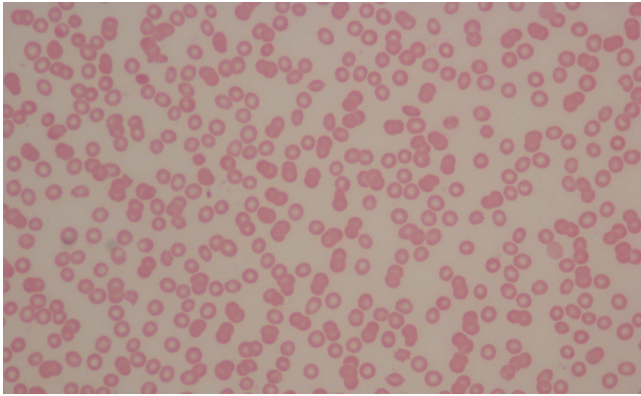
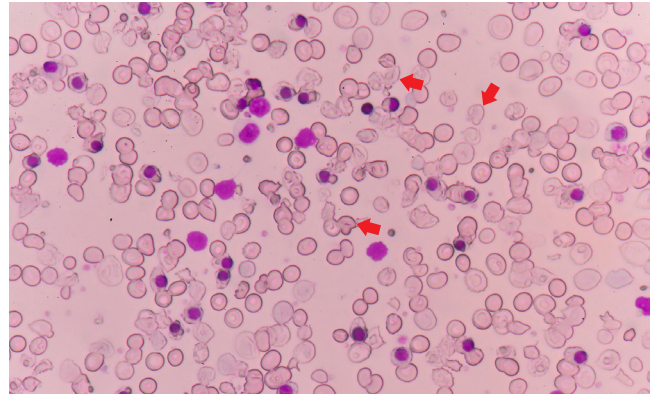


นอกจากโรคทางพันธุกรรมจะเกิดจากการเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมแล้วยังมีโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากการเปลี่ยนแปลงของยีนด้วย เช่น **โรคธาลัสซีเมีย (thalassemia)** ซึ่งเกิดจากความผิดปกติของยีนที่เกี่ยวข้องกับการสังเคราะห์โปรตีนที่เป็นส่วนประกอบของเฮโมโกลบิน ทำให้เซลล์เม็ดเลือดแดงมีอายุสั้นและแตกง่าย ลักษณะเซลล์เม็ดเลือดแดงของคนปกติและผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย ดังภาพที่ 1



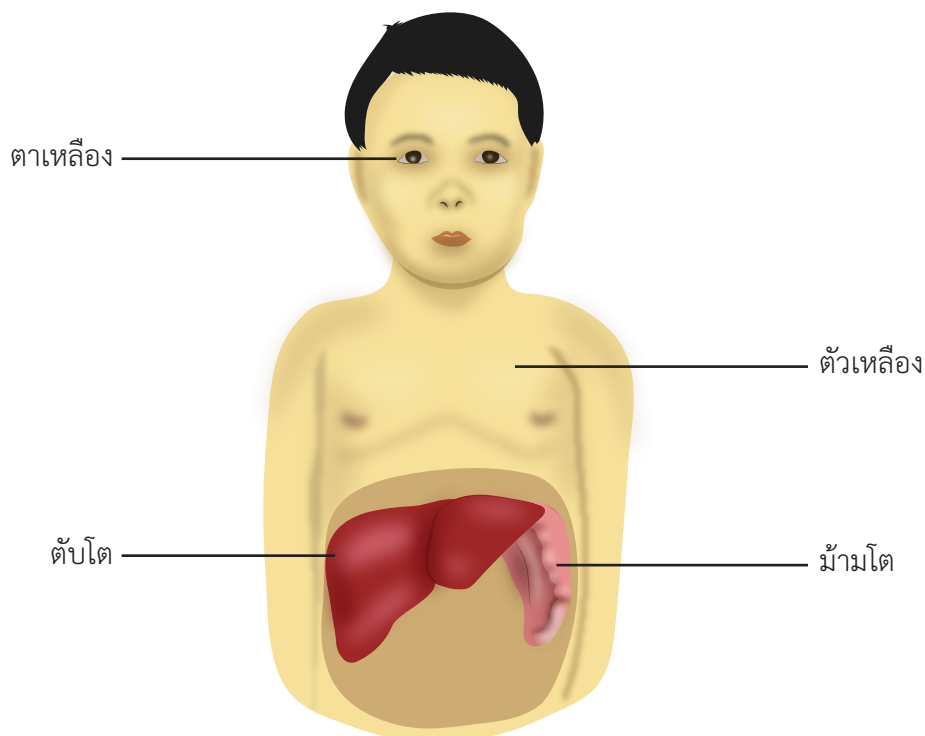
ก. เซลล์เม็ดเลือดแดงของคนปกติ



ข. เซลล์เม็ดเลือดแดงที่มีรูปร่างผิดปกติของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย (ลูกศรชี้) ส่วนเซลล์ที่มีนิวเคลียสติดสีแดงเข้มเป็นเซลล์เม็ดเลือดขาว

ภาพที่ 1 ลักษณะเซลล์เม็ดเลือดแดงของคนปกติและผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นลักษณะด้อย ผู้ป่วยจะมีแอลลีลด้อยทั้งคู่ ส่วนผู้ที่มีแอลลีลด้อยเพียงหนึ่งแอลลีลจะไม่แสดงอาการของโรค แต่สามารถถ่ายทอดแอลลีลด้อยไปสู่รุ่นลูกได้ เรียกบุคคลดังกล่าวว่าพาหะของโรค (carrier) ผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจะมีภาวะซีด ตาเหลือง ตัวเหลือง ตับและม้ามโต และร่างกายเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ ดังภาพที่ 2



ภาพที่ 2 ลักษณะของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย