



β-thalassemia/Hb J Bangkok



สวัสดีค่ะคุณหมอ

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

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

ดิฉันเลยมีคำถามให้คุณหมอสวยตอบหน่อยคะเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดนี้ดังนี้คะ

- ❶ อีโมโกลบินเจบางกอก (Hb J Bangkok) คืออะไร
- ❷ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมียอีโมโกลบินเจบางกอก (β-thalassemia/Hb J Bangkok) คืออะไร
- ❸ ดิฉันและสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมียใช้ไหมคะ
- ❹ ลูกสาวจะต้องให้เลือด ให้น้ำขี้เหล็กหรือต้องปลูกถ่ายสเต็มเซลล์หรือไม่ 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 เนื่องจากผลเลือดพบว่า มีภาวะซีด ฮีโมโกลบิน (Hb) ต่ำ ความเข้มข้นของเลือดต่ำ (Hct) และเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก (MCV) ร่วมด้วยหลังจากที่แพทย์ได้รักษาภาวะติดเชื้อมาแล้วได้มาหาสาเหตุของเรื่องซีดต่อ 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) ตรวจหาพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย โดยวิธี พี.ซี.อาร์ (PCR) แล้วไม่พบว่าเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย

2



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

3



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

ขอตอบคำถามดังนี้ครับ

1

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

พาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก
แต่งงานกับ
พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย



โอกาสจะมีลูกเป็น



ปกติ
ร้อยละ 25



พาหะ
เบต้าธาลัสซีเมีย
ร้อยละ 25

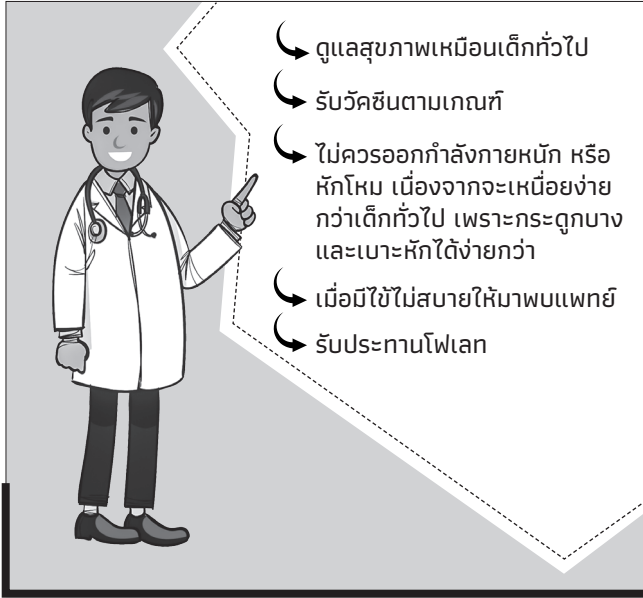


พาหะ
ฮีโมโกลบินเจบางกอก
ร้อยละ 25



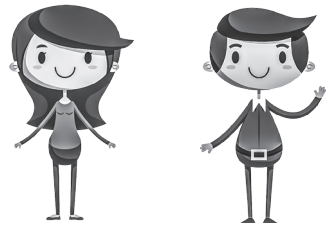
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
ชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย
ฮีโมโกลบินเจบางกอก
ร้อยละ 25

2 โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิด เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน เจ บางกอก เป็นโรคที่อยู่ในกลุ่มที่มีอาการน้อย ไม่ต้องพึ่งพา การให้เลือด ทางแพทย์เรียกโรคในกลุ่มนี้ว่า ธาลัสซีเมียอินเตอร์ มีเดีย (thalassemia intermedia) หรือ non-transfusion dependent thalassemia (NTDT) เนื่องจากอาการซีดเพียงเล็กน้อย การดูแลจะเหมือนกับผู้ป่วยในกลุ่ม ฮีโมโกลบิน เอช ได้แก่



- ↪ ดูแลสุขภาพเหมือนเด็กทั่วไป
- ↪ รับประทานตามเกณฑ์
- ↪ ไม่ควรออกกำลังกายหนัก หรือ หักโหม เนื่องจากจะเหนื่อยง่าย กว่าเด็กทั่วไป เพราะกระดูกบาง และเบาหักได้ง่ายกว่า
- ↪ เมื่อมีไข้ไม่สบายให้มาพบแพทย์
- ↪ รับประทานโฟเลต

3 คุณ ช.ก. เป็นพาหะของ เบต้าธาลัสซีเมีย และสามี เป็นพาหะฮีโมโกลบินเจบางกอก ถูกต้องแล้วครับ



4 บุตรสาว เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า ธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน เจ บางกอก การรักษาไม่ต้องให้ เลือดไม่ต้องรับยาขับเหล็ก และไม่มีข้อบ่งชี้ในการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ครับ



Hemoglobin type = EE

? **สวัสดีค่ะ คุณหมอม**
ดิฉันขอเรียนปรึกษาคุณหมอ เกี่ยวกับผลเลือดลูกสาว อายุ 1 ปี 5 เดือน ล่าสุดลูกสาวเข้า รพ. วันที่ 3 กันยายน นอน รพ. 4 คืนด้วย อาการ เป็นไข้หวัดใหญ่และไข้รากสาดใหญ่ ผล เลือดออกมา ได้ระดับค่า 17 หมอสั่งให้เลือดและเอาเลือดไปตรวจ ว่าจะเป็นโรคใหม่ 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 เป็นชนิดรุนแรง ไหมค่ะ และต้องเติมเลือดไปตลอดชีวิตไหม ตอนนี้ คุณหมอให้ ทานโฟเลต ครั้งเม็ด วันละครั้งหลังอาหารเช้า ถ้าทานโฟเลตทุกวัน เม็ดเลือดจะค่าเพิ่มขึ้นไหมค่ะ และต้องทานไปตลอดชีวิตไหมค่ะ

A **สวัสดีครับ**
ขอแปลผลเลือดที่ส่งมาให้ Hb type เป็น โหโมซัยกัส ฮีโมโกลบินอี น่าจะมีสาเหตุซีดจากขาดธาตุเหล็กร่วมด้วย คุณและ สามีตรวจ Hb type ด้วยหรือเปล่า ส่วนลูกสาวขอทราบรายละเอียด เกี่ยวกับอาหาร เช่นแรกเกิดรับประทานนมอะไร อาหารเสริมเมื่อ แรกอายุ 6 เดือนหรือเปล่า ปัจจุบันรับประทานอะไรบ้าง uly มีการเจาะเลือดลูกสาวเพื่อหาระดับธาตุเหล็กหรือไม่เช่น serum iron, TIBC โหโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี ถือเป็น ฮีโมโกลบินผิดปกติ ไม่ใช่โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ไม่ต้องให้เลือดไม่ต้องรับประทาน โฟเลต

? **สวัสดีค่ะ อาจารย์ กิตติ**
ลูกสาวได้รับประทานนมแม่ถึง 1 ปีค่ะ และเริ่มให้อาหาร เสริมมา 6 เดือนแล้ว รับประทานอาหาร เช่น ไข่ดาว ต้มจืด พะโล้ ผัดผัก อื่นๆ และครบ 1 ปี ได้ทานนมไทยเดนมาร์ก จนถึงปัจจุบัน ไม่เคยเจาะเลือดดูธาตุเหล็กค่ะ หนูรู้แล้วว่า พ่อกับแม่เป็นพาหะ แต่ไม่รู้ว่าจะชนิดใดค่ะ หนูต้องพาลูกไปตรวจอะไรบ้างค่ะ

A **สวัสดีครับ**
สรุปลูกสาวเป็นโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี ดังนั้นทั้ง พ่อและ แม่ ต้องเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี (Hb E trait) ถ้ารับประทาน นมแม่ถึง 1 ปี หมอแนะนำว่าช่วง อายุ 6 เดือนควรได้อาหาร เสริม 1 มื้อ อายุ 9 เดือน 2 มื้อ อายุ 1 ปี 3 มื้อ อาหารที่ มีธาตุเหล็กสูง ได้แก่ ไข่แดง ตับ โปรตีนจาก เนื้อหมู ปลา ไก่ และปริมาณอาหารต้องมากด้วยหลัง 6 เดือนไปแล้ว ส่วนนม เป็นส่วนเสริมครับ การตรวจระดับธาตุเหล็ก (serum iron) และ TIBC เพื่อดูว่าขาดธาตุเหล็กหรือไม่ ก่อนเริ่มรักษาหมอแนะนำ ควรไปพบและปรึกษาแพทย์กับรพ.ใกล้บ้านนะครับ