ជំងឺ អេម៉ូក្លូប៊ីន

HEMOGLOBIN DISORDERS
HEMOGLOBINOPATHIES

កូនសៀវភៅ
ភាគ ២

ជំងឺ អាល់ហ្វា [α]

តាឡាសេមី

និពន្ធដោយ វេជ្ជ. អង់ទ្រូឡា អេលែហ្វហេរ៉ឺយូ (B.Sc., M.Sc., Ph.D, MBA)

វេជ្ជ. ម៉ាយឃើល អង់ហ្គាស៊ីញ៉ោទីស (MD, DCH)

បកប្រែ និង សំរួលជាខេមរភាសា

វេជ្ជបណ្ឌិត ជាន សុផល

គ្រូពេទ្យកុមារ និង លោហិតសាស្ត្រ

មន្ទីពេទ្យកុមារជាតិ ភ្នំពេញ

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី - បោះពុម្ពផ្សាយ ល.១២

THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION – PUBLICATION No 11

© 2008 រោងពុម្ព ពន្លឺខ្មែរ

៥១, ផ្លូវលេខ ១០៩ សង្កាត់វាលវង់ ខណ្ឌ ៧ មករា ភ្នំពេញ
ទូរស័ព្ទ / ទូរសារ : ០២៣ ៨៨៥ ៤១១
គេហទំព័រ : www.plkprinting.com

រក្សាសិទ្ធិគ្រប់យ៉ាង

គ្មានផ្នែកណាមួយនៃសៀវភៅនេះអាចត្រូវផលិតជាថ្មី រក្សាទុកក្នុងប្រព័ន្ធអាចរកបាន ឬ បញ្ជូនទៅ ក្នុងទំរង់ណាមួយ ឬ ដោយបំណងណាមួយ ដូចជាអេឡិចត្រូនិក មេកានិក ថតចំលង មីក្រូហ្វីលម៍ ឬ តាមបែបផ្សេងៗដោយគ្មានការអនុញ្ញាតជាលាយល័ក្ខណ៍អក្សរពីសហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសសេមី និង អ្នកនិពន្ធ។

បោះពុម្ពជាខេមរភាសាលើកទី ១ នៅភ្នំពេញ, កម្ពុជា
First Khmer Printed in Phnom Penh, Cambodia

មាតិការឿង

សេចក្តីផ្តើម ០៤

ឈាម ០៤

អេម៉ូក្លូប៊ីន ០៥

លក្ខណៈតំណពូជ ០៦

លក្ខណៈនៃការចំលងតពូជ ០៩

តើអ្វីជាជំងឺ HbH (HbH Disease) ? ២៣

Hydrops Fetalis – អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី
កំរិតធ្ងន់ – Hemoglobin Bart's ២៤

អាល់ហ្វា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល ក្នុងបែតតា
តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់ ២៤

តើគេអាចការពារជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនកំរិតធ្ងន់បានដែរឬទេ ? ២៥

តើធ្វើដូចម្តេចទើបដឹងថាលោកអ្នកជាអ្នកផ្ទុក ? ២៦

ការធ្វើតេស្តមន្ទីរពិសោធន៍ ២៦

តើគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺ HbH (HbH disease) យ៉ាងដូចម្តេច ? ២៧

ការធ្វើតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃស្វែងរកជំងឺអាល់ហ្វា
តាឡាសសេមី Hydrops Fetalis ២៩

ការបញ្ឈប់គភ៌ ៣១

ជំហានផ្សេងៗទៀត ៣២

តើយើងឃើញមានអាល់ហ្វាតាឡាសសេមី (α – Thalssemia)
និងជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀតនៅកន្លែងណាខ្លះ ? ៣៣

បុព្វកថា
ដោយលោកប្រធានសហព័ន្ធ

កូនសៀវភៅតូចនេះ (ភាគ ២) មានផ្ទុកដោយពតិមានជាមូលដ្ឋានអំពី អាល់ហ្វា តាឡាសេមី។ មិនថាលោកអ្នកជាអ្នកផ្ទុក ឬ ជាអ្នកជំងឺ ឬក៏ជាអ្នកចង់ស្វែងយល់បន្ថែមអំពី អាល់ហ្វា តាឡាសេមី យើងខ្ញុំសូមលើកទឹកចិត្តលោកអ្នកអោយអានកូនសៀវភៅនេះ។ អ្នកនិពន្ធបានខិតខំប្រឹងប្រែងបញ្ចូលនូវពតិមានដ៏មានសារប្រយោជន៍ ទាក់ទងនឹងជំងឺ ការចំលងតពូជរបស់វា ការការពារ និង ការព្យាបាល។

ប្រសិនបើលោកអ្នចង់ដឹងពតិមានបន្ថែម លើគ្រប់ទិដ្ឋភាពណាមួយក្នុងកូនសៀវភៅនេះ សូមលោកអ្នកជួបពិគ្រោះជាមួយគ្រូពេទ្យរបស់លោកអ្នក ឬ អាជ្ញាធរសុខាភិបាលជាតិ។ អ្នកនិពន្ធនៃកូនសៀភៅនេះ ក៏ពេញចិត្តផងដែរនឹងឆ្លើយរាល់សំនួររបស់លោកអ្នកពីចំងាយតាមដែលអាចធ្វើទៅបាន។

> *ខ្ញុំសង្ឃឹមថាកូនសៀវភៅនេះ ដែលជាផ្នែកមួយនៃសំភារៈអប់រំ នឹងផ្តល់វិភាគទានយ៉ាងធំធេងដល់ការខំប្រឹងប្រែងរបស់សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺ តាឡាសេមី ក្នុងការពង្រីកការចាប់អារម្មណ៍ជុំវិញពិភពលោកអំពីជំងឺ អេម៉ូក្លូប៊ីន ការការពារវា និង ការព្យាបាល។*

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី (ស.អ.ត) ជំពាក់គុណជាខ្លាំងចំពោះ **វេជ្ជ. អង់ទ្រូឡា អេលែហ្វហេរីយូ** និង **វេជ្ជ. ម៉ាយឃើល អង់ហ្គាស្ទីញ៉ោទីស** ដែលជាសមាជិកក្រុមទីប្រឹក្សាវិទ្យាសាស្ត្ររបស់ ស.អ.ត ចំពោះការផ្តល់វិភាគទានដែលមិនអាចកាត់ថ្លៃបានក្នុងការរៀបចំកូនសៀវភៅនេះ ក្នុងចំណោមកូនសៀវភៅទាំង ៣ ប្រភេទ ក្នុងគោលបំណងផ្តល់នូវពតិមានដ៏មានសារៈសំខាន់តាមរបៀបសាមញ្ញៗដល់អ្នកអានគ្រប់ៗគ្នាក្នុងការសិក្សាអំពី **បែតតា តាឡាសេមី** (កូនសៀវភៅ ភាគ១) **អាល់ហ្វា តាឡាសេមី** (កូនសៀវភៅ ភាគ២) និង **ជំងឺស៊ីកខឹលសែល** (កូនសៀវភៅ ភាគ៣) ។

លោក ប៉ាណូស អង់គ្លីហ្សូស

ប្រធានស ស.អ.ត (TIF)

អំពី
សហព័ន្ធអន្តរជាតិ
ជំងឺតាឡាសសេមី

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសសេមី (ស.អ.ត) ត្រូវបានបង្កើតឡើងក្នុងឆ្នាំ ១៩៨៦ ដោយបំពេញបេសកកម្មក្នុងការ ជំរុញអោយមានការបង្កើតកម្មវិធីត្រួតត្រាថ្នាក់ជាតិ ដើម្បីអោយមានប្រសិទ្ធិភាពក្នុងការការពារ និង ការថែទាំព្យាបាលអោយបានត្រឹមត្រូវ នៃជំងឺតាឡាសសេមី ក្នុងបណ្ដាប្រទេសនីមួយៗដែលទទួលរងជំងឺនេះនៅក្នុងពិភពលោក។ បច្ចុប្បន្ននេះ, ស.អ.ត ប្រៀបដូចជាសហព័ន្ធ "ឆ័ត្រ" រួមដោយ សមាគមជាតិជំងឺតាឡាសសេមី ចំនួន ៩៨ ពីបណ្ដាប្រទេស ជាង ៦០ តំណាងអោយអ្នកជំងឺរាប់សែននាក់ក្នុងពិភពលោក។

ចាប់តាំងពីឆ្នាំ ១៩៩៦ មក ស.អ.ត ក្លាយជាដៃគូទំនាក់ទំនងជាផ្លូវការជាមួយអង្គការសុខភាពពិភពលោក (WHO) ហើយបានធ្វើការយ៉ាងជិតស្និទ្ធជាមួយក្រុមអ្នកវិទ្យាសាស្ត្រ និង គ្រូពេទ្យក្នុងវិស័យនេះពីបណ្ដាជាង ៦០ ប្រទេស ព្រមទាំងអង្គភាពសុខាភិបាលអន្តរជាតិ និង អឺរ៉ុប, រោងចក្រផលិតឱសថ និង សមាគមជំងឺផ្សេងៗជាច្រើនទៀត។

កម្មវិធីបណ្ដុះបណ្ដាលរបស់ ស.អ.ត ជាសកម្មភាពមួយក្នុងចំណោមសកម្មភាពសំខាន់ៗ និង ទទួលបានជោគជ័យ។ ក្នុងនោះរួមមាន សិក្ខាសាលា និង សន្និសិទ្ធថ្នាក់ជាតិ ថ្នាក់តំបន់ និង ថ្នាក់អន្តរជាតិ ព្រមទាំងរៀបចំបោះពុម្ពផ្សាយ និង បកប្រែខិត្តប័ណ្ណ ទស្សនាវដ្ដី និង សៀវភៅជាច្រើនសំរាប់គ្រូពេទ្យ អ្នកជំងឺ/មាតាបិតា និង សហគមន៍ ដែលចែកចាយដោយឥតគិតថ្លៃនៅតាមបណ្ដាប្រទេសជាង ៦០ ក្នុងពិភពលោក។

“សាមគ្គី ជាកលាំងរបស់យើង”

បាវចនារបស់យើង

“គ្រប់អ្នកជំងឺតាឡាសសេមីនៅជុំវិញពិភពលោក ត្រូវតែទទួលបានដូចគ្នាក្នុងការថែទាំសុខភាពប្រកបដោយគុណភាព”

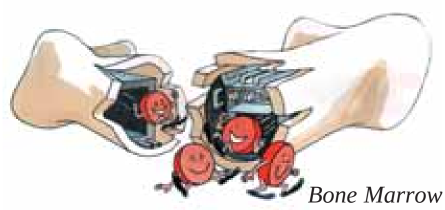
បេសកកម្មរបស់យើង

ជំងឺ អេម៉ូក្លូប៊ីន
HEMOGLOBIN DISORDERS
HEMOGLOBINOPATHIES

អាល់ហ្វា តាឡាសេមី
ALPHA (α) THALASSEMIA

សេចក្តីផ្តើម

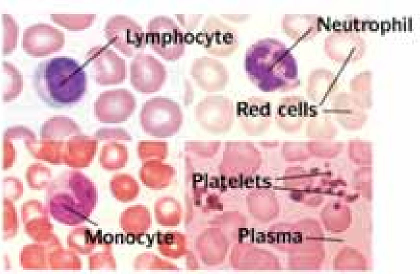
ខួរឆ្អឹង



Bone Marrow

ជំងឺ អេម៉ូក្លូប៊ីន ជាក្រុមជំងឺមួយដែលមានសភាពប៉ះពាល់ទៅលើគោលិកាឈាមក្រហម។ គោលិកាឈាមក្រហម ជាផ្នែកសំខាន់នៃឈាមរបស់មនុស្ស ហើយជាវត្ថុរាវដែលដឹកនាំសារធាតុចិញ្ចឹម ដូចជា អុកស៊ីហ្សែន (O_2) អ័រម៉ូន ប្រូតេអ៊ីន និង កាបូហៃ-ដ្រាត (Carbohydrates) ទៅកាន់ជាលិកា និង សរីរាង្គនានារបស់សារពាង្គកាយ ហើយដឹកនាំសារធាតុកាកសំណល់ ដូចជា ឧស្ម័នកាបូនិក (CO_2) អុយរ៉េ និង អាស៊ីដអុយរិក ទៅបោះចោល។

ឈាម



នៅលើមនុស្សពេញវ័យ ឈាមត្រូវបានផលិតតែនៅក្នុងជាលិកាពិសេស ហៅថា ខួរឆ្អឹង ដែលស្ថិតនៅតំបន់ប្រហោងកណ្តាលរបស់ឆ្អឹង។ ឈាមមានធាតុផ្សំសំខាន់ៗ ២ ផ្នែក :

i. ផ្លាស្មា (Plasma): វាជាវត្ថុរាវពណ៌លឿង។ វាមានបរិមាណប្រហែល ៥៥% នៃបរិមាណឈាមទាំមូល ហើយវាផ្សំដោយ ទឹក អំបិល និង ប្រូតេអ៊ីនសំខាន់ៗ។

ii. ផ្នែកដែលជាគ្រាប់ឈាម : វាមានគោលិកា ៣ ប្រភេទ ដែលមានចំនួនរាប់លានកោដិ។ គោលិកាទាំងនោះ គឺ :

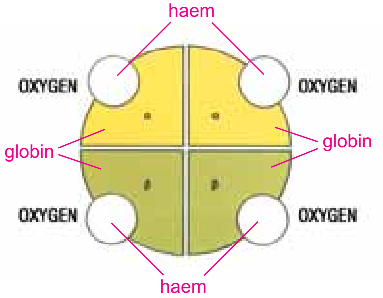
- គោលិកាឈាម.ស (Leucocytes)

- ផ្លាកែត (Platelets ឬ Thrombocytes)
- គោលិកាឈាមក្រហម (Erythrocytes)

ប្រភេទគោលិកាឈាមនីមួយៗ មានមុខងារពិសេសរៀងៗខ្លួនចំពោះសុខុមាលភាពរបស់សរីរាង្គកាយ រួមមាន ការពារប្រឆាំងនឹងការបង្ករោគ (គោលិកាឈាម.ស) ការរិតការបាត់បង់ឈាមពេលសសៃឈាមមានរបួស (ផ្លាកែត) និង ផ្គត់ផ្គង់អុកស៊ីហ្សែនទៅអោយជាលិកា (គោលិកាឈាមក្រហម)។

មានជំងឺជាច្រើនបង្កដោយភាពមិនប្រក្រតីក្នុងឈាម ហើយជំងឺទាំងនោះត្រូវគេចាត់ថ្នាក់ទៅតាមធាតុផ្សំរបស់ឈាមដែលប៉ះពាល់ (ជំងឺគោលិកាឈាម.ស ជំងឺផ្លាកែត និង ជំងឺគោលិកាឈាមក្រហម)។ ជំងឺគោលិកាឈាមក្រហម ចាត់ចូលក្នុងបណ្តាជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ដែលក្នុងចំណោមនោះ គឺជំងឺតាឡាសេមី [អាល់ហ្វា (α) និង បែតតា (β)] និង ជំងឺ Sickle Cell។ គេហៅដូច្នេះ ព្រោះជំងឺទាំងនេះជាលទ្ធផលនៃភាពមិនប្រក្រតីរបស់ប្រូតេអ៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម ហៅថា អេម៉ូក្លូប៊ីន។

អេម៉ូក្លូប៊ីន



អេម៉ូក្លូប៊ីន

មាន ៤.៥០០.០០០ - ៥.០០០.០០០ គោលិកាឈាមក្រហម ធ្វើចលនាក្នុងឈាម ហើយគោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗ មានផ្ទុក **អេម៉ូក្លូប៊ីន** ចំនួន ៣០០ លានម៉ូលេគុល។ អេម៉ូក្លូប៊ីន ជាអ្នកផ្តល់អោយគោលិកាឈាមក្រហមនូវសមត្ថភាពដឹកជញ្ជូន **អុកស៊ីហ្សែន** ដែលជាមុខងារសំខាន់ក្នុងឈាម។ អុកស៊ីហ្សែន មានសារសំខាន់សំរាប់ការលូតលាស់ និង ដំណើរការរបស់កោសិកា និង សរីរាង្គនានា របស់សារពាង្គកាយ។ ម៉ូលេគុល**អេម៉ូក្លូប៊ីន**មួយចែកជា ២ ផ្នែក :

(i) **ក្លូប៊ីន** (Globin) ជាប្រូតេអ៊ីនមួយបង្កើតបានជាខ្សែ ដូចជាខ្សែប្រូតេអ៊ីនប្រភេទ **អាល់ហ្វា**

(α) និង ខ្សែប្រូតេអ៊ីនដែលមិនមែនប្រភេទ អាល់ហ្វា មានដូចជា ខ្សែបែតតា (β) ខ្សែហ្គាម៉ា (γ) ខ្សែដែលតា (δ)។ ខ្សែអាល់ហ្វា ជាគូជាមួយខ្សែបែតតា ដើម្បីបង្កើតជា អេម៉ូក្លូប៊ីន (HbA) ដែលមានច្រើនជាងគេលើមនុស្សពេញវ័យ ហើយមានរហូតដល់ ១០% ចំពោះទារកក្នុងផ្ទៃ។ ខ្សែអាល់ហ្វា ចាប់គូជាមួយខ្សែផ្សេងៗទៀតដែរ ដើម្បីបង្កើតជាអេម៉ូក្លូប៊ីន ទៅតាមដំណាក់កាលនៃជីវិតមនុស្ស ចាប់ពីការចាប់កំណើត រហូតកើតពីផ្ទៃម្តាយ។

(ii) **អែម** (Haem) ជាផ្នែកមានផ្ទុកជាតិដែក ដែលជាលោហធាតុសំខាន់ចំពោះការលូតលាស់ និង ដំណើរការរបស់កោសិកា។ ជាតិដែកមានសមត្ថភាពបង្កការងាយភ្ជាប់ និង ងាយផ្តាច់អុកស៊ីហ្សែន ធ្វើអោយម៉ូលេគុលអេម៉ូក្លូប៊ីនមានសមត្ថភាពដឹកនាំ និង ចែកចាយអុកស៊ីហ្សែនទៅកាន់ជាលិកា និង សរីរាង្គនានាដោយងាយស្រួល។ មនុស្សពេញវ័យមានជាតិដែកក្នុងខ្លួនប្រហែល ៤ ក្រាម ក្នុងនេះ ៧៥% ត្រូវបានប្រើប្រាស់សំយោគម៉ូលេគុលអេម៉ូក្លូប៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម។

ដូច្នេះ កំរិត អេម៉ូក្លូប៊ីន ដែលគេមើលតាមការពិនិត្យឈាម នឹងឆ្លុះបញ្ចាំងនូវកំរិតជាតិដែករបស់បុគ្គលនោះ។

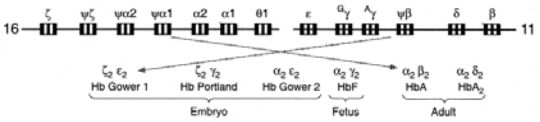


Fig. 2.11 The α- and β-globin gene clusters on chromosomes 16 and 11, respectively. In the extended α- and β-globin genes the introns are shaded dark, the 5′ and 3′ non-coding regions are hatched, and the exons are unshaded.

NOTE: The words alpha, beta, gamma, delta where met in this text will be reffered to with their respective abbreviations

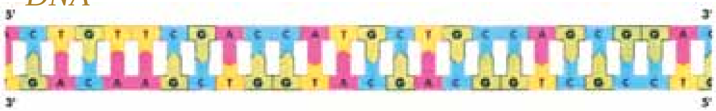
លក្ខណៈតំណពូជ

ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ជាជំងឺពន្ធុ (Genetic disorders) ដែលចំលងពីឪពុកម្តាយទៅកូនដោយផ្អែកតាមអ្វីដែលជីវវិទ្យា ហៅថា **លក្ខណៈនៃការចំលងពន្ធុតពូជ អូតូសូម៉ាលរ៉េសេសស៊ីវ (Mendelian autosomal recessive pattern of inheritance)** បានន័យថាលក្ខណៈទាំងអស់ចំលងពីឪពុកម្តាយទៅកូនតាមរយៈពន្ធុ (genes)។ ពន្ធុ

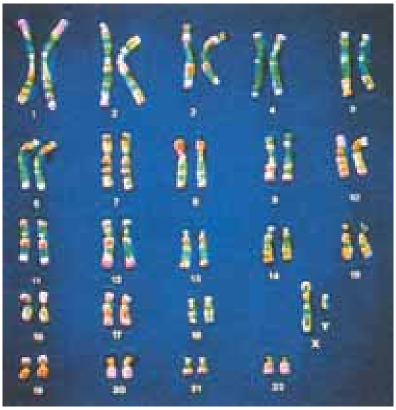
ជាអង្គជីវសាស្ត្រតពូជដែលផ្តល់ពតិមានចាំបាច់សំរាប់ត្រួតពិនិត្យការរីកធំធាត់ និង ការវិវត្តន៍ពេញមួយជីវិតរបស់សពាង្គកាយ។ ការផ្តល់ពន្ធុពីឪពុក និង ម្តាយទៅកូន (recessive) ជាកត្តាសំខាន់ចំពោះការចំលងជំងឺនេះ ដែលអាចប៉ះពាល់ចំពោះកូនទាំងប្រុសទាំងស្រីដូចគ្នា (autosomal)។

ដេអុកស៊ីរីបូនុយក្លេអ៊ិក អាស៊ីដ (Deoxyribonucleic acid = DNA) ជាសារធាតុគីមី ក្នុងនោះមានភាគសំខាន់ជាពន្ធុមានចំនួនជាច្រើន ដោយបំពេញមុខងារជីវសាស្ត្រសាំញ៉ាំជាច្រើននៃសារពាង្គកាយ។ ពន្ធុជាច្រើនរួមគ្នានៅលើខ្សែ DNA ហៅថា ក្រូម៉ូសូម (Chromosomes) ដែលមាន ២៣ គូ ក្នុងនោះ ពាក់កណ្តាលបានមកពីឪពុក និងពាក់កណ្តាលទៀតបានមកពីម្តាយ។

DNA



ឧទាហរណ៍ ចំពោះអេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សពេញវ័យ ការផលិត និង សំយោគខ្សែអាល់ហ្វា (α) និង ខ្សែបែតតា (β) ដែលជាធាតុផ្សំចំបងរបស់វា ត្រូវបានត្រួតពិនិត្យដោយពន្ធុនៅលើក្រូម៉ូសូមជាក់លាក់។ មានបួន (៤) ពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន (α-globin genes) នៅលើក្រូម៉ូសូមលេខ ១៦ និងមានពីរ (២) ពន្ធុដែលមិនមែនជាអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន (non α-globin) ដូចជាពន្ធុ β, γ និង δ នៅលើក្រូម៉ូសូមលេខ ១១ ពន្ធុទាំងនេះទទួលបន្ទុកផលិតក្នុងចំនួនស្មើគ្នានូវខ្សែអាល់ហ្វា និង ខ្សែបែតតា (α - chains និង β - chains)។ ក្នុងករណីប៉ះពាល់ពន្ធុមួយទទួលបន្ទុកផលិតខ្សែអាល់ហ្វា (ភាសាបច្ចេកទេស ហៅថា "**កូតខ្សែអាល់ហ្វា**") អាចបង្កការថយចុះការផលិតខ្សែនេះ ជាលទ្ធផលគឺសភាពជាអ្នកផ្ទុកអាល់ហ្វា តាឡាស-សេមី (α-thalassemia carrier)។ បើសិនមានការប៉ះពាល់ពន្ធុច្រើន នោះការផលិតខ្សែអាល់ហ្វាមានចំនួនតែបន្តិចបន្តួច ហើយបុគ្គលនោះមានរោគ



ក្រូម៉ូសូម

សញ្ញាច្បាស់លាស់។ ដូចគ្នានេះដែរ ការប៉ះពាល់ចំពោះពន្ធុកូដខ្សែបែតតា (β-globin gene) អាចបណ្តាលអោយខ្សែបែតតាថយចុះ ឬ បាត់ទាំងស្រុង។ កំរិតថយចុះខ្សែបែតតា កំណត់ថាតើបុគ្គលនោះជាអ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសសេមី ឬ ជាអ្នកជំងឺបែតតាតាឡាសសេមីកំរិតស្រាល ឬ កំរិតធ្ងន់។

ផ្ទុយទៅនឹងតាឡាសសេមី ដែលមានការផលិតគ្លូប៊ីនថយចុះ មានស្ថានភាពខ្លះទៀតវាប៉ះពាល់ពន្ធុអោយផលិតប្រូតេអ៊ីន ក្នុងទំរង់ខុសធម្មតា ហៅថា អេម៉ូគ្លូប៊ីនខុសធម្មតា ឬ អេម៉ូគ្លូប៊ីនដែលមានរចនាសម្ព័ន្ធក្លាយ ដោយរចនាសម្ព័ន្ធ និង មុខងាររបស់ពួកវាខុសពីអេម៉ូគ្លូប៊ីនធម្មតា (HbA)។ សូមអានលក្ខណៈបន្តពូជ និង រោគសញ្ញារបស់វាក្នុងកូនសៀវភៅ ភាគ ១, ២ និង ៣។

ជំងឺ អេម៉ូគ្លូប៊ីន (Hb) កំរិតធ្ងន់ផ្សេងៗ មានដូចជា :

ជំងឺ ខ្សែអាល់ហ្វា គ្លូប៊ីន (α - globin chain disorders)	ជំងឺ ខ្សែបែតតា គ្លូប៊ីន (β - globin chain disorders)
α - thalassemias (អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី) • HbH disease • α - thalassemia hydrops fetalis (= Hb Bart's hydrops fetalis) • ខ្សែអាល់ហ្វាក្លាយ (α - chain variants)	**Sickle cell disorders** (ជំងឺ កោសិកាស៊ីកខឺល) • Sickle cell anemia (HbSS) • HbS/β - thalassemia • HbSC disease • HbSD disease • ជំងឺកោសិកាស៊ីកខឺលផ្សេងៗទៀត **β - thalassemias** (បែតតា តាឡាសសេមី) • β - thalassemia major (បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់) • β - thalassemia intermedia (បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតមធ្យម) • HbE/β - thalassemia • ជំងឺតាឡាសសេមី កំរផ្សេងៗទៀត

កូនសៀវភៅនេះ អធិប្បាយចំបងអំពីថាតើ អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី ចំលងទៅកូនដូចម្តេច ដោយផ្អែកតាមលក្ខណៈពន្ធុរបស់ឪពុកម្តាយ។ ក្នុងកូនសៀវភៅផ្សេងៗទៀត, ភាគ១ និង ភាគ៣ នឹងអធិប្បាយអំពី បែតតា តាឡាសសេមី និង ជំងឺកោសិកាស៊ិកខឹល (Sickle cell disorders)។

ការផលិតខ្សែអាល់ហ្វា (α chains) ត្រូវបានសំរបសំរួលដោយ ៤ ពន្ធុ ដោយក្រូម៉ូ-ហ្សូមនីមួយៗមាន ២ ពន្ធុ។ ជាលទ្ធផល ក្នុងករណីជា អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី ការចំលងតពូជមានភាពសាំញ៉ាំ និង ច្រើនបែបនៃអ្នកផ្ទុកជាងបែតតា តាឡាសសេមី។

រូបភាព A (១-៦) បង្ហាញប្រភេទផ្សេងៗនៃ អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី ដែលជាលទ្ធផលនៃលទ្ធភាពផ្គុំគ្នារវាងពន្ធុអាល់ហ្វា (α-genes) ដែលមានមុខងារធម្មតា និង គ្មានមុខងារ។

លក្ខណៈនៃការចំលងតពូជ

១. ឪពុកម្តាយទាំងពីរមានពន្ធុអាល់ហ្វា និង បែតតាក្លូប៊ីនមានមុខងារធម្មតា។

កាលណាពន្ធុអាល់ហ្វា និង បែតតាក្លូប៊ីនទាំងអស់មានមុខងារធម្មតា នោះការផលិតអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា (HbA) ក៏បានចំនួនតាមត្រូវការដែរ ហើយគ្មានបង្កជាជំងឺទេ។ ដូចគ្នានេះដែរ គ្រប់កូនទាំងអស់នឹងទទួលពន្ធុអាល់ហ្វា និង បែតតាក្លូប៊ីនទាំងអស់មានមុខងារធម្មតាដែរ ហើយមានអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា (HbA) ក្នុងគោលិកាឈាមក្រហមរបស់ពួកគេ។

២. អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ α-តាឡាសសេមី ឬអ្នកផ្ទុក α^+-តាឡាសសេមី

បុគ្គលដែលមានតែពន្ធុមួយបាត់ (ឬខូច) ក្នុងចំណោមពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួន នោះរូបគេជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀម នៃ α-តាឡាសសេមី ឬអ្នកផ្ទុក α^+-តាឡាស-សេមី។ ពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនបីទៀតដែលមានមុខងារធម្មតានឹងផលិត អេម៉ូក្លូប៊ីនបានចំនួនប្រហែលធម្មតាដែរ។ ពន្ធុអាល់ហ្វាខូចនេះ អាច (ឬអត់) ធ្វើអោយគោលិកាឈាមក្រហមមានទំហំតូចបន្តិច ហើយរោគវិនិច្ឆ័យដោយពិនិត្យឈាមនឹងមីក្រូទស្សន៍ក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍អាចមានការលំបាក ហេតុនេះហើយបានគេហៅថា "ស្ងាត់ស្ងៀម"។ មានតែតេស្តពិសេស ដោយផ្អែកលើការវិភាគ DNA ទើបអាចធ្វើ

រោគវិនិច្ឆ័យបានជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្នៀមនៃ α-តាឡាសសេមី (សូមអានអត្ថបទខាងក្រោម)។

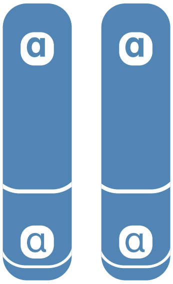
៣. **កាលណាម្នាក់នៃឪពុកម្ដាយមានពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួនមានមុខងារធម្មតា ហើយម្នាក់ទៀតជា អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្នៀមនៃ α-តាឡាសសេមី** ពេលមានផ្ទៃពោះម្ដងៗ មួយក្នុងពីរ (=៥០%) កូនមានឱកាសនឹងមានពន្ធុ អាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួនមានមុខងារធម្មតា ដោយផលិតអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា (HbA) បានតាមប្រក្រតី និង មួយក្នុងពីរ (=៥០%) កូននឹងមានឱកាសជា អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ ស្នៀមនៃ α-តាឡាសសេមីដែរ។

អ្នកផ្ទុកអាល់ហ្វាសូន្យ (α⁰) តាឡាសសេមី

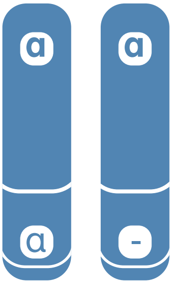
បើមានពន្ធុពីរបាត់ (ឬខូច) ក្នុងចំណោមពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួន បុគ្គលនោះជាអ្នកផ្ទុក α⁰-តាឡាសសេមី ឬអាចហៅថា **អ្នកផ្ទុក α-តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល**។ ពន្ធុពីរដែលបាត់ (ឬខូច) នោះអាចស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូម តែមួយ (cis position) ឬ ក្រូម៉ូហ្សូមខុសគ្នា (trans position) ដូចបង្ហាញក្នុងរូបភាព **A**, ៣ និង ៤។

៤. **កាលណាឪពុកម្ដាយទាំងពីរជា អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្នៀមនៃ α-តាឡាសសេមី** ពេលមានផ្ទៃពោះម្ដងៗ ១/៤ (=២៥%) នៃកូនមានឱកាសនឹងមានអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា (HbA) បានតាមប្រក្រតី, ១/២ (=៥០%) នៃកូននឹងមានឱកាសជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្នៀមនៃ α-តាឡាសសេមី និង ១/៤ (=២៥%) នៃកូនមានឱកាសជា **អ្នកផ្ទុក α⁰-តាឡាសសេមី**។ (មើលរូបភាព ១)

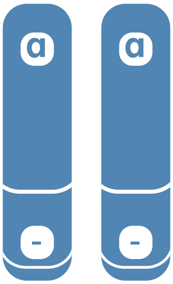
ប្រភេទអាល់ហ្វាតាឡាសេមី បានពីលទ្ធភាពនៃការផ្គុំគ្នា រវាងពន្ធុ α មានមុខងារ និងគ្មានមុខងារ

1


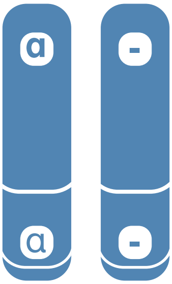
ពន្ធុទាំងបួនមានមុខងារ
ជាធម្មតាបុគ្គលនោះមាន
អេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សពេញវ័យ
ធម្មតា (HbA)

2


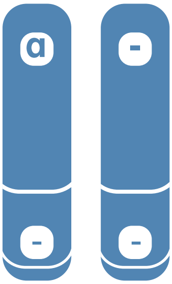
ពន្ធុមួយគ្មានមុខងារ
បុគ្គលនោះជាអ្នក
ផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ
α-តាឡាសេមី
(អ្នកផ្ទុក α^{+}-តាឡាសេមី)

3


ពន្ធុពីរគ្មានមុខងារ
ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមខុសគ្នា
បុគ្គលនោះជាអ្នកផ្ទុក
α°-តាឡាសេមី

4


ពន្ធុពីរគ្មានមុខងារ
ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមតែមួយ
បុគ្គលនោះជាអ្នកផ្ទុក
α°-តាឡាសេមី

5


ពន្ធុបីគ្មានមុខងារ
បុគ្គលនោះមានជំងឺ
HbH

6

ពន្ធុទាំងបួនគ្មានមុខងារ
បុគ្គលនោះមិនអាច
រស់បានឡើយ
ហើយនឹងស្លាប់ក្នុងផ្ទៃម្តាយ
ដោយ Hydrops fetalis.

អំពី អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ α- តាឡាសសេមី និង អ្នកផ្ទុក α⁰- តាឡាសសេមី

អ្នកផ្ទុក α-តាឡាសសេមី (ស្ងាត់ស្ងៀម ឬ α⁰) ដូចគ្នានឹងអ្នកផ្ទុក β-តាឡាសសេមីដែរ វាមិនអោយជាជំងឺទេ។ ពួកវាគ្មានរោគសញ្ញាគ្លីនិក ហើយមិនតំរូវអោយតមអាហារពិសេសអ្វី, ប្រឹក្សាវេជ្ជសាស្ត្រ ឬ ព្យាបាលអ្វីឡើយ។

> *“ភាពជាអ្នកផ្ទុករបស់ពួកគេ មិនអាចក្លាយជាជំងឺឡើយ ”*

គោលិកាឈាមក្រហមរបស់ពួកគេ ជាទូទៅតូចជាងធម្មតា (ជាពិសេស ក្នុងករណី α⁰-តាឡាសសេមី) ជាហេតុធ្វើអោយបរិមាណអេម៉ូក្លូប៊ីនថយចុះ។ ពេលគេពិនិត្យគោលិកាឈាមក្រហមដោយមីក្រូទស្សន៍ ក្រៅពីឃើញទំហំវាតូច (microcytic) គេឃើញពួកវាអាចរៀងស្លេកបន្តិច រួមដោយទំហំពួកវាមិនស្មើគ្នា (anisocytosis) ហើយរូបរាងពួកវាមិនដូចគ្នា (poikilocytosis) បើប្រៀបធៀបនឹងគោលិកាឈាមក្រហមធម្មតា។

ភាពជាអ្នកផ្ទុករបស់ពួកគេ មិនអាចក្លាយជាជំងឺឡើយទោះពេលណាក៏ដោយ។ ជាការពិត ភាគច្រើនគេមិនដឹងថាពួកគេជាអ្នកផ្ទុកឡើយ លើកលែងតែគេធ្វើតេស្តពិសេស។ យ៉ាងណាក៏ដោយ អ្នកផ្ទុកខ្លះអាចបង្ហាញសញ្ញាស្លេកបន្តិច ដែលអាចអោយគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យច្រឡំថាជារោគស្លេកស្លាំងដោយកង្វះជាតិដែក។ យ៉ាងណាក៏ដោយ តេស្តមន្ទីរពិសោធន៍អាចអោយគេញែកជំងឺទាំពីរនេះបាន។

ជាសន្និដ្ឋានមក, ផ្ទុក α-តាឡាសសេមី គ្មានផលប៉ះពាល់ដល់សុខភាពអ្វីឡើយ, មានគុណភាពជីវិត និង អាយុកាលធម្មតា។

តើមានបញ្ហាអ្វីចំពោះស្ត្រីមានផ្ទៃពោះដែលជាអ្នកផ្ទុកជំងឺ ?

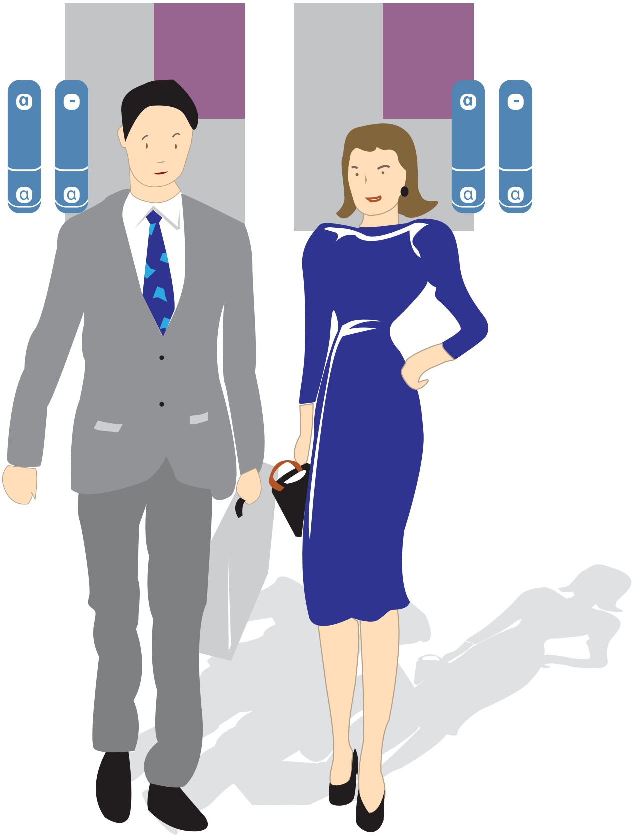
ដូចស្ត្រីមានផ្ទៃពោះដទៃទៀតដែរ ស្ត្រីមានផ្ទៃពោះដែលជាអ្នកផ្ទុក α-តាឡាសសេមី អាចកង្វះជាតិដែក ហើយអាចត្រូវការផ្តល់ជាតិដែកបន្ថែម។ ភាពស្លេកស្លាំងនឹងបានប្រសើរឡើងវិញ ក្រោយសំរាលកូន។

តើមានការព្យាបាលអ្វី ដើម្បីបំបាត់ភាពជាអ្នកផ្ទុកជំងឺដែរ ឬទេ ?

គ្មានទេ កុមារម្នាក់កើតមកដោយមានផ្ទុក α-តាឡាសសេមី នឹងផ្ទុកវាអស់មួយជីវិតរបស់គេ។

■ ■■ រូប ១

ឪពុកម្ដាយ ជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ α -តាឡាសសេមី



ធម្មតា

α^{o}–តាឡាសសេមី

α^{+}–តាឡាសសេមី

បំរែបំរួលគឺ :

25%
ធម្មតា

50%
ជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ
α -តាឡាសសេមី
(α^{+}-តាឡាសសេមី)

25%
អ្នកផ្ទុក
α^{o}–តាឡាសសេមី

▼ តើ α- តាឡាសសេមីកំរិតស្រាលអាចឆ្លង ឬ កើតឡើងពេលណាមួយនៃជីវិតរបស់យើងទេ ?

កំរិតស្រាល ជាស្ថានភាពនៃអ្នកផ្ទុក វាមិនអាចកើតឡើងឯងៗពេលណាមួយ ឬក៏ឆ្លងតាមរយៈបរិស្ថានខាងក្រៅ ការបញ្ចូលឈាម ឬតាមការបង្ករោគដោយមេរោគឡើយ ។

▼ តើអ្នកផ្ទុកអាចបរិច្ចាកឈាមបានដែរ ឬ ទេ ?

អ្នកផ្ទុក អាចផ្តល់ឈាមបាន ប្រសិនបើកំរិតអេម៉ូក្លូប៊ីន (Hb) របស់គេ សមស្របតាមការកំណត់របស់មជ្ឈមណ្ឌលជាតិផ្តល់ឈាម ។

▼ តើអ្នកផ្ទុកត្រូវធ្វើអ្វីខ្លះ បើសិនគេចង់មានកូន ?

គេត្រូវប្រាប់ដៃគូជីវិតរបស់ខ្លួនអោយធ្វើតេស្តឈាមពិសេសអំពីជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន (hemoglobin disorders) ក្រែងមានផ្ទុក α -តាឡាសសេមីដូចរូបខ្លួនដែរ ។ ការនេះគួរធ្វើមុនការមានផ្ទៃពោះ ។ បើសិនដៃគូជីវិតរបស់ខ្លួនជាអ្នកផ្ទុកដែរ នោះពួកគេទាំងពីរត្រូវទៅជួបអ្នកប្រឹក្សាជំនាញដើម្បីទទួលពតិមានបន្ថែម ។

▼ តើមានអ្វីខ្លះទៀត ដែលអ្នកផ្ទុកគួរធ្វើ ?

អ្នកផ្ទុក គួរប្រាប់បងប្អូនប្រុសស្រីរបស់ខ្លួនអោយដឹងអំពីបញ្ហានេះ ហើយទូន្មានពួកគេអោយទៅធ្វើតេស្តឈាម អំពីជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ។

ការផ្គុំគ្នានៃ α^+ និង α^o កំរិតស្រាល

ដូចបានរៀបរាប់ខាងលើរួចមកហើយ, អាល់ហ្វា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល (α^+ និង α^o) ផ្គុំគ្នាតាមរបៀបផ្សេងៗ ដើម្បីបង្កើតជាជំងឺឈាមពីកំរិតស្រាលទៅកំរិតធ្ងន់ និងចំលងតពូជតាមលក្ខណៈពន្ធុ ដូចបានរៀបរាប់ខាងដើមនៃ កូនសៀវភៅនេះ ។

៥. ឪពុកម្តាយទាំងពីរជាអ្នកផ្ទុកនៃ α^o-តាឡាសសេមី

ប្រសិនបើឪពុកម្តាយទាំងពីជាអ្នកផ្ទុកនៃ α^o- តាឡាសសេមី ហើយពន្ធុមានមុខងារធម្មតា (functional α-globin gene) និង ពន្ធុគ្មានមុខងារ ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមតែមួយ បានន័យថាពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងពីរដែលគ្មានមុខងារ (non-functional α-globin genes) ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមពីរខុសគ្នា (trans position), នោះកូនទាំងអស់នឹងជាអ្នកផ្ទុកនៃ α^o- តាឡាសសេមី ដូចគ្នាបេះបិទនឹងឪពុកម្តាយរបស់ពួកគេដែរ ។ (មើលរូបភាព ២)

៦. គូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ “At risk couples”

(i) កាលណាឪពុកម្តាយទាំងពីរជាអ្នកផ្ទុកនៃ α^{0}-តាឡាសសេមី ហើយពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងពីរដែលគ្មានមុខងារ (non-functional α-globin genes) ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមតែមួយ (cis position) ជាគូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ ដោយពេលមានផ្ទៃពោះម្តងៗ អាចមាន : ១/៤ (=២៥%) នៃកូនម្នាក់ៗនឹងមានឱកាសទទួលពន្ធុមានមុខងារធម្មតា (functional α-globin genes) ទាំងអស់ ដូច្នេះផលិតអេម៉ូក្លូប៊ីន(HbA) បានធម្មតា, ១/២ (=៥០%) នៃកូនម្នាក់ៗនឹងមានឱកាសជាអ្នកផ្ទុកនៃ α^{0}- តាឡាសសេមី (cis type) និង ១/៤ (=២៥%) នឹងមានឱកាសកើតជំងឺ α- តាឡាស-សេមីកំរិតធ្ងន់ ហៅថា Hydrops Fetalis ដោយពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួនគ្មានមុខងារ (ខូច)។ (មើលរូបភាព ៣)

(ii) កាលណាម្នាក់នៃឪពុកម្តាយជាអ្នកផ្ទុកនៃ α^{0}-តាឡាសសេមី គឺថាពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងពីរដែលគ្មានមុខងារ (non-functional α-globin genes) ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមតែមួយ (cis position) ហើយម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ α-តាឡាសសេមី គឺថាមានពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនមួយខូចស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមតែមួយ នេះជាគូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ ដោយពេលមានផ្ទៃពោះម្តងៗ អាចមាន : ១/៤ (=២៥%) នៃកូនកើតមកនឹងមានស្ថានភាពគ្លីនិកគួរអោយកត់សំគាល់ ព្រោះវាជាជំងឺ HbH ក្នុងនោះពន្ធុចំនួនបីបានខូច ក្នុងចំណោមពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួន។ ក្រៅពីនោះ, មានលទ្ធភាពបង្កើតកូនមានសុខភាពធម្មតា រួមមាន : ១/៤ (=២៥%) នៃកូនកើតមកម្នាក់ៗនឹងមានឱកាសមានពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនមានមុខងារធម្មតាទាំងអស់, ១/៤ (=២៥%) នៃកូនកើតមកម្នាក់ៗនឹងមានឱកាសជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀមនៃ α-តាឡាសសេមី និង ១/៤ (=២៥%) នឹងមានឱកាសជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី។ (មើលរូបភាព ៤)

▪ ▪▪ រូប ២

ឪពុកម្តាយទាំងពីរ ជាអ្នកផ្ទុក α° -តាឡាសសេមី

ពន្ធុតាឡាសសេមី ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូម ខុសគ្នា

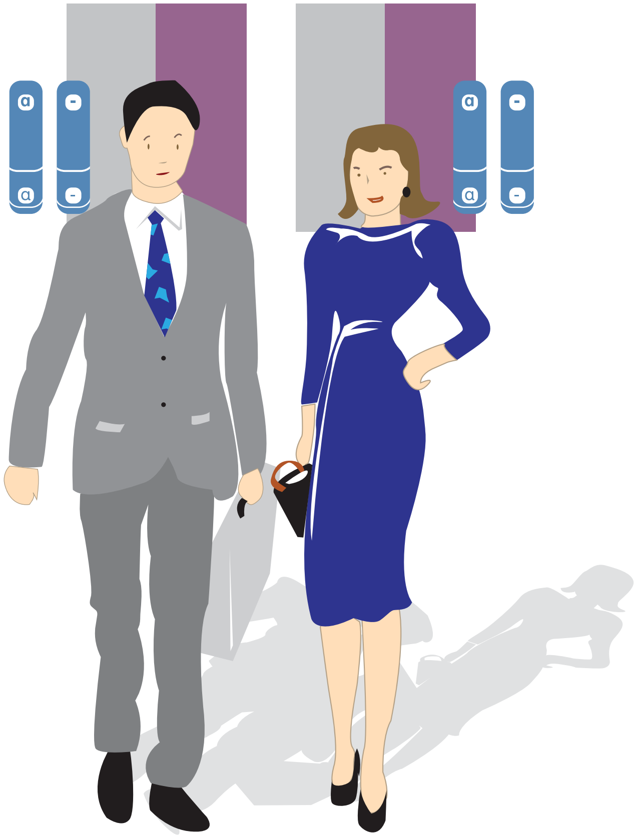
ធម្មតា

α°–តាឡាសសេមី

បំរែបំរួលគឺ :

100%
ជាអ្នកផ្ទុក
α°–តាឡាសសេមី

■ ■■ រូប ៣



ឪពុកម្តាយទាំងពីរ ជាអ្នកផ្ទុក α° -តាឡាសសេមី

ពន្ធុតាឡាសសេមី ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូម តែមួយ

ធម្មតា

α°–តាឡាសសេមី

Hydrops

បំរែបំរួលគឺ :

25% ធម្មតា

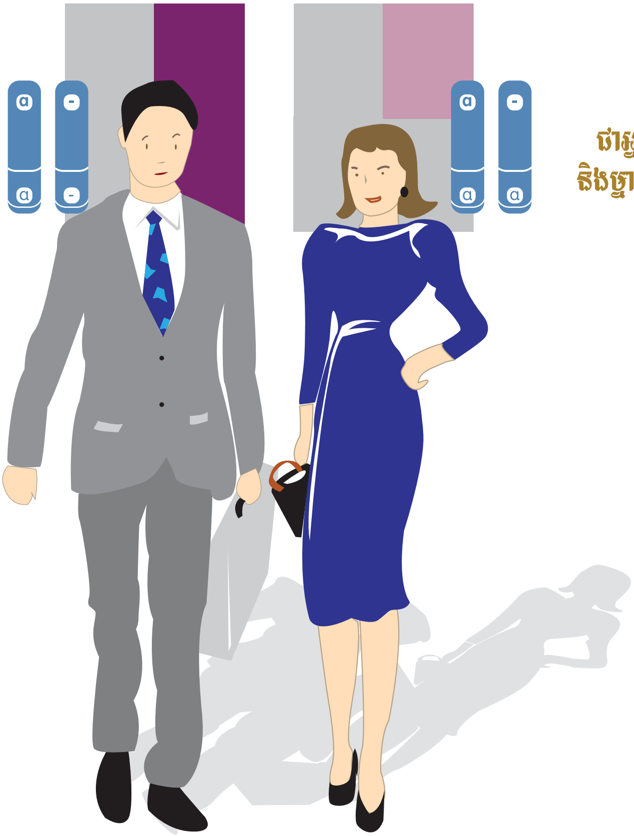
50% ជាអ្នកផ្ទុក α°–តាឡាសសេមី

25% Hydrops Fetalis

■ ■■ រូប ៤

ម្នាក់នៃឪពុកម្ដាយ ជាអ្នកផ្ទុក α^{o}-តាឡាសសេមី និងម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀម នៃ α-តាឡាសសេមី (α^{+}-តាឡាសសេមី)

ពន្ធុតាឡាសសេមី ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូសូមតែមួយ



ធម្មតា

α^{o}–តាឡាសសេមី

α^{+}–តាឡាសសេមី

HbH

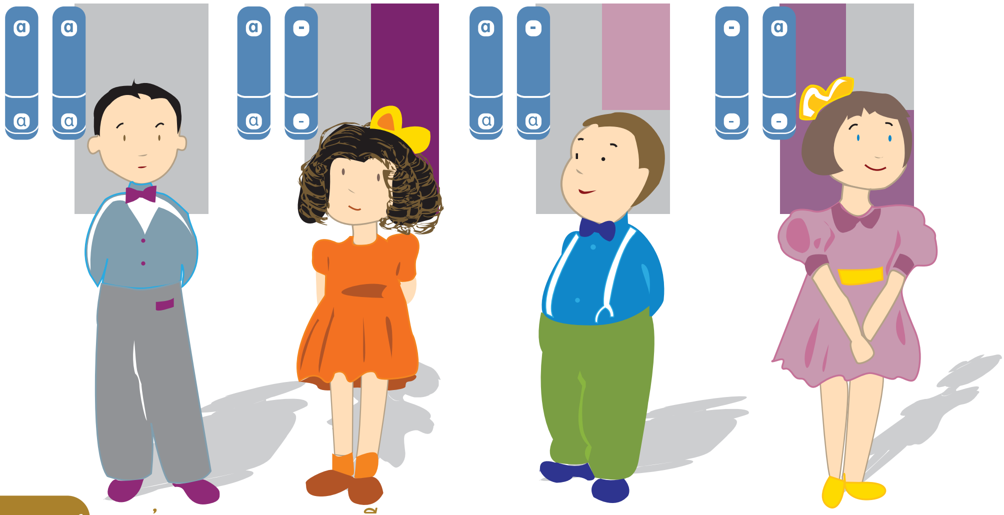
បំរែបំរួលគឺ :

25% ធម្មតា

25% ជាអ្នកផ្ទុក α^{o}–តាឡាសសេមី

25% អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀម នៃ α-តាឡាសសេមី (α^{+}-តាឡាសសេមី)

25% ជំងឺ HbH



៧. បុគ្គលមានជំងឺ និង លក្ខណៈតំណពូជ

(i) HbH / អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្លៀមនៃ α-តាឡាសសេមី

កាលណាម្នាក់នៃឪពុកម្តាយមានជំងឺ HbH បានន័យថាពន្ធចំនួនបីបានខូចក្នុងចំណោមពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងបួន ហើយម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្លៀមនៃ α-តាឡាសសេមី បានន័យថាមានពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនតែមួយខូច នោះកូនម្នាក់ៗកើតមកនឹងមានឱកាស : ១/៤ (=៥០%) ជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្លៀមនៃ α-តាឡាសសេមី, ១/២ (=៥០%) ជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី និង ១/៤ (=២៥%) ជាជំងឺ HbH ។ (មើលរូបភាព ៥)

(ii) HbH / អ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី

កាលណាម្នាក់នៃឪពុកម្តាយមានជំងឺ HbH និងម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមីដោយពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនទាំងពីរដែលគ្មានមុខងារ (non-functional α-globin genes) ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមតែមួយ នោះកូនម្នាក់ៗកើតមកនឹងមានឱកាស : ១/៤ (=២៥%) ជាអ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្លៀមនៃ α-តាឡាសសេមី, ១/៤ (=២៥%) ជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី និង ១/៤ (=២៥%) ជាជំងឺ HbH ឬជាជំងឺ Hydrops Fetalis ។ (មើលរូបភាព ៦)

(iii) HbH / អ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី

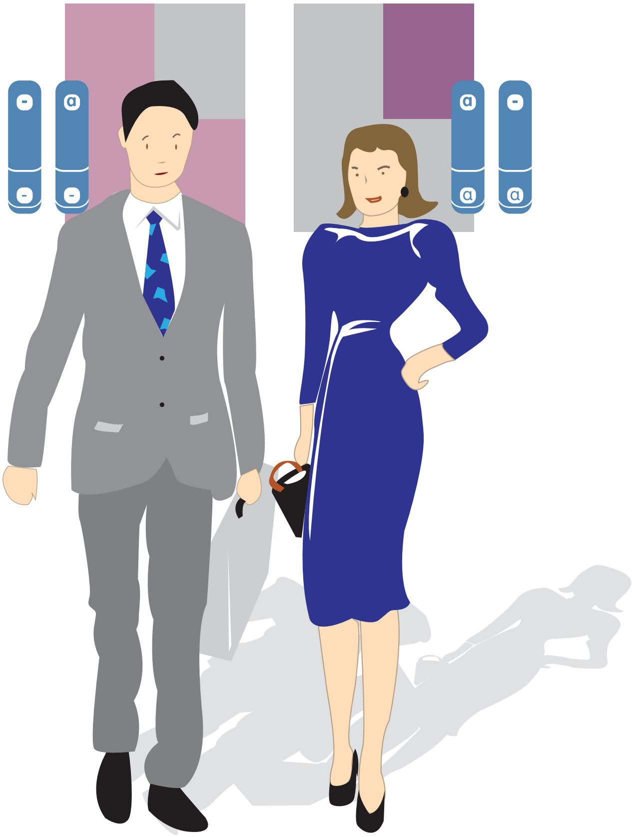
កាលណាម្នាក់នៃឪពុកម្តាយមានជំងឺ HbH និងម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមីដោយពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនមួយដែលគ្មានមុខងារ (non-functional α-globin gene) ស្ថិតនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមទាំងពីរ នោះកូនម្នាក់ៗកើតមកមានឱកាស : ១/២ (=៥០%) ជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី ឬជាជំងឺ HbH ។ (មើលរូបភាព ៧)

(iv) HbH / HbH

កាលណាឪពុកម្តាយទាំងពីរមានជំងឺ HbH នោះកូនម្នាក់ៗកើតមកមានឱកាស : ១/៤ (=២៥%) ជាជំងឺ Hydrops Fetalis, ១/២ (=៥០%) ជាជំងឺ HbH និង ១/៤ (=២៥%) ជាអ្នកផ្ទុក α^{0}-តាឡាសសេមី ។

រូប ៥

ម្នាក់នៃឪពុកម្តាយ ជាអ្នកជំងឺ HbH ហើយម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុក ស្ទាត់ស្ងៀមនៃតាឡាសសេមី



ធម្មតា

α^{o}–តាឡាសសេមី

α^{o}–តាឡាសសេមី

α^{+}–តាឡាសសេមី

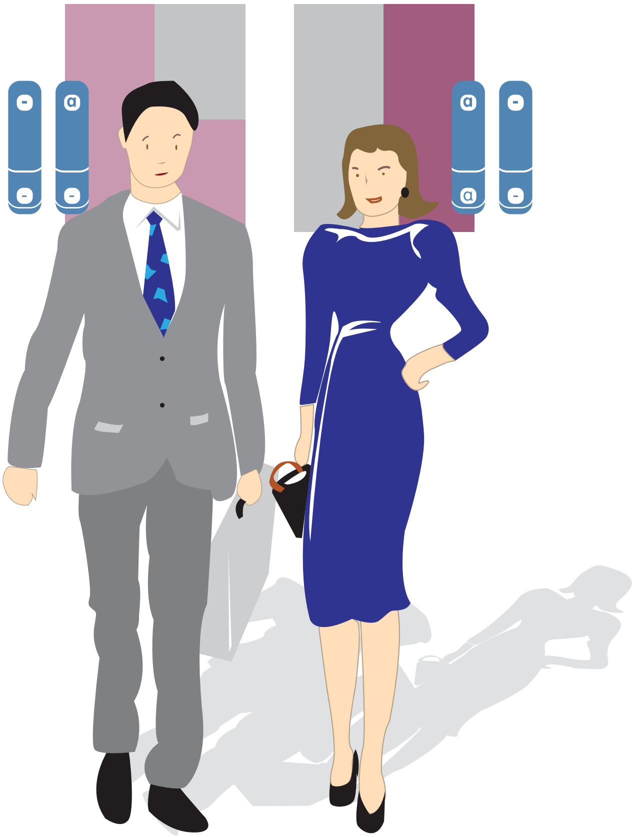
HbH

បំរែបំរួលគឺ :

25% អ្នកផ្ទុក α^{o}–តាឡាសសេមី (trans)	25% អ្នកផ្ទុក α^{o}–តាឡាសសេមី (CIS)	25% អ្នកផ្ទុកស្ទាត់ស្ងៀម នៃ α-តាឡាសសេមី (α^{+}-តាឡាសសេមី)	25% ជាជំងឺ HbH

រូប ៦

ម្នាក់នៃឪពុកម្ដាយ ជាអ្នកជំងឺ HbH ហើយម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុក α^{o}-តាឡាសេមី



- ធម្មតា
- α^{+}–តាឡាសេមី
- α^{o}–តាឡាសេមី
- HbH
- HYDROPS FETALIS

បំរែបំរួលគឺ :

25%	25%	25%	25%
អ្នកផ្ទុកស្ងាត់ស្ងៀម នៃ α^{+}-តាឡាសេមី (α^{+}-តាឡាសេមី)	អ្នកផ្ទុក α^{o}–តាឡាសេមី	ជាជំងឺ HbH	HYDROPS FETALIS

■ ■■ រូប ៧

ម្នាក់នៃឪពុកម្ដាយ
ជាអ្នកជំងឺ HbH
ហើយម្នាក់ទៀតជាអ្នកផ្ទុក
α^{o} -តាឡាសសេមី

ធម្មតា

α^{+}–តាឡាសសេមី

HbH

បំរែបំរួលគឺ :

50%
អ្នកផ្ទុក
α^{o}–តាឡាសសេមី

50%
ជាជំងឺ HbH

ក្រៅពីនេះ ក៏វាអាចមាន α-តាឡាសសេមី ផ្គុំជាមួយជំងឺពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន ក្លាយជំងឺកំរផ្សេងៗទៀតដែរ។ សូមពិភាក្សាជាមួយគ្រូពេទ្យរបស់លោកអ្នក ឬ អ្នកប្រឹក្សាពន្ធុ ឬក៏សរសេរលិខិតមកកាន់សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាស-សេមីក៏បាន ក្នុងករណីលោកអ្នកត្រូវការពតិមានអំពីការផ្គុំគ្នាណាមួយដែលមិនបានអធិប្បាយក្នុងកូនសៀវភៅនេះ។

តើអ្វីជាជំងឺ HbH (HbH Disease) ?

ជាស្ថានភាពមួយដែលកូនទទួល**ពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីនមានមុខងារ** (functional α-globin genes) តែមួយ ហើយបី (៣) ទៀតគ្មានមុខងារ (ឈឺ) ពីឪពុកម្តាយ ជាហេតុធ្វើអោយថយចុះការផលិត**ខ្សែអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន** (α-globin chains)។

ក្នុងស្ថានភាពនេះ មានការផលិត**ខ្សែបែតតាក្លូប៊ីន** (β-globin chains) កើនឡើងដោយសារ**ពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនមានមុខងារ** (functional β-globin genes) មិនអាចចាប់គូជាមួយ**ខ្សែអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន** ដើម្បីផលិត**អេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា** (HbA) បាន។ ជាជំនួស ខ្សែបែតតាទាំងបីនឹងរួមគ្នាដើម្បីបង្កើតជា **អេម៉ូក្លូប៊ីន** (β^4) ថ្មីមួយក្នុងឈាមអ្នកជំងឺ ហៅថា HbH។ ថ្វីបើវាមិនមែនជាអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា ($\alpha_2\beta_2$) របស់គោលិកាឈាមក្រហម តែម៉ូលេគុល HbH នេះមានសមត្ថភាពដឹកជញ្ជូនអុកស៊ីហ្សែន (O_2) គ្រប់គ្រាន់ទៅកាន់ជាលិកាដូចអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតាដែរ។ យ៉ាងណាក៏ដោយ វាជាម៉ូលេគុលដែលមិនមាំមួនឡើយ ហើយបែកជាបន្តបន្ទាប់ដែលធ្វើអោយឆាប់បាត់បង់អាយុជីវិត ឬ បែកគោលិកាឈាមក្រហម (Hemolysis) ដោយបង្កអោយស្លេកស្លាំងតិច ឬ ខ្លាំង ហើយនិងបញ្ហាសុខភាពផ្សេងៗទៀត ដូចជាប្រែប្រួលទំរង់ឆ្អឹង អស់កំលាំង គ្រួសក្នុងថង់ទឹកប្រមាត់ និង អណ្តើករីកធំតិច ឬ ខ្លាំង។

ភាគច្រើននៃអ្នកជំងឺ HbH មានភាពស្លេកស្លាំងតិចតួច មានសុខភាពដូចធម្មតា ហើយជាទូទៅមិនត្រូវការព្យាបាលអ្វីឡើយ ដូចជាការបញ្ចូលឈាមជាដើម។ យ៉ាងណាក៏ដោយ ករណីខ្លះ ភាពស្លេកស្លាំងអាចកាន់តែធ្ងន់ធ្ងរ ដោយសារកត្តាមួយចំនួន ដូចជាការបង្ករោគ (infection) មានផ្ទៃពោះ ឬប្រើប្រាស់ថ្នាំពេទ្យមួយចំនួន។ ដោយវាជាជំងឺរ៉ាំរ៉ៃ អ្នកជំងឺ HbH អាចចាំបាច់ត្រូវការតាមដាន និងការព្យាបាលបន្ថែមនៅតាមមជ្ឈមណ្ឌលជំនាញ ហើយត្រូវពិនិត្យសុខភាពទូទៅអោយបានមួយឆ្នាំម្តង។

Hydrops Fetalis – អាល់ហ្វា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់ – Hemoglobin Bart's

ក្នុងស្ថានភាពនេះ សរពាង្គកាយមិនអាចផលិតខ្សែអាល់ហ្វា (α-chains) ណាមួយបានឡើយ ដូច្នេះមិនអាចផលិត អេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតាបានឡើយ ព្រោះវាត្រូវការផ្គុំគ្នាជាគូរវាង ខ្សែអាល់ហ្វា (α-chains) និង ខ្សែបែតតា (β-chains)។ ជាជំនួស ខ្សែហ្គាម៉ា (γ-chains) ដែលជាអ្នកបង្កើតអេម៉ូក្លូប៊ីនទារក (HbF) ភ្ជាប់ជាមួយគ្នាបង្កើតបានប្រភេទអេម៉ូក្លូប៊ីនមួយទៀត ហៅថា HbBart's (γ^4)។ អេម៉ូក្លូប៊ីននេះគ្មានសមត្ថភាពដឹកជញ្ជូនអុកស៊ីហ្សែនឡើយ ហេតុនេះមិនអាចទ្រទ្រង់ជីវិតបានឡើយ។

Hydrops Fetalis ជាលទ្ធផលនៃកង្វះគ្រាប់ឈាមធ្ងន់ធ្ងរដែលប៉ះពាល់ទារកក្នុងផ្ទៃ។ ដំបូង ទារកក្នុងផ្ទៃហាក់ដូចជាលូតលាស់ធម្មតា តែបន្ទាប់មកវិវត្តទៅជាខ្សោយបេះដូងដែលនាំអោយទៅជាហើមទារក និង សុក ហើយនាំអោយកើនឡើងទឹកភ្លោះ (Hydramnios)។ ការនេះនាំអោយទារករលូត និង ស្លាប់ពេលកើត (Stillborn)។ ម្តាយក៏អាចវិវត្តទៅជាឡើងសំពាធឈាម ហើយអាចលំបាកសំរាលកូន។ នាងក៏ប្រឈមនឹងគ្រោះថ្នាក់នៃការហូរឈាមក្រោយសំរាល ប្រសិនបើសល់កំទេចកំទីក្នុងស្បូន។ ដោយជីវិត និង សុវត្ថិភាពរបស់ម្តាយអាចគ្រោះថ្នាក់ ការការពារ គឺជាការសំខាន់បំផុតក្នុងស្ថានភាពនេះ។ ក្នុងករណីសែនកំរខ្លះ ការបញ្ចូលឈាមអោយទារកតាំងពីនៅក្នុងស្បូន (in-utero blood transfusion) អាចទារក Hydrops Fetalis មានជីវិតរហូតកើត ហើយត្រូវការបញ្ចូលឈាម និង ការថែទាំវេជ្ជសាស្រ្តអស់មួយជីវិត។

អាល់ហ្វា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល ក្នុងបែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់

អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី អាចចំលងស្របគ្នាជាមួយ បែតតា តាឡាសសេមី និង បែតតាក្លូប៊ីនក្លាយ (α-globin variants) ពីឪពុកម្តាយដែលជាអ្នកផ្ទុក។ ជាពិសេស មានអាល់ហ្វាកំរិតស្រាលលើអ្នកជំងឺបែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់ អាចធ្វើអោយរោគសញ្ញាបែតតា តាឡាសសេមីកាន់តែអាក្រក់។

តើគេអាចការពារជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនភ៌ាតធ្ងន់បានដែរ ឬ ទេ ?

បច្ចុប្បន្ននេះ គូស្រករជាអ្នកផ្ទុកដែលដឹងអំពីគ្រោះមានកូនកើតជំងឺ ពួកគេមានជំរើសច្រើន។ ពួកគេពិតជាអាចមានកូន ប្រកបដោយសុខភាពធម្មតាបាន តែបើពួកគេមានកូនកើតជំងឺវិញ ក៏នឹងទទួលបានលទ្ធភាពថែទាំព្យាបាលដ៏ល្អតាំងពីកំណើតមកដែរ។ ជំរើសរបស់ពួកគេ ពិតជាមិនងាយស្រួលឡើយ។ គ្រប់គូស្រករ និង គ្រប់ប្រជាជនទូទៅអាចទទួលពតិមានលំអិតថ្មីៗគួរអោយទុកចិត្តបានពីអាជ្ញាធរជាតិ និងពីក្រុមទ្រទ្រង់របស់អ្នកជំងឺ/មាតាបិតា។ ឪពុកម្តាយដែលប្រឈមគ្រោះថ្នាក់ (At risk parents) គួរតែឆាប់ស្វែងយល់អោយបានច្បាស់អំពីគ្រោះបង្កើតកូនមានជំងឺ ការនេះ ពួកគេមានពេលគ្រប់គ្រាន់ក្នុងការសំរេចចិត្តដែលពួកគេយល់ថាជាការត្រឹមត្រូវ។

- ភាគច្រើន គូស្រករដែលប្រឈមគ្រោះថ្នាក់ (At risk couple) បង្កើតកូនមានជំងឺ HbH ថ្វីបើវាអាចមានផលវិបាកអោយមានភាពស្លេកស្លាំងបន្តិចបន្តួច និង គ្រួសក្នុងថង់ទឹកប្រមាត់ ការការពារគឺមិនចាំបាច់ឡើយ ព្រោះថាស្ថានភាពនេះវាប្រហាក់ប្រហែលនិងគុណភាពជីវិតធម្មតាដែរ។ ប្រសិនបើមានហេតុផលគិតថាវាអាចមានស្ថានភាពធ្ងន់ធ្ងរជាងនេះ វេជ្ជបណ្ឌិតនឹងពិភាក្សាជាមួយឪពុកម្តាយអំពីវិធានការការពារ។ ប្រសិនបើប្រឈមនឹង Hydrops Fetalis ការការពារជាការចាំបាច់បំផុតព្រោះវាជាគ្រោះថ្នាក់ចំពោះម្តាយ។

ភ្នាក់ងារផ្តល់សេវាសុខាភិបាល ត្រូវរ៉ាប់រងក្នុងការ :

- ផ្តល់លទ្ធភាពធ្វើតេស្តរកអ្នកផ្ទុក នៅតាមវិទ្យាល័យ មុនពេល ឬ ទើបរៀបការមុនពេលមានផ្ទៃពោះ ឬពេលទើបចាប់ផ្តើមមានផ្ទៃពោះ។
- ផ្តល់ពតិមានអោយបានត្រឹមត្រូវដល់អ្នកផ្ទុក ហើយទូន្មានពួកគេអោយនាំគូជីវិតរបស់ខ្លួន (ប្តី ឬ ប្រពន្ធ) អោយទៅធ្វើតេស្តឈាមរកមើលថាតើជាអ្នកផ្ទុកដូចអ្នកដែរឬទេ។
- ផ្តល់ពតិមានដល់គូស្រករជាអ្នកផ្ទុក។ គូស្រករដែលទាំងពីរនាក់ជាអ្នកផ្ទុក α°-តាឡាសេមី ចាំបាច់ត្រូវជួបពិគ្រោះជាមួយអ្នកជំនាញជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ដែលនឹងពន្យល់អ្នកអំពី (i) តេស្តដែលចាំបាច់ក្នុងការរករោគវិនិច្ឆ័យថាជាអ្នកផ្ទុក (α°) (ii) ធម្មជាតិពិតប្រាកដនៃគ្រោះថ្នាក់ (iii) ដំណាក់កាលនៃផ្ទៃពោះដែលគេអាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបានច្បាស់លាស់ និង (iv) លទ្ធភាពអ្វីខ្លះដែលអាចជៀសវាងវាបាន។

តើធ្វើដូចម្ដេចទើបដឹងថាលោកអ្នកជាអ្នកផ្ទុក ?

ជាទូទៅ វាជាតេស្តឈាមដ៏សាមញ្ញ តែជាក់លាក់ក្នុងការពិនិត្យរក អាល់ហ្វា (α) តាឡាសេមីករិតស្រាល និង ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនណាមួយ ។

ការផ្ដល់ប្រឹក្សាអំពីការពិនិត្យពន្ធុ មុន និង ក្រោយការធ្វើតេស្តឈាម ដូចជាការផ្ដល់ព័ត៌មានជាក់លាក់ និង ការណែនាំដោយអ្នកជំនាញក្នុងវិស័យនេះ វានឹងគ្របដណ្ដប់ទិដ្ឋភាពសំខាន់ៗអំពីការការពារ រួមមាន :

- តើទីកន្លែងណាត្រូវទៅធ្វើតេស្តឈាម
- តើលទ្ធផលតេស្តឈាម មានន័យដូចម្ដេច
- តើពាក្យថា **អ្នកផ្ទុក** មានន័យដូចម្ដេច
- តើមានជំរើសអ្វីខ្លះ ចំពោះគូស្រករដែលទាំងពីរនាក់សុទ្ធតែជាអ្នកផ្ទុក
- ធម្មជាតិ និង ការព្យាបាលជំងឺ HbH

ការធ្វើតេស្តមន្ទីរពិសោធន៍ដើម្បីកំណត់អ្នកផ្ទុក

តេស្តមន្ទីរពិសោធន៍សំរាប់ជំងឺតាឡាសេមី និង ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗ រួមមានតេស្តឈាមដែលគេធ្វើជាប្រចាំ ហៅថាការរាប់យ៉ាងពេញលេញនៃគ្រាប់ឈាម (CBC = Complete Blood Count) និងរង្វាស់ផ្សេងៗទៀតដែលទាក់ទងនឹងកំរិតអេម៉ូក្លូប៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម និង ទំហំគោលិកាឈាមក្រហម ហៅថា "ទំហំមធ្យមរបស់គោលិកាឈាមក្រហម" (MCV = Mean Corpuscular Volume) និង "ទំងន់មធ្យមនៃអេម៉ូក្លូប៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗ" (MCH = Mean Corpuscular Haemoglobin) ។ MCV និង MCH នឹងចុះទាបចំពោះអ្នកផ្ទុក អាល់ហ្វា និង បែតតា តាឡាសេមីករិតស្រាល ។

អាល់ហ្វា តាឡាសេមីករិតស្រាល ពិបាកធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជាមួយតេស្តមន្ទីរពិសោធន៍ធម្មតា ដូចជា CBC និង ការញែកប្រភេទអេម៉ូក្លូប៊ីនដោយចរន្តអគ្គិសនី (Hemoglobin Electrophoresis) ។ ជាទូទៅ គេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ ដោយទាត់មូលហេតុផ្សេងៗចោល ។

តេស្តពិនិត្យ DNA តែមួយអាចកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យបាន ហើយវាក៏សំខាន់ផងដែរដើម្បីញែករវាងប្រភេទអ្នកផ្ទុក α⁰-តាឡាសេមី ផ្សេងៗ។

តើគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺ HbH (HbH disease) យ៉ាងដូចម្តេច ?

ទារកមានជំងឺ HbH មិនបង្ហាញរោគសញ្ញាអ្វីទេ ពេលគេទើបនឹងកើតមក តែអាចវិវត្តអោយកើតជាខាន់លឿង។ ទារកអាចត្រូវបានគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបើមានកម្មវិធីពិនិត្យស្រាវជ្រាវលើទារកទើបកើត (Neonatal screening programme) ក្នុងប្រទេសដែលគ្រួសារនោះរស់នៅ។ ការនេះវាសំខាន់ណាស់ បើគេមិនបានធ្វើតេស្តឪពុកម្តាយមិនបានធ្វើតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃ ហើយក្នុងគ្រួសារគ្មានកូនណាផ្សេងមានជំងឺនេះ។

គេអាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺ HbH ក្នុងដំណាក់កាលអាយុដំបូងនេះបានតាមធ្វើបាយតេស្តពន្ធុ (Genetic tests) ដើម្បីរកពន្ធុអេម៉ូក្លូប៊ីនដែលកូនទទួលពីឪពុកម្តាយ។

វិធីសាស្រ្តលោហិតវិទ្យា ដែលគេប្រើជាទូទៅដើម្បីធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺ HbH

(i) **ការវាស់ប៉ារ៉ាម៉ែត្រលោហិតវិទ្យាដោយឧបករណ៍អេឡិចត្រូនិច** (ឧបករណ៍ រាប់គ្រាប់ឈាមក្រហម) គេប្រើវាដើម្បីវាស់ទំហំ និង បរិមាណគោលិកាឈាមក្រហម ហើយនិងបរិមាណអេម៉ូក្លូប៊ីន (Hb) ដែលមានក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម។ ជំងឺ HbH សំគាល់ដោយទំហំ និង បរិមាណគោលិកាឈាមក្រហម ហើយនិងកំហាប់អេម៉ូក្លូប៊ីន ក្នុងគោលិកាឈាមក្រហមទាំងនោះមានការចុះថយគួរអោយកត់សំគាល់។ ខាងក្រោមនេះ គឺជាសន្ទស្សន៍លោហិតវិទ្យាមួយចំនួន ដែលគេឃើញមានទូទៅលើអ្នកជំងឺ HbH :

Hb g/dl (បរិមាណមធ្យមនៃ Hb ក្នុងបរិមាណឈាមមួយរង្វាល់)	៧ - ១០
MCH pg (ទំងន់មធ្យមនៃ Hb ក្នុងគោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗ)	១៥ - ២០
MCV fl (ទំហំមធ្យមរបស់គោលិកាឈាមក្រហម)	៥០ - ៦៥
MCHC g/dl (បរិមាណមធ្យមនៃ Hb ក្នុងបរិមាណគោលិកាឈាមក្រហមមួយរង្វាល់)	២៥ - ៣០

(ii) **ការពិនិត្យឈាមដោយពាសលើកញ្ចក់ (Blood film) និង រូបរាងគោលិកាឈាមក្រហម (RBC morphology) :** ពិនិត្យដោយមីក្រូទស្សន៍ គោលិកាឈាមក្រហមមានសភាពស្លេកជាង (Hypochromic) ហើយតូចជាងធម្មតា (Microcytic)។ សំខាន់បំផុតនោះ ភាគច្រើនមានទំហំ និងរូបរាងខុសធម្មតា - ខ្លះតូចខ្លះធំ (Anisocytosis) ខ្លះមានរាងរវេញរវៀញ (Poikilocyte) ដែលជាបំរែបំរួលខ្លាំងជាងគេឃើញចំពោះអ្នកផ្ទុក។

(iii) **ការវិភាគអេម៉ូក្លូប៊ីន តាមរយៈអេឡិចត្រូហ្វ័ររ៉ែស (Electrophoresis) :** នេះជាដំណើរមួយដែលញែកប្រូតេអ៊ីនផ្សេងៗ ដែលបង្កើតជាម៉ូលេគុល **អេម៉ូក្លូប៊ីន** (Hb) ដូចជា HbA, HbA_2 និង HbF។ HbH បង្កើតជាបដិភាគញែកចេញបាន ហើយរកឃើញកំរិតប្រែប្រួលពី ១ - ៤០% (ជាទូទៅ ៨ - ១០%)។ HbA_2 ដែលធម្មតាវាមានរហូតដល់ ៣% នៃអេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សពេញវ័យ នឹងថយចុះ ១ - ២%។

(iv) **វិធីវិភាគម៉ូលេគុល (Molecular methods) :** នេះជាមធ្យោបាយពិសេសដើម្បីបញ្ជាក់ ឬ ទទួលបានពត៌មានពិតប្រាកដក្នុងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ ដោយអង្កេតលើ DNA ដើម្បីកំណត់បំរែបំរួលពន្ធុ (Mutations) ដែលបង្កជំងឺ HbH។

ការធ្វើតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃស្វែងរកជំងឺអាល់ហ្វា តាឡាសេមី
Hydrops Fetalis

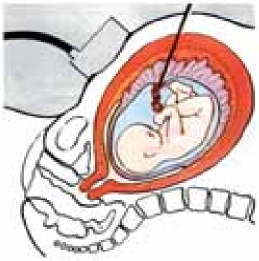
មានតេស្ត ៣ ប្រភេទដែលអាចកំណត់ថាតើទារកក្នុងផ្ទៃមានទំរង់ធ្ងន់នៃ អាល់ហ្វា ឬ បែតតា តាឡាសេមី។ ការពិនិត្យអេកូជាទៀងទាត់ចំពោះស្ត្រីមានគភ៌ "ប្រឈមនឹងគ្រោះថ្នាក់" នឹងរកឃើញបំរែបំរួលនៃ Hydrops Fetalis ។ រោគវិនិច្ឆ័យធ្វើឡើងដោយ :

[i] ការបូមយកទឹកភ្លោះ (Amniocentesis)

ការបូមយកទឹកភ្លោះមកពិនិត្យចាប់ធ្វើបាននៅត្រីមាសទី២ នៃផ្ទៃពោះ គឺក្រោយពីផ្ទៃពោះបានប្រហែល ១៥ សប្តាហ៍។ ដោយប្រើ **អេកូ** (Ultra-sound) ជាជំនួយ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពចាក់ម្ជុលតូចឆ្មារចូលក្នុងផ្ទៃម្តាយ បឺតយកទឹកភ្លោះ ១៥ ម.ល។ កោសិកាទារកដែលមានក្នុងទឹកភ្លោះត្រូវយកទៅវិភាគក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ តើទារកក្នុងផ្ទៃមានជំងឺ អាល់ហ្វា តាឡាសេមី ឬទេ។

Amniocentesis

Cordocentesis



គ្រោះថ្នាក់នៃតេស្តនេះចំពោះម្តាយ និង ទារក មិនមានអ្វីគួរអោយកត់សំគាល់ឡើយ។ វាអាចបង្កឱ្យទារករលូត ក្នុងអត្រា ១/២០០ - ១/៤០០ (តិចជាង ០.៥%)។ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពអាចពន្យល់ និង ពិភាក្សាលំអិតរាល់ទិដ្ឋភាពនៃតេស្តបាន។

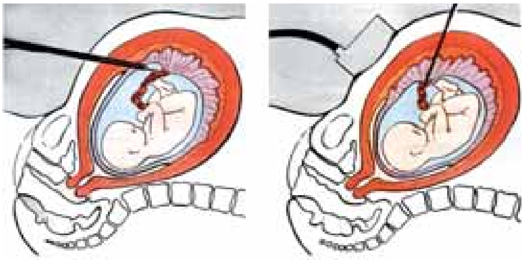
[ii] ការបូមយកឈាមទងសុក (Cordocentesis)

ដោយមានជំនួយពី **អេកូ** គេចាក់ម្ជុលតូចឆ្មារមួយចូលក្នុងពោះឆ្ពោះទៅរកទងសុកទារក។ គេបឺតឈាមប្រហែល ២ - ៣ ម.ល ហើយឈាមទារកត្រូវគេយកទៅវិភាគក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍។ ក្នុងករណីភាគច្រើន ក្រោមទឹកដៃអ្នកជំនាញ គេទទួលបានកោសិកាទារកសុទ្ធ ១០០%។ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពអាចពន្យល់ និង ពិភាក្សាជាមួយលោកអ្នកបាន អំពីមូលហេតុអាចបរាជ័យមិនទទួលបានឈាមទារកសុទ្ធ ក៏ដូចជាគ្រោះអាក្រក់ខ្លះដែលអាច

កើតមាន។ ការបូមយកឈាមទងសុក គេធ្វើនៅពេលផ្ទៃពោះមានអាយុជាង ១៨ សប្តាហ៍។ គ្រោះអាក្រក់អាចមានដូចជា ទារករលូត (១-២%) បាត់បង់ឈាម ការបង្ករោគ និង ការបែកទឹកភ្លោះ។

បច្ចុប្បន្ននេះ, គេអាចឆាប់ធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបាន និង ច្បាស់លាស់ ដោយប្រើ **វិធីសិក្សាម៉ូលេគុល** (Molecular methods) វិធីនេះវាជំនួសស្ទើរតែទាំងស្រុងវិធីបូមយកឈាមទងសុក។ គេអនុវត្តវិធីបូមយកឈាមទងសុក តែកាលណាផ្ទៃពោះមានអាយុច្រើន ហើយវិធីច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (CVS) មិនអាចឱ្យគេសន្និដ្ឋានបាន និង កាលណាគូស្រករប្រឈមគ្រោះថ្នាក់ពុំដែលបានពិនិត្យពីមុនៗមក។

[iii] ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (Chorionic Villus Sampling = CVS)



CVS

ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (CVS) ជាវិធីមួយនៃការរករោគវិនិច្ឆ័យជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនលើទារកក្នុងផ្ទៃ ហើយអាចអនុវត្តបានមុន**ការបូមយកទឹកភ្លោះមកពិនិត្យ** គឺតាំងពីផ្ទៃពោះមានអាយុប្រហែល ១០ - ១១ សប្តាហ៍។ ដោយមានជំនួយពី **អេកូ** អ្នកជំនាញផ្នែកសម្ភពច្រឹបយកសំណាកសាច់សុក (Chorionic villi) ដែលជាកោសិកាផ្ទុកពតិមានពន្ធុដូចគ្នានឹងទារកក្នុងផ្ទៃ ហើយដែលក្រោយមកទៀតវាឱ្យកំណើតជាសុក។ កោសិកានេះត្រូវគេបឺតយកតាមរយៈម្ជុលតូចឆ្មារមួយដែលគេចាក់ចូលទៅក្នុងពោះម្តាយ (Transabdiminal) ឬ ក៏តាមរយៈ **កាតេទែរ** (Catheter) តូចឆ្មារដែលចាក់តាមមាត់ស្បូន (Transcervical)។ បន្ទាប់មកគេធ្វើការវិភាគកោសិកានោះ រួចកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យ។ វាមានគ្រោះថ្នាក់តិចតួចបង្កឱ្យរលូត (តិចជាង ២%) និង ការហូរឈាម ការបង្ករោគដូចវិធីខាងលើដែរ។ បន្ថែមលើនេះ វាអាចមានគ្រោះថ្នាក់តិចតួចណាស់បង្កឱ្យអវៈយវៈទារកខុសធម្មតា។ ហេតុនេះ គេអនុវត្តវិធីនេះជាទូទៅនៅក្រោយសប្តាហ៍ទី១០។

ដូចវិធីរករោគវិនិច្ឆ័យលើទារកក្នុងផ្ទៃដទៃទៀតដែរ ពតិមានដែលទាក់ទង នឹងគ្រោះអាក្រក់ខ្លះដែលអាចកើតមាន និង ផលប្រយោជន៍នៃវិធីនេះ គឺគ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពជាអ្នកពន្យល់ដល់លោកអ្នក។

ក៏រិតគ្រោះថ្នាក់ដែលទាក់ទងនឹងវិធីទាំងប៉ុន្មានខាងលើ វាអាស្រ័យលើបទពិសោធន៍ និង គុណភាពរបស់មជ្ឈមណ្ឌលដែលធ្វើកិច្ចការនេះ។

តើគេរករោគវិនិច្ឆ័យលើទារកក្នុងផ្ទៃដោយវិធីទាំងប៉ុន្មានខាងលើ មានន័យដូចម្តេច ?

ការបូមយកទឹកភ្លោះមកពិនិត្យ និង ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ ទាំងពីរនេះគឺគេសិក្សាលើមូលដ្ឋាន DNA ឬហៅថា ការវិភាគពន្ធុ ដោយកំណត់ពន្ធុមិនប្រក្រតី (Mutation) ដែលមានលើឪពុកម្តាយ ដែលជាមធ្យោបាយដ៏សុក្រឹតក្នុងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺតពូជ។ ប៉ុន្តែវាដូចគ្នានឹងតេស្តផ្សេងៗទៀតដែរ ទោះបីមានតិចតួចក៏ដោយ វាអាចមានភាពល្អៀងខុសដែរ។

ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (CVS) អ្នកវិទ្យាសាស្ត្រមន្ទីរពិសោធន៍សិក្សាអំពីពន្ធុរបស់អេម៉ូក្លូប៊ីនដែលស្ថិតក្នុង DNA របស់កោសិកាសុក (Chorionic villi) ដើម្បីឱ្យដឹងថា ទៅអនាគតតើទារកនឹងមានសុខភាពធម្មតា ឬមានពន្ធុឈឺ ហើយថាតើវាជាអ្នកផ្ទុកតាឡាសសេមី ឬក៏មានពន្ធុរបស់អេម៉ូក្លូប៊ីនឈឺដែលនឹងបង្កជា អាល់ហ្វាតាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់។ ការវិភាគសំណាក ជាទូទៅត្រូវការពេលវេលាប្រហែលមួយសប្តាហ៍។

ប្រសិនបើមិនប៉ះពាល់ដល់ជំនឿប្រពៃណីទេ និង វិនិច្ឆ័យច្បាស់ដោយវេជ្ជសាស្ត្រហើយ, ការបញ្ឈប់គភ៌ជាជំរើសតែមួយ ពេលគេរកឃើញថាជាជំងឺ HbH ក៏រិតធ្ងន់ ឬ Hydrops Fetalis។

ការបញ្ឈប់គភ៌

ការឆាប់បញ្ឈប់គភ៌

ការឆាប់បញ្ឈប់គភ៌អាចអនុវត្តបាន ពេលគភ៌មានអាយុតិចជាង ១៤ សប្តាហ៍។ គូស្រករត្រូវទទួលបាននូវពតិមានទាំងអស់ ហើយទទួលបានការប្រឹក្សាទាក់ទងនឹងការព្រួយ

បារម្ភរបស់ពួកគេ។ ឧទាហរណ៍ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភព និង/ឬ អ្នកប្រឹក្សា គួរពន្យល់ថាការបញ្ឈប់គភ៌នេះមិនធ្វើឱ្យស្ត្រីបាត់បង់ឱកាសមានកូនលើកក្រោយទេ ហើយថា ពេលគូស្រករប្រឈមគ្រោះថ្នាក់មានគភ៌ម្តងៗ អាចប្រឈមនឹងកើតទារកមកមានជំងឺ។

ប្រសិនបើប្តីប្រពន្ធមានបំណងចង់ដឹងថា ផ្ទៃពោះកូនលើកក្រោយទៀតមានជំងឺតាឡាសេមី ឬ យ៉ាងណា គេត្រូវអនុវត្តការរករោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃម្តងទៀត ដោយធ្វើតាមវិធីដដែល ហើយមានអត្ថប្រយោជន៍ និង ប្រឈមនឹងគ្រោះអាក្រក់ខ្លះដូចគ្នា។

ការពន្យារបញ្ឈប់គភ៌

គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភព ជាអ្នកសំរេចថាតើវិធីណាដែលសមស្របក្នុងការញ្ឈប់គភ៌ចំពោះស្ត្រីមានផ្ទៃពោះលើសពី ១៤សប្តាហ៍ ដោយមាន Hydrops Fetalis ហើយស្បូនក៏រីកធំទៅហើយ គឺអាចមានតែវិធីវះកាត់យកចេញ។

ជំហានផ្សេងៗទៀត

ការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ (Prenatal diagnosis) និង ការបញ្ឈប់គភ៌ (Termination of pregnancy) ជាវិធីដែលអាចមិនទទួលយកបានគ្រប់គូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ (At-risk couple) ឬ សាធារណៈជនខ្លះឡើយ ដោយហេតុផលសាសនា និង ជំនឿប្រពៃណី។

យ៉ាងណាក៏ដោយ ការការពារមិនអាចពឹងផ្អែកតែទៅលើកំណត់សំគាល់អ្នកផ្ទុកជំងឺនោះទេ ហើយការពិនិត្យឈាមដើម្បីស្រាវជ្រាវជំងឺ មិនអាចមានប្រសិទ្ធភាព និងទទួលជោគជ័យឡើយ បើគ្មានការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ និង ការបញ្ឈប់គភ៌ទេ។

វិធីការពារផ្សេងៗទៀតត្រូវបានបង្កើតឡើង ហើយខ្លះទៀតកំពុងសិក្សាស្រាវជ្រាវទាំងនេះធ្វើឡើង ដើម្បីកាត់បន្ថយការវះកាត់ និង ការប៉ះទង្គិចផ្លូវចិត្ត ក៏ដូចជាធ្វើអោយសាធារណៈជនភាគច្រើនកាន់តែអាចទទួលយកបានដោយមិនប៉ះពាល់ប្រពៃណី និងសាសនា។ **ឧទាហរណ៍ ការវិភាគកោសិកាទារកក្នុងឈាមរបស់ម្តាយ** ជាតេស្តដែលមានការសិក្សាស្រាវជ្រាវច្រើន ក្នុងទសវត្សរ៍ចុងក្រោយនេះ។ យ៉ាងណាក៏ដោយ វិធីនេះមានកំណត់ ហើយមកទល់ពេលនេះមិនអាចផ្តល់ជំរើសគួរអោយទុកចិត្តបានយកមកជំនួសវិធីតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃ។

ការកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យពន្ធុមុនការបង្កកំណើត (Pre-implantation genetic diagnosis = PDG) ជាជំហានមួយទៀតដោយប្រើបច្ចេកវិជ្ជាបង្កកំណើតក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ និង ប្រើបច្ចេកវិជ្ជា DNA។ គេយកកោសិកាមួយភាគតូចពីទារកទើបបានបង្កកំណើត (cells taken from the very early embryo) ឬ ជ្រើសរើសរកមេជីវិតដែលគ្មានជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនពីស្ត្រីជាអ្នកផ្ទុក (Carrier) យកទៅបង្កកំណើតក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ រួចយកទៅដាក់ក្នុងស្បូន។

ការកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យពន្ធុមុនការបង្កកំណើត អាចទទួលយកបានជាងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ ពិសេសសាធារណៈជនដែលជំទាស់នឹងការបញ្ឈប់គភ៌ ថ្វីបើបច្ចេកទេសនេះនៅថ្លៃនៅឡើយ ហើយត្រូវការព្យាយាមទើបទទួលបានជោគជ័យអោយមានគភ៌។

តើយើងឃើញមានអាល់ហ្វាតាឡាសេមី (α – Thalssemia) និងជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀតនៅកន្លែងណាខ្លះ ?

ពីមុនគេគិតថា តាឡាសេមីជាជំងឺមានដើមកំណើតនៅតែតំបន់សមុទ្រមេឌីទែរ៉ាណេទេ អញ្ចឹងហើយបានជាគេហៅថា រោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមមេឌីទែ-រ៉ាណេ ឬ តាឡាសេមី ដែលជាការផ្គុំពាក្យក្រិក “Thalassa” មានន័យថា “សមុទ្រ” និង “Anemia” មានន័យថាស្លេកស្លាំងដោយខ្វះគ្រាប់ឈាម។

Countries affected by malaria before establishment of control programmes

Map of haemoglobin disorders worldwide “Guidlines to the clinical Management of Thalassaemia “ 2000

បច្ចុប្បន្ននេះ គេដឹងថាវាជាជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនដែលមាននៅពាសពេញគ្រប់តំបន់ជាច្រើននៃពិភពលោក។ មាននៅពាសពេញអឺរ៉ុបខាងត្បូង ចាប់ពីប្រទេសព័រទុយកាល់ ទៅដល់ប្រទេសអេស្ប៉ាញ អ៊ីតាលី និង ក្រិក និង ប្រទេសអឺរ៉ុបខាងកើតមួយចំនួន ព្រមទាំងតំបន់មជ្ឈិមបូព៌ារហូតដល់អ៊ីរ៉ង់ ប៉ាគីស្ថាន ឥណ្ឌា បង់ក្លាដេស ថៃ ម៉ាឡេស៊ី ឥណ្ឌូណេស៊ី និង ប្រទេសចិនភាគខាងត្បូង ព្រមទាំងប្រទេសនៅតាមឆ្នេរភាគខាងជើងនៃទ្វីប អាហ្វ្រិក និង នៅអាមេរិកខាងត្បូង។ ប្រហែល ១/៣ នៃជនជាតិដែលមានប្រភពពីអាហ្វ្រិក និងពីតំបន់ការីប (Caribbean regions) មានផ្ទុកអាល់ហ្វា តាឡាសសេមី។ អាល់ហ្វា និង បែតតា តាឡាសសេមីមានអត្រាឈឺជាពិសេសនៅតាមតំបន់ដែលមាន ឬធ្លាប់មានជំងឺគ្រុនចាញ់។

គេគិតថា នៅតំបន់ទាំងនោះ សរីរាង្គកាយរបស់ពួកគេបានទទួលបំរែបំរួលបន្តិចបន្តួចលើពន្ធុ ដែលជាការសំរបសំរួលពន្ធុ (Genetic adjustment) ឬហៅតាមជីវវិទ្យា “Mutation”។ បំរែបំរួលនេះនាំអោយមានបំរែបំរួលសំខាន់នៃបរិយាកាសគោលិកាឈាមក្រហមដែលការពារប៉ារ៉ាស៊ីតជំងឺគ្រុនចាញ់មិនអោយធំធាត់ និង កើតកូនកើតចៅបាន ដែលជាគុណប្រយោជន៍ទប់ទល់នឹងជំងឺគ្រុនចាញ់ប្រសើរជាងអ្នកដែលគ្មានបំរែបំរួលពន្ធុ។ ដូច្នេះគេជឿថា អ្នកផ្ទុកតាឡាសសេមីកំរិតស្រាល (បែតតា និង អាល់ហ្វា) ព្រមទាំងអ្នកផ្ទុកជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀត សុទ្ធតែមានលទ្ធភាពទប់ទល់ជំងឺគ្រុនចាញ់ប្រសើរជាងបុគ្គលសុខភាពធម្មតា ហេតុនេះហើយបានជាក្នុងរយៈពេលជាច្រើនឆ្នាំមកនេះ ក្នុងបណ្តាតំបន់នៅទូទាំងពិភពលោកដែលមានជំងឺគ្រុនចាញ់ ចំនួនអ្នកផ្ទុកតាឡាសសេមីបានកើនឡើងយ៉ាងខ្លាំង ខណៈដែលបុគ្គលសុខភាពធម្មតាជាច្រើនបានស្លាប់ដោយសារជំងឺគ្រុនចាញ់ធ្ងន់ធ្ងរ។

ការធ្វើចំណាកស្រុករបស់ប្រជាពលរដ្ឋ និង អាពាហ៍ពិពាហ៍រវាងជាតិសាសន៍ខុសៗគ្នា បាននាំយកជំងឺតាឡាសសេមី ទៅស្ទើរតែគ្រប់ប្រទេសទាំងអស់ក្នុងពិភពលោក ទោះមាន ឬ គ្មានគ្រុនចាញ់ក៏ដោយ ដូចជាអឺរ៉ុបខាងជើង និង ប្រទេសដែលពីមុនមក

មិនដែលមានជំងឺតាឡាសសេមីសោះក្នុងចំណោមប្រជាជនម្ចាស់ស្រុក។

ផ្អែកតាមទិន្នន័យអេពីដេមីសាស្ត្រថ្មីៗនេះ មានប្រហែល ៧% នៃប្រជាជនទូទាំងពិភពលោក មានផ្ទុកពន្ធុអេម៉ូក្លូប៊ីនឈឺ (affected hemoglobin gene) ហើយមានកុមារកើតមកទទួលរងនូវការប៉ះពាល់រវាង ៣០០ ០០០ និង ៥០០ ០០០ នាក់ជារៀងរាល់ឆ្នាំ។ ជាង ៨០% នៃកុមារទាំងនេះ កើតនិងរស់នៅប្រទេសកំពុងអភិវឌ្ឍន៍។ ប្រហែល ៧០% នៃពួកគេមាន**ជំងឺកោសិកាស៊ីកខិល** ហើយក្រៅពីនោះមានជំងឺតាឡាស-សេមី។ មានកុមារជាច្រើនដែលទទួលរងការប៉ះពាល់ ហើយរស់នៅប្រទេសកំពុងអភិវឌ្ឍន៍ បានស្លាប់ដោយមិនត្រូវបានគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ ឬគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យខុស, ទទួលបានការព្យាបាលតិចតួច ឬគ្មានការព្យាបាលអ្វីទាំងអស់ (World Bank 2006, report of a join WHO – March of Dimes meeting 2006)។

កម្មវិធីគ្រប់គ្រងថ្នាក់ជាតិ ជាតំរូវការបន្ទាន់ ដើម្បីកាត់បន្ថយចំនួនទូទៅនៃកុមារកើតឈឺ និង ដើម្បីលើកកំពស់អត្រារស់ ហើយនិងគុណភាពជីវិតរបស់អ្នកជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនជុំវិញពិភពលោក។

National Control Programmes are urgently needed to reduce the overall number of affected births and to improve the survival and quality of life of the patients with Hb disorders across the world.

អាស័យដ្ឋានទំនាក់ទំនងរបស់ សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសសេមី

1. “Blood Safety Kit” (1999)
   [In English]
2. “Guidelines to the Clinical Management of Thalassaemia” 2000
   [Translated into 6 languages]
3. “Compliance to Iron Chelation therapy with Desferrioxamine” 2000 – Reprint 2005
   [Translated into 4 languages]
4. “About Thalassaemia” 2003
   [Translated into 11 languages]

   “Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobinopathies” Volume I (2003)
   [Translated into 2 languages]
5. “Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobinopathies” Volume II (2005)
   [Translated into English]
6. “Patients’ Rights” 2007
   [In English]
7. “A guide to the establishment and promotion of non-government patients/parents’ organization” 2007
   [In English]
8. Updated version of the book “Guidelines to the Clinical Management of Thalassaemia” May 2007
   [In English]
9. Children’s dialogue : “Thalassaemia and Me” 2007
   [In English]
10. Booklet One : About b-Thalassaemia 2007
11. Booklet Two : About a-Thalassaemia 2007
12. Booklet Three : About Sickle Cell Disease 2007
13. TIF’s Educational Folder 2007

ការបោះពុម្ពផ្សាយ
របស់សហព័ន្ធអន្តរជាតិ
ជំងឺតាឡាសេមី

Thalassaemia International Federation (TIF)

P.O Box 28807, 2083 Nicosia, Cyprus

Tel : 00357 22319129/ 22319134

Fax : 00357 22314552

Email : thalassaemia@cytanet.com.cy

Website: www.thalassaemia.org.cy

បោះពុម្ពផ្សាយជាភាសាអង់គ្លេសដោយ ៖

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី

ល. ១២

ISBN : 978-9963-623-45-7

អនុញ្ញាតសិទ្ធិបកប្រែពីឯកសារដើម និង ផ្តល់មូលនិធិដោយ

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី (ស.អ.ត)

Thalassaemia International Federation (TIF)
P.O Box 28807, 2083 Nicosia, Cyprus
Tel : 00357 22319129/ 22319134
Fax : 00357 22314552
Email : thalassaemia@cytanet.com.cy

Website : www.thalassaemia.org.cy

យើងរួមគ្នាប្រយុទ្ធជាមួយតាឡាសេមី