



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 พิทัลลิส
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 (α -thal1/ α -thal2) วินิจฉัยจากประวัติซีดตรวจเลือดเม็ดเลือดแดงลักษณะผิดปกติ ขนาดเล็ก มีการตกตะกอนของฮีโมโกลบิน H ด้วยการใช้

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



โกลบินอีและแอลฟาธาลัสซีเมียชนิด α -thal1 1 คน และ α -thal2 1 คน เหตุการณ์เช่นนี้พบได้ในบ้านเรา เพราะมีพันธุกรรมของทั้งแอลฟาและเบต้าธาลัสซีเมียมากในประเทศไทย การวินิจฉัยภาวะ α -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 ฮีโมโครพอส์ พิทาลิส ซึ่งเป็นโรคแอลฟาธาลัสซีเมียที่รุนแรงที่สุด แอลฟาธาลัสซีเมีย 12 ยีนคู่กัน (α -thal1/ α -thal1) ซึ่งลูกได้ α -thal1 มาจากทั้งพ่อและแม่ ฉะนั้นทั้งพ่อและแม่นอกจากเป็นพาหะของ Hb E (เป็นพวกเบต้าธาลัสซีเมีย) แล้ว ยังเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย (α -thal1) ด้วยในคนเดียวกัน พ่อแม่ไม่เป็นโรคเพราะเป็นพาหะของธาลัสซีเมียคนละกลุ่มคือ β กับ α

(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