



# ฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท (Hemoglobin A E Barts)

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

## ฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท คืออะไร

ฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท คือ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดหนึ่งอยู่ในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินเอ็ช ที่ได้รับยีนฮีโมโกลบิน

## ทำไมถึงตั้งชื่อโรคนี้

ปกติการวินิจฉัยธาลัสซีเมียต้องตรวจเลือดหาชนิดของฮีโมโกลบิน (haemoglobin type) จากการตรวจชนิดของฮีโมโกลบินในผู้ป่วยโรคนี้พบว่าผู้ป่วยมี ชนิดของฮีโมโกลบินเป็น เอ อี และ บาร์ท (A E Barts) จึงเป็นที่มาของโรคนี้

## ผู้ป่วยมียีนแอลฟาและเบต้าใช้หรือไม่

ถูกต้องแล้วผู้ป่วยมียีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ร่วมกับได้รับยีนในสายเบต้าด้วยคือยีนของฮีโมโกลบินอี ดังนั้นลักษณะทางคลินิกจึงเป็นอาการที่พบได้ในโรคฮีโมโกลบินเอ็ช

## การถ่ายทอดของยีนในโรคนี้เป็นอย่างไร

ขอทบทวนเรื่องของยีนกับโครโมโซมอีกครั้ง มนุษย์เรามีโครโมโซมจำนวน 23 คู่ ยีนอยู่บนโครโมโซมดังนั้นยีนที่ควบคุมลักษณะต่างๆ

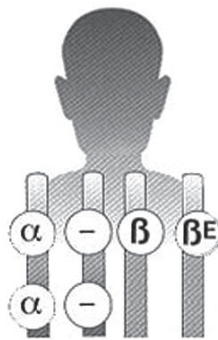
ก็มีเป็นจำนวนคู่หรือมี 2 ยีน เช่นกัน โดยยีนหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากแม่และอีกยีนได้รับมาจากพ่อ ยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินจะประกอบด้วย 2 ชนิดคือ แอลฟายีน 1 คู่ซึ่งอยู่บนโครโมโซมที่ 16 และเบต้ายีน 1 คู่ซึ่งอยู่บนโครโมโซมที่ 11 ส่วนฮีโมโกลบินอี จะอยู่ในกลุ่มของเบต้ายีน

เมื่อก่อนได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือ thalassemia trait หรือ thalassemia carrier หมายถึงท่านมียีนที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของธาลัสซีเมียซึ่งสามารถถ่ายทอดไปสู่ลูกหลานได้ ผู้ที่เป็นพาหะสามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ ไม่ต้องรับประทานยาใดๆไม่สามารถติดจากบุคคลหนึ่งไปอีกบุคคลหนึ่ง ไม่สามารถกลายเป็นโรคได้

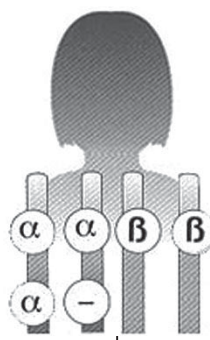
ถ้าท่านเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย หมายถึงท่านมีแอลฟายีนปกติ 1 ยีน และแอลฟาธาลัสซีเมียยีนอีก 1 ยีน พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียมี 2 ชนิดได้แก่

1. แอลฟาธาลัสซีเมีย 1
2. แอลฟาธาลัสซีเมีย 2

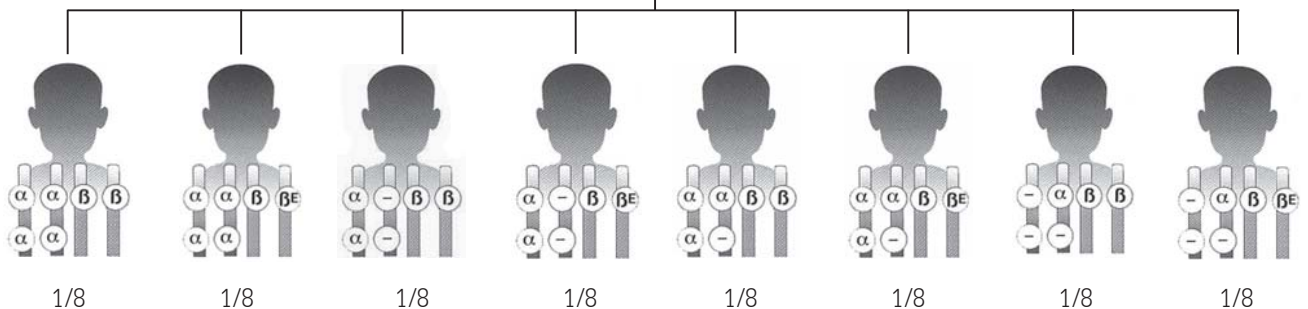
## พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ พาหะฮีโมโกลบินอี



## พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2



## อัตราเสี่ยงในบุตรทุกครั้งที่ตั้งครรภ์



**รูปที่ 1** แสดงตัวอย่างอัตราเสี่ยงของบิดาที่เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ พาหะฮีโมโกลบินอี กับมารดาที่เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 โอกาส 1 ใน 8 หรือ 12.5% จะมีลูกเป็น 1) ปกติ 2) พาหะฮีโมโกลบินอี 3) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 4) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และพาหะฮีโมโกลบินอี 5) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 6) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และฮีโมโกลบิน อี 7) โรคฮีโมโกลบินเอ็ช และ 8) โรคฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท ตามลำดับ



ถ้าท่านเป็นพาหะของของเบต้าธาลัสซีเมียหมายถึงท่านมีเบต้า ยีนปกติ 1 ยีนและเบต้าธาลัสซีเมียยีนอีก 1 ยีน นอกจากนี้ ยังมีพาหะของฮีโมโกลบินอี (hemoglobin E trait, Hb E trait) ที่พบบ่อยในคนไทย ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี จะมีเบต้ายีนปกติ 1 ยีนและฮีโมโกลบินอี อีก 1 ยีน ขอยกตัวอย่างการถ่ายทอดของยีนในโรคฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท ดังนี้ พ่อเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียมี 1 และพาหะของฮีโมโกลบิน อี ส่วนแม่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียมี 2 อัตราเสี่ยงของการมีบุตรในแต่ละครั้งที่ตั้งครรภ์ตั้งในรูปที่ 1

### อาการทางคลินิกเป็นอย่างไร

ผู้ป่วยจะซีด เหลือง ตับโต ม้ามโต รอยละ 60 ของผู้ป่วยจะซีดไม่มาก ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด ยกเว้นถ้ามีภาวะติดเชื้อมีไขสูงจะทำให้ซีดลงมากแพทย์อาจพิจารณาการให้เลือด

### ฮีโมโกลบิน เอ อี บาร์ท ควรที่จะดูแลตนเองดังนี้

1. อาหารที่ควรรับประทานได้แก่อาหารหลัก 5 หมู่และควรรับประทานผักสีเขียวหรือผลไม้สด
2. อาหารที่ไม่ควรรับประทานได้แก่อาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเช่น ตับ เลือดหมู เลือดไก่ และหลีกเลี่ยงรับประทานยาธาตุเหล็กเนื่องจากผู้ป่วยจะมีธาตุเหล็กเกินอยู่แล้ว
3. ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะดำเนินชีวิตได้เหมือนคนปกติแต่จะต้องระวังสุขภาพเมื่อมีการติดเชื้อจะทำให้เม็ดเลือดแดงแตกลงอย่างรวดเร็วเกิดภาวะซีดเฉียบพลัน ดังนั้นถ้าผู้ป่วยมีอาการดังต่อไปนี้ให้รีบมาพบแพทย์
  - 1) มีภาวะซีดโดยดูจากเปลือกตาภายในหรือริมฝีปาก
  - 2) ตาเหลืองหรือดีซ่าน
  - 3) อ่อนเพลีย

4) บัสสาวะสีชาโคลา

5) ปวดท้อง ปวดหลัง

4. ส่วนใหญ่ผู้ป่วยจะซีดมีค่าระดับความเข้มข้นของเลือด (hematocrit, Hct) ประมาณ 25-30% การรับประทานยาโฟลิก (folic acid) ขนาดเม็ดละ 5 มิลลิกรัม วันละเม็ดเพื่อนำไปใช้สร้างเม็ดเลือด

### ผู้ป่วยจำเป็นต้องตัดม้ามหรือไม่

เนื่องจากรอยละ 40 ของผู้ป่วยมีอาการซีดปานกลางถึงซีดมาก แพทย์อาจจำเป็นต้องให้เลือดเป็นประจำและผู้ป่วยกลุ่มนี้จะมีม้ามโตรวมด้วย โดยทั่วไปม้ามโต วัดขนาดได้มากกว่า 6 เซนติเมตรจากชายโครงด้านซ้ายถือว่าเป็นขอบขีวจะตองตัดม้าม หลังผู้ป่วยตัดม้ามส่วนใหญ่ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดอีกเลย

### ผู้ป่วยมีอายุยืนแค่ไหน

ผู้ป่วยจะมีอายุยืนใกล้เคียงคนปกติหากดูแลสุขภาพตนเองอย่างดีต่อเนื่องเช่น เมื่อไม่สบายหรือมีไข้ควรไปพบแพทย์ ผู้ป่วยสามารถใช้ชีวิตและประกอบอาชีพเหมือนคนปกติแต่งงานและมีบุตรได้แต่ควรจะต้องมารับคำแนะนำปรึกษาจากแพทย์เพื่อวางแผนการมีบุตรเนื่องจากโรคธาลัสซีเมียป้องกันได้

### เอกสารอ่านประกอบ

1. กิตติ ต่อจรัส โรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอชและการตัดม้าม จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ปีที่ 15 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2549 หน้าที่ 5-9.
2. กิตติ ต่อจรัส ฮีโมโกลบินเอช (Hemoglobin H) จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ปีที่ 17 ฉบับที่ 12 ประจำเดือน มกราคม-เมษายน 2551 หน้าที่ 7-9.