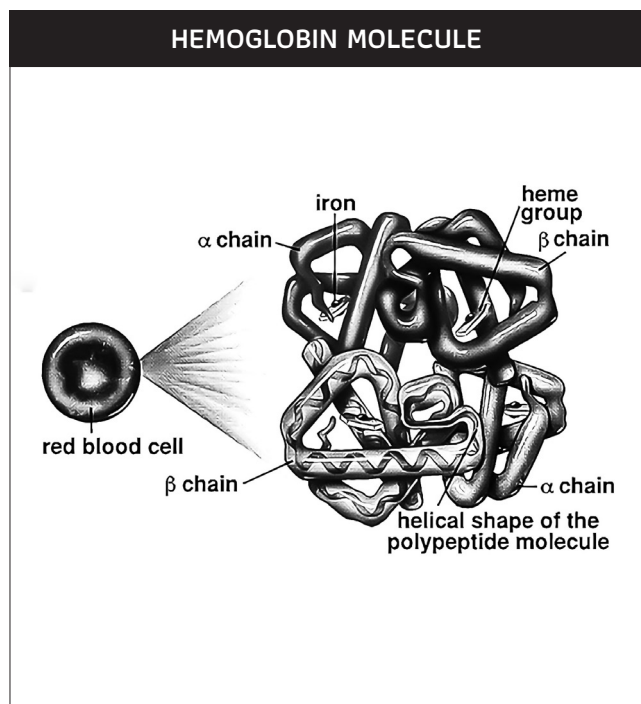




รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

# ฮีโมโกลบินตาก

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน ท่านผู้อ่านคิดเหมือนกับหมอไหมคะว่า วันเวลาช่างผ่านไปเร็วเหลือเกิน เฉลอแป๊บเดียว ปี พ.ศ. 2560 ก็ผ่านไปเกินครึ่งปีแล้วค่ะ ช่วงนี้ที่เชียงใหม่ฝนตกทุกเย็น มองไปทางไหนก็เขียวขจี ชื่นตาชื่นใจดีแท้ค่ะ มาเข้าเรื่องกันนะคะ หลังจากฉบับที่แล้วที่เราได้ทำความรู้จักกับ ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดที่พบได้บ่อยชนิดหนึ่งคือ **ฮีโมโกลบินคอนแสตนท์สปริง** กันไปแล้ว ฉบับนี้ หมอจะขอเล่าให้ฟังเกี่ยวกับ ฮีโมโกลบินผิดปกติอีกชนิดหนึ่ง ที่มีชื่อว่า **ฮีโมโกลบินตาก [Hemoglobin Tak]** ซึ่งฮีโมโกลบินชนิดนี้ ตั้งชื่อตามจังหวัดตากของประเทศไทยเรานั่นเอง เนื่องจากรายงานการพบครั้งแรกที่ **จังหวัดตาก** ค่ะ



## ฮีโมโกลบินตาก

- ❶ **ฮีโมโกลบิน** เป็นสารประกอบสีแดงที่อยู่ในเม็ดเลือดแดง มีหน้าที่ขนส่งออกซิเจน โดยจะรับออกซิเจนที่ฟอกจากปอดเพื่อขนส่งไปยังเนื้อเยื่อต่าง ๆ ของร่างกาย
- ❷ **ฮีโมโกลบินผิดปกติ หรือ hemoglobin variant** คือ ฮีโมโกลบินที่ประกอบด้วยโกลบินที่มีโครงสร้างผิดปกติ ซึ่งเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนที่ทำหน้าที่สร้างสายโกลบิน ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของกรดอะมิโนที่ประกอบกันเป็นสายโกลบิน ส่งผลทำให้โครงสร้างของสายโกลบินเปลี่ยนแปลงไป และอาจมีผลต่อความเสถียรของฮีโมโกลบิน หรือความสามารถในการจับออกซิเจนและการปล่อยออกซิเจนให้กับเนื้อเยื่อปลายทางของฮีโมโกลบินนั้น
- ❸ **ฮีโมโกลบินตากเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติในกลุ่มเบต้า-โกลบิน** เกิดจากการกลายพันธุ์เฉพาะจุด (point mutation) ของยีนเบต้า-โกลบิน ทำให้เกิดสายเบต้า-โกลบินที่ยาวขึ้นกว่าปกติ และมีคุณสมบัติในการจับกับออกซิเจนแน่นขึ้นผิดปกติ ปล่อยออกซิเจนให้เนื้อเยื่อปลายทางได้ไม่ดี ส่งผลให้ร่างกายตอบสนองโดยการสร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่มขึ้นมากกว่าปกติ
- ❹ **ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินตากมักไม่มีอาการผิดปกติ** เมื่อตรวจเลือดจะพบว่าระดับฮีโมโกลบินสูงกว่าปกติเล็กน้อย ส่วนในกรณีผู้ที่มียีนฮีโมโกลบินตากร่วมกับยีนเบต้า-ธาลัสซีเมีย จะทำให้เกิดเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินตาก เมื่อตรวจเลือดจะพบว่าระดับฮีโมโกลบินสูงกว่าผิดปกติ มีอาการจากภาวะเลือดข้น เช่น อาการปวดศีรษะ เหนื่อยง่าย และพบภาวะแทรกซ้อน เช่น การเกิดลิ่มเลือดอุดตันในหลอดเลือดได้

หมอบทพทวนเกี่ยวกับฮีโมโกลบินผิดปกติ (Hemoglobin-variant) ลักเล็กน้อยนะคะ โรคของฮีโมโกลบินสามารถจัดแบ่งเป็นสองกลุ่มใหญ่ๆ ได้แก่

#### กลุ่ม ①

คือโรคที่เกิดจากความผิดปกติในเชิงปริมาณของการสร้างสายโกลบิน ส่งผลให้การสร้างฮีโมโกลบินทำได้น้อยลงหรือไม่ได้เลย กลุ่มนี้คือ **ธาลัสซีเมีย**

ทั้งสองกลุ่มมีความเกี่ยวข้องกันเนื่องจาก เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนโกลบินเช่นเดียวกัน และบางครั้งเมื่อยีนธาลัสซีเมีย มาเข้าคู่กับยีนที่ทำให้เกิดฮีโมโกลบินผิดปกติ ก็จะทำให้เกิดเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ ตัวอย่างเช่น โรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/

#### กลุ่ม ②

คือโรคที่เกิดจากความผิดปกติ ในเชิงคุณภาพ หรือโครงสร้างของสายโกลบิน กลุ่มนี้คือ **ฮีโมโกลบินผิดปกติ**

ฮีโมโกลบินอี ก็เป็นผลจากการเข้าคู่กันระหว่างยีนเบต้า-ธาลัสซีเมีย และยีนฮีโมโกลบิน อี หรือ โรคฮีโมโกลบิน เอช/คอนสแตนต์สปริง เกิดจากการเข้าคู่กันของยีนอัลฟา-ธาลัสซีเมีย-1และยีนฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง เป็นต้นคะ

## ฮีโมโกลบินผิดปกติ

สามารถแบ่งกลุ่มได้อีกตามผลที่เกิดขึ้นจากการเปลี่ยนแปลงโครงสร้างของสายโกลบินได้แก่

1

ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดที่ไม่เสถียร (unstable hemo-globin)  
ตัวอย่าง เช่น **ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง**

2

ฮีโมโกลบินที่โครงสร้างเปลี่ยนไปร่วม กับมีปริมาณการสร้างที่ลดน้อยลงด้วย เช่น **ฮีโมโกลบินอี**

3

ฮีโมโกลบินที่มีความสามารถในการจับออกซิเจน [Oxygen affinity] และการปล่อยออกซิเจนให้กับเนื้อเยื่อปลายทางเปลี่ยนไปจากปกติตัวอย่างของข้อนี้คือ **ฮีโมโกลบินตาค**

ฮีโมโกลบินตาคเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติของสายเบต้าที่เกิดจากการกลายพันธุ์เฉพาะจุด (point mutation) บน ยีนเบต้าโกลบิน ซึ่งอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 11 ของคนเรา การกลายพันธุ์นั้นเป็นการที่นิวคลีโอไทด์เบสเกินมา 2 ตัวที่ตำแหน่ง termination codon ของยีนเบต้า-โกลบิน ซึ่งเป็นตำแหน่งของยีนที่เป็นจุดสิ้นสุดการสร้างโปรตีน เมื่อเกิดการกลายพันธุ์ขึ้น จะทำให้การแปลรหัสหยุดผิดไปกลายเป็นยังสร้างโปรตีนต่อ ดังนั้นสายเบต้า-โกลบินที่สร้างได้จะยาวขึ้น โดยมีกรดอะมิโนเพิ่มขึ้นอีก 11 ตัว และคุณสมบัติในการจับกับออกซิเจนจะเปลี่ยนไป ฮีโมโกลบินตาคจับกับออกซิเจนแน่นกว่าปกติมาก ซึ่งการที่จับแน่นเกินไปนี้ก็ทำให้ฮีโมโกลบินปล่อยออกซิเจนให้เนื้อเยื่อปลายทางได้ไม่ดี เมื่อเนื้อเยื่อปลายทางส่งสัญญาณว่าได้รับ

ออกซิเจนไม่พอเพียง ร่างกายก็จะชดเชยด้วยการเพิ่มการสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ออกมาเพื่อช่วยกันขนส่งออกซิเจน ดังนั้นผู้ที่มีฮีโมโกลบินตาค จะมีความแตกต่างจากธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดอื่น โดยจะมีระดับฮีโมโกลบินที่สูงขึ้นกว่าปกติคะ

ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินตาค ซึ่งหมายถึงว่ามียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติ 1 ยีน คู่กับยีนของฮีโมโกลบินตาค มักไม่มีอาการ จะตรวจพบได้จากการตรวจนับเม็ดเลือด ซึ่งจะพบว่าระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้นกว่าปกติบ้าง ซึ่งในกรณีของพาหะฮีโมโกลบินตาคนี้ไม่ได้ทำให้เกิดอาการและไม่จำเป็นต้องรับประทานยาหรือให้การรักษาใดคะ



ส่วนในกรณีของผู้ที่มีฮีโมโกลบินตก คู่กับยีนเบต้า-ธาลัสซีเมีย จะทำให้เกิดโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินตก ซึ่งจะมีระดับฮีโมโกลบินมากกว่าปกติ หรือที่เรียกว่าเลือดข้น ตรวจร่างกายจะพบว่าหน้าแดง ด้านในเปลือกตา ฝ่ามือฝ่าเท้า มีสีแดงเข้มขึ้น ขนาดตับและม้ามโตขึ้น การวินิจฉัยในเบื้องต้นทำได้โดยการวิเคราะห์ชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบิน และตรวจยืนยันต่อในระดับยีน อาการที่มักนำผู้ป่วยกลุ่มนี้มาพบแพทย์คือ สังเกตว่าหน้าแดงตัวแดง หรือบางคนอาจตรวจพบว่าเลือดข้นโดยบังเอิญจากผลการตรวจนับเม็ดเลือดด้วยข้อบ่งชี้อื่นะในทางการแพทย์ถ้าเป็นผู้ป่วยเด็กจะต้องแยกกับภาวะเลือดข้น ที่เกิดกับกลุ่มโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดเขียว ซึ่งสามารถแยกได้เบื้องต้นด้วยการตรวจวัดระดับความอิ่มตัวของออกซิเจนในเลือด ซึ่งถ้าเป็นกลุ่มโรคหัวใจชนิดเขียว ค่าความอิ่มตัวของออกซิเจนจะต่ำ ส่วนถ้าเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินตก ค่าความอิ่มตัวของออกซิเจนจะปกติค่ะ ส่วนถ้าเป็นผู้ใหญ่ สาเหตุอื่นของภาวะเลือดข้นยังมีอีกหลายประการ ซึ่งอาจจะต้องตรวจเพิ่มเติมมากกว่าในผู้ป่วยเด็กค่ะ

ผู้ป่วยโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินตก ควรรับประทานโฟเลตเสริมเพื่อช่วยสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ เช่นเดียวกับในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดอื่นๆ และควรระวังไม่ให้ขาดน้ำ ให้มีน้ำติดตัวไว้ตลอดเวลาโดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อออกกำลังกาย หรือเมื่ออากาศร้อน เนื่องจากผู้ป่วยกลุ่มนี้มีเลือดข้นอยู่แล้ว เมื่อขาดน้ำจะทำให้เลือดข้นมากขึ้น ทำให้เกิดภาวะแทรกซ้อน

ตามมา ที่สำคัญคือ การเกิดลิ่มเลือดอุดตันในหลอดเลือด ผู้ป่วยควรได้รับการตรวจติดตามค่าระดับฮีโมโกลบินอย่างสม่ำเสมอ ในกรณีที่ระดับฮีโมโกลบินสูงมาก แพทย์อาจพิจารณาการรักษาด้วยการเปลี่ยนถ่ายเลือด ซึ่งเป็นการปล่อยเลือดของผู้ป่วยออกพร้อมกับการให้เลือดแดงจากผู้บริจาค ซึ่งมีจุดมุ่งหมายเพื่อลดความหนืดของเลือดและให้เม็ดเลือดแดงจากผู้บริจาคเพื่อช่วยขนส่งออกซิเจนในร่างกายผู้ป่วยค่ะ

“

ฮีโมโกลบินตกนี้ถูกค้นพบเมื่อสี่สิบกว่าปีที่แล้วมานี้เองค่ะโดยในปี ค.ศ. 1971 ศาสตราจารย์นายแพทย์ G. Flatz และคณะได้รายงานเกี่ยวกับ ฮีโมโกลบินตก เป็นครั้งแรก หลังจากนั้น มีรายงานในผู้ป่วยชาวไทยอีกเป็นระยะ และมีรายงานผู้ป่วยจากประเทศอื่น ได้แก่ ไต้หวัน และกัมพูชาด้วยค่ะ จากรายงานที่ผ่านมา ผู้ที่เป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินตก แสดงอาการเหมือนกันคือมีระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้น และมีรายงานเพิ่มเติมคือกรณีของผู้ที่มีฮีโมโกลบินตกคู่กับยีนฮีโมโกลบินอี ก็จะทำให้ระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้นเช่นกัน แต่จะไม่สูงเท่ากับที่พบคู่กับเบต้า-ธาลัสซีเมียค่ะ

”

เรื่องฮีโมโกลบินตกสำหรับฉบับนี้ขอจบไว้ตรงนี้จะพบบันใหม่ฉบับหน้าค่ะ ผนตกบ่อยๆ ขอให้ท่านผู้อ่านทุกท่านรักษาสุขภาพด้วยนะคะ