รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส website: www.tahlassemia.or.th facebook: thalassemia club of thailand e-mail: kittitcr@gmail.com

β-thalassemia/Hb J Bangkok

สวัสดีค่ะคุณหมอ

บุตรสาวของดิฉันอายุ 1 ปี 6 เดือนเมื่อ 1 เดือนก่อนเป็นไข้ไม่สบายติดเชื้อทางเดินหายใจแพทย์ให้เข้ารับการรักษาที่โรงพยาบาลเพื่อให้ยาปฏิชีวนะ ผลการตรวจเลือด (CBC) พบว่าซีดและส่ง Hb typing ของบุตรสาวดิฉันและแจ้งว่าลูกสาวเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมกลบินเจบางกอก (β-thalassemia/Hb J Bangkok) ดิฉันได้ส่งผลการตรวจ CBC และ Hb typing ของลูกสาวมาให้คุณหมอด้วยแล้วคะ

แพทย์ได้สอบถามประวัติเพิ่มเติมเรื่องซีดของญาติพี่น้องในครอบครัวว่ามีใครเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่ซึ่งญาติฝ่ายดิฉันและสามีไม่มีใครเป็นโรคดังกล่าวเพียงแต่เมื่อครั้งที่ดิฉันไปฝากครรภ์ในคราวที่จะคลอดบุตรคนนี้สูติแพทย์แนะนำให้ตรวจเลือด (CBC) ดิฉันและสามีโดยพบว่าดิฉันมีภาวะซีดเล็กน้อยและเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็กจึงขอส่งตรวจ Hb typing ของดิฉันและสามี ผลการตรวจ CBC และ Hb typing มีดังที่สงมาให้คุณหมอ

ดิฉันเลยมีคำถามให้คุณหมอช่วยตอบหน่อยค่ะเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดนี้ดังนี้ค่ะ

1. ฮีโมโกลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok) คืออะไร
2. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินเจบางกอก (β-thalassemia/Hb J Bangkok คืออะไร
3. ดิฉันและสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมียใช่ไหมคะ
4. ลูกสาวจะต้องให้เลือด ให้ยาขับเหล็กหรือต้องปลูกถ่ายสเต็มเซลล์หรือไม่ และต้องดูแลอย่างไรบ้างคะ ดิฉันได้แนบผลตรวจเลือดของครอบครัวมาด้วย รบกวนคุณหมอช่วยตอบให้หน่อยนะคะ

ขอบพระคุณเป็นอย่างสูง

จาก ช.ท.

	ผู้ป่วย	แม่	พ่อ	ค่าปกติ
CBC				
Hemoglobin (g/dL)	9.5	9.3	15.3	12 - 18
Hematocrit (%)	30	30	46	36 - 54
MCV (f L)	62	70	89	88 - 99
MCH (p g)	20	22	30	27 - 31
MCHC (g/dL)	32	31	33	33 - 37
Hb typing	A_2 F Abnormal Hb	A A_2 F	A A_2 F Abnormal Hb	A A_2
Hb A (%)	-	92.1	44.9	96.5-97.5
Hb A_2 (%)	4.2	5.0	2.8	< 3.5
Hb F (%)	10.2	2.9	2.8	< 1
Abnormal Hb (J Bangkok)*(%)	75.2	-	42.6*	
PCR for α-thalassemia				
α-thalassemia 1 (SEA)	negative	not done	not done	
α-thalassemia 1 (Thai)	negative	not done	not done	
α-thalassemia 2 (3.7 kb)	negative	not done	not done	
α-thalassemia 2 (4.2 kb)	negative	not done	not done	
PCR for Hb J Bangkok	not done	not done	positive	
Interpretation	β-thalassemia/ Hb J Bangkok	β-thalassemia trait	Hb J Bangkok trait	

*Confirm by PCR for Hb J Bangkok

A เรียน คุณ ช.ท.ที่นับถือ

ขอขอบคุณ ที่ได้เล่าประวัติและส่งผลเลือดมาปรึกษา และคิดว่าน่าจะเป็นประโยชน์ต่อการดูแลบุตรสาวและเป็นวิทยาทานแก่ผู้อ่านในบทความนี้ โดยทั่วไปเมื่อเราไม่สบายมีไข้และจำเป็นต้องได้รับการเข้ารักษาตัวในโรงพยาบาล โดยความเห็นของแพทย์ เมื่อเข้ารับการรักษาผู้ป่วยจะได้รับการตรวจเลือด CBC (complete blood count) เพื่อประกอบการวินิจฉัยและใช้เป็นแนวทางในการดูแลรักษา เนื่องจากผลเลือดพบว่ามีภาวะซีด ฮีโมโกลบิน (Hb) ต่ำ ความเข้มข้นของเลือดต่ำ (Hct) และเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก (MCV) ร่วมด้วยหลังจากที่แพทย์ได้รักษาภาวะติดเชื้อเรียบร้อยแล้วได้มาหาสาเหตุของเรื่องซีดต่อ โดยได้ส่งตรวจเพิ่มเติมทางห้องปฏิบัติการเกี่ยวกับธาลัสซีเมียตามผลเลือดที่คุณ ช.ท. ส่งมาให้

ก่อนอื่นผมต้องขอแปลผลการตรวจ CBC, Hb typing และ PCR ของครอบครัวคุณก่อน ดังนี้ครับ

1

คุณ ช.ท. (แม่) ผล CBC พบซีดเล็กน้อย เม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก ตรวจ Hb typing พบว่าเป็นพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย (β-thalassemia trait) ตรวจหาพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย โดยวิธี พี.ซี.อาร์ (PCR) แล้วไม่พบว่าเป็นพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย

2

สามีคุณ ช.ท. (พ่อ) ผล CBC เป็นปกติ ตรวจ Hb typing พบว่าเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติและได้ตรวจยืนยันโดยวิธี พี.ซี.อาร์. พบว่าเป็นพาหะของฮีโมโลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok trait)

3

บุตรสาว (ผู้ป่วย) ผล CBC พบซีด เม็ดเลือดแดง มีขนาดเล็กและผิดปกติผลการตรวจ Hb typing พบว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมกลบินเจบางกอก (β-thalassemia/ Hb J Bangkok)

ขอตอบคำถามดังนี้ครับ

1 ฮีโมโกลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok) คือฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบไม่บ่อย (Hb variants) ซึ่งอยู่ในกลุ่มเบต้าโกลบิน เกิดจากความผิดปกติของเบต้ายีน ทำให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเจบางกอก อุบัติการณ์ของฮีโมโกลบินเจบางกอก พบได้น้อยมากประมาณ ร้อยละ 1 ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน เจ บางกอก จะเหมือนคนปกติทุกอย่าง ไม่มีอาการใดๆ ไม่ซีด ตรวจ CBC จะปกติ ตรวจแต่ตรวจ Hb typing จะพบฮีโมโกลบินผิดปกติ (abnormal hemoglobin) ซึ่งอยู่ในตำแหน่งที่สงสัยว่าจะเป็นฮีโมโกลบิน เจ บางกอก ต้องตรวจยืนยันต่อในระดับยีน โดยเทคนิค พี.ซี.อาร์ ผู้ที่เป็นพาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก เมื่อมาแต่งงานกับพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย โอกาสจะมีลูกเป็นดังนี้

พาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก
แต่งงานกับ
พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย

โอกาสจะมีลูกเป็น

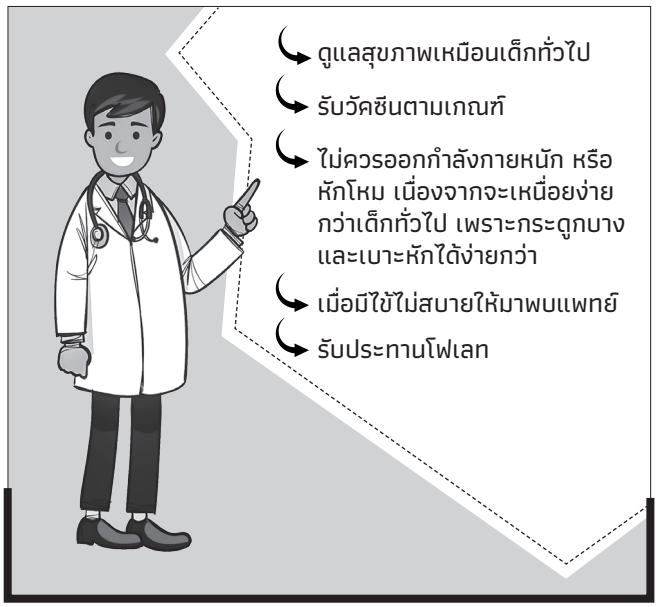
ปกติ
ร้อยละ 25

พาหะ
เบต้าธาลัสซีเมีย
ร้อยละ 25

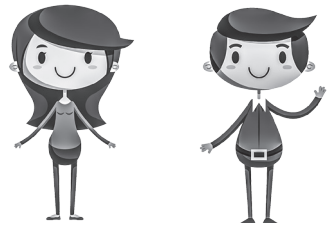
พาหะ
ฮีโมกลบินเจบางกอก
ร้อยละ 25

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
ชนิด **เบต้าธาลัสซีเมีย**
ฮีโมกลบินเจบางกอก
ร้อยละ 25

2 โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิด เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมกลบิน เจ บางกอก เป็นโรคที่อยู่ในกลุ่มที่มีอาการน้อย ไม่ต้องพึ่งพาการให้เลือด ทางแพทย์เรียกโรคในกลุ่มนี้ว่า ธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (thalassemia intermedia) หรือ non-transfusion dependent thalassemia (NTDT) เนื่องจากอาการซีดเพียงเล็กน้อย การดูแลจะเหมือนกับผู้ป่วยในกลุ่ม ฮีโมโกลบิน เอช ได้แก่



3 คุณ ช.ท. เป็นพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย และสามีเป็นพาหะฮีโมกลบินเจบางกอก ถูกต้องแล้วครับ



4 บุตรสาว เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมกลบิน เจ บางกอก การรักษาไม่ต้องให้เลือดไม่ต้องรับยาขับเหล็ก และไม่มีข้อบ่งชี้ในการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ครับ

Hemoglobin type = EE

สวัสดีค่ะ คุณหมอ

ดิฉันขอเรียนปรึกษาคุณหมอ เกี่ยวกับผลเลือดลูกสาว อายุ 1 ปี 5 เดือน ล่าสุดลูกสาวเข้า รพ. วันที่ 3 กันยายน นอน รพ. 4 คืนด้วย อาการ เป็นไข้หวัดใหญ่และไข้รากสาดใหญ่ ผลเลือดออกมา ได้ระดับค่า 17 หมอสั่งให้เลือดและเอาเลือดไปตรวจว่าจะเป็นโรคไหม ผลออกมาตามนี้ค่ะ Hb 7.0 g/dL, Hct 22.6 %, MCV 47.1 fL, MCH 14.5 pg, RDW 16.7%; Hemoglobin type: EE; E 81.5%, F 3.5% หนูอยากสอบถามว่า เป็นชนิดรุนแรงไหมค่ะ และต้องเติมเลือดไปตลอดชีวิตไหม ตอนนี้ คุณหมอให้ทานโฟลิค ครึ่งเม็ด วันละครั้งหลังอาหารเช้า ถ้าทานโฟลิคทุกวันเม็ดเลือดจะค่าเพิ่มขึ้นไหมค่ะ และต้องทานไปตลอดชีวิตไหมค่ะ

สวัสดีครับ

ขอแปลผลเลือดที่ส่งมาให้ Hb type เป็น โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี น่าจะมีสาเหตุซีดจากขาดธาตุเหล็กร่วมด้วย คุณและสามีตรวจ Hb type ด้วยหรือเปล่า ส่วนลูกสาวขอทราบรายละเอียดเกี่ยวกับอาหาร เช่นแรกเกิดรับประทานนมอะไร อาหารเสริมมื้อแรกอายุ 6 เดือนหรือเปล่า ปัจจุบันรับประทานอะไรบ้าง ฯลฯ มีการเจาะเลือดลูกสาวเพื่อหาระดับธาตุเหล็กหรือไม่เช่น serum iron, TIBC โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี ถือเป็น ฮีโมโกลบินผิดปกติ ไม่ใช่โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ไม่ต้องให้เลือดไม่ต้องรับประทานโฟลิค

สวัสดีค่ะ อาจารย์ กิตติ

ลูกสาวได้รับประทานนมแม่ถึง 1 ปีค่ะ และเริ่มให้อาหารเสริมมา 6 เดือนแล้ว รับประทานอาหาร เช่น ไข่ดาว ต้มจืด พะโล้ ผัดผัก อื่นๆ และครบ1 ปี ได้ทานนมไทยเดนมาก์ จนถึงปัจจุบัน ไม่เคยเจาะเลือดดูธาตุเหล็กค่ะ หนูรู้แค่ว่า พ่อกับแม่เป็นพาหนะ แต่ไม่รู้ว่าชนิดใดค่ะ หนูต้องพาลูกไปตรวจอะไรบ้างค่ะ

สวัสดีครับ

สรุปลูกสวาเป็นโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี ดังนั้นทั้ง พ่อและแม่ ต้องเป็นพาพะของฮีโมโกลบิน อี (Hb E trait) ถ้ารับประทานนมแม่ถึง 1 ปี หมอแนะนำว่าช่วง อายุ 6 เดือนควรได้อาหารเสริม 1 มื้อ อายุ 9 เดือน 2 มื้อ อายุ 1 ปี 3 มื้อ อาหารที่มีธาตุเหล็กสูง ได้แก่ ไข่แดง ตับ โปรตีนจาก เนื้อหมู ปลา ไก่ และปริมาณอาหารต้องมากด้วยหลัง 6 เดือนไปแล้ว ส่วนนมเป็นส่วนเสริมครับ การตรวจระดับธาตุเหล็ก (serum iron) และ TIBC เพื่อดูว่าขาดธาตุเหล็กหรือไม่ ก่อนเริ่มรักษาหมอแนะนำควรไปพบและปรึกษาแพทย์กับรพ.ใกล้บ้านนะครับ