



# พาหะของฮีโมโกลบินอี (Carriers of hemoglobin E)

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ 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 สีผม หรือ สีตา การถ่ายทอดนี้ไม่ถือว่าเป็นเพศชายหรือหญิงจะถ่ายทอดเหมือนกัน และจะคงอยู่กับคนๆ นั้น ตั้งแต่แรกเกิดไปจนถึงตลอดชีวิต ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี คือผู้ที่มีสุขภาพแข็งแรงเหมือนคนปกติ เพียงแต่ถาดูแต่งงานของตนเป็นพาหะของเบตาธาลัสซีเมียโอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดเบตาธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (beta-thalassemia/Hb E) ซึ่งจะกล่าวต่อไป

## เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี หมายความว่าอะไร

ในเลือดจะมีเม็ดเลือดแดงประมาณ 5 ล้านตัวต่อลูกบาศก์มิลลิเมตรลอยอยู่ในน้ำเลือดที่เรียกว่า พลาสมา ในเม็ดเลือดแดงจะมีสารสีแดงที่เรียกว่า ฮีโมโกลบิน หัวใจทำหน้าที่สูบฉีดเลือดไปตามหลอดเลือดเพื่อนำออกซิเจนไปสู่อวัยวะต่างๆ ที่ร่างกายโดยฮีโมโกลบินเป็นตัวนำออกซิเจนที่พอกจากปอดไปสู่อวัยวะต่างๆ ปกติแล้วคนทั่วไปจะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ในการทำหน้าที่นี้ ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี จะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) และ ฮีโมโกลบินอี (Hb E) ทำหน้าที่นี้เช่นกัน **ฮีโมโกลบินอี ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้อย่างไร**

ฮีโมโกลบินอีถ่ายทอดผ่านทางยีน (genes) มนุษย์มีการถ่ายทอดคุณลักษณะต่างๆผ่านทางยีน (genes) เช่น สีของตา ความสูง หรือชนิดของ ฮีโมโกลบิน ยีนคือหน่วยพันธุกรรมที่กำหนดคุณลักษณะดังกล่าวและถ่ายทอดจากพ่อและแม่ไปสู่ลูกลูกต้องมียีนของคุณลักษณะดังกล่าวเป็นคู่คือ ยีนหนึ่งได้จากพ่อและอีกหนึ่งยีนได้จากแม่ คนปกติจะได้รับยีนของฮีโมโกลบินเอจากพ่อและแม่ แต่ในผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีจะได้รับยีนของฮีโมโกลบินเอและยีนของฮีโมโกลบินอีจากพ่อและแม่

## เราจะทราบได้อย่างไรว่ามียีนของฮีโมโกลบินอี

ทราบได้โดยการตรวจเลือดซึ่งมี 2 ขั้นตอนคือ

1. การตรวจกรองด้วยเครื่องตรวจเม็ดเลือดแดงอัตโนมัติ (CBC) โดยพบว่าเม็ดเลือดแดง (MCV) จะมีขนาดเล็ก
2. การตรวจวิเคราะห์หาชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin analysis, hemoglobin type) จะพบว่าประกอบด้วยฮีโมโกลบินเอ (Hb A) และฮีโมโกลบินอี (Hb E)

## เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีมีผลต่อสุขภาพหรือไม่

ผู้ที่เป็นพาหะจะไม่เจ็บป่วยง่ายกว่าคนปกติ จะไม่อ่อนแอแต่สามารถออกกำลังกายหรือทำงานได้เหมือนคนปกติ ผู้เป็นพาหะจะไม่มีปัญหาเกี่ยวกับสุขภาพไม่จำเป็นต้องรับประทานยาบำรุงยาโพลีคหรือ ธาตุเหล็ก

## ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีจะมีภาวะขาดธาตุเหล็กได้หรือไม่

มีโอกาสน้อยมากที่จะพบทั้งสองภาวะรวมกันอย่างไรก็ตามถ้าสงสัยควรตรวจเลือดว่าขาดธาตุเหล็กหรือไม่ ถ้าพบว่าขาดธาตุเหล็ก

ก็ให้การรักษาด้วยยาเสริมธาตุเหล็กจนภาวะขาดธาตุเหล็กหายขาด **ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีและตั้งครภจะดูแลอย่างไร**

ดูแลเหมือนหญิงตั้งครรภ์ทั่วไปซึ่งอาจพบภาวะขาดธาตุเหล็กและรักษาโดยการให้ธาตุเหล็กเสริม

## มีวิธีการรักษาที่ทำให้ไม่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีได้หรือไม่

ไม่มีวิธีใดๆ ผู้ที่เป็นพาหะก็จะเป็นตลอดไป

## ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีจะเปลี่ยนแปลงเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงได้หรือไม่

เป็นไปได้

## คนปกติทั่วไปจะติดฮีโมโกลบินอีจากผู้ที่เป็นพาหะได้หรือไม่

ฮีโมโกลบินอีจะไม่ติดต่อกับคนหนึ่งไปอีกคนหนึ่ง

## ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีสามารถบริจาคโลหิตได้หรือไม่

สามารถบริจาคโลหิตได้เหมือนคนปกติทั่วไป

## เบตาธาลัสซีเมีย / 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

## เบตาธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบินอี ชนิดอาการรุนแรงรักษาอย่างไร

ผู้ป่วยจะซีดจำเป็นต้องได้รับการให้เลือดทุก 4 สัปดาห์ เรียกรักษาแบบนี้ว่าการให้เลือดที่ความเข้มข้นของเลือดใกล้เคียงปกติ (high transfusion) เมื่อได้เลือดประมาณ 20 ครั้งก็จำเป็นต้องให้ยาขับธาตุเหล็ก ผู้ป่วยจะมีการเจริญเติบโตและทำกิจกรรมต่างๆ ได้ใกล้เคียงปกติ ในกรณีที่ไม่มีพี่น้องหรือญาติที่ไขกระดูกเข้ากันได้การปลูกถ่ายไขกระดูกจะเป็นการรักษาที่หายขาด

## มีความเป็นไปได้หรือไม่ที่จะทำนายหรือคาดเดาว่าผู้ป่วยรายไหนอยู่ในกลุ่มอาการรุนแรง

ในปัจจุบันยังไม่การทำนายที่แน่นอนได้ 100 % ว่าผู้ป่วยรายใดจะมีอาการรุนแรง แต่การติดตามอาการทางคลินิกและการตรวจเลือดดูการผ่าเหล่าของเบต่ายีน (point mutation) หรือการพบยีนแอลฟาธาลัสซีเมียรวมด้วยเช่นมีพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ในผู้ป่วยเบตาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี อาการจะไม่รุนแรงมากเป็นต้น

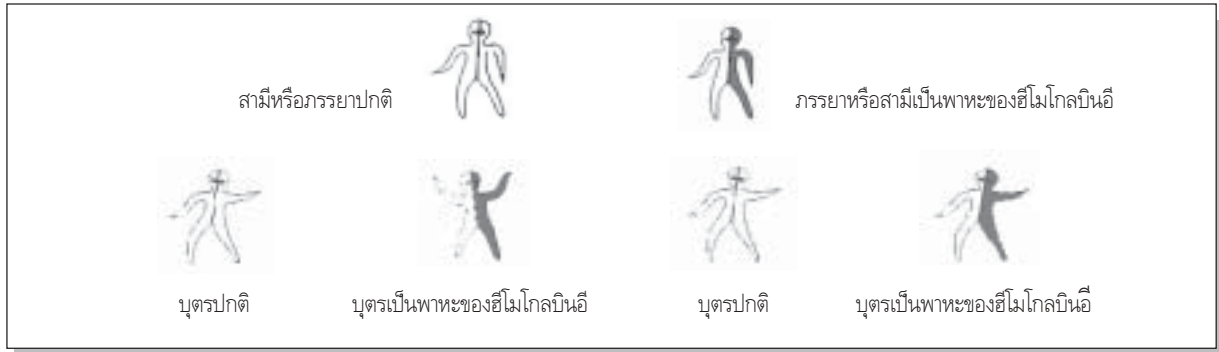
## จะสามารถป้องกันโรคเบตาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีได้หรือไม่

ปัจจุบันกระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายที่จะให้ข้อมูลและตรวจกรองพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ (ฮีโมโกลบินอี) ดังนั้น การตรวจกรองพาหะในหญิงตั้งครรภ์โดยหญิงที่มาฝากครรภ์จะได้รับการตรวจ โอเอฟ (osmotic fragility test, OF test) หรือตรวจ



## การถ่ายทอดฮีโมโกลบินอี

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



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



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



CBC และ ดีซีไอพี (DCIP) เพื่อกรองพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอีตามลำดับ

การให้ข้อมูลและคำปรึกษาเกี่ยวกับหญิงตั้งครรภ์ที่เป็นพาหะและการติดตามสามีมาตรวจเลือด

การให้คำปรึกษากับสามีและภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโดยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดเป็นทางเลือกหนึ่งของหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรค

โดยทั่วไปแล้วการตรวจกรองพาหะในหญิงตั้งครรภ์ไม่แนะนำให้ทำ ควรทำก่อนการตั้งครรภ์กรณีที่มีภรรยาเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี มีข้อแนะนำอย่างในการชวนสามีมาตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมียขอที่จะแจ้งให้สามีทราบคือ

อุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอี พบได้บ่อย

สามีที่มาตรวจเลือดอาจจะปกติได้

แม้สามีที่มาตรวจเลือดเป็นพาหะของธาลัสซีเมียก็ยังมีโอกาสมีลูกปกติได้

ผลการตรวจเลือดและ การตัดสินใจของคุณสมรส ถือเป็นความลับ **อุบัติการณ์ของฮีโมโกลบินอีมีมากน้อยแค่ไหน**

ฮีโมโกลบินอีเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบได้บ่อย ประมาณ 1% ของประชากรโลกเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี ในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้พบได้บ่อยประเทศไทยในภาคอีสานโดยเฉพาะอีสานใต้ได้แก่ ศรีสะเกษ บุรีรัมย์ และสุรินทร์ พบประมาณ 50% ที่กรุงเทพฯพบประมาณ 15-20%