จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand
ปีที่ 17 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม - สิงหาคม 2551 ISSN 1513-413X Vol.17 No 2 May - August 2008

วันธาลัสซีเมียโลก

วันอาทิตย์ที่ 11 พฤษภาคม 2551
ณ วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

งานแถลงข่าววันธาลัสซีเมียโลกครั้งที่ 7

ณ มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
วันที่ 9 เมษายน 2551

บรรณาธิการแถลง

สวัสดีครับ สมาชิกจุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยหน้าปกของจุลสารชมรมฉบับนี้เป็นรูปของผู้มาร่วมงานวันธาลัสซีเมียโลกในปีนี้วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้าได้เป็นเจ้าภาพในการจัดงานวันธาลัสซีเมียโลกและงานพบปะสังสรรค์สมาชิกชมรมฯ ซึ่งได้จัดขึ้นในวันอาทิตย์ที่ 11 พฤษภาคม 2551

เนื้อหาภายในจุลสารฉบับนี้ได้รวบรวมรายการที่จัดในงานวันธาลัสซีเมียโลกประกอบด้วย ส่วนประกอบของเลือด ฮีโมโกลบินอี เทคโนโลยีการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อนก่อนย้ายกลับสู่ครรภ์มารดา (PGD-PCR) กิจกรรมถามตอบปัญหา นอกจากนี้ได้นำเสนอคอลัมน์จดหมายจากเพื่อนสมาชิกที่เล่าเรื่องประสบการณ์ธาลัสซีเมีย เพื่อเป็นกำลังใจให้กับเพื่อนๆสมาชิกเหมือนเช่นเคย

มีเรื่องแแจ้งข่าวประชุมวิชาการให้ทราบดังนี้วันที่ 25-27 มิ.ย. 2551 จะมีการประชุมธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 14 ที่โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพฯและในวันที่ 8-10 ตุลาคม 2551 จะมีการประชุม International Thalassemia Conference จัดโดย TIF ที่ประเทศสิงค์โปร์ รายละเอียดของการประชุมดูได้ในจุลสารฉบับนี้

ความสำเร็จของจุลสารนี้ได้จากความร่วมมือร่วมใจของอาจารย์ทุกท่านที่ได้เขียนบทความ ตอบปัญหาไขข้อข้องใจให้เพื่อนสมาชิกทางกองบรรณาธิการขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยและบริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ที่สนับสนุนการจัดพิมพ์

ท้ายที่สุดนี้ทางคณะบรรณาธิการได้จัดทำใบสมัครสมาชิกจุลสารสำหรับให้สมาชิกส่งมาที่กองบรรณาธิการเพื่อที่จะจัดทำฐานข้อมูลสำหรับติดต่อสื่อสารให้พวกเราได้ทราบต่อไป และหากสมาชิกท่านใดมีข้อติชม หรือต้องการเล่าประสบการณ์เกี่ยวกับโรคหรือการรักษาขอให้ส่งมาที่สำนักงานจุลสาร หรือ Email: kittitcr @ access.inet.co.th

พบกันใหม่ฉบับหน้านะครับ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ กิตติ ต่อจรัส

บรรณาธิการ

งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 19 และวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 7

วันอาทิตย์ที่ 11 พฤษภาคม 2551 เวลา 8.00-15.00 น.

ณ.ห้องประชุมสดศรี อาคารเรียนวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

08.00-08.45 น. **ลงทะเบียน**

08.45-09.00 น. **กล่าวรายงาน โดย**
ศ.เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา
ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
กล่าวต้อนรับ โดย
คุณสายพิณ พหลโยธิน
ประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
พิธีเปิดงาน โดย
ผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

09.00-10.30 น. **ยาขับธาตุเหล็ก:ฉีดดี หรือ กินดี**
วิทยากร: ผู้อำนวยการองค์การเภสัชกรรม
พญ.ปราณี สุจริตจันทร์
นพ.วิปร วิประกษิต
นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล

10.30-11.15 น. **สัมภาษณ์ผู้ป่วย**

ห้องประชุม สดศรี

11.15-12.00 น. **กิจกรรมถามตอบ**
วิทยากร: พญ.อำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์
พญ.กลีบสไบ สรรพกิจ
นพ.ปรีดา วาณิชยเศรษฐกุล
นพ.ธันยชัย สุระ

ห้องบรรยาย 1

11.15-12.00 น. **กิจกรรมถามตอบ**
วิทยากร: นพ.ชนินทร์ ลิ่มวงศ์
นพ.อิศรางค์ นุชประยูร
นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล
พญ.ปริศนา พานิชกุล
นพ.สุรเดช หงส์อิง

12.00-13.00 น. **อาหารกลางวัน**

13.00-15.00 น. **พบปะสังสรรค์ และการแสดง**
- ดนตรี
  โดย นักเรียนแพทย์ทหารวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า
- เกมส์ตอบปัญหา - แจกรางวัล
  โดย แพทย์ประจำบ้านกุมาร
- กิจกรรมของชมรมผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

สารจากประธานมูลนิธิ
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

เรียน ผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า, ผู้อำนวยการองค์การเภสัชกรรม, ท่านผู้มีเกียรติ และสมาชิกชมรมธาลัสซีเมียทุกท่าน

โรคธาลัสซีเมีย เป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่พบมากทั่วโลก รวมทั้งประเทศไทย ประมาณร้อยละ 30 ของประชากรไทยมีพันธุกรรมของโรคนี้แฝงอยู่ในตัวโดยไม่มีอาการ เมื่อบุคคลเหล่านี้มาแต่งงานกัน จะทำให้มีลูกหลานเป็นโรคนี้ได้ จึงปรากฏว่าขณะนี้คนไทยทั่วประเทศเป็นโรคนี้อยู่ถึง 600,000 คน ผู้ป่วยเหล่านี้จะมีอาการซีดเหลือง เจริญเติบโตไม่สมอายุ เจ็บป่วยเรื้อรัง ต้องรับการรักษาพยาบาล รับการให้เลือดอยู่เป็นประจำ มีผลต่อสุขภาพกายสุขภาพจิตของตนเองและครอบครัวเป็นอันมาก เป็นปัญหาสำคัญยิ่งทาง สาธารณสุข กระทบต่อเศรษฐกิจ สังคม และการพัฒนาประเทศ

คณะแพทย์ผู้เชี่ยวชาญโรคธาลัสซีเมียจากสถาบันต่างๆ จึงได้ร่วมกันก่อตั้งมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ขึ้นในพ.ศ. 2532 และได้รับพระกรุณาธิคุณจากพระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลีพระวรราชาทินัดดามาตุ ทรงรับเป็นองค์อุปถัมภ์ วัตถุประสงค์เพื่อช่วยการรักษาพยาบาลผู้ป่วยเหล่านี้ให้มีประสิทธิภาพยิ่งขึ้น ให้ความรู้แก่ประชาชน ตรวจหาพาหะของโรคนี้ในบุคคลวัยเจริญพันธุ์ ให้การปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในคู่เสี่ยง ตรวจวินิจฉัยโรคนี้แก่ทารกในครรภ์ก่อนคลอด หาวิธีการที่เหมาะสมที่จะควบคุมป้องกันให้มีอุบัติการณ์ของโรคนี้น้อยลงในประเทศไทย

ได้มีการก่อตั้งชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยขึ้นมาตั้งแต่ พ.ศ. 2533 มีสมาชิก ประกอบด้วยผู้ป่วย, ผู้ปกครอง, บุคลากรทางการแพทย์จากทั่วประเทศ ชมรมนี้จะเป็นศูนย์กลางของบรรดาสมาชิก และชมรมได้จัดการประชุมพบปะสังสรรค์กันทุกปี การจัดประชุมมีการบรรยาย การเสวนาปัญหาธาลัสซีเมีย และสันทนาการต่างๆ โดยจัดหมุนเวียนไปตามสถาบันต่างๆ ในกรุงเทพฯ คือ ศิริราช, จุฬาลงกรณ์, รามาธิบดี และวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า ในปีนี้นับเป็นโอกาสดีที่เราได้จัดงานชมรมฯ ที่วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า ดิฉันขอขอบคุณผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า ที่เอื้อเฟื้อให้ความสนับสนุนการจัดงานครั้งนี้

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา

ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

สารจากประธานชมรม
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

เรียน ผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า, ผู้อำนวยการองค์การเภสัชกรรม, ประธานมูลนิธิฯ, ผู้มีเกียรติ และสมาชิกชมรมธาลัสซีเมียทุกท่าน

ดิฉันมีความยินดีเป็นอย่างยิ่งที่ได้มีการจัดงานพบปะสังสรรค์ของชมรมฯ ในวันนี้ที่วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้าซึ่งการจัดงานในครั้งนี้เป็นการจัดงานชมรมครั้งที่ 19 แล้ว และเป็นงานวันธาลัสซีเมีย ครั้งที่ 7 เป็นความตั้งใจของมูลนิธิฯ และชมรมฯ ที่จะจัดงานเช่นนี้ทุกปี

วัตถุประสงค์ที่สำคัญ คือ พวกเราจะได้มีโอกาสมาพบปะสังสรรค์กันมารู้จักกันให้กว้างขวางยิ่งขึ้น จะได้ปรึกษาหารือกัน ให้กำลังใจซึ่งกันและกันและช่วยเหลือกันเท่าที่จะทำได้

ในการประชุมครั้งนี้ คาดว่าผู้เข้าร่วมประชุมคงจะได้รับความรู้ใหม่ๆ จากวิทยากรเกี่ยวกับการดูแลรักษาโรคธาลัสซีเมียการรักษาโดยการให้เลือดและยาขับธาตุเหล็ก ซึ่งด้วยการรักษาเหล่านี้จะทำให้ผู้ป่วยของเรามีคุณภาพชีวิตที่ดี เป็นวัยรุ่น เป็นนักศึกษาในมหาวิทยาลัย และจะเป็นผู้ที่มีคุณภาพและเป็นกำลังของประเทศชาติต่อไป ซึ่งเป็นความภูมิใจของพวกเราทุกๆ คน ในวันนี้จะมีการสัมภาษณ์ผู้ที่มีประสบการณ์จากการรักษาโดยวิธีทั้งสองนี้ด้วย และนอกจากนี้เรายังจะมีการให้คำแนะนำ คำ ปรึกษาในหัวข้อต่างๆ ที่น่าสนใจ ซึ่งจะมีทีมแพทย์และพยาบาลประจำอยู่ หากท่านมีคำถามหรือข้อสงสัยประการใด ทีมแพทย์และพยาบาลจะตอบข้อสงสัยหากมีเวลาเพียงพอ หรืออาจจะรวบรวมคำถามและตอบข้อสงสัยของท่านในจุลสารชมรมฯ ฉบับต่อไป ดิฉันขอเชิญชวนให้ท่านสมาชิกเขียนเล่าประสบการณ์ของท่านหรือบุตรหลานของท่านลงในจุลสารด้วย

นอกจากนี้ยังมีกิจกรรมสันทนาการซึ่งทางองค์การเภสัชกรรม ได้ร่วมจัดกิจกรรมให้เด็กได้สนุกสนาน และมีการแสดงดนตรีของนักศึกษาแพทย์ จากชมรมดนตรี วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

ดิฉันในนามของประธานชมรมฯ ขอขอบพระคุณท่านผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้าที่ให้เกียรติมาเป็นประธานเปิดงานในวันนี้ รวมทั้งวิทยากรทุกท่าน ทีมงานจากองค์การเภสัชกรรมที่ได้กรุณานำกิจกรรมมาให้เด็กได้ร่วมเล่นเกมส์ และสมาชิกทุกครอบครัว ซึ่งเราถือว่าทุกคนเป็นครอบครัวเดียวกัน และขอบคุณทุกคนที่มารวมงานในวันนี้ และหวังเป็นอย่างยิ่งว่าจะได้รับความร่วมมืออีกในครั้งต่อๆ ไปด้วย

นางสายพิณ พหลโยธิน

ประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

คำกล่าวเปิดการประชุม

ของผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า

งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ ครั้งที่ 19 และวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 7

ณ ห้องประชุมสดศรี วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า วันอาทิตย์ที่ 11 พฤษภาคม 2551

เรียน ท่าน ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ ท่านประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย, ท่านผู้อำนวยการองค์การเภสัชกรรม, ท่านผู้มีเกียรติ และสมาชิกชมรมธาลัสซีเมียทุกท่าน

ผมรู้สึกยินดีและเป็นเกียรติอย่างยิ่ง ที่ได้รับเกียรติให้ท่านทั้งหลายมาใช้สถานที่ของวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า รู้สึกภาคภูมิใจที่ได้เห็นบุคลากรในส่วนที่เกี่ยวข้อง รวมทั้งผู้ป่วยและครอบครัวของผู้ป่วยเองมาร่วมงานกันมาก การมาพบปะสังสรรค์ของชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 19 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 7 ซึ่งน่าจะเป็นตัวอย่างที่ดีมากสำหรับโรคอื่นๆ ด้วย

เนื่องจากในปัจจุบันมีคนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียถึง 1% ของประชากรของประเทศ และผู้ที่เป็นพาหะประมาณ 16-17 ล้านคน เพราะฉะนั้นโรคนี้จึงถือว่าเป็นปัญหาทางสาธารณสุขที่สำคัญ ประกอบกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย คณะแพทยศาสตร์ต่างๆ ของโรงเรียนแพทย์และผู้ที่เกี่ยวข้องทั้งหลายได้ร่วมแรงร่วมใจที่จะรณรงค์เพื่อที่จะทำให้โรคธาลัสซีเมียนี้ได้รับการรักษาอย่างดีที่สุด ตั้งแต่การป้องกันไม่ให้เด็กที่เกิดมาเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือหากเมื่อเกิดมาแล้วก็มีกระบวนการให้การรักษาแบบครบวงจร ซึ่งจะช่วยผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีความเป็นอยู่ที่ดีขึ้นใกล้เคียงคนปกติและมีคุณภาพชีวิตที่ดี

กระผมขอขอบคุณทุกๆ ท่าน ทุกๆ องค์กรที่มาร่วมกันในวันนี้ ในนามของวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า ผมรู้สึกยินดีเป็นอย่างยิ่งที่ได้มีโอกาสเป็นส่วนหนึ่งของการจัดงานในวันนี้และผมขอต้อนรับทุกท่านด้วยความยินดีเป็นอย่างยิ่ง

พลตรี

(กิตติพล ภัคโชตานนท์)

ผู้อำนวยการโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า

สารบัญ

บรรณาธิการแถลง 1

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 19 และ วันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 7 1

สารจากประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย 2

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา

สารจากประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย 2

คุณ สายพิณ พหลโยธิน

คำกล่าวเปิดการประชุม ผู้อำนวยการวิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า 3

พลตรี กิตติพล ภัคโชตานนท์

PGD-PCR เทคโนโลยีการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อนก่อนย้ายกลับสู่ครรภ์มารดา 5

นท. นายแพทย์วิวัฒน์ ชินพิลาศ

เลือดข้นกว่าน้ำ (ก็มันไม่ใช่น้ำนี่) 9

นายแพทย์ จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา, รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ ธันยชัย สุระ

ฮีโมโกลบินอี (Hemoglobin E) 11

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

สารจากเพื่อนสมาชิก 14

แม่เกเล่าเรื่อง 17

คำถามคำตอบ 18

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิงวรวรรณ ตันไพจิตร

ประชุมสัมมนาวิชาการ ธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 14 22

จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย 24

PGD-PCR เทคโนโลยีการตรวจพันธุกรรม
ของตัวอ่อนก่อนย้ายกลับสู่ครรภ์มารดา

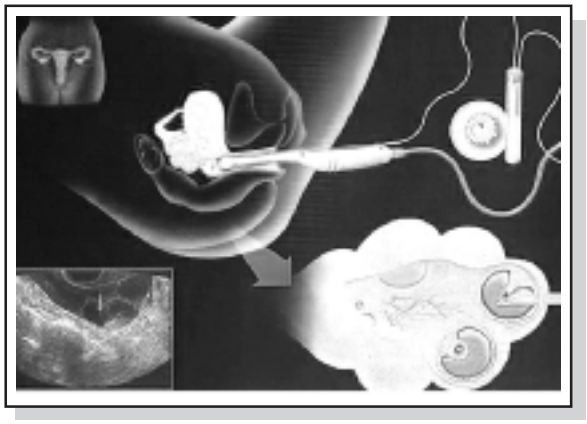
ทางเลือกของการมีบุตรปลอดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

นท.นพ.วิวัฒน์ ชินพิลาศ

ตามสถิติประเทศไทย พบว่ามีผู้ที่ป่วยเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ประมาณ 600,000 คน และประมาณร้อยละ 40 หรือราว 24 ล้านคนเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ประมาณการว่าจะมีทารกเกิดใหม่ที่เป็นโรคนี้ประมาณปีละ 12,000 คน โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะทำให้ผู้ป่วยจำเป็นต้องได้รับการรักษาตลอดอายุขัยของเขา ข้อมูลจากการประชุมสัมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 13 ประจำปี 2550 พบว่าค่าใช้จ่ายต่อเดือนในการรักษาเท่ากับ 10,500 บาท และ คิดเป็นค่าใช้จ่ายสูงถึง 6.6 ล้านบาทตลอดอายุขัยของคนๆนั้น ซึ่งเป็นภาระของผู้ป่วยและครอบครัว และมีผลกระทบต่อ

ส่วนรวมในด้านสังคม และเศรษฐกิจที่ภาครัฐต้องให้ความช่วยเหลือด้วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เป็นโรคพันธุกรรมที่ถ่ายทอดจากพ่อแม่ที่เป็นโรคหรือเป็นพาหะของโรคนี้สู่ลูก ที่ผ่านมาการรักษาผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียทำได้โดยการให้เลือดและการรักษาแบบประคับประคอง พยายามให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตดีที่สุดเท่าที่จะทำได้ และมีทางเลือกที่จะปลูกถ่ายไขกระดูกหรือเซลล์ต้นกำเนิด (stem cells) ของพี่น้อง หรือผู้บริจาคให้แก่ผู้ป่วย คนที่มีลูกป่วยด้วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียต้องเผชิญความทุกข์และต้องรอคอยความหวังจากผู้บริจาคไขกระดูก ส่วนคนที่เป็นพาหะหรือเป็นโรคนี้ก็มีความกังวลกับการมีลูก หรือยอมรับสภาพว่าไม่สามารถมีลูกได้ หรือบางรายที่ต้องการมีลูกก็อาจต้องยอมเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์และทำแท้งในที่สุดหากพบว่าลูกในท้องป่วยเป็นโรค

วิทยาการที่มีอยู่เดิมนั้นเน้นการให้การรักษาผู้ป่วยและมีการรณรงค์ให้มีการตรวจคัดกรองก่อนคลอดในสตรีตั้งครรภ์ทุกราย หากมีความเสี่ยงสูงที่เด็กจะเป็นโรคดังกล่าว ก็ต้องตรวจยืนยันด้วยการเจาะเก็บเนื้อเยื่อจากรกเมื่ออายุครรภ์ประมาณ 10-12 สัปดาห์ หรือเก็บเลือดจากสายสะดือของทารกในครรภ์ขณะที่ตั้งครรภ์ 16-20 สัปดาห์ ซึ่งหากพบว่าทารกเป็นโรคชนิดรุนแรง อาจจำเป็นต้องยุติการตั้งครรภ์ แม้จะเป็นกระบวนการที่ได้ประโยชน์โดยรวมก็ตาม วิธีดังกล่าวก็ยังมีผลกระทบทางลบด้านจิตใจและด้านจริยธรรมต่อผู้ที่เกี่ยวข้องทั้งแม่ตั้งครรภ์ และบุคลากรทางการแพทย์ด้วย ล่าสุดมีเทคโนโลยีที่เป็นทางเลือกแก่คู่สมรสที่เป็นพาหะโรคนี้ คือ การทำเด็กหลอดแก้วร่วมกับการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน (IVF-PGD: Invitro fertilization and preimplantation genetic diagnosis) เพื่อเลือกต้วอ่อนที่ปลอดโรคเท่านั้นมาย้ายกลับให้แม่เพื่อรอการตั้งครรภ์



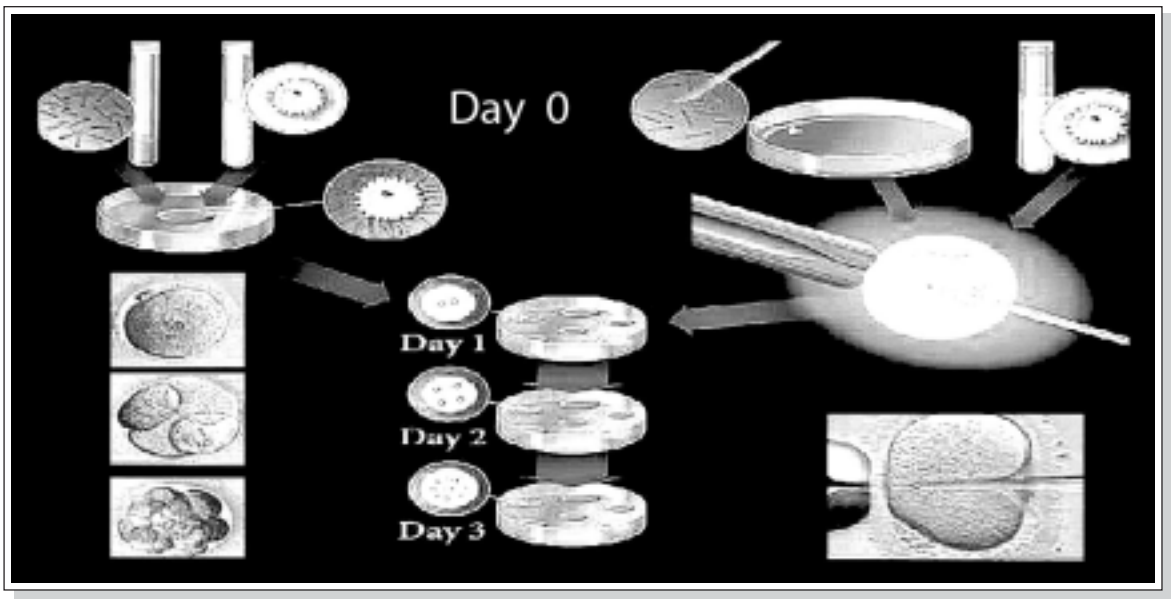
บางท่านอาจเคยได้ยินเรื่องเกี่ยวกับการทำเด็กหลอดแก้วมาบ้างแล้วบางท่านอาจไม่เคยทราบมาก่อนก็เป็นได้ และอาจสงสัยว่า การทำเด็กหลอดแก้วเกี่ยวข้องอย่างไรกับการป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย หรือการตรวจตัวอ่อนนี้จะสามารถเลือกตัวอ่อนที่มีเนื้อเยื่อตรงกันกับพี่ที่ป่วยเพื่อมาช่วยบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดหรือไขกระดูกให้แก่พี่ได้ในอนาคตจริงหรือไม่ ทำอย่างไร ความสำเร็จเป็นอย่างไร ค่าใช้จ่ายสูงหรือไม่ ในประเทศไทยมีบริการนี้และหรือยัง

การทำเด็กหลอดแก้วร่วมกับการตรวจพันธุกรรมของตัวอ่อน

IVF-PGD: In vitro fertilization and preimplantation genetic diagnosis

การทำเด็กหลอดแก้ว หรือกระบวนการปฏิสนธินอกร่างกาย เริ่มจากการให้ยาฉีดกระตุ้นไข่ในรังไข่เพื่อให้มีไข่เจริญเติบโตไปพร้อมๆ กันจำนวน 10-12 ใบ การกระตุ้นรังไข่จะดำเนินไปเป็นเวลาประมาณ 8-12 วัน จนกระทั่งถุงไข่มีขนาดประมาณ 18-20 มม. จึงฉีดยากระตุ้นให้ไข่ตกแล้วจึงทำการเก็บไข่ออกจากรังไข่ก่อนที่ไข่จะตกเล็กน้อย การเก็บไข่เป็นการผ่าตัดย่อย แพทย์จะใช้เครื่องอัลตราซาวน์ทางช่องคลอดเป็นอุปกรณ์ช่วยในการเก็บไข่ เมื่อได้ไข่ออกมาแล้วก็จะนำไข่มาปฏิสนธิกับตัวอสุจิด้วยกระบวนการอิ๊กซี่ (ICSI)

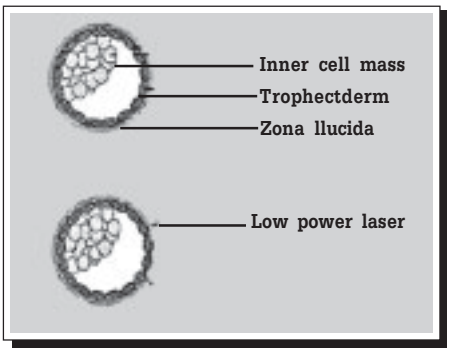
Fertilisation: Invitro Fertilisation (IVF) and Intracytoplasmic Sperm Injection (ICSI)

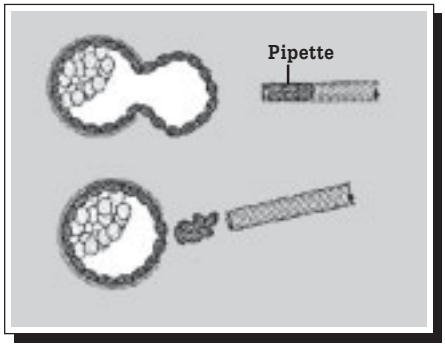


เมื่อได้ตัวอ่อนแล้ว นักวิทยาศาสตร์ที่เชี่ยวชาญการเลี้ยงตัวอ่อนจะดูแลเลี้ยงตัวอ่อนในตู้อบที่มีสิ่งแวดล้อมใกล้เคียงกับสภาพภายในท่อนำไข่เป็นเวลา 5 วัน

1 เซลล์ 24 hr หลังเก็บไข่ | วันที่ 2=3-4 เซลล์ | วันที่ 3=6-8 เซลล์ | วันที่ 4 morula | วันที่ 5 บาลสโตซิสต์ 80-120 เซลล์

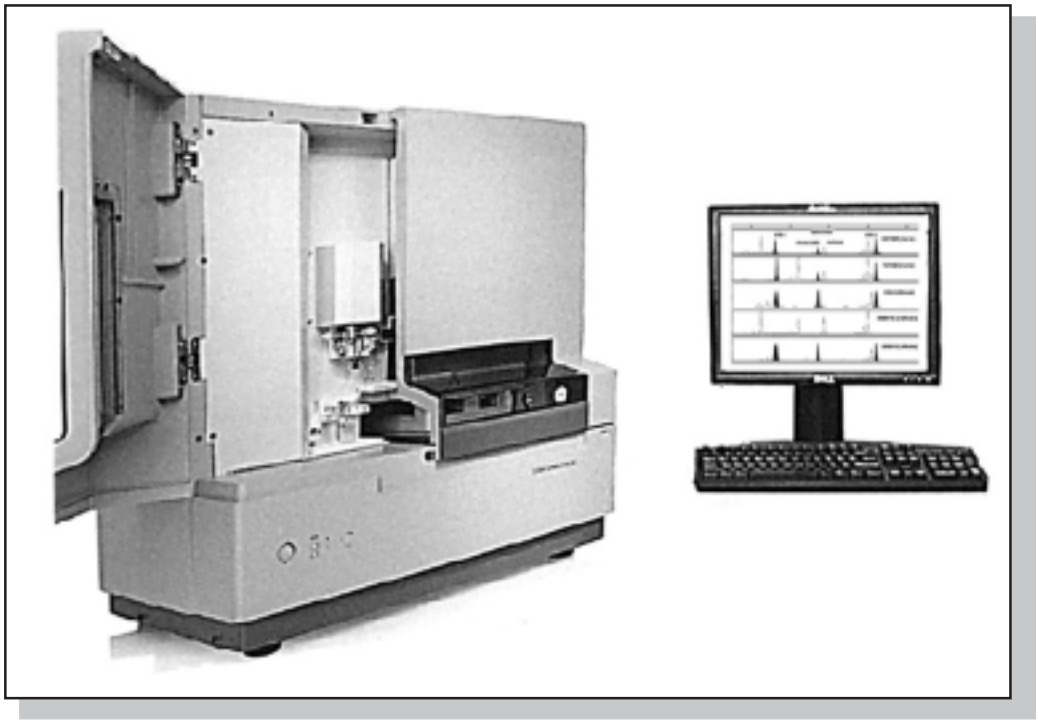
จนกระทั่งตัวอ่อนเจริญถึงระยะที่เรียกว่า บลาสโตซิสต์ (Blastocyst stage embryo) จึงทำการตัดเอาเซลล์ของตัวอ่อนส่วนที่จะเจริญเป็นรกหรือโทรเฟคโตเดิม (Trophectoderm) จำนวน 3-5 เซลล์มาตรวจสอบด้วยกระบวนการพีจีดี พีซีอาร์ (PGD-PCR)



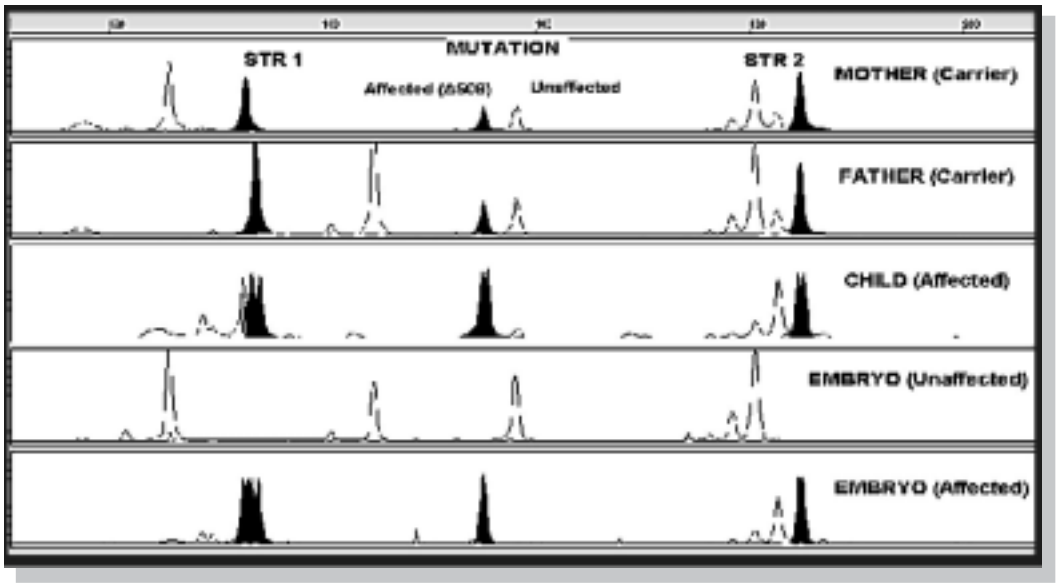


เพื่อตรวจว่าตัวอ่อนแต่ละตัวมียีนที่ผิดปกติหรือไม่ ตัวอ่อนที่คัดเลือกแล้วว่าไม่เป็นโรค หรือเป็นแค่พาหะของโรค (ในกรณีที่ไม่มีตัวเป็นปลอดโรค) เท่านั้นที่จะได้รับการย้ายกลับสู่โพรงมดลูกเพื่อตั้งครรภ์ต่อไป หรือในรายที่ต้องการเลือกตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรคและมีเนื้อเยื่อตรงกันกับพี่ที่ป่วย ก็สามารถตรวจตัวอ่อนเพื่อหาตัวอ่อนที่มี HLA matching ได้ด้วย การตรวจตัวอ่อนด้วยเทคนิค PGD-PCR นี้ เราต้องสร้างชุดตรวจสอบตัวอ่อนที่จำเพาะเจาะจงสำหรับคู่สามีภรรยานั้นๆ ก่อน เรียกว่า Gene Probe ซึ่งชุดตรวจสอบนี้ สร้างขึ้นจากข้อมูลตัวอย่างเลือดที่เกี่ยวกับยีนผิดปกติที่อยู่ในคู่สามีภรรยา และบุตรที่เป็นโรค หรือบุพการีของคู่สามีภรรยา กระบวนการเตรียมชุดตรวจสอบจะใช้ระยะเวลาประมาณ 8-10 สัปดาห์ เมื่อได้ชุดตรวจสอบดังกล่าวเสร็จสมบูรณ์แล้ว จึงนำคู่สามีภรรยามาเริ่มกระบวนการทำเด็กหลอดแก้วได้

การอ่านผลตัวอ่อน



ภาพที่ 1 นี้แสดงเครื่อง ABI 3130xl เป็นเครื่องอ่านผล ดีเอ็นเอ (DNA) ของตัวอ่อนที่เราต้องการตรวจ นักวิทยาศาสตร์นำเซลล์ที่ได้นำไปสกัดดีเอ็นเอ และเข้าสู่ขั้นตอนการทำสำเนาดีเอ็นเอส่วนที่ครอบคลุมยีนธาลัสซีเมีย ให้ได้จำนวนนับล้านเท่า เพื่อเข้าเครื่องอ่านผล ลักษณะของผลที่ได้เป็นกราฟแสดงการเรียงลำดับของคู่เบสในดีเอ็นเอ ทำให้เราเห็นจุดที่มีความผิดปกติ และสามารถแยกแยะตัวอ่อนที่ปกติ หรือเป็นโรคได้



ภาพที่ 2 สดงการอ่านผลตัวอ่อนด้วย PGD-PCR โดยการเทียบกับดีเอ็นเอของพ่อ แม่ และพี่ที่ป่วย จะเห็นว่าในแถวที่ 4 ตัวอ่อนนี้ไม่มีส่วนผิดปกติจากพ่อหรือแม่ เป็นตัวอ่อนปลอดโรค ส่วนแถวที่ 5 เป็นตัวอ่อนที่ได้รับยีนส่วนผิดปกติจากทั้งพ่อและแม่ มีลักษณะกราฟเหมือนกับของพี่ที่ป่วย ตัวอ่อนนี้เป็นโรค

สรุปขั้นตอนการทำ IVF / PGD-PCR

1. เตรียมชุดตรวจตัวอ่อน (test) จากข้อมูล DNA ของพ่อแม่และสมาชิกครอบครัวที่เกี่ยวข้อง
2. กระตุ้นรังไข่เพื่อให้ได้ไข่จำนวนหนึ่ง
3. เก็บไข่และนำไปช่วยปฏิสนธินอกร่างกายโดยวิธีอิ๊กซี่ (ICSI)
4. เลี้ยงตัวอ่อนจนได้ระยะบลาสโตซิสต์ (Blastocyst) หรือระยะวันที่ 5
5. ทำการตัดดึงเซลล์จำนวน 3-5 เซลล์จากตัวอ่อนแต่ละตัวมาตรวจหาความผิดปกติ
6. เลือกเฉพาะตัวอ่อนที่ปลอดโรคเท่านั้น ใส่กลับให้มารดา
7. รอตรวจตั้งครรภ์

ค่าใช้จ่าย

ค่าใช้จ่ายในการทำเด็กหลอดแก้วและตรวจตัวอ่อนอยู่ในราว 350,000 บาท แม้จะเป็นค่าใช้จ่ายที่สูงแต่ก็อาจเป็นทางเลือกที่น่าพิจารณา คือป้องกันโรคธาลัสซีเมียตั้งแต่เริ่มต้นก่อนการตั้งครรภ์จริงๆ

อาจจะกล่าวได้ว่า PGD-PCR เป็นเทคโนโลยีแห่งอนาคต ที่สามารถช่วยลดอุบัติการณ์ของโรคธาลัสซีเมียในทารกแรกเกิดลงได้ สามารถที่จะช่วยให้คู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียเกิดความมั่นใจว่าทารกที่เกิดมาจะมีสุขภาพที่แข็งแรง และเติบโตขึ้นเป็นกำลังสำคัญของสังคมไทยในอนาคต

ท่านสามารถขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่

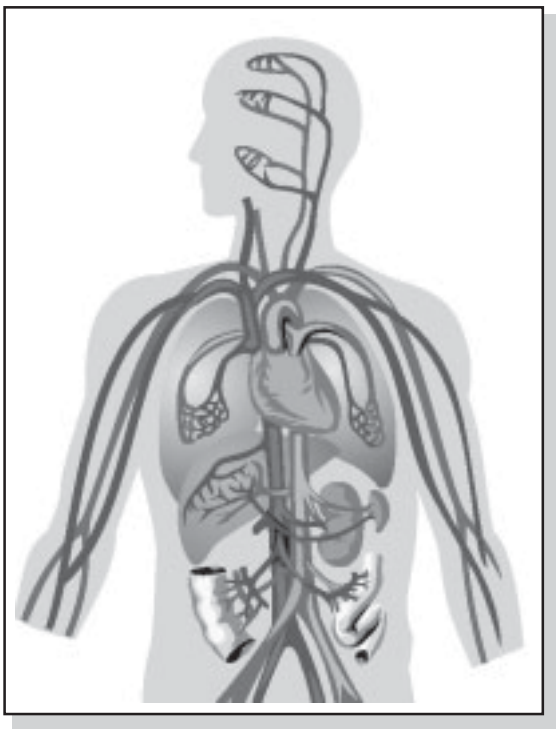
sompong@thaisuperiorart.com โทร. 02 255 4848
www.thaisuperiorart.com

เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 1

เลือดข้นกว่าน้ำ

(ก็มันไม่ใช่น้ำนี่)

นพ. จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา รศ. นพ. ธันยชัย สุระ



สวัสดีครับ บทความชุด **"เล่าเรื่องเลือด"** นี้ ตั้งใจว่าจะเขียนเล่าเกี่ยวกับเรื่องส่วนประกอบต่างๆ ของเลือด ทยอยลงให้อ่านกันเป็นตอนๆ โดยจะพยายามให้อ่านได้ง่ายๆ สบายๆ (จะทำได้แค่ไหนก็ไม่ทราบ) เพื่อที่จะให้ชาวชมรมโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ สามารถพกพาไปอ่านระหว่างนั่งรถ รอพบแพทย์ ให้เลือด ทำผม เรียนอยู่ในห้องเรียนฯลฯ พอให้เพลินๆ ได้ หากท่านมีข้อแนะนำติชมอย่างไร ก็ขอให้แจ้งมาทางกองบรรณาธิการได้ครับ

ลักษณะทางกายภาพของเลือด

ในร่างกายของเรามีเลือดอยู่ประมาณร้อยละเจ็ดของน้ำหนักตัว (คือถ้าน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัม ก็จะมีเลือดอยู่ประมาณ 70 ซีซี. หรือน้อยกว่าน้ำ 1 แก้วนิดหน่อย) ดังนั้น คนที่หนัก 50 กิโลกรัม ก็จะมีเลือดอยู่ในตัวประมาณ 3 ลิตรครึ่งในจำนวนนี้ ประมาณ ร้อยละ 64 จะอยู่ในเส้นเลือดดำ ร้อยละ 13 อยู่ในเส้นเลือดแดง ร้อยละ 7 อยู่ในเส้นเลือดขนาดเล็กและเส้นเลือดฝอยซึ่งกระจายอยู่ตามเนื้อเยื่อต่างๆ ร้อยละ 7 อยู่ในหัวใจ และที่เหลืออีกร้อยละ 9 จะอยู่ในเส้นเลือดในปอด

เมื่อเทียบกับน้ำที่ปริมาตรเท่าๆ กันเลือดจะมีน้ำหนักมากกว่าเล็กน้อยคือเลือด 1 ลิตร จะหนักประมาณ 1.06 กิโลกรัม ในขณะที่น้ำบริสุทธิ์จะมีน้ำหนักประมาณ 1 กิโลกรัมพอดี และถ้าพยายามจะเอาเลือดมาฉีดผ่านท่อเล็กๆ (เช่นสายน้ำเกลือ เหมือนเวลาที่ให้เลือด) ก็จะรู้สึกว่าต้องออกแรงมากกว่าการฉีดน้ำเปล่าถึง 3 เท่า จึงจะได้ความเร็วเท่ากัน ซึ่งในทางวิชาการเรียกว่าเลือดมีความหนืดเป็น 3 เท่าของน้ำ

ความหนืดของเลือดนี้ ขึ้นอยู่กับปริมาณเม็ดเลือด และความเข้มข้นของโปรตีนในเลือด ซึ่งร่างกายจะต้องพยายามรักษาไว้ ไม่ให้มากหรือน้อยจนเกินไป ในผู้ที่มีภาวะเลือดจางมากๆ ความหนืดของเลือดอาจจะลดลงมาก ทำให้เลือดไหลผ่านเส้นเลือดฝอยได้เร็วและกลับสู่หัวใจได้มากเกินไป ทำให้หัวใจต้องทำงานหนักขึ้น ในการสูบฉีดเลือดส่วนนี้ออกมาใหม่ จนอาจเกิดภาวะหัวใจล้มเหลวได้

เลือดของสัตว์มีกระดูกสันหลัง (รวมทั้งมนุษย์ด้วย) จะมีสีแดงเนื่องจากมีธาตุเหล็กเป็นองค์ประกอบ แต่ไม่ใช่ว่าเลือดของสัตว์ทุกชนิดจะต้องมีสีแดงเสมอไปเช่น พวก แมลง กุ้ง หอย (ส่วนใหญ่) ปู จะมีเลือดสีออกฟ้าๆ เทาๆ เนื่องจากมีทองแดงเป็นส่วนประกอบแทนธาตุเหล็ก (ด้วยเหตุนี้เราจึงไม่ได้แนะนำให้ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียหลีกเลี่ยงอาหารพวกนี้ แต่จะแนะนำให้เลี่ยงเลือดที่มีสีแดงๆ เป็นหลัก)

มีอะไรอยู่ในเลือด

เชื่อว่าทุกคนคงเคยประสบเหตุการณ์ที่ทำให้เลือดออก หรือไม่ก็คงเคยมีคนใกล้เคียงมีเลือดออกกันมาบ้างแล้วถ้าสังเกตดูจะเห็นว่าเมื่อทิ้งไว้สักพัก เลือดที่ออกมานั้นก็จะจับกันเป็นก้อน ที่เป็นอย่างนี้ก็เพราะว่าในเลือดของเรามีทั้งส่วนที่เป็นของเหลวและของแข็งปนอยู่ด้วยกัน (ความจริงแล้วก็ยังมีก๊าซละลายปนอยู่อีกด้วย)

ส่วนที่เป็นของแข็งในเลือดก็คือพวกเซลล์เม็ดเลือดต่างๆ ได้แก่ เม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกร็ดเลือด ซึ่งรวมกันแล้วจะมีอยู่ประมาณร้อยละ 30-40 ของปริมาณเลือดทั้งหมด เซลล์เม็ดเลือดเหล่านี้ทำหน้าที่ต่างๆ กัน ซึ่งจะได้ทยอยนำมาลงในตอนต่อๆ ไป

ถ้าเราแยกเอาเซลล์ต่างๆ เหล่านี้ออกไป ก็จะเหลือส่วนที่เป็นของเหลวสีออกเหลืองจางๆ อยู่ เรียกว่าน้ำเลือด หรือ พลาสม่า (plasma) ซึ่งส่วนประกอบหลัก (ประมาณร้อยละ 90) ของน้ำเลือดก็คือ น้ำ นั่นเอง แต่นอกจากน้ำแล้ว ก็ยังมีของอื่นๆ ละลายอยู่ในน้ำเลือดอีก ได้แก่ สารอาหารต่างๆ เกลือแร่ ฮอร์โมน ของเสียที่ขับออกมาจากเนื้อเยื่อต่างๆ และสารโปรตีนอีกหลายชนิด ซึ่งทำหน้าที่ต่างๆ กัน เช่น ช่วยทำให้เลือดแข็งตัว เป็นภูมิคุ้มกันของร่างกาย เป็นต้น

สำหรับคนที่เป็นโรคบางชนิดรวมถึงธาลัสซีเมีย น้ำเลือดอาจจะมีสีเหลืองเข้มขึ้นกว่าคนทั่วไป ที่เป็นอย่างนั้นก็เพราะมีสารสีเหลืองเรียกว่าบิลลิรูบิน (billirubin) เพิ่มขึ้นกว่าปกติ ซึ่งบิลลิรูบินนี้เป็นของเสียที่เกิดจากการทำลายเม็ดเลือด และจะถูกขับออกทางน้ำดี เมื่อมีการทำลายเม็ดเลือดแดงมากขึ้น ก็จะทำให้มีการสร้างบิลลิรูบินเพิ่มขึ้น น้ำเลือดจึงมีสีเหลืองมากขึ้น ถ้ามีมากจริงๆ บางส่วนก็จะถูกขับออกทางไตได้ จึงอาจเห็นว่าในช่วงที่มีการทำลายเม็ดเลือดมากนี้ ปัสสาวะอาจจะมีสีเหลืองเข้มขึ้น

เกร็ดเล็กเกร็ดน้อย

คำว่า "ซีรั่ม" นี้ ต้นศัพท์เดิมมาจากภาษาละตินซึ่งสะกดเหมือนกัน (serum) แต่อ่านตามสำเนียงเดิมของชาวโรมันว่า "เซรุ่ม" ซึ่งเดิมหมายถึงส่วนที่เป็นน้ำที่เหลืออยู่หลังจากทำให้โปรตีนบางส่วนในนมตกตะกอนไปแล้ว (เช่นเวลาที่นมบูดมากๆ จะเห็นว่ามันมีส่วนที่จับกันเป็นก้อนและๆ แยกออกมาจากส่วนที่เป็นน้ำ ฝรั่งเรียกส่วนที่เป็นน้ำนี้ว่า whey) ในบ้านเราอาจจะคุ้นกับคำว่า **"เซรุ่ม"** จากเวลาที่มีคนโดนงูกัด แล้วไปโรงพยาบาล บางทีก็จะได้รับ "เซรุ่ม" ต้านพิษงู (จริงๆ แล้วขึ้นอยู่กับสถานการณ์ ไม่ได้จำเป็นว่าจะต้องให้ทุกราย) ซึ่ง **"เซรุ่ม"** นี้จริงๆ แล้วก็เป็นผลผลิตที่มาจาก **"ซีรั่ม"** ของสัตว์ เช่น ม้า แพะ แกะ หรือกระต่าย ซึ่งโดนฉีดพิษปริมาณน้อยๆ เข้าไป ทำให้ร่างกายเกิดภูมิต้านทานต่อพิษขึ้นมา ในซีรั่มของสัตว์พวกนี้ ก็จะมีโปรตีนที่เป็นภูมิต้านทานนี้อยู่ ซึ่งเราก็จะสามารถนำไปใช้ระงับพิษชนิดเดียวกันนั้นที่เข้าสู่ร่างกายได้

เมื่อเลือดออกมาอยู่นอกร่างกาย จะมีปฏิกิริยาที่ทำให้เลือดแข็งตัวเกิดขึ้น โดยโปรตีนที่ทำให้เลือดแข็งตัวในน้ำเลือดจะมาจับกันเองและจับกับเซลล์ต่างๆ ในเลือด เกิดเป็นลิ่มเลือดขึ้นมา ทิ้งส่วนที่เป็นน้ำเอาไว้ ซึ่งส่วนที่เป็นน้ำนี้ ก็มีส่วนประกอบคล้ายกันกับน้ำเลือดคือ มีเกลือแร่ สารอาหาร ฮอร์โมน ของเสีย และสารโปรตีนที่เหลือนอกจากกลุ่มที่ทำให้เลือดแข็งตัวซึ่งไปจับอยู่ในลิ่มเลือดแล้ว เราเรียกน้ำที่เหลืออยู่นี้ว่า "ซีรั่ม" (serum หรือที่สมัยก่อนอาจอ่านว่า "เซรุ่ม" ก็ได้)

ฉบับนี้พูดเรื่อง "น้ำๆ" ไปแล้ว ฉบับหน้าจะเป็นเรื่อง "เนื้อๆ" ที่เกี่ยวข้องกับชาวชมรมธาลัสซีเมียโดยตรง คือเรื่องของเม็ดเลือดแดง โปรดคอยติดตามนะครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Guyton AC & Hall JE. Textbook of medical physiology. 10th ed. Philadelphia: W. B. Saunders, 2000.
2. Shmukler M. Density of Blood. 2004. The Physics Factbook. Available on-line. URL: http://hypertextbook.com/facts/2004/MichaelShmukler.shtml

ฮีโมโกลบินอี (Hemoglobin E)

ฮีโมโกลบิน อี คืออะไร

ฮีโมโกลบิน อี (Hb E) คือ สารสีแดงในเม็ดเลือดหรือถ้าจะกล่าวถึงในทางชีวเคมีหมายถึงเบต้าโกลบินโปรตีนที่เป็นส่วนประกอบสำคัญในเม็ดเลือดแดง ในคนปกติฮีโมโกลบินจะเป็นฮีโมโกลบินเอ (Hb A) คนที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี จะมียีนปกติและยีนฮีโมโกลบิน อี ทำหน้าที่ควบคุมการสร้าง Hb A และ Hb E ตามลำดับ ก่อนที่จะเข้าใจเรื่องของฮีโมโกลบินอีเราจะมาทำความรู้จักกับ **"ฮีโมโกลบิน"**ซึ่งเป็นส่วนสำคัญของเม็ดเลือดและ **"ยีน"** ที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินของเราก่อน

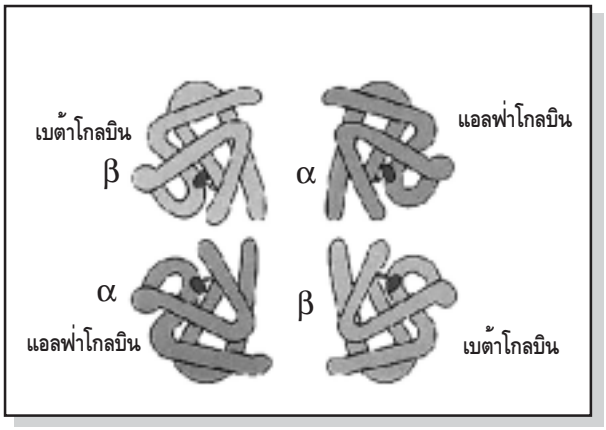
ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin, Hb)

ในเลือดของเราประกอบด้วยเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกร็ดเลือด เม็ดเลือดแดงทำหน้าที่นำออกซิเจนที่เราหายใจเข้าไปทางปอดไปสู่ส่วนต่างๆ ของร่างกาย ส่วนประกอบสำคัญในเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่นี้คือ ฮีโมโกลบิน (hemoglobin, Hb)

ในคนปกติวัยต่างๆมีฮีโมโกลบินอะไรบ้าง

ฮีโมโกลบินปกติในเด็กแรกเกิด คือ ฮีโมโกลบินเอ็ฟ (Hb F) และฮีโมโกลบินเอ (Hb A) โดยฮีโมโกลบินเอ็ฟจะค่อยๆลดลงเหลือน้อยกว่า 1 % เมื่ออายุมากกว่า 1 ปี

ในผู้ใหญ่จะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประมาณ 97% ส่วนที่เหลือเป็นฮีโมโกลบินเอ 2 (Hb A_2) ประมาณ 3% ส่วนประกอบของฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประกอบด้วยโปรตีนหรือโกลบิน 2 ชนิดคือ แอลฟ่าโกลบินและเบต้าโกลบินอย่างละ 1 คู่ ดังรูปที่ 1



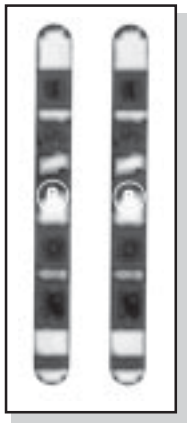
รูปที่1 แสดงแอลฟ่าและเบต้าโกลบินอย่างละคู่ในส่วนประกอบของฮีโมโกลบิน

ฮีโมโกลบินผิดปกติมีอะไรบ้าง

ฮีโมโกลบินผิดปกติเช่น ฮีโมโกลบินอี และ ฮีโมโกลบินคอนสแตนสปริง เป็นต้น ในที่นี้จะกล่าวถึงฮีโมโกลบินอี ซึ่งเป็นความผิดปกติของสายเบต้าโกลบิน

ยีน (Gene) คืออะไร

ลักษณะต่างหรือโปรตีนในร่างกายมนุษย์ถูกควบคุมการสร้างหรือกำหนดโดยยีน ตัวอย่างเช่น ยีนสีของตา สีผมถูกกำหนดโดยยีนในแต่ละคน ยีนของมนุษย์อยู่บนโครโมโซมซึ่งเป็นจำนวนคู่ ดังนั้นยีนของคนจะเป็นคู่ หรือมี 2 ยีน โดยยีนหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากแม่และอีกยีนได้รับมาจากพ่อ เช่นเดียวกัน ฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประกอบด้วยแอลฟ่าโกลบินและเบต้าโกลบินอย่างละ 2 เส้น ถูกควบคุมการสร้างโดยแอลฟ่าโกลบินยีนและเบต้าโกลบินตามลำดับ เนื่องจากยีนต้องอยู่เป็นคู่ดังนั้น Hb A จะมียีนควบคุมการสร้าง 2 ชนิด คือ แอลฟ่าโกลบินยีน 1 คู่และเบต้ายีน 1 คู่ ในที่นี้จะกล่าวถึงเบต้ายีนในคนปกติแสดงดังรูปที่ 2



รูปที่ 2 แสดงเบต้ายีนของคนปกติ

พาหะธาลัสซีเมียคืออะไร

เมื่อท่านได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือ thalassemia trait หรือ thalassemia carrier หมายถึงท่านมียีนที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของธาลัสซีเมียซึ่งสามารถถ่ายทอดไปสู่ลูกหลานได้ ผู้ที่เป็นพาหะสามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ ไม่ต้องรับประทานยาใดๆไม่สามารถติดต่อจากบุคคลหนึ่งไปอีกบุคคลหนึ่ง ไม่สามารถกลายเป็นโรคได้ พาหะของธาลัสซีเมียมี 2 ชนิดได้แก่

1. พาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย
   1.1 แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1
   2.2 แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2
2. พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย

นอกจากนี้ยังมีพาหะของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยอีก 2 ชนิดได้แก่

1. พาหะของฮีโมโกลบิน อี ((haemoglobin E trait, Hb E trait)
2. พาหะของฮีโมโกลบิน คอนสแตนสปริง (haemoglobin Constant Spring trait, Hb CS trait)

พาหะฮีโมโกลบินอีคืออะไร

คนปกติที่ไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆถ้าตรวจเลือดหาชนิดของ ฮีโมโกลบิน (haemoglobin type) จะมี Hb A ประมาณ 75% และ Hb E ประมาณ 25%

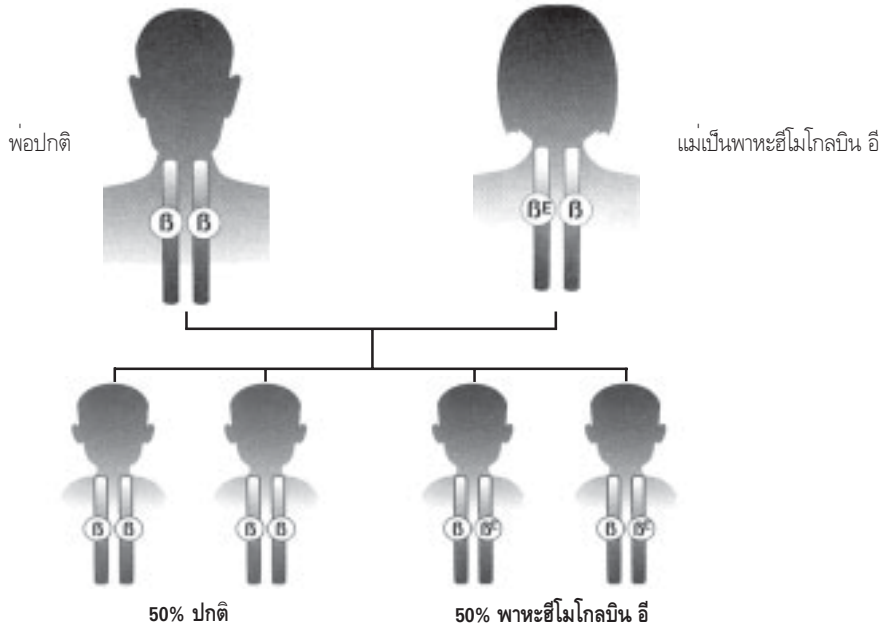
ยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินอี (Hb E) อยู่ซึ่งในกลุ่มของเบต้าโกลบินดังนั้นคนที่เป็น**"พาหะของฮีโมโกลบินอี"** มีทั้งฮีโมโกลบินเอ และ ฮีโมโกลบินอี จะมียีนปกติหรือเบต้าโกลบินยีน 1 อันและฮีโมโกลบินอียีน 1 อัน

ส่วนคนที่มีฮีโมโกลบินอี 100% เรียกภาวะนี้ว่า **"โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี"** จะมีฮีโมโกลบินอียีน 2 อัน

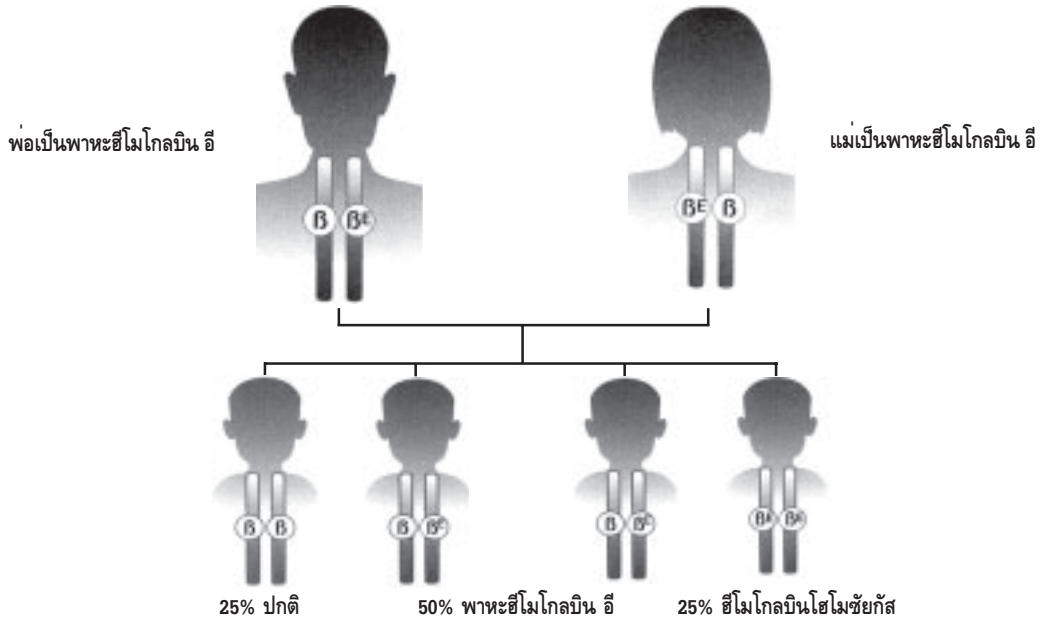
สรุปลักษณะทางคลินิกและการตรวจเลือดที่พบในฮีโมโกลบินอี (Hb E) ได้ดังนี้

1. พาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) ผู้ที่เป็นพาหะชนิดนี้จะมีเบต้ายีน 1 อันและฮีโมโกลบินอียีน 1 อันอาจจะมีอาการซีดเล็กน้อยสามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ การตรวจเลือด complete blood count (CBC) จะมีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็ก (MCV มีค่าต่ำกว่าปกติ) หรือมีขนาดปกติ ตรวจเลือดหาชนิดของฮีโมโกลบิน (haemoglobin type) จะมี Hb A ประมาณ 75% และ Hb E ประมาณ 25% ตัวอย่างการถ่ายอดทางพันธุกรรมดังในรูปที่ 3

2. โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี (Hb E homozygous) ผู้ที่เป็นภาวะชนิดนี้จะมีจำนวนฮีโมโกลบินอียีน 2 อัน ถือเป็นคนปกติ จะมีอาการซีดเล็กน้อยไม่มีปัญหาเรื่องสุขภาพเช่นกันสามารถใช้ชีวิตได้ปกติ การตรวจเลือด CBC จะพบว่ามีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็ก (MCV มีค่าต่ำกว่าปกติ) ตรวจเลือดหาชนิดของฮีโมโกลบิน (haemoglobin type) จะมี Hb E ประมาณ 85-100%ตัวอย่างการถ่ายอดทางพันธุกรรมดังในรูปที่ 4



รูปที่ 3 แสดงอัตราเสี่ยงของบิดาปกติและมารดาที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี



รูปที่ 4 แสดงอัตราเสี่ยงของบิดาและมารดาที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี

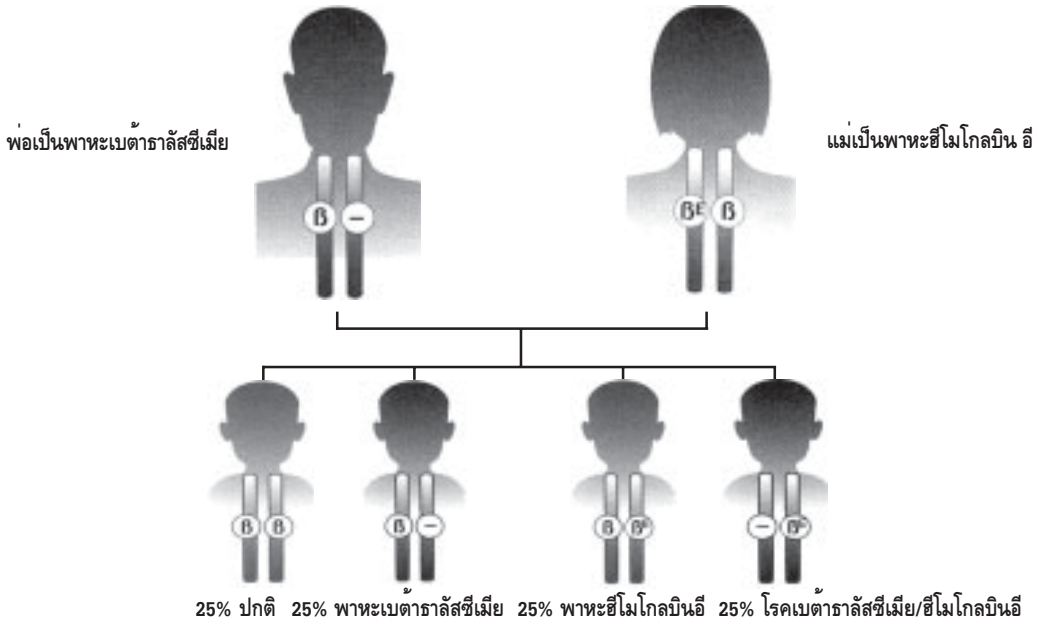
โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β-thalassemia/Hb E)

โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอีหรือหรือในต่างประเทศเรียกฮีโมโกลบินอี/เบต้าธาลัสซีเมีย อาการทางคลินิกแบ่งได้เป็น 3 กลุ่มประกอบด้วย

กลุ่มที่ 1 อาการรุนแร็งมากผู้ป่วยจะมีอาการตั้งแต่ อายุ 2 ปีประกอบด้วย ซีด ตับและม้ามโต จำเป็นต้องมารับเลือดทุกเดือน

กลุ่มที่ 2 อาการรุนแร็งปานกลาง ผู้ป่วยจะมีอาการซีดเมื่ออายุมากกว่ากลุ่มแรกอาจจะพบ ตับและม้ามโตไม่มาก จำเป็นต้องมารับเลือดทุก 3-4 เดือน

กลุ่มที่ 3 อาการรุนน้อยผู้ป่วยจะมีอาการซีดไม่มากระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) ประมาณ 25% หรือซีดเล็กน้อย ตับและม้ามโตจะโตเล็กน้อย ไม่จำเป็นต้องมาให้เลือดยกเว้นเวลาติดเชื้ออาจจะซีดลงต้องได้รับเลือดผู้ป่วยจะได้รับยีนเบต้าธาลัสซีเมียและยีนฮีโมโกลบินอีจากพ่อและหรือแม่ การถ่ายทอดดังแสดงในรูปที่ 5



รูปที่ 5 แสดงอัตราเสี่ยงของบิดาที่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียและมารดาที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี

โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี จะดูแลตนเองอย่างไร

1. อาหารที่ควรรับประทานได้แก่อาหารหลัก 5 หมู่และควรรับประทานผักสีเขียวหรือผลไม้สด
2. อาหารที่ไม่ควรรับประทานได้แก่อาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเช่น ตับ เลือดหมู เลือดไก่ และหลีกเลี่ยงรับประทานยาธาตุเหล็กเนื่องจากผู้ป่วยจะมีธาตุเหล็กเกินอยู่แล้ว
3. ผู้ป่วยที่อยู่ในกลุ่มอาการน้อยจะดำเนินชีวิตได้เหมือนคนปกติแต่จะต้องระวังสุขภาพเมื่อมีการติดเชื้อจะทำให้เกิดภาวะซีด ดังนั้นถ้าผู้ป่วยมีอาการดังต่อไปนี้ให้รีบมาพบแพทย์
   1. มีภาวะซีดโดยดูจากเปลือกตาด้านในหรือริมฝีปาก
   2. ตาเหลืองหรือดีซ่าน
   3 อ่อนเพลีย
   4 ปัสสาวะสีคาโคล่า
   5 ปวดท้อง ปวดหลัง
4. การรับประทานยาโฟลิค (folic acid) ขนาดเม็ดละ 5 มิลลิกรัม วันละเม็ดเพื่อนำไปใช้สร้างเม็ดเลือด
5. ผู้ป่วยที่อยู่ในกลุ่มอาการปานกลางถึงมากถ้าเป็นไปได้ควรได้รับเลือดเพื่อที่จะรักษาระดับความเข้มข้นของเลือด (hematocrit, Hct) = 25-30% โดยอยู่ในความดูแลของแพทย์

พาหะฮีโมโกลบินอีสามารถตรวจตั้งแต่แรกคลอดได้หรือไม่

สามารถตรวจได้โดยแพทย์จะเก็บเลือดจากสายสะดือนำตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบินหรือ Hb type เพื่อให้การวินิจฉัยบุตรตั้งแต่เกิดได้

พาหะฮีโมโกลบินอี หรือ โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอีจะดูแลตนเองอย่างไร

ดูแลตนเองเหมือนคนปกติไม่ต้องทานโฟลิค เพียงแต่จะแต่งงานหรือมีครอบครัวต้องตรวจคู่ครองก่อนว่าเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือไม่และควรมารับคำแนะนำปรึกษากับแพทย์

สารจาก เพื่อนสมาชิก

kittitcr@access.inet.co.th
Website: www.thalassemia.or.th

เรียน อาจารย์ คุณหมอกิตติ

กระผมมีเรื่องขอความกรุณาจากคุณหมอไม่ว่าจะเป็นการปรึกษาแนะนำและให้ความช่วยเหลือต่อครอบครัวของผมจะเป็นความกรุณาอย่างยิ่ง

กระผมขอเรียนคุณหมอว่า ผมมีบุตร 2 คน ป่วยเป็นโรคเลือดจางธาลัสซีเมียทั้ง 2 คน คนโตอายุ 6 ขวบกว่า คนเล็กอายุ 4 ขวบ โดยคนพี่เติมเลือดมาเกือบ 4 ปีแล้ว คนเล็กยังไม่เคยให้เลือด เนื่องจากคุณหมอที่โรงพยาบาลในกรุงเทพฯให้ทานยาบำรุงเลือดไปก่อน

ตอนนี้ผมได้พาลูกทั้ง 2 คน ไปรักษาที่โรงพยาบาลในกรุงเทพฯ เด็กทั้ง 2 คน อยู่ในโครงการปลูกถ่ายไขกระดูกซึ่งมีคนบริจาคไขกระดูกทั้งชาวไทยและต่างชาติแล้วทั้ง 2 คน ผมกลับไม่มีค่าใช้จ่ายการตรวจทางห้องแลป (ตรวจ เอ็ช.แอล.เอ.) ทั้ง 2 คน ที่โชคร้ายลูกคนโตไปรับเชื้อตับอักเสบซีที่โรงพยาบาลในต่างจังหวัดมา ทางคุณหมอที่โรงพยาบาลในต่างจังหวัดไม่รับผิดชอบค่ารักษาให้ ผมใช้สิทธ์ 30 บาท ซึ่งไม่คุ้มครองตรงนี้คุณหมอให้ถือว่าเป็นความโชคร้ายของครอบครัวผม ครอบครัวผมยากจนไม่มีใครรับราชการ ผมได้ประกาศขายบ้านพร้อมที่ดิน เพื่อเอาเงินไปรักษาให้ลูกๆ แต่ไม่มีใครซื้อ ผมกลัวลูกโตขึ้นโอกาสที่จะหายขาดจากโรคก็จะหมดไปด้วย ผมต้องอดมื้อกินมื้อเพื่อเก็บเงินซื้อฟิลเตอร์กรองเลือดให้ลูกทุก 3-4 สัปดาห์ อันหนึ่งก็ 850 บาทที่ใช้ 1 อันต่อ 1 ครั้ง

คุณหมอเห็นว่าผมจะทำประการใดต่อไปดีครับ ครอบครัวผมทำฟาร์มหมูเล็กๆ ปัจจุบันเหลือแต่โรงเรือนที่ว่างเปล่าร้างมานานหลายเดือน เพราะเจอปัญหาน้ำท่วมเมื่อกลางปี 2549 แล้วเจอราคาสุกรตกต่ำมาถึงต้นปี 2551ทำให้ขาดทุนกลับมีหนี้สินท่วมตัวในการเดินทางแต่ละครั้งที่ต้องพาลูกมารักษาค่ารถ 3,500 บาทต่อครั้ง ปัจจุบันผมเหลือที่ดินไร่เศษกับบ้าน 1 หลัง ผมต้องการขายเพื่อเอาเงินมารักษาลูกทั้ง 2 คน ขอพึ่งใบบุญคุณหมอช่วยบอกขายบ้านผ่านคุณหมอเพื่อมีคนใจบุญซื้อชีวิตเด็กทั้ง 2 คนไว้บ้าง กระผมและภรรยามีความตั้งใจและสนใจที่จะรักษาลูกๆ ให้หาย ขออาจารย์หมอโปรดเมตตาสงสารต่อครอบครัวของกระผมด้วยครับคุณหมอตรวจสอบได้ว่าทุกอย่างเป็นความจริง

ถ้าได้ตรวจ **เอ็ช แอล เอ** ของผู้บริจาคและผู้ป่วยได้ตรงกันหมดแพทย์ท่านจะช่วยให้หามูลนิธิฯช่วยอีกทางหนึ่ง แพทย์บอกว่ากระผมต้องมีเงินสำรองไว้บ้างไม่มีเลยไม่ได้ซึ่งกระผมหาทุกวิถีทางเท่าที่จะทำได้เราทั้ง 2 คนพยายามเขียนจดหมายไปขอความช่วยเหลือจากที่ต่างๆ แต่ก็ยังไม่ได้ตอบรับเลยครับซึ่งกระผมได้นึกถึงคุณหมอกิตตินี้เหละครับสุดแล้วแต่คุณหมอจะให้ความเมตตากรุณาต่อเด็กทั้ง 2 คน

สุดท้ายนี้ถ้ากระผมเขียนจดหมายผิดพลาดหรือไม่ถูกต้องประการใด กระผมขออภัยไว้ ณ ที่นี้ด้วยครับ

ด้วยความเคารพอย่างสูง

ธ

เรียน คุณ ธ ที่นับถือ

ก่อนอื่นหมอขอแสดงความเห็นใจต่อคุณ ธ ที่มีลูกสองคนเป็นธาลาสซีเมียซ้ำโชคร้ายที่บุตรคนโตติดเชื้อไวรัสตับอักเสบซี จากเลือดที่ได้รับ ปัญหาของครอบครัวคุณ ธ คือค่าใช้จ่ายในการให้เลือด ค่าฟิลเตอร์กรองเลือดและค่าใช้จ่ายในการเดินทางมากรุงเทพฯประมาณ 3500 บาท/ครั้ง

ประเด็นแรกหมอคิดว่า ขณะที่คุณ ธ กำลังรอเซลล์ต้นกำเนิดหรือไขกระดูกจากผู้บริจาคที่ไม่ใช่ญาติ หมอแนะนำดังนี้ครับ เนื่องจาก การรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคที่มีค่าใช้จ่ายสูงประชาชนไม่สามารถหาเงินมาดูแลรักษาได้ตลอดไป ฉะนั้นต้องใช้กลไกของรัฐที่มีอยู่ได้แก่ระบบประกันสุขภาพถ้วนหน้า หรือ 30 บาทรักษาทุกโรค ให้มีส่วนช่วยค่ารักษา โดยคุณ ธ ควรพาลูกมาตรวจที่โรงพยาบาลในจังหวัดที่ลูกมีสิทธิดังกล่าว (30 บาท) หากเกินความสามารถของโรงพยาบาลนั้น ให้แพทย์เขียนจดหมายส่งต่อเพื่อมารักษายังโรงพยาบาลศูนย์ฯ ถ้าทำได้ดังที่กล่าวมานี้ จะเป็นการลดค่าใช้จ่ายของคุณ ธ ไม่จำเป็นต้องเสียค่าใช้จ่ายในการเดินทาง ไม่ต้องเสียเวลาประกอบอาชีพและไม่จำเป็นต้องประกาศขายที่ เพราะมาตรฐานการรักษาที่โรงพยาบาลศูนย์ของกระทรวงสาธารณสุข ในเขตจังหวัดที่ใกล้บ้าน เหมือนกับการรักษาในกรุงเทพฯครับ

ประเด็นที่สองการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดจากผู้บริจาคที่ไม่ใช่ญาติมีขั้นตอนดังนี้

ขั้นที่ 1 ต้องตรวจ เอ็ช แอล เอ ว่าผู้บริจาคและผู้ป่วยมีตรงกันทั้ง 6 คู่หรือไม่ ซึ่งโอกาสที่จะตรงกันทั้งหมดมีเพียง 1 ใน 10,000 คน เมื่อพบว่าผู้บริจาคและผู้ป่วยมี เอ็ช แอล เอ ตรงกันจึงจะเริ่มขั้นที่ 2

ขั้นที่ 2 เมื่อผลการตรวจตรงกันหมดจะเริ่มขบวนการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด โดยผู้ป่วยจะได้รับเคมีบำบัด ประมาณ 7-10 วัน เพื่อให้เซลล์ต้นกำเนิดในไขกระดูกของผู้ป่วยหมดไปเกิดช่องว่างสำหรับเตรียมรับเซลล์ต้นกำเนิดจากผู้ให้ ผู้ป่วยจะต้องอยู่ในห้องแยกที่ปราศจากเชื้อ

ขั้นที่ 3 นำเซลล์ต้นกำเนิดจากผู้บริจาคได้แก่ จากไขกระดูกนำมาให้ในผู้ป่วยผ่านทางสายฮิกแมน เซลล์ที่ได้รับเข้าไปจะไปเจริญในตัวผู้ป่วย ผลการรักษาจะหายขาดประมาณ ร้อยละ 70-80

ข้อจำกัดของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด โอกาสที่ผู้บริจาคมี เอ็ช แอล เอ ตรงกันกับผู้ป่วยมีน้อยและค่าใช้จ่ายในส่วนของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเฉลี่ยประมาณ 300,000 บาท ในรายที่มีภาวะแทรกซ้อนอาจสูงถึง 1,000,000 บาท ซึ่งมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ มีโครงการส่วนสนับสนุนช่วยค่าใช้จ่ายบางส่วนให้กับโรงเรียนแพทย์ที่ทำการรักษาโดยวิธีนี้ครับ

หมอคิดว่าแพทย์ที่คุณ ธ พาลูกมารักษาได้ตรวจสอบกับธนาคารเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของศูนย์บริการโลหิตแห่งชาติ สภากาชาดไทยว่ามีเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากรกหรือไขกระดูกของผู้บริจาคตรงกันกับของลูกคุณ ธ หรือไม่ อยู่แล้วครับ

สุดท้ายนี้หมอขอให้กำลังใจคุณ ธ ครับ

นพ. กิตติ ต่อจรัส

เรื่อง ขอความอนุเคราะห์ตอบข้อซักถามเกี่ยวกับการเข้ารับบริการตรวจธาลัสซีเมีย

เรียน รศ.พอ.นพ.กิตติ ต่อจรัส

ดิฉันมีเพื่อนที่เขามีความสงสัยว่าตนเองอาจจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย จึงต้องการขอเข้ารับบริการตรวจจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าเนื่องจากมีบัตรประจำตัวผู้ป่วยอยู่แล้วจึงได้พยายามติดต่อทางโทรศัพท์กับทางโรงพยาบาล (02-354-7600-28) หลายครั้งแต่ไม่สามารถเข้าถึงบริการในการสอบถามข้อมูลจากช่องทางดังกล่าวได้ จึงขอข้อมูลจากคุณหมอค่ะว่าถ้าดิฉันจะพาเพื่อนไปตรวจควรจะไปวันไหนได้บ้าง และจะต้องไปติดต่อกับแผนกงานใด หรือว่าให้เข้าไปผ่าน OPD ตามปกติค่ะ และอยากให้คุณหมออธิบายการแปลผลทางห้องปฏิบัติการเกี่ยวกับการตรวจกรองผู้ที่เป็นพาหะและการวินิจฉัยโรคธาละสซีเมียด้วยค่ะขอบคุณค่ะ

ขอแสดงความนับถือ

ผ

เรียน คุณ ผ ที่นับถือ

การตรวจโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย สามารถตรวจที่แผนกผู้ป่วยนอก (OPD) อายุรกรรมหรือแผนกเวชศาสตร์ครอบครัว ได้ทุกวัน แต่ต้องบอกแพทย์ว่าขอตรวจเลือดเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมีย ถ้าผู้ป่วยมีประวัติครอบครัวเป็นโรคธาลัสซีเมียหรืออาการของโรคธาลัสซีเมีย เช่น ซีด เหลือง ตับโต ม้ามโต แพทย์จะส่งเลือดตรวจ **CBC (complete blood count)** เพื่อดูว่าระดับความเข้มข้นของเลือดว่าซีดมากน้อยเพียงใด และตรวจ ชนิดของฮีโมโกลบิน หรือ hemoglobin type **(Hb type)** เพื่อยืนยันว่าเป็นชนิดไหนเนื่องจากธาลัสซีเมียในประเทศไทยมี 2 กลุ่มคือแอลฟ่าธาลัสซีเมีย เช่น โรคฮีโมโกลบินเอ็ช (Hb H disease) และกลุ่มเบต้าธาลัสซีเมีย เช่น โรคโฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย (homozygous beta-thalassemia) และ เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (beta-thalassemia/Hb E) เนื่องจากแต่ละชนิดจะมีการดำเนินโรคแตกต่างกันและทั้ง 2 ชนิดมีความผิดปกติของยีนไม่เหมือนกัน ข้อมูลของชนิดฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) จึงมีความจำเป็นในการให้คำปรึกษาแนะนำกับผู้ป่วย

ในกรณีที่สงสัยว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่ **ผู้ที่เป็นพาหะคือคนที่มีสุขภาพร่างกายแข็งแรงเหมือนคนปกติ** ดังนั้นการตรวจร่างกายไม่สามารถบอกได้ว่าเป็นพาหะจำเป็นต้องตรวจเลือดเพื่อวินิจฉัยพาหะธาลัสซีเมียทำได้ตามขั้นตอนดังนี้

ขั้นตอนที่ 1 ตรวจกรองได้แก่

1.1 ตรวจ CBC (complete blood count) บางครั้งเรียกว่าตรวจความสมบูรณ์ของเลือด สามารถทำได้ในโรงพยาบาลใหญ่ๆที่มีเครื่องตรวจเม็ดเลือดอัตโนมัติเช่นในโรงพยาบาลจังหวัด โรงพยาบาลศูนย์ฯ โรงพยาบาลโรงเรียนแพทย์ เช่นที่โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าก็ตรวจ CBC ได้การรายงานผลการตรวจจะมีดังนี้:

Hct (hematocrit) ฮีมาโตคริท หรือระดับความเข้มข้นของเลือดมีหน่วยเป็น ร้อยละ หรือ เปอร์เซ็น (%) คนปกติมีค่า 36-47% ผู้ที่เป็นพาหะอาจมีค่าต่ำกว่าปกติเล็กน้อย ค่าอยู่ระหว่าง 33-35%

Hb (hemoglobin) ฮีโมโกลบิน หรือ ระดับความเข้มข้นของเลือดมีหน่วยเป็น กรัมต่อเดซิลิตร (g/dL) คนปกติมีค่า 12-16 g/dL ผู้ที่เป็นพาหะอาจมีค่าต่ำกว่าปกติเล็กน้อย ค่าอยู่ระหว่าง 10.5-11.5 g/dL

RBC index หรือ ดัชนีเม็ดเลือดแดง ประกอบด้วย

MCV (mean corpuscular volume) หรือขนาดเม็ดเลือดแดงมีหน่วยเป็น เฟมโตลิตร (femtoliter, fL) คนปกติมีค่า 80-97 fL ผู้ที่เป็นพาหะอาจมีค่าต่ำกว่า 80 fL เช่น พาหะของเบต้าธาลัสซีเมียและแอลฟ่าธาลัสซีเมีย มีค่าอยู่ระหว่าง 60-70 fL

MCH (mean corpuscular hemoglobin) หรือ) ปริมาณฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงมีหน่วยเป็น พิโคกรัม (pico gram, pg) คนปกติมีค่า 27-32 pg ผู้ที่เป็นพาหะจะมีค่าต่ำกว่า 25 pg เช่น พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย มีค่าอยู่ระหว่าง 20-24 fL

1.2 ตรวจ ดี.ซี.ไอ.พี หรือ Dichloro phenol-indol phenol (DCIP) เป็นการทดสอบฮีโมโกลบินที่ไม่เสถียรโดยการตกตะกอนสี ถ้าเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) หรือเป็นฮีโมโกลบิน อี โฮโมซัยกัส (Hb E homozygous) จะให้สารละลายขุ่นหรือผลบวก คนปกติสารละลายไม่ขุ่นหรือให้ผลลบ

ขั้นตอนที่ 2 ตรวจยืนยัน (confirmation test) เมื่อตรวจกรองว่าสงสัยจะเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือแอลฟ่าธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบิน อี จำเป็นต้องตรวจยืนยันว่าเป็นพาหะหรือไม่ดังนี้

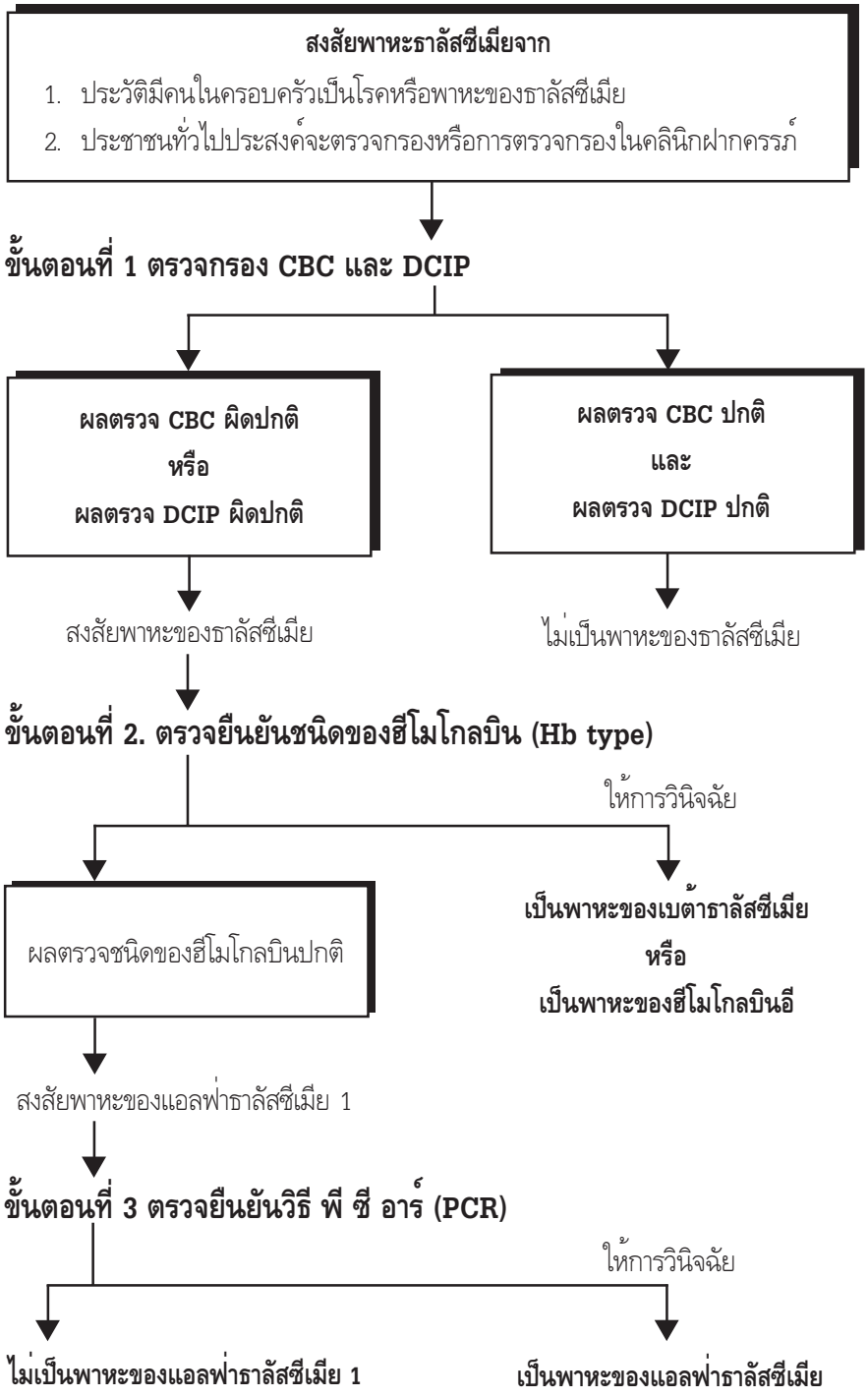
ตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) สามารถบอกได้ว่าเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย หรือพาหะของฮีโมโกลบินผิดปกติ เช่น ฮีโมโกลบิน อี (Hb E trait) และ ฮีโมโกลบินคอนสแตนสปริง (Hb CS trait) เป็นต้

ขั้นตอนที่ 3 ตรวจ พี.ซี.อาร์ สำหรับแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 (PCR for alpha-thalassemia 1) สามารถให้การวินิจฉัยพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 ได้สรุปแผนภูมิการตรวจพาหะ ธาลัสซีเมียเพื่อที่จะเข้าใจง่าย ดังไดอะแกรมท้ายจดหมายนี้

ที่หมอตอบมาทั้งหมดคิดว่าคุณ ผ คงจะได้รับความสะดวกในการพาเพื่อนมาตรวจและเข้าใจผลทางห้องปฏิบัติการที่แพทย์จะส่งตรวจนะครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

แผนภูมิการตรวจพาหะธาลัสซีเมีย



แม่เก๋เล่าเรื่อง

ครอบครัวสมกมลชนก

"ในวันอาทิตย์ที่พอจะมีเวลาว่าง ทำให้ได้เห็นน้องไกด์และน้องกอล์ฟที่เติบโตภายในครอบครัววงการแพทย์ โดยมีน้าหมอถึง 2 ท่าน ซึ่งคอยดูแลและให้คำแนะนำ พร้อมกับสภาพแวดล้อมครอบครัวที่ดี"

วันหยุดอย่างนี้ดิฉันจะอยู่บ้านเล่นกับลูก บางครั้ง เด็กทั้งสองก็ชอบหวีผมราวกับคุณแม่ของเขาเป็นตุ๊กตาสำหรับในวันนี้ เราใช้เวลาว่างมาจัดดอกไม้กัน เก็บจากสวนในบ้านที่ไม่ได้ลดยาฆ่าแมลง ได้เห็นลูกสูดอากาศที่ บริสุทธิ์เสร็จแล้วก็จะขึ้นไปดูการ์ตูนกันทั้งวัน เห็นพวกเขาได้ทำอะไรในช่วงแสงแดดอ่อน ๆ ทำให้ไม่เสียเวลาเปล่า เพราะจะพร่ำกับเด็ก ๆ เสมอว่าคุณแม่ไม่อยากให้หนูนอนตื่นสาย

การมีโรคภัยไข้เจ็บหากเป็นไปตามวัยหรืออายุมาก แล้วก็คงเป็นเรื่องธรรมดาที่ทำใจได้ อย่างน้องไกด์ตอนไม่สบายได้งดผู้เยี่ยมไข้ กลับมาพักผ่อนที่บ้านพอญาติ คุณครูเพื่อนสนิทรู้ข่าวก็มาหา บอกว่าเป็นห่วง โดยเราก็บอกว่าช่วงนี้ของดของต่าง ๆ หรือดอกไม้ไปก่อนคงต้องบอกว่าน้องไกด์โชคดีจริง ๆ ผ่านเวลาวิกฤตินั้นมาได้ เพราะได้เข้ารับการรักษาอย่างถูกวิธีหลังจากที่ทำการผ่าตัดปลูกถ่ายไขกระดูกจากคณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล ซึ่งเป็นวิธีเดียวที่สามารถรักษาให้หายขาด 1 ปีให้หลัง ปัจจุบันเด็กเล็กทั้ง 2 มีสุขภาพที่แข็งแรง สมบูรณ์ ซุกซนตามวัย การดูแลสุขภาพสำหรับน้องไกด์แล้วแพทย์จะนัดไปตรวจร่างกายตามวาระและฉีดวัคซีน ซึ่งตอนนี้น้องไกด์ไม่กลัวการเจาะเลือด ฉีดยา หรือทานยา ตลอดจนด้านทันตกรรมก็จะไปพบแพทย์ตามนัดเสมอ ให้ความระมัดระวังเรื่องอาหารและยาเพราะน้องไกด์มีแพ้ยา และผลกระทบด้านผิวหนังเพียงเล็กน้อย

สำหรับน้องกอล์ฟซึ่งเป็นผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด หมายถึงผู้ที่เป็นธาลัสซีเมียอาจรับได้จากญาติของผู้ป่วยโดยเฉพาะอย่างยิ่งพี่น้องที่เกิดจากพ่อแม่เดียวกันกับผู้ป่วย (related donor) โดยจะมีโอกาสที่ลักษณะพันธุกรรม HLA เหมือนกับผู้ป่วยประมาณ 25% สูงกว่าโอกาสจากผู้ให้คนอื่นๆ ถ้าไม่มีญาติพี่น้องที่มีลักษณะพันธุกรรม HLA เหมือนผู้ป่วย (unrelated donor) คุณก็สามารถหาผู้ให้จากธนาคารเซลล์ หรือรอรับบริจาคต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากบุคคลทั่วไปที่ไม่ใช่ญาติ แต่ก็คงต้องใช้เวลานานอยู่พอควร หลายๆ คนไม่กล้าจะเป็น Doner เพราะกลัวปัจจัยเสี่ยงส่งผลกระทบภายหลังที่จะทำให้ร่างกายไม่แข็งแรง ติดเชื้อ เกร็ดเลือดต่ำ เหตุนี้ทำให้เกิดปัญหาขาดแคลนไขกระดูกมีมาก ซึ่งที่จริงแล้วไม่น่ากลัวอย่างที่คิด เพราะเดี๋ยวนี้อาจารย์หมอเก่ง ๆ มีการวิเคราะห์ วินิจฉัย และความชำนาญในเครื่องมือวิทยาการทางการแพทย์ล้ำหน้า กรณีน้องกอล์ฟเมื่อผ่าตัดแล้วก็มีร่างกายแข็งแรงเป็นปกติ น้ำหนักตัวเป็นไปตามเกณฑ์ ไม่มีภาวะแทรกซ้อน ปัจจุบันมีผลการเรียนดี และยังเป็นนักกีฬาว่ายน้ำของโรงเรียนอีกด้วย

ตอนนี้ลูก ๆ มีสุขภาพแข็งแรงแล้ว ดิฉันภูมิใจที่ได้เห็นเขามีการพัฒนาไปตามวัย และหวังว่าในครอบครัวที่อบอุ่นของเรา จะได้เห็นลูก ๆ เติบโตเป็นผู้ใหญ่ที่มีชีวิตอย่างยอดเยี่ยมอยู่ในสังคมอย่างมีความสุขได้

คำถาม @ ตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

คำถาม

มีลูก 2 คน ลูกสาวคนโตอายุ 5 ขวบ แข็งแรงดี ลูกชายคนเล็กอายุ 1 ขวบ ผิวขาวกว่าพี่สาวและลูกพี่ลูกน้องวัยเดียวกัน ตอนฉีดวัคซีนอายุ 9 เดือนแล้วมีตัวร้อนรุมๆ ดูซีดลง หมอจึงตรวจเลือดให้สัก 3 สัปดาห์ก็แจ้งผลมาว่าลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบิน เอ็ช ไม่เป็นอะไรมาก ให้ยาโฟเลทมากินและให้ไปพบต่อมาอีก 2 เดือน เมื่อเดือนที่แล้วผมพาลูกไปตามนัด หมอตรวจร่างกายบอกว่าปกติดี ผลเลือดฮีมาโตคริต 33% ให้กินยาต่อและนัด 4 เดือน ผมมีข้อสงสัยหลายอย่าง (บางอย่างเพื่อนช่วยอธิบายบ้างแล้ว)

1. ผมกับภรรยาก่อนแต่งงานไม่ได้ตรวจเลือดธาลัสซีเมีย มีลูกคนแรกคลอดที่คลินิกแพทย์ ลูกสาวน้ำหนัก 3,100 กรัม แข็งแรงดี พอตั้งครรภ์ลูกคนที่สองไปฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลศูนย์ มีการตรวจเลือดภรรยาหลายอย่าง รวมทั้งเรื่องธาลัสซีเมีย เจ้าหน้าที่บอกว่าภรรยาไม่เป็นพาหะ ฉะนั้นไม่ต้องตรวจสามี ลูกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย เนื่องจากลูกน้องที่ทำงานด้วยกันมีลูกชายเป็นโรคธาลัสซีเมียอายุ 5 ขวบ เขาพามาให้ดู เด็กตัวเล็กกว่าลูกสาวผมมาก ท้องป่อง หน้าตาแปลก และไม่สบายบ่อยลูกน้องเขาหวังดีต่อเราจึงแนะนำเรื่องการตรวจเลือดพ่อแม่ว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ให้แน่ใจจะได้ไม่มีลูกเป็นโรคอย่างเขา เรา (ภรรยา) จึงไปตรวจเลือดอีกคราวนี้ไปตรวจที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยในกรุงเทพฯ เลย เพราะก็สะดวกขับรถแค่ 2 ชั่วโมง เจ้าหน้าที่แจ้งว่าผลเลือดอยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่นัดตรวจสามี และลูกจะไม่เป็นโรค ผมจึงสงสัยว่าทำไมลูกคนที่สองตรวจแม่ตอนฝากครรภ์ ได้รับคำยืนยันว่าปลอดภัยทั้ง 2 โรงพยาบาล แต่กลับเป็นโรค ทำไมลูกของลูกน้องอาการมากกว่าลูกของผม

2. เท่าที่ผมสังเกตดูลูกชาย มีผิวขาว แต่ก็ดูสดใสร่าเริง อายุ 1 ขวบ เขายิ้มหัวเราะเก่ง น้ำหนัก 9.2 กิโลกรัม สูง 75 เซนติเมตร และเดินได้เตาะแตะ หน้าตาน่ารักมาก โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช ที่ลูกผมเป็นจะหายเองได้หรือไม่ และถ้าจะรักษาให้หายจะทำอย่างไร สติปัญญาต่อไปจะเป็นอย่างไร

3. คุณหมอช่วยแนะนำการเลี้ยงดู การดูแล และอาหารบำรุง ยาบำรุงต่างๆ ให้ด้วย เกรงว่าเมื่ออายุมากขึ้นเช่น 5 ขวบ อาการจะเหมือนลูกของลูกน้อง

4. ผมคิดว่าจะไม่มีลูกอีกแล้ว เพราะได้ลูกสาวลูกชายแล้ว แต่ถ้าเผอิญมีลูกอีก ลูกจะเป็นโรคหรือไม่ และจะมีอาการมากไหม

ด้วยความนับถือ

นาย "ฉ" ผู้รักลูก

คำตอบ ข้อ 1

คุณ "ฉ" และภรรยามีลูกแข็งแรงปกติ 1 คน มีลูกเป็นฮีโมโกลบิน เอ็ช 1 คน โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย การที่ลูกสาว, คุณพ่อ, คุณแม่ สุขภาพปกติ อาจไม่มีหรือมีพันธุกรรม (ยีน) ธาลัส-ซีเมียก็ได้ แต่เนื่องจากลูกชายเป็นโรคธาลัสซีเมีย ฉะนั้นอย่างน้อยคุณพ่อ-แม่ ต้องเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งสองคน พาหะคือคนที่มีสุขภาพปกติ ถ้าไม่ตรวจเลือดจะไม่ทราบ พาหะบางอย่างแม้ตรวจเลือดธรรมดา (Complete Blood Count, CBC) หรือแม้แต่ตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) ก็ยังบอกไม่ได้ ต้องตรวจในระดับอณู (molecular study) จึงบอกได้ดังเช่นในกรณีภรรยาของคุณ ซึ่งการตรวจหาพาหะในสถานฝากครรภ์นั้นใช้วิธี **"ตรวจกรอง"** จะให้ผลบวกในพาหะธาลัสซีเมียชนิดที่อาจเป็นสาเหตุของโรคชนิดรุนแรง สำหรับกรณีของภรรยาของคุณ "ฉ" ได้รับการตรวจเลือดจาก 2 โรงพยาบาลเพื่อ **"ตรวจพาหะ"** ธาลัสซีเมียได้ผลลบ ซึ่งกรณีที่การตรวจกรองจะให้ผลลบในรายที่ปกติไม่เป็นพาหะ รวมทั้งพาหะบางชนิด เช่น พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 ซึ่งเป็นพันธุกรรมชนิดไม่รุนแรงและเป็นพาหะชนิดที่ไม่ก่อให้เกิดโรครุนแรงในลูก เช่น ภรรยาของคุณ มีแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 ดังนี้ :-

ภรรยา	สามี	โอกาส (25%) บุตรเป็น
พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2	พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1	โรคฮีโมโกลบินเอ็ช (อาการน้อย)
พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2	พาหะฮีโมโกลบิน คอนสแตนท์ สปริง	เป็นพาหะทั้ง 2 อย่าง (ไม่มีอาการ)
พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2	พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2	เป็นพาหะทั้ง 2 อย่าง (ไม่มีอาการ)

ในกรณีครอบครัวของคุณ หมอคาดว่าน่าจะมีลักษณะทางพันธุกรรมดังนี้ (รูปที่ 1)

ภรรยา แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 = เป็นพาหะ (ตรวจกรองให้ผลลบ)

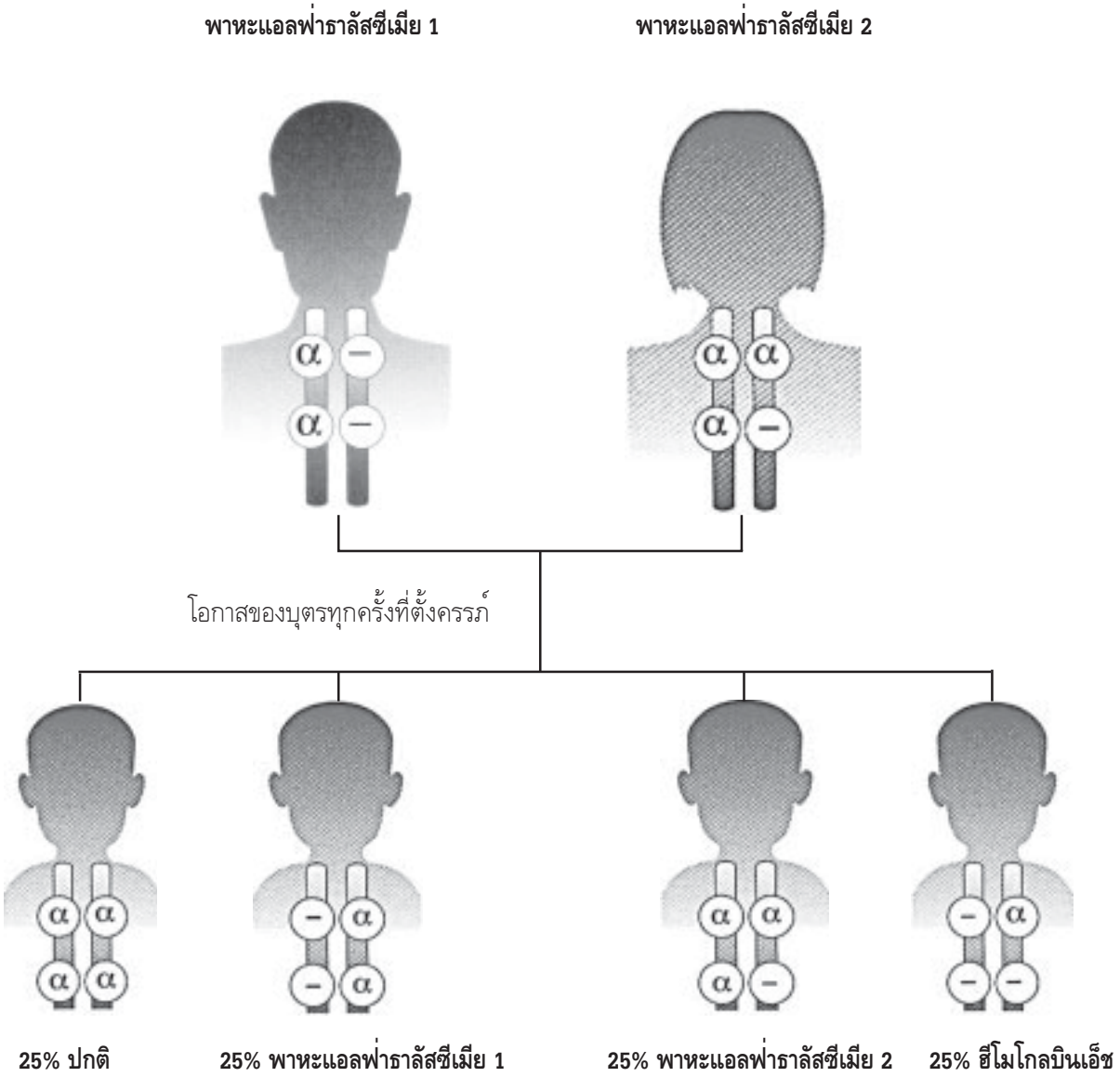
สามี แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 = เป็นพาหะ (ถ้าทำการตรวจกรองจะให้ผลบวก)

ลูกสาว 5 ขวบ ไม่ได้เป็นโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช มีโอกาสได้ 3 อย่างคือ

1) ไม่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย = ไม่เป็นพาหะ หรือ
2) เป็นพาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 แบบพ่อ หรือ
3) เป็นพาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 แบบแม่

ลูกชาย 1 ขวบ โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช (แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 / แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2)

การวินิจฉัยภาวะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย1 และ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 ได้ผลแน่นอนต้องตรวจระดับอณู



รูปที่ 1 แสดงอัตราเสี่ยงของบุตรที่มีพ่อเป็นพาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 และแม่เป็นแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2

การตรวจกรองหาพาหะนี้ใช้ในโครงการป้องกันโรคธาลัสซีเมียในโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุข รวมทั้งโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย เพื่อคัดเอาพวกไม่รุนแรงออกไป

โรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีชนิดแอลฟ่าและเบต้า มีผู้เป็นพาหะประมาณร้อยละ 40 ของประชากร หรือ 24 ล้านคน สำหรับผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียทุกชนิดพบได้ประมาณ 6 แสนคน

โรคที่มีอาการรุนแรงมาก-มากถึงชีวิต คือ

1. **โรคฮีโมโกลบิน บาร์ตส์ ฮัยดรอพส์ ฟิทัลลิส** ได้รับยีนธาลัสซีเมียชนิด แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 / แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 จากพ่อและแม่ตามลำดับ ตัวผู้ป่วย (ทารก) ถึงแก่กรรมทุกรายส่วนใหญ่เสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดาหรือคลอดออกมาไม่นานก็เสียชีวิต และจะมีโรคแทรกซ้อนในมารดาได้แก่ภาวะครรภ์เป็นพิษได้ด้วย

2. **โรคโฮโมซัยกัส เบต้าธาลัสซีเมีย** ได้รับยีนธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย / เบต้าธาลัสซีเมีย จากพ่อและแม่ตามลำดับ ผู้ป่วยมีอาการซีดเหลืองตั้งแต่อายุ 1-2 ขวบ ต่อมาพบม้ามโต, ตับโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยนรูป ถ้าไม่รักษาจะเสียชีวิตในวัยเด็กเป็นส่วนใหญ่

3. **โรคเบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี** ได้รับยีนธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี จากพ่อและแม่ตามลำดับ มีอาการคล้ายโรคในข้อ 2 แต่รุนแรงน้อยกว่า บางรายมีชีวิตถึงวัยผู้ใหญ่แต่จะเจริญเติบโตไม่สมอายุ และมักพบโรคแทรกซ้อน เช่น นิ่วในถุงน้ำดี และมีภาวะเหล็กเกิน ทำให้เป็นเบาหวาน หัวใจวายสำหรับการดูแล

ฉะนั้นการจะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ สุดแล้วแต่ยีน (พันธุกรรม) ที่ได้จากพ่อ-แม่ 2 ยีนนั้นเป็นพวกเดียวกันหรือไม่ และเป็นชนิดรุนแรงหรือไม่ด้วย

กลับมากรณีของคุณ ลูกน้องของคุณแนะนำถูกแล้วที่ให้ครอบครัวของคุณฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลที่สามารถตรวจธาลัสซีเมียได้เพื่อป้องกันการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งถ้าครอบครัวใดมีบุตรเป็นโรครุนแรง แพทย์จะให้คำปรึกษาแนะนำถึงอาการ-ความรุนแรงของโรค-แนวทางการรักษา ซึ่งก็ต้องยอมรับว่า ค่อนข้างจะเป็นภาระต่อครอบครัวทั้งเวลา / กำลังกาย / กำลังใจ / ค่าใช้จ่ายที่จะต้องมอบให้แก่ลูกที่เป็นโรค ฉะนั้นครอบครัวส่วนใหญ่จะมักขอให้รักษาภาวะข้างบนนี้ ขอให้คุณรออ่านจากเอกสารที่ขอจากมูลนิธิฯ นะคะ โดยสรุปจะเห็นว่าโรคทั้ง 3 ที่กล่าวมานี้รุนแรงกระทรวงสาธารณสุขและมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย รวมทั้งโรงเรียนแพทย์ต่างๆ จึงเห็นพ้องกันว่าต้องรณรงค์และดำเนินโครงการควบคุมป้องกัน 3 โรคนี้ให้มีประสิทธิภาพ และอย่างกว้างขวางในประเทศเสียก่อนหมอคาดว่าบุตรของลูกน้องของคุณน่าจะเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งในสองชนิดที่กล่าวมาแล้ว (โฮโมซัยกัส เบต้าธาลัสซีเมีย หรือ เบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี) และเขาคงไม่ได้รับการตรวจเลือดขณะภรรยาตั้งครรภ์ ในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย - ตรวจเลือดหญิงมีครรภ์ ทุกสถาบัน (ของโรงเรียนแพทย์, ศูนย์อนามัย, โรงพยาบาลในสังกัดกระทรวงสาธารณสุข) จะมีการ **"ตรวจกรอง"** ว่าหญิงผู้นั้นเป็นพาหะของธาลัสซีเมียดังนี้หรือไม่ได้แก่

1) พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1
2) พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย
3) พาหะฮีโมโกลบิน อี

ถ้าพบว่าให้ผลบวกก็จะตรวจฝ่ายสามีว่าเป็นพาหะ 3 อย่างนี้ด้วยหรือไม่ ถ้าเป็นพาหะด้วยก็จะดูว่าเป็นพาหะพวกเดียวกับภรรยา (สอดคล้องกัน) หรือไม่ หมายความว่าถ้าพาหะ (พันธุกรรมธาลัสซีเมีย) ภรรยาเข้าคู่กับพาหะสามี จะทำให้ลูกเป็นโรคหรือไม่ เช่น

แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 / แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1	โรครุนแรงที่สุด
เบต้าธาลัสซีเมีย / เบต้าธาลัสซีเมีย	โรครุนแรงมาก
เบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี	โรครุนแรงปานกลาง
แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 + ฮีโมโกลบิน อี	ไม่เป็นโรค เป็นแต่พาหะทั้ง 2 อย่าง
แอลฟ่าธาลัสซีเมีย1 + เบต้าธาลัสซีเมีย	ไม่เป็นโรค เป็นแต่พาหะทั้ง 2 อย่าง

แพทย์พิจารณายุติการตั้งครรภ์ (ซึ่งไม่ครอบคลุมโรค **ชนิดไม่รุนแรง)**

ในกรณีของคุณอาจมีการเข้าใจผิดไปบ้างที่เมื่อการตรวจเลือดธาลัสซีเมียตอนฝากครรภ์ให้ผลลบ เจ้าหน้าที่แพทย์สามารถแจ้งเพียงว่าผลเป็นลบ บุตรจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คือจะไม่ครอบคลุมโรคที่ไม่รุนแรง แต่คุณอาจเข้าใจผิดว่าบุตรจะ**"ไม่เป็นโรค"** ในกรณีของลูกชายคุณ เท่าที่คุณเล่ามา แม้เขาจะเป็นโรคฮีโมโกลบินเอ็ช (พบมากที่สุดในประเทศไทย หมอมีคนที่รู้จักเป็นโรคนี้เป็นแพทย์ นักสังคมสงเคราะห์ เป็นผู้นำในหลายๆ สาขา) แต่เขาก็ยังดูมีสุขภาพดี พัฒนาการดี แต่เราย่อมต้องไม่ประมาทในการดูแล

คำตอบ ข้อ 2, 3

ลูกจะเป็นโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช ตลอดไป โรคนี้ไม่มีผลต่อสติปัญญา สติปัญญาจะเหมือนคนปกติแต่เมื่อโตขึ้นมักมีอาการดีขึ้นเนื่องจากรู้จักดูแลตนเอง ข้อควรปฏิบัติประกอบด้วย:

1. รักษาความสะอาดให้ถูกสุขอนามัย
2. รับประทานอาหารครบ 5 หมู่
3. ฉีดวัคซีนให้ครบตามแพทย์แนะนำ
4. ออกกำลังกายอย่างเหมาะสมไม่เหนื่อยเกินไป

โรคนี้มีลักษณะที่ต้องระวังอย่างหนึ่งคือ ถ้ามีไข้ไม่สบาย แม้เพียงไข้หวัด โรคติดเชื้อต่างๆ ไข้เลือดออก เป็นต้นอาจจะซีดลงกว่าเดิมมากจึงต้องระมัดระวังดูแลใกล้ชิด และไปพบแพทย์บางครั้งซีดจนต้องให้เลือดหมอจึงขอฝากแผ่นพับสำหรับผู้ป่วยโรคนี้มาเพื่อเป็นประโยชน์ด้วยอาการของลูกคุณน้อย ฉะนั้นไม่จำเป็นต้องหาวิธีรักษาชนิด **"หายขาด"** ซึ่งปัจจุบันคือ การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ซึ่งมีค่าใช้จ่ายสูง และไม่ได้ปลอดภัยถึง 100% จึงไม่มีข้อบ่งชี้

คำตอบ ข้อ 4

เนื่องจากพันธุกรรมธาลัสซีเมียจะมีอยู่ในคุณ ภรรยา ลูกชาย และลูกสาว ? (ต้องตรวจเลือด-ตรวจ DNA เพื่อการวินิจฉัยที่ชัดเจน) ถ้าคุณจะมีบุตรอีกก็มีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรค (ฮีโมโกลบิน เอ็ช) : พาหะแบบแม่ : พาหะแบบพ่อ : ปกติ (โดยไม่เป็นพาหะ) ในอัตราส่วน = 1:1:1:1 ดังรูปที่ 1 สำหรับลูกๆ ของคุณโตขึ้น ถ้าจะสมรสควรปรึกษาแพทย์ พร้อมทั้งนำเอกสารทั้งหมด (เก็บไว้อย่างดี) ไปให้แพทย์ที่ให้คำปรึกษาด้วย เพื่อวางแผนการมีลูกหลาน **"ไม่เป็นโรค"** ธาลัสซีเมียต่อไป และอย่าลืมว่าแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 ไม่รุนแรง ส่วนแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 รุนแรง ขอให้คุณทบทวนอ่านในหนังสือที่มูลนิธิฯ เตรียมจัดส่งให้ไว้ด้วยนะคะ

เพื่อให้คุณ "ฉ" ได้มีความรู้ความเข้าใจเรื่องธาลัสซีเมีย หมอขอแนะนำหนังสือ เอกสาร และแหล่งให้ความรู้เบื้องต้นดังนี้

- 1. หนังสือโรคเลือดจางธาลัสซีเมียของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ ในหนังสือจะมีรูปภาพและคำบรรยายประกอบ จะทำให้เข้าใจง่ายขึ้น
- 2. แผ่นพับให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมีย
- 3. Website: www.thalassemia.or.th
- 4. จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

ทั้งหมดนี้ติดต่อขอและสอบถามได้ที่
มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
ตึกอานันทมหิดล ชั้น 9 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช เขตบางกอกน้อย กทม. 10700
โทรศัพท์ 0-2419-8329, 0-2412-9758 โทรสาร 0-2412-9758
E-mail address: thalassemia_tft@hotmail.com

สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับ
มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ขอเชิญประชุมสัมมนาวิชาการ ธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 14

"การดูแลรักษาธาลัสซีเมียแบบองค์รวมในประเทศไทย" Holistic management for Thalassemia in Thailand
วันที่ 25-27 มิถุนายน 2551 ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น

วันที่ 25 มิถุนายน 2551

08.00-09.00 น. ลงทะเบียน

09.00-10.00 น. พิธีเปิดการประชุมและบรรยายพิเศษ

เรื่อง "นโยบายกระทรวงสาธารณสุขในการป้องกันควบคุมและรักษาโรคธาลัสซีเมีย"

โดย รัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข

10.00-10.15 น. พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

10.15-12.00 น. **"ยุทธศาสตร์การป้องกันควบคุมและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย นโยบายสู่การปฏิบัติ"**

ศ.เกียรติคุณ พญ.คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา
ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
อธิบดีกรมการแพทย์
อธิบดีกรมอนามัย
อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ดำเนินการอภิปราย **โดย** ศ.นพ.สุทัศน์ ฟู่เจริญ

12.00-13.00 น. พักรับประทานอาหารกลางวัน

13.00-15.00 น. **"ปัญหา-อุปสรรค-ทางออก ของโครงการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย"**

อ.นพ.ชนินทร์ ลิ่มวงศ์ (ผู้แทนโรงเรียนแพทย์)
ผู้แทนจากผู้ปฏิบัติงานจากกรมอนามัย กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ดำเนินการอภิปราย **โดย** ศ.เกียรติคุณ นพ.ต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี

15.00-15.15 น. พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

15.15-17.00 น. - **Free paper presentation**

ห้องที่ 1 : Basic & Clinical Science
ห้องที่ 2 : Prevention & Control for Thalassemia

- **Poster presentation exhibition**

วันที่ 26 มิถุนายน 2551

08.30-10.00 น. **"Molecular basis of Thalassemia in Thailand: The country report"**

รศ.พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ
ผศ.ดร.จำนงค์ นพรัตน์
ศ.ดร.สุพรรณ ฟู่เจริญ
รศ.ดร.นพ.วิปร วิประกษิต

ดำเนินการอภิปราย **โดย** อ.นพ.ชนินทร์ ลิ่มวงศ์

10.00-10.15 น. พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

10.15-12.00 น. **"How to manage complications in thalassemia"**

- Thrombosis ศ.นพ.วิชัย อติชาตการ
- Infeciton ศ.นพ.วันชัย วนะชิวนาวิน
- Cardiac involvement ศ.นพ.กฤตย์วิกรม ดุรงค์พิศิษฏ์กุล

ดำเนินการอภิปราย **โดย** อ.พญ.อรุโณทัย มีแก้วกุญชร

12.00-13.00 น. พักรับประทานอาหารกลางวัน

13.00-15.00 น. **"Thalassemia management : What's new !"**

- Stem cell transplantation

ผศ.พญ.กลีบสไบ สรรพกิจ

รศ.นพ.ปรีดา วาณิชยเศรษฐกุล

รศ.นพ.สุรเดช หงส์อิง

- Update oral chelation

ผศ.นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล

- Hb F enhancing agents

ดร.ปราณี ฟู่เจริญ

ดำเนินการอภิปราย **โดย** ศ.นพ.วิชัย เหล่าสมบัติ

15.00-15.15 น. พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

15.15-16.30 น. **"Thalassemia management: ปัญหาและอุปสรรคในการปฏิบัติงาน"**

ตัวแทนจากกรมแพทย์ / โรงพยาบาลศูนย์ / สภากาชาดไทย

ดำเนินการอภิปราย โดย ศ.นพ.สุทัศน์ ฟู่เจริญ

วันที่ 27 มิถุนายน 2551

08.30-09.15 น. บรรยายพิเศษ เรื่อง **"อดีต-ปัจจุบัน และอนาคตของการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทย"**

ศ.เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

09.15-10.00 น. ปาฐกถาเกียรติยศ เรื่อง **"เหลียวหลัง แลหน้า : 55 ปี ของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ในประเทศไทย"**

ศ.เกียรติคุณ นพ.ประเวศ วะสี

10.00-10.15 น. พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

10.15-12.00 น. **ห้องที่ 1 : "การปรับใช้นโยบายการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในระดับรากหญ้า"**

ผู้แทนและผู้ปฏิบัติงานจากกรมอนามัย / กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

ดำเนินการอภิปราย **โดย** รศ.นพ.ชเนนทร์ วนาภิรักษ์

ห้องที่ 2: Interactive session: Workshop on oral iron chelation therapy

ศ.เกียรติคุณ พญ.ท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ภู่ตระกูล

รศ.ดร.นพ.วิปร วิประกษิต

ดำเนินการอภิปราย **โดย** อ.นพ.บุญชู พงศ์ธนากุล

12.00-12.15 น. **พิธีปิดการประชุม**

จุลสารชมรมโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 17 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม - สิงหาคม 2551 Vol.17 No.2 May - August 2008

● ชื่อ :

จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

(Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand)

● เจ้าของ :

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยในพระอุปถัมภ์ พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชาทินัดดามาตุ

(Thalassemia Foundation of Thailand)

● สำนักงานมูลนิธิฯ :

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์ 0-2419-8329, โทรสาร 0-2412-9758

Website: www.thalassemia.or.th

e-mail: thalassemia_tft@hotmail.com

● วัตถุประสงค์ :

1. ส่งเสริมเผยแพร่ความรู้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแก่ ผู้ป่วย ผู้ปกครองและประชาชน
2. สร้างความสัมพันธ์อันดี ระหว่างสมาชิกชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย แพทย์และบุคลากรทางการแพทย์ ทั้งนี้บทความต่างๆที่ลงพิมพ์ต้องไม่เกี่ยวข้องกับการเมือง หรือขัดต่อระเบียบศีลธรรมอันดีงาม

● กำหนดออกหนังสือ :

ทุก 4 เดือน มกราคม พฤษภาคม กันยายน ปีละ 3 เล่ม

กำหนดฉบับ ปฐมฤกษ์ 8 พฤษภาคม 2548 (วันธาลัสซีเมียโลก)

● ที่ปรึกษา :

ศ. พญ. คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา

คุณสายพิณ พหลโยธิน

ศ. พญ.ภัทรพร อิศรางกูร ณ อยุธยา

ศ. พญ.ท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ภู่ตระกูล

ศ. นพ. สุทัศน์ ฟู่เจริญ

● บรรณาธิการ

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

● กองบรรณาธิการ :

ศ. พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

ศ. พลโทหญิง พญ.ทิพย์ ศรีไพศาล

รศ. นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล

รศ. นพ.ธันยชัย สุระ

รศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์

รศ. นพ.อิศรางค์ นุชประยูร

รศ. นพ.วิชัย ประยูรวิวัฒน์

● สำนักงานจุลสาร :

หน่วยโลหิตวิทยา กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า อาคารพัชรกิติยาภา ชั้น 8 เลขที่ 315 ถนนราชวิถี เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

โทร 0-2354-7600-26 ต่อ 94143, โทรสาร 0-2644-8990

e-mail: kittitcr@access.inet.co.th

Website: www.thalassemia.or.th

ใบสมัครสมาชิกจุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

1. วันที่สมัคร..... .....เดือน.....พ.ศ. .....
2. ชื่อ.....นามสกุล.....อายุ.....ปี
3. เพศ ❑ ชาย ❑ หญิง
4. สถานะ ❑ แพทย์ ❑ พยาบาล ❑ เทคนิคการแพทย์ ❑ ผู้ป่วย
   ❑ ผู้ปกครอง / ญาติ ❑ ประชาชนทั่วไป ❑ อื่นๆ ระบุ.....
6. ที่อยู่ เลขที่.....หมู่บ้าน / ที่ทำงาน.....ซอย.....
   ถนน.....ตำบล.....อำเภอ / เขต.....จังหวัด.....
   รหัสไปรษณีย์.....โทรศัพท์.....E-mail address:.....
7. สถานพยาบาลที่รักษา.....

กรุณาส่งใบสมัครมาที่ **นพ.กิตติ ต่อจรัส**

หน่วยโลหิตวิทยา กองกุมารเวชกรรม 315 ถนนราชวิถี เขตราชเทวี กรุงเทพฯ 10400

โทรศัพท์ 02-3547600-15 ต่อ 94143 โทรสาร 02-644-8990 Email: kittitcr @ access.inet.co.th

**** สามารถ download ในสมัครที่ www. thalassemia.or.th**

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ กิตติ ต่อจรัส
บรรยายพิเศษ "โรคธาลัสซีเมีย"
สโมสรโรตารีกรุงเทพฯ
ณ โรงแรมเดอะแกรนด์ อยุธยา วันที่ 26 กุมภาพันธ์ 2551

สัมมนาวิชาการ
วิทยาลัยพยาบาลบรมราชชนนีนครราชสีมา
จังหวัดนครราชสีมา วันที่ 27-28 กันยายน 2550

รายการ healthy talks
เรื่อง "โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย"
สถานีวิทยุโทรทัศน์รัฐสภา
วันที่ 29 เมษายน 2551

สนับสนุนการพิมพ์โดย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
โทรศัพท์ 0-2419-8329, โทรสาร 0-2412-9758
E-mail: thalassemia_th@hotmail.com
Website: www.thalassemia.or.th

NOVARTIS บริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด
ผู้แทนจำหน่ายผลิตภัณฑ์ Desferal