

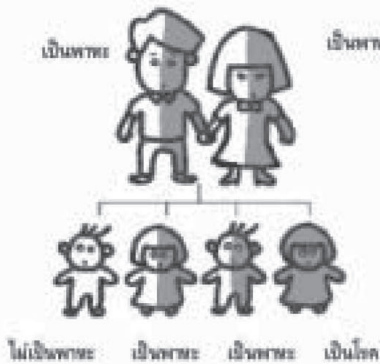
จะรู้ได้อย่างไรว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมีย

รศ. นพ. ฉันทชัย สุระ พ.ญ. สุพิชชา ธีรศาศวัต

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ที่เป็นพาหะ

ในปัจจุบันประเทศไทยพบพาหะของโรคธาลัสซีเมียถึงร้อยละ 40 มีการประมาณการกันว่ามีผู้ที่เป็นพาหะถึง 24 ล้านคน ดังนั้นการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ที่เป็นพาหะจึงมีความสำคัญอย่างยิ่งเพื่อให้ผู้ที่เป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเกิดความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับตัวโรคมีความรู้การถ่ายทอดแบบใดเมื่อเป็นโรคแล้วจะมีอาการอาการแสดง และภาวะแทรกซ้อนอย่างไร ในขณะที่เดียวกันก็ทราบถึงความแตกต่างของผู้ที่เป็นพาหะกับบุคคลที่เป็นโรคจริงถึงการปฏิบัติตนของผู้ที่เป็นพาหะ และการป้องกันการกำเนิดบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด

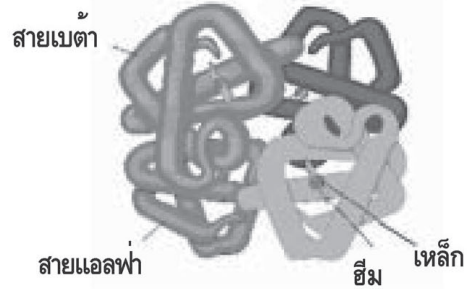
ก่อนอื่นต้องขอเล่าถึงอาการโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียพอสังเขป กล่าวคือ โรคนี้เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม หรือพูดง่ายๆว่าถ่ายทอดจากบิดา มารดาสู่บุตร ซึ่งการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคนี้เป็นแบบพันธุถ้อย นั่นหมายความว่า จะเกิดโรคก็ต่อเมื่อได้รับสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติทั้งจากบิดาและมารดา แต่หากได้รับสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติเฉพาะจากบิดาหรือมารดาข้างใดข้างหนึ่ง จะไม่เกิดโรคแต่สามารถส่งต่อสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติสู่บุตรหลานต่อไปได้



รูปที่ 1 การถ่ายทอดแบบพันธุถ้อย

นอกจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนที่ควรทราบแล้ว ลักษณะอาการและอาการแสดงก็มีความสำคัญเช่นกัน กล่าวคือ เป็นโรคซีดเรื้อรัง เกิดจากความผิดปกติของการสร้างโปรตีนในเม็ดเลือดแดง ที่มีชื่อว่าฮีโมโกลบินและโปรตีนที่เปลี่ยนไปทำให้เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติและแตกง่าย

ก่อให้เกิดอาการซีดเรื้อรัง เหลือง ตับม้ามโต และสปีบเนื่องจากการซีดเรื้อรังนี้เอง ทำให้การเจริญเติบโตช้า ไช้กระดูกต้องทำงานเพิ่มขึ้นรูปร่างหน้าตาของผู้ป่วยเปลี่ยนแปลง มีโหนกแก้มที่สูงชันและมีภาวะติดเชื้อง่ายขึ้น นอกจากนี้ยังมีภาวะแทรกซ้อนเหล็กเกิน อันเนื่องมาจากเม็ดเลือดแดงแตกง่าย เหล็กที่เกินนี้จะไปสะสมที่อวัยวะสำคัญต่าง ๆ และทำให้อวัยวะเหล่านั้นทำงานลดประสิทธิภาพ เช่นหัวใจ ตับ เป็นต้น



รูปที่ 2 โครงสร้างของฮีโมโกลบิน

พาหะธาลัสซีเมียคืออะไร

หลังจากได้ทราบถึงอาการของผู้เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแล้ว มาทราบเกี่ยวกับผู้เป็นพาหะบ้างตั้งที่ได้กล่าวข้างต้นว่าโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดแบบพันธุถ้อยดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีอาการแสดงที่ผิดปกติแต่อย่างใด เนื่องจากจะมีเพียงเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กกว่าปกติเล็กน้อย ดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีภาวะเหล็กเกิน ไม่มีข้อห้ามในการรับประทานธาตุเหล็กเสริมหากมีข้อบ่งชี้ ไม่มีความจำเป็นต้องกินยากรดโฟลิกเพิ่มเติมและดำเนินชีวิตได้อย่างปกติสุข

ถึงแม้ผู้ที่เป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะมีสภาพร่างกายปกติสมบูรณ์แข็งแรงเช่นเดียวกับผู้ที่ไม่เป็นพาหะแต่ก็มีความแตกต่างที่สำคัญ กล่าวคือเมื่อผู้เป็นพาหะต้องการมีบุตรจะต้องทราบว่าตนและคู่สมรสเป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ ถ้าใช่ควรมีการตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอดเสมอ

จะทราบได้อย่างไรว่าตนเป็นพาหะ

การตรวจหาพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ทำได้โดย

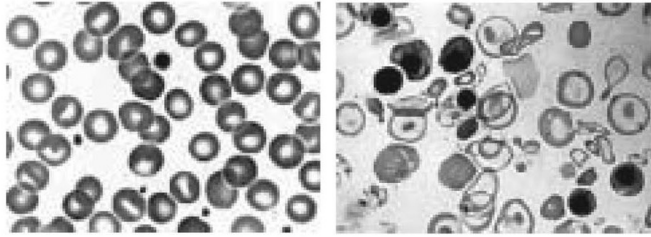
1. ตรวจค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง ซึ่งบ่งถึงขนาดเม็ดเลือดแดง หากมีค่าดัชนีต่ำกว่าเกณฑ์ ต้องนำมาทดสอบด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป
2. ทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดง จะพบว่าเม็ดเลือดแดงของคนปกติจะแตกหมดแต่ในพาหะของโรคธาลัสซีเมียจะแตกบางส่วน
3. ทดสอบฮีโมโกลบินไม่เสถียร ซึ่งจะสามารถทดสอบความผิดปกติฮีโมโกลบินอีและเอช ซึ่งฮีโมโกลบินชนิดเหล่านี้ไม่เสถียรและเกิดการสลายตัวและตกตะกอน

ทั้ง 3 วิธีที่กล่าวข้างต้นต้องตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป การตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานประกอบไปด้วย

1. การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน ซึ่งจากวิธีนี้จะบอกถึงอัตราส่วนของฮีโมโกลบินชนิดต่างๆ จะบ่งถึงความผิดปกติของฮีโมโกลบินสายเบต้า และบางส่วนของสายแอลฟา เช่น ฮีโมโกลบินเอช, ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง

2. เป็นการตรวจวิเคราะห์เอ็น ซึ่งบ่งบอกถึงความผิดปกติสายแอลฟา

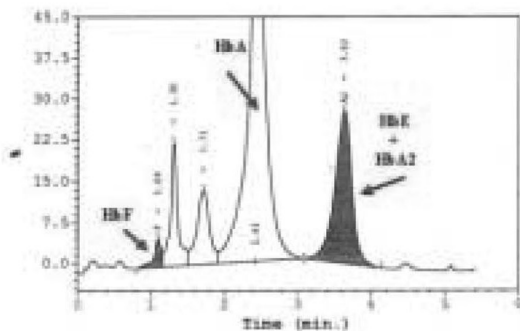
เช่น แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1, แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2, ฮีโมโกลบินเอช, ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง, ฮีโมโกลบินบีเกซ



ลักษณะเลือดของคนปกติ

ลักษณะเลือดของคนเป็นโรค

รูปที่ 3 เปรียบเทียบลักษณะสไลด์เลือดของคนปกติและผู้ป่วย



รูปที่ 4 การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน

เมื่อผู้เป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียต้องการมีบุตร

เมื่อทราบว่าตนเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแล้ว เมื่อต้องการมีบุตร ควรพาคู่สมรสไปตรวจว่าเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ ถ้าใช่ต้องให้แพทย์พิจารณาว่าทั้งคู่เป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ ขึ้นกับว่าเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่สัมพันธ์กันหรือไม่ และมีโอกาสที่บุตรจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่ หากเป็นคู่เสี่ยงขณะที่ตั้งครรภ์ต้องมีการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ก่อนคลอดด้วยวิธีต่าง ๆ เช่น การเก็บตัวอย่างเนื้อรก การเจาะน้ำคร่ำ การเก็บตัวอย่างเลือดทารกในครรภ์และตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (ultrasound)



เอกสารอ้างอิง

1. กิตติ ต่อจรัส. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย. www.thaihemato.org/guideline/thalassemia.htm
2. ฉันทชัย สุระ, บุญเชียร ปานเสถียรกุล. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์และสำหรับโรคธาลัสซีเมีย. ธาลัสซีเมียและการให้คำปรึกษาแนะนำ 2546 ; 85-91