

Kevin HM Kuo



Hematology



ข้อเท็จจริงแบบเร่งด่วนสำหรับผู้ป่วย

# พาหะอัลฟาธาลัสซีเมีย

Karger 

HEALTHCARE



## อันดับแรก ข้อเท็จจริง...

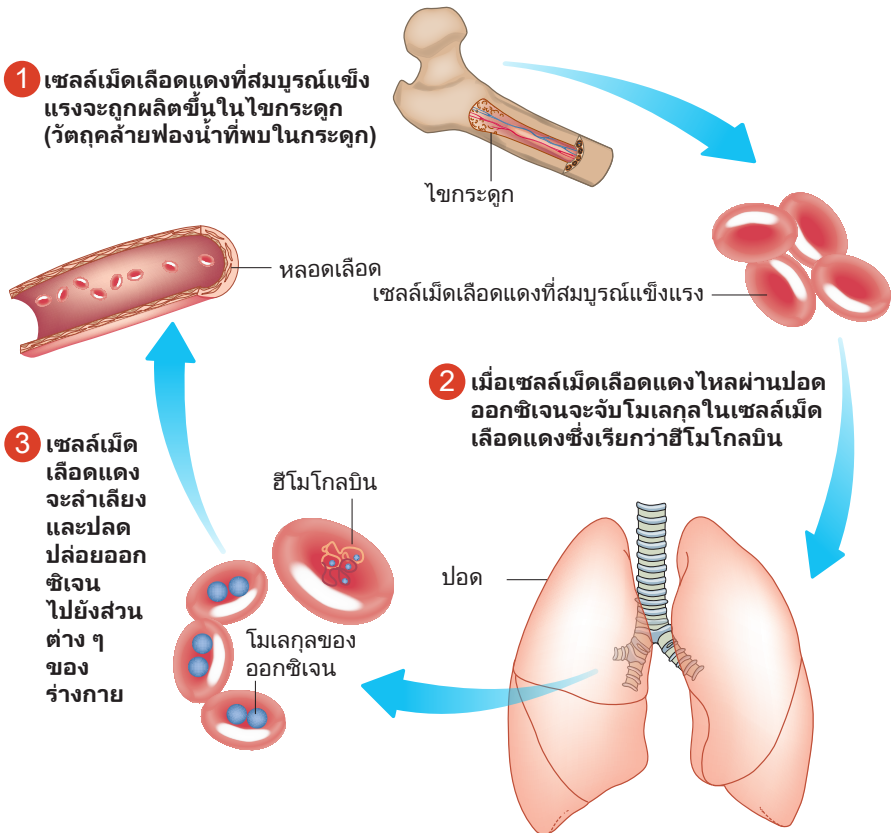
- 1 อัลฟาธาลัสซีเมีย (Alpha thalassemia) (AT) เป็นภาวะทางเลือดที่คุณมีมาแต่กำเนิด คุณต้องได้รับยีนผิดปกติทั้งจากพ่อและแม่ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย
- 2 หากคุณได้รับยีนผิดปกติจากพ่อหรือแม่ เพียงคนใดคนหนึ่ง จะถือว่าคุณเป็นพาหะแต่ไม่ได้มีภาวะนี้ แต่หากคู่สามีภรรยาของคุณก็เป็นพาหะด้วยเช่นกัน คุณมีโอกาสมักจะมีลูกเป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย
- 3 อัลฟาธาลัสซีเมียมักจะพบบ่อยที่สุดในผู้ที่มีบรรพบุรุษจากภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้และเอเชียใต้ แอฟริกา ตะวันออกกลาง และบริเวณเมดิเตอร์เรเนียน
- 4 ยีนที่ก่อให้เกิดอัลฟาธาลัสซีเมียมีสองคู่ – คุณอาจมียีนผิดปกติจำนวนหนึ่งตัว สองตัว สามตัว หรือสี่ตัว นอกจากนี้ ยีนผิดปกติอาจมีได้หลายประเภท – ยีนอาจขาดหายไปหรือผิดปกติ
- 5 ระดับความรุนแรงโรคของอัลฟาธาลัสซีเมียของคุณจะขึ้นอยู่กับจำนวนและประเภทของยีนผิดปกติที่คุณมีอยู่ในร่างกาย
- 6 อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major) (มียีนผิดปกติจำนวนสี่ตัว) โดยปกติจะทำให้เสียชีวิตในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน หากไม่ได้รับความช่วยเหลือ ภาวะนี้เป็นโรคที่เกิดตลอดชีวิตแต่ปัจจุบันสามารถจัดการได้ด้วยการบำบัดรักษา

จุลสารเล่มนี้จะช่วยให้คุณเข้าใจเกี่ยวกับอัลฟาธาลัสซีเมีย (AT) เพื่อให้คุณสามารถพูดคุยกับทีมงานทางการแพทย์เกี่ยวกับภาวะนี้พร้อมทั้งการบำบัดรักษา

## อัลฟาธาลัสซีเมียคืออะไร

โรคธาลัสซีเมียเป็นภาวะที่คุณมีมาแต่กำเนิด โรคนี้จะส่งผลกระทบต่อ **เซลล์เม็ดเลือดแดง** โรคธาลัสซีเมียมีสองประเภทที่สำคัญ ได้แก่ อัลฟาธาลัสซีเมีย (AT) และ เบต้าธาลัสซีเมีย (BT) จุลสารเล่มนี้จะให้ ข้อมูลเกี่ยวกับโรคอัลฟาธาลัสซีเมีย

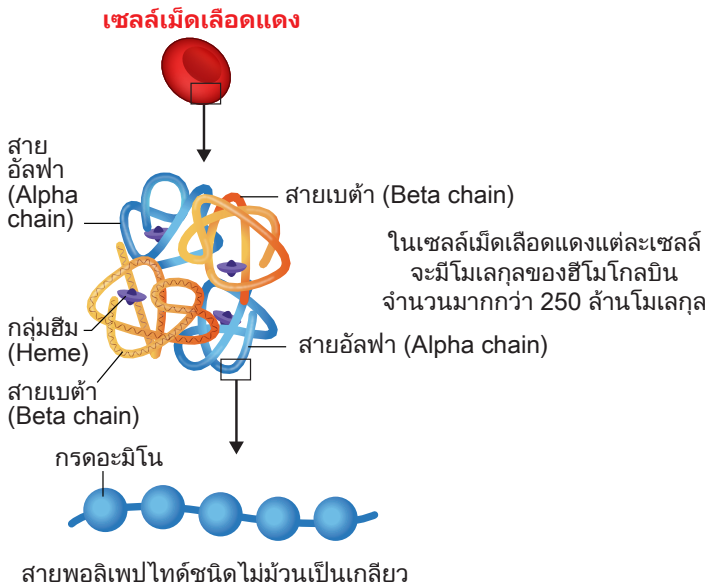
สำหรับโรคอัลฟาธาลัสซีเมียนั้น ร่างกายไม่สามารถสร้าง **ฮีโมโกลบิน** (Hb) ที่แข็งแรงและเพียงพอและมีจำนวนเม็ดเลือดแดงที่น้อยเกินไป ฮีโมโกลบิน (Hb) เป็นโปรตีนที่อยู่ในเม็ดเลือดแดงที่ทำให้เม็ดเลือดแดงสามารถลำเลียงออกซิเจนไปยังส่วนต่าง ๆ ทั่วร่างกาย



## เหตุใดจึงไม่ได้มีการสร้างฮีโมโกลบินอย่างเหมาะสม

ฮีโมโกลบินเป็นโมเลกุลโปรตีนในเม็ดเลือดแดงที่ลำเลียงออกซิเจนจากปอดไปยังเนื้อเยื่อส่วนต่าง ๆ ของร่างกาย นอกจากนี้ฮีโมโกลบินยังลำเลียงคาร์บอนไดออกไซด์จากเนื้อเยื่อกลับไปยังปอดอีกด้วย ฮีโมโกลบินจะช่วยคงรูปร่างของเซลล์เม็ดเลือดแดงไว้ได้

ฮีโมโกลบินในผู้ใหญ่ทั่วไปจะประกอบด้วยโปรตีนจำนวนสี่ตัวที่เชื่อมต่อกันเรียกว่า สายโกลบิน – สายอัลฟา (alpha chains) จำนวนสองสาย และสายเบต้า (beta chains) อีกสองสาย หากคุณเป็นโรคอัลฟาธาลัสซีเมีย ร่างกายของคุณจะสร้างสายอัลฟาที่ผิดปกติหรือสร้างไม่เพียงพอกับความต้องการของร่างกาย ดังนั้นคุณจึงไม่สามารถมีฮีโมโกลบินที่แข็งแรงและมีจำนวนเพียงพอได้



เมื่อร่างกายไม่มีฮีโมโกลบินและเม็ดเลือดแดงที่สมบูรณ์แข็งแรง และเพียงพอจะทำให้ให้ออกซิเจนไม่สามารถไปเลี้ยงเนื้อเยื่อส่วนต่าง ๆ ของร่างกายได้และบุคคลนั้นจะรู้สึกอ่อนเพลีย เหนื่อย และหายใจลำบาก ภาวะนี้เรียกว่า **ภาวะโลหิตจาง (anemia)** ภาวะนี้อาจมีลักษณะอาการในระดับเล็กน้อยหรือระดับรุนแรง ภาวะโลหิตจางระดับรุนแรงสามารถทำลายอวัยวะและอาจทำให้เสียชีวิตได้



## อะไรเป็นสาเหตุของโรคอัลฟาธาลัสซีเมียและโรคนี้เกิดกับใครบ้าง

อัลฟาธาลัสซีเมียเป็น **ภาวะทางพันธุกรรม**อย่างหนึ่ง ซึ่งหมายความว่า ภาวะนี้มีสาเหตุมาจากการเปลี่ยนแปลง (**การกลายพันธุ์**) ที่เกิดขึ้นใน **ยีน**หนึ่งตัวหรือหลายตัว ซึ่งการเปลี่ยนแปลงสามารถเกิดขึ้นได้หลายประเภท – การเปลี่ยนแปลงบางประเภทก่อให้เกิดสายอัลฟาของฮีโมโกลบินขาดหายไปอย่างสิ้นเชิง ในขณะที่การเปลี่ยนแปลงบางประเภทก่อให้เกิดการผลิตสายอัลฟา

โรคอัลฟาธาลัสซีเมียมักพบบ่อยในบางภูมิภาคของโลกซึ่งประสบปัญหาโรคไข้มาลาเรียหรือเคยมีโรคนี้มาก่อนในอดีต (ยกตัวอย่างเช่น ภูมิภาคตะวันออกกลาง แอฟริกาเหนือ อินเดีย และเอเชียตะวันออกเฉียงใต้) และในบุคคลที่มีบรรพบุรุษมีถิ่นลำนามาจากพื้นที่เหล่านี้ นี่เป็นเพราะว่าความผิดปกติของยีนที่เป็นสาเหตุของการเกิดอัลฟาธาลัสซีเมียนั้นยังช่วยป้องกันการติดเชื้อมาลาเรียอีกด้วย

เมื่อเวลาผ่านไป ประชากรที่มีความผิดปกติของยีนที่ก่อให้เกิดอัลฟาธาลัสซีเมียนั้น ได้มีสัดส่วนเพิ่มสูงขึ้นเนื่องจากประชากรได้มีการย้ายถิ่นไปยังส่วนอื่น ๆ ของโลก ดังนั้นอัลฟาธาลัสซีเมียจึงสามารถพบบ่อยขึ้นในภูมิภาคอื่น ๆ ด้วย

### คำถามของฉัน

กรุณาจดบันทึกคำถามหรือข้อสงสัยที่คุณมีเกี่ยวกับสาเหตุการเกิดอัลฟาธาลัสซีเมียเพื่อพูดคุยกับแพทย์ของคุณ

## ประเภทของอัลฟาธาลัสซีเมีย

ประเภทของอัลฟาธาลัสซีเมียที่คุณเป็นอยู่และผลกระทบที่มีต่อคุณจะขึ้นอยู่กับ:

- จำนวนและชนิดของยีนที่มีการกลายพันธุ์
- กลุ่มยีนที่ได้รับผลกระทบ
- ยีนที่ได้รับผลกระทบแต่ละตัวถูกทำลายหรือขาดหายไปหรือไม่

## สี่ประเภทของอัลฟาธาลัสซีเมีย

**พาหะแฝงซึ่งไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น (silent carrier)** ผลการตรวจเลือดมักจะเป็นปกติ บ่อยครั้งที่คุณมักจะไม่มีอาการใด ๆ แต่คุณสามารถส่งต่อยีนที่ผิดปกตินี้ไปยังลูกของคุณได้

**อัลฟาธาลัสซีเมียแบบไมเนอร์/เทรต (minor/trait)** คุณอาจเป็นภาวะโลหิตจางที่ไม่รุนแรงที่มีจำนวนเซลล์เม็ดเลือดแดงน้อยกว่าอาจถูกเข้าใจผิดว่าเป็นภาวะโลหิตจางที่เกิดจากการขาดธาตุเหล็ก (iron deficiency anemia) มียีนสองตัวได้รับผลกระทบ

**อัลฟาธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเฮซ (Hemoglobin H (HbH) AT)** มี อัลฟายีนที่ทำหน้าที่เหลือเพียงตัวเดียวเท่านั้น คุณอาจมีภาวะโลหิตจางที่มีลักษณะอาการปานกลางไปจนถึงระดับรุนแรงมีความเสี่ยงสูงขึ้นที่ลูกของคุณจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียแบบเมเจอร์ (AT major)

**อัลฟาธาลัสซีเมียแบบเมเจอร์ (Alpha Thalassemia Major)** ยีนทั้งสี่ตัว ขาดหายไป การขาดหายไปของยีนทั้งสี่ตัวนี้ก่อให้เกิดภาวะโลหิตจางที่รุนแรง ในกรณีส่วนใหญ่ เด็กที่มีภาวะนี้มักจะเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์วันแต่ได้รับการบำบัดรักษาตั้งแต่อยู่ในครรภ์

คุณสามารถอ่านข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับยีนและพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องได้ในหน้า 6

### ประเภทของอัลฟาธาลัสซีเมียที่ฉันเป็น

สอบถามแพทย์ของคุณเกี่ยวกับประเภทของอัลฟาธาลัสซีเมียที่คุณเป็น จดบันทึกลงได้ที่นี้

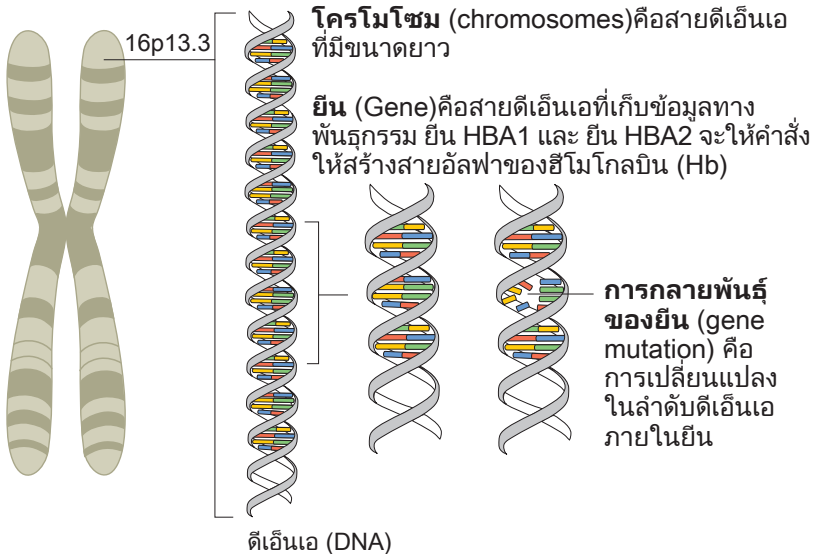
อ่านเพิ่มเติมเกี่ยวกับความผิดปกติของยีนในหน้า 7

## ยีนและพันธุกรรม

ยีนจะอยู่ใน **โครโมโซม (chromosomes)** ทุกเซลล์ในร่างกายของเราทุกคนจะมีโครโมโซมจำนวน 23 คู่ ดังนั้นจึงมีทั้งหมด 46 โครโมโซม ทุกโครโมโซมจะมียีนตั้งแต่ 55 - 20000 ยีน

ยีนจับตัวกันเป็นคู่เช่นกัน คุณได้รับถ่ายทอดสำเนาของยีนหนึ่งสำเนาจากแม่และอีกหนึ่งสำเนาจากพ่อ ยีนหนึ่งคู่จะอยู่บนโครโมโซมหนึ่งคู่ (ยีนหนึ่งตัวจะอยู่บนแต่ละโครโมโซม) ยีนแต่ละคู่จะมีรหัสพันธุกรรมเพื่อสร้างโปรตีนหนึ่งตัว โปรตีนจะประกอบด้วยองค์ประกอบย่อยที่เชื่อมต่อกันเป็นสายที่เรียกว่า **กรดอะมิโน (amino acids)** และกรดอะมิโนเหล่านี้สำคัญอย่างยิ่งสำหรับการทำงานของร่างกาย

โดยสรุปคือ ยีนจะมีพิมพ์เขียวในร่างกายสำหรับการเจริญเติบโต การพัฒนาการ และการทำงานของร่างกายโดยรวมทั้งหมดของคุณ

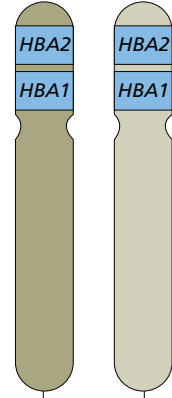


## เกี่ยวข้องกับยีนชนิดใด

การผลิตสายอัลฟาฮีโมโกลบิน (Hb alpha chains) จะอยู่ภายใต้การควบคุมของยีนสองคู่ ได้แก่ *HBA1* และ *HBA2* รหัสพันธุกรรมที่ยีนทั้งสองชนิดนี้มีอยู่นั้นจะเหมือนกัน

คนเราแต่ละคนจะมีสำเนาของยีนแต่ละตัวจำนวนหนึ่งสำเนาที่ได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อและสำเนาของยีนแต่ละตัวอีกหนึ่งสำเนาที่ได้รับการถ่ายทอดมาจากแม่ ซึ่งหมายความว่ามียีนของยีนจำนวนทั้งหมดสี่สำเนาที่อาจก่อให้เกิดอัลฟาธาลัสซีเมียได้

- ยีน *HBA1* จำนวนสองตัว
- ยีน *HBA2* จำนวนสองตัว



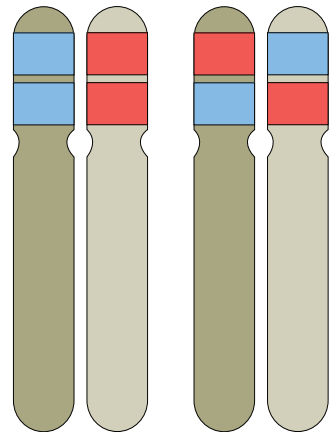
**ความผิดปกติของยีนชนิดมีการขาดหายไปกับชนิดไม่มีการขาดหายไป** มีความผิดปกติของยีนสองแบบที่สำคัญซึ่งเกิดขึ้นในอัลฟาธาลัสซีเมีย

- หากยีนขาดหายไปอย่างสิ้นเชิง กรณีนี้เรียกว่า **ธาลัสซีเมียแบบมียีนขาดหายไป (deletional thalassemia)**
- หากยีนไม่ได้ขาดหายแต่ถูกทำลาย กรณีนี้เรียกว่า **ธาลัสซีเมียแบบไม่มีการขาดหายไป (non-deletional thalassemia)** ความผิดปกติของยีนในแบบไม่มีการขาดหายไป (non-deletional gene changes) ภาวะนี้มีแนวโน้มที่จะก่อให้เกิดอาการที่รุนแรงกว่าความผิดปกติแบบที่มีการขาดหายไป

**ตำแหน่งที่เกิดความผิดปกติของยีน**

หากคุณมีความผิดปกติของยีน ยีนที่ขาดหายไปหรือยีนที่ผิดปกตินั้นสามารถเป็นยีนที่อยู่บนโครโมโซมเดียวกันได้ สถานการณ์นี้เราเรียกว่า การกลายพันธุ์ (ความผิดปกติของยีน) แบบ 'cis' ในสมุดโน้ตของคุณ คุณอาจสังเกตเห็นสถานการณ์นี้ที่เขียนไว้ว่า aa/--

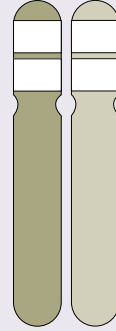
หรืออาจมีความผิดปกติของยีนหนึ่งตัวที่เกิดขึ้นบนโครโมโซมแต่ละตัว สถานการณ์นี้เราเรียกว่า การกลายพันธุ์ (ความผิดปกติของยีน) แบบ 'trans' ในสมุดโน้ตของคุณ คุณอาจสังเกตเห็นสถานการณ์นี้ที่เขียนไว้ว่า a/-a-





## สอบถามแพทย์ของคุณ..

..ทำเครื่องหมายเพื่อระบุถึงจำนวน และตำแหน่งของยีนที่ผิดปกติ



**เหตุใดจึงเป็นสิ่งสำคัญที่ต้องรู้เพิ่มเติมเกี่ยวกับภาวะของฉัน**  
หากคุณตั้งครรรภ์หรือวางแผนที่จะตั้งครรรภ์ เป็นสิ่งสำคัญที่คุณจะต้อง  
เข้าใจมากขึ้นเกี่ยวกับภาวะทางพันธุกรรมของคุณ เข้าใจมากขึ้น  
หมายความว่า คุณควรได้รับข้อมูลมากขึ้นเกี่ยวกับความเสี่ยงที่อาจมีต่อลูก  
ที่ยังอยู่ในครรรภ์

เป็นสิ่งสำคัญที่พ่อแม่ควรต้องรู้ว่าความผิดปกติของยีนเกิดขึ้นบน  
โครโมโซมเดียวกันหรือบนโครโมโซมที่ต่างกัน

สอบถามแพทย์ของคุณเกี่ยวกับความผิดปกติของยีนของคุณแล้วจด  
ข้อมูลลงในกล่องสี่เหลี่ยมด้านบนสุดของหน้ากระดาษนี้

ในหน้าต่อไปนี้จะอธิบายรายละเอียดเพิ่มเติมเกี่ยวกับความผิดปกติต่าง ๆ ของยีนและความผิดปกติมีความหมายอย่างไรต่อคุณและครอบครัวของคุณ

|                                   |                      |
|-----------------------------------|----------------------|
| ความผิดปกติของยีน <b>หนึ่งตัว</b> | ไปยัง <b>หน้า 9</b>  |
| ความผิดปกติของยีน <b>สองตัว</b>   | ไปยัง <b>หน้า 10</b> |
| ความผิดปกติของยีน <b>สามตัว</b>   | ไปยัง <b>หน้า 14</b> |
| ความผิดปกติของยีน <b>สี่ตัว</b>   | ไปยัง <b>หน้า 20</b> |

## ความผิดปกติจากยีนหนึ่งตัว

หากคุณมีความผิดปกติของยีนที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเพียงหนึ่งตัว ถือว่าคุณมี **พาหะแฝงที่ไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น (silent carrier)** นอกจากนี้ยังเรียกในอีกชื่อว่า **AT minima**

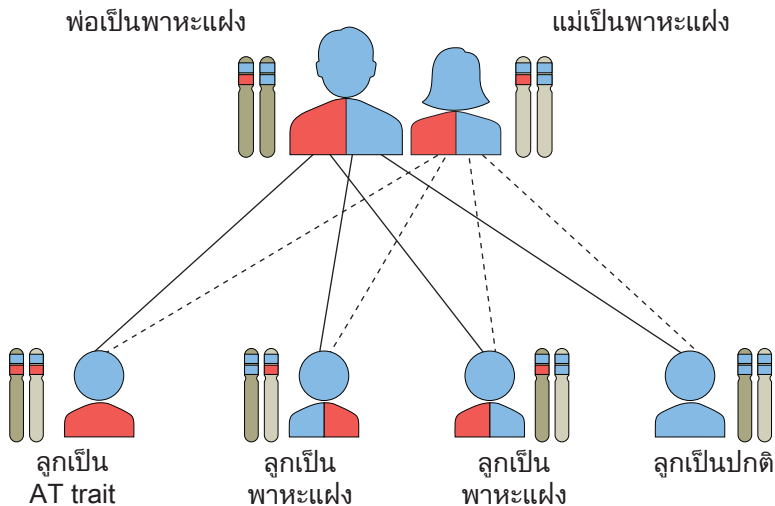
### หมายความว่าอย่างไร

คุณไม่ได้มีสัญญาณใด ๆ ที่บ่งชี้ถึงการมีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียและไม่มีปัญหาสุขภาพที่เกี่ยวข้องกับภาวะดังกล่าว

### หากคุณเป็นพาหะและคุณมีลูกกับคู่สมรสที่เป็นพาหะด้วยเช่นกัน

ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนสองตัว โปรดดูในหน้า 9)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นพาหะแฝง (มีความผิดปกติของยีนหนึ่งตัว)
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นปกติโดยไม่มีความผิดปกติของยีนใด ๆ



ในสถานการณ์นี้ มีโอกาสน้อยมากและเกิดขึ้นเฉพาะกับยีนบางชนิดเท่านั้นที่จะทำให้เด็กที่เกิดมาเป็นโรคอัลฟาธาลัสซีเมีย

## ความผิดปกติจากยีนสองตัว

หากคุณมีความผิดปกติของยีนสองตัว จะถือว่าคุณมี **อัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait)** ซึ่งยังเรียกอีกชื่อว่า **อัลฟาธาลัสซีเมียไมเนอร์ (AT minor)**

### หมายความว่าอย่างไร

คนส่วนใหญ่ที่มีความผิดปกติของยีนสองตัวจะไม่มีปัญหาด้านสุขภาพที่รุนแรงใด ๆ ที่เกี่ยวข้องกับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย นอกเหนือจากการมี **ภาวะโลหิตจาง** แบบไม่รุนแรง (ภาวะการขาดแคลนเม็ดเลือดแดงที่สมบูรณ์แข็งแรง) ภาวะโลหิตจางสามารถทำให้เกิดอาการเหนื่อยล้า โดยเฉพาะอย่างยิ่งหลังออกกำลังกาย (กรุณาดูในหน้า 29)

เมื่อดูผ่านกล้องจุลทรรศน์จะเห็นว่าเม็ดเลือดแดงของคุณมีขนาดเล็กกว่าปกติ แพทย์จะเรียกเซลล์เม็ดเลือดแดงขนาดเล็กกว่าปกติเหล่านี้ว่า **ไมโครไซโตซิส (microcytosis)** เซลล์เม็ดเลือดแดงเหล่านี้จะมีลักษณะแบบนี้เนื่องจากขาดฮีโมโกลบิน (Hb)

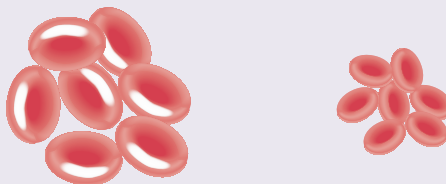


**สำคัญ:** หากคุณมีภาวะโลหิตจาง ต้องแน่ใจว่าแพทย์ของคุณทราบว่า คุณมีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย (หรือ ทราบว่ามีภาวะธาลัสซีเมียในครอบครัวของคุณ กรณีที่คุณไม่ได้ตรวจหาภาวะดังกล่าว) หากแพทย์ของคุณไม่ทราบข้อมูลนี้ แพทย์อาจสั่งจ่ายยาเสริมธาตุเหล็กเพื่อรักษาภาวะโลหิตจางที่คุณเป็นอยู่ แต่การได้รับยาเสริมธาตุเหล็กไม่ใช่สิ่งจำเป็นสำหรับคุณ ในกรณีที่คุณเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเนื่องจากคุณอาจจะเกิดภาวะเหล็กเกินในร่างกาย ภาวะเหล็กเกินในร่างกายถือเป็นภาวะที่อันตรายในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย (กรุณาดูในหน้า 33)



### คำศัพท์ที่มักใช้บ่อย

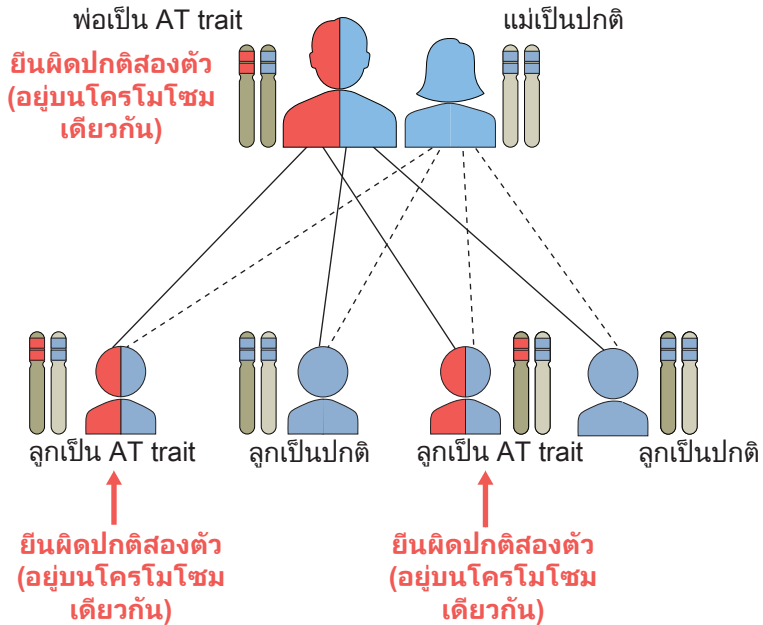
**ไมโครไซโตซิส (Microcytosis)** เป็นคำศัพท์ที่นำมาใช้เพื่ออธิบายเกี่ยวกับเซลล์เม็ดเลือดแดงที่มีขนาดเล็กกว่าปกติ



เซลล์เม็ดเลือดแดงที่ปกติ เซลล์เม็ดเลือดแดงที่มีขนาดเล็กกว่าปกติ

เมื่อ พ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกันและอีกฝ่ายเป็นปกติไม่ได้มียีนผิดปกติสำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาสที่:

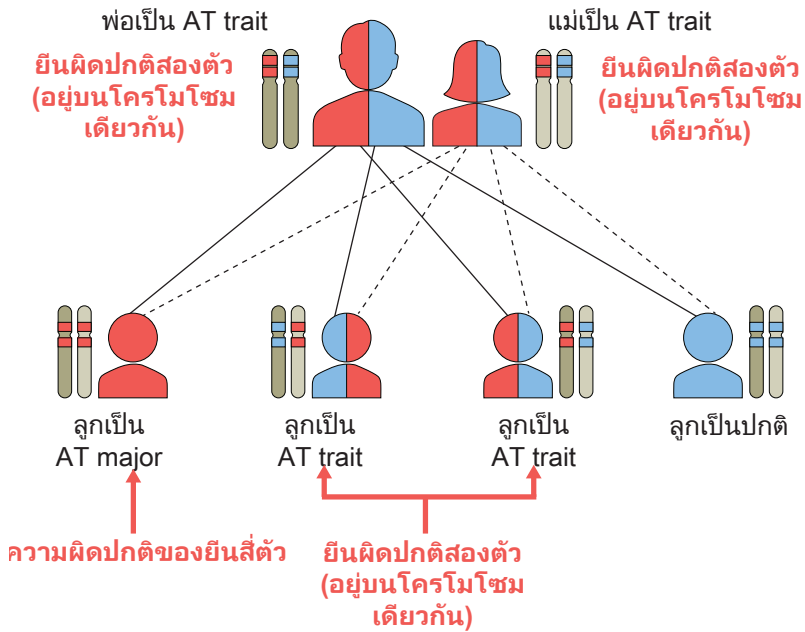
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนสองตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นปกติโดยไม่มีความผิดปกติของยีนใด ๆ



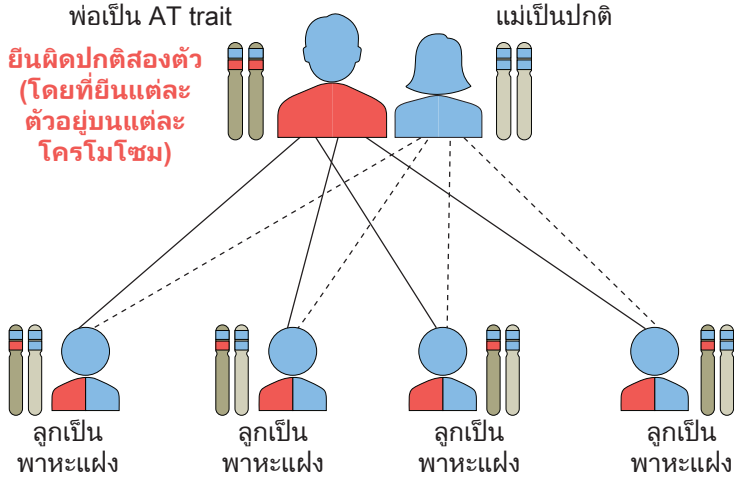


**หากทั้งพ่อและแม่มีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกันสำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:**

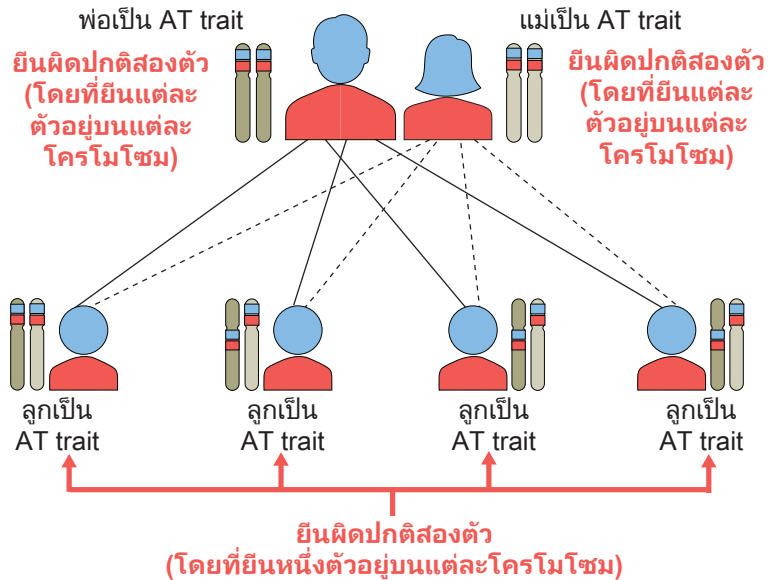
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (มีความผิดปกติของยีนสี่ตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียที่มีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นปกติโดยไม่มีความผิดปกติของยีนใด ๆ



หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนบนแต่ละโครโมโซม แต่อีกฝ่ายเป็นปกติไม่ได้มีความผิดปกติของยีน ลูกทุกคนจะเป็นพาหะ



หากทั้งพ่อและแม่มีความผิดปกติของยีนบนแต่ละโครโมโซม ลูกทุกคนจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย



## ความผิดปกติของยีนสามตัว

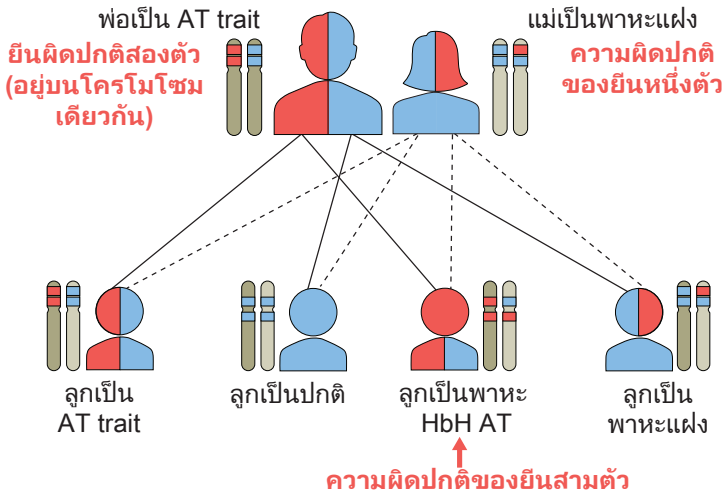
หากคุณมีความผิดปกติของยีนสามตัว แสดงว่าคุณเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช (HbH AT)

### หมายความว่าอย่างไร

อาการและภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ที่คุณประสบจะขึ้นอยู่กับประเภทของความผิดปกติของยีนที่คุณมี

ผู้ที่เป็น **โรคฮีโมโกลบินเอชแบบไม่มีการขาดหายไปของยีน (non-deletional HbH)** มีแนวโน้มที่จะมีความรุนแรงของโรคน้อยกว่าผู้ที่มียีนอัลฟาธาลัสซีเมียขาดหายไป (**deletional HbH**)

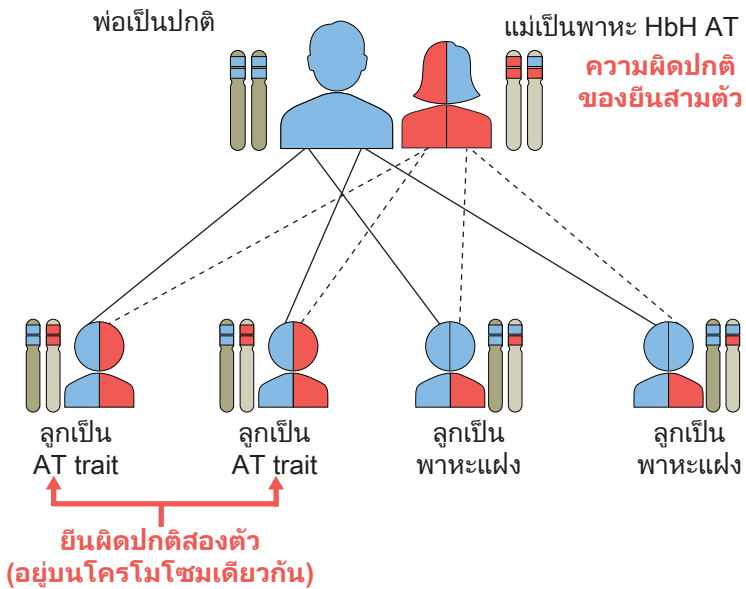
คุณอาจมีภาวะโลหิตจางเพียงเล็กน้อยหรืออาจมีอาการรุนแรงมากพอที่จะทำให้คุณต้องได้รับ **การให้เลือด** เป็นประจำตั้งแต่อายุยังน้อย



### หากคุณมีลูก จะมีความเสี่ยงอย่างไร

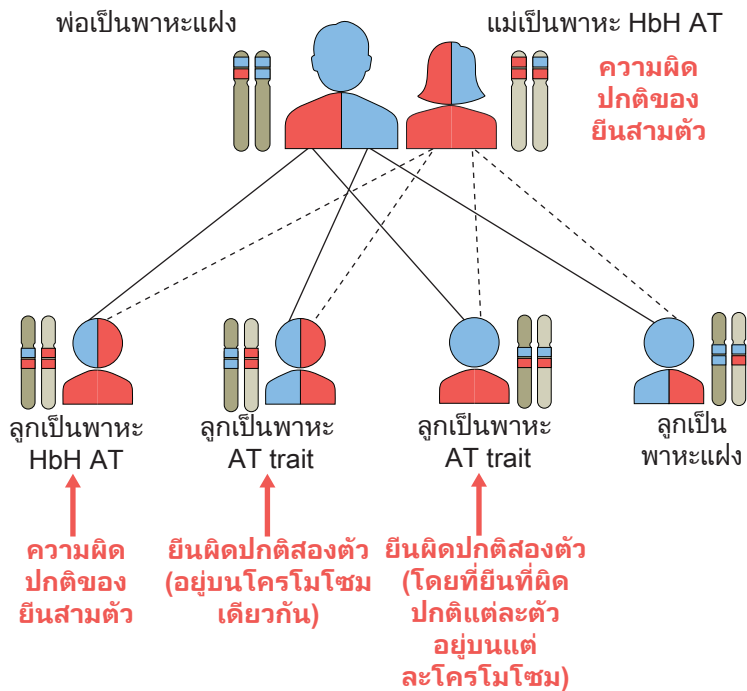
หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสามตัว แต่อีกฝ่ายเป็นปกติที่ไม่ได้มีความผิดปกติของยีนสำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นพาหะแฝง (มีความผิดปกติของยีนหนึ่งตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน)



หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสามตัว และอีกฝ่ายมีความผิดปกติของยีนหนึ่งตัวสำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

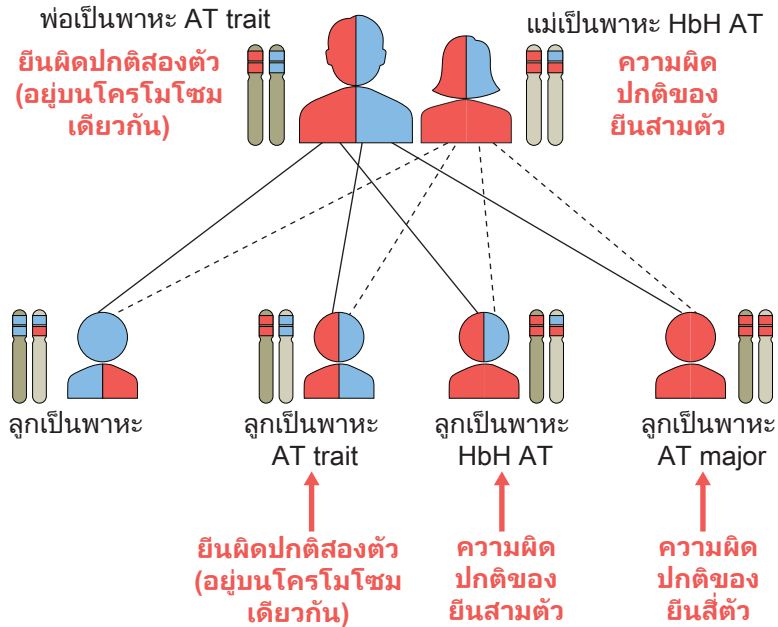
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นพาหะแฝง (มีความผิดปกติของยีนหนึ่งตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเรด (มีความผิดปกติของยีนสองตัว)
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว)



**หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสามตัว และอีกฝ่ายมีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน**

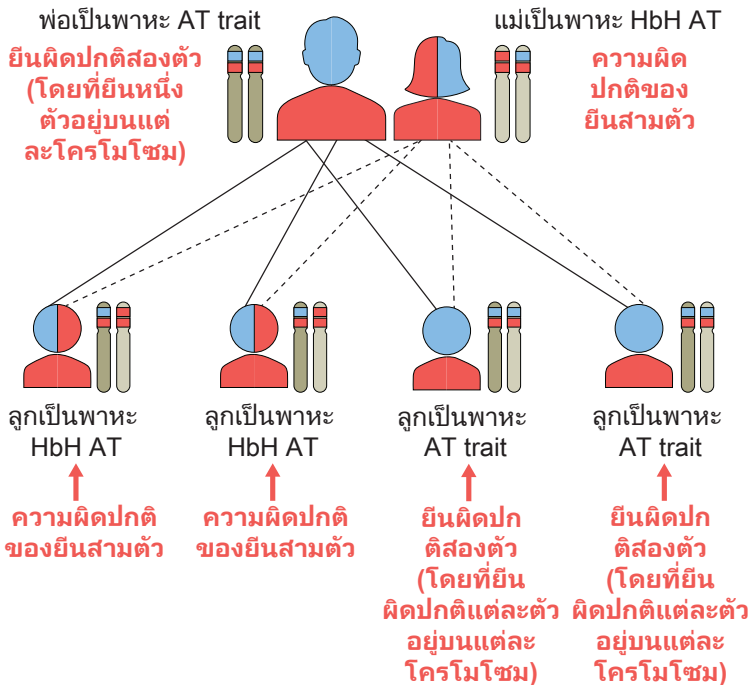
สำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นพาหะแฝง (มีความผิดปกติของยีนหนึ่งตัว)
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน)
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว)
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (มีความผิดปกติของยีนสี่ตัว)



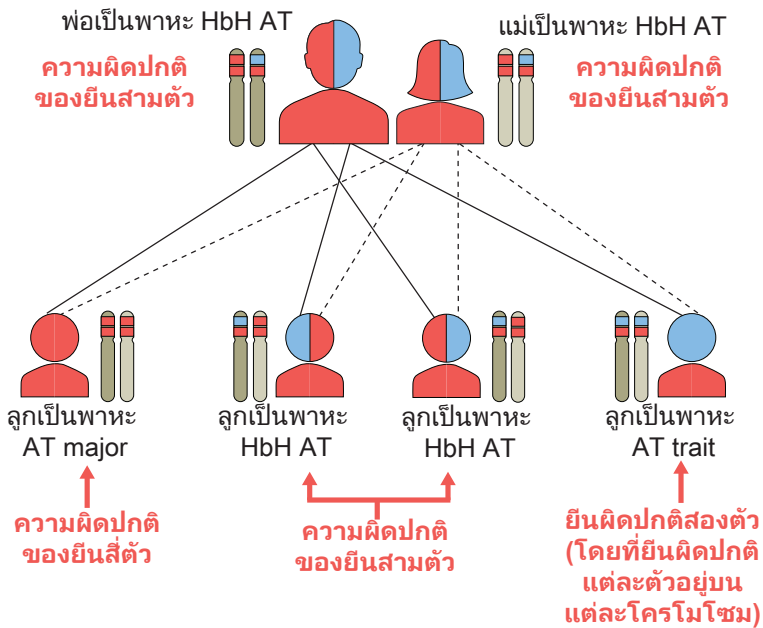
หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสามตัว และอีกฝ่ายมีความผิดปกติของยีนสองตัว โดยแต่ละโครโมโซมมี ยีนผิดปกติหนึ่งตัวสำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนสองตัว โดยแต่ละโครโมโซมมียีนหนึ่งตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว)



หากทั้งพ่อและแม่มีความผิดปกติของยีนสามตัวสำหรับการตั้งครรรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว)
- 1 ใน 4 (25%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (มีความผิดปกติของยีนสี่ตัว)





## ความผิดปกติจากยีนส์ตัว

หากคุณมีความผิดปกติของยีนส์ตัว คุณไม่มียีนที่สร้างสายอัลฟาโกลบินได้อย่างเหมาะสม สถานการณ์นี้เรียกว่า **อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major)** หรือ **โรคฮีโมโกลบินบาร์ท (Hb Barts Disease)** ภาวะนี้ถือเป็นภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียที่รุนแรงที่สุด

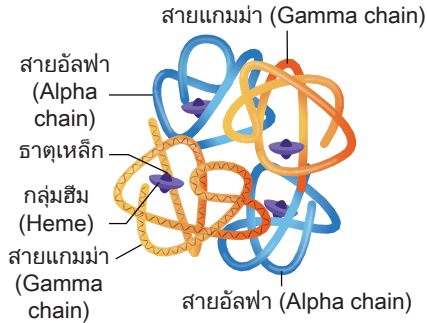
### หมายความว่าอย่างไร

เมื่อทารกเริ่มพัฒนาขึ้นในครรภ์ ฮีโมโกลบินประเภทแรกที่ร่างกายของทารกได้สร้างขึ้นก็คือ **embryonic Hb (ฮีโมโกลบินของตัวอ่อน)** ซึ่งไม่สามารถเอาสายอัลฟาโกลบินใด ๆ ภายใต้อายุ 16 สัปดาห์ ทารกจะเริ่มสร้างฮีโมโกลบินอีกประเภทหนึ่งที่มีชื่อว่า **fetal Hb (ฮีโมโกลบินของทารก)** ซึ่งต้องการสายอัลฟาโกลบิน

ทารกที่มีความผิดปกติของยีนส์ตัวจะไม่สามารถสร้างสายอัลฟาโกลบินได้ ดังนั้นจึงไม่มีการสร้างฮีโมโกลบินประเภท fetal Hb แต่กลับสร้างฮีโมโกลบินอีกประเภทหนึ่งขึ้นแทน นั่นคือ Hb Barts (ฮีโมโกลบินบาร์ท) ทารกจะมีภาวะโลหิตจางรุนแรงและจะเสียชีวิตในครรภ์หากไม่ได้รับการบำบัดรักษา แพทย์เรียกภาวะนี้ว่า **'hydrops fetalis (ภาวะทารกบวมน้ำ)'** (หรือเรียกสั้น ๆ ว่า 'hydrops')

อาจเป็นไปได้ที่จะให้เลือดเซลล์เม็ดเลือดแดงในขณะยังอยู่ในครรภ์ในการรักษา (ซึ่งเรียกว่า **การให้เลือดเด็กในครรภ์ (intrauterine transfusion)**) ดังนั้นจึงมีโอกาสเพิ่มสูงขึ้นอย่างมากที่เด็กจะมีชีวิตอยู่จนกระทั่งคลอด อย่างไรก็ตาม ทารกอาจจะมีความเสี่ยงต่อการคลอดก่อนกำหนด

นอกจากนี้ คุณยังจะต้องได้รับการติดตามเฝ้าระวังสุขภาพของคุณตลอดระยะเวลาของการตั้งครรภ์ ทีมแพทย์ของคุณจะทำทุกอย่างที่สามารถทำได้เพื่อลดความเสี่ยงของการเกิดภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ สำหรับทั้งตัวคุณและทารก

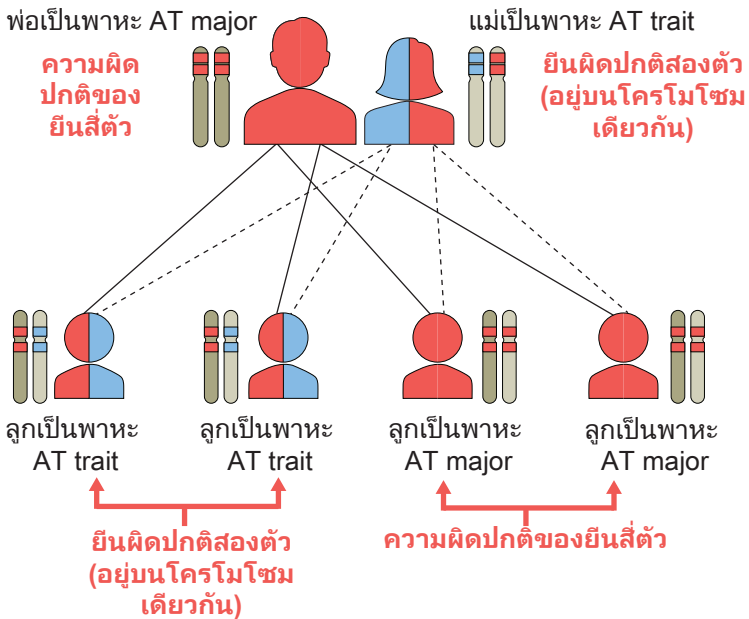


**ฮีโมโกลบินของทารก (Fetal Hb) ประกอบด้วยสายฮีโมโกลบินชนิดแอมมา และอัลฟา หากไม่สามารถผลิตสายแอลฟาได้ สายแอมมาจะสร้างฮีโมโกลบินที่ผิดปกติชนิดหนึ่งขึ้น เรียกว่า ฮีโมโกลบินบาร์ท (Hb Barts)**

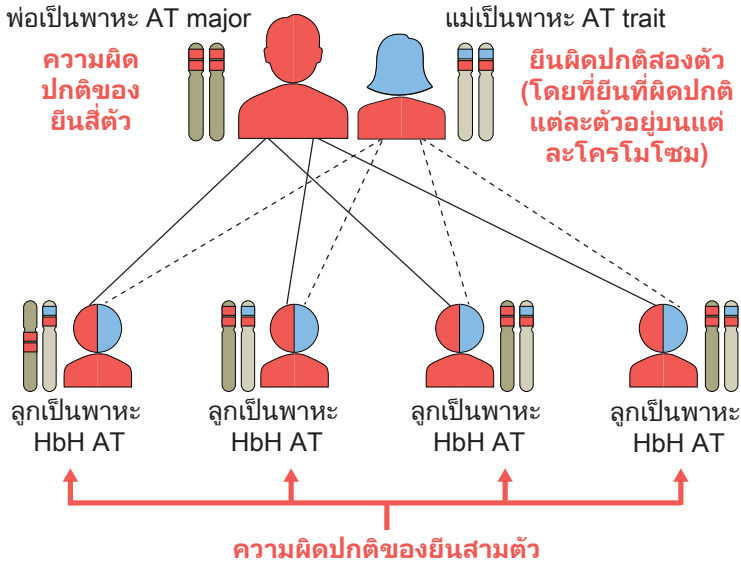
## หากคุณมีลูก จะมีความเสี่ยงอย่างไร

หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสี่ตัว และอีกฝ่ายมีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน สำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (มีความผิดปกติของยีนสี่ตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (มีความผิดปกติของยีนอัลฟาธาลัสซีเมียสองตัวบนโครโมโซมเดียวกัน)

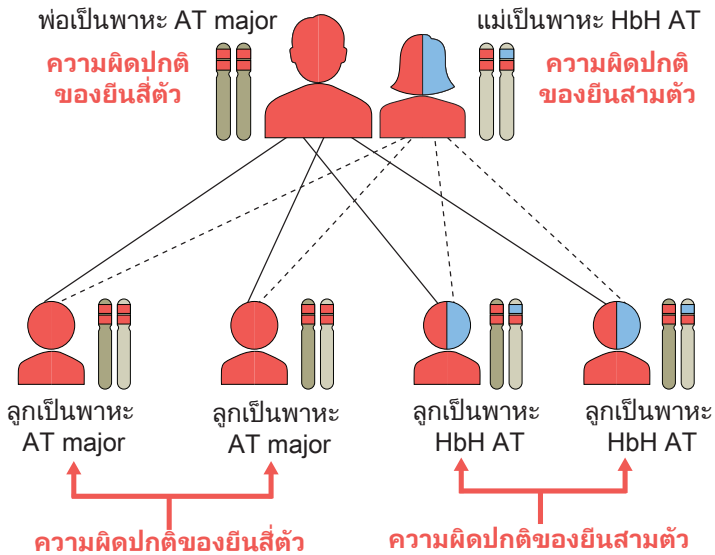


หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนเดี่ยว และอีกฝ่ายมีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมที่ต่างกัน เด็กทุกคนจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮช (มีความผิดปกติของยีนสามตัว)



หากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งมีความผิดปกติของยีนสี่ตัว และอีกฝ่ายเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว) สำหรับการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง จะมีโอกาส:

- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (มีความผิดปกติของยีนสี่ตัว)
- 1 ใน 2 (50%) ที่ลูกจะเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว)



## การคัดกรองและการวินิจฉัยโรค

### การคัดกรองทารกแรกเกิด

ในบางประเทศ จะมีการตรวจเลือดเพื่อตรวจหาธาลัสซีเมียสำหรับทารกแรกเกิดทุกคน พยาบาลจะแทงเข็มเล็ก ๆ เข้าที่สันเท้าของทารกและดูดเลือดออกมาหนึ่งหยด วิธีการนี้นำมาใช้เพื่อตรวจหาภาวะทางพันธุกรรมอื่น ๆ ด้วย

การตรวจนี้อาจจะไม่พบความผิดปกติของยีนหนึ่งตัวหรือสองตัว แต่มีแนวโน้มที่จะตรวจพบอัลฟาธาลัสซีเมียที่มีฮีโมโกลบินเฮซ (ความผิดปกติของยีนสามตัว) (กรุณาดูในหน้า 14)

### การตรวจวินิจฉัยโรคในเด็กและผู้ใหญ่

แพทย์อาจให้มีการตรวจหาภาวะธาลัสซีเมียเนื่องจากคุณ (หรือลูกของคุณ) แสดงให้เห็นอาการบางอย่างของอัลฟาธาลัสซีเมีย หรือหากการตรวจเลือดเป็นประจำแสดงให้เห็นว่าคุณหรือลูกของคุณมีภาวะโลหิตจางที่มีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็กกว่าปกติ (microcytic anemia) ในระดับไม่รุนแรง

บ่อยครั้งที่แพทย์อาจตรวจหาภาวะขาดธาตุเหล็กก่อนเนื่องจากเป็นสาเหตุที่มักพบบ่อยของภาวะโลหิตจางที่มีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็กกว่าปกติ (microcytic anemia) แพทย์จะทำการตรวจอื่น ๆ เพื่อตรวจหาอัลฟาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินเฮซและอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait) (กรุณาดูในหน้า 29)

การตรวจวินิจฉัยเหล่านี้ไม่สามารถแสดงให้เห็นว่ามียีนอัลฟาธาลัสซีเมียจำนวนกี่ตัวที่ได้รับผลกระทบ

เพื่อทราบการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมที่แท้จริง คุณจะต้องได้รับการตรวจดีเอ็นเอด้วยการตรวจตัวอย่างเลือด

### ความกังวลและคำถามของฉัน

จดบันทึกคำถามของคุณเกี่ยวกับอัลฟาธาลัสซีเมียที่คุณเป็นอยู่เพื่อพูดคุยกับแพทย์ของคุณ

## การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

ก่อนทำการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย คุณอาจได้รับการเสนอให้ **บริการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์** บริการนี้มีจุดประสงค์เพื่อให้คุณเข้าใจเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองต่าง ๆ ที่คุณอาจต้องทำการตรวจและผลการตรวจมีความหมายอย่างไร

โดยปกติ คู่สามีภรรยาที่มีความผิดปกติของยีนสองตัวบนโครโมโซมเดียวกันหรือความผิดปกติของยีนสามตัว (อัลฟาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินเฮช) จะต้องตรวจดีเอ็นเอด้วย

เจ้าหน้าที่ให้คำปรึกษาจะให้ความช่วยเหลืออย่างต่อเนื่องหลังการตรวจ หากผลการตรวจแสดงว่ามีความเสี่ยงที่เด็กอาจมีความผิดปกติของยีนสามตัวหรือสี่ตัว คุณจะสามารถพูดคุยเกี่ยวกับตัวเลือกต่าง ๆ เมื่อทำการวางแผนการตั้งครรภ์

คู่สามีภรรยาบางคู่ตัดสินใจทำ **การปฏิสนธิในอกร่างกาย (in vitro fertilization)** (ยังเรียกอีกชื่อหนึ่งคือ IVF หรือ ‘เด็กหลอดแก้ว’) เพื่อสามารถตรวจทางพันธุกรรมก่อนที่จะนำไข่ที่ได้รับการปฏิสนธิฝังไว้ในมดลูก การตรวจทางพันธุกรรมสามารถทำให้แน่ใจได้ว่าทารกไม่ได้เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major) (ดูในหน้า 20) หรือไม่มี ความผิดปกติของยีนอัลฟาธาลัสซีเมียใด ๆ ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรมนี้จะขึ้นอยู่กับความผิดปกติของยีนที่พ่อแม่ของทารกมีอยู่

## การตรวจคัดกรองการตั้งครรภ์

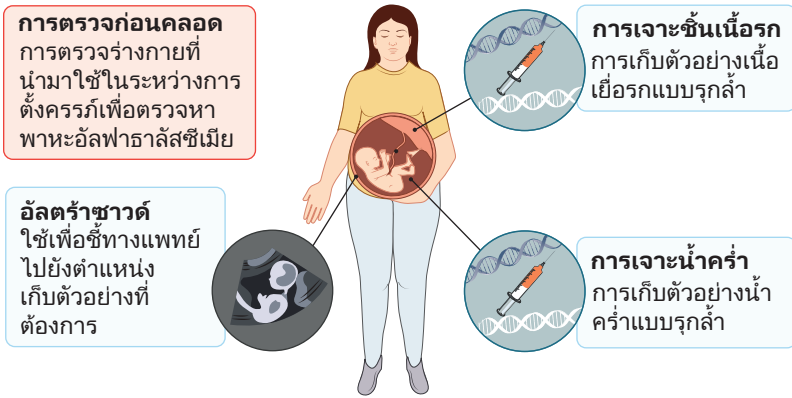
หากคุณตั้งครรภ์แล้ว แพทย์จะต้องการให้มีการตรวจทางพันธุกรรมตั้งแต่ช่วงเริ่มแรกของการตั้งครรภ์ เพื่อที่ว่าลูกของคุณจะได้รับการบำบัดรักษาก่อนคลอด การตรวจดังกล่าวจะช่วยป้องกันปัญหาการคลอดก่อนกำหนดและภาวะแทรกซ้อนที่ร้ายแรงต่าง ๆ ที่อาจมีต่อมารดา

หากมีความเสี่ยงว่าทารกอาจเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major) แพทย์จะแนะนำให้ทำการตรวจทารกขณะที่ยังอยู่ในครรภ์ มีหลากหลายวิธีสำหรับการตรวจ:

- การเก็บตัวอย่างเลือดจากสายสะดือ (**cordocentesis**)
- การเจาะน้ำคร่ำที่อยู่รอบ ๆ ทารกในครรภ์ (**amniocentesis**)
- การเจาะชั้นเนื้อรก (**chorionic villus sampling**)

การตรวจแบบใดที่คุณต้องตรวจจะขึ้นอยู่กับช่วงระยะเวลาการตั้งครรภ์ของคุณ การตรวจทั้งหมดจะมีความเสี่ยงต่อการแท้งลูกได้ในระดับหนึ่ง ดังนั้นแพทย์ที่ดูแลคุณจะแนะนำให้ตรวจเฉพาะกรณีที่น่าจะเป็นอย่างมากเท่านั้น

การวิเคราะห์ทางอัลตราซาวด์อาจนำมาใช้และปัจจุบันมีการตรวจแบบไม่รุกล้ำ (non-invasive tests) ด้วยวิธีต่าง ๆ ซึ่งอยู่ระหว่างการศึกษา เช่น การตรวจดีเอ็นเอทารกในครรภ์ (fetal DNA) ที่พบในเลือดแม่ การตรวจเหล่านี้อาจเป็นประโยชน์ในอนาคต แต่ปัจจุบันยังไม่มีคำแนะนำเพียงพอที่จะใช้สำหรับการตรวจหาธาลัสซีเมียและให้ผลการตรวจที่ผิดพลาดในระดับที่สูง



### คำศัพท์ที่มักใช้บ่อย

**การเก็บตัวอย่างแบบรุกล้ำ (Invasive sampling)**  
หมายถึง การเก็บตัวอย่างเนื้อเยื่อหรือสารน้ำภายในร่างกาย การเก็บตัวอย่างทำได้โดยการตัดเอาผิวหนังหรือรูเปิดในร่างกาย (body opening)

**ทารกและอัลฟาราลัสซีเมียเมเจอร์** ความพิการแต่กำเนิดมีแนวโน้มที่จะเกิดขึ้นกับทารกที่เป็นอัลฟาราลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major) แม้ว่าได้รับการให้เลือดตั้งแต่ในครรภ์แล้วก็ตาม ความพิการแต่กำเนิดที่พบบ่อยที่สุด ได้แก่ ความผิดปกติเล็กน้อยในอวัยวะเพศของเด็กชาย ยกตัวอย่าง รูเปิดของท่อปัสสาวะ (รูที่คุนปัสสาวะผ่าน) อาจอยู่ด้านใต้ขององคชาติ ภาวะนี้เรียกว่า รูเปิดท่อปัสสาวะต่ำกว่าปกติ (hypospadias) และสามารถแก้ไขได้ด้วยการผ่าตัดศัลยกรรม

เด็กทารกประมาณ 1 ใน 6 คน (ประมาณ 17%) มีภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด ภาวะเหล่านี้จะแตกต่างกันไปตามระดับความรุนแรงของความผิดปกติ ตัวอย่าง เช่น มีมือที่มีขนาดไม่เท่ากัน หรือ ส่วนของเท้าข้างหนึ่งที่มีพัฒนาการไม่เต็มที่

ทารกที่มี **อัลฟาราลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major)** (กรุณาดูในหน้า 20) ที่ไม่ได้รับการให้เลือดในครรภ์ (intrauterine transfusion) ก่อนคลอดจะมีแนวโน้มเสียชีวิตในครรภ์

เจ้าหน้าที่ให้คำปรึกษาของคุณอาจช่วยให้คุณผ่านช่วงเวลาที่ยากลำบากนี้ไปได้ โดยการช่วยคุณตัดสินใจว่าควรตั้งครรถ์ต่อไปหรือไม่ ซึ่งการให้คำปรึกษานี้จะขึ้นอยู่กับผลการตรวจ ไม่มีคำตอบใดที่สามารถตอบคำถามของคุณได้ทุกคู่ การตัดสินใจจะขึ้นอยู่กับปัจจัยต่างๆ มากมาย ที่รวมถึงปัจจัยด้านวัฒนธรรม สังคม จิตวิญญาณ และความเชื่อทางศาสนา

### **การตั้งครรภ์**

หญิงตั้งครรภ์ที่เป็นอัลฟาราลัสซีเมียจำเป็นต้องได้รับการดูแลเป็นพิเศษในระหว่างระยะการตั้งครรภ์ของเธอ ภาวะโลหิตจางสามารถมีอาการรุนแรงเพิ่มมากขึ้นได้ (กรุณาดูในหน้า 29) นอกจากนี้ ภาวะหนึ่ง ที่เรียกว่า **ภาวะครรภ์-เป็นพิษ (pre-eclampsia)** ยังพบบ่อยขึ้นซึ่งอาจทำให้เสียชีวิตได้หากไม่ได้ตรวจพบ สัญญาณของภาวะครรภ์เป็นพิษจะรวมถึงการมีความดันโลหิตสูงและมีโปรตีนในปัสสาวะ (สัญญาณที่แสดงการทำลายตับหรือไต)

หญิงตั้งครรภ์จะได้รับการตรวจเป็นประจำในระหว่างการตั้งครรภ์และมักจะได้รับประทานยาเพื่อลดความดันโลหิต



## อาการและการบำบัดรักษา

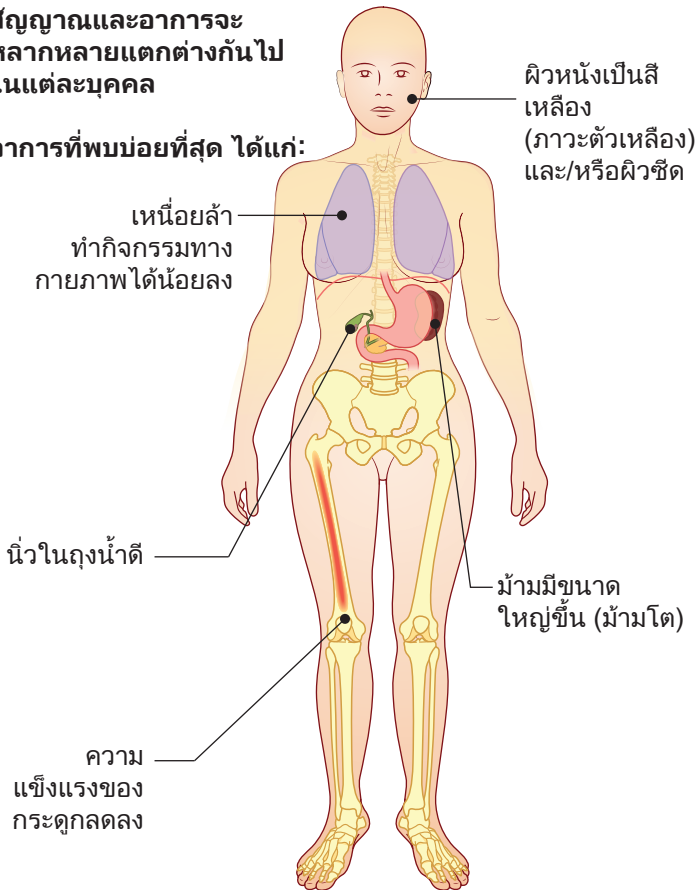
### อัลฟาธาลัสซีเมียจะส่งผลกระทบต่อฉันหรือลูกของฉันอย่างไร

อาการของภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียจะหลากหลายแตกต่างกันไปตามประเภทของอัลฟาธาลัสซีเมียที่คุณมีอยู่ บุคคลบางคนอาจไม่มีอาการใด ๆ ในขณะที่บางคนอาจมีอาการรุนแรงที่ต้องรักษาตลอดชีวิต

ภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ได้แก่ ปัญหาด้านสุขภาพที่เกิดจากโรคนี้ (อัลฟาธาลัสซีเมีย) หรือ จากการรักษา ภาวะแทรกซ้อนยังหลากหลายแตกต่างกันไป ซึ่งมีตั้งแต่ระดับเล็กน้อยไปจนถึงระดับรุนแรง

**สัญญาณและอาการจะ  
หลากหลายแตกต่างกันไป  
ในแต่ละบุคคล**

**อาการที่พบบ่อยที่สุด ได้แก่:**



**พาหะแฝง (Silent carrier)** (หน้า 9) เนื่องจากเป็นพาหะแฝง ดังนั้นคุณจะได้ไม่มีอาการใด ๆ ของอัลฟาธาลัสซีเมียและไม่มีปัญหาสุขภาพที่เกี่ยวข้องกับอัลฟาธาลัสซีเมียนี้

**อัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait)** (หน้า 10) กรณีเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียอาการอาจหลากหลายแตกต่างกันไป ซึ่งมีตั้งแต่ไม่มีอาการใด ๆ เลย ไปจนถึงมี **ภาวะโลหิตจางชนิดไม่รุนแรง (mild anemia)** ภาวะนี้สามารถทำให้มีอาการเหนื่อยล้าโดยเฉพาะอย่างยิ่งหลังออกกำลังกายและผิวหนังซีด รวมถึงอาจรู้สึกอ่อนแรง

**อัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ** (หน้า 14) อาการอาการและภาวะแทรกซ้อนอาจรุนแรงมากยิ่งขึ้นในผู้ที่เป็อัลฟาธาลัสซีเมียที่มีฮีโมโกลบินผิดปกติ ซึ่งรวมถึง ภาวะโลหิตจางต่ำและม้ามโตผิดปกติ มีนิ่วในถุงน้ำดี พัฒนาการของกระดูกผิดปกติ ภาวะลิ่มเลือด และภาวะเหล็กเกิน (กรุณาดูด้านล่าง)

**อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major)** (หน้า 20) เด็กและผู้ใหญ่ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major) จะต้องได้รับการบำบัดรักษาเป็นประจำเพื่อป้องกันภาวะโลหิตจางที่รุนแรง นอกจากนี้ยังมีความเสี่ยงต่อภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ทั้งหมดที่สามารถเกิดขึ้นได้กับอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (กรุณาดูด้านล่าง)

## โรคโลหิตจาง (Anemia)

ผู้ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ และ อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ที่มีความรุนแรงมากขึ้นนี้จะมีภาวะโลหิตจางที่รุนแรงซึ่งทำให้เกิดอาการเหนื่อยล้ามากขึ้น หายใจลำบาก อ่อนแรง และเวียนศีรษะ ในบางครั้งโรคโลหิตจางอาจรุนแรงมากขึ้นตามอายุของผู้ป่วยและเมื่อร่างกายอยู่ในภาวะเครียด: ยกตัวอย่าง เช่น หากคุณมีการติดเชื้อหรืออยู่ในระหว่างการตั้งครรภ์

ทารกแรกเกิดที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ อาจมีภาวะโลหิตจางแต่โดยปกติมักจะไม่ต้องการการบำบัดรักษาเป็นประจำ เด็กและผู้ใหญ่ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major) จะต้องได้รับการบำบัดรักษาเป็นประจำสำหรับภาวะโลหิตจาง

**การบำบัดรักษา** การบำบัดรักษาที่สำคัญสำหรับการรักษาโรคโลหิตจางก็คือ **การให้เลือด** การถ่ายเลือดจะให้เซลล์เม็ดเลือดแดงที่แข็งแรง

**ฉันจำเป็นต้องได้รับการให้เลือดบ่อยเพียงใด** ความถี่บ่อยในการ

ให้เลือดแก่ผู้ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ (มีความผิดปกติของยีนสามตัว) จะหลากหลายแตกต่างกันไป ซึ่งขึ้นอยู่กับความรุนแรงของภาวะโลหิตจางและยังขึ้นอยู่กับอายุของผู้ป่วยอีกด้วย ผู้ป่วยบางคนที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียที่มี



ชนิดฮีโมโกลบินเฮซ จะต้องได้รับการให้เลือดเป็นประจำเมื่ออายุของผู้ป่วยเข้าสู่วัยรุ่นหรือเข้าสู่อายุ 20 ปีขึ้นไป

ผู้ป่วยที่เป็นพาหะ **อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major)** (มีความผิดปกติของยีนสี่ตัว กรณาดูในหน้า 20) จะต้องได้รับการให้เลือดเป็นประจำตลอดชีวิต อาจต้องมีการให้เลือดเป็นประจำทุกสองสัปดาห์

คุณจะได้รับเลือดผ่านท่อพลาสติกขนาดเล็กที่สอดใส่เข้าไปในหลอดเลือดบนแขนของคุณ การให้เลือดแก่ผู้ป่วยโดยปกติมักจะดำเนินการในโรงพยาบาลหรือคลินิกพิเศษที่มีความเชี่ยวชาญโรคเลือด สามารถให้เลือดแก่ทารก เด็ก และผู้ใหญ่ได้ การให้เลือดจะใช้เวลาสองสามชั่วโมงในแต่ละครั้ง

นอกจากนี้ บางครั้งแพทย์อาจสั่งจ่ายยากรดโฟลิกชนิดเม็ดให้กับผู้ป่วยเพื่อช่วยบรรเทาภาวะโลหิตจาง กรดโฟลิกเป็นวิตามินชนิดหนึ่งที่ช่วยให้มีการสร้างเซลล์เม็ดเลือดแดง

## ภาวะตับโตและม้ามโต

อัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ และอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ สามารถก่อให้เกิดภาวะตับและม้ามโตกว่าปกติและทำให้คุณรู้สึกอึดอัดท้องได้ และคุณยังอาจมีอาการปวดร่วมด้วย ภาวะนี้เกิดขึ้นเนื่องจากม้ามต้องทำงานหนักเพื่อขจัดเซลล์เม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติออกจากร่างกาย และตับต้องทำงานหนักเพื่อดำเนินการกับผลิตภัณฑ์ของเสียที่ส่งผลจากการทำงานดังกล่าว

**การบำบัดรักษา** หากภาวะม้ามโตทำให้เกิดความรู้สึกอึดอัดและอาการปวด คุณอาจต้องได้รับการผ่าตัดศัลยกรรมเพื่อกำจัดม้ามออก การกำจัดม้ามออกนี้ เราเรียกว่า **การผ่าตัดม้าม (splenectomy)** นอกจากนี้ การให้เลือดยังช่วยลดขนาดของม้ามโตให้เล็กลงได้ ผู้ป่วยที่เคยได้รับการผ่าตัดม้ามอาจมีความเสี่ยงมากขึ้นต่อการติดเชื้อ โลหิตแพทย์ และศัลยแพทย์ทั่วไปของคุณจะพูดคุยกับคุณเกี่ยวกับความเสี่ยงและประโยชน์ที่จะได้รับจากการผ่าตัด

## นิ่วในถุงน้ำดี

ร่างกายจะสร้างนิ่วในถุงน้ำดีขึ้นเนื่องจากมีสารบิลิรูบิน (bilirubin) (ผลิตภัณฑ์ของเสียชนิดหนึ่งที่เกิดจากการดำเนินการกับเลือดแดง) อยู่ในระดับสูง ผู้ป่วยบางรายที่มีนิ่วในถุงน้ำดีจะไม่แสดงอาการใด ๆ แต่บางคนอาจรู้สึกท้องป่องและเจ็บป่วย (อาเจียน) และมีอาการปวดท้อง

**การบำบัดรักษา** โดยปกติ การบำบัดรักษามักจะต้องรักษาด้วยการส่องกล้องผ่าตัดช่องท้อง (laparoscopic surgery) (บางครั้งเรียกว่า keyhole หรือ bandaid surgery) เพื่อกำจัดนิ่วในถุงน้ำดีของคุณ การส่องกล้องผ่าตัดช่องท้อง (keyhole surgery) นี้โดยปกติแล้วคุณจะสามารถฟื้นตัวได้อย่างรวดเร็วเนื่องจากแผลผ่าตัดมีขนาดเล็ก

## พัฒนาการของกระดูกผิดปกติ

โดยปกติ เซลล์เม็ดเลือดแดงจะถูกผลิตขึ้นโดยเนื้อเยื่อภายในกระดูกที่มีชื่อว่า **ไขกระดูก** เมื่อเป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย เซลล์เม็ดเลือดแดงที่หมุนเวียนในร่างกายจะมีจำนวนน้อยลงและมีฮีโมโกลบินน้อยกว่าปกติ ด้วยความพยายามที่จะสร้างเม็ดเลือดแดงนี้ จึงทำให้ไขกระดูกทำงานมากเกินไปและผลิตเซลล์เม็ดเลือดแดงให้ได้มากขึ้น แต่เนื่องจากเม็ดเลือดแดงมีความผิดปกติ ดังนั้นจึงทำให้เสียชีวิตและไม่ได้ช่วยแก้ไขปัญหามภาวะโลหิตจาง เนื่องจากไขกระดูกพยายามที่จะรักษาภาวะโลหิตจางอย่างต่อเนื่อง ดังนั้นไขกระดูกจึงขยายระดับและการขยายระดับของไขกระดูกนี้เองจึงเป็นสาเหตุให้กระดูกมีขนาดใหญ่ขึ้นโดยเฉพาะอย่างยิ่งในส่วนบริเวณใบหน้าที่ทำให้มีหน้าผาก 'โหนก' และคิ้ว และขากรรไกรกว้าง แพทย์ของคุณอาจเรียกอาการเหล่านี้ว่า **โหนก (bossing)**

เมื่อเป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย ยังอาจทำให้แขนขาสั้นลงกว่าปกติได้ เนื่องจากกระดูกยาว (long bones) หยุดการเจริญเติบโตก่อนเวลาอันควร นอกจากนี้ กระดูกยังมีลักษณะอ่อนแอและแตกหักง่ายขึ้น แพทย์ของคุณอาจเรียกอาการเหล่านี้ว่า **โรคกระดูกพรุน (osteoporosis)** หรือ **โรคกระดูกบาง (osteopenia)**

**การบำบัดรักษา** หากคุณหรือลูกของคุณเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ หรืออัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ คุณจะต้องได้รับการตรวจสุขภาพเป็นประจำเพื่อตรวจพบพัฒนาการที่ผิดปกติของกระดูกได้ตั้งแต่เนิ่น ๆ การให้เลือดเป็นประจำและการรักษาภาวะเหล็กเกินโดยปกติแล้วจะช่วยป้องกันปัญหากระดูกได้ (กรุณาดูในหน้า 34 และ 35)

## ภาวะลิ่มเลือด

ผู้ที่ เป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย จะมีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นเล็กน้อยต่อการเกิดลิ่มเลือด ความเสี่ยงจะสูงขึ้นในผู้ที่ได้เคยรับการผ่าตัดม้ามและความเสี่ยงจะเพิ่มสูงขึ้นตามอายุ ในผู้หญิงมักพบภาวะลิ่มเลือดบ่อยกว่าในผู้ชาย

**การบำบัดรักษา** การรักษาภาวะลิ่มเลือดจะหลากหลายแตกต่างกันไปแต่อาจรวมถึงการให้ยาแอสไพรินหรือยาป้องกันไม่ให้เกิดลิ่มเลือดที่มีขนาดยาต่ำ ยาเหล่านี้เรียกว่า **ยาต้านการแข็งตัวของเลือด (anticoagulants)**

## แผลที่ขา

อัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ สามารถทำให้เกิดปัญหาในการเยียวยารักษาบาดแผลได้ บาดแผลแม้เพียงเล็กน้อยบนขาโดยเฉพาะอย่างยิ่งบริเวณข้อเท้าจะไม่สามารถรักษาให้หายขาดและอาจทำให้มีการติดเชื้อและต้องได้รับยาปฏิชีวนะ

## ภาวะเหล็กเกิน

ภาวะเหล็กเกิน (Iron Overload) เป็นภาวะแทรกซ้อนที่มักพบบ่อยในผู้ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ และอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ โดยปกติ เมื่อเซลล์เม็ดเลือดแดงที่มีอายุมากมีการแตกสลายไปในร่างกาย ธาตุเหล็กที่ถูกปลดปล่อยออกมานั้น ร่างกายจะนำกลับไปใช้ใหม่ในเซลล์ใหม่ ๆ เมื่อผู้ป่วยได้รับการให้เลือดเป็นประจำ ก็จะทำให้เกิดปัญหาภาวะเหล็กเกินได้เนื่องจากเลือดบริจาคก็ยังมีธาตุเหล็กด้วย ภาวะเหล็กเกินจะเกิดขึ้นเมื่อมีปริมาณธาตุเหล็กมากเกินไปในร่างกายของคุณ นอกจากนี้ยังเกิดขึ้นได้ในผู้ที่รับอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ ผู้ที่ไม่ได้รับการให้เลือดแต่เกิดขึ้นในอัตราที่ช้ากว่า การสะสมของธาตุเหล็กจะเกิดขึ้นเนื่องจากไขกระดูกที่ทำงานมากเกินไปจะส่งสัญญาณไปยังระบบทางเดินอาหารให้ดูดซับธาตุเหล็กจากอาหารมากขึ้น สถานการณ์นี้จะเกิดขึ้นเนื่องจากร่างกายพยายามแก้ไขปัญหาลอहितจางด้วยการสร้างเซลล์เม็ดเลือดแดงมากขึ้นและกระบวนการทำงานนี้จำเป็นจะต้องมีธาตุเหล็ก

**เหตุใดภาวะเหล็กเกินจึงถือเป็นปัญหาสุขภาพ** ธาตุเหล็กจำนวนมากเกินไปจะเป็นพิษต่อร่างกาย เนื่องจากร่างกายไม่สามารถกำจัดธาตุเหล็กเหล่านี้ได้ เมื่อเวลาผ่านไป ธาตุเหล็กที่มีมากเกินไปจะมีปริมาณเพิ่มขึ้นเรื่อย ๆ และสามารถทำลายอวัยวะต่าง ๆ ของคุณ

การสะสมของธาตุเหล็กสามารถทำลายตับได้ เนื้อเยื่อตับที่ถูกทำลายจะถูกแทนที่ด้วยเนื้อเยื่อเส้นใย (fibrous tissue) ซึ่งยังเรียกอีกชื่อหนึ่งว่า เนื้อเยื่อแผลเป็น (scar tissue) กระบวนการนี้เรียกว่า **พังพืด (fibrosis)** การศึกษาวิจัยพบว่าประมาณ 1 ใน 5 (20%) ของผู้ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ จะมีเนื้อเยื่อตับที่ถูกแทนที่ด้วยเนื้อเยื่อเส้นใย (พังพืด)\* หากกระบวนการสร้างพังพืดรุนแรงยิ่งขึ้น อาจทำให้กลายเป็นโรคตับแข็งและโรคตับวายได้

\*Chan LKL, Mak VWM, Chan SCH et al. Liver complications of haemoglobin H disease in adults. *British Journal of Haematology* 2020;192:171–8.

ภาวะหัวใจเต้นผิดจังหวะสามารถก่อให้เกิดความเสียหายต่อหัวใจที่นำไปสู่การมีภาวะหัวใจเต้นผิดจังหวะ (arrhythmia) และสุดท้ายกลายเป็นภาวะหัวใจวายได้

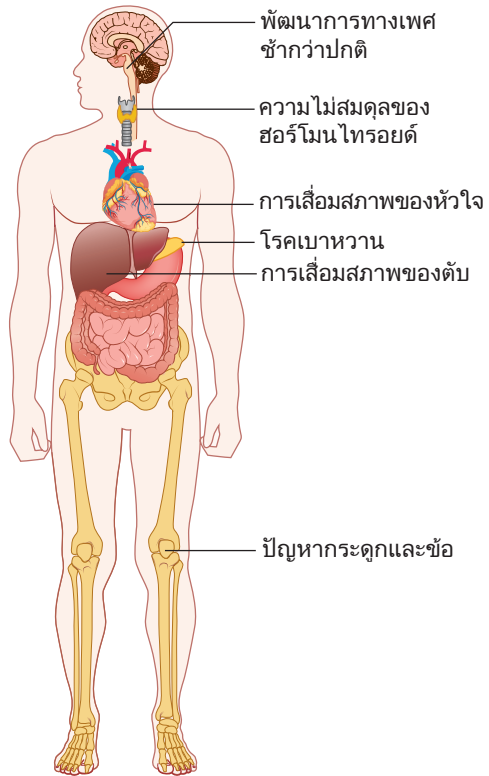
นอกจากนี้ยังก่อให้เกิดความเสียหายต่อกระดูกและข้อของคุณด้วย ผู้ที่เป็นพาหะ อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ และอัลฟาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเฮซ มีแนวโน้มที่

จะมีภาวะกระดูกอ่อนแอ (โรคกระดูกพรุน) ซึ่งส่วนหนึ่งเป็นผลเนื่องมาจากภาวะธาลัสซีเมีย แต่ภาวะหัวใจเต้นยังมีสาเหตุเพราะธาตุเหล็กสามารถสะสมอยู่ในกระดูกและก่อให้เกิดความเสียหายได้

ภาวะหัวใจเต้นสามารถส่งผลกระทบต่อระดับฮอร์โมนได้ด้วย ระดับฮอร์โมนไทรอยด์ของคุณอาจมีระดับต่ำที่ทำให้คุณรู้สึกเหนื่อยล้า น้ำหนักเพิ่มขึ้น และท้องผูกได้ คุณยังอาจมีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นในการเกิดโรคเบาหวาน เนื่องจากธาตุเหล็กส่งผลกระทบต่อการผลิตอินซูลินในตับอ่อนซึ่งควบคุมระดับน้ำตาลในเลือดของคุณ

หากคุณได้รับการให้เลือด คุณอาจมีฮอร์โมนเพศอยู่ในระดับต่ำได้ ในกรณีของเด็กที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย (AT) สถานการณ์นี้อาจหมายถึงว่า พัฒนาการทางเพศของเด็กช้ากว่าปกติ สถานการณ์นี้พบน้อยลงในปัจจุบันเนื่องจากเด็กจำนวนมากที่มีภาวะโลหิตจางและระดับธาตุเหล็กได้รับการจัดการอย่างดีภายหลังการวินิจฉัยภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย

### ภาวะหัวใจเต้นสามารถส่งผลกระทบต่อร่างกายได้ในหลากหลายช่องทาง



**การบำบัดรักษา** เพื่อป้องกันปัญหาทั้งหมดที่มีสาเหตุมาจากความเป็นพิษของธาตุเหล็ก ดังนั้นอาจจำเป็นต้องมีการควบคุมระดับธาตุเหล็กของคุณซึ่งเรียกว่า **คีเลชันบำบัด (chelation therapy)** คีเลชันบำบัดมีสามประเภท คุณได้รับการบำบัดด้วยการฉีดเข้าหลอดเลือดดำอย่างต่อเนื่อง (โดยฉีดเข้าหลอดเลือดดำโดยตรง) ทางผิวหนัง (เข้าใต้ผิวหนัง) หรือ ทางปาก (ด้วยการให้ทางปาก) แพทย์จะพูดคุยกับคุณเกี่ยวกับตัวเลือกของคีเลชันบำบัดและผลข้างเคียงที่อาจเกิดขึ้น

แพทย์จะติดตามเฝ้าระดับธาตุเหล็กของคุณด้วยการตรวจเลือด หากดูเหมือนว่าจะมีระดับสูง คุณอาจต้องได้รับการตรวจ MRI (การตรวจด้วยคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า) เพื่อวัดค่าความเข้มข้นของธาตุเหล็กในตับและ/หรือในหัวใจของคุณ ซึ่งจะแสดงให้เห็นว่าคุณจำเป็นต้องได้รับการทำคีเลชันบำบัดหรือไม่



**สำคัญ:** หากแพทย์ของคุณระบุว่าคุณจะต้องได้รับการทำคีเลชันบำบัด เป็นสิ่งสำคัญที่คุณจะต้องปฏิบัติตามคำแนะนำของแพทย์ ภาวะเหล็กเกินอาจทำให้เสียชีวิตได้

### ทีมดูแลสุขภาพของคุณ

ภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียเป็นภาวะด้านสุขภาพที่ซับซ้อนและจะต้องได้รับการดูแลจากแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ การบำบัดรักษาของคุณควรอยู่ภายใต้การจัดการของศูนย์แพทย์เฉพาะทางด้านโรคเลือดและอยู่ภายใต้การดูแลของผู้ให้คำปรึกษาที่เป็น **โลหิตแพทย์ (hematologist)**

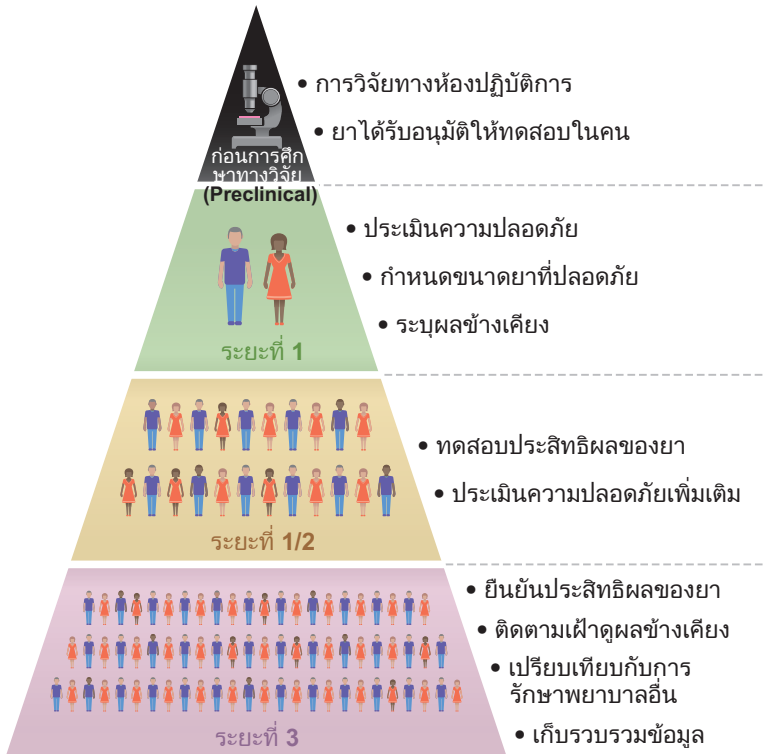
(แพทย์ที่เชี่ยวชาญในการรักษาโรคเลือดและความผิดปกติของเลือด)

ศูนย์แพทย์เฉพาะทางมักจะมีพยาบาลผู้เชี่ยวชาญทางคลินิกด้านธาลัสซีเมียซึ่งคุณสามารถติดต่อได้ ในกรณีที่คุณอยู่ที่บ้านและหากมีข้อสงสัยใด ๆ



## การวิจัยทางคลินิก

หากคุณสนใจในการบำบัดใหม่ ๆ คุณอาจต้องการสอบถามแพทย์ของคุณเกี่ยวกับ การวิจัยทางคลินิก การรักษาพยาบาลใหม่ ๆ ทั้งหมดจะต้องผ่านการทดสอบในการวิจัยทางคลินิก การรักษาพยาบาลใหม่ ๆ ต้องผ่านการทดสอบหลายระยะก่อนที่จะสามารถพิสูจน์ว่าได้ผลดีกว่าการรักษาพยาบาลเดิมที่ใช้อยู่และนำไปใช้ในการดูแลที่เป็นกิจวัตร การรักษาพยาบาลที่แสดงให้เห็นประสิทธิภาพที่ดีขึ้นนี้จะขยับระดับไปยังระยะถัดไปของการศึกษาวิจัยเฉพาะในกรณีที่เป็นการรักษาที่ปลอดภัยและก็แสดงให้เห็นความมีประสิทธิภาพในการรักษา



## การรักษาใหม่ ๆ สำหรับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย

### การชะลอเวลาการแตกทำลายของเซลล์เม็ดเลือดแดง

ได้มีการศึกษาวิจัยบางงานที่กำลังศึกษาเกี่ยวกับการรักษาภาวะโลหิตจางในผู้ที่ เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียด้วยการให้ยารักษาเพื่อลดการทำลายของเซลล์เม็ดเลือดแดง

ยา mitapivat เป็นยาตัวใหม่ที่กำลังอยู่ระหว่างการทดสอบในคนที่มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียหรือที่มีภาวะเบต้าธาลัสซีเมีย ซึ่งเป็นยาเม็ดที่คุณรับประทานวันละสองครั้ง ยาชนิดนี้เคยนำมาใช้รักษาภาวะทางพันธุกรรมอีกภาวะหนึ่งที่ทำให้เกิดโรคโลหิตจางแล้วที่เรียกว่า ภาวะการพร่องเอนไซม์ pyruvate kinase

การรักษาด้วยยานี้จะช่วยกระตุ้นเอนไซม์ชนิดหนึ่งที่เป็นเพื่อให้เซลล์เม็ดเลือดแดงทำงานได้อย่างเหมาะสม ผลการวิจัยก่อนหน้านี้แสดงให้เห็นว่าอาจสามารถลดความรุนแรงของโรคโลหิตจางในผู้ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียที่ไม่ต้องการได้รับการให้เลือดเป็นประจำ ที่ผ่านมาผลข้างเคียงที่มักพบ ได้แก่ นอนหลับยาก ปวดศีรษะ และวิงเวียน

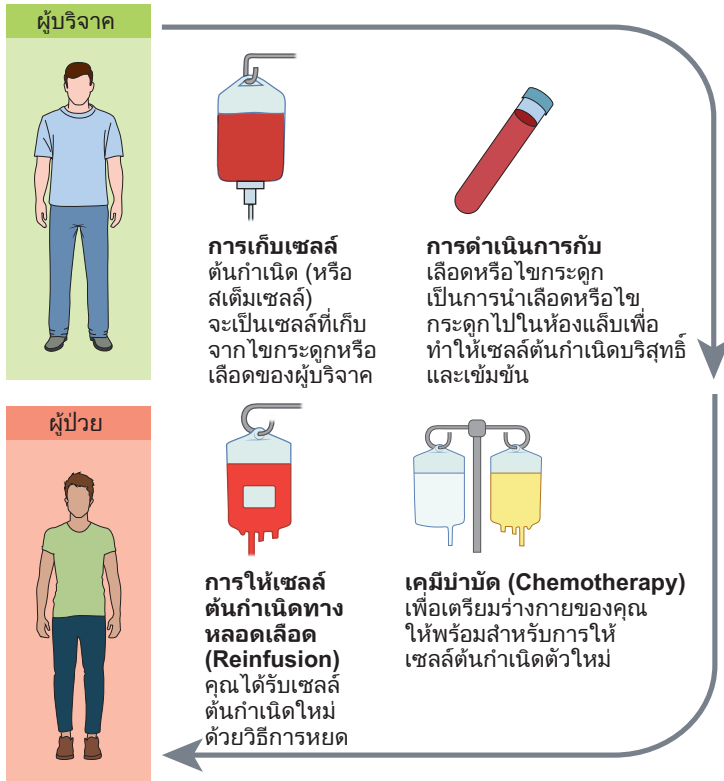
ยา mitapivat อยู่ระหว่างการทดสอบในเฟส 3 โดยการทดสอบกับคนที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียทั้งกับผู้ที่ต้องการและไม่ต้องการได้รับการให้เลือดเป็นประจำ

### การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด (Stem Cell Transplant)

วิธีเดียวที่จะสามารถรักษาโรคอัลฟาธาลัสซีเมียได้คือ ด้วย การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด ที่ได้รับจากผู้บริจาค ปัจจุบันการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดหรือสเต็มเซลล์นี้เหมาะสำหรับผู้ที่ เป็นพาหะ อัลฟาธาลัสซีเมีย เมเจอร์ เนื่องจากการบำบัดรักษาด้วยวิธีนี้มีผลข้างเคียงมากมายซึ่งผลข้างเคียงบางอย่างในจำนวนนี้อาจทำให้เสียชีวิตได้

เซลล์ต้นกำเนิด (stem cells) เป็นเซลล์ที่อยู่ในไขกระดูกที่สามารถพัฒนากลายเป็นเซลล์เม็ดเลือดประเภทต่าง ๆ ในร่างกายได้ที่รวมถึงเซลล์เม็ดเลือดแดง

เมื่อคุณได้รับการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด เซลล์ต้นกำเนิดในไขกระดูกของคุณจะถูกทำลายและแทนที่ด้วยเซลล์ที่แข็งแรงสมบูรณ์ที่ได้รับจากผู้บริจาค ผู้บริจาคต้องเป็นผู้ที่มีเซลล์เม็ดเลือดที่ใกล้เคียงกับของคุณและมักจะเป็นคนในครอบครัวใกล้ชิด



วัตถุประสงค์ก็คือเพื่อให้เซลล์ต้นกำเนิดของผู้บริจาคเริ่มต้นการเติบโตภายในไขกระดูกของคุณและให้เซลล์ต้นกำเนิดใหม่แทนที่เซลล์ของคุณ กระบวนการนี้เรียกว่า 'อัตราการนำมาปลูกถ่ายติดสำเร็จ (engraftment)' เซลล์ต้นกำเนิดใหม่นี้จะผลิตเซลล์เม็ดเลือดประเภทต่าง ๆ ทั้งหมดที่รวมถึงเซลล์เม็ดเลือดแดงที่สมบูรณ์แข็งแรง

คุณมีความเสี่ยงสูงมากที่จะเกิดการติดเชื้อในช่วงนี้ จนกว่าเซลล์ต้นกำเนิดใหม่เหล่านี้ได้เริ่มต้นทำงาน ดังนั้น คุณจะต้องได้รับการดูแลรักษาแบบแยกต่างหากเป็นระยะเวลาช่วงหนึ่งภายหลังการฉีดเซลล์ต้นกำเนิดเข้าร่างกายของคุณ

## การอยู่กับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย

ผู้ป่วยบางรายที่มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียรู้อยู่แล้วว่าโรคนี้มีอยู่ในครอบครัวของพวกเขา แต่สำหรับบางคนนี่ถือเป็นเรื่องที่ไม่คาดคิดเมื่อแพทย์วินิจฉัยว่ามีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย เนื่องจากมีอาการโรคโลหิตจางหรือเมื่อทารกได้รับการวินิจฉัยหลังคลอดได้ไม่นาน การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์สามารถช่วยให้คุณเข้าใจเกี่ยวกับภาวะของคุณและความเกี่ยวข้องต่าง ๆ ที่รวมถึงความเสี่ยงที่มีต่อลูกของคุณที่อาจมีในอนาคต

คุณอาจมีคำถามมากมาย การศึกษาค้นคว้าเกี่ยวกับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียและศึกษาเกี่ยวกับสถานการณ์ของคุณเองให้มากที่สุดจะสามารถทำได้นั้นถือเป็นสิ่งสำคัญ

ภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียเป็นภาวะที่ซับซ้อนและสับสนได้ง่าย การจดรายการสิ่งต่าง ๆ ที่คุณจำเป็นต้องรู้หรือคำถามต่าง ๆ ที่คุณต้องการสอบถามและนำติดตัวไปด้วยในการพบแพทย์ของคุณอาจช่วยคุณได้ นอกจากนี้การที่คุณมีผู้ติดตามไปด้วยนั้นอาจช่วยให้คุณสามารถเปรียบเทียบการจดโน้ตภายหลังการพบแพทย์ได้

## ฉันควรบอกให้คนอื่นรู้หรือไม่

คุณควรบอกให้คนทั่วไปรู้ว่าคุณเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเมื่อใด คำตอบง่าย ๆ ก็คือ เมื่อใดก็ตามที่คุณพร้อมส่วนใหญ่แล้ว หากคุณไม่ต้องการ คุณไม่จำเป็นต้องบอกให้คนอื่นรู้ แต่คุณจำเป็นต้องเปิดเผยกับคนรักของคุณหากคุณคิดที่จะเริ่มต้นครอบครัวในอนาคต และคนรักของคุณจะต้องได้รับการตรวจด้วยเช่นกัน

การพูดคุยเกี่ยวกับปัญหาทางพันธุกรรมอาจเป็นเรื่องลำบากใจ บางครั้งคนทั่วไปจะรู้สึกว่าเป็นความผิดของตนเอง แต่คุณไม่สามารถควบคุมยีนที่ได้รับถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ คุณสามารถใช้จุลสารฉบับนี้เพื่อช่วยให้คนอื่นเข้าใจมากขึ้นเกี่ยวกับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย



**สำคัญ:** การดำรงชีวิตให้มีสุขภาพแข็งแรงเป็นสิ่งสำคัญสำหรับทุกคน เมื่อคุณมีภาวะธาลัสซีเมีย การมีสุขภาพแข็งแรงเป็นสิ่งที่สำคัญอย่างยิ่ง

วิธีที่ดีที่สุดในการหลีกเลี่ยงภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ก็คือ การยึดมั่นปฏิบัติตามกำหนดตารางเวลาการรักษาพยาบาลและไปตรงตามนัดสำหรับการตรวจสุขภาพของคุณ



**สำคัญ:** ให้ติดต่อแพทย์ของคุณทันทีหากคุณมีสัญญาณที่ชี้แสดงถึงการติดเชื้อหรือความเจ็บป่วยอื่น ๆ และให้แน่ใจว่าปัจจุบันคุณได้รับวัคซีนล่าสุด – โดยเฉพาะอย่างยิ่งหากคุณได้รับการผ่าตัดม้าม

### อาหารที่คุณควรรับประทาน

เป็นสิ่งสำคัญที่จะต้องดูแลสุขภาพโดยทั่วไปของคุณ รับประทานอาหารที่ดี

ผู้ที่มีภาวะธาลัสซีเมียบ่อยครั้งที่มีมักจะมียาปริมาณวิตามินและแร่ธาตุต่าง ๆ เช่น สังกะสี อยู่ในระดับต่ำ ซึ่งบางส่วนอาจเป็นเพราะโรคโลหิตจางและบางส่วนอาจเป็นเพราะระดับธาตุเหล็กมีอยู่ระดับสูง และการรักษานั้นก็เพื่อเป็นการกำจัดธาตุเหล็ก แพทย์ของคุณอาจให้อาหารเสริมกับคุณ

แพทย์บางท่านอาจแนะนำให้หลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กแต่แพทย์บางคนอาจคิดว่าอาหารเหล่านี้มีผลกระทบเพียงเล็กน้อยในการป้องกันภาวะเหล็กเกิน สิ่งที่ดีที่สุดคือพูดคุยกับทีมดูแลสุขภาพด้านภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียของคุณเกี่ยวกับอาหารที่คุณควรรับประทาน

### ออกกำลังกายเพื่อกระดูกที่สมบูรณ์แข็งแรง

การออกกำลังกายเป็นประจำให้ประโยชน์มากมายต่อร่างกาย การออกกำลังกายช่วยให้อารมณ์ดีและช่วยเสริมสร้างกระดูกของคุณ หลีกเลี่ยงเครื่องดื่มแอลกอฮอล์และการสูบบุหรี่โดยเด็ดขาด

### ขอความช่วยเหลือหากจำเป็น

สอบถามคำถามและแจ้งให้ทีมดูแลสุขภาพของคุณทราบเกี่ยวกับประเด็นใดก็ตามที่ทำให้คุณกังวลใจ ทีมดูแลสุขภาพจะรู้ถึงความซับซ้อนของภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียและยินดีที่จะตอบคำถามเดิมที่คุณเคยถามมากกว่าหนึ่งครั้ง



## คำถามสำหรับสอบถามแพทย์ของคุณ

ภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียประเภทใดที่ฉัน/ลูกของฉันมีอยู่

มีจำนวนยีนผิดปกติกี่ตัว

เป็นความผิดปกติของยีนแบบขาดหายไปหรือแบบไม่ขาดหายไป

ความเกี่ยวข้องของความผิดปกติของยีนอะไรบ้างที่ฉันมี

ภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียจะส่งผลกระทบต่ออย่างไรต่อฉัน/ลูกของฉัน

ฉัน/ลูกของฉันจำเป็นต้องได้รับการรักษาพยาบาลเป็นประจำหรือไม่

ผลข้างเคียงของการรักษาพยาบาลที่อาจจะเกิดขึ้นได้มีอะไรบ้าง

ภาวะแทรกซ้อนอะไรบ้างที่อาจมีและมีแนวโน้มจะเกิดขึ้นมากน้อยเพียงใด

โอกาสความน่าจะเป็นที่ฉันจะมีลูกที่มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียมีมากน้อยเพียงใด

มีสิ่งใดที่สามารถทำได้เพื่อลดความเสี่ยงของการมีลูกที่มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียหรือไม่

ลูกของฉันที่มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียจะสามารถมีลูกได้หรือไม่และพวกเขาจำเป็นต้องรู้ข้อมูลล่วงหน้าหรือไม่

คุณสามารถจดบันทึกชื่อและข้อมูลติดต่อของแพทย์  
พยาบาล และเจ้าหน้าที่ฝ่ายสนับสนุนอื่น ๆ ได้ที่นี่

ชื่อ .....

บทบาทหน้าที่ .....

โทรศัพท์ .....

อีเมล .....

ชื่อ .....

บทบาทหน้าที่ .....

โทรศัพท์ .....

อีเมล .....

ชื่อ .....

บทบาทหน้าที่ .....

โทรศัพท์ .....

อีเมล .....

## คำอธิบายเกี่ยวกับคำและวลี

**IVF** ย่อมาจาก in vitro fertilization (การปฏิสนธิภายนอกร่างกาย) ยังรู้จักในอีกชื่อคือ 'เด็กหลอดแก้ว' เป็นกระบวนการนำเซลล์ไข่ของผู้หญิงมาปฏิสนธิภายนอกมดลูกและจากนั้นนำกลับ ไปฝังไว้ในมดลูก เทคนิคนี้จะทำให้สามารถตรวจคัดกรองตัวอ่อนเพื่อตรวจหาภาวะทางพันธุกรรมได้

**กรดโฟลิก (Folic acid)** คือ วิตามินบีชนิดหนึ่งที่สำคัญสำหรับการผลิตเซลล์เม็ดเลือดแดง บางครั้งได้นำมาใช้เพื่อลดอาการโลหิตจางในผู้ที่มภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย

**การกลายพันธุ์ (Mutation)**  
การเปลี่ยนแปลงที่เกิดขึ้นในยีน

**การกลายพันธุ์ Cis** ในกรณีเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait) การกลายพันธุ์นี้จะหมายถึงการมียีนผิดปกติสองตัวอยู่บนโครโมโซมเดียวกัน

**การกลายพันธุ์** ในกรณีเป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait) การกลายพันธุ์นี้จะหมายถึงการมียีนผิดปกติสองตัวอยู่บนโครโมโซมที่ต่างกัน

**การขาดหายไปของยีน (Deletional)**  
ความผิดปกติของยีนแบบขาดหายไป (deletional gene change) ในภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย ก็คือ การขาดหายไปของยีนอย่างสิ้นเชิง

**การตรวจคัดกรอง (Screening)** คือ การตรวจหาโรคที่จำเพาะโรคหนึ่งในบุคคลที่ไม่มีอาการของโรค

**การถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Inheritance)** คือ การส่งต่อยีนไปยังลูกของคุณ

**การประเมินฮีโมโกลบิน (Hb assessment)** คือ การตรวจเลือดที่นำมาใช้เพื่อทราบถึงประเภทและจำนวนของฮีโมโกลบินที่มีในตัวอย่างเลือด

**การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด (Stem Cell Transplant)** คือ การรักษาพยาบาลแบบเข้มข้นอย่างหนึ่งเพื่อรักษาความผิดปกติของเลือดบางประเภท การรักษาขึ้นอยู่กับระยะ การศึกษาวิจัยที่อาจช่วยบำบัดรักษาภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ ได้

**การผ่าตัดแบบเปิด (Open surgery)**  
เป็นการผ่าตัดปกติทั่วไปซึ่งทำการผ่าตัดด้วยการเปิดแผลขนาดใหญ่หนึ่งแผล

**การผ่าตัดม้าม (Splenectomy)** การผ่าตัดเพื่อตัดเอาม้ามออก

**การวิจัยทางคลินิก (Clinical trial)** การศึกษาวิจัยทางคลินิกประเภทหนึ่งเพื่อศึกษาเกี่ยวกับในการตรวจ การรักษาพยาบาล หรือหัตถการทางการแพทย์ใหม่ ๆ ที่นำมาใช้ในผู้ป่วย การวิจัยทางคลินิกเหล่านี้อาจพิจารณาว่าการรักษาพยาบาลมีความปลอดภัย มีผลข้างเคียง หรือให้ผลดีมากขึ้นเพียงใด

**การส่องกล้องผ่าตัดของท้อง (Laparoscopic surgery)** คือ การทำการผ่าตัดที่มีบาดแผลขนาดเล็ก ๆ หลายบาดแผล ดังนั้นการฟื้นตัวของผู้ป่วยจึงมักจะฟื้นตัวได้เร็วกว่าปกติ บางครั้งจะเรียกว่า keyhole surgery

**การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic counseling)** ขั้นตอนกระบวนการหนึ่งที่จะช่วยให้บุคคลเรียนรู้ที่จะยอมรับในสถานการณ์การมีภาวะทางพันธุกรรมในครอบครัวและเข้าใจถึงความเสี่ยงของการส่งต่อภาวะดังกล่าวไปยังลูก



**การให้เลือด (Blood transfusion)** การได้รับเลือดบริจาคผ่านทางกรงให้สารน้ำแบบหยด (drip) (การฉีดเข้าทางหลอดเลือดดำ) เข้าไปในกระแสเลือดของคุณโดยตรง

**การให้เลือดทารกในครรภ์ (Intrauterine transfusion)** คือ เทคนิคหนึ่งที่ทำให้ทารกที่กำลังเจริญเติบโตสามารถได้รับเซลล์เม็ดเลือดแดงในขณะที่ยังอยู่ในครรภ์

**ไขกระดูก (Bone marrow)** สารที่มีลักษณะพรุนคล้ายฟองน้ำที่อยู่ในส่วนตรงกลางของกระดูกที่ซึ่งมีการผลิตเซลล์เม็ดเลือดต่าง ๆ

**ความผิดปกติแบบ (Non-deletional)** เป็นความผิดปกติของยีนอย่างหนึ่ง กล่าวคือมีการเปลี่ยนแปลงของยีนมากกว่าที่จะเป็นการขาดหายไปของยีน เช่น มีข้อผิดพลาดในรหัสพันธุกรรม

**คีเลชันบำบัด (Chelation therapy)** การบำบัดที่นำมาใช้เพื่อกำจัดโลหะส่วนเกินต่าง ๆ ออกจากร่างกาย ซึ่งในกรณีของภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียนี้ก็คือการกำจัดธาตุเหล็ก

**โครโมโซม (Chromosomes)** เป็นสายดีเอ็นเอที่มีลักษณะเป็นเส้นยาวที่ขดเป็นเกลียว ในเซลล์ของคนจะมีโครโมโซม 23 คู่และโครโมโซมหนึ่งตัวของแต่ละคู่จะได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากแม่หรือพ่อแต่ละฝ่าย แต่ละโครโมโซมจะมียีนเป็นจำนวนมาก

**เซลล์เม็ดเลือดแดง** คือ เซลล์เม็ดเลือดประเภทหนึ่งที่สำคัญออกซิเจนไปเลี้ยงส่วนต่าง ๆ ของร่างกาย

**ดีเอ็นเอ (DNA)** คือ รหัสพันธุกรรมที่เป็นพิมพ์เขียวของสิ่งมีชีวิตสำหรับการพัฒนาและการทำงานของสิ่งมีชีวิต ยีนและโครโมโซมจะประกอบด้วยดีเอ็นเอ

**ตับ (Liver)** คือ อวัยวะหนึ่งของร่างกายที่จัดการกับผลิตภัณฑ์ของเสียภายหลังการเกิดภาวะการแตกของเม็ดเลือดแดง (hemolysis)

**ทางหลอดเลือดดำ (Intravenous)** เข้าไปในหลอดเลือดดำโดยตรง

**เทรต (Trait) (ก)** เป็นคุณลักษณะทางพันธุกรรมอย่างหนึ่ง (ข) เป็นความผิดปกติของยีนสองตัวของโรคธาลัสซีเมียชนิดอัลฟา

**น้ำในถุงน้ำดี (Gallstones)** คือ ก้อนแข็ง ๆ ที่สามารถก่อตัวขึ้นได้ในถุงน้ำดีของคุณและทำให้มีอาการปวด ในผู้ที่มีภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย น้ำในถุงน้ำดีจะเกิดขึ้นจากสารบิลิรูบิน (ผลิตภัณฑ์พลอยได้จากการทำลายเซลล์เม็ดเลือดแดงที่มีอายุมากหรือที่ถูกทำลายเสียหาย) ที่มีมากเกินไป

**บิลิรูบิน (Bilirubin)** คือ สารเคมีที่มีสีชนิดหนึ่งที่ถูกผลิตขึ้นเมื่อเซลล์เม็ดเลือดแดงมีอายุมากและถูกทำลายเสียหาย

**โปรตีน (Protein)** คือ โมเลกุลประเภทหนึ่งที่มีสายพอลิเพปไทด์ (polypeptide chain) อย่างน้อยหนึ่งสาย (สายกรดอะมิโนที่เชื่อมต่อเข้าด้วยกัน) เป็นส่วนประกอบซึ่งได้รวมเข้ากันเป็นรูปร่างสามมิติ

**พังผืด (Fibrosis)** เนื้อเยื่อปกติในร่างกายที่มีลักษณะแข็งทื่อและหนาขึ้น ภาวะเหล่านี้ในภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียสามารถก่อให้เกิดพังผืดที่ตับได้

**พาหะ (Carrier)** คำนี้ได้นำมาใช้เพื่อหมายถึงบุคคลที่นำพาและส่งต่อยีนผิดปกติที่เกี่ยวข้องกับโรคใดโรคหนึ่ง แต่บุคคลที่เป็นพาหะนี้ไม่ได้เป็นโรคดังกล่าว

**พาหะแฝง (Silent carrier)** มียีนผิดปกติหนึ่งตัวจากจำนวนยีนสี่ตัวที่มีรหัสพันธุกรรมสำหรับสายอัลฟาฮีโมโกลบิน คุณไม่ได้เป็นโรคแต่คุณสามารถส่งต่อยีนผิดปกติไปยังลูกของคุณได้ ยังเรียกในอีกชื่อว่า AT minima

**เฟอร์ริติน (Ferritin)** คือ โปรตีนประเภทหนึ่งที่จัดเก็บธาตุเหล็กไว้ภายในเซลล์ในร่างกายของคุณ

**ภาวะกระดูกบาง (Osteopenia)** คือ การบางลงของกระดูกที่ไม่ได้รุนแรงเท่ากับภาวะกระดูกพรุน

### ภาวะกระดูกพรุน (Osteoporosis)

คือ การบางลงของกระดูกที่ทำให้กระดูกอ่อนแอและทำให้กระดูกมีแนวโน้มที่จะแตกหักได้ง่าย

### ภาวะครรภ์เป็นพิษ (Pre-eclampsia)

คือ ภาวะแทรกซ้อนอย่างหนึ่งของการตั้งครรภ์ที่สามารถเกิดขึ้นพร้อมกับภาวะทารกบวมน้ำ (hydrops fetalis) ภาวะนี้อาจทำให้เสียชีวิตได้หากไม่ได้ตรวจพบและบำบัดรักษา สัญญาณที่เกิดขึ้นในมารดา ได้แก่ มีระดับความดันโลหิตสูงและพบโปรตีนในปัสสาวะ

### ภาวะตับโต (Hepatomegaly) ภาวะที่ตับมีขนาดใหญ่ขึ้น

ภาวะตัวเหลือง (Jaundice) คือ การที่ผิวหนังมีสีเหลืองและดวงตาเป็นสีขาวซึ่งมีสาเหตุมาจากการมีสารบิลิรูบิน (bilirubin) ในร่างกายมากเกินไป

ภาวะทางพันธุกรรม (Genetic condition) คือ ภาวะอย่างหนึ่งที่เกิดขึ้นจากการเปลี่ยนแปลงของยีนหนึ่งตัวหรือหลายตัว

ภาวะทารกบวมน้ำ (Hydrops fetalis) คือ ภาวะที่รุนแรงอย่างหนึ่งที่สามารถเกิดขึ้นได้กับทารกในครรภ์ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมีย เมเจอร์ ซึ่งทำให้เกิดการสะสมของสารน้ำอย่างผิดปกติในร่างกายและอาจทำให้เสียชีวิตได้

ภาวะเม็ดเลือดแดงแตก (Hemolysis) คือ การแตกของเซลล์เม็ดเลือดแดงและการปลดปล่อยส่วนประกอบภายในของเม็ดเลือดแดงเข้าไปในของไหลที่อยู่โดยรอบ (เช่น เลือด)

ภาวะไมโครไซโตซิส (Microcytosis) หมายถึง 'เซลล์ขนาดเล็ก' ผู้ที่เป็นอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait) อาจมีเซลล์เม็ดเลือดแดงขนาดเล็กกว่าปกติซึ่งอาจรู้สึกสับสนกับโรคโลหิตจางที่เกิดจากการขาดธาตุเหล็ก

ภาวะลิ่มเลือดอุดตัน (Thrombosis) คือ การแข็งตัวของเลือด

### ภาวะเหล็กเกิน (Iron overload)

คือ ภาวะแทรกซ้อนอย่างหนึ่งของโรคอัลฟาธาลัสซีเมียซึ่งมีธาตุเหล็กสะสมในร่างกายมากเกินไปและก่อให้เกิดความเสียหาย

ม้าม (Spleen) คือ อวัยวะในร่างกายที่เป็นส่วนหนึ่งของระบบภูมิคุ้มกันและรับผิดชอบในการทำลายเซลล์เม็ดเลือดแดงที่มีอายุมากและเสื่อมสลายแล้ว

ม้ามโต (Splenomegaly) ภาวะที่ม้ามมีขนาดใหญ่กว่าปกติ

ยาต้านการแข็งตัวของเลือด (Anticoagulants) เป็นยาที่ช่วยลดการแข็งตัวของเลือด

ยีน (Gene) สายของดีเอ็นเอที่เก็บข้อมูลรหัสพันธุกรรมไว้สำหรับโปรตีนแต่ละตัว ยีนจะควบคุมการเจริญเติบโตและพัฒนาการทั้งหมดของร่างกายและจับกลุ่มกันเพื่อก่อตัวเป็นโครโมโซม

โรคตับแข็ง (Cirrhosis) โรคตับที่เกิดจากตับได้รับความเสียหายเป็นระยะเวลาอันเนิ่นนาน เนื้อเยื่อของตับที่สมบูรณ์แข็งแรงจะถูกแทนที่ด้วยเนื้อเยื่อเส้นใยที่เป็นเนื้อเยื่อแผลเป็น และตับจะหดตัวเล็กลง

โรคมาลาเรีย (Malaria) เป็นโรคที่รุนแรงโรคหนึ่งที่มีสาเหตุมาจากเชื้อปรสิตในยุงที่แพร่ไปยังคน ความรุนแรงของโรคมาลาเรียจะมีระดับน้อยลงในผู้ที่มียีนผิดปกติสำหรับโรคธาลัสซีเมีย

โรคโลหิตจาง (Anemia) คือ ภาวะการขาดแคลนเซลล์เม็ดเลือดแดงที่สมบูรณ์แข็งแรงซึ่งสามารถก่อให้เกิดอาการเหนื่อยล้าและหายใจลำบาก

**โรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก (Iron-deficiency anemia)** คือ โรคเลือดจางประเภทหนึ่งที่มีสาเหตุมาจากการขาดธาตุเหล็ก อัลฟาธาลัสซีเมียไม่ได้ที่มีสาเหตุมาจากการขาดธาตุเหล็ก

**โรคฮีโมโกลบินบาร์ท (Hb Barts disease)** เป็นอีกชื่อหนึ่งสำหรับอัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major)

**สายอัลฟา (Alpha chain)** เป็นสายพอลิเพปไทด์ (polypeptide chain) ประเภทหนึ่งที่จำเป็นสำหรับการผลิตฮีโมโกลบินในผู้ใหญ่ที่มีสุขภาพแข็งแรง สายอัลฟานี้สามารถขาดหายไปหรือมีจำนวนลดลงได้ในผู้ที่มีความผิดปกติของสายอัลฟาธาลัสซีเมีย

**อัลฟาธาลัสซีเมียที่มีฮีโมโกลบินผิดปกติ** คือ การมียีนชนิดสายอัลฟาจำนวนสามตัวจากทั้งหมดสี่ตัวที่มีการขาดหายไปหรือถูกทำลายเสียหาย อาการมีลักษณะหลากหลายแตกต่างกันอย่างมากระหว่างบุคคลต่าง ๆ และจะขึ้นอยู่กับประเภทของความผิดปกติของยีนที่คุณมี

**อัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait)** ในจำนวนยีนสี่ตัวที่ผลิตสายอัลฟาได้อย่างปกติ นั้น มียีนสองตัวที่ถูกทำลายหรือขาดหายไป

**อัลฟาธาลัสซีเมียมินิมา (AT minima)** ปัจจุบันเรียกว่า „พาหะแฝง“ (silent carrier) ก็คือ มียีนหนึ่งตัวในจำนวนยีนสายอัลฟาสี่ตัวถูกทำลายเสียหายหรือขาดหายไป

**อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (AT major)** ยีนทั้งหมดสี่ตัวที่ผลิตสายอัลฟาฮีโมโกลบินถูกทำลายเสียหายหรือขาดหายไป บางครั้งเรียกว่า โรคฮีโมโกลบิน บาร์ท (Hb Barts)

**อัลฟาธาลัสซีเมียไมเนอร์ (AT minor)** ปัจจุบันเรียกว่าอัลฟาธาลัสซีเมียเทรต (AT trait)

**ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin)** คือ โปรตีนที่มีธาตุเหล็กเป็นส่วนประกอบโดยฮีโมโกลบินจะอยู่ในเซลล์เม็ดเลือดแดงซึ่งจะจับออกซิเจนและลำเลียงไปยังส่วนต่าง ๆ ของร่างกาย

**ฮีโมโกลบินของทารก (Fetal Hb)** คือ ฮีโมโกลบินชนิดหนึ่งที่พบได้ในทารกที่อยู่ในครรภ์เท่านั้นและในระยะเวลายาว ๆ หลังคลอด ภายหลังจากคลอด ฮีโมโกลบินของผู้ใหญ่จะถูกสร้างขึ้นภายใต้คำสั่งของยีนอื่น ๆ

**ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb Constant Spring:HbCS)** คือ ประเภทของความผิดปกติของยีนในภาวะอัลฟาธาลัสซีเมียที่ได้ตั้งชื่อตามสถานที่ที่ซึ่งค้นพบ



## แหล่งข้อมูลที่แนะนำ

**Northern California Comprehensive Thalassemia Center**  
[www.thalassemia.com](http://www.thalassemia.com)

**Thalassaemia International Federation**  
<https://thalassaemia.org.cy>

**UK Thalassaemia Society**  
<https://ukts.org>

**Cooley's Anemia Foundation**  
[www.thalassemia.org](http://www.thalassemia.org)

## แหล่งข้อมูลที่ใช้ในการจัดเตรียมเอกสารฉบับนี้

**BMJ Best Practice**  
<https://bestpractice.bmj.com>

**British National Formulary**  
<https://bnf.nice.org.uk>

**European Medicines Agency**  
[www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu)

**Medline Plus**  
[www.medlineplus.gov/](http://www.medlineplus.gov/)

**Northern California  
Comprehensive Thalassemia  
Center**  
[www.thalassemia.com](http://www.thalassemia.com)

**Thalassaemia International  
Federation**  
<https://thalassaemia.org.cy>

**UK Thalassaemia Society**  
<https://ukts.org>

**UpToDate**  
[www.wolterskluwer.com/en/  
solutions/uptodate](http://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate)

ข้อเท็จจริงแบบเข้าใจง่ายสำหรับผู้ป่วย



Hematology

### Kevin HM Kuo MD MSc FRCPC

Associate Professor, Division of Hematology  
University of Toronto, Canada

งานเขียนทางการแพทย์ที่ได้รับจาก Liz Woolf

ได้รับบริจาคจาก Agios Agios ไม่ได้มีอิทธิพลต่อเนื้อหาและประเด็นเนื้อหาทั้งหมดอยู่ภายใต้การตรวจสอบโดยบรรณาธิการและเป็นการตรวจสอบโดยอิสระ

© 2023 ในฉบับพิมพ์นี้, S. Karger Publishers Ltd.

ISBN: 978-3-318-07150-4

#### เราต้องการข้อเสนอแนะของคุณ

จุลสารฉบับนี้เป็นประโยชน์กับคุณอย่างไร มีเนื้อหาที่คุณไม่เข้าใจหรือไม่

คำถามของคุณยังคงไม่ได้รับคำตอบใช่หรือไม่

กรุณาส่งคำถามของคุณหรือความคิดเห็นอื่นใดของคุณไปยัง [fastfacts@karger.com](mailto:fastfacts@karger.com)

ซึ่งจะปรับปรุงให้ดีขึ้นเพื่อผู้อ่านในอนาคต ขอขอบคุณ



## ข้อเท็จจริงแบบเร่งด่วนสำหรับผู้ป่วย พาหะอัลฟาธาลัสซีเมีย

- 2 พาหะอัลฟาธาลัสซีเมียคืออะไร
- 4 อะไรเป็นสาเหตุของพาหะอัลฟาธาลัสซีเมียและเกิดขึ้นกับใครบ้าง
- 6 ยีนและพันธุกรรม
- 24 การคัดกรองและการวินิจฉัยโรค
- 25 การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์
- 28 อาการและการบำบัดรักษา
- 36 การวิจัยทางคลินิก
- 37 การรักษาใหม่ ๆ สำหรับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย
- 39 การอยู่กับภาวะอัลฟาธาลัสซีเมีย

ได้รับบริจาคจาก Agios Agios ไม่ได้มีอิทธิพลต่อเนื้อหาและประเด็นเนื้อหาทั้งหมดอยู่ภายใต้การตรวจสอบโดยบรรณานุกรมและเป็นการตรวจสอบโดยอิสระ

