



คำถาม..@..คำตอบ

โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง วรวรรณ ตันไพจิตร

เชิญชวนร่วมสนุกตอบคำถามเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย หลังจากอ่านบทความข้างล่างนี้และทบทวนความรู้แล้วลองตอบและดูเฉลย

โรคเลือดจางธาลัสซีเมียคืออะไร

คือโรคชนิดหนึ่งที่เป็นกันในครอบครัว หรือที่เรียกว่าโรคพันธุกรรม มีการสร้างสารฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงลดน้อยลง เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติ และแตกง่าย ก่อให้เกิดอาการซีด เลือดจางเรื้อรัง และมีภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ ตามมาผู้ที่ป่วยโรคนี้ได้รับยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินของเม็ดเลือดแดงผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่

ยีน คือ หน่วยพันธุกรรมที่กำหนดลักษณะต่างๆ ของสิ่งมีชีวิต พืช สัตว์ มนุษย์ เช่น ในมนุษย์มียีนกำหนดสีและลักษณะของผิว ตา และผม ความสูง ความฉลาด หมู่เลือด ชนิดของฮีโมโกลบิน รวมทั้งโรคบางอย่าง เช่น โรคธาลัสซีเมีย เป็นต้น ยีนที่ควบคุมกำหนดลักษณะต่างๆ ในร่างกายจะรวมกันทำงานเป็นคู่ ยีนหนึ่งได้รับถ่ายทอดมาจากพ่อ อีกยีนหนึ่งได้รับถ่ายทอดมาจากแม่ สำหรับผู้มียีนธาลัสซีเมียมีได้สองแบบที่สำคัญ คือ

1. เป็นพาหะ หมายถึง ผู้ที่มียีนผิดปกติหรือพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมียเพียงยีนเดียว ยีนที่คู่กันปกติ เรียกว่า เป็นเฮเทอโรซัยโกตหรือเทรต (heterozygote, trait) หรือมียีนธาลัสซีเมียแฝงอยู่ จะมีสุขภาพดี ปกติ ต้องตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษเป็นการตรวจธาลัสซีเมียโดยเฉพาะ จึงจะบอกได้ เรียกว่า เป็นพาหะ เพราะสามารถถ่ายทอดยีนผิดปกตินี้ไปให้ลูกได้ พาหะอาจให้ยีนที่ปกติหรือยีนที่ผิดปกติไปให้ลูกก็ได้

2. เป็นโรค หมายถึง ผู้ที่รับยีนผิดปกติหรือพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมียเหมือนกันมาจากทั้งพ่อและแม่ ผู้ป่วยจึงมียีนที่คู่กันผิดปกติทั้งสองยีน และจะถ่ายทอดยีนที่ผิดปกติยีนใดยีนหนึ่งต่อไปให้ลูกแต่ละคนด้วย

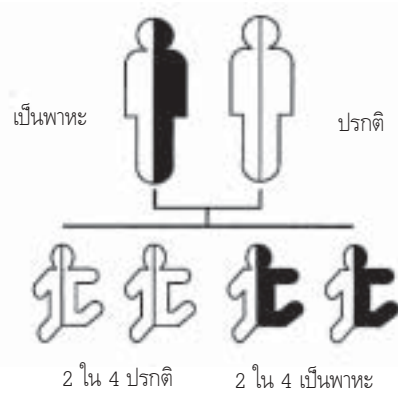
ธาลัสซีเมียพบมากเพียงใด และถ่ายทอดได้อย่างไร

ธาลัสซีเมียพบมากในประเทศไทยและพบได้ทั่วโลก ธาลัสซีเมียที่พบในบางประเทศเกือบทั้งหมดเป็นแบบเดียวกัน แต่ในประเทศไทยมีความหลากหลายมาก จากการสำรวจธาลัสซีเมียในประเทศไทยสามารถแบ่งเป็นพวกใหญ่ๆ ที่สำคัญ 2 พวก คือ **แอลฟาธาลัสซีเมีย** โดยเฉลี่ยชาวไทยเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งถึงร้อยละ 30-45 หรือประมาณ 24 ล้านคน เมื่อพาหะแต่งงานกัน และเป็นพาหะที่เป็นพวกเดียวกัน อาจมีลูกเป็นโรคได้ ทำให้ในประเทศไทยมีคนเป็นโรคธาลัสซีเมียมากถึงร้อยละ 1 หรือประมาณ 6 แสนคน

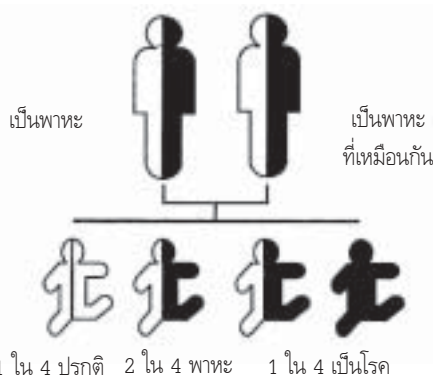
ที่กล่าวว่าผู้เป็นโรคต้องได้รับยีนผิดปกติจากทั้งบิดาและมารดา

และยีนผิดปกติทั้งสองนั้นต้องเป็นพวกเดียวกัน หมายถึง แอลฟาธาลัสซีเมียด้วยกัน หรือ เบต้า-ธาลัสซีเมียด้วยกัน เนื่องจากยีนธาลัสซีเมียมีหลายชนิด การได้รับยีนผิดปกติมาเข้าคู่กันจึงมีหลายชนิดด้วยมีชื่อเรียกต่างๆ กัน ถ้ายีนที่เข้าคู่กันเป็นพวกเดียวกันและเหมือนกันด้วยเรียกว่า เป็นโฮโมซัยกัส ถ้าเป็นพวกเดียวกันแต่ไม่เหมือนกัน เรียกว่า คอมปาวน์ เฮเทอโรซัยกัส และนอกจากนี้ ความรุนแรงยังแตกต่างกัน ตั้งแต่เป็นโรครุนแรงมากที่สุด จนถึงไม่มีอาการเลย

ในกรณีที่คุณสมรสฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย แต่อีกฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่ลูกจะรับยีนผิดปกติจากทั้งบิดาและมารดา คือ มีทั้งแอลฟา-ธาลัสซีเมียและเบต้า-ธาลัสซีเมียได้ในคนเดียว เป็นดั่งเบิ้ลเฮเทอโรซัยโกต คือ มียีนผิดปกติที่ไม่ใช่พวกเดียวกัน ยีน 2 พวกนี้จะไม่มาเข้าคู่กัน จึงไม่ทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมีย แต่ลูกคนนี้จะถ่ายทอดภาวะแอลฟา-ธาลัสซีเมียและ/หรือ เบต้า-ธาลัสซีเมีย ไปยังลูกๆ ของตนต่อไปได้



ภาพ 1 ถ้าพ่อหรือแม่เป็นพาหะ (เฮเทอโรซัยโกต) เพียงคนเดียว โอกาสที่ลูกจะเป็นพาหะเท่ากับ 2 ใน 4 หรือครึ่งต่อครึ่ง แต่จะไม่มีลูกคนใดเป็นโรค



ภาพ 2 ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะ (เฮเทอโรซัยโกต) ของธาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน และเหมือนกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคชนิดโฮโมซัยกัส เท่ากับ 1 ใน 4 โอกาสที่จะเป็นพาหะ (เฮเทอโรซัยโกต) เท่ากับ 2 ใน 4 และปกติเท่ากับ 1 ใน 4



คำตอบ

ผิด เพราะอัตราเสี่ยงที่จะเป็นโรค ปกติ หรือพาหะ จะเท่ากันทุกการตั้งครม (ดูภาพ 2, 3 ประกอบ)

คำถาม

จริงหรือไม่ ที่กล่าวว่า ถ้ามีญาติเป็นโรคธาลัสซีเมียแล้วผู้หนึ่งมีอัตราเสี่ยงที่จะเป็นพาหะ มากกว่าคนอื่นทั่วไป

คำตอบ

จริง เพราะญาติน่าจะมียีนพรพวบรวมกัน

คำถาม

โรคธาลัสซีเมีย ติดต่อกันได้จากเลือดถ้าผู้บริจาคเลือดเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย จริงหรือไม่

คำตอบ

ไม่จริง ธาลัสซีเมียถ่ายทอดมาทางพันธุกรรมจากบิดาทางอสุจิและจากมารดาทางไข่ (จากรังไข่) เมื่ออสุจิผสมกับไข่จะเจริญไปเป็นตัวอ่อนไปเป็นทารกต่อไป การรับเลือดจากพาหะจึงไม่ได้รับพันธุกรรมธาลัสซีเมียแต่อย่างใด

คำถาม

พาหะของธาลัสซีเมียมีอาการอย่างไรบ้าง

คำตอบ

ปกติ, ไม่มีอาการใดๆ ทำให้พาหะไม่ทราบว่าตนเองเป็นพาหะ (ถ้าไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัย) จึงอาจมาแต่งงานกันและเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้

คำถาม

พาหะของธาลัสซีเมียสามารถบริจาคเลือดได้หรือไม่

คำตอบ

ได้เช่นเดียวกับคนที่ไม่เป็นพาหะ

คำถาม

ก่อนสมรสหญิงชายควรตรวจเลือดเพื่อตรวจภาวะใดบ้าง

คำตอบ

ธาลัสซีเมีย, เอดส์, ซิฟิลิส, ตับอักเสบ บี

คำถาม

จะทราบได้อย่างไรว่าตัวเราเป็นพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่

คำตอบ

ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ ต้องแจ้งความจำนงด้วยว่าขอตรวจว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ เป็นการตรวจจำเพาะ ไม่ใช่การตรวจเลือด CBC (complete blood count) ที่ตรวจกันบ่อยๆ เมื่อต้องการทราบว่าซีดหรือไม่ซีด หรือเมื่อเวลาไม่สบาย แต่การตรวจ CBC ธรรมดา ก็มีผลการตรวจบางอย่างที่ช่วยให้สงสัย ภาวะธาลัสซีเมียได้ คือ ขนาดเม็ดเลือดแดง (Mean corpuscular volume : MCV) เล็ก โดยไม่มีภาวะซีด (ฮีโมโกลบินระดับปกติ) อาจเพราะเป็นพาหะธาลัสซีเมีย การตรวจ MCV จึงนับเป็นการตรวจกรองภาวะ

ธาลัสซีเมียอย่างหนึ่ง

การตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมีย มีขั้นตอนของการตรวจ 3 ระดับคือ ขั้นแรกการตรวจกรอง เป็นการตรวจที่ทำได้ง่าย ราคาไม่แพง เพื่อความประหยัด เหมาะกับการตรวจคนหมู่มาก ขั้นต่อมาคือการตรวจที่ให้ผลชัดเจนขึ้นว่าเป็นพาหะชนิดใด ได้แก่ การตรวจชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบิน (Hemoglobin typing) ราคาจะสูงขึ้น (ประมาณ 300 บาท) และขั้นต่อไป ตรวจในระดับยีน จะบอกผลที่ลึกซึ้งในระดับยีน มีประโยชน์มากสามารถบอกชนิดของการกลายพันธุ์ของยีน สามารถนำข้อมูลนี้ไปช่วยวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้

คำถาม

โรคธาลัสซีเมียมีสาเหตุมาจากอะไร เกี่ยวข้องกับอาหาร หรือโรคติดเชื้อหรือไม่

คำตอบ

มีสาเหตุความผิดปกติทางพันธุกรรม เนื่องจากมีการกลายพันธุ์ของยีนซึ่งเป็นหน่วยพันธุกรรมที่ควบคุมการสร้างสายโกลบินอันเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบิน สร้างโกลบินได้น้อยหรือสร้างไม่ได้ มีผลทำให้ฮีโมโกลบินต่ำ และเม็ดเลือดแดงผิดปกติ แดงง่าย เกิดภาวะซีดและภาวะแทรกซ้อนตามมา

คำถาม

ประชากรประเทศไทยมีผู้เป็นพาหะของธาลัสซีเมียประมาณร้อยละเท่าใด

คำตอบ

ร้อยละ 40 คือประมาณ 24 ล้านคน

คำถาม

ปัจจุบันประเทศไทยมีจำนวนประชากรเท่าใด

คำตอบ

65 ล้านคน

คำถาม

แต่ละปีมีทารกเกิดใหม่ในประเทศไทยเป็น โรคธาลัสซีเมียปีละประมาณกี่ราย

คำตอบ

ในแต่ละปีมีทารกเกิดใหม่ในประเทศไทยเป็นโรคประมาณ 12,000 ราย ในจำนวนนี้เป็นโรคชนิดอาการรุนแรงประมาณ 4,500 ราย ถ้าไม่มีการควบคุมป้องกันโรค

คำถาม

ถ้าแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย พ่อปกติ อัตราเสี่ยงที่ลูกสาว และลูกชาย จะเป็นพาหะต่างกันหรือไม่ ใครเสี่ยงมากกว่า

คำตอบ

เท่าๆ กัน ยีน (พันธุกรรม) ของธาลัสซีเมียไม่มีความเกี่ยวข้องกับยีน (พันธุกรรม) ที่กำหนดเพศหญิง ชาย แต่อย่างใด



คำถาม

ถ้าชายคนหนึ่งตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ และแพทย์ยืนยันว่าไม่เป็นโรค และไม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียแน่นอน จะแต่งงานกับลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย ต้องตรวจคู่สมรสหรือไม่

คำตอบ

ไม่จำเป็น เพราะจะไม่มีลูกเป็นโรคอย่างแน่นอน แต่ถ้าคู่สมรสเป็นพาหะลูกอาจเป็นพาหะได้ แต่ไม่เป็นโรค

คำถาม

คุณคิดว่าคนที่มาบริจาคเลือด มีโอกาสเป็นพาหะของธาลัสซีเมียได้หรือไม่

คำตอบ

ได้อัตราเท่ากับร้อยละ 40 เพราะผู้เป็นพาหะสุขภาพแข็งแรงปกติ ไม่ทราบว่า เป็นพาหะถ้าไม่ได้ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ และในการบริจาคเลือด ไม่ได้ตรวจเรื่องนี้ (ตรวจเรื่องซีดและตรวจภาวะติดเชื้อที่อาจติดต่อได้ทางเลือดเช่น ตับอักเสบบ, เอชดี เป็นต้น)

คำถาม

คิดว่าถ้าคนที่ เป็นพาหะของธาลัสซีเมียบริจาคเลือด ผู้ได้รับเลือด นั้นจะติดโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

คำตอบ

ไม่ติด เพราะการถ่ายทอดโรคหรือภาวะธาลัสซีเมียถ่ายทอดทางพันธุกรรม ยีนจากไข่ (รังไข่ของมารดา) และยีนจากเชื้ออสุจิ (จากบิดา) เท่านั้น ไม่ใช่จากเลือดที่ได้รับ เช่นเดียวกับหญิงที่เป็นโรค หรือพาหะสามารถให้น้ำนมแก่บุตรได้ ไม่มีการถ่ายทอดพันธุกรรมธาลัสซีเมียทางน้ำนม หรือโดยการสัมผัสอื่นๆ

คำถาม

ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย อัตราเสี่ยงที่ลูกจะเป็นโรค = 1/4 เป็นพาหะ = 2/4 ปกติไม่เป็นพาหะ 1/4 หมายความว่าโอกาสได้ลูกสุขภาพแข็งแรง = 3/4 ถูกหรือไม่

คำตอบ

ถูก เพราะผู้เป็นพาหะแข็งแรงปกติเพียงแต่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมียอยู่ และถ่ายทอดให้ลูกต่อไปได้

คำถาม

ถ้าทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย อัตราเสี่ยงมีลูกเป็นโรค = 1/4 เป็นพาหะ = 2/4 ปกติ (ไม่เป็นพาหะ) 1/4 ถ้าลูกคนแรกเป็นโรค ลูกคนต่อไป อีก 3 คน จะไม่เป็นโรคจริงหรือไม่

คำตอบ

ไม่จริง เพราะอัตราเสี่ยงจะเท่ากันทุกครั้งที่มีการตั้งครรภ์

คำถาม

ถ้าลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมีย ลูกคนต่อไป ไปอาจเป็นโรคธาลัสซีเมียได้อีกจริงหรือไม่

คำตอบ

จริงเพราะแสดงว่า พ่อ-แม่ (อย่างน้อย) เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย (มียืนผิดปกติแฝงอยู่) จึงอาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้อีก (ดูภาพ 2 ประกอบ)

คำถาม

ถ้ามีลูกมาแล้ว 4 คน ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย ลูกทุกคนแข็งแรง ถ้ายังมีลูกต่อไปอีกก็จะเป็นโรคธาลัสซีเมียจริงหรือไม่

คำตอบ

ไม่จริงเสมอไป ครอบครัวนี้อาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ หากพ่อแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดที่สอดคล้องกัน แต่เผชิญ ลูก 4 คนแรกแข็งแรงไม่เป็นโรค ซึ่งอาจเป็นพาหะ ปกติ (โดยไม่เป็นพาหะ) คนที่เป็นพาหะมีสุขภาพแข็งแรง ฉะนั้นคนทั่วไปจะไม่ทราบว่า เป็นพาหะถ้าไม่ได้ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ (โปรดดูแผนภูมิการถ่ายทอดทางพันธุกรรมประกอบ) ต้องตรวจเลือด (โดยวิธีพิเศษ) พ่อแม่ก่อนจึงจะสามารถบอกได้อย่างถูกต้อง

ถ้าครอบครัวนี้พ่อแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียแฝงอยู่ ไม่มีลูกคนใด (ใน 4 คนแรก) ที่รับพันธุกรรมธาลัสซีเมีย ไปจากทั้งพ่อและแม่จึงไม่เป็นโรค แต่อาจมีลูกบางคน (ถ้ามีลูกอีก) ที่เผชิญรับพันธุกรรมธาลัสซีเมีย จากทั้งพ่อ - แม่ ไปก็จะเป็นโรคในครอบครัวที่จะมีบุตรแต่ไม่เคยตรวจเลือดดูภาวะธาลัสซีเมียจึงควรตรวจเลือด (โดยวิธีพิเศษ) เพื่อให้ทราบว่าจะมีอัตราเสี่ยงมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

คำถาม

ท่านคิดว่าท่านจะมีส่วนร่วมในการป้องกันโรคธาลัสซีเมียอย่างไรบ้าง

คำตอบ

ช่วยประชาสัมพันธ์บอกต่อๆ ให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมีย ช่วยแนะนำให้เพื่อน,ญาติ ตรวจเลือดก่อนแต่งงาน หรือก่อนมีบุตร ว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่ โดยวิธีพิเศษ เพราะ 100 คน เป็นพาหะกันมากถึง 40 คน ถ้าทราบและปรึกษาแพทย์ก็จะหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้