



เอกสารให้ความรู้แก่ประชาชน

เรื่อง ภาวะแพ้งาฬลาสซีเมีย คืออะไร ?

รศ.ดร.นพ.วิพร วิประภษิต

สาขาวิชาโลหิตวิทยาและอองโคโลยี ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

บทนำ

การตรวจภาวะแฝงธาลัสซีเมียเป็นเรื่องง่าย

หนังสือเล่มนี้รวบรวมข้อมูลพื้นฐานเกี่ยวกับเรื่องของภาวะแฝงธาลัสซีเมียซึ่งพบได้บ่อยมากในประชากรชาวไทย ไม่ว่าท่านจะได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นธาลัสซีเมียแฝงหรือมีความสนใจในเรื่องดังกล่าว ผู้เขียนขอแนะนำว่าหลังอ่านหนังสือเล่มนี้จบให้ท่านปรึกษาแพทย์หรือโลหิตแพทย์ผู้ดูแลเสมอเพื่อความเข้าใจเพิ่มเติมที่ถูกต้อง ถ้าท่านมีภาวะแฝงธาลัสซีเมียและตัดสินใจที่จะมีบุตร ขอแนะนำว่าท่านจำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาจากแพทย์ผู้ดูแลซึ่งมีความรู้ทางพันธุกรรมของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย การตรวจภาวะแฝงธาลัสซีเมียนั้นเป็นเรื่องที่ง่ายและเป็นประโยชน์โดยตรงกับประชากรชาวไทยทุกคน ในประเทศไทยนั้นมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้ทำงานร่วมกับกระทรวงสาธารณสุข และบุคลากรทางการแพทย์ในโรงพยาบาล มหาวิทยาลัยมากกว่า 15 ปี โดยมีวัตถุประสงค์ในการที่จะให้ความรู้และให้คำแนะนำที่ถูกต้อง เกี่ยวกับการควบคุมป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยการตรวจหาพาหะและการวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อลดจำนวนผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงในประเทศไทย



ส • า • ร • บั • ญ

• ภาวะแฝงธาลัสซีเมียคืออะไร	2
• โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียคืออะไร	3
• อัลฟ่าธาลัสซีเมีย	5
• เบต้าธาลัสซีเมีย	7
• ใครบ้างที่เป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมีย	7
• การตรวจพาหะแฝงธาลัสซีเมีย	8
• การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดสำหรับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	8

ภาวะแฝงธาลัสซีเมียคืออะไร

ถ้าท่านได้รับการวินิจฉัยว่ามีภาวะแฝงโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เราสามารถที่จะพูดอีกแบบหนึ่งง่ายๆ ว่าท่านเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียซึ่งเป็นโรคพันธุกรรม ภาวะแฝงทางพันธุกรรมนั้นเป็นลักษณะของข้อมูลอย่างหนึ่งที่อยู่ในร่างกายของท่าน ข้อมูลหรือรหัสทางพันธุกรรมเหล่านี้ท่านได้รับการถ่ายทอดมาจากทางบรรพบุรุษและสามารถจะถ่ายทอดรหัสทางพันธุกรรมดังกล่าวต่อไปให้ยังบุตรของท่าน และบุตรของท่านก็ยังสามารถส่งผ่านไปได้อย่างหลานของท่านในอนาคต ตัวอย่างของรหัสทางพันธุกรรมที่เห็นได้ชัดเจนคือ ถ้าท่านมีผมสีดำบุตรของท่านก็มักจะมีผมสีดำเหมือนกับท่าน หรือถ้าท่าน



มีตาสีดาบุตรของท่าน ก็มักจะมีตาสีดาเหมือนท่านเช่นกัน ภาวะแฝงธาลัสซีเมียหรือพาหะธาลัสซีเมียนั้นไม่ถือว่าเป็นโรค แต่หมายความว่าท่าน “ถือ” รหัสทางพันธุกรรมชนิดหนึ่งที่ท่านสามารถที่จะถ่ายทอดไปให้ยังบุตรหลานของท่านต่อไปได้ในอนาคต นอกจากนี้คำว่า “พาหะ” ของโรคธาลัสซีเมียยังแตกต่างจากพาหะของโรคติดต่ออื่นๆ เช่น พาหะโรคไข้ไทฟอยด์ เพราะโรคธาลัสซีเมียไม่ใช่โรคติดต่อ

ภาวะแฝงธาลัสซีเมียมันไม่ใช่โรค



บุคลากรทางการแพทย์หลายคนมักจะบอกกับผู้ที่ได้รับการตรวจหาภาวะแฝงธาลัสซีเมียว่าท่านมี **ภาวะแฝงธาลัสซีเมีย** คำพูดดังกล่าวนี้อาจทำให้ผู้ซึ่งมีภาวะแฝงเข้าใจผิดว่าท่านมีโรคซึ่งจะเป็นปัญหาและเป็นอันตรายต่อสุขภาพในภายหลังได้ซึ่งความเข้าใจดังกล่าวนั้นไม่ถูกต้อง โดยหลักพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมีย ภาวะแฝงธาลัสซีเมียนั้นจะไม่ถือว่าเป็นโรค เพียงแต่ผู้ซึ่งมีภาวะแฝงหรือเป็นพาหะนั้นสามารถที่จะถ่ายทอดรหัสทางพันธุกรรมของธาลัสซีเมียต่อเนื่องไปให้ยังลูกหลานของตนเองได้เท่านั้น แต่ไม่ได้มีผลทำให้เกิดโรคแต่อย่างใดสำหรับผู้ที่มีภาวะแฝง

ผู้ที่มีความแข็งแรงอาจไม่ต้องการการรักษา

ในบางครั้งแพทย์ผู้ดูแลอาจเข้าใจผิดโดยสั่งจ่ายยาบำรุงเลือดที่มีธาตุเหล็กเสริมให้ท่านซึ่งเป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมียรับประทาน เนื่องจากแพทย์เห็นว่าขนาดของเม็ดเลือดแดงของผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียมีขนาดเล็ก โดยทั่วไปเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กนั้นสามารถพบได้ในโรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก วิธีการเดียวที่สามารถประเมินได้ว่าท่านมีความจำเป็นที่จะต้องได้รับยาบำรุงเลือดที่มีเหล็กเสริมหรือไม่ นั่นคือ **การวัดระดับธาตุเหล็กที่มีอยู่ในร่างกายเรียกว่าการวัดระดับซีรั่มเฟอร์ริติน** หากไม่มีการประเมินและพบว่าระดับธาตุเหล็กในร่างกายต่ำกว่าปกติ ก็ไม่มีความจำเป็นที่จะต้องให้ธาตุเหล็กเสริมในผู้ที่เป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมีย

พาหะแฝงธาลัสซีเมียไม่มีอาการรุนแรงขึ้น หรือเปลี่ยนแปลงเป็นโรคธาลัสซีเมียได้

เนื่องจากภาวะแฝงธาลัสซีเมียเป็นเพียงความผิดปกติในระดับพันธุกรรมและไม่ส่งผลต่อการเกิดโรค ดังนั้นพาหะแฝงธาลัสซีเมียหรือผู้ที่มีความแข็งแรงอาจไม่มีความจำเป็นที่จะต้องมีอาการที่รุนแรงขึ้นหรือมีการเปลี่ยนแปลงกลายเป็นโรคธาลัสซีเมียที่มีความจำเป็นที่จะต้องได้รับการรักษาได้ ผู้ซึ่งมีพาหะธาลัสซีเมียหรือมีพันธุกรรมแฝงธาลัสซีเมียอยู่จะไม่มีความจำเป็นที่จะต้องได้รับการรักษา

ทำไมฉันจึงต้องกังวลเกี่ยวกับภาวะแฝงธาลัสซีเมีย

ถึงแม้ว่าภาวะแฝงธาลัสซีเมียจะไม่มีอาการและไม่มีความผิดปกติโดยตรงต่อสุขภาพของคุณ อย่างไรก็ตาม การมีพาหะแฝงธาลัสซีเมียอาจมีผลโดยตรงต่อสุขภาพของบุตรหลานของท่านในอนาคต แพทย์อาจเข้าใจผิดในกรณีที่ท่านเป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมียว่าท่านอาจจะมีสาเหตุของโรคทางโลหิตวิทยาอื่นๆ และมีการสั่งการรักษาหรือสั่งการให้ยาที่ไม่จำเป็น ดังนั้นในผู้ที่ได้รับการตรวจแล้วทราบว่าตนเองเป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมีย จำเป็นที่จะต้องแจ้งให้แพทย์ผู้อื่นซึ่งไม่เคยได้ดูแลมาก่อนได้ทราบในเรื่องดังกล่าวเพื่อลดการตรวจเพิ่มเติมและการรักษาที่ไม่จำเป็น ที่สำคัญมากกว่านั้นคือ ในกรณีที่ผู้ซึ่งมีพาหะแฝงธาลัสซีเมีย 2 คนมาแต่งงานกันและวางแผนจะมีบุตร คู่สมรสนั้นจะมีโอกาส 25% ของทุกๆ การตั้งครรภ์ที่บุตรนั้นจะได้รับพันธุกรรมที่พาหะแฝงนั้นจากทั้งพ่อและแม่ซึ่งจะทำให้เกิดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงได้

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียคืออะไร

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นชื่อกลุ่มโรคทางพันธุกรรมที่มีอาการซีดเรื้อรังชนิดหนึ่งที่พบมากที่สุดในประเทศไทยและทั่วโลกท่านจะเข้าใจเรื่องของธาลัสซีเมียว่ามีผลต่อร่างกายอย่างไร ในเบื้องต้นท่านจะต้องรู้ก่อนว่าเลือดนั้นสร้างขึ้นได้อย่างไร เลือดเป็นระบบที่สำคัญในร่างกายในการขนถ่ายออกซิเจนจากปอดไปยังอวัยวะอื่นๆ ออกซิเจนจะถูกบรรจุภายในเม็ดเลือดแดงโดยสารชนิดหนึ่งเรียกว่าฮีโมโกลบิน (รูปที่ 1)

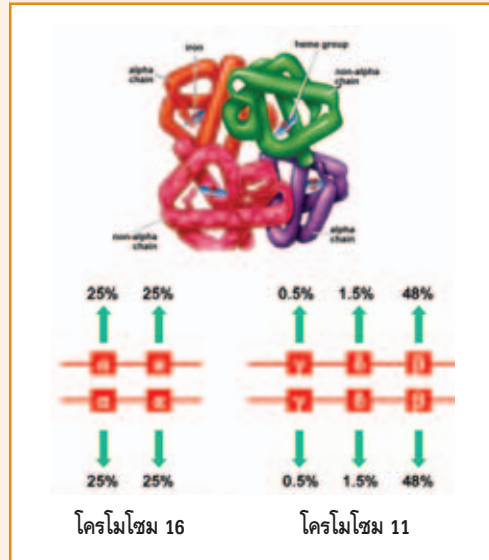


รูปที่ 1: ฮีโมโกลบิน

ฮีโมโกลบินประกอบไปด้วยกลุ่มของโปรตีนที่สำคัญ 2 ชนิดเรียกว่า อัลฟาและเบต้าโกลบิน โปรตีนเหล่านี้ถูกสร้างขึ้นโดยยีนหรือรหัสทางพันธุกรรมที่อยู่ในตำแหน่งของโครโมโซม 16 (อัลฟาโกลบิน) และโครโมโซม 11 (เบต้าโกลบิน) (รูปที่ 2)

ถ้าหากมีความผิดปกติของยีนหรือรหัสทางพันธุกรรมของโปรตีนเหล่านี้ตัวใดตัวหนึ่งหรือทั้งสองตัวก็จะทำให้เกิดความผิดปกติในแง่ของการสร้างฮีโมโกลบินที่มีปริมาณลดลงหรือมีลักษณะที่ผิดปกติไป

เมื่อมีความผิดปกติของยีนเบต้าโกลบินหรืออัลฟาโกลบินเพียงตัวใดตัวหนึ่งภาวะดังกล่าวนี้จะเรียกว่า **ภาวะแฝงธาลัสซีเมีย** ผลที่เกิดขึ้นจะทำให้มีการลดลงของการสร้างฮีโมโกลบินเพียงเล็กน้อย ดังนั้นจึงไม่มีผลต่อสุขภาพโดยรวมของผู้ป่วย อย่างไรก็ตาม หากมีความผิดปกติของยีนเบต้าโกลบินทั้ง 2 โครโมโซมหรือยีนอัลฟาโกลบินทั้ง 2 โครโมโซม จะทำให้มีการลดลงของการสร้างสายโกลบินเป็นอย่างมาก



รูปที่ 2: การสร้างฮีโมโกลบิน โดยยีนอัลฟาโกลบิน บนโครโมโซม 16 และยีนเบต้าโกลบิน บนโครโมโซม 11

จึงทำให้เม็ดเลือดไม่สามารถที่จะถูกสร้างขึ้นได้อย่างถูกต้องและเหมาะสมและไม่สามารถขนถ่ายออกซิเจนได้ตามปกติ ผลคือจะทำให้ผู้ป่วยเกิดภาวะซีดตั้งแต่อายุน้อยและซีดไปตลอดชีวิต หากผู้ป่วยนั้นไม่มีอัลฟาโกลบิน ยีนเลยจะทำให้ทารกนั้นตายตั้งแต่อยู่ในท้อง

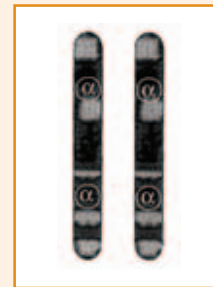
เนื่องจากธาลัสซีเมียนั้นไม่ใช่โรคเพียงโรคเดียวแต่เป็นกลุ่มโรคที่เกี่ยวข้องกันหลายชนิด แต่มีผลต่อร่างกายมนุษย์ในแนวทางเดียวกัน ดังนั้นจึงมีความจำเป็นที่ท่านจะต้องเข้าใจถึงความแตกต่างของธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ

อัลฟาธาลัสซีเมีย

ผู้ที่สร้างอัลฟาโกลบินโปรตีนลดลงจากปริมาณปกติ เรียกว่า มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย ภาวะดังกล่าวนี้ พบในแอฟริกา ตะวันออกกลาง อินเดีย เอเชียตะวันออกเฉียงใต้ ประเทศจีนตอนใต้ และพบในบางส่วนของ ประเทศในแถบเมดิเตอร์เรเนียน สำหรับในประเทศไทยนั้น 15-20% ของประชากรชาวไทยเป็นพาหะ อัลฟาธาลัสซีเมีย

อัลฟาโกลบินประกอบด้วยยีน 4 ตำแหน่ง 2 ตำแหน่งนั้นจะอยู่บนโครโมโซม 16 ข้างหนึ่งจากบิดาและอีก 2 ตำแหน่งจะอยู่บนโครโมโซม 16 อีกข้างหนึ่งจากมารดา โดยปกติแล้วถ้าหากว่าใครมีอัลฟาโกลบินยีนขาดหายไป 1 หรือ 2 ยีนนั้นก็เรียกว่า เป็นภาวะแฝงอัลฟาธาลัสซีเมีย

ในผู้ที่เป็นพาหะแฝงอัลฟาธาลัสซีเมียจากการขาดหายไปของยีนอัลฟาเพียง 1 ยีนนั้นจะเป็นพาหะแฝงซึ่งไม่แสดงอาการใดๆ เลย และไม่มีผลต่อสุขภาพทาง ร่างกายแต่อย่างใด เนื่องจากผลดังกล่าวของการขาดหายไปเพียง 1 ยีนนั้นน้อยมาก เรียกว่า อัลฟาธาลัสซีเมีย-2 ซึ่งเป็นพาหะแฝงชนิดไม่แสดงอาการเลย การตรวจเลือดโดยปกติก็ไม่สามารถบอกได้ การวินิจฉัยจึงทำได้โดยการตรวจ DNA เท่านั้น

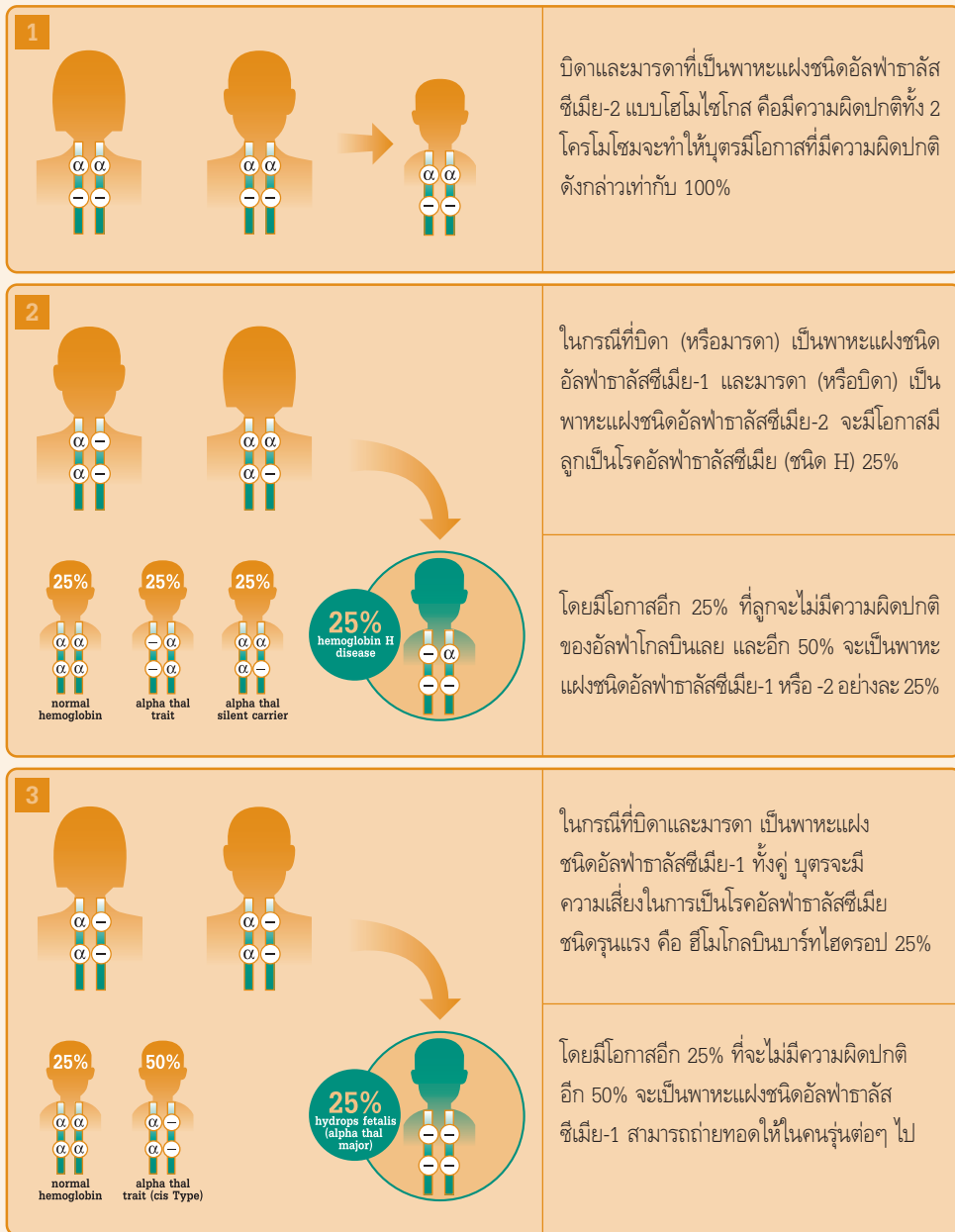


รูปที่ 3: อัลฟาโกลบิน ยีนบนโครโมโซม 16



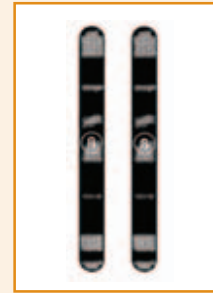
ภาวะแฝงธาลัสซีเมียอีกชนิดเกิดจากยีน อัลฟาโกลบิน 2 ยีนขาดหายไปผลที่เกิดขึ้นต่อการสร้าง อัลฟาโกลบิน โปรตีนนั้นจะมากขึ้น ผู้ที่มีพาหะแฝง ธาลัสซีเมียชนิดนี้จะมีขนาดเม็ดเลือดแดงที่เล็กลง และมีภาวะซีดเล็กน้อยแต่ก็มักจะไม่มีอาการใดๆ ซึ่ง แพทย์มักจะเข้าใจผิดว่าที่มีพาหะแฝงธาลัสซีเมีย ชนิดนี้เป็นโรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กและ มักจะสั่งยาที่เสริมธาตุเหล็กให้รับประทานโดยไม่มี ผลทำให้ระดับเลือดนั้นสูงขึ้นได้ การขาดหายไปของ ยีนอัลฟาทั้งสองยีนนั้นเกิดขึ้นบนโครโมโซมเดียวกัน หรืออาจจะเกิดขึ้นบนคนละโครโมโซมก็ได้ แต่ในทั้งสองกรณีนั้นอาจเกิดผลอย่างเดียวกัน ในกรณีที่ยีน อัลฟาโกลบิน ทั้ง 2 ยีนบนโครโมโซมเดียวกัน ขาดหายไปเรียกว่า อัลฟาธาลัสซีเมีย-1

ชนิดของพาหะแฝงที่ต่างกันนั้นในแต่ละแบบจะทำให้เกิดผลต่อบุตรได้ในลักษณะที่ต่างกันอย่างแผนภาพ



เบต้าธาลัสซีเมีย

บุคคลซึ่งไม่สามารถจะสร้างสายเบต้าโกลบินได้เพียงพอเรียกว่า มีภาวะ **เบต้าธาลัสซีเมีย** พหุแพลงเบต้าธาลัสซีเมียชนิดที่พบได้ในประเทศอิตาลี ประเทศกรีซ ในตะวันออกกลาง อิหร่าน แอฟริกาตะวันออกเฉียงใต้ และทางตอนใต้ของประเทศจีน ในประเทศไทยพบว่า 3-5% ของประชากรเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย ยีนเบต้าโกลบินนั้นอยู่บนโครโมโซมที่ 11 ข้างละ 1 ยีนรวมเป็น 2 ยีน บุคคลใดที่มีความผิดปกติของยีนเบต้าโกลบิน 1 ยีนเรียกว่ามีภาวะเบต้าธาลัสซีเมียแฝง แต่จะไม่เกิดผลเสียที่จะทำให้เกิดโรคได้ ดังนั้นผู้ที่มียีนเบต้าธาลัสซีเมียแฝงจึงไม่มีผลต่อสุขภาพอย่างไร นอกจากอาจมีอาการซีดเล็กน้อยทราบได้จากการตรวจเลือด ซึ่งแพทย์อาจจะเข้าใจผิดว่าเกิดจากการขาดธาตุเหล็กได้เช่นเดียวกับพาหะอัลฟาธาลัสซีเมีย



รูปที่ 4: เบต้าโกลบิน ยีนบนโครโมโซม 11

ในกรณีของพาหะแฝงเบต้าธาลัสซีเมียที่มาแต่งงานกัน ก็มีโอกาสที่จะให้กำเนิดบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าได้เท่ากับ 25%



ใครบ้างที่เป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมีย

ในปัจจุบันประเมินว่าไม่น้อยกว่า 30% ของประชากรชาวไทยเป็นพาหะแฝงธาลัสซีเมียอย่างใดอย่างหนึ่ง ทั่วโลกมีการประเมินว่าประชากรโลกมีต่ำกว่า 25 ล้านคนมีพาหะแฝงธาลัสซีเมีย พาหะแฝงธาลัสซีเมียนั้นเดิมเชื่อว่าพบได้ในเฉพาะประเทศที่มาจากแถบเมดิเตอร์เรเนียน เช่น อิตาลี กรีซ และตุรกี อย่างไรก็ตามในปัจจุบันเราพบว่าภาวะธาลัสซีเมียนั้นพบกระจายไปทั่วโลกทั้งในตะวันออกกลาง แอฟริกา อินเดีย ประเทศจีน ในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้และในทางหมู่เกาะแคริบเบียน ในปัจจุบันมีการอพยพย้ายถิ่นที่อยู่

ของเชื้อชาติต่างๆ ไปทั่วโลก ดังนั้นภาวะแฝงธาลัสซีเมียจึงพบได้ทั่วไปโดยไม่ได้จำกัดเฉพาะชาติพันธุ์ใดชาติพันธุ์หนึ่ง สำหรับในประเทศไทย นอกจากพาหะแฝงเบต้าธาลัสซีเมียชนิดที่กล่าวมาแล้วข้างต้น ยังพบว่ามีพาหะแฝงของฮีมโกลบินผิดปกติอีกชนิด คือ “ฮีมโกลบิน อี” (Hemoglobin E) ซึ่งพบมากในทุกๆภาคของประเทศไทย หากพาหะของฮีมโกลบินอีแต่งงานกับพาหะแฝงเบต้าจะมีโอกาส 25% ในการให้กำเนิดบุตรเป็นโรค “เบต้าธาลัสซีเมีย ฮีมโกลบินอี” (Beta Thalassemia E/Hb E) ซึ่งมีความรุนแรงได้เช่นกัน

จะตรวจภาวะแฝงธาลัสซีเมียได้อย่างไร

การตรวจภาวะแฝงธาลัสซีเมียขั้นต้นที่ทำได้ คือการประเมินขนาดของเม็ดเลือดแดงโดยการตรวจเลือดด้วยวิธีที่เรียกว่า **“CBC”** (complete blood count) ซึ่งสามารถทำได้แพร่หลายทั่วไป ในกรณีนี้จะมีการประเมินขนาดของเม็ดเลือดแดงหรือที่เรียกว่า **MCV** (mean corpuscular volume) ด้วย MCV นั้นเป็นการวัดขนาดของเม็ดเลือดแดงว่ามีขนาดเล็กหรือใหญ่แค่ไหน โดยส่วนใหญ่แล้วถ้าขนาดของ MCV น้อยกว่า 75 และทำไม่ได้มีภาวะขาดธาตุเหล็กทำนองนี้อาจจะมีภาวะแฝงธาลัสซีเมียได้ สำหรับในเด็กนั้นค่า MCV ปกติอาจจะเล็กกว่านี้ได้ขึ้นกับอายุ ถ้า MCV มีขนาดเล็กและสงสัยว่าท่านเป็นภาวะแฝงธาลัสซีเมียแพทย์จะต้องทำการตรวจเพิ่มเติมเพื่อยืนยันภาวะแฝงของธาลัสซีเมียด้วย การตรวจชนิดฮีโมโกลบินและการดูปริมาณฮีโมโกลบินชนิด A2 ซึ่งสามารถใช้เพื่อจะประเมินผู้ป่วยว่าเป็นภาวะแฝงชนิดเบต้าธาลัสซีเมียหรือไม่ นอกจากนี้ยังใช้วินิจฉัยหาภาวะ **“ฮีโมโกลบิน อี”** (Hemoglobin E) สำหรับการตรวจภาวะแฝงอัลฟาธาลัสซีเมียโดยส่วนใหญ่จะอนุมานในรายที่มี MCV ต่ำกว่าเกณฑ์แต่ฮีโมโกลบินชนิด A2 ปกติ สำหรับการตรวจดีเอ็นเอซึ่งจำเพาะต่อยีนอัลฟาธาลัสซีเมียทำได้ในสถาบันใหญ่ๆ เช่น โรงพยาบาลศิริราช เป็นต้น ในบางกรณีการตรวจดีเอ็นเอมีความจำเป็นที่จะต้องใช้เพื่อประเมินภาวะแฝงรวม โดยเฉพาะอย่างยิ่งในกรณีที่ท่านเป็นภาวะแฝงเบต้าธาลัสซีเมียแล้วก็อาจจะมีภาวะแฝงอัลฟาธาลัสซีเมียร่วมอยู่ได้ในคนเดียวเช่นกัน ดังนั้นการตรวจดีเอ็นเอจึงมีความสำคัญในการประเมินภาวะแฝงของท่านได้อย่างเหมาะสมและถูกต้องต่อไป

จำไว้เสมอว่าการตรวจในเบื้องต้นเพื่อค้นหาว่าท่านจะมีภาวะแฝงธาลัสซีเมียหรือไม่นั้น ทำได้ง่ายมาก ท่านสามารถถามแพทย์ของท่านและขอให้แพทย์ทำการประเมินขนาดของเม็ดเลือดหรือ MCV ได้ หลังจากนั้นหากท่านมีระดับ MCV ที่มีขนาดเล็กกว่าปกติ ท่านสามารถขอให้แพทย์ทำการตรวจวินิจฉัยยืนยันเพิ่มเติมด้วยการตรวจชนิดฮีโมโกลบินหรือการตรวจดีเอ็นเอสำหรับอัลฟาธาลัสซีเมีย

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดสำหรับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียอย่างไร

ถ้าท่านมีเบต้าหรืออัลฟาธาลัสซีเมียแฝงและมีความต้องการที่จะตั้งครรภ์ หรือตั้งครรภ์อยู่แล้วในขณะนี้ คู่สมรสของท่านจะต้องได้รับการตรวจยืนยันเช่นกันว่าภาวะแฝงธาลัสซีเมียหรือไม่ ถ้าทั้งคู่มีแฝงธาลัสซีเมียชนิดที่ตรงกัน คือ อัลฟากับอัลฟาธาลัสซีเมีย เบต้ากับเบต้าธาลัสซีเมีย หรือเบต้าธาลัสซีเมียกับฮีโมโกลบิน อี มีหลายสิ่งที่ท่านสามารถทำได้



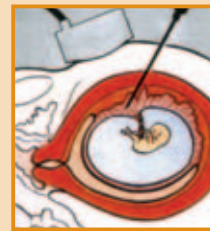
1. แจ้งให้สูติแพทย์ทราบเกี่ยวกับภาวะแฝงธาลัสซีเมีย และปรึกษาว่าจะมีวิธีการอย่างไรในการตรวจประเมินทารกในครรภ์ของท่าน ในกรณีที่ท่านมีความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงคือ เบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์ เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี และฮีโมโกลบินบาร์ทไฮโดรอปฟีทัลลิส ท่านอาจจะนำหนังสือนี้ให้กับสูติแพทย์ของท่านดูก็ได้

2. ถ้าท่านต้องการจะตรวจประเมินว่าทารกในครรภ์ของท่านมีโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ มีวิธีการหลักๆ 3 วิธีที่ท่านสามารถจะร้องขอให้แพทย์กระทำได้

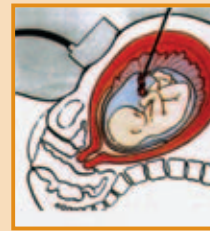
2.1 **การเจาะตรวจน้ำคร่ำ** การเจาะตรวจน้ำคร่ำมักจะกระทำในช่วงหลังจากอายุครรภ์ 15 สัปดาห์ ในปัจจุบันแพทย์จะใช้อัลตราซาวด์เป็นตัวช่วยในการเจาะและจะมีการเจาะน้ำคร่ำออกมาในขนาดประมาณ 2-3 ซีซีนิดๆ หลังจากที่แพทย์ได้ใช้เข็มเล็กๆ แทะผ่านทางผนังหน้าท้องมารดาเข้าไปภายในโพรงมดลูกในน้ำคร่ำที่ถูกเจาะออกมาจะมีเซลล์ที่มาจากทารกซึ่งสามารถนำมาวิเคราะห์เกี่ยวกับธาลัสซีเมียได้



2.2 **การเจาะเนื้อรก** การเจาะเนื้อรกสามารถทำได้เร็วกว่าการเจาะน้ำคร่ำ ตั้งแต่อายุครรภ์ 10-11 สัปดาห์ การตรวจนี้แพทย์จะทำการดูดเนื้อรกปริมาณเล็กน้อยซึ่งจะมีเซลล์ส่วนหนึ่งของทารกที่ฝังสมอยู่ในเนื้อรก การเจาะนั้นแพทย์จะใช้เข็มที่มีขนาดเล็กและยาวแทงผ่านผนังหน้าท้องมารดาหรือแทงผ่านทางช่องคลอดก็ได้ แพทย์จะนำเซลล์เหล่านี้มาตรวจวินิจฉัยในระดับดีเอ็นเอเพื่อวิเคราะห์ภาวะธาลัสซีเมีย



2.3 **การเจาะเลือดสายสะดือ** ซึ่งทำได้เมื่ออายุครรภ์ 16 สัปดาห์เป็นต้นไป ในกรณีดังกล่าวแพทย์จะสอดเข็มที่มีขนาดเล็กผ่านทางผนังหน้าท้องเข้าไปที่เส้นเลือดดำในสายสะดือ หลังจากนั้นจะทำการดูดเลือดในปริมาณ 0.5-1 ซีซี เลือดนั้นสามารถนำมาวิเคราะห์ดีเอ็นเอและนำมาตรวจชนิดฮีโมโกลบินได้



การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นวิธีการที่จะทำให้ท่านทราบว่า บุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียที่ร้ายแรงหรือไม่ เพื่อเป็นประโยชน์ในการวางแผนการดูแล หรือยุติการตั้งครรภ์ต่อไป การตรวจดังกล่าวสามารถทำได้ในโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยทุกแห่ง ในโรงพยาบาลศูนย์ในภูมิภาคต่างๆทั่วประเทศไทย

ผลการตรวจภาวะแฝงธาลัสซีเมีย

ชื่อ.....นามสกุล.....

วันที่ตรวจ.....โดย นพ./พญ.....โรงพยาบาล.....

• การตรวจกรอง : Inclusion body บวก OF บวก DCIP บวก
 ลบ ลบ ลบ
 ไม่ได้ตรวจ ไม่ได้ตรวจ ไม่ได้ตรวจ

• CBC: Hbg/dL Hct% RBCx10⁶/μL
MCVfL MCHpg HCHCpg/L
RDW% Reticulocyte% NRC/100 WBC

• การตรวจชนิดฮีโมโกลบิน : Hb typing =
Hb A% Hb E% Other 1).....%
Hb A2% Hb H+Bart's% 2).....%
Hb F% Hb CS (PS)% 3).....%

• การตรวจดีเอ็นเอ ธาลัสซีเมีย
อัลฟาธาลัสซีเมีย =/..... เบต้าธาลัสซีเมีย =/.....
(วิธีการตรวจ.....) (วิธีการตรวจ.....)
.....)

• สรุปการตรวจ
พาหะแฝงอัลฟาธาลัสซีเมีย ไม่ได้ตรวจ ไม่มี มี
พาหะแฝงเบต้าธาลัสซีเมีย ไม่ได้ตรวจ ไม่มี มี

ชนิด..... ชนิด.....

ในกรณีที่ท่านมีข้อสงสัยเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ท่านสามารถที่จะสอบถามข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่ มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ในพระอุปถัมภ์ของพระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาตุ ตึกอานันท์มหิตล ชั้น 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล โทรศัพท์ 02-419-8329 หรือ 02-412-9758

เอกสารอ้างอิง:

1. Surface D. What is thalassemia trait? Cooley's Anemia Foundation, 2005.
2. Vallo R., Modell B., Georganda E. What is thalassemia? Thalassemia International Federation, 1995.



ถ้าท่านมีภาวะแผลงธาลัสซีเมียและตัดสินใจที่จะมีบุตร
ขอแนะนำว่าท่านจำเป็นต้องได้รับคำปรึกษาจากแพทย์ผู้ดูแล
ซึ่งมีความรู้ทางพันธุกรรมของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
การตรวจภาวะแผลงธาลัสซีเมียเป็นเรื่องที่ง่ายและเป็นประโยชน์โดยตรง
ต่อประชากรชาวไทยทุกๆ คน

