

เมื่อ 2 เราจะสร้างครอบครัวตรวจหาธาลัสซีเมียสักทีมั๊ย

ผศ.นพ.นพดล ศิริธนรัตน์กุล
สาขาวิชาโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์
Faculty of Medicine Siriraj Hospital
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

รู้จักโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

เป็นโรคโลหิตจางที่มีเม็ดเลือดแดงผิดปกติ และแตกง่าย สามารถถ่ายทอดได้ทางพันธุกรรม เกิดจากการที่ร่างกายสร้างฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงลดน้อยลง ทำให้ผู้ป่วยเกิดภาวะเลือดจางเรื้อรัง และสภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ตามมา เช่น นิ่วในถุงน้ำดี การเจริญเติบโตน้อย มีภาวะเหล็กเกิน การทำงานของหัวใจและตับผิดปกติ เบาหวาน

ผู้ป่วยโรคนี้มีอาการเรื้อรังมาตั้งแต่เด็ก และรักษาไม่หายขาด ยกเว้นแต่ว่าจะได้รับการรักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูก หรือเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ซึ่งมีค่าใช้จ่ายที่สูงมาก คนทั่วไปมีโอกาสที่จะเป็นพาหะของธาลัสซีเมียได้สูงถึงร้อยละ 30 – 40

ตรวจหาธาลัสซีเมียก่อนแต่งงานได้อย่างไร

ผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย จะต้องได้รับยีนธาลัสซีเมียจากทั้งบิดาและมารดา ซึ่งทั้งคู่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย ดังนั้นการตรวจหาธาลัสซีเมียก่อนแต่งงาน จึงเป็นช่วงเวลาที่เหมาะสมที่ทำให้แพทย์จะทราบว่าคู่สมรสนั้น มีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ และจะมีทางเลือกอย่างไรบ้างในการมีบุตร ในบางกรณีแพทย์จะแนะนำให้คู่สมรสตรวจเลือดอย่างละเอียดเพิ่มเติมเป็นพิเศษ โดยเฉพาะอย่างยิ่งการตรวจดีเอ็นเอ (DNA) ซึ่งมีความยุ่งยากซับซ้อน ต้องใช้เวลาพอสมควร ทำให้มีเวลาที่จะตรวจโดยละเอียด สามารถบอกได้ชัดเจนว่าธาลัสซีเมียชนิดใด มีโอกาสความเสี่ยงมากน้อยเท่าใด บางครั้งสามารถทำนายความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมียที่อาจเกิดขึ้นได้ด้วย

ชายหรือหญิงที่เป็นพาหะ

ผู้ที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย ไม่ว่าจะชายหรือหญิง คือ ผู้ที่มียีนของธาลัสซีเมียเพียงยีนเดียวอยู่กับยีนปกติ ซึ่งยีนปกตินั้นเป็นลักษณะเด่นกว่า จึงทำให้คู่สมรสที่เป็นพาหะของโรคนี้ไม่แสดงอาการผิดปกติใด ๆ ทั้งสิ้น ต้องอาศัยการตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษจึงจะบอกได้ การที่เป็นพาหะนี้จะสามารถถ่ายทอดยีนปกติ หรือยีนที่เป็นธาลัสซีเมียไปให้แก่ลูกได้

แพทย์จะตรวจอะไร อย่างไรบ้าง

การตรวจโดยทั่วไปเราอาจแบ่งการตรวจเลือดออกได้เป็น 3 วิธี เพื่อดูว่าเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย ทำได้โดยเจาะเลือดตรวจ ซึ่งใช้ปริมาณเพียงเล็กน้อย 2-3 ซีซี

1. การตรวจคัดกรอง (Screening test) เป็นวิธีที่นิยมใช้ในโรงพยาบาลทั่ว ๆ ไป เสียค่าใช้จ่ายน้อย มีความไวสูงในการตรวจภาวะที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย แต่ไม่สามารถแยกได้ว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดใด มีข้อดีคือ มีขั้นตอนในการตรวจทางห้องปฏิบัติการน้อย การแปลผลง่าย ราคาถูก ถ้าผู้ได้รับการตรวจคัดกรอง มีผลบวก ก็ต้องตรวจยืนยันในข้อ 2 เพื่อหาว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดใด

2. การตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hemoglobin typing) เป็นการตรวจเพื่อหาชนิดต่าง ๆ ของฮีโมโกลบิน สามารถทำได้ในโรงพยาบาลขนาดใหญ่ และโรงเรียนแพทย์ วิธีนี้มีค่าใช้จ่ายสูงกว่าการตรวจคัดกรอง แต่มีข้อดีกว่า เพราะสามารถแยกได้ว่าเป็นธาลัสซีเมียชนิดใด อย่างไรก็ตาม ต้องอาศัยผู้เชี่ยวชาญในการแปลผล และมีข้อจำกัดในบางรายที่มีธาลัสซีเมีย 2 ชนิดแฝงอยู่

3. การตรวจดีเอ็นเอ (DNA analysis) เป็นการตรวจเลือดที่ในปัจจุบันทำได้เฉพาะในโรงเรียนแพทย์ เพราะต้องอาศัยห้องปฏิบัติการทางวิทยาศาสตร์ที่มีเครื่องมือ และความชำนาญในการตรวจดีเอ็นเอ เป็นวิธีที่มีความแม่นยำและดีที่สุดในปัจจุบัน แต่มีค่าใช้จ่ายสูงกว่าการตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน

เตรียมตัวอย่างไรก่อนไปตรวจ

การตรวจเลือดเพื่อหาพาหะธาลัสซีเมียนั้นเป็นการตรวจที่สะดวกมาก ไม่ว่าจะเป็นการตรวจคัดกรอง การตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน และการตรวจดีเอ็นเอนั้น ไม่จำเป็นต้องมีการเตรียมการพิเศษแต่อย่างใดทั้งสิ้น ผู้ที่ไปรับการตรวจเลือดไม่จำเป็นต้องงดน้ำ หรืออาหาร สามารถเจาะเลือดตรวจได้ทันที โดยใช้เลือดปริมาณน้อยเพียง 2-3 ซีซี เท่านั้นเอง

เมื่อตรวจพบควรปฏิบัติตนอย่างไร

ผู้ที่ผลการตรวจเลือดบ่งชี้ว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียจะมีสุขภาพร่างกายแข็งแรง เช่นเดียวกับคนปกติ ไม่จำเป็นต้องได้รับการรักษาใดๆ ที่สำคัญ ควรแนะนำให้พี่น้อง หรือญาติในครอบครัวเดียวกัน ไปรับการตรวจเลือดว่าเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ เพราะมีโอกาสที่จะมีธาลัสซีเมียอยู่ด้วยมากกว่าคนทั่วไปสำหรับผู้ผลการตรวจเลือดบ่งชี้ว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียนั้น ขึ้นอยู่กับชนิดและความรุนแรงของโรคที่เป็น ควรปรึกษาแพทย์เพื่อขอคำแนะนำ และการรักษาตัว มีข้อแนะนำโดยทั่ว ๆ ไป คือ ดูแลรักษาสุขภาพโดยทั่วไป ออกกำลังกายเท่าที่จะกระทำได้ ไม่เหนื่อยมากเกินไป งดการดื่มเหล้าและสูบบุหรี่ ไม่ควรไปซื้อยาบำรุงเลือดมากินเอง เพราะอาจเป็นยาบำรุงเลือดที่มีธาตุเหล็กผสมอยู่ ซึ่งนอกจากจะไม่ช่วยรักษาโรคโลหิตให้ดีขึ้นแล้ว ยังเป็นอันตรายแก่ร่างกายได้อีกด้วยครับ