



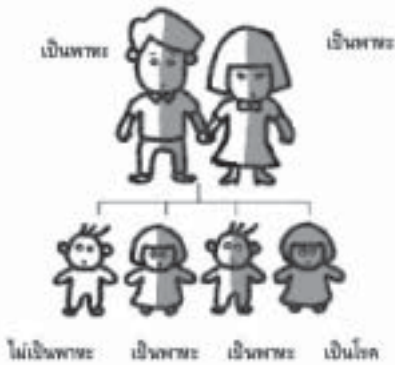
# จะรู้ได้อย่างไรว่าเป็น...พาทะธาลัสซีเมีย (ยีนแฝง)

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ ฉันทชัย สุระ แพทย์หญิง สุพิลชา วีระศาสตร์

## การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ที่เป็นพาหะ

ในปัจจุบันประเทศไทยพบพาหะของโรคธาลัสซีเมียถึงร้อยละ 40 มีการประมาณการกันว่ามีผู้ที่เป็นพาหะถึง 24 ล้านคน ดังนั้น การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ที่เป็นพาหะจึงมีความสำคัญอย่างยิ่งเพื่อให้ผู้ที่เป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเกิดความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับตัวโรคควมมีการถ่ายทอดแบบใดเมื่อเป็นโรคแล้วจะมีอาการอาการแสดง และภาวะแทรกซ้อนอย่างไร ในขณะที่เดียวกันก็ทราบถึงความแตกต่างของผู้ที่เป็นพาหะกับบุคคลที่เป็นโรครูถึงถึงการปฏิบัติตนของผู้ที่เป็นพาหะ และการป้องกันการกำเนิดบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด

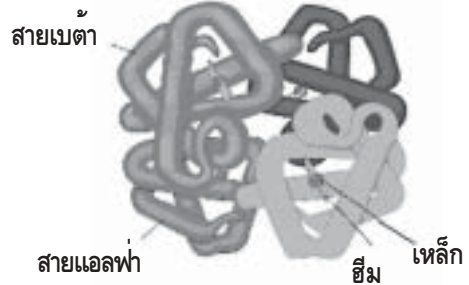
ก่อนอื่นต้องขอเล่าถึงอาการโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียพอสังเขป กล่าวคือ โรคนี้เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม หรือพูดง่าย ๆ ว่าถ่ายทอดจากบิดา, มารดาสู่บุตร ซึ่งการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคนี้เป็นแบบพันธุถ้อย นั่นหมายความว่าถ้าเกิดโรคก็ต่อเมื่อได้รับสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติทั้งจากบิดาและมารดา แต่หากได้รับสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติเฉพาะจากบิดาหรือมารดาข้างใดข้างหนึ่ง จะไม่เกิดโรคแต่สามารถส่งต่อสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติสู่บุตรหลานต่อไปได้



รูปที่ 1 การถ่ายทอดแบบพันธุถ้อย

นอกจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนที่ควรทราบแล้ว ลักษณะอาการและอาการแสดงก็มีความสำคัญเช่นกัน กล่าวคือ เป็นโรคซีดเรื้อรัง เกิดจากความผิดปกติของการสร้างโปรตีนในเม็ดเลือดแดง ที่มีชื่อว่าฮีโมโกลบินและโปรตีนที่เปลี่ยนไปทำให้เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติและแตกง่าย

ก่อให้เกิดอาการซีดเรื้อรัง เหลือง ตับม้ามโต และสืบเนื่องจากการซีดเรื้อรังนี้เอง ทำให้การเจริญเติบโตช้า ไชกระดูกต้องทำงานเพิ่มขึ้น รูปร่างหน้าตาของผู้ป่วยเปลี่ยนแปลง มีโหนกแก้มที่สูงชันและมีภาวะติดเชื้อง่ายขึ้น นอกจากนี้ยังมีภาวะแทรกซ้อนเหล็กเกิน อันเนื่องมาจากเม็ดเลือดแดงแตกง่าย เหล็กที่เกินนี้จะไปสะสมที่อวัยวะสำคัญต่าง ๆ และทำให้อวัยวะเหล่านั้นทำงานลดประสิทธิภาพ เช่นหัวใจ, ตับ เป็นต้น



รูปที่ 2 โครงสร้างของฮีโมโกลบิน

## พาทะธาลัสซีเมียคืออะไร

หลังจากได้ทราบถึงอาการของผู้เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแล้ว มาทราบเกี่ยวกับผู้เป็นพาหะบ้างตั้งที่ได้กล่าวข้างต้นว่าโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดแบบพันธุถ้อยดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีอาการแสดงที่ผิดปกติแต่อย่างไร เนื่องจากจะมีเพียงเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กกว่าปกติเล็กน้อย ดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีภาวะเหล็กเกิน ไม่มีข้อห้ามในการรับประทานธาตุเหล็กเสริมหากมีข้อบ่งชี้ ไม่มีความจำเป็นต้องกินยากรดโพลีคเพิ่มเติมและดำเนินชีวิตได้อย่างปกติสุข

ถึงแม้ผู้ที่เป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะมีสภาพร่างกายปกติสมบูรณ์แข็งแรงเช่นเดียวกับผู้ที่ไม่เป็นพาหะแต่ก็มีความแตกต่างที่สำคัญ กล่าวคือเมื่อผู้เป็นพาหะต้องการมีบุตรจะต้องทราบว่าตนและคู่สมรสเป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ ถ้าใช่ควรมีการตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอดเสมอ

## จะทราบได้อย่างไรว่าตนเป็นพาหะ

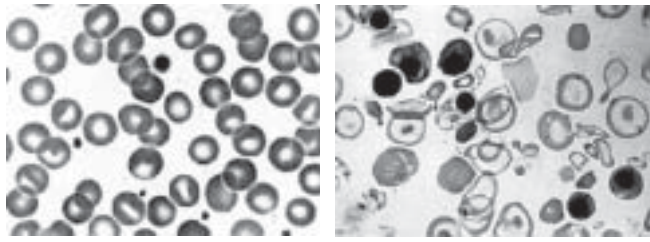
การตรวจหาพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ทำได้โดย

1. ตรวจค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง ซึ่งบ่งถึงขนาดเม็ดเลือดแดง หากมีค่าดัชนีต่ำกว่าเกณฑ์ ต้องนำมาทดสอบด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป
  2. ทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดง จะพบว่าเม็ดเลือดแดงของคนปกติจะแตกหมดแต่ในพาหะของโรคธาลัสซีเมียจะแตกบางส่วน
  3. ทดสอบฮีโมโกลบินไม่เสถียร ซึ่งจะสามารถทดสอบความผิดปกติฮีโมโกลบินอีและเอช ซึ่งฮีโมโกลบินชนิดเหล่านี้ไม่เสถียรและเกิดการสลายตัวและตกตะกอน
- ทั้ง 3 วิธีที่กล่าวข้างต้นต้องตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป การตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานประกอบไปด้วย

1. การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน ซึ่งจากวิธีนี้จะบอกถึงอัตราส่วนของฮีโมโกลบินชนิดต่างๆ จะบ่งถึงความผิดปกติของ ฮีโมโกลบินสายเบต้า และบางส่วนของ สายแอลฟา เช่น ฮีโมโกลบินเอช, ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง
2. เป็นการตรวจวิเคราะห์ยีน ซึ่งบ่งบอกถึงความผิดปกติ สายแอลฟา

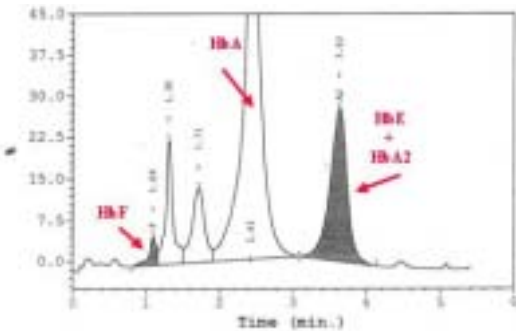


เช่น แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1, แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2, ฮีโมโกลบินเอช, ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง, ฮีโมโกลบินบีคเซ



ลักษณะเลือดของคนปกติ ลักษณะเลือดของคนเป็นโรค

รูปที่ 3 เปรียบเทียบลักษณะสไลด์เลือดของคนปกติและผู้ป่วย



รูปที่ 4 การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน

### เมื่อผู้เป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียต้องการมีบุตร

เมื่อทราบว่าตนเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแล้ว เมื่อต้องการมีบุตร ควรพาคูสมรสไปตรวจว่าเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ ถ้าใช่ต้องให้แพทย์พิจารณาว่าทั้งคู่เป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ ขึ้นกับว่าเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่สัมพันธ์กันหรือไม่ และมีโอกาสที่บุตรจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่ หากเป็นคู่เสี่ยงขณะที่ตั้งครรภ์ต้องมีการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ก่อนคลอดด้วยวิธีต่าง ๆ เช่น การเก็บตัวอย่างเนื้อรก, การเจาะน้ำคร่ำ, การเก็บตัวอย่างเลือดทารกในครรภ์และตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (ultrasound)



### เอกสารอ้างอิง

- กิตติ ต่อจรัส. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย. [www.thaihemato.org/guideline/thalassemia.htm](http://www.thaihemato.org/guideline/thalassemia.htm)
- ธัญชัย สุระ, บุญเชียร ปานเสถียรกุล. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์และสำหรับโรคธาลัสซีเมีย.ธาลัสซีเมียและการให้คำปรึกษาแนะนำ 2546 : 85-91

# .. สารจาก เพื่อนสมาชิก

## เรื่องเล่า...จากชาวบ้าน

โกบีนน้อย

สวัสดิ์คือเพื่อนๆสมาชิกทุกท่านก่อนอื่นขอแนะนำตัวให้รู้จักก่อนนะคะ ข้าพเจ้าโกบีนน้อยผู้ซึ่งจะคอยนำข่าวสารจากโรงพยาบาลต่างๆ มาบอกเล่าให้เพื่อนๆได้รู้กัน โดยขอเริ่มฉบับแรกด้วยข่าวที่มึนคนฮือฮามากที่สุดคือ เมื่อวันที่ 27 กรกฎาคม 2548 ที่ผ่านมาเพื่อนสมาชิกบางท่านอาจจะได้อ่านข่าวของหนังสือพิมพ์ไทยรัฐหน้าหนึ่ง เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย ของเราที่มีนักวิทยาศาสตร์ชาวปากีสถานมาโฆษณาเกี่ยวกับการรักษาโรคโลหิตหายขาด โดยใช้สเต็มเซลล์ซึ่งเขาให้ข่าวว่าเขาสามารถรักษาให้หายขาดได้ และในวันที่ 28 กรกฎาคม 2548 จะเข้ามาเสนอผลงานเพื่อทำวิจัยร่วมกับ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

ดังนั้นในวันที่ 28 กรกฎาคม 2548 ที่ผ่านมาเราได้ส่งกระจอกสาวไปสืบข้อเท็จจริง จนได้ความว่า ที่เขาอ้างอิงทั้งหมดนั่นคือการทดลองที่ไร้สาระมาก เขาได้อธิบายถึงการทดลองว่า ได้เจาะเลือดผู้ป่วยและนำเม็ดเลือดขาวมาแช่น้ำยาบางชนิดเป็นเวลา 8 ชั่วโมงเพราะเขาเชื่อว่าน้ำยาที่แช่ไปมันจะทำให้เม็ดเลือดขาวย้อนกลับไปเป็นตัวอ่อนและเอากลับมาฉีดให้คนไข้ตามเดิม ซึ่งเมื่อดูจากที่เขาได้เล่ามานั้น ไม่มีข้อมูลใดน่าเชื่อถือได้เลย คุณหมอบอกที่ได้ไปฟังวันนั้นได้ลองซักถามถึงอาการหลังจากที่คนไข้ได้รับการรักษาแล้วเขาก็ไม่หลักฐานยืนยัน สรุปก็คือที่เขาเล่ามาทั้งหมดเหมือนการ์ตูนหลอกเด็ก

โธเอ๊ย .... เราก็คิดว่าจะได้มีทางรอดเสียที แต่ก็ไม่ต้องห่วงหรอกเรามีนักวิจัยที่เก่งกว่าและน่าเชื่อถือกว่าตั้งเยอะ อยากรู้ก็พยายามรักษาตัว และเตรียมตัวให้พร้อมสำหรับข่าวดีที่อาจจะมาถึงในไม่ช้าโดยเฉพาะน้องๆตัวเล็กที่ยังอ่อนแอไม่ยอมขับธาตุเหล็กที่บ้าน ต้องเตรียมพร้อมให้มากขึ้นจะเพื่อตัวเอง ตอนนีโกบีนน้อยต้องขอตัวไปให้เลือดก่อน แล้วพบกันฉบับหน้าจะ