



# คำถาม @ ตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

## คำถาม

ดิฉันมีพี่น้อง 5 คน เป็นหญิง 3 คน ชาย 2 คน มีหลาน (ญาติสนิท) เป็นโรคธาลัสซีเมีย อาการรุนแรง เราได้รับคำแนะนำจากแพทย์ให้ตรวจเลือดกันทุกคน ดิฉันแต่งงานแล้วมีบุตร 2 คนคิดว่าพอแล้ว แต่ยังไม่ได้ทำหมัน ผลปรากฏว่าเราผู้หญิง 3 คน เป็นพาหะแต่ผู้ชาย 2 คน ไม่พบว่า เป็นพาหะเลย จึงขอเรียนถามคุณหมอมว่าผู้ชายไทยเป็นพาหะน้อยกว่าผู้หญิงใช่หรือไม่ ขอคำแนะนำเรื่องพาหะธาลัสซีเมีย และการวางแผนของครอบครัวของพวกเราทุกคนด้วยค่ะ

## คำตอบ

ธาลัสซีเมียเป็นภาวะที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย ผู้ที่เป็นโรครับพันธุกรรม (ยีน) ธาลัสซีเมียจากทั้งพ่อและแม่ คือมียีนที่คู่กันเป็นยีนธาลัสซีเมียทั้ง 2 ยีน โดยทั้งพ่อและแม่อย่างน้อยต้องเป็นพาหะทั้งคู่ มียีนที่คู่กันปกติ 1 ยีน กับ ยีนธาลัสซีเมีย 1 ยีน พาหะมีสุขภาพปกติจึงไม่ทราบว่าตนเป็นพาหะ เมื่อมาแต่งงานกันจึงอาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ (ภาพที่ 3)

ในประเทศไทยมีผู้ที่เป็นพาหะกันมากถึงประมาณร้อยละ 35-40 ของประชากร และมีทารกแรกเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมียปีละมากกว่า 10,000 ราย ในครอบครัวที่มีบุตรหรือญาติเป็นโรคธาลัสซีเมีย จึงควรตรวจเลือดเพื่อให้ทราบว่า เป็นพาหะหรือไม่ ดังเช่นครอบครัวของคุณ เพราะจะมีโอกาสเป็นพาหะมากกว่าคนทั่วไป ยกตัวอย่าง (ภาพที่ 3) ในครอบครัวที่มีบุตรเป็นโรค (หรือมีพี่น้องเป็นโรค) และพ่อแม่เป็นพาหะ อัตราเสี่ยงของบุตรของครอบครัวนี้คือ เป็นโรค = 1 ใน 4 เป็นพาหะ = 2 ใน 4 (สุขภาพแข็งแรงปกติ) และปกติโดยไม่เป็นพาหะ = 1 ใน 4 (นั่นคือ 3 ใน 4 หรือ 75% ของบุตร จะมีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย ซึ่งมากกว่าประชากรทั่วไป) ถ้าผู้เป็นโรคเป็นญาติ (ไม่ใช่พี่น้อง) อัตราเสี่ยงที่จะเป็นพาหะจะน้อยกว่า แต่ก็ยังสูงกว่าอัตราเสี่ยงของคนทั่วไป (ร้อยละ 35-40) เพื่อวางแผนการมีบุตรไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย ประชาชนคนไทยที่จะสมรสหรือจะมีบุตรควรตรวจหาพาหะธาลัสซีเมียและปรึกษาแพทย์ ในครอบครัวของคุณจึงยิ่งจำเป็นที่จะต้องตรวจว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ เพราะอัตราเสี่ยงจะมากกว่า

สำหรับการถ่ายทอดพันธุกรรม (ยีน) ธาลัสซีเมียไม่เกี่ยวข้องกับเพศหญิงหรือชายมีโอกาสรับพันธุกรรม (ยีน) ธาลัสซีเมียเท่าๆ กัน การที่ครอบครัวของคุณพบ พาหะในหญิง แต่ไม่พบในชายจึงเป็นเรื่องบังเอิญ

ครอบครัวของคุณพบหญิง 3 คน เป็นพาหะ ไม่ต้องกังวลเรื่อง

สุขภาพ เพราะปกติดี ไม่ต้องรับการรักษาใดๆ แต่เพื่อหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงต้องปรึกษาแพทย์ถ้าจะมีบุตร โดยตรวจเลือดคู่สมรสว่าเป็นพาหะหรือไม่ และเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ดังกล่าวแล้ว (เป็นพาหะพวกเดียวกันคือ "แอลฟา ธาลัสซีเมีย" ทั้งสองฝ่าย หรือ "เบต้า ธาลัสซีเมีย" ทั้งสองฝ่าย) ซึ่งแพทย์จะเป็นผู้ให้คำปรึกษาแนะนำต่อไป

สำหรับคุณเองสมรสแล้วมีบุตร 2 คน แข็งแรง ไม่เป็นโรค และวางแผนจะไม่มีการมีบุตรอีก ควรต้องมั่นใจในการคุมกำเนิด หรือทำหมันเสีย เพราะคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ถ้าเผชิญสามีก็เป็นพาหะด้วย หากมีบุตรอีก จึงอาจมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียได้เช่นกัน ฉะนั้นถ้าไม่ได้ทำหมัน หรือ ไม่มั่นใจเรื่องการคุมกำเนิด จึงควรตรวจเลือดสามี และขอคำแนะนำจากแพทย์ต่อไป ต้องไม่ลืมด้วยว่าบุตรของคุณ (และของน้องสาว) ควรได้รับการตรวจภาวะธาลัสซีเมียด้วยว่าเป็นพาหะหรือไม่ ส่วนน้องชาย 2 คน ไม่เป็นพาหะไม่จำเป็นต้องตรวจเลือดคู่สมรส และจะไม่มีการมีบุตรเป็นโรค (ภาพที่ 1, 2, 4, 5) ส่วนบุตร (ของน้องชาย) จะเป็นพาหะหรือไม่ ขึ้นอยู่กับพันธุกรรมทางฝ่ายมารดา

อีกหนึ่งการที่เราทราบว่าตนเองเป็นพาหะนั้น นับว่าโชคดีที่ทราบเพราะมีโอกาสที่จะทำความเข้าใจกับภาวะนี้ และมีโอกาสที่จะปรึกษาหารือกับแพทย์ เพื่อวางแผนการมีบุตรที่แข็งแรงไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียได้ ในขณะที่คนทั่วไป (ซึ่งก็มีโอกาสเป็นพาหะได้มากดังที่กล่าวแล้ว) ไม่เคยคิด (เพราะไม่รู้จักธาลัสซีเมีย ไม่เคยคิดจะตรวจเลือด เพราะตนเองสุขภาพดี ปกติ) วาอาจเป็นพาหะ และอาจมีลูกเป็นโรคโดยไม่มีการเตรียมตัวเลย

## คำถาม

ขอถามคุณหมอดูด้วยค่ะ น้องสาวของดิฉันมีอาการซีด แพทย์ให้รับประทานยาบำรุงเลือด? มานานนับปี (คนที่เพิ่งตรวจพบว่า เป็นพาหะพร้อมดิฉัน) ทำไมพาหะบางคนซีด บางคนไม่ซีด ดิฉันและน้องสาวอีกคนไม่ซีด

## คำตอบ

พาหะธาลัสซีเมีย คือ ผู้ที่มีพันธุกรรม (ยีน) ธาลัสซีเมียอยู่ 1 ยีน ยีนที่คู่กันปกติ พาหะอาการปกติ แข็งแรงดี และไม่ซีด จะทราบว่าเป็นพาหะได้โดยการตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษตรวจจำเพาะว่าเป็นพาหะหรือไม่ และปัจจุบันมีวิธีตรวจลึกซึ้งลงไปสามารถตรวจได้ตัวว่าเป็นพาหะชนิดใดซึ่งการวินิจฉัยนี้จะเป็นประโยชน์ในการวางแผนการมีครอบครัวและการมีบุตร ดังกล่าวแล้ว การที่น้องสาวของคุณมีอาการซีด และต้องรับการรักษานานนับปีนั้น เป็นความผิดปกติ ซึ่งน่าจะมีสาเหตุอื่นซึ่งไม่ใช่ปัญหาการเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ซึ่งสาเหตุของภาวะซีดมีได้หลายอย่าง น้องของคุณควรปรึกษาและถามคุณหมอมว่าสาเหตุของภาวะซีดเกิดจากอะไร คุณหมอมวินิจฉัยว่าเป็นโรคอะไร รักษาอย่างไรอยู่ (ยาที่ได้รับเป็นยาอะไร) แผนการรักษาเป็นอย่างไร ทั้งนี้



เพื่อให้ทราบและเข้าใจโรคที่เป็นอยู่ จะได้ร่วมมือในการรับการรักษา เพื่อให้ผลการรักษาที่ดีที่สุดรวมทั้งบางครั้งอาจมีโอกาสป้องกันโรคได้ด้วย

### คำถาม

กระผมอายุ 20 ปี เคยเข้าโรงพยาบาลเพราะแขนหัก แพทย์ตรวจเลือดบอกว่าเม็ดเลือดแดงผิดปกติ และตรวจเพิ่มเติมบอกว่าเป็น "ไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี" คุณหมอบอกให้บัตรเล็กเขียนการวินิจฉัยว่า Homozygous Hb E พร้อมกับให้แผ่นพับและหนังสือเล่มเล็กๆ มาอ่าน บอกผมว่าไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย แม้จะมีกรรมพันธุ์ (ยีน) ธาลัสซีเมีย คือ ฮีโมโกลบิน อี อยู่ทั้ง 2 ยีน แต่พันธุกรรมนี้จะถ่ายทอดต่อไปให้ลูกทุกคน แล้วถ้าจะแต่งงานให้ตรวจดูสมรสว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดเบต้าหรือไม่ ถ้าไม่มีก็ปลอดภัย มีลูกลูกจะไม่เป็นโรค แพทย์แนะนำให้ปรึกษาหมอบอกก่อนแต่งงาน เพื่อฟังคำอธิบายอีกครั้ง ผมเองไม่ซีด และแข็งแรงดีมาตลอด แพทย์ยังแนะนำให้พี่ๆ น้องๆ มาตรวจเลือดด้วย ผมมีพี่สาวคนเดียว อายุ 23 ปี สุขภาพแข็งแรง ไม่ซีด ได้ไปตรวจเลือดพบว่า เป็นเหมือนกับผม คุณพ่อ คุณแม่ (อายุ 49 ปี) จึงขอตรวจเลือดบ้าง พบว่าเราทั้งสี่เป็นเหมือนกันหมด คุณพ่อ คุณแม่ ก็แข็งแรงดีครับ แพทย์จึงให้คำแนะนำแก่ครอบครัวของเรา และได้ตรวจเลือดให้คุณแม่ของพี่สาวของผมด้วย แปลกมากที่เขาก็เป็นพาหะฮีโมโกลบิน อี ด้วย กำลังจะเอาผลไปปรึกษาแพทย์ของเขาครับ ผมขอถามคุณหมอบอกด้วยดังนี้

1. พาหะฮีโมโกลบิน อี กับ ไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี ต่างกันหรือไม่ เป็นโรค และมีสุขภาพปกติใช่หรือไม่
2. ครอบครัวของเราทั้ง 4 คน จะมีอาการกลายเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ เมื่ออายุมากขึ้น เช่น 50 ปีขึ้นไป
3. ถ้าพี่สาวของผมแต่งงานและมีบุตร บุตรอาจเป็นไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี แต่ก็เป็นแค่พาหะฮีโมโกลบิน อี ในอัตรา 1:1 และไม่เป็นโรคใช่ไหมครับ (ผมลองคิดถึงดูจากภาพในหนังสือที่แพทย์เคยให้มา)
4. ทำไมครอบครัวของเราจึงมีการตรวจพบผิดปกติเช่นนี้ เคยพบในครอบครัวอื่น อย่างนี้บ้างไหมครับ
5. ขอคำแนะนำเพิ่มเติมด้วยครับ เกี่ยวกับข้อควรปฏิบัติอื่นๆ

### คำตอบ

ฮีโมโกลบิน อี เป็น ฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดหนึ่ง (ที่มีผู้ตั้งชื่อว่า อี : E) ที่พบมากในประชาชนในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ โดยเฉพาะอย่างยิ่งบริเวณเขตติดต่อกันของ 3 ประเทศคือ ไทย-ลาว-เขมร จนมีผู้เรียกบริเวณนี้ว่า Hemoglobin E triangle สำหรับประเทศไทยคือ บริเวณจังหวัดสุรินทร์และใกล้เคียง ซึ่งพบพาหะฮีโมโกลบิน อี มากถึงร้อยละ 50-60 ของประชากรที่เดียว (ลองนึกดูว่าคนร้อยละ 50-60 ของประชากรที่เดียว) ขอตอบคำถามของคุณ ดังนี้

1. ใช่ พาหะฮีโมโกลบิน อี และ ไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี มีสุขภาพแข็งแรงดี ไม่ต้องรักษา ไม่เป็นโรค จึงไม่สามารถ

วินิจฉัยจากการตรวจร่างกายได้ สามารถวินิจฉัยโดยการตรวจเลือด ดังเช่นประสบการณ์ของตนเอง เมื่อตรวจดูลักษณะเม็ดเลือดแดงจากกล้องจุลทรรศน์จะพบลักษณะเม็ดเลือดแดงแปลกไปจากปกติ คือ มีลักษณะที่เรียกว่า "เซลล์เป้าตาวิว" (target cell) และเม็ดเลือดแดงมีปริมาตรลดลง (mean corpuscular volume : MCV เล็กกลง) และนอกจากนั้นเมื่อตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (มีวิธีตรวจได้หลายวิธี) จะพบฮีโมโกลบิน อี (ดูตารางที่ 1) ซึ่งจะไม่พบในคนปกติ

2. จะไม่มีการเปลี่ยนแปลง คือ ไม่เป็นโรค
3. ใช่ค่ะ และขอชมเชยที่สนใจศึกษาและเข้าใจถูกต้อง (ภาพที่ 7)
4. เคยมีการตรวจพบครอบครัวที่ทั้งพ่อ, แม่, ลูกๆ เป็นไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี เช่นนี้ (ภาพที่ 8) โดยทุกคนสุขภาพสมบูรณ์ดี บางครอบครัวพบโดยบังเอิญ และมีการตรวจเพิ่มเติมคนอื่นๆ ในครอบครัว ดังเช่นครอบครัวของคุณ บางครอบครัวได้รับการวินิจฉัย เนื่องจากมาขอตรวจเลือด เพราะมีญาติเป็นโรคธาลัสซีเมีย กรณีครอบครัวของคุณ แพทย์จะเน้นการซักประวัติถิ่นที่อยู่ด้วย เช่น พื้นเพเดิมอยู่ในภาคตะวันออกเฉียงเหนือหรือไม่ โดยเฉพาะอย่างยิ่งแถบจังหวัดสุรินทร์ แต่เนื่องจากพาหะฮีโมโกลบิน อี พบได้ทุกภาคของประเทศ จึงพบผู้เป็นไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี ได้ทั่วๆ ไปด้วย
5. พาหะฮีโมโกลบิน อี และ ไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี มีสุขภาพแข็งแรงปกติดี แต่ถ้าตรวจเลือดจะพบความผิดปกติที่กล่าวแล้ว ที่สำคัญมาก คือ หากจะสมรสหรือจะมีบุตรจะต้องตรวจดูสมรสว่าจะเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คือ "เบต้า ธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี หรือไมโดยต้องปรึกษาแพทย์ ผู้เป็นไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี ถ้าสมรสกับพาหะเบต้า-ธาลัสซีเมีย จะมีอัตราเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี มากกว่าพาหะฮีโมโกลบิน อี (ภาพที่ 9, 10) และควรมีการตรวจเลือดในหมู่เครือญาติก่อนสมรส หรืออย่างช้าก่อนมีบุตร และปรึกษาแพทย์

คุณจะได้เห็นได้ว่าพาหะธาลัสซีเมีย พาหะฮีโมโกลบิน อี และ ไฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี มีสุขภาพปกติและประเทศไทยเป็นผู้เป็นพาหะมาก เพื่อเป็นการช่วยเหลือญาติๆ หรือคนที่เรารู้จักเคยเมื่อเรามีความรู้จึงควรช่วยกันเผยแพร่ให้เขารู้จักธาลัสซีเมียด้วย และแนะนำให้มีการตรวจเลือดและปรึกษาแพทย์ เพื่อวางแผนให้เป็นครอบครัวที่บุตรไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย สำหรับเอกสารต่างๆ VCD เผยแพร่ความรู้สามารถติดต่อขอได้ที่มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ ในวันและเวลาราชการ



สัญลักษณ์ของภาพ

ปกติ



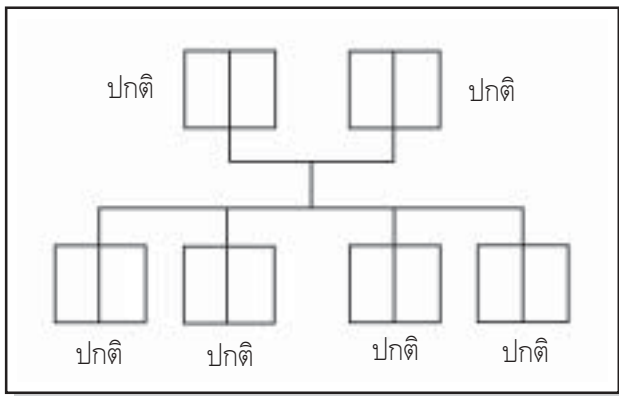
เบต้า ฐาลัสซีเมีย



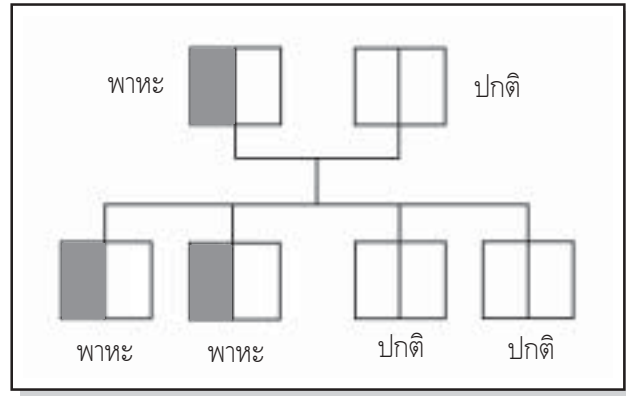
ฮีโมโกลบิน อี



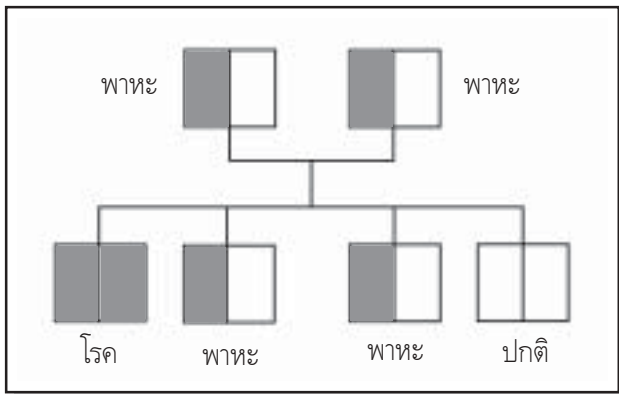
- พาหะอี = พาหะฮีโมโกลบิน อี (พาหะ Hb E : Hb E trait , Hb E carrier)  
 โฮโม อี = โฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี (Homo E : Homozygous Hb E)  
 พาหะเบต้า = พาหะเบต้า-ฐาลัสซีเมีย ( $\beta$ -thalassemia trait ,  $\beta$ -thalassemia carrier)  
 เบต้า / Hb อี = โรคเบต้า-ฐาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบิน อี ( $\beta$ -thalassemia / Hb E disease)  
 Hb = hemoglobin (ฮีโมโกลบิน)



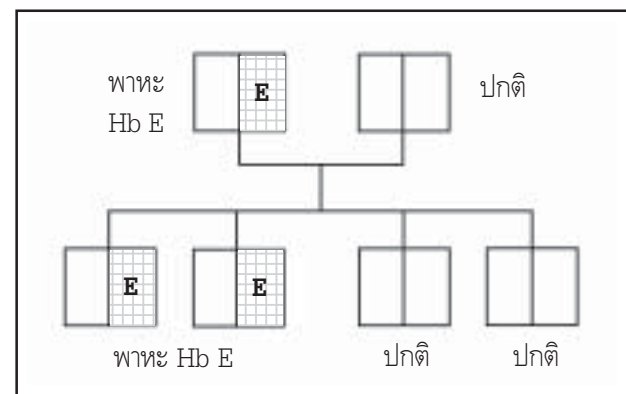
ภาพที่ 1



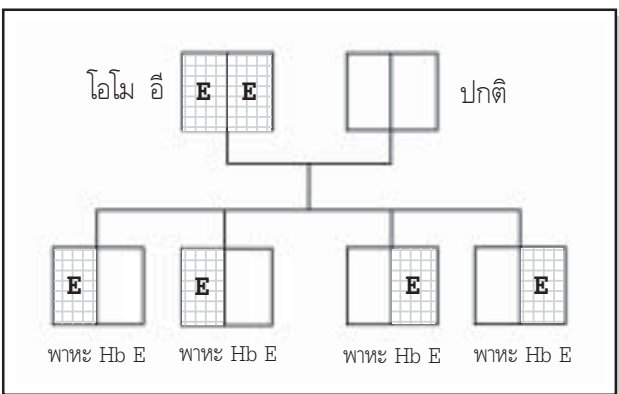
ภาพที่ 2 พาหะ : ปกติ = 1 : 1



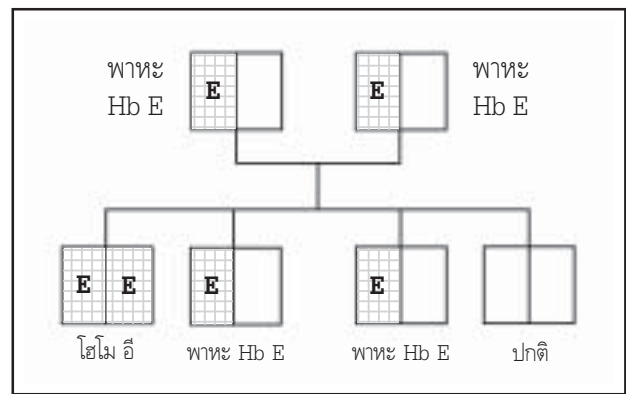
ภาพที่ 3 โรค : พาหะ : ปกติ = 1 : 2 : 1



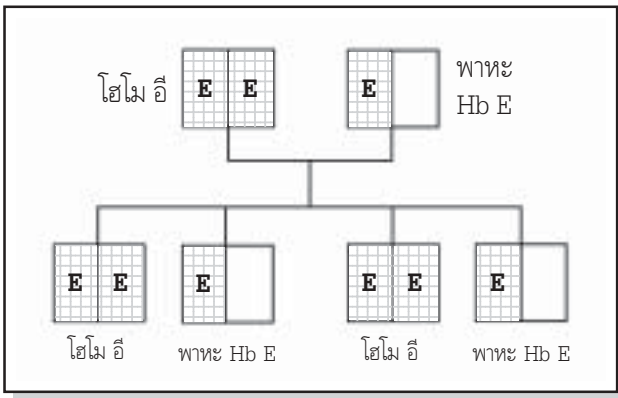
ภาพที่ 4 พาหะฮีโมโกลบิน อี : ปกติ = 1:1



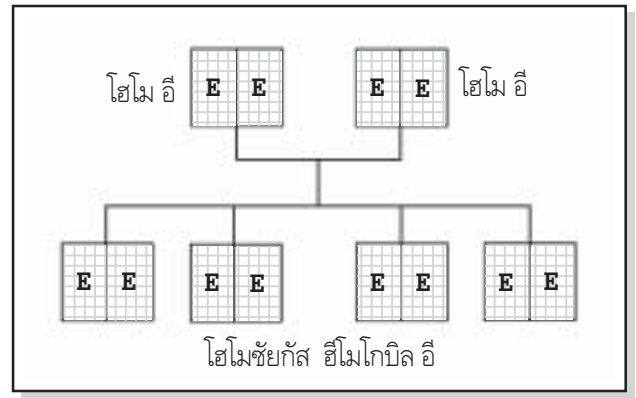
ภาพที่ 5 เป็นพาหะ Hb E ทุกคน



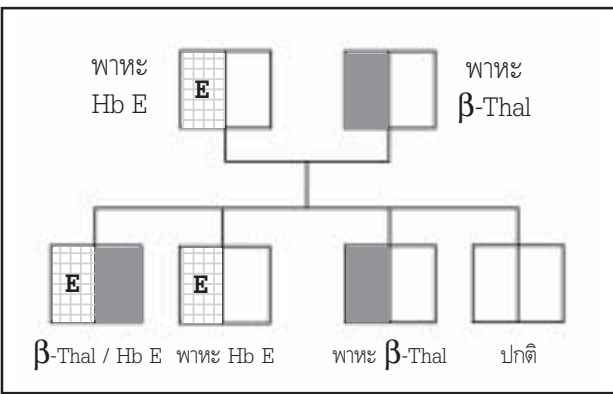
ภาพที่ 6 โฮโมซัยกัส Hb E: พาหะ Hb E: ปกติ 1:2:1



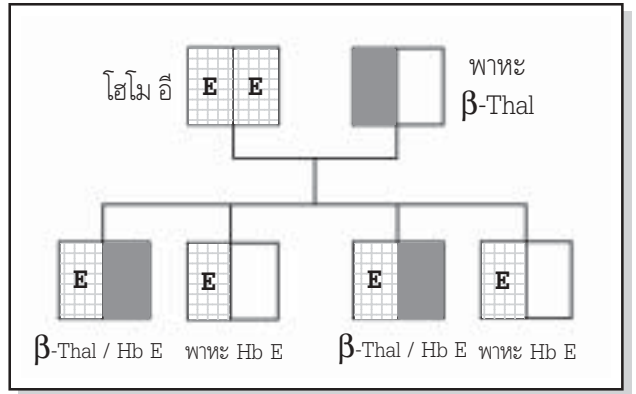
ภาพที่ 7 โฮโมซัยกัส อี : พาหะ อี = 2:1



ภาพที่ 8 เป็นโฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี ทุกคน



ภาพที่ 9 โรคเบต้า ธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี : พาหะ ฮีโมโกลบิน อี : พาหะเบต้า ธาลัสซีเมีย : ปกติ = 1 : 1 : 1 : 1



ภาพที่ 10 โรคเบต้า ธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี : พาหะ ฮีโมโกลบิน อี = 1 : 1

ตารางที่ 1 ผลการตรวจในภาวะต่างๆ

	Hb (g/dL)	MCV (fL)	Hb Type
ผู้ใหญ่ปกติ	13-15	ปกติ	A + A2 (2-4%)
พาหะฮีโมโกลบิน อี*	ใกล้เคียงปกติ	ต่ำ - ปกติ	A + E (~ 25-30%)
โฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี**	ต่ำกว่าปกติเล็กน้อย	ต่ำ	F + E (~ 85-100%)

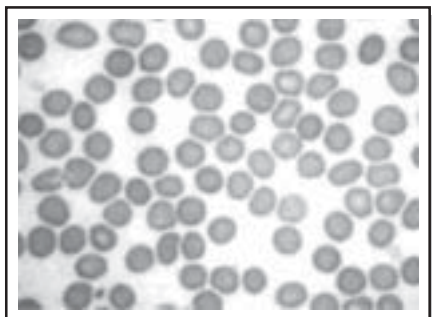
**Hb :** hemoglobin (ฮีโมโกลบิน) **MCV :** mean corpuscular volume (ปริมาตรเม็ดเลือดแดง)

**Hb Type :** hemoglobin type (ชนิดฮีโมโกลบิน)

**\* :** พบเม็ดเลือดแดงลักษณะเซลล์เป้าตาว่าวประมาณ Hb ใกล้เคียงปกติ

**\*\* :** พบเซลล์เป้าตาว่าว (target cell) จำนวนมาก และระดับ Hb ต่ำกว่าปกติเล็กน้อย โดยไม่มีอาการ

ลักษณะเม็ดเลือดแดงเซลล์ปกติ



ลักษณะเม็ดเลือดเซลล์เป้าตาว่าว (target cell)

