



พาหะบอลฟารัลสซีเมีย

❓ อยากถามเรื่องพาหะของธาลัสซีเมียคืออะไร พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง มีกี่ชนิดและมีผลต่อสุขภาพอย่างไร

Ⓐ พาหะของธาลัสซีเมียคือผู้ที่มีพันธุกรรมหรือยีนของธาลัสซีเมีย ผู้ที่เป็นพาหะจะเป็นคนปกติแข็งแรงแต่สามารถถ่ายทอดพันธุกรรมหรือยีนของธาลัสซีเมียไปสู่ลูกได้ พาหะมี 2 กลุ่มใหญ่ๆ ได้แก่ พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย และ พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย ผู้ที่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย แบ่งเป็น พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และพาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง เนื่องจากมนุษย์จะต้องมียีนเป็นคู่ ดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจะมียีนปกติและยีนธาลัสซีเมีย ดังรูปที่ 1 ส่วนผู้ที่เป็นโรคจะต้องได้รับยีนธาลัสซีเมียที่อยู่ในกลุ่มเดียวกันจากพ่อและแม่ดังรูป ดังรูปที่ 2



คนปกติ (แอลฟายีนปกติ 4 ยีน)



พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1



พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2



พาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง

รูปที่ 1 แสดงคนปกติมีแอลฟายีนที่ทำหน้าที่ (functional gene) 4 ยีน

- คนปกติมีแอลฟายีนที่ทำหน้าที่ (functional gene) 4 ยีน หรือ 2 ยีน ต่อข้าง (เขียนสัญลักษณ์ เป็น $\alpha\alpha/\alpha\alpha$)
- พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 มียีนที่ทำหน้าที่ 2 ยีน ($\alpha\alpha/-$)
- พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 มียีนที่ทำหน้าที่ 3 ยีน ($\alpha\alpha/\alpha-$)
- พาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง มีแอลฟายีน ที่ทำหน้าที่ 3 ยีน และ ยีนฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง 1 ยีน ($\alpha\alpha/\alpha CS$)



โรคฮีโมโกลบินเอช



โรคฮีโมโกลบินเอช คอนสแตนต์สปริง



โรคฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ดรอเพิลลิส

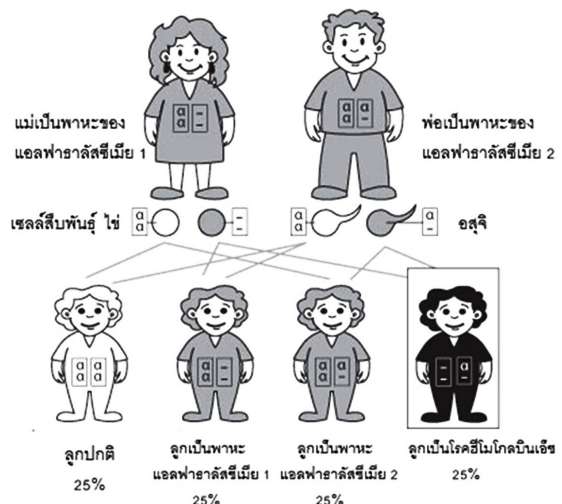
รูปที่ 2 แสดงโรคฮีโมโกลบินเอช

- โรคฮีโมโกลบินเอช (ได้รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2)
- โรคฮีโมโกลบินเอช คอนสแตนต์สปริง (ได้รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และคอนสแตนต์สปริง)
- โรคฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ดรอเพิลลิส (ได้รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟาธาลัสซีเมีย 1)

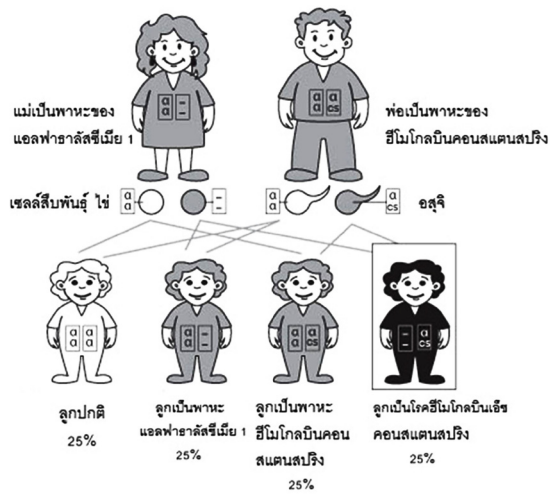
พาหะบอลฟารัลสซีเมีย

❓ ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียจะมีโอกาสลูกเป็นปกติ พาหะ และเป็นโรคอย่างไรบ้าง

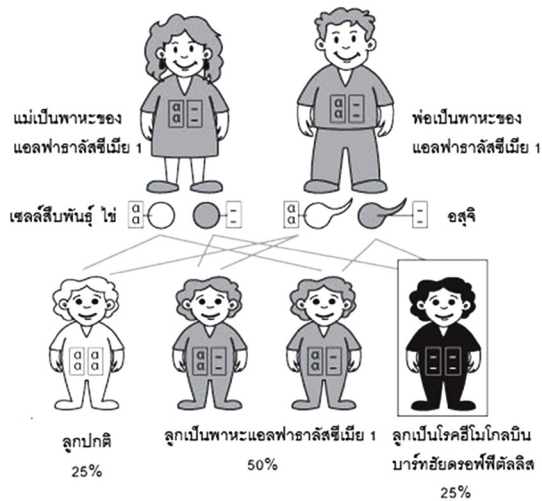
Ⓐ จะมีโอกาสเป็นดังนี้ 25% เป็นปกติ 50% เป็นพาหะ และ 25% เป็นโรคขึ้นอยู่กับชนิดพาหะที่พ่อและแม่เป็นดังรูปที่ 3, 4 และ 5



รูปที่ 3 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบินเอช



รูปที่ 4 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบินเอช คอนสแตนต์สปริง



รูปที่ 5 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทอยด์รอฟท์ที่ดัลลิส

ตั้งครรภ์และเป็นผู้เสี่ยงมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย

❓ สวัสดิ์ค่ะคุณหมอ ตอนนี้อยู่ครรภ์ได้ 17 สัปดาห์ค่ะ ไปตรวจธาลัสซีเมียแบบ PCR พบว่า หนูเป็น พาหะแอลฟา 1 ส่วนแฟนเป็นพาหะแอลฟา 2 กังวลใจมากเลยคะ หมอที่ฝากครรภ์อธิบายไม่ค่อยละเอียดเลยคะ ตอนแรกก่อนตรวจเลือด บอกว่าถ้าพ่อและแม่เป็นแอลฟาทั้งคู่ มีโอกาสที่จะเป็นอันตรายกับลูก จึงให้ตรวจ PCR ค่ะ พอผลออกมา บอกว่าเด็กปลอดภัย อาจจะแค่ตัวซีด แต่ไม่ถึงกับ ตัวโต ม้ามโต ไม่ต้องเติมเลือด จึงขอสอบถามคุณหมอก่อนว่าเด็กที่เกิดมาจะเป็นธาลัสซีเมียไหมคะ หรือเป็นแค่พาหะ เหมือนพ่อ หรือแม่ แค่นั้นใช่ไหมคะ แล้วหนูสามารถมีลูกคนที่ 2 ได้ไหมคะ และลูกคนที่ 2 จะเป็นโรคธาลัสซีเมียไหมคะ

Ⓐ ขณะนี้คุณตั้งครรภ์ ได้ 17 สัปดาห์คุณเป็นพาหะของ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และสามีเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ดังนั้นลูก

ที่จะเกิดมามีโอกาส (อัตราเสี่ยง) ดังนี้ เป็นปกติ ร้อยละ 25, พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ร้อยละ 25, พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ร้อยละ 25, และ เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบิน เอช ร้อยละ 25 ครับ ทุกครั้งที่คุณตั้งครรภ์หรือจะมีบุตรคนต่อไปจะมีโอกาส (อัตราเสี่ยง) ดังกล่าวข้างต้น ขอยกตัวอย่างให้เข้าใจง่ายๆ เหมือนกับเรามีเหรียญ 2 อัน เหรียญอันที่ 1 แทนภรรยาและอันที่ 2 แทนสามี เหรียญด้านที่เป็นหัว แทนพันธุกรรมหรือยีนปกติ ด้านที่เป็นก้อยแทนพันธุกรรมหรือยีนธาลัสซีเมีย การที่จะมีลูกแต่ละครั้งจะต้องโยน 2 เหรียญนี้ ถ้าผลออกมาเป็นหัวทั้ง 2 เหรียญจะได้ลูกที่ปกติ ถ้าผลออกมาเป็น ก้อยทั้ง 2 เหรียญจะได้ลูกที่เป็นโรค แต่ถ้าผลออกมาเป็น หัวและก้อยอย่างละเหรียญจะได้ลูกที่เป็นพาหะครับ

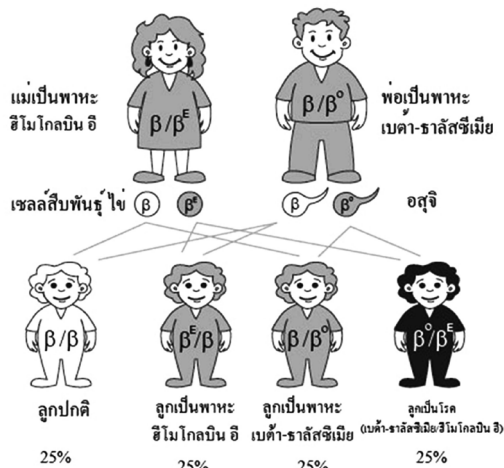
สำหรับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบิน เอช จะได้รับยีน แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 จากแม่และพ่อ ส่วนใหญ่ผู้ป่วยจะไม่มีอาการรุนแรง ได้แก่ ซีดเล็กน้อย ตัวโตหรือโตเล็กน้อย ม้ามอาจโตเล็กน้อย ส่วนใหญ่ไม่ต้องรับเลือด เหมือนที่คุณหมอท่านได้แนะนำไปแล้วครับ ขอให้ไม่ต้องกังวลครับ

พาหะธาลัสซีเมีย

❓ รบกวนสอบถามคุณหมอถึงผลตรวจเลือดคะ ผลสรุปว่า ดิฉันเป็นพาหะธาลัสซีเมียไข่มุกคะ สอบถามนิดหนึ่งตรงที่คนที่ เป็นพาหะ ค่า MCV จะอยู่ในเกณฑ์ปกติหรือคะ ดิฉันกังวลใจมากเพราะแฟนดิฉันเป็นธาลัสซีเมียสายพันธุ์เบต้า แล้วอย่างนี้ ดิฉันจะมีโอกาสมีลูกได้ไหมคะ ได้ส่งผลการตรวจ Hb type มาให้ด้วยดังนี้

OF test	Negative
MCV	82.3 fL
MCH	25.9 pg
Hb type	EA
Hb A	68.8%
Hb E	29.9%
Hb F	1.3 %
ผลเลือดสรุปเป็น	Hb E trait

Ⓐ จากผลเลือดข้างต้น สรุปคุณเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) ถูกต้องครับ พาหะของฮีโมโกลบินอีจะมีขนาดเม็ดเลือดแดง (mean cell volume หรือ MCV) ต่ำกว่าปกติหรือปกติก็ได้ครับ สามีคุณเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย ดังนั้นโอกาสเสี่ยงมีลูกเป็นดังนี้ เป็นปกติ 25%, พาหะฮีโมโกลบินอี 25%, พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย 25% และเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี 25% ดังรูปที่ 6



รูปที่ 6 แสดงความเสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน อี

คุณสามารถมีลูกได้โดยมีโอกาสร้อยละ 25% ที่จะเกิดโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน อี และ 25% ที่จะเกิดโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน อี และ 25% ที่จะเกิดโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน อี และ 25% ที่จะเกิดโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน อี

การตรวจเลือดระหว่างตั้งครรภ์

❓ ขอสอบถามและปรึกษารายละเอียดผลของการตรวจเลือดระหว่างตั้งครรภ์ ดังนี้ค่ะ

❶ ผลตรวจเลือดดีเอ็นเอ OF test ผล Negative และ DCIP ผล Positive

❷ ผลตรวจเลือดสามี OF test ผล Positive และ DCIP ผล Negative

❸ ขอทราบรายละเอียดการตรวจกรองธาลัสซีเมียก่อนตั้งครรภ์และผลการตรวจของดีเอ็นเอและสามี โอกาสลูกในครรภ์ออกมาจะเป็นโรคธาลัสซีเมียไหมค่ะ

A การตรวจกรองธาลัสซีเมียประกอบด้วย

1. OF (Osmotic fragility) test เป็นการตรวจความเปราะของเม็ดเลือดแดง ในคนปกติให้ผลลบ (negative) แต่ จะให้ผลบวก (positive) ในพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย และในผู้ที่โลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก

2. DCIP (Dichlorophenolindophenol precipitation) test เป็นการตรวจกรองฮีโมโกลบิน อี ในคนปกติให้ผลลบ (negative) แต่จะให้ผลบวก (positive) ในพาหะของฮีโมโกลบิน อี และ ฮีโมโกลบิน อี

จากผลการตรวจกรองธาลัสซีเมียข้างต้นสรุปได้ดังนี้

1. ผลการตรวจกรองของคุณเบื้องต้นน่าจะเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (DCIP ผล Positive)

2. ส่วนการตรวจกรองของสามีเบื้องต้นน่าจะเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย หรือ พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย หรือ มีภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก (OF test ผล Positive)

3. ดังนั้นคุณมีโอกาสมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี ได้

จึงควรตรวจยืนยันด้วยการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb typing) เพื่อยืนยันว่าคุณเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี และ สามีเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือไม่ครับ

❓ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี รุนแรงไหมคะ

A ความรุนแรงแบ่งเป็น 3 กลุ่มได้แก่

1. รุนแรงน้อย มีอาการซีดเล็กน้อย ไม่ต้องได้รับเลือด
2. รุนแรงปานกลาง มีอาการซีดปานกลาง อาจจะต้องได้รับเลือดเป็นบางครั้ง เช่น เมื่อมีไข้หรือติดเชื้อ
3. รุนแรงมาก มีอาการซีดมาก ต้องพึ่งพาการรับเลือดตลอดชีวิต

❓ จะทราบว่ายูกกลุ่มไหนอย่างไรคะ

A ต้องตรวจเลือดว่ามีความผิดปกติระดับโมเลกุล (mutation of β -gene) ครับ

❓ แล้วจะต้องดูแลตัวเองอย่างไรคะในระหว่างตั้งครรภ์ ขอบขอบคุณหมอบอกคะที่ตอบคำถาม

A ปฏิบัติตัวเหมือนการฝากครรภ์ของบุคคลทั่วไปตามปกติครับ ยินดีตอบคำถามครับ

การเปิดคลินิกธาลัสซีเมีย

❓ อาจารย์กิตติ ต่อจรัส ดิฉันเป็นกุมารแพทย์ รพ.ชุมพรเขตอุดมศักดิ์ เพิ่งเรียนจบแพทย์ประจำบ้านมาและกลับมาทำงานที่จังหวัดบ้านเกิดค่ะ ตอนนี้อยู่ที่ รพ. ยังไม่มีคลินิกธาลัสซีเมีย ดิฉันอยากปรับปรุงระบบใหม่ วางแนวทางในการตรวจวินิจฉัยและการรักษาและจัดตั้งเป็นคลินิกที่ชัดเจนค่ะ ไม่ทราบว่าเรียนปรึกษาขอคำแนะนำจากอาจารย์หรือเจ้าหน้าที่ในสมาคมฯ ได้

ขอบพระคุณอาจารย์เป็นอย่างสูง

กุมารแพทย์

A เรียน กุมารแพทย์ รพ.ชุมพรเขตอุดมศักดิ์ ที่นับถือ การเปิดคลินิกธาลัสซีเมีย จะมีส่วนประกอบที่สำคัญ 3 ส่วน ได้แก่

1. ห้องปฏิบัติการสำหรับตรวจวินิจฉัย (Laboratory diagnosis) ได้แก่ การตรวจ CBC และ Hb type
2. แผนกธนาคารเลือด ที่สามารถเตรียมหาเลือดชนิดที่กรอง เม็ดเลือดขาวออกได้เช่น LPRC (Leukocyte poor packed red cell) หรือ LDPRC (Leukocyte depleted packed red cell) ได้
3. หอผู้ป่วยนอก (OPD) ที่ให้บริการผู้ป่วยธาลัสซีเมีย แยก จากคลินิกเด็กทั่วไปและสามารถให้เลือดได้หลังตรวจเสร็จ แนะนำ ให้ทำเป็น คลินิกให้เลือดเข้าไปเย็นกลับเพื่อความสะดวกของ ผู้ป่วยที่ลาเรียนและผู้ปกครองที่ทำงานมาในวันเดียว

ส่วนบุคลากรประกอบด้วย กุมารแพทย์ พยาบาล ผู้ช่วย พยาบาล และเจ้าหน้าที่ อย่างละอย่างน้อย 1 คน ควรมีแฟ้มคนไข้ เพื่อทำประวัติไว้แยกต่างหากจากเวชระเบียนผู้ป่วยทั่วไป

รายละเอียดของแฟ้มคนไข้ประกอบด้วย การบันทึกน้ำหนัก ส่วนสูงทุกครั้งที่มาติดตามการรักษา พงศาวลี ข้อมูลอาการและ การตรวจทางคลินิก ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเช่น CBC, serum ferritin เป็นต้น นอกจากนั้นการบันทึกการให้เลือดแต่ละ ครั้ง เพื่อประโยชน์ในการ ติดตามการรักษาระยะยาวมีความ สำคัญอย่างยิ่ง

รายละเอียดการรักษาและคำแนะนำให้ปฏิบัติตาม คู่มือ “แนวทางการวินิจฉัยและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย (Clinical Practice Guidelines for Diagnosis and Management of Thalassemia Syndromes)” ซึ่งสามารถ download จากเว็บไซต์ www.thalassemia.or.th ขอเป็นกำลังใจให้เปิดคลินิกธาลัสซีเมีย ได้สำเร็จนะคะ เพื่อผู้ป่วยจะได้รับการดูแลที่ดียิ่งๆ ขึ้น

นพ.กิตติ ต่อจรัส

HPFH คืออะไร

? ดิฉันอายุ 27 ปี ขณะนี้ตั้งครรภ์อยู่ค่ะ ขอปรึกษาเรื่องการ วินิจฉัยก่อนคลอดค่ะ ดิฉันฝากครรภ์กับโรงพยาบาลแห่งหนึ่ง เนื่องจากเป็นครรภ์แรกอายุครรภ์ 14 สัปดาห์ตรวจเลือดพบเป็น Homozygous Hb E ผลเลือดของสามีเป็น $A_2 F A$ ใบรายงาน ผลเป็น Suspected HPFH trait หรือ $(\delta\beta)^0$ -thalassemia trait แพทย์ได้ส่งเลือดของสามี ตรวจเพิ่มเติมในระดับ โมเลกุลพบว่า เป็น HPFH-6 trait ผลเลือดของดิฉันและสามี ดังข้างล่างนี้ ขอถามว่า HPFH คืออะไร ดิฉันและสามีจะมีโอกาสมีลูกเป็นโรค ธาลัสซีเมียไหมคะ

	ดิฉัน	สามี
Hb (g/dL)	11.2	14.4
Hct (%)	34	43.3
MCV (fL)	68	82.7
MCH (pg)	21	27
Hb type	EE	$A_2 F A$
$A_2 / E (%)$	88.5	1.7
F (%)	0.5	31
A (%)	-	59.9
รายงานผล	Homozygous Hb E	HPFH-6 trait

A เอชพีเอฟเอช (HPFH) ย่อมาจาก Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin เป็นความผิดปกติที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่พบฮีโมโกลบินเอฟ สูงกว่าปกติตลอดเวลา ในผู้ที่มีอายุมากกว่า 2 ปีขึ้นไป คุณเป็นโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี ส่วนสามีพาจะเป็น HPFH-6 ดังนั้นโอกาส 50% จะมีลูกเป็น Hb E trait และ 50% จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด HPFH-6/Hb E ซึ่งเป็นชนิดที่ไม่รุนแรง

? ดิฉันและสามีต้องการมีบุตรมากจึงไม่เลือกการวินิจฉัย ก่อนคลอด และจะปล่อยให้ดิฉันตั้งครรภ์และคลอดตามปกติ อยากถามว่าถ้าลูกเป็น HPFH-6/Hb E จะต้องรักษาโดยการ รับเลือดตลอดไหมคะ

A ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย HPFH/HbE จัดเป็นโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียในกลุ่มที่มีความรุนแรงน้อย (thalassemia intermedia) ซึ่งจะมีอาการซีดเล็กน้อย การเจริญเติบโตใกล้เคียงปกติและไม่ จำเป็นต้องพึ่งพาการได้รับเลือด ครบ

นพ.กิตติ ต่อจรัส