

พาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมีย

ผลการตรวจคัดกรองพาหะของโรคเป็นบวก

คุณเพิ่งทราบว่าคุณเป็นพาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียหรือโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่ง!

ทุกคนมียีนที่สร้างฮีโมโกลบิน! ฮีโมโกลบินพบได้ในเซลล์เม็ดเลือดแดงและ! ล่าเลี้ยงออกซิเจนไปเลี้ยงทั่วร่างกาย! บุคคลที่เป็นพาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียจะสร้างฮีโมโกลบินออกมาได้น้อยกว่าปกติ!

ยีนที่เป็นสาเหตุของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียเรียกว่า! "ยีนแอลฟา-โกลบิน" คนส่วนใหญ่จะมีสำเนาของยีนนี้! 4 ยีน! (2 ยีนมาจากพ่อและแม่) อย่างไรก็ตาม! บางคนก็มีสำเนาของยีนน้อยกว่า! 4 ยีน! ซึ่งสามารถส่งผลกับชนิดและจำนวนฮีโมโกลบินที่สร้างขึ้น!

การที่เป็นพาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียไม่ได้ส่งผลกระทบต่อสุขภาพของคุณ!

คนที่เป็นพาหะของโรคจะมีสำเนาของยีนแอลฟา-โกลบินที่ทำงานอยู่! 2 ยีนแทนที่จะเป็น! 4 ยีน! ภาวะนี้ไม่ถือว่าเป็นโรค! เพราะร่างกายยังคงสร้างฮีโมโกลบิน! ได้อย่างเพียงพอ! โดยปกติแล้วภาวะที่เป็นพาหะของโรคจะไม่มีการให้! หนี! นอกจากเซลล์เม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก! คนที่เป็นพาหะของโรคนี้อาจมีภาวะ! เลือดจางระดับไม่รุนแรง! ด้วย! แต่ไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษา! แต่อย่างไรก็ตาม! 1 ใน! 2 (50%) ที่ภาวะการเป็นพาหะของโรคจะถ่ายทอดสู่บุตรของคุณ!

แอลฟา-ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (Alpha thalassemia major, ATM หรือ! "ภาวะทารกในครรภ์บวม") เกิดขึ้นเมื่อทารกในครรภ์ที่กำลังเจริญเติบโตนั้นไม่มียีนแอลฟาที่ทำงานอยู่เลย! ทั้งพ่อและแม่ต้องเป็นพาหะแอลฟา-ธาลัสซีเมียถึงจะมีความเสี่ยงที่ทารกจะ! เป็น! ATM ภาวะนี้ส่งผลให้ทารกในครรภ์เสียชีวิตได้หากไม่ได้รับการรักษา! ภาวะ! ATM ยังอาจก่อให้เกิดปัญหารุนแรงต่างๆ! ต่อการตั้งครรภ์! และอาจนำไปสู่ภาวะ! การเสียชีวิตในหญิงตั้งครรภ์!

หากคุณตั้งครรภ์! ขั้นตอนต่อไปที่ต้องทำคือตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณ!

หากผลการตรวจเลือดของคุณสมรสคุณเป็นปกติ! โอกาสที่ทารกจะมีภาวะ! ATM นั้นน้อยมาก! คู่สมรสของคุณสามารถเข้ารับการตรวจสุขภาพ! ได้ที่ห้องปฏิบัติการ! Kaiser Permanente โดยไม่มีค่าใช้จ่าย! หากคุณไม่ได้ตั้งครรภ์! คู่สมรสของคุณสามารถจัดการตรวจสุขภาพกับคู่ให้บริการด้านดูแลสุขภาพที่ตนเอง! เลือก! ได้! ที่ปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมจะแจ้งวิธีในการจัดการตรวจสุขภาพให้! คุณทราบ!

ต้องทำอย่างไรหากคู่สมรสของฉันทนเป็นพาหะของโรค!

เมื่อทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะของโรค! มีโอกาส! 1 ใน! 4 (25%) ที่ทารกจะเป็นโรค! แอลฟา-ธาลัสซีเมีย! แต่ก็มีโอกาสถึง! 3 ใน! 4 (75%) ด้วยที่ทารกจะไม่เป็นโรค! แอลฟา-ธาลัสซีเมีย! หากคุณตั้งครรภ์! คุณจะได้รับการเสนอให้ตรวจคัดกรอง! ก่อนคลอด! เพื่อตรวจหาว่าทารกในครรภ์มีโอกาสนี้เป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียหรือ! ไม่! การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดอย่างเช่น! การเจาะน้ำคร่ำ! หรือการเจาะชิ้นเนื้อ! รก! (chorionic villus sampling, CVS) สามารถตรวจหาภาวะการเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียในทารกในครรภ์! ได้! การตรวจคัดกรองก่อนคลอด! โดยการ! เจาะน้ำคร่ำ! มีประโยชน์อย่างมากสำหรับการกำหนดวิธีการดูแลครรภ์! และแผน! การคลอดบุตร! พ่อแม่บางคนอาจใช้ผลตรวจเพื่อพิจารณาว่าจะดำเนินการรักษา! ได้! หรือไม่! หรือยุติการตั้งครรภ์!

ชนิดของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียที่พบบ่อย

พาหะของโรคแบบไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น- พาหะของโรคแบบไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็นนี้จะมี! ยีนแอลฟา-โกลบินที่ทำงานอยู่! 3 ยีน! มีเซลล์เม็ด! เลือดแดงปกติหรือค่อนข้างเล็ก! ไม่จำเป็นต้องเข้ารับ! การรักษา! การตรวจเลือดตามปกติจะตรวจไม่พบภาวะ! การเป็นพาหะของโรคแบบไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น! สามารถตรวจสอบภาวะการเป็นพาหะของโรคแบบไม่! แสดงอาการผิดปกติให้เห็นได้โดยการตรวจวิเคราะห์! ปลายพันธุของยีนในดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม! ของแต่ละบุคคล! เท่านั้น!

พาหะชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนต์ สปริง (Hb Constant Spring, Hb CS) - ยีนแอลฟา-โกลบินหนึ่ง! ยีนสร้างฮีโมโกลบิน! (Hb CS) ชนิดต่าง! 1 ที่ทำงานได้! ไม่! ดีเท่าฮีโมโกลบินปกติ! เซลล์เม็ดเลือดแดงของผู้ที่เป็น! พาหะของโรคอาจมีการเปลี่ยนแปลงเล็กน้อยหรือไม่มี! เลย! ไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษา! การตรวจเลือดตาม! ปกติจะตรวจไม่พบ! Hb CS สามารถตรวจสอบภาวะ! การเป็นพาหะของโรคนี้ได้โดยการตรวจวิเคราะห์การ! ายพันธุของยีนในดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของ! แต่ละบุคคล! เท่านั้น!

พาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมีย - คนที่เป็นพาหะ! ของโรคนี้จะมียีนแอลฟา-โกลบินที่ทำงานอยู่! 2 ยีน! การตรวจเลือดตามปกติจะพบว่าเซลล์เม็ดเลือดแดงมี! ขนาดเล็กและมีภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรง! ไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษา! จำเป็นต้องทำการวิเคราะห์การ! ปลายพันธุของยีนในดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม! ของแต่ละบุคคล! เพื่อยืนยันภาวะการเป็นพาหะของโร! คแอลฟา-ธาลัสซีเมีย!

ยีนแอลฟาแบบทรินสามเท่า - คนที่เป็นพาหะชนิด! นี้จะมียีนแอลฟา-โกลบินมากกว่า! 4 ยีน! การตรวจคัด! กรองตามปกติจะตรวจไม่พบภาวะการมียีนแอลฟาเพิ่ม! ดิมเข้ามา! จำเป็นต้องทำการวิเคราะห์การ ปลายพันธุ! ของยีนในดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของแต่ละ! บุคคล! เพื่อยืนยันภาวะการมียีนแอลฟาเพิ่มเติมเข้ามา! ไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษา! สำเนาของยีนแอลฟา-โกลบินที่เพิ่มเข้ามาในร่างกายนี้อาจเป็นพาหะของ! โรคเบต้าธาลัสซีเมียที่รุนแรงกว่า! ให้เกิดภาวะเลือดจ! างระดับรุนแรง! ได้! ซึ่งจำเป็นต้องได้รับการถ่ายเลือด!

พาหะชนิดฮีโมโกลบิน Hb คอนสแตนต์ สปริง คนที่เป็นพาหะชนิดนี้จะมียีนแอลฟา-โกลบินที่ทำงานตามปกติ! 2 ยีน! และยีนแอลฟา-โกลบินที่สร้างฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง! 2 ยีน! ซึ่งก่อให้เกิดภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรง! และอาจนำไปสู่! ภาวะม้ามโตหรือตับโต! จำเป็นต้องเข้ารับการรักษา! ทารกในครรภ์ที่มีภาวะนี้ควรได้รับการติดตามเฝ้าระวัง! อาการแสดงภาวะเลือดจางระดับรุนแรง!

โรคฮีโมโกลบินเอช (Hemoglobin H, Hb H) - คนที่มีภาวะนี้จะมียีนแอลฟา-โกลบินที่ทำงานอยู่! 1 ยีน! ซึ่งก่อให้เกิดภาวะเลือดจางระดับปานกลาง! ได้! อาจจำเป็นต้องเข้ารับการรักษา! และต้องหลีกเลี่ยงกา! รใช้ยาบางประเภท! จำเป็นต้องวิเคราะห์การ ปลายพันธุ! ของยีนในดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของแต่ละ! บุคคล! เพื่อยืนยันภาวะการเป็นโรค! Hb H

โรค Hb H คอนสแตนต์ สปริง - คนที่มีภาวะนี้จะมียีนแอลฟา-โกลบินที่ทำงานอยู่! 1 ยีน! ภาวะนี้เกิดขึ้นเมื่อบุคคลนั้นเป็นทั้งพาหะของโรคแอล! ฟา-ธาลัสซีเมียและ! Hb CS จะปรากฏภาวะเลือดจางระดับปานกลางถึงระดับรุนแรง! อาจจำเป็นต้องเข้ารับการ! รักษา! และต้องหลีกเลี่ยงการใช้ยาบางประเภท! ทารกในครรภ์ที่มีภาวะนี้ควรได้รับการติดตามเฝ้าระวัง! อาการแสดงภาวะเลือดจางระดับรุนแรง!

แอลฟา-ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (ATM) - ทารกในครรภ์! ที่มีภาวะ! ATM จะไม่มียีนแอลฟา-โกลบินทำงานอยู่! สามารถมองเห็นความผิดปกติเกี่ยวกับการเจริญเติบโต! ของทารกที่มีภาวะนี้ในระหว่างอยู่ในครรภ์! ได้โดยการ! อัลตราซาวด์! ใช้การวิเคราะห์การ ปลายพันธุของยีนใน! ดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมของแต่ละบุคคล! เพื่อยืนยันภาวะนี้! ได้! หากปล่อยไว้ไม่เข้ารับการรักษา! ภาวะ! ATM จะนำไปสู่การเสียชีวิตของทารกในครรภ์หรือ! ทารกเกิดใหม่! และอาจก่อให้เกิดปัญหาหรือการตาย! ของมารดา!

การตรวจคัดกรองคนที่เป็นพาหะของโรคเป็นวิธีที่จะตรวจพบผู้! ป็นพาหะของโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้มากที่สุด!

ทุกคนสามารถเป็นพาหะของโรคโลหิตจางได้! แม้จะไม่มีประวัติว่าคนในครอบครัวมีภาวะเลือดจางก็ตาม! โอกาสที่คู่สมรสของคุณจะเป็นพาหะของโรค!
ดังนั้นขึ้นอยู่กับภูมิหลังทางเชื้อชาติและบรรพบุรุษของพวกเขา!

การตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณเพื่อตรวจหาภาวะกา! รเป็นพาหะโรคโลหิตจาง!

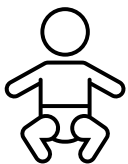
เหตุใดถึงต้องตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณ!

- คุณต้องการทราบว่าทารกมีโอกาสที่จะเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียหรือไม!
- คุณต้องวางแผนล่วงหน้าหากทารกในครรภ์ของคุณมีความเสี่ยงที่จะเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียเมเจอร์! ซึ่งอาจรวมถึงการช่วยเหลือแม่และเด็กแต่เริ่มแรก!
- คุณต้องวางแผนล่วงหน้าหากทารกในครรภ์ของคุณมีความเสี่ยงที่จะเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียซึ่งเกี่ยวข้อง! กับการเสียชีวิตของทารกในครรภ์! ซึ่งอาจรวมถึงการช่วยเหลือเด็กแต่เริ่มแรก!
- ระหว่างที่ตั้งครรภ์คุณอาจตรวจภาวะการเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์!

เหตุใดคุณถึงไม่ตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณ!

- คุณไม่ต้องการทราบเกี่ยวกับความเสี่ยงที่จะเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียเมเจอร์ในระหว่างการตั้งครรภ์!
- ผลตรวจไม่ได้เปลี่ยนพฤติกรรมของคุณที่ทาในระหว่างตั้งครรภ์! อาจยังจำเป็นต้องได้รับการตรวจติดตามการตั้งครรรภ์และการช่วยเหลือเด็กแต่เริ่มแรกของคลอดบุตร!

การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดสามารถตรวจหาภาวะเลือดจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้!



ทารกทุกคนจะได้รับการตรวจคัดกรองเพื่อตรวจหาภาวะเลือดจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมภายในส!
องถึงสามวันแรกที่เกิดมา! โดยปกติจะตรวจวินิจฉัยภาวะ! ATM ในระหว่างการตั้งครรภ์! การตรวจคัด!
กรองทารกแรกเกิดสามารถตรวจหาภาวะการเป็นโรค! Hb H และ! Hb H-CS ได้! หากทารกมีภาวะกา!
รเป็นโรคเหล่านี้! ผู้ประสานงานด้านการตรวจคัดกรองจะติดต่อแจ้งผลให้คุณทราบ! การตรวจคัดกร!
องทารกแรกเกิดไม่ได้ระบุว่าทารกมีภาวะการเป็นพาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมีย, พาหะชนิด!

Hb-CS หรือพาหะของโรคแบบไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น!

ข้อจำกัดการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด!

- ทารกบางคนที่มีภาวะเลือดจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมอาจตรวจไม่พบโรค! (เป็นกรณีที่หาได้ยาก)

ข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมีย!

แอลฟา-ธาลัสซีเมียเมเจอร์! (ATM) เกิดขึ้นเมื่อทารกมีภาวะการเป็นโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียที่ได้รับการถ่ายทอด!
ทางพันธุกรรมมาจากทั้งพ่อและแม่! ทารกจะไม่สามารถสร้างฮีโมโกลบินได้ตามปกติ! และมักจะเสียชีวิตก่อนเกิดเนื้อ!
งจากหัวใจล้มเหลวและภาวะบวมหน้า! นอกจากนี้! หญิงตั้งครรภ์ยังอาจเกิดปัญหาสุขภาพขั้นรุนแรงอื่น! ที่จำเป็นต้อง!
งได้รับการช่วยเหลือแต่เริ่มแรกคลอดบุตรเพื่อป้องกันภาวะการเสียชีวิตในมารดาและทารกในครรภ์! สามารถทาการ!
รักษาทารกในครรภ์เพื่อช่วยให้ทารกรอดชีวิตจนถึงคลอดออกมาได้! อย่างไรก็ตาม! เมื่อทารกรอดชีวิตแล้วจะต้อง!
ได้รับการถ่ายเลือดและรับการรักษาทางการแพทย์ไปตลอดชีวิต!

โรคฮีโมโกลบินเอช! (Hb H) คนที่มีภาวะนี้ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมการเป็นพาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซี!
เมียมาจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง! และมียีนแอลฟาจากอีกฝ่ายหนึ่งหายไปหนึ่งยีน! ภาวะการเป็นโรคนี้มีระดับค!
วามรุนแรงของภาวะเลือดจางหลากหลายตั้งแต่ระดับไม่รุนแรง! ไปจนถึงระดับปานกลาง! อาการที่พบบ่อยอาจรวมถึง!
งนิวในถุงน้ำดีและม้ามโต! สามารถรักษาอาการป่วยได้โดยรับการถ่ายเลือดเป็นครั้งคราว! ควรหลีกเลี่ยงการรักษา!
บบออกซิเดชัน!

โรคฮีโมโกลบินเอช! คอนสแทนด์! สปริง! (โรค! Hb H-CS) คนที่เป็นโรคนี้ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมการเป็น!
พาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียมาจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง! และมีฮีโมโกลบิน! คอนสแทนด์! สปริง! (CS) มาจ!
ากอีกฝ่ายหนึ่ง! ปัญหาด้านสุขภาพรวมถึงภาวะเลือดจางระดับรุนแรง! ปัญหาเรื่องการเจริญเติบโต! นิวในถุงน้ำดี! และ!
ม้ามโต! ส่วนใหญ่แล้วปัญหาด้านสุขภาพเหล่านี้มักทการรักษาโดยการถ่ายเลือด! ควรหลีกเลี่ยงการรักษาแบบออก!
ซิเดชัน! ควรตรวจติดตามเฝ้าระวังทารกในครรภ์ที่มีภาวะนี้เพื่อหาความเสี่ยงที่จะเกิดภาวะบวมหน้า!

ภาวะการเป็นพาหะของโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมีย จะพบได้บ่อยในผู้ที่มีบรรพบุรุษเป็นชาวจีน
เอเชียตะวันออกเฉียงใต้ เมดิเตอร์เรเนียน
ตะวันออกกลาง อินเดียเอเชีย และแอฟริกา

ผู้ที่มีบรรพบุรุษในเชื้อชาติเหล่านี้มีแนวโน้ม
มากขึ้นที่จะเป็นพาหะของโรค แต่ก็เป็นไปได้ว่าใคร ๆ ก็สามารถเป็นพาหะของโรคโลหิต
จางได้ โอกาสเป็นโรคจะสูงขึ้นหากมีประ
วัติว่าคนในครอบครัวมีภาวะเลือดจาง แจ้งผู้
ให้บริการดูแลสุขภาพของคุณทราบหากมีค
นในครอบครัวมีภาวะเลือดจางหรือเป็นพาห
ะของโรคโลหิตจาง