



# คำถาม คำตอบ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร

## คำถาม

โรคธาลัสซีเมียต่างจากฮีโมฟีเลียอย่างไรคะ เห็นคนโรคฮีโมฟีเลียที่มีข้อบวมที่มารโรงพยาบาล มีแต่เด็กผู้ชาย

## คำตอบ

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจาง (ซีด) ทางพันธุกรรม ถ่ายทอดโดยยีนลักษณะด้อย ฉะนั้นทั้งหญิง-ชายก็มีโอกาสเป็นพาหะ (มียีนของโรคธาลัสซีเมีย 1 ยีน ยีนที่คู่กันปกติ) หรือเป็นโรค (มียีนที่คู่กันเป็นยีนธาลัสซีเมียทั้งสองยีน) ไม่เกี่ยวกับยีนเพศ XY ส่วนโรคฮีโมฟีเลียเป็นโรคเลือดออกง่ายหยุดยาก ผู้เป็นโรคมักมาโรงพยาบาลด้วยการมีเลือดออกในข้อ ทำให้ข้อบวม ปวด

มักเป็นที่ข้อเข่า หรือถ้ามีบาดแผล เช่น มีคบาด เลือดออกนาน ไม่หยุด โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ทางยีนในโครโมโซม X จากแม่ที่เป็นพาหะ แม่ไม่มีอาการอะไร (เพศหญิงมี chromosome XX, เพศชายมี chromosome XY)

ฉะนั้นจึงพบว่าโรคนี้พบในชาย หญิงเป็นเพียงพาหะไม่เป็นโรค

## คำถาม

ญาติของดิฉันมีลูก 2 คนเป็นโรคธาลัสซีเมียทั้งสองคน (มีอาการซีด ตาเหลือง ท้องโต 1 คน ตัดม้ามไปแล้ว) ดิฉันกำลัง

จะแต่งงาน ถ้ามีลูกโอกาสที่ลูกจะเป็นโรคนี้ไหมคะ (ญาติที่พูดถึงเป็นญาติห่างๆ เท่านั้นค่ะ)

## คำตอบ

ธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบมาก ในประเทศไทย เพราะคนไทยเป็นพาหะกันมากถึงร้อยละ 40 (10 คน เป็นพาหะ 4 คน) พบได้พอๆ กันทั้งในหญิงและชาย (ไม่เกี่ยวกับ chromosome เพศ) พาหะ (มียีนของโรคธาลัสซีเมีย 1 ยีน ยีนที่คู่กันปกติ) มีสุขภาพแข็งแรงดี ร่างกายปกติ แต่สามารถตรวจเลือดให้ทราบได้ว่าใครเป็นพาหะและพาหะชนิดใด เมื่อพาหะมาแต่งงานกันจึงอาจมีบุตรเป็นโรคได้ในอัตรา 1:1:1:1 (ปกติ : พาหะแบบแม่ : พาหะแบบพ่อ : เป็นโรค) คืออัตราเสี่ยงที่จะเป็นโรคเท่ากับ 1 ใน 4 และอัตราเสี่ยงนี้จะเท่ากันทุกการตั้งครรภ์ สำหรับครอบครัวของญาติที่เล่ามา มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียแสดงว่าทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะ ธาลัสซีเมียค่ะ ซึ่งโดยปกติหญิงตั้งครรภ์เมื่อมาฝากครรภ์ก็จะมีอาการตรวจเลือดหลายอย่าง เพื่อประโยชน์ของแม่และลูก (เช่น ตรวจเบาหวาน, โรคเอดส์) และตรวจกรองธาลัสซีเมียด้วย ถ้าให้ผลลบไม่ต้องตรวจซ้ำ เพราะลูกจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย 3 โรค ซึ่งมีอาการรุนแรง ได้แก่

1. โรคฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ฮัยดรอปัส พิทลลิส
2. โรคเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์ (เบต้าธาลัสซีเมีย/เบต้าธาลัสซีเมีย)
3. โรคเบต้าธาลัสซีเมีย / ฮีโมโกลบิน อี

ในกรณีของคุณก่อนมีบุตรก็ต้องตรวจเลือดว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ถ้าเป็นพาหะ ก็จะมีการตรวจสามีด้วยว่าเป็นพาหะด้วยหรือไม่ และเป็นชนิดใด ถ้าเป็นชนิดเดียวกับคุณก็จะเป็นคู่เสี่ยงที่อาจมีบุตรเป็นโรค แพทย์จะอธิบายให้คำปรึกษา เพราะการมีลูกเป็นโรค จะมีอาการแตกต่างกันได้อีก การตัดสินใจในเรื่องการตั้งครรภ์ การปฏิบัติก็จะขึ้นอยู่กับในแต่ละกรณีๆ ไป เช่น ตั้งครรภ์ต่อไป การยุติการตั้งครรภ์ในกรณีที่บุตรในครรภ์เป็นโรคชนิดรุนแรงมาก

คนไทยเป็นพาหะกันมากดังที่กล่าวแล้ว ฉะนั้นแม้ไม่มีประวัติโรคธาลัสซีเมียในครอบครัว หรือญาติ ก็ต้องมีการตรวจหญิงตั้งครรภ์และสามีก่อนการมีบุตรอยู่แล้ว

## คำถาม

ดิฉันเป็นพยาบาลได้แนะนำให้เพื่อนบ้านไปตรวจเลือดก่อนตั้งครรภ์ (สามีไปตรวจด้วย) ตรวจเลือดพบว่าผลการตรวจกรองเป็นบวกทั้งคู่ หมอจึงส่งตรวจขั้นที่สอง ตรวจให้แน่โดยชนิดฮีโมโกลบิน ผลออกมาเป็น Hb E ทั้งคู่ แพทย์แจ้งว่าลูกจะเป็น

Hb E/Hb E ไม่เป็นโรค ขณะนี้ลูกสาวของเพื่อนมีอาการซีด ทั้งที่ดูแลเรื่องอาหารอย่างดี แพทย์คนที่สองตรวจเด็กวินิจฉัยว่าเด็กเป็น Hb H disease ขอถามอาจารย์ว่าจะเป็นไปได้อย่างไร

## คำตอบ

เพื่อนของคุณและสามีเป็นพาหะฮีโมโกลบิน อี (เป็นกลุ่มเบต้าธาลัสซีเมีย) แต่เนื่องจากมีบุตรเป็นฮีโมโกลบิน เอช ( $\alpha$ -thal1/ $\alpha$ -thal2) วินิจฉัยจากประวัติซีดตรวจเลือดเม็ดเลือดแดงลักษณะผิดปกติ ขนาดเล็ก มีการตกตะกอนของฮีโมโกลบิน H ด้วยการใช้

ย้อมพิเศษ (inclusion body) การตรวจชนิด ฮีโมโกลบินพบ HbH แสดงว่าสามีและภรรยาคนใดคนหนึ่งเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ( $\alpha$ -thal1) และอีกคนเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ( $\alpha$ -thal2) หมายความว่าทั้งคู่เป็นพาหะของทั้งฮีโม



โกลบินอีและแอลฟาธาลัสซีเมียชนิด  $\alpha$ -thal1 1 คน และ  $\alpha$ -thal2 1 คน เหตุการณ์เช่นนี้พบได้ในบ้านเรา เพราะมีพันธุกรรมของทั้งแอลฟาและเบต้าธาลัสซีเมียมากในประเทศไทย การวินิจฉัยภาวะ  $\alpha$ -thal2 ทำไม่ได้จากการตรวจกรองและการตรวจแยกชนิด ฮีโมโกลบิน (Hb Type) เพราะจะปกติ แม้ว่าถ้าพิจารณาโดยละเอียด ทั้งครอบครัวจะพบออกได้ จะต้องตรวจละเอียดลงไปถึงระดับ

DNA จึงจะบอกได้ชัดเจน เรื่องนี้จึงเป็นไปได้ การฝากครรภ์ทั่วไป (นโยบายของโครงการควบคุมป้องกันโรค ไม่ได้ครอบคลุมโรคฮีโมโกลบิน เอช ซึ่ง เป็นโรคธาลัสซีเมียที่ไม่รุนแรง) จึงพบว่าคู่สมรสอาจมีบุตรเป็นโรค Hb H แม้มารดาผ่านการตรวจกรองมาแล้ว

### คำถาม

บิดามารดา มีภาวะพาหะของ Hb E (Hb E trait) ทำไม่แพทย์วินิจฉัยและแจ้งว่าทารกในครรภ์น่าจะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด

รุนแรง อาจเสียชีวิตในครรภ์ ต้องพิจารณายุติการตั้งครรภ์ เพราะมีฉะนั้นอาจมีอันตรายต่อแม่

### คำตอบ

ทารกในครรภ์ที่เป็นโรครุนแรงและจะเสียชีวิตในครรภ์ และยังมีผลต่อสุขภาพของแม่น่าจะเป็นโรคธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ฮัยครอพส์ พิทลิส ซึ่งเป็นโรคแอลฟาธาลัสซีเมียที่รุนแรงที่สุด แอลฟาธาลัสซีเมีย 12 ยีนคู่กัน ( $\alpha$ -thal1/ $\alpha$ -thal1) ซึ่งลูกได้  $\alpha$ -thal1 มาจากทั้งพ่อและแม่ ฉะนั้นทั้งพ่อและแม่นอกจากเป็นพาหะของ Hb E (เป็นพวกเบต้าธาลัสซีเมีย) แล้ว ยังเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย ( $\alpha$ -thal1) ด้วยในคนเดียวกัน พ่อแม่ไม่เป็นโรคเพราะเป็นพาหะของธาลัสซีเมียคนละกลุ่มคือ  $\beta$  กับ  $\alpha$

(เรียก Double Heterozygote) แพทย์สามารถให้การวินิจฉัยนี้จากการตรวจทางห้องปฏิบัติการ และยืนยันด้วยการตรวจระดับ DNA และสามารถวินิจฉัยทารกในครรภ์ด้วยวิธีต่างๆ เช่น ultrasound ทารก หรือการตรวจ DNA จาก cell ในน้ำคร่ำ เป็นต้น เมื่อวินิจฉัยได้แน่นอนแล้ว ต้องพิจารณายุติการตั้งครรภ์ เพราะจะเกิดภาวะ แทรกซ็อน (ครรภ์เป็นพิษ) ในมารดา และมีอันตรายถึงชีวิตได้ ได้แก่ ความดันโลหิตสูง การคลอดผิดปกติ ซึ่งบุตรก็จะเสียชีวิตอยู่แล้ว

### คำถาม

ดิฉันเป็นพยาบาลห้องตรวจโรคนอก (คลินิกฝากครรภ์) ได้มีหญิงตั้งครรภ์ถูกส่งตัวมาจากต่างจังหวัด เพื่อให้ตรวจทารกใน

ครรภ์ เพราะผลตรวจกรองเมื่อฝากครรภ์ได้ผลเป็นบวก (เธอมีความกังวลใจมาก) ขอคำแนะนำค่ะ

### คำตอบ

การที่ผลการตรวจกรองของหญิงที่มาฝากครรภ์ได้ผลบวก มีความหมายเพียงว่าหญิงนั้นอาจ เป็นพาหะ ของธาลัสซีเมียเท่านั้น การให้ข้อมูลที่ไม่ถูกต้องแก่หญิงตั้งครรภ์เช่นนั้น ย่อมทำให้เกิดความกังวลโดยใช่เหตุ ขั้นตอนต่อไปคือ ตรวจเลือดสามีและตรวจเลือดภรรยา เพื่อดูว่าจะเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคหรือไม่ ควร **ตรวจยืนยัน** โดยตรวจเลือดชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบินว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ถ้าเป็นเพียงฝ่ายเดียวก็จะมีบุตรเป็นโรค แต่ถ้าการตรวจยืนยันให้ผลว่าทั้งคู่สามีภรรยาเป็นพาหะ และเป็นพาหะชนิดแอลฟาธาลัสซีเมียด้วยกัน หรือพาหะเบต้าธาลัสซีเมียด้วยกัน จึงจะเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียมีความรุนแรงหลากหลาย จึงควรมีการตรวจชั้นต่อไป เพื่อช่วยพยากรณ์ความรุนแรงของโรค จึงจะให้คำแนะนำปรึกษาแก่คู่สมรสได้ดี

การให้คำแนะนำแก่คู่สมรสต้องมีความรู้ ความเข้าใจ และประสบการณ์เรื่องธาลัสซีเมีย จึงจะมีผลดี การให้ข้อมูลไม่ถูกต้อง จะทำให้เกิดความเครียด ความกังวลแก่คู่สมรสตั้งที่คุณเล่ามาแล้ว ในทางปฏิบัติเราจะให้ความรู้ ความเข้าใจแก่ผู้ป่วย-สามีตั้งแต่ก่อนการเจาะเลือด หลังการได้ผลการตรวจกรอง หลังการตรวจยืนยันและทราบผลการตรวจในคู่สามี-ภรรยา ก่อนการตรวจทารกในครรภ์ หลังทราบผลการตรวจทารก ก่อนการยุติการตั้งครรภ์ หลังการยุติการตั้งครรภ์ หนึ่งในที่ Thalassemia Center โรงพยาบาลศิริราช มี course การให้คำแนะนำปรึกษาเรื่อง โรคธาลัสซีเมียแก่บุคลากรทางการแพทย์ปีละ 2-3 ครั้ง สนใจติดต่อสอบถามรายละเอียดได้ที่ “โครงการธาลัสซีเมีย” ตึกอานันทราช ชั้น 1 โรงพยาบาลศิริราช และที่ คุณอัญชลี จันทร์เหมือน โทร. 0-2419-7000 ต่อ 9488