

# 108 ปัญหาธาลัสซีเมีย

ไขข้อข้องใจ โดย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต และคณะ

## ? คุณ Maadam

ขออนุญาตสอบถามข้อมูลค่ะ ลูกชายเป็นโรคธาลัสซีเมียและได้รับเลือดทุกเดือนเป็นประจำ ทานยาโฟลิกบำรุงเลือดทุกวัน ช่วงนี้มีภาวะธาตุเหล็กเกินถึง 2,100 กว่าๆ และจะได้รับยาขับเหล็กทั้งกินและฉีด ดิฉันอยากจะขอคำแนะนำว่ามีวิธีไหนบ้างที่จะควบคุมปริมาณธาตุเหล็กให้คงที่และอยู่ในระดับปกติค่ะ

**A** สิ่งสำคัญในการควบคุมระดับธาตุเหล็กในกรณีที่คุณป่วยได้รับเลือดสม่ำเสมอ คือ การใช้ยาขับเหล็กอย่างถูกต้องเหมาะสมและสม่ำเสมอ ในกรณีที่คุณหมอสั่งยาขับเหล็กทั้งรับประทานและยาฉีดให้ คุณแม่ควรดูแลให้ผู้ป่วยได้รับยาในขนาดตามที่แพทย์สั่งอย่างไม่ละเลยครับ ปัญหาสำคัญที่มักเจอบ่อยๆ คือ ผู้ป่วยมักจะไม่รับประทานยาหรือไม่ฉีดยาตามที่แพทย์สั่งในกรณีนี้จะทำให้ผลการรักษานั้นไม่ดีเท่าที่ต้องการครับ

การควบคุมชนิดของอาหารที่รับประทาน โดยเฉพาะอย่างยิ่งอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น เครื่องในสัตว์ เลือดสัตว์ ไข่แดง สลวย เหล่านี้เป็นเพียงผลประกอบเท่านั้นครับ อย่าได้คิดว่าควบคุมอาหารเพียงอย่างเดียวแล้วไม่ต้องใช้ยาขับธาตุเหล็ก เพราะนั้นเป็นความเข้าใจที่ผิด พ่อแม่ต้องดูแลให้ผู้ป่วยใช้ยาได้อย่างถูกต้องก่อนเสมอเรื่องอาหารเป็นปัจจัยที่รองลงมาครับ

## ? คุณ อารีย์

อยากขอคำปรึกษาค่ะ ตอนนี้อายุ 41 ปี ตั้งครรภ์ได้ 14 สัปดาห์ ตรวจพบว่าตัวเองเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดฮีโมโกลบินอี ส่วนสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า คุณหมอแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจหาความเสี่ยงบุตรเป็นธาลัสซีเมียและดาวน์ซินโดรม ดิฉันต้องเตรียมตัวอย่างไรและใช้เอกสารประกอบอะไรบ้างค่ะ

**A** ในกรณีนี้ คุณมีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ในกรณีที่แพทย์แนะนำให้เจาะน้ำคร่ำแสดงว่า ชนิดของการกลายพันธุ์ที่สามีของคุณมีนั้นน่าจะเป็นชนิดที่มีโอกาสทำให้ลูกเกิดเป็นโรคที่รุนแรงต้องพึ่งพาเลือด หรือได้รับเลือดไปตลอดชีวิต เมื่อแพทย์นัดไปเจาะน้ำคร่ำก็ควรไปตามนัดครับ โดยส่วนใหญ่แพทย์จะแนะนำวิธีการเตรียมตัวอยู่แล้วก่อนที่จะตรวจน้ำคร่ำและในปัจจุบันการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย นั้น สามารถทำได้โดยรัฐบาล จะจ่ายเงินสนับสนุนผ่านสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ฉะนั้นเมื่อแพทย์นัดก็ควรจะไปรับการตรวจในระยะเวลาที่กำหนด เพราะถ้าปล่อยให้เวลาล่วงเลยเกินไปอาจจะไม่สามารถตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้ครับ เพราะอาจจะไม่สามารถทำการตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ได้ก่อน 24 สัปดาห์ ในกรณีที่ผลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรง

## ? คุณ W

รบกวนสอบถามค่ะ หนูกับแฟนเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้ง 2 คน หนูเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดอี แฟนเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า ตอนนี้มีลูกสาว 1 คน ผลเลือดของลูกสาวปกติดี และวางแผนจะมีลูกคนที่ 2 หนูอยากให้แฟนตรวจหาพาหะธาลัสซีเมีย ให้ละเอียดสามารถทำการตรวจได้จากที่ไหนคะ

**A** คำถามนี้เป็นคำถามที่ดีมากครับ เพราะในกรณีที่พบว่าลูกคนที่ 1 ผลเลือดปกติดีก็ไม่ได้หมายความว่าลูกคนต่อไป จะไม่มีความเสี่ยง ดังนั้นการตรวจหาชนิดของพาหะเบต้าธาลัสซีเมียอย่างละเอียดด้วยการตรวจดีเอ็นเอ (DNA) จึงเป็นวิธีการที่ดีที่สุดในการที่จะบอกว่าครอบครัวของเรานั้นมีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ที่รุนแรงหรือไม่ สำหรับการตรวจนั้นสามารถตรวจได้ทั่วไปทั้งในโรงพยาบาลของรัฐและโรงพยาบาลของเอกชนครับ เพียงแต่ระบุให้แพทย์ทราบว่าต้องการตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินครับ



คุณ Pa

สวัสดีค่ะคุณหมอ รบกวนขอคำอธิบายผลตรวจเลือดของลูกชาย จะเป็นอันตรายหรือต้องตรวจอะไรเพิ่มเติมมั๊ยคะ

เด็กชาย อายุ 1 ปี 3 เดือน	
การวินิจฉัยทางคลินิก	โลหิตจาง
CBC :	RBC 6.29 million cell/mm <sup>3</sup> , WBC 9,660 cell/mm <sup>3</sup> , Hb 10.2 g/dL, Hct 30 %, Platelet Count 445,000 cell/mm <sup>3</sup> , Platelet smear Adequate, MCV 48 fL, MCH 16 pg, MCHC 34 g/dL, RDW-CV 20.0 %, Neutrophil 41 %, Lymphocyte 50 %
Hb typing : EF	Hb E 64.0%, Hb F 23.6%, Hb A 3.8%
OF Test	Positive
Interpretation	Suspected $\beta^0$ Thalassemia / Hb E (with or without $\alpha$ Thalassemia)

**A** จากผลการตรวจเลือดที่คุณส่งมา ยังไม่สามารถระบุยืนยันได้ 100% ว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินอี หรือไม่ อาจยังมีความเป็นไปได้ว่าผู้ป่วยอาจจะเป็นภาวะฮีโมซัยกัสฮีโมโกลบินอีก็ได้ แนะนำให้ไปพบกับกุมารแพทย์ทางด้านโลหิตวิทยาเพื่อการตรวจวินิจฉัยในรายละเอียดต่อไป รวมถึงการตรวจในระดับดีเอ็นเอ (DNA) เพิ่มครับ นอกจากนี้ผู้ป่วยรายนี้อาจจะมีภาวะฮีโมโกลบินอีเอพบาร์ทซิส ซึ่ง เป็นภาวะที่มีทั้งแอลฟาและเบต้าธาลัสซีเมียร่วมกันครับ



“ คุณผู้อ่านจะเห็นว่า โรคธาลัสซีเมียนั้น มีความซับซ้อนหลากหลายมาก ในประชากรชาวไทย ดังนั้นการวินิจฉัยจำเป็นต้องอาศัยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเข้ามาช่วยครับ เราไม่สามารถวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียได้อย่างถูกต้องแน่นอน จากแค่การดูผลตรวจเลือดเพียงอย่างเดียว จำเป็นต้องอาศัยการตรวจร่างกายอย่างละเอียด และจะต้องมีการดูลักษณะความผิดปกติของเม็ดเลือดผ่านการดูสไลด์ในกล้องจุลทรรศน์ และมีการตรวจเชิงลึกในระดับดีเอ็นเอ(DNA) ต่อไปครับ ”

ถาม-ตอบ 108 ปัญหาธาลัสซีเมียในฉบับนี้ก็คิดว่าท่านผู้อ่านน่าจะได้ประโยชน์ตามสมควรนะครับ หากมีข้อสงสัยเพิ่มเติม ต้องการจะส่งคำถามของท่านมาที่มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียสามารถติดต่อกับเราได้ที่



E-mail: thalassemia.tft@gmail.com



Facebook: Siriraj Thalassemia Club

ขอบคุณมากครับ