



# คำถาม..@..คำตอบ

## ปัญหาธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง วรพรรณ ตันไพจิตร

เชิญชวนร่วมสนุกตอบคำถามเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย หลังจากอ่านบทความข้างต้นแล้ว ร่วมกับบทความในจุลสารฉบับก่อนๆ หากมีข้อสงสัยประการใด ติดต่อสอบถามได้ที่มูลนิธิฯ หรือกองบรรณาธิการ **การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย**

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบมากในประเทศไทย ผู้ที่เป็นโรคมีอาการเรื้อรังและรักษายาก เป็นปัญหาต่อสุขภาพทั้งกายและใจอย่างมาก การรู้จักโรคนี้และเข้าใจแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรม จะทำให้ท่านเห็นความสำคัญและสนใจที่จะมีส่วนร่วมในการควบคุมป้องกันโรค ตามที่กล่าวแล้วว่า ผู้เป็นโรค คือ ผู้ที่ได้รับยีนผิดปกติมาจากทั้งบิดาและมารดาซึ่งเป็นโรค หรือ เป็นพาหะ และพาหะคือ คนแข็งแรงปกติ แต่มียีนธาลัสซีเมียอยู่หนึ่งยีน ยีนที่คู่กันอีกหนึ่งยีน ปกติการตรวจพาหะสามารถเริ่มจากการตรวจกรองด้วยวิธีง่ายๆ จะคัดเอาผู้ที่ไม่เป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดสำคัญออกไปได้ โดยให้ผลเป็นลบ ถ้าผลเป็นบวก จึงตรวจต่อโดยการตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ\* จะบอกได้ว่าผู้ใดปกติ ผู้ใดเป็นโรค ผู้ใดเป็นพาหะ และเป็นพาหะชนิดใด ฉะนั้นต้องตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษจึงจะทราบแน่นอน

\* ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ คือ การตรวจเลือดโดยเฉพาะเจาะจง เพื่อหาภาวะแฝง (พาหะ) และโรคธาลัสซีเมีย ทำได้ที่โรงพยาบาลของมหาวิทยาลัย โรงพยาบาลศูนย์ และโรงพยาบาลเอกชนบางแห่ง



### ใครบ้างที่จะเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย

1. คนทั่วไปมีโอกาสจะเป็นพาหะ หรือมียีนของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งถึงร้อยละ 30-45
2. ชายหญิงที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียอย่างน้อยต้องเป็นพาหะ คือ ต้องมียีนของธาลัสซีเมีย
3. พี่ น้อง หรือญาติของผู้เป็นโรคธาลัสซีเมีย หรือพาหะของโรคธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่จะมียีนธาลัสซีเมียมากกว่าคนทั่วไป

### ใครบ้างที่อาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย

คู่สามีภรรยาที่เคยมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียมาก่อน หรือคู่สามีภรรยาที่มียีนธาลัสซีเมียพวกเดียวกันดังที่ได้กล่าวมาแล้วจะเห็นได้ว่าโดยสรุป ควรมีการตรวจเลือดคู่สมรสที่วางแผนจะมีลูก อาจตรวจคนเดียวก่อน หากเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย หรือมียีนธาลัสซีเมีย ต้องตรวจคู่สมรสอีกฝ่ายหนึ่ง หากคู่สมรสเป็นพาหะของธาลัสซีเมียพวกเดียวกัน ถ้ามีลูกก็มีอัตราเสี่ยงในการเป็นโรคดังที่เคยกล่าวแล้ว แพทย์จะให้คำอธิบายถึงอัตราเสี่ยง และความรุนแรงของโรคในลูก ทางเลือกของคู่สมรสที่มีอัตราเสี่ยงในการมีลูกเป็นโรคชนิดที่รุนแรงคือ

1. ไม่มีลูกของตนเองโดยคุมกำเนิดหรือทำหมัน
2. ยอมเสี่ยงที่จะมีลูกที่เป็นโรค
3. ตรวจทารกในครรภ์ว่าเป็นโรคหรือไม่
4. การผสมเทียมจากไข่ของหญิงและเชื้อสpermของชาย ร่วมกับการวินิจฉัยตรวจโรคตัวอ่อน ก่อนนำไปฝังตัวในมดลูกก่อนการตั้งครรภ์ (Preimplantation) จะทำให้สามารถเลือกทารกที่ไม่เป็นโรคได้ เป็นโครงการในอนาคต ปัจจุบันในประเทศไทยคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ทำสำเร็จแล้วปัจจุบันด้วยภาวะทางเศรษฐกิจและสังคม ครอบครัวส่วนใหญ่มีกว้างแ่่นที่มีบุตรน้อยอยู่แล้ว จึงควรมีบุตรที่สุขภาพสมบูรณ์ด้วย

### การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์

สำหรับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ต้องทำแต่เนิ่นๆ เพราะการยุติการตั้งครรภ์จะปลอดภัยกว่า ถ้าอายุครรภ์น้อยในคู่สมรสที่มีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคถ้าเป็นไปได้ควรปรึกษาแพทย์ เพื่อวางแผนการตรวจวินิจฉัยทารกไว้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ การวินิจฉัยทารกอาจทำได้โดยการตรวจเลือดทารกเพื่อดูชนิดของฮีโมโกลบิน หรือตรวจดีเอ็นเอ (DNA) คือ ตรวจยีนของธาลัสซีเมีย สำหรับเบต้าธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีประมาณ 30 ชนิด ฉะนั้นในการวินิจฉัยของเบต้าธาลัสซีเมีย แพทย์จะตรวจเลือดของคู่สมรส ดูรายละเอียดของความผิดปกติของยีนธาลัสซีเมีย เพื่อวางแผนในการติดตามดูยีนผิดปกตินี้ในทารกในครรภ์ ควรตรวจกับสูติแพทย์ว่าตั้งครรภ์จริง แพทย์จะคาดคะเนอายุครรภ์จากประวัติ และการตรวจครรภ์ด้วยเครื่องมือคลื่นเสียงความถี่สูง (Ultrasound) และจะนัดตรวจวินิจฉัยทารกในเวลาที่เหมาะสม เนื้อเยื่อที่ใช้วินิจฉัยทารก คือ ชี้นรก เซลล์ในน้ำคร่ำ หรือเลือดจากสายสะดือทารก ขึ้นอยู่กับวิธีที่จะใช้วินิจฉัยและอายุครรภ์

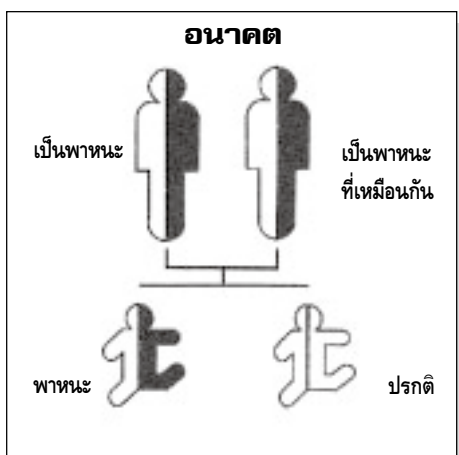
1. การตรวจชี้นรก แพทย์สามารถตัดชี้นรกผ่านทางช่องคลอดหรือผ่านหน้าท้องของมารดาเข้าไปสกัดดีเอ็นเอ (DNA) เพื่อตรวจดูยีนธาลัสซีเมียเปรียบเทียบกับผลการตรวจในบิดา-มารดา ทำให้สามารถวินิจฉัยทารกได้ ข้อดีของวิธีนี้คือ สามารถทำได้ตั้งแต่อายุครรภ์น้อยในไตรมาสแรก (3 เดือนแรกของการตั้งครรภ์) คือ ประมาณสัปดาห์ที่ 9 ขึ้นไป



2. การตรวจเซลล์ในน้ำคร่ำ นิยมเจาะดูผ่านทางหน้าท้องของมารดาสามารถเจาะได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 9-14 สัปดาห์ แต่นิยมเจาะในไตรมาสที่ 2 ระหว่างอายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์ นำเซลล์จากน้ำคร่ำไปวินิจฉัยทารกโดยการตรวจในระดับดีเอ็นเอ (DNA) เช่นกัน

3. การตรวจเลือดทารก โดยการเจาะดูเลือดทารกจากสายสะดือบริเวณที่อยู่ติดกับรกผ่านทางหน้าท้องของมารดา อาศัยเครื่องคลื่นเสียงความถี่สูงช่วยชี้หน้า นำเลือดทารกที่ได้มาตรวจวินิจฉัยดูชนิดของฮีโมโกลบินโดยตรง และ/หรือ นำมาตรวจดีเอ็นเอ (DNA) เพื่อดูยีนของธาลัสซีเมียก็ได้ วิธีนี้สามารถทำได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 17 สัปดาห์ขึ้นไปจนถึงครรภ์ครบกำหนด เช่น ในการวินิจฉัยทารกบวมหน้าที่เป็น ฮีโมโกลบินบาร์ทอสไฮดรอปัส พิทาลิส (ซึ่งเป็นแอลฟาธาลัสซีเมียและมีความรุนแรงที่สุด) ซึ่งสามารถตรวจวินิจฉัยได้รวดเร็วจากการตรวจดูชนิดของฮีโมโกลบิน หรือกรณีที่มาตรวจช้า อายุครรภ์ค่อนข้างมาก บางสถาบันนิยมใช้วิธีนี้ในการวินิจฉัยทารกมากกว่าวิธีอื่น

การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ตรวจได้หลายโรค ฉะนั้นหากมีข้อบ่งชี้เช่น หญิงตั้งครรภ์สูงอายุ นอกจากโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงแล้วอาจมีอัตราเสี่ยงของโรคอื่นๆ แพทย์อาจพิจารณาเป็นรายๆ ไปในการตรวจภาวะผิดปกติหรือโรคอื่นๆ เช่น โรคกลุ่มอาการดาวน์ให้ไปด้วยประเทศไทยมีการดำเนินการโครงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอย่างจริงจังมาตั้งแต่ พ.ศ. 2539 เริ่มดำเนินการในโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย ร่วมกับกระทรวงสาธารณสุข และต่อมามีโครงการเช่นนี้ในทุกภาคของประเทศ ที่ดำเนินโครงการโดยหน่วยงานในสังกัดของกระทรวงสาธารณสุข และ/หรือ ร่วมกับโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ได้มีส่วนสำคัญในการผลักดันเรื่องการควบคุมป้องกัน โรคธาลัสซีเมีย และรัฐบาลได้บรรจุสิทธิประโยชน์ของหญิงมีครรภ์ที่ได้รับการตรวจกรองธาลัสซีเมียตามโครงการประกันสุขภาพถ้วนหน้า ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2544 เมื่อตรวจกรองและตรวจวินิจฉัยหญิงที่มาฝากครรภ์แล้ว จะมีการตรวจยืนยันต่อ ถ้าเป็นพาหะต้องตรวจสามีด้วย ทำให้พบคู่เสี่ยงที่อาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งการตรวจทารกในครรภ์จะให้การวินิจฉัยทารกได้



ขณะนี้เมื่อข้อสงสัยเกิดว่า ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ได้รับการตรวจโรคในโรงพยาบาลใหญ่ๆ ลดลง โดยเฉพาะอย่างยิ่งผู้ป่วยชนิดอาการรุนแรง คาดว่าส่วนหนึ่งจะเป็นผลของการดำเนินการควบคุมป้องกันโรคดังกล่าว

**คำถาม** ทำไมโรคธาลัสซีเมีย จึงสำคัญและชาวไทยควรรู้จัก

**คำตอบ** เพราะคนไทยเป็นโรคนี้นั้นมาก (ประมาณ 600,000 คน) เนื่องจากประชากรไทยมีพันธุกรรมของโรคนี้ (เป็นพาหะ) กันมากถึงร้อยละ 40 ถ้าพาหะมาแต่งงานกันจึงเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคนี้ และผู้เป็นโรค ส่วนหนึ่งอาการซีดรุนแรงมาก ถ้าไม่ได้รับการรักษามักเสียชีวิตในวัยเด็ก

**คำถาม** ดิฉันสุขภาพแข็งแรงดี ไม่เคยมีประวัติโรคซีดในครอบครัว อาจเป็นพาหะได้หรือไม่

**คำตอบ** อาจเป็นพาหะได้ แม้จะไม่มีประวัติของโรคในครอบครัว และพาหะไม่มีลักษณะผิดปกติใดๆ คนไทยเป็นพาหะมากถึง 4 คนใน 10 คน ฉะนั้นท่านก็อาจเป็นพาหะได้เช่นกัน

**คำถาม** ดิฉันเคยตรวจเลือดหลายครั้ง ไม่มีเชื้อไวรัสตับอักเสบบี และไม่ซีด จะแต่งงานต้องตรวจเลือดอีกไหม

**คำตอบ** การตรวจเลือดที่ทำแล้วไม่ได้รวมการตรวจเรื่องธาลัสซีเมีย ถ้าจะตรวจต้องบอกความจำนวขอตรวจเลือดดูว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ เพื่อวางแผนการแต่งงานและการมีบุตร

**คำถาม** โดยทั่วไปก่อนแต่งงานคู่สมรสควรตรวจเลือดดูอะไรบ้าง

**คำตอบ** ตรวจเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย ตับอักเสบบี ซิฟิลิส เอชดี

**คำถาม** เพื่อนของผมมีหลานเป็นโรคซีด ตาเหลือง ม้ามโต ต้องให้เลือดบ่อยๆ เพื่อนมีลูกแล้ว 2 คน แข็งแรงดี อยากมีลูกอีก 1 คน จะแน่ใจได้หรือไม่ว่าลูกคนที่ 3 จะแข็งแรง ไม่เป็นโรคซีดแบบญาติ

**คำตอบ** การมีลูกแข็งแรงปกติ ไม่ได้เป็นหลักประกันว่าลูกคนต่อๆ ไปจะแข็งแรงและไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย (ควรทบทวนความรู้ในจุลสารฉบับกันยายน-ธันวาคม 2549 หน้า 20-23) จะแน่ใจว่าลูกจะไม่เป็นโรค ต้องตรวจบิดา และ/หรือ มารดาว่าเป็นพาหะและเป็นคู่เสี่ยงหรือไม่

**คำถาม** ดิฉันได้ตรวจเลือด แพทย์บอกเลยว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ตรวจสามีแล้วด้วย พบว่าเป็นพาหะเช่นเดียวกัน แพทย์จะไม่ตรวจลูกในท้องให้ เพราะลูกจะไม่ซีด ไม่เป็นโรค แต่ดิฉันอยากให้ตรวจเพื่อความมั่นใจ

**คำตอบ** การตรวจทารกในครรภ์ แม้ว่าจะทำได้หลายวิธีและค่อนข้างปลอดภัย แต่ถ้าไม่มีข้อบ่งชี้ (เช่น ทารกอาจเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หรือแม่อายุมากลูกอาจเป็นโรคกลุ่มอาการดาวน์ เป็นต้น) แพทย์จะหลีกเลี่ยงการตรวจ เพราะไม่จำเป็น ภาวะแทรกซ้อนของการตรวจ แม้จะน้อยก็อาจพบได้ กรณีขอคุณ ถ้ายังสงสัยไม่แน่ใจควรขอให้แพทย์อธิบายเพิ่มเติมให้มั่นใจ การที่พ่อ-แม่ เป็น



พาหะทั้งคู่ ลูกอาจเป็นโรคชนิดไม่รุนแรง (ซึ่งบางชนิดไม่มีอาการผิดปกติเลย) ชนิดรุนแรง หรือไม่เป็นโรคก็ได้ ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับชนิดพาหะที่คู่สามีภรรยาเป็นอยู่ ซึ่งจากการตรวจเลือดโดยละเอียดจะบอกได้ ฉะนั้นถ้าลูกไม่เสี่ยงในการเป็นโรคชนิดรุนแรง และในกรณีของคุณ แพทย์พยากรณ์ว่าลูกจะแข็งแรง แม่ว่าพอ-แม่ จะเป็นพาหะทั้งคู่ จึงไม่คุ้มหรือไม่มีประโยชน์ที่จะตรวจ

**คำถาม** ดิฉันกำลังจะไปฝากครรภ์ (ครรภ์ 2 เดือน) อยากขอตรวจลูกเรื่องโรคธาลัสซีเมียด้วย จะต้องมีค่าใช้จ่ายเท่าใด

**คำตอบ** ปัจจุบันกระทรวงสาธารณสุข ได้สนับสนุนให้ดำเนินการ **“โครงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย”** โดยกำหนดให้สถานฝากครรภ์ทุกระดับในสังกัดให้บริการตรวจหญิงมีครรภ์ ว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ถ้าไม่เป็นพาหะ หญิงนั้นไม่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย จึงไม่ต้องตรวจอะไรเพิ่มเติม แต่ถ้าเป็นพาหะต้องตรวจสามีด้วย แพทย์จะให้คำแนะนำปรึกษาต่อ การตรวจทารกในครรภ์จะทำต่อ เมื่อทารกนั้นเสี่ยงต่อการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเท่านั้น ค่าใช้จ่ายในขั้นตอนต่างๆ รวมทั้งการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ โรงพยาบาลที่ให้บริการสามารถเบิกจากกรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุขได้ จึงเป็นสิทธิประโยชน์ของหญิงมีครรภ์ตามโครงการประกันสุขภาพถ้วนหน้า ทั้งนี้เพื่อ **“เด็กไทยแข็งแรงและไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง”**

**คำถาม** ถ้าทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะ และแพทย์แจ้งว่าเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงถึง 1 ใน 4 อยากจะขอให้แพทย์ช่วยให้มีบุตรที่ไม่เป็นโรคนี้ ทำได้หรือไม่ ที่โรงพยาบาลใดและค่าใช้จ่ายเท่าไร

**คำตอบ** มีบทความเรื่อง “การวินิจฉัยทางพันธุศาสตร์ภายนอก ร่างกาย สำหรับธาลัสซีเมีย” (ในจุลสารฉบับกันยายน-ธันวาคม 2548 หน้า 9-10) อย่างละเอียด ขอให้ดูก่อนบทความนี้ ถ้าไม่มีจุลสารฉบับนี้ติดต่อขอได้ที่มูลนิธิฯ หลักการและขั้นตอนคือ ให้สเปิร์มจากกระตุนรังไข่มารดา ให้มีการตกไข่เป็นจำนวนมาก นำไข่มาผสมกับอสุจินอกร่างกาย ซึ่งไข่ที่ผสมแล้วจะเจริญเป็นตัวอ่อน ตรวจตัวอ่อน



และเลือกเซลล์ที่ปกติ แล้วจึงนำไปใส่ในโพรงมดลูกให้เจริญเป็นทารกปกติไม่เป็นโรคต่อไป ขอเรียนว่าปัจจุบันทำได้แล้วแต่ขั้นตอนค่อนข้างยุ่งยากดังกล่าวแล้ว และมีค่าใช้จ่ายสูง ซึ่งแต่ละรายอาจแตกต่างกัน แพทย์ไทยที่ประสบความสำเร็จสามารถทำได้แล้วเป็นครั้งแรกที่คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ คุณควรปรึกษาแพทย์ที่คุณฝากครรภ์ ขอคำแนะนำ ปรึกษาหารือกัน โดยพิจารณาปัจจัยต่างๆ รวมด้วย

**คำถาม** ภาพที่เห็นในบทความข้างบนเขียนว่า **“อนาคต”** ท่านลองตอบดูเองว่ามีความหมายอย่างไร

ขอเชิญท่านที่ตอบคำถาม ตรวจสอบแล้วแจ้งผลการตอบไปที่กองบรรณาธิการด้วย เราจะพิจารณามอบรางวัลให้จำนวนงวดละ 5 ท่านหากท่านมีข้อสงสัยหรือข้อใจคำเฉลย หรือมีปัญหาอื่นๆ มีข้อเสนอแนะใดๆ โปรดติดต่อไปที่กองบรรณาธิการหรือที่มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย [www.thalassemia.or.th](http://www.thalassemia.or.th) เรามีคำตอบ

ชื่อผู้ตอบ.....อายุ.....ปี.....  
 อาชีพ.....โทรศัพท์.....  
 E-mail address.....  
 ติดต่อทางไปรษณีย์ที่.....