



โฮโมซัยกัสซีโมโกลบินอีและต้องการอยากจะมีบุตร



เรียน คุณหมอกิตติ

เนื่องจากดิฉัน เคยตรวจผลเลือดและมี Hb type เป็น โฮโมซัยกัส EE และต้องการอยากจะมีลูก จึงไปตรวจเลือดสามี ได้ผลดังที่ส่งมาค่ะ ดิฉันจึงอยากทราบคุณหมออธิบายผลเลือด เราทั้งสองคน กรณีมีลูก เราสามารถมีลูกได้มั้ยคะและต้องไปตรวจอะไรเพิ่มอีกมั้ยคะ มีความเสี่ยงมากน้อยแค่ไหนด้วยนะคะ

ขอกราบขอบพระคุณคุณหมอล่วงหน้ามา ณ โอกาสนี้ด้วยค่ะ
ด้วยความนับถือ

ค.

ผลตรวจ ของดิฉัน และ ของสามี	
คุณ ค. CBC:	Hb 7.9 g/dL, Hct 26.2 %, MCV 65 f L, MCH 19.7 p g, MCHC 30.1 g/dL,
Hb typing EE: PCR	Hb E 84.4%, Hb F 2.1%; α -thalassemia 1 (SEA): negative
สามี CBC:	Hb 12.1 g/dL, Hct 37 %, MCV 60.8 f L, MCH 19.9 p g, MCHC 32.7 g/dL,
Hb typing A A ₂ : PCR	Hb A 93.6%, Hb A ₂ 5.5%, Hb F 0.6%, α -thalassemia 1 (SEA): negative
Interpretation	
คุณ ค.	เป็น Homozygous Hb EE without α -thalassemia 1
สามี	เป็น β -thalassemia trait without α -thalassemia 1



เรียน คุณ ค. ที่นับถือ

จากผลเลือดของคุณและสามีเป็นดังนี้

- 1 คุณเป็นโฮโมซัยกัสซีโมโกลบินอี ไม่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1, และน่าจะมีภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็ก
- 2 สามีคุณเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย แต่ไม่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 กรณีจะมีลูกโอกาสเสี่ยงมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด "เบต้าธาลัสซีเมีย/ซีโมโกลบิน อี" ร้อยละ 50 และเสี่ยงเป็นพาหะ ซีโมโกลบินอี ร้อยละ 50 คุณและสามีสามารถมีลูกได้โดยมีทางเลือกได้ดังนี้

1. ทางเลือกการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (prenatal diagnosis) โดยตรวจคุณและสามี ต้องไปพบแพทย์เพื่อตรวจเลือดระดับโมเลกุล (ยีน) ว่าคุณและสามี มียีนของซีโมโกลบินอีและยีนของเบต้าธาลัสซีเมียเป็นชนิดใด เช่น คุณมียีนชนิดเบต้า 26 และสามีมียีนเบต้า 17 เมื่อคุณตั้งครรภ์สูติแพทย์จะนำชิ้นส่วนของรก ที่อายุครรภ์ประมาณ 8-10 สัปดาห์ หรือเจาะน้ำคร่ำเมื่ออายุครรภ์ประมาณ 18-20 สัปดาห์ (ทำอย่างใดอย่างหนึ่ง) เพื่อนำเซลล์ของทารกในครรภ์มาตรวจทางห้องปฏิบัติการในระดับโมเลกุล (ยีน) โดยผลจะเป็นดังนี้

1.1 ถ้าทารกในครรภ์มียีนซีโมโกลบินอีกับยีนปกติแสดงว่า เป็นพาหะของซีโมโกลบินอี คุณสามารถดำเนินการตั้งครรภ์และคลอดบุตรต่อไป

1.2 ถ้าทารกในครรภ์มียีนเบต้าธาลัสซีเมีย กับยีนซีโมโกลบินอี แสดงว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด "เบต้าธาลัสซีเมีย/ซีโมโกลบินอี" คุณก็จะได้รับคำปรึกษาแนะนำจากแพทย์ว่าจะดำเนินการตั้งครรภ์ต่อหรือยุติการตั้งครรภ์

2. ทางเลือกที่ไม่ทำวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด และยอมรับความเสี่ยงว่ามีโอกาสเสี่ยงมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย ร้อยละ 50 เป็นพาหะซีโมโกลบินอี ร้อยละ 50

3. ทางเลือกคุมกำเนิดไว้ไม่มีลูก

การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดจะทำในรพ.ศูนย์หรือโรงเรียนแพทย์ ที่มีทีมสูติแพทย์ โลหิตแพทย์และห้องปฏิบัติการที่มีความพร้อมในการตรวจระดับโมเลกุล(ยีน) เนื่องจากคุณมีภาวะซีดจากการขาดธาตุเหล็กร่วมด้วยควรไปพบแพทย์เพื่อหาสาเหตุว่าจากอะไรเช่นจากมีประจำเดือนมาชุกช และรักษาสาเหตุร่วมกับรับประทานธาตุเหล็กภาวะซีดจะดีขึ้น

คิดว่าที่เขียนมาคงพอเข้าใจและควรไปพบแพทย์เพื่อขอคำแนะนำเพิ่มเติม หากมีข้อสงสัยหรือไม่เข้าใจผมยินดีตอบครับ

ขอแสดงความนับถือ

นพ.กิตติ ต่อจรัส