



คำถาม @ ตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

คำถาม

มีลูก 2 คน ลูกสาวคนโตอายุ 5 ขวบ แข็งแรงดี ลูกชายคนเล็กอายุ 1 ขวบ ผิวขาวกว่าพี่สาวและลูกพี่ลูกน้องวัยเดียวกัน ตอนฉีดวัคซีนอายุ 9 เดือนแล้วมีตัวร้อนรุมๆ ดูซีดลง หมอจึงตรวจเลือดให้สัก 3 สัปดาห์ก็แจ้งผลมาว่าลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบิน เอช ไม่เป็นอะไรมาก ให้ยาโฟเลทมากินและให้ไปพบต่อมามีอีก 2 เดือนเมื่อเดือนที่แล้วผมพาลูกไปตามนัด หมอตรวจร่างกายบอกว่าปกติดี ผลเลือดฮีมาโตคริต 33% ให้กินยาต่อและนัด 4 เดือน ผมมีข้อสงสัยหลายอย่าง (บางอย่างเพื่อนช่วยอธิบายบ้างแล้ว)

1. ผมกับภรรยา ก่อนแต่งงานไม่ได้ตรวจเลือดธาลัสซีเมีย มีลูกคนแรกคลอดที่คลินิกแพทย์ ลูกสาวน้ำหนัก 3,100 กรัม แข็งแรงดี พอตั้งครรภ์ลูกคนที่สองไปฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลศูนย์ มีการตรวจเลือดภรรยาหลายอย่าง รวมทั้งเรื่องธาลัสซีเมีย เจ้าหน้าที่บอกว่า ภรรยาไม่เป็นพาหะ ฉะนั้นไม่ต้องตรวจสามี ลูกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย เนื่องจากลูกน้องที่ทำงานด้วยกันมีลูกชายเป็นโรคธาลัสซีเมียอายุ 5 ขวบ เขาพามาให้ดู เด็กตัวเล็กกว่าลูกสาวผมมาก ท้องป่อง หน้าตาแปลก และไม่สบายบ่อยลูกน้องเขาหวังดีต่อเราจึงแนะนำเรื่องการตรวจเลือดพ่อแม่ว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ให้แน่ใจจะได้ไม่มีลูกเป็นโรคอย่างเขา เรา (ภรรยา) จึงไปตรวจเลือดอีกคราวนี้ไป

ตรวจที่โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยในกรุงเทพฯ เลย เพราะก็สะดวก ขับรถแค่ 2 ชั่วโมง เจ้าหน้าที่แจ้งว่าผลเลือดอยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่นัดตรวจสามี และลูกจะไม่เป็นโรค ผมจึงสงสัยว่าทำไมลูกคนที่สอง ตรวจแม่ตอนฝากครรภ์ ได้รับคำยืนยันว่าปลอดภัยทั้ง 2 โรงพยาบาล แต่กลับเป็นโรค ทำไมลูกของลูกน้องอาการมากกว่าลูกของผม

2. เท่าที่ผมสังเกตดูลูกชาย มีผิวขาว แต่ก็ดูสดใสร่าเริง อายุ 1 ขวบ เข้ายิ้มหัวเราะเก่ง น้ำหนัก 9.2 กิโลกรัม สูง 75 เซนติเมตร และเดินได้เตาะเตาะ หน้าตาน่ารักมาก โรคฮีโมโกลบิน เอช ที่ลูกผมเป็นจะหายเองได้หรือไม่ และถ้าจะรักษาให้หายจะอย่างไร สถิติปัญญาต่อไปจะเป็นอย่างไร

3. คุณหมอช่วยแนะนำการเลี้ยงดู การดูแล และอาหารบำรุงยาบำรุงต่างๆ ให้ด้วย เกรงว่าเมื่ออายุมากขึ้นเช่น 5 ขวบ อาการจะเหมือนลูกของลูกน้อง

4. ผมคิดว่าจะไม่มียูกอีกแล้ว เพราะได้ลูกสาวลูกชายแล้ว แต่ถ้าเผลอมีลูกอีก ลูกจะเป็นโรคหรือไม่ และจะมีอาการมากไหม

ด้วยความนับถือ
นาย "จ" ผู้รักลูก

คำตอบ

ข้อ 1

คุณ "จ" และภรรยามีลูกแข็งแรงปกติ 1 คน มีลูกเป็นฮีโมโกลบิน เอช 1 คน โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย การที่ลูกสาว, คุณพ่อ, คุณแม่ สุขภาพปกติ อาจไม่มีหรือมีพันธุกรรม (ยีน) ธาลัสซีเมียก็ได้ แต่เนื่องจากลูกชายเป็นโรคธาลัสซีเมีย ฉะนั้นอย่างน้อยคุณพ่อ-แม่ ต้องเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งสองคน พาหะคือคนที่มีสุขภาพปกติ ถ้าไม่ตรวจเลือดจะไม่ทราบ พาหะบางอย่างแม้ตรวจเลือดธรรมดา (Complete Blood Count, CBC) หรือแม้แต่ตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) ก็ยังไม่บอกได้ ต้องตรวจในระดับอนุ (molecular study) จึงบอกได้ดังเช่นในกรณี

ภรรยาของคุณ ซึ่งการตรวจหาพาหะในสถานฝากครรภ์นั้นใช้วิธี "ตรวจกรอง" จะให้ผลบวกในพาหะธาลัสซีเมียชนิดที่อาจเป็นสาเหตุของโรคชนิดรุนแรง สำหรับกรณีของภรรยาของคุณ "จ" ได้รับการตรวจเลือดจาก 2 โรงพยาบาลเพื่อ "ตรวจพาหะ" ธาลัสซีเมีย ได้ผลลบ ซึ่งกรณีที่การตรวจกรองจะให้ผลลบในรายที่ปกติไม่เป็นพาหะ รวมทั้งพาหะบางชนิด เช่น พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ซึ่งเป็นพันธุกรรมชนิดไม่รุนแรงและเป็นพาหะชนิดที่ไม่ก่อให้เกิดโรครุนแรงในลูก เช่น ภรรยาของคุณ มีแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ดังนี้ :-

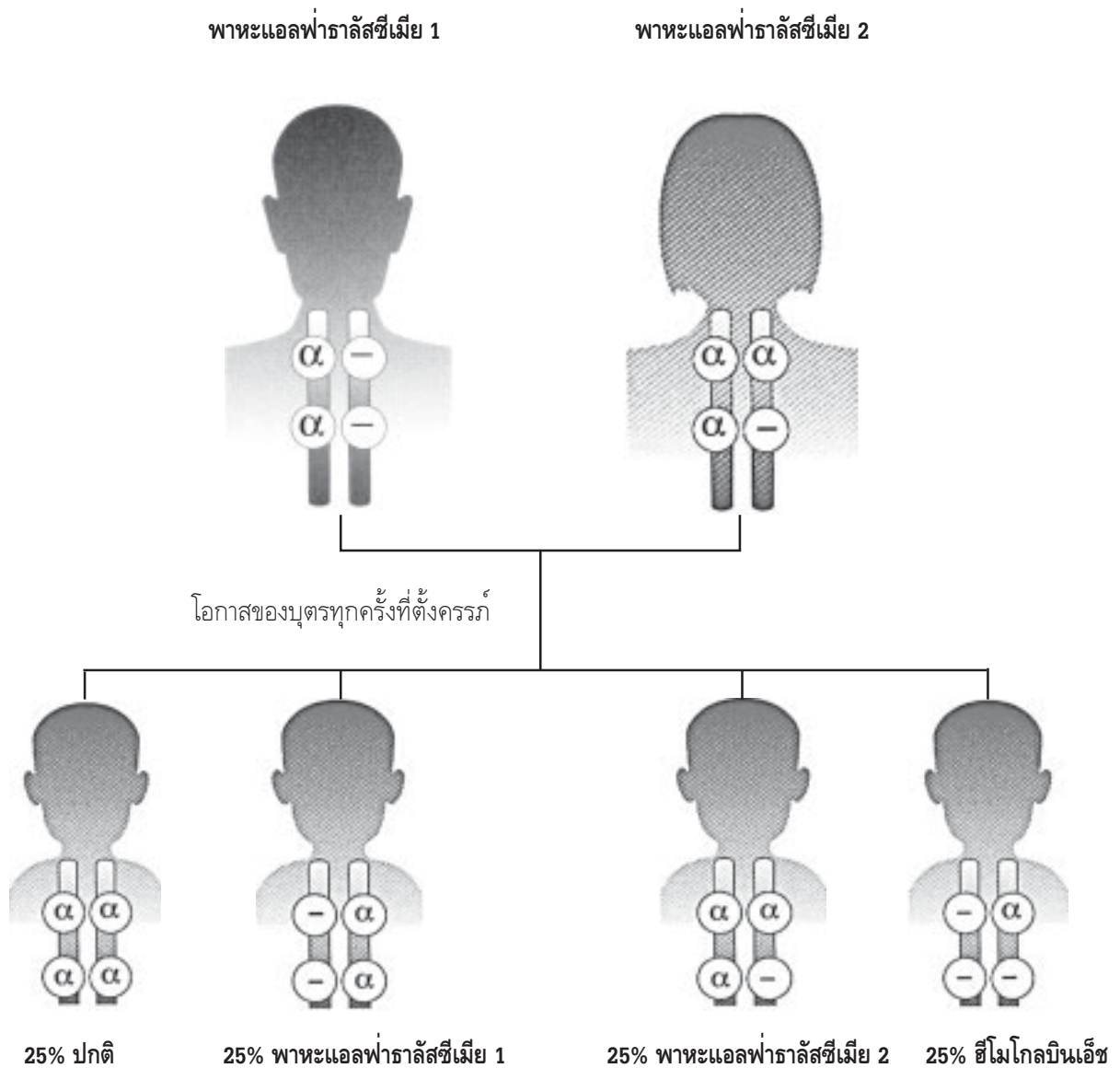
ภรรยา	สามี	โอกาส (25%) บุตรเป็น
พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2	พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1	โรคฮีโมโกลบินเอช (อาการน้อย)
พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2	พาหะฮีโมโกลบิน คอนสแตนท์ สปริง	เป็นพาหะทั้ง 2 อย่าง (ไม่มีอาการ)
พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2	พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2	เป็นพาหะทั้ง 2 อย่าง (ไม่มีอาการ)



ในกรณีครอบครัวของคุณ หมอคาดว่าน่าจะมีลักษณะทางพันธุกรรมดังนี้ (รูปที่ 1)

- ภรรยา** แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 = เป็นพาหะ (ตรวจกรองให้ผลลบ)
- สามี** แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 = เป็นพาหะ (ถ้าทำการตรวจกรองจะให้ผลบวก)
- ลูกสาว 5 ขวบ** ไม่ได้เป็นโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช มีโอกาสได้ 3 อย่างคือ
- 1) ไม่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย = ไม่เป็นพาหะ หรือ
 - 2) เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 แบบพ่อ หรือ
 - 3) เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 แบบแม่
- ลูกชาย 1 ขวบ** โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช (แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 / แอลฟาธาลัสซีเมีย 2)

การวินิจฉัยภาวะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ได้ผลแน่นอนต้องตรวจระดับอนุ



รูปที่ 1 แสดงอัตราเสี่ยงของบุตรที่มีพ่อเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และแม่เป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย 2



การตรวจกรองหาพาหะนี้ใช้ในโครงการป้องกันโรคธาลัสซีเมียในโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุข รวมทั้งโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย เพื่อคัดเอาพวกไม่รุนแรงออกไป

โรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีชนิดแอลฟาและเบต้า มีผู้เป็นพาหะประมาณร้อยละ 40 ของประชากร หรือ 24 ล้านคน สำหรับผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียทุกชนิดพบได้ประมาณ 6 แสนคน

โรคที่มีอาการรุนแรงมาก-มากถึงชีวิต คือ

1. โรคฮีโมโกลบิน บาร์ตส์ ฮัยดรอปัส พิทาลิส ได้รับยีนธาลัสซีเมียชนิด แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 / แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 จากพ่อและแม่ตามลำดับ ตัวผู้ป่วย (ทารก) ถึงแก่กรรมทุกรายส่วนใหญ่เสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดาหรือคลอดออกมาไม่นานก็เสียชีวิต และจะมีโรคแทรกซ้อนในมารดาได้แก่ภาวะครรภ์เป็นพิษได้ด้วย

2. โรคไฮโมซัยกัส เบต้าธาลัสซีเมีย ได้รับยีนธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย / เบต้าธาลัสซีเมีย จากพ่อและแม่ตามลำดับ ผู้ป่วยมีอาการซีดเหลืองตั้งแต่อายุ 1-2 ขวบ ต่อมาพบม้ามโต, ตับโต กระดูกโป่งพองเปลี่ยนรูป ถ้าไม่รักษาจะเสียชีวิตในวัยเด็กเป็นส่วนใหญ่

3. โรคเบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี ได้รับยีนธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี จากพ่อและแม่ตามลำดับ มีอาการคล้ายโรคในข้อ 2 แต่รุนแรงน้อยกว่า บางรายมีชีวิตถึงวัยผู้ใหญ่แต่จะเจริญเติบโตไม่สมอายุ และมักพบโรคแทรกซ้อน เช่น นิ้วในถุงน้ำดี และมีภาวะเหล็กเกิน ทำให้เป็นเบาหวาน หัวใจวายสำหรับการดูแลจะเน้นการจะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ สุดท้ายแล้วแต่ยีน (พันธุกรรม) ที่ได้จากพ่อ-แม่ 2 ยีนนั้นเป็นพวกเดียวกันหรือไม่ และเป็นชนิดรุนแรงหรือไม่ด้วย

กลับมารณึ่งของคุณ ลูกน้องของคุณแนะนำถูกแล้วทำให้ครอบครัวของคุณฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลที่สามารถตรวจธาลัสซีเมียได้เพื่อป้องกันการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งถ้าครอบครัวใดมีบุตรเป็นโรครุนแรง แพทย์จะให้คำปรึกษาแนะนำถึงอาการ-ความรุนแรงของโรค-แนวทางการรักษา ซึ่งก็ต้องยอมรับว่าค่อนข้างจะเป็นภาระต่อครอบครัวทั้งเวลา / กำลังกาย / กำลังใจ / ค่าใช้จ่ายที่จะต้องมอบให้แก่ลูกที่เป็นโรค ฉะนั้นครอบครัวส่วนใหญ่จะมักขอให้รักษาภาวะข้างบนนี้ ขอให้คุณรออ่านจากเอกสารที่ขอจากมูลนิธิฯ นะคะ โดยสรุปจะเห็นว่าโรคทั้ง 3 ที่กล่าวมานี้รุนแรงกระทรวงสาธารณสุขและมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

รวมทั้งโรงเรียนแพทย์ต่างๆ จึงเห็นพ้องกันว่าต้องรณรงค์และดำเนินโครงการควบคุมป้องกัน 3 โรคนี้ให้มีประสิทธิภาพ และอย่างกว้างขวางในประเทศเสียก่อนหมอดาคว่าบุตรของลูกน้องของคุณน่าจะเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งในสองชนิดที่กล่าวมาแล้ว (ไฮโมซัยกัส เบต้าธาลัสซีเมีย หรือ เบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี) และเขาคงไม่ได้รับการตรวจเลือดขณะภรรยาตั้งครรภ์ ในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย - ตรวจเลือดหญิงมีครรภ์ ทุกสถาบัน (ของโรงเรียนแพทย์, ศูนย์อนามัย, โรงพยาบาลในสังกัดกระทรวงสาธารณสุข) จะมีการ **"ตรวจกรอง"** ว่าหญิงผู้นั้นเป็นพาหะของธาลัสซีเมียดังนี้หรือไม่ได้แก่

- 1) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1
- 2) พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย
- 3) พาหะฮีโมโกลบิน อี

ถ้าพบว่าให้ผลบวกก็จะตรวจฝ่ายสามีว่าเป็นพาหะ 3 อย่างนี้ด้วยหรือไม่ ถ้าเป็นพาหะด้วยก็จะดูว่าเป็นพาหะพวกเดียวกับภรรยา (สล็อตคล้องกัน) หรือไม่ หมายความว่าถ้าพาหะ (พันธุกรรมธาลัสซีเมีย) ภรรยาเข้าคู่กับพาหะสามี จะทำให้ลูกเป็นโรคหรือไม่ เช่น

แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 / แอลฟาธาลัสซีเมีย 1	โรครุนแรงที่สุด
เบต้าธาลัสซีเมีย / เบต้าธาลัสซีเมีย	โรครุนแรงมาก
เบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี	โรครุนแรงปานกลาง
แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 + ฮีโมโกลบิน อี	ไม่เป็นโรค เป็นแต่พาหะทั้ง 2 อย่าง
แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 + เบต้าธาลัสซีเมีย	ไม่เป็นโรค เป็นแต่พาหะทั้ง 2 อย่าง

แพทย์พิจารณายุติการตั้งครรภ์ (ซึ่งไม่ครอบคลุมโรค **ชนิดไม่รุนแรง**) ในกรณีของคุณอาจมีการเข้าใจผิดไปบ้างที่เมื่อการตรวจเลือดธาลัสซีเมียตอนฝากครรภ์ให้ผลลบ เจ้าหน้าที่แพทย์สามารถแจ้งเพียงว่าผลเป็นลบ บุตรจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คือจะไม่ครอบคลุมโรคที่ไม่รุนแรง แต่คุณอาจเข้าใจผิดว่าบุตรจะ**"ไม่เป็นโรค"** ในกรณีของลูกชายคุณ เท่าที่คุณเล่ามา แม้เขาจะเป็นโรคฮีโมโกลบิน อีซึ (พบมากที่สุดในประเทศไทย หมอมีคนที่รู้จักเป็นโรคนี้เป็นแพทย์ นักสังคมสงเคราะห์ เป็นผู้นำในหลายๆ สาขา) แต่เขาก็ยังดูมีสุขภาพดี พัฒนาการดี แต่เราขอต้องไม่ประมาทในการดูแล



คำตอบ

ข้อ 2, 3

ลูกจะเป็นโรคฮีโมโกลบิน เอช ตลอดไป โรคนี้ไม่มีผลต่อสติปัญญา สติปัญญาจะเหมือนคนปกติแต่เมื่อโตขึ้นมักมีอาการดีขึ้นเนื่องจาก รุ้จักดูแลตนเอง ข้อควรปฏิบัติประกอบด้วย:

1. รักษาความสะอาดให้ถูกสุขอนามัย
2. รับประทานอาหารครบ 5 หมู่
3. ฉีดวัคซีนให้ครบตามแพทย์แนะนำ
4. ออกกำลังกายเหมาะสมไม่เหนื่อยเกินไป

โรคนี้มีลักษณะที่ต้องระวังอย่างหนึ่งคือ ถ้ามีไข้ไม่สบาย แม้เพียง ไข้หวัด โรคติดเชื้อต่างๆ ไข้เลือดออก เป็นต้นอาจจะซีดลงกว่าเดิมมากจึงต้องระมัดระวังดูแลใกล้ชิด และไปพบแพทย์บางครั้งซีดจนต้องให้เลือดหมोजึงขอฝากแผ่นพับสำหรับผู้ป่วยโรคนี้มาเพื่อเป็นประโยชน์ด้วยอาการของลูกคุณน้อย ฉะนั้นไม่จำเป็นต้องหาวิธีการรักษาชนิด "หายขาด" ซึ่งปัจจุบันคือ การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ซึ่งมีค่าใช้จ่ายสูง และไม่ได้ปลอดภัยถึง 100% จึงไม่มีข้อบ่งชี้

คำตอบ

ข้อ 4

เนื่องจากพันธุกรรมธาลัสซีเมียจะสืบทอดในคุณ ภรรยา ลูกชาย และ ลูกสาว ? (ต้องตรวจเลือด-ตรวจ DNA เพื่อการวินิจฉัยที่ชัดเจน) ถ้าคุณจะมีบุตรอีกก็มีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรค (ฮีโมโกลบิน เอช) : พาหะแบบแม่ : พาหะแบบพ่อ : ปกติ (โดยไม่เป็นพาหะ) ในอัตราส่วน = 1:1:1:1 ดังรูปที่ 1 สำหรับลูกๆ ของคุณโตขึ้น ถ้าจะสมรส

ควรปรึกษาแพทย์ พร้อมทั้งนำเอกสารทั้งหมด (เก็บไว้อย่างดี) ไปให้แพทย์ที่ให้คำปรึกษาดูๆ เพื่อวางแผนการมีลูกหลาน "ไม่เป็นโรค" ธาลัสซีเมียต่อไป และอย่าลืมว่าแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ไม่รุนแรง ส่วน แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 รุนแรง ขอให้คุณทบทวนอ่านในหนังสือที่มูลนิธิ เตรียมจัดส่งให้ไว้ด้วยนะคะ

เพื่อให้คุณ "ฉ" ได้มีความรู้ความเข้าใจเรื่องธาลัสซีเมีย หมอขอแนะนำหนังสือ เอกสาร และแหล่งให้ความรู้เบื้องต้นดังนี้

- ▶ 1. หนังสือโรคเลือดจางธาลัสซีเมียของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ในหนังสือจะมีรูปภาพและคำบรรยายประกอบ จะทำให้เข้าใจง่ายขึ้น
- ▶ 2. แผ่นพับให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมีย
- ▶ 3. Website: www.thalassemia.or.th
- ▶ 4. จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

ทั้งหมดนี้ติดต่อขอและสอบถามได้ที่

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ตึกอานันท์มหิตล ชั้น 9 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช เขตบางกอกน้อย กทม. 10700

โทรศัพท์ 0-2419-8329, 0-2412-9758 โทรสาร 0-2412-9758

E-mail address: thalassemia_tft@hotmail.com