



คุยกับ...หมออรุณี

ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

พาหะธาลัสซีเมีย

จะกลายเป็นโรครธาลัสซีเมีย..ได้ไหม

หมอมักจะได้รับคำถามที่น่าสนใจผ่านทางเว็บ **หาหมอติดคอม [Haamor.com]** และคิดว่าน่าจะนำมาคุยต่อให้ท่านผู้อ่านได้รับประโยชน์ไปด้วย



วันที่ 29 กรกฎาคม 2017 เวลา 15:02 น. มีคำถามส่งมาดังนี้ค่ะ



ขอสอบถามหน่อยค่ะ คือแฟนไปตรวจเลือด ผลของเลือดเป็นแบบนี้

RBC = 6,600,000

HB = 11.0

HCT = 36.8

MCV = 56 fl.

MCH = 16.6

WBC = 7410 Cells/cu.mm

RDW - CV = 20 PLA COUNT 181,000

อยากทราบว่าแฟน เป็นพาหะไข้ไหมคะ

หมอบตอบไปดังนี้ค่ะ

หมอเห็นเลือดของแฟนคุณ ยังบอกว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียไม่ได้ค่ะ แม้ว่าจะนึกถึงมากก็ตาม ต้องมีการตรวจเลือดเพิ่มค่ะ หมอขอชื่นชมตรงที่คุณมีความตระหนักในเรื่องการป้องกันโรครธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หมอจะแปลผลเลือดให้คุณทราบดังนี้ค่ะ

แฟนคุณมีภาวะซีดเล็กน้อย เนื่องจากผู้ชายควรมีความเข้มข้นของเลือด คือดูค่าฮีโมโกลบิน (hemoglobin หรือ Hb) มากกว่า 13 กรัมต่อเดซิลิตร ของแฟนคุณมี Hb 11 กรัมต่อเดซิลิตร จึงถือว่าซีดเล็กน้อยซึ่งแฟนคุณจะไม่มีอาการให้เห็นด้วยปริมาณฮีโมโกลบินดังกล่าวไม่ทำให้เกิดอาการ

ที่เด่นชัดคือ เม็ดเลือดแดงของแฟนคุณ มีขนาดเล็ก (ดูจากค่า mean corpuscular volume หรือ MCV ซึ่งปกติจะมากกว่า 80 เฟมโตลิตร ของแฟนคุณได้ 56 เฟมโตลิตร) และติด

สีจาง (ดูจากค่า mean corpuscular hemoglobin หรือ MCH ซึ่งปกติจะมากกว่า 26-27 พิโคแกรม ของแฟนคุณได้ 16.6 พิโคแกรม)

ในทางปฏิบัติแพทย์อาจต้องดู สไลด์เลือดประกอบด้วย แต่อย่างไรก็ตามจากการวิเคราะห์ด้วยเครื่องตรวจนับเม็ดเลือดอัตโนมัติในปัจจุบันก็พอบอกผลได้มากอยู่ (ดูสไลด์เลือดเพื่อไม่ให้ถูกหลอกจากเครื่องตรวจในบางกรณี)

เมื่อพบว่ามีความซีด มีเม็ดเลือดแดงเล็กและติดสีจางในบ้านเราต้องนึกถึงภาวะที่ทำให้ตรวจพบเช่นนี้ได้บ่อยคือ เรื่องพาหะธาลัสซีเมีย และภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก ซึ่งภาวะขาดธาตุเหล็กเกิดจากการไม่รับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กหรือได้รับไม่เพียงพอ หรือการดูดซึมธาตุเหล็กมีปัญหา หรือมีการเสียเลือดไปทางหนึ่งทางใด

สิ่งที่จะช่วยเพิ่มคือ ดูความแตกต่างของเม็ดเลือดแดงว่าใหญ่เล็กมากน้อยแตกต่างกันหรือไม่คือดูค่า red cell distribution width หรือ RDW ซึ่งค่าปกติจะอยู่ประมาณ 14-16 % ถ้า RDW อยู่ในเกณฑ์ใกล้เคียงปกติก็ถึง พาหะธาลัสซีเมีย ถ้า RDW มาก ก็นึกถึงภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก ซึ่งเคยมีงานวิจัยว่าภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก มักมีค่า RDW มากกว่า 21% ของแฟนคุณได้ 20% แต่ที่น่าสังเกตอีกอย่างคือปริมาณเม็ดเลือดแดงของแฟนคุณค่อนข้างสูง คือสูงเกิน 5 ล้านเซลล์ต่อลูกบาศก์มิลลิเมตร (RBC = 6,600,000) ซึ่งจะพบในพาหะธาลัสซีเมียมากกว่าภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก

“ หมอจึงคิดว่าแฟนคุณเป็น พาหะธาลัสซีเมียมากกว่า ”



คำถามคือ จะทำอะไรต่อไป

หากคุณมีแผนการจะมีบุตรหมอแนะนำให้你去พบแพทย์ด้วยเพื่อตรวจว่าคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่โดยการดูชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin typing) ซึ่งจะบอกได้ส่วนหนึ่ง แต่หากยังไม่บอกไม่ได้จากการตรวจชนิดของฮีโมโกลบินและการตรวจเลือดเบื้องต้นสงสัยว่าจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียอาจต้องตรวจดีเอ็นเอเพิ่ม ในการจะทำอะไรต่อไป แพทย์จะให้คำปรึกษาแนะนำค่ะหากเป็นพาหะธาลัสซีเมียเพียงคนเดียวอีกคนปกติ ส่วนใหญ่บุตรจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่หากเป็นพาหะ

ธาลัสซีเมียทั้งคู่ มีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่โรคธาลัสซีเมีย มีอาการแตกต่างกันมาก ตั้งแต่รุนแรงน้อยถึงรุนแรงมาก ที่มีโครงการตรวจกรองโรคธาลัสซีเมียคือการควบคุมป้องกันโรคชนิดรุนแรง การตรวจกรองโดยทั่วไปจะดูขนาดเม็ดเลือดแดง (mean corpuscular volume หรือ MCV) กับ การตรวจดีซีไอพี [Dichlorophenol indophenol precipitation) (DCIP) test] ถ้าสงสัยก็จะมี การตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน หรือตรวจดีเอ็นเอเพิ่มด้วยแล้วแต่กรณี

หลังจากตอบคำถามกลับไป ก็มีคำถามใหม่มาดังนี้ค่ะ



เป็น พาหะธาลัสซีเมีย มันจะกลายเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ไหมคะ คือแฟนทำงานหนัก ทำนาจัดยาข้าว ๓๖๕ วันเสาร์อาทิตย์ทุกวัน เหนื่อยแฟนจะออกเยอะมากๆ เยอะสุดๆ คำถาม ทำงานแบบนี้ แฟนมีสิทธิ์จะเป็นโรคไหมคะ

หมอบอกไปว่า

คำถามของคุณน่าสนใจมากนะคะ

เมื่อครั้งที่แล้วหมอวิเคราะห์เลือดให้แฟนของคุณและสงสัยว่าจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียมากที่สุด และแฟนของคุณมีผลเลือดซีดีเล็กน้อย

สำหรับกรณีแฟนของคุณ ไม่ซีดมากทำงานหนักได้ยิ่งทำให้มั่นใจว่าไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมียค่ะ แม้ว่าโรคธาลัสซีเมียที่มีอาการน้อยอาจมีความเข้มข้นของเลือด (Hb) 11 กรัมต่อเดซิลิตรได้ แต่ค่าประกอบอื่นๆ ซึ่งไปทางเป็นพาหะธาลัสซีเมียมากกว่า

โรคธาลัสซีเมียมักซีด และอาจเหนื่อยเมื่อทำงานหนักตามที่คุณเล่าว่าแฟนคุณทำงานหนักได้เช่นคนปกติหมอลงใจคิดว่าแฟนของคุณไม่น่าเป็นโรคธาลัสซีเมียค่ะ เป็นเพียงพาหะธาลัสซีเมีย ซึ่งภาวะนี้พบได้บ่อยในประชากรไทยอาจจะพบมากถึงร้อยละ 30-40 หรือมากกว่าในบางชนิดของธาลัสซีเมียและในบางพื้นที่

แต่การใช้สารเคมีมากในการทำเกษตรกรรมนั้นก่อให้เกิดโทษทั้งผู้บริโภคและผู้ทำเกษตรกรรมเอง ตามความเชื่อของคนรุ่นพ่อแม่อาจเรียกว่าเป็นเวรกรรม แต่หมออธิบายทางวิทยาศาสตร์ได้ค่ะ ต้องบอกแฟนคุณว่าควรหลีกเลี่ยงการใช้สารเคมีซึ่งอาจทำให้ผู้ใช้ หรือผู้สัมผัสเกิดภาวะไขกระดูกฝ่อ ยังผลให้เม็ดเลือดทุกชนิดในร่างกายต่ำลง ดังนั้นหากเม็ดเลือดแดงลดลงจะทำให้มีอาการซีดเหนื่อยเพลีย หากเกล็ดเลือดต่ำทำให้มีเลือดออกง่าย และหากเม็ดเลือดขาวต่ำจะมีไข้จากการติดเชื้อ

ที่หมอบอกคำถามใหม่ของคุณน่าสนใจ เนื่องจากแต่เดิมเราเข้าใจว่าผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียทั้งหมดไม่มีอาการเนื่องจากธาลัสซีเมียเป็นความผิดปกติที่มีลักษณะพันธุกรรมแบบยีนด้อย ความผิดปกติที่จะทำให้เกิดโรค ต้องมีความผิดปกติที่ยีนในโครโมโซมทั้งสองข้าง ที่เข้าคู่กัน หมายความว่าต้องรับความผิดปกติมาทั้งจากพ่อและแม่

“ ผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย กับ โรคธาลัสซีเมียจึงต่างกันค่ะ ”



ต่อไป हमจะอธิบายเรื่องกัซซอซึนเนคะ

จะพูดถึงเรื่องที่อยู่ในร่างกายของเราทุกคน และเกี่ยวข้องกับธาลัสซีเมีย เริ่มต้นจากโครโมโซมเลยคะ

โครโมโซมของคนเราอยู่ในนิวเคลียสของเซลล์ซึ่งเป็นส่วนประกอบของอวัยวะต่างๆ ทั่วร่างกายในระยะหนึ่งจะอยู่กันเป็นคู่เหมือนปาตองโก้ ในโครโมโซมหรือในรูปแบบที่เหมือนปาตองโก้แต่ละข้างจะมีสายดีเอ็นเอเป็นเกลียวคู่และพันกันขดไปมา ตั้งแต่หัวจรดท้ายของโครโมโซม ในสายดีเอ็นเอจะมียีนซึ่งควบคุมการสร้างโปรตีน เอนไซม์ และ ฮอรโมน ทำให้ร่างกายของเราอยู่ได้เป็นปกติความผิดปกติของยีน ทำให้การสร้างสิ่งสำคัญต่างๆ ผิดปกติไป

ยีนเป็นรหัสพันธุกรรมที่ส่งต่อจากพ่อแม่ไปสู่ลูกหลาน พันธุกรรมในโครโมโซมข้างหนึ่งของลูก ได้รับจากพ่อ อีกข้างหนึ่งได้รับจากแม่

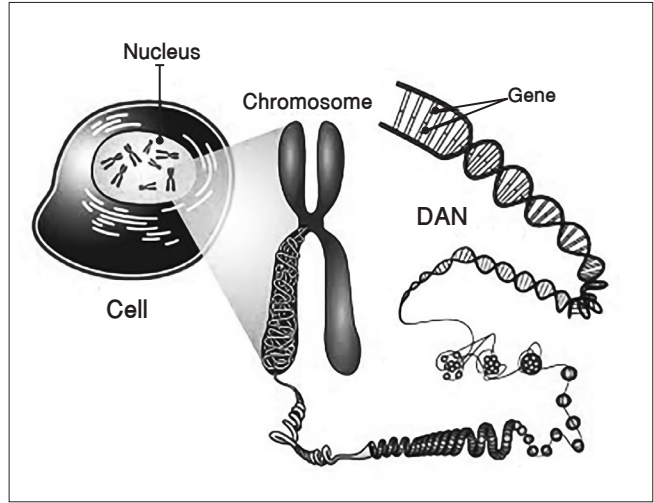


ลักษณะทางพันธุกรรม มีลักษณะยีนด้อย และ ยีนเด่น

ยีนเด่นนั้นเมื่อมีความผิดปกติเพียงข้างเดียวของโครโมโซมก็แสดงอาการได้ ดังนั้นหากพ่อหรือแม่มีความผิดปกติ ก็อาจพบความผิดปกตินั้นในลูกได้

ยีนธาลัสซีเมียเป็นยีนด้อยส่วนใหญ่ คนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจึงได้รับความผิดปกติ มาจากทั้งพ่อและแม่ คือผิดปกติที่โครโมโซมที่เข้าคู่กันทั้งสองข้าง ส่วนผู้ที่เป็นพาหะ ได้รับความผิดปกติจากพ่อหรือแม่มาเพียงข้างเดียว ซึ่งไม่แสดงอาการ การแสดงอาการของยีนด้อยต้องมีความผิดปกติร่วมกัน 2 ข้างของโครโมโซม ซึ่งส่วนใหญ่ยังเป็นเช่นนั้นจริงๆ ค่ะ และเมื่อครั้งก่อนที่หมอบอกก็ใช้คำว่าส่วนใหญ่ เนื่องจากธาลัสซีเมียเป็นเรื่องซับซ้อน เพียงแค่ธาลัสซีเมียตามปกติที่เราพบบ่อยๆ นั้น การที่จะอธิบายให้เข้าใจค่อนข้างยาก เรื่องยากนี้มีการวิจัยและสอบถามกันมาว่ายากจริงๆ ทั้งแพทย์ บุคลากรทางการแพทย์ที่ไม่ได้ทำงานเกี่ยวกับเรื่องธาลัสซีเมียโดยตรง ตลอดจนประชาชนทั่วไป ต่างก็ให้คำตอบเป็นส่วนใหญ่ว่า เรื่องธาลัสซีเมียเป็นเรื่องที่อธิบายให้เข้าใจได้ยาก หมอจึงอธิบายในสิ่งที่พบบ่อยและเพื่อไม่ให้ลึกลับแก่คุณในช่วงแรกคะ

เนื่องจากในปัจจุบันมีความก้าวหน้าของเทคโนโลยีมาก สามารถตรวจเลือดผู้ป่วยได้ละเอียดถึงระดับยีน ทำให้มีรายงานผู้ที่มีความผิดปกติในยีนในโครโมโซมเพียงข้างเดียว ซึ่งลักษณะ



นี่คือเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ที่อาจแสดงอาการของโรคธาลัสซีเมียโดย มีอาการซีด ตับม้ามโตได้ มีความรุนแรงเหมือนกับผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดที่มีอาการปานกลาง ถึงอาการรุนแรงมาก จนต้องรักษาด้วยการให้เลือด

การเกิดอาการเป็นผลตามจากการสร้างโปรตีน ที่เรียกสายโกลบินไม่สมดุลกัน สายโกลบินเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบินหรือสารสีแดงในเม็ดเลือดแดง ซึ่งโดยปกติจะมีสายโกลบินที่เข้าคู่กันจับกันพอดี แต่ธาลัสซีเมียมีการสร้างสายโกลบินบางชนิดน้อยลง จึงมีส่วนของสารที่เรียกว่าโกลบินเหลือและจับกันเอง สารนี้ไม่คงตัว มีการตกตะกอนแล้วไปจับที่ผนังของเม็ดเลือดแดงซึ่งเหมือนกับพยาธิสภาพที่เกิดในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่มีความผิดปกติที่โครโมโซมทั้งสองข้าง มีผลทำให้เม็ดเลือดแดงแตกง่าย มีการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่ปกติไม่ได้ เม็ดเลือดแดงสั้นอายุขัยเร็วกว่ากำหนด คือตายตั้งแต่ยังไม่ทำหน้าที่

หมอบอกไม่ทำให้คุณกังวลมากขึ้นนะคะ โดยสรุปคือแฟนของคุณ น่าจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียซึ่งพบเป็นส่วนใหญ่จะมีชีวิตเหมือนคนปกติ ทำงานได้ปกติ อายุยืนยาวเหมือนคนปกติมีโอกาสดำรงชีวิตปกติไปยังรุ่นลูกหลาน คู่ของผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย ควรตรวจว่าตนเองเป็นโรค หรือเป็นพาหะธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ ซึ่งจะเป็นแนวทางในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในรุ่นลูกคะ

นั่นคือทั้งหมดที่อยากคุยในครั้งนี้นี้ เพราะเรื่องของธาลัสซีเมียที่สำคัญคือ การเข้าใจเรื่องโรคและการป้องกันควบคุมโรคชนิดรุนแรงคะ แม้ว่ากัซซอซึนแต่อ่านและฟังบ่อยๆ ร่วมกับหาความรู้เพิ่มเติมด้วย จะช่วยให้มีการตระหนักเรื่องการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ดียิ่งขึ้นคะ