

# 108 ปัญหาธาลัสซีเมีย

ไขข้อข้องใจโดย ศ.ดร.นพ.วิพร วิประกษิต และคณะ

**ถาม:** ดิฉันตั้งครรภ์ได้ 7 สัปดาห์ จากผลเลือดที่ตรวจดิฉันและสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งคู่ คุณหมอมที่ไปฝากครรภ์บอกว่า ลูกมีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมีย 25% จึงแนะนำให้ไปตรวจเลือดทางสายสะดือ ตอนอายุครรภ์ 3 เดือน ดิฉันอยากทราบขั้นตอนและขอคำแนะนำเพิ่มเติมค่ะ

**ตอบ:** ในกรณีนี้แสดงว่าคุณและสามีมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 1 ใน 3 ประเภท อาจจะเป็นเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์, เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี หรือแอลฟาธาลัสซีเมียชนิดบาร์ทไฮดรอปัสก็ได้ การเจาะเลือดจากสายสะดือเด็กจะสามารถช่วยในการวินิจฉัยได้ทั้งการศึกษาจากชนิดของฮีโมโกลบินที่ปรากฏ แต่อย่างไรก็ดีควรจะต้องมีการตรวจยืนยันด้วยวิธีการตรวจ DNA ด้วยเสมอ หากผลการตรวจนั้นปรากฏว่าบุตรของคุณเป็นโรคพันธุกรรมธาลัสซีเมียที่รุนแรง ในปัจจุบันโดยนโยบายของรัฐบาลและกระทรวงสาธารณสุขคุณก็มีทางเลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์ได้ หรือหากต้องการตั้งครรภ์ต่อนั้นก็เป็นทางเลือกของคุณ ซึ่งอย่างน้อยคุณและสามีจะสามารถวางแผนการดูแลบุตรที่เป็นโรคธาลัสซีเมียต่อไปในอนาคตเมื่อบุตรรายนี้คลอดออกมา

**ถาม:** อยากทราบคุณหมอมอธิบายผลเลือดของลูกสาว และขอคำอธิบายถึงความเสี่ยงและความรุนแรงของโรคค่ะ

Name :	Girl
Age : -	Sex : Female
CBC :	Hb 11.1 g/dL, Hct 35.9%, MCV 61.0 fL, MCH 18.8 pg, MCHC 30.9 g/dL, RDW-CV 17.9%
Hb typing : EF	Hb E 73.6%, Hb F 20.2%
OF Test	Positive
Interpretation	$\beta^0$ Thalassemia / Hb E (with or without $\alpha$ Thalassemia)

**ตอบ:** จากข้อมูลที่ส่งมาให้ไม่สามารถที่จะแปลผลการวินิจฉัยได้อย่างชัดเจน เหตุผลสำคัญคือ ขาดข้อมูลอายุเมื่อทำการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน เป็นหลักการพื้นฐานว่าการตรวจชนิดฮีโมโกลบินทุกครั้งจำเป็นต้องทราบอายุของผู้ที่ได้รับการตรวจ เพื่อนำมาประกอบกับการแปลผลจึงจะสามารถนำไปสู่การแปลผลที่ถูกต้องได้ เพราะฉะนั้นในกรณีนี้แม้ว่าจะมีข้อมูลอื่นๆ ประกอบเพิ่มเข้ามา ไม่ว่าจะเป็นการตรวจค่าความสมบูรณ์ของเม็ดเลือดแดง ปริมาณของฮีโมโกลบินหรือปริมาณของฮีมาโทคริตแต่ถ้าหากไม่มีอายุของผู้ที่ได้รับการตรวจ แพทย์จะไม่สามารถแปลผลและวางแผนการรักษาได้อย่างถูกต้อง (กรุณาส่งข้อมูลเข้ามาใหม่ค่ะ)

**ถาม:** สวัสดีครับ รบกวนสอบถามว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี (Homozygous Hb E) ไม่เคยได้รับเลือด แต่ทานยา Folic acid จะได้รับการยกเว้นการเกณฑ์ทหารกองเกินไหมครับ

**ตอบ:** ไม่ครับ เนื่องจากธาลัสซีเมียชนิดโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี ส่วนใหญ่จะมีอาการน้อยมากหรือไม่มีอาการ มีค่าเทียบเท่ากับผู้ที่ เป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเท่านั้น โดยส่วนใหญ่แพทย์จะไม่ถือว่าเป็นโรคร้ายแรง บางคนอาจจะมีกรซีดเล็กน้อยได้บ้างแต่ก็ไม่ได้เป็นปัญหาต่อการดำรงชีวิตและความแข็งแรง ดังนั้นการตรวจพบโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี จึงไม่เป็นข้อบ่งชี้ที่จะต้องยกเว้นการขึ้นบัญชีทหารหรือเป็นทหาร เพราะฉะนั้นจำเป็นต้องเรียนรักษาดินแดน (รต.) หรือไปขึ้นบัญชีทหารจับใบดำใบแดงตามกฎหมายเกณฑ์ของทางราชการครับ

**ถาม:** ขอคำปรึกษาจากคุณหมอค่ะ ตอนนี้ดิฉันกำลังตั้งครรภ์ได้ 4 เดือน ตรวจพบว่าเป็นธาลัสซีเมียผลเลือดออกมาเป็น OF 72.9, DCIP Neg แต่ได้แยกกันอยู่กับสามีเลยไม่ได้ตรวจเลือดของสามี ไม่ทราบว่าลูกในครรภ์จะเป็นอันตรายไหมคะ

**ตอบ:** ผลการตรวจกรองเบื้องต้น สงสัยว่าคุณน่าจะมีความเสี่ยงของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียครับ เนื่องจากมีค่าขนาดเม็ดเลือดที่เล็กกว่าปกติ แต่อย่างไรก็ตามก็อาจจะมีสาเหตุอื่น เช่น การขาดธาตุเหล็กก็ทำให้เม็ดเลือดมีขนาดเล็กได้ครับ ในกรณีนี้แนะนำให้ควรจะ ต้องมีการตรวจยืนยันเพิ่มเติมในขั้นตอนต่อไปและหากผลการตรวจยืนยันพบว่า คุณเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจริงก็สมควรที่จะต้องตามสามีมาทำการตรวจเพื่อหาว่าสามีนั้นเป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดเดียวกันหรือไม่ เพราะอาจจะมีโอกาสให้กำเนิดลูกที่เป็นโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรงได้ครับ

**ถาม:** สวัสดีค่ะคุณหมอ รบกวนสอบถามระยะเวลาที่ใช้ในการวิเคราะห์ตัวอ่อน  $\beta$ -Thalassemia ไม่ทราบว่าใช้เวลาในการทดสอบกี่วันจึงจะทราบผลคะ?

**ตอบ:** โดยปกติการตรวจวินิจฉัยตัวอ่อนจะต้องมีการตรวจเพื่อเตรียมการทดสอบตัวอ่อนก่อน เพื่อจะยืนยันการกลายพันธุ์ของทั้งบิดาและมารดา ในกรณีที่จะต้องมีการตรวจเพื่อหาว่ามี HLA ของตัวอ่อนที่เข้ากับลูกที่เป็นโรคหรือไม่ ก็จะต้องเผื่อเวลาในการตรวจก่อนการวิเคราะห์ตัวอ่อนหรือที่เรียกว่า Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) ด้วยครับ ส่วนใหญ่จะใช้ระยะเวลาประมาณ 7-14 วันหลังจากรับตัวอ่อนมาในห้องปฏิบัติการ ก็จะได้ผลการตรวจครับ โดยส่วนใหญ่จะแนะนำให้มีการตรวจซ้ำยืนยันอย่างน้อยด้วยวิธีที่แตกต่างกัน 3 วิธี เพื่อจะได้มีความมั่นใจว่าตัวอ่อนนั้นจะไม่กลายเป็นทารกซึ่งเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่รุนแรงได้

