

พาหะชนิดฮีโมโกลบินอี

ผลการตรวจคัดกรองพาหะของโรคเป็นบวก

คุณเพิ่งทราบว่า您是พาหะชนิดฮีโมโกลบินอี!ต่อไปนี้เป็นข้อมูลสำคัญเกี่ยวกับภาวะการเป็นพาหะของโรค!

ทุกคนมีसानาของยีนที่สร้างฮีโมโกลบินจำนวนสองยีน!ฮีโมโกลบินพบได้ในเซลล์เม็ดเลือดแดงและลาเลียงออกซิเจนไป! ลีงทั่วร่างกาย!คนที่ เป็นพาหะชนิดฮีโมโกลบินอี!(hemoglobin E, Hb AE) มีसानาของยีนที่สร้างฮีโมโกลบินตามปกติ! (Hb A) อยู่หนึ่งยีนและมีอีกหนึ่งसानาของยีนที่สร้างฮีโมโกลบินอี!(Hb E) Hb E เป็นฮีโมโกลบินชนิดหนึ่งที่ทำให้เกิดภาวะเลือดจางทางพันธุกรรม!เมื่อรวมกับฮีโมโกลบินชนิดอื่นที่ไม่ใช่!Hb A

พาหะชนิด!Hb E ไม่ส่งผลกระทบต่อสุขภาพของคุณ!ผู้เป็นพาหะของโรคจะไม่ขยายความรุนแรงของภาวะเลือดจาง!โดยทั่วไปแล้วภาวะการเป็นพาหะของโรคจะไม่มีอาการแสดงให้เห็น!แต่บางคนที่มีภาวะ!Hb E จะมีจำนวน! เซลล์เม็ดเลือดแดงน้อยและมีภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรง!ไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรง!มีโอกาส!1 ใน!2 (50%) ที่ภาวะการเป็นพาหะของโรคจะถ่ายทอดสู่บุตรของคุณ!

หากคุณตั้งครรภ์!ขั้นตอนต่อไปที่ต้องทำคือตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณ!ต้องทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะ!โรคทางฮีโมโกลบินถึงจะมีความเสี่ยงที่ทารกจะมีภาวะเลือดจาง!หากผลการตรวจเลือด!(Hb AA) ของคู่สมรสคุณเป็น!ปกติ!โอกาสที่ทารกจะมีภาวะเลือดจางนั้นน้อยมาก!คู่สมรสของคุณสามารถเข้ารับการตรวจสุขภาพได้ที่ห้องปฏิบัติการ! Kaiser Permanente โดยไม่มีค่าใช้จ่าย!ที่ปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมจะแจ้งวิธีในการจัดการตรวจสุขภาพ!ให้คุณทราบ!

เหตุใดถึงต้องตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณ!

- คุณต้องการทราบโอกาสที่ทารกของคุณอาจจะมีภาวะเลือดจาง!
- คุณต้องการวางแผนล่วงหน้าหากพบว่าทารกของคุณมีความเสี่ยงที่จะเกิดภาวะเลือดจาง!
- ระหว่างที่ตั้งครรภ์!คุณอาจตรวจภาวะเลือดจางของทารกในครรภ์!

เหตุใดคุณถึงไม่ตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณ!

- คุณไม่ต้องการทราบเกี่ยวกับความเสี่ยงที่จะเกิดภาวะเลือดจางในระหว่างการตั้งครรภ์!
- ผลตรวจไม่ได้เปลี่ยนพฤติกรรมของคุณที่ทาในระหว่างตั้งครรภ์!

ต้องทำอะไรหากคู่สมรสของฉันทเป็นพาหะของโรค!

เมื่อทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะของโรค!มีโอกาส!1 ใน!4 (25%) ที่ทารกจะมีภาวะเลือดจาง!แต่ก็มีโอกาสถึง!3 ใน!4 (75%) ด้วยที่ทารกจะไม่มีภาวะเลือดจาง!หากคุณตั้งครรภ์!คุณจะได้รับคำแนะนำให้ตรวจคัดกรองความผิดปกติของ!ทารกในครรภ์มารดาเพื่อค้นหาว่าทารกของคุณมีโอกาสเป็นโรคทางเลือดหรือไม่!การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดอย่างเช่น!การเจาะน้ำคร่ำ!หรือการเจาะชิ้นเนื้อรก!(chorionic villus sampling, CVS) สามารถตรวจหาภาวะเลือดจางในทารก!ระหว่างที่อยู่ในครรภ์!ได้!การตรวจคัดกรองก่อนคลอด!มีประโยชน์สำหรับการกำหนดวิธีการดูแลครรภ์และแผนการ!คลอดบุตร!พ่อแม่บางคนอาจใช้ผลตรวจเพื่อพิจารณาว่าจะดำเนินการรักษาต่อไปหรือยุติการตั้งครรภ์!นอกจากนี้!คุณยังต้องรองจนกว่าทารกคลอด!เพื่อตรวจวินิจฉัยทารกผ่านแผนการตรวจคัดกรองเด็กแรกเกิด!

ประเภทของภาวะเลือดจางที่เกี่ยวข้องกับ!Hb E

โรค!Hb EE - คนที่มีภาวะโรคนี้ได้รับการถ่ายทอด!Hb E ทางพันธุกรรมมาจากทั้งพ่อและแม่!ซึ่งก่อให้เกิด!ภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรงไปจนถึงระดับปานกลาง!และเซลล์เม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก!
คนส่วนใหญ่ที่มีภาวะนี้ไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษาทางการแพทย์!

โรคธาลัสซีเมียชนิด!Hb E-

เบต้า! ผู้ที่มีภาวะโรคนี้ได้รับการถ่ายทอด!Hb E ทางพันธุกรรมมาจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง!และ!
ตัวแปรเบต้า-ธาลัสซีเมียจากอีกฝ่ายหนึ่ง!ซึ่งส่งผลให้เกิดภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรงไปจนถึงระดับ!
รุนแรง!และอาจมีปัญหาสุขภาพที่ร้ายแรงอื่น!ๆด้วย!ขึ้นอยู่กับตัวแปรเบต้า-ธาลัสซีเมีย!
จึงจำเป็นต้องตรวจเลือดเพิ่มเติมเพื่อระบุชนิดของตัวแปรเบต้า-ธาลัสซีเมีย!

โรค Hb SE- ผู้ที่มีภาวะโรคนี้ได้รับการถ่ายทอด Hb E ทางพันธุกรรมมาจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่ง และ Hb S จากอีกฝ่ายหนึ่ง ซึ่งเป็นประเภทโรคเม็ดเลือดแดงรูปเคียว และสามารถก่อให้เกิดปัญหาสุขภาพอื่นๆ ในบางคนได้

ข้อมูลนี้ไม่ได้มีวัตถุประสงค์เพื่อวินิจฉัยปัญหาสุขภาพหรือเพื่อใช้แทนคำแนะนำทางการแพทย์หรือการดูแลที่คุณได้รับจากแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญด้านการดูแลสุขภาพอื่นๆ หากคุณยังคงมีปัญหาสุขภาพ หรือมีข้อสงสัยเพิ่มเติม โปรดปรึกษาแพทย์ของคุณ

© 2022 Kaiser Permanente แคลิฟอร์เนียเหนือ สงวนลิขสิทธิ์ ฝ่ายพันธุศาสตร์ ฉบับแก้ไข มกราคม 2022 (RL 8.6)

ข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียชนิด Hb E เบต้าและโรค Hb SE

ผู้ที่เป็ยธาลัสซีเมียชนิด Hb E เบต้า ร่างกายจะสร้างเซลล์เม็ดเลือดแดง!(red blood cells, RBC) ออกมาในจำนวนที่ผิดปกติ!นอกจากนี้!RBC ของพวกเขาายังจะมีอายุไม่นานเท่า!RBC ปกติอีกด้วย!ซึ่งก่อให้เกิดอาการต่างๆ!มากมาย!บางคนมีภาวะเลือดจางระดับไม่รุนแรงและไม่มียี่! ญหาสุขภาพที่ร้ายแรง!บางคนมีภาวะเลือดจางระดับรุนแรงและมีปัญหาสุขภาพร้ายแรงที่ต้องได้รับการรักษา!อาการของโรคต่างๆ!รวมถึงม้ามโต!อาการเหนื่อยล้า!และภาวะการเติบโตช้า!สำหรับคนที่ มีภาวะเลือดจางระดับรุนแรง!การรักษาที่พบบ่อยที่สุดคือการถ่ายเลือดเป็นประจำตั้งแต่วัยเด็ก! อย่างไรก็ตาม!บางคนอาจไม่จำเป็นต้องเข้ารับการรักษา!

อาการของคนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด!Hb E เบต้า!อาจรุนแรงน้อยลงหากได้รับถ่ายทอดปัจจัยทาง พันธุกรรมอื่น!เช่น!ภาวะการเป็นพาหะของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย!สามารถตรวจวินิจฉัยปัจจัยทาง! พันธุกรรมต่างๆ!เหล่านี้ได้โดยการตรวจวิเคราะห์การกลายพันธุ์ของยีนในดีเอ็นเอที่ถ่ายทอดทาง! พันธุกรรมของแต่ละบุคคล!

คนที่เป็นโรค!Hb SE จะมีเซลล์เม็ดเลือดแดงที่รูปร่างอาจบิดเบี้ยวเป็นรูปเคียวแทนที่จะเป็นทรงกลม! ตามปกติ!เซลล์เม็ดเลือดแดงรูปเคียว!อาจไปอุดตันในเส้นเลือดแล้วทำให้เกิดอาการเจ็บปวดและบ! ริเวณที่อุดตันนั้นเสียหายได้!อาการของโรค!Hb SE แตกต่างกันไปในแต่ละคน!และอาจรวมถึงการตี! ดเชื้อซ้ำซ้อน!อาการเจ็บปวด!และอาการเหนื่อยล้า!อาการของโรคอาจเริ่มเกิดขึ้นในช่วงวัยเด็กตอน! ปลายหรือในช่วงวัยผู้ใหญ่ตอนต้น!หลายคนที่มีภาวะ!Hb SE ไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น!หากจ! เป็น!การรักษาอาจรวมถึงการพบแพทย์บ่อยครั้ง!การถ่ายเลือด!และการพักผ่อนที่โรงพยาบาล!

มีการค้นคว้าวิจัยเพื่อหาวิธีการดูแลรักษาผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด!Hb E เบต้าและชนิด!Hb SE ให้แข็งแรงที่สุดเท่าที่เป็นไปได้!การตรวจวินิจฉัยและรับการรักษาตั้งแต่เนิ่น!สามารถช่วยได้!

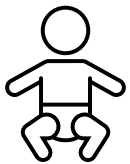
การตรวจสุขภาพคู่สมรสของคุณเพื่อตรวจหาภาวะการเป็นพาหะโรคทางฮีโมโกลบิน!

ทุกคนสามารถเป็นพาหะของโรคทางฮีโมโกลบินได้ แม้จะไม่มีประวัติว่าคนในครอบครัวมีภาวะเลือดจางก็ตาม การตรวจคัดกรองคนที่เป็นพาหะของโรคเป็นวิธีที่จะตรวจพบผู้ที่มีภาวะเป็นพาหะของโรคทางฮีโมโกลบินได้ โอกาสที่คู่สมรสของคุณจะเป็นพาหะของโรคได้นั้นขึ้นอยู่กับภูมิหลังทางเชื้อชาติและบรรพบุรุษของพวกเขา

- พาหะชนิดฮีโมโกลบินอี!(Hb AE) พบบ่อยในคนที่มีบรรพบุรุษเป็นชาวเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ (เช่น กัมพูชา ไทย ลาว เวียดนาม พม่า มาเลเซีย และม้ง) หรืออินเดียเอเชีย
- พาหะของโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย! (Hb A β) จะพบได้บ่อยขึ้นในผู้ที่มีบรรพบุรุษเป็นชาวจีน เอเชียตะวันออกเฉียงใต้ เมดิเตอร์เรเนียน ตะวันออกกลาง และอินเดียเอเชีย
- พาหะชนิดเซลล์เม็ดเลือดแดงรูปเคียว!(Hb AS) พบบ่อยขึ้นในผู้ที่มีบรรพบุรุษเป็นชาวแอฟริกันและสเปน/ลาติน

ผู้ที่มีบรรพบุรุษในเชื้อชาติเหล่านี้มีแนวโน้มที่จะเป็นพาหะของโรคได้มากกว่า แต่ก็เป็นไปได้ว่าใคร ๆ ก็สามารถเป็นพาหะของโรคโลหิตจางได้ โอกาสเป็นโรคจะสูงขึ้นหากมีประวัติว่าคนในครอบครัวมีภาวะเลือดจาง แจ้งผู้ให้บริการดูแลสุขภาพของคุณทราบหากมีคนในครอบครัวมีภาวะเลือดจางหรือเป็นพาหะของโรคโลหิตจาง

การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดเพื่อตรวจหาภาวะเลือดจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม!



ในแคลิฟอร์เนีย ทารกทุกคนจะได้รับการตรวจคัดกรองเพื่อตรวจหาภาวะเลือดจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมภายในสองถึงสามวันแรกหลังคลอดออกมา การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดช่วยในการตรวจหาโรค Hb EE, เบต้า-ธาลัสซีเมีย Hb E และโรค Hb SE หากทารกมีภาวะใดภาวะหนึ่งในโรคเหล่านี้ ผู้ประสานงานด้านการตรวจคัดกรองจะติดต่อแจ้งผลให้คุณทราบ การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดยังช่วยระบุทารกที่มีภาวะเป็นโรค Hb E อีกด้วย

ข้อจำกัดการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด

- ทารกบางคนที่มีภาวะเลือดจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมอื่น ๆ อาจตรวจไม่พบโรค (เป็นกรณีที่หาได้ยาก)

ข้อมูลนี้ไม่ได้มีวัตถุประสงค์เพื่อวินิจฉัยปัญหาสุขภาพหรือเพื่อใช้แทนคำแนะนำทางการแพทย์หรือการดูแลที่คุณได้รับจากแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญด้านการดูแลสุขภาพอื่น ๆ หากคุณยังคงมีสุขภาพ หรือมีข้อสงสัยเพิ่มเติม โปรดปรึกษาแพทย์ของคุณ