



**Subject:** รบกวนขอคำปรึกษาเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียด้วยครับ  
เรียนคุณหมอที่เคารพ กระผมมีเรื่องรบกวนขอคำปรึกษาเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียด้วยครับ ผมได้ไปตรวจเลือดวิธีพิเศษ  
**ผลเลือดของผม**

**CBC:** Hb : 14.5 g/dl , Hct : 46.2 % , MCV : 63.4 fl  
MCH 19.9 pg , MCHC : 31.4 g/dl , RDW : 16 %  
**OF:** Decrease, **Inclusion Body:** Not Found  
**Hemoglobin type:** Hb A : 0.0 % , Hb A<sub>2</sub> : 0.0 % ,  
Hb E : 90.4 % , Hb F: 7.8 %  
**Comment:** Hemoglobin E Homozygous

**ผลเลือดของภรรยา**  
**CBC:** Hb : 11.6 g/dl , Hct : 36 % , MCV : 82.1 fl  
MCH : 26.5 pg MCHC : 32.2 g/dl , RDW : 13.4 %  
**OF:** Normal, **Inclusion Body:** Not Found  
**Hemoglobin type:** Hb A : 60.7% , Hb A<sub>2</sub> : 0.0% ,  
Hb E : 31.4% , Hb F : 1.6%  
**Comment:** Hemoglobin E Trait

กระผมอยากทราบว่า เป็นพาหะ หรือเป็นโรค ชื่อและชนิดอะไร  
ผมสามารถมีลูกและมีโอกาสเป็นพาหะ หรือโรค และจะเป็นอันตราย  
หรือเปล่า และ ผมและภรรยาขาดธาตุเหล็กหรือมีธาตุเหล็กเกินครับ  
ขอรบกวนคุณหมอช่วยตอบด้วยนะครับ  
ขอขอบพระคุณคุณหมอเป็นอย่างสูง

**คุณ ธ.**

**เรียน คุณ ธ. ที่นับถือ**

ผลเลือดของคุณเป็นฮีโมโกลบินอี ไฮโมไซท์โกส ไม่ได้เป็นโรคแต่  
เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติ คนปกติจะมีฮีโมโกลบิน **A A<sub>2</sub>** แต่ของคุณ  
เป็น **EE** แสดงว่ามียีนที่มี ฮีโมโกลบินอี ทั้งสองยีน ผลเลือดของ  
ภรรยาคุณเป็นฮีโมโกลบินอี เซทเทอร์โรไซท์โกส หรือพาหะของ  
ฮีโมโกลบิน E ไม่ได้เป็นโรคเช่นกัน แต่มียีนที่มี ฮีโมโกลบินอีและยีน  
ที่มี ฮีโมโกลบินเอ EA อย่างละยีนคุณสามารถมีลูกได้ โอกาสเป็น  
ฮีโมโกลบินอี ไฮโมไซท์โกส 50% , พาหะของฮีโมโกลบิน E 50%  
ไม่เป็นโรค ลูกจะเป็นผู้ที่สุขภาพดีเหมือน คุณ ธ และภรรยาตามลำดับ  
ผล เลือดของคุณไม่ซีดไม่ขาดธาตุเหล็กและไม่มีเหล็กเกิน ผลเลือด  
ของภรรยาคุณมีซีดเล็กน้อยอาจจากขาดธาตุเหล็กได้ต้องดูว่ามี  
ประวัติเสียเลือดหรือไม่เช่นมีประจำเดือนออกมากเป็นต้นหรือจะ  
เลือดคุดระดับเฟอร์ไรตินว่าต่ำกว่าปกติหรือไม่ รายละเอียดดูในจุลสาร  
ปีที่ 16 ฉบับที่ 3

**นพ.กิตติ**

**เรียน คุณหมอกิตติ**

ผมขอคำปรึกษาเพิ่มเติมครับคือเมื่อปี 41 ภรรยาผมไปตรวจเลือด  
ที่ รพ.(ก) ผลตรวจของภรรยา เป็น hemoglobin E heterozygous  
พอเมื่อไม่นานนี้ไปตรวจ รพ.(ข) ผลตรวจเป็น hemoglobin E trait  
ผมอ่านหนังสือจุลสารของคุณหมอพอเข้าใจระดับหนึ่งแต่ยังสงสัย  
ว่ามีส่วนไหนที่ไม่เหมือนกันหรือเปล่าทำไมไม่มีชื่อเดียวครับและ  
คงไม่มีผลกับผมเพราะผมเป็น hemoglobin E homozygous ครับ  
ขอขอบคุณครับ

**คุณ ธ.**

**เรียนคุณ ธ. ที่นับถือ**

Heterozygous และ trait หมายถึง พาหะเหมือนกันครับ พาหะ  
คือคนปกติ ในกรณีภรรยาคุณเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี แสดงว่า  
มียีนฮีโมโกลบินอีและยีนปกติ ส่วนคุณเป็นฮีโมโกลบินอีไฮโม  
ไซท์โกสเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดหนึ่ง พบมากในคนไทยไม่มี  
อาการผิดปกติที่แสดงออกทางคลินิกที่ชัดเจนเช่น ซีด มียีน  
ฮีโมโกลบินอีทั้งสองยีน ลูกของคุณมีโอกาส 50% เป็นพาหะของฮีโม  
โกลบินอี และ 50% เป็นฮีโมโกลบินอีไฮโมไซท์โกสครับ

**นพ.กิตติ**

**เรียน รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส ที่เคารพ**

สวัสดีค่ะคุณหมอค่ะ ดิฉันมีปัญหาที่จะเรียนถามคุณหมอเกี่ยวกับ  
แนวทางการรักษาธาลัสซีเมีย Beta/Hb E ค่ะ  
ก่อนอื่นดิฉันขอเล่าประวัติโดยสังเขปก่อนนะคะดิฉันเป็นพยาบาล  
วิชาชีพทำงานในโรงพยาบาลศูนย์ในจังหวัด อ. ผู้ป่วยคือลูกชาย  
ปัจจุบันอายุ 2.4 ปี ตรวจพบว่าเป็น Beta/Hb E เมื่ออายุประมาณ  
1.6 ปี เนื่องจากป่วยเป็นไข้หวัด Hct~25% แพทย์ส่งเจาะ Hb typ-  
ing จึงทราบว่าโรคนี้ ปัจจุบันแข็งแรงดี ระดับ Hct ที่โรงพยาบาล  
ส. ~35-36% ปกติลูกชายจะเป็นเด็กที่ active มาก สนด้วยคะแนน IQ ดี  
มาก ดูจากหน้าตาแล้วถ้าไม่บอกก็ไม่รู้ว่าโรคนี้ แต่สิ่งที่บ่งบอก  
และแตกต่างจากพ่อ แม่และพี่สาวคือ ไม่ค่อยมีตั้งจุมูก (สามี เป็น EA  
ส่วนดิฉันเป็น EE ลูกสาวเป็น EA ร่างกายแข็งแรงดีคะ อายุ 7 ปี)  
และมักเป็นไข้หวัดหายแต่ไม่ถึงกับบ่อย ดิฉันขอเรียนถามคุณหมอ  
ดังนี้คะ

1. กรณีลูกชายของคุณดิฉันจะต้องรักษาแบบไหนคะ?  
จำเป็นที่จะต้องปลูกถ่าย stem cell หรือเปล่าคะ?
2. การพยากรณ์โรค เมื่อเขาโตขึ้นจะเป็นอย่างไร
3. ตอนนี้อาการของเขาก็ปกติดีคะ มี case ที่เป็น type นี้ แล้ว  
อาการไม่รุนแรงมีไม่คะ เช่น Hct อยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่ต้อง  
ให้เลือด ไม่ต้องทานยาขับเหล็ก และสามารถมีคุณภาพชีวิตที่ดีได้  
ถ้ามี เจอได้กี่ % ค่ะ

คุณหมอช่วยกรุณาตอบดิฉันด้วยนะค่ะ ขอขอบพระคุณมากค่ะ และ  
ขอให้กำลังใจคุณหมอในการทำงานเพื่อผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียต่อไปคะ  
ยังมีประชาชนอีกมากมายที่ยังขาดความเข้าใจเกี่ยวกับโรคนี้โดยเฉพาะ  
มารดาที่ตั้งครรภ์ ถ้าไม่ได้รับการ Counseling ที่ถูกต้องจากพยาบาล



ที่ผ่านการอบรมเรื่องนี้โดยตรงก็จะทำให้เกิดปัญหาตามมามากค่ะ ซึ่งดิฉันประสบด้วยตนเอง คือดิฉันเป็นพยาบาลแผนกจิตเวช มีหญิงตั้งครรภ์จากแผนก ANC ส่ง Consult เพราะมีความเครียดสูงเนื่องจากเข้าใจว่าเลือดบวก โดยไม่เข้าใจว่าเลือดอะไรบวก (OF, DCIP) และไม่ได้รับความเข้าใจที่ถูกต้องเกี่ยวกับโรคนี้ และอีกอย่างหนึ่งคือสูติแพทย์บางท่านก็ไม่ได้ให้ความสนใจกับเรื่องนี้เท่าไร เพราะยังงี้ก็ตั้งครรภ์แล้ว การแก้ไขก็ยุ่งยาก กรณีของดิฉันเอง ได้ตรวจเลือดของตนเองและสามีตอนครรภ์แรก ลูกปกติดี พอมาครรภ์ที่ 2 ก็ไม่ได้อะไร และสูติแพทย์ที่ฝากพิเศษด้วยก็ไม่ได้ใส่ใจถามเรื่องนี้ ตัวเองก็สับสนเหมือนกันที่ไม่ได้สนใจศึกษาตั้งแต่ครรภ์แรก แต่ที่ช่างเถอะค่ะ เพราะอย่างไรแล้วเขาก็เป็นลูก ที่ดิฉันรักมาก และดิฉันคิดว่าประสบการณ์ในครั้งนี้จะเป็นประโยชน์ต่อการให้คำแนะนำกับผู้ป่วยได้มากเลยคะ

คุณ ว.

### เรียน คุณ ว. ที่นับถือ

ก่อนอื่นต้องดูว่าลูกได้รับการวินิจฉัยเป็น Beta/Hb E (เบตาทาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี) หรือไม่เพราะ

1. พ่อเป็นพาหะของ ฮีโมโกลบินอี
2. แม่เป็น ฮีโมโกลบินอี ไฮโมซัยกัส
3. พี่สาวเป็นพาหะของ ฮีโมโกลบินอี
4. Hct ของลูกขณะที่มาติดตามการรักษาอยู่ในเกณฑ์ปกติ (35-36%)

ดังนั้นต้องขอผลเลือดผู้ป่วยและคนในครอบครัว (ผล Hb type, CBC, MCV, MCH) ของลูกที่มีแค่นี้ลูกชายน่าจะ เป็น ฮีโมโกลบินอี ไฮโมซัยกัส เหมือนคุณแม่อีกครับ กรณีการตรวจกรองที่คลินิกหญิงฝากครรภ์ถึงสำคัญที่สุดคือ แพทย์และพยาบาลต้องมีความพร้อมในการให้คำแนะนำปรึกษาซึ่งต้องผ่านการอบรมทักษะการ counseling, มีความรู้พื้นฐานของโรคธาลัสซีเมียระดับหนึ่ง ถ้าไม่พร้อมจะเกิดกรณีดังที่ได้เล่ามา เพราะมารดาที่ตั้งครรภ์จะกังวลมากครับ

นพ.กิตติ

### เรียน รศ.นพ.กิตติ ที่เคารพ

ขอบคุณคุณหมอมามากนะคะที่กรุณาตอบ e-mail ดิฉันขอแจ้งผลเลือดเพิ่มเติมดังนี้คะผลเลือดของลูกชาย มีดังนี้คะ

**CBC:** Hb=11.8 g/d,l HCT= 36 %, MCV=62.8 fl,  
MCH=20.6 pg, MCHC = 32.9 g/dl, WBC=11670  
/cu.mm. platelet count 386000/cu.mm.Target cell 3+

**Hb typing:** EAF, Hb E=75.9%, A=2.5%, F=23.2 %, **ผลเลือดของดิฉัน**

**Hb typing:** EE Hb E=88.4%

**CBC:** Hb=11.7g/dl, HCT=36 %, MCV=65.9 fl,  
MCH = 21.5 pg, MCHC = 32.7g/dl,  
WBC = 11670 /cu.mm. platelet count 273,000/  
cu.mm. Target cell 3+

มกราคม - เมษายน 2551

ส่วนของสามีกับของลูกสาวคนโต Hb typing เป็น EA (หาไปLab ไม่เจอ) แต่จำได้แม่นคะว่าเป็น Type นี้ ข้อมูลพอจะประกอบการวินิจฉัยได้ไม่คะคุณหมอที่เชี่ยวชาญโรคเลือดเด็ก ที่ รพ. ส. วินิจฉัยว่าชายเป็น Beta-Thalassemia/Hb E และแนะนำว่าลูกชายจะมีปัญหาเรื่องซีด ต้องให้เลือด และต้องใช้เครื่องขับเหล็กออก ตอนแรกดิฉันก็เครียดมากคะ แต่ตอนนี้ก็รู้สึกสบายใจขึ้นเยอะ เพราะลูกชายตอนนี้น่ารักมากและไม่ค่อยมีปัญหา แต่ถาลูกชายเป็น Homozygous E เหมือนดิฉันอย่างที่คุณหมอบอก ก็ไม่น่ามีปัญหาใช้ไม่คะ ถ้าคุณหมอดูผล Typing แล้วช่วยกรุณาตอบด้วยนะคะดิฉันแบบรูปถ่ายของลูกมาให้คุณหมอดูด้วยนะคะ

ขอบพระคุณคะ

คุณ ว.



### เรียน คุณว. ที่นับถือ

ผล Hb type ของ homozygous Hb E ไม่ควรมี Hb A อาจจะต้องตรวจ Hb type หรือตรวจทาง ดี.เอ็น.เอ ของลูกใหม่เพื่อยืนยันอีกครั้ง อย่างไรก็ตาม พ่อ เป็น Hb E trait แม่ เป็น Hb E homozygous ลูกจะเป็น Hb E trait 50% และ เป็น Hb E homozygous 50% รายละเอียดอ่านในจุลสารฉบับ ก.ย.-ธ.ค.50 ครับ

นพ.กิตติ