

Queen Sirikit National Institute of Child Health
www.childrenhospital.go.th



ระบบข้อมูลเพื่อบริหารจัดการ Birth Defects and Neonatal Hypothroid M&E

: Should it make a difference ?



พญ. ศีราภรณ์ สวัสดิ์วร
สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

5 กันยายน พศ 2557

Siraporn Sawasdivorn M.D., Ped



Edu.

M.D. : Siriraj Medical School , Mahidol University

Ped : Children Hospital, DMS, MOPH

- **Cert. Lactation Management Education (Wellstart USA.)**
- **Cert. Breastfeeding: Practice and Policy (International Institution of Child Health UK.)**
- **Cert. : Hubert H. Humphrey Fellowship Program, Emory U. USA. (1994-1995)**

Past **Head Social Pediatrics Section QSNICH)**

GP : Mukdaharn Hospital

Ped. : Mahasarakham , Yasothon and Nakornsawan Hospital

Board member : Pediatric Society of Thailand

Secretary General : Thai Breastfeeding Center

Present

- **Director Queen Sirikit National Institute of Child Health**
- **Vice President Thai Breastfeeding Center Foundation**
- **Vice Prsident Thai Medical Women Association of Thailand**
- **Board Committee Child Health Supervision, the Royal College of Pediatrician of Thailand**

Birth Defects in General

- ความพิการแต่กำเนิดมีมากกว่า **7,000** โรค มีสาเหตุจากพันธุกรรม และหรืออื่นๆ : สารเคมี รังสี สิ่งแวดล้อม ฯลฯ
- ความพิการแต่กำเนิด พบประมาณ **3%** ของทารกเกิดมีชีพ
- คาดว่าจะพบทารกแรกเกิดที่มีความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย ประมาณ **24,000 – 40,000** รายต่อปี
- ข้อมูลจากทั่วโลกพบทารก/เด็กที่มีความพิการแต่กำเนิดกว่า **8** ล้านคน (**6%** ของทารกแรกเกิดทั่วโลก **135** ล้านคน)
- **60 - 70%** ของความพิการแต่กำเนิดสามารถป้องกัน หรือรักษาให้หายขาดหรือดีขึ้นได้

Top 5 causes of death in

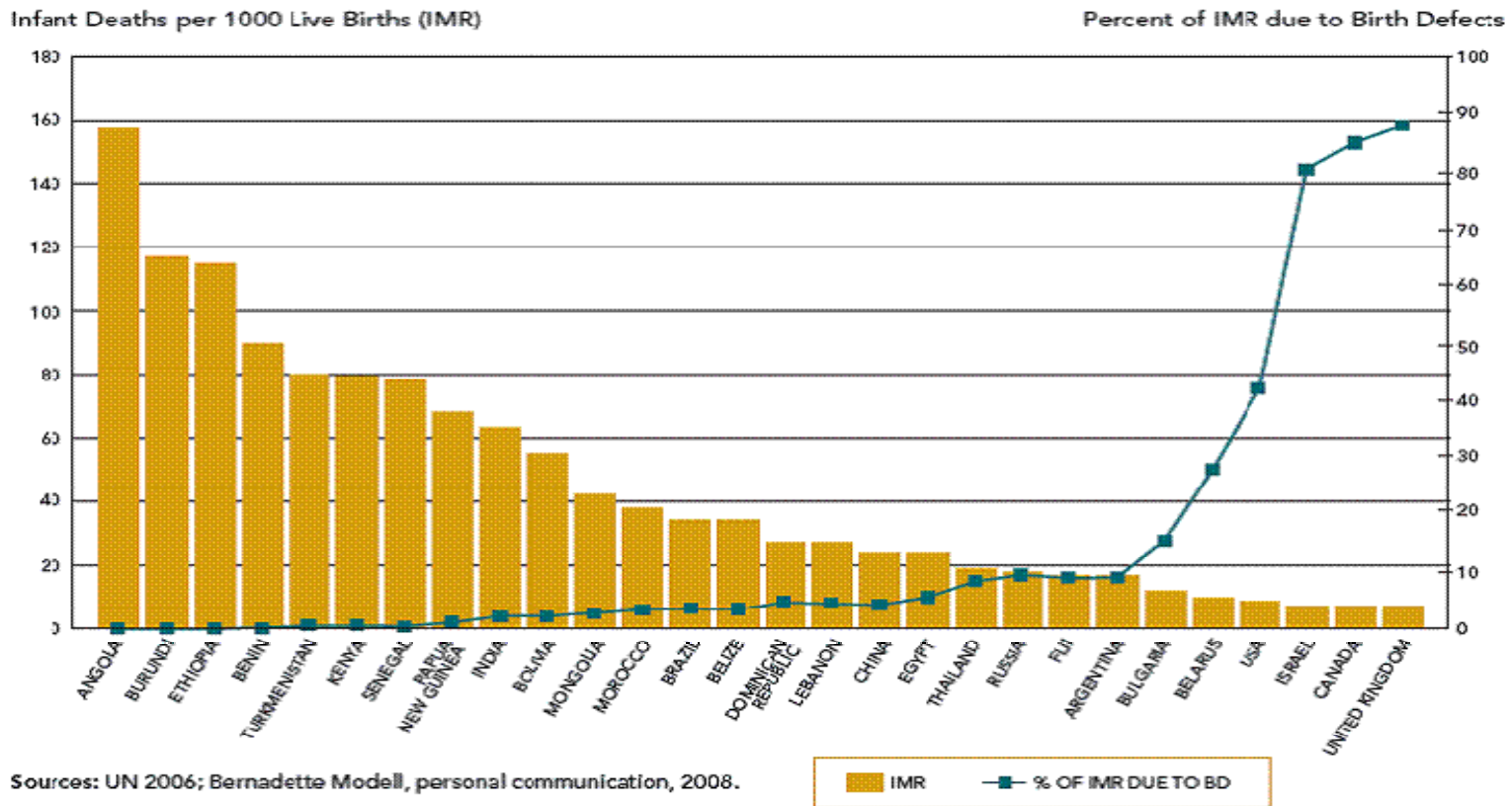
Congenital Heart Diseases and other congenital conditions are among the top 5 of infant mortality rate

| Rank | <1 year | | | <1- | | | | | |
|------|-----------------------------|--------|-----|------------------------------|------|-----|------------------------------|------|-----|
| | Disease | Deaths | % | Disease | | | Disease | | |
| 1 | Low birth weight | 1987 | 25 | Drowning | | | | | 24 |
| 2 | Birth trauma & asphyxia | 1861 | 24 | Traffic accidents | 495 | 16 | Drowning | 857 | 19 |
| 3 | Other perinatal conditions | 884 | 11 | Other CNS | 196 | 6 | Other unintentional injuries | 426 | 9 |
| 4 | Congenital heart disease | 797 | 10 | Congenital heart disease | 191 | 6 | HIV/AIDS | 312 | 7 |
| 5 | Other congenital conditions | 280 | 4 | Other unintentional injuries | 174 | 6 | Other digestive disorders | 151 | 3 |
| | Top 5 | 5808 | 74 | Top 5 | 1692 | 55 | Top 5 | 2846 | 63 |
| | Total | 7869 | 100 | Total | 3066 | 100 | Total | 4526 | 100 |

จอมขวัญ โยธาสมุทร, และคณะ การจัดลำดับความสำคัญปัญหาสุขภาพของเด็ก ๐-๕ ปี ในประเทศไทย พ.ศ. 2552. วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข. 2555. In press.

Mortality shifts as child mortality levels decline, with birth defects assuming much greater importance as a cause of child deaths in comparison to infections and birth asphyxia

FIGURE 1. RELATIONSHIP BETWEEN INFANT MORTALITY RATE (IMR) AND PERCENTAGE OF INFANT DEATHS DUE TO BIRTH DEFECTS IN THE ABSENCE OF KNOWN PREVENTIVE SERVICES BY COUNTRY, 2004



Birth prevalence and outcomes of congenital malformations

Christianson and Model, 2004: The March of Dimes : Global Report on Birth Defects (2006)

| Group of Congenital Malformation | Prevalence/ 1,000 Live Births | Cure/ 1,000 Live Births | Early Deaths/ 1,000 Live Births | Chronic Problems/ 1,000 Live Births |
|--|----------------------------------|----------------------------|------------------------------------|--|
| Cardiovascular System | 7.9 (27.0%) | 3.9 (49%) | 2.7 (34%) | 1.4 (17.7%) |
| Central nervous System | 2.2 (7.5%) | 2.2 (4.5%) | 1.7 (77.3%) | 0.4 (18.2%) |
| Alimentary System | 2.8 (9.6%) | 2.0 (71%) | 0.6 (21.4%) | 0.1 (3.6%) |
| Skeletal System | 2.1 (7.2%) | 1.3 (62%) | 0.4 (19%) | 0.4 (19%) |
| Urinary Organs | 1.6 (5.5%) | 0.7 (4.4%) | 0.3 (18.7%) | 0.6 (37.5%) |
| Respiratory System | 0.3 (0.1%) | 0.1 (33%) | 0.1 (33.3%) | 0.1 (33.3%) |
| Eye | 0.3 (0.1%) | 0.1 (33%) | 0.1 (33.3%) | 0.1 (33.3%) |
| Cleft Palate, +/- Cleft Lip | 1.4 (4.7%) | 1.1 (87%) | 0.0 (0%) | 0.3 (21.4%) |
| Ear, Face, Neck | 0.5 (1.7%) | 0.3 (60%) | 0.0 (0%) | 0.1 (20%) |
| Genital Organs | 7.5 (25.6%) | 6.5 (86%) | 0.0 (0%) | 1.0 (13.3%) |
| Miscellaneous inc. Multiple anomalies | 2.7 (9.2%) | 1.6 (59%) | 0.6 (22.2%) | 0.6 (22.2%) |
| TOTAL | 29.3 (100%) | 17.7(60.4%) | 6.5 (22.2%) | 5.1 (17.4%) |
| % of Malformations | 100 | 60.4 | 22.2 | 17.4 |

ปัญหาความพิการแต่กำเนิด มีความสำคัญระดับโลก และระดับประเทศ

- **WHA ครั้งที่ 63** พ.ศ. 2553 มติที่ EB126. R6 ให้
- จัดทำนโยบายและแนวทาง การป้องกัน ดูแลรักษา ปัญหา
ความพิการแต่กำเนิด **เน้นการพัฒนากระบวนการจดทะเบียน
และระบบการเฝ้าระวัง**
- **Goal:** รายงานข้อมูลด้านระบาดวิทยาของปัญหา ในการ
ประชุมสมัชชาอนามัยโลก **สมัยที่ 67 ปี พ.ศ. 2557 (2014)**

WHA-World Health Assembly

ความเป็นมาในประเทศไทย

1988 (พ.ศ. 2531)

พญ.ประมวญ สุนากร ผู้อำนวยการ รพ.เด็ก และคณะรายงานผลการศึกษาค้นคว้าการแต่กำเนิด ในโรงพยาบาลทั่วไป 17 แห่งและโรงพยาบาลแม่และเด็ก 2 แห่ง

1997 (พ.ศ. 2540)

นพ.อนันต์ สุวัฒน์วิโรจน์ พญ.บุญเชียร ปานเสถียรกุล นพ.รังสรรค์ นiramิษ และคณะจัดทำหนังสือ แนวทางการป้องกันและควบคุมความพิการแต่กำเนิด มีข้อมูลความพิการแต่กำเนิด และแนวทางการจัดตั้งศูนย์ประสานงานเพื่อการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิด

2008 (พ.ศ. 2551)

ศ.พญ.พรสวรรค์ วสันต์ ประสานความร่วมมือกับ สถาบันสุขภาพเด็กฯ ศูนย์สิรินธรฯ มหาวิทยาลัย : มหิดล จุฬาลงกรณ์ เชียงใหม่ พระมงกุฎฯ ผู้แทน: ราชวิทยาลัยกุมารฯ ราชวิทยาลัยสูติฯ ราชวิทยาลัยแพทยเวชศาสตร์ฟื้นฟูฯ จัดตั้ง **คณะทำงานเพื่อการจดทะเบียนผู้พิการแต่กำเนิดในประเทศไทย** โดย ศ.พญ.พรสวรรค์ วสันต์ เป็นประธาน

ภาพประกอบความพิการแต่กำเนิด



รูปที่ 1 Strawberry hemangioma



รูปที่ 2 Strawberry and cavernous hemangioma



รูปที่ 3 Infected hemangioma



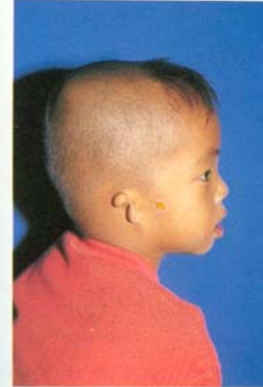
รูปที่ 4 Cystic hygroma (a-b)



รูปที่ 5 Cystic hygroma with hemorrhage



รูปที่ 6 Ichthyosis vulgaris



รูปที่ 24 ไบหูเล็กร่วมกับไม่มีรูหู Microtia with absence of auditory canal



รูปที่ 25 ภาวะไม่มีรูหู แต่มีไบหูปกติ Absence of auditory canal with normal pinna



รูปที่ 26 ปากแหว่งข้างเดียว Unilateral cleft lip



รูปที่ 27 ปากแหว่ง 2 ข้างร่วมกับเพดานโหว่ Bilateral cleft lip with cleft palate



รูปที่ 28 Branchial cleft sinus



รูปที่ 29 Branchial cleft cyst

3 มีค 2009 (พ.ศ. 2552)

ประธานเข้าพบปลัดกระทรวงสาธารณสุข

12 พค 2009 (พ.ศ. 2552)

ประชุมระดมสมอง การดำเนินงาน ร่วมผู้แทน สำนักงานนโยบายแผน (สนผ.)
กรมการแพทย์ กระทรวงการพัฒนาสังคมฯ สำนักงานสถิติ
แห่งชาติ ที่ สป.

นพ.ทองสรรค์ สุทธธรรม (รองปลัดกระทรวงสาธารณสุข) มอบ **สถาบัน
สุขภาพเด็กฯ และศูนย์สิรินธรฯ** เป็นผู้แทนกระทรวง
สาธารณสุข ผลักดันการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิด
ระดับประเทศ ร่วมกับภาคีเครือข่าย

22 กพ 2010 (พ.ศ. 2553)

สสส. สนับสนุน โครงการ การดูแลผู้พิการแต่กำเนิดครบวงจร 5 ปี
เรียกชื่อว่า **โครงการปฏิบัติการระดับชาติ เพื่อวางแผน
ป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย
(National Prevention and Care Program)**
งบประมาณ 19 ล้านบาท ระยะเวลา 3 ปี เมษ 2554- มี.ค.
2557 แต่ยังไม่สนับสนุนการจัดทำ **National BDR**

25 สค 2011 (พ.ศ. 2554)

ผอก. สถาบันฯ รายงานความร่วมมือการดำเนินงาน **“โครงการปฏิบัติการระดับชาติ เพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษา ความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย”** ในที่ประชุมบริหารกรมการแพทย์ ที่ประชุมรับทราบและเห็นด้วย และเห็นความสำคัญของการจัดทำ **National Birth Defect Registry (BDR)**

27 มีค 2012 (พ.ศ. 2555)

สถาบันฯ ประมวลความเป็นไปได้ในการจัดทำ **National Birth Defect Registry** โดยประสานความร่วมมือจากองค์การ UNICEF และ สปสช ผ่านโครงการ Birth Registry

**โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกัน
และดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย
Thailand Task Force for Birth Defects Prevention & Care
(คศ.2010 – พศ.2553)**

**โครงการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิด
National birth defect registry (กรมการแพทย์)
(คศ. 2012- พศ. 2555)**

International meetings

- **4th International Conference on Birth Defects & Disabilities in Developing World, New Delhi, India, Oct 4-7, 2009**
- **The 5th International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, Poland Sep 24-27, 2011**
- **SEAR Expert Group Meeting on Birth Defects, New Delhi, India Dec 13-15, 2011**
- **Regional Expert meeting Regional Programme Manager Meeting on Prevention and Control of Birth Defect , Bangkok, Thailand**
“Country Action Plan” was proposed by Thai Team
Mar 20-22, 2012
- **Regional workshop on birth defects surveillance , Colombo, Sri Lanka Apr 10-13, 2012**



Country Action Plan on Birth Defects and Disabilities Management of Thailand



นโยบายการป้องกันความพิการแต่กำเนิด

1. นโยบายการให้สตรีตั้งครรภ์ทุกรายได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย
 - เพื่อควบคุมและป้องกัน การเกิดธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของทารกในครรภ์
2. นโยบายการคัดกรองทารกแรกเกิด เพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน
 - กำหนดให้มีการคัดกรองทารกแรกเกิด ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน และภาวะ Phenylketonuria (PKU)
3. นโยบายให้หญิงจะตั้งครรภ์ได้รับสารโฟเลต ภายใต้โครงการ **ลูกครบ 32 สมองดี เริ่มต้นที่ 6 สัปดาห์ก่อนตั้งครรภ์ (เมษายน 2553)**
4. นโยบายการป้องกัน **teenage pregnancy / การคลอดก่อนกำหนด ?????**

การประชุมที่เกี่ยวข้อง (ในประเทศ)



QSNICH

15 มิ.ย. 55 การประชุมปรึกษากับหน่วยงานที่เกี่ยวข้องเพื่อ ทบทวนความเหมาะสม และแบ่งหน้าที่รับผิดชอบ ในการช่วยผลักดัน **country action plan**

20 ส.ค. 55 ส่งรายงานการประชุม และขอให้ทุกหน่วยงาน รับรองการปรับแก้ไขร่าง **country action plan**

5 ต.ค. 55 สรุปการแก้ไข **country action plan**
หน่วยงานรับผิดชอบ

- โครงการจดทะเบียนเด็กพิการแต่กำเนิด ใน 20 โรงพยาบาล
สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
- การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
- การวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิด 5 โรค
ใน 20 จังหวัด
สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย)
- การใช้ Triferdine ในหญิงก่อน/หลังตั้งครรภ์
กรมอนามัย
- กลยุทธ์การสื่อสารประชาสัมพันธ์
ทุกหน่วยงานดำเนินการร่วมกัน

13 พ.ย. 55 ส่งหนังสือยืนยัน **country action plan** ฉบับสุดท้ายให้ทุกหน่วยงาน
และ **SEARO**

18 ก.พ. 56 ส่งหนังสือขอทราบบุคคลที่จะเป็น focal point ในการติดต่อ

International meetings

- **4th International Conference on Birth Defects & Disabilities in Developing World, New Delhi, India, Oct 4-7, 2009**
- **The 5th International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, Poland Sep 24-27, 2011**
- **SEAR Expert Group Meeting on Birth Defects, New Delhi, India Dec 13-15, 2011**
- **Regional Expert meeting Regional Programme Manager Meeting on Prevention and Control of Birth Defect "Country Action Plan" was proposed by Thai Team Mar 20-22, 2012**
- **Regional workshop on birth defects surveillance Colombo, Sri Lanka Apr 10-13, 2012**

แผนงานในการดูแลรักษาปัญหาเด็กพิการแต่กำเนิดของประเทศไทย

ฉบับแก้ไขล่าสุด (๒๖ มีนาคม ๒๕๕๗)

| เรื่อง | ผู้รับผิดชอบ | ๒ ปี (ร.ค. ๕๕ – ร.ค. ๕๗) | ๕ ปี (ร.ค. ๕๗ – ร.ค. ๖๐) |
|---|--|--|--|
| ๑. การเฝ้าระวังความพิการแต่กำเนิด | กรมการแพทย์, องค์การยูนิเซฟ, สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ, สำนักทะเบียนราษฎร กระทรวงมหาดไทย | มีระบบจดทะเบียนเด็กพิการแต่กำเนิดใน ๒๐ จังหวัด | มีระบบจดทะเบียนเด็กพิการแต่กำเนิดทั่วประเทศ |
| ๒. การตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด | กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, กรมการแพทย์, กรมอนามัย, สำนักบริหารการสาธารณสุข, สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข สถาบันวิจัยระบบสาธารณสุข | ๑. เพิ่มความครอบคลุมการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดมากกว่า ๙๕ % | ๑. เพิ่มจำนวนโรคที่ตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิดโดย Tandem Mass Spectrometry |
| | | ๒. ทารกแรกเกิดที่มีผลตรวจผิดปกติได้รับการตรวจซ้ำเพื่อยืนยันผลที่ผิดปกติให้มากกว่า ๙๕ % | ๒. เพิ่มความครอบคลุมทารกที่มีผลการตรวจซ้ำยืนยันให้ได้รับการรักษา มากกว่า ๙๐ % |
| ๓. การเสริมกรดโฟลิก ผสานวิธีการป้องกันในโครงการสาธารณสุขที่มีอยู่แล้ว | กรมอนามัย, สถาบันโภชนาการ, สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ, องค์การเภสัชกรรม | มีการเสริมธาตุเหล็ก กรดโฟลิก และไอโอดีน ในหญิงตั้งครรภ์ มากกว่า ๙๐% | มีการเสริมธาตุเหล็ก กรดโฟลิก และไอโอดีน ในหญิงตั้งครรภ์ และหญิงก่อนการตั้งครรภ์ มากกว่า ๙๐% |
| ๔. โรคธาลัสซีเมีย* <i>รอกการปรับแก้ไขจากมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย(ประเทศไทย)</i> | กรมอนามัย, กรมการแพทย์, มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย, กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์, สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุข | ๑. หญิงตั้งครรภ์และสามีได้รับการตรวจคัดกรองมากกว่า ๗๐% | ๑. หญิงตั้งครรภ์และสามีได้รับการตรวจคัดกรองมากกว่า ๙๐% |
| | | ๒. พัฒนาระบบการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด | ๒. เพิ่มศูนย์หรือโรงพยาบาลที่สามารถตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด |
| ๕. โครงการป้องกันและดูแลรักษา ระดับประเทศ | สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย), กรมการแพทย์ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ, โรงพยาบาลในสังกัดมหาวิทยาลัย | ๑. มีระบบวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิด ๕ โรคใน ๒๒ จังหวัด | ๑. มีระบบวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิด ๕ โรค ทั้งประเทศ |
| | | ๒. สนับสนุนเครือข่ายชมรมผู้ปกครองเด็กพิการแต่กำเนิด | ๒. เพิ่มจำนวนเครือข่ายชมรมผู้ปกครองเด็กพิการแต่กำเนิด |
| ๖. กลยุทธ์การสื่อสารประชาสัมพันธ์ | ทุกหน่วยงานที่เกี่ยวข้อง | ๑. มีการสื่อสารให้ความรู้แก่ประชาชนเกี่ยวกับการป้องกัน ดูแลและรักษาเด็กพิการแต่กำเนิด อย่างน้อย ๑๐ เรื่องต่อปี | ๑. ประชาชนมีความรู้เกี่ยวกับการป้องกัน ดูแล และรักษาเด็กพิการแต่กำเนิดที่สำคัญอย่างน้อย ๓ เรื่อง มากกว่า ๗๐% |
| | | ๒. มีการผลักดันให้เกิดกฎหมายเกี่ยวกับการป้องกัน ดูแลและรักษาเด็กพิการแต่กำเนิดอย่างน้อย ๑ เรื่อง | ๒. มีกฎหมายเกี่ยวกับการป้องกัน ดูแลและรักษาเด็กพิการแต่กำเนิดอย่างน้อย ๑ เรื่อง |

ประสานงาน โดย สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข
รายชื่อหน่วยงานที่พิมพ์ด้วยตัวหนา หมายถึงหน่วยงานเจ้าภาพหลัก

Country Action Plan for Management and Care on Birth Defects and Disabilities of Thailand

Approved March 26, 2014

| Action Area | Stake holder | 2 Years (Dec'12 – Dec'14) | 5 Years (Dec'14 – Dec'17) |
|--|-------------------------------|--|--|
| 1. Birth Defect Surveillance | DMS, UNICEF, NHSO, MOI | 20 provinces BDR | National BDR |
| 2. Newborn Screening | DMS, DMS, DH, BHA, MOPH, NHSO | 1. Increase coverage of newborn screening > 95% 2. Increase reconfirmation of positive newborn screening cases > 95% | 1. Increase categories of screening (including Tandem Mass Spectrometry) |
| | | 1. Confirmatory cases received treatment > 90 % 2. Confirmatory case received continuous treatment up to 3 years > 90 % | 1. Confirmatory cases received treatment 100 % 2. Confirmatory case received continuous treatment up to 3 years 100 % |
| 3. Folate supplementation integrated in existing PH programs | DH, INMU, GPO, NHSO | 1. Folate supplementation (including iron and iodine) in pregnant women > 90% | Increase coverage folate supplementation (including iron and iodine) starting from preconception women and pregnant women > 90 % |
| 4. Thalassemia* | DH, DMS, DMS, MOPH, TFT | 1. Coverage screening couples > 70% 2. Developing for prenatal diagnosis | 1. Increase coverage screening couples > 90% 2. Increase number of hospital support prenatal diagnosis. |
| 5. National Networks | BDA, DMS, NHSO, UHOSNET | 1. 5 selected BD holistic prevention and care in 22 provinces | 1. 5 selected BD holistic prevention and care nationwide |
| | | 2. Strengthening existent family support BD care networks (Down, rare dis, PT, Thalassemia etc.) | 2. Increase number of family support care networks |
| 6. Communication Strategy | All networks | 1. Regular BD management and care communication to the public at least 10 subjects per year | 1. At least 3 BD conditions management and care are well known to the public. |
| | | 2. At least one advocate activity to set starting the law is established. | 2. Law is established related to BD management and care. |

Country Action Plan for Management and Care on Birth Defects and Disabilities of Thailand

Approved March 26, 2014

| Action Area | Stake holder | 2 Years (Dec'12 – Dec'14) | 5 Years (Dec'14 – Dec'17) |
|---|---|---|--|
| 1. Birth Defect Surveillance | DMS , UNICEF, NHSO, MOI | 20 provinces BDR | National BDR |
| 2. Newborn Screening | DMSc , DMS , DH, BHA , MOPH , NHSO | 1. Increase coverage of newborn screening > 95% | 1. Increase categories of screening (including Tandem Mass Spectrometry) |
| | | 2. Increase reconfirmation of positive newborn screening cases > 95% | |
| 3. Folate supplementation integrated in existing PH programs | DH , INMU, GPO, NHSO | 1. Confirmatory cases received treatment > 90 % | 1. Confirmatory cases received treatment 100 % |
| | | 2. Confirmatory case received continuous treatment up to 3 years > 90 % | 2. Confirmatory case received continuous treatment up to 3 years 100 % |
| 4. Thalassaemia* | DH , DMS , DMSc , MOPH , TFT | 1. Folate supplementation (including iron and iodine) in pregnant women > 90% | Increase coverage folate supplementation (including iron and iodine) starting from preconception women and pregnant women > 90 % |
| 5. National Networks | BDA , DMS , NHSO, UHOSNET | 1. Coverage screening couples > 70% | 1. Increase coverage screening couples > 90% |
| 6. Communication Strategy | All networks | 2. Developing for prenatal diagnosis | 2. Increase number of hospital support prenatal diagnosis. |
| | | 1. 5 selected BD holistic prevention and care in 22 provinces | 1. 5 selected BD holistic prevention and care nationwide |
| 6. Communication Strategy | All networks | 2. Strengthening existent family support BD care networks (Down, rare dis, PT, Thalassaemia etc.) | 2. Increase number of family support care networks |
| | | 1. Regular BD management and care communication to the public at least 10 subjects per year | 1. At least 3 BD conditions management and care are well known to the public. |
| 6. Communication Strategy | All networks | 2. At least one advocate activity to set starting the law is established. | 2. Law is established related to BD management and care. |

MOPH = Ministry of Public Health, **DMS** = Department of Medical Services (by *Queen Sirikit* National Institute of Child Health), **DMSc** = *Department of Medical Sciences*, **DH** = Department of Health, **BHA** = Bureau of Health Administration, **MOI** = Ministry of Interior, **NHSO** = *National Health Security Office*, **INMU** = Institute of Nutrition, [Mahidol University](#), **BDA** = Birth Defects Association (Thailand), **UNICEF** = The United Nations Children's Fund **TFT** = Thalassaemia Foundation of Thailand, **UHOSNET** = University hospital network
Bolding name = main stakeholder

หน่วยงานร่วมประชุม

- **Department of Medical Service, MOPH**
- **Department of Medical Science, MOPH**
- **Department of Health, MOPH**
- **Department of Prevention and Control –กรมควบคุมโรค ม MOPH**
- **สถาบันสุขภาพเด็กฯ/ศูนย์สิรินธรเพื่อการฟื้นฟูสมรรถภาพฯ)**
- **สำนักนโยบายและยุทธศาสตร์**
- **National Institute of Child Health**
- **สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย)**
และคณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล
- **คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี**
- **คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย**
- **สถาบันโภชนาการ มหาวิทยาลัยมหิดล**
- **โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP)**
- **สำนักงานพัฒนานโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ (IHPP)**

Focal point



QSNICH

ภาพรวม Country action plan : QSNICH

- พญ.ศิราภรณ์ สวัสดิ์วาร sirapornbellagio@gmail.com
- พญ. จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์ chulaluck@lycos.com
- น.ส.ประภาศรี กาบจันทร์ birthdefectqsnich@gmail.com

National birth defect registry : QSNICH

- นพ.สุทธิพงษ์ ینگคานนท์ suthipongpangkanon@gmail.com
- น.ส.สุวรรณี แก้วจันทร์ทอง kaewjuntong@hotmail.com

โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย : สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด(ประเทศไทย)

- ศ.พญ.พรสวรรค์ วสันต์ sipws@mahidol.ac.th
- พญ อุไรวรรณ โชติเกียรติ kiatgeat@gmail.com ในนาม DMS
- น.ส.อัญชลี ฉัตรกุล ณ อัญญา anchalee_@hotmail.com

การใช้ Triferdine ในหญิงตั้งครรภ์ : สำนักโภชนาการ กรมอนามัย

- พญ.สายพิน โชติวิเชียร saipin.c@anamai.mail.go.th
- น.ส.รัตนาดี พึ่งคำ o_mo_1981@hotmail.com

การใช้ Triferdine ในหญิงก่อนตั้งครรภ์ : สำนักอนามัยการเจริญพันธุ์ กรมอนามัย

การตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด : ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

- ดร.วิยะดา เจริญศิริวัฒน์ wiyada.c@neoscreen.go.th

**โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกัน
และดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย
Thailand Task Force for Birth Defects Prevention & Care**

**โครงการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิด
National birth defect registry (กรมการแพทย์)**

Country Action Plan
ตามเสนอในที่ประชุม Regional Expert meeting Regional Programme
Manager Meeting on Prevention and Control of BD
การประสานความร่วมมือ การดำเนินงาน (WHO, CDC) (กรมการแพทย์)



สอดคล้องกับ

ยุทธศาสตร์สุขภาพเด็กของโลก และประเทศไทย





ข้อตกลงระดับโลกที่รัฐบาลไทยได้มีการลงนาม

พ.ศ. 2533 **คำมั่นสัญญาที่ให้ไว้ในการประชุมสุดยอดเพื่อเด็กโลก**
"World Summit for Children"

พ.ศ. 2543 **ปฏิญญาว่าด้วยความอยู่รอดการปกป้องและพัฒนา**
Millennium Declaration

กำหนดเป้าหมายแผนการพัฒนาแห่งสหัสวรรษ
(Millennium Development Goals - MDGs)
8 เป้าหมายหลัก โดย 2/8 คือการลดอัตราการตายของเด็ก
และการลดอัตราตายของแม่

พ.ศ. 2545 **แผนปฏิบัติการของโลกที่เหมาะสมสำหรับเด็ก**
Plan of Action of "A World Fit for Children"

พ.ศ. 2555 **โครงการ "Every Woman, Every Child - EWEC"**
กำหนดเป้าหมายการพัฒนาแห่งสหัสวรรษ (Millennium Development Goals - MDGs)
8 เป้าหมายหลัก โดย 2/8 คือ การลดอัตราการตายของเด็ก
และการลดอัตราตายของแม่



รัฐบาลไทยกำหนด

1. แผนพัฒนาเด็กปฐมวัยแห่งชาติ 16 มี.ค. 2555

* เด็กไทยดียกกำลังสาม : สุขภาพดี ใจดีดีไม่น้อยหน้าเด็กสากล และมีอีคิวดี
(สธ. ประกาศปฎิญญาร่วม)

2. Every Woman Every Child 25 มี.ค. 2555

เป็นสองแผนการหลัก ที่กระทรวงสาธารณสุข
ดำเนินการ



ปฏิญญาร่วม เด็กไทย ดียกกำลังสาม

“สุขภาพดี ‘ไอคิวดี’ไม่น้อยหน้าเด็กสากล และมีอีคิวดี”

- 1. การให้การดูแลตั้งแต่อยู่ในครรภ์จนหลังคลอด**
- 2. การเตรียมความรู้ให้พ่อ-แม่**
- 3. การเลี้ยงลูกด้วยนมแม่อย่างเดียว 6 เดือน**
- 4. การตรวจคัดกรองป้องกันแก้ไขความผิดปกติแต่เนิ่นๆ**
- 5. การพัฒนาคุณภาพศูนย์เด็กเล็กกว่า 20,000 แห่ง ให้ผ่านมาตรฐาน**



Every Woman Every Child

1. ปรับปรุงคุณภาพบริการ การดูแลแม่และเด็กในช่วงระหว่างการตั้งครรภ์ และหลังการคลอดบุตร เพื่อลดอัตราการเสียชีวิตของแม่และเด็ก
2. **เพิ่มอัตราการให้นมแม่จากร้อยละ 20 เป็นร้อยละ 60 (รพ. สายใยรัก)**
3. ลดอัตราเด็กแรกเกิดที่มีน้ำหนักต่ำกว่าเกณฑ์จากร้อยละ 8.7 เหลือร้อยละ 7
4. สนับสนุนการให้ยาต้านไวรัสแก่แม่ที่ติดเชื้อ HIV ลดอัตราการติดเชื้อจากร้อยละ 3.5 ให้ลดลงเหลือร้อยละ 1.5 ภายในปี 2558
5. การปรับปรุงและพัฒนานโยบายต่างๆ ในการส่งเสริมสุขภาพแม่และเด็ก ซึ่งรวมถึงการส่งเสริมการวางแผนครอบครัวและการให้บริการอนามัยเจริญพันธุ์อย่างทั่วถึง เพื่อลดการตั้งครรภ์ไม่พร้อมในวัยรุ่น



MOPH : Service Plan Newborn

ตัวชี้วัดที่ 19

**อัตราตายทารกแรกเกิด ใน 28 วันแรก
(Neonatal Mortality Rate)**

ไม่เกิน 8 ต่อการเกิดมีชีพ 1,000 คน

Queen Sirikit National Institute of Child Health
www.childrenhospital.go.th



THANK YOU



www.childrenhospital.go.th



Learn from Japan

- ❖ The registration system of malformations in Japan
- ❖ nationwide monitoring program on congenital malformations in 1972

- ❖ **surveillance research 2008**

- ❖ sampled 85,850 cases
- ❖ Number of hospitals 159
- ❖ Number of babies with congenital malformations 1707
- ❖ Number of congenital malformations 3176
- ❖ Number of deliveries 83312
- ❖ Number of births surveyed 85855
- ❖ **Frequency of malformed infants (%) 1.99%**

Sample size equal to 7.8% of the total births in the country
(1,091,156 births)

- ❖ The Annual Report on congenital malformations compiled by the Japan Association of Obstetricians and Gynecologists (J AOG)



การเก็บข้อมูล

Summary

| | | |
|---------------------------------|----------------|-------------------------|
| ID# of Facilities | | |
| Reported date | | yy/mm |
| Total count of delivery | | |
| Total count of malformed babies | | |
| Maternal age | under 19 | Total count of delivery |
| | | Alive |
| | 20-24 | stillbirth |
| | | Total count of delivery |
| | 25-29 | Alive |
| | | stillbirth |
| | 30-34 | Total count of delivery |
| | | Alive |
| | 35-39 | stillbirth |
| | | Total count of delivery |
| | 40 and over 40 | Alive |
| | | stillbirth |
| | In total | Total count of delivery |
| | | Alive |
| Parity | | stillbirth |
| | | Primipara |
| | | multipara |
| | | unknown |
| Sex of babies | | In total |
| | | male |
| | | female |
| | | unknown |
| | | In total |
| multiple pregnancy beyond twins | | twin fetus |
| | | triple fetus |
| | | quadruple fetus or more |

ID# of Facilities has been noticed in advance. (appeared on envelope of transmittal)

These three pieces of sheets should be posted to the center by 10th proximo.

This survey is for delivery of over 22 gestational week.

As for 'Total count of delivery', count only for delivery of over 22 gestational week.

As for 'Alive', don't count babies of under 22 gestational week, not include stillbirth.

In the case of multiple pregnancy beyond twins, not count the babies, but count the delivery.

In the case of there is no malformation, please send these sheet routinely.

Hiroshi Naruse,¹ MD PhD My Early Experiences in Establishing Neonatal Screening and the Reason for Regional Meetings of the International Society for Neonatal Screening

Seiji Yamaguchi,¹ MD Newborn Screening in Japan: Restructuring for the New Era

Newborn Screening – From 'Guthrie age to Genomic age' J Obstet Gynecol India Vol. 60, No.3 : May / June 2010 pg 210-220



Case report- 1

| | | |
|------------------------------|-------------|--|
| ID# of Facilities | | |
| Delivery date | | (yy/mm) |
| Gestational week | | |
| Maternal age | | |
| Paternal age | | |
| Parity | | Primipara multipara unknown |
| pregnant | misbirth | spontaneous artificial |
| | still birth | (number of times) |
| | alive | (number of times) |
| Birth weight | | |
| Sex | | male female unknown |
| Number of the babies | | single birth twin fetus triple fetus or more |
| Condition of babies at birth | | alive asphyxia(alive) asphyxia(dead) stillbirth |
| Time of diagnosis | | during pregnancy(wk) at birth postnatal(day) not done |
| chromosomal test | | done karyotype if tested |

deceased after birth alive (days of alive)
autopsy no
done

| | | | |
|-------------------|-------------|--------------------------|---------|
| four limbs | Polydactyly | finger | radial |
| | | | central |
| | | | fibular |
| | | toe | unknown |
| | | | tibial |
| | | | unknown |
| | Syndactyly | finger | radial |
| | | | central |
| | | | fibular |
| | | toe | unknown |
| | | | tibial |
| | | | unknown |
| Ectrodactyly | finger | radial | |
| | | central | |
| | | fibular | |
| | toe | unknown | |
| | | tibial | |
| | | unknown | |
| Reduction defects | upper limb | radial | |
| | | central | |
| | | fibular | |
| | lower limb | amputation | |
| | | unknown | |
| | | unknown | |
| Absent nail | | | |
| Brachymelia | | lower limb uppre limb | |
| Phocomelia | | | |
| Cleft hand | | | |
| Cleft foot | | | |

| | |
|--|---|
| lips/ palate/ cavity of mouth | Cleft lip |
| | Cleft palate |
| | Cleft lip with cleft palate |
| | Facial fissure |
| | Mandibular macrognathia |
| ear | Macroglossia |
| | Microtia |
| | Macrotia |
| | Low set ear |
| | Absence of earlobe |
| ear | Malformed ear |
| | Auricular fistula |
| | Meatal atresia |
| | Cyclopia |
| | Anophthalmia |
| nose | Coloboma of lid |
| | Coloboma of iris |
| | Microphthalmia |
| | Ectopia nares |
| | Malformed nose |
| head | Hydrocephaly |
| | Microcephaly |
| | Anencephaly |
| | Cerebral hernia |
| | Cebocephaly |
| neck | Craniosynostosis |
| | Apasia cuts |
| | Cervical fistula |
| | Congenital scoliosis |
| | Spina bifida |
| thoraco- abdomina l section | Pilonidal sinus |
| | Achondroplasia |
| | Congenital absence of pectoralis muscle |
| | Omphalocele |
| | Gastroschisis |
| heart | Other defects of abdominal wall |
| | Absence of rib |
| | Sternal cleft |
| | Ectopia cordis |
| | Diaphragmatic hernia |
| heart | Patent ductus arteriosus |
| | Transposition of great arteries |
| | Coarctation of aorta |
| | Ventricular septal defects |
| | Atrial septal defect |
| heart | Tetralogy of Fallot |
| | Left ventricular hypoplasia |
| | Other congenital heart defect |

| | |
|---|---------------------------------------|
| vulvar/ perineal section | Anal atresia |
| | Anal heterotopia |
| | Fistula external genital area |
| | Hypospadias |
| | Bifid scrotum |
| | Clitoral hypertrophy |
| | Gynatresia |
| | Bladder extrophy |
| trachea/ digestive canal section | Urethral atresia |
| | Renal aplasia/ dysplasia |
| | Polycystic dysplasia |
| | Tracheoesophageal fistula |
| | Esophageal atresia |
| | Esophageal stenosis |
| | Rectal atresia |
| | Rectal stenosis |
| syndrome | Anal stenosis |
| | Duodenal/ intestinal atresia |
| | Malrotation of intestine |
| | Hirschsprung disease |
| | Biliary atresia/ dilatation |
| | Down syndrome |
| | Congenital constriction ring syndrome |
| | Arthrogryposis multiplex congenita |
| Conjoined twins | Apert syndrome |
| | Poland syndrome |
| | Multiple congenital anomalies |
| Others | |

Schema or photograph for 'Others' / particular case



| | | |
|--|--|---|
| ID# of Facilities | | |
| Delivery date | | yy/mm |
| Consanguinity | | yes no |
| Paternal age | | |
| Occupation | | Full time housewife Office work with VDT Handling of organic solvent Handling of radiation Anesthesiologist Nurse in operation room Others; in particular |
| Smoking; daily amount, within 16 weeks of gestational age | The person herself | None |
| | | Less than 1 pack (20 pcs) 1 pack or more |
| | Husband | None |
| | | Less than 1 pack (20 pcs) 1 pack or more |
| Alcohol; daily amount, within 16 weeks of gestational age | | None small amount middle amount large amount |
| Complicated chronic disease | | None Diabetes mellitus Epilepsy Thyroid disease Connective tissue disease Others; disease name drug utilization |
| Infection, within 16 weeks of gestational age | Fever up > 38 degreeC | yes no |
| | Infection | yes no |
| | Cause | Viral Non-viral unknown |
| Medication (which was taken for more than one week within 16 weeks of gestational age) | | yes no |
| Bleeding (within 16 weeks of gestational age) | | yes (disease name) no |
| X-ray exposure to abdomen (within 16 weeks of gestational age) | | yes (in particular) no |
| Fertility treatment | Ovulation induction | Natural induction |
| | Assisted reproduction technologies, IVF, ICSI etc. | yes no |
| Vitamin supplementation (within 12 weeks of gest. age) | yes no | preconceptional after conception |
| Influenza (within 16 weeks of gestational age) | | none affected vaccinated Oseltamivir Zanamivir |

Middle amount; Beer=633mL, Wine=250mL