



# โรคธาลัสซีเมียชนิด

# ฮีโมโกลบินเอ็ชและการตัดม้าม

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ กิตติ ต่อจรัส

## โรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชคืออะไร

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย มี 2 ชนิดใหญ่ๆคือ พวกแอลฟาธาลัสซีเมีย และ เบต้าธาลัสซีเมีย โรคธาลัสซีเมียที่พบมากที่สุดในประเทศไทยคือโรค **“ฮีโมโกลบินเอ็ช”** ซึ่งเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด **“แอลฟา”** คาดว่าในประเทศไทย มีคนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดนี้มากกว่า 400,000 คน

ผู้ที่เป็นโรค **“ฮีโมโกลบินเอ็ช”** ส่วนใหญ่ชีวิตเพียงเล็กน้อยจนแทบสังเกตไม่เห็น ระดับความเข้มข้นของเลือดต่ำเล็กน้อย หรือใกล้เคียงคนปกติ บางคนอาจไม่ทราบเลยว่าตนเองเป็นโรคนี้ บางรายได้รับการวินิจฉัยในวัยชรา แต่ส่วนน้อยที่มีอาการชัด อาจมีม้ามโตได้คล้ายๆกับโรคธาลัสซีเมียพวก **“เบต้า”**

## เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียหมายความว่าอะไร

ในเลือดจะมีเม็ดเลือดแดงประมาณ 5 ล้านตัวต่อลูกบาศก์มิลลิเมตรลอยอยู่ในน้ำเลือดที่เรียกว่า **พลาสมา** ในเม็ดเลือดแดงจะมีสารสีแดงที่เรียกว่า **ฮีโมโกลบิน** โดยหัวใจทำหน้าที่สูบฉีดเลือดไปตามหลอดเลือด เพื่อนำออกซิเจนไปสู่อวัยวะต่างๆ ทั่วร่างกายโดยฮีโมโกลบินเป็นตัวที่นำออกซิเจนที่พอกจากปอดไปสู่อวัยวะต่างๆ ปกติแล้วคนทั่วไปจะมี **ฮีโมโกลบินเอ (Hb A)** ในการทำหน้าที่นี้ ฮีโมโกลบินเอประกอบด้วยสายโปรตีนหรือโกลบินอยู่ 2 สายคือ **แอลฟาโกลบิน** และ **เบต้าโกลบิน** ยีนที่ควบคุมการสร้างแอลฟาโกลบิน เรียกว่า **แอลฟายีน**

พวกที่เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย คือผู้ที่มีแอลฟายีนเพียงยีนเดียว จะมี **สุขภาพแข็งแรงและเป็นคนปกติ**

## พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียมีอะไรบ้างและพบมากเท่าใด

พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย ที่ล่ำค้ำมี 3 ชนิด คือ

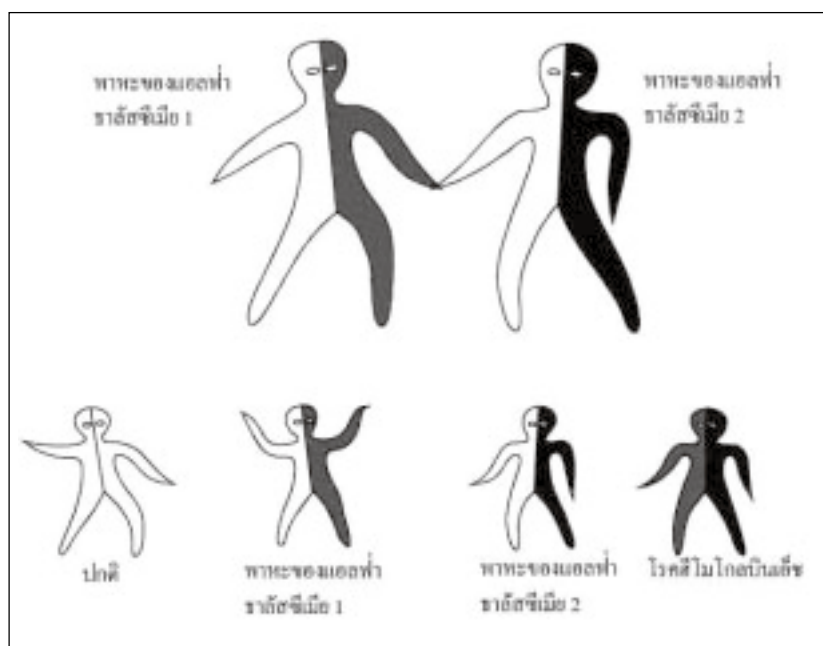
1. พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 พบได้ประมาณร้อยละ 5
2. พาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 พบได้ประมาณร้อยละ 16
3. พาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง พบได้ประมาณร้อยละ 4

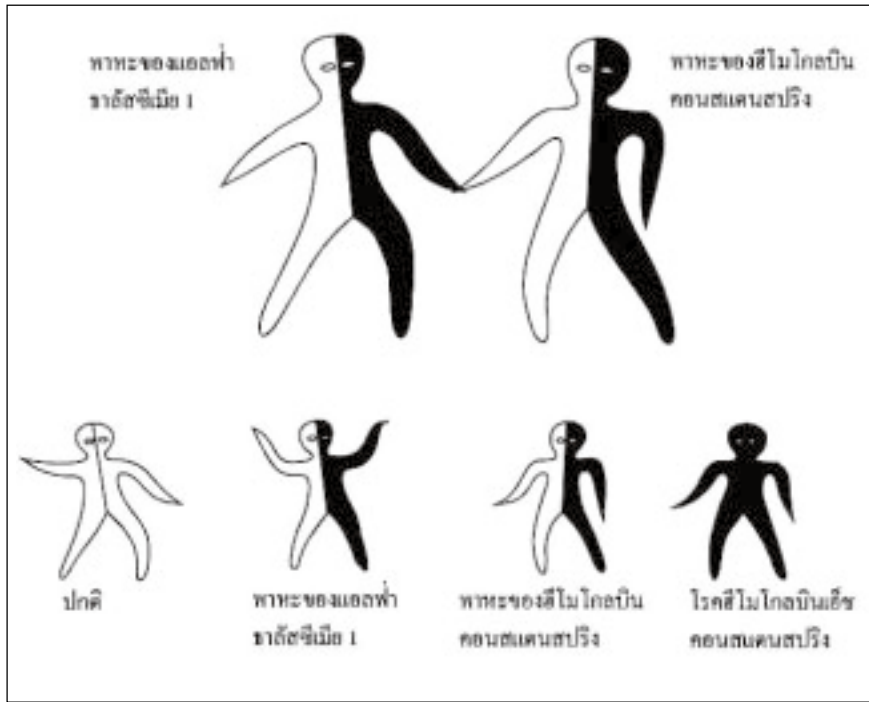
## แอลฟาธาลัสซีเมีย ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้อย่างไร

มนุษย์มีการถ่ายทอดคุณลักษณะต่างๆผ่านทางยีน (genes) เช่น สีของตา ความสูง หรือชนิดของ ฮีโมโกลบิน ยีนคือหน่วยพันธุกรรมที่กำหนดคุณลักษณะดังกล่าว และถ่ายทอดจากพ่อและแม่ไปสู่ลูก ลูกต้องมียีนของคุณลักษณะดังกล่าวเป็นคู่คือ ยีนหนึ่งได้จากพ่อและอีกหนึ่งยีนได้จากแม่ โรคแอลฟาธาลัสซีเมีย หมายถึงผู้ที่มียีน (genes) แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ยีนทำให้การสร้าง แอลฟาโกลบินไม่ได้หรือสร้างได้น้อย โรค **“ฮีโมโกลบินเอ็ช”** เป็นโรคในกลุ่มนี้จำแนกได้ 3 ชนิด

1. โรค **“ฮีโมโกลบินเอ็ช”** ผู้ป่วยจะมียีน แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 กับ แอลฟาธาลัสซีเมีย 2
2. สำหรับ โรค **“ฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง”** จะมียีน แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 กับ ฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง
3. โรค **“ฮีโมโกลบิน เอ อี บาร์ท”** ผู้ป่วยจะมียีน แอลฟาธาลัสซีเมีย 1 แอลฟาธาลัสซีเมีย 2 และฮีโมโกลบินอี หรือเป็นผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอ็ช ที่ได้รับยีนฮีโมโกลบินอี เพิ่มมาอีก 1 ยีน

## การถ่ายทอดทางพันธุกรรมดังแสดงตามภาพ





### ลักษณะพิเศษของโรคนี้คืออะไร

เมื่อผู้ป่วยมีไขมันสะสม จะซีดลง เหลือง และอ่อนเพลียพอหายป่วย ก็จะกลับเป็นปกติเช่นเดิม แต่บางครั้งเมื่อไขมันสูงมากอาจซีดลงมากอย่างรวดเร็วเพียงชั่วข้ามคืน เกิดขึ้นเนื่องจากเม็ดเลือดแดงแตกอย่างรวดเร็ว และรุนแรง อาจพบมีปัสสาวะสีเข้มขึ้น บางรายอาจมีตาเหลืองร่วมด้วย อาการซีดบางครั้งรุนแรงมาก จนทำให้อ่อนเพลียมากเพื่อเพราะสมองขาดออกซิเจน กระสับกระส่าย หัวใจวายได้ จึงควรรักษาสุขภาพอยู่เสมอ เมื่อเจ็บป่วยไม่สบายควรปรึกษา ถ้ามีไขมันสูงควรลดไขมันโดยการฉีดตัวที่มีน้ำมันๆ กินยาลดไขมัน เช่น ยาพาราเซตามอลทันที เพื่อลดการแตกของเม็ดเลือดแดงและรีบไปหาแพทย์ เพื่อวินิจฉัยหาสาเหตุของการเจ็บป่วยและรีบให้ การรักษาที่ถูกต้อง บางรายที่ซีดลงมากระดับเลือดอาจลดลงถึงครึ่งต่อครึ่ง จำเป็นต้องให้เลือดโดยรีบด่วน เพื่อป้องกันและแก้ไขภาวะซีด สมอง เนื้อเยื่อ และอวัยวะอื่นๆ ขาดออกซิเจน และหัวใจวาย ในกรณีเช่นนี้แพทย์มักรับไว้รักษาในโรงพยาบาล มิฉะนั้นอาจมีอันตรายมากจากอวัยวะล้มเหลว

### โรคนี้รุนแรงมากน้อยแค่ไหน

ในผู้ป่วย “ฮีโมโกลบินบินเอ็กซ์” ส่วนใหญ่มีอาการซีดเล็กน้อยหรือไม่มีอาการ ไม่จำเป็นต้องให้เลือด ส่วนน้อยบางรายอาจมีอาการรุนแรงมากเรื้อรัง คือ ซีดมากม้ามโตตั้งแต่เล็กแพทย์จำเป็นต้องให้เลือด ปรึกษาประคอง และถ้าม้ามโตมากแพทย์จะพิจารณาตัดม้ามเมื่อผู้ป่วยอายุมากกว่า 4 ปี ซึ่งผลการตัดม้ามจะดีมากกว่าการตัดม้ามในโรคธาลัสซีเมียชนิดอื่นๆ กล่าวคือ ผู้ป่วยจะทุเลาจากอาการซีด ระดับความเข้มข้นของเลือดสูงขึ้นกว่าเดิม แม้จะไม่เท่าระดับปกติ และเกือบทั้งหมดไม่จำเป็นต้องให้เลือดอีกเลย แต่ภายหลังการผ่าตัดม้ามก็มีข้อควรระวังเกี่ยวกับภาวะการติดเชื้อเพราะถ้ามีโรคติดเชื้อจะรุนแรงกว่าคนปกติ จึงควรปฏิบัติตามคำแนะนำของแพทย์ เช่นเดียวกับผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดอื่นๆ ภายหลังการตัดม้าม

### ความรู้เรื่องการตัดม้าม

ม้ามคืออะไร ม้ามเป็นอวัยวะอยู่ในช่องท้องด้านซ้ายส่วนบน ปกติจะมีชายโครงบังอยู่คลำไม่ได้ ภายในม้ามมีช่องทางที่ซับซ้อนคดเคี้ยวซึ่งเลือดต้องไหลเวียนผ่านเข้าไป หน้าที่ย่อมม้าม แม้ว่าม้ามจะมีขนาดเล็ก แต่มีหน้าที่ สำคัญเพราะเป็นที่ดักจับกำจัดเชื้อโรค เป็นที่กำจัดเม็ดเลือดแดงเก่าๆ ที่กำลังจะตายตามอายุขัย และทำลายเม็ดเลือดที่มีรูปร่างผิดปกติ เช่น เม็ดเลือดแดงป่องกลม (ในโรคเม็ดเลือดแดงป่องกลมพันธุกรรม) เม็ดเลือดแดงรูปร่างแปลกๆ ที่พบในโรคธาลัสซีเมีย เป็นต้น ทำให้เม็ดเลือดเหล่านี้แตกเร็วกว่าเม็ดเลือดแดงปกติมาก

### ทำไมผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียจึงมีม้ามโต

ในระยะแรกม้ามโตขึ้นเพื่อช่วยในการสร้างเม็ดเลือดแดง (เพราะม้ามเคยทำหน้าที่นี้มาก่อนตั้งแต่ระยะที่เป็นทารกอยู่ในครรภ์ หลังคลอดไขกระดูกทำหน้าที่นี้แทน) แต่เมื่อม้ามโต มากกว่า 6 ซม. ม้ามจะกักกันเลือดไว้ได้มาก จนทำให้มีการทำลายเม็ดเลือดมากขึ้นในม้าม ม้ามยิ่งโตมากก็จะยิ่งทำลายเม็ดเลือดมากขึ้นๆ ผู้ป่วยบางคนม้ามโต คลำได้ถึงสะดือหรือต่ำกว่าสะดือ ผู้ป่วยจึงยิ่งซีดลงมาก จนต้องให้เลือดถี่มากขึ้นๆ

### เมื่อไรจึงควรตัดม้าม

1. เมื่อมีม้ามโตมากจนอึดอัด
2. ต้องให้เลือดถี่กว่าเดิมมาก เช่น ทุก 2-3 สัปดาห์ ก็ยังไม่หายซีด
3. ต้องมีอายุมากกว่า 4-5 ปี เพราะถ้าตัดม้ามในเด็กเล็กจะเสี่ยงต่อการติดเชื้อมากกว่าเด็กโต

### ผลดีของการตัดม้าม

1. หายอึดอัด รู้สึกสบายขึ้น
2. อาการซีดมักจะดีขึ้น การให้เลือดลดลง โดยเฉพาะ อย่างยิ่งใน



โรคฮีโมโกลบินเอช มักไม่ต้องการให้เลือดอีกเลย ใน เบต้าธาลัสซีเมีย ก็ดีขึ้น การให้เลือดลดลงได้

#### ผลไม่ดีของการตัดม้าม

1. จะติดเชื้อโรคบางชนิดได้ง่าย และรุนแรงมากกว่าก่อนตัดม้าม
2. อาจมีธาตุเหล็กสะสมมากขึ้น เพราะมีการดูดซึมธาตุเหล็กจาก ลำไส้เพิ่มขึ้น
3. บางรายมีเม็ดเลือดสูงมากหลังตัดม้ามในระยะแรก

#### การปฏิบัติตัวหลังตัดม้าม

1. การปฏิบัติทั่วไป: ต้องมีสุขอนามัยที่ดี กินอาหารที่มีประโยชน์ และสะอาด
2. เกี่ยวกับภาวะเหล็กเกิน ควรตรวจสอบระดับธาตุ เหล็กดูซีรัม เฟอร์ไรตินทุกปี ขอคำแนะนำจากแพทย์เกี่ยวกับการให้ยาขับธาตุ เหล็ก
3. เกี่ยวกับภาวะเม็ดเลือดสูง ในเด็กมักเป็นชั่วคราวในระยะ แรกๆ ภายหลังการตัดม้าม อาจจะทำให้เส้นเลือดถูกอุดตันได้แพทย์ จะให้ยาแอสไพรินในขนาดต่ำชั่วคราว ต้องติดตามตรวจนับเม็ด เลือดทุกเดือน แพทย์จะหยุดให้ยา แอสไพรินเมื่อจำนวนเม็ดเลือด ลดลง
4. การป้องกันการติดเชื้อหลังตัดม้าม
  - 4.1 กินยาเพนนิซิลลินวี (Pen V) 1 เม็ด เช้า เย็นตามที่แพทย์ สั่งอย่างน้อย 2 ปี หรือจนพ้นวัยเด็กเพื่อป้องกันภาวะติดเชื้อ บางชนิด ที่พบบ่อยภายหลังการตัดม้าม (หากแพทย์เพนนิซิลลิน ต้องแจ้งให้แพทย์ทราบ)

4.2 อาจเกิดการติดเชื้อ ซึ่งป้องกันด้วยยา Pen V ไม่ได้มี อันตรายที่สุด ผู้ป่วยมักมีอาการไข้สูง อ่อนเพลีย อาจมีท้อง เสียด้วยอาการทรุดลงรวดเร็วภายในเวลาไม่กี่ชั่วโมงอาจช็อค และเสียชีวิต จึงต้องคิดถึงภาวะนี้และไปโรงพยาบาล โดยรีบด่วนก่อนที่จะมีอาการช็อค เชื้อที่พบบ่อยเป็นเชื้อกรัมลบ เช่น ฮีโมฟีลัส ซัลโมเนลลา อีโคไล หรือเชื้อกรัมบวก เช่น สเตรปโตคอคคัส แพทย์จะต้องให้การรักษาโดยรีบด่วนโดยให้ยาปฏิชีวนะ ที่ครอบคลุมเชื้อทั้งสองชนิดดัง กล่าว โดยให้ยาฉีดเข้าเส้น เลือดดำ ให้น้ำเกลือและติดตามอาการโดยใกล้ชิดเนื่องจาก การตัดม้ามจะทำให้ผู้ป่วยเสี่ยงต่อการติดเชื้อบางอย่าง ผู้ป่วย จึงควรได้รับวัคซีนพิเศษนอกเหนือจากเด็กปกติ ซึ่งควร เริ่มให้ตั้งแต่ก่อนตัดม้าม 2-3 สัปดาห์ ได้แก่ วัคซีนนิวโมคอคคัส (Pneumococcal vaccine) ป้องกันโรคที่เกิดจากเชื้อนิวโมคอคคัส (ได้แก่ เยื่อหุ้มสมองอักเสบ ปอดอักเสบ เป็นต้น) ควรให้ ในเด็กที่อายุมากกว่า 2 ปี และควรให้ซ้ำอีก 1 ครั้ง 5 ปีต่อมา ผู้ป่วยธาลัสซีเมียควรมีบัตรประจำตัวซึ่งมีข้อมูล

ชื่อ.....

การวินิจฉัย.....

ในระหว่างที่สบายดี ระดับความเข้มข้นเลือด :-

- ฮีโมโกลบิน..... กรัม / เดซิลิต
- ฮีมาโตคริต .....%

แสดงผลเลือดนี้แก่แพทย์ เมื่อมีภาวะไข้-เจ็บป่วย เมื่อตรวจเลือด จะได้ทราบว่า ในช่วงที่สบายดีระดับเลือดเป็นเท่าใดและระดับความ เข้มข้นเลือดลดลงไปมากเพียงใด จำเป็นต้องได้ รับเลือดหรือไม่