

ตัวอย่างต่อไปนี้เป็นตัวอย่างที่พบได้ในเวชปฏิบัติ ท่านลองพิจารณาและหาคำตอบ คำอธิบาย และพิจารณาให้ข้อแนะนำและแนวทางแก้ไขปัญหา มีจำนวน 10 ข้อ

1. หญิงคนหนึ่งตรวจพบว่าเป็น β -thal trait ได้ยา folic acid มารับประทานวันละเม็ด แพทย์นัดตรวจทุก 6 เดือน หญิงคนนี้กังวลว่าเมื่อไรโรคจะหาย จะต้องไปตามแพทย์นัดอีกนานเท่าใด

พาหะของธาลัสซีเมียพบมากในประเทศไทย (ราว 35-40% ของประชากร) พาหะคือคนที่มีสุขภาพปกติ ไม่ซีด ไม่ต้องรักษา และส่วนใหญ่ผู้ที่ เป็นพาหะมักไม่ได้รับการวินิจฉัย (ไม่รู้ว่าเป็นพาหะ) จนกว่าจะมีบุตรหรือญาติเป็นโรคธาลัสซีเมีย จึงมีการตรวจในครอบครัวหรือเพื่อวางแผนจะมีบุตร แพทย์จะแนะนำให้ตรวจฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง ถ้าปกติก็ไม่จำเป็นต้องตรวจคู่สมรส ในทางตรงกันข้ามถ้าฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะธาลัสซีเมียต้องตรวจคู่สมรส เพื่อให้ทราบว่าจะเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ ชนิดใด เพื่อขอคำแนะนำจากแพทย์ เพื่อจะหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

การที่หญิงรายนี้ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น β -thalassemia trait จึงไม่จำเป็นต้องรับประทานยาอย่างใด ๆ เป็นพิเศษ เพราะเป็นคนปกติ แข็งแรง ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย นอกจากมีข้อบ่งชี้ว่าเป็นโรคที่ต้องรักษาด้วยยา ซึ่งต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเสียก่อน ควรถามแพทย์ ที่ให้ยา อนึ่ง วิตามินโฟเลตเป็นสารพบในพืชผักใบเขียว คนปกติจะรับวิตามินนี้เพียงพอถ้ารับประทานพืชผักดังกล่าว ผู้ที่เป็นโรคเลือดจางจากเม็ดเลือดแดงแตกมาก เช่น โรคธาลัสซีเมีย โรคเม็ดเลือดแดงต้องสร้างเม็ดเลือดมาชดเชย จึงควรได้รับวิตามินนี้เสริมด้วย

โดยสรุป ไม่จำเป็นต้องรับประทานยา ไม่ต้องไปพบแพทย์เพื่อรักษา ภาวะนี้ ไม่ได้เป็นโรค แต่เนื่องจากเป็นพาหะธาลัสซีเมียต้องไปพบแพทย์ก่อนการสมรส เพื่อวางแผนก่อนจะมีบุตร

2. หญิงคนหนึ่งมีอาการซีด แพทย์สงสัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่เมื่อได้รับการตรวจเลือดแพทย์แจ้งว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย ได้อ่านหนังสือเกี่ยวกับธาลัสซีเมียได้ความรู้ว่า พาหะธาลัสซีเมีย อาการปกติ แข็งแรง และไม่ซีด จึงมีความกังวลใจว่าตนเป็นพาหะแต่ทำไมจึงซีด

ขอชมเชยที่ชวนหาความรู้ และเมื่อมีข้อสงสัยก็ถามไถ่มา และถูกต้องตามที่เข้าใจ พาหะแข็งแรงปกติ ไม่ซีด ถ้าซีดน่าจะมีสาเหตุอื่นซึ่งมีมากมาย ยกตัวอย่างเช่น ซีดจากขาดธาตุเหล็ก พบได้ในผู้ที่เสียเลือดเรื้อรัง ในหญิงที่พบบ่อยคือจากการมีประจำเดือนมากผิดปกติ หรือจากการรับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กไม่เพียงพอ

และซีดยังเกิดจากสาเหตุอื่นๆ อีกมาก จึงต้องมีการตรวจเพื่อวินิจฉัยที่ถูกต้อง เพื่อแก้ไขสาเหตุและรับการรักษาอย่างถูกต้องต่อไป ดังนั้นก็เรื่องการเป็นพาหะธาลัสซีเมียไว้ และปรึกษาแพทย์ก่อนสมรส

3. บิดาผู้ป่วย β -thal/Hb E disease ให้ข้อมูลกับแพทย์ว่าสงสัยว่าบุตรจะติดโรคมารจากฝ่ายภรรยา เพราะพบว่าภรรยามีญาติที่มีอาการซีด เหลือง ท้องโต

ผู้ป่วยเป็น β -thal/Hb E ได้รับยีน (พันธุกรรม) ธาลัสซีเมีย (β -thalassemia และ Hb E) มาจากบิดาและมารดา การที่บิดาสงสัยว่าลูกจะ “ติดโรค” มาจากฝ่ายมารดา เพราะญาติข้างมารดามี “อาการ” ที่สงสัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งก็มีส่วนที่ทำให้สงสัยได้เพราะทางฝ่ายมารดาและญาติมีอัตราเสี่ยงมากกว่าคนทั่วไปที่จะมีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย แต่ฝ่ายบิดาและญาติก็อาจเป็นพาหะได้เช่นกัน เพราะในคนไทยพบพาหะ 3-4 คน จาก 10 คน เป็นอัตราเสี่ยงข้างบิดา (หรือคนทั่วไป) แต่ไม่ควรเรียกว่า “ติดโรค” โดยสรุปลูกได้รับการถ่ายทอดพันธุกรรมธาลัสซีเมียจากทั้งบิดาและมารดา คือ อย่างน้อยบิดามารดาเป็นพาหะของธาลัสซีเมียทั้งคู่ โดยฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของ β -thal และอีกฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของ Hb E สิ่งที่สำคัญคือ บิดามารดาควรตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมีย เพื่อวางแผนปรึกษาแพทย์ถ้าจะมีลูกอีก ตรวจเลือดลูกคนอื่น ๆ ด้วย เพื่อแพทย์จะได้ให้คำแนะนำปรึกษาและเพื่อประโยชน์ของญาติพี่น้อง ควรแนะนำให้พี่ๆ น้องๆ ทั้งฝ่ายบิดาและมารดาตรวจเลือดด้วย เพื่อวางแผนการมีบุตรที่แข็งแรงไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

4. ลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมียมีผู้แนะนำให้ ครรภ์ต่อไปอีก 3 ครรภ์ปลอดภัย จะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย คือ จะเป็นพาหะแบบพ่อ 1 คน หรือ แบบแม่ 1 คน และปกติโดยไม่เป็นพาหะ 1 คน

ถ้าลูกคนแรกของครอบครัวเป็นโรคธาลัสซีเมีย แสดงว่าอย่างน้อยทั้งบิดาและมารดาเป็นพาหะ ซึ่งอัตราเสี่ยงในการมีบุตรปกติ : เป็นพาหะ : เป็นโรค = 1 : 2 : 1 คือ ลูกจะเป็นโรคในอัตรา 1 ใน 4 ไม่เป็นโรค 3 ใน 4 และทุกครรภ์มีอัตราเสี่ยงเท่ากัน (พาหะถือว่าไม่เป็นโรค) ฉะนั้นบุตรคนต่อไปอาจเป็นโรคหรือไม่เป็นโรคก็ได้คำแนะนำที่ได้รับมาจึงไม่เป็นความจริงและต้องตรวจเลือดทั้งพ่อและแม่จึงจะทราบอัตราเสี่ยงที่แน่นอน

5. หญิงตั้งครรภ์ได้รับการส่งตัวมาโรงพยาบาลใหญ่แห่งหนึ่งเพื่อการตรวจทารกในครรภ์ (PND) เพราะการตรวจยืนยัน จากโรงพยาบาลศูนย์แล้วว่าตนและสามีเป็นคู่เสี่ยงที่อาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย เพราะได้ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลจังหวัดได้มีการตรวจ screening

แล้วพบว่าผิดปกติ แพทย์ส่งตัวคู่สามี-ภรรยาไปตรวจ Hb typing ที่โรงพยาบาลศูนย์ซึ่งส่งหญิงตั้งครรภ์นี้ไปโรงพยาบาลใหญ่ดังกล่าว สตรีแพทย์แนะนำให้กลับไปโรงพยาบาลแรก เพื่อดูผลการตรวจ โดยชี้แจงว่าไม่จำเป็นต้องตรวจทารกในครรภ์เพราะทารกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย

ในเรื่องธาลัสซีเมีย การตรวจทารกในครรภ์ (prenatal diagnosis : PND) มีข้อบ่งชี้เมื่อทารกในครรภ์เสี่ยงที่จะเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง (homozygous α -thal-1 หรือ Hb Bart's hydrops fetalis, homozygous β -thal, β -thal/Hb E) เมื่อการตรวจกรองในคู่สมรสให้ผลบวก สมควรที่จะส่งต่อไปยังโรงพยาบาลใหญ่ที่สามารถวินิจฉัยยืนยันได้ (OF test ให้ผลบวกในผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียทุกชนิด, β -thal trait, α -thal-1 trait ส่วน DCIP ให้ผลบวกใน Hb E trait, homozygous Hb E หรือโรคธาลัสซีเมียที่มี Hb E ด้วย เช่น β -thal/Hb E) แต่เมื่อตรวจคัดกรองโดยละเอียดแล้วแพทย์ให้การวินิจฉัยว่าไม่เป็นความเสี่ยง จึงไม่จำเป็นต้องตรวจ PND ยกตัวอย่างเช่น พบว่าคู่สมรสเป็น Hb E trait + Hb E trait, Hb E trait + α -thal-1 trait จะเห็นการที่พบว่าสามีภรรยาเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งสองคน บุตรจึงอาจไม่เสี่ยงที่จะเป็นโรคก็ได้

6. หญิงตั้งครรภ์เป็น β -thal สามีเป็นพาหะแบบเดียวกัน ได้รับการวินิจฉัยว่าทารกปกติ ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยการตรวจ US ดูทารกในครรภ์ทุกเดือนจนครบกำหนด

ถ้าคู่สมรสต่างก็เป็น β -thal trait อัตราเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรค (homozygous β -thal) : เป็นพาหะ : ปกติ = 1 : 2 : 1 การตรวจ US (ultrasound) ดูทารกในครรภ์ ไม่สามารถวินิจฉัยทารกที่เป็นโรค β -thal ได้ เพราะทารกไม่มีลักษณะผิดปกติไม่บวม ต้องวินิจฉัยโดยการตรวจเลือดสายสะดือ หรือชิ้นรก หรือตรวจเซลล์น้ำคร่ำ การตรวจ US เป็นการตรวจด้วยคลื่นเสียง สามารถช่วยวินิจฉัยทารกบวมหน้า (hydrops) ที่พบในโรค Hb Bart's hydrops fetalis (α -thal-1 homozygous) ได้ เข้าใจว่าน่าจะมีเหตุผลอื่นในการตรวจ US หรือมีความไม่เข้าใจกันระหว่างหญิงรายนี้กับแพทย์

7. สามีภรรยาคนหนึ่งต่างก็เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี อายกมีบุตรที่แข็งแรงไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย จะตรวจทารกในครรภ์ (PND) ที่ใดดี จึงจะตรวจได้แม่นยำ

ลูกมีอัตราเสี่ยงเป็น homozygous Hb E : Hb E trait : ปกติไม่เป็นพาหะ = 1 : 2 : 1 ฉะนั้นไม่จำเป็นต้องตรวจ PND เพราะไม่มีข้อบ่งชี้ (homozygous Hb E ถือว่าไม่เป็นโรค เพราะไม่มีอาการ)

8. ผ่าแฝดหญิงชายจากการทำ "GIFT" เป็น thalassemia disease ทั้งคู่

เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียพบมากในบ้านเรา จึงจำเป็นต้องตรวจพาหะในคู่สมรสก่อนวางแผนมีบุตรเสมอ การทำ GIFT ก็เช่นกัน แพทย์ต้องตรวจพาหะธาลัสซีเมียในคู่สมรสนี้เสมอ โดยเฉพาะยังการตั้งครรภ์จากการทำ GIFT มีโอกาสที่จะมีบุตรมากกว่า 1 ดвой

9. ทารกอายุ 4 สัปดาห์ ได้รับการส่งตัวเพื่อวางแผนการรักษา โดยการให้ "Hypertransfusion" เพราะเป็นเบต้า-ธาลัสซีเมีย ชนิด "รุนแรง" โดยทารกมีประวัติซีดมากตั้งแต่แรกเกิด ตับโต just palpable ม้ามโต 3 ซม. Hb Type A F แพทย์ได้ให้เลือดไป 1 ครั้ง เมื่ออายุ 3 วัน ปัจจุบันยังซีดอยู่เล็กน้อย

ภาวะซีดมากตั้งแต่แรกเกิดมีหลายสาเหตุ การตรวจเลือดทารก

1. ถ้าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา (α -thal disease) จะพบ Hb Bart's ในปริมาณสูง

- ถ้าเป็น homozygous α -thal-1 พบ Hb Bart's 80-100% ลักษณะทารกผิดปกติ บวม

- ถ้าเป็น Hb H พบ Hb Bart's ~ 25-30%

2. ถ้าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้า (β -thal homozygote หรือ β -thal/Hb E) พบ Hb F, A₂ (E) แต่จะไม่พบ Hb A

ผู้ป่วยรายนี้วินิจฉัยมาเป็นโรค β -thalassemia ชนิดรุนแรง และตรวจ Hb Type A F พบ Hb A จึงไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด β ควรตรวจเลือดติดตามอย่างต่อเนื่อง (CBC, Hb type ลักษณะเม็ดเลือดแดง) ซึ่งจะช่วยให้การวินิจฉัยได้ ถ้าถูกเป็นโรคทั้งพ่อและแม่อย่างน้อยต้องเป็นพาหะทั้งคู่ หนึ่งผู้ป่วย β -thal disease ชนิดรุนแรงมากอย่างรวดเร็ว ก็มักมีอาการเมื่ออายุ 1-2 เดือนไม่มีอาการเมื่อแรกเกิดเช่นรายนี้ ซึ่งควรได้รับการวินิจฉัยถึงสาเหตุของอาการซีดแรกเกิดซึ่งมีความสำคัญเพื่อการดูแลรักษาที่เหมาะสมต่อไป

10. เด็กชายอายุ 6 ปี ไปโรงพยาบาลด้วยเรื่องปอดอักเสบ ตรวจเลือดพบเม็ดเลือดแดงผิดปกติ จึงมีการตรวจเพิ่มเติมพบ Hb Type E F (E 85%, F 15%) MCV 68 fL จึงได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น β^0 -thal/Hb E disease และส่งตัวผู้ป่วยมาโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย เพื่อปลูกถ่ายไขกระดูกเพราะมีเศรษฐฐานะดี และมีพี่อีก 2 คน แข็งแรงดี

เด็กอายุ 6 ปี ไม่ได้บอกประวัติว่าเคยมีอาการซีดหรือไม่ การตรวจเลือดในรายนี้จะเป็นการตรวจพบโดยบังเอิญว่าเม็ดเลือดแดงผิดปกติ จึงตรวจเพิ่มเติม พบ Hb Type เป็น Hb E 85%, F 15%, MCV 68 fL ไม่ควรด่วนสรุปว่าผู้ป่วยเป็น β^0 -thal/Hb E การให้ข้อมูลด้านการตรวจเลือดควรให้ข้อมูลครบถ้วนตามที่ได้ตรวจเพื่อนำมาพิจารณาโดยรวม เช่น ซีดหรือไม่ (Hb, Hct, Rbc, red cell indices, RDW-red cell distribution width) จะดีมากกว่าส่ง blood smear มาให้ดู ในกรณีที่ทำการตรวจเลือดติดตามและมารดาจะช่วยในการวินิจฉัยได้ จากผลการตรวจ Hb Type, MCV น่าจะเข้าได้กับ homozygous Hb E มากกว่า β^0 -thal/Hb E ซึ่ง Hb Type มักจะ E:F=40-60% : 60-40% จึงไม่จำเป็นต้องให้การรักษาเป็นพิเศษ