

พาหะของฮีโมโกลบิน อี (Carriers of Hemoglobin E)

รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส

ฮีโมโกลบินอี (hemoglobin E, Hb E) เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติของเม็ดเลือดแดงที่พบได้บ่อย ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (carriers, trait) จะมีฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง 2 ชนิด คือ ฮีโมโกลบินเอ (Hb A) และ ฮีโมโกลบินอี (Hb E) หรือเขียนเป็น Hb AE

ฮีโมโกลบินอี ถ่ายทอดจากพ่อและหรือจากแม่ไปสู่ลูก เหมือนกับการถ่ายทอดความสูง สีมม หรือ สีตา การถ่ายทอดนี้ไม่เลือกว่าเป็นเพศชายหรือหญิงจะถ่ายทอดเหมือนกัน และจะคงอยู่กับคนๆ นั้น ตั้งแต่แรกเกิดไปจนถึงตลอดชีวิต ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี คือผู้มีสุขภาพแข็งแรงเหมือนคนปกติ เพียงแต่ค่าความเข้มข้นของฮีโมโกลบินเอ/ฮีโมโกลบินอี (beta-thalassemia/Hb E) ซึ่งจะกล่าวต่อไป

เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี หมายความว่าอะไร

ในเลือดจะมีเม็ดเลือดแดงประมาณ 5 ล้านตัวต่อลูกบาศก์มิลลิเมตร อยู่ในน้ำเลือดที่เรียกว่า พลาสมา ในเม็ดเลือดแดงจะมีสารสีแดงที่เรียกว่า ฮีโมโกลบิน หัวใจทำหน้าที่สูบฉีดเลือดไปตามหลอดเลือดเพื่อนำออกซิเจนไปสู่อวัยวะต่างๆ ทั่วร่างกายโดยฮีโมโกลบินเป็นตัวนำออกซิเจนที่พอกจากปอดไปสู่อวัยวะต่างๆ ปกติแล้วคนทั่วไปจะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ในการทำหน้าที่นี้ ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี จะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) และ ฮีโมโกลบินอี (Hb E) ทำหน้าที่นี้เช่นกัน

ฮีโมโกลบินอี ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้อย่างไร

ฮีโมโกลบินอีถ่ายทอดผ่านทางยีน (genes) มนุษย์มีการถ่ายทอดคุณลักษณะต่างๆ ผ่านทางยีน (genes) เช่น สีของตา ความสูง หรือชนิดของ ฮีโมโกลบิน ยีนคือหน่วยพันธุกรรมที่กำหนดคุณลักษณะดังกล่าว และถ่ายทอดจากพ่อและแม่ไปสู่ลูกๆ ต้องมียีนของคุณลักษณะดังกล่าวเป็นคู่คือ ยีนหนึ่งได้จากพ่อและอีกหนึ่งยีนได้จากแม่ คนปกติจะได้รับยีนของฮีโมโกลบินเอจากพ่อและแม่ แต่ในผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีจะได้รับยีนของฮีโมโกลบินเอและยีนของฮีโมโกลบินอีจากพ่อและแม่

เราจะทราบได้อย่างไรว่ามียีนของฮีโมโกลบินอี

ทราบได้โดยการตรวจเลือดซึ่งมี 2 ขั้นตอนคือ

1. การตรวจกรองด้วยเครื่องตรวจเม็ดเลือดแดงอัตโนมัติ (CBC) โดยพบว่าเม็ดเลือดแดง (MCV) จะมีขนาดเล็ก
2. การตรวจวิเคราะห์ชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin analysis, hemoglobin type) จะพบว่าประกอบด้วยฮีโมโกลบินเอ (Hb A) และ ฮีโมโกลบินอี (Hb E)

เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีมีผลต่อสุขภาพหรือไม่

ผู้ที่เป็นพาหะจะไม่เจ็บป่วยง่ายกว่าคนปกติ จะไม่อ่อนแอแต่สามารถออกกำลังกายหรือทำงานได้เหมือนคนปกติ ผู้เป็นพาหะจะไม่มีปัญหาเกี่ยวกับสุขภาพไม่จำเป็นต้องรับประทานยาบำรุงยาโพลีคหรือธาตุเหล็ก

ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีจะมีภาวะขาดธาตุเหล็กได้หรือไม่

มีโอกาสน้อยมากที่จะพบทั้งสองภาวะร่วมกันอย่างไรก็ตามถ้าสงสัยควรตรวจเลือดว่าขาดธาตุเหล็กหรือไม่ ถ้าพบว่าขาดธาตุเหล็ก

ก็ให้การรักษาด้วยยาเสริมธาตุเหล็กจนภาวะขาดธาตุเหล็กหายขาด

ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีและตั้งครรภ์จะดูแลอย่างไร
ดูแลเหมือนหญิงตั้งครรภ์ทั่วไปซึ่งอาจพบภาวะขาดธาตุเหล็กและรักษาโดยการให้ธาตุเหล็กเสริม

มีวิธีการรักษาที่ทำให้ไม่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีได้หรือไม่
ไม่มีวิธีใดๆ ผู้ที่เป็นพาหะก็จะเป็นตลอดไป

ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีจะเปลี่ยนเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงได้หรือไม่
เป็นไปได้

คนปกติทั่วไปจะติดฮีโมโกลบินอีจากผู้ที่เป็นพาหะได้หรือไม่
ฮีโมโกลบินอีจะไม่ติดต่อกันไปจากคนหนึ่งไปอีกคนหนึ่ง

ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีสามารถบริจาคโลหิตได้หรือไม่
สามารถบริจาคโลหิตได้เหมือนคนปกติทั่วไป

เบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบินอี คืออะไร
คือโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดหนึ่ง ผู้ป่วยจะไม่สามารถสร้างเม็ดเลือดแดงได้ปกติปริมาณฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงจะน้อยกว่าปกติทำให้ผู้ป่วยซีด อาการทางคลินิกมี 3 กลุ่มคือ

ประมาณ 1 ใน 4 ของผู้ป่วยมีอาการรุนแรงจะมีปัญหาโลหิตจางมีอาการซีดตั้งแต่อายุ 3 เดือน ถึง 1 ปี ถ้าไม่ได้รับการรักษาจะมีอายุสั้นอายุเฉลี่ย ใน 10 ปี

ประมาณ 1 ใน 2 ของผู้ป่วยมีอาการอยู่ในกลุ่มของอาการรุนแรงปานกลาง (thalassemia intermedia) อาจได้รับเลือดเมื่อเป็นวัยรุ่นจนถึงผู้ใหญ่

ประมาณ 1 ใน 4 ของผู้ป่วยเป็นกลุ่มที่มีอาการน้อยดำเนินชีวิตได้ใกล้เคียงปกติ อาจไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด

เบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบินอี ชนิดอาการรุนแรงรักษาอย่างไร

ผู้ป่วยจะซีดจำเป็นต้องได้รับการรักษาโดยการให้เลือดทุก 4 สัปดาห์ เรียกรักษาแบบนี้ว่าการให้เลือดที่ความเข้มข้นของเลือดใกล้เคียงปกติ (high transfusion) เมื่อได้เลือดประมาณ 20 ครั้งก็จำเป็นต้องให้ยาขับธาตุเหล็ก ผู้ป่วยจะมีการเจริญเติบโตและทำกิจกรรมต่างๆ ได้ใกล้เคียงปกติ ในกรณีที่มีพี่น้องหรือพี่น้องที่ไขกระดูกเข้ากันได้การปลูกถ่ายไขกระดูกจะเป็นการรักษาที่หายขาด

มีความเป็นไปได้หรือไม่ที่จะทำนายหรือคาดเดาว่าผู้ป่วยรายไหนอยู่ในกลุ่มอาการรุนแรง

ในปัจจุบันยังไม่การทำนายที่แน่นอนได้ 100 % ว่าผู้ป่วยรายใดจะมีอาการรุนแรง แต่การติดตามอาการทางคลินิกและการตรวจเลือดดูการผ่าเหล่าของเบต้ายีน (point mutation) หรือการพบยีนแอลฟาธาลัสซีเมียรวมด้วยเช่นมีพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ในผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี อาการจะไม่รุนแรงมากเป็นต้น

จะสามารถป้องกันโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีได้หรือไม่

ปัจจุบันกระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายที่จะให้ข้อมูลและตรวจกรองพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ (ฮีโมโกลบินอี) ดังนั้นการตรวจกรองพาหะในหญิงตั้งครรภ์โดยหญิงที่มาฝากครรภ์จะได้รับการตรวจ โอเอฟ (osmotic fragility test, OF test) หรือตรวจ

CBC และ ดีซีไอพี (DCIP) เพื่อกรองพาหะของธาลัสซีเมียและ ฮีโมโกลบินอีตามลำดับ

การให้ข้อมูลและคำปรึกษากับหญิงตั้งครรภ์ที่เป็นพาหะและการ ติดตามสามีมาตรวจเลือด

การให้คำปรึกษากับสามีและภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโดยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดเป็นทางเลือกหนึ่งของการหลีกเลี่ยง มีลูกเป็นโรค

โดยทั่วไปแล้วการตรวจกรองพาหะในหญิงตั้งครรภ์ไม่แนะนำให้ทำ ควรทำการตั้งครรภ์กรณีที่ภรรยาเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี

มีข้อแนะนำอย่างไรในการชวนสามีมาตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมีย ข้อที่จะแจ้งให้ สามีทราบคือ

อุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอี พบได้บ่อย สามีที่มาตรวจเลือดอาจจะปกติได้

แม้สามีที่มาตรวจเลือดเป็นพาหะของธาลัสซีเมียก็ยังมีโอกาสมี ลูกปกติได้

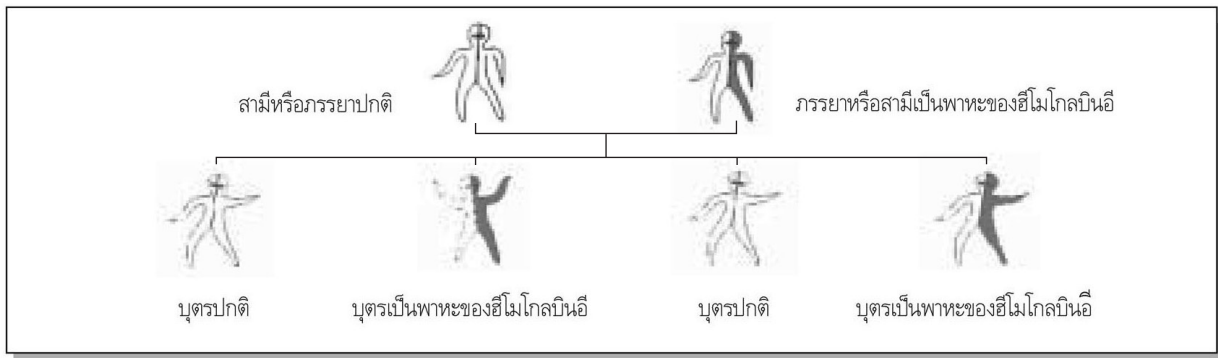
ผลการตรวจเลือดและ การตัดสินใจของคุณสมรส ถือเป็นความลับ

อุบัติการณ์ของฮีโมโกลบินอีมีมากน้อยแค่ไหน

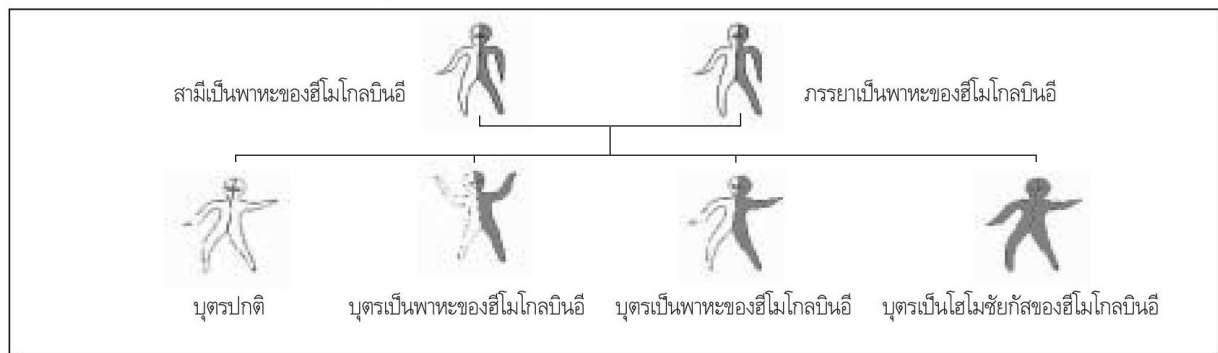
ฮีโมโกลบินอีเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบได้บ่อย ประมาณ 1% ของ ประชากรโลกเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี ในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้พบ ได้บ่อยประเทศไทยในภาคอีสานโดยเฉพาะอีสานใต้ได้แก่ ศรีสะเกษ บุรีรัมย์ และสุรินทร์ พบประมาณ 50% ที่กรุงเทพฯพบประมาณ 15-20%

การถ่ายทอดฮีโมโกลบินอี

1. ถ้าสามีหรือภรรยาคนใดคนหนึ่งเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีและอีกคนหนึ่งปกติทุกครั้งที่มีการตั้งครรภ์จะมีโอกาสได้ 2 อย่างคือ 50% มีบุตรเป็นปกติ และ 50% มีบุตรเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี ดังตัวอย่าง



2. ถ้าสามีและภรรยาต่างเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีทั้งคู่ ทุกครั้งที่มีการตั้งครรภ์จะมีโอกาสได้ 3 อย่างคือ 25% มีบุตรเป็นปกติ 50% มีบุตรเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี และ 25% มีบุตรเป็นโฮโมซัยกัของฮีโมโกลบินอี ดังตัวอย่าง



3. ถ้าสามีหรือภรรยาคนใดคนหนึ่งเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีและอีกคนหนึ่งเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียทุกครั้งที่มีการตั้งครรภ์จะมีโอกาสได้ 4 อย่างคือ 25% มีบุตรเป็นปกติ 25% มีบุตรเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย 25% มีบุตรเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี และ 25% มีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี ดังตัวอย่าง

