



คำถาม คำตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันโพจิต

คำถาม

บิดาผู้ป่วย β -thal/Hb E disease ให้ข้อมูลกับแพทย์ว่าสงสัยว่าบุตรจะติดโรคมาจากฝ่ายภรรยา เพราะพบว่าภรรยามี

ญาติที่มีอาการซีด เหลือง ท้องโต

คำตอบ

ผู้ป่วยเป็น β -thal/Hb E ได้รับยีน (พันธุกรรม) ธาลัสซีเมีย (β -thalassemia และ Hb E) มาจากบิดาและมารดา การที่บิดาสงสัยว่าลูกจะ “ติดโรค” มาจากฝ่ายมารดา เพราะญาติข้างมารดามี “อาการ” ที่สงสัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งก็มีส่วนที่ทำให้สงสัยได้ เพราะทางฝ่ายมารดาและญาติมีอัตราเสี่ยงมากกว่าคนทั่วไปที่จะมีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย แต่ฝ่ายบิดาและญาติก็อาจเป็นพาหะได้เช่นกัน เพราะในคนไทยพบพาหะ 3-4 คน จาก 10 คน เป็นอัตราเสี่ยงข้างบิดา (หรือคนทั่วไป) แต่ไม่ควรเรียกว่า “ติดโรค” โดยสรุปลูกได้รับการถ่ายทอดพันธุกรรม

ธาลัสซีเมียจากทั้งบิดาและมารดา คือ อย่างน้อยบิดามารดาเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งคู่ โดยฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของ β -thal และอีกฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของ Hb E สิ่งที่สำคัญคือ บิดามารดาควรตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมีย เพื่อวางแผนปรึกษาแพทย์ ถ้าจะมีลูกอีก ตรวจเลือดลูกคนอื่นๆ ด้วย เพื่อแพทย์จะได้ให้คำแนะนำปรึกษา และเพื่อประโยชน์ของญาติพี่น้อง ควรแนะนำให้พี่ๆ น้องๆ ทั้งฝ่ายบิดาและมารดาตรวจเลือดด้วย เพื่อวางแผนการมีบุตรที่แข็งแรง ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

คำถาม

หญิงตั้งครรภ์เป็น β -thal สามีเป็นพาหะแบบเดียวกัน ได้รับการวินิจฉัยว่าทารกปกติ ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยการตรวจ

US ดูทารกในครรภ์ทุกเดือนจนครบกำหนด

คำตอบ

ถ้าคู่สมรสต่างก็เป็น β -thal trait อัตราเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรค (Homozygous β -thal) : เป็นพาหะ : ปกติ = 1 : 2 : 1 การตรวจ US (ultrasound) ดูทารกในครรภ์ ไม่สามารถวินิจฉัยทารกที่เป็นโรค β -thal ได้ เพราะทารกไม่มีลักษณะผิดปกติไม่พบต้องวินิจฉัยโดยการตรวจเลือดสายสะดือ หรือชิ้นรก หรือตรวจ

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

คำถาม

ทารกอายุ 4 สัปดาห์ ได้รับการส่งตัวเพื่อวางแผนการรักษา โดยการให้ “Hypertransfusion” เพราะเป็นเบต้า-ธาลัสซีเมียชนิด “รุนแรง” โดยทารกมีประวัติซีดมากตั้งแต่แรกเกิด ตับโต just

palpable ม้ามโต 3 ซม. Hb Type: A F แพทย์ได้ให้เลือดไป 1 ครั้ง เมื่ออายุ 3 วัน ปัจจุบันยังซีดอยู่เล็กน้อย

คำตอบ

ภาวะซีดมากตั้งแต่แรกเกิดมีหลายสาเหตุ การตรวจเลือดทารก

1. ถ้าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดแอลฟา (α -thal disease) จะพบ Hb Bart's ในปริมาณสูง
 - ถ้าเป็น Homozygous α -thal 1 พบ Hb Bart's 80-100% ลักษณะทารกผิดปกติ บวม
 - ถ้าเป็น Hb H พบ Hb Bart's ~ 25-30%

2. ถ้าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้า (β -thal homozygous หรือ β -thal/Hb E) พบ Hb F, A₂ (E) แต่จะไม่พบ Hb A ผู้ป่วยรายนี้วินิจฉัยมาว่าเป็นโรค β thalassemia ชนิดรุนแรง และตรวจ Hb Type: A F พบ Hb A จึงไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด β ควรตรวจเลือดบิดา, มารดาอย่างครบถ้วน (CBC, Hb type, ลักษณะเม็ดเลือดแดง) ซึ่งจะช่วยให้การวินิจฉัยได้ ถ้าถูกเป็นโรคทั้งพ่อและแม่อย่างน้อยต้องเป็นพาหะ



ทั้งคู่นั้นผู้ป่วย β -thal disease ชนิดรุนแรงจะชืดมากอย่างรวดเร็ว ก็มักมีอาการเมื่ออายุ 1-2 เดือน ไม่มีอาการเมื่อแรกเกิดเช่นรายนี้

ซึ่งควรได้รับการวินิจฉัยถึงสาเหตุของอาการชืดแรกเกิด ซึ่งมี ความสำคัญเพื่อการดูแลรักษาที่เหมาะสมต่อไป

คำถาม

ลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมีย มีผู้แนะนำว่าครรรค์ต่อไปอีก 3 ครรรค์ปลอดภัย 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 และทุกครรรค์มีอัตราเสี่ยงเท่ากัน

(พาหะถือว่าไม่เป็นโรค) ฉะนั้นบุตรคนต่อไปอาจเป็นโรคหรือไม่เป็นโรคก็ได้ คำแนะนำที่ได้รับมาจึงไม่เป็นความจริง และต้องตรวจเลือดทั้งพ่อและแม่ จึงจะทราบอัตราเสี่ยงที่แน่นอน

คำถาม

เป็นพาหะธาลัสซีเมียอยู่และทาน Folic Acid หลังอาหาร เข้ามาเป็นเวลานานมาก ไม่ทราบว่า จะเป็นอันตรายไหม และถ้า

เปลี่ยนมาทานขมิ้นชันจะได้ไหม

คำตอบ

พาหะธาลัสซีเมีย เป็นคนแข็งแรงปกติ ไม่มีอาการผิดปกติใดๆ รับประทานอาหารและปฏิบัติตามปกติ ไม่จำเป็นต้องรับประทานยา Folic Acid หรือขมิ้นชัน ถ้ามีอาการชืด เพลียหรืออาการผิดปกติอื่นๆ น่าจะเกิดจากเหตุอื่น ควรปรึกษาแพทย์เพื่อการตรวจและรักษาที่ถูกต้องต่อไป

แพทย์ผู้สั่งยาถึงผลการตรวจวินิจฉัยว่าคุณเป็นพาหะใช่หรือไม่ และเป็นชนิดใด ถ้าเป็นไปได้เก็บผลการตรวจไว้เป็นหลักฐาน จะมีประโยชน์หากสมรสและมีบุตร

สำหรับขมิ้นชันอาจใช้ได้เพื่อประโยชน์เกี่ยวกับการรักษาอาการท้องอืด ท้องเฟ้อ หรือแผลในระบบทางเดินอาหาร และช่วยลดอนุมูลอิสระซึ่งสูงผิดปกติของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ควรปรึกษา

หนึ่งมีผู้ป่วยบางคนเป็นโรค (โดยเฉพาะอย่างยิ่งในรายที่อาการน้อย) สับสนคิดว่าตนเป็นแค่พาหะ ในขณะที่พาหะบางรายคิดว่าตนเองเป็นโรค ฉะนั้นควรถามข้อมูลที่แท้จริงจากแพทย์เพื่อการปฏิบัติตนหรือการดูแลรักษา รวมทั้งการควบคุมป้องกันโรคในรุ่นลูก หลานต่อไปอย่างเหมาะสม

คำถาม

สามีภรรยาทั้งคู่ต่างก็เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี อยากมีบุตรที่แข็งแรงไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย จะตรวจทารกในครรภ์ (PND)

ที่ใดดี จึงจะตรวจได้แม่นยำ

คำตอบ

ลูกมีอัตราเสี่ยงเป็น Homozygous Hb E: Hb E trait: ปกติไม่เป็นพาหะ = 1: 2: 1 ฉะนั้นไม่จำเป็นต้องตรวจ PND เพราะ

ไม่มีข้อบ่งชี้ (Homozygous Hb E ถือว่าไม่เป็นโรค เพราะไม่มีอาการ)

คำถาม

หญิงคนหนึ่งมีอาการชืด แพทย์สงสัยว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่เมื่อได้รับการตรวจเลือด แพทย์แจ้งว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย ได้อ่านหนังสือเกี่ยวกับธาลัสซีเมียได้ความรู้ว่า พาหะธาลัสซีเมีย

อาการปกติ แข็งแรง และไม่ชืด จึงมีความกังวลใจว่าตนเป็นพาหะแต่ทำไม่จึงชืด

คำตอบ

ขอชมเชยที่ชวนช่วยหาความรู้ และเมื่อมีข้อสงสัยก็ถามไถ่มา และถูกต้องตามที่เข้าใจ พาหะแข็งแรงปกติไม่ชืด ถ้าชืดน่าจะมีสาเหตุอื่นซึ่งมีมากมาย ยกตัวอย่างเช่น ชืดจากขาดธาตุเหล็ก

พบได้ในผู้ที่เสียเลือดเรื้อรัง ในหญิงที่พบบ่อยคือ จากการมีประจำเดือนมากผิดปกติ หรือจากการรับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กไม่เพียงพอ และชืดยังเกิดจากสาเหตุอื่นๆ อีกมาก จึง



ต้องมีการตรวจเพื่อวินิจฉัยที่ถูกต้อง เพื่อแก้ไขสาเหตุและรับ
การรักษาอย่างถูกต้องต่อไป ต้องบันทึกเรื่องการเป็นพาหะ

ธาลัสซีเมียไว้ และปรึกษาแพทย์ก่อนสมรส เพื่อหลีกเลี่ยงการ
มีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย

คำถาม

หญิงคนหนึ่งตรวจพบว่าเป็น β -thal trait ได้ยา folic acid
มารับประทานวันละเม็ด แพทย์นัดตรวจทุก 6 เดือน หญิงคนนี้

กังวลว่าเมื่อไรโรคจะหาย จะต้องไปตามแพทย์นัดอีกนานเท่าใด

คำตอบ

พาหะของธาลัสซีเมียพบมากในประเทศไทย (ราว 35-40%
ของประชากร) พาหะสุขภาพปกติไม่ซีด ไม่ต้องรักษา และส่วน
ใหญ่ผู้ที่ เป็นพาหะมักไม่ได้รับการวินิจฉัย (ไม่รู้ว่าเป็นพาหะ)
จนกว่าจะมีบุตรหรือญาติเป็นโรคธาลัสซีเมีย จึงมีการตรวจใน
ครอบครัวหรือเมื่อวางแผนจะมีบุตร แพทย์จะแนะนำให้ตรวจฝ่าย
ใดฝ่ายหนึ่ง ถ้าปกติก็ไม่จำเป็นต้องตรวจคู่สมรส ในทางตรง
กันข้ามถ้าฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ต้องตรวจคู่สมรส เพื่อให้
ทราบว่าจะเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ชนิด
ใด เพื่อขอคำแนะนำจากแพทย์เพื่อจะหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรค
ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

การที่หญิงรายนี้ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น β -thalassemia
trait จึงไม่จำเป็นต้องรับประทานยาใดๆ เป็นพิเศษ เพราะ
เป็นคนปกติ แข็งแรง ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย นอกจากนี้ข้อบ่ง
ชี้ว่าเป็นโรคที่ต้องรักษาด้วยยานี้ ซึ่งต้องได้รับการตรวจวินิจฉัย
เสียก่อน ควรตามแพทย์ที่ให้ยา หนึ่งวิตามินโฟเลตเป็นสารพบใน
พืชผักใบเขียว คนปกติจะรับวิตามินนี้เพียงพอถ้ารับประทาน
พืชผักดังกล่าว ผู้ที่เป็นโรคเลือดจางจากเม็ดเลือดแดงแตก
มาก เช่น โรคธาลัสซีเมีย โรคเม็ดเลือดแดงบ่ง ต้องสร้างเม็ดเลือด
มาชดเชย จึงควรได้รับวิตามินนี้เสริมด้วย

โดยสรุป ไม่จำเป็นต้องรับประทานยา ไม่ต้องไปพบแพทย์
เพื่อรักษาภาวะนี้ ไม่ได้เป็นโรค แต่เนื่องจากเป็นพาหะธาลัส
ซีเมียต้องไปพบแพทย์ก่อนการสมรส เพื่อวางแผนก่อนจะมีบุตร