

# โรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง และ การควบคุมป้องกัน

ไม่นานมานี้มีสตรีท่านหนึ่ง อายุ 21 ปี เขียนจดหมายมาถามใน web haamor.com ว่าเธอและสามีเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมียหนึ่งถึงสองคนจะมีบุตรเป็นอย่างไร

หมอได้ตอบเธอไปทาง web ดังกล่าว จึงขออนุญาตท่านผู้จัดการและ เจ้าของ web นำคำตอบที่ส่งไปให้ตอบทาง web และได้ปรับเล็กน้อยมาลงในจุลสารธาลัสซีเมียเพื่อให้ได้ประโยชน์ในวงกว้างและตรงกลุ่มมากขึ้นค่ะ

## ตอบ

โชคดีนะคะที่คุณได้ตรวจจนทราบว่า เป็นพาหะธาลัสซีเมีย คุณหมอได้ตรวจดูดีเอ็นเอของคุณและสามีด้วยไซ้ใหม่คะ ที่บอกว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย1 ทั้ง 2 คน เนื่องจากพาหะชนิดดังกล่าวต้องตรวจดีเอ็นเอจึงจะแน่ใจคะ

คุณโชคดีที่ได้ทราบเรื่องนี้ก่อนที่จะมีบุตร คุณจะได้มีเวลา คิดไตร่ตรองและเตรียมการอย่างรอบคอบ

ทั้งสามีและภรรยาเป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 (alpha-thalassemia 1) ถือเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตร

## มีคำอธิบายเพื่อความเข้าใจดังนี้

หากบุตรไม่ได้รับสารพันธุกรรมหรือยีนในส่วนที่ผิดปกติของทั้งพ่อและแม่ บุตรจะปกติ

หากบุตรได้รับความผิดปกติจากพ่อหรือแม่เพียงฝ่ายเดียว จะเป็นพาหะธาลัสซีเมียเช่นเดียวกับพ่อหรือแม่ โดยผู้ที่เป็นพาหะจะไม่มีอาการของโรคธาลัสซีเมียเลย แต่เมื่อเจาะเลือดตรวจจะพบความผิดปกติของเลือดเล็กน้อยคือพบว่าซีดเล็กน้อย

เม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็กและติดสีจางเล็กน้อยอย่างไรก็ตามไม่ก่อให้เกิดอาการ

แต่หากบุตรที่รับความผิดปกติของพ่อและแม่มาทั้งคู่บุตรจะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงดังที่กล่าวชื่อไว้ข้างต้น ซึ่งโรคธาลัสซีเมียชนิดนี้จะรุนแรงมากคือทารกจะมีอาการซีดมากตั้งแต่ออยู่ในครรภ์มารดา มีอาการหัวใจวาย พบว่าตัวบวม หัวใจโต ตับม้ามโตมาก ส่วนใหญ่มักเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์หรือหลังคลอดไม่กี่ชั่วโมง เนื่องจากทารกจะมีอาการซีดมาก เหตุเพราะฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ออกซิเจนไว้ไม่ปล่อยออกซิเจนให้เนื้อเยื่อ

เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ที่เรียกว่า ฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ไฮดรอฟสฟีทัลลิส (Hemoglobin Bart's hydropsfetalis)

คู่เสี่ยงในคู่ของคุณหมายความว่า คุณมีโอกาสมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง อย่างไรก็ตาม คุณอาจมีบุตรเป็นพาหะธาลัสซีเมีย หรือมีบุตรปกติก็ได้ ในกรณีที่บุตรของคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมีย จะเหมือนคนปกติทุกอย่างเหมือนพ่อแม่ ต้องเจาะเลือดตรวจดีเอ็นเอจึงจะทราบว่า เป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

ของร่างกายซึ่งเป็นที่ทราบกันดีแล้วว่าออกซิเจนสำคัญต่อการใช้ชีวิต

มีส่วนน้อยมากที่แพทย์พยายามช่วยชีวิตเด็กให้มีชีวิตรอดตั้งแต่อยู่ในครรภ์โดยให้เลือดแก่เด็กตั้งแต่ออยู่ในครรภ์และเมื่อพร้อมที่จะคลอดได้ให้คลอด แล้วทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดต่อเพื่อให้อวัยวะที่สร้างเม็ดเลือดคือไขกระดูกสร้างเม็ดเลือดปกติออกมา แต่เด็กในสภาวะนี้อาจมีภาวะสมองขาดออกซิเจนจากภาวะซีดมากตั้งแต่นในครรภ์ หรืออาจมีความพิการอื่นๆ ร่วมด้วยก็ได้ ซึ่งจะคาดผลให้เด็กปกติยาก ส่วนใหญ่ของคู่เสี่ยงที่มีบุตรเป็นโรคนี้นักจะตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ ในขณะที่ทารกในครรภ์อายุน้อย เพราะปัญหาสำคัญคือผลแทรกซ้อนในแม่ที่มีบุตรเป็นโรคนี้นี้คือการมีความดันโลหิตสูง อาจมีภาวะชัก ภาวะเลือดออกมากในการคลอดหรือหลังคลอด และแม่อาจมีอาการแทรกซ้อนมากถึงเสียชีวิตได้ในอัตราสูง

## โอกาสที่จะมีบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรงนี้เท่าใด

ในกรณีคู่ของคุณจะมีโอกาสที่บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหนึ่งในสี่ โอกาสที่มีบุตรเป็นพาหะสองในสี่ โอกาสที่บุตรจะปกติหนึ่งในสี่ แต่เนื่องจากพาหะไม่มีอาการคุณจึงมีโอกาสที่มีบุตรที่สบายดีสามในสี่

คุณคงเข้าใจคำว่าโอกาสนะค่ะ โอกาสดังกล่าวจะเป็นไปได้ในทุกการตั้งครรภ์ ไม่ได้หมายความว่า มีบุตร 4 คนจะมีบุตรเป็นโรค 1 คน เป็นพาหะ 2 คน เป็นคนปกติ 1 คน ไม่ใช่ขณะที่คุณอาจโชคดีมีบุตรปกติทั้งหมดก็ได้ แต่หากคิดในทางที่โชคร้ายที่สุด ก็อาจมีบุตรเป็นโรคในทุกการตั้งครรภ์ได้เช่นกัน

ฟังดูน่ากลัวแต่แพทย์มีวิธีการตรวจว่าเด็กในครรภ์จะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงดังกล่าวหรือไม่ โดยการตรวจติดตามด้วยเครื่องอัลตราซาวด์และแพทย์สามารถวินิจฉัยเบื้องต้นได้จากการตรวจดังกล่าว หากสงสัยแพทย์จะตรวจดีเอ็นเอจากเลือดของทารกในครรภ์หรือชิ้นส่วนของรกหรือจากน้ำคร่ำขึ้นกับอายุครรภ์ และขึ้นกับความเห็นของแพทย์ว่าจะตรวจโดยวิธีใด

หากพบว่าบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรงดังกล่าว คู่สมรสสามารถขอให้แพทย์ยุติการตั้งครรภ์ได้ โดยโรคธาลัสซีเมียชนิดนี้เป็นหนึ่งในสามชนิดของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เป็นนโยบายควบคุมป้องกันไม่ให้มีผู้ป่วยรายใหม่เกิดขึ้น

ข้อสำคัญมากคือการไปฝากครรภ์ ต้องรีบไปพบแพทย์และตรวจด้วยอัลตราซาวด์ตั้งแต่อายุครรภ์ 10-14 สัปดาห์ หากพบว่าผลอยู่ในเกณฑ์ปกติ แพทย์จะตรวจด้วยอัลตราซาวด์ซ้ำเมื่ออายุครรภ์ 18-22 สัปดาห์และ 34-38 สัปดาห์

ขออวยพรให้คุณมีบุตรปกติค่ะ

ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

จากจดหมายฉบับนี้และอีกหลายฉบับที่ผู้เขียนได้รับเสมอ แสดงให้เห็นถึงความตื่นตัวของประชาชนในการตรวจเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย และแสดงให้เห็นถึงผลของการช่วยกันให้ความรู้แก่ประชาชนให้ตระหนักถึงความสำคัญของปัญหาธาลัสซีเมียตลอดจนให้ความสำคัญในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

หมอได้ไปที่ประเทศกัมพูชาเมื่อวันที่ 22 กรกฎาคม 2559 ด้วยวัตถุประสงค์เพื่อออกไปช่วยนักศึกษาปริญญาโทที่มาจากประเทศนี้ทำการศึกษาเรื่องผลของการให้ความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียต่อการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในชุมชนที่กรุงพนมเปญ โดยแบ่งเป็นกลุ่มที่ให้ความรู้และกลุ่มที่ไม่ได้ให้ความรู้ มีการวัดผลว่าหลังให้ความรู้มีความรู้มากขึ้นหรือไม่ และวัดผลความตระหนักถึงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยมีบริการเจาะเลือดตรวจให้ การตัดสินใจเจาะเลือดตรวจเป็นตัวชี้วัดอย่างหนึ่งถึงความตระหนักในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ขณะนี้อยู่ในระหว่างรวบรวมผลการศึกษา

ประเทศไทยมีนโยบายควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง นับถึงปีนี้ 22 ปีแล้ว ขณะที่ถามประชาชนในชุมชนที่หมู่บ้านในพนมเปญ (ถามโดยชาวกัมพูชา) กลุ่มนั้น บอกว่าไม่เคยได้ยินชื่อโรคนี้ คาดหวังว่าต่อไปกัมพูชาคงมีการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเช่นกัน เนื่องจากโรคนี้เป็นโรคที่พบบ่อยโดยเฉพาะในกลุ่มประเทศเอเชียตะวันออกเฉียงใต้

การมีความรู้ความเข้าใจและความตระหนักในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เป็นหัวใจของความสำเร็จในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเนื่องจากกระบวนการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงประกอบด้วย หลักการสำคัญคือ การให้ความรู้แก่ประชาชนจนประชาชนเข้าใจและเกิดความตระหนักในการแสวงหาการ

ตรวจเลือดเพื่อหาว่าตนและคู่สมรสเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ ในประเทศที่ประสบความสำเร็จจะต้องสามารถตรวจหาความผิดปกติในพันธุกรรมธาลัสซีเมียของคนในชาติได้มากกว่าร้อยละ 90 ของความผิดปกติทางพันธุกรรมที่มีอยู่ในถิ่นนั้นๆ และสามารถให้การบริการตรวจทารกในครรภ์ (ขึ้นกับชนิดของธาลัสซีเมียว่าจะใช้การตรวจวิธีใด) ตลอดจน หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คู่สมรสสามารถขอยุติการตั้งครรภ์ได้ โดยกระบวนการในระยะต่างๆ จะต้องมียุติการที่จะให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ได้เป็นอย่างดี

การเจาะเลือดตรวจโดยวิธีต่างๆ จะให้ข้อมูลได้ไม่เท่ากัน ทั้งนี้ขึ้นกับเป้าหมายที่ต้องการและงบประมาณที่มี

โดยปกติในประชากรจำนวนมาก การตรวจขั้นแรกเรียกว่า การตรวจกรอง ซึ่งสามารถจะกรองคนที่เป็นผู้เสี่ยงต่อการถ่ายทอดความผิดปกติของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ เพื่อดำเนินการตรวจยืนยันในขั้นต่อไป

ในระดับชาติมีการบริการตรวจกรองหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสการตรวจกรองที่ดีคือสามารถตรวจคนที่มีความผิดปกติได้มากที่สุด ไม่ผิดพลาดเลย ซึ่งก็อาจมีคนที่ไม่ผิดปกติแต่ตรวจว่าผิดปกติได้บ้าง(แต่อย่ามากนัก)

การตรวจกรองจะลดภาระการตรวจยืนยันได้มาก ประหยัดทั้งงบประมาณและกำลังคน

ข้อสำคัญคือแม้ท่านจะตรวจกรองภาวะพาหะ หรือภาวะแฝงต่อความเสี่ยงของการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงว่าเป็นผลลบ ข้อสรุปจากการตรวจกรองนี้จะบอกได้แต่เพียงว่าท่านอาจจะปกติหรือมีความผิดปกติชนิดไม่รุนแรงมีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรงได้ แต่กลุ่มนี้ไม่ได้อยู่ในกลุ่มที่ต้องควบคุมป้องกัน เนื่องจากผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรงมีอาการไม่มากนัก สามารถมีชีวิต เรียนหนังสือ หรือทำงานได้เช่นเดียวกับคนปกติ อาจจะมีปัญหาบ้างเวลามีไข้ติดเชื้อที่เม็ดเลือดแดงจะแตกมากกว่าปกติ มีอาการซีดมาก

ต้องให้เลือด หรือในบางคนอาจต้องให้เลือดเพื่อรักษาไม่ให้หน้าตาเปลี่ยน ไม่ให้ม้ามโตมาก หรือเพื่อให้มีการเจริญเติบโตดีขึ้น

จากความผิดปกติในการตรวจกรองจะนำไปสู่การตรวจรายละเอียดของฮีโมโกลบิน (Hemoglobin typing) ซึ่งจะมีข้อจำกัดอยู่ที่ไม่สามารถบอกว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาได้ แต่สามารถบอกว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ เป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดเบต้า หรือเป็นฮีโมโกลบินอี (ซึ่งเป็นเบต้าธาลัสซีเมียชนิดหนึ่ง) หรือไม่ผู้เชี่ยวชาญอาจตั้งข้อสังเกตว่ามีธาลัสซีเมียชนิดแอลฟาแฝงอยู่ร่วมกับธาลัสซีเมียชนิดเบต้าได้เช่นกันเนื่องจากภาวะที่มีธาลัสซีเมียทั้งชนิดเบตาและแอลฟาในคนเดียวกันพบได้ไม่น้อย แต่จะทราบแน่ชัดต้องไปศึกษาในระดับโมเลกุลที่เรียกว่า DNA analysis

หมออาจพูดเรื่องการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงซ้ำแต่มีประเด็นที่แตกต่างเพื่อต้องการให้ผู้อ่านได้ตระหนักถึงความสำคัญเรื่องนี้ตลอดเวลา แต่อย่าทำให้เกิดเป็นความเครียดในชีวิต เพราะการมีความรู้เรื่องนี้มีประโยชน์ต่อชีวิตและครอบครัวอย่างสำคัญ

ข้อสรุปดังนี้ว่า การเจาะเลือดตรวจหาว่าคู่สมรสเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ สามารถทำได้ในโรงพยาบาลทั่วไป อาจแตกต่างกันในรายละเอียดและข้อกำหนดของแต่ละโรงพยาบาล อย่าลืมซักถาม และที่สำคัญการฝากท้องที่คลินิกสูติรีเวชบางแห่งอาจไม่มีการตรวจเรื่องธาลัสซีเมียอย่าลืม ขอให้มีการตรวจด้วยเพราะสามารถส่งเลือดตรวจได้ตามห้องแล็บต่างๆอย่างกว้างขวาง

ที่สำคัญควรฝากท้องตั้งแต่ครรภ์อ่อนๆ เพื่อมีเวลาได้ตรวจเตรียมการ

เวลาที่ดียิ่งที่สุดคือตรวจเลือดตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์เช่นผู้ส่งคำถามมาถามหมอค่ะ แต่ค่าใช้จ่ายในการตรวจเลือดก่อนตั้งครรภ์อาจต้องรับผิดชอบเอง เพราะยังไม่ได้ครอบคลุมสิทธิโดยรัฐบาลในคนที่ยังไม่ตั้งครรภ์ แต่ถือว่าคุ้มค่าต่อการลงทุนชีวิตนะค่ะ