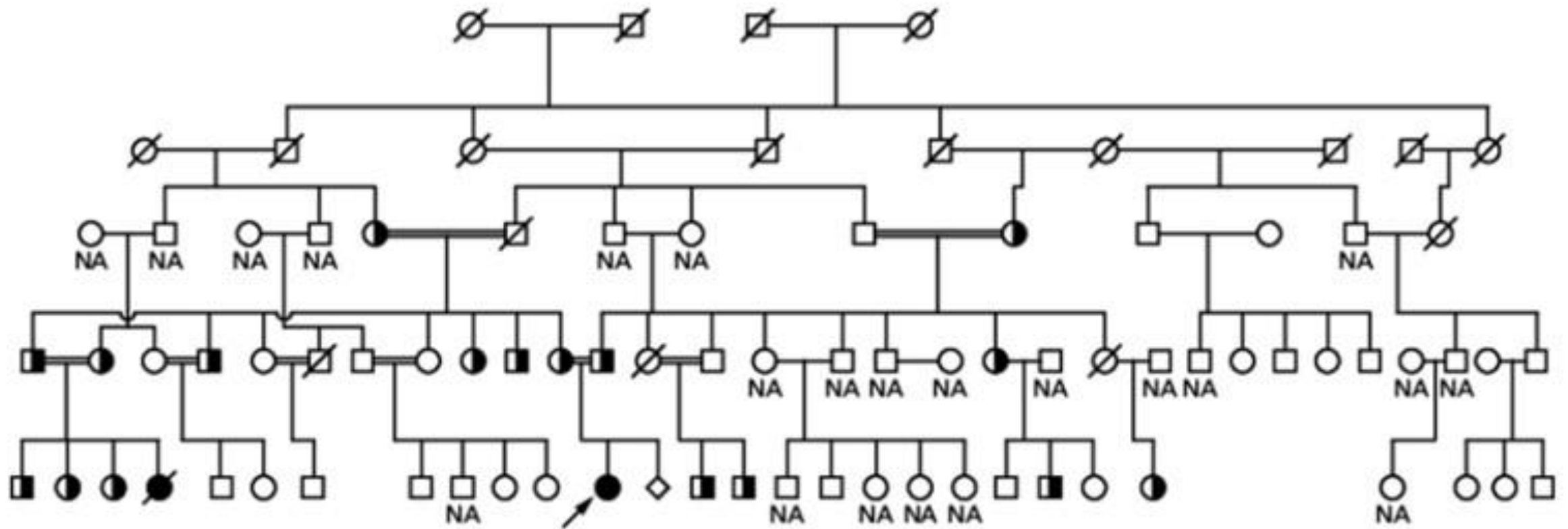


Pedigree ของครอบครัวนี้

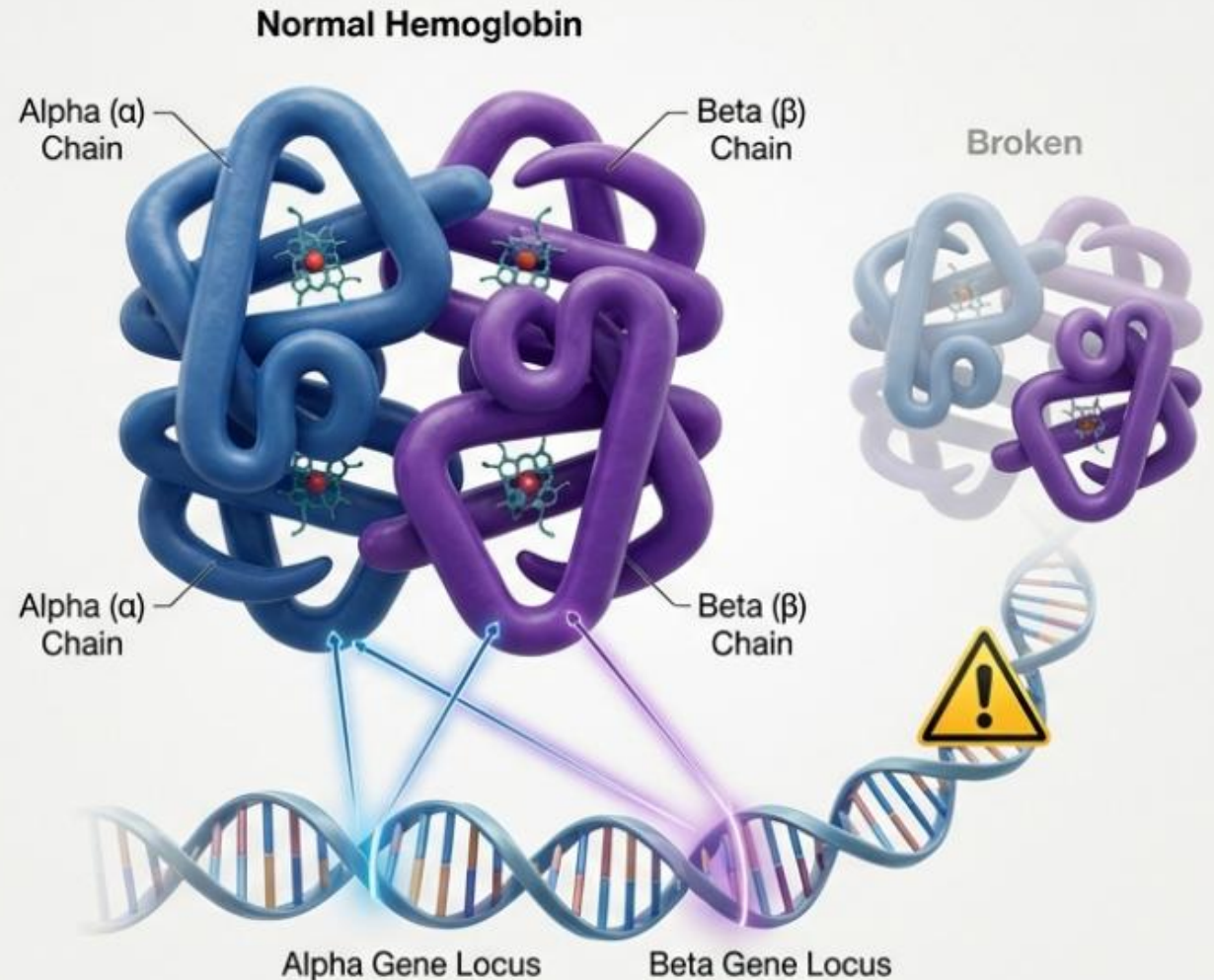


Molecular Blueprint: โครงสร้างฮีโมโกลบิน (Hemoglobin Structure)

ความสมดุลทางพันธุกรรมของสายโปรตีน α และ β

- **องค์ประกอบหลัก (Composition):**
ฮีโมโกลบินประกอบด้วยสายโปรตีน 2 ชนิด คือ **Alpha (α)** และ **Beta (β)**
- **การควบคุมทางพันธุกรรม (Genetic Control):**
การสร้างสายโปรตีนทั้งสองชนิดถูกควบคุมโดยยีนคนละตำแหน่ง (Different gene loci)
- **ความผิดปกติ (The Defect):** หากยีนเกิดความผิดปกติ จะส่งผลให้ร่างกาย **ไม่สามารถสร้างสายโปรตีนนั้นได้ หรือสร้างได้น้อยลง** นำไปสู่ภาวะไม่สมดุลของฮีโมโกลบิน

Concept: 1 α : 1 β Ratio is critical for stability.



Cellular Toxicity: ความไม่สมดุลและการแตกของเม็ดเลือด (Imbalance & Hemolysis)

ภาวะเป็นพิษจากตะกอนโปรตีนส่วนเกิน

กลไกการเกิดตะกอน (Precipitation):

เมื่อสายโปรตีนชนิดหนึ่งขาดหายไป สายโปรตีนอีกชนิดที่เหลืออยู่จะ **จับตัวกันเองเป็นตะกอน (Precipitate)** ภายในเม็ดเลือดแดง

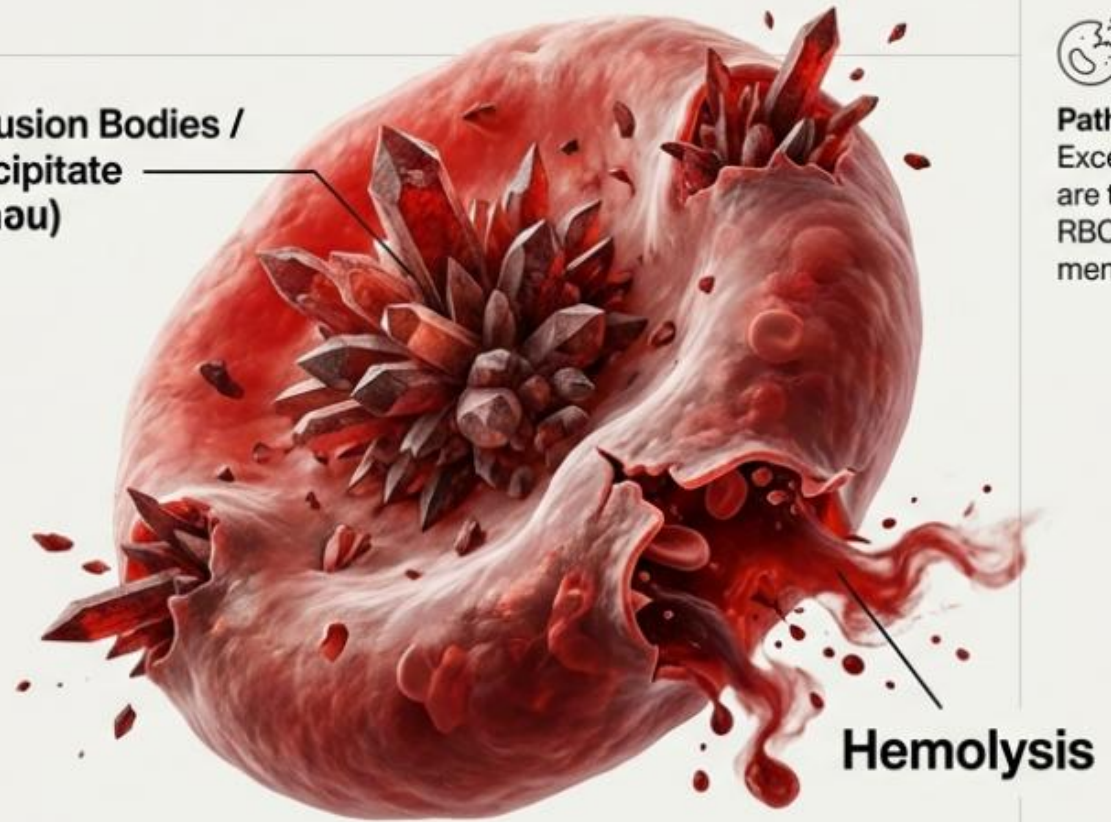
ผลกระทบต่อเซลล์ (Cellular Damage):

ตะกอนโปรตีนเหล่านี้ทำลายโครงสร้างของเซลล์ ทำให้เม็ดเลือดแดง **แตกง่าย (Hemolysis)**

ผลลัพธ์ (Outcome):

เม็ดเลือดแดงมี **อายุสั้น (Shortened lifespan)** กว่าปกติ ทำให้เกิดภาวะซีดอย่างรุนแรง

Inclusion Bodies /
Precipitate
(ตะกอน)



Pathology:
Excess chains
are toxic to the
RBC
membrane.

Systemic Overdrive: การสร้างเม็ดเลือดแดงที่ไม่มีประสิทธิภาพ (Ineffective Erythropoiesis)

การตอบสนองของร่างกายต่อภาวะขาดออกซิเจน (Hypoxia)

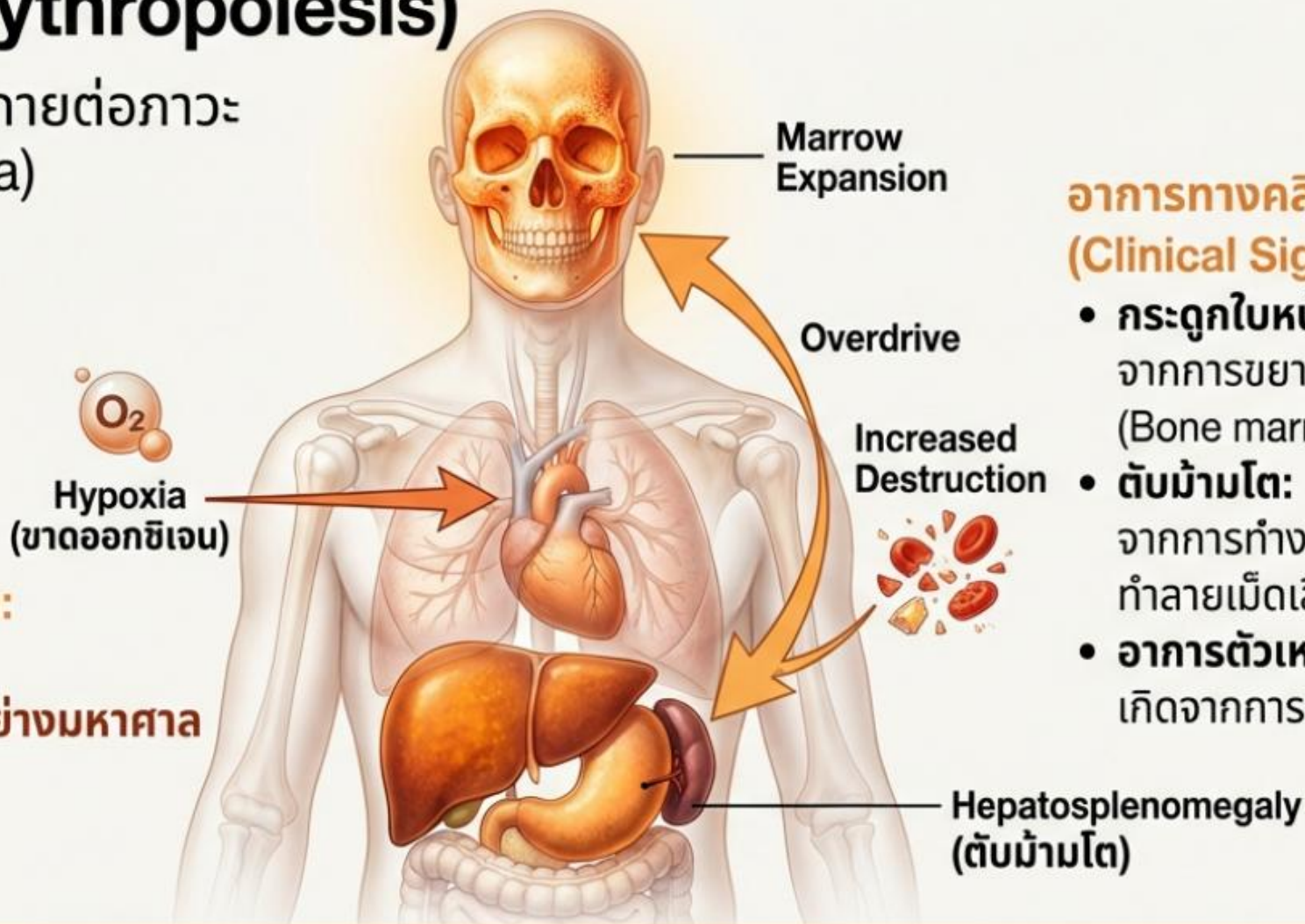
ตัวกระตุ้น (Trigger):

เมื่อร่างกายเผชิญกับภาวะขาดออกซิเจน (Hypoxia)

การตอบสนอง (Response):

ไขกระดูกพยายาม

สร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่มขึ้นอย่างมหาศาลเพื่อชดเชยส่วนที่ขาดหายไป



อาการทางคลินิก (Clinical Signs):

- **กระดูกใบหน้าเปลี่ยนรูป:** จากการขยายตัวของไขกระดูก (Bone marrow expansion)
- **ตับม้ามโต:** จากการทำงานหนักในการทำลายเม็ดเลือดที่ผิดปกติ
- **อาการตัวเหลือง:** จากสารสีที่เกิดจากการแตกของเม็ดเลือด

Summary: The body's compensation mechanism causes the visible physical changes.