

บทความพิเศษ

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย

อรุณี เจตศรีสุภาพ

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

บทนำ

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เป็นกระบวนการสำคัญอย่างยิ่งตลอดกระบวนการที่เกี่ยวข้องกับโรคธาลัสซีเมีย ตั้งแต่การวินิจฉัย รักษา จนถึงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรง ในประเทศที่ประสบความสำเร็จในการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะดำเนินการประกอบด้วยสิ่งสำคัญต่างๆ ได้แก่ การให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมียแก่ประชาชน การตรวจประชากรกลุ่มเสี่ยงให้ได้มากที่สุด ความสามารถในการตรวจทางห้องปฏิบัติการหาความผิดปกติในระดับโมเลกุลของพื้นที่นั้นๆ ได้ครอบคลุม ผลการตรวจถูกต้องแม่นยำ มีการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ สามารถยุติการตั้งครรภ์ทารกที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ในเวลาที่เหมาะสม¹⁻³

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางเรื้อรังทางพันธุกรรม ที่พบเป็นปัญหาทางสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศไทยโดยเกิดจากความผิดปกติของโกลบินยีน ที่พบบ่อยที่สุดคือแอลฟา (แอลฟาธาลัสซีเมีย) และเบต้าโกลบินยีน (เบต้าธาลัสซีเมีย) พบความถี่ของแอลฟาธาลัสซีเมีย ร้อยละ 20-30 ในกรุงเทพฯ และภาคเหนือ⁴ ร้อยละ 15-30 ทั่วประเทศ⁵ พบเบต้าธาลัสซีเมีย ร้อยละ 3-9 พบฮีโมโกลบินอีเฉลี่ยร้อยละ 13 ทั่วประเทศไทย และพบสูงร้อยละ 50-60 ที่บริเวณรอยต่อระหว่างประเทศไทย ลาวและกัมพูชา พบ hemoglobin (Hb) Constant Spring ร้อยละ 1-8⁴ ความผิดปกติของโกลบินยีนดังกล่าว ทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่ต้องควบคุมป้องกัน 3 ชนิด คือ Hb Bart's hydrops fetalis, homozygous β^0 -thalassemia, เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (HbE β -thalassemia) ชนิดรุนแรง

ทารกที่เป็น Hb Bart's hydrops fetalis ส่วนใหญ่มักเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์ หรือเกิดมาแล้วเสียชีวิตภายในเวลาสั้น แต่มารดาของผู้ที่เป็นโรคนี้จะมีภาวะแทรกซ้อนมากทั้งในระยะก่อนคลอด ระยะคลอด และหลังคลอด ได้แก่ การคลอดยาก, post partum retained placenta, eclampsia, เลือดออก ภาวะติดเชื้อ และโลหิตจาง⁶

ในผู้ป่วย β -thalassemia major, Borgna-Pignatti⁷ ได้ศึกษาการรอดชีวิตของผู้ป่วยเหล่านี้ที่ประเทศอิตาลีใน ค.ศ. 1946-1957 พบว่า ร้อยละ 90 เสียชีวิตก่อนอายุ 6 ปี เมื่อศึกษา ใน ค.ศ. 1970 พบว่าครึ่งหนึ่งของผู้ป่วย β -thalassemia major เสียชีวิตก่อนอายุ 12 ปี และผลการศึกษา ใน ค.ศ. 2009 พบว่า ร้อยละ 60 ของผู้ป่วยอายุมากกว่า 30 ปี การศึกษาพบว่าการรอดชีวิตของผู้ป่วยกลุ่มนี้มากขึ้น และผู้หญิงเสียชีวิตน้อยกว่าผู้ชาย สาเหตุการตายอันดับหนึ่งเกิดจากปัญหาหัวใจผิดปกติ ปัญหาที่ตามมาคือการติดเชื้อ การรักษาที่จะทำให้ผู้ป่วยรอดชีวิตต้องใช้ค่าจ่ายมาก ทั้งการให้เลือด ให้ยาขับธาตุเหล็ก และการรักษาภาวะแทรกซ้อนอันเกิดจากโรค

ในประเทศไทยคาดว่ามีการเกิดใหม่เป็นโรคธาลัสซีเมียปีละประมาณ 12,125 คน โดยครึ่งหนึ่งในจำนวนนี้เป็นโรคชนิดรุนแรงที่จะต้องเข้ารับการรักษาตลอดอายุขัย โดยจะเสียค่าใช้จ่ายในการรักษาประมาณ 10,000 บาทต่อคนต่อเดือน ตลอดอายุขัยของผู้ป่วย 10 ปี (ในโรคชนิดรุนแรงซึ่งเคยมีการคาดการณ์อายุขัยของผู้ป่วยไว้ที่ 10 ปี) จะเสียค่าใช้จ่ายในการรักษา 1,200,000 บาทต่อคน เมื่อพิจารณาค่าใช้จ่ายในการป้องกันมิให้ทารกเกิดใหม่ป่วยเป็นโรค พบว่าค่าใช้จ่าย 35,000 บาท สามารถลดทารกเกิดใหม่ป่วยเป็นโรคได้ 1 คน จะเห็นได้ว่าค่าใช้จ่ายในการรักษาพยาบาลเปรียบเทียบกับค่าใช้จ่ายในการส่งเสริมการป้องกันควบคุมโรคได้ 1 ราย สามารถประหยัดงบประมาณได้ถึง 1,165,000 บาท กระทรวงสาธารณสุขได้เห็นความสำคัญและได้เริ่มดำเนินการควบคุมโรคเลือดจางธาลัสซีเมียตั้งแต่ปีงบประมาณ 2537 โดยมีแนวทางการดำเนินงานคือ⁸

1. การให้ความรู้แก่ประชาชนทั่วไป โดยเน้นให้เข้าใจเรื่องพาหะและผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย
2. การตรวจคัดกรองพาหะและผู้ป่วย
3. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ เพื่อให้ข้อมูลและทางเลือกแก่คู่สมรสในการตัดสินใจต่อการมีบุตร
4. การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด
5. การประเมินโครงการ

หลักการในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียประกอบด้วยส่วนสำคัญ 2 ส่วนคือ

1. มีความรู้เรื่องธาลัสซีเมีย และสามารถให้ความรู้ได้ตรงตามกลุ่มเป้าหมายในการรับบริการ ได้แก่ กลุ่มพ่อแม่ผู้ป่วยเด็กโรคธาลัสซีเมีย กลุ่มผู้ป่วยเด็กโตและผู้ใหญ่ กลุ่มคู่สมรสที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย หญิงตั้งครรภ์ที่มาฝากครรภ์

ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียจึงต้องเข้าใจและสามารถอธิบายได้ถึงรายละเอียดของธาลัสซีเมียที่ครอบคลุมตั้งแต่โรคและพาหะธาลัสซีเมียเป็นอย่างไร เกิดได้อย่างไร พบมากน้อยเพียงใด อาการของโรคเป็นอย่างไร การรักษา มีแนวทางอย่างไรบ้าง ผลการรักษาในวิธีการต่างๆ การใช้ยา ผลข้างเคียงจากยา ค่าใช้จ่ายในการรักษาวิธีต่างๆ โอกาสเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียและโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง การควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงมีวิธีการและขั้นตอนอย่างไรบ้าง ผลดี ผลเสียของแต่ละวิธีเป็นอย่างไร⁹ และควรติดตามมองค้ความรู้อื่นๆ อยู่เสมอ เช่น การตรวจพิเศษ ทั้งที่เป็นการตรวจชนิดรุกราน (invasive technique) และที่ไม่รุกรานหรืออันตรายน้อย (non-invasive technique) ในการตรวจหญิงตั้งครรภ์เพื่อตรวจสอบภาวะเสี่ยงต่อการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในทารกในครรภ์ เป็นต้น ทั้งนี้บุคลากรที่รับผิดชอบในแต่ละกลุ่มเป้าหมายควรมีความรู้ความเข้าใจในส่วนที่ตนเองทำงานหรือรับผิดชอบให้รู้และเข้าใจเป็นอย่างดี สามารถสื่อสารให้ผู้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เข้าใจได้ดีจนสามารถใช้เป็นข้อมูลในการตัดสินใจด้วยตนเอง

2. มีเทคนิคในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียต่างจากการให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมียโดยทั่วไป ซึ่งการให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมียส่วนใหญ่เป็นการสื่อสารทางเดียว โดยมีเป้าหมายที่ให้ผู้รับความรู้อื่นๆ เข้าใจเรื่องธาลัสซีเมียในด้านต่างๆ ซึ่งอาจให้ความรู้เป็นกลุ่มได้ แต่การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียเป็นการให้ข้อมูลหรือแลกเปลี่ยนข้อมูลโดยการสื่อสารสองทาง ซึ่งจะส่งผลต่อการตัดสินใจของผู้รับคำปรึกษา¹⁰ วิธีการและกระบวนการที่ต้องการความเป็นส่วนตัวในแต่ละครอบครัว เนื่องจากปัญหาของแต่ละครอบครัวจะไม่เหมือนกันแม้จะเป็นโรคเดียวกัน

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียจะต้องใช้เทคนิคการสื่อสารที่มีประสิทธิภาพ มีทักษะการฟังอย่าง

มีส่วนร่วม ให้ข้อมูลที่เป็นความจริงไม่ปิดบัง เก็บข้อมูลผู้รับคำปรึกษาเป็นความลับ มุ่งประโยชน์ของผู้ป่วยและครอบครัวเป็นหลัก¹⁰ ร่วมกับการคำนึงถึงสภาพจิตใจ อารมณ์ ความพร้อมสภาพสถานะทางสังคม วัฒนธรรม ความเชื่อ ตลอดจนสถานะทางเศรษฐกิจมาช่วยในการให้คำปรึกษาแนะนำด้วยเสมอ ในกระบวนการให้คำปรึกษาแนะนำสามารถทำให้ผู้รับคำปรึกษาเข้าใจและตัดสินใจในการกระทำต่างๆ ได้ด้วยตนเองอย่างเป็นอิสระ

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย มีข้อควรคำนึงดังนี้¹⁰⁻¹⁷

1. เป้าหมายในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย

1.1 เพื่อประเมินการรับรู้และความรู้ในเรื่องธาลัสซีเมียและการยอมรับสภาพในครอบครัวหากมีผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียหรือพาหะธาลัสซีเมีย และประเมินสถานะทางครอบครัว สังคม เศรษฐกิจและความเชื่อ

1.2 เพื่อให้ข้อมูลที่ถูกต้องแก่ครอบครัวในเรื่องของโรคและพาหะธาลัสซีเมีย การรักษาและการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

1.3 เพื่อให้ทราบความเสี่ยงต่อการที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ไม่รุนแรง หรือเป็นพาหะธาลัสซีเมีย

1.4 เพื่อวางแผนร่วมกันในการรักษา หรือการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

1.5 เพื่อให้การสนับสนุนด้านกำลังใจและรับฟังปัญหาหรือช่วยหาทางในการแก้ปัญหาในส่วนที่แพทย์และบุคลากรทางการแพทย์สามารถกระทำได้

2. การเตรียมการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย

2.1 เตรียมสถานที่ หากเป็นไปได้ควรมีห้องให้คำปรึกษาแนะนำเป็นสัดส่วน เพื่อไม่ถูกรบกวนขณะให้คำปรึกษาแนะนำ ไม่ควรมีโทรศัพท์ในห้อง ขณะให้คำปรึกษาแนะนำควรเปิดโทรศัพท์ตัดตัวเป็นระบบสั่น โดยจัดที่นั่งของผู้ให้คำปรึกษาและผู้รับคำปรึกษาอยู่ในลักษณะเสมอกันและตั้งฉากกัน เพื่อที่ในระหว่างให้คำปรึกษาผู้ให้คำปรึกษาสามารถสบตากับผู้รับคำปรึกษาเพื่อจะสื่อความรู้สึกเข้าใจเห็นอกเห็นใจ และสังเกตอารมณ์ผู้รับคำปรึกษาได้ และหากผู้รับคำปรึกษาตกอยู่ในอารมณ์เศร้าหรือผิดหวัง ผู้ให้คำปรึกษาสามารถสัมผัสฝ่ามือหรือขอกอดผู้รับคำปรึกษาให้เขาได้รู้ถึงความเห็นอกเห็นใจจากผู้ให้คำปรึกษาแนะนำ ทั้งนี้ให้เหมาะสมกับสถานการณ์และเหมาะสมกับวัฒนธรรมอีกทั้งไม่ก่อให้เกิดความรู้สึกอึดอัดแก่ผู้รับคำปรึกษาแนะนำ การนั่งในลักษณะตั้งฉากช่วยให้

ทั้งผู้รับและผู้ให้คำปรึกษาแนะนำสามารถเบนสายตาออกจากกันตามความเหมาะสม ในการให้คำปรึกษาแนะนำควรมีโต๊ะวางอุปกรณ์หรือกระดาษที่จะวาดรูปหรือเขียนคำอธิบายเพิ่มเติมให้ผู้รับฟังคำปรึกษาแนะนำเข้าใจ หากไม่มีสถานที่ดังกล่าวอาจจัดมุมห้องที่ไม่มีคนพลุกพล่านแทน

2.2 การเตรียมตัว ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำควรศึกษาข้อมูล เช่น ผลเลือดที่ตรวจของผู้รับฟังหรือของครอบครัวของผู้ที่รับฟังคำปรึกษาแนะนำให้เข้าใจ และพร้อมตอบคำถาม อาจลองนึกถึงคำถามที่จะถูกถามบ่อยๆ เพื่อเตรียมคำตอบไว้ล่วงหน้า เช่น ผลเลือดที่ออกมาวินิจฉัยว่าเป็นโรคหรือเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ลูกจะมีอาการอย่างไรบ้างหากเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดดังกล่าว รักษาหายหรือไม่ การรักษามีวิธีการใดบ้าง วิธีใดดีที่สุด ผลการรักษาเป็นอย่างไร อายุยืนไหม ค่ารักษาเท่าใด สถิติปัญหาของผู้ป่วยจะเป็นอย่างไร เป็นต้น

2.3 การเตรียมผู้รับการปรึกษาแนะนำ ควรแนะนำให้มาร่วมฟังการให้คำแนะนำปรึกษาทั้งสามีและภรรยาพร้อมๆ กัน เพื่อช่วยกันรับฟังข้อมูลจนเข้าใจแล้วนำไปคิดวิเคราะห์หาทางออกร่วมกัน และเพื่อเตรียมความพร้อมสำหรับสิ่งที่จะเกิดตามมาในครอบครัว

3. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียควรทำเป็นขั้นตอนดังนี้

3.1 เริ่มต้นทักทาย แนะนำตัวว่าผู้ที่ให้คำปรึกษาชื่ออะไร มีหน้าที่อะไร ทำความรู้จักกับผู้ที่รับคำปรึกษาแนะนำว่าเป็นใคร (ชื่ออะไร) อยู่ที่ไหน ชักชวนคุย (small talk)⁶ เช่น มาโรงพยาบาลอย่างไร การเดินทางลำบากไหม มากันกี่คน เป็นต้น เพื่อให้ผู้เข้ารับคำปรึกษารู้สึกผ่อนคลายก่อนนำเข้าสู่กระบวนการให้คำปรึกษาแนะนำ ในช่วงนี้ควรได้ข้อมูลว่าครอบครัวเป็นอย่างไร มีใครเป็นโรคธาลัสซีเมียบ้าง และให้ได้ข้อมูลพงศาวลีของครอบครัว เพื่อเป็นข้อมูลในการให้คำปรึกษาแนะนำ ประเมินความพร้อมที่จะพูดคุยกัน เข้าใจวัตถุประสงค์และประเมินสิ่งที่ผู้มารับคำปรึกษาแนะนำต้องการทราบ

3.2 ก่อนจะให้ข้อมูลใดเริ่มจากคำถามก่อนเสมอเพื่อประเมินความรู้ความเข้าใจของผู้มารับคำปรึกษาแนะนำ และเพื่อทราบว่าเขามีความเข้าใจถูกต้องหรือไม่ คำถามควรเป็นคำถามปลายเปิด เช่น คุณพ่อ คุณแม่ ทราบว่าลูกเป็นอะไรมาก่อนหรือคุณหมอตานแรกที่ตรวจคุณและภรรยาได้บอกอะไรมาบ้าง เป็นต้น การประเมินการรับรู้ของผู้ป่วยและครอบครัวจะทำให้ทราบว่าในครอบครัวมีการรับรู้เรื่องธาลัสซีเมียอย่างไร รู้สึกอย่างไรหากมีคนในครอบครัวเป็นโรคหรือพาหะธาลัสซีเมีย มีผลต่อครอบครัวมากน้อยเพียงใด และพร้อมที่จะฟังเรื่องราวที่จะให้คำ

ปรึกษาแนะนำต่อไปมากน้อยเพียงใด ประเมินถึงข้อมูลที่จะให้ว่าจะให้ข้อมูลใด เมื่อไร มากน้อยเพียงใด การให้ข้อมูลควรตรงไปตรงมา ไม่ทำให้ผู้รับคำปรึกษากังวลมากเกินไปและไม่ให้ความหวังเกินจริง

3.3 ในการที่จะแจ้งข่าวที่ไม่พึงประสงค์ ควรเกริ่นให้ผู้ฟังได้รู้ล่วงหน้าว่าผู้ให้คำปรึกษาแนะนำกำลังจะพูดถึงข่าวที่อาจทำให้เขาตกใจ ไม่สบายใจ เช่น หมอเสียใจที่จะต้องแจ้งเรื่องที่คุณอาจไม่ยากไถ่ยีน หรือโชคไม่ดีเลย ผลเลือดที่ออกมาอาจมีปัญหากับคุณและครอบครัว เป็นต้น เพื่อให้ผู้รับฟังเตรียมใจไว้ล่วงหน้าร้ายระดับหนึ่ง ซึ่งจะทำให้ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำสามารถควบคุมสถานการณ์ในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคที่ไม่พึงประสงค์ได้

3.4 ในการให้คำปรึกษาแนะนำควรใช้คำต่างๆ ไม่ใช่ศัพท์เทคนิคที่ยากต่อการเข้าใจ ไม่ควรพูดเร็วเกินไป ควรเว้นจังหวะเพื่อให้ผู้รับฟังได้คิดตามหรือสามารถซักถามได้ ควรมีการทบทวนความเข้าใจ โดยสอบถามความเข้าใจให้ผู้รับฟังตอบคำถามในส่วนที่ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำต้องการเน้นให้มีความเข้าใจอย่างถูกต้อง อาจมีแผ่นพับ หรือรูปประกอบ หรืออุปกรณ์ช่วยให้เข้าใจเรื่องธาลัสซีเมียในแง่มุมต่างๆ ได้ดีขึ้น

3.5 ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำควรใช้การสื่อสารทั้งที่เป็น verbal และ non verbal เช่น การใช้ความเงียบ การสัมผัสตามความเหมาะสม เพื่อสื่อให้ผู้รับฟังได้รู้สึกถึงความเห็นอกเห็นใจและกำลังใจจากผู้ที่ให้คำปรึกษาแนะนำ

3.6 ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำควรเป็นคนช่างสังเกต จะทำให้สามารถตามทันอารมณ์ของผู้รับคำปรึกษาแนะนำได้ เมื่อเห็นว่าผู้รับคำปรึกษาแนะนำ มีความเครียด ความกังวล ควรสะท้อนภาวะทางอารมณ์ของผู้ที่รับคำปรึกษา เช่น “คุณกำลังไม่สบายใจใช่ไหม” ควรถามถึงปัญหาทางจิตใจและอารมณ์ว่าเป็นอย่างไร อะไรเป็นสาเหตุ เช่น “ช่วยเล่าให้หมอฟังหน่อยได้ไหมว่าคุณไม่สบายใจมากเพราะอะไร” ซึ่งปัญหาอาจไม่ใช่เฉพาะเรื่องความเจ็บป่วย แต่อาจมีปัจจัยอื่นๆ เกี่ยวข้อง หลายสิ่งสามารถแก้ไขได้ ทำให้ลดความทุกข์ความกังวลใจทำให้การดำเนินการให้คำปรึกษาแนะนำได้ตามเป้าหมายและมีการสนับสนุน ด้านอารมณ์ หรือเรื่องอื่นๆ ตามความจำเป็น ทั้งนี้ควรมีส่วนร่วมของทีมสหสาขาวิชาชีพ เพื่อช่วยกันแก้ไขปัญหาดังกล่าว

3.7 พึงระลึกว่าการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ควรมีเวลาให้ผู้รับคำปรึกษาได้มีโอกาสคิดและตัดสินใจด้วยตนเองอย่างอิสระ ในลักษณะ non-directive manner โดยช่วยให้ผู้รับคำปรึกษาแนะนำตัดสินใจในสิ่งที่เหมาะสมกับตนเองและครอบครัวมากที่สุด และไม่ว่าผู้รับคำปรึกษาแนะนำจะตัดสินใจอย่างไร

ควรต้องเคารพการตัดสินใจของผู้รับคำปรึกษา ทั้งนี้ให้แน่ใจว่าเขามีความเข้าใจในสิ่งที่ให้ไปอย่างถูกต้อง โดยให้ผู้รับคำแนะนำปรึกษาอธิบายทบทวนให้ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำได้ฟังในประเด็นที่ต้องการ เนื่องจากผู้รับฟังคำปรึกษาแนะนำ อาจมีปัจจัยในการตัดสินใจจากภาวะทางครอบครัว เศรษฐกิจ สังคม วัฒนธรรมและความเชื่อของเขา

3.8 การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย ควรแบ่งเป็นหัวข้อเท่าที่จำเป็นสำหรับผู้รับคำปรึกษาแนะนำ โดยพิจารณาตามความจำเป็น ความรีบด่วนของเวลา ไม่ควรให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เพียงครั้งเดียว ควรมีการนัดเวลาสำหรับการให้คำปรึกษาแนะนำในครั้งต่อไปตามความจำเป็นเพื่อความเข้าใจอย่างถูกต้องของผู้ที่มีปัญหาและนำไปประกอบในการตัดสินใจ

3.9 คำนิ่งถึงสภาพจิตใจและสังคมของผู้มารับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ และควรเข้าใจปฏิกิริยาของผู้รับฟังเมื่อได้รับข่าวที่ไม่ได้คาดคิดมาก่อน ซึ่งผู้รับฟังอาจมีอารมณ์ตั้งแต่โกรธ ไม่เชื่อหรืออาจเฉยๆ หรือแสดงความเศร้าโศกเสียใจ ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำต้องเตรียมใจที่จะรับสภาพดังกล่าวด้วย

ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียอาจเป็นแพทย์ในสาขาต่างๆ ที่เกี่ยวข้อง เช่น แพทย์ทางอายุรศาสตร์ กุมารเวชศาสตร์ สูติรีเวชศาสตร์ แพทย์เวชปฏิบัติทั่วไป เนื่องจากแพทย์ที่ทำหน้าที่เฉพาะในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์โดยตรงในประเทศไทยมีน้อย อาจมอบหมายให้พยาบาลที่ได้รับการฝึกปฏิบัติ ในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียช่วย ทั้งแพทย์และพยาบาลที่ทำหน้าที่ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียควรเข้าใจความหลากหลายทางวัฒนธรรม ศาสนาและความเชื่อ ควรเข้าใจสถานะทางสังคม การเมือง สถานะเศรษฐกิจซึ่งจะมีผลต่อผู้ป่วยและครอบครัวผู้ป่วย และผู้ที่มารับฟังคำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียควรทำก่อนการตรวจคัดกรองภาวะเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หลังการตรวจคัดกรอง เมื่อตรวจคัดกรองแล้วได้ผลบวกจะทำอย่างไรต่อ นอกจากนี้การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ควรทำก่อนทำการตรวจทารกในครรภ์ หลังตรวจทารกในครรภ์ ก่อนยุติการตั้งครรภ์ ตลอดจนการให้การประคับประคองหลังการยุติการตั้งครรภ์ และแม้ว่าครอบครัวตัดสินใจไม่ยุติการตั้งครรภ์ ควรให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียและการรักษาต่อไปโดยการส่งต่อไปยังแพทย์ที่เกี่ยวข้อง

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียค่อนข้างยาก เนื่องจากเป็นโรคที่มีความซับซ้อนในเรื่องพันธุกรรม ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำมักไม่ค่อยมั่นใจและขาดความชำนาญ ชำนาญ ในส่วนของแพทย์เองก็มีเวลาน้อย การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์จึงควรมีบุคลากรหลายๆ ส่วนช่วยกันทำหน้าที่นี้ โดยพยาบาลจะมีส่วนช่วยแพทย์ในเรื่องนี้ได้มาก อาจกำหนดว่าส่วนใดแพทย์เป็นผู้ให้คำแนะนำปรึกษาเช่น การวินิจฉัยโรค การรักษา และการตอบข้อซักถามในส่วนที่เกี่ยวข้องทางพันธุกรรม โอกาสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย และอาจส่งต่อให้พยาบาลช่วยในเรื่องการให้ความรู้ทั่วไปในโรคธาลัสซีเมีย ผู้ที่ได้ผ่านการอบรมในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในเรื่องธาลัสซีเมียและได้ปฏิบัติงานด้านนี้บ่อยๆ จะมีความเชี่ยวชาญและมั่นใจมากขึ้น^{15,18,19}

ตัวอย่างข้อแนะนำที่ใช้ในการให้คำปรึกษาแนะนำในโรคธาลัสซีเมีย

ในประเทศยุโรปได้ร่วมกันทำ European guidelines for clinical practice²⁰ ในการวินิจฉัยก่อนคลอดในครอบครัวที่เสี่ยงต่อโรคที่มีความผิดปกติของยีนเดี่ยวและในกลุ่มโครโมโซมผิดปกติ โดยมุ่งเน้นให้ผู้เข้ารับการศึกษาแนะนำยินยอม (informed consent) ในการทำการวินิจฉัยก่อนคลอด โดยมีการตัดสินใจอย่างอิสระ (autonomous choice) ในกรอบจริยธรรม (ethical framework) กฎหมาย เศรษฐกิจและสังคมของประเทศที่เกี่ยวข้อง โดยผู้ให้คำแนะนำปรึกษาเป็นสูติรีแพทย์ และแพทย์ที่เป็น clinical genetics เนื่องจาก guideline นี้ไม่ได้เฉพาะสำหรับเรื่องธาลัสซีเมีย แต่สามารถนำมาปรับใช้ได้ตามความเหมาะสมของสถานการณ์

ในการให้คำปรึกษาแนะนำดังกล่าวแบ่งผู้รับคำปรึกษาเป็น 3 กลุ่มคือ

1. หญิงหรือคู่สมรสที่ทราบมาก่อนตั้งครรภ์แล้วว่า ในครอบครัวมีภาวะเสี่ยงต่อโรคทางพันธุกรรม
2. หญิงที่ทราบว่าตนมีโอกาสเสี่ยงต่อการมีบุตรผิดปกติ ในระหว่างการตั้งครรภ์
3. หญิงที่ทราบว่าบุตรผิดปกติจากการตรวจด้วยอัลตราซาวด์โดยเฉพาะอย่างยิ่งในรายที่มีการตรวจโครโมโซมเด็กในครรภ์ว่าปกติ

ในกลุ่มที่หนึ่ง คู่สมรสจะได้รับข้อมูลจากบุคลากรที่ได้รับการฝึกอย่างเหมาะสมแล้ว โดยมีขั้นตอนดังนี้

1. ในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ครั้งแรกเมื่อยังไม่มีการตั้งครรภ์จะให้ข้อมูลในเรื่องโอกาสของความเสี่ยงในภาวะผิดปกติที่จะเกิดกับบุตร และก่อนตั้งครรภ์ควรนัดพบกับทีมที่ให้คำ

แนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ก่อนเพื่อจะได้ทราบและให้ข้อมูลที่อาจเป็นข้อมูลใหม่ๆ ซึ่งผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ควรปฏิบัติดังนี้

- 1.1 ทบทวนการวินิจฉัยเรื่องความผิดปกติทางพันธุกรรม
 - 1.2 ทบทวนการรักษาและผลการรักษาตลอดจนเรื่องที่เกี่ยวข้องต่างๆ หากจำเป็น
 - 1.3 ทบทวนการทำกรวินิจฉัยก่อนคลอดว่ามี การตรวจอะไรบ้าง มีทางเลือกในการวินิจฉัยก่อนคลอดอย่างไรบ้าง
 - 1.4 ให้ข้อมูลเรื่องความแม่นยำในการตรวจทางห้องปฏิบัติการ
 - 1.5 ให้คู่สมรสทราบว่าหากฝ่ายหญิงตั้งครรภ์ให้รับมาพบกับทีมผู้ให้คำปรึกษาแนะนำ เพื่อประสานกับฝ่ายต่างๆ ที่เกี่ยวข้อง
2. ก่อนการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ให้การปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ (pre-test counseling) โดยผู้ที่ได้รับการฝึกปฏิบัติเพื่อการนี้เหมาะสม
 3. ถ้าต้องมีการทำการวินิจฉัยก่อนคลอด ควรให้แน่ใจว่าทารกในครรภ์สามารถจะได้รับการตรวจได้เร็วที่สุด เพื่อที่จะได้มีการจัดการที่เหมาะสมต่อไป
 4. ผลการตรวจ ควรจะบอกแก่ผู้รับคำปรึกษาแนะนำโดยผู้ที่มีความรู้ความสามารถในเรื่องนี้ และควรให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์หลังการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์แล้ว (post-test counseling) ซึ่งจะต้องพูดคุยถึงการจัดการเกี่ยวกับทารกในครรภ์อย่างไรต่อไป
 5. หากคู่สมรสต้องการยุติการตั้งครรภ์ ควรได้ทำในหน่วยงานที่เหมาะสมและคำนึงถึงด้านจิตใจของครอบครัว ควรให้การช่วยเหลือสนับสนุนทางจิตใจหลังการสูญเสีย (bereavement support)

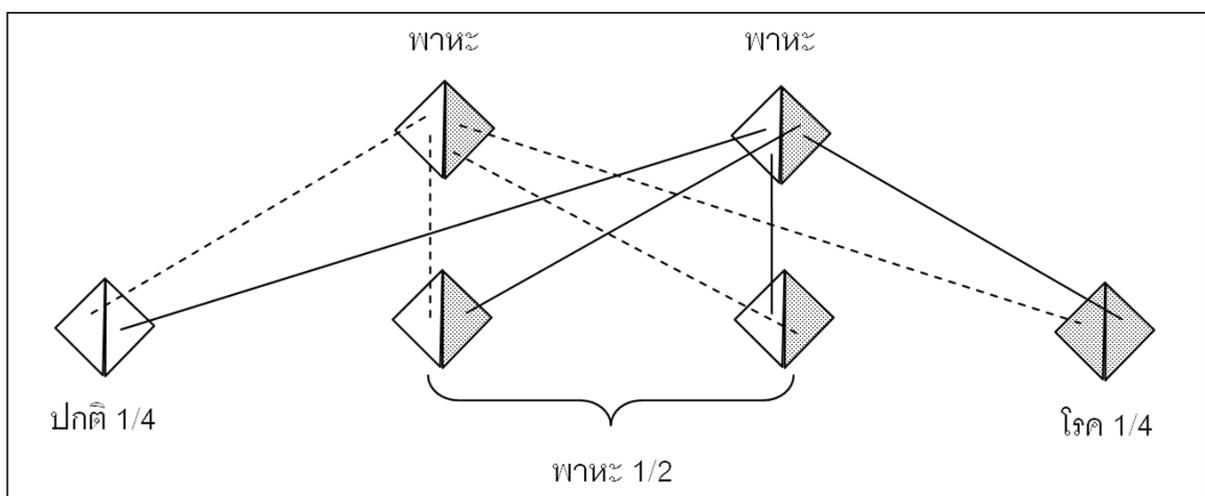
6. หากคู่สมรสตัดสินใจไม่ยุติการตั้งครรภ์ ควรได้รับการดูแลการตั้งครรภ์ต่ออย่างเหมาะสมโดยผู้เชี่ยวชาญไปตลอดการตั้งครรภ์และหลังคลอด และมีการช่วยเหลือสนับสนุนด้านจิตใจหลังคลอดด้วย

สำหรับกลุ่มที่สองและสาม จะใช้หลักการคล้ายกับกลุ่มแรก แต่เน้นในเรื่องของเวลาการตรวจที่เหมาะสม แต่หากการตั้งครรภ์อยู่ในระยะที่ไม่สามารถทำอะไรกับทารกในครรภ์ได้แล้ว การพูดคุยจะเป็นการเตรียมการสำหรับการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป ในการตั้งครรภ์ครั้งที่กำลังเป็นไปควรได้รับการสนับสนุนช่วยเหลือด้านจิตใจ และหลังจากทารกคลอดแล้ว ควรได้รับการตรวจวินิจฉัยให้แน่ใจ และดำเนินการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และให้การดูแลรักษาตามที่ควรได้รับ

ตัวอย่างการแนะนำโอกาสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย¹⁷

ในคู่สมรสที่แฝงโรคธาลัสซีเมียหรือที่เรียกว่าพาหะทั้งสองฝ่าย ควรบอกให้เขาเข้าใจความแตกต่างของพาหะและโรคธาลัสซีเมีย และบอกว่าเขาไม่ใช่โรคธาลัสซีเมีย สามารถมีชีวิตยืนยาวเหมือนคนปกติ ทำงานได้เหมือนคนปกติ หากไม่เจาะเลือดจะไม่พบความผิดปกติ มีโอกาสถ่ายทอดความผิดปกติไปยังลูกหลาน หากมีบุตรมีโอกาสที่บุตรเสี่ยงต่อการเป็นโรค 1 ใน 4 (ร้อยละ 25) โอกาสเป็นพาหะครึ่งหนึ่ง โอกาสปกติ (โดยตรวจเลือดปกติด้วย) 1 ใน 4 ซึ่งโอกาสนี้จะเป็นได้ทุกการตั้งครรภ์ ตามทฤษฎีของเมนเดล (Mendel's theory) ดังแผนภูมิที่ 1

การเขียนโอกาสเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียโดยจับคู่โครโมโซมที่ละข้างจนครบ ทำให้ผู้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียเข้าใจง่าย และยังใช้วิธีการนี้ได้ดี



แผนภูมิที่ 1 คู่สมรสที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งคู่ ใน autosomal recessive โอกาสเกิดในเพศชายและหญิงเท่าๆ กัน

ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำควรเน้นให้เข้าใจเรื่องโอกาส เพราะมีความเข้าใจผิดกันมาก หากจะเปรียบเทียบให้เห็นชัดคือเรื่องโอกาสการมีบุตรชายและหญิง ซึ่งจะมีโอกาสครึ่งต่อครึ่ง แต่บางคนมีแต่บุตรสาวหรือมีแต่บุตรชายหลายคน จำนวนบุตรชายหญิงก็ไม่สามารถคาดเดาได้

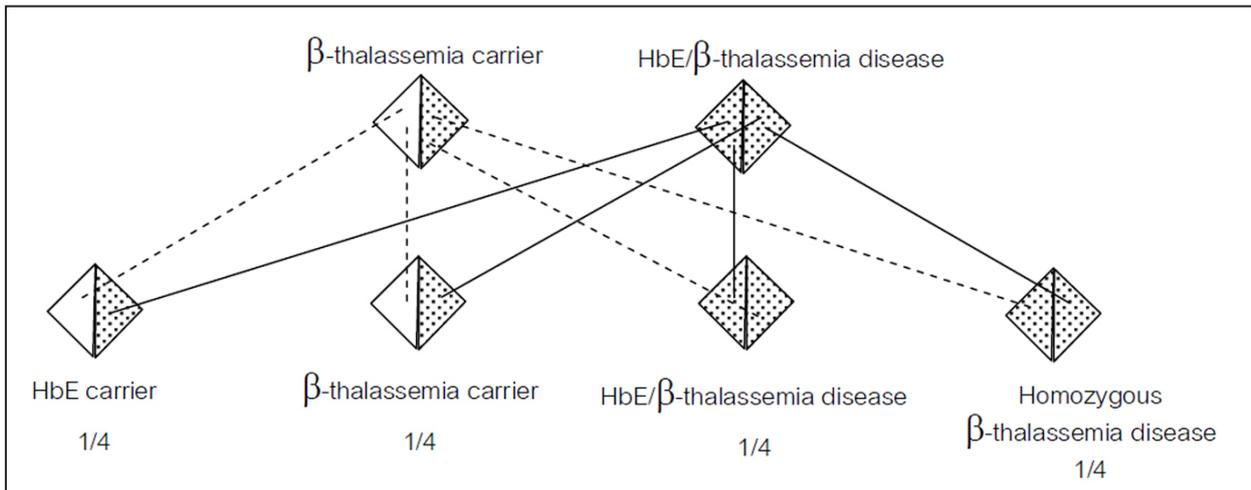
หากคู่สมรสฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งหรือทั้ง 2 ฝ่ายเป็นโรค โอกาสก็จะเปลี่ยนแปลงไป ดังตัวอย่างเช่น คู่สมรสเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (HbE β -thalassemia) กับพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย (β -thalassemia carrier) ดังแผนภูมิที่ 2

ดังนั้นโอกาสมีบุตรเป็นพาหะครึ่งหนึ่ง (โดยเป็นพาหะ HbE 1 ใน 4 และพาหะ β -thalassemia 1 ใน 4) โอกาสมีบุตรเป็นโรคครึ่งหนึ่ง คือเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (HbE β -thalassemia) 1 ใน 4 และโรค homozygous β -thalassemia 1 ใน 4

โดยสรุปหากเป็นแอลฟาธาลัสซีเมียหรือเบต้าธาลัสซีเมียสามารถเขียนโอกาสในการมีบุตรได้ไม่ยาก ใช้ยี่ห้อโครโมโซมจนครบ ซึ่งในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์จากกรศึกษาวิจัยโดยอรุณี เจตศรีสุภาพ และคณะ พบว่าแพทย์ใช้วิธีเขียนแผนภูมิดังกล่าวผู้ป่วยเข้าใจได้ดี¹⁷ มีหลายคนอาจใช้ตุ๊กตาระบายสีและจับคู่ให้คู่สมรสหรือบิดามารดาผู้ป่วยธาลัสซีเมียดู หรือบางคนใช้ลูกปิงปองทาสีให้คู่สมรสลองจับผลจากขึ้นมาจากกล่องเพื่อให้คู่สมรสมีความเข้าใจว่าโอกาสในการมีบุตรแต่ละครั้งไม่ขึ้นแก่กัน¹⁸

หากมีจีโนไทป์ที่ซับซ้อนอาจมีแนวทางการเขียนโอกาสของบุตรที่จะเสี่ยงต่อภาวะต่างๆดังตัวอย่างต่อไปนี้

บิดาเป็น Hb AE Bart's disease ($-\alpha$; $\beta^A\beta^E$) คือมีจีโนไทป์เป็น HbH ร่วมกับ heterozygous HbE กับมารดาเป็น heterozygous HbE หรือ HbE carrier หรือพาหะ HbE ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$)



แผนภูมิที่ 2 คู่สมรสเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมียและโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี โอกาสเกิดในเพศชายและหญิงเท่าๆ กัน

Table 1 บิดาเป็น Hb AE Bart's disease ($-\alpha$; $\beta^A\beta^E$) คือมีจีโนไทป์เป็น HbH ร่วมกับ heterozygous HbE และมารดาเป็น heterozygous HbE หรือ HbE trait หรือพาหะ HbE ($\alpha\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$)

Father \ Mother	$\alpha\alpha$	$\alpha\alpha$	β^A	β^E
--	$-\alpha/\alpha\alpha$	$-\alpha/\alpha\alpha$		
$-\alpha$	$-\alpha/\alpha\alpha$	$-\alpha/\alpha\alpha$		
β^A			$\beta^A\beta^A$	$\beta^A\beta^E$
β^E			$\beta^A\beta^E$	$\beta^E\beta^E$

Cycle	A	B	C	D
1	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^A$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^E\beta^E$
2	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^A$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^E\beta^E$
3	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^A$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^E\beta^E$
4	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^A$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^A\beta^E$	$-\alpha/\alpha\alpha$; $\beta^E\beta^E$

วิธีเขียนคือทำตารางแยกโครโมโซมของบิดาและมารดาโดยฝ่ายหนึ่งเรียงในแนวตั้งอีกฝ่ายหนึ่งเรียงตามแนวนอนแล้วจับคู่ที่ละคู่ระหว่างแนวตั้งและแนวนอนดัง Table 1

โอกาสมีบุตรเป็นดังนี้ (เนื่องจากโอกาสเป็นอิสระต่อกันนำกลุ่มแอลฟาจับกับกลุ่มเบต้าที่ละกลุ่มให้ครบทั้ง 4 กลุ่ม)

บุตรมีโอกาสเป็นพาหะ α -thalassemia 1 ($-\alpha/\alpha$; $\beta^A\beta^A$) 2 ใน 16 คือ 1 ใน 8

บุตรมีโอกาสเป็นพาหะ α -thalassemia 2 ($-\alpha/\alpha$; $\beta^A\beta^A$) 2 ใน 16 คือ 1 ใน 8

บุตรมีโอกาสเป็นพาหะ α -thalassemia 1 ร่วมกับพาหะ HbE ($-\alpha/\alpha$; $\beta^A\beta^E$) 4 ใน 16 คือ 1 ใน 4

บุตรมีโอกาสเป็นพาหะ α -thalassemia 2 ร่วมกับพาหะ HbE ($-\alpha/\alpha$; $\beta^A\beta^E$) 4 ใน 16 คือ 1 ใน 4

บุตรมีโอกาสเป็นพาหะ α -thalassemia 1 ร่วมกับ homozygous HbE ($-\alpha/\alpha$; $\beta^E\beta^E$) 2 ใน 16 คือ 1 ใน 8

บุตรมีโอกาสเป็นพาหะ α -thalassemia 2 ร่วมกับ homozygous HbE ($-\alpha/\alpha$; $\beta^E\beta^E$) 2 ใน 16 คือ 1 ใน 8

การเขียนแบบกระจายนี้ไม่ต้องจำและไม่ผิดพลาด อาจใช้เวลาบ้างแต่การบอกโอกาสเสี่ยงในบุตรควรต้องแม่นยำ

ผลการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในการปฏิบัติจริง

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ เป็นกระบวนการที่จะต้องบรรจุไว้ใน การควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเสมอ การประเมินผลการปฏิบัติจริงเป็นสิ่งสำคัญที่จะนำไปสู่การทราบถึงปัญหาตลอดจนแนวทางการแก้ปัญหาและพัฒนากระบวนการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียให้ดียิ่งขึ้น

พ.ศ. 2517 ที่เกาะซาร์ดิเนียประเทศอิตาลีมีปัญหา β -thalassemia major มาก มีทารกเกิดใหม่ 1 ต่อ 250 รายที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดนี้ ดังนั้นมีผู้ป่วยเด็กเกิดใหม่เป็น β -thalassemia major จำนวนประมาณ 120 รายต่อปี ในขณะที่ประชากรที่เกาะซาร์ดิเนียมี 1,535,724 คน มีทารกเกิดใหม่ 29,881 รายต่อปี Cao และคณะ^{1,2} มีความมุ่งมั่นที่จะควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เกาะซาร์ดิเนีย โดยดำเนินการตามขั้นตอนคือเริ่มจากการตรวจคัดกรองหาพาหะเบต้าธาลัสซีเมียและให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในหญิงที่เป็นพาหะ ในระยะเริ่มต้นตรวจใน retrospective case ในหญิงตั้งครรภ์ที่มีคนในครอบครัวเป็นโรคธาลัสซีเมียก่อน ในระยะหลังจึงทำการตรวจแบบ prospective case ในหญิงที่ยังไม่ตั้งครรภ์ โดยกลุ่มเป้าหมายแรกคือคู่แต่งงานที่วางแผนว่าจะมีบุตร โดยตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียในคู่สมรสเพียงคน

เดียวก่อน หากพบว่ามีความผิดปกติจึงตรวจคู่สมรสอีกคนหนึ่ง ใน 3 ปีแรก การตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียและการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์นอกจากจะทำในเมืองใหญ่ๆ แล้วยังเข้าถึงชุมชนในระดับหมู่บ้านเล็กๆ ด้วย

ในการให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียให้ผ่านทางสื่อสารมวลชน ได้แก่ หนังสือพิมพ์ วิทยุ โทรทัศน์ แมกกาซีน นอกจากนี้ยังมีการบรรยายในแหล่งชุมชน ได้แก่ โรงงาน ห้างสรรพสินค้า และร้านค้าใหญ่ๆ

มีการฝึกอบรมการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมียแก่แพทย์เวชศาสตร์ครอบครัว สูติแพทย์ กุมารแพทย์ ผดุงครรภ์และพยาบาล นอกจากจะอบรมเทคนิควิธีการ จะต้องตระหนักในมุมมองด้านจิตใจและสังคมด้วย

ในจุดสำคัญของเมือง เช่น ที่อำเภอที่จะจดทะเบียนสมรส ห้องตรวจผู้ป่วยต่างๆ และคลินิกวางแผนครอบครัวจะมีโปสเตอร์และหนังสือเล่มเล็กๆ เกี่ยวกับธาลัสซีเมียไว้ให้อ่านและมีแผ่นพับแจก ซึ่งจะมีข้อมูลดังนี้ คือ ใครคือผู้ที่ควรได้รับการตรวจคัดกรอง จะได้รับการตรวจคัดกรองได้ที่ไหนและตรวจอย่างไร อธิบายลักษณะของพาหะซึ่งไม่มีความผิดปกติทางร่างกายให้เห็น อธิบายลักษณะของผู้เป็นโรค และบอกว่าโรคนี้จะควบคุมได้โดยมารดาจะปลอดภัย

นอกจากนี้ยังมีการให้ข้อมูลข่าวสารความรู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมียแก่ประชาชน โดยชมรมผู้ปกครองธาลัสซีเมีย มีการให้ความรู้แก่นักเรียนในโรงเรียนมัธยมปลายโดยใช้วิทยุทัศน์

ในการเจาะตรวจเลือดไม่ได้ให้เขินอายยอมไว้เป็นลายลักษณ์อักษรแต่จะอธิบายรายละเอียดเกี่ยวกับโรค ความหมายของพาหะตลอดจนทางเลือกของคู่สมรสที่เป็นพาหะ

การให้คำปรึกษาแนะนำทำในลักษณะ non-directive manner ให้กับคู่สมรสที่มีความเสี่ยง โดยมีหลักการสำคัญคือ การวินิจฉัยต้องแน่นอน ให้ข้อมูลถูกต้อง ถือเป็นความลับของคู่สมรส โดยมีการพูดคุยซักถาม โดยลงรายละเอียดเกี่ยวกับ การคุมกำเนิด การขอบุตรบุญธรรมมาเลี้ยง การทำ artificial insemination การตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์

สำหรับวิธีการวินิจฉัยก่อนคลอดมีการพัฒนาให้ได้ผลถูกต้องแม่นยำและมีความปลอดภัยมากขึ้น

มีการทำทะเบียนผู้ป่วย ทำให้สามารถประเมินผลการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ ด้วยกระบวนการดังกล่าวทำให้เกาะซาร์ดิเนียมีผู้ป่วยเกิดใหม่เป็น β -thalassemia major ลดลงเหลือ 4-5 รายต่อปี (1:4,000 ทารกเกิดรอดชีพ)

ในประเทศไทยมีการควบคุมป้องกันธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงโดยเป็นนโยบายของกระทรวงสาธารณสุขดังกล่าวข้างต้น โดยมีผล

ความสำเร็จแตกต่างกันไปตามภูมิภาค โดยมีกระบวนการที่คล้ายกัน คือ การให้ความรู้แก่ประชาชน หญิงตั้งครรภ์ และคู่สมรส การตรวจคัดกรองหาเชื้อเอชไอวี การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด การยุติการตั้งครรภ์ ส่วนใหญ่ทำในหญิงตั้งครรภ์ ซึ่งพบว่ากระบวนการดังกล่าวสามารถลดจำนวนผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้อย่างมีประสิทธิภาพ²¹⁻²⁷

บุญเชียร ปานเสถียรกุล²⁸ ได้ศึกษาทั้งในเด็กก่อนวัยเรียน เด็กวัยเรียนและหญิงตั้งครรภ์ที่อายุครรภ์ 16 สัปดาห์หรือน้อยกว่าที่อำเภอพาน จังหวัดเชียงรายในภาคเหนือของประเทศไทย มีการตรวจคัดกรองหาพาหะธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในมารดาและบิดาของนักเรียนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เช่นเดียวกับในสามีของหญิงตั้งครรภ์ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียที่จะถ่ายทอดความผิดปกติไปสู่บุตรและพบว่าในครอบครัวที่ปฏิเสธการยุติการตั้งครรภ์เนื่องจากเหตุผลด้านศาสนา

สมชาย แสงกิจพร²⁵ ได้ศึกษารูปแบบของการควบคุมป้องกันธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เกาะสมุย จังหวัดสุราษฎร์ธานี ซึ่งอยู่ทางภาคใต้โดยการพัฒนาใน 4 เรื่องคือ การให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมีย การตรวจหาพาหะธาลัสซีเมีย การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์และการวินิจฉัยก่อนคลอด พบปัญหาในบุคลากรทางการแพทย์ส่วนหนึ่งรู้สึกไม่สบายใจ ในการแนะนำเรื่องการยุติการตั้งครรภ์และพบว่าหญิงตั้งครรภ์มาฝากครรภ์ช้า ทำให้สามารถให้บริการการควบคุมโรคป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอย่างเหมาะสมได้เพียง 4 ใน 10 ราย

เมื่อดูผลการยอมรับการทำการตรวจคัดกรองคู่เสี่ยง การทำการวินิจฉัยก่อนคลอดและการยุติการตั้งครรภ์ มีการศึกษาที่ภาคเหนือของไทยที่จังหวัดเชียงราย²⁸ ในจำนวนนักเรียน 56 ราย ที่ตรวจพบว่าเป็น โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มีบิดามารดา 40 คู่ ที่ควรได้รับการวางแผนครอบครัว มีผู้ยอมรับ 39 คู่ (ร้อยละ 97.5) ในส่วนหญิงตั้งครรภ์ 256 ราย พบเป็นพาหะ 56 ราย สามารถนำสามีมาเจาะเลือดเพื่อตรวจ Hb typing ได้ 45 ราย มี คู่สมรส 5 คู่เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ที่ควรต้องทำการวินิจฉัยทารกในครรภ์ แต่คนหนึ่งไม่ได้ทำการวินิจฉัยทารกในครรภ์เนื่องจากมารดาติดเชื้อ HIV ได้ยุติการตั้งครรภ์ไปก่อน ในผู้ที่เหลือ 4 ราย ได้ทำการวินิจฉัยทารกในครรภ์ พบว่า 1 ราย (ร้อยละ 25) มีบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่ปฏิเสธการยุติการตั้งครรภ์

ในกรณีเช่นนี้ทำให้ต้องเน้นผู้ที่เป็นคู่เสี่ยงในเวลาให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ว่าหากไม่อยากยุติการตั้งครรภ์ ไม่ควรทำการตรวจวินิจฉัยโรคแก่ทารกในครรภ์เพราะการทำหัตถการทาง

สูติศาสตร์ก็มีความเสี่ยง อย่างไรก็ตาม การตัดสินใจเป็นของผู้ที่เป็นคู่เสี่ยง เป็นไปได้ว่าคู่เสี่ยงอาจมีการเปลี่ยนใจในเวลาต่อมาด้วยเรื่องความเชื่อทางศาสนาต่างกล่าว ในการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์นั้นไม่ว่าการตัดสินใจของผู้รับบริการจะเป็นอย่างไรต้องยอมรับการตัดสินใจนั้น แต่ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ควรจะมีการตรวจสอบความเข้าใจของผู้รับบริการโดยซักถามความเข้าใจโดยเฉพาะในเรื่องความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงและให้เข้าใจคำว่าโอกาส

การศึกษาที่จังหวัดเชียงใหม่²⁴ มีการประเมินหญิงตั้งครรภ์จำนวน 12,874 ราย วิเคราะห์ได้ 7,008 ราย พบคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 281 คู่ จากการวินิจฉัยทารกในครรภ์พบ 58 รายเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มารดา 55 ราย ได้ทำการยุติการตั้งครรภ์ อีก 3 ราย ไม่ยอมรับเรื่องการยุติการตั้งครรภ์

การศึกษาในภาคกลางที่โรงพยาบาลศูนย์จังหวัดสระบุรี²⁶ พบว่าร้อยละ 55.1 ของสามีของหญิง 1,752 ราย ที่ตรวจคัดกรองสงสัยเป็นพาหะธาลัสซีเมียมารับการตรวจเลือด เมื่อพบ 20 คู่เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และได้รับการแนะนำอย่างมาก (strongly advised) ให้ดำเนินการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ต่อ มีหญิงตั้งครรภ์เพียง 12 ราย (ร้อยละ 60) ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ต่อ และพบทารกในครรภ์ 3 ราย เป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (ร้อยละ 25) ซึ่งมารดาได้ยุติการตั้งครรภ์

การศึกษาในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ²⁷ พบว่า ร้อยละ 64.5 ของสามี (642 คน) ของหญิงตั้งครรภ์ที่ตรวจคัดกรองว่าอาจเป็นพาหะธาลัสซีเมีย (996 คน) มารับการตรวจเลือด พบว่า 19 คู่เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่มีเพียง 10 ราย (ร้อยละ 52.6) ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ต่อ และพบทารกในครรภ์ 2 ราย (ร้อยละ 20) เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงและคู่สมรสตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ทั้งสองราย ในการศึกษาที่สามารถประหยัดค่าใช้จ่ายในการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 2 ราย เป็นเงิน 1,142,600 บาท เช่นเดียวกับการศึกษาที่เชียงใหม่²⁹ ซึ่งพบผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 80 ราย สามารถประหยัดค่าใช้จ่ายในการรักษาเกือบ 220,000,000 บาท จากการทำโครงการควบคุมป้องกันธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

อรุณี เจตศรีสุภาพ และคณะ³⁰ ได้ศึกษาโดยทำการสัมภาษณ์แบบ focus group ผู้ป่วยธาลัสซีเมียหญิงและชายที่อายุมากกว่า 18 ปี จำนวน 11 ราย และบิดามารดาผู้ป่วยโดยการสัมภาษณ์แยกกัน พบว่าทุกคนเห็นด้วยกับการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ในบิดามารดาผู้ป่วยเห็นว่าการยุติการตั้งครรภ์ในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเป็นสิ่งจำเป็น จะเห็นว่าบาปแต่การมีบุตร

เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะบาปมากกว่า เนื่องจากบุตรที่เกิดมาจะทุกข์ทรมานตลอดชีวิต

วิไลรัตน์ ธรรมจारी¹⁵ ได้ศึกษาเรื่องการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในประเทศไทยใน พ.ศ. 2543 ในโรงพยาบาลใหญ่ 12 แห่ง ในกรุงเทพฯ 9 แห่ง และต่างจังหวัด 3 แห่ง คือ ภาคเหนือ ภาคตะวันออกเฉียงเหนือ และภาคใต้ ภาคละหนึ่งแห่งพบว่า ภาษา วัฒนธรรมและความเชื่อ ไม่เป็นปัญหาในการให้คำปรึกษาแนะนำปรึกษา แต่การขาดการศึกษาและความยากของเรื่องธาลัสซีเมีย จะเป็นอุปสรรคบ้างในโรงพยาบาล 4 ใน 12 แห่ง การให้คำปรึกษาแนะนำส่วนใหญ่เน้นไปที่การรักษาโรคธาลัสซีเมีย (8 ใน 12 โรงพยาบาล) และการวินิจฉัยก่อนคลอด (4 ใน 12 โรงพยาบาล)

การให้คำปรึกษาแนะนำส่วนใหญ่เป็นแบบ non-directive counseling (คือให้ผู้รับบริการตัดสินใจเอง) และให้เป็นรายบุคคล มีบางโรงพยาบาลใช้ guided counseling คือให้ข้อมูลและแนะนำให้ทำตามที่ผู้ให้บริการเสนอ มีโรงพยาบาลหนึ่งแห่ง ใช้วิธี directive counseling คือให้ทำตามที่ผู้ให้บริการแนะนำเลย

ผู้ให้บริการส่วนใหญ่ไม่มีพื้นฐานทาง genetic counseling และไม่ได้ศึกษาอบรมมาเพื่อทำหน้าที่นี้ การปรึกษาแนะนำส่วนใหญ่ให้เป็นรายบุคคลและใช้เวลาสั้นมากประมาณ 5 นาทีต่อหนึ่งราย เนื่องจากมีปริมาณผู้ป่วยมากต้องทำงานให้เสร็จในเวลา

ในการศึกษาดังกล่าวพบว่าในโรงพยาบาลทั้งหมด ไม่มีการสนับสนุนอย่างเป็นทางการ อย่างไรก็ตามปัจจุบันกระทรวงสาธารณสุข ได้กำหนดการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเป็นนโยบายที่กำหนดเป้าหมายและมีการสนับสนุนงบประมาณโดยทั่วถึง แต่ยังคงต้องการประเมินผลการปฏิบัติงานอย่างกว้างขวาง

สรุป

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในโรคธาลัสซีเมีย เป็นกระบวนการสำคัญ ในการจัดการปัญหาธาลัสซีเมียทั้งในการให้การดูแลรักษาผู้ป่วยที่เกิดมาแล้วให้มีสุขภาพดี คุณภาพชีวิตดี ตลอดจนถึงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ผู้ทำหน้าที่ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ ควรมีความรู้ความเข้าใจในเรื่องธาลัสซีเมียเป็นอย่างดี มีการติดตามองค์ความรู้ใหม่ในเรื่องที่ต้องเกี่ยวข้องอยู่เสมอ นอกจากนี้ควรจะมีทักษะในการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ โดยเน้นการสื่อสารสองทางให้ผู้รับคำปรึกษาแนะนำได้มีโอกาสในการตัดสินใจปฏิบัติอย่างอิสระ ผู้ให้คำปรึกษาแนะนำควรให้ความนับถือ เข้าใจ เห็นอกเห็นใจ และเข้าใจความแตกต่างในความเชื่อ สภาวะทางสังคม เศรษฐกิจและวัฒนธรรมของแต่ละบุคคลและครอบครัว อีกทั้ง

การร่วมมือเป็นสหสาขาวิชาชีพจะช่วยให้มีความสำเร็จในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในเรื่องธาลัสซีเมียได้เป็นอย่างดี

เอกสารอ้างอิง

1. Cao A, Rosatelli MC, Galanello R. Control of beta-thalassaemia by carrier screening, genetic counselling and prenatal diagnosis: the Sardinian experience. *Ciba Found Symp* 1996;197:137-51.
2. Cao A. 1993 William Allan award address. *Am J Hum Genet* 1994;54:397-402.
3. Fucharoen S, Winichagoon P. Haemoglobinopathies in southeast Asia. *Indian J Med Res* 2011;134:598-606.
4. Fucharoen S, Winichagoon P, Siritanaratkul N, Chowthaworn J, Pootrakul P. Alpha and beta thalassaemia in Thailand. *Ann N Y Acad Sci* 2006;850: online 7 Feb 2006. Available from <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1749-6632.1998.tb10507.x/pdf>
5. Winichagoon P, Fucharoen S, Wasi P. Molecular basis of α -thalassaemia in Thailand. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 1992;23(Suppl 2):7-13.
6. Higgs DR. The pathophysiology and clinical features of alpha thalassaemia. In: Steinberg MH, Forget BG, Higgs DR, Weatherall DJ, eds. *Disorders of Hemoglobin: Genetics, Pathophysiology, and Clinical Management*. 2nd ed. Cambridge: Cambridge University Press, 2009:283.
7. Borgna-Pignatti C. The life of patients with thalassaemia major. *Haematologica* 2010;95:345-8.
8. นิพพรพร วรมงคล. การดำเนินงานป้องกันและควบคุมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย กรมอนามัย ปีงบประมาณ 2543. การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 7 วันที่ 27-29 มิถุนายน 2544.
9. Yates AM. Prenatal screening and testing for hemoglobinopathy. UpToDate: cited 2015 April 9, Available from <http://www.uptodate.com/contents/prenatal-screening-and-testing-for-hemoglobinopathy>.
10. จินตนา ศิริมาวัน, ชรินทร์ ลิมวรงค์. ทักษะการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์. กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2547.
11. Bailea WF, Buckmanb R, Lenzia R, Globera G, Bealea EA, Kudelkab. SPIKES-A six-step protocol for delivering bad news: application to the patient with cancer. *The Oncologist* 2000;5:302-11.
12. คณะทำงานจัดทำมาตรฐานแนวทางการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย. กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข. แนวทางการวินิจฉัยและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย. ใน: บุญเชียร ปานเถียรกุล บรรณาธิการ. แนวทางการวินิจฉัยและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: ห้างหุ้นส่วนจำกัดพร้อมมิตรการพิมพ์, 2549 หน้า 36-37.
13. Onyedimma-Ndubueze C. Counselling people affected by sickle cell disease and thalassaemia. In: Okpala IE, ed. *Practical Management of Haemoglobinopathies*. London: Blackwell Publishing, 2004:213-26.
14. วรศักดิ์ โชติเลอศักดิ์. การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์. ใน: ชิชณุ พันธุ์เจริญ, จุฑารัตน์ เมฆมัลลิกา, รัตนโนทัย พลบูรณ์การ, อุษา ทิสยากร บรรณาธิการ. *Communication Skills in Clinical Practice* จากมุมมองที่หลากหลาย. กรุงเทพฯ: บริษัทนาเพรส จำกัด. 2548 หน้า 71-80.

15. Dhamcharee V, Romyanan O, Ninlagarn T. Genetic counseling for thalassemia in Thailand: problems and solutions. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 2001;32:413-8.
16. Edwards QT, Seibert D, Macri C, Covington C, Tilghman J. Assessing ethnicity in preconception counseling: genetics--what nurse practitioners need to know. *J Am Acad Nurse Pract* 2004;16:472-80.
17. อรุณี เจตศรีสุภาพ. ธาลัสซีเมียแบบองค์รวม. ขอนแก่น: โรงพิมพ์มหาวิทยาลัย ขอนแก่น, 2552. หน้า 337-70.
18. อรุณี เจตศรีสุภาพ, ศิริอร พหลภาคย์, สุรพล เวียงนนท์, ลออ บัดภาวะโร, ดร.ณิ สันสชาติ. รายงานการวิจัยเรื่องรูปแบบการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ในบิดามารดาผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียในโรงพยาบาล โดยทุนสนับสนุนการวิจัยมหาวิทยาลัยขอนแก่น งบประมาณปี 2548.
19. Tarazi I, Al Najjar E, Lulu N, Sirdah M. Obligatory premarital tests for beta-thalassaemia in the Gaza Strip: evaluation and recommendations. *Int J Lab Hematol* 2007;29:111-8.
20. Skirton H, Goldsmith L, Jackson L, Lewis C, Chitty L. Offering prenatal diagnostic tests: European guidelines for clinical practice. *Eur J Hum Genet* 2014;22:580-6.
21. Fucharoen S, Winichagoon P, Thonglairoam V, Siriboon W, Sritanaratkul N, Kanokpongsakdi S, et al. Prenatal diagnosis of thalassemia and hemoglobinopathies in Thailand: experience from 100 pregnancies. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 1991;22:16-29.
22. Kor-anantakul O, Suwanrath CT, Leetanaporn R, Suntharasaj T, Liabsuetrakul T, Rattanaprueksachart R. Prenatal diagnosis of thalassemia in Songklanagarind Hospital in southern Thailand. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 1998;29:795-800.
23. Wanapirak C, Tongsong T, Sirivatanapa P, Sa-nguansemsri T, Sekaranthi R, Tuggapichitti A. Prenatal strategies for reducing severe thalassemia in pregnancy. *Int J Gynaecol Obstet* 1998;60:239-44.
24. Tongsong T, Charoenkwan P, Sirivatanapa P, Wanapirak C, Piyamongkol W, Sirichotiyakul S, et al. Effectiveness of the model for prenatal control of severe thalassemia. *Prenat Diagn* 2013;33:477-83.
25. Sangkitporn S, Chongkitivitya N, Pathompanichratana S, Sangkitporn SK, Songkharm B, Watanapocha U, et al. Prevention of thalassemia: experiences from Samui Island. *J Med Assoc Thai* 2004;87:204-12.
26. Chareonkul P, Kraisin J. Prevention and control of thalassemia at Saraburi Regional Hospital. *J Med Assoc Thai* 2004;87:8-15.
27. Ratanasiri T, Charoenthong C, Komwilaisak R, Changtrakul Y, Fucharoen S, Wongkham J, et al. Prenatal prevention for severe thalassemia disease at Srinagarind Hospital. *J Med Assoc Thai* 2006;89(Suppl 4):S87-93.
28. Pansatiankul B, Saisorn S. A community-based thalassemia prevention and control model in northern Thailand. *J Med Assoc Thai* 2003;86(Suppl 3):S576-82.
29. Wanapirak C. Cost-effectiveness of prevention and control of thalassemia: study case of Faculty of Medicine, Chiang Mai University. *Proceeding of the Eighth National Conference on Thalassemia*. 8-9 August 2002. Khon Kaen, Thailand.
30. อรุณี เจตศรีสุภาพ, พัชรี คำวิไลศักดิ์, สุรพล เวียงนนท์, รื่นฤดี แก่นนาค. รายงานการวิจัยเรื่องมุมมองจากบิดามารดาและผู้ป่วยและการปฏิบัติจริงในโครงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง. ได้รับทุนสนับสนุนการวิจัยมหาวิทยาลัยขอนแก่น. ปีงบประมาณ 2550-2551.