



คำถาม คำตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

คำถาม

ดิฉันอายุ 34 ปี มีบุตร 1 คน อายุ 3 ปี มีอาการซีดตั้งแต่อายุ 4 เดือน หมอวินิจฉัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย เมต้า/อี ชนิดรุนแรง โดยได้ตรวจพบว่าดิฉันเป็นพาหะฮีโมโกลบิน อี สามีเป็นพาหะ เมต้า ถูกได้รับการรักษาโดยการให้เลือดและขับธาตุเหล็กชนิดฉีด และไม่สามารถปลูกถ่ายไขกระดูกได้ เพราะไม่มีผู้บริจาคที่เข้ากับลูก (ติดต่อกับจากสภาอากาศไทย) ได้ข้อมูลว่ามีบริษัทเอกชนที่สามารถผสมเทียมและเลือกลูกที่ไม่เป็นโรคได้ ขอเรียน

ถามอาจารย์ว่าทางราชการมีบริการนี้หรือไม่ ที่ได้บ้าง ที่โรงพยาบาลศิริราชมีไหมคะ เราไม่อยากจะเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคอีกแล้ว ดิฉันและสามีเป็นข้าราชการ เราปรึกษากันแล้วว่าจะขอมาที่โรงพยาบาลศิริราชค่ะ เราขอทราบขั้นตอนที่จะมาขอรับบริการขอทราบค่าใช้จ่ายคร่าวๆ ด้วยค่ะ

จาก

แม่ผู้มีความหวัง

คำตอบ

หมอได้ติดต่อไปที่โครงการพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับธาลัสซีเมีย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล อาจารย์ นายแพทย์ ชรินทร์ ลิ้มวงศ์ ซึ่งเป็นประธานดำเนินโครงการฯ ได้กรุณาตอบคำถามนี้มาดังนี้ค่ะ อนึ่งรายละเอียดของโครงการดังกล่าว หมอจะเล่าให้ฟังในจุดสารฉบับต่อไปนะคะ เผอิญมีผู้ถามมาด้วย

ศ.เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

เรียน คุณแม่ผู้มีความหวัง

การตรวจพันธุกรรมตัวอ่อนเพื่อเลือกตั้งครรภ์บุตรที่ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียนั้น ในปัจจุบันสามารถดำเนินการได้ทั้งในภาคเอกชนและในภาครัฐ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาลที่มีบริการนี้ โดยอาศัยเทคนิคการผสมเด็กหลอดแก้วและตรวจเซลล์ที่ตัดจากตัวอ่อนเพื่อคัดเลือกตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรคเพื่อดำเนินการฉีดเข้าไปในท่อนำไข่ของมารดา รายละเอียดของวิธีนี้มีดังนี้

ขั้นตอนการดำเนินการ

1. ตรวจยืนยันชนิดของกรรมพันธุ์ธาลัสซีเมียในคู่สมรส
2. รับคำปรึกษาแนะนำเรื่องการผสมเด็กหลอดแก้วและการตรวจตัวอ่อน
3. ฝ่ายหญิงเริ่มฉีดยากระตุ้นไข่ตามที่สูติแพทย์กำหนด และมาเก็บไข่ตามวันนัด
4. ฝ่ายชายเก็บน้ำเชื้อตามวันนัด
5. ดำเนินการผสมไข่และน้ำเชื้อ หลังจากนั้นประมาณ 3 วัน ตรวจเซลล์จากตัวอ่อน
6. ถ้ามีตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรคใส่ตัวอ่อนกลับเข้าในท่อนำไข่ของฝ่ายหญิง
7. รอตรวจการตั้งครรภ์ ถ้าตั้งครรภ์แนะนำให้ทำการตรวจยืนยันก่อนคลอดว่าทารกปราศจากโรค

8. ถ้าไม่ตั้งครรภ์ หรือ การตรวจล้มเหลวหรือไม่มีตัวอ่อนที่เหมาะสม รอดำเนินการรอบต่อไป

ข้อดีของการใช้เทคนิคนี้

1. ทำให้คู่สมรสมั่นใจว่าการตั้งครรภ์นั้นจะปราศจากโรคธาลัสซีเมีย
2. หลีกเลี่ยงการต้องยุติการตั้งครรภ์เพราะบุตรเป็นโรค

ข้อจำกัดของการใช้เทคนิคนี้

1. มีค่าใช้จ่ายที่สูงกว่าการตั้งครรภ์ปกติ อยู่ในระดับ 1 แสนบาทต่อครั้ง และเบิกจากต้นสังกัดไม่ได้
2. อัตราการตั้งครรภ์ต่ำกว่าการตั้งครรภ์โดยธรรมชาติ ในกรณีที่ไม่ใช่ผู้มีบุตรยาก
3. ฝ่ายหญิงต้องฉีดยาเพื่อกระตุ้นการตกไข่ และอาจเกิดผลข้างเคียงจากการฉีดยาได้
4. เทคนิคนี้ใช้เพื่อหลีกเลี่ยงโรคธาลัสซีเมียเท่านั้นไม่สามารถป้องกันโรคพันธุกรรมได้ทุกๆ โรค

การใช้เทคนิคนี้อาจต้องดำเนินการมากกว่าหนึ่งรอบ เพราะการคัดเลือกตัวอ่อนอาจจะไม่สำเร็จ เช่น ตัวอ่อนที่ได้เป็นโรคทั้งหมด หรือ การตรวจล้มเหลว ทำให้มีค่าใช้จ่ายเพิ่มเป็นทวีคูณ ดังนั้นคู่สมรสที่ตัดสินใจเลือกวิธีนี้ต้องเตรียมตัวและเตรียมใจไว้ล่วงหน้าด้วย สำหรับรายละเอียดและการนัดเพื่อรับคำปรึกษาแนะนำสามารถติดต่อได้ที่ 02-4194651 หรือ 02-4197000 ต่อ 4651 หน่วยผู้มีบุตรยาก ภาควิชาสูติศาสตร์ นรีเวชวิทยา



คำถาม

คำถามต่อไปนี้ เป็นคำถามจากผู้ป่วย ทันตแพทย์ และแพทย์ เวชปฏิบัติในคลินิกโรคเลือดของ พญ.สุมลมาลย์ ซึ่งพญ.สุมลมาลย์ ได้ตอบข้อข้องใจดังนี้

เป็นพาหะเช่นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) มีอาการซีด ตรวจเลือดพบระดับความเข้มข้นของฮีโมโกลบิน (Hb) = 10 กรัมต่อเดซิลิตร (Hb = 10 g/dl) ต้องรับประทานโฟลิก (Folic) หรือไม่

คำตอบ

พาหะของธาลัสซีเมียหรือของฮีโมโกลบินผิดปกติเช่นพาหะของฮีโมโกลบินอี โดยปกติจะไม่มีอาการซีดและไม่จำเป็นต้องรับประทานโฟลิก ถ้าตรวจเลือดจะพบระดับความเข้มข้นของฮีโมโกลบิน ประมาณ = 11-12 กรัมต่อเดซิลิตร (คนปกติค่า

อยู่ประมาณ 12-13 กรัมต่อเดซิลิตร) ในกรณีนี้พบซีดเล็กน้อย ควรต้องหาสาเหตุซึ่งสาเหตุที่พบบ่อยได้แก่ขาดธาตุเหล็ก ควรตรวจเลือดหาระดับธาตุเหล็ก (ferritin) ถ้าขาดธาตุเหล็กก็ต้องให้ยาธาตุเหล็กหรือเฟอรัสซัลเฟต (ferrous sulfate) ไม่ต้องให้โฟลิก

คำถาม

เวลาไปตรวจเลือดเรื่องซีดอยากให้อธิบายว่าที่แพทย์สั่ง

เจาะเลือด “ซีบีซี (CBC)” หมายถึงอะไร

คำตอบ

CBC ย่อมาจาก complete blood count หรือความสมบูรณ์ของเม็ดเลือดซึ่งจะดูว่าส่วนประกอบของเลือดทั้ง 3 ชนิดมีความผิดปกติอะไรหรือไม่ดังนี้

1.) เม็ดเลือดแดงว่ามีปัญหาซีดหรือไม่โดยดูจากระดับความเข้มข้น (Hct) หรือดูระดับฮีโมโกลบิน (Hb) ว่าต่ำกว่าค่าปกติหรือไม่

2.) เม็ดเลือดขาวว่ามีจำนวนสูงกว่าปกติหรือไม่ถ้าเม็ดเลือดขาวสูงอาจพบในภาวะติดเชื้อหรือถ้าพบจำนวนมากๆ จะพบได้ในมะเร็งเม็ดเลือดขาว (leukemia)

3.) เกร็ดเลือดต่ำหรือไม่ ถ้าต่ำจะมีปัญหาเลือดออกง่าย เป็นต้น

คำถาม

เด็กแรกเกิดมีอาการซีด ตับและม้ามโต ตรวจเลือดพบระดับ

ความเข้มข้นของเลือด (Hct=37%) คิดถึงโรคธาลัสซีเมียได้หรือไม่

คำตอบ

ปกติเด็กแรกเกิดระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) อยู่ระหว่าง 45-50% ผู้ป่วยรายนี้ไม่น่าถึงโรคธาลัสซีเมียเนื่องจากโดยทั่วไปโรคธาลัสซีเมียชนิด ไฮโมซัยกัสเตต้าธาลัสซีเมียหรือธาลัสซีเมียเมเจอร์จะซีดเมื่ออายุประมาณ 6 - 12 เดือน อย่างไร

ก็ตามถ้ามีภาวะการติดเชื้อจะทำให้ทารกที่เป็นที่เป็นโรคธาลัสซีเมียมีอาการซีดตั้งแต่แรกเกิดได้ ในผู้ป่วยรายนี้ควรหาสาเหตุอื่น เช่น การติดเชื้อตั้งแต่อยู่ในครรภ์ (congenital infection) เป็นต้น

คำถาม

มีโฆษณาเกี่ยวกับยาเพิ่มเลือดเช่นยาที่ทำจากเลือดจะเซ

เมื่อรับประทานแล้วจะทำให้อาการซีดดีขึ้นได้ หรือไม่

คำตอบ

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคพันธุกรรมสาเหตุอาการซีดในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเกิดจากการสร้างสายโปรตีนหรือโกลบินของเม็ดเลือดแดงลดลง ยาเพิ่มเลือดที่กล่าวถึงไม่ทำให้อาการซีดดีขึ้น การจะซื้อยาอะไรมารับประทานจะต้องดูส่วนผสมที่สละกำกับ

ยามีอะไรเป็นส่วนประกอบบ้างถ้ามีธาตุเหล็กเป็นส่วนประกอบไม่ควรรับประทานเพราะธาลัสซีเมียไม่ได้ขาดธาตุเหล็กแต่จะมีภาวะเหล็กเกินอยู่แล้วจะมีผลเสียมากกว่า

คำถาม

ถูกเคยได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียมีอาการ

เหนื่อยง่าย น้ำหนักน้อยกว่าเกณฑ์ รับประทานข้าวน้อยต้องทำอย่างไร

คำตอบ

ถ้าผลตรวจเป็นพาหะของธาลัสซีเมียต้องหาสาเหตุอื่นที่ทำให้เกิดอาการดังกล่าวเพราะพาหะของธาลัสซีเมียไม่ทำให้เกิด

อาการแบบนี้



คำถาม

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีความเสี่ยงเพียงใดในการทำฟันเช่นถอน ฟันหรืออุดฟันเนื่องจากทันตแพทย์ไม่กล้าถอนฟันหรืออุดฟัน

คำตอบ

ผู้ป่วยสามารถถอนฟันหรืออุดฟันได้ไม่มีปัญหาเรื่องเลือด ออกง่ายหรือติดซี่ง่าย

คำถาม

ลูกป่วยเป็นธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (beta-thal/Hb E) เรียนหนังสือไม่เก่งสอบได้ที่ 32 จากนักเรียน ในชั้นทั้งหมด 35 คน เกิดจากโรคธาลัสซีเมีย ใช่หรือไม่

คำตอบ

ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจะมีเวลานี้ปัญญาปกติไม่ทำให้ผลการ เรียนไม่ดี แต่ถ้าผู้ป่วยไม่สบายบ่อยจำเป็นต้องขาดเรียนเพื่อบำ หามอบเป็นผลให้ผลการเรียนไม่ดีได้ ถ้าดูแลสุขภาพให้ดีกว่า หยุดเรียนบ่อยน้อยลงการเรียนน่าจะดีขึ้น

คำถาม

การตัดม้ามจะทำให้ผู้ป่วยหายซีดทุกรายหรือไม่

คำตอบ

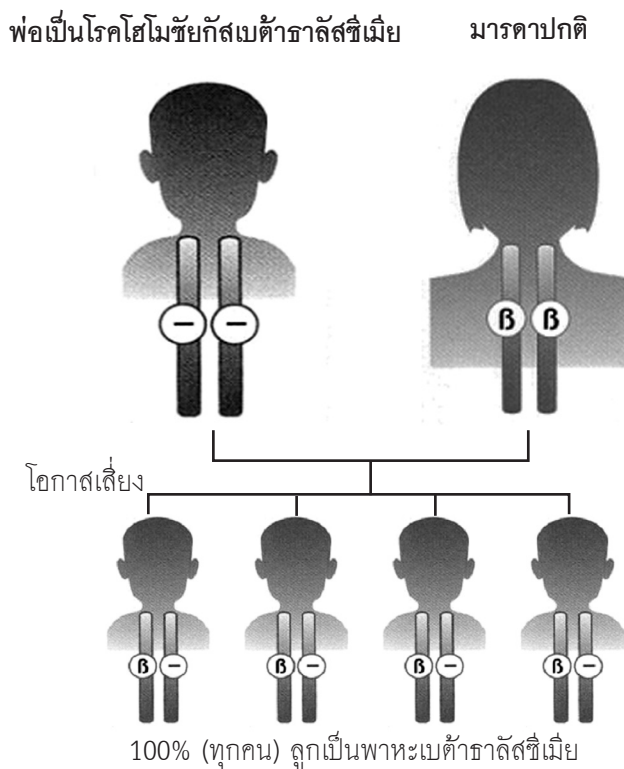
ผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอีซหลังตัดม้ามส่วนใหญ่ ซีโมโกลบินอีอาการซีดจะดีขึ้นในช่วงแรกแต่ต่อมาอาการซีดจะ อากการซีดจะดีขึ้นจากเดิมที่เคยให้เลือดอาจไม่ต้องให้เลือด แต่ กลับไปเหมือนเดิม

คำถาม

บุตรของผู้ป่วยธาลัสซีเมียต้องเป็นธาลัสซีเมียทุกรายหรือไม่

คำตอบ

ถ้าแต่งงานกับคนปกติลูกทุกคนจะเป็นพาหะ (ดังรูป)

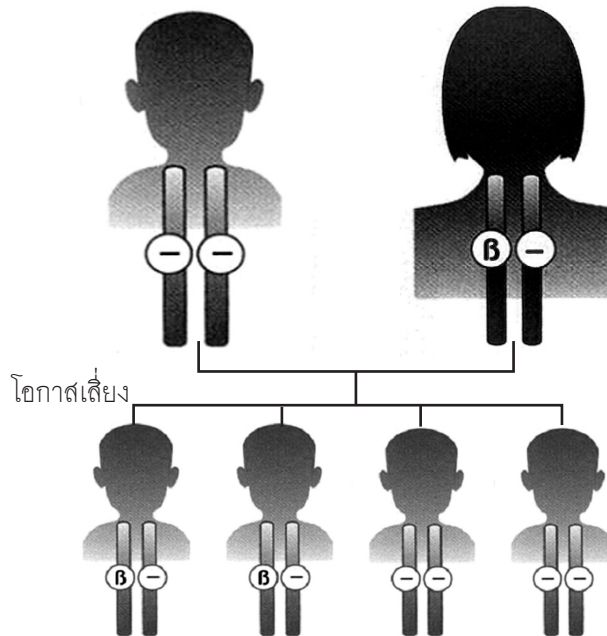


รูปที่ 1 แสดงอัตราเสี่ยงของบิดาโรคไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมียและมารดาปกติ



ถ้าแต่งงานกับผู้ที่ เป็นพาหะพวกเดียวกันโอกาสจะมีลูกเป็นพาหะ 50% และเป็นโรค 50% (ดังรูป)

พ่อเป็นโรคโฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย แม่เป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย



50% ลูกเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย 50% ลูกเป็นโรคโฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย

รูปที่ 2 แสดงอัตราเสี่ยงของบิดาโรคโฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมียและมารดาที่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย

คำถาม

เด็กคลอดก่อนกำหนดอายุ 8 เดือน 15 วัน น้ำหนักแรกเกิด 2,100 กรัม แรกคลอดเขียว มีจุดเลือดออกตามตัว มือและเท้ามีลักษณะผิดปกติ ประวัติการฝากครรภ์พบว่ามารดาเป็นโฮ

โมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี บิดาเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย ผู้ป่วยรายนี้จะเป็นธาลัสซีเมียได้หรือไม่

คำตอบ

มีโอกาสเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี 50% และเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีได้ 50% แต่ไม่อธิบายเรื่องอาการเขียว

แรกคลอด หรือมีจุดเลือดออกตามตัว หรือมีมือและเท้ามีลักษณะผิดปกติ ควรต้องหาสาเหตุอื่นๆ ด้วย

คำถาม

ผู้ป่วยอายุ 2 ปี 6 เดือน มาพบแพทย์ด้วยเรื่องซีด คับม้ามโต ตรวจเลือดพบระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) = 15% ชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) พบเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait)

ได้รับเลือดและโฟลิก ต่อมาได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นมะเร็งเม็ดเลือดขาว (leukemia) อยากทราบว่าพาหะของฮีโมโกลบินอีเกี่ยวข้องกับมะเร็งเม็ดเลือดขาวอย่างไร

คำตอบ

ไม่เกี่ยวข้องกันผู้ป่วยรายนี้ถือว่าเป็นภาวะที่พบร่วมกันได้ (Co-morbidity) เนื่องจากอุบัติการณ์ของพาหะของฮีโมโกลบินอีพบได้สูงประมาณ 10-40% ขึ้นอยู่กับว่าจะอยู่ในภูมิภาคสวไนของประเทศไทยเนื่องจากผู้ป่วยรายนี้เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี ซึ่ง

ถ้าเป็นพาหะอย่างเดียวจะไม่พบภาวะซีด คับและม้ามจะโต ถ้าพิจารณาผลเลือด (CBC) ครั้งแรกอาจพบเม็ดเลือดขาวจำนวนสูงหรือมีเซลล์เม็ดเลือดขาวผิดปกติ (blast) ตั้งแต่แรกผู้ป่วยรายนี้น่าจะวินิจฉัยมะเร็งเม็ดเลือดขาวเข้าไป