



การคลังการวิชาการ ลบช.

ธาตุซีเมีย

: การวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ

WH 170 ท595ธ 2554



* B 0 0 4 2 5 9 0 *

ธาตุซีเมีย : การวินิจฉัยทางห้องป...

ห้องสมุดวิชาสัตวบาลบรมราชชนนี นครราชสีมา

นนทพูลทรัพย์

วิชาการ สถาบันพระบรมราชชนก

ห้องสมุด
วิทยาลัยพยาบาลฯ นครราชสีมา

สารบัญ

	หน้า
คำนิยม	ค
คำนำ	จ
สารบัญ	ซ
สารบัญรูปภาพ	ญ
สารบัญตาราง	ฎ
สารบัญแผนภูมิ	ฉ
บทที่ 1 ธาลัสซีเมีย (Thalassemia)	1
บทที่ 2 ฮีโมโกลบิน (hemoglobin)	5
โครงสร้างของฮีโมโกลบิน (hemoglobin structure)	5
สายโกลบิน (globin chains)	7
โครงสร้างสมบูรณ์ของฮีโมโกลบิน (hemoglobin molecule)	9
2, 3-diphosphoglycerate (2, 3-DPG)	10
โครงสร้างของฮีโมโกลบินและการสังเคราะห์ (hemoglobin structure and synthesis)	12
ความสัมพันธ์ทางโครงสร้างของโกลบิน, 2, 3 DPG และฮีม (structural relations of globin, 2, 3 DPG, and heme)	12
ฮีโมโกลบินแอลฟาเบต้าไดเมอร์ (hemoglobin $\alpha\beta$ dimers)	12
โครงสร้างฮีโมโกลบินที่ไม่มีออกซิเจน (deoxygenated hemoglobin structure)	13
โครงสร้างฮีโมโกลบินที่มีออกซิเจน (oxygenated hemoglobin structure)	13
ชีวสังเคราะห์ (biosynthesis)	13
ฮีม (heme)	13
โกลบิน (globin)	15
การแบ่งแยกชนิดของฮีโมโกลบิน (differentiation of hemoglobin)	16

สารบัญ

	หน้า
บทที่ 3 พยาธิสรีรวิทยาและการแบ่งชนิดของธาลัสซีเมียทางคลินิก (pathophysiology and clinical classification of thalassemia)	19
แอลฟาธาลัสซีเมีย (α -thalassemia)	22
เบต้าธาลัสซีเมีย (β -thalassemia)	28
บทที่ 4 ภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติ (hemoglobinopathies)	37
hemoglobin variants	37
hemoglobin S (Hb S)	39
hemoglobin E (Hb E)	39
Hb Constant Spring (Hb CS)	41
บทที่ 5 ภาวะการแข็งตัวของเลือดไวกว่าปกติในธาลัสซีเมีย (hypercoagulable state in thalassemia)	41

สารบัญ

	หน้า
บทที่ 6 การวินิจฉัยธาลัสซีเมีย (Thalassemia diagnosis)	45
ประวัติและการตรวจร่างกาย (history and physical examination)	45
การตรวจทางห้องปฏิบัติการ (laboratory examination)	46
การตรวจความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด (complete blood count, CBC)	48
จำนวนเรติคิวโลไซต์ (reticulocyte count)	53
การทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one tube osmotic fragility test, OF)	54
การทดสอบฮีโมโกลบินไม่เสถียรโดยการตกตะกอนด้วยดีคลอโรฟีนิลอินโดฟีนิล (dichlorophenol indophenol precipitation, DCIP)	55
การย้อมอินคลูชันบอดี้ (inclusion bodies staining)	57
ฮีโมโกลบินอิเล็กโตรโฟรีซิส (hemoglobin electrophoresis)	58
high performance liquid chromatography (HPLC)	60
polymerase chain reaction (PCR)	68
การวินิจฉัยแอลฟาธาลัสซีเมีย	70
การวินิจฉัยเบต้าธาลัสซีเมีย	72
เอกสารอ้างอิง	74
ดัชนี	77
Index	82

สารบัญตาราง

	หน้า
ตารางที่ 1	3
อุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียและภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบในประเทศไทย	
ตารางที่ 2	3
อุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียและภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบในพื้นที่ของประเทศไทย	
ตารางที่ 3	7
แสดงชนิดของสายโกลบิน	
ตารางที่ 4	15
แสดงชนิดของฮีโมโกลบิน	
ตารางที่ 5	21
genetic designation in Thalassemia	
ตารางที่ 6	25
α -thalassemia syndromes	
ตารางที่ 7	26
สรุปแอลฟาธาลัสซีเมีย	
ตารางที่ 8	27
แสดงจีโนไทป์ของแอลฟาธาลัสซีเมีย	
ตารางที่ 9	33
แสดงการแบ่งโรคเบต้าธาลัสซีเมียและจีโนไทป์	
ตารางที่ 10	38
แสดงศัพท์ที่ใช้สำหรับฮีโมโกลบินผิดปกติ	
ตารางที่ 11	40
ฮีโมโกลบินที่ผิดปกติที่พบในประเทศไทย	
ตารางที่ 12	47
การทดสอบที่ใช้วินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย	
ตารางที่ 13	49
สรุปการวินิจฉัยแยกชนิดของ Thalassemia trait	
ตารางที่ 14	49
การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่ใช้แยกชนิดระหว่าง iron deficiency และ thalassemia trait	
ตารางที่ 15	52
สรุปรูปร่างเม็ดเลือดแดงของธาลัสซีเมีย	
ตารางที่ 16	53
สรุปผลทางโลหิตวิทยาคลินิกของเบต้าธาลัสซีเมีย	
ตารางที่ 17	61
การแปลผลเบต้าธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอี ด้วยวิธี HPLC	
ตารางที่ 18	71
การวินิจฉัยโรค α -thalassemia และ Hb CS จากการทำ DNA analysis โดยเทคนิค PCR	

สารบัญรูปภาพ

	หน้า
รูปที่ 1 แสดงรูปของโมเดลของฮีโมโกลบิน	6
รูปที่ 2 แสดงโครงสร้างของฮีโมโกลบินและกลุ่มฮีม ที่มีเหล็กอยู่ตรงกลาง	6
รูปที่ 3 แสดงรูปของสายเบต้าโกลบิน	8
รูปที่ 4 แสดงโมเลกุลสมบูรณ์ของฮีโมโกลบิน	10
รูปที่ 5 แสดงไดอะแกรมเมตาบอลิซึมของกลูโคสในเม็ดเลือดแดง	11
รูปที่ 6 แสดงโครงสร้างโมเลกุลของฮีโมโกลบินเอ	12
รูปที่ 7 แสดงโครงสร้างของฮีโมโกลบินที่มีออกซิเจนและไม่มีออกซิเจน	13
รูปที่ 8 แสดงรูปการสร้างฮีโมโกลบิน	14
รูปที่ 9 differential expression in the globin gene family	17
รูปที่ 10 the globin gene family	17
รูปที่ 11 รูปร่างเม็ดเลือดแดงใน α -thalassemia 1 trait	22
รูปที่ 12 รูปร่างเม็ดเลือดแดงใน Homozygous Hb CS	23
รูปที่ 13 รูปร่างเม็ดเลือดแดงใน Hb H disease	24
รูปที่ 14 เม็ดเลือดแดงที่ภายในเซลล์มี Heinz bodies	24
รูปที่ 15 รูปร่างของ ovalocyte/elliptocyte	29
รูปที่ 16 รูปร่างของ basophilic stippling	30
รูปที่ 17 แสดงใบหน้าของผู้ป่วย β -thalassemia major	31
รูปที่ 18 รูปร่างเม็ดเลือดแดงของผู้ป่วย β -thalassemia major	32
รูปที่ 19 แสดงผลกระทบของการสร้างสายแอลฟาโกลบินอิสระ	34
รูปที่ 20 ภาพการแข่งตัวของเลือดไวกว่าปกติ	42
รูปที่ 21 Ineffective erythropoiesis in hypercoagulable state	44
รูปที่ 22 รูปร่างเม็ดเลือดแดงของ thalassemia trait	50
รูปที่ 23 รูปร่างเม็ดเลือดแดงของ homozygous Hb E	51
รูปที่ 24 ผลของการตรวจด้วย one tube osmotic fragility test	55
รูปที่ 25 เม็ดเลือดแดงที่มี inclusion bodies อยู่ภายใน	57
รูปที่ 26 ฮีโมโกลบินแต่ละชนิดที่แยกได้จาก Hb electrophoresis	58

สารบัญรูปภาพ

	หน้า
รูปที่ 27 แสดงการทำ Hb electrophoresis	59
รูปที่ 27 แสดงส่วนประกอบที่ใช้ในการทำ Hb electrophoresis	59
รูปที่ 29 แสดงรูปฮีโมโกลบินปกติและ Hb H disease	60
รูปที่ 30 แสดง chromatogram ของ A2A (normal)	61
รูปที่ 31 แสดง chromatogram ของ A2A (β -thal trait) ($A_2 > 3.5$)	62
รูปที่ 32 แสดง chromatogram ของ EFA (β -thal/Hb E) ($A_2 > 3.5$)	62
รูปที่ 33 แสดง chromatogram ของ EF (β^0 -thal/Hb E)	63
รูปที่ 34 แสดง chromatogram ของ EA (heterozygous Hb E)	63
รูปที่ 35 แสดง chromatogram ของ EE (homozygous Hb E)	64
รูปที่ 36 แสดง chromatogram ของ Hb H	64
รูปที่ 37 แสดง chromatogram ของ Hb CS	65
รูปที่ 38 แสดง chromatogram ของ Hb Bart's	65
รูปที่ 39 แสดง chromatogram ของ CSA ₂ Bart'sH	66
รูปที่ 40 แสดง chromatograms ของ thalassemia และ Hb E	67
รูปที่ 41 แสดงกระบวนการของ polymerase chain reaction	70
รูปที่ 42 แสดงผล reverse dot blot hybridization	73

สารบัญแผนภูมิ

	หน้า
แผนภูมิที่ 1 แสดงผังพยาธิสรีรวิทยาของโรคธาลัสซีเมีย	35
แผนภูมิที่ 2 แสดงผังวิธีการวินิจฉัยของโรคธาลัสซีเมีย	46
แผนภูมิที่ 3 แสดงการตรวจกรอง Thalassemia trait และ hemoglobinopathies โดยใช้ OF และ DCIP test	56