

หนังสือชุดความรู้ทั่วไปด้านการแพทย์สำหรับประชาชน

โรคทางพันธุกรรม

โดย วิโรจน์ ไวนิชกิจ

วิโรจน์ ไหววานิชกิจ.

หนังสือชุดความรู้ทั่วไปด้านการแพทย์สำหรับประชาชน: โรคทางพันธุกรรม.-- กรุงเทพฯ :
สำนักพิมพ์จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, 2565.

74 หน้า.

1. โรคพันธุกรรม. I. ชื่อเรื่อง.

616.042

ISBN 978-616-588-669-7

ราคา 280 บาท

คุยกับผู้เขียน

กรรมพันธุ์เป็นเรื่องที่มีความสำคัญทางการแพทย์ เป็นปัจจัยพื้นฐานที่ก่อให้เกิดโรคต่างๆ ในปัจจุบันมากมายหลายโรค หลายโรคเป็นโรคที่พบได้บ่อยและก่อให้เกิดความทุกข์ทรมานของผู้ป่วยเป็นอย่างมาก อย่างไรก็ตามการป้องกันโรคต่างๆ เหล่านี้เป็นสิ่งที่เป็นไปได้ และนอกจากนี้วิทยาการการแพทย์สมัยใหม่หลายๆอย่างสามารถช่วยทำให้การรักษาโรคทางพันธุกรรมบางอย่างสามารถหายขาดได้ตั้งแต่ก่อนมีอาการความเจ็บป่วย หนังสือ “โรคกรรมพันธุ์ป้องกันและรักษาได้” เล่มนี้เหมาะกับทุกเพศ ทุกวัย ทุกคนที่ต้องกันทราบเกี่ยวกับโรคทางกรรมพันธุ์ เพื่อเป็นแนวทางในการป้องกันโรคดังกล่าวไม่ให้เกิดขึ้นในครอบครัว ไม่ควรพลาดที่จะอ่านหนังสือเล่มนี้

ศ. นพ. วิโรจน์ ไววานิซกิจ

บทที่ 1 รู้จักกับพันธุกรรม

กรรม กรรมพันธุ์

กรรมเป็นคำสั้นๆ ในภาษาไทย เป็นชื่อเรียกทางนามธรรม หมายถึง ผลของการกระทำ เป็นคำที่ใช้กันมาในทางธรรมะ มักหมายถึงผลลัพธ์จากการที่เคยได้กระทำมาในอดีต เป็นความเชื่อที่สืบเนื่องกันมานานว่า ผู้ใดกระทำสิ่งใดก็ย่อมต้องได้รับผลจากการกระทำของตนเอง ที่เราเรียกว่ากฎแห่งกรรม เป็นคำกล่าวที่รู้จักกันดีว่า

“สัตว์โลกย่อมเป็นไปตามกรรม”

เป็นความเชื่อว่าทุกคนต้องมีกรรมเป็นของตนเอง และกรรมนี้เองจะเป็นเครื่องกำหนดความเป็นไปในชีวิตของแต่ละคน

คำว่า กรรม นี้เอง มีการนำเอามาใช้เป็นคำประกอบของคำหลายๆ คำ

ในทางวิทยาศาสตร์การแพทย์มีคำหนึ่งที่เป็นที่รู้จักกันดี คำนั้นคือ คำว่า กรรมพันธุ์ คำนี้เกิดจากการผสมคำพื้นฐาน 2 คำ คือ คำว่า “กรรม” และ คำว่า “พันธุ์” แปลความโดยรวมว่า “มีกรรมเป็นเผ่าพันธุ์” ซึ่งตามพจนานุกรมจะให้

นิยามคำนี้ไว้ 2 ลักษณะคือ

- ถ้าใช้เป็นคำวิเศษณ์ จะหมายถึง “เกี่ยวเนื่องด้วยกรรมของตนเอง”
- ถ้าใช้เป็นคำนาม จะหมายถึง “ลักษณะ นิสัย ตลอดจนโรคหรือความ विकฤติกรบางอย่างที่ลูกหลานสืบมาจากพ่อแม่, ใ้ชื่อว่า พันธุกรรม ก็มี”

คำๆ นี้ใช้มากในทางวิทยาศาสตร์ โดยความหมายทางนั้นจะหมายถึง “การส่งถ่ายลักษณะบางประการจากพ่อแม่ ถึงลูก” ซึ่งก็คือการส่งจากรุ่นไปสู่รุ่นเหมือนเป็นมรดกชนิดหนึ่ง

กรรมพันธุ์ในทางพุทธศาสนา

คำว่ากรรมพันธุ์ในทางพุทธศาสนานั้นมีความหมายที่ลึกซึ้งมาก โดยมีกรกล่าวว่

“กรรมพันธุ์ คือ การมีกรรมเป็นเผ่าพันธุ์ ทั้งนี้การจะมีกรรมเป็นเผ่าพันธุ์ได้จะต้องมีเงื่อนไขแรกเป็นปฐมคือต้องมีความผูกพัน ในทิสทั้ง 6 โดยจะมีส่วนการแลกหรือ ชาติกรรมแทนได้นั้น นอกจากจะมีความผูกพันแล้ว ยังต้องมีหน้าที่อีกด้วย”

ในทางการแพทย์พันธุกรรมจะหมายถึงการสืบทอดลักษณะต่าง ๆ จากรุ่นพ่อแม่ไปสู่รุ่นลูก โดยผ่านสื่อ คือ มีจีน ซึ่งเป็นตัวควบคุมพันธุกรรมของสิ่งมีชีวิตแต่ละชนิด โดยการถ่ายทอดพันธุกรรมนั้นจะถ่ายทอดลักษณะต่าง ๆ อย่างมีหลักเกณฑ์จากรุ่นหนึ่งไปยังอีกรุ่นหนึ่ง โดยมีข้อสังเกตดังต่อไปนี้

1. การส่งข้ามจากรุ่นหนึ่งสู่อีกรุ่นหนึ่งไม่ขาดสาย (ถ้าขาดสายก็จะเกิดสิ่งที่เรียกว่า สิ้นทายาท)
2. ตามปกติคุณสมบัติของสิ่งต่าง ๆ ที่ส่งผ่านนั้นไม่เปลี่ยนแปลงไปจากเดิม แต่ถ้าเกิดความเปลี่ยนแปลงลงจะเรียกว่า เกิดการกลายพันธุ์
3. พันธุกรรมจะเป็นตัวกำหนดชีวิต ความเป็นไปของแต่ละบุคคล

จีน โครโมโซม และสารพันธุกรรม

เงินเป็นคำศัพท์เฉพาะทางการแพทย์ (คำนี้มีรากถูกเขียนผิดๆ โดยทั่วไปว่า ยีน) ในทางพันธุศาสตร์การถ่ายทอดทางพันธุกรรมนั้นเกี่ยวข้องกับเงินเป็นอย่างมาก ทั้งนี้เมื่อมีการผสมกันหรือปฏิสนธิระหว่างเซลล์สืบพันธุ์จากพ่อและแม่ ก็จะเป็นจุดเริ่มต้นของการถ่ายทอดทางพันธุกรรมหรือการส่งผ่านยีนจากรุ่นสู่รุ่น การที่ถูกเป็นผลลัพธ์จากการปฏิสนธิระหว่างไข่และอสุจิของแม่และพ่อ ลูกจึงได้รับเงินจากพ่อแม่มาคนละครึ่ง เงินผลลัพธ์ของลูกจะสืบทอดลักษณะทางกรรมพันธุ์ของทั้งสองฝ่าย

ทั้งนี้เงินจะพบได้บนโครโมโซมในเซลล์ต่างๆของร่างกายทุกเซลล์ โครโมโซมจะเป็นแท่งชิ้นส่วนเล็กๆที่สามารถตรวจพบได้ในกระบวนการแบ่งตัวแบ่งเซลล์ของสิ่งมีชีวิต และเนื่องจากโครโมโซมเป็นที่อยู่ของยีน การส่งผ่านโครโมโซมก็คือการส่งผ่านยีนด้วยนั่นเอง ในร่างกายมนุษย์ปกติทุกคนจะมีโครโมโซม 46 โครโมโซม (23 คู่) ยกเว้นเซลล์สืบพันธุ์คือเซลล์ไข่และเซลล์อสุจิจะมีจำนวนเพียงครึ่งเดียวคือ 23 โครโมโซม (เพราะเซลล์ทั้งสองต้องเตรียมพร้อมรวมตัวเป็นสิ่งมีชีวิตใหม่ คือ คนใหม่ คือลูกนั่นเอง) โดยไข่ของฝ่ายหญิงมีโครโมโซม 22 โครโมโซมและโครโมโซมเพศ X 2 โครโมโซม ส่วนอสุจิของฝ่ายชายมีโครโมโซม 22 โครโมโซมเช่นกันแต่มีโครโมโซมเพศ X 1 โครโมโซมและโครโมโซม Y 1 โครโมโซม

คำถามต่อมาที่หลายๆคนคงสงสัย บางคนคงเคยได้ยิน คือ สารพันธุกรรมคืออะไร เกี่ยวกับเงิน อย่างไร สารพันธุกรรมนั้นก็คือสารชีวเคมีที่เป็นกรด เรียกว่ากรดนิวคลีอิก พบได้มากในส่วนกลางของเซลล์ที่เรียกว่านิวเคลียส สารพันธุกรรมนั้นเกี่ยวข้องกับกระบวนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมนั่นเอง โดยเป็นส่วนประกอบของยีนนั่นเอง ทั้งนี้ในทางวิทยาศาสตร์จะแบ่งสารพันธุกรรมออกได้เป็น 2 ประเภทคือ อาร์เอ็นเอ และดีเอ็นเอ สำหรับในมนุษย์นั้นจะใช้ดีเอ็นเอ เป็นสารพันธุกรรมหลักในกระบวนการถ่ายทอดทางพันธุกรรม ในดีเอ็นเอจะมีรหัสซึ่งเกิดจากการเรียงตัวของกรดนิวคลีอิกมากมาย กลุ่มรหัสกลุ่มหนึ่งที่มีผลต่อการถ่ายทอดลักษณะลักษณะหนึ่งจะเรียกส่วนนั้นว่า ยีน ทั้งนี้ยีนในแต่ละคนจะมี

หลายล้านเงิน และรหัสของกรคนิวคลีอิกย่อมมีมากกว่านั้นหลายเท่า จึงเกิดความเป็นเอกลักษณ์เกิดความเป็นปัจเจกบุคคล ดีเอ็นเอจึงเป็นเครื่องบ่งชี้ลักษณะบุคคลที่ใช้พิสูจน์บุคคลในปัจจุบัน มีเพียงกรณีเดียวที่จะมีดีเอ็นเอ เหมือนกัน คือกรณีฝาแฝดเหมือน นั่นเอง

ความพิการแต่กำเนิด และโรคที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์

ความพิการแต่กำเนิดหมายถึงการพบลักษณะที่บกพร่องตั้งแต่แรกคลอด โดยอาจเป็นลักษณะที่เห็นได้ชัดเจนหรือต้องตรวจค้นหาจึงจะพบ ความพิการแต่กำเนิดนั้นต้องแยกแยะจากโรคที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ มีความพิการแต่กำเนิดเพียงส่วนหนึ่งเท่านั้นที่จัดเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ มีอีกหลายๆปัจจัยที่ก่อให้เกิดความพิการแต่กำเนิดได้เช่น

ยา

การติดเชื้อ

ภัยอันตรายอื่นๆต่อทารกในครรภ์ เช่น สาयरกั๊ด

นอกจากนี้ยังมีคำอีก สองสาม คำที่คนมักเข้าใจผิด โดยคำเหล่านั้นคือ คำว่า โรคทางพันธุกรรม โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม และโรคที่มีปัจจัยทางพันธุกรรมเกี่ยวข้อง

สำหรับโรคทางพันธุกรรม นั้นจะหมายถึง โรคที่มีความผิดปกติขององค์ประกอบของจีน ซึ่งคำๆนี้ต่างจากคำว่าโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม เพราะโรคทางพันธุกรรมบางอย่างอาจเกิดความผิดปกติขององค์ประกอบของจีนที่เกิดจากการกลายพันธุ์ มิได้เกิดจากการส่งผ่านจากรุ่นพ่อแม่มาสู่รุ่นลูก ดังนั้นโรคที่ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์จึงเป็นเพียงโรคกลุ่ม

หนึ่งของโรคทางพันธุกรรม ส่วนคำว่าโรคที่มีปัจจัยทางพันธุกรรมเกี่ยวข้อง นั้นหมายถึง โรคทั่วไป ที่พบว่าปัจจัยเสี่ยงของโรคส่วนหนึ่ง คือ พันธุกรรม ในครอบครัว โดยเป็นข้อสังเกต แต่ยังไม่มีการพิสูจน์ชัดเจนว่าความผิดปกติอยู่ที่จีนใดแน่ชัด และไม่มี การพิสูจน์ต่อไปว่าส่งผ่านจากรุ่นสู่รุ่นได้หรือไม่ โดยโรคเหล่านี้ได้แก่

- โรคเบาหวาน
- โรคความดันโลหิตสูง
- โรคภูมิแพ้
- โรคไขมันในเลือดสูง

ในปัจจุบันนั้นพบว่าโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมอยู่หลายโรค โดยในหนังสือเล่มนี้จะให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรคที่พบบ่อยและน่าสนใจเอาไว้

โรคเลือดทางกรรมพันธุ์

ทำไมโรคเลือดทางกรรมพันธุ์จึงเป็นโรคทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อย

ดังที่ได้อธิบายไว้แล้วว่าโรคทางกรรมพันธุ์อยู่มากมายหลายประเภท แต่กลุ่มโรคทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อย

จริงๆนั้นจะเป็นกลุ่มโรคเลือดเสียมากกว่า ดังนั้นหลายๆคนอาจมีคำถามว่าทำไมโรคเลือดทางกรรมพันธุ์จึงเป็นโรคทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อยกว่าโรคของระบบอื่นๆในร่างกาย ทั้งนี้จะขอย้อนไปอธิบายถึงลักษณะสำคัญของระบบเลือดที่แตกต่างกับระบบอวัยวะอื่นๆในร่างกายเสียก่อน โดยลักษณะเด่นของระบบเลือดที่ควรทราบได้แก่

- เป็นระบบที่แทรกซึมไปทั่วทุกส่วนของร่างกาย ไม่ได้อยู่เป็นกลุ่มอวัยวะเฉพาะที่เหมือนระบบอื่นๆ
- เซลล์ในระบบเลือดเคลื่อนที่ได้ คือ เม็ดเลือด จะไหลเวียนในน้ำเลือดไปตามหลอดเลือดไปสู่ส่วนต่างๆของร่างกาย
- เซลล์ในระบบเลือดจะมีการสร้าง และทำลาย เป็นวงจรเกิดขึ้นตลอดไปชั่วชีวิต
- มีความเปลี่ยนแปลงของระบบการสร้างเซลล์ และหน้าที่การสร้างเซลล์ในระบบเลือดในแต่ละช่วงชีวิต ตั้งแต่ในครรภ์มารดา จนเป็นตัวเต็มวัย

จากข้อมูลเบื้องต้นนี้จะเห็นได้ว่าโรคเลือดทางกรรมพันธุ์จะมีลักษณะที่สำคัญคือ

- ไม่ก่อให้เกิดปัญหาที่ตำแหน่งอวัยวะเฉพาะที่ใดที่หนึ่ง แต่จะก่อให้เกิดปัญหาได้โดยทั่วไป
- ความผิดปกติของโรคเลือดทางกรรมพันธุ์อาจไม่แสดงอาการเร็วในช่วงชีวิตของคน

- โรคทางกรรมพันธุ์ในระบบเลือดมักจะเป็นโรคที่มีความรุนแรงถึงชีวิตน้อยกว่าโรคในระบบอื่นๆทำให้

ยังมีโอกาสมีชีวิตอยู่รอดได้นานจนตรวจพบได้ พบเห็นได้โดยทั่วไป

สำหรับในประเทศไทยโรคเลือดทางกรรมพันธุ์จัดได้ว่าเป็นโรคทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อยเช่นเดียวกัน โดยโรค

ทาลัสซีเมีย ถือว่าเป็น โรคทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อยที่สุดในประเทศไทย

โรคทาลัสซีเมีย

ดังที่ได้กล่าวมาแล้วว่าโรคทางทาลัสซีเมียเป็นโรคเลือดทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อย และจัดเป็นโรคเลือดทางกรรมพันธุ์ที่พบได้บ่อยที่สุดในประเทศไทย โรคดังกล่าวพบได้มากทางภาคเหนือและภาคตะวันออกเฉียงเหนือของประเทศ จัดเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศที่ต้องได้รับการแก้ไขในปัจจุบัน

อาการเด่นของโรคนี้คือ ซีด เนื่องจากมีภาวะโลหิตจาง เนื่องจากมีการสร้างสาร ฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นรงควัตถุหรือสารสีแดงในเม็ดเลือดแดง ลดน้อยลง และเม็ดเลือดแดงมีลักษณะรูปร่างผิดปกติ ทำให้แตกได้ง่าย ก่อให้เกิดอาการซีด เลือดจางเรื้อรัง และมีภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ ตามมา ผู้ที่เป็นโรคหรือเป็นพาหะของโรคนี้ ต้องได้รับพันธุกรรมที่ควบคุมการสร้างเม็ดเลือดแดงผิดปกติมา โรคทาลัสซีเมียพบได้ทั่วไปและพบมากในประเทศไทย โดยเชื่อว่าเกิดจากการปรับตัวตั้งแต่สมัยบรรพชนของชาวไทยต่อการติดเชื้อมาลาเรียซึ่งชุกชุกในภูมิภาคนี้

โรคทาลัสซีเมียที่พบในบางประเทศเกือบทั้งหมด เป็นแบบเดียวกัน แต่ในประเทศไทยมีความหลากหลายมาก มีหลายสิบชนิด แต่โรคทาลัสซีเมียเหล่านั้นสามารถแบ่งเป็นพวกใหญ่ๆ ที่สำคัญ 2 พวกคือ

1. แอลฟา-ทาลัสซีเมีย พบมากได้แก่

- พาหะของแอลฟา-ทาลัสซีเมีย 2 พบมากที่สุด
- พาหะของแอลฟา-ทาลัสซีเมีย 1
- โรคแอลฟา-ทาลัสซีเมีย ไม่ค่อยพบเพราะ โรคดังกล่าวรุนแรงมากมักจะแท้งตายก่อนเกิด

2. เบต้า-ทาลัสซีเมีย

- พาหะของเบต้า-ทาลัสซีเมีย
- โรคเบต้า-ทาลัสซีเมีย พบได้บ่อยทางภาคตะวันออกเฉียงเหนือ

ทั้งนี้การจะเป็น โรคหรือพาหะทาลัสซีเมียนั้นจะดูที่จำนวนจีนที่ผิดปกติที่มาจับคู่กัน กล่าวคือ ผู้เป็น โรคต้องได้รับจีน

ผิดปกติจากทั้งบิดา และมารดาและต้องเป็นชนิดที่เป็นพวกเดียวกัน เช่น แอลฟาทาลัสซีเมียด้วยกัน หรือ เบต้าทาลัสซีเมีย

ด้วยกัน

ทาลัสซีเมียแบบต่างๆ

เนื่องจากจีนทาลัสซีเมียมีหลายชนิด การได้รับจีนผิดปกติมาจับคู่กัน จึงมีหลายชนิดด้วย มีชื่อเรียกต่างๆ กันและนอกจากนี้ความรุนแรง ยังแตกต่างกันมาก ตั้งแต่รุนแรงมากที่สุดถึงไม่มีอาการ โดย อธิบายได้ง่ายๆ ดังนี้คือ

พวกแอลฟา-ทาลัสซีเมีย

- ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ รุนแรงที่สุด ถ้าเป็นโรคดังกล่าวจะทำให้แข็ง
- ฮีโมโกลบินเอ็ช
- โสโมซัยกัส แอลฟา-ทาลัสซีเมีย

พวกเบต้า-ทาลัสซีเมีย

- เบต้าทาลัสซีเมีย หรือ เบต้า-ทาลัสซีเมียเมเจอร์ รุนแรงมาก เป็นกรณีที่พบได้ในชุมชน พบได้ตั้งแต่เด็กมักมีอาการตัวเขียว หน้าแบน ค้างค้ำ ท้องโต
- เบต้าทาลัสซีเมียไมเนอร์

ส่วนกรณีของพาหะจะพบในกรณีที่คู่สมรสฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของภาวะทาลัสซีเมีย และอีกฝ่ายไม่เป็นหรือเป็นพาหะแต่

เป็นพาหะของทาลัสซีเมียคนละชนิดกัน โดยสามารถสรุป

- ถ้าพ่อหรือแม่เป็นพาหะเพียงคนเดียว โอกาสที่ลูกจะเป็นพาหะเท่ากับ 50 % แต่จะไม่มีลูกคนใดเป็นโรคเลย
- ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะของทาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคเท่ากับ 25 % โอกาสที่จะเป็นพาหะเท่ากับ 50 % และปกติเท่ากับ 25 %

- ถ้าพ่อและแม่ คนใดคนหนึ่งเป็นโรค อีกคนหนึ่งปกติ ลูกทุกคน 100 % จะเป็นพาหะแต่ไม่เป็นโรค
- ถ้าพ่อและแม่ คนใดคนหนึ่งเป็นโรค อีกคนหนึ่งเป็นพาหะของทาลัสซีเมียชนิดเดียวกันเดียวกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคเท่ากับ 50 % โอกาสที่จะเป็นพาหะเท่ากับ 50 %

ดังนั้นจะเห็นได้ว่าในประเทศที่มีความชุกของโรคสูง โอกาสที่จะเพิ่มขึ้นของพาหะและผู้ที่เป็นโรคก็จะเพิ่มขึ้นเป็นเงา

ตามตัวด้วย

สำหรับอาการทางคลินิกของโรคทาลัสซีเมียชนิดนี้แตกต่างกันไป แล้วแต่ละชนิดและความรุนแรง กรณีที่เป็นโรคจะ

มีอาการรุนแรง ส่วนกรณีที่เป็นพาหะจะอาการไม่รุนแรงหรือไม่มีอาการเลยก็ได้ โดยสามารถสรุปได้ออกเป็น 4 จำพวก

ดังนี้

1. ชนิดรุนแรง

เป็นชนิดร้ายแรงที่สุด ผู้ป่วยจะตายทั้งหมด คือตั้งแต่ในครรภ์และแท้ง ถ้าคลอดคลอดออกมาได้ก็มักจะ

ตายคลอด หรือหลังคลอดเล็กน้อย เด็กทารกที่เป็นโรคนี้มีลักษณะบวมและซีด รกมีขนาดใหญ่ ท้องป่องคับโตมาก

ส่วนมารดานั้นมักจะพบปัญหาแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์คือ การแท้ง ครรภ์เป็นพิษ และมีการตกเลือดหลัง

คลอดได้ด้วยในกรณีที่ไมแท้ง

2. ชนิดปานกลาง

ผู้ป่วยกลุ่มนี้แรกเกิดจะมีอาการปกติ จะเริ่มมีอาการได้ตั้งแต่ภายในขวบปีแรก หรือหลังจากนั้น โดยอาการมักจะแสดงตั้งแต่เป็นเด็ก เด็กที่เป็นโรคนี้อาจมีอาการรุนแรง อาการที่สำคัญคือ

- ชิด เนื่องจากโลหิตจาง จากการที่มีฮีโมโกลบินที่ไม่สมบูรณ์ในเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดแดงแตกง่าย ผิดรูป ในรายที่ชิดมากจำเป็นต้องได้รับเลือด
 - อ่อนเพลีย เนื่องจากโลหิตจาง
 - ท้องโต เนื่องจาก ม้ามและตับโต
 - จมูกแบน โหนกแก้มสูง คิ้วหักคางและขากรรไกรกว้างใหญ่ ฟันบนยื่น กระดูกบางเปราะหักง่าย
- เนื่องจากการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติ
- ตัวเตี้ย เจริญเติบโตไม่สมอายุ

3. ชนิดไม่รุนแรง

ผู้ป่วยส่วนใหญ่มีอาการน้อย มักพบเพียงชิดเล็กน้อย หรือมีเหลืองเล็กน้อยร่วมด้วย แต่ปัญหาสำคัญอยู่ในกรณีที่หากมีการติดเชื้อ ผู้ป่วยกลุ่มนี้จะชิดลงได้มากและเร็ว จนเกิดอันตรายได้ เนื่องจากเม็ดเลือดแดงถูกทำลายลงได้อย่างรวดเร็ว

4. ชนิดไม่มีอาการ

เป็นกรณีที่เป็นพาหะของโรคอย่างแท้จริง บางรายไม่พบอาการชัดเจนด้วยซ้ำ บางรายไม่มีอาการใดๆ

เลย จะตรวจพบได้ก็ต่อเมื่อมีการตรวจ จีน เท่านั้น

ทั้งนี้ผู้อ่านคงสามารถเห็นได้แล้วว่าโรคทาลัสซีเมียเป็นโรคที่พบบ่อยและไม่น่าจะเป็นเพียงใด คำถามที่หลายๆคน อาจตั้งขึ้นมาในใจในขณะนี้ก็คือ รู้ได้อย่างไรว่าป่วย รู้ได้อย่างไรว่าเป็นพาหะ คำตอบสำหรับคำถามแรกค่อนข้างง่ายเพราะ ลักษณะผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้นักสังเกตได้ง่ายและค่อนข้างจำเพาะ อาจพบได้ตามหมู่บ้านในชนบทในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ หรือ ภาคเหนือ ดังที่แสดงในภาพ

