



# รายการรักลูก Family Focus “ โรคไกล้ตัว...ธาลัสซีเมีย ”

ออกอากาศ วันอาทิตย์ที่ 27 สิงหาคม 2549 เวลา 14.00-15.00 น. ทางช่อง UBC 7

พิธีกร นพ.พงษ์ศักดิ์ น้อยพยัคฆ์ วิทยากร นพ.กิตติ ต่อจรัส



**พิธีกร :** โรคธาลัสซีเมียคืออะไร

**วิทยากร :** โรคธาลัสซีเมีย

คือ โรคโลหิตจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อแม่ไปสู่ลูก ทำให้การสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงผิดปกติ ผู้ที่เป็นโรคนี้ได้รับ ยีน ที่ควบคุมการสร้างเม็ดเลือดแดงผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่

**ยีน** คือ หน่วยพันธุกรรมที่กำหนดลักษณะต่างๆ ของสิ่งมีชีวิตที่อยู่บนโครโมโซม ซึ่งจะกำหนดสี และลักษณะของผิว ตา ความสูง ความฉลาด หมู่เลือด เป็นต้น

**ยีน** ที่ควบคุมกำหนดลักษณะต่างๆ ในร่างกายจะเป็นคู่ ข้างหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อ อีกข้างหนึ่งได้รับมาจากแม่

**พิธีกร :** ปัจจุบันในประเทศไทยมีผู้ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียมากน้อยแค่ไหน

**วิทยากร :** อุบัติการณ์ ธาลัสซีเมียในคนไทยมีดังนี้

1. ผู้เป็นโรค คือ ผู้ที่รับยีนของโรคธาลัสซีเมียพวกเดียวกันมาจากทั้งพ่อและแม่ ซึ่งจะถ่ายทอดความผิดปกติข้างใดข้างหนึ่งต่อไปให้ลูกได้ ผู้เป็นโรคจะแสดงอาการซีดเรื้อรัง อ่อนเพลีย ตาเหลือง ตับม้ามโต มีการเปลี่ยนแปลงของใบหน้าเจริญเติบโตช้า ต้องรับเลือดเป็นประจำ และเสียชีวิตก่อนวัยอันควร

**ประเทศไทย มีผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียประมาณ 600,000 คน**

2. ผู้เป็นพาหะ คือ ผู้ที่มียีนของโรคธาลัสซีเมียเพียงข้างเดียว เรียกว่า “มียีนธาลัสซีเมียแฝงอยู่” ซึ่งสามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติไปให้ลูกได้ ผู้เป็นพาหะจะมีสุขภาพดีเหมือนคนปกติ ต้องตรวจเลือดโดย วิธีพิเศษจึงจะบอกได้

**ผู้เป็นพาหะ มีประมาณ 24 ล้านคน ซึ่งส่วนใหญ่ไม่รู้ตัวว่าตนเป็นพาหะ**

**พิธีกร :** สาเหตุของการเกิดโรคธาลัสซีเมีย

**วิทยากร :** เนื่องจากเป็นโรคกรรมพันธุ์สาเหตุของโรคจึงเกิดจากการถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียมาจากทั้งพ่อและแม่

**พิธีกร :** ใครบ้างที่มีโอกาสเป็นพาหะธาลัสซีเมีย

**วิทยากร :** พาหะ คือผู้ที่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมียแฝงอยู่ ไม่แสดงอาการ มีสุขภาพดีเหมือนคนทั่วไป ผู้ที่มีโอกาสเป็นพาหะธาลัสซีเมียได้แก่

1. ประชาชนทั่วไป มีโอกาสจะเป็นพาหะหรือมียีนของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งถึงร้อยละ 30-40

2. คู่สามี - ภรรยาที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียแสดงว่าทั้งคู่เป็นพาหะ



3. พี่ น้อง หรือญาติของผู้เป็นโรคหรือพาหะของโรคธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่จะมีธาลัสซีเมียมากกว่าคนทั่วไป

4. เมื่อผู้เป็นโรคมีบุตร อย่างน้อยลูกทุกคนเป็นพาหะ

**พิธีกร :** โรคธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็นกี่ชนิด / อาการของโรคเป็นอย่างไร(ชนิดรุนแรงมาก/รุนแรงน้อย)

**วิทยากร :** ผู้เป็นโรคต้องได้รับยีนผิดปกติจากทั้งบิดาและมารดา และต้องเป็นพวกเดียวกันแบ่งเป็น 2 พวก คือ

1. พวกแอลฟา-ธาลัสซีเมีย ได้แก่

- ฮีโมโกลบินบาร์ไฮดรอปัส พิทัลลิส รุนแรงที่สุด (แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1)
- ฮีโมโกลบินเอช รุนแรงน้อย (แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2)
- ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง รุนแรงน้อย (แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับ ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง)

2. พวกเบต้า-ธาลัสซีเมีย ได้แก่

- ไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย หรือ เบต้า-ธาลัสซีเมียเมเจอร์ รุนแรงปานกลางจนถึงมาก (เบต้า-ธาลัสซีเมีย กับ เบต้า-ธาลัสซีเมีย)
- เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี รุนแรงปานกลาง (เบต้า-ธาลัสซีเมีย กับ ฮีโมโกลบินอี)

**พิธีกร :** จะสังเกตได้อย่างไรว่าเด็กป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมีย

**วิทยากร :** ผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียอาการแบ่งได้ตามความรุนแรงของโรคเป็น 3 กลุ่ม ดังนี้

1. กลุ่มอาการรุนแรงมาก ได้แก่

“ ฮีโมโกลบินบาร์ไฮดรอปัส พิทัลลิส ”  
เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ส่วนใหญ่เสียชีวิตในครรภ์มารดาหรือภายในไม่กี่ชั่วโมงหลังคลอด พบว่ามีลักษณะบวมน้ำทั้งตัว คลอดลำบาก ซีด ตับม้ามโต รกขนาดใหญ่

2. กลุ่มอาการรุนแรงปานกลาง ได้แก่

“ เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี และไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย ”  
แรกเกิดปกติ จะเริ่มมีอาการตั้งแต่ภายในขวบปีแรกหรือหลังจากนั้นอาการสำคัญ คือ ซีด อ่อนเพลีย ตาเหลือง ท้องป่อง ตับม้ามโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยน โหนกแก้มสูง ตั้งจมูกแบน ฟันยื่น ตัวเตี้ยแคระแกรน ผิวคล้ำ เจริญเติบโตไม่สมอายุ ในรายที่ซีดมากจำเป็นต้องได้รับเลือด  
ในบางรายอาจมีน้ำในถุงน้ำดี แผลเรื้อรังที่ขา อาการบวมที่ขาเพราะหัวใจล้มเหลวเป็นโรคติดเชื้อมาโดยเฉพา  
ผู้ป่วยที่ตัดม้ามแล้ว ไม่มีความเจริญทางเพศ

3. กลุ่มอาการรุนแรงน้อย ได้แก่

“ ฮีโมโกลบินเอช ”

ผู้ป่วยจะไม่มีอาการเลยหรือมีอาการน้อย เช่น ซีดและเหลืองเล็กน้อย หากมีไข้หรือติดเชื้อผู้ป่วยจะซีดลงได้มาก และเร็ว

**พิธีกร :** ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียส่วนใหญ่มีอายุยืนยาวแค่ไหน

**วิทยากร :** อายุเฉลี่ย สามารถ แบ่งตามชนิดของโรคดังนี้  
ไฮโมซัยกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย มีอายุเฉลี่ย 20 ปี  
เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี มีอายุเฉลี่ย 30 ปี  
ฮีโมโกลบินเอช มีอายุเฉลี่ย 60 ปี

**พิธีกร :** การรักษาทำได้อย่างไร

**วิทยากร :** การรักษาประกอบด้วย

1. การดูแลรักษาสุขภาพทั่วไป

**การปฏิบัติ** ออกกำลังกายเท่าที่จะทำได้ไม่สูบบุหรี่ไม่ควรมดื่มเหล้า

**อาหาร** ควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพให้ครบ 5 หมู่ มีโปรตีนสูง ผักสดต่างๆ ซึ่งเป็นอาหารที่มีวิตามินที่เรียกว่า “โฟเลต” อยู่มาก จะถูกนำไปสร้างเม็ดเลือดแดงได้

**ยา** ไม่ควรซื้อยาบำรุงเลือดกินเอง เพราะอาจเป็นยาที่มีธาตุเหล็กควรรับประทาน ยาวิตามินโฟเลต (Folate) ช่วยเสริมให้มีการสร้างเม็ดเลือดแดงได้

2. การให้เลือดมี 2 แบบ คือ

- 2.1 การให้เลือดแบบประคับประคอง (low transfusion)
- 2.2 การให้เลือดจนหายซีด (high transfusion) ฮีโมโกลบินให้สูงใกล้เคียงคนปกติ อาจต้องให้เลือดอย่างสม่ำเสมอทุก 3-4 สัปดาห์

3. การให้ยาขับธาตุเหล็ก

วิธีที่นิยม คือ ฉีดเข้าใต้ผิวหนังให้ยาช้าๆ กินเวลานาน ครั้งละ 8-10 ชั่วโมง โดยใช้เครื่องฉีดยาหรือปั๊ม ( Infusion pump ) โดยให้ยาในขนาด 40-60 มิลลิกรัมต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัม สัปดาห์ละ 5-6 วัน จึงจะขับธาตุเหล็กออกได้เต็มที่

4. การตัดม้าม

ระยะแรกม้ามจะช่วยในการสร้างเลือดและทำลายเม็ดเลือดที่มีอายุมาก ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเม็ดเลือดแดงผิดปกติจะมีอายุสั้นม้ามต้องทำหน้าที่มากจึงโตขึ้นๆ และเพิ่มการทำลายเม็ดเลือดแดงมากขึ้น ทำให้ท้องป่องอืดอึด ทำให้ต้องให้เลือดถี่มากขึ้นๆ หลังการตัดม้ามแล้วทำให้หายอืดอึด และอัตราการให้เลือดจะลดลงมาก

**พิธีกร :** โรคแทรกซ้อนที่มักเกิดกับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

**วิทยากร :** สามารถแบ่งโรคแทรกซ้อนเป็น 2 กลุ่ม คือ

- 1. โรคแทรกซ้อนที่เกิดจากตัวโรคเอง เช่น มีภาวะซีดมาก จะเกิดหัวใจล้มเหลว การติดเชื้อง่าย มีน้ำในถุงน้ำดี กระดูกบาง เปราะ และหักง่าย เป็นต้น
- 2. โรคแทรกซ้อนที่เกิดจากการรักษา เช่น จากการให้เลือดการ



แพ้เลือด จะมีอาการไข้สูง มีผื่นคัน ภายหลังจากได้รับเลือด การติดเชื้อจากการให้เลือดได้แก่ ตับอักเสบบี เอชไอ (AIDS) ภาวะความดันโลหิตสูงหลังจากให้เลือด ภาวะเหล็กเกิน ทำให้อวัยวะต่างๆ ทำงานผิดปกติ เช่นหัวใจทำงานล้มเหลว ตับแข็ง หรือเป็นเบาหวาน เป็นต้น

**พิธีกร :** คุณพ่อคุณแม่ที่มีลูกป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมีย จะต้องใส่ใจ และดูแลเป็นพิเศษเรื่องใด

**วิทยากร :** อาหาร ควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพให้ครบ 5 หมู่ หลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเนื่องจากมีธาตุเหล็กเกินหรืออาหารหวาน เพราะจะทำให้ฟันผุ

**การออกกำลังกาย** งดหรือหลีกเลี่ยงกีฬาที่หักโหม เช่น ฟุตบอล เพราะกระตุกหักงาย

**เมื่อมีไข้หรือมีการติดเชื้อ** อาจจะทำให้ซีดลงควรพามาพบแพทย์ เพราะอาจจะต้องให้เลือด

**พิธีกร :** วิธีการป้องกันการเกิดโรคธาลัสซีเมีย ทำได้อย่างไร

**วิทยากร :** โรคธาลัสซีเมีย สามารถป้องกันได้โดยการตรวจสอบว่าท่านเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ วิธีตรวจสอบการเป็นพาหะธาลัสซีเมียมีดังนี้

1. ตรวจสอบประวัติการเจ็บป่วยของท่านเองว่ามีสุขภาพอ่อนแอกว่าคนทั่วไปหรือไม่
2. ตรวจสอบประวัติคนในครอบครัว ว่ามีใครเป็นผู้ป่วยหรือพาหะโรคนี้บ้างหรือไม่
3. วิธีที่แน่นอนที่สุด คือการตรวจเลือด

**ผู้ที่อาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้แก่**

คู่สามีภรรยาที่เคยมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียมาก่อน  
สามีและภรรยาที่มียีนธาลัสซีเมียเหมือนกัน

**ทางเลือกของคุณสมรสที่มีโอกาสเสี่ยงที่จะมีลูกเป็น**

## โรคธาลัสซีเมียคือ

คุมกำเนิดหรือทำหมัน

ตรวจทารกในครรภ์ว่าเป็นโรค ปกติ หรือเป็นพาหะ

ยอมเสี่ยงที่จะมีลูกที่เป็นโรค

## การตรวจทารกในครรภ์ก่อนคลอด

ต้องทำแต่เนิ่นๆ ในคู่สมรสที่มีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรค ควรปรึกษาแพทย์ เพื่อวางแผนการตรวจก่อนตั้งครรภ์ หรือทันทีเมื่อสงสัยว่าตั้งครรภ์ การตรวจทารกในครรภ์ จะทำเมื่ออายุครรภ์ 6-18 สัปดาห์ โดยการเจาะด้วยเข็มพิเศษผ่านทางช่องคลอดหรือทางหน้าท้อง นำน้ำคร่ำหรือเลือดของทารกหรือชิ้นรกเนื้อเยื่อของทารกไปตรวจ ถ้าเป็นโรคแพทย์จะให้คำปรึกษาในการยุติการตั้งครรภ์

**พิธีกร :** ปัจจุบันโรคธาลัสซีเมียสามารถรักษาหายขาดได้ / มีวิธีการรักษาอย่างไร

**วิทยากร :** การรักษาที่หายขาดคือการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด เซลล์ต้นกำเนิดจะมี 3 แหล่งคือ

## ไขกระดูก

## เลือด

## เลือดจากสายสะดือ

แพทย์จะเลือกทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด ในรายที่ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง และยังไม่มียาแทรกซ้อนของโรคธาลัสซีเมียชัดเจน

ผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดควรเป็นพี่น้องที่ไม่เป็นโรค และมีลักษณะทางพันธุกรรมของเลือดที่เรียกว่า **เอชแอลเอ**

(Human Leucocytes Antigen: HLA) เหมือนกันกับผู้ป่วย กรณีการใช้เซลล์ต้นกำเนิดจากสายสะดือทำได้โดยใช้เลือดสายสะดือของน้องที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดว่าไม่เป็นโรคและมี เอชแอลเอ เข้าได้กับผู้ป่วย

โอกาสหายขาดจากโรค ร้อยละ 75-80