

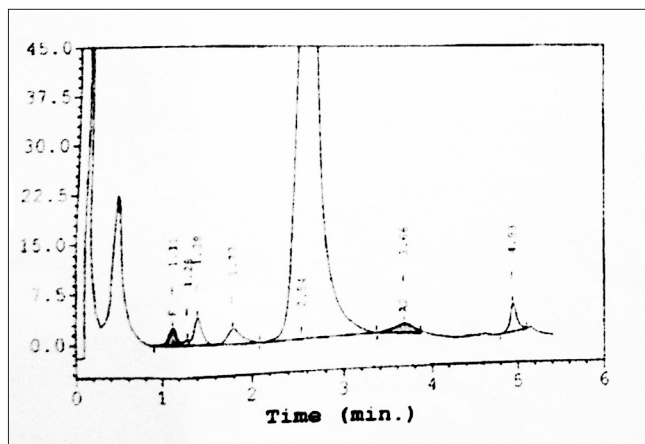


ผู้เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

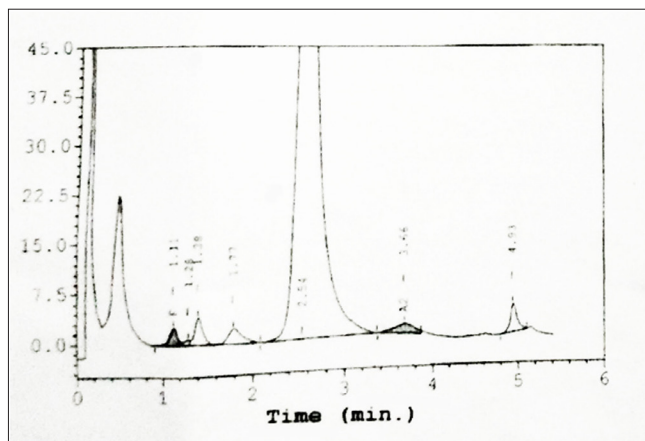
? สวัสดิ์คะคุณหมอ

หนูอยากทราบว่าถ้าหนูอยากจะมีลูกหนูจะสามารถมีได้ไหมคะ แล้วมีความเสี่ยงมากน้อยแค่ไหนคะพอดีไปตรวจเลือดก่อนมีลูกมาจะได้ผลเลือดมาแบบนี้ค่ะขอบคุนล่วงหน้าค่ะ

	Hb (g/dL)	Hct (%)	MCV (fL)	Hb A2 (%)	Hb F (%)	Hb A (%)	PCR α -thal 1	การ แปลผล
ภรรยา	8.6	32	74	1.5	1.1	91.9	positive	Hb H-CS disease
สามี	11.5	40	64	1.9	0.2	93.3	positive	Positive Heterozy- gous α -thal 1



รูปที่ 1 Hb type (HPLC) ของ ภรรยา



รูปที่ 2 Hb type (HPLC) ของสามี (หมายเหตุ “ พบ peak ของ Hb Bart's และ H เพราะฉะนั้นอาจมี α -thalassemia 2 ร่วมด้วย ”)

A สวัสดิ์ครับ

จากผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

ภรรยา เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด

ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง

สามี เป็นพาหะของ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1

โอกาสเสี่ยงในการมีบุตรเป็นดังนี้

25% เป็นพาหะของ แอลฟาธาลัสซีเมีย 1

25% เป็นพาหะของ ฮีโมโกลบิน

คอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด

ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด

ฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ไฮดรอพัส ฟัลลิส

คุณและสามีสามารถมีบุตรได้ โดยจะมีอัตราเสี่ยงของบุตรดังกล่าวข้างต้น และสามารถป้องกันไม่ให้มีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้โดยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดครับ

? ในหมายเหตุของ Hb type สามีเขียนว่า “พบ peak ของ

Hb Bart's และ H เพราะฉะนั้นอาจมี α -thalassemia 2 ร่วมด้วย” หมายความว่าอย่างไรคะ

A

การตรวจพบ Hb Bart's และ Hb H ให้สงสัยว่าน่าจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช ซึ่งต้องดูข้อมูลอื่นๆประกอบได้แก่ มีภาวะซีดร่วมด้วยหรือไม่ ลักษณะรูปร่างของเซลล์เม็ดเลือดแดง มีลักษณะของโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ และอาจจะต้องตรวจ ดีเอ็นเอ หรือ พีซีอาร์ ว่ามี ยีน α -thalassemia 1 และ α -thalassemia 2 ร่วมด้วยหรือไม่

จากผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการของสามีข้างต้นตรวจเฉพาะ α -thalassemia 1 ซึ่งให้ผลเป็นบวก (positive)

? ถ้าผลการตรวจยืนยันกลับมาพบสามีเป็นโรคโลหิตจาง

ธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช อัตราเสี่ยงการมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะเป็นอย่างไร

A

กรณีภรรยาเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริงและสามีเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอชโอกาสเสี่ยงในการมีบุตรเป็นดังนี้

25% เป็นพาหะของ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และ

เป็นพาหะของ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช

- 25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง
- 25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ไฮดอร์ฟส์ ฟัลลิส

? เป็นพาหะของ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และเป็นพาหะของ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงคืออะไรจะฉีดหรือไม่ต้องรักษาหรือไม่

A หมายถึงมียีนผิดปกติ 2 ยีนที่มีผลเล็กน้อยต่อการสร้างสายโกลบินซึ่งเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ผลทำให้ระดับฮีโมโกลบินลดลงไม่มาก จะฉีดเล็กน้อย ไม่ต้องรักษาแต่อย่างใดไม่ต้องกินยาฟอลิค ดำเนินชีวิตได้ปกติครับ

? โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอชและฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง อาการแตกต่างกันอย่างไร การรักษาและดูแลสุขภาพอย่างไร

A ส่วนใหญ่ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอชจะมีอาการซีดไม่มาก ม้ามโตเล็กน้อย ระดับความเข้มข้นของเลือดหรือ ฮีมาโตคริต (Hct) ประมาณ 25-30% ส่วนใหญ่ไม่ต้องให้เลือด ยกเว้นเมื่อมีไข้หรือการติดเชื้ออาจจะซีดลงอาจพิจารณาให้เลือดถ้า Hct < 20% สำหรับโรคฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง อาการจะมากกว่า ฮีโมโกลบินเอชได้แก่ซีดปานกลาง ม้ามโต ส่วนใหญ่ไม่ต้องให้เลือดยกเว้นมีไข้หรือการติดเชื้อเช่นกัน

? ขอทราบข้อมูลเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ไฮดอร์ฟส์ ฟัลลิส หน่อยค่ะ

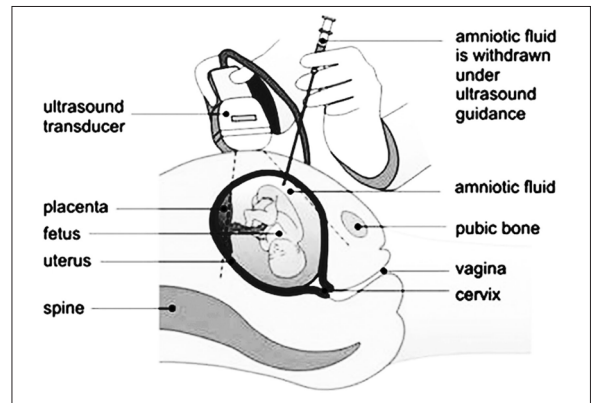
A เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่สุด ทารกจะบวม น้ำคลอตออกมาจะเสียชีวิตหรืออาจเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา ส่วนแม่ที่ตั้งครรภ์ลูกที่เป็นโรคนี้จะมีปัญหาแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์ ได้แก่ ภาวะครรภ์เป็นพิษ มีความดันโลหิตสูงบวม ตกเลือดก่อนและ/หรือหลังคลอด (รูปที่ 3)



รูปที่ 3 ผู้ป่วยฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ไฮดอร์ฟส์ ฟัลลิส

? ถ้าไม่อยากได้ลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ตส์ ไฮดอร์ฟส์ ฟัลลิสจะทำวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำอย่างไร

A สูติแพทย์จะเป็นผู้ทำเมื่ออายุครรภ์ประมาณ 16 สัปดาห์ การเจาะน้ำคร่ำ จะต้องอาศัยเครื่องอัลตราซาวด์หาตำแหน่งที่เหมาะสมในการเจาะ แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง (สตรีตั้งครรภ์ อยู่ในท่านอนราบ) โดยกระบวนการทั้งหมดต้องทำโดยเทคนิคปลอดเชื้อ เมื่อปลายเข็มอยู่ในน้ำคร่ำก็ถอดแกนในของเข็มออก ต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยา แล้วดูดน้ำคร่ำออกมา (รูปที่ 4) เพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไป



รูปที่ 4 การเจาะน้ำคร่ำ

? ข้อแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำมีอย่างน้อยแค่ไหน

A พบได้ประมาณร้อยละ 0.5 - 1 ครับ

? ได้รับความกระจ่างมากขึ้น ขอขอบคุณมากค่ะ

A ยินดีครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส