

ฮีโมโกลบิน อี (Hemoglobin E)

รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส

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" ที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินของเรา

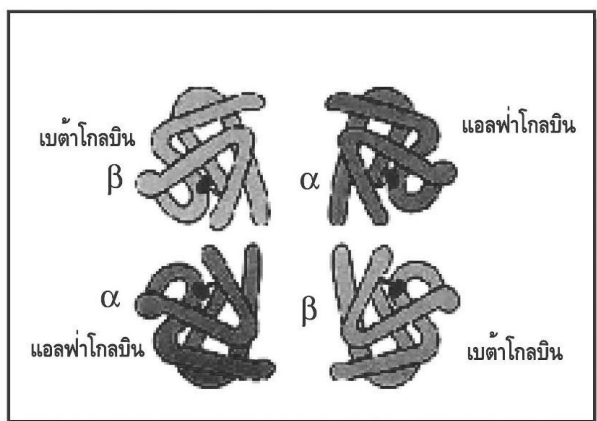
ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin, Hb)

ในเลือดของเราประกอบด้วยเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกล็ดเลือด เม็ดเลือดแดงทำหน้าที่นำออกซิเจนที่เราหายใจเข้าไปทางปอดไปสู่ส่วนต่างๆ ของร่างกาย ส่วนประกอบสำคัญในเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่คือ ฮีโมโกลบิน (hemoglobin, Hb)

ในคนปกติวัยต่างๆมีฮีโมโกลบินอะไรบ้าง

ฮีโมโกลบินปกติในเด็กแรกเกิด คือ ฮีโมโกลบินเอฟ (Hb F) และฮีโมโกลบินเอ (Hb A) โดยฮีโมโกลบินเอฟจะค่อยๆลดลงเหลือน้อยกว่า 1 % เมื่ออายุมากกว่า 1 ปี

ในผู้ใหญ่จะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประมาณ 97% ส่วนที่เหลือเป็นฮีโมโกลบินเอ 2 (Hb A₂) ประมาณ 3% ส่วนประกอบของฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประกอบด้วยโปรตีนหรือโกลบิน 2 ชนิดคือ แอลฟาโกลบินและเบต้าโกลบินอย่างละ 1 คู่ ดังรูปที่ 1



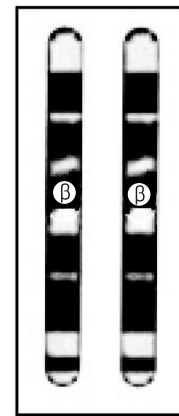
รูปที่ 1 แสดงแอลฟาและเบต้าโกลบินอย่างละคู่ในส่วนประกอบของฮีโมโกลบิน

ฮีโมโกลบินผิดปกติมีอะไรบ้าง

ฮีโมโกลบินผิดปกติเช่น ฮีโมโกลบินอี และ ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง เป็นต้น ในที่นี้จะกล่าวถึงฮีโมโกลบินอี ซึ่งเป็นความผิดปกติของสายเบต้าโกลบิน

ยีน (Gene) คืออะไร

ลักษณะต่างหรือโปรตีนในร่างกายมนุษย์ถูกควบคุมการสร้างหรือกำหนดโดยยีน ตัวอย่างเช่น ยีนสีของตา สีผมถูกกำหนดโดยยีนในแต่ละคน ยีนของมนุษย์อยู่บนโครโมโซมซึ่งเป็นจำนวนคู่ ดังนั้นยีนของคนจะเป็นคู่ หรือมี 2 ยีน โดยยีนหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากแม่และอีกยีนได้รับมาจากพ่อ เช่นเดียวกัน ฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ประกอบด้วยแอลฟาโกลบินและเบต้าโกลบินอย่างละ 2 เส้น ถูกควบคุมการสร้างโดยแอลฟาโกลบินยีนและเบต้าโกลบินตามลำดับ เนื่องจากยีนต้องอยู่เป็นคู่ ดังนั้น Hb A จะมียีนควบคุมการสร้าง 2 ชนิดคือ แอลฟาโกลบินยีน 1 คู่และเบต้าโกลบิน 1 คู่ ในที่นี้จะกล่าวถึงเบต้ายีนในคนปกติแสดงดังรูปที่ 2



รูปที่ 2 แสดงเบต้ายีนของคนปกติ

พาหะธาลัสซีเมียคืออะไร

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

1. พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย
 - 1.1 แอลฟาธาลัสซีเมีย 1
 - 2.2 แอลฟาธาลัสซีเมีย 2
2. พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย

นอกจากนี้ยังมีพาหะของฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยอีก 2 ชนิดได้แก่

1. พาหะของฮีโมโกลบิน อี (hemoglobin E trait, Hb E trait)
2. พาหะของฮีโมโกลบิน คอนสแตนต์สปริง (hemoglobin Constant Spring trait, Hb CS trait)

พาหะฮีโมโกลบินอีคืออะไร

คนปกติที่ไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ ถ้าตรวจเลือดหาชนิดของ ฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) จะมี Hb A ประมาณ 75% และ Hb E ประมาณ 25% เรียกว่า พาหะฮีโมโกลบิน อี

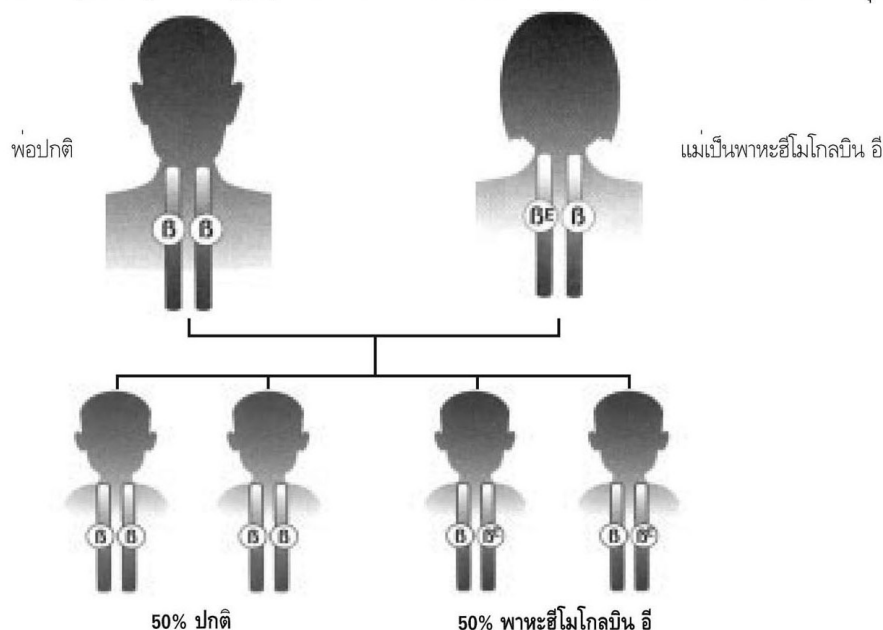
ยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินอี (Hb E) อยู่ซึ่งในกลุ่มของเบต้าโกลบิน ดังนั้นคนที่ เป็น "พาหะของฮีโมโกลบินอี" มีทั้ง ฮีโมโกลบินเอ และ ฮีโมโกลบินอี จะมียีนปกติหรือเบต้าโกลบินยีน 1 อันและฮีโมโกลบินอียีน 1 อัน

ส่วนคนที่ มีฮีโมโกลบินอี 100% เรียกภาวะนี้ว่า "โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี" จะมีฮีโมโกลบินอียีน 2 อัน

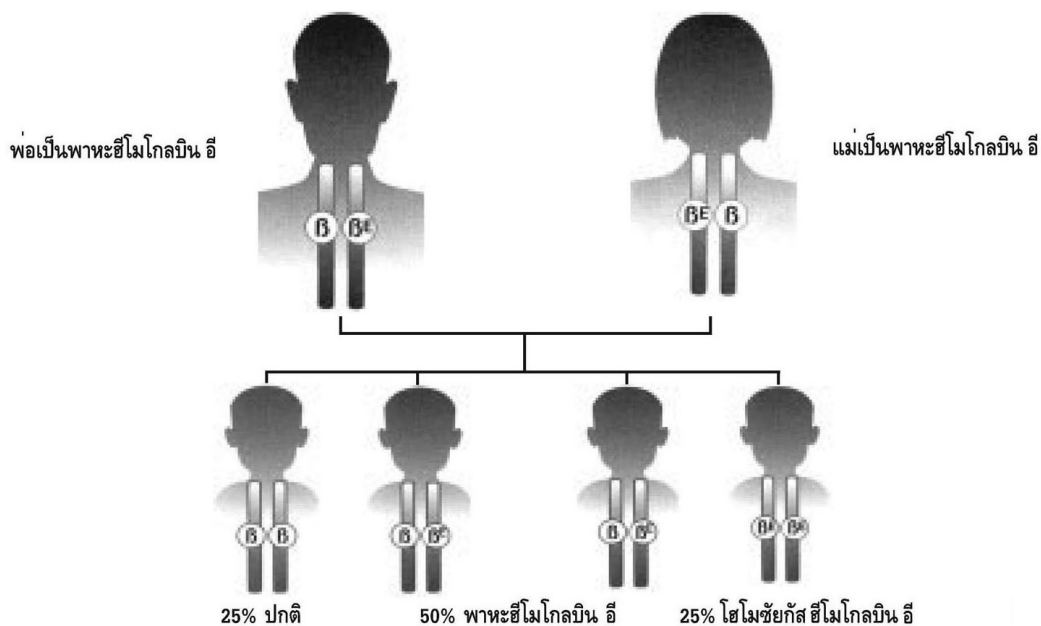
สรุปลักษณะทางคลินิกและการตรวจเลือดที่พบในฮีโมโกลบินอี (Hb E) ได้ดังนี้

1. พาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) ผู้ที่เป็นพาหะชนิดนี้จะมีเบตายีน 1 อันและฮีโมโกลบินอียีน 1 อันอาจจะมีอาการซีดเล็กน้อย สามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติที่ไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ การตรวจเลือด complete blood count (CBC) จะมีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็ก (MCV มีค่าต่ำกว่าปกติ) หรือมีขนาดปกติ ตรวจเลือดหาชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) จะมี Hb A ประมาณ 75% และ Hb E ประมาณ 25% ตัวอย่างการถ่ายทอดทางพันธุกรรมดังในรูปที่ 3

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



รูปที่ 3 แสดงอัตราเสี่ยงของบุตรในบิดาปกติและมารดาที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี

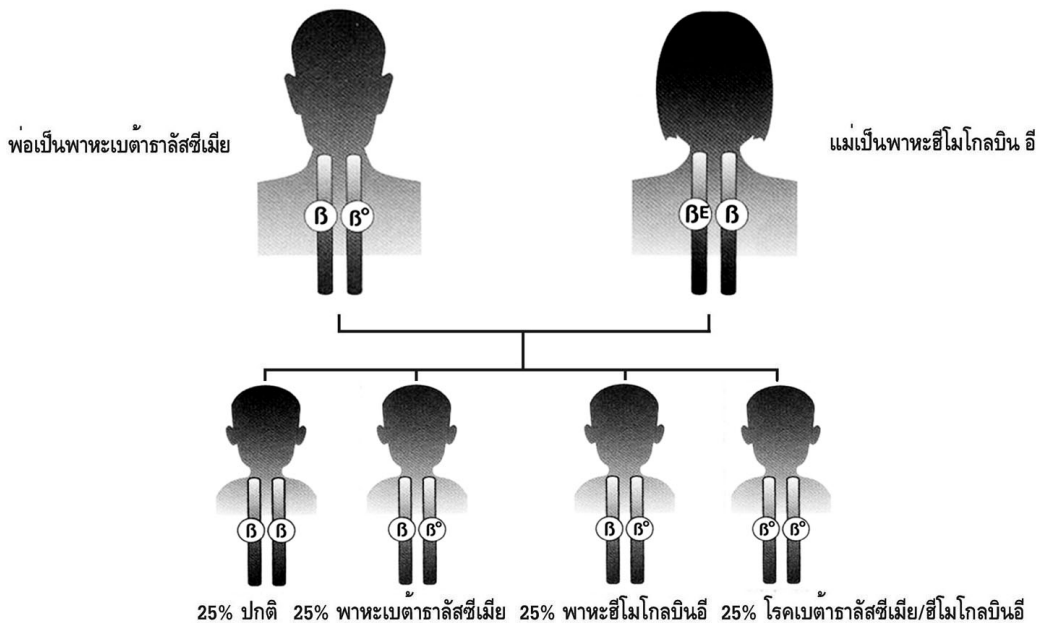


รูปที่ 4 แสดงอัตราเสี่ยงของบุตรในบิดาและมารดาที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี

โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia/Hb E)

โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอีหรือหรือในต่างประเทศเรียกฮีโมโกลบินอี/เบต้าธาลัสซีเมีย อาการทางคลินิกแบ่งได้เป็น 3 กลุ่มประกอบด้วย

- กลุ่มที่ 1** อาการรุนแรงมากผู้ป่วยจะมีอาการตั้งแต่ อายุ 2 ปีประกอบด้วย ชีต ตับและม้ามโต จำเป็นต้องมารับเลือดทุกเดือน
- กลุ่มที่ 2** อาการรุนแรงปานกลาง ผู้ป่วยจะมีอาการชืดเมื่ออายุมากกว่ากลุ่มแรกอาจจะพบ ตับและม้ามโตไม่มาก จำเป็นต้องมารับเลือดทุก 3-4 เดือน
- กลุ่มที่ 3** อาการรุน้อยผู้ป่วยจะมีอาการชืดไม่มากระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) ประมาณ 25% หรือชืดเล็กน้อย ตับและม้ามโตจะโตเล็กน้อย ไม่จำเป็นต้องมาให้เลือด ยกเว้นเวลาติดเชื้ออาจจะชืดลงต้องได้รับเลือดผู้ป่วยจะได้รับยีนเบต้าธาลัสซีเมียและยีนฮีโมโกลบินอีจากพ่อและหรือแม่ การถ่ายทอดดังแสดงในรูปที่ 5



รูปที่ 5 แสดงอัตราเสี่ยงของบุตรในบิดาที่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียและมารดาที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี

โรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี จะดูแลตนเองอย่างไร

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

พาหะฮีโมโกลบินอีสามารถตรวจตั้งแต่แรกคลอดได้หรือไม่

สามารถตรวจได้โดยแพทย์จะเก็บเลือดจากสายสะดือมาตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบินหรือ Hb type เพื่อให้การวินิจฉัยบุตรตั้งแต่เกิดได้แต่ควรตรวจยืนยันเมื่ออายุมากกว่า 1 ปี

พาหะฮีโมโกลบินอี หรือ โสโมซัยกัสฮีโมโกลบินอีจะดูแลตนเองอย่างไร

ดูแลตนเองเหมือนคนปกติไม่ต้องรับประทานโฟลิก เพียงแต่จะแต่งงานหรือมีครอบครัวต้องตรวจคู่ครองก่อนว่าเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือไม่และควรมารับคำแนะนำปรึกษาแพทย์