



คำถาม @ ตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

1. โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคชนิดเกิดจาก

- ก. ขาดสารอาหาร
- ข. เลือดเล็ดเรื้อรัง
- ค. พันธุกรรม

ตอบ ค. พันธุกรรม ผู้ที่เป็นโรคได้รับพันธุกรรมธาลัสซีเมียถ่ายทอดมาจากทั้งบิดา (ทางอสุจิ) และมารดา (ทางไข่) ซึ่งทั้งบิดาและมารดาถือว่าเป็น "พาหะ" ของธาลัสซีเมีย พาหะแข็งแรงเป็นปกติจึงไม่ทราบว่าเป็นพาหะ เมื่อเผชิญมาแต่งงานกันจึงอาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ อนึ่งโรคที่ทำให้ซีดอาจเกิดจากสาเหตุต่างๆ มากมาย เช่น โรคไขกระดูกฝ่อ โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว รวมทั้งจากการขาดสารอาหารและการเสียเลือดเรื้อรังด้วย

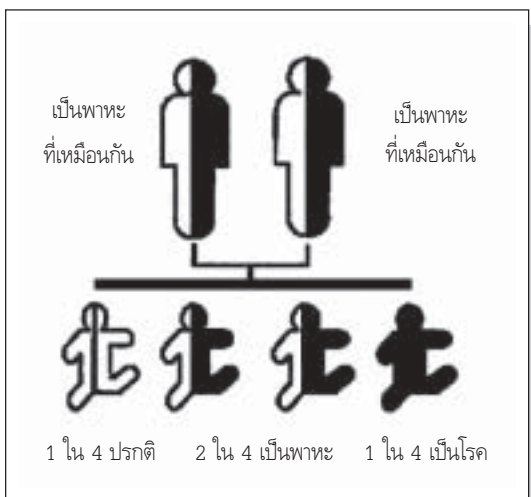
2. คนที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย

- ก. มีอาการซีด ตับม้ามโต
- ข. แข็งแรงปกติดี
- ค. ไม่สามารถบริจาคเลือด

ตอบ ข. แข็งแรงปกติดี พาหะมีลักษณะปกติ ไม่ซีด และเป็นผู้บริจาคโลหิตได้ ถ้าผ่านการคัดเลือกแล้ว คือ ไม่เป็นพาหะของโรคที่ติดต่อได้จากเลือด เช่น เอดส์ ตับอักเสบบี ซิฟิลิส เป็นต้น ไม่ซีดจนเกินกำหนด (ไม่ว่าจากสาเหตุใดก็ตาม) อนึ่งในการรับบริจาคเลือดไม่มีการตรวจว่า ผู้บริจาคเลือดเป็นหรือไม่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย พาหะถือว่าเป็นคนปกติที่แข็งแรงและไม่ซีด

3. พาหะธาลัสซีเมียชนิดเดียวกันมาแต่งงานกัน ลูกมีอัตราเสี่ยง

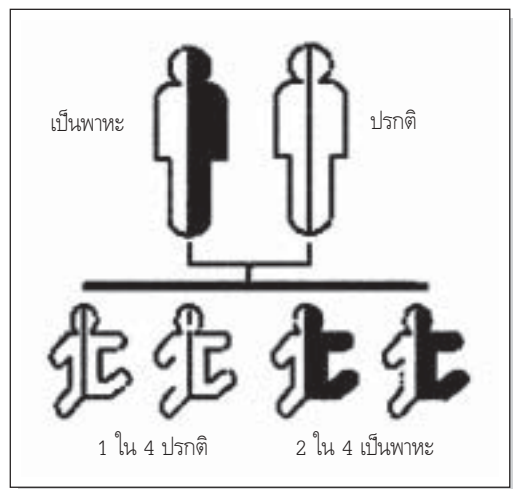
- ก. เป็นโรคธาลัสซีเมีย 1 ใน 4
- ข. ไม่เป็นโรค 1 ใน 4
- ค. เป็นโรคทุกคน



ตอบ ก. เป็นโรคธาลัสซีเมีย 1 ใน 4 เป็นพาหะ 2 ใน 4 และไม่เป็นพาหะ 1 ใน 4 หรือกล่าวได้ว่าอัตราการเป็นโรค 1 ใน 4 ไม่เป็นโรค 3 ใน 4 เพราะพาหะแข็งแรงดี ไม่เป็นโรค และอัตราเสี่ยงดังกล่าวนี้จะเท่ากันในทุกการตั้งครรภ์ ฉะนั้นครอบครัวเช่นนี้ถ้าลูกคนแรกเป็นโรคแล้วลูกคนต่อไปอาจเป็นโรคอีกก็ได้ เราจึงเห็นบางครอบครัว มีลูก 2 คน เป็นโรคทั้ง 2 คน บางครอบครัวมีลูก 7 คน เป็นโรคเพียงคนเดียว ทั้งที่พ่อ/แม่เป็นพาหะแบบเดียวกัน

4. เพื่อป้องกันโรคธาลัสซีเมียในทารก ถ้าหญิงมาฝากครรภ์และตรวจเลือดพบว่าไม่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย

- ก. ต้องตรวจสามีด้วยว่าเป็นพาหะหรือไม่
- ข. ไม่ต้องตรวจเลือดสามี
- ค. ควรตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ว่าเป็นโรคหรือไม่



ตอบ ข. ไม่ต้องตรวจเลือดสามี เพราะถ้าภรรยาไม่เป็นพาหะแม่สามีจะเป็นพาหะ บุตรก็ไม่เสี่ยงที่จะเป็นโรค (อาจไม่เป็นพาหะแบบมารดา หรือ เป็นพาหะแบบบิดาก็ได้) การตรวจสามีทำให้เสียค่าใช้จ่ายและเจ็บตัวโดยไม่จำเป็น สำหรับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์จะมีข้อบ่งชี้ เมื่อ **สามี/ภรรยาเป็นคู่เสี่ยง** ที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เช่น

เบต้าธาลัสซีเมีย/เบต้าธาลัสซีเมีย: บุตรอาจเป็นโรคธาลัสซีเมีย เมเจอร์

แอลฟาธาลัสซีเมีย1/แอลฟาธาลัสซีเมีย1: บุตรอาจเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ฮัยดรอฟล์ พิทัลลิส ซึ่งโรคชนิดนี้รุนแรงมากจนทารกมักเสียชีวิตในครรภ์

5. ถ้าผู้ป่วยมีหมู่เลือด "AB" แพทย์จะนำเลือดหมู่ใดมาให้ผู้ป่วย

- ก. เลือดหมู่ AB
- ข. เลือดหมู่ A
- ค. เลือดหมู่ B

ตอบ ก. เลือดหมู่ AB การให้เลือดจำเป็นอย่างยี่งที่จะต้องนำเลือดจากผู้บริจาคที่เข้ากันได้ดีที่สุด คือ เลือดหมู่เดียวกัน มิฉะนั้นอาจเกิดอันตรายจากการรับเลือด "ผิดหมู่" หรือ เกิดปฏิกิริยาใน



ผู้รับเลือด จนถึงกับชีวิตได้ จึงเห็นได้ว่าแพทย์ พยาบาล เจ้าหน้าที่จะมีความระมัดระวังมากในทุกขั้นตอน ตั้งแต่การเจาะเลือดผู้ป่วย ใส่หลอด การติดฉลากชื่อผู้ป่วย การเขียนใบขอเลือด การตรวจ การเข้ากันได้ของเลือดผู้ป่วยและเลือดในถุงจากผู้บริจาค การนำเลือดมาให้ผู้ป่วย ซึ่งผู้ป่วยผู้ปกครองทุกคนจะต้องจำได้ว่าผู้ป่วย หมดเลือดอะไร และถุงเลือดที่นำมาให้หมดอะไร เหมือนกับของตนเองหรือไม่ ก่อนให้เลือดจะมีการถามและซักซ้อมชื่อผู้ป่วย/หมดเลือด ตรวจสอบถุงเลือดจนแน่ใจว่าถูกต้องซึ่งความร่วมมือกันนี้จะทำให้ การให้เลือด/รับเลือดมีความปลอดภัยยิ่งขึ้น โดยสรุปผู้ป่วยที่มี หมดเลือดใด (A, B, O หรือ AB) ก็จะต้องรับเลือดหมูที่ตรงกันเท่านั้น

6. สิ่งใดเป็นสิ่งผิดปกติจากการรับเลือดที่ผู้ป่วย/ผู้ปกครองต้องรายงานแพทย์หรือพยาบาลเมื่อผู้ป่วย

- ก. รู้สึกหิว
- ข. เหงื่อออก
- ค. ปัสสาวะสีแดง

ตอบ ค. ปัสสาวะสีแดง ต้องรีบรายงานแพทย์/พยาบาลโดยด่วน และควรเก็บปัสสาวะไว้ให้ดู/ตรวจด้วย แพทย์/พยาบาลจะหยุดการ ให้เลือดทันทีถ้าตรวจพบว่า "สีแดง" นั้นเป็นสีของ "ฮีโมโกลบิน" ซึ่งอาจเกิดจากการให้เลือดที่ไม่เข้ากัน หรือให้เลือดผิดหมู่ (เช่น ผู้ป่วย หมดหมู่ "A" เอาเลือดหมู่ "B" มาให้ ซึ่งแม่จะให้ไปจำนวนเพียง ไม่มากก็อาจมีอันตรายได้ ซึ่งมักมีอาการอื่นๆ รวมด้วยเช่น มีไข้หนาว ปวดท้อง ปัสสาวะสีแดง ต่อมอาจช็อค และเสียชีวิตได้ แพทย์จะรับ ผู้ป่วยเข้าในโรงพยาบาล เพื่อดูแลรักษาอย่างรีบด่วนและใกล้ชิดต่อไป

7. การให้ยาขับเหล็กชนิดฉีด แพทย์คำนวณแล้วผู้ป่วยรายหนึ่ง ควรได้รับยาสัปดาห์ละ 5 ขวด ควรฉีดยาอย่างไร

- ก. ฉีดยาเข้าใต้ผิวหนังวันละขวด ให้นาน 10 ชั่วโมง รวม 5 วัน/สัปดาห์
- ข. ให้หนเดียว 5 ขวด ฉีดเข้าใต้ผิวหนัง นาน 10 ชั่วโมง
- ค. ให้ยา 5 ขวดในน้ำเกลือเข้าทางเส้นเลือดดำนาน 24 ชั่วโมง ต่อจากการให้เลือด

ตอบ ก. ฉีดยาเข้าใต้ผิวหนังวันละขวด ให้นาน 10 ชั่วโมง รวม 5 วัน/สัปดาห์ ยาขับเหล็ก ชนิดฉีดที่ใช้กันอยู่คือ เดสเฟอร์าล (Desferal®) ซึ่งต้องใช้โดยวิธีฉีดเท่านั้น เมื่อยาเข้าสู่ร่างกายแล้ว จะจับธาตุเหล็กเพื่อขับออกทางปัสสาวะและอุจจาระ และยาจะถูกขับออกจากร่างกายภายในเวลาเพียง 1-2 ชั่วโมง ฉะนั้นผลของยา จะออกฤทธิ์ได้นานถ้าค้างอยู่ในร่างกายนานที่สุด เช่น ให้หยุดยา เข้าเส้นเลือดดำตลอด 24 ชั่วโมงเป็นต้นซึ่งในภาคปฏิบัติจะทำได้เมื่อ มีข้อบ่งชี้เช่น มีธาตุเหล็กสูงมากจนมีอาการทางหัวใจ และสะดวก ที่จะให้ยาในโรงพยาบาล แพทย์จึงรับผู้ป่วยเข้าโรงพยาบาลเพื่อรับยา ในช่วงเวลาหนึ่งเป็นเวลาหลายๆ วัน จนอาการทางหัวใจดีขึ้น หรือ ธาตุเหล็กลดลง ในการนี้ผู้ป่วยน่าจะเป็นรายที่ต้องการขับเหล็กอย่าง

สม่ำเสมอในระยะยาว ซึ่งคำตอบในข้อ ก. จึงถูกต้องที่สุด คือ ระยะ เวลาที่ร่างกายได้รับยาใช้เวลานาน (10 ชั่วโมง) และรับ 5 วัน/สัปดาห์ ให้ผู้ป่วยได้มีเวลา "พัก" จากการขับเหล็กบ้าง เช่นในวันสุดสัปดาห์ เป็นวิธีที่ผู้ป่วยส่วนใหญ่ปฏิบัติและสามารถทำได้เองที่บ้านใน เด็กเล็กพ่อแม่จัดให้ ในเด็กโต-ผู้ใหญ่สามารถทำเองได้ ส่วน ข้อ ข. แม่ให้ยาจำนวนรวมเท่ากันก็จะเสียประโยชน์ในแง่ระยะเวลา ที่ยาออกฤทธิ์เพียงครั้งเดียว และการฉีดยา 5 ขวดเข้าใต้ผิวหนัง อาจก่อให้เกิดอาการเจ็บปวด หรือระคายมาก สำหรับข้อ ค. เนื่องจากการ ให้เลือดแม่ในผู้ป่วยที่ให้เลือดบ่อย ก็จะได้รับเลือดประมาณ 2-3 สัปดาห์ต่อครั้ง ทำให้การรับยาไม่ต่อเนื่องและน้อยกว่าการ ให้ทุกวัน ผลการขับเหล็กจึงไม่ได้ ดีเท่าเทียมข้อ ก.

8. โรคธาลัสซีเมียรักษาให้หายขาดได้โดย

- ก. รับประทานก่อนที่ม้ามจะโตมาก
- ข. ให้เลือดอย่างสม่ำเสมอจนหายขาด
- ค. ปลุกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (เช่น ปลุกถ่ายไขกระดูก, เลือดสายสะดือ)

ตอบ ค. ปลุกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (เช่นปลุกถ่ายไขกระดูก, เลือดสายสะดือ) การปลุกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นวิธีเดียว ในปัจจุบันที่สามารถรักษาโรคธาลัสซีเมียให้หายขาดได้ในประเทศไทย มีการรักษาโดยวิธีนี้ ที่โรงพยาบาลศิริราช โรงพยาบาลรามาธิบดี โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ และโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า ซึ่งจนถึง ปัจจุบันสามารถรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียหายได้แล้วมากกว่า 100 ราย ผลการรักษาดีมากในผู้ป่วยอายุน้อย ค่าใช้จ่ายยังคงค่อนข้างสูง ครอบครัวต้องร่วมมือกับแพทย์และมีความเข้าใจถึงหลักการการรักษา ผลดี ผลข้างเคียงและมีการเตรียมและดูแลผู้ป่วยอย่างดีตั้งแต่ก่อนการรักษา/ ระหว่างการรักษา/หลังการรักษา ปัจจุบันสามารถรักษาผู้ป่วยธาลัส ซีเมียชนิดรุนแรงให้มีคุณภาพชีวิตดี สุขภาพใกล้เคียงปกติ อายุยืนยาว โดยการให้เลือด (ทุก 3 สัปดาห์) จนหายขาด ในข้อ ข. ให้เลือดอย่าง สม่ำเสมอจนหายขาดร่วมกับให้ยาขับธาตุเหล็ก แต่ต้องรักษาไปตลอด ชีวิต ซึ่งมีค่าใช้จ่ายระยะยาวสูงมาก ส่วนการรักษาให้หายขาด (คือการ ปลุกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด) ก็ยังมีข้อจำกัดหลายประการ ทำให้ ผู้ป่วยที่ควรได้รับการรักษาโดย 2 วิธีนี้ในประเทศไทยยังมีจำนวน จำกัดเมื่อเทียบกับผู้ป่วยที่มีอยู่ สำหรับข้อ ก. การตัดม้ามจะมีข้อบ ่งชี้เมื่อม้ามโตมาก ซึ่งจะทำให้ซีดมาก ต้องให้เลือดบ่อยขึ้นๆ และก็เป็นรักษาเพื่อบรรเทาอาการเท่านั้น

9. ธาลัสซีเมียในประเทศไทย

- ก. มีคนเป็นพาหะมากกว่าเป็นโรค
- ข. มีคนเป็นโรคพอๆ กันกับคนเป็นพาหะ
- ค. มีคนเป็นโรคมกกว่าเป็นพาหะ

ตอบ ก. มีคนเป็นพาหะมากกว่าเป็นโรค การที่ประเทศไทยมีพาหะ ธาลัสซีเมียมากและพาหะแข็งแรงปกติจึงไม่ทราบว่าเป็นพาหะ เมื่อ



มาแต่งงานกัน จึงอาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ทุกปี ถ้าไม่มีโครงการควบคุมป้องกันโรค (ในอดีต) จะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคนี้ปีละประมาณ 12,000 ราย และเมื่อเป็นโรคแล้ว ผู้ป่วยส่วนหนึ่งเป็นโรคชนิดรุนแรงที่ชีวิตมากตัวเล็ก เจริญเติบโตไม่สมอายุ หน้าเปลี่ยน (หน้าธาลัสซีเมีย) และถ้าไม่ได้รับการรักษาเต็มที่มักเสียชีวิตภายใน 10 ปีแรกจากภาวะซีดมาก หัวใจวาย หรือติดเชื้อ

10. ถ้ายากทราบว่าเป็นพาหะหรือไม่ทราบ

- ก. ไปปรึกษาแพทย์เพื่อขอตรวจเลือด
- ข. ตรวจเลือดพ่อและแม่
- ค. ตรวจร่างกายโดยละเอียด

ตอบ ก. ไปปรึกษาแพทย์เพื่อขอตรวจเลือด การตรวจเลือดโดย "วิธีพิเศษ" (เฉพาะสำหรับการวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมียไม่ใช้การตรวจดูว่าซีดหรือไม่ซีดเท่านั้น มีเฉพาะในโรงพยาบาลใหญ่ๆ และบางสถาบัน) สามารถวินิจฉัยพาหะธาลัสซีเมียได้ ซึ่งแพทย์จะให้คำอธิบาย อาจให้เอกสารมาอ่านประกอบเพื่อให้เข้าใจยิ่งขึ้นในประเทศไทย เนื่องจากมีพาหะธาลัสซีเมียมาก (ทราบจากการสำรวจตรวจเลือดในประชาชนในภาคต่างๆ ของประเทศ) คู่สมรสของเราเป็นพาหะแล้ว จะนั้นเราเองก็มีโอกาสจะเป็นพาหะเช่นกันควรตรวจอย่างยิ่งในหญิง/ชายก่อนสมรสหรือก่อนมีบุตร อย่างช้าที่สุดเมื่อฝากครรภ์ เมื่อทราบผลแล้ว เพื่อความแน่ใจต้องปรึกษาแพทย์เพื่อหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง สำหรับการตรวจเลือดพ่อ/แม่ ไม่ให้คำตอบว่าลูกจะเป็นพาหะหรือไม่เสมอไป (พ่อ/แม่ ควรตรวจด้วยเมื่อจะมีบุตรอีก) ส่วนข้อ ค. การตรวจร่างกายโดยละเอียดจะไม่ช่วยในการวินิจฉัยพาหะ เพราะพาหะปกติดี

11. คนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียมีอาการซีด ควร

- ก. กินอาหารพวกตับ เครื่องใน เสมอๆ
- ข. หลีกเลี่ยงการซื้อยาบำรุงเลือดมารับประทานเอง
- ค. หลีกเลี่ยงอาหารประเภทผักและผลไม้

ตอบ ข. ไม่ซื้อยาบำรุงเลือดมารับประทานเอง เพราะยา "บำรุงเลือด" อาจเป็นยาที่มีธาตุเหล็กอยู่ ซึ่งใช้สำหรับผู้ป่วยขาดเหล็ก ส่วนผู้ป่วยธาลัสซีเมียเสี่ยงที่จะมีธาตุเหล็กสูงเกินอยู่ ถ้าได้ยาเข้าเหล็กก็ยิ่งทำให้ได้รับเหล็กเพิ่มขึ้นไปอีก ส่วนข้อ ก. ผิด เพราะอาหารพวกเลือดตับ เครื่องใน มีธาตุเหล็กสูง ผู้ป่วยมีธาตุเหล็กสูงอยู่แล้ว จะยิ่งทำให้ได้รับธาตุเหล็กเพิ่มขึ้นไปอีก จึงควรหลีกเลี่ยงอาหารพวกนี้ เพราะธาตุเหล็กที่สูงในร่างกายผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้มาจากทั้งการรับเลือดและจากอาหาร สำหรับข้อ ค. ควรรับประทานโดยเฉพาะอย่างยิ่งพืชผักใบเขียว ซึ่งมีวิตามินโฟเลตสูงวิตามินนี้จำเป็นและจะช่วยเสริมในการสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ๆ แทนเม็ดเลือดแดงเก่าที่แตกไป

12. วิธีการหนึ่งที่ใช้ในการรักษาโรคธาลัสซีเมีย

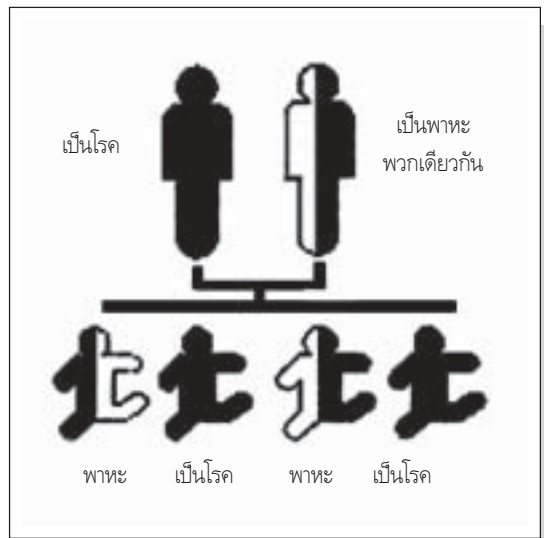
- ก. ปลุกถ่ายกระดูกไขสันหลัง
- ข. ปลุกถ่ายไขกระดูก
- ค. ปลุกถ่ายไขกระดูกสันหลัง

ตอบ ข. ปลุกถ่ายไขกระดูก ไขกระดูกมีอยู่ภายในกระดูกต่างๆ ของร่างกาย มีเซลล์สำคัญที่ทำหน้าที่สร้างเม็ดเลือด (เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด) การรักษาโรคธาลัสซีเมียไม่ได้ทำเจาะจงที่กระดูกสันหลังแต่อย่างใด แต่จะนำเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดมาจากไขกระดูกของผู้บริจาค โดยมักเจาะเอามาจากกระดูกสะโพก หรือนำมาจากเลือดสายสะดือทารกก็ได้ เมื่อเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดได้จากการเจาะไขกระดูก และเซลล์เหล่านั้นจะเจริญอยู่ในไขกระดูกของผู้ป่วยแทนไขกระดูกเดิม (ซึ่งแพทย์ได้กำจัดออกไปแล้ว) ในกระบวนการรักษาเราจึงเรียกกันว่า **"ปลุกถ่ายไขกระดูก"** และเรียก **"ปลุกถ่ายเลือดสายสะดือ"** ตามแหล่งที่นำเซลล์มา เซลล์นี้ก็เป็นเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดด้วยเช่นกัน

13. ถ้าท่านเป็นโรคธาลัสซีเมีย รักษาโดยการปลุกถ่ายไขกระดูกโรคหายขาด แข็งแรงดี ท่านจะแต่งงานอยากมีลูกแข็งแรง

- ก. ไปปรึกษาแพทย์ตรวจเลือดคู่สมรสว่าเป็นพาหะและจะเป็นคู่เสี่ยงหรือไม่
- ข. ลูกทุกคนจะเป็นพาหะเท่านั้น ไม่เป็นโรคจึงไม่ต้องกังวล
- ค. ไม่ควรแต่งงาน เพราะเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรค

ตอบ ก. ไปปรึกษาแพทย์ตรวจเลือดคู่สมรสว่าเป็นพาหะและจะ



เป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ แม้ท่านจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย โรคหายขาดแล้วไม่ซีด ไม่ต้องรับเลือดอีก อาการปกติ แต่ในการรักษาโดยการปลุกถ่ายไขกระดูกนั้น มีผลต่อเซลล์ในไขกระดูก ไม่ได้มีผลต่อเซลล์สืบพันธุ์ (เชื้ออสุจิของชาย หรือ ไข่ของหญิง) พันธุกรรมธาลัสซีเมียจึงยังมีอยู่เหมือนเดิมเช่นที่เป็นก่อนการรักษา (ยีนธาลัสซีเมียที่คู่กันทั้ง 2 ยีน) จึงยังถ่ายทอดให้บุตรต่อไปได้ ข้อ ก. จึงถูกต้อง ถ้าคู่สมรสไม่ เป็นพาหะ ลูกทุกคนจะเป็นพาหะ (รับยีนธาลัสซีเมียยีนใดยีนหนึ่ง



จากพ่อ) แต่ถ้าคุณสมรสเป็นพาหะชนิดเดียวกัน อัตราเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรค : เป็นพาหะ = 1 : 1 จึงจำเป็นต้องอย่างยิ่งที่ต้องตรวจเลือดคุณสมรสและปรึกษาแพทย์ เพื่อหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรค

14. อาการสำคัญของโรคธาลัสซีเมียคือ

- ก. คีรีชะเล็ก ปฏิกิริยาอ่อน
- ข. ซีด เลือดจาง ถ้ามีไขจะซีดลง
- ค. ซีดมาก ต้องรับเลือด 3 ลิตร/ครั้ง ทุกราย

ตอบ ข. ซีด เลือดจาง ถ้ามีไขจะซีดลง ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอาการซีด ถ้าซีดอยู่นานๆ จะมีลักษณะโครงสร้างของกระดูกเปลี่ยนไป โดยเฉพาะอย่างยิ่งกระดูกใบหน้า มีหน้าผากโหนก โหนกแก้มสูง มีฟันเหยิน เรียก "หน้าธาลัสซีเมีย" แต่คีรีชะจะไม่เล็ก และผู้ป่วยมีสติปัญญาปกติดี ผู้ป่วยโรคนี้มีอาการซีดมาก-น้อยต่างๆ กัน สุดแต่ความรุนแรง ถ้ารุนแรงมากแพทย์จะพิจารณาการรักษา เช่น ปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ซึ่งสามารถรักษาให้โรคหาย ขาดได้ ถ้าไม่สามารถทำได้อาจพิจารณาให้เลือดจนหายซีด (ต้องให้เลือดทุก 2-4 ลิตร/ครั้ง) ร่วมกับให้ยาขับเหล็ก ผู้ป่วยที่อาการรุนแรงมาก ซีดมาตลอดเวลานั้น จึงจำเป็นต้องให้เลือดทุก 3 ลิตร/ครั้ง ซึ่งนับเป็นส่วนน้อย ผู้ป่วยส่วนใหญ่จำเป็นต้องให้เลือดเพียงครั้งคราวเมื่อซีดลง

เช่น หลัง มีไข้ ไม่สบาย มีผู้ป่วยอีกจำนวนหนึ่งอาการน้อย อาจไม่จำเป็นต้องให้เลือดเลยตลอดชีวิต

15. ระดับฮีมาโตคริต ค่าได้อยู่ในเกณฑ์ปกติ

- ก. 13%
- ข. 33%
- ค. 63%

ตอบ ข. 33% ในข้อ ก. ระดับฮีมาโตคริต 13% นับว่าต่ำมากทำให้อ่อนเพลีย เหนื่อย หัวใจ เต้นเร็ว และอาจเกิดหัวใจวายได้ เช่นที่พบในผู้ป่วยธาลัสซีเมียบางราย โดยเฉพาะอย่างยิ่งถ้าซีดลงรวดเร็ว จำเป็นต้องรับการให้เลือดเพื่อให้ระดับเลือดสูงขึ้น โดยทั่วไปแพทย์มักให้เลือดถ้าผู้ป่วยมีระดับฮีมาโตคริตน้อยกว่า 17% ส่วนข้อ ข. ระดับฮีมาโตคริต 33% นับว่าอยู่ในเกณฑ์ปกติ (เทียบเท่ากับระดับฮีโมโกลบินประมาณ 11 กรัม%) และข้อ ค. ระดับฮีมาโตคริต 63% ถือว่าสูงมาก จึงเป็นระดับที่ผิดปกติด้วย (เลือดข้น) สำหรับเม็ดเลือดแดงเข้มข้นที่ทางธนาคารเลือดเตรียมไว้เพื่อจะนำมาให้ผู้ป่วยบางราย รวมทั้งโรคธาลัสซีเมียจะมีความเข้มข้นมาก (ฮีมาโตคริต 60-70%) เพราะได้แยกส่วนที่ไม่ต้องการออกไปแล้ว (พลาสมา : น้ำเหลือง และเซลล์เม็ดเลือดขาว)

