

ธาลัสซีเมียโรคประจำถิ่นที่สามารถป้องกันและควบคุมการเกิดโรคได้

ประกายวรรณ เกษเกษม

เจ้าหน้าที่วิจัย สาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็งวิทยา ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia) เป็นโรคติดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย (Autosomal recessive) ที่พบบ่อยในประเทศไทย โดยผู้ที่ป่วยเป็นโรคคือผู้ที่ได้รับยีนที่ผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่ พบได้ร้อยละ 1 ของประชากร และพบผู้ที่ยีนแฝงหรือพาหะถึงร้อยละ 40 ของประชากรไทย¹ นับเป็นตัวเลขที่สูงดังนั้นคนไทยจึงควรทำความรู้จักโรคนี้เป็นอย่างมาก

โรคธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็น 2 กลุ่ม³ คือ

1. โรคแอลฟาธาลัสซีเมีย เกิดจากความผิดปกติของยีนแอลฟา ซึ่งอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 16 เกิดการสร้างสายแอลฟาขาดลง โดยจะทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียดังต่อไปนี้

1.1 โรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปฟีตัลลิส (Hemoglobin Bart's hydrops fetalis) เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ทารกจะมีลักษณะบวม น้ำ ชีตมาก หัวใจโต ตับโต มักจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอดได้ไม่นาน และส่วนใหญ่จะทำให้แม่มีอาการครรภ์เป็นพิษ และเกิดภาวะความดันโลหิตสูง

1.2 โรคฮีโมโกลบินเอช (Hemoglobin H disease) ส่วนใหญ่ในวัยแรกเกิดจะมีอาการปกติ และจะเริ่มแสดงอาการเมื่อโต แต่จะมีอาการไม่รุนแรง ตับและม้ามโตไม่ชัดเจน หน้าตาปกติ แต่อาจซีดได้เมื่อมีไข้หรือติดเชื้อ

1.3 โรคฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนต์สปริง (Hemoglobin H with Constant Spring) หรือโรคฮีโมโกลบินเอชปากเซ (Hemoglobin H with Pakse) จะมีการคล้ายคลึงกับโรคฮีโมโกลบินเอช แต่ผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการรุนแรงกว่าเล็กน้อย

2. โรคเบต้าธาลัสซีเมีย เกิดจากความผิดปกติของยีนเบต้า ซึ่งอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 11 จะแบ่งเป็น ชนิดเบต้าศูนย์ (β^0) ซึ่งจะสร้างสายเบต้าไม่ได้เลย และเบต้าบวก

(β^+) ที่จะมีการสร้างสายเบต้าได้บ้าง โดยจะทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียดังต่อไปนี้

2.1 โรคโฮโมซัยกัส เบต้าธาลัสซีเมีย (Homozygous beta thalassemia) ผู้ป่วยกลุ่มนี้มักจะมีอาการรุนแรงซึ่งต้องได้รับเลือดสม่ำเสมอ

2.2 โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (Beta thalassemia HbE) ผู้ป่วยกลุ่มนี้อาจมีอาการรุนแรงปานกลาง จนถึงรุนแรงจนต้องได้รับเลือด

วิธีการตรวจคัดกรอง⁴

1. ตรวจความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด (complete blood count: CBC) โดยผู้ป่วยจะมีความเข้มข้นของเลือดต่ำกว่าคนปกติ ส่วนผู้ที่เป็นพาหะจะมีค่าปกติหรือต่ำเล็กน้อย เมื่อสังเกตขนาดเม็ดเลือดแดง จะพบว่าผู้ที่ป่วยจะมีขนาดเม็ดเลือดแดงเล็กกว่าปกติมาก ส่วนผู้ที่เป็นพาหะจะมีขนาดเล็กหรือเล็กกว่าเพียงเล็กน้อย



รูปที่ 1 แสดงการส่งตัวอย่างเลือดเพื่อตรวจทางห้องปฏิบัติการ
ที่มา : ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลรามารินทร์

2. **ตรวจหาชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง (hemoglobin typing)** ซึ่งจะช่วยให้อาการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ หรือเป็นผู้ที่มียีนแฝงได้

3. **ตรวจสอบสารพันธุกรรม (DNA analysis for beta and alpha thalassemia)** เป็นการตรวจที่สามารถตรวจได้ทั้งโรคเบต้าและแอลฟาธาลัสซีเมีย

ลักษณะอาการ

อาการสำคัญ คือ มีภาวะซีดเนื่องจากความผิดปกติของเม็ดเลือดแดงที่มีอายุสั้นและถูกทำลายได้เร็วกว่าปกติ หากซีดมากอาจพบภาวะหัวใจโตร่วมด้วย ไชกระดูกที่ทำหน้าที่สร้างเม็ดเลือดแดงจะขยายจนทำให้กระดูกบริเวณใบหน้าเปลี่ยน ตั้งจมูกยุบ โหนกแก้มสูง กะโหลกศีรษะหนา และยังมีกระดูกสร้างเม็ดเลือดแดงนอกไขกระดูกคือที่ตับและม้ามจึงทำให้ตับและม้ามโต²

วิธีการรักษา¹

1. การดูแลสุขภาพทั่วไปและการเสริมวิตามิน เช่น รับประทานอาหารที่ถูกสุขลักษณะและมีสารอาหาร 5 หมู่ ครบ 3 มื้อ ต้องระวังอาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเนื่องจากผู้ป่วยจะมีภาวะเหล็กเกินจากการรับเลือดอยู่แล้ว ออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ พักผ่อนให้เพียงพอ สำหรับวิตามินที่จำเป็น เช่น กรดโฟลิก ซึ่งแพทย์จะพิจารณาเป็นรายๆ ไป

2. การให้เลือด สำหรับผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มีความจำเป็นต้องได้รับการเติมเลือดอย่างสม่ำเสมอ ทุก 3-6 สัปดาห์

3. การให้ยาขับเหล็ก ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียมักจะมีภาวะเหล็กเกินเนื่องจากการรับเลือด จึงต้องได้รับยาขับเหล็กเมื่อระดับเฟอร์ริตินในเลือดสูงเกิน 1,000 นาโนกรัม/มิลลิลิตร¹

4. การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ถึงแม้วิธีการรักษานี้จะช่วยให้ผู้ป่วยหายขาดจากโรคได้ แต่มีค่าใช้จ่ายสูงและยังมีข้อจำกัดหลายๆ ด้าน

บทสรุป

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ก่อปัญหาทางสาธารณสุขและมีอุบัติการณ์สูง จึงควรเผยแพร่ความรู้แก่ประชาชนให้ตระหนักถึงความสำคัญของการตรวจคัดกรองช่วงก่อนและขณะตั้งครรภ์เพื่อประโยชน์ในการป้องกันและควบคุมการเกิดโรค¹

เอกสารอ้างอิง

1. อำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์, สุรเดช หงส์อิง, สามารถ ภคกษมา, นงนุช สิริชัยนันท์, ปัทมา พรหมสนธิ, อุษณรธรรม์ อนุรัฐพันธ์ และคณะ. โรคธาลัสซีเมีย. พิมพ์ครั้งที่ 3. กรุงเทพฯ: ชัยเจริญ; 2560: หน้า 1-42.
2. วิชัย เหล่าสมบัติ. ความผิดปกติระดับโมเลกุลของธาลัสซีเมียและพยาธิสรีรวิทยาของโรคธาลัสซีเมีย. ธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: โอ เอส พริ้นติ้งเฮาส์; 2541: หน้า 41-70.
3. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ธาลัสซีเมียในประเทศไทย. วิธีตรวจรักษาและการป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรงในเด็ก. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพฯ: ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัย เชียงใหม่; 2537: หน้า 1-6.
4. แนวทางการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติทางห้องปฏิบัติการ. คู่มือทางห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ. พิมพ์ครั้งที่ 6, กรุงเทพฯ: บริษัท หมัดเด็ด จำกัด; 2558: หน้า 1.