



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 26 ฉบับที่ 3 ประจำเดือน กันยายน - ธันวาคม 2560 ISSN 1513 Vol. 26 No. 3 September - December 2017





การสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 22

วันที่ 6-7 กรกฎาคม 2560 ณ โรงแรมมิราเคิลแกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพฯ





บรรณาธิการแถลง

จุลสารฉบับนี้ มีภาพกิจกรรมงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 28 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16 โดยจัดร่วมกับงานสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 22 ประจำปี พ.ศ. 2560 และการประชุมสัมมนา ASEAN Thalassemia Meeting ในระหว่างวันที่ 4-7 กรกฎาคม 2560 ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น เขตหลักสี่ กรุงเทพมหานคร

เรื่องประจำฉบับประกอบด้วย เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 29: เม็ดเลือดแดง เล็กใหญ่ใครว่าไม่สำคัญ โดย นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา พาหะธาลัสซีเมียจะกลายเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ไหม โดย ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ ฮีโมโกลบินตก โดย รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ คำถาม-คำตอบ เรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินเบี่ยงออก และการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (Hb typing) ในเบต้าธาลัสซีเมีย ที่ไม่พบบ่อยโดย รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

เล่าเรื่องจากเพื่อสมาชิกที่น่าสนใจได้แก่ เรื่องราวประสบการณ์และภาพบรรยากาศกับงานผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ที่ได้มีโอกาสเข้าร่วมงานการจัดงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และรับเสด็จพระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชาทินัดดามาตุ ซึ่งเป็นองค์อุปถัมภ์มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย จึงขอเชิญชวนสมาชิกฯ ช่วยกันส่งคำถาม เขียนเรื่องมาเล่าสู่กันฟัง หรือแจ้งข่าวสารที่ Email : kittitcr@gmail.com ทางบรรณาธิการยินดีเป็นสื่อกลางแจ้งข่าวสารให้เพื่อนสมาชิกฯ ได้รับทราบ สามารถอ่านจุลสารฉบับออนไลน์ได้ที่ www.thalassemia.or.th

สุดท้ายนี้ ขอขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และบริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ที่ให้การสนับสนุนการจัดทำจุลสาร

พบกันใหม่ฉบับหน้าครับ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

บรรณาธิการ



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 26 ฉบับที่ 3 ประจำเดือน กันยายน - ธันวาคม 2560 ISSN 1513 Vol. 26 No. 3 September - December 2017



ชื่อ :

จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
(Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand)



เจ้าของ :

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยในพระอุปถัมภ์
พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชาทินัดดามาตุ
(Thalassemia Foundation of Thailand)



สำนักงานมูลนิธิ :

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์ : 0-2419-8329

โทรสาร : 0-2412-9758

Website : www.thalassemia.or.th



วัตถุประสงค์ :

1. ส่งเสริมเผยแพร่ความรู้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแก่ ผู้ป่วย ผู้ปกครองและประชาชน
2. สร้างความสัมพันธ์อันดี ระหว่างสมาชิกชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย แพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์ ทั้งนี้บทความต่างๆ ที่ลงพิมพ์ต้องไม่เกี่ยวข้องกับการเมืองหรือขัดต่อระเบียบศีลธรรมอันดีงาม



บรรณาธิการ :

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส



กองบรรณาธิการ :

ศ. พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

ศ. พล.ท.หญิง พญ.ทิพย์ ศรีไพศาล

รศ. นพ.นพดล ศิริรัตนกุล

รศ. นพ.ธัญชัย สุระ

รศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์

รศ. นพ.อิศรางค์ นุชประยูร

นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา



สำนักงานจุลสาร :

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

โทรศัพท์ : 0-2354-7711 ต่อ 94143

โทรสาร : 0-2644-4130

e-mail : kittitcr@gmail.com



กำหนดออกหนังสือ :

ทุก 4 เดือน มกราคม พฤษภาคม กันยายน ปีละ 3 เล่ม



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

สารบัญ

- 1 บรรณาธิการแถลง
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส
- 3 เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 29
นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธัญชัย สุระ
- 6คุยกับ..หมออรุณี
ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ
- 9 ความลับของเม็ดเลือดแดง ตอนที่ 10
รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ
- 12 การวินิจฉัยธาลัสซีเมีย:
ฮีโมโกลบินผิดปกติที่ไม่พบบ่อย (Hb variants)
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส
- 17 สารจากเพื่อนสมาชิก: คำถาม/คำตอบ
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส
- 20 สารจากเพื่อนสมาชิก: เรื่องเล่า...จากเพื่อนถึงเพื่อน
ชุตินทร พูลทรัพย์
- 22 รายงานสถานการณ์:
ธาลัสซีเมียในกลุ่มประเทศอาเซียน
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส



นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รศ. นพ.ธัญชัย สุระ

เม็ดเลือดแดง เล็กใหญ่..ใครว่า..ไม่สำคัญ



สวัสดีครับ พบกันอีกครั้งในบทความชุด “เล่าเรื่องเลือด” นะครับ หลังจากที่เรารู้กันถึงของต่างๆ ที่อยู่ใ
เลือดมาพักใหญ่ๆ ในฉบับนี้จะขอเล่าถึงเรื่องที่ต่างออกไป
บ้างนะครับ คือ **ขนาดของเม็ดเลือดแดง**

เรื่องขนาดของเม็ดเลือดนี้ ผู้อ่านหลายท่านอาจจะเคยมีประสบการณ์ตรงกันมาบ้างแล้ว เช่น ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียเวลาที่ไปพบคุณหมอ คุณหมอก็คงจะบอกว่าเม็ดเลือดแดงตัวเล็กนะ หรือคุณสมรที่กำลังจะมีบุตร เวลาไปฝากครรภ์ก็อาจถูกทักว่าเม็ดเลือดแดงตัวเล็ก อาจจะเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียก็ได้ ควรจะตรวจเลือดเพิ่มเติม เป็นต้น ซึ่งสาเหตุที่โดนทักแบบนี้ก็เป็นเพราะว่าการที่เม็ดเลือดแดงตัวเล็กหรือตัวใหญ่นี้ มันเป็นตัวบ่งบอกถึงภาวะอะไรบางอย่างได้ครับ

ถ้าใครเป็นแฟนประจำจุลสารชมรมธาลัสซีเมีย ก็อาจจะจำได้ว่าในบทความชุด “เล่าเรื่องเลือด” ตอนแรกๆ ซึ่งตีพิมพ์เมื่อหลายปีก่อน(สมัยที่ไดโนเสาร์ยังเดินเฟ่นพ่นบนโลกอยู่) เราเคยพูดถึงถึงเรื่องหน้าตาของเม็ดเลือดแดงว่ามันมีลักษณะคล้ายๆ จานหรือโดนัท (แบบที่เกือบจะมีรูตรงกลาง) และมีปริมาตรประมาณ 80-100 เฟมโตลิตร (1 เฟมโตลิตรเท่ากับ 1 ใน 1 พันล้านล้านลิตร หรืออีกนัยหนึ่งคือ ในขวดน้ำขนาด 1 ลิตร จะสามารถบรรจุเม็ดเลือดแดงได้กว่า 10 ล้านล้านตัวทีเดียว) ซึ่งสาเหตุที่มันมีรูปร่างแบบนี้ แต่เดิมเชื่อว่าเพื่อจะเพิ่มสัดส่วนพื้นที่ผิวต่อปริมาตรให้มากขึ้นเพื่อให้สามารถแลกเปลี่ยนแก๊สได้ดีขึ้น แต่ในปัจจุบันมีผู้แย้งว่าน่าจะมีเหตุผลอื่นๆ ที่มีความสำคัญมากกว่า เช่น ช่วยให้การไหลของเลือดคล่องตัวขึ้น ไม่ไปรบกวนการทำงานของเกล็ดเลือด ช่วยให้เม็ดเลือดบีบตัวผ่านเส้นเลือดฝอยแคบๆ ได้ดี และเป็นรูปร่างที่คืนตัวกลับมาได้ง่ายที่สุดหลังจากโดนบีบผ่านเส้นเลือดฝอยไปแล้ว เป็นต้น

เหตุผลต่างๆ ที่เป็นตัวกำหนดรูปร่างของเม็ดเลือดแดงนี้ ก็ยังเป็นตัวที่กำหนดปริมาตรของมันด้วยครับ ทั้งนี้เนื่องจากเม็ดเลือดแดงที่มีขนาดใหญ่จนเกินไป หรือ “แข็ง” จนไม่สามารถถูกบีบให้เล็กลงได้โดยง่าย ก็อาจจะมีปัญหาเวลาที่ต้องผ่านเส้นเลือด

ฝอยขนาดเล็กๆ ได้ซึ่งความจริงแล้วร่างกายของเราก็มีกลไกในการป้องกันปัญหาลักษณะนี้อยู่ครับ คือจุดที่เล็กที่สุดในระบบไหลเวียนโลหิตที่เม็ดเลือดแดงจะต้องไหลผ่านจะอยู่ที่ม้าม ซึ่งเม็ดเลือดแดง เม็ดใดที่ใหญ่หรือ “แข็ง” เกินไป ไม่สามารถเบียดตัวผ่านช่องแคบนี้ไปได้ ก็จะถูกกำจัดไป ซึ่งสิ่งหนึ่งที่เรารู้พบได้ในผู้ที่ถูกตัดม้ามออกไปก็คือเม็ดเลือดแดงอาจมีขนาดโดยเฉลี่ยที่ใหญ่ขึ้น ซึ่งก็เป็นผลมาจากการที่เม็ดเลือดแดงที่ขนาดใหญ่ไม่ได้ถูกกำจัดไปนั่นเองครับ นอกจากนี้ เม็ดเลือดแดงที่ใหญ่เกินไป ยังทำให้แก๊สไม่สามารถแพร่เข้าไปถึงด้านในสุดของเซลล์ได้ทัน ซึ่งก็จะทำให้มีฮีโมโกลบินบางส่วนที่จับกับออกซิเจนได้ไม่เต็มที่ ซึ่งก็จะทำให้เม็ดเลือดนั้นทำหน้าที่ในการแลกเปลี่ยนแก๊สได้ไม่ดีตามไปด้วย ซึ่งเกี่ยวกับเรื่องนี้ มีการศึกษาพบว่าในสัตว์แต่ละชนิด ความหนาสูงสุดของเม็ดเลือดแดงที่ยังทำงานได้จะแปรผกผันกับความเข้มข้นของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือด โดยถ้าเม็ดเลือดมีความเข้มข้นของฮีโมโกลบินสูง แก๊สจะแพร่ผ่านได้ช้าลง เซลล์จะต้องบางลงตามไปด้วยจึงจะยังทำงานได้

ในทำนองกลับกัน เนื่องจากขนาดของเม็ดเลือดเป็นตัวสะท้อนถึงปริมาณของฮีโมโกลบินทั้งหมดในเม็ดเลือด ถ้าเม็ดเลือดตัวเล็กเกินไปก็จะทำให้ปริมาณฮีโมโกลบินโดยรวมทั้งร่างกายมีน้อยตามไปด้วยจนอาจไม่เพียงพอต่อการใช้งาน ซึ่งอันนี้ก็เป็นปัญหาที่เราพบได้เรื่อยๆ ในชาวชมรมธาลัสซีเมียครับ

โดยรวมแล้ว ขนาดของเม็ดเลือดแดงที่เป็นปกติจึงอยู่ในช่วงที่จำกัด อย่างไรก็ตาม เม็ดเลือดแดงแต่ละเซลล์ก็ไม่ได้มีขนาดเท่ากันทั้งหมด และในคนแต่ละคน ก็ไม่ได้มีขนาดของเม็ดเลือดแดงที่เท่ากันเสียทีเดียวครับ โดยปัจจัยที่พบว่ามีผลต่อขนาดของเม็ดเลือดแดงก็มีเช่น:

► อายุโดยผู้ที่มียาอายุมากกว่า โดยเฉพาะเมื่ออายุเกิน 50 ปีไปแล้ว จะมีขนาดของเม็ดเลือดแดงโดยเฉลี่ยใหญ่กว่าผู้ที่มีอายุน้อย

► เชื้อชาติ มีการศึกษาพบว่ากลุ่มคนเชื้อสายแอฟริกัน-อเมริกันมีแนวโน้มที่เม็ดเลือดแดงจะมีขนาดเล็กกว่ากลุ่มคนอเมริกันที่มีเชื้อสายทางยุโรป ซึ่งดูเหมือนว่าสาเหตุของเรื่องนี้จะมีทั้งปัจจัยทางพันธุกรรมและปัจจัยทางสิ่งแวดล้อมอื่นๆ ร่วมกัน

► พันธุกรรมจากการศึกษาความสัมพันธ์ระหว่างลักษณะทางพันธุกรรมกับขนาดของเม็ดเลือดแดง พบยีนหลายตำแหน่งที่เกี่ยวข้องซึ่งไม่ใช่ยีนที่มีความสัมพันธ์กับโรคของเม็ดเลือดแดงโดยตรง

► การดื่มสุราและการสูบบุหรี่ ซึ่งต่างก็มีแนวโน้มจะทำให้เม็ดเลือดมีขนาดใหญ่ขึ้น

► ความยาวของทีโลเมียร์ (telomere) ซึ่งเป็นส่วนปลายของโครโมโซม ซึ่งทีโลเมียร์นี้จะสั้นลงทุกครั้งทีเซลล์มีการแบ่งตัว (ส่วนทำไม่มันถึงเป็นอย่างนั้นถ้าอธิบายแล้วจะยาว ขออนุญาตข้ามนะครับ) ซึ่งทีโลเมียร์ที่สั้นลงนี้ พบสัมพันธ์กับเม็ดเลือดแดงที่มีขนาดใหญ่ขึ้น

► โรคต่างๆ

สำหรับในส่วนของโรค มีโรคอยู่เป็นจำนวนมากที่ส่งผลให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของขนาดของเม็ดเลือดได้ ซึ่งในบทความนี้จะขอยกตัวอย่างโรคที่พบได้บ่อยๆ สัก 2-3 โรคนะครับ

► โรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก เนื่องจากการขาดธาตุเหล็กทำให้การสร้างฮีโมโกลบินเกิดขึ้นได้ไม่ดีเม็ดเลือดแดงแต่ละเซลล์จึงมีปริมาณฮีโมโกลบินน้อย ทำให้เซลล์มีขนาดเล็กตามไปด้วย

► โรคธาลัสซีเมีย (แต่ละ จุลสารชมรมธาลัสซีเมียก็ต้องพูดถึงโรคธาลัสซีเมียสิ) ซึ่งเม็ดเลือดแดงจะมีขนาดเล็กเนื่องจากการสร้างฮีโมโกลบินทำได้ไม่ดีเช่นเดียวกัน

► ภาวะขาดวิตามินบี 12 หรือขาดกรดโฟลิก ซึ่งวิตามินทั้งสองตัวนี้จำเป็นสำหรับการแบ่งตัวและการเจริญเติบโตของเซลล์ (เนื่องจากในผู้ที่ป่วยโรคธาลัสซีเมียต้องสร้างเม็ดเลือดแดงขึ้นในปริมาณที่มากกว่าคนทั่วไป เพื่อชดเชยกับฮีโมโกลบินที่มีน้อยและการทำลายเม็ดเลือดที่มากขึ้น เราจึงแนะนำให้ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียรับประทานโฟลิกครับ) ถ้าขาดวิตามินสองตัวนี้จะทำให้เม็ดเลือดมีการเจริญเติบโตที่ผิดปกติไป และมีขนาดโตขึ้น แต่ในขณะเดียวกันก็ทำให้เกิดภาวะโลหิตจางด้วย

ขนาดของเม็ดเลือดกับโรคธาลัสซีเมีย

เนื่องจากผู้ที่มีลักษณะทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียอยู่ไม่ว่าจะเป็นพาหะหรือเป็นโรคก็ตาม จะสามารถสร้างฮีโมโกลบินได้น้อยกว่าในคนที่ไม่ได้เป็นพาหะ (ซึ่งการที่สร้างฮีโมโกลบินได้น้อยกว่าปกตินี้อาจจะทำให้มีอาการของโรคหรือไม่มีอาการก็ได้ ถ้าเป็นความผิดปกติชนิดที่ทำให้สร้างฮีโมโกลบินได้น้อยลงมาจนมีอาการของโรคเราก็จะเรียกว่าเป็นโรค(ง่ายไหม) แต่สร้างได้น้อยลงแค่นิดหน่อยไม่ถึงกับทำให้เกิดอาการของโรค เราก็เรียกว่าเป็นพาหะ) และปริมาณฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดก็เป็นตัวกำหนดขนาดของเม็ดเลือดด้วย ในทางปฏิบัติเราจึงใช้ขนาดของเม็ดเลือดมาตรวจคัดกรองว่าใครเป็นธาลัสซีเมียหรือเป็นพาหะของธาลัสซีเมียได้ครับ โดยอาจดูจากการตรวจได้สองแบบ

► การตรวจแบบที่หนึ่ง

คือการวัดขนาดของเม็ดเลือดแดงโดยตรง (จริงๆ ก็ไม่ได้วัดโดยตรงละ แต่เขาใช้วิธีเอาปริมาตรทั้งหมดของเม็ดเลือดแดงในตัวอย่างหารด้วยจำนวนเซลล์เม็ดเลือดแดงในตัวอย่างนั้น ซึ่งก็จะได้ออกมาเป็นปริมาตรเฉลี่ยของเม็ดเลือดแดงแต่ละเซลล์ตามต้องการ แต่เนื่องจากการวัดแบบนี้มันได้ออกมาเป็นปริมาตร ไม่เหมือนกับอีกวิธีหนึ่ง ก็เลยขอเรียกว่าเป็นการวัดขนาดโดยตรงนะครับ) ซึ่งในผลแล็บจะเรียกมันว่าค่า “MCV” (ย่อมาจาก “mean corpuscular volume” ซึ่งแปลว่าปริมาตรเฉลี่ยของแต่ละเซลล์นั่นเอง) ถ้าค่านี้ต่ำและไม่มีคำอธิบายอื่นอีก (ในบ้านเรา “คำอธิบายอื่น” ที่พบบ่อยคือภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กครับ) ก็บ่งว่าอาจจะมียะโรคกับธาลัสซีเมียก็ได้นะ

► การตรวจแบบที่สอง

เป็นการตรวจที่มีมาก่อนที่เราจะใช้เครื่องวัดปริมาตรเม็ดเลือดแดงได้โดยตรงครับ การตรวจแบบนี้เรียกย่อๆ ว่า “OF” (เรียกเต็มๆ คือ “osmotic fragility test” หมายถึงการทดสอบการแตกของเซลล์จากแรงดันออสโมติก) ซึ่งความจริงแล้วผมว่าเป็นการตรวจที่มีหลักการที่ล้าตาคือ เนื่องจากว่าในเซลล์เม็ดเลือดแดงมีฮีโมโกลบินอยู่ในปริมาณมาก และเนื่องจากฮีโมโกลบินนี้เป็นโปรตีน ก็จะมีคุณสมบัติในการดึงน้ำเข้ามาเกาะด้วย เมื่อเอาเซลล์เม็ดเลือดแดงไปแช่ในน้ำเกลือที่มีความเข้มข้นต่ำกว่าเซลล์ ฮีโมโกลบินก็จะดึงน้ำในน้ำเกลือนั้นให้ออสโมซิสเข้ามาในเซลล์ ทำให้เซลล์บวมขึ้น ถ้าการบวมนี้มากพอที่จะทำให้เกิดแรงดันบนเยื่อหุ้มเซลล์ที่มากพอจะชนะแรงดึงผิวบนเยื่อหุ้มเซลล์ได้ เซลล์ก็จะแตก แต่เนื่องจากในเซลล์ที่มีฮีโมโกลบิน

อยู่น้อยกว่าปกติ จะดึงน้ำเข้ามาได้ไม่ดีเท่ากับเซลล์ที่มีฮีโมโกลบินในระดับปกติ ประกอบกับเซลล์พวกนี้มักมีขนาดเล็กกว่า ซึ่งตามกฎของลาปลาซ (Laplace's law เป็นกฎทางฟิสิกส์ที่เกี่ยวข้องกับแรงตึงผิว) จะทำให้ต้องการแรงตึงผิวในการรักษาภาพของเยื่อหุ้มเซลล์น้อยกว่า จึงแตกยากกว่าเซลล์ปกติ เมื่อเลือกระดับความเข้มข้นของน้ำเกลือให้เหมาะสมจึงสามารถทำให้เราสามารถแยกแยะระหว่างเซลล์ที่มีขนาดเล็กมีฮีโมโกลบินน้อย (ซึ่งจะไม่ยอมแตก) กับเซลล์ที่มีขนาดและปริมาณฮีโมโกลบินเป็นปกติ (ซึ่งจะแตกหมด) ได้ครับ สรุปแบบสั้นๆ ก็คือการทดสอบแบบ

นี้ก็เหมือนกันกับการดู MCV แต่ไม่ได้ดู MCV ตรงๆ นั้นเองครับ (เข้าใจใช่ไหม)

อย่างไรก็ตาม ภาวะพาหะของธาลัสซีเมียบางแบบโดยเฉพาะในกลุ่มอัลฟาธาลัสซีเมีย อาจไม่ส่งผลกระทบต่อปริมาณของฮีโมโกลบินมากนัก ซึ่งก็จะทำให้การทดสอบทั้งสองอย่างข้างบนออกมาเป็นปกติ ในกรณีแบบนี้ ถ้าคุณหมอหรือคุณพยาบาลที่ดูแลยังสงสัยว่าอาจมีภาวะพาหะ ก็อาจจะแนะนำให้มาตรวจอย่างอื่นเพิ่มเติมอีกเช่นกันครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Aslinia F, Mazza JJ, Yale SH (2006) Megaloblastic anemia and other causes of macrocytosis. Clin Med Res 4(3):236-41.
2. Beutler E, West C (2005) Hematologic differences between African-Americans and whites: the roles of iron deficiency and alpha-thalassemia on haemoglobin levels and mean corpuscular volume. Blood 106:740-5.
3. Chalmers DM, Levi AJ, Chanarin I, North WR, Meade TW (1979) Mean cell volume in a working population: the effects of age, smoking, alcohol and oral contraception. Br J Haematol 43:631-6.
4. Ganesh SK, Zakai NA, van Rooij FJ, Soranzo N, Smith AV, et al. (2009) Multiple loci influence erythrocyte phenotypes in the CHARGE Consortium. Nat Genet 41:1191-8.
5. Jelkmann W (2012) Functional significance of erythrocytes. In Lang F, Föller M (eds) Erythrocytes: physiology and pathophysiology. World scientific publishing.
6. Kozlitina J, Garcia CK (2012) Red blood cell size is inversely associated with leukocyte telomere length in a large multi-ethnic population. PLoS ONE 7(12):e51046.
7. Okuno T (1972) Red cell size and age. Br Med J 1:569-70.
8. O'Reilly MA, Millar SR, Buckley CM, Harrington JM, Perry IJ, Cahill MR (2015) Smoking as an independent risk factor for macrocytosis in middle-aged adults: a population-based observational study. Am J Hematol 90(9):e196.
9. Pivkin IV, Peng Z, Karniadakis GE, Buffet PA, Dao M, Suresh S (2016) Biomechanics of red blood cells in human spleen and consequences for physiology and disease. Proc Natl Acad Sci USA 113:7804.
10. Richardson SL, Swietach P (2016) Red blood cell thickness is evolutionarily constrained by slow, hemoglobin-restricted diffusion in cytoplasm. Sci Rep 6:36018.
11. Uzoigwe C (2008) The human erythrocyte has developed the biconcave disc shape to optimise the flow properties of the blood in the large vessels. Med Hypotheses 67(5):1159-63.
12. Zhang X-J, Ou-Yang Z-C (2017). Mechanism behind the beauty: the golden ratio appeared in the shape of red blood cells. Communications in Computational Physics 21(2):559-569.



คุยกับ...หมออรุณี

ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

พาหะธาลัสซีเมีย

จะกลาย..เป็นธาลัสซีเมีย..ได้ไหม

หมอมักจะได้รับคำถามที่น่าสนใจผ่านทางเว็บ
หาหมอติ๊กคอม [Haamor.com] และคิดว่าน่าจะ
นำมาคุยต่อให้ท่านผู้อ่านได้รับประโยชน์ไปด้วย



วันที่ 29 กรกฎาคม 2017 เวลา 15:02 น. มีคำถามส่งมาดังนี้ค่ะ



ขอสอบถามหน่อยค่ะ คือแฟนไปตรวจเลือด ผลของเลือดเป็นแบบนี้

RBC = 6,600,000

HB = 11.0

HCT = 36.8

MCV = 56 fl.

MCH = 16.6

WBC = 7410 Cells/cu.mm

RDW - CV = 20 PLA COUNT 181,000

อยากทราบว่าแฟน เป็นพาหะใช่ไหมคะ

หมอตอบไปดังนี้ค่ะ

หมอเห็นเลือดของแฟนคุณ ยังบอกว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียไม่ได้ค่ะ แม้ว่าจะนึกถึงมากก็ตาม ต้องมีการตรวจเลือดเพิ่มค่ะ หมอขอชื่นชมตรงที่คุณมีความตระหนักในเรื่องการป้องกันธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หมอจะแปลผลเลือดให้คุณทราบดังนี้ค่ะ

แฟนคุณมีภาวะซีดเล็กน้อย เนื่องจากผู้ชายควรมีความเข้มข้นของเลือด คือค่าฮีโมโกลบิน (hemoglobin หรือ Hb) มากกว่า 13 กรัมต่อเดซิลิตร ของแฟนคุณมี Hb 11 กรัมต่อเดซิลิตร จึงถือว่าซีดเล็กน้อยซึ่งแฟนคุณจะไม่มีอาการให้เห็นด้วยปริมาณฮีโมโกลบินดังกล่าวไม่ทำให้เกิดอาการ

ที่เด่นชัดคือ เม็ดเลือดแดงของแฟนคุณ มีขนาดเล็ก (ดูจากค่า mean corpuscular volume หรือ MCV ซึ่งปกติจะมากกว่า 80 เฟมโตลิตร ของแฟนคุณได้ 56 เฟมโตลิตร) และติด

สีจาง (ดูจากค่า mean corpuscular hemoglobin หรือ MCH ซึ่งปกติจะมากกว่า 26-27 พิโคแกรม ของแฟนคุณได้ 16.6 พิโคแกรม)

ในทางปฏิบัติแพทย์อาจต้องดู สไลด์เลือดประกอบด้วย แต่อย่างไรก็ตามจากการวิเคราะห์ด้วยเครื่องตรวจนับเม็ดเลือดอัตโนมัติในปัจจุบันก็พอบอกผลได้มากอยู่ (ดูสไลด์เลือดเพื่อไม่ให้ถูกหลอกจากเครื่องตรวจในบางกรณี)

เมื่อพบว่ามีความซีด มีเม็ดเลือดแดงเล็กและติดสีจางในบ้านเราต้องนึกถึงภาวะที่ทำให้ตรวจพบเช่นนี้ได้บ่อยคือ ภาวะพาหะธาลัสซีเมีย และภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก ซึ่งภาวะขาดธาตุเหล็กเกิดจากการไม่รับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กหรือได้รับไม่เพียงพอ หรือการดูดซึมธาตุเหล็กมีปัญหา หรือมีการเสียเลือดไปทางหนึ่งทางใด

สิ่งที่จะช่วยเพิ่มคือ ดูความแตกต่างของเม็ดเลือดแดงว่าใหญ่เล็กมากน้อยแตกต่างกันหรือไม่คือดูค่า red cell distribution width หรือ RDW ซึ่งค่าปกติจะอยู่ประมาณ 14-16 % ถ้า RDW อยู่ในเกณฑ์ใกล้เคียงปกติถึง พาหะธาลัสซีเมีย ถ้า RDW มาก ก็นึกถึงภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก ซึ่งเคยมีงานวิจัยว่าภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก มักมีค่า RDW มากกว่า 21% ของแฟนคุณได้ 20% แต่ที่น่าสังเกตอีกอย่างคือปริมาณเม็ดเลือดแดงของแฟนคุณค่อนข้างสูง คือสูงเกิน 5 ล้านเซลล์ต่อลูกบาศก์มิลลิเมตร (RBC = 6,600,000) ซึ่งจะพบในพาหะธาลัสซีเมียมากกว่าภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก

“ หมอจึงคิดว่าแฟนคุณเป็น พาหะธาลัสซีเมียมากกว่า ”



คำถามคือ จะทำอะไรต่อไป

หากคุณมีแผนการจะมีบุตรหมอแนะนำให้你去พบแพทย์ด้วยเพื่อตรวจว่าคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่โดยการดูชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin typing) ซึ่งจะบอกได้ส่วนหนึ่ง แต่หากยังไม่บอกไม่ได้จากการตรวจชนิดของฮีโมโกลบินและการตรวจเลือดเบื้องต้นสงสัยว่าจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียอาจต้องตรวจดีเอ็นเอเพิ่ม ในการจะทำอะไรต่อไป แพทย์จะให้คำปรึกษาแนะนำค่ะหากเป็นพาหะธาลัสซีเมียเพียงคนเดียวอีกคนปกติ ส่วนใหญ่บุตรจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่หากเป็นพาหะ

ธาลัสซีเมียทั้งคู่ มีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่โรคธาลัสซีเมีย มีอาการแตกต่างกันมาก ตั้งแต่รุนแรงน้อยถึงรุนแรงมาก ที่มีโครงการตรวจกรองโรคธาลัสซีเมียคือการควบคุมป้องกันโรคชนิดรุนแรง การตรวจกรองโดยทั่วไปจะดูขนาดเม็ดเลือดแดง (mean corpuscular volume หรือ MCV) กับ การตรวจดีซีไอพี [Dichlorophenol indophenol precipitation) (DCIP test)] ถ้าสงสัยก็จะมี การตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน หรือตรวจดีเอ็นเอเพิ่มด้วยแล้วแต่กรณี

หลังจากตอบคำถามกลับไป ก็มีคำถามใหม่มาดังนี้ค่ะ



เป็น พาหะธาลัสซีเมีย มันจะกลายเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ไหมคะ คือแฟนทำงานหนัก ทำนาจัดยาข้าว ๓๖๕ วันเสาร์อาทิตย์แทบทุกวัน เหงื่อแฟนจะออกเยอะมากๆ เยอะสุดๆ คำถาม ทำงานแบบนี้ แฟนมีสิทธิ์จะเป็นโรคไหมคะ

หมอตอบไปว่า

คำถามของคุณน่าสนใจมากนะคะ

เมื่อครั้งที่แล้วหมอวิเคราะห์เลือดให้แฟนของคุณและสงสัยว่าจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียมากที่สุด และแฟนของคุณมีผลเลือดซีดีเล็กน้อย

สำหรับกรณีแฟนของคุณ ไม่ซีดมากทำงานหนักได้ยิ่งทำให้มั่นใจว่าไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมียค่ะ แม้ว่าโรคธาลัสซีเมียที่มีอาการน้อยอาจมีความเข้มข้นของเลือด (Hb) 11 กรัมต่อเดซิลิตรได้ แต่ค่าประกอบอื่นๆ ชี้ไปทางเป็นพาหะธาลัสซีเมียมากกว่า

โรคธาลัสซีเมียมักซีด และอาจเหนื่อยเมื่อทำงานหนักตามที่คุณเล่าว่าแฟนคุณทำงานหนักได้เช่นคนปกติหมอจึงคิดว่าแฟนของคุณไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมียค่ะ เป็นเพียงพาหะธาลัสซีเมีย ซึ่งภาวะนี้พบได้บ่อยในประชากรไทยอาจจะพบมากถึงร้อยละ 30-40 หรือมากกว่าในบางชนิดของธาลัสซีเมียและในบางพื้นที่

แต่การใช้สารเคมีมากในการทำเกษตรกรรมนั้นก่อให้เกิดโทษทั้งผู้บริโภคและผู้ทำเกษตรกรรมเอง ตามความเชื่อของคนรุ่นพ่อแม่อาจเรียกว่าเป็นเวรกรรม แต่หมออธิบายทางวิทยาศาสตร์ได้ค่ะ ต้องบอกแฟนคุณว่าควรหลีกเลี่ยงการใช้สารเคมีซึ่งอาจทำให้ผู้ใช้ หรือผู้สัมผัสเกิดภาวะไขกระดูกฝ่อ ยังผลให้เม็ดเลือดทุกชนิดในร่างกายต่ำลง ดังนั้นหากเม็ดเลือดแดงลดลงจะทำให้มีอาการซีดเหนื่อยเพลีย หากเกล็ดเลือดต่ำทำให้มีเลือดออกง่าย และหากเม็ดเลือดขาวต่ำจะมีไข้จากการติดเชื้อ

ที่หมอมาคำถามใหม่ของคุณน่าสนใจ เนื่องจากแต่เดิมเราเข้าใจว่าผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียทั้งหมดไม่มีอาการเนื่องจากธาลัสซีเมียเป็นความผิดปกติที่มีลักษณะพันธุกรรมแบบยีนด้อย ความผิดปกติที่จะทำให้เกิดโรค ต้องมีความผิดปกติที่ยีนในโครโมโซมทั้งสองข้าง ที่เข้าคู่กัน หมายความว่าต้องรับความผิดปกติมาทั้งจากพ่อและแม่

“ ผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย กับ โรคธาลัสซีเมียจึงต่างกันค่ะ ”



ต่อไป हमจะอธิบายเรื่องกัซซอซซึนนะคะ

จะพูดถึงเรื่องที่อยู่ในร่างกายของเราทุกคน และเกี่ยวข้องกับธาลัสซีเมีย เริ่มต้นจากโครโมโซมเลยคะ

โครโมโซมของคนเราอยู่ในนิวเคลียสของเซลล์ซึ่งเป็นส่วนประกอบของอวัยวะต่างๆ ทั่วร่างกายในระยะหนึ่งจะอยู่กันเป็นคู่เหมือนปาตองโก ในโครโมโซมหรือในรูปแบบที่เหมือนปาตองโกแต่ละข้างจะมีสายดีเอ็นเอเป็นเกลียวคู่และพันกันขดไปมา ตั้งแต่หัวจรดท้ายของโครโมโซม ในสายดีเอ็นเอจะมียีนซึ่งควบคุมการสร้างโปรตีน เอนไซม์ และ ฮอร์โมน ทำให้ง่ายของเราอยู่ได้เป็นปกติความผิดปกติของยีน ทำให้การสร้างสิ่งสำคัญต่างๆ ผิดปกติไป

ยีนเป็นรหัสพันธุกรรมที่ส่งต่อจากพ่อแม่ไปสู่ลูกหลาน พันธุกรรมในโครโมโซมข้างหนึ่งของลูก ได้รับจากพ่อ อีกข้างหนึ่งได้รับจากแม่



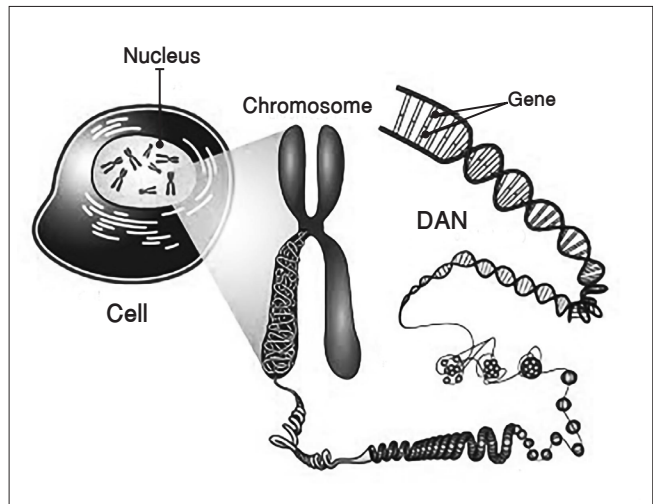
ลักษณะทางพันธุกรรม

มีลักษณะยีนด้อย และ ยีนเด่น

ยีนเด่นนั้นเมื่อมีความผิดปกติเพียงข้างเดียวของโครโมโซมก็แสดงอาการได้ ดังนั้นหากพ่อหรือแม่มีความผิดปกติ ก็อาจพบความผิดปกตินั้นในลูกได้

ยีนธาลัสซีเมียเป็นยีนด้อยส่วนใหญ่ คนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจึงได้รับความผิดปกติ มาจากทั้งพ่อและแม่ คือผิดปกติที่โครโมโซมที่เข้าคู่กันทั้งสองข้าง ส่วนผู้ที่เป็พหะ ได้รับความผิดปกติจากพ่อหรือแม่มาเพียงข้างเดียว ซึ่งไม่แสดงอาการ การแสดงอาการของยีนด้อยต้องมีความผิดปกติร่วมกัน 2 ข้างของโครโมโซม ซึ่งส่วนใหญ่ยังเป็นเช่นนั้นจริงๆ ค่ะ และเมื่อครั้งก่อนที่หมอบอกก็ใช้คำว่าส่วนใหญ่ เนื่องจากธาลัสซีเมียเป็นเรื่องซับซ้อน เพียงแค่ธาลัสซีเมียตามปกติที่เราพบบ่อยๆ นั้น การที่จะอธิบายให้เข้าใจก่อนข้างยาก เรื่องยากนี้มีการวิจัยและสอบถามกันมาว่ายากจริงๆ ทั้งแพทย์ บุคลากรทางการแพทย์ที่ไม่ได้ทำงานเกี่ยวกับเรื่องธาลัสซีเมียโดยตรง ตลอดจนประชาชนทั่วไป ต่างก็ให้คำตอบเป็นส่วนใหญ่ว่า เรื่องธาลัสซีเมียเป็นเรื่องที่อธิบายให้เข้าใจได้ยาก หมอจึงอธิบายในสิ่งที่พบบ่อยและเพื่อไม่ให้สับสนแก่คุณในช่วงแรกคะ

เนื่องจากในปัจจุบันมีความก้าวหน้าของเทคโนโลยีมาก สามารถตรวจเลือดผู้ป่วยได้ละเอียดถึงระดับยีน ทำให้มีรายงานผู้ที่มีความผิดปกติในยีนในโครโมโซมเพียงข้างเดียว ซึ่งลักษณะ



นี่คือเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ที่อาจแสดงอาการของโรคธาลัสซีเมีย โดย มีอาการซีด ตับม้ามโตได้ มีความรุนแรงเหมือนกับผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดที่มีอาการปานกลาง ถึงอาการรุนแรงมาก จนต้องรักษาด้วยการให้เลือด

การเกิดอาการเป็นผลตามจากการสร้างโปรตีน ที่เรียกลายโกลบินไม่สมดุลกัน สายโกลบินเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบิน หรือสารสีแดงในเม็ดเลือดแดง ซึ่งโดยปกติจะมีสายโกลบินที่เข้าคู่กันจับกันพอดี แต่ธาลัสซีเมียมีการสร้างสายโกลบินบางชนิดน้อยลง จึงมีส่วนของสารที่เรียกว่าโกลบินเหลือและจับกันเอง สารนี้ไม่คงตัว มีการตกตะกอนแล้วไปจับที่ผนังของเม็ดเลือดแดง ซึ่งเหมือนกับพยาธิสภาพที่เกิดในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่มีความผิดปกติที่โครโมโซมทั้งสองข้าง มีผลทำให้เม็ดเลือดแดงแตกง่าย มีการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่ปกติไม่ได้ เม็ดเลือดแดงสั้นอายุขัยเร็วกว่ากำหนด คือตายตั้งแต่ยังไม่ทำหน้าที่

หมอบอกไม่ทำให้คุณกังวลมากขึ้นนะคะ โดยสรุปคือแฟนของคุณ น่าจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียซึ่งพบเป็นส่วนใหญ่จะมีชีวิตเหมือนคนปกติ ทำงานได้ปกติ อายุยืนยาวเหมือนคนปกติมีโอกาสดำรงชีวิตปกติไปยั้งรุ่นลูกหลาน คู่ของผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย ควรตรวจว่าตนเองเป็นโรค หรือเป็นพาหะธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ ซึ่งจะเป็นแนวทางในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในรุ่นลูกคะ

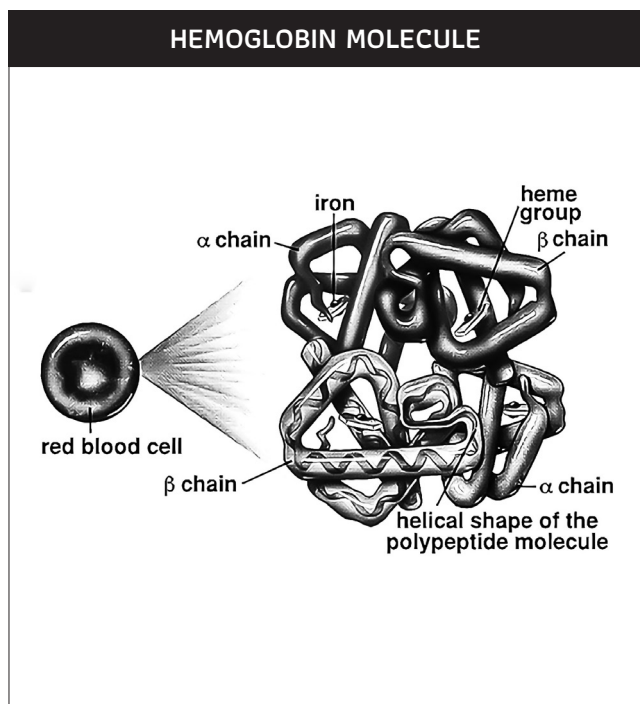
นั่นคือทั้งหมดที่อยากคุยในครั้งนี้นะ เพราะเรื่องของธาลัสซีเมียที่สำคัญคือ การเข้าใจเรื่องโรคและการป้องกันควบคุมโรคชนิดรุนแรงคะ แม้ว่ากัซซอซซึนแต่อ่านและฟังบ่อยๆ ร่วมกับการหาความรู้เพิ่มเติมด้วย จะช่วยให้มีการตระหนักเรื่องการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ดียิ่งขึ้นคะ



รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

ฮีโมโกลบินตาก

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน ท่านผู้อ่านคิดเหมือนกับหมอไหมคะว่า วันเวลาช่างผ่านไปเร็วเหลือเกิน เฉลอแป๊บเดียว ปี พ.ศ. 2560 ก็ผ่านไปเกินครึ่งปีแล้วค่ะ ช่วงนี้ที่เชียงใหม่ฝนตกทุกเย็น มองไปทางไหนก็เขียวขจี ขึ้นตาชื่นใจดีแท้ค่ะ มาเข้าเรื่องกันนะคะ หลังจากฉบับที่แล้วที่เราได้ทำความรู้จักกับ ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดที่พบได้บ่อยชนิดหนึ่งคือ **ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง** 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

หมขอทบทวนเกี่ยวกับฮีโมโกลบินผิดปกติ (Hemoglobin-variant) สักเล็กน้อยนะคะ 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-1 และยีนฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง เป็นต้นค่ะ

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 โดยจะมีระดับฮีโมโกลบินที่สูงขึ้นกว่าปกติค่ะ

ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินตาค ซึ่งหมายถึงว่ามียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติ 1 ยีน คู่กับยีนของฮีโมโกลบินตาค มักไม่มีอาการ จะตรวจพบได้จากการตรวจนับเม็ดเลือด ซึ่งจะพบว่าระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้นกว่าปกติบ้าง ซึ่งในกรณีของพาหะฮีโมโกลบินตาคนี้ไม่ได้ทำให้เกิดอาการและไม่จำเป็นต้องรับประทานยาหรือให้การรักษาใดค่ะ



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 และมีรายงานเพิ่มเติมคือกรณีของผู้ที่มีฮีโมโกลบินตกคู่กับยีนฮีโมโกลบินอีก็จะทำให้ระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้นเช่นกัน แต่จะไม่สูงเท่ากับที่พบคู่กับเบต้า-ธาลัสซีเมียค่ะ

”

เรื่องฮีโมโกลบินตกสำหรับฉบับนี้ขอจบไว้ตรงนี้นะคะ พบกันใหม่ฉบับหน้าค่ะ ผนตกบ่อยๆ ขอให้ท่านผู้อ่านทุกท่านรักษาสุขภาพด้วยนะคะ



สศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

การวินิจฉัยธาลัสซีเมีย: ฮีโมโกลบินผิดปกติที่ไม่พบบ่อย [Hb variants]..

ตรวจชนิดฮีโมโกลบิน [Hb typing]

การวินิจฉัยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและพาหะพาหะจะส่งตรวจ Hb typing หรือการตรวจชนิดฮีโมโกลบินซึ่งในคนปกติจะพบฮีโมโกลบินจะเป็น เอ (Hb A) และ เอ 2 (Hb A₂) ประมาณร้อยละ 97 และ 2.5-3.5 ตามลำดับ ในพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียจะมีปริมาณ Hb A₂ > 3.5% สำหรับฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบได้บ่อยในคนไทยได้แก่ ฮีโมโกลบินอี (Hb E) ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง (Hb CS) จะพบได้ประมาณร้อยละ 20-50 และ 1 ตามลำดับ

ฮีโมโกลบินผิดปกติที่ไม่พบบ่อยหรือ Hb variants แม้พบได้ไม่บ่อยแต่จะมีโอกาสพบได้เมื่อมีการส่งตรวจ Hb typing เป็นจำนวนมาก จากการสำรวจ (survey) พบ Hb variants ประมาณร้อยละ 2.4 ซึ่งในจำนวนนี้เป็นกลุ่ม แอลฟาธาลัสซีเมีย เบต้าธาลัสซีเมีย เดลต้า-เบต้าธาลัสซีเมีย และเดลต้าธาลัสซีเมีย ร้อยละ 22.4, 70.9, 5.8 และ 0.9 ตามลำดับ¹

แพทย์ในเวชปฏิบัติควรทราบว่าเมื่อส่งตรวจ Hb typing แล้วทางห้องปฏิบัติการรายงานผลเป็น ฮีโมโกลบินผิดปกติ (abnormal hemoglobin) ที่ห้องปฏิบัติการนั้นไม่สามารถรายงานผลได้ตั้งนั้นแพทย์ควรจะส่งปรึกษาผู้เชี่ยวชาญเพื่อให้ทราบว่าฮีโมโกลบินผิดปกตินั้นเป็น Hb variants อยู่ในกลุ่มแอลฟา หรือ เบต้า ธาลัสซีเมีย เพื่อที่จะแนะนำผู้ที่เป็นพาหะของ Hb variants ชนิดนั้นว่าเป็นชนิดรุนแรงมากน้อยเพียงใด หากแต่งงานกับพาหะของธาลัสซีเมียจะมีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดใดในที่นี่จะกล่าวถึง Hb variants ที่พบในคนไทยแบ่งตามกลุ่มแอลฟาและเบต้าธาลัสซีเมียเป็นดังนี้

Hb variants ในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมียได้แก่ Hb Q Thailand, Hb Suan Dok, Hb Quong Sze, Hb Pak Num Po, Hb Pakse, Hb Thailand, Hb Siam, Hb Queens, Hb

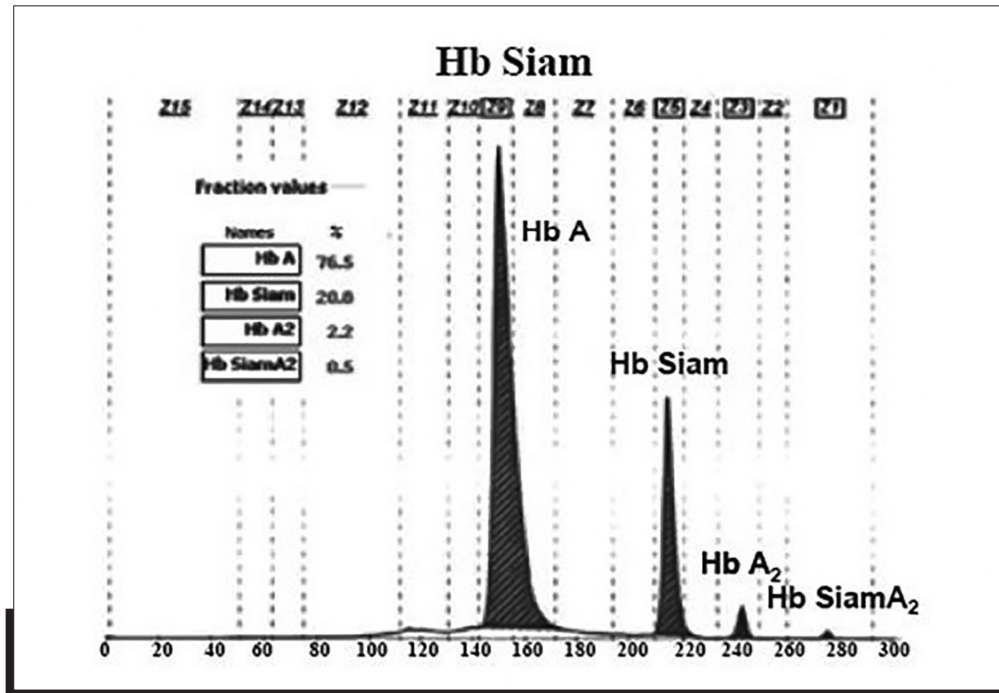
Hekinan เป็นต้น เมื่อพาหะของ Hb variants แต่งงานพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียจะมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย เช่น พาหะของ Hb Q Thailand แต่งงานกับพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 (alpha-thalassemia 1) จะมีโอกาสร้อยละ 25, มีบุตรเป็นโรค Hb HQ disease ซึ่งมีอาการทางคลินิกเหมือนโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด Hb H disease² การดูแลรักษาก็จะเหมือนกันกับ Hb H disease

Hb variants ในกลุ่มเบต้าธาลัสซีเมียได้แก่ Hb Hope, Hb Tak, Hb Malay, Hb J-Bangkok, Hb Pyrgos, Hb D-Panjab และ Hb C เป็นต้น เมื่อพาหะของ Hb variants ในกลุ่มนี้แต่งงานกับพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียจะมีโอกาสร้อยละ 25 มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียได้เช่น พาหะของ Hb Tak แต่งงานกับพาหะเบต้าธาลัสซีเมียมีโอกาสร้อยละ 25 จะมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน ตาก (β -thalassemia/Hb Tak) ผู้ป่วยจะมีอาการหน้าแดง ตัวแดง ปวดศีรษะ เมื่อตรวจเลือด (CBC) จะพบว่าระดับฮีโมโกลบินสูงกว่าปกติ อาจมีภาวะแทรกซ้อนจากการเกิดลิ่มเลือดอุดตันในหลอดเลือด³

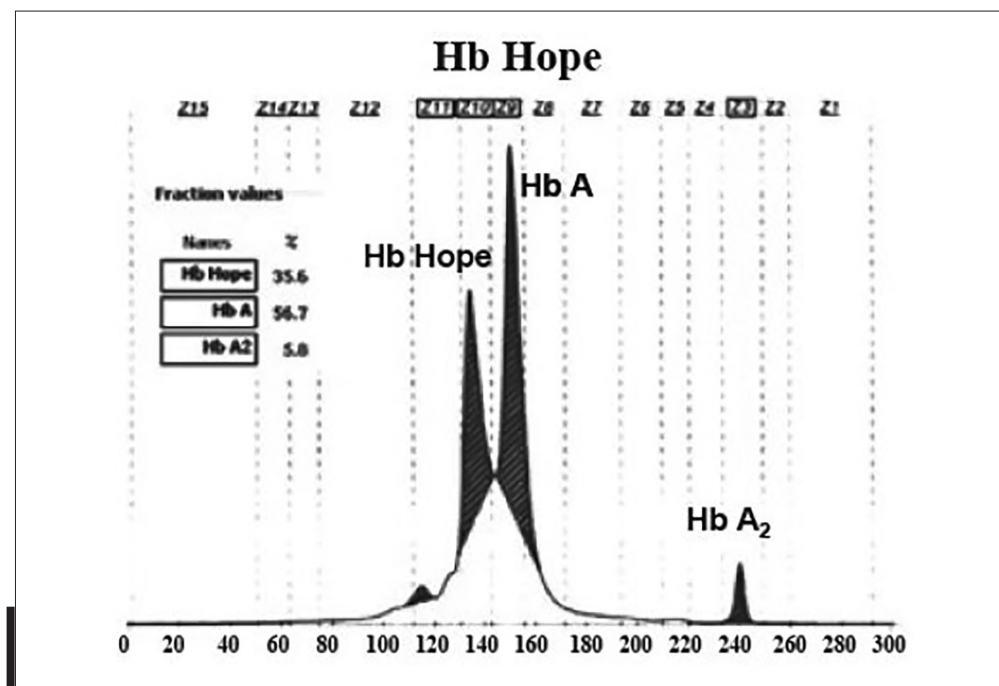
ทำนองเดียวกัน Hb variants ตัวอื่น ในกลุ่มนี้ถ้าแต่งงานกับพาหะเบต้าธาลัสซีเมียหรือพาหะฮีโมโกลบินอี มีโอกาสเกิดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในบุตรได้ โดยมีอาการชนิดซีดเล็กน้อยถึงปานกลางจัดเป็นธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (thalassemia intermedia) หรือ non-transfusion dependent thalassemia (NTDT) ซึ่งไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด เช่นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินมาเล (β -thalassemia/Hb Malay)^{4,5} โรคฮีโมโกลบินอี/ฮีโมโกลบินไพกอส (compound heterozygous Hb E/Hb Pyrgos) และฮีโมโกลบินอี/ฮีโมโกลบินเจบางกอก (compound heterozygous Hb E/Hb J-Bangkok)⁶ เป็นต้น

เนื่องจากปัจจุบันการตรวจ Hb typing ใช้เครื่องตรวจวิเคราะห์หัตถโนมิติชนิด Capillary Electrophoresis (CE) สามารถให้การวินิจฉัย Hb variants เบื้องต้นได้⁷ ในบางห้องปฏิบัติการจะใช้เครื่อง CE และ HPLC ร่วมกันสามารถ Hb variants ที่ตรวจพบที่น่าจะเป็นชนิดใด¹ อย่างไรก็ตามก็ควรส่งต่อไปยังห้องปฏิบัติ

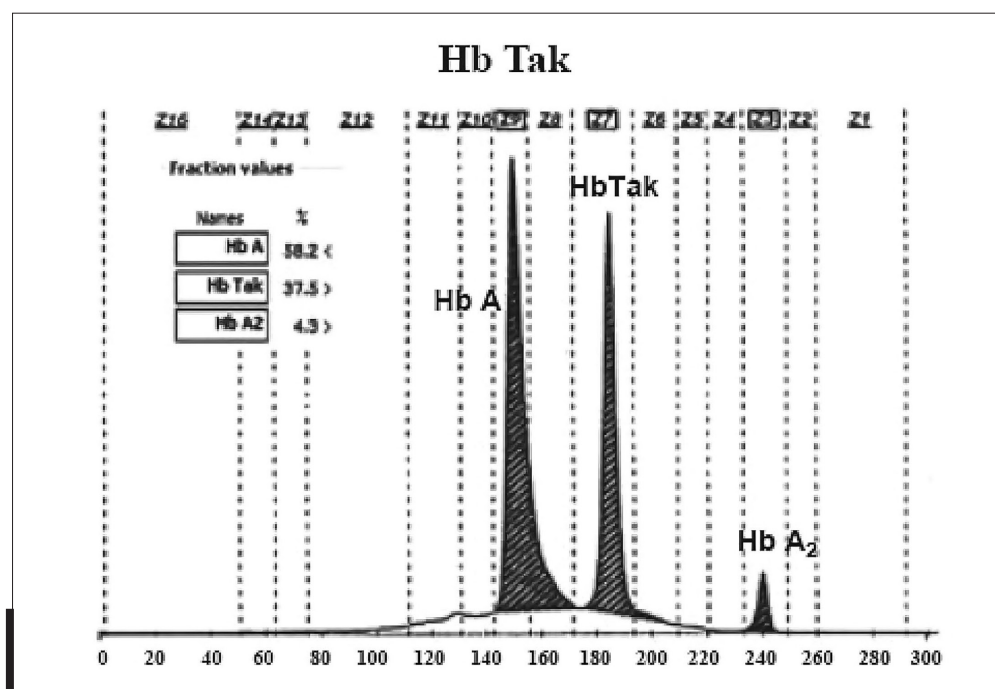
การที่สามารถให้การวินิจฉัยระดับโมเลกุลเพื่อยืนยันการวินิจฉัยให้ถูกต้องก่อนนำไปให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์กับผู้ป่วยต่อไป ตัวอย่าง Hb variants ที่ตรวจด้วยเครื่อง Capillary Electrophoresis ดังรูปที่ 1-8



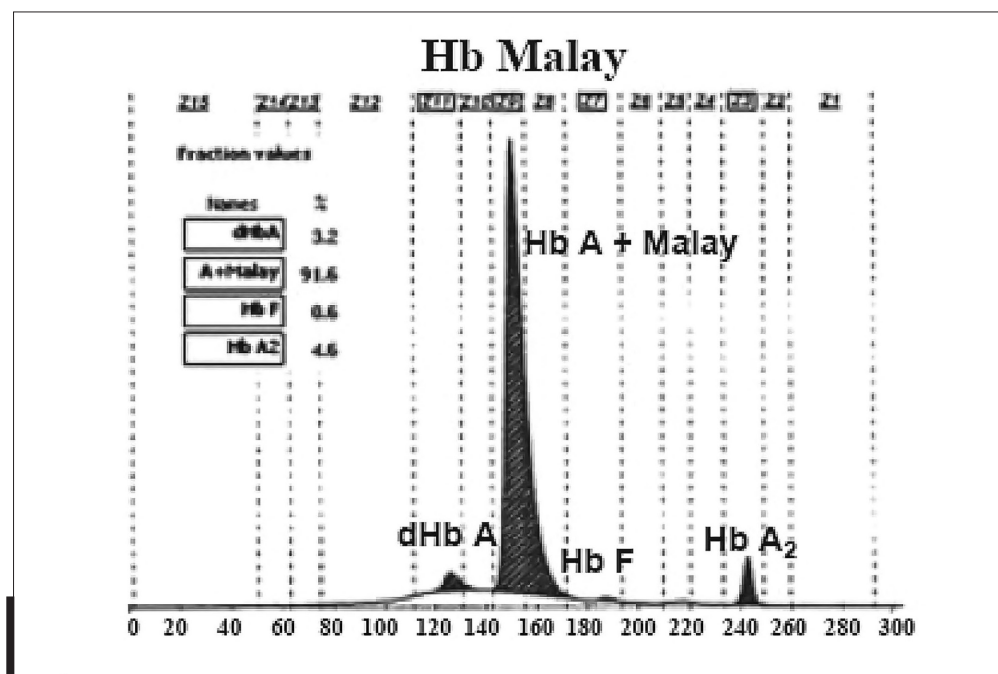
รูปที่ 1 แสดงฮีโมโกลบินสยาม [Hb Siam trait]



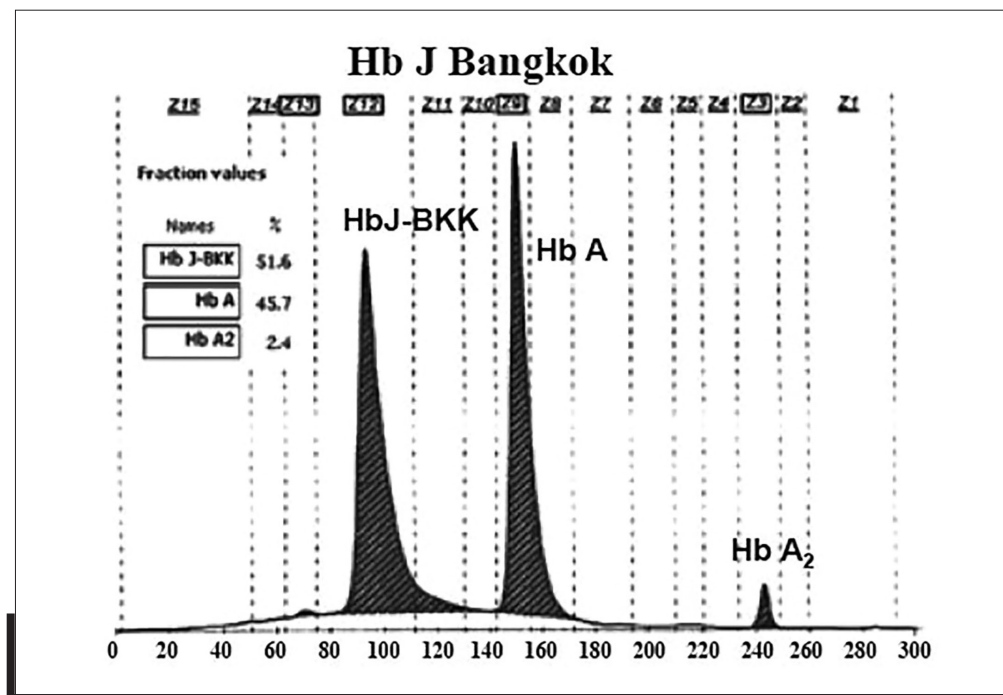
รูปที่ 2 แสดงฮีโมโกลบินโฮป [Hb Hope]



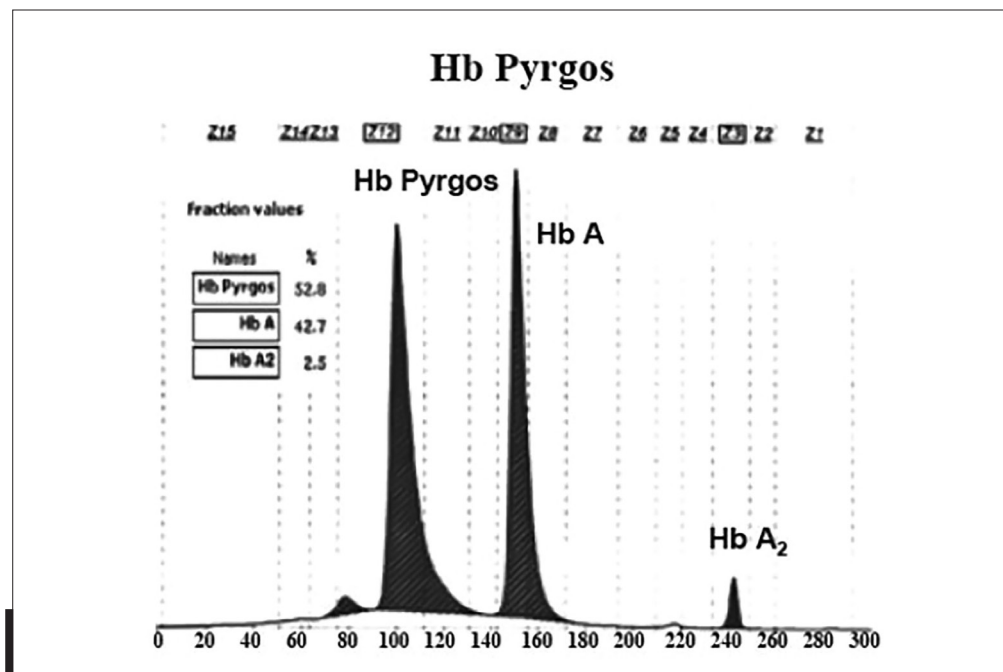
รูปที่ 3 แสดงฮีโมโกลบินตาก (Hb Tak)



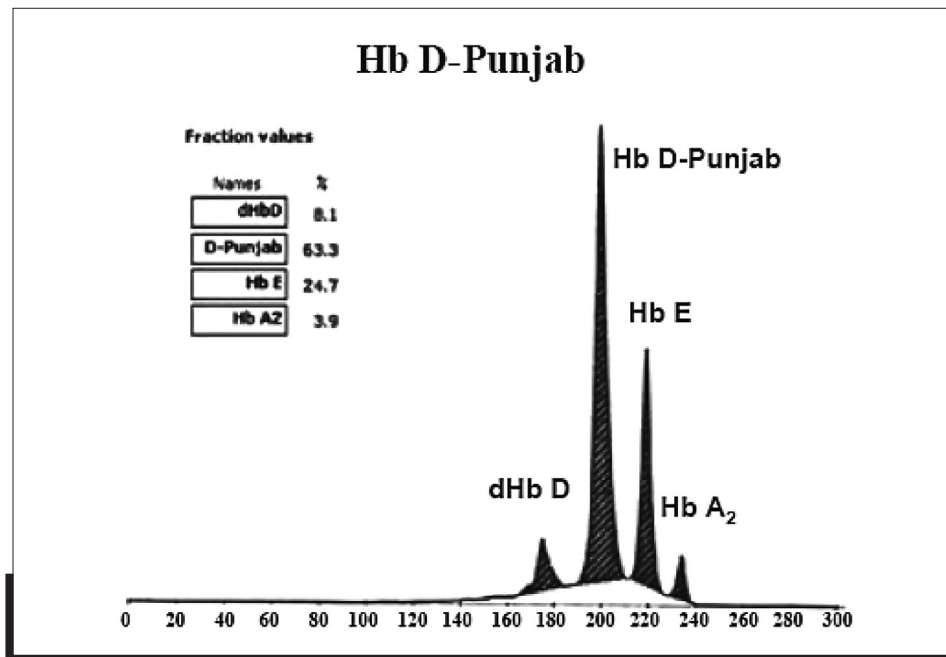
รูปที่ 4 แสดงฮีโมโกลบินมาเลย์ (Hb Malay)



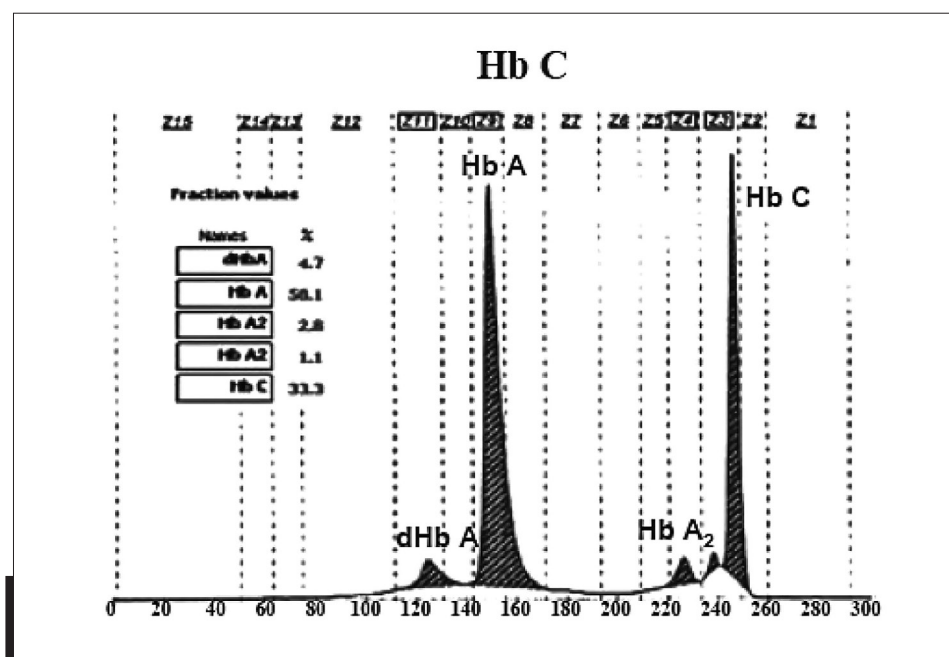
รูปที่ 5 แสดงฮีโมโกลบินเจบางกอก [Hb J-Bangkok]



รูปที่ 6 แสดงฮีโมโกลบินไพกรอส [Hb Pyrgos]



รูปที่ 7 แสดงฮีโมโกลบินดีปันจาบ [Hb D-Panjab]



รูปที่ 8 แสดงฮีโมโกลบินซี [Hb C]

เอกสารอ้างอิง

1. Srivorakun H, Singha K, Fucharoen G, Sanchaisuriya K, Fucharoen S. A large cohort of hemoglobin variants in Thailand: molecular epidemiological study and diagnostic consideration. PLoS One. 2014;9(9):e108365.
2. Leung KF, Ma ES, Chan AY, Chan LC. Clinical phenotype of haemoglobin Q-H disease. J Clin Pathol. 2004 Jan;57(1):81-2.
3. Charoenkwan P, Thanarattanakorn P, Chaovaluksakul S, Sittipreechacharn S, Sae-Tang R, Sanguansermsri T. Hematological and molecular characterization of beta-thalassemia/Hb Tak compound heterozygote. Southeast Asian J Trop Med Public Health. 2003 Jun;34(2):415-9.
4. Ma SK, Chow EY, Chan AY, Kung NN, Waye JS, Chan LC, et al. beta-thalassemia intermedia caused by compound heterozygosity for Hb Malay (beta codon 19 AAC-->AGC; asn-->Ser) and codons 41/42 (-CTTT) beta(0)-thalassemia mutation. Am J Hematol. 2000 Jul;64(3):206-9.
5. Laosombat V, Wongchanchailert M, Sattayasevana B, Nopparatana C. Clinical, hematological and molecular features in Thais with beta-Malay/beta-thalassemia and beta-Malay/HbE. Southeast Asian J Trop Med Public Health. 1997;28 Suppl 3:106-9.
6. Fucharoen S, Singisanan S, Sanchaisuriya K, Fucharoen G. Molecular and haematological characterization of compound Hb E/Hb Pyrgos and Hb E/Hb J-Bangkok in Thai patients. Clin Lab Haematol. 2005 Jun;27(3):184-9.
7. Fucharoen G, Srivorakun H, Singisanan S, Fucharoen S. Presumptive diagnosis of common haemoglobinopathies in Southeast Asia using a capillary electrophoresis system. Int J Lab Hematol. 2011 Aug;33(4):424-33.



β-thalassemia/Hb J Bangkok



สวัสดีค่ะคุณหมอ

บุตรสาวของดิฉันอายุ 1 ปี 6 เดือนเมื่อ 1 เดือนก่อนเป็นไข้ไม่สบายติดเชื้อทางเดินหายใจแพทย์ให้เข้ารับการรักษาที่โรงพยาบาลเพื่อให้ยาปฏิชีวนะ ผลการตรวจเลือด (CBC) พบว่าซีดและส่ง Hb typing ของบุตรสาวดิฉันและแจ้งว่าลูกสาวเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมียอีโมโกลบินเจบางกอก (β-thalassemia/Hb J Bangkok) ดิฉันได้ส่งผลการตรวจ CBC และ Hb typing ของลูกสาวมาให้คุณหมอด่วนแล้วค่ะ

แพทย์ได้สอบถามประวัติเพิ่มเติมเรื่องซีดของญาติพี่น้องในครอบครัวว่ามีใครเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่ซึ่งญาติฝ่ายดิฉันและสามีไม่มีใครเป็นโรคดังกล่าวตั้งแต่เมื่อครั้งที่ดิฉันไปฝากครรภ์ในคราวที่จะคลอดบุตรคนนี้สูติแพทย์แนะนำให้ตรวจเลือด (CBC) ดิฉันและสามีโดยพบว่าดิฉันมีภาวะซีดเล็กน้อยและเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็กจึงขอส่งตรวจ Hb typing ของดิฉันและสามี ผลการตรวจ CBC และ Hb typing มีดังนี้ส่งมาให้คุณหมอ

ดิฉันเลยมีคำถามให้คุณหมอช่วยตอบหน่อยค่ะเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดนี้ดังนี้ค่ะ

- ❶ อีโมโกลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok) คืออะไร
- ❷ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมียอีโมโกลบินเจบางกอก (β-thalassemia/Hb J Bangkok) คืออะไร
- ❸ ดิฉันและสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมียใช้ไหมคะ
- ❹ ลูกสาวจะต้องให้เลือด ให้น้ำขี้เหล็กหรือต้องปลูกถ่ายสเต็มเซลล์หรือไม่ และต้องดูแลอย่างไรบ้างคะ ดิฉันได้แนบผลตรวจเลือดของครอบครัวมาด้วย รบกวนคุณหมอช่วยตอบให้หน่อยนะคะ

ขอพระคุณเป็นอย่างสูง
จาก ช.ท.

	ผู้ป่วย	แม่	พ่อ	ค่าปกติ
CBC				
Hemoglobin (g/dL)	9.5	9.3	15.3	12 - 18
Hematocrit (%)	30	30	46	36 - 54
MCV (f L)	62	70	89	88 - 99
MCH (p g)	20	22	30	27 - 31
MCHC (g/dL)	32	31	33	33 - 37
Hb typing	A ₂ F Abnormal Hb	A A ₂ F	A A ₂ F Abnormal Hb	A A ₂
Hb A (%)	-	92.1	44.9	96.5-97.5
Hb A ₂ (%)	4.2	5.0	2.8	< 3.5
Hb F (%)	10.2	2.9	2.8	< 1
Abnormal Hb (J Bangkok)* (%)	75.2	-	42.6*	
PCR for α-thalassemia				
α-thalassemia 1 (SEA)	negative	not done	not done	
α-thalassemia 1 (Thai)	negative	not done	not done	
α-thalassemia 2 (3.7 kb)	negative	not done	not done	
α-thalassemia 2 (4.2 kb)	negative	not done	not done	
PCR for Hb J Bangkok	not done	not done	positive	
Interpretation	β-thalassemia/ Hb J Bangkok	β-thalassemia trait	Hb J Bangkok trait	

*Confirm by PCR for Hb J Bangkok

A เรียน คุณ ช.ท.ที่นับถือ

ขอขอบคุณ ที่ได้เล่าประวัติและส่งผลเลือดมาปรึกษา และคิดว่าน่าจะเป็นประโยชน์ต่อการดูแลบุตรสาวและเป็นวิทยาทานแก่ผู้อ่านในบทความนี้ โดยทั่วไปเมื่อเราไม่สบายมีไข้และจำเป็นต้องได้รับการเข้ารักษาตัวในโรงพยาบาล โดยความเห็นของแพทย์ เมื่อเข้ารับการรักษาผู้ป่วยจะได้รับการตรวจเลือด CBC (complete blood count) เพื่อประกอบการวินิจฉัยและใช้เป็นแนวทางในการดูแลรักษา เนื่องจากผลเลือดพบว่า มีภาวะซีด ฮีโมโกลบิน (Hb) ต่ำ ความเข้มข้นของเลือดต่ำ (Hct) และเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก (MCV) ร่วมด้วยหลังจากที่แพทย์ได้รักษาภาวะติดเชื้อมาเรียบร้อยแล้วได้มาหาสาเหตุของเรื่องซีดต่อ โดยได้ส่งตรวจเพิ่มเติมทางห้องปฏิบัติการเกี่ยวกับธาลัสซีเมียตามผลเลือดที่คุณ ช.ท. ส่งมาให้

ก่อนอื่นผมต้องขอแปลผลการตรวจ CBC, Hb typing และ PCR ของครอบครัวคุณก่อน ดังนี้ครับ

1



คุณ ช.ท. (แม่) ผล CBC พบซีดเล็กน้อย เม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก ตรวจ Hb typing พบว่าเป็นพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย (β -thalassemia trait) ตรวจหาพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย โดยวิธี พี.ซี.อาร์ (PCR) แล้วไม่พบว่าเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย

2



สามีคุณ ช.ท. (พ่อ) ผล CBC เป็นปกติ ตรวจ Hb typing พบว่าเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติและได้ตรวจยืนยันโดยวิธี พี.ซี.อาร์. พบว่าเป็นพาหะของฮีโมโกลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok trait)

3



บุตรสาว (ผู้ป่วย) ผล CBC พบซีด เม็ดเลือดแดง มีขนาดเล็กและผิดปกติผลการตรวจ Hb typing พบว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิด เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินเจบางกอก (β -thalassemia/ Hb J Bangkok)

ขอตอบคำถามดังนี้ครับ

1

ฮีโมโกลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok) คือฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบไม่บ่อย (Hb variants) ซึ่งอยู่ในกลุ่มเบต้าโกลบิน เกิดจากความผิดปกติของเบต้ายีน ทำให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเจบางกอก อุบัติการณ์ของฮีโมโกลบินเจบางกอก พบได้น้อยมากประมาณ ร้อยละ 1 ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินเจบางกอก จะเหมือนคนปกติทุกอย่าง ไม่มีอาการใดๆ ไม่ซีด ตรวจ CBC จะปกติ ตรวจแต่ตรวจ Hb typing จะพบฮีโมโกลบินผิดปกติ (abnormal hemoglobin) ซึ่งอยู่ในตำแหน่งที่สงสัยว่าจะเป็นฮีโมโกลบินเจบางกอก ต้องตรวจยืนยันต่อไปในระดับยีนโดยเทคนิค พี.ซี.อาร์ ผู้ที่เป็นพาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก เมื่อมาแต่งงานกับพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย โอกาสจะมีลูกเป็นดังนี้

พาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก
แต่งงานกับ
พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย



โอกาสจะมีลูกเป็น



ปกติ
ร้อยละ 25



พาหะ
เบต้าธาลัสซีเมีย
ร้อยละ 25

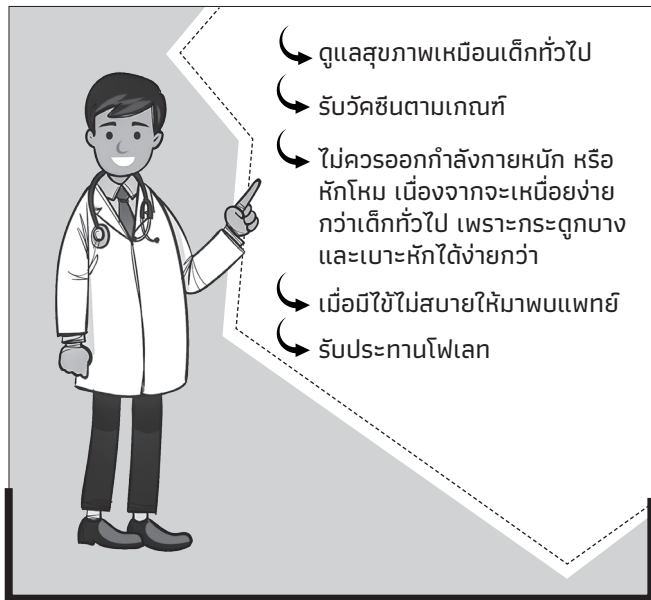


พาหะ
ฮีโมโกลบินเจบางกอก
ร้อยละ 25

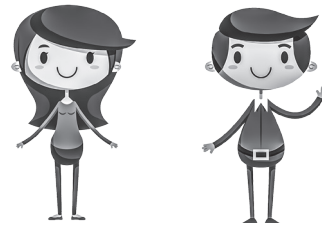


โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
ชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย
ฮีโมโกลบินเจบางกอก
ร้อยละ 25

2 โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิด เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน เจ บางกอก เป็นโรคที่อยู่ในกลุ่มที่มีอาการน้อย ไม่ต้องพึ่งพา การให้เลือด ทางแพทย์เรียกโรคในกลุ่มนี้ว่า ธาลัสซีเมียอินเตอร์ มีเดีย (thalassemia intermedia) หรือ non-transfusion dependent thalassemia (NTDT) เนื่องจากอาการซีดเพียงเล็กน้อย การดูแลจะเหมือนกับผู้ป่วยในกลุ่ม ฮีโมโกลบิน เอช ได้แก่



3 คุณ ช.ก. เป็นพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย และสามี เป็นพาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก ถูกต้องแล้วครับ



4 บุตรสาว เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า ธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน เจ บางกอก การรักษาไม่ต้องให้ เลือดไม่ต้องรับยาขับเหล็ก และไม่มีข้อบ่งชี้ในการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ครับ



Hemoglobin type = EE

? สวัสดิ์ค่ะ คุณหมอ

ดิฉันขอเรียนปรึกษาคุณหมอ เกี่ยวกับผลเลือดลูกสาว อายุ 1 ปี 5 เดือน ล่าสุดลูกสาวเข้า รพ. วันที่ 3 กันยายน นอน รพ. 4 คืนด้วย อาการ เป็นไข้หวัดใหญ่และใช้รากสาตใหญ่ ผล เลือดออกมา ได้ระดับค่า 17 หมอสั่งให้เลือดและเอาเลือดไปตรวจ ว่าจะเป็นโรคใหม่ ผลออกมาตามนี้ค่ะ Hb 7.0 g/dL, Hct 22.6 %, MCV 47.1 fL, MCH 14.5 pg, RDW 16.7%; Hemoglobin type: EE; E 81.5%, F 3.5% หนูอยากสอบถามว่า เป็นชนิดรุนแรง ไหมค่ะ และต้องเติมเลือดไปตลอดชีวิตไหม ตอนนี้ คุณหมอให้ ทานโฟเลต ครั้งเม็ด วันละครั้งหลังอาหารเช้า ถ้าทานโฟเลตทุกวัน เม็ดเลือดจะค่าเพิ่มขึ้นไหมค่ะ และต้องทานไปตลอดชีวิตไหมค่ะ

A สวัสดิ์ครับ

ขอแปลผลเลือดที่ส่งมาให้ Hb type เป็น โธโมซัยกัส ฮีโมโกลบินอื่น่าจะมีสาเหตุซีดจากขาดธาตุเหล็กร่วมด้วย คุณและ สามีตรวจ Hb type ด้วยหรือเปล่า ส่วนลูกสาวขอทราบรายละเอียด เกี่ยวกับอาหาร เช่นแรกเกิดรับประทานนมอะไร อาหารเสริมเมื่อ แรกอายุ 6 เดือนหรือเปล่า ปัจจุบันรับประทานอะไรบ้าง ชลช มีการเจาะเลือดลูกสาวเพื่อหาระดับธาตุเหล็กหรือไม่เช่น serum iron, TIBC โธโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี ถือเป็น ฮีโมโกลบินผิดปกติ ไม่ใช่โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ไม่ต้องให้เลือดไม่ต้องรับประทาน โฟเลต

? สวัสดิ์ค่ะ อาจารย์ กิตติ

ลูกสาวได้รับประทานนมแม่ถึง 1 ปีค่ะ และเริ่มให้อาหาร เสริมมา 6 เดือนแล้ว รับประทานอาหาร เช่น ไข่ดาว ต้มจืด พะโล้ ผัดผัก อื่นๆ และครบ 1 ปี ได้ทานนมไทยเดนมาส์ จนถึงปัจจุบัน ไม่เคยเจาะเลือดดูธาตุเหล็กค่ะ หนูรู้แล้วว่า พ่อกับแม่เป็นพาหะ แต่ไม่รู้ว่าจะชนิดใดค่ะ หนูต้องพาลูกไปตรวจอะไรบ้างค่ะ

A สวัสดิ์ครับ

สรุปลูกสาวเป็นโธโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี ดังนั้นทั้ง พ่อและ แม่ ต้องเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี (Hb E trait) ถ้ารับประทาน นมแม่ถึง 1 ปี หมอแนะนำว่าช่วง อายุ 6 เดือนควรได้อาหาร เสริม 1 มื้อ อายุ 9 เดือน 2 มื้อ อายุ 1 ปี 3 มื้อ อาหารที่ มีธาตุเหล็กสูง ได้แก่ ไข่แดง ตับ โปรตีนจาก เนื้อหมู ปลา ไก่ และปริมาณอาหารต้องมากด้วยหลัง 6 เดือนไปแล้ว ส่วนนม เป็นส่วนเสริมครับ การตรวจระดับธาตุเหล็ก (serum iron) และ TIBC เพื่อดูว่าขาดธาตุเหล็กหรือไม่ ก่อนเริ่มรักษามือแนะนำ ควรไปพบและปรึกษาแพทย์กับรพ.ใกล้บ้านนะครับ



เล่าเรื่อง.. จากเพื่อน



ถึงเพื่อน

ชุดิกร พูลทรัพย์



สวัสดีค่ะ คุณหมอ ผู้ปกครอง และพี่ๆ เพื่อนๆ น้องๆ จุฬสารฉบับนี้เป็นฉบับของเดือน กันยายน-ธันวาคม 2560 แล้วนะคะ เวลาผ่านไปไว้มากเลยนะคะ

ฉบับนี้ดิฉันมีเรื่องราวประสบการณ์และภาพบรรยากาศกับงานใหญ่อีกงานที่พวกเราผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ได้มีโอกาสเข้าร่วมการจัดงาน ชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 28 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16 ซึ่งปีนี้ก็จะจัดพร้อมกับการสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 22 ระหว่างวันที่ 6-7 กรกฎาคม 2560 ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น เขตหลักสี่ กรุงเทพมหานคร

ในงานมีการรับเสด็จ **พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตาตามาตุ** ซึ่งเป็นองค์อุปถัมภ์มูลนิธิธนาภิชาต เป็นพระกรุณาธิคุณเป็นอันมากสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียในครั้งนี้ และไปติดตามชมภาพบรรยากาศในงานกันได้เลยนะคะอย่าลืมดูแลสุขภาพกันด้วย ไปพบคุณหมอตามนัดอย่าผิดนัดนะคะ

พบกันใหม่ฉบับหน้าค่ะ
ด้วยความเคารพและห่วงใย
ชุดิกร พูลทรัพย์



สามารถส่งเรื่องราว

แบ่งปันประสบการณ์และส่งกำลังใจกันมาได้ค่ะ



kittitcr@gmail.com



champou.71@gmail.com





ธาลัสซีเมียในกลุ่มประเทศอาเซียน

Current Situation and Magnitude of Thalassemia in Asean

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

จากการประชุมการสัมมนา ASEAN Thalassemia Meeting ในระหว่างวันที่ 4-7 กรกฎาคม 2560 ณ โรงแรมมิราเคิล แกรนด์ คอนเวนชั่น เขตหลักสี่ กรุงเทพมหานคร มี 9 ประเทศได้รายงานสถานการณ์ธาลัสซีเมียในประเทศของตนซึ่งจะมีประโยชน์ต่อการให้ความร่วมมือในการรักษา ป้องกันและวิจัยต่อไปในอนาคตจึงขอสรุปของแต่ละประเทศดังนี้

Cambodian Country Report



ธาลัสซีเมีย ในกัมพูชา นำเสนอโดย Dr. Koeut Pichenda, Dr. Chun Loun จาก Preventive Medicine Department, and Ministry of Health ประเทศกัมพูชามีประชากร 15,184,000 คน อัตราการเกิด (annual birth rate) 1.54 % รายได้ประชากร (Capita GDP) USD 1,123, life expectancy from birth: 72 years, under 5 mortality rate: 118 per 1000 children

ปัญหาภาวะโลหิตจางพบในเด็ก 60% สาเหตุส่วนใหญ่จากการขาดธาตุเหล็ก อุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียจากการสำรวจพบธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ 41% โดยแบ่งเป็น α -thalassemia 20.95%, Hb H diseases 0.04%, β -thalassemia 0.01%, Hb E heterozygous 29%, Hb E homozygous 17%, Hb E/ β -thalassemia 13%

โดยสรุป ยังไม่มีนโยบายควบคุมและป้องกันระดับประเทศ มีข้อจำกัดในการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ ส่งผลให้ผู้ป่วยไม่ได้รับการวินิจฉัยหรือวินิจฉัยไม่ถูกต้องและการรักษายังมีข้อจำกัดของการให้เลือด จึงมีความจำเป็นเร่งด่วนที่จะป้องกันไม่ให้มีผู้ป่วยธาลัสซีเมียรายใหม่และปรับปรุงการให้เลือดเป็นการเร่งด่วน

Indonesia Country Report



ธาลัสซีเมีย ในอินโดนีเซีย นำเสนอโดย PustikaAmalia Wahidiat, Department of Child Health Medical Faculty University, Indonesia ประเทศอินโดนีเซียมีหมู่เกาะมากกว่า 17,500 เกาะ ประชากรประมาณ 256 ล้านคน มีชาติพันธุ์ 1,300 เชื้อชาติ มีอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติดังนี้ α -thalassemia: 3-10%, β -thalassemia: 2.6-11%, Hb E: 1.5-36% ในแต่ละปีมีเด็กเกิดใหม่เป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (thalassemia major) 2,500 คน เฉพาะโรงพยาบาลในกรุงจาการ์ตา (Cipto Mangunkusumo, Jakarta) และโรงพยาบาลศูนย์ สามารถให้การตรวจทางห้องปฏิบัติการได้แก่ blood cell analyzer (CBC), Hb analysis, DNA analysis และสามารถทำการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) ได้

กาขาดของอินโดนีเซียสามารถเตรียมเลือดสำหรับผู้ป่วยได้ แต่ยังมีข้อจำกัดเนื่องจากได้ความต้องการเลือดมีมากถึง 17,500 units/ปี สามารถตรวจหาเชื้อไวรัสในผู้บริจาคด้วยเทคนิค NAT ตั้งแต่ พ.ศ. 2558 เตรียมเลือดชนิด prestorage leucodepleted (LDPRC) สามารถให้บริการในบางโรงพยาบาล antibody antigen screening in blood bank เริ่มตั้งแต่ พ.ศ. 2560

ยาขับธาตุเหล็ก Deferiprone และ Deferoxamine (DOF) ได้บรรจุอยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ (National Health Coverage) แต่ยังมีปัญหาเรื่อง syringe pump มีไม่เพียงพอ และเฉพาะในบางโรงพยาบาลมียา Deferasirox สาเหตุการเสียชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียจากโรคหัวใจจากภาวะเหล็กเกิน 71%, การติดเชื้อ 12%, และสาเหตุอื่นๆ 11%

โดยสรุป การตรวจกรองพาหะยังไม่เป็นนโยบายของรัฐบาล และมีข้อจำกัดในการยุติการตั้งครรภ์กรณีให้การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด ที่ผลการตรวจพบทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมีย มีข้อจำกัดของศาสนา

Lao PDR Country Report



ธาลัสซีเมีย ในสาธารณรัฐประชาชนลาว นำเสนอโดย Bounpalisone Souvanlasy, National Children Hospital และ Sourideth Sengchanh, University of Health Sciences, Vientiane เนื่องจากยังไม่ได้เป็นนโยบายของประเทศ จึงมีข้อมูลเฉพาะจากโรงพยาบาลเวียงจันทน์ จากการสำรวจมีผู้ป่วยลงทะเบียน 395 คน สามารถให้การวินิจฉัยและลงทะเบียนคนไข้ใหม่โดยเฉลี่ยประมาณ 20 รายต่อเดือนสามารถให้บริการให้เลือดได้วันละ 10 คน ผู้ป่วยส่วนใหญ่ ร้อยละ 40 เป็น β -thalassemia/Hb E นอกนั้นเป็น Hb H with CS, Hb H disease, CS E ABart's, E A Bart's, Homozygous β -thalassemia และ Hb E F Bart's

ผู้ป่วย ร้อยละ 37.9% มีปัญหาเหล็กเกิน ยาขับธาตุเหล็กมีเฉพาะ Deferiprone ซึ่งให้ในผู้ป่วยอายุที่มากกว่า 3 ปีผู้ป่วยร้อยละ 8.1 ได้รับการตัดม้าม (splenectomy) โดยมีข้อบ่งชี้ได้แก่

1. large spleen
2. hypersplenism
3. require more frequent blood transfusions

กาชาดของสาธารณรัฐประชาชนลาวมีศูนย์บริการโลหิต 3 แห่งตั้งอยู่ในภาคเหนือ ภาคกลางและภาคใต้ให้บริการใน 13 จังหวัด การตรวจกรองโรคติดเชื้อในผู้บริจาคโลหิตยังไม่สามารถตรวจได้ด้วยเทคนิค nucleic acid test (NAT) และยังไม่สามารถตรวจหา red cell antigen typing ได้แก่ C, c, E, e เป็นต้น การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดทำได้เฉพาะในเวียงจันทน์และยังมีปัญหาในเรื่องการยุติการตั้งครรภ์ด้วยเช่นกัน

Malaysia Country Report



ธาลัสซีเมีย ในประเทศมาเลเซีย มีแผนธาลัสซีเมียแห่งชาติ ตั้งแต่ พ.ศ. 2547 ประกอบด้วย

1. การให้ความรู้กับประชาชนและการตื่นตัวเรื่องธาลัสซีเมีย (public awareness & health education)
2. การตรวจกรองพาหะในประชากรและการวินิจฉัยโรค (population screening & laboratory diagnosis)
3. การรักษาผู้ป่วยแบบองค์รวม (comprehensive management of patients) ประกอบการให้เลือด ยาขับธาตุเหล็ก และการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นต้น
4. การลงทะเบียนผู้ป่วย (Thalassemia registry) เริ่มเมื่อ พ.ศ. 2550 มีข้อมูลผู้ป่วย 7,220 คน ประกอบด้วยกลุ่มที่พึ่งพาการให้เลือดหรือ TDT: ได้แก่ β -thalassemia major 2,611 คน (36.2%), HbE- β -thalassemia 2,402 คน (33.2%) และกลุ่มที่ไม่พึ่งพาการให้เลือดหรือ NTDT: ได้แก่ β -thalassemia intermedia 733 คน (10.2%), Hb H disease 1,022 คน (14.2%) และอื่นๆ 452 คน (6.2%)

Myanmar Country Report



ธาลัสซีเมีย ในประเทศพม่า นำเสนอโดย Aye Khaing, Yangon Children Hospital, Myanmar ประเทศพม่า มีประชากร 56.9 ล้านคน อัตราเกิด 18.2 คน/1,000 อัตราตาย 7.9 คน/ 1,000 และอัตราตายของทารกแรกเกิด 42.28 คน/1,000 ประชากร

กาชาดสามารถจัดหาเลือดให้บริการเพียงพอสามารถตรวจโรคติดเชื้อจากผู้บริจาคด้วยเทคนิค NAT สามารถตรวจหา red cell allo-immunisation โดยพบอุบัติการณ์ประมาณ 5-9.7% ได้แก่ Anti-E และ anti-c, anti-Jka, anti-Jkb, anti-Lea และ anti-M เป็นต้นนอกจากนั้นยังพบ viral hepatitis B 3.88%, hepatitis C 12.6% ยาขับเหล็กมีเฉพาะ Deferiprone โดยมีผู้ป่วยใช้ยาขับเหล็กเพียง 20.4-33% ส่วนยา Desferrioxamine และ deferasirox ยังไม่มีใช้ในผู้ป่วย

Philippines Country Report



ในประเทศฟิลิปปินส์ นำเสนอโดย Ernesto d'J Yuson, Thalassemia Center, BalikatangThalassemia (Ba-Tha') ปัญหาที่พบคือ ความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับธาลัสซีเมียในระดับชุมชน เนื่องจากยังไม่มีนโยบายควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในระดับประเทศและปัญหาค่าใช้จ่ายในการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ

กาชาดของฟิลิปปินส์ได้รณรงค์การบริจาคโลหิตเป็นแบบสมัครใจได้สำเร็จตั้งแต่ พ.ศ. 2540 ยาขับธาตุเหล็กมีทั้ง 3 ชนิด Desferoxamine, Deferiprone และ Deferasirox แต่ยังมีราคาสูง

โดยสรุป ยังไม่มีการตรวจกรองในชุมชน (population screening) ไม่สามารถให้การวินิจฉัยก่อนคลอดได้ (prenatal diagnosis) ตรวจวินิจฉัยทางโมเลกุล (DNA analysis) จะทำได้เฉพาะโรงพยาบาลในเมืองใหญ่ๆ

Singapore Country Report



ในประเทศสิงคโปร์ นำเสนอโดย Rajat Bhattacharyya, KK Women's and Children's Hospital, Singapore การให้เลือดเป็นชนิด Leucodepleted PRC หรือใช้ชุดกรองเม็ดเลือดขาว (bedside filter) การให้เลือดเป็นแบบ high transfusion มี baseline Hb 9-10 g/dL และ post transfusion Hb 13-14 g/dL ยาขับธาตุเหล็กมีทั้ง 3 ชนิด

1. Desferrioxamine
2. Deferasirox
3. Deferiprone

ซึ่งยา Deferasirox จะใช้กันมากเนื่องจากเป็นยารับประทานแต่ยังมีราคาแพง ตัวอย่างค่ายาในผู้ป่วยน้ำหนัก 30 กิโลกรัม ให้ยาในขนาด 14 มก./กิโลกรัม/วัน ค่าใช้จ่ายต่อเดือนเท่ากับ 720 ดอลลาร์สิงคโปร์ (SGD) คิดเป็นเงินไทยประมาณ 18,000 บาท/เดือน การรักษาโดย Stem cell transplantation จะทำในกรณีที่ matched sibling donor

แผนในอนาคต จะทำ unrelated donor transplant และ protocol for selective T cell depleted haploidentical transplant (Combining TCR Alpha Beta and CD45 RA depletion)

Vietnam Country Report



ในประเทศเวียดนาม นำเสนอโดย Nguyen ThiThu HA, National Institute of Hematology and Blood Transfusion (NIHBT) มีประชากร 90 ล้านคน Life expectancy 72.8 years อัตราเกิด 1.64% ประชากรเด็ก (new born babies) 1.4 ล้าน/ปี ปัจจุบันไม่มี national thalassemia prevention program และไม่มี national thalassemia registration อุบัติการณ์ β -thalassemia 0.5-9.5%, Hb E 0.3-27.5%, α -thalassemia 1.4-26% ขึ้นกับ 3 ภูมิภาคต่าง ๆ ของประเทศ

กระทรวงสาธารณสุขประกาศใช้ national guidelines ในการรักษาผู้ป่วยตั้งแต่ พ.ศ. 2557 โดยให้ทุกโรงพยาบาลสามารถให้การรักษาโดยการให้เลือดได้ ทุกโรงพยาบาลทั่วประเทศ ส่วนยาขับธาตุเหล็กได้แก่ DFO, Deferiprone และ Desferasirox มีให้บริการในโรงพยาบาลจังหวัด 2 แห่ง การรักษาโดย stem cell transplantation สามารถให้บริการได้ใน 3 โรงพยาบาล (NIHBT, Pediatric hospital, HCM BTHH)

Timor-Leste Country Report



นำเสนอโดย Gregorio Rangel, NHL, MoH, Timor-Leste เป็นประเทศเดียวที่ยังไม่มีการศึกษาอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมีย

ASEAN Thalassemia Meeting

July 4-5, 2017. Miracle Grand Convention Hotel, Thailand.





สนับสนุนการพิมพ์โดย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์ : 0-2419-8329

โทรสาร : 0-2412-9758

Website : www.thalassemia.or.th

 **NOVARTIS** บริษัทโนวาartis (ประเทศไทย) จำกัด