



E-mail: kittitr@gmail.com
Website: www.thalassemia.or.th

โฮโมซัยกัสอีโมโกลบิน อี

เรียน นพ. กิตติ ทีเคารพ

กระผมใคร่ขอคำปรึกษาคุณหมอเกี่ยวกับผลตรวจเลือดลูกชาย ดังนี้ครับ ผมมีลูกชาย 2 คน ผลเลือดที่ส่งให้คุณหมอเป็นผลเลือดของลูกชายคนโต ปัจจุบันอายุได้ 3 ขวบ 10 เดือน พ่อตีเขาเข้า รพ.บ่อยๆ เนื่องจากป่วยเป็นไข้ติดเชื้อได้ง่ายและเวลาที่เขาป่วยเขาจะดูซีดมากและผลตรวจเลือดทุกครั้งทีป่วยจะพบว่า Hb กับ Hct เขาต่ำกว่าคนปกติทุกครั้ง ครั้งล่าสุดที่ป่วยคุณหมอส่งสัยมากจึงให้ตรวจเลือดเพื่อตรวจหาธาลัสซีเมียปรากฏว่าผลออกมาเป็น EE, (Homozygous Hb E) ส่วนน้องชายของเขา แข็งแรงดีมาก ก็มีป่วยบ้างแต่ไม่เคยได้นอน รพ. เลยที่ผมแปลกใจคือในขณะที่ภรรยาผมตั้งครรภ์และได้ไปฝากท้องกับคุณหมอตานหนึ่ง ท่านได้ตรวจพบว่าภรรยาผมเป็นพาหะ จึงขอตรวจเลือดผมด้วยและแจ้งว่าผมก็เป็นพาหะธาลัสซีเมียเหมือนกัน แต่เป็นคนละชนิดกับภรรยา จึงแนะนำว่าไม่เป็นอันตรายใดๆ แม้ว่าลูกจะได้รับยีนธาลัสซีเมียมาจากทั้งพ่อและแม่แต่เป็นคนละชนิดกันจึงทำให้ไม่เกิดโรค แต่ผลการตรวจเลือดลูกชายกลับกลายเป็นว่าเขาเป็นธาลัสซีเมีย ทำให้แผนการมีลูกคนที่ 3 ต้องพิจารณาอย่างรอบคอบ ฉะนั้นผมใคร่ขอเรียนถามคุณหมอดังนี้

1. มีโอกาสมากแค่ไหนที่ผลตรวจเลือดของผม ภรรยาและลูกชาย จะผิดพลาด ผมควรพาทุกคนในครอบครัวไปตรวจซ้ำหรือไม่ครับ

2. จากผลตรวจเลือดของลูกชายผมที่เป็น EE, (Homozygous Hb E) อันตรายแค่ไหนครับ และผมควรจะดูแลลูกอย่างไรสามารถให้ทานยาเสริมธาตุเหล็กได้หรือไม่

3. ถ้าผมจะมีบุตรอีกคนต้องทำอะไรบ้างครับ เพื่อให้แน่ใจว่าลูกจะไม่เป็นธาลัสซีเมีย

สุดท้ายขอขอบพระคุณ คุณหมอนั่นอย่างสูงที่ให้คำปรึกษา

ขอแสดงความนับถือ

ศ.ว.

ป.ล.ได้แนบผลเลือดของลูกชาย (CBC, Hb type) มาพร้อมกับ email ฉบับนี้แล้วครับ

CBC: Hb 9.3 g/dL, Hct 26.8%, MCV 46.5 fL, MCH 16.1 pg, wbc 5.47 x 10³ /μL, platelets 291 x 10³/μL

Red cell morphology: microcytosis 2+, hypochromia 2+, target cells 2+

Hb type: EE, Hb E=100%

Interpretation: homozygous Hb E

Comment: Not rule out alpha-thalassemia, please confirm alpha-thalassemia by PCR method.

เรียนคุณ ศ.ว. ที่นับถือ

หมอบอกตอบคำถามที่ 1 ก่อนครับ จากผลเลือดของลูกชายเป็นโฮโมซัยกัสอีโมโกลบินอี (homozygous Hb E) ครับไม่ผิดส่วนของคุณและภรรยาหมอยังไม่เห็นผลเลือดช่วยส่งมาให้ดูด้วยหรือถ้าจะต้องตรวจใหม่ขอให้ตรวจให้ละเอียดเลยก็ได้ได้แก่ CBC, Hb type และ PCR for α-thalassemia (α-thal 1, α-thal 2) ซึ่งมีค่าใช้จ่ายสูง หมอแนะนำให้นำผลเลือดมาดูก่อนดีกว่าครับ

ตอบคำถามที่ 1 จะขอแปรผลเลือดที่ส่งมาให้ก่อนนะครับ

CBC:

ผลเลือดพบ Hb 9.3 g/dL (ค่าปกติ 11.5-16.5), Hct 26.8% (ค่าปกติ 40-54) แสดงว่าซีด นอกจากนั้นยังพบว่าดัชนีเม็ดเลือดแดงได้แก่ MCV 46.5 fL (ค่าปกติ 80-96) และ MCH 16.1 pg (ค่าปกติ 27-31) มีค่าต่ำกว่าปกติแสดงว่าเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็กและติดสีจางตามลำดับ ส่วนเม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือดอยู่ในเกณฑ์ปกติ

Red cell morphology (ลักษณะเซลล์เม็ดเลือดแดง):

ผลเลือดพบเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก (microcytosis 2+) การติดสีของเม็ดเลือดแดงน้อยหรือสีจาง (hypochromia 2+) และพบลักษณะเซลล์รูปดาว (target cells 2+) จากผล CBC และลักษณะเซลล์เม็ดเลือดแดงพบได้ในภาวะขาดธาตุเหล็กพาหะของธาลัสซีเมีย หรืออีโมโกลบินอี เนื่องจากมีภาวะซีดกว่าที่พบในพาหะของธาลัสซีเมียหรืออีโมโกลบินอี ของลูกชายของคุณ ศ.ว. จึงน่าจะมีการชี้ขาดจากขาดธาตุเหล็กร่วมด้วย

Hb type: Homozygous Hb E

ผลการตรวจพบ EE, Hb E=100% ยืนยันว่าเป็นโฮโมซัยกัสอีโมโกลบินอี (Homozygous Hb E) ถูกต้องแล้วครับ ภาวะนี้ไม่ถือเป็นโรคถือเป็นอีโมโกลบินผิดปกติที่ได้รับการถ่ายทอดยีนอีโมโกลบินมาจากพ่อและแม่ ไม่ถือเป็นโรคไม่ต้องรักษาและไม่ต้องรับประทานยา (โฟลิก) แสดงว่าคุณและภรรยา น่าจะอย่างน้อยเป็นพาหะของ Hb E ครับ

เนื่องจากผล CBC ดังกล่าวลูกชายของคุณน่าจะมีภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็กร่วมกับโฮโมซัยกัสอีโมโกลบินอี การรับประทานยาธาตุเหล็กเสริมควรรับประทานประมาณ 1 เดือนแล้วเจาะเลือดตรวจ CBC ซ้ำว่ามี Hb, Hct เพิ่มขึ้นหรือไม่ถ้าเพิ่มขึ้นน่าจะมีการขาดธาตุเหล็กร่วมด้วยและควรหาสาเหตุของการขาดธาตุเหล็กด้วยซึ่งอายุของบุตรคุณ ศ.ว. 3 ปีสาเหตุอาจ



เนื่องจากรับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กไม่เพียงพอหรือจากการเสียเลือดเรื้อรังเช่นจากพยาธิปากขอ ถ้าพบสาเหตุก็ควรจะต้องรักษาสาเหตุควบคู่กันไปด้วยครับ

ตอบคำถามที่ 2 เรื่องการดูแลสุขภาพของลูกชายคุณ ศ.ว. หมอแนะนำให้ดูแลเหมือนเด็กปกติทั่วไป การที่ลูกคุณ ศ.ว. ต้องเข้า รพ. บ่อยๆ เนื่องจากป่วยเป็นไซโตบิลิรูบินสูง ไม่เกี่ยวกับไฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินแต่เวลาที่ป่วยอาจจะซีดลงได้ หมอแนะนำให้รับประทานธาตุเหล็กเสริมประมาณ 1 เดือนครับ

ตอบคำถามที่ 3 ถ้าจะมีบุตรอีกคนควรดำเนินการดังนี้ครับ

1. ตรวจให้ละเอียดเลยก็ได้ได้แก่ CBC, Hb type และ PCR for α -thalassemia (α -thal 1, α -thal 2) เพราะคุณและภรรยาเป็นบุตรเป็นไฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน คี ดังนั้นอย่างน้อยคุณและภรรยาต้องเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีแต่เนื่องจากพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ก็อาจจะพบได้ในผู้ที่ เป็นฮีโมโกลบินอี ซึ่งการตรวจ Hb type ไม่สามารถวินิจฉัยพาหะดังกล่าวได้ (not rule out alpha-thalassemia) จึงจำเป็นต้องตรวจระดับ ดี.เอ็น.เอ. (PCR for α -thalassemia) ครับ

2. ถ้ามีผลเลือดของคุณและภรรยาช่วยส่งมาให้ดูก่อนหรือถ้าจะตรวจใหม่ควรตรวจ CBC, Hb type และ PCR for α -thalassemia 1 and α -thalassemia 2 เพื่อการคำนวณอัตราเสี่ยงของบุตรคนต่อไปครับ กรณีตัวอย่างเช่นถ้าสามีเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีร่วมกับพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และภรรยาเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอีร่วมกับพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 โอกาสที่จะมีบุตรเป็นไฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี และโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินอีซี (แอลฟาธาลัสซีเมีย 1/ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2) เป็นต้น

นพ.กิตติ

เมื่อไรยา L1 จะเริ่มใช้ได้คะ

เรียน นพ. กิตติ ที่นับถือ

อยากเรียนถามคุณหมอคะว่าเมื่อไรยา L1 จะเริ่มใช้ได้คะแล้วจะแทนยา desferal ได้รีเปล่าคะ ถ้าใช้จะเริ่มได้เมื่อไรและมีข้อแทรกซ้อนอะไรบ้างคะ

จาก อ.อ.

เรียน คุณ อ.อ. ที่นับถือ

เป็นคำถามที่สั้นตรงประเด็นและหลายคนอยากทราบ ก่อนอื่นต้องขอเรียนว่าหลายโรงพยาบาลได้นำยา L1 หรือชื่อ จีพีโอแอลวัน (GPO-L-ONE) ที่ผลิตจากองค์การเภสัชกรรม เข้ามาให้บริการหรือจำหน่ายแก่ผู้ป่วยแล้วหลังจากที่ได้ทำการศึกษาในผู้ป่วยทางคลินิกจากหลายสถาบันเรียบร้อยแล้ว

สามารถใช้แทนยาดีส์เฟอรัรอด (desferal) ได้แต่ต้องให้แพทย์ดูแลใกล้ชิดในช่วงแรกๆ เนื่องจากมีอาการข้างเคียงที่พบได้ครับ เนื่องจากเป็นยารับประทานชนิดเม็ด (ชนิดน้ำเชื่อมยังอยู่ในขั้นตอนการผลิตอยู่) มีขนาดเดียวคือ 500 มิลลิกรัม (ม.ก.) ต่อเม็ด เม็ดมีขนาดใหญ่ ให้รับประทานในเด็กอายุตั้งแต่ 6 ปีขึ้นไป ที่รับประทานยาเม็ดได้ ขนาดที่ใช้ 75 - 100 ม.ก. ต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัม ให้วันละ 3 เวลาหลังอาหาร

ข้อบ่งชี้ว่าจะใช้ยาได้เมื่อไรเหมือนกันกับข้อบ่งชี้ของยาดีส์เฟอรัรอด (desferal) คือเป็นโรคธาลัสซีเมียที่ต้องให้เลือดเป็นประจำ (transfusion dependent thalassemia) ได้รับเลือดมาแล้ว 10-20 ครั้ง และตรวจเลือดวัดปริมาณธาตุเหล็กหรือค่าเฟอร์ริติน (ferritin) >1,000 น.ก./ม.ล. (ng/mL) ข้อแทรกซ้อนของยา L1 ที่พบมีคลื่นไส้อาเจียน ปวดข้อ การทำงานของตับผิดปกติและที่รุนแรงคือเม็ดเลือดขาวต่ำเกิดการเสียชีวิตได้จากการติดเชื้อซึ่งพบได้ประมาณ 1% ดังนั้นยานี้ต้องอยู่ในความดูแลของแพทย์อย่างใกล้ชิดโดยเฉพาะในช่วง 2 เดือนแรกที่รับประทานยา

นพ. กิตติ

ขอคำแนะนำการใช้ยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์

เรียน คุณหมอกิตติ ที่นับถือ

บุตรสาวอายุ 2 ปี ได้เลือดทุกเดือนตั้งแต่อายุ 6 เดือน ขณะนี้ ferritin 1,200 ng/mL แพทย์แนะนำให้รับประทานยาขับเหล็ก ดินฉินจะให้ลูกรับประทานยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์ (เอ็กเจ็ค) อยากทราบข้อมูลการให้ยานี้คะ




ขอบคุณมากคะ
คุณแม่น้องกวาง

เรียน คุณแม่น้องกวาง

ยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์ หรือ เอ็กเจ็ค มีคำแนะนำดังนี้ครับ ผู้ป่วยควรกินยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์ขณะท้องว่าง โดยการกินยาอย่างน้อย 30 นาที ก่อนกินอาหาร ทั้งนี้ท่านควรกินยาในเวลาเดิมทุกวัน

ข้อแนะนำในการใช้ยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์

ผู้ป่วยควรกินยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์ขณะท้องว่าง โดยการกินยาอย่างน้อย 30 นาที ก่อนกินอาหาร ทั้งนี้ท่านควรกินยาในเวลาเดิมทุกวัน

		
ขั้นตอนที่ 1 : โส้เมื่อยาลงในน้ำอุ่น น้ำแอปเปิ้ล หรือน้ำเปล่า 1 แก้ว โดยเติมน้ำ 100 - 200 มิลลิลิตร (ห้ามเติยวหรือกลืนเม็ดยา)	ขั้นตอนที่ 2 : คนจนกระทั่งเม็ดยาละลาย ซึ่งใช้เวลาประมาณ 3 นาที ยาดีเฟอร์ราซีร็อกซ์ อาจมีลักษณะขุ่นเป็นเนื้อเดียวกัน โดยปกติสารละลายจะไม่มีรสและกลิ่น	ขั้นตอนที่ 3 : ดื่มยา แล้วดื่มน้ำอุ่น น้ำแอปเปิ้ล หรือน้ำเปล่า ลงในแก้ว หรือที่คนสารละลายซึ่งยังมียาหลงเหลืออยู่ แล้วดื่ม

หากมีข้อสงสัยเกี่ยวกับการใช้ยาไปปรึกษาแพทย์หรือเภสัชกร



ขั้นตอนที่ 1 ใส่เม็ดยาลงในน้ำส้ม น้ำแอปเปิ้ลหรือน้ำเปล่า 1 แก้ว โดยเติมน้ำ 100-200 มิลลิลิตร(ห้ามเคี้ยวหรือกลืนเม็ดยา)

ขั้นตอนที่ 2 คนจนกระทั่งเม็ดยาละลาย ซึ่งใช้เวลาประมาณ 3 นาที ยาดีเฟอรัลซีร็อกซ์ อาจมีลักษณะขุ่นเป็นเนื้อเดียวกัน โดยปกติสารละลายจะไม่มีรสและกลิ่น

ขั้นตอนที่ 3 ดื่มน้ำ แล้วเติมน้ำส้ม น้ำแอปเปิ้ล หรือน้ำเปล่าลงในแก้วหรือที่คนสารละลายซึ่งยังมียาหลงเหลืออยู่ แล้วดื่ม

นพ.กิตติ

ฮีโมโกลบินเอ็ชเมื่อไรตัดม้าม

เรียน คุณหมอกิตติ ที่เคารพ

ผมอายุ 12 ปี เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ช ได้เลือดทุก 2 - 3 เดือน ไปตรวจกับแพทย์ที่จังหวัด ช. แพทย์จะให้โพลีมาหรับประทานทุกครั้งไปพบ และให้เลือดเมื่อระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) 20% แพทย์บอกว่าม้ามโต 7 ซม. จะตัดม้ามปีหน้า อยากถามว่าควรตัดม้ามหรือไม่ ต้องเตรียมตัวอะไรก่อนตัดม้าม และดูแลอย่างไรหลังตัดม้าม อีกอย่างหนึ่งสามารถเป่าแคนได้หรือไม่ครับ

ด.ช. ก.จ.

ถึงน้อง ก.จ.

โรคฮีโมโกลบินเอ็ชเป็นโรคอยู่ในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมียอาการไม่ค่อยซีดมาก หรือเรียกว่าอยู่ในกลุ่มธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (thalassemia intermedia) แต่ถ้ามีการติดเชื้อจะซีดลงได้ ส่วนใหญ่โรคในกลุ่มนี้ร้อยละ 60-70 ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด จะมีระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) ประมาณ 30% คุณดูแลสุขภาพให้ดี ถ้าเป็นไข้ ไม่สบายควรรีบไปพบแพทย์ ผู้ป่วยจะม้ามโตหรือโตไม่มาก

กรณีของน้อง ก.จ. ระดับความเข้มข้นของเลือดเฉลี่ย 20% จัดอยู่ในกลุ่มซีดปานกลาง-มาก และต้องได้รับเลือดทุก 2-3 เดือน ซึ่งพบได้ร้อยละ 30 - 40 ของผู้ป่วยในโรคฮีโมโกลบินเอ็ช ซึ่งถ้าม้ามโตมากกว่า 6 ซม. ก็เป็นข้อพิจารณาของแพทย์ในการตัดม้าม หลังการตัดม้ามส่วนใหญ่ ระดับความเข้มข้นของเลือดจะเพิ่มขึ้นเป็นประมาณ 30% หรือมากกว่า และอาจไม่ต้องให้เลือดเลย ดังนั้นกรณีของน้อง ก.จ. หมอคิดว่าควรตัดม้ามและควรอยู่ในการพิจารณาหรือดูแลจากแพทย์ที่จังหวัด ช. ครับ

การเตรียมตัวก่อนตัดม้ามและการดูแล

หลังการตัดม้ามมีข้อปฏิบัติดังนี้

1. ฉีดวัคซีนป้องกันการติดเชื้อนิวโมคอคคัส (Pneumococcal vaccine) 1 เดือนก่อนตัดม้าม หลังการตัดม้าม 1 เดือน ฉีดวัคซีนนิวโมคอคคัสอีก 1 เข็ม

2. หลังการตัดม้ามรับประทานยาเพ็นนิซิลินวี (Pen V) 1 เม็ดเช้า - เย็น อย่างน้อย 2 ปี

3. การดูแลสุขภาพหลังการตัดม้ามมีความสำคัญมาก หากมีไข้สูง ซีดลงมาก ให้รีบมาพบแพทย์โดยด่วน เพราะอาจเกิดการติดเชื้อรุนแรงและเสียชีวิตได้

4. หลังตัดม้ามการดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารจะเพิ่มมากขึ้นและธาตุเหล็กที่เคยสะสมอยู่ก่อนจากการให้เลือดที่ผ่านมา จะทำให้มีธาตุเหล็กไปสะสมในอวัยวะต่างๆ เช่น ตับ ตับอ่อนทำให้เกิดภาวะแทรกซ้อน ได้แก่ ตับแข็งและเบาหวาน ตามลำดับ ดังนั้นควรเช็คระดับธาตุเหล็กในร่างกาย (ferritin) ถ้ามากกว่า 1,000 น.ก./ม.ล. ก็จะต้องให้ยาขับธาตุเหล็กการทำกิจกรรมหลังตัดม้าม สามารถทำได้เหมือนปกติ ดังนั้นการเป่าแคนสามารถทำได้ครับ

นพ.กิตติ