



ฝากครรภ์แล้วทำไมลูกเป็น Hb H



เรียน นพ.กิตติ ที่นับถือ

เมื่อ 2 ปีที่แล้วดิฉันฝากครรภ์กับโรงพยาบาล ว. มีการตรวจเลือดก่อนฝากครรภ์ แพทย์แจ้งว่าผลเลือดดิฉันปกติจึงไม่ได้ตามสามีมาตรวจเลือด ดิฉันได้คลอดลูกสาวแข็งแรงดีขณะนี้ อายุ 1 ปี 5 เดือน ต่อมาเมื่อ 1 เดือนก่อนลูกไม่สบาย ติดเชื้อทางเดินหายใจ ต้องนอนรักษาในโรงพยาบาล แพทย์ได้ส่งเลือดตรวจ (CBC) พบว่ามีปัญหาเรื่องซีดจึงขอตรวจ Hb type เนื่องจากสงสัยว่าจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ผลการตรวจเลือดพบว่าลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช (Hb H disease) ดิฉันและสามีกลัวและกังวลมาก ได้เข้าไปค้นหาข้อมูลในอินเทอร์เน็ต นอนไม่หลับมา 2 สัปดาห์แล้ว ดิฉันมีคำถามคุณหมอดังนี้ค่ะ

- 1) โรคนี้เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมผู้ที่เป็นพ่อและแม่ต้องเป็นพาหะหรือมีธาลัสซีเมียถูกต้องหรือไม่คะ
- 2) ดิฉันตอนฝากครรภ์แพทย์ ตรวจ CBC, Hb type, PCR for α -thalassemia 1 แล้วปกติ ทำไมยังมีบุตรเป็น Hb H disease ได้ สามีไม่ได้ตรวจหาพาหะธาลัสซีเมีย
- 3) โรค Hb H disease ต้องดูแลอย่างไร ต้องให้เลือดหรือไม่ และจำเป็นไหมที่จะรักษาให้หายขาดด้วยการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์



เรียน คุณ ว. ที่นับถือ

ผมขอตอบคำถามเพื่อให้ คุณ ว. เพื่อจะได้คลายกังวลและการดูแลบุตรสาวดังนี้ครับ

- 1) Hb H disease เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมผู้ที่เป็นพ่อและแม่ต้องเป็นพาหะหรือมีธาลัสซีเมียถูกต้องแล้วครับ
- 2) จากผลเลือดของคุณ ว. พบว่า CBC ปกติ Hb type ปกติ PCR for α -thalassemia 1 (SEA) และ PCR for α -thalassemia 1 (THAI) ปกติ ดังนั้นการรายงานผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการจึงเป็น Hb type ปกติไม่มีพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 (α -thalassemia 1) แต่ไม่ได้ตรวจพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ซึ่งผู้ที่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 (α -thalassemia 2) จะมี CBC และ Hb type ปกติเหมือนคุณ ว.

ดิฉันได้ส่งผลเลือดของดิฉันและลูกสาวมาด้วยแล้วดังนี้

ผลเลือดของลูกสาว:

CBC: Hb 9.6 g/dL, Hct 30%, wbc 7,500/cu.mm., MCV 51 fL, MCH 18 pg, MCHC 31 g/dL, platelets 270,000/cu.mm.

Hb type: A₂ A Bart's H (A₂ = 1.4, A = 96.4, Bart's = 0.4, H = 1.2%)

PCR for α -thalassemia 1 (SEA): positive;
PCR for α -thalassemia 2 (3.7 kb): positive

ผลเลือดของดิฉัน:

CBC: Hb 12.0 g/dL, Hct 36%, wbc 10,500/cu.mm., MCV 86 fL, MCH 28 pg, MCHC 33 g/dL, platelets 246,000/cu.mm.

Hb type: A₂ A F (A₂ = 2.6, A = 94.9, F < 0.5%)

PCR for α -thalassemia 1 (SEA): negative;
PCR for α -thalassemia 1 (THAI): negative

ขอแสดงความนับถือ

ว.

เนื่องจากนโยบายควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของประเทศไทย จะตรวจพาหะธาลัสซีเมีย ในหญิงที่มาฝากครรภ์ว่าเป็นพาหะชนิดใดดังต่อไปนี้

- 1) พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย
- 2) พาหะฮีโมโกลบินอี
- 3) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

โดยมีจุดมุ่งหมายเพื่อป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรง 3 ชนิด ได้แก่

- 1) โรคไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย
- 2) โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี
- 3) โรค ฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ไฮดรอฟัสฟัลลิส

เมื่อทราบว่าหญิงตั้งครรภ์เป็นพาหะชนิดใดข้างต้นจะต้องตรวจสอบว่าเป็นพาหะอยู่ในกลุ่มเดียวกันหรือไม่ จากผลการตรวจพาหะของคุณ ว. ไม่ได้เป็นพาหะดังกล่าว ดังนั้นจึงไม่ได้ไปตรวจหาพาหะธาลัสซีเมียในสามีของคุณ ว. ครับ

❸ ผลเลือดของลูกสาว CBC พบว่าซีตปานกลาง Hb type ให้การวินิจฉัยเป็นโรคธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินเอช (Hb H disease) และมียีน แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 (PCR for α -thalassemia 1 (SEA): positive; PCR for α -thalassemia 2 (3.7 kb): positive) แสดงว่าได้รับ ยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 จากคุณ ว. และได้ ยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 จากสามีคุณ ว. ครับ

❹ โรค Hb H disease มีอาการน้อยถึงปานกลางโดยทั่วไป ไม่ต้องได้รับเลือด การดูแลรักษาสุขภาพเหมือนเด็กทั่วไป เว้นแต่เวลามีไข้ให้มาพบแพทย์ เพื่อการรักษาหาสาเหตุของไข้ เพราะอาจจะซีดลง แพทย์จะให้ ยาโฟเลท รับประทานและไม่จำเป็นที่จะรักษาด้วยการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ครับหวังว่า คุณ ว. และสามีคงจะคลายความวิตกกังวลและสบายใจขึ้นนะครับ

ขอแสดงความนับถือ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2

❓ สวัสดีครับ คุณหมอ ผมมีข้อข้องใจดังนี้ครับ

แฟนผมได้ตั้งครรภ์ ขณะนี้ได้ 3 เดือนแล้ว ซึ่งทางผมและแฟนได้ตรวจเลือดพบว่า เป็น Alpha Thalassemia ทั้งคู่ จึงทำการตรวจ PCR ซึ่งผลทั้งหมดมีดังนี้ครับ

	สามี (ผม)	ภรรยา
Hemoglobin Typing (HPLC)	A ₂ A pattern	A ₂ A pattern
Hb (g/dL)	14.5	10.8
Hct (%)	43.6	34.2
MCV (fL)	80.4	67.5
MCH (pg)	26.8	21.3
RDW(%)	14.6	15.5
Hb A ₂ (%)	3.0	2.0
Hb F (%)	0.2	0.4
Hb A (%)	96.77	97.9
Interpretation	Normal Hb typing, not rule out Alpha-thalassemia	Normal Hb typing, not rule out Alpha-thalassemia
PCR result	Alpha -3.7/N	Alpha -3.7/Alpha -3.7
Couple Interpretation	Non high risk couple	Non high risk couple

ขออนุญาตเรียนถามคุณหมอเพื่อเป็นความรู้ดังนี้ครับ

❶ ผมและแฟน ทั้งคู่ เป็น Alpha Thalassemia 1 ไข่ม้อย ครับ เพราะผล interpretation ระบุเป็น not rule out Alpha-thalassemia

❷ กรณีเป็น Alpha Thalassemia 1 ทั้งคู่ มี 25% ที่ลูกจะมีโอกาสจะเป็น Hb Bart's hydrops fetalis ไข่ม้อย ครับ

❸ ผลการตรวจ PCR result ตามความเข้าใจของผม สำหรับคนที่ เป็น Alpha Thalassemia 1 การขาดหายไปของ alpha globin gene ควรเป็นกลุ่มพวก --SEA หรือ --THAI ทำให้ผลตรวจของผมและแฟนจึงเป็น Alpha -3.7 ซึ่งเป็น ของ Alpha Thalassemia 2 ครับ

❹ ทำไมผล Couple Interpretation จึงเป็น Non high risk couple ครับ ทั้งๆที่ ทั้งคู่เป็น Alpha Thalassemia 1

❺ หากความเข้าใจของผมผิด กรณีที่แย่ที่สุด ลูกของผมจะมีโอกาสเป็นอะไรได้บ้างครับ ผมต้องขอภัยเป็นอย่างสูงที่สอบถามจำนวนหลายข้อนะครับ

ขอบพระคุณครับ

อ.ส.

A เรียนคุณ อ.ส. ที่นับถือ

ก่อนอื่นผมขออธิบายพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย ซึ่งมี 2 กลุ่ม และในแต่ละกลุ่มจะมีชนิดย่อยดังนี้ครับ

- กลุ่มแรก alpha-thalassemia 1 มี 2 ชนิดย่อยคือ --SEA (พบได้ประมาณ 95%) และ --Thai (พบได้ประมาณ 5%)
- กลุ่มที่สอง alpha-thalassemia 2 มี 2 ชนิดย่อยคือ 3.7kb และ 4.2 kb

A ขอดตอบคำถามของคุณ อ.ส. ดังนี้

- 1 คุณเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียชนิด alpha-thalassemia 2 ชนิดย่อย 3.7kb (alpha -3.7/N) ภรรยาคุณเป็น โฮโมซัยกัส แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ชนิดย่อย 3.7kb (alpha-3.7/alpha-3.7)
- 2 คุณและภรรยามีโอกาส 50% มีลูกเป็นโฮโมซัยกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 (homozygous alpha-thalassemia 2) และ 50% เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 (alpha -3.7)
- 3 คุณไม่ได้เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ครับ
- 4 คุณและภรรยาไม่ใช่อันตรายที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง (non high risk couple) ถูกต้องแล้วเพราะไม่มีโอกาสเป็นโรค Hb Bart's hydrops fetalis
- 5 คุณเข้าใจผิดครับ จากผลการตรวจคุณมีโอกาส 50% มีลูกเป็นโฮโมซัยกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และ 50% เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ครับ

? ขอบพระคุณมากครับสำหรับข้อมูลอันเป็นความรู้ที่ทำให้ผมมีความเข้าใจมากขึ้น ทั้งนี้ผมขอรบกวนขอถามคุณหมออีกสองข้อดังนี้

- 1 หลักการจับคู่ระหว่าง Alpha Thal 1 (--/@@) และ Alpha Thal 2 (-@/@@) ผลการจับคู่ตามหลักเมนเดลจะเป็น 25% ทารกจะเป็น Hb H, 25% ทารกจะเป็น Alpha Thal 1, 25% ทารกจะเป็น Alpha Thal 2 และ 25% ทารกจะเป็น normal
- 2 กรณีเป็น Alpha Thalassemia 1 ทั้งคู่ มี 25% ที่ลูกจะมีโอกาสจะเป็น Hb Bart's hydrops fetalis ไข่มัยครับเป็นความเข้าใจในการจับคู่ของผม รบกวนช่วยแนะนำหลักการคิดให้หน่อยครับผม
- 3 การเจาะน้ำคร่ำ สามารถทราบได้ไข่มัยครับว่า ทารกจะเป็นพาหะชนิดอะไร

A สำหรับ คำถาม ข้อ 1 และ ข้อ 2 คุณเข้าใจถูกต้อง ข้อ 3 การตรวจน้ำคร่ำจะนำเซลล์ของทารกในน้ำคร่ำมาตรวจวิธี PCR ว่ามีแอลฟาธาลัสซีเมียเป็นแบบใดสามารถบอกได้ครับ

? ผมและภรรยา ขอขอบพระคุณคุณหมอมานะครับ ที่ให้ความรู้ความเข้าใจแก่ผมและภรรยา ก่อนหน้านี้ผมพยายามไปหาข้อมูลทั้งหมดฝากครรรค์ และศูนย์ที่ตรวจ PCR ซึ่งผมไม่ได้ข้อมูลหรือคล้ายข้อสงสัยเลย ขอขอบคุณจากใจจริงครับ

A ยินดีตอบครับและต้องขอชื่นชมคุณ อ.ส. ที่มีความพยายามค้นคว้าหาความรู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมียครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

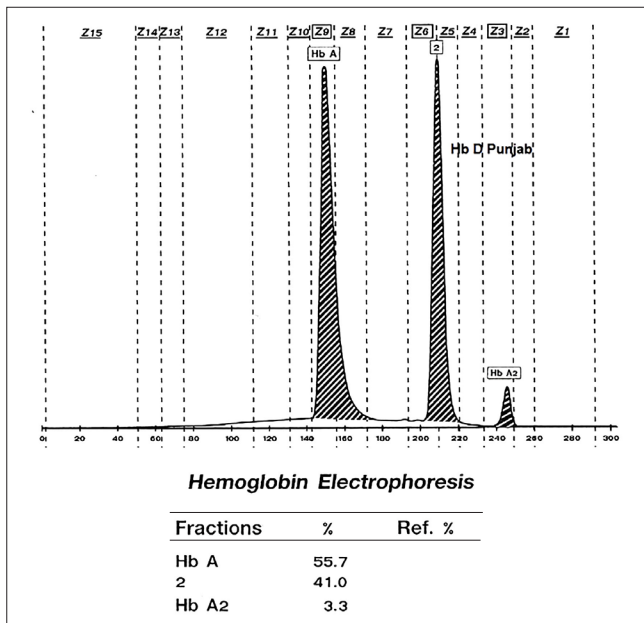
ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ [Hb D-Punjab]

? เรียน นพ.กิตติ ที่นับถือ

ผมปัจจุบันอายุ 25 ปีสุขภาพแข็งแรง เอาใจใส่ดูแลสุขภาพและออกกำลังกายเป็นประจำ วางแผนจะมีครอบครัวจึงได้ไปตรวจสุขภาพประจำปีมีผลเลือดดังนี้ครับ

CBC:
Hb 15.9 g/dL, Hct 45.7%, wbc 8,000/ cu.mm., N 80%, L 20%, platelets 350,000/ cu.mm., MCV 83.7 fL, MCH 29.7 pg, MCHC 34.8 g/dL, RDW 14.1%
Hb type (Capillary Electrophoresis):
A ₂ A with abnormal Hb , (A ₂ = 3.3%, A = 55.7%, abnormal Hb = 41.0%)
DNA analysis:
positive for Hb D-Punjab

ผลการตรวจ Hb type



A เรียนคุณ ก.ต. ที่นับถือ

ก่อนอื่นต้องขอชมคุณ ก.ต. ที่ดูแลสุขภาพและออกกำลังกายสม่ำเสมอซึ่งเป็นสิ่งที่ทุกคนควรทำและที่สำคัญการตรวจเลือดก่อนมีครอบครัวหรือก่อนแต่งงานก็มีความสำคัญในการวางแผนป้องกันไม่ให้มีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย หมอขอตอบดังนี้ครับ

❶ จากผล CBC คุณ ก.ต. ไม่มีปัญหาเรื่องซีดผลเลือด CBC ปกติ ผลการตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) ด้วยเครื่องตรวจวิเคราะห์อัตโนมัติเทคนิคการแยกด้วยกระแสไฟฟ้าความต่างศักย์สูงในหลอดแก้วนำไฟฟ้าขนาดเล็ก (Capillary Electrophoresis, CE) พบว่าคุณ ก.ต. มีฮีโมโกลบินเอ ซึ่งเป็นฮีโมโกลบินปกติและฮีโมโกลบินผิดปกติในตำแหน่งที่สงสัยว่าจะเป็น ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ (Hb D-Punjab) จากการตรวจยืนยันโดยตรวจวิเคราะห์โมเลกุลหรือดีเอ็นเอ (DNA analysis) พบว่าเป็นพาหะของฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ (Hb D-Punjab trait) ครับ

❷ ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ (Hb D Punjab) เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่ไม่พบบ่อยในกลุ่มเบต้าธาลัสซีเมีย พบมีอุบัติการณ์สูงในประเทศปากีสถาน ทางภาคเหนือของอินเดียโดยเฉพาะรัฐปัญจาบ จึงมีชื่อเรียกว่า ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ (Hb D-Punjab) พบว่ามีอุบัติการณ์ทั่วโลกประมาณ 0.2-3.0% ในประเทศไทยพบได้ในประชากรชาวซิกข์เชื้อสายอินเดีย ผู้ที่เป็นพาหะ (Hb D-Punjab trait) จะไม่แสดงอาการทางคลินิก ไม่ซีด แต่ถ้ามียีนฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ ร่วมกับยีนเบต้าธาลัสซีเมีย (β^0/β^0) หรือมียีน ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ ร่วมกับยีนฮีโมโกลบินอี (β^0/β^E)

ขอถามดังนี้ครับ

- ❶ ผมเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่หรือผมเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ช่วยแปลผลเลือดด้วยครับ
- ❷ ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ คืออะไร มีผลต่อสุขภาพหรือไม่
- ❸ ถ้าจะแต่งงานจะวางแผนหรือตรวจเลือดหรือไม่และมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ครับ

ขอแสดงความนับถือ

ก.ต.

ถือว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ และ ฮีโมโกลบินอี/ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ ตามลำดับจะมีอาการซีด ม้ามโตได้จัดอยู่ในกลุ่มโรคธาลัสซีเมียที่มีอาการน้อยถึงปานกลางและไม่พึ่งพาการให้เลือด (non-transfusion dependent thalassemia หรือ NTD)

❸ สรุปคุณก.ต. เป็นพาหะฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบถ้าจะแต่งงานควรจะตรวจเลือดคู่สมรสก่อนครับ มีโอกาสเสี่ยงมีลูกดังนี้

- ▶ กรณีที่คู่สมรสเป็นปกติจะมีโอกาสมีลูกเป็นปกติ 50% และพาหะฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ 50%
- ▶ กรณีที่คู่สมรสเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย จะมีโอกาสมีลูกเป็นปกติ 25%, เป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย 25%, เป็นพาหะฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ 25% และเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ 25%
- ▶ กรณีที่คู่สมรสเป็นพาหะฮีโมโกลบินอี จะมีโอกาสมีลูกเป็นปกติ 25%, เป็นพาหะฮีโมโกลบินอี 25%, เป็นพาหะฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ 25% และเป็นโรคฮีโมโกลบินอี/ฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ 25%

โดยสรุป คุณ ก.ต. เป็นพาหะฮีโมโกลบินดี-ปัญจาบ ซึ่งดำเนินชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาเรื่องสุขภาพใดๆ และก่อนแต่งงานควรปรึกษาแพทย์และตรวจเลือดคู่สมรสเพื่อวางแผนในอนาคตครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

E-beta thalassemia

Q My daughter is half Thai and has E-beta thalassemia. We currently live in the United States but are considering moving back to Thailand, Chiang Mai specifically. We are having a difficult time finding information on thalassemia clinics in Chiang Mai. Do they exist? Also what is the average cost of a blood transfusion? Are there any private health insurances in Thailand that will cover her preexisting condition? Thank you so much for any information you can give me.

A The average cost in government hospital is about 1,500-2,000 Thai Bath, in private hospital is much higher, may be 2-3 times. As I know, there is no private health insurance that coverage cost of blood transfusions.

Q Thank you for your reply. Can you recommend a hospital in Chiang Mai? Also, do you have Exjade® or Jenadu® in Thailand? One more question: if I went to the pediatric hematology center at Siriraj Hospital in Bangkok for an annual review of her health and MRI would those costs also be out of pocket?

A I recommend Chiang Mai university hospital for government hospital and you can get information at website <http://web.med.cmu.ac.th/index.php/th/med-suandok>. For Exjade® and Jenadu® are available in Thailand now. Yes, you can do MRI.

Q Do you know how much Exjade® or Jenadu® cost per month when paying out of pocket in Thailand?

A Exjade® 250 mg. per tablet the cost is 120 Thai Bath, patient weighs 10 kg, take 1 table per day so the cost per month = $120 \times 30 = 3,600$ Thai Bath. Jenadu® just available in Thailand the price I don't know.

Q Ok, thank you

A You're welcome.

โภชนาการสำหรับธาลัสซีเมีย

Q เรียน คุณหมอกิตติ

อยากทราบ เรื่องโภชนาการ อาหารที่ควร/ไม่ควรกินสำหรับเด็กที่เป็นธาลัสซีเมียค่ะ รบกวนด้วยค่ะ ขอขอบคุณค่ะ

A คนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียเม็ดเลือดแดงแตกเร็ว ร่างกายพยายามสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ขึ้นมาทดแทน โดยสร้างมากและสร้างเร็วกว่าคนปกติหลายเท่า ฉะนั้นควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพ มีโปรตีนสูง เช่น เนื้อสัตว์ต่างๆ ไข่ นม และอาหารที่มีวิตามินที่เรียกว่า "โฟเลท" อยู่มาก ได้แก่ ผักสดต่างๆ สารอาหารเหล่านี้จะถูกนำไปสร้างเม็ดเลือดแดงได้



อาหารที่ควรละเว้น คือ อาหารที่มีปริมาณธาตุเหล็กสูงเป็นพิเศษ ได้แก่ เลือดสัตว์ต่างๆ เช่น เลือดหมู เลือดเป็ด เลือดไก่ สำหรับเครื่องดื่มประเภทน้ำชา น้ำเต้าหู้จะช่วยลดการดูดซึมธาตุเหล็กจากอาหารได้บ้าง

