

มารู้จักโรคเลือดออกง่ายวอนวิลลิแบรนด์กันเถอะ

ฉันทานี คลังธารณ์

นักเทคนิคการแพทย์ สาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็งวิทยา ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

หากบุตรหลานหรือคนใกล้ตัวของท่านมีอาการต่อไปนี้ เช่น เลือดกำเดาไหลบ่อย เลือดออกตามไรฟัน เกิดรอยฟกช้ำได้ง่าย หรือมีประจำเดือนมามากผิดปกติ เราอยากให้ท่านทำความรู้จักโรคที่มีชื่อว่า วอนวิลลิแบรนด์ (Von Willebrand disease) เพื่อให้ทราบถึงลักษณะทั่วไปของโรคและวิธีการตรวจอย่างถูกวิธี

โรควอนวิลลิแบรนด์ คืออะไร

โรควอนวิลลิแบรนด์เป็นโรคเลือดออกง่ายที่มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อยโดยประมาณ 0.1-1% ของกลุ่มประชากรทั่วโลกเป็นโรคนี้¹ ผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้เกิดจากความผิดปกติของโปรตีนในเลือดที่เรียกว่า วอนวิลลิแบรนด์แฟกเตอร์ (Von Willebrand factor : vWF) บทบาทหน้าที่สำคัญของโปรตีนชนิดนี้ คือ การช่วยให้เกล็ดเลือดจับกับผนังหลอดเลือด (Endothelial cell) ทั้งยังช่วยจับกับ แฟกเตอร์ 8 (FVIII) ที่เป็นปัจจัยที่ทำให้เลือดหยุดไหลชนิดหนึ่ง ไม่ให้ถูกทำลายเร็วเกินไป ด้วยบทบาทหน้าที่นี้ส่งผลให้ในผู้ป่วยโรควอนวิลลิแบรนด์บางรายอาจมีระดับของ FVIII ต่ำร่วมด้วยได้ สำหรับยีนที่เกี่ยวข้องกับการสร้าง vWF อยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 12 เป็นการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ โครโมโซมร่างกาย (Autosomal) ดังนั้นโรควอนวิลลิแบรนด์จึงสามารถพบได้ในทั้งเพศชายและเพศหญิง¹



รูปที่ 1 แสดงการเก็บตัวอย่างเลือดเพื่อส่งตรวจ
ที่มา : ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ รพ.รามธิบดี

ชนิดของโรควอนวิลลิแบรนด์ มี 3 ชนิด ได้แก่^{1,2}

1. **Type 1** เป็นชนิดที่พบได้บ่อยที่สุดประมาณ 70% ของผู้ป่วยทั้งหมด เป็นกลุ่มที่มีความผิดปกติ คือ มีระดับ vWF ในเลือดที่ต่ำกว่าปกติเล็กน้อย (Partial deficiency) เกิดจากกลายพันธุ์ของยีนโดยชนิด Y1584C เป็นการกลายพันธุ์ชนิดที่พบได้บ่อยที่สุด อาการของผู้ป่วย Type 1 ส่วนใหญ่มักมีเลือดออกน้อยหรืออาจไม่มีอาการเลยในภาวะปกติ

2. **Type 2** พบประมาณ 25% ของผู้ป่วยเป็นกลุ่มที่มีความผิดปกติในคุณภาพของ vWF (Qualitative defect) เป็นหลัก และอาจมีปริมาณของ vWF ในระดับที่ปกติหรือลดลงได้ ซึ่งแบ่งย่อยได้อีก 4 ชนิด ได้แก่ 2A, 2B, 2M และ 2N โดย 3 ชนิดแรกสามารถตรวจยืนยันได้ด้วยการตรวจต่างๆ ได้แก่ การตรวจวัดระดับของ vWF, ristocetin cofactor activity และ multimer analysis ส่วน Type 2 ชนิด 2N ต้องตรวจการจับกับของ vWF และ FVIII เพื่อหาระดับของ vWF:FVIII ratio อาการของผู้ป่วย Type 2 จะมีอาการเลือดออกที่รุนแรงกว่า Type 1 โดยเฉพาะใน Type 2 ชนิด 2N ที่มีระดับของ FVIII ต่ำร่วมด้วย อาจพบเลือดออกในข้อเข่า และในชั้นผิวหนังลึกได้

3. Type 3 พบน้อยกว่า 5% ของผู้ป่วยทั้งหมด เป็นกลุ่มที่มีอาการของโรครุนแรงมากที่สุด เนื่องจากจากความผิดปกติของยีนแบบด้อย (Autosomal recessive) ส่งผลให้แทบจะไม่มีการสร้างของ vWF ออกมา และทำให้มีปริมาณของ FVIII ในเลือดต่ำอีกด้วย ส่งผลให้อาการของผู้ป่วย Type 3 จะมีเลือดออกในข้อ และในชั้นผิวหนังลึก คล้ายกับผู้ป่วยที่เป็นโรคฮีโมฟีเลีย (Hemophilia)

ลักษณะอาการสำคัญทางคลินิก

ลักษณะอาการและความรุนแรงแตกต่างกันตามชนิดของโรค ระดับของ vWF ระดับของ FVIII รวมถึงปัจจัยอื่น ได้แก่ เพศ หมู่เลือด โรคประจำตัว อายุ เป็นต้น ในเด็กมักจะมีอาการนำ เช่น เลือดกำเดาไหลบ่อย มีจ้ำเลือดตามตัว เลือดออกตามไรฟัน ส่วนในผู้ใหญ่พบอาการเลือดออกสะสมตามจุดต่างๆ ในร่างกาย ประจำเดือนมามากผิดปกติในเพศหญิง ทั้งยังอาจมีเลือดออกมาผิดปกติในระหว่างการทำหัตถการต่างๆ เช่น การถอนฟัน การผ่าตัด การคลอดบุตร เป็นต้น สำหรับผู้ป่วย Type 2N และ 3 อาจมีอาการเลือดออกในข้อได้ ส่งผลให้เกิดความผิดปกติในข้อระยะยาว ผู้ป่วยมีความเจ็บปวดและส่งผลให้คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยแย่ลงได้²

การวินิจฉัยและการรักษา

โรควิลเลบรอนด์เป็นโรคที่มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรม การวินิจฉัยเบื้องต้นทำได้โดยอาศัยการซักประวัติเลือดออกทั้งของผู้ป่วยและของคนในครอบครัวร่วมกับการตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการ ได้แก่ การตรวจหาระดับของโปรตีน vWF ในพลาสมา (Plasma), การตรวจ Ristocetin cofactor activity (vWF:RCo) เพื่อดูประสิทธิภาพของ vWF และการดูระดับของ FVIII

หลังจากที่มีการวินิจฉัยว่าเป็นโรควิลเลบรอนด์แล้ว จะมีการตรวจเพื่อแยกชนิดของโรควิลเลบรอนด์ต่อได้ด้วยวิธี vWF multimer analysis ซึ่งเป็นเทคนิคสำคัญที่ต้องอาศัยเครื่องมือและบุคลากรเฉพาะ สำหรับการรักษาในปัจจุบันเน้นการให้ยาเพื่อคงระดับของ vWF และ FVIII ในเลือดให้อยู่ในระดับปกติก่อนทำหัตถการ เช่น ยา Desmopressin, Factor concentrate สำหรับ Type 2N และ 3 ซึ่งแพทย์จะประเมินตามระดับความรุนแรงของโรคอีกครั้ง

บทสรุป

แม้ว่าในปัจจุบันจะยังไม่มีวิธีการรักษาให้หายขาดได้ แต่ผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้อย่างสามารถใช้ชีวิตได้ใกล้เคียงบุคคลปกติทั่วไป โดยอาจจะมีข้อระวังเพิ่มเติมสำหรับรายที่มีอาการรุนแรง^{3,4}

เอกสารอ้างอิง

1. Yawn BP, Nichols WL, Rick ME. Diagnosis and management of von Willebrand disease: guidelines for primary care. Am Fam Physician. 2009;80(11):1261-8.
2. Swami A, Kaur V. von Willebrand disease: a concise review and update for the practicing physician. Clinical and applied thrombosis /hemostasis. 2017;23(8):900-10.
3. Brooks MB, Catalfamo JL. von Willebrand disease. Schalm's veterinary hematology. 2022:731-8.
4. Xu X, Kozar R, Zhang J, Dong Jf. Diverse activities of von Willebrand factor in traumatic brain injury and associated coagulopathy. J Thromb Haemost. 2020;18(12):3154-62.