

ฮีโมโกลบิน เอ อี บาร์ท (Hemoglobin A E Barts)

รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส

ฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท คืออะไร

ฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท คือ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดหนึ่งอยู่ในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินเอช ที่ได้รับยีนฮีโมโกลบิน อีเพิ่มอีก 1 ยีน

ทำไมถึงตั้งชื่อโรคนี้

ปกติการวินิจฉัยธาลัสซีเมียต้องตรวจเลือดหาชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) จากการตรวจชนิดของฮีโมโกลบินในผู้ป่วยโรคนี้พบว่าผู้ป่วยมี ชนิดของฮีโมโกลบินเป็น เอ อี และ บาร์ท (A E Barts) จึงเป็นที่มาของโรคนี้

ผู้ป่วยมียีนแอลฟาและเบต้าใช้หรือไม่

ถูกต้องแล้วผู้ป่วยมียีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 รวมกับได้รับยีนในสายเบต้าด้วยคือยีนของฮีโมโกลบินอี ดังนั้นลักษณะทางคลินิกจึงเป็นอาการที่พบได้ในโรคฮีโมโกลบินเอช

การถ่ายทอดของยีนในโรคนี้เป็นอย่างไร

ขอทบทวนเรื่องของยีนกับโครโมโซมอีกครั้ง มนุษย์เรามีโครโมโซมจำนวน 23 คู่ ยีนอยู่บนโครโมโซมดังนั้นยีนที่ควบคุมลักษณะต่างๆ

ก็เป็นจำนวนคู่หรือมี 2 ยีน เช่นกัน โดยยีนหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากแม่และอีกยีนได้รับมาจากพ่อ ยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินจะประกอบด้วย 2 ชนิดคือ แอลฟายีน 1 คู่ซึ่งอยู่บนโครโมโซมที่ 16 และเบตายีน 1 คู่ซึ่งอยู่บนโครโมโซมที่ 11 ส่วนฮีโมโกลบิน อี จะอยู่ในกลุ่มของเบตายีน

เมื่อท่านได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือ thalassemia trait หรือ thalassemia carrier หมายถึงท่านมียีนที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของธาลัสซีเมียซึ่งสามารถถ่ายทอดไปสู่ลูกหลานได้ ผู้ที่เป็นพาหะสามารถดำรงชีวิตได้เหมือนคนปกติไม่มีปัญหาสุขภาพใดๆ ไม่ต้องรับประทานยาใดๆไม่สามารถติดจากบุคคลหนึ่งไปอีกบุคคลหนึ่ง ไม่สามารถกลายเป็นโรคได้

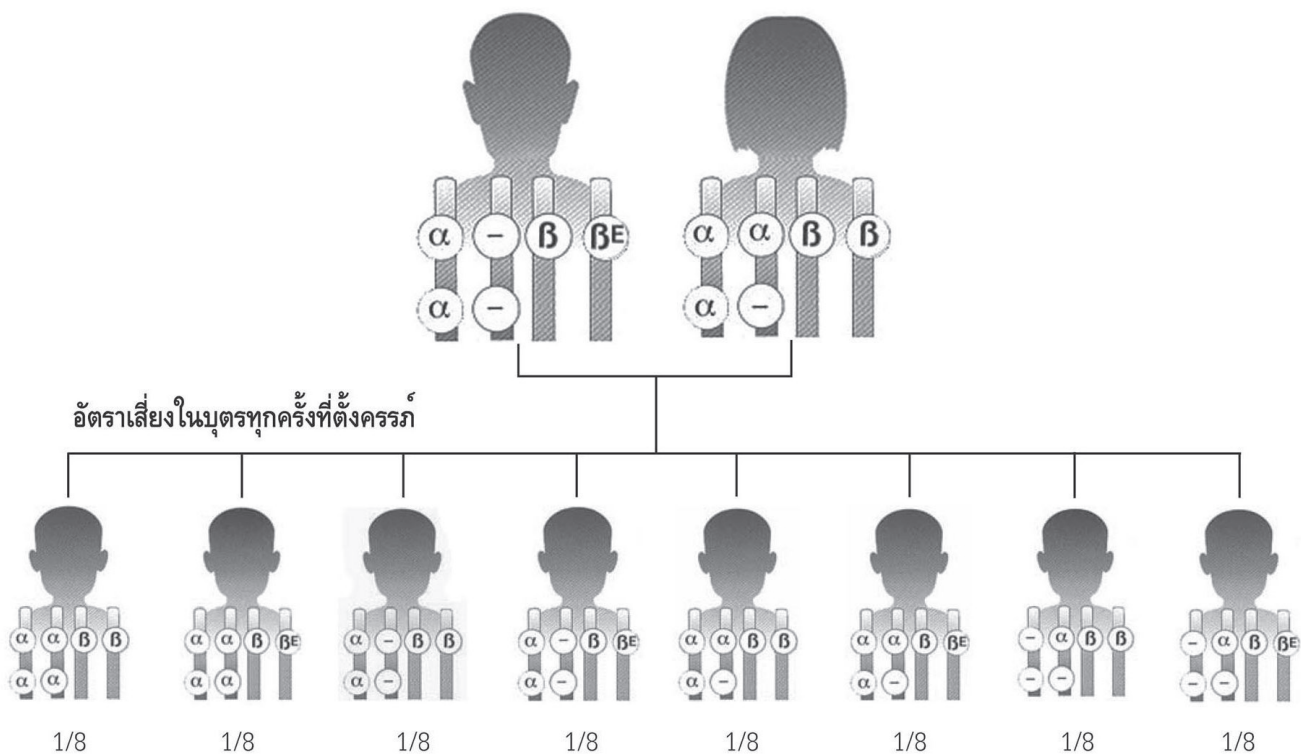
ถ้าท่านเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย หมายถึงท่านมีแอลฟายีนปกติ 1 ยีน และแอลฟาธาลัสซีเมียอีกราย 1 ยีน พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียมี 2 ชนิดได้แก่

1. แอลฟาธาลัสซีเมีย 1
2. แอลฟาธาลัสซีเมีย 2

พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2

และ พาหะฮีโมโกลบินอี



รูปที่ 1 แสดงตัวอย่างอัตราเสี่ยงของบิดาที่เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ พาหะฮีโมโกลบินอี กับมารดาที่เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 โอกาส 1 ใน 8 หรือ 12.5% จะมีลูกเป็น 1) ปกติ 2) พาหะฮีโมโกลบินอี 3) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 4) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และพาหะฮีโมโกลบินอี 5) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 6) พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และฮีโมโกลบิน อี 7) โรคฮีโมโกลบินเอช และ 8) โรคฮีโมโกลบินเอ อี บาร์ท ตามลำดับ

ถ้าท่านเป็นพาหะของของเบตาธาลัสซีเมียหมายถึงท่านมีเบต้า ยีนปกติ 1 ยีนและเบตาธาลัสซีเมียอีกรูปหนึ่ง 1 ยีน นอกจากนี้ยังมี พาหะของฮีโมโกลบินอี (hemoglobin E trait, Hb E trait) ที่พบบ่อย ในคนไทย ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี จะมีเบต้า ยีนปกติ 1 ยีนและ ฮีโมโกลบินอี อีก 1 ยีน ขอยกตัวอย่างการถ่ายทอดของยีนในโรค ฮีโมโกลบินอี อี บาร์ท ดังนี้ พ่อเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และพาหะของฮีโมโกลบินอี แม่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 อัตราเสี่ยงของการมีบุตรในแต่ละครั้งที่ตั้งครรภ์ดังในรูปที่ 1

อาการทางคลินิกเป็นอย่างไร

ผู้ป่วยจะซีด เหลือง ตับโต ม้ามโต รอยละ 60 ของผู้ป่วยจะซีด ไม่มาก ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด ยกเว้นถ้ามีอาการติดเชื้อหรือมีไข้สูงจะทำให้ซีดลงมากแพทย์อาจพิจารณาการให้เลือด

ฮีโมโกลบิน เอ อี บาร์ท ควรที่จะดูแลตนเองดังนี้

1. อาหารที่ควรรับประทานได้แก่อาหารหลัก 5 หมู่และควรรับประทานผักสีเขียวหรือผลไม้สด
 2. อาหารที่ไม่ควรรับประทานได้แก่อาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเช่น ตับ เลือดหมู เลือดไก่ และหลีกเลี่ยงรับประทานยาธาตุเหล็กเนื่องจากผู้ป่วยจะมีธาตุเหล็กเกินอยู่แล้ว
 3. ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะดำเนินชีวิตได้เหมือนคนปกติแต่จะต้องระวังสุขภาพเมื่อมีการติดเชื้อจะทำให้เม็ดเลือดแดงแตกลงอย่างรวดเร็วเกิดภาวะซีดเฉียบพลัน ดังนั้นถ้าผู้ป่วยมีอาการดังต่อไปนี้ให้รีบมาพบแพทย์
- 1) มีภาวะซีดโดยดูจากเปลือกตาภายในหรือริมฝีปาก
 - 2) ตาเหลืองหรือดีซ่าน
 - 3) อ่อนเพลีย

4) บัสสาวะสีชาโคล่า

5) ปวดท้อง ปวดหลัง

4. ส่วนใหญ่ผู้ป่วยจะซีดมีค่าระดับความเข้มข้นของเลือด (hematocrit, Hct) ประมาณ 25-30% การรับประทานยาโฟลิก (folic acid) ขนาดเม็ดละ 5 มิลลิกรัม วันละเม็ดเพื่อนำไปใช้สร้างเม็ดเลือด

ผู้ป่วยจำเป็นต้องตัดม้ามหรือไม่

เนื่องจากรอยละ 40 ของผู้ป่วยมีอาการซีดปานกลางถึงซีดมาก แพทย์อาจจำเป็นต้องให้เลือดเป็นประจำและผู้ป่วยกลุ่มนี้จะมีม้ามโตร่วมด้วย โดยทั่วไปม้ามโต วัดขนาดได้มากกว่า 6 เซนติเมตร จากชายโครงด้านซ้ายถือว่าเป็นข้อบ่งชี้ว่าจะต้องตัดม้าม หลังผู้ป่วยตัดม้ามส่วนใหญ่ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดอีกเลย

ผู้ป่วยมีอายุยืนแค่ไหน

ผู้ป่วยจะมีอายุยืนใกล้เคียงคนปกติหากดูแลสุขภาพตนเองอย่างดีต่อเนื่องเช่น เมื่อไม่สบายหรือมีไข้ควรไปพบแพทย์ ผู้ป่วยสามารถใช้ชีวิตและประกอบอาชีพเหมือนคนปกติแต่งงานและมีบุตรได้แต่ควรจะต้องมารับคำแนะนำปรึกษาจากแพทย์เพื่อวางแผนการมีบุตรเนื่องจากโรคธาลัสซีเมียป้องกันได้

เอกสารอ่านประกอบ

1. กิตติ ต่อจรัส โรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินอีและการตัดม้าม จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ปีที่ 15 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2549 หน้า 5-9.
2. กิตติ ต่อจรัส ฮีโมโกลบินอี (Hemoglobin H) จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ปีที่ 17 ฉบับที่ 12 ประจำเดือน มกราคม-เมษายน 2551 หน้า 7-9.