

โรคฮีโมโกลบิน เอช

ความลับของ
เม็ดเลือดแดง
...ตอนที่ 5

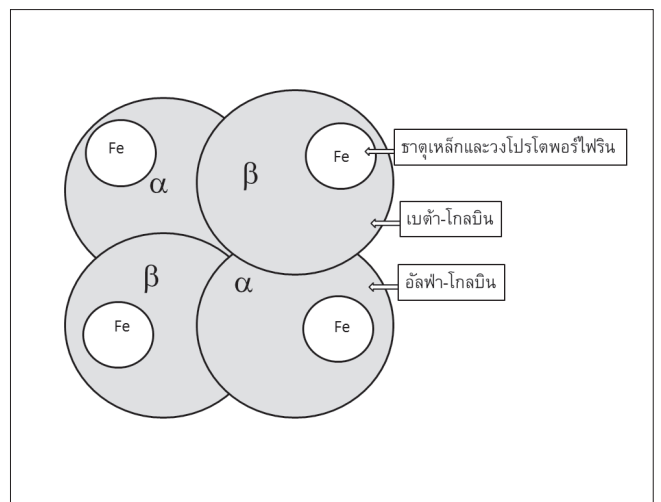
ศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน วันนี้ เราจะมาคุยกันแบบเจาะลึกเรื่องโรคฮีโมโกลบิน เอช (Hemoglobin H disease) ซึ่งเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดหนึ่งในกลุ่มแอลฟา-ธาลัสซีเมีย (alpha-thalassemia) ค่ะ หมอจะชวนท่านผู้อ่านมาทำความรู้จักกับโรคฮีโมโกลบิน เอช และยีนแอลฟา-ธาลัสซีเมีย ที่เป็นพื้นฐานของการเกิดโรคฮีโมโกลบิน เอช ค่ะ รอบนี้เนื้อหาอาจจะลงลึกสักหน่อยดูเหมือนจะยากจัง แต่รับรองว่าทำความเข้าใจไม่ยากค่ะ ถ้าเราเข้าใจที่มาของโรคแล้วจะสามารถนำไปประยุกต์ใช้กับการดูแลผู้ป่วยโรคนี้ด้วยค่ะ

โรคฮีโมโกลบิน เอช

- ธาลัสซีเมียมีสองชนิดหลัก ได้แก่ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย และ เบต้า-ธาลัสซีเมีย
- โรคฮีโมโกลบิน เอช เป็นโรคในกลุ่มแอลฟา-ธาลัสซีเมีย
- แอลฟา-ธาลัสซีเมีย เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมของยีนแอลฟา-โกลบิน ทำให้สร้างโปรตีนที่ชื่อว่า แอลฟา-โกลบินได้น้อยลงหรือสร้างไม่ได้เลย
- ฮีโมโกลบิน เป็นสารประกอบสีแดงที่อยู่ในเม็ดเลือดแดง มีหน้าที่ขนส่งออกซิเจน โดยจะรับออกซิเจนที่พอกจากปอด เพื่อขนส่งไปยังเนื้อเยื่อต่างๆ ของร่างกาย
- ฮีโมโกลบินประกอบด้วย “ฮีม” และ “โกลบิน” โดยฮีมมีธาตุเหล็กเป็นส่วนประกอบสำคัญ ธาตุเหล็กเป็นโมเลกุลที่จับกับออกซิเจนโดยตรง ส่วนโกลบินเป็นโปรตีนที่ห่อหุ้มฮีม
- ฮีโมโกลบินหลักของมนุษย์ในวัยผู้ใหญ่คือ “ฮีโมโกลบิน เอ” ซึ่งมีชนิดของโปรตีนโกลบินเป็น “แอลฟา-โกลบิน” สองสายและ “เบต้า-โกลบิน” สองสาย
- เนื่องจากแอลฟา-โกลบิน เป็นส่วนประกอบที่สำคัญของฮีโมโกลบิน เอ โรคฮีโมโกลบิน เอช ซึ่งสร้างแอลฟา-โกลบินได้น้อยลงจึงทำให้กระบวนการสร้างและผลิตเม็ดเลือดแดงผิดปกติ เม็ดเลือดแดงแตกง่าย ซึ่งจะส่งผลให้ผู้ป่วยเกิดอาการซีด และอาการอื่นๆ ตามมา ได้แก่ ตัวเหลืองตาเหลืองจากเม็ดเลือดแดงแตกง่าย ตับและม้ามโตขึ้น เป็นต้น

ก่อนจะเข้าเรื่อง ขอทบทวนเรื่องที่เราคุยกันไว้ครั้งก่อนเกี่ยวกับโครงสร้างพื้นฐานของฮีโมโกลบิน ซึ่งจะช่วยให้เราเข้าใจโรคฮีโมโกลบิน เอช ได้ดียิ่งขึ้นค่ะ เริ่มต้นจากเม็ดเลือดแดงของคนเรา มีหน้าที่ในการรับออกซิเจนจากปอด นำไปส่งให้กับเนื้อเยื่อปลายทาง โดยฮีโมโกลบินเป็นสารประกอบสีแดงในเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่จับและรับส่งออกซิเจน ฮีโมโกลบินประกอบด้วย “ฮีม” และ “โกลบิน” ซึ่งฮีมประกอบด้วยธาตุเหล็กอยู่ในวงโปรโตพอร์ไฟริน และโกลบินเป็นโปรตีนที่จับกับฮีมอยู่ แต่ละฮีโมโกลบินมีโปรตีนโกลบินสองคู่หรือสี่สาย ฮีโมโกลบิน เอ ซึ่งเป็นฮีโมโกลบินหลักของมนุษย์ในวัยใหญ่นั้นประกอบด้วย โปรตีนโกลบินที่ชื่อว่า “แอลฟา-โกลบิน” และ “เบต้า-โกลบิน” อย่างละสองสายค่ะ ขอให้ดูรูปที่ 1 แสดงโครงสร้างของฮีโมโกลบินประกอบนะคะ



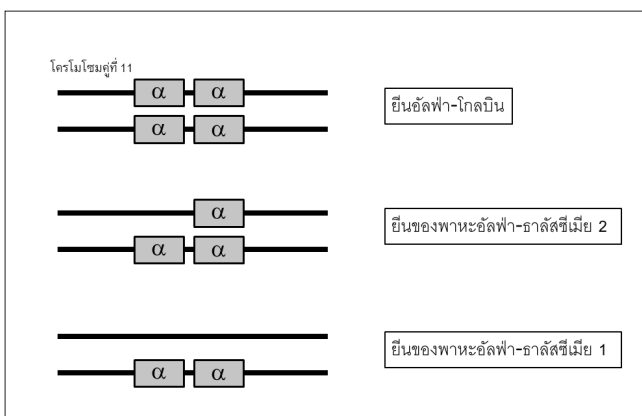
รูปที่ 1 โครงสร้างของฮีโมโกลบิน

ธาลัสซีเมียเป็นกลุ่มโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติในเชิงปริมาณของการสร้างโกลบิน เนื่องจาก ฮีโมโกลบิน เอ ประกอบด้วย แอลฟา-โกลบิน และเบต้า-โกลบิน ธาลัสซีเมียจึงแบ่งเป็นสองชนิดหลักๆ คือ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย และเบต้า-ธาลัสซีเมีย แอลฟา-ธาลัสซีเมียเกิดจากความผิดปกติของยีนแอลฟา-โกลบิน ทำให้สร้างโปรตีนแอลฟา-โกลบินได้น้อยลงหรือไม่ได้เลย และเบต้า-ธาลัสซีเมียก็เกิดจากความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบิน ทำให้สร้างโปรตีนเบต้า-โกลบินได้น้อยลงหรือไม่ได้เลยนั่นเองค่ะ

คราวนี้เราจะมาเข้าใจเรื่องของแอลฟา-ธาลัสซีเมียกันค่ะ ความซับซ้อนของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย อยู่ที่ยีนแอลฟา-โกลบินค่ะ ทบทวนเรื่อง “ยีน” กันนิดนึงว่า ลักษณะต่าง ๆ ของคนเรา เช่น รูปร่างหน้าตา สีตา สีผม ถูกควบคุมโดยพันธุกรรม ซึ่งรับถ่ายทอดจากพ่อและแม่มาทาง “แท่งพันธุกรรม” หรือ “โครโมโซม” ซึ่งบรรจุอยู่ในเซลล์ ยีนเป็นช่วงของรหัสพันธุกรรมบนโครโมโซมที่สั่งการให้เซลล์สร้างโปรตีนอย่างใดอย่างหนึ่ง เช่น ยีนแอลฟา-โกลบิน ก็มีหน้าที่สร้างโปรตีนแอลฟา-โกลบินเป็นต้นค่ะ คนเราแต่ละคนมีโครโมโซมรวมทั้งสิ้น 23 คู่ หรือ 46 แท่ง พ่อและแม่จะส่งต่อโครโมโซมของตนเองให้ลูกคนละชุด ทำให้ลูกมีพันธุกรรมครึ่งหนึ่งเหมือนกับพ่อและอีกครึ่งหนึ่งเหมือนกับแม่ค่ะ

ยีนแอลฟา-โกลบินอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 11 ซึ่งบนแต่ละโครโมโซมจะมียีนแอลฟา-โกลบินอยู่ 2 ยีน ดังนั้น คนเราจะมียีนแอลฟา-โกลบินอยู่ 4 ยีน ขอให้ดูรูปที่ 2 ประกอบนะคะ

ความผิดปกติของยีนแอลฟา-โกลบินที่ทำให้ยีนนั้นสร้างโปรตีนไม่ได้มีหลักๆ อยู่สองแบบ แบบแรกเป็นการขาดหายไปของยีนเป็นช่วงกว้าง หรือเรียกง่ายๆ ว่ายีนแห้วง คือ บริเวณที่เป็นยีนแอลฟา-โกลบินขาดหายไปเลย มีอยู่สองแบบคือ แห้วงยีนเดียวบนโครโมโซมเหลือไว้หนึ่งยีนที่ปกติ (เรียกความผิดปกติแบบนี้ว่า แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2) กับแห้วงทั้งสองยีนบนโครโมโซมเดียวกัน (เรียกว่า แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1) ดูรูปที่ 2 ประกอบนะคะ

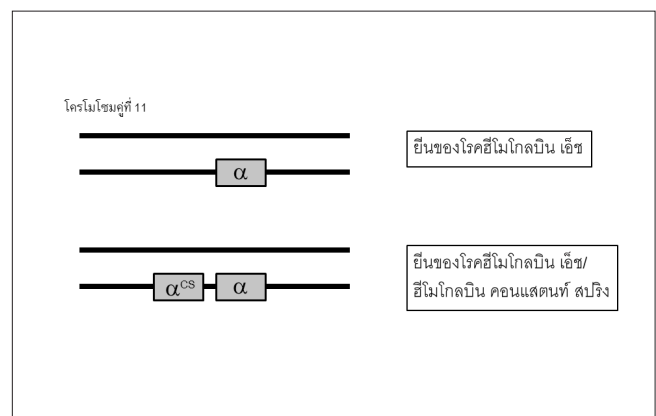


คนที่มียีนแอลฟา-โกลบินที่ปกติบนโครโมโซมข้างหนึ่ง ส่วนอีกข้างหนึ่งเป็นยีนแห้วง เรียกว่าเป็น พาหะของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย ผู้ที่เป็นพาหะนี้จะไม่มีอาการซีด แต่สามารถส่งต่อยีนไปให้ลูกหลานได้ค่ะ

พาหะของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย มีอยู่สองชนิดแล้วแต่ว่า ส่วนที่แห้วงนั้นครอบคลุมยีนเดียวหรือสองยีน คนที่มียีนแอลฟา-โกลบินเป็นปกติทั้งหมด เราจะเขียนแทนด้วยสัญลักษณ์ว่า $\alpha\alpha/\alpha\alpha$ (α เป็นอักษรกรีกอ่านว่าแอลฟา) ส่วนคนที่ เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 เขียนแทนด้วย $-\alpha/\alpha\alpha$ โดยขีด - เป็นเครื่องหมายแสดงว่ายีนแอลฟา-โกลบินนั้นแห้วงหายไปและคนที่ เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 เขียนแทนด้วย $--/\alpha\alpha$ คือโครโมโซมหนึ่งยีนแอลฟา-โกลบินแห้วงหายไปหมด และอีกโครโมโซมมียีนแอลฟา-โกลบินที่ปกติทั้งสองยีนค่ะ ยีนแห้วงแบบแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 นั้นมีหลายชนิด ตั้งชื่อตามขอบเขตของส่วนที่แห้วงไป ชนิดที่พบมากที่สุดในเมืองไทยและในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ด้วยนั้นชื่อว่า ชนิดเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ (Southeast Asian deletion) ซึ่งก็ตั้งชื่อตามภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้นี้เอง ในประเทศไทยพบผู้ที่เป็นพาหะชนิดนี้ประมาณร้อยละ 3-10 ของประชากรในแต่ละภาคค่ะ ส่วนอันดับที่สองของยีนแห้วงแบบแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 เป็นชนิดที่ชื่อว่า ไทย (Thai deletion) ซึ่งได้รับชื่อนี้เนื่องจากตรวจพบเป็นครั้งแรกในคนไทยค่ะ ชนิด Thai deletion นี้พบได้ไม่บ่อยค่ะ

ผู้ที่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 ($-\alpha/\alpha\alpha$) ฝรั่งเรียกว่าเป็น silent carrier หรือพาหะแบบเงียบ ซึ่งหมายถึงว่า คนกลุ่มนี้จะไม่มีอาการและตรวจเลือดแทบไม่พบความผิดปกติ เนื่องจากมียีนแอลฟา-โกลบินที่ปกติถึงสามในสี่ยีน แห้วงไปเพียงยีนเดียวจึงจะไม่มีอาการซีดเลย เม็ดเลือดแดงมีขนาดปกติ จะตรวจพบได้โดยการตรวจเลือดพิเศษในระดับยีนเท่านั้น

ส่วนผู้ที่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 ($--/\alpha\alpha$) เนื่องจากมียีนแอลฟา-โกลบินที่ปกติสองในสี่ยีน และแห้วงหายไปสองในสี่ยีนเท่ากัน ก็จะไม่มีอาการซีด แต่เมื่อตรวจนับ



รูปที่ 2 ยีนแอลฟา-โกลบิน ยีนของพาหะแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช

เม็ดเลือดจะพบว่าเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กและมีเม็ดเลือดแดงที่รูปร่างผิดปกติปนอยู่บ้าง และจะตรวจยืนยันการเป็นพาหะได้จากการตรวจเลือดในระดับยีนเช่นกัน การตรวจในระดับยีนนี้ต้องอาศัยเครื่องมือจำเพาะและเจ้าหน้าที่เทคนิคการแพทย์ที่ชำนาญ จึงไม่ได้มีแพร่หลายทั่วไป มีเฉพาะตามโรงพยาบาลใหญ่และศูนย์วิทยาศาสตร์และห้องปฏิบัติการบางแห่ง การตรวจในระดับยีนโดยเฉพาะอย่างยิ่งการตรวจยีนแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 ได้ใช้มากในกรณีตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์และสามีเพื่อกำหนดว่าเป็นคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ และใช้ในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรง

ที่กล่าวไปแล้วนั้นคือกลุ่มที่เป็นพาหะซึ่งไม่มีอาการชัดแต่มียีนที่ผิดปกติและสามารถถ่ายทอดไปให้ลูกหลานได้เกริ่นมายาวเลยละ ต่อไปเราจะคุยกันเกี่ยวกับโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช นะคะ

โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช เป็นโรคในกลุ่มแอลฟา-ธาลัสซีเมีย เกิดจากการเข้าคู่กันของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (--) กับแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 (- α) ทำให้มียีนห่างไป 3 ยีน เหลืออยู่ตำแหน่งเดียว (--/- α) ซึ่งทำให้การสร้างโปรตีนแอลฟา-โกลบินลดลงและเป็นผลให้สร้างฮีโมโกลบินได้ลดลงด้วย นอกจากนี้โปรตีนเบต้า-โกลบินที่เหลือไม่ได้จับคู่กับแอลฟา-โกลบินก็จะรวมตัวกันเองกลายเป็นฮีโมโกลบินใหม่ที่ไม่ได้มีอยู่ในภาวะปกติ เรียกว่าฮีโมโกลบิน เอ็ช ผู้ป่วยโรคฮีโมโกลบินเอ็ช มีอาการชัดแบบเรื้อรัง อาจจะมีตับและม้ามขนาดใหญ่ขึ้นบ้าง อาการชัดมักรุนแรงเพียงน้อยถึงปานกลางและส่วนใหญ่ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด บางรายอาจต้องการเลือดแดงบ้างเมื่อมีปัจจัยกระตุ้น เช่น มีไข้ การติดเชื้อ

มีโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช อีกกลุ่มย่อยหนึ่ง ซึ่งในระดับพันธุกรรมเกิดจากยีนห่างแบบแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (-/-) ร่วมกับการมียีนที่สร้างโปรตีนแอลฟา-โกลบินที่ผิดปกติ ($\alpha^T\alpha$) เขียนลักษณะยีนได้เป็น (--/ $\alpha^T\alpha$) โดยที่ α^T หมายถึงยีนแอลฟา-โกลบินที่มีความผิดปกติเฉพาะจุด ซึ่งจะเห็นว่ากลุ่มนี้มียีนแอลฟา-โกลบินห่างไปสองยีนร่วมกับยีนแอลฟา-โกลบินที่ผิดปกติหนึ่งยีน ทำให้เหลือยีนแอลฟา-โกลบินที่ปกติอยู่เพียงหนึ่งยีน อาการจึงเป็นแบบเดียวกับโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช ที่ยีนแอลฟา-โกลบินห่างไปสามยีนเหลือปกติหนึ่งยีน โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช แบบ (--/ $\alpha^T\alpha$) มักจะมีอาการชัดมากกว่ากลุ่ม (--/- α) ซึ่งอธิบายได้จากว่า การมี α^T ด้วยจะทำให้มีการสร้างแอลฟา-โกลบินที่ผิดปกติออกมาซึ่งจะทำให้เม็ดเลือดแดงแตกได้ง่ายขึ้น แต่โดยรวมแล้วก็ยังจัดอยู่ในกลุ่มธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงปานกลาง ผู้ป่วยส่วนใหญ่ไม่จำเป็นต้องรับเลือด มีเพียงบางรายที่มีอาการชัดและต้องการรับเลือดเป็นครั้งคราว และส่วนน้อยที่ต้องการรับเลือดแดงสม่ำเสมอ ชนิดของโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช ในกลุ่มนี้

สำหรับบ้านเราที่พบบ่อยที่สุด คือที่เรียกว่า โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช/ฮีโมโกลบิน คอนสแตนท์ สปริง (Hemoglobin H/Constant Spring disease) ซึ่งตั้งชื่อตามเขตคอนสแตนท์ สปริง ที่อยู่ในประเทศจามาอิก้า ซึ่งอยู่ที่ทะเลคาริบเบียนในแถบอเมริกากลางคะ ที่ได้ชื่อนี้เนื่องจากพบฮีโมโกลบินชนิดนี้เป็นครั้งแรกในครอบครัวเชื้อสายจีนที่อยู่ในเขตนั้นคะ

สำหรับคุณพ่อคุณแม่ที่มีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช หรือผู้ที่เป็นโรคฮีโมโกลบิน เอ็ชนั้น ความสำคัญคือควรรู้จักโรค และปฏิบัติตัวให้ถูกต้องรักษาสุขภาพร่างกายให้แข็งแรงคะ หมอมีคำถามที่ผู้ป่วยและครอบครัวมักจะถามบ่อยๆ เกี่ยวกับโรค พร้อมคำตอบมาฝากท่านผู้อ่าน ดังนี้คะ

คำถามที่ 1

ลูกสาวได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น โรคฮีโมโกลบินเอ็ช เดิมไม่มีอาการอะไร แข็งแรงดี ดูซีดๆ นิดหน่อยเท่านั้น ตรวจพบโดยบังเอิญจากการตรวจเลือด ภาวะนี้นับเป็นโรคธาลัสซีเมียไหมหรือว่าเป็นพาหะเฉย ๆ

คำตอบ

โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช นั้น โดยทั่วไปจะมีอาการชัดน้อยถึงปานกลาง ผู้ที่มีโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช มักทำกิจกรรมต่างๆในชีวิตประจำวันได้ตามปกติ อาจจะมีอาการเหนื่อยง่ายบ้างเมื่อออกกำลังกาย การเปลี่ยนแปลงของหน้าตา กระดูก มักจะน้อยและส่วนใหญ่ไม่จำเป็นต้องรับเลือด โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช จัดเข้าในกลุ่มโรคธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงน้อยถึงปานกลางคะเนื่องจากทั้งสองยีนที่เข้าคู่กันมีความผิดปกติ ซึ่งถ้าเป็นกลุ่มพาหะจะมียีนเดียวที่ผิดปกติและไม่มีอาการชัดคะ

คำถามที่ 2

โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช นี้พบบ่อยไหมไม่เคยได้ยินเกี่ยวกับโรคนี้มาก่อนเลย

คำตอบ

โรคฮีโมโกลบิน เอ็ช เป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อย จากความชุกของยีนที่มีรายงานไว้ในประเทศไทยพบประมาณ 3-10 คนต่อประชากร 1,000 คน แต่เนื่องจากโรคมีอาการรุนแรงน้อย ผู้ป่วยบางส่วนอาจมีอาการน้อยและไม่ทราบว่าเป็นโรคจนกว่าจะได้ตรวจเลือดเพื่อวินิจฉัย

คำถามที่ 3

จะต้องดูแลผู้ป่วยอย่างไร

คำตอบ

ผู้ป่วยควรรักษาสุขภาพอนามัยตามปกติ รับประทานอาหารสุก สะอาด และให้ครบห้าหมู่ พักผ่อนให้พอเพียง เข้านอนให้

เป็นเวลา ไม่ควรนอนดึก หรืออดนอน ควรออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ แต่ไม่ควรหักโหม หลีกเลี่ยงกีฬาที่มีการปะทะ แพทย์จะให้ยาบำรุงเลือดโพลีเมตลีสีเหลือง ขอให้รับประทานให้ครบตามที่แพทย์สั่ง และบางรายอาจได้รับวิตามินรวมร่วมด้วยค่ะ เมื่อมีไข้ การติดเชื้อควรพบแพทย์ และสังเกตอาการซีด เหลือง บัสสาวะสีเข้มหรือสีโคล่ (ซึ่งเป็นอาการแสดงของเม็ดเลือดแดงแตกเฉียบพลัน) เมื่อมีไข้หรือการติดเชื้อค่ะ ถ้ามีอาการให้มาโรงพยาบาลทันทีค่ะ และสำหรับน้องๆ ที่อยู่ในวัยเรียนวัยศึกษา ขอให้ตั้งใจเรียน คุณพ่อคุณแม่ช่วยกันฝึกฝนให้มีระเบียบวินัย เพื่อเติบโตขึ้นได้ทำงานและเป็นสมาชิกที่ดีของสังคมค่ะ

คำถามที่ 4

รับประทานยาธาตุเหล็ก หรือวิตามินรวมที่มีธาตุเหล็ก จะช่วยทำให้เม็ดเลือดแดงเพิ่มขึ้นและอาการซีดดีขึ้นหรือไม่

คำตอบ

สำหรับโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช และโรคธาลัสซีเมียทุกชนิด แนะนำให้หลีกเลี่ยงการให้ยาธาตุเหล็ก หรือวิตามินรวมที่มีธาตุเหล็กทุกชนิดค่ะ รวมทั้งหลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น เครื่องในสัตว์ ตับ เลือด สาหร่าย เนื่องจากไม่ช่วยเรื่องการสร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่ม และจะเพิ่มธาตุเหล็กที่สะสมเกินขนาดในร่างกาย ซึ่งในระยะยาวอาจทำให้เกิดผลแทรกซ้อนได้ค่ะ

คำถามที่ 5

ลูกชายได้รับการวินิจฉัยเป็นโรคฮีโมโกลบินเอ็ช พ่อและแม่ตรวจเลือดแล้วพบว่า พ่อเป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 และแม่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 ถ้าจะตั้งครรภ์อีก มีโอกาสที่ลูกคนต่อไปจะเป็นโรคฮีโมโกลบินเอ็ช มากน้อยเท่าใด และสามารถตรวจให้ทราบตั้งแต่อยู่ในครรภ์ได้หรือไม่

คำตอบ

เมื่อคุณพ่อเป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 และคุณแม่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 จะมีโอกาสในทุกๆ การตั้งครรภ์ เป็นดังนี้

- 1 ลูกมียืนแอลฟา-โกลบินที่ปกติทั้งสองยืน โอกาสหนึ่งในสี่
- 2 ลูกเป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 โอกาสหนึ่งในสี่
- 3 ลูกเป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 โอกาสหนึ่งในสี่
- 4 ลูกเป็นโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช โอกาสหนึ่งในสี่ ค่ะ ส่วนการตรวจตั้งแต่อยู่ในครรภ์นั้นไม่แนะนำค่ะ เนื่องจากตัวโรคเองมีอาการรุนแรงน้อยถึงปานกลาง แนะนำให้ตรวจหลังจากทารกคลอดแล้วค่ะ

คำถามที่ 6

โรคเอ็ชบาร์ท และเอ็ชบาร์ทคอนสแตนท์ สปริง คืออะไร ทราบว่าอยู่ในกลุ่มเดียวกับโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช แต่มีความแตกต่างกันอย่างไรบ้าง

คำตอบ

โรคเอ็ชบาร์ท (AEBart's disease) และเอ็ชบาร์ทคอนสแตนท์ สปริง (AEBart's/Constant Spring disease) คือโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช แบบ $--/\alpha$ และ $--/\alpha^{CS}\alpha$ ที่พบร่วมกับพาหะของฮีโมโกลบิน อี ซึ่งเป็นการผิดปกติของฮีโมโกลบินทางสายเบต้า อาการคล้ายคลึงกับโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช การปฏิบัติตัวและการดูแลเป็นแบบเดียวกันค่ะ ยกเว้นแต่เมื่อผู้ป่วยโตขึ้น แต่งงานและวางแผนที่จะมีบุตร จะต้องดูความเสี่ยงของการเกิดโรคธาลัสซีเมียทางฝั่งเบต้าด้วยค่ะ ซึ่งจะประเมินผลของเขาคู่กับผลการตรวจของคู่สมรสในอนาคตค่ะ

ฉบับนี้ หมอขอแนะนำเสนอข้อมูลเบื้องต้นของโรคฮีโมโกลบินเอ็ช ไว้เท่านี้ค่ะ ถ้ามีข้อสงสัยเพิ่มเติมประการใดหรืออยากให้เพิ่มเติมในเรื่องใด ท่านผู้อ่านสามารถส่งคำถามและข้อเสนอแนะมาที่จุลสารฯ ได้ค่ะ ยินดีตอบทุกคำถามค่ะ แล้วพบกันใหม่ฉบับหน้านะคะ