

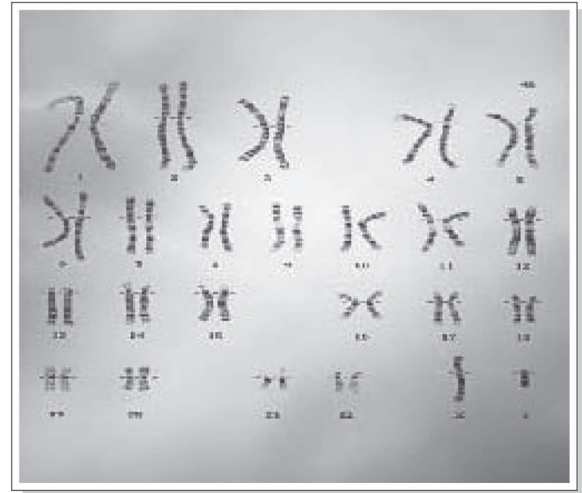
จะอย่างไร เมื่อทราบว่าตนเองเป็นพาหะโรคโลหิตจางพันธุกรรมธาลัสซีเมีย

นพ. โอบจพี ตราชู รศ. นพ. ฉันทชัย สุระ

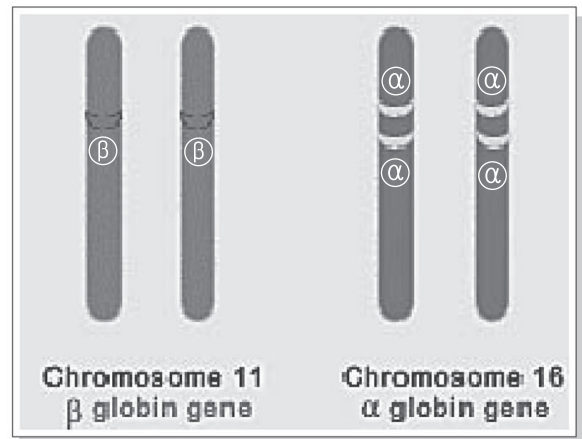
โรคโลหิตจางพันธุกรรมธาลัสซีเมีย เป็นโรคพันธุกรรมระบบเลือดที่พบบ่อยในประเทศไทยเกิดจากความผิดปกติในการสังเคราะห์โปรตีนโกลบิน ซึ่งเป็นโครงสร้างของเม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงเปราะแตกง่าย โดยปกติแล้ว เม็ดเลือดแดงทำหน้าที่นำออกซิเจนที่ได้รับจากการหายใจไปเลี้ยงอวัยวะส่วนต่างๆของร่างกาย เช่น หัวใจ สมอง ไต กล้ามเนื้อ ทำให้ร่างกายอยู่ในสมดุล ดำเนินชีวิตไปได้อย่างปกติ เมื่อเม็ดเลือดแดงแตก ร่างกายก็จะซีดสารเหลืองจากการสลายตัวของเม็ดเลือดแดงออกมาในกระแสเลือดทำให้ตัวเหลืองเมื่อร่างกายขาดเม็ดเลือดแดงสมรรถภาพการทำงานของอวัยวะต่างๆทางต้นก็จะแยลง ร่างกายอ่อนเพลีย ถ้าเป็นมาก ตับม้ามจะทำงานหนักมากขึ้นในการช่วยสร้างเม็ดเลือดแดงทดแทนที่ขาดหายไป และอาจมีภาวะหัวใจล้มเหลวจนถึงแก่ชีวิตได้โรคธาลัสซีเมียมีความรุนแรงหลากหลาย ตั้งแต่ซีดเล็กน้อยหรือปานกลางจนกระทั่งซีดมาก ตับ ม้ามโต ต้องรับเลือดตลอด บางคนไม่เคยมีอาการเลย แต่เมื่อต้องประสบภาวะเจ็บป่วย มีไข้ติดเชื้อ บุคคลเหล่านี้จะมีอาการซีดลง ตัวเหลือง อ่อนเพลีย เป็นครั้งๆ ในขณะที่บางชนิดทารกที่เป็นโรคนี้อาจเสียชีวิตตั้งแต่แรกเกิด

เนื่องจากโรคนี้เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนที่ควบคุมการสร้างโปรตีนโกลบินของเม็ดเลือด ดังนั้นสามารถถ่ายทอดได้ทางพันธุกรรมในครอบครัว จากบิดามารดามารู้อยู่ได้ สำหรับในประเทศไทยประชากรที่มียีนผิดปกตินี้มีถึงร้อยละ 40 โดยแบ่งออกเป็นชนิดแอลฟา ร้อยละ 30 และชนิดเบตา ร้อยละ 10 หมายความว่าในประเทศไทย 60 ล้านคน จะมีผู้ที่มียีนผิดปกติเหล่านี้ถึง 24 ล้านคน ผู้ที่มียีนผิดปกติชนิดนี้อยู่ในร่างกายโดยไม่มีอาการ เรียกว่า “พาหะ” ซึ่งหมายถึงภาวะที่มียีนแฝงนั่นเอง ปกติแล้วภายในเซลล์ร่างกายของคนปกติหนึ่งประกอบไปด้วย โครโมโซมเป็นคู่ๆที่หน้าตาเหมือนกัน ยกเว้น โครโมโซมที่บ่งบอกความเป็นเพศชายเท่านั้นที่มีความต่างกัน โครโมโซมมีลักษณะเป็นขดอยู่ในเซลล์และเป็นที่อยู่ของยีนและสารพันธุกรรมอื่นๆ ซึ่งมีอยู่ทั้งหมด 23 คู่ ดังนั้นคนทั่วไปก็จะมียีนที่หน้าตาเหมือนกันอยู่บนโครโมโซมข้างละ 1 อัน โดยปกติแล้วเด็กที่เกิดมา 1 คน มีความเหมือนบิดามารดาอย่างละครึ่ง เนื่องจากบิดามารดาถ่ายทอดโครโมโซมมาให้คนละ 1 ข้าง

เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียเป็นการแสดงออกแบบพันธุศาสตร์ด้อย หมายความว่า ผู้ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ต้องมีความผิดปกติของยีนเดียวกันบนทั้ง 2 ข้างของโครโมโซมพร้อมๆกัน ในขณะที่ผู้ที่เป็น



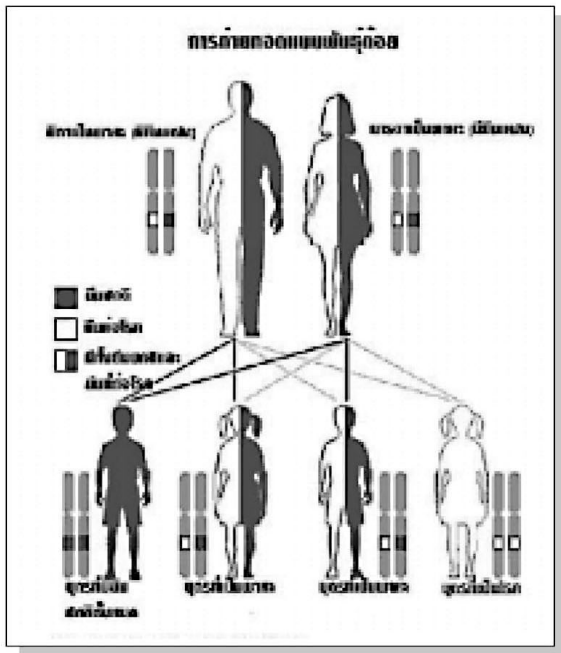
ภาพที่ 1 แสดงโครโมโซมของร่างกายมนุษย์ทั้ง 23 คู่



โครโมโซม คู่ที่ 11 และ 16 ที่มียีนธาลัสซีเมียอยู่

แค่พาหะมียีนผิดปกติแฝงอยู่แค่บนโครโมโซมเพียงข้างเดียว โดยสรุปแล้ว ผู้ที่เป็นพาหะไม่ได้เป็นโรค หรือมีอาการผิดปกติที่แสดงออกแต่อย่างใด เป็นเพียงผู้ที่มียีนแฝงในร่างกายเท่านั้น และสามารถถ่ายทอดต่อไปยังลูกหลานได้ เพราะฉะนั้น ผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียมักไม่มีอาการซีดหรือตับม้ามโตแต่อย่างใด สามารถดำรงชีวิตประจำวันดำเนินชีวิตได้เป็นปกติ ในการตรวจเลือดดูความสมบูรณ์ของเม็ดเลือดแดง อาจพบระดับความเข้มข้นเลือดต่ำ หรือ ขนาดเม็ดเลือดแดงเล็กกว่าผู้ที่ไม่มียีนแฝงได้ ขึ้นกับชนิดของยีนแฝงที่มีอยู่ว่าเป็นแอลฟาหรือเบตา สิ่งที่จะต้องทราบก็คือ ผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียก็มีโอกาสเกิดโรคโลหิตจางจากสาเหตุอื่นๆได้เหมือนคนทั่วไป เมื่อไรที่มีอาการซีด ภาวะซีดไม่ได้เกิดจากโรคธาลัสซีเมีย ต้องหาสาเหตุอื่นทันที เช่น การขาดธาตุเหล็ก

เลือดออกในกระเพาะอาหาร เลือดออกทางประจำเดือนมาก หรือแม้แต่โรคไต หรือ โรคของไขกระดูก เช่น มะเร็งเม็ดเลือดหรือมะเร็งต่อมน้ำเหลือง เป็นต้น



ภาพที่ 2 แสดงการถ่ายทอดยีนแฝงธาลัสซีเมียแบบพันธุกรรมในคู่สมรสที่เป็นพาหะทั้งคู่ ซึ่งมีโอกาสมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย 1 ใน 4 ของทุกการตั้งครรภ์

ซึ่งตระหนักอยู่เสมอว่าการที่บุคคลเป็นพาหะหรือมียีนแฝงไม่ใช่ความผิดของใครแต่อย่างใด ทั้งหมดเป็นเรื่องของพันธุกรรม เหมือนเหมือนเลือด ความสูง สีผิว ที่มีความแตกต่างกันไปในประชากร บุคคลที่เป็นพาหะไม่ได้เป็นโรคธาลัสซีเมียไม่ได้มีโอกาสที่จะมีอายุสั้นไปกว่าประชากรทั่วไปดังนั้นไม่สามารถรักษาหรือลบความเป็นพาหะให้หายไปจากร่างกายได้ การรับประทานยาบำรุงเลือดชนิดต่างๆ ไม่ได้มีผลแก้ไขภาวะยีนแฝงแต่อย่างใด ช่วยเพียงแก้ไขภาวะซีดจากสาเหตุอื่นๆ เท่านั้นเมื่อทราบว่าตนเองเป็นพาหะแล้วไม่ว่าในกรณีใดก็ตาม เช่น จากการตรวจสุขภาพประจำปี การตรวจสุขภาพก่อนแต่งงาน หรือไปตรวจปรึกษาแพทย์เรื่องซีดจากสาเหตุอื่นๆ แล้วแพทย์ทำการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมให้ ไม่จำเป็นต้องสร้างความเครียดให้กับตนเอง ดังที่กล่าวมาแล้วว่าภาวะนี้ไม่มีผลต่อสุขภาพ แต่สิ่งที่จำเป็นต้องทราบต่อไปก็คือผู้ที่ เป็นพาหะสามารถถ่ายทอดยีนแฝงนี้ต่อไปให้กับบุตรหลานได้ในขณะเดียวกันถ้าคู่สมรสที่ต่างคนต่างมียีนแฝงทั้งคู่มีโอกาสที่จะ

ถ่ายทอดยีนนี้ไปให้บุตรพร้อมกันได้ถึงร้อยละ 25 หรือ 1 ใน 4 หมายความว่ามีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นโรคได้ทั้งชายและหญิง ไม่ได้หมายความว่าไม่มีบุตร 4 คนแล้วจะต้องมีบุตรเป็นโรค 1 คน แต่ทั้งหมดนี้ก็เป็นเพียงโอกาสเหมือนกับการสุ่มจับสลาก 4 ใบ แล้วมีใบที่ถูกรางวัล 1 ใบ เพราะฉะนั้นทุกการตั้งครรภ์ต้องมีการจับสลากใหม่ทุกครั้ง คู่สมรสที่เป็นพาหะอาจไม่มีบุตรเป็นโรคเลยก็ได้ ในขณะที่เดียวกันอาจมีบุตรเป็นโรคหลายคนได้ ความสำคัญจึงอยู่ที่การตรวจพันธุกรรมโรคธาลัสซีเมียของคู่สมรสก่อนที่จะแต่งงานและมีบุตร ถ้ามีใครคนใดคนหนึ่งเป็นพาหะเพียงคนเดียว ย่อมไม่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคนี้แต่ยังสามารถมีบุตรเป็นพาหะได้ ซึ่งไม่ได้มีผลต่อการเจริญเติบโตหรือเรียนรู้แต่อย่างใด ขณะเดียวกันถ้าคู่สมรสที่เป็นพาหะทั้งคู่ ไม่ได้มีข้อกำหนดที่จะแต่งงานกันหรือมีบุตร คู่สมรสสามารถที่จะมีครอบครัวได้ตามปกติ แต่ก่อนที่คิดจะตั้งครรภ์ ต้องทำการปรึกษาแพทย์ให้เรียบร้อย เนื่องจากในปัจจุบัน การแพทย์สามารถตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้ตั้งแต่อายุครรภ์อ่อนไม่เกิน 20 สัปดาห์ ด้วยการเจาะน้ำคร่ำหรือการตัดชิ้นเนื้อส่วนเล็กๆ จากรกมาวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ ทั้งนี้ต้องทำโดยสูติหรือแพทย์ผู้มีความเชี่ยวชาญเป็นพิเศษ ภาวะตรวจพบทารกในครรภ์เป็นโรคคู่สมรสต้องมารับคำปรึกษาทางพันธุกรรมต่อเนื่องจากการดำเนินการตั้งครรภ์ต่อไปอาจก่อให้เกิดอันตรายต่อสุขภาพมารดาได้ คู่สมรสมีสิทธิ์ตัดสินใจที่จะตั้งครรภ์ต่อหรือยุติการตั้งครรภ์

โดยสรุป เมื่อมีความเข้าใจเรื่องโรคธาลัสซีเมียเป็นอย่างดี การเป็นพาหะไม่ใช่สิ่งน่ากลัวหรืออันตรายอีกต่อไป ถ้ายังมีข้อสงสัยกับเรื่องเหล่านี้ การขอรับคำปรึกษาทางพันธุกรรมจากแพทย์หรือบุคลากรทางการแพทย์ที่เชี่ยวชาญเป็นหนทางที่ดีที่สุด ความตระหนักในเรื่องการวางแผนครอบครัวของคู่สมรสที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย สามารถช่วยป้องกันการเกิดโรคธาลัสซีเมียใหม่ในประชากรไทย และทำให้ประชาชนมีสุขภาพแข็งแรงโดยถ้วนหน้าเป็นผลเมืองที่มีคุณค่าประเทศชาติต่อไป

เอกสารอ้างอิง

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