



ฮีโมโกลบินเอ็ช (Hemoglobin H)

รศ.พ.อ.นพ. กิตติ ต่อจรัส

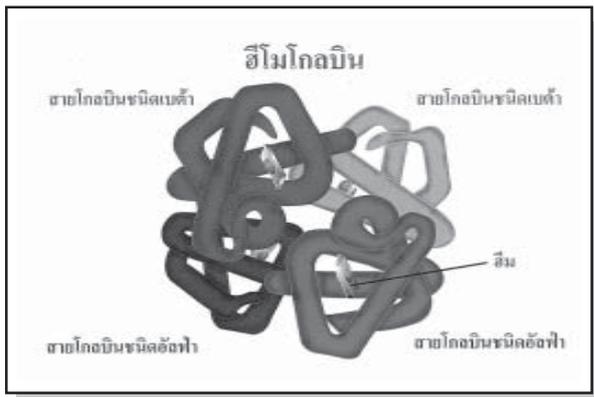
ฮีโมโกลบินเอ็ช คืออะไร

ฮีโมโกลบินเอ็ชคือ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดหนึ่งอยู่ในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมีย ก่อนที่จะเข้าใจเรื่องของโรคนี้เราจะมาทำความรู้จักกับเลือดของเราก่อน

ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin, Hb)

ในเลือดของเราประกอบด้วยเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกร็ดเลือด เม็ดเลือดแดงทำหน้าที่นำออกซิเจนที่เราหายใจเข้าไปทางปอดไปสู่ส่วนต่างๆ ของร่างกาย ส่วนประกอบสำคัญในเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่นี้คือ ฮีโมโกลบิน (hemoglobin, Hb)

ฮีโมโกลบินในผู้ใหญ่ คือ ฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ในเด็ก คือ ฮีโมโกลบินเอ็ฟ (Hb F) ส่วนประกอบของฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประกอบด้วยโปรตีนหรือโกลบิน 2 ชนิดคือ แอลฟาและเบตาโกลบิน (รูปที่ 1)



รูปที่ 1 แสดง แอลฟาและเบตาโกลบินอย่างละคู่ในส่วนประกอบของฮีโมโกลบิน

ยีน (Gene) คืออะไร

ลักษณะต่างๆ หรือโปรตีนในร่างกายมนุษย์ถูกควบคุมการสร้างหรือกำหนดโดยยีน ตัวอย่างเช่น สีของตา สีมดถูกกำหนดโดยยีนในแต่ละคน ยีนของมนุษย์อยู่บนโครโมโซมซึ่งเป็นจำนวนคู่ ดังนั้นยีนของคนจะเป็นคู่ หรือมี 2 ยีน โดยยีนหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากแม่และอีกยีนได้รับมาจากพ่อ เช่นเดียวกันยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินเช่น Hb A จะประกอบด้วย 2 ชนิดคือ แอลฟายีน 1 คู่และเบตายีน 1 คู่

พาหะธาลัสซีเมียคืออะไร

เมื่อท่านได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือ thalassemia trait หรือ thalassemia carrier หมายถึงท่านมียีนที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของธาลัสซีเมีย ซึ่งสามารถถ่ายทอดไปสู่ลูกหลานได้ ผู้ที่เป็นพาหะสามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ ไม่ต้องรับประทานยาใดๆ ไม่สามารถติดจากบุคคลหนึ่งไปอีกบุคคลหนึ่ง ไม่สามารถกลายเป็นโรคได้ พาหะของธาลัสซีเมียมี 2 ชนิดได้แก่

- พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียแบ่งเป็น 2 ชนิดคือ
 - 1) แอลฟาธาลัสซีเมีย 1
 - 2) แอลฟาธาลัสซีเมีย 2

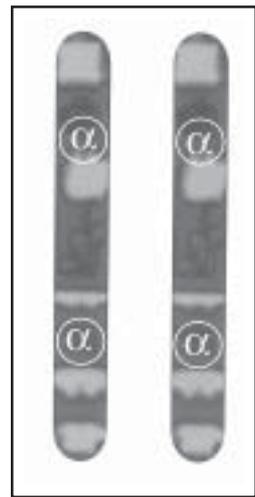
พาหะของเบตาธาลัสซีเมีย

นอกจากนี้ยังมีพาหะของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยอีก 2 ชนิดได้แก่

1. พาหะของฮีโมโกลบิน อี ((Hemoglobin E trait, Hb E trait)
2. พาหะของฮีโมโกลบิน คอนสแตนต์สปริง (Hemoglobin Constant Spring trait, Hb CS trait)

พาหะแอลฟาธาลัสซีเมียคืออะไร

คนปกติแอลฟายีนที่ทำหน้าที่จะมีอยู่ 4 ตำแหน่ง (4 working genes) ดังรูปที่ 2



รูปที่ 2 แสดงแอลฟายีนของคนปกติ

พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียมี 2 ชนิดแต่ละชนิดขึ้นอยู่กับจำนวนแอลฟายีนในการทำหน้าที่ควบคุมการสร้างแอลฟาโกลบินดังนี้

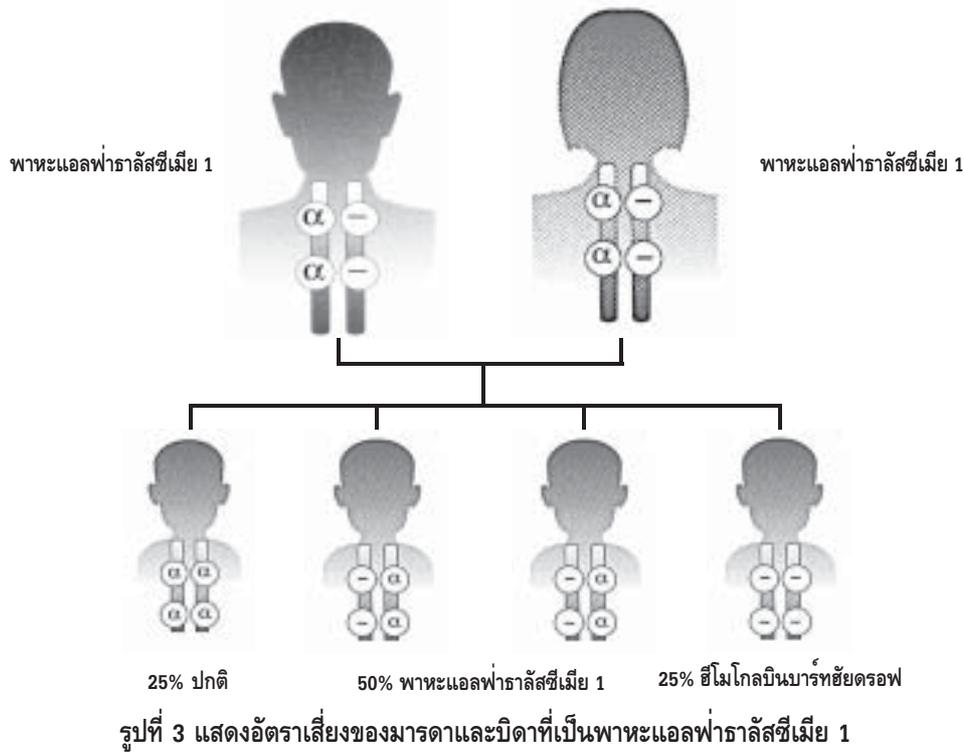
1. **แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 (α -thal 2 trait)** ผู้ที่เป็นพาหะชนิดนี้ บางครั้งเรียกว่า silent carrier จะไม่มีอาการซีด สามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ การตรวจเลือด CBC (complete blood count) จะถืออยู่ในเกณฑ์ปกติ ถ้าศึกษาระดับยีนจะพบจำนวนแอลฟาโกลบินยีนที่ทำหน้าที่จำนวน 3 ยีน (3 working genes)
2. **แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 (α -thal 1 trait)** ผู้ที่เป็นพาหะชนิดนี้จะซีดเล็กน้อย การตรวจเลือด CBC จะพบว่า มีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็ก (MCV มีค่าต่ำกว่าปกติ) ไม่มีปัญหาเรื่องสุขภาพเช่นกันสามารถใช้ชีวิตได้ปกติ มีจำนวนแอลฟาโกลบินที่ทำหน้าที่จำนวน 2 ยีน



โรคในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมีย

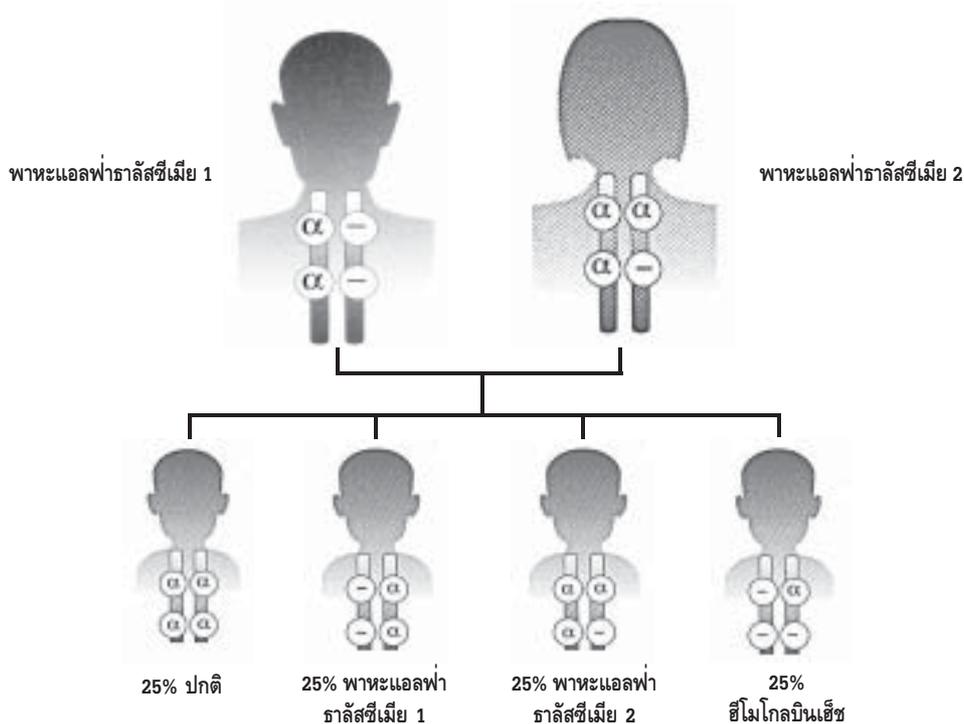
1. ซีโมโกลบินบาร์ทฮัยดรอฟ (Hb Bart's hydrops)

ผู้ป่วยจะได้รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 จากพ่อและแม่ ผู้ป่วยไม่มีแอลฟาโกลบินยีนเลย ขณะมารดาตั้งครรภ์อาจ พบภาวะครรภ์เป็นพิษ มีความดันโลหิตสูงและชักได้ ทารกที่คลอดออกมาจะมีลักษณะ บวมซีด ตับ และม้ามโต และเสียชีวิตในเวลาต่อมาการถ่ายทอด ดังแสดงในรูปที่ 3



2. ซีโมโกลบินเอช (Hb H disease)

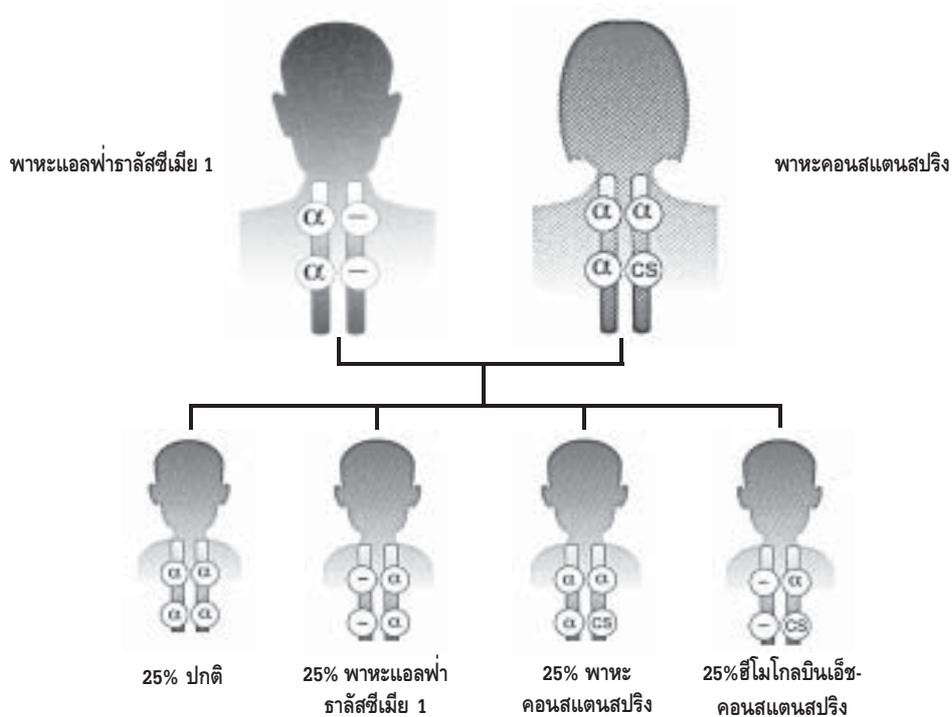
ผู้ป่วยจะมีแอลฟาโกลบินยีนที่ทำหน้าที่ 1 ยีนโดยได้รับแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 จากพ่อและแม่ ดังรูปที่ 4





3. ฮีโมโกลบินเอช-คอนสแตนต์สปริง (Hb H disease with Hb CS)

ผู้ป่วยจะมีแอลฟาโกลบินยีนที่ทำหน้าที่ 1 ยีนโดยได้รับแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และคอนสแตนต์สปริง จากพ่อและแม่ ดังรูปที่ 5



รูปที่ 5 แสดงอัตราเสี่ยงของพ่อและแม่ที่เป็นพาหะ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และคอนสแตนต์สปริง

ฮีโมโกลบินเอชจะดูแลตนเองอย่างไร

1. อาหารที่ควรรับประทานได้แก่อาหารหลัก 5 หมู่และควรรับประทานผักสีเขียวหรือผลไม้สด
2. อาหารที่ไม่ควรรับประทานได้แก่อาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเช่น ตับ เลือดหมู เลือดไก่ และเหล็กเลี้ยงรับประทานยาธาตุเหล็ก เนื่องจากผู้ป่วยจะมีธาตุเหล็กเกินอยู่แล้ว
3. ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะดำเนินชีวิตได้เหมือนคนปกติแต่จะต้องระวังสุขภาพเมื่อมีการติดเชื้อจะทำให้เม็ดเลือดแดงแตกลงอย่างรวดเร็วเกิดภาวะซีดเฉียบพลัน ดังนั้นถ้าผู้ป่วยมีอาการดังต่อไปนี้ให้รีบมาพบแพทย์
 - 1) มีภาวะซีดโดยดูจากเปลือกตาภายในหรือริมฝีปาก
 - 2) ตาเหลืองหรือดีซ่าน
 - 3) อ่อนเพลีย
 - 4) บัสสาวะสีชาโคล่า
 - 5) ปวดท้อง ปวดหลัง

4. ส่วนใหญ่ผู้ป่วยจะซีดไม่มากโดยมีค่าระดับความเข้มข้นของเลือด (hematocrit, Hct) = 25-30% การรับประทานยาโฟลิก (folic acid) ขนาดเม็ดละ 5 มิลลิกรัมวันละเม็ด เพื่อนำไปใช้สร้างเม็ดเลือด ดังนั้นการให้เลือดจึงไม่จำเป็นในผู้ป่วยกลุ่มนี้

ฮีโมโกลบินเอชต้องให้เลือดทุกรายหรือไม่

ร้อยละ 60 ของผู้ป่วยมีอาการไม่รุนแรงไม่จำเป็นต้องให้เลือด ร้อยละ 40 อาจจะต้องให้เลือด ขึ้นอยู่กับดุลยพินิจของแพทย์

เอกสารอ่านประกอบ

1. กิตติ ต่อจรัส โรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอชและการตัดม้าม จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ปีที่ 15 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2549 หน้า 5-9.