

บทคัดย่อ

ลักษณะอาการแสดงทางคลินิกและค่าเม็ดเลือดแดงของผู้ป่วยเด็กไทยโรคโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงที่ภาควิชากุมารเวชศาสตร์โรงพยาบาลศิริราช

บทนำ Hemoglobin Constant Spring (CS) เกิดจากการกลายพันธุ์ของ α -2 globin gene point mutation ที่บริเวณ stop codon ขึ้น ซึ่ง Hemoglobin Constant Spring (CS) นี้เป็นความผิดปกติชนิด non-deletion ที่พบบ่อยที่สุดด้วย ซึ่งการศึกษาที่ผ่านมา มีรายงานว่าผู้ป่วย homozygous HbCS โดยเฉพาะในผู้ป่วยผู้ใหญ่พบว่า ผู้ป่วยอาจมีอาการซีดได้ในระดับน้อยถึงปานกลางและบางรายอาจมีม้ามโต แต่จากการทบทวนวรรณกรรมพบว่า มีรายงานน้อยมากเกี่ยวกับกลุ่มอาการดังกล่าวในผู้ป่วยเด็ก

วัตถุประสงค์ เพื่อศึกษาลักษณะอาการแสดงทางคลินิก การดำเนินโรค ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ โดยวิธีการตรวจนับเม็ดเลือดอย่างสมบูรณ์ (Complete blood count) เพื่อดูค่าเม็ดเลือดแดงของผู้ป่วย และปัจจัยที่มีผลต่ออาการของผู้ป่วยเด็กไทยโรค Homozygous Hemoglobin Constant Spring

วิธีดำเนินการวิจัย การศึกษานี้เป็นการวิจัยเบื้องต้นแบบศึกษาเวชระเบียนย้อนหลัง (Retrospective chart review study) โดยเก็บข้อมูลผู้ป่วยโรค Homozygous Hemoglobin Constant Spring ที่มีอายุน้อยกว่า 15 ปี ซึ่งได้รับการวินิจฉัยระหว่าง 1 มกราคม 2541 ถึง 31 ธันวาคม 2558 และมีผลการตรวจ DNA ยืนยันการวินิจฉัย

ผลการวิจัย ผู้เข้าร่วมวิจัยทั้งหมด 14 คน อายุที่ได้รับการวินิจฉัยเฉลี่ยอยู่ที่ 1.55 ปี พบว่าอาการแสดงที่มาพบแพทย์ตั้งแต่เริ่มต้น คือ ซีดจำนวน 7 คน (ร้อยละ 50) ผู้ป่วยส่วนใหญ่มีภาวะโลหิตจางโดยมีค่าเฉลี่ยของฮีโมโกลบินแรกวินิจฉัย คือ 8.94 กรัม/เดซิลิตร (Hb, ค่าเบี่ยงเบนมาตรฐาน 2.03) ค่าเฉลี่ยฮีมาโตคริต คือ 28 % (Hct, ค่าเบี่ยงเบนมาตรฐาน 6.63) ซึ่งมีค่าต่ำกว่าเด็กปกติ

สรุป : โรค Homozygous Hemoglobin Constant Spring มีอาการซีดได้หลายระดับ ตั้งแต่ซีดเล็กน้อยไปจนถึงมีภาวะซีดตั้งแต่อยู่ในครรภ์ และผลค่าเม็ดเลือดแดงของผู้ป่วยเมื่อเปรียบเทียบกับค่าปกติของเด็กไทยที่สุขภาพแข็งแรงในช่วงอายุเดียวกัน พบว่าผู้ป่วยจะมีผลค่าเม็ดเลือดแดงโดยเฉลี่ยที่ต่ำกว่าเด็กปกติในทุกพารามิเตอร์

คำสำคัญ Homozygous Hemoglobin Constant Spring, Thalassemia, red cell indices, อาการแสดง, ภาวะทารกบวมน้ำ

Abstract

Clinical manifestation and Red blood cell parameters in Thai children with homozygous Constant Spring disease at Siriraj Hospital

Background: Hemoglobin Constant Spring (CS), characterized by a point mutation at the stop codon of α -2 globin gene is the most common type of non-deletional α thalassemia. Homozygous HbCS could give rise to chronic hemolytic anemia with a variable degree of clinical severity. Most reported cases are in adulthood with only few studies performed in pediatric population.

Objectives: To study clinical phenotypes, prognosis, red cell indices including factors related to clinical outcome of Homozygous hemoglobin CS disease at Siriraj hospital

Methods: Retrospective chart review of 14 patients, who diagnosed by DNA at Siriraj hospital between January 1, 1998 to December 31, 2016.

Results: Of 14 patients diagnosed with Homozygous hemoglobin CS disease, For clinical presentation of the patient is anemia 7 patients. For red cell indices, Hb 8.94 gm/dl (SD 2.03), Hct 28 % (SD 6.63), MCV 79.05 fl (SD 13.94) that less than normal child

Conclusion: Homozygous hemoglobin CS disease has variable of clinical severity from mild anemia to hydrop fetalis. Red cell indices of patients was less than normal child at all parameters

Keywords: Homozygous Hemoglobin Constant Spring, Thalassemia, red cell indices, clinical manifestation, hydrop fetalis