



# คำถาม @ ตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

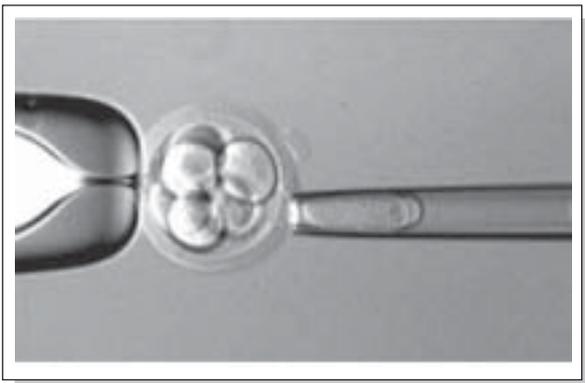
## คำถาม

ดิฉันอายุ 35 ปี แต่งงานมาแล้ว 8 ปี แต่ยังไม่มียุติ กำลังกังวลมาก จึงปรึกษากับสามีว่าจะไปหาแพทย์ให้ช่วยให้มีลูกเพราะได้คำแนะนำจากเพื่อนที่เคยมีปัญหาดียวกัน ขณะนี้เพื่อนได้ลูกโดยการผสมเทียมเป็นเด็กแฝด ชาย 1 หญิง 1 อายุ 1 ขวบแล้วแข็งแรงดี ดิฉันกังวลด้วยคำว่าสามี ลูก ก็อยากให้เป็นเด็กแข็งแรงคนเดียวก็ได้ เป็นแฝดก็ได้ ขอสารภาพว่าที่กังวลเพราะมีคุณอายุทางคุณพ่ออายุ 50 ปีเศษ เป็นโรคเลือด " ธาลัสซีเมีย " ดิฉันดูท่านก็แข็งแรงดีแต่ก็ได้ทราบว่าท่านเคยซีดจนต้องเข้าโรงพยาบาลให้เลือด 2 - 3 หน เมื่อตอนเด็ก ครอบครัวเรสนิทกัน ญาติ ลูกหลานคนอื่นๆ ทั้งฝ่ายดิฉันและสามี สุขภาพแข็งแรงดีและไม่มีใครเป็นโรคธาลัสซีเมียอีกเลย ดิฉันขอถามคุณหมอดังนี้ค่ะ

1. ดิฉันควรมีลูกโดยการผสมเทียมหรือไม่ จะเกิดอันตรายหรือแทรกซ้อนอะไรบ้างในการทำ
2. จะหาความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียได้ที่แหล่งใดบ้าง เคยมีเพื่อนให้ยืมหนังสือ แต่ขอคืนไปแล้ว เท่าที่อ่านดู (หนังสือมีภาพด้วย) คิดว่าการแพทย์น่าจะช่วยเหลือป้องกันโรคนี้
3. จะแน่ใจได้อย่างไรว่าลูกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย ญาติๆ จะมีลูกน้อยกันทั้งนั้น คุณหมอกะแม่จะเป็นธาลัสซีเมียอย่างคุณอาของดิฉัน ก็ไม่อยากให้ลูกเป็นคะ จริงๆ เรวางแผนจะมีลูกน้อยแค่คนเดียวก็พออยากให้แข็งแรงคะ

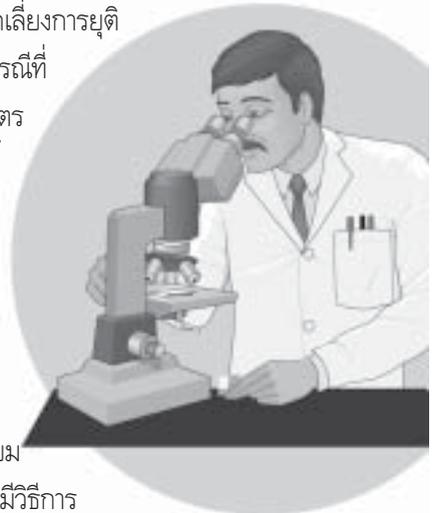
## คำตอบ

ปัญหาของคุณและสามีคือ แต่งงานกันมานานถึง 8 ปีแล้ว ทั้งที่อยากมีลูกแต่ยังไม่ มี อาจเกิดจากสาเหตุได้หลายประการ ซึ่งปัจจุบันมีแพทย์ด้านสูติศาสตร์ที่จะให้คำแนะนำปรึกษาและช่วยเหลือได้ ใน "คลินิกผู้มีบุตรยาก" คุณควรไปพบแพทย์พร้อมกันทั้งคู่ ซึ่งแพทย์จะมีการซักประวัติ ตรวจร่างกาย และตรวจทางห้องปฏิบัติการต่างๆ เพื่อ



หาสาเหตุและให้คำแนะนำช่วยเหลือตามกรณี สำหรับ "การผสมเทียม" นั้น ในกรณีที่การมีบุตรตามธรรมชาติเป็นไปยาก มีวิธีที่แพทย์จะทำให้ไข่ของฝ่ายหญิงผสมกับเชื้อสpermของฝ่ายชายได้ ซึ่งมีขั้นตอนหลายอย่างในแต่ละกรณี จนจัดการให้ตัวอ่อนเข้าไปสู่โพรงมดลูกและเจริญเติบโตเป็นทารกตั้งครรรภ์ต่อไปตามปกติ ซึ่งสูติแพทย์จะเป็นผู้ให้ข้อมูลและความรู้แก่คุณและสามี ทั้งข้อบ่งชี้ การเตรียมการและรายละเอียดการทำ การติดตามการตั้งครรรภ์ และการคลอด เท่าที่ทราบก็ปลอดภัยดีหมอมจะเชิญแพทย์ผู้รู้มาให้รายละเอียดในจุลสารฉบับต่อไป

ในปัจจุบันเพื่อหลีกเลี่ยงการยุติการตั้งครรรภ์ตั้ง เช่น กรณีที่แพทย์ วินิจฉัยได้ว่าบุตรในครรรภ์เป็นโรค ซึ่งได้แก่ คู่สามีภรรยาที่ได้รับการ วินิจฉัยว่าเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงแต่หากเป็นการ ตั้งครรรภ์ โดยการผสมเทียม



อยู่แล้ว ถ้าเป็นคู่เสี่ยงก็มีวิธีการที่จะวินิจฉัยตัวอ่อน เพื่อเลือกเอาตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรคก่อนแล้วนำไปใส่ไว้ในโพรงมดลูก โรคที่แพทย์จะตรวจวินิจฉัย เช่น โรคที่พบมากขึ้นในมารดาสูงอายุ คือ โรคกลุ่มอาการดาวน์ (Down's syndrome) เป็นต้น หรือโรคพันธุกรรมบางอย่าง เช่น ธาลัสซีเมีย ที่ทราบแล้วว่าบิดา มารดา เป็นคู่เสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคหรือเคยมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอยู่ก่อน เป็นต้น วิธีการนี้ เรียกว่า Pre implantation Genetic Diagnosis (PGD) หรือการวินิจฉัยทางพันธุศาสตร์ตรวจตัวอ่อนก่อนย้ายกลับเข้าสู่โพรงมดลูก (จุลสาร ฉบับที่ 2 /2548 กันยายน - ธันวาคม)

ข้อดีก็คือ เมื่อตรวจตัวอ่อน ทราบว่าไม่เป็นโรคแล้วใส่กลับในมดลูก ต่อไปมารดาก็ตั้งครรรภ์ตามปกติ ลูกที่เกิดมาก็จะไม่เป็นโรคนี้ ในกรณีที่ของโรคบางอย่างที่ต้องการการรักษาที่เป็นโรคโดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากน้องที่จะเกิด (ในต่างประเทศและในประเทศไทยในอนาคตอันใกล้) สามารถวางแผน คือ นอกจากเลือกตัวอ่อนไม่เป็นโรคแล้ว ยังสามารถเลือกตัวอ่อนที่มี HLA ตรงกันคือเข้ากันได้กับพี่ด้วย แล้วเก็บเลือดจากสายสะดือและรก นำไปรักษาพี่โดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากเลือดสายสะดือของน้องนี้ ทำให้พี่มีโอกาสหายขาดจากโรคได้สูงมาก ซึ่งถ้าไม่ได้ตรวจ HLA แม้้องไม่เป็นโรคก็จริง แต่โอกาสที่ HLA พี่น้องจะเข้ากันได้มีเพียง 1 ใน 4 เท่านั้น จึงนับเป็นความก้าวหน้าอีกขั้นหนึ่ง



วิธี PGD นอกจากจะมีประโยชน์ดังกล่าวนี้แล้ว คือ จะเลือกตัวอ่อนที่จะเจริญเป็นทารกที่ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียได้ ในขณะที่การตั้งครรภ์โดยวิธีธรรมชาติ อัตราเสี่ยงที่ลูกในครรภ์จะเป็นโรค: พาหะ: ปกติโดยไม่เป็นพาหะ = 1: 2: 1 คือลูกเป็นโรคในอัตรา 1 ใน 4 ซึ่งครอบครัวมักขอเลือกลูกไม่เป็นโรค เพราะลูกคนแรกก็เป็นไปแล้ว แม้ว่าแพทย์สามารถตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้ แต่หากทารกเป็นโรครุนแรง ทางออกจึงมัก ได้แก่ การยุติการตั้งครรภ์

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรม ถ่ายทอดโดยยีนด้อยพบได้ทั่วโลกโดยประมาณร้อยละ 5 ของประชากรโลก หรือ 250 ล้านคน เป็นพาหะของภาวะนี้ และแต่ละปีจะมีทารกเกิดใหม่เป็นโรคนี้ประมาณ 300,000 ราย ประเทศในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้มีพาหะและคนเป็นโรคนี้มาก รวมทั้งประเทศไทย ซึ่งมีพาหะทั้งธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาและเบต้ารวมกันประมาณร้อยละ 40 ของประชากร

พาหะสุขภาพปกติ จึงไม่ทราบว่าเป็นพาหะ เมื่อมาแต่งงานกันหากเป็นพาหะกลุ่มเดียวกัน จึงอาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ โดยประมาณในประเทศไทย การตั้งครรภ์ 5 ใน 100 (1 ใน 20) ครรภ์เป็นการตั้งครรภ์ที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคนี้ ทำให้แต่ละปีมีทารกเกิดใหม่เป็นโรคประมาณ 12,000 ราย ในจำนวนนี้ 5,000 ราย เป็นชนิดรุนแรง

เนื่องจากผู้ที่เป็นโรครุนแรงจะมีอาการมาก คือ ซีด เหลือง ม้ามและตับโต อ่อนเพลียเหนื่อยง่าย กระดูกบางเปราะหักง่าย เจริญเติบโตไม่สมอายุ อายุไม่ยืน ต้องการการรักษาดูแลตลอดชีวิต (นอกจากรักษาหาย โดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด) เป็นปัญหาระดับชาติ มูลนิธิฯ ได้มีส่วนร่วมกับรัฐคือกระทรวงสาธารณสุข เน้นการดำเนินการเพื่อควบคุมป้องกันโรคนี้ควบคู่ไปกับการรักษาเพื่อให้เด็กเกิดใหม่มีสุขภาพสมบูรณ์ และเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงลดจำนวนลง โดยกระทรวงสาธารณสุขได้ประกาศ "นโยบายส่งเสริมป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติของประเทศไทย **เมื่อวันที่ 9 กุมภาพันธ์ 2548** โดยถือเป็นนโยบายการสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้า เพื่อให้ "ทารกเกิดใหม่มีสุขภาพสมบูรณ์ แข็งแรงมีคุณภาพและมารดาปลอดภัยจากการคลอดบุตร" ทั้งนี้ให้ถือปฏิบัติและให้บริการประชาชนโดยถือเป็นสิทธิขั้นพื้นฐานของประชาชนตามเจตนารมณ์ของรัฐธรรมนูญแห่งราชอาณาจักรไทย พุทธศักราช 2540 มาตรา 2 ดังนี้

1. หญิงมีครรภ์ทุกคนได้รับการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์สำหรับธาลัสซีเมีย
2. หญิงมีครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียด้วยความ

สมัครใจและหากพบผลเลือดผิดปกติให้ตามสามีเพื่อตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียทุกราย

3. หญิงมีครรภ์และสามีที่ผลการตรวจคัดกรองผิดปกติทุกรายได้รับการตรวจยืนยันว่าเป็นคู่สมรสเสี่ยงที่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง
4. หญิงมีครรภ์ที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นคู่สมรสเสี่ยงได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดทุกราย
5. ให้สถานบริการสาธารณสุขทุกระดับทุกแห่ง จัดระบบบริการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย อย่างมีคุณภาพ และได้มาตรฐาน หากการบริการใดที่เกินขีดความสามารถให้ส่งต่อผู้รับบริการไปยังเครือข่ายบริการที่ได้รับไว้
6. นักเรียน หญิงวัยเจริญพันธุ์ คู่สมรส จะได้รับความรู้เรื่อง "ธาลัสซีเมีย" อย่างทั่วถึง



ตามนโยบายนี้จึงเป็นสิทธิของหญิงมีครรภ์ทุกรายที่จะได้รับคำแนะนำปรึกษาและดำเนินการเป็นขั้นตอนในการควบคุมป้องกันโรคซึ่งกรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุขเป็นผู้กำกับดูแล และได้จัดระบบเครือข่ายการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่ Hb Bart's hydrops fetalis, homozygotus  $\beta$ -thal และ  $\beta$ -thal Hb E มีความชัดเจนในการดำเนินการและระบบส่งต่อ โดยมีการให้คำปรึกษาเป็นขั้น

ตอน และบริการการตรวจกรอง เพื่อคัดเอาผู้ที่ไม่เข้าข่ายพาหะออกไปก่อน ซึ่งสามารถปฏิบัติได้ตั้งแต่ระดับศูนย์สุขภาพชุมชน / สถานีอนามัย (ที่มีบุคลากรผ่านการอบรม) ขึ้นไป สำหรับโรงพยาบาลชุมชน โรงพยาบาลทั่วไป โรงพยาบาลศูนย์ (25 แห่ง) ศูนย์อนามัยแม่และเด็ก (12 แห่ง) และโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย ตรวจยืนยันการวินิจฉัยพาหะ และคู่เสี่ยงที่อาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง สำหรับการวินิจฉัยทารกในครรภ์ มีโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยต่างๆ รวมทั้งขณะนี้เครือข่ายอีก 15 แห่ง นอกโรงเรียนแพทย์ สามารถรับการส่งต่อได้ นอกจากนี้กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข ควบคุมกำกับการทำงานของศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ในทุกระดับของประเทศ รวม 14 ศูนย์ทำหน้าที่ช่วยเหลือเครือข่ายตรวจสอบและให้บริการการตรวจทางห้องปฏิบัติการในระดับต่างๆ ด้วย

สำหรับพื้นที่ในเขตกรุงเทพมหานคร มีนโยบายที่จะตรวจกรองหญิงตั้งครรภ์ที่ศูนย์บริการสาธารณสุขทั้ง 65 แห่ง โรงพยาบาลของรัฐบาลทั้ง 20 แห่ง และมีโรงพยาบาลเอกชนอีก 38 แห่งที่เข้าร่วมในโครงการของสำนักหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)



สาขากรุงเทพมหานครด้วย ในการดำเนินการตามนโยบายของกระทรวงสาธารณสุขในการปฏิบัติ ครอบครัวที่บุตรคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยมีบิดาและมารดาเป็นพาหะทั้งคู่ แพทย์ผู้ดูแลผู้ป่วยจะให้ความรู้และคำปรึกษาบิดามารดา ให้ทราบอัตราเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรค และส่วนใหญ่เมื่อตั้งครรภ์ที่ 2 จะมีการตรวจทารกในครรภ์ (Prenatal diagnosis) ตั้งแต่ทารกอ่อน (อายุครรภ์ 12 - 20 สัปดาห์) ถ้าไม่เป็นโรคก็ตั้งครรภ์ต่อไป ในทารกที่รุนแรงครอบครัวมักขอให้ยุติการตั้งครรภ์

โดยโครงการควบคุมป้องกันโรคที่กล่าวมาแล้ว พบว่าอัตราทารกเกิดใหม่เป็นโรคชนิดรุนแรงลดลงๆ เพราะเมื่อหญิงมาฝากครรภ์จะมีการตรวจว่าหญิงนั้นเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ถ้าไม่เป็นไม่ต้องตรวจสามีว่าเป็นพาหะหรือไม่ กลุ่มใด (แอลฟาหรือเบต้า) และตรวจภรรยาละเอียดขึ้น เพื่อดูว่าคู่สามีภรรยา เป็นคู่เสี่ยงที่จะมีโรคชนิดรุนแรงหรือไม่

เนื่องจากการตรวจในประชากร (หญิงมีครรภ์, สามี) มีจำนวนมาก และการควบคุมป้องกันเรามาุ่งเน้นเฉพาะโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ในโครงการที่ปฏิบัติอยู่ จึงไม่ครอบคลุมโรคชนิดไม่รุนแรง เช่น โรคฮีโมโกลบิน เอช (Hb H disease) และแม่จะทราบความเสี่ยงต่อโรคนี้ บิดามารดามักไม่ขอตรวจทารกในครรภ์ โดยจะขอเก็บทารกไว้โดยไม่ยุติการตั้งครรภ์

ที่เล่ามายี่ดียวานี้เกี่ยวกับคำถามของคุณด้วยแต่ก็ยังไม่ครอบคลุมความรู้ เรื่องธาลัสซีเมียทั้งหมด จึงขอตอบคำถามที่ 2 ว่าคุณ จะหาความรู้โรคธาลัสซีเมียได้ที่ [www.thalassemia.or.th](http://www.thalassemia.or.th) ซึ่งนอกจากจะได้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมียแล้วยังสามารถทราบกิจกรรมของมูลนิธิ ธาลัสซีเมียและถามปัญหาข้อข้องใจ ติดต่อกับแพทย์ได้

นอกจากนี้คุณสามารถเขียนจดหมายถามปัญหาที่กองบรรณาธิการจุลสารนี้ หรือที่มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยโดยตรง และยังขอเอกสารความรู้ธาลัสซีเมียจากมูลนิธิ หรือจากแพทย์ที่ท่านติดต่ออยู่ แพทย์จะสามารถขอเอกสารมาให้ท่านได้

ในกรณีของคุณ หมอมั่นใจว่า เมื่อพบแพทย์ที่ "คลินิกผู้มีบุตรยาก" และจะมีการดำเนินการช่วยเหลือจะมีการตรวจเลือดและตรวจอื่นๆหลายอย่างเพื่อหาสาเหตุการมีบุตรยาก และเพื่อการเตรียมการมีบุตร เช่นเดียวกับหญิงที่มาฝากครรภ์ คือมีขึ้นก่อนการตรวจ

ว่าคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ และเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ ถ้าไม่เป็นคู่เสี่ยง ก็มั่นใจว่าลูกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่เพียงคุณมีญาติเป็นธาลัสซีเมีย



ซึ่งน่าจะเป็นโรคชนิดที่ไม่รุนแรง เพราะญาติมีอายุถึง 50 ปีแล้วยังแข็งแรงอยู่ และตลอดชีวิตเคยป่วยตอนเด็กให้เลือดเพียง 2 - 3 ครั้ง น่าจะเป็นโรคธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินเอช (Hb H) ซึ่งจะทราบได้แน่นอนจากแพทย์ผู้ดูแลรักษา

ในกรณีของคุณจึงเป็นกรณีพิเศษ ถ้ามีการผสมเทียมอยู่แล้วซึ่งสามารถตรวจบิดามารดา ก่อนการผสมเทียมก่อนการตั้งครรภ์ได้ว่า คุณเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงและชนิดไม่รุนแรง คือ Hb H หรือไม่ ถ้าไม่เสี่ยงก็ไม่ต้องตรวจตัวอ่อน ถ้าเป็นคู่เสี่ยงของโรค Hb H (บิดา / มารดา เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 อีกฝ่ายเป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 หรือฮีโมโกลบิน คอนสแตนต์ สปริง) ก็สามารถเลือกตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรคก่อนย้ายกลับเข้าโพรงมดลูกก่อนตั้งครรภ์ต่อไป

เราจะนำความรู้ในเรื่อง "การผสมเทียม" และการวินิจฉัยตัวอ่อนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียมาเสนอให้ท่านผู้อ่านจุลสารต่อไปเพราะเป็นเรื่องที่จะเป็นประโยชน์ต่อครอบครัวธาลัสซีเมีย ถ้าคุณมีข้อสงสัยอยากทราบอะไรก็ตามมาเป็นข้อๆ ได้ค่ะ