

คลินิกธาลัสซีเมีย: การตรวจพาหะธาลัสซีเมียทางห้องปฏิบัติการ

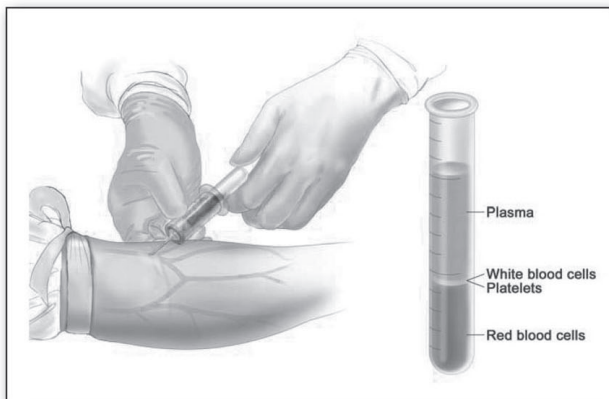
รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส

การตรวจเลือดเพื่อให้การวินิจฉัยพาหะธาลัสซีเมียมีความจำเป็นที่ผู้รับการตรวจและแพทย์จะต้องรู้เพื่อการควบคุมโรคธาลัสซีเมียให้มีประสิทธิภาพ การตรวจดังกล่าวประกอบด้วย

CBC (complete blood count)

โดยทั่วไปแพทย์จะส่งตรวจ CBC ซึ่งเป็นการตรวจทางห้องปฏิบัติการเบื้องต้นในรายที่สงสัยผู้ป่วยติดเชื้หรือต้องการตรวจสุขภาพร่างกายประจำปี เป็นการตรวจเลือดดูคุณสมบัติของเม็ดเลือด การตรวจประกอบด้วย 1. ส่วนของเม็ดเลือดแดง (red blood cell) รวมถึงดัชนีเม็ดเลือดแดง (red cell indices) ซึ่งจะบอกถึงภาวะซีดได้ 2. ส่วนของเม็ดเลือดขาว ซึ่งจะบ่งบอกถึงภาวะติดเชื้อ เช่น การติดเชื้อแบคทีเรีย จำนวนเม็ดเลือดขาวจะสูง การติดเชื้อไวรัสเช่น ไข้เลือดออก จำนวนเม็ดเลือดขาวจะต่ำ และ 3. การตรวจเกล็ดเลือดซึ่งมีภาวะที่มีเกล็ดเลือดต่ำ พบได้ในโรคเลือดออกง่ายจากเกล็ดเลือดต่ำ (immune thrombocytopenia purpura) และการติดเชื้อจากไขกระดูกออกเป็นต้น

ในพาหะของธาลัสซีเมียผล CBC จะมีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็กหรือ MCV ต่ำกว่าปกติ



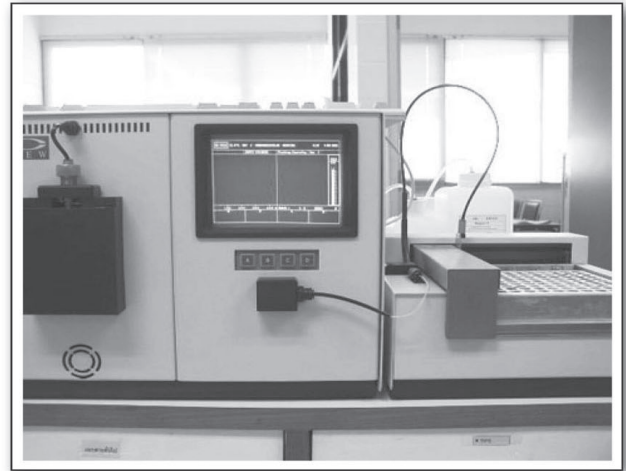
Hb type (Hemoglobin type)

เป็นการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน คนปกติจะมีชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb) เป็น A และ A₂ โดยที่ปริมาณ Hb A และ A₂ ในคนปกติเท่ากับ 97.5% และ 2.5% ตามลำดับ คนที่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย Hb A₂ จะสูงขึ้นโดยอยู่ระหว่าง 3.5 - 5.5% คนที่เป็นพาหะของ Hb E จะมีค่า Hb E เท่ากับ 25 - 35% และคนที่ เป็นไฮโมซัยกัธฮีโมโกลบินอีค่า Hb E จะมีมากกว่าหรือเท่ากับ 85%

สรุป Hb type สามารถให้การวินิจฉัยพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย พาหะของฮีโมโกลบินอี และไฮโมซัยกัธฮีโมโกลบินอี แต่ไม่สามารถให้การวินิจฉัยพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียได้เลย

PCR for alpha-thalassemia

เมื่อเราตรวจกรองธาลัสซีเมียโดยการตรวจ CBC จะพบว่าซีดเล็กน้อยและมี MCV ต่ำ แพทย์จะส่งตรวจ Hb type ต่อว่า

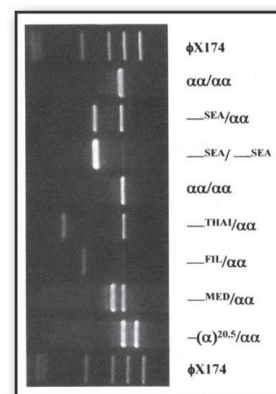


เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินอีหรือไม่ ถ้าผล Hb type ปกติแสดงว่าไม่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินอี แพทย์จะส่งตรวจขั้นที่ 3 คือ PCR for alpha-thalassemia

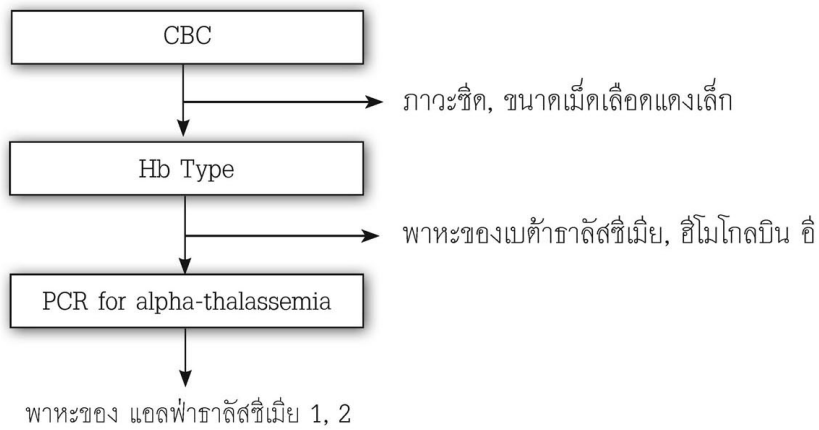
PCR ย่อมาจาก Polymerase Chain Reaction เป็นปฏิกิริยาในการเพิ่มปริมาณดีเอ็นเอ หรือยีนเฉพาะส่วนที่เราอยากจะทราบความผิดปกติระดับโมเลกุลในพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และ 2 จะมีการขาดหายไปของยีน (gene deletion) เป็นการทดสอบที่ต้องใช้เวลานาน ผลกว่าจะออกประมาณ 1-2 สัปดาห์ ทำได้ในห้องปฏิบัติการที่มีนักวิทยาศาสตร์หรือเทคนิคการแพทย์ที่มีความชำนาญเฉพาะทาง และมีค่าใช้จ่ายสูง ราคาตั้งแต่ 500-1000 บาท บางแห่งการตรวจ PCR จะทำการตรวจให้ 7 ชนิด (ตำแหน่ง) ของความผิดปกติของยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย ได้แก่

- พาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 จะตรวจความผิดปกติ 5 ชนิด ได้แก่ SEA (Southeast Asian), THAI (Thai), Fil (Filiphenes), MED (Mediterranean) และ -20.5 kb (การขาดหายไปของแอลฟายีนขนาด 20.5 กิโลเบส)

- พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 จะตรวจความผิดปกติ 2 ชนิด ได้แก่ -3.7 kb และ -4.2 kb คือตรวจการขาดหายไปของยีนขนาด 3.7 และ 4.7 กิโลเบส



โดยสรุปขั้นตอนการตรวจภาวะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติมีดังนี้



ตัวอย่างกรณีศึกษาเป็นเด็กหญิงอายุ 6 ปี มาตรวจหาภาวะของธาลัสซีเมีย เนื่องจากมีคนในครอบครัวเป็นธาลัสซีเมีย มีผลของการตรวจ CBC, Hb type และ PCR for alpha-thalassemia ดังนี้

Complete Blood Count	ผล	หน่วย	ค่าปกติ
Red Blood Cells	6.05	$\times 10^6/\mu\text{L}$	4.50 – 5.00
Hemoglobin (Hb)	12.0	g/dL	12.0 – 14.0
Hematocrit (HCT)	36.6	%	36.0 – 43.0
Mean Cell Volume (MCV)	60.5	fL	75.0 – 89.0
Mean Cell Hemoglobin (MCH)	19.8	pg	24.0 – 30.0
Mean Cell Hb Concentration (MCHC)	32.8	g/dL	32.0 – 36.0
RBC Distribution Width (RDW)	17.3	%	9.0 - 15.0%
RBC Morphology	Anisocytosis : 1+ Microcytosis : 1+		-
Total WBC	11.07	$\times 10^3/\mu\text{L}$	4.50 – 15.00
WBC Differential			
Neutrophils (N)	66.8	%	46.5 – 75.0
Lymphocytes (L)	27.0	%	12.0 – 44.0
Monocytes (M)	4.6	%	0.0 – 11.2
Eosinophils (E)	1.4	%	0.0 – 9.5
Basophil (B)	0.2	%	0.0 – 2.5
Platelet count	392	$\times 10^3/\mu\text{L}$	150-450

Hemoglobin Typing	ผล	หน่วย	ค่าปกติ
Hb typing	A ₂ A		
Hb A	97.50	%	
HbA ₂	2.50	%	(2.50-3.50)
Not rule out alpha - thalassemia, Please confirm Alpha - thalassemia by PCR method			

PCR for Alpha-thalassemia 1 and 2

Allele 1 : Negative for 7 common alpha-thalassemia deletion

Allele 2 : Positive for alpha-thalassemia 1 (- - SEA)

Note: 7 common alpha deletion tested are : -SEA, - THAI, - FIL, - MED, - 20.5 Kb, -3.7 kb, -4.2 kb

แปลและวิเคราะห์ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

CBC

ไม่มีภาวะซีด จำนวนเม็ดเลือดแดง (red cell count) ความเข้มข้นของเลือด (Hb, Hct) มีค่าอยู่ในเกณฑ์ปกติ แต่ขนาดเม็ดเลือดแดง (MCV) มีขนาดเล็กและค่าเฉลี่ยของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง (MCH) มีขนาดต่ำกว่าปกติ นอกจากนี้ไม่พบความผิดปกติของจำนวนเม็ดเลือดขาว (WBC count) หรือการนับแยกชนิดของเม็ดเลือดขาว (differential count) หรือจำนวนเกล็ดเลือด (platelet count)

สรุป CBC พบเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก นึกถึงภาวะของธาลัสซีเมีย

Hb type

ชนิดของฮีโมโกลบินปกติเป็น A และ A₂ และปริมาณ A₂ = 2.5% ซึ่งอยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียแต่จะต้องตรวจเพิ่มเติมว่าเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียหรือไม่

PCR for alpha-thalassemia

ทางห้องปฏิบัติการตรวจให้ทั้ง 2 ชนิดไม่พบว่าเป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 แต่เป็นพาหะชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

สรุป ผลการตรวจเลือดของเด็กหญิงคนนี้พบว่าเป็นพาหะชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 จะเห็นได้ว่าเวลาแพทย์ส่งตรวจหาพาหะอาจจะต้องอธิบายให้ผู้มารับการตรวจ เกี่ยวกับขั้นตอนต่างๆของการตรวจ ระยะเวลาของผลและค่าใช้จ่ายต่างๆ ด้วย