



PCR ก้ออะไร



สวัสดีค่ะคุณหมอ

คือหนูอยากทราบว่า วิธี PCR เขาจะตรวจหาเฉพาะพาหะอัลฟาธาลัสซีเมียเท่านั้นหรือเปล่าคะ ใช้วินิจฉัยยืนยันธาลัสซีเมียอื่นด้วยไหมคะ แล้วพาหะเบต้าสามารถดูจาก Hb typing ได้ทุกชนิดเลยหรือคะ

ขอบคุณค่ะ



สวัสดีครับ

PCR ย่อมาจาก Polymerase Chain Reaction เป็นเทคนิคการตรวจทางห้องปฏิบัติการระดับโมเลกุล (ดีเอ็นเอ) จะใช้ตรวจวินิจฉัยพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียซึ่งไม่สามารถวินิจฉัยได้ด้วยการตรวจด้วยวิธี Hb typing สำหรับพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียสามารถให้การวินิจฉัยโดย Hb typing ไม่ต้องตรวจ PCR ครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

Gene Therapy ก้ออะไร



สวัสดีครับ รศ.นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

ก่อนอื่นผมขอแนะนำตัวก่อน ผมชื่อ นาย ย.ส. เป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมีย มาตั้งแต่เกิด ปี พ.ศ. 2533 จนถึงปัจจุบัน พ.ศ. 2558 ผมอายุ 25 ปีแล้วครับ เข้ารับการรักษาตลอดมาที่โรงพยาบาลพื้นที่ของรัฐ ผมติดตามอ่านจาก จุลสารชมรม ปีที่ 24 ฉบับที่ 3 เดือน กันยายน-ธันวาคม 2558 ในหัวข้อ การรักษาแบบหายขาดข้อที่ 2. การรักษาโดยยีนบำบัด gene therapy อยู่ในขั้นตอนการทำวิจัย โดยมีผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาด้วยวิธีนี้สามารถอยู่ได้โดยไม่ต้องเติมเลือดอีกเลยเป็นเวลากว่า 6 ปีแล้ว ผมเลยนั่งเขียนอีเมลมา เพื่อขอเข้ารับการรักษาโดยยีนบำบัดโปรดพิจารณาตอบกลับด้วยนะครับ ด้วยความเคารพนับถือ

จากคุณ ย.ส.



เรียน คุณ ย.ส. ที่นับถือ

ขอบคุณมากที่สนใจอ่านจุลสารเพื่อหาความรู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมียการรักษาโดยยีนบำบัดที่เป็นความหวังของผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแต่การรักษาดังกล่าวยังอยู่ในขั้นตอนวิจัยและทดลองการรักษาอยู่ในต่างประเทศเป็นการใช้องค์ความรู้และ

เทคโนโลยีที่สูงมีค่าใช้จ่ายสูงเช่นกัน ในประเทศไทยยังไม่สามารถทำได้ครับข้อมูลเพิ่มเติมลองเข้าไป อ่านทในจุลสารชมรมฯ ปีที่ 23 ฉบับที่ 2 เดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2557 เรื่อง "การรักษาธาลัสซีเมียยุคใหม่" จะมีเรื่อง การรักษาโดยยีนบำบัด อยู่ด้วยครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

CVS ก้ออะไร



กราบเรียน อาจารย์หมอกิตติคะ

หนูเป็นนักวิชาการสาธารณสุขค่ะ ที่ไม่มีความรู้เรื่องธาลัสซีเมียดีพอ หนูมีเรื่องทุกข์ใจสอบถามขอความช่วยเหลือ อาจารย์ช่วยชี้แนะคะหนูอายุ 38 ปี เคยตั้งครรภ์ แต่เป็นการตั้งครรภ์ล้มเมื่อปี 2557 ปรีกษภาวะมีบุตรยาก ได้ทำการตรวจคัดกรองผลคือหนูเป็นพาหะ เบต้า สามี่ เป็นพาหะ อีเทรต ด้วย ไม่ได้ตั้งครรภ์สักทีหมोजึงบอกรอตั้งครรภ์ก่อน จนหนูเลิกไปรักษา เดือนตุลาคม 2558 หนูก็ตั้งครรภ์เอง เข้าสู่กระบวนการเจาะเลือดเพื่อฝากครรภ์ปกติที่ รพ. ล. มีพยาบาลรับฝากตั้งครรภ์ ที่เค้าให้หนูเจาะเลือดและทราบว่าเป็นคู่เสี่ยง จึงส่งหนูไปทำ cvs ที่ รพ. ในสังกัดของมหาวิทยาลัย หนูไม่เคยกังวลเรื่องธาลัสซีเมียเลยคะ หนูกลัวดาวซินโดรม แต่หลังจากนั้น 1 สัปดาห์ ผลการตรวจตอบกลับมาว่าลูกในท้องของหนูเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ต้องยุติการตั้งครรภ์หนูสติแตก ควบคุมตัวเองไม่ได้ทำใจ 2 วัน จึงไปหาหมอสูติ ที่ รพ. ในจังหวัด พ. ให้หม้ออ่านผล เช่นกันหม้อให้ทางเลือกยุติการตั้งครรภ์ ในตอนที่ทารกยังมีอายุ 13 สัปดาห์ หนูและครอบครัวตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ไป แต่ตอนนี้หนูมีเวลาค้นคว้าเรื่องธาลัสซีเมีย เห็นลูกบางคนที่เป็นเบต้าอี ก็ไม่ซีดมาก บางคนไม่ได้เติมเลือดทำให้หนูรู้สึกผิด ตอนนี้หนูเหมือนคนซึมเศร้า คิดเรื่องลูกน้ำตาจะไหลทันที หนูทำผิด คิดผิดไม่ศึกษาละเอียดก่อนทำ เมื่อเรารู้ว่าเราเป็นคู่เสี่ยงควรทำเช่นไรคะ เราไม่ควรมึลูก หรือเลือกวิธีให้ท้องก่อนแล้วเจาะ cvs คือสิ่งที่ดีที่สุดที่เราทำได้ หรือมีวิธีไหนที่ดีกว่านี้ไหมคะ หนูอยากมีลูกแต่ไม่อยากจะแบบนี้อีกแล้วคะ หนูทำงาน รพ.ส.ต. เห็นเด็กๆ ที่เป็นโรคเยอะมาก แต่ตระกูลหนูกับสามี่ไม่เคยมีใครเป็นโรคเลยคะ หนูอยากบรรเทาความทุกข์ใจเนื่องนี้คะ หลังตาก็ติดถึงแต่ภาพที่เห็นเค้าดิ้นในตอนอัลตราซาวด์ หนูไม่กล้าทำบาปด้วยการคิดมีลูกอีกแน่ๆ คะ 25% ที่หนูคิดว่าน้อยเค้าไม่เป็นแน่ตั้ง 75% ที่เค้าจะปกติ แต่เค้าก็ยังเป็นช่วยตอบว่าวิธีตรวจ cvs คือวิธีคัดกรองที่ดีที่สุดหรือป่าวคะหรือ

มีวิธีอื่นที่จะทราบเร็วกว่านี้หรือไม่ หรือมีวิธีไหนที่จะคัดกรองก่อนจะท้องได้อีกไหมคะเพื่อบรรเทาความรู้สึกผิดในใจของหนูคะด้วยความเคารพอย่างสูง

ผู้หญิงที่ไม่มีโอกาสเป็นแม่คะ

A เรียน คุณผู้หญิงที่ไม่มีโอกาสเป็นแม่ ที่นับถือ

ก่อนอื่นหมอต้มต้องขอแสดงความเห็นใจอย่างที่สุดที่คุณได้ยุติการตั้งครรภ์ต่างๆ ที่รอคอยการมีลูกเป็นเวลานาน สัญชาติญาณของผู้เป็นแม่ เมื่อตั้งครรภ์และทารกในครรภ์เริ่มต้นความรู้สึกผูกพันของแม่กับทารกในครรภ์จะมีมากขึ้นซึ่งปัจจุบันมีการทำอุลตราซาวด์จะเห็นภาพคลื่นไหวของทารกซึ่งเป็นภาพที่ติดตาจิตใจของคุณแม่ที่ตั้งใจรอคอยลูกคนแรกมานานแสนนาน

กระบวนการควบคุมและป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมีวัตถุประสงค์เพื่อป้องกันไม่ให้มีโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงมีให้เกิดขึ้นใหม่ 3 โรคได้แก่

- 1 โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ทไฮโดรอฟส์ฟีทาลิส
- 2 โรคไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย
- 3 โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีชนิดที่รุนแรง

ระยะเวลาที่เหมาะสมในการตรวจเลือดเพื่อหาว่าคู่สมรสใดเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียคือก่อนแต่งงานหรือก่อนตั้งครรภ์กรณีที่แต่งงานแล้วเพื่อที่จะมีเวลาเตรียมตัวศึกษาข้อมูลเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

เมื่อพบว่าคู่สามีภรรยาเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะมีทางเลือกหลายๆ อย่างแล้วแต่ว่าจะสมัครใจเลือกหนทางใดได้แก่

- 1 ไม่มีลูกจะคุมกำเนิดไว้หรือมีบุตรบุญธรรม
- 2 เสี่ยงตั้งครรภ์ตามปกติไม่เลือกการวินิจฉัยก่อนคลอดเพราะโอกาส 75% มีบุตรที่ไม่เป็นโรค
- 3 เลือกวินิจฉัยก่อนคลอด
- 4 เลือกวิธีการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติทางพันธุกรรมก่อนการฝังตัว เป็นต้น

กรณีที่เลือกวินิจฉัยก่อนคลอดสูติแพทย์จะให้คำปรึกษาแนะนำถึงวิธีการทำหัตถการเพื่อนำชิ้นส่วนของทารกในครรภ์มาตรวจวินิจฉัยซึ่งกรณีของคุณใช้วิธี CVS (Chorionic Villus Sampling) คือสูติแพทย์จะนำเอาตัวอย่างของทารกในครรภ์ มาตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมหรือตรวจระดับ ดีเอ็นเอ ในที่นี้คือเพื่อวินิจฉัยว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่ดังนั้น CVS ไม่ใช้การตรวจกรองครับแต่เป็นการตรวจวินิจฉัย

สำหรับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีมีความรุนแรงแบ่งเป็น 3 กลุ่มได้แก่ รุนแรงมากต้องพึ่งพาการให้เลือดทุกเดือน รุนแรงปานกลางต้องได้รับเลือดเป็นบางครั้งโดยเฉพาะเมื่อมีการติดเชื้อ และชนิดรุนแรงน้อย

ไม่ต้องพึ่งพาการให้เลือด บัจจัยที่จะบอกว่าเป็นชนิดรุนแรงมากสามารถบอกได้โดยการตรวจ ดีเอ็นเอ ว่ามีแนวโน้มอยู่ในกลุ่มรุนแรงมากสามารถพอบอกได้ครับ

สุดท้ายนี้หมอยังให้กำลังใจว่าคุณยังสามารถตั้งครรภ์มีบุตรได้ครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

พาหะธาลัสซีเมีย กับการบริจาคเลือด

? เรียน คุณหมอกิตติ

ผมไปบริจาคเลือดครั้งที่ 5 แล้วบอกหมอว่าผมเป็นพาหะ (เพราะตอนผลตรวจเลือดตอนนการยาตั้งครรภ์ ทำให้รู้ว่าเป็นพาหะขนาดเม็ดเลือดได้ 72 MCH ได้ 21 MCHC ได้ 31 นอกนั้นปกติทุกอย่าง) หมอบอกถ้าบริจาคเลือดไปจะมีผลเสียกับตัวเองให้เลิกบริจาค จริงหรือครับ ?



เป็นพาหะธาลัสซีเมียบริจาคเลือดแล้วคนรับเลือดเราจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียเหมือนเราไหมที่เห็นเขาตรวจกรองไวรัสตับอักเสบบี ถ้าเราเป็นพาหะไวรัสตับอักเสบบีแล้วจะไม่รับเลือดเรา มันต่างกันอย่างไรช่วยอธิบายหน่อยครับ

A เรียน คุณ ล.

ผู้เป็นพาหะธาลัสซีเมียคือคนปกติใช้ชีวิตได้เหมือนคนปกติตรวจเลือด CBC จะซีดเล็กน้อย ขนาดเม็ดเลือดแดง (mean cell volume, MCV) มีขนาดเล็กกว่าปกติ (ค่าปกติ 80-100 เฟมโตลิตร) ปริมาณฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง (mean hemoglobin concentration, MCH) มีขนาดเล็กกว่าปกติ (ค่าปกติ 25-30 กรัมต่อเดซิลิตร) ดังนั้นผลเลือดของคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมียและการบริจาคโลหิตไม่เป็นผลเสียต่อตัวคุณครับ



พาหะของธาลัสซีเมียหมายถึงผู้ที่มีพันธุกรรม (ยีน) ของธาลัสซีเมีย ยีนหรือพันธุกรรมถ่ายทอดผ่านทางเซลล์สืบพันธุ์ อสุจิ (sperm) หรือ ไข่ (ovum) คนที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียจะได้ยีนจาก sperm หรือ ovum อันใดอันหนึ่งแล้วทำให้มีการสร้างเม็ดเลือดแดงที่มีขนาดเล็กกว่าปกติดังนั้นการให้เลือดของผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย จึงไม่ทำให้ผู้รับเลือดเป็นพาหะ เลือดที่ได้รับเข้าไปจะมีอายุประมาณสามเดือนก็หมดไป แต่ยีนไม่ได้อยู่ในเม็ดเลือดคนที่ได้รับเลือดมียีนปกติจึงสร้างเม็ดเลือดแดงของตนเองที่ปกติในทางตรงข้ามผู้บริจาคโลหิตมีเชื้อไวรัสตับอักเสบบีอยู่ในเม็ดเลือดเมื่อบริจาคโลหิตและผู้ได้รับเลือด (ถ้าไม่ได้ตรวจกรองก่อน) จะได้รับเชื้อไวรัสเข้าไปในร่างกายและติดเชื้อไวรัสตับอักเสบบีได้ครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส