



# คำถาม คำตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรสรวง ตันโพธิ์ต

## คำถาม

หญิงคนหนึ่งตรวจพบว่าเป็น  $\beta$ -thal trait ได้ยา folic acid มารับประทานวันละเม็ด แพทย์นัดตรวจทุก 6 เดือน หญิงคน

นี้กังวลว่าเมื่อไรโรคจะหายจะต้องไปตามแพทย์นัดอีกนานเท่าใด

## คำตอบ

พาหะของธาลัสซีเมียพบมากในประเทศไทย (ราว 35-40% ของประชากร) พาหะสุขภาพปกติ ไม่ชืด ไม่ต้องรักษา และส่วนใหญ่ผู้ที่ เป็นพาหะมักไม่ได้รับการวินิจฉัย (ไม่รู้ว่าเป็นพาหะ) จนกว่าจะมีบุตรหรือญาติเป็นโรคธาลัสซีเมีย จึงมีการตรวจในครอบครัวหรือเมื่อวางแผนจะมีบุตร แพทย์จะแนะนำให้ตรวจฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง ถ้าปกติก็ไม่จำเป็นต้องตรวจคู่สมรส ในทางตรงกันข้ามถ้าฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ต้องตรวจคู่สมรส เพื่อให้ทราบว่าจะ เป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ชนิดใด เพื่อขอคำแนะนำจากแพทย์เพื่อจะหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

การที่หญิงรายนี้ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น  $\beta$ -thalassemia

trait จึงไม่จำเป็นต้องรับประทานยาใดๆ เป็นพิเศษ เพราะเป็นคนปกติ แข็งแรง ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย นอกจากนี้มีข้อบ่งชี้ว่าเป็นโรคที่ต้องรักษาด้วยยา ซึ่งต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยเสียก่อน ควรถามแพทย์ที่ให้ยา หนึ่งวิตามินโฟเลตเป็นสารพบในพืชผักใบเขียว คนปกติจะรับวิตามินนี้เพียงพอถ้ารับประทานพืชผักดังกล่าว ผู้ที่เป็นโรคเลือดจางจากเม็ดเลือดแดงแตกมาก เช่น โรคธาลัสซีเมีย โรคเม็ดเลือดแดงบ่ง ต้องสร้างเม็ดเลือดมาชดเชย จึงควรได้รับวิตามินนี้เสริมด้วย

โดยสรุป ไม่จำเป็นต้องรับประทานยา ไม่ต้องไปพบแพทย์เพื่อรักษาภาวะนี้ ไม่ได้เป็นโรค แต่เนื่องจากเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ต้องไปพบแพทย์ก่อนการสมรส เพื่อวางแผนก่อนจะมีบุตร

## คำถาม

หญิงคนหนึ่งมีอาการชืด แพทย์สงสัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่เมื่อได้รับการตรวจเลือด แพทย์แจ้งว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย ได้อ่านหนังสือเกี่ยวกับธาลัสซีเมียได้ความรู้ว่าพาหะธาลัส

ซีเมียอาการปกติ แข็งแรง และไม่ชืด จึงมีความกังวลใจว่าตนเป็นพาหะแต่ทำไมจึงชืด

## คำตอบ

ขอชมเชยที่ชวนขยายหาความรู้ และเมื่อมีข้อสงสัยก็ถามไถ่มา และถูกต้องตามที่เข้าใจ พาหะแข็งแรงปกติไม่ชืด ถ้าชืดน่าจะมีสาเหตุอื่นซึ่งมีมากมาย ยกตัวอย่างเช่น ชืดจากขาดธาตุเหล็กพบได้ในผู้ที่เสียเลือดเรื้อรัง ในหญิงที่พบบ่อยคือ จากการมีประจำเดือนมากผิดปกติ หรือจากการรับประทานอาหารที่มี

ธาตุเหล็กไม่เพียงพอ และชืดยังเกิดจากสาเหตุอื่นๆ อีกมาก จึงต้องมีการตรวจเพื่อวินิจฉัยที่ถูกต้อง เพื่อแก้ไขสาเหตุและรับการรักษาอย่างถูกต้องต่อไป ต้องบันทึกเรื่องการเป็นพาหะธาลัสซีเมียไว้ และปรึกษาแพทย์ก่อนสมรส เพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย

## คำถาม

บิดาผู้ป่วย  $\beta$ -thal/Hb E disease ให้ข้อมูลกับแพทย์ว่าสงสัยว่าบุตรจะติดโรคมาจากฝ่ายภรรยา เพราะพบว่าภรรยา

มีญาติที่มีอาการชืด เหลือง ท้องโต

## คำตอบ

ผู้ป่วยเป็น  $\beta$ -thal/Hb E ได้รับยีน (พันธุกรรม) ธาลัสซีเมีย ( $\beta$ -thalassemia และ Hb E) มาจากบิดาและมารดา การที่บิดาสงสัยว่าลูกจะ “ติดโรค” มาจากฝ่ายมารดา เพราะญาติข้างมารดามี “อาการ” ที่สงสัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งก็มีส่วนที่ทำให้สงสัยได้ เพราะทางฝ่ายมารดาและญาติมีอัตราเสี่ยงมาก

กว่าคนทั่วไปที่จะมีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย แต่ฝ่ายบิดาและญาติก็อาจเป็นพาหะได้เช่นกัน เพราะในคนไทยพบพาหะ 3-4 คน จาก 10 คน เป็นอัตราเสี่ยงข้างบิดา (หรือคนทั่วไป) แต่ไม่ควรเรียกว่า “ติดโรค” โดยสรุปได้รับการถ่ายทอดพันธุกรรมธาลัสซีเมียจากทั้งบิดาและมารดา คือ อย่างน้อยบิดามารดาเป็นพาหะธาลัส



ซีเมียทั้งคู่ โดยฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของ  $\beta$ -thal และอีกฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของ Hb E สิ่งที่สำคัญคือ บิตามารคาควรตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมีย เพื่อวางแผน ปรึกษาแพทย์ถ้าจะมีลูกอีก ตรวจเลือดลูกคนอื่นๆ ด้วย เพื่อแพทย์จะได้ให้คำแนะนำปรึกษา

และเพื่อประโยชน์ของญาติพี่น้อง ควรแนะนำให้พี่ๆ น้องๆ ทั้งฝ่ายบิดาและมารดาตรวจเลือดด้วย เพื่อวางแผนการมีบุตรที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

### คำถาม

ลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมีย มีผู้แนะนำว่าครรภ์ต่อไปอีก 3 ครรภ์ปลอดภัย จะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย คือ จะเป็นพาหะแบบพ่อ

1 คน หรือ แบบแม่ 1 คน และปกติโดยไม่เป็นพาหะ 1 คน

### คำตอบ

ถ้าลูกคนแรกของครอบครัวเป็นโรคธาลัสซีเมีย แสดงว่าอย่างน้อยทั้งบิดาและมารดาเป็นพาหะ ซึ่งอัตราเสี่ยงในการมีบุตรเป็นปกติ : เป็นพาหะ : เป็นโรค = 1 : 2 : 1 คือ ลูกจะเป็นโรคในอัตรา 1 ใน 4, ไม่เป็นโรค 3 ใน 4 และทุกครรภ์มีอัตราเสี่ยงเท่ากัน

(พาหะถือว่าไม่เป็นโรค) ฉะนั้นบุตรคนต่อไปอาจเป็นโรคหรือไม่เป็นโรคก็ได้ คำแนะนำที่ได้รับมาจึงไม่เป็นความจริง และต้องตรวจเลือดทั้งพ่อและแม่ จึงจะทราบอัตราเสี่ยงที่แน่นอน

### คำถาม

หญิงตั้งครรภ์ได้รับการส่งตัวมาโรงพยาบาลใหญ่ เพื่อการตรวจทารกในครรภ์ (PND) เพราะได้ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลจังหวัดได้มีการตรวจ screening แล้วพบว่าผิดปกติทั้งคู่ แพทย์

ส่งตัวคู่สามี-ภรรยา มา สูติแพทย์ส่งเลือดตรวจต่อและแนะนำให้กลับไปโรงพยาบาลแรก เพื่อดูแลครรภ์ต่อ โดยชี้แจงว่าไม่จำเป็นต้องตรวจทารกในครรภ์ เพราะทารกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย

### คำตอบ

ในเรื่องธาลัสซีเมีย การตรวจทารกในครรภ์ (Prenatal diagnosis : PND) มีข้อบ่งชี้เมื่อทารกในครรภ์เสี่ยงที่จะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (Homozygous  $\alpha$ -thal1 : Hb Bart's hydrops fetalis, Homozygous  $\beta$ -thal,  $\beta$ -thal/Hb E) เมื่อการตรวจของในคู่สมรสให้ผลบวก สมควรที่ต้องส่งต่อไปยังโรงพยาบาลใหญ่ที่สามารถวินิจฉัย ยืนยันได้ (OF test ให้ผลบวกในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียทุกชนิด,  $\beta$ -thal trait,  $\alpha$ -thal 1 trait ส่วน DCIP ให้ผลบวกใน Hb E trait, Homozygous Hb E หรือโรค

ธาลัสซีเมียที่มี Hb E ด้วย เช่น  $\beta$ -thal/Hb E) แต่เมื่อตรวจเลือดคู่สมรสโดยละเอียดแล้ว แพทย์ให้การวินิจฉัยว่าไม่เป็นคู่เสี่ยง จึงไม่จำเป็นต้องตรวจ PND ยกตัวอย่างเช่น พบว่าคู่สมรสเป็น Hb E trait + Hb E trait, Hb E trait +  $\alpha$ -thal 1 trait ฉะนั้นการที่พบว่าสามีภรรยาเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งสองคน บุตรจึงอาจไม่เสี่ยงที่จะเป็นโรคก็ได้ แต่เมื่อมีการตรวจทางห้องปฏิบัติการโดยละเอียด ได้ผลการตรวจแล้ว ควรขอผลการตรวจให้ผู้ได้รับการตรวจเก็บไว้เป็นหลักฐานด้วย

### คำถาม

หญิงตั้งครรภ์เป็น  $\beta$ -thal สามีเป็นพาหะแบบเดียวกัน ได้รับการวินิจฉัยว่าทารกปกติ ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยการ

ตรวจอัลตราซาวนด์ (US) ทูทารกในครรภ์ทุกเดือนจนครบกำหนด

### คำตอบ

ถ้าคู่สมรสต่างก็เป็น  $\beta$ -thal trait อัตราเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรค (Homozygous  $\beta$ -thal) : เป็นพาหะ : ปกติ = 1 : 2 : 1 การตรวจ US (ultrasound) ทูทารกในครรภ์ ไม่สามารถวินิจฉัยทารกที่เป็นโรค  $\beta$ -thal ได้ เพราะทารกไม่มีลักษณะผิดปกติไม่พบต้องวินิจฉัยโดยการตรวจเลือดสายสะดือ หรือชิ้นรก หรือตรวจ

เซลล์น้ำคร่ำ การตรวจ (US) เป็นการตรวจด้วยคลื่นเสียง สามารถช่วยวินิจฉัยทารกบวมน้ำ (hydrops) ที่พบในโรค Hb Bart's hydrops fetalis ( $\alpha$ -thal 1 homozygous) ได้ เข้าใจว่าน่าจะมีเหตุผลอื่นในการตรวจ US หรือมีความไม่เข้าใจกันระหว่างหญิงรายนี้กับแพทย์

### คำถาม

สามีภรรยาคู่หนึ่งต่างก็เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี อยากมีบุตรที่แข็งแรงไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย จะตรวจทารกในครรภ์ (PND)

ที่ใดดี จึงจะตรวจได้แม่นยำ



### คำตอบ

ลูกมีอัตราเสี่ยงเป็น Homozygous Hb E: Hb E trait: ปกติ  
ไม่เป็นพาหะ = 1: 2: 1 ฉะนั้นไม่จำเป็นต้องตรวจ PND เพราะไม่มี

ข้อบ่งชี้ (Homozygous Hb E ถือว่าไม่เป็นโรค เพราะไม่มีอาการ)

### คำถาม

ฝาแฝดหญิงชายจากการทำ “GIFT” เป็น thalassemia disease ทั้งคู่

### คำตอบ

เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียพบมากในบ้านเรา จึงจำเป็นต้อง  
ตรวจพาหะในกลุ่มสมรสก่อนวางแผนมีบุตรเสมอ การทำ GIFT ที่เช่น  
กัน แพทย์ต้องตรวจภาวะธาลัสซีเมียในกลุ่มสมรสนี้เสมอ โดยเฉพาะ

อย่างยิ่งการตั้งครรภ์จากการทำ GIFT มีโอกาสที่จะมีบุตรมาก  
กว่า 1 คู่ด้วย

### คำถาม

ทารกอายุ 4 สัปดาห์ ได้รับการส่งตัวเพื่อวางแผนการรักษา  
โดยการให้ “Hypertransfusion” เพราะเป็นเมต้า-ธาลัสซีเมีย  
ชนิด “รุนแรง” โดยทารกมีประวัติซีดมากตั้งแต่วัยแรกเกิด ตับโต

just palpable ม้ามโต 0.5 ซม. Hb type A F แพทย์ได้ให้เลือดไป  
1 ครั้ง เมื่ออายุ 3 วัน ปัจจุบันยังซีดอยู่เล็กน้อย

### คำตอบ

ภาวะซีดมากตั้งแต่วัยแรกเกิดมีหลายสาเหตุ การตรวจเลือด  
ทารก

1. ถ้าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา ( $\alpha$ -thal disease) จะพบ  
Hb Bart's ในปริมาณสูง
  - ถ้าเป็น Homozygous  $\alpha$ -thal 1 พบ Hb Bart's 80-100%  
ลักษณะทารกผิดปกติ บวม
  - ถ้าเป็น Hb H พบ Hb Bart's ~ 25-30%
2. ถ้าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้า ( $\beta$ -thal homozygous หรือ  
 $\beta$ -thal/Hb E) พบ Hb F, A<sub>2</sub> (E) แต่จะไม่พบ Hb A

ผู้ป่วยรายนี้วินิจฉัยมาว่าเป็นโรค  $\beta$ -thalassemia ชนิดรุนแรง  
และตรวจ Hb type A F พบ Hb A จึงไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย  
ชนิด  $\beta$  ควรตรวจเลือดบิดา, มารดาอย่างครบถ้วน (CBC, Hb  
type ลักษณะเม็ดเลือดแดง) ซึ่งจะช่วยให้การวินิจฉัยได้ ถ้าถูก  
เป็นโรคทั้งพ่อและแม่อย่างน้อยต้องเป็นพาหะทั้งคู่ หนึ่งในผู้ป่วย  
 $\beta$ -thal disease ชนิดรุนแรงมากอย่างรวดเร็ว ก็มักมีอาการเมื่ออายุ  
1-2 เดือน ไม่มีอาการเมื่อแรกเกิดเช่นรายนี้ ซึ่งควรได้รับการ  
วินิจฉัยถึงสาเหตุของอาการซีดแรกเกิด ซึ่งมีความสำคัญเพื่อ  
การดูแลรักษาที่เหมาะสมต่อไป

### คำถาม

เด็กชายอายุ 6 ปี ไปโรงพยาบาลด้วยเรื่องปวดอวัยวะสืบ  
เพศ ตรวจพบเม็ดเลือดแดงผิดปกติ จึงมีการตรวจเพิ่มเติมพบ Hb  
type E F (E 85%, F 15%) MCV 68 fL จึงได้รับ

การวินิจฉัยว่าเป็น  $\beta^0$ -thal/Hb E disease และส่งตัวผู้ป่วยมา  
โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยเพื่อปลูกถ่ายไขกระดูก เพราะมีเศรษฐา  
นะดี และมีพี่อีก 2 คน แข็งแรงดี

### คำตอบ

เด็กอายุ 6 ปี ไม่ได้บอกประวัติว่าเคยมีอาการซีดหรือไม่ การ  
ตรวจเลือดในรายนี้น่าจะเป็นการตรวจพบโดยบังเอิญว่าเม็ด  
เลือดแดงผิดปกติ จึงตรวจเพิ่มเติม พบ Hb type เป็น Hb E 85%,  
F 15%, MCV 68 fL ไม่ควรด่วนสรุปว่าผู้ป่วยเป็น  $\beta^0$ -thal/  
Hb E การให้ข้อมูลด้านการตรวจเลือดควรให้ข้อมูลครบถ้วน  
ตามที่ได้ตรวจเพื่อนำมาพิจารณาโดยรวม เช่น ซีดหรือไม่ (Hb,  
Hct, Rbc:red cell in dicies, RDW-red cell distribution  
width) จะดีมากหากส่ง blood smear มาให้ด้วย ในกรณีนี้การ

ตรวจเลือดบิดาและมารดาจะช่วยให้การวินิจฉัยได้ จากผลการ  
ตรวจ Hb type, MCV น่าจะเข้าได้กับ Homozygous Hb E  
มากกว่า  $\beta^0$ -thal/Hb E ซึ่ง Hb type มักจะพบ E:F=40  
-60:60-40% จึงไม่จำเป็นต้องให้การรักษาเป็นพิเศษแต่ต้องให้  
คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ หากสมรส (เมื่อโตขึ้น) จำเป็นต้องตรวจ  
คู่สมรส เพื่อทางเลือกในการมีบุตรสุขภาพแข็งแรงไม่เป็น  
โรคธาลัสซีเมีย