



คำถาม..@..คำตอบ

จากการอบรม ครู ก. และเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วราวรรณ ตันไพจิตร

รศ.พญ.ทัศนีย์ เล็บนาค

รศ.นพ. ชัยชัย สุระ

รศ.นพ. กิตติ ต่อจรัส



ถาม ในการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะหรือโรคธาลัสซีเมียดูจากอะไร
ตอบ การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย

- ประวัติเรื่องซีดหรือในครอบครัวว่ามีใครเป็นโรคหรือไม่
- การตรวจร่างกายโดยแพทย์ว่ามีภาวะซีด อาจพบอาการตาเหลือง ตับโต ม้ามโต
- การตรวจเลือดได้แก่
 - 3.1 ตรวจ CBC ว่ามีภาวะซีดจริง ระดับฮีโมโกลบิน (Hb) ต่ำหรือความเข้มข้นของเลือด (Hct) ต่ำกว่าปกติ
 - 3.2 ตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) จะสามารถให้การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ ได้เช่น โรคเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบิน อี (Beta-thalassemia/Hb E) และโรคฮีโมโกลบินเอช (Hb H disease) เป็นต้น

การวินิจฉัยพาหะ

- ประวัติถ้ามีญาติพี่น้องเป็นโรค หรือพาหะธาลัสซีเมีย ให้สงสัยว่าตัวเองอาจเป็นพาหะ
- การตรวจกรองว่าเป็นพาหะหรือไม่ปัจจุบันการตรวจกรองที่ทำได้แก่
 - 2.1 การตรวจ โอ.เอฟ. (O.F.) ถ้าผลผิดปกติหรือผลบวกสงสัยว่าจะเป็นพาหะ ของแอลฟาธาลัสซีเมีย หรือ เบต้าธาลัสซีเมีย ต้องรอตรวจยืนยันต่อไปคือ ตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) และ ตรวจพีซีอาร์ (PCR for alpha-thalassemia)

2.2 การตรวจ ดี.ซี.ไอ.พี. (DCIP) ถ้าผลผิดปกติหรือผลบวกสงสัยว่าจะเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E) ต้องรอตรวจยืนยันโดยตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) ต่อไป

2.3 การตรวจดัชนีเม็ดเลือดแดง (MCV) ถ้ามีขนาดเล็กกว่าค่าปกติโดยทั่วไปใช้ขนาดเล็กกว่า 80 fL.ถ้ามีขนาดเล็กให้สงสัยว่าจะเป็นพาหะ เบต้าธาลัสซีเมียหรือแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 เช่นกันต้องตรวจยืนยันเช่นกัน

3. การตรวจยืนยันว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่ให้ตรวจตามลำดับดังนี้

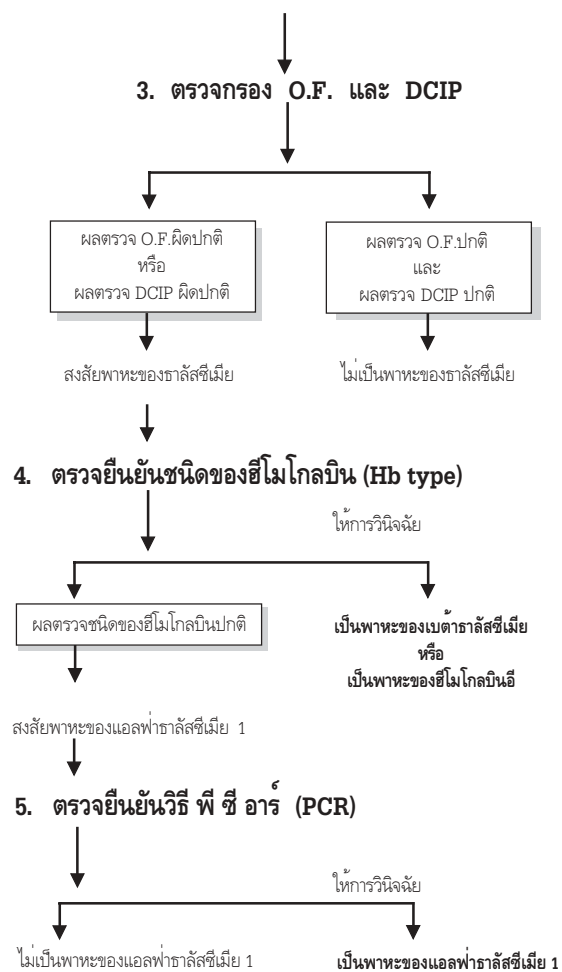
3.1 ตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) สามารถให้การวินิจฉัยพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย พาหะของฮีโมโกลบินอี และฮีโมโกลบิน คอนสแตนต์สปริงได้

3.2 การตรวจ พี.ซี.อาร์. สำหรับแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 (PCR for alpha-thalassemia 1) สามารถให้การวินิจฉัยพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

ถาม อยากให้คุณหมอเขียนแผนภูมิการตรวจพาหะธาลัสซีเมียเพื่อจะได้เข้าใจง่าย ๆ

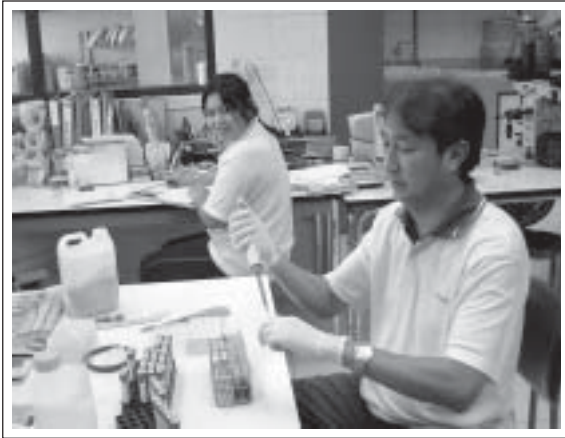
ตอบ แผนภูมิการวินิจฉัยพาหะมีดังนี้

1. ประวัติมีคนในครอบครัวเป็นโรคหรือพาหะของธาลัสซีเมีย
2. ประชาชนทั่วไปประสงค์จะตรวจกรอง หรือการตรวจกรองในคลินิกฝากครรภ์

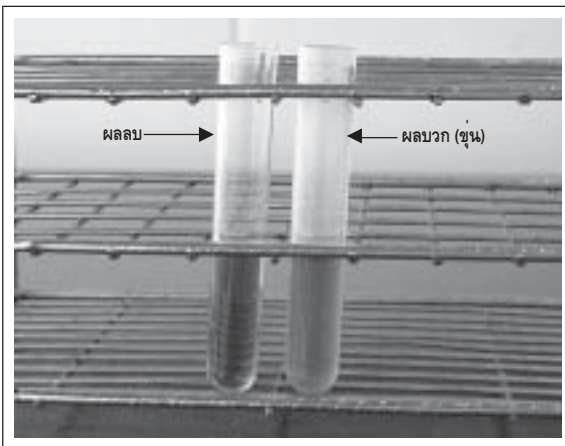




ถาม เรียนอาจารย์ช่วยอธิบาย การตรวจกรองธาลัสซีเมียด้วย OF, DCIP ว่าแต่ละอย่างคัดกรองอะไร เพราะบางแห่งตรวจคัดกรองด้วย MCV, DCIP ไม่ได้ตรวจ OF



ตอบ - การตรวจ OF หรือ Osmotic fragility เป็นการตรวจความเปราะบางของเม็ดเลือดแดง โดยใช้เลือดหยดลงในหลอดทดลองที่มีน้ำเกลือความเข้มข้น 0.36% ถ้าเป็นพาหะของ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และเบต้าธาลัสซีเมียจะทำให้สารละลายขุ่นหรือให้ผลบวกถ้าเป็นคนปกติจะทำให้สารละลายไม่ขุ่นหรือเป็นผลลบ



การตรวจ OF

- การตรวจ DCIP หรือ Dichloro phenol-indol phenol เป็นการทดสอบฮีโมโกลบินที่ ไม่เสถียรโดยการตกตะกอนสี ถ้าเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) หรือเป็น ฮีโมโกลบินอี โฮโมซัยกัส (Hb E homozygous) จะให้สารละลายขุ่นหรือผลบวก คนปกติสารละลายไม่ขุ่นหรือให้ผลลบ
- ต้นทุนของการตรวจ OF ราคาประมาณ 5 บาท และ DCIP ราคาประมาณ 20 บาท ต่อ 1 การทดสอบ รพ.ชุมชน และ รพ.ทั่วไปของกระทรวงสาธารณสุข จะใช้การตรวจ กรองทั้ง 2 วิธีนี้



เครื่องตรวจ MCV

- การตรวจ MCV หรือ Mean corpuscular volume เป็นการตรวจหาค่าเฉลี่ยขนาดของเม็ดเลือดแดง โดยใช้เครื่องตรวจเม็ดเลือดแดงอัตโนมัติ ค่าเฉลี่ยของ MCV ในคนปกติจะ ประมาณ 80-100 fL (femtoliter) ถ้าเป็นพาหะของแอลฟา หรือ เบต้าธาลัสซีเมีย ค่า MCV จะน้อยกว่า 80 fL โรงพยาบาลบางแห่งจะใช้ MCV แทน OF เพราะสะดวกกว่าและได้ผลค่อนข้างแน่นอนกว่า OF ซึ่งต้องใช้เจ้าหน้าที่อ่านผลแต่ราคาจะแพงกว่าคือ ประมาณ 100 บาท

ถาม เสนอแนะอยากให้คัดกรองตรวจ OF, DCIP และลงผลในบัตรประชาชนเหมือนกรุ๊ปเลือด เพื่อที่จะให้ความรู้แก่กลุ่มเสี่ยงทำให้การควบคุมโรคง่ายขึ้น

ตอบ ต้องเป็นนโยบายของประเทศหรือของกระทรวงสาธารณสุข แต่อย่างไรก็ตามหลักการของการ ตรวจกรองธาลัสซีเมียจะต้องเป็นความสมัครใจ เมื่อประชาชนเข้าใจและตระหนักในปัญหา จะมาขอตรวจเอง
ต้องระวังอีกเรื่องคือผลของการตรวจกรองจะเป็นความลับหรือ ความเป็นส่วนตัว (confidential) ของผู้ถูกตรวจดังนั้น การที่มีผลการตรวจอยู่ในบัตรประชาชนข้อมูลจะไม่เป็นความลับอีกต่อไป

ถาม การตรวจกรองธาลัสซีเมียดูผล MCV จะแน่นอนกว่าทำ OF หรือไม่

ตอบ แน่แน่นอนกว่าเพราะ MCV ใช้เครื่องอ่านส่วน OF ใช้ตาเจ้าหน้าที่ดูอาจมีหลายปัจจัยที่การรายงานผลของ OF คลาดเคลื่อนขึ้นอยู่กับความชำนาญ และเทคนิคการอ่านผล

ถาม ถ้า OF และ DCIP ให้ผลลบ อาจารย์จะบอกคนไข้อย่างไร

ตอบ บอกว่าผลการตรวจกรองเบื้องต้นไม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบิน อี

ถาม บิดาและมารดาพาบุตรอายุ 3 เดือนมาตรวจว่าเป็นธาลัสซีเมียหรือไม่ โดยในครอบครัว บิดาและมารดาเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย มีลูกชาย (พี่) อายุ 2 ปี เป็นโรคธาลัสซีเมีย (ไม่ทราบชนิด มีซีดีเล็กน้อย) อาจารย์จะแนะนำบุตรอายุ 3 เดือนนี้ มาเจาะ Hb type เมื่ออายุเท่าไร



ตอบ การตรวจ Hb type แนะนำให้ตรวจเมื่ออายุมากกว่า 1 ปี เพราะจะไม่ผลของ Hb F มากกว่าการแปล ผลสรุปผู้ป่วย รายนี้รอไปก่อนควรเจาะ Hb type เมื่ออายุ 1 ปีขึ้นไปและ ควรเจาะ Hb type ที่ช่วยด้วยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดอะไร เพราะสามารถนำข้อมูลมา ประกอบการแปลผลของน้องด้วย

ถาม กระผมเป็นแพทย์ทั่วไป (GP) อยู่รพ.บ้านเขว้า ซึ่งเป็นรพ. ชุมชนขนาด 30 เตียง จังหวัดชัยภูมิ มีคนไข้หญิงตั้งครรภ์ อายุครรภ์ 16 สัปดาห์ ตรวจเลือดผู้ป่วยความเข้มข้นเลือด (Hct) 36% , Hb type EE ของสามี ความเข้มข้นเลือด (Hct) 37% , Hb type EA จะให้คำแนะนำต่อคนไข้อย่างไร และผล Hb type EE กับ EA แปลว่าอะไร

ตอบ คาดว่าคู่สามีภรรยาที่ได้รับการตรวจกรองธาลัสซีเมียเมื่อมาฝากครรภ์แล้ว ส่งมา ตรวจยืนยันโดยตรวจ Hb type เพื่อดูว่าเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย หรือฮีโมโกลบิน อี (Hb E) หรือไม่ ความเข้มข้นของเลือดของภรรยาและสามีปกติไม่ซีด Hb type ของภรรยา เป็นไฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี (EE) หรือ homozygous Hb E ของสามีเป็นพาหะ ฮีโมโกลบิน อี (EA) หรือ Hb E trait โดยปกติฮีโมโกลบินซึ่งเป็นสาร สีแดงอยู่ในเม็ดเลือดแดง จะเป็นชนิด A เป็นส่วนใหญ่ (95%) ที่เหลือเป็นชนิด Hb A₂ (2.5 - 3.5 %)

ถ้ามีฮีโมโกลบินเป็น EA แสดงว่าเป็นพาหะของ Hb E ซึ่งก็คือคนปกติ แต่มีฮีโมโกลบิน อี 1 ยีนกับยีนปกติ 1 ยีนสามารถถ่ายทอดยีนนี้ไปให้ลูกหลานได้ ความสำคัญอยู่ที่ว่าถ้าไปแต่งงานกับคนที่ เป็นพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย โอกาสที่ลูกจะได้รับยีนฮีโมโกลบิน อี และยีนเบต้าธาลัสซีเมียจาก

พ่อและแม่ เกิดเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบิน อี (Beta - thalassemia / Hb E) ได้ 1 ใน 4 สำหรับ Hb EE นั้นแสดงว่าคนนั้นมี ฮีโมโกลบิน อี เกือบทั้งหมด (ประมาณ 85-100% ที่เหลือส่วนน้อยเป็นฮีโมโกลบิน F) ถือว่าเป็นคนปกติเช่นกันไม่ต้องรักษา Hb E พบได้ในคนไทยขึ้นอยู่กับภูมิภาคของประเทศ ผู้ที่เป็น Hb EE ถ้าแต่งงานกับผู้ที่ เป็น พาหะเบต้าธาลัสซีเมียมีโอกาส 50% จะมีลูกเป็นโรค เบต้า ธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบิน อี (Beta-thalassemia / Hb E) รายละเอียดของฮีโมโกลบิน อี ดูได้ใน จุลสารปีที่ 15 ฉบับที่ 1 หน้า 7 - 8

ถาม ทำงานอนามัยโรงเรียน คัดกรองโรคธาลัสซีเมียตรวจร่างกายเด็กนักเรียนที่ซีดและเหลือง เจาะความเข้มข้นเลือด (Hct) น้อยกว่า 36% ตรวจ OF , DCIP พบว่าตัวใดตัวหนึ่งให้ ผลบวก ในทางปฏิบัติของโรงพยาบาลให้โฟลิกแอซิด (folic acid) อาจารย์คิดว่าทำ ถูกต้องหรือไม่ (ไม่ได้ส่ง Hb type ไม่ทราบเหมือนกันว่าทำไม)

ตอบ การให้ Folic acid ในทางปฏิบัติจะให้เมื่อเป็นโรคธาลัสซีเมีย เพราะผู้ป่วยจะมีเม็ดเลือด แดงที่อายุสั้น จำเป็นต้องใช้กรด โฟลิกในการสร้างเม็ดเลือด สำหรับผู้ที่ เป็นพาหะหรือคนปกติ ไม่จำเป็นต้องให้ Folic acid

ผลการตรวจ Hct < 36% ต้องดูว่าซีดมากกว่านี้หรือไม่ เช่น Hct < 30% อาจมีปัญหาจากโรคซีด อย่างอื่นๆ เช่น ขาดธาตุเหล็ก เป็นต้น ต้องหาสาเหตุเป็นรายๆ ไป ส่วน OF DCIP ตัว ใดตัวหนึ่งให้ผลบวก ควรต้องตรวจยืนยัน (Hb type) ต่อไปเพื่อการวินิจฉัยที่ถูกต้อง