



# โรคเลือดจาง.....

## “ ธาลัสซีเมีย ”

ในแต่ละปีจะมี "เด็กไทยที่เกิดใหม่" กว่า 1 หมื่นคนที่ต้องเป็นโรคธาลัสซีเมีย และมีคนไทยที่ต้องอยู่กับโรคนี้นี้กว่า 5 แสนคนจากข้อมูลทางมูลนิธิธาลัสซีเมีย แห่งชาติล่าสุดเปิดเผยว่า โรค Beta Thalassemia ชนิด Hemoglobin E มีจำนวนเด็กคลอดที่เป็นโรคต่อปี 3,250 คน และ เป็นผู้ป่วยที่ยังมีชีวิตอยู่มากถึง 97,500 คน และชนิด Hemoglobin H จำนวนเด็กคลอดต่อปี 7,000 คน ส่วนตัวเลขผู้ป่วย Thalassemia major จำนวน 6,250 คน

คนไทยที่อยู่ในชนบท โดยเฉพาะในภาคเหนือและภาคตะวันออกเฉียงเหนือเป็นกลุ่มที่ต้องเผชิญกับโรคมากที่สุดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ถ่ายทอดโดยยีนด้อยและพบมากในประเทศไทยโดยประมาณ 30-40% ของประชากรไทยมีพันธุกรรมของโรคนี้แฝงอยู่โดยไม่มีอาการแต่จะเป็นพาหะถ่ายทอดทางพันธุกรรมธาลัสซีเมียต่อไป ให้ลูกหลาน เนื่องจากพาหะมีสุขภาพปกติจึงไม่ทราบว่าเป็นพาหะ หากบุคคลเหล่านี้มาแต่งงานกันและเผื่อยมีพันธุกรรมธาลัสซีเมียที่สืบทอดต่อกัน ก็อาจมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้ ทำให้ประเทศไทยมีผู้เป็นโรคประมาณ 6 แสนคน และเป็นพาหะประมาณ 24 ล้านคน

การรักษาโรคส่วนใหญ่เป็นการรักษาแบบ ประคับประคองให้เลือดเมื่อซีดลงมาก ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอจนหายซีดรวมกับการให้ยาขับเหล็กจะทำให้คุณภาพชีวิตดีขึ้นมาก ผู้ป่วยมีอายุยืนยาวขึ้น ปัจจุบันในประเทศไทยสามารถรักษาผู้ป่วยให้หายขาดได้แล้ว โดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดที่ได้จากไขกระดูกหรือเลือดสายสะดือของพี่น้องพ่อแม่เดียวกัน หรือจากผู้บริจาคที่มี Human Leucocytes Antigen (HLA) ตรงกัน

รศ.นพ.กิตติ ต่อจรัส หน่วยโลหิตวิทยา กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า ให้สัมภาษณ์สื่อมวลชนในโอกาสแถลงข่าว “การจัดงานวันผู้ป่วยธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 6 ” ร.พ.ศิริราช เมื่อวันที่ 16 มีนาคม ที่ผ่านมา

### โรคธาลัสซีเมีย คืออะไร ?

**รศ.นพ.กิตติ :** โรคโลหิตจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อแม่ไปสู่ลูก ทำให้การสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงผิดปกติ ผู้ที่เป็นโรคนี้ได้รับยีนที่ควบคุมการสร้างเม็ดเลือดแดงผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่

### โรคธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็นกี่ชนิด อาการของโรคเป็นอย่างไร ?

**รศ.นพ.กิตติ :** ผู้เป็นโรคต้องได้รับยีนที่ผิดปกติ ทั้งจากบิดาและมารดาและต้องเป็นพวกเดียวกันแบ่งเป็น 2 พวก คือ

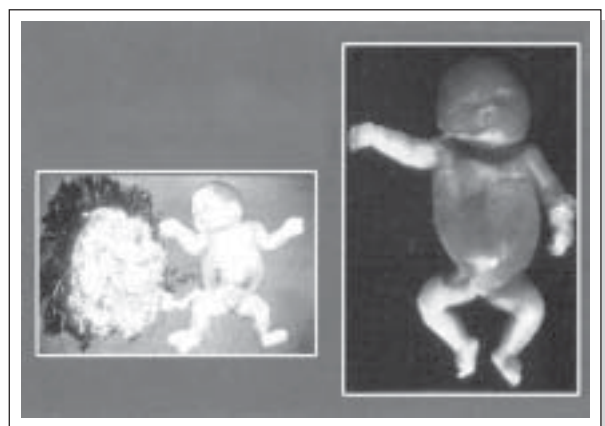
### 1. แอลฟา-ธาลัสซีเมีย ได้แก่

- Hemoglobin Bart's hydrops fetalis โรคทารกบวม น้ำนี้เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ทารก จะตายทั้งหมด อาจตายตั้งแต่ในครรภ์ ตายขณะคลอด หรือหลังคลอดเล็กน้อย ทารกบวมและซีด รกมีขนาดใหญ่มาก มารดาตั้งครรภ์ลูกที่เป็นโรคนี้จะมีภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญ คือ ครรภ์เป็นพิษ มีความดันโลหิตสูง บวม มีการตกเลือดก่อนและ/หรือหลังคลอดด้วย

- Hemoglobin H รุนแรงน้อย
- Hemoglobin H Constant Spring รุนแรงน้อย

### 2. เบต้า-ธาลัสซีเมีย ได้แก่

- Thalassemia major (homozygous beta thalassemia) รุนแรงปานกลางจนถึงมาก
- Beta Thalassemia / Hemoglobin E มีความรุนแรงปานกลาง



ผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดที่มีความรุนแรงมากที่สุด ฮีโมโกลบินบาร์ท ไฮดรอปฟีตลัส



ภาวะธาลัสซีเมียรุนแรง ชนิดเบต้าเมเจอร์

## อาการผู้ป่วยที่เป็นโรคและเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ?

รศ.นพ.กิตติ :

ผู้เป็นโรค คือ ผู้ที่รับยีนของโรคธาลัสซีเมียพวกเดียวกันมาจากทั้งพ่อและแม่ ซึ่งจะถ่ายทอดความผิดปกติข้างใดข้างหนึ่งต่อไปให้ลูกได้ ผู้เป็นโรคจะแสดงอาการซีดเรื้อรัง อ่อนเพลีย ตาเหลือง ตับ ม้าม โต มีการเปลี่ยนแปลงของใบหน้ามีการเจริญเติบโตช้าต้องรับเลือดเป็นประจำ และเสียชีวิตก่อนวัยอันควร

ผู้เป็นพาหะ คือ ผู้ที่มียีนของโรคธาลัสซีเมียเพียงข้างเดียวเรียกว่า “มียีนธาลัสซีเมียแฝง” ซึ่งสามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติไปให้ลูกได้ ผู้เป็นพาหะจะมีสุขภาพดีเหมือนคนปกติ ต้องตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษจึงจะบอกได้

## ใครบ้างที่มีโอกาสเป็นพาหะ ?

รศ.นพ.กิตติ : ประชาชนทั่วไปมีโอกาสจะเป็นพาหะหรือมียีนของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งร้อยละ 30-40

- คุณสามี-ภรรยาที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียแสดงว่าทั้งคู่เป็นพาหะ
- พี่น้องหรือญาติผู้เป็นโรคหรือพาหะของโรคธาลัสซีเมียมีโอกาสที่จะมียีนธาลัสซีเมียมากกว่าคนทั่วไป
- เมื่อผู้เป็นโรคมีบุตร อย่างน้อยลูกทุกคนเป็นพาหะ

## การรักษาทำได้อย่างไร ?

รศ.นพ.กิตติ :

### 1. การดูแลรักษาสุขภาพทั่วไป

- การปฏิบัติ ออกกำลังกายเท่าที่จะทำได้ ไม่สูบบุหรี่ไม่ควรดื่มเหล้า
- อาหาร ควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพให้ครบ 5 หมู่ มีโปรตีนสูง ผักสดต่าง ๆ ซึ่งเป็นอาหารที่มีวิตามินที่เรียกว่า "Folate" อยู่มาก จะถูกนำไปสร้างเม็ดเลือดแดงได้

### 2. การให้เลือด มี 2 แบบ คือ

- การให้เลือดแบบประคับประคอง (low transfusion)
- การให้เลือดจนหายซีด (high transfusion) ให้ฮีโมโกลบินสูงใกล้เคียงคนปกติ อาจต้องให้เลือดสม่ำเสมอทุก 3-4 สัปดาห์

### 3. การให้ยาขับเหล็ก

วิธีที่นิยม คือ ฉีดเข้าใต้ผิวหนังให้ยาซ้ำ ๆ กินเวลานานครั้งละ 8-10 ชั่วโมง โดยใช้เครื่องฉีดยาหรือปั๊ม (infusion pump) ขนาด 40-60 มิลลิกรัมต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัม สัปดาห์ละ 5-6 วัน จึงจะขับเหล็กออกได้เต็มที่

### 4. การตัดม้าม

ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเม็ดเลือดแดงผิดปกติจะมีอายุสั้น ม้ามต้องทำหน้าที่มากจึงโตขึ้น ๆ และเพิ่มการทำลายเม็ดเลือดมากขึ้น ทำให้ห้องป่องอืดอัด ทำให้ต้องให้เลือดถี่มากขึ้น หลังการตัดม้ามแล้วจะทำให้หายอืดอัดและอัตราการให้เลือดจะลดลงมาก

## ผู้ป่วยธาลัสซีเมียส่วนใหญ่มีอายุยืนยาวแค่ไหน ?

รศ.นพ.กิตติ : อายุเฉลี่ยแบ่งตามชนิดของโรค โดย Thalassemia major มีอายุเฉลี่ย 10-20 ปี, Beta Thalassemia / Hemoglobin E มีอายุเฉลี่ย 30 ปี และ Hemoglobin H มีอายุเฉลี่ย 60 ปี

## ภาวะแทรกซ้อนที่เกิดขึ้นในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย มีอะไรบ้างที่เด่นชัด ?

รศ.นพ.กิตติ :

- มีไข้แล้วซีดลง
- หัวใจล้มเหลว
- ธาตุเหล็กเกิน



## ทำไมผู้ป่วยธาลัสซีเมียจึงมีเหล็กเกิน ?

รศ.นพ.กิตติ : โรคธาลัสซีเมียมีเม็ดเลือดแดงอายุจะสั้นกว่าปกติ หรือมีการทำลายเม็ดเลือดแดงไวกว่าปกติ เนื่องจากความไม่สมดุลของสายโกลบินในเม็ดเลือดแดง ผลของการทำลายเม็ดเลือดแดงจะทำให้ธาตุเหล็กที่อยู่ในเม็ดเลือดเกินในร่างกาย ปัญหาเหล็กเกินที่เป็นสาเหตุหลักคือจากการให้เลือดเพราะในเลือด 1 ถุง (unit) จะมีเหล็ก 200 มิลลิกรัม ดังนั้นผู้ป่วยที่ซีดมากและได้รับเลือดทุกเดือนจะมีภาวะเหล็กเกิน

## ผลเสียจากการมีเหล็กเกิน ?

รศ.นพ.กิตติ : เหล็กจะไปสะสมที่อวัยวะต่างๆในร่างกายที่สำคัญได้แก่ ตับ หัวใจ ตับอ่อน ฯลฯ ทำให้การทำงานของอวัยวะนั้นผิดปกติได้แก่ ตับแข็ง หัวใจเต้นผิดปกติ เบาหวาน ตามลำดับเป็นต้น



### วิธีการรักษาภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ?

**รศ.นพ.กิตติ :** การให้ยาขับธาตุเหล็กซึ่งวิธีให้โดยการฉีดยา เด็สเฟอร์รอล (desferal, desferrioxamine) เข้าใต้ผิวหนังผ่านทางปั๊ม (infusion pump) ทุก 8 ชั่วโมง ปัจจุบันมียาขับเหล็กชนิดรับประทานเข้ามาจำหน่ายในประเทศไทยได้แก่ L1 (deferiprone) และ deferoxix (exjade) สามารถใช้ทดแทนยาฉีดได้

### ปัจจุบันโรคธาลัสซีเมียสามารถรักษาหายขาดได้ มีวิธีการอย่างไร ?

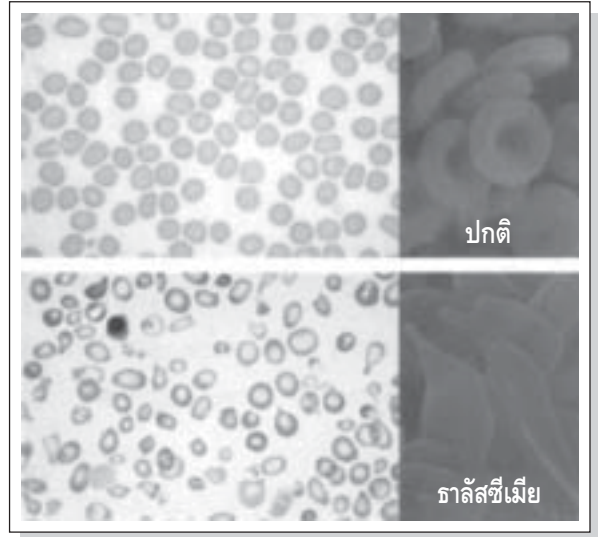
**รศ.นพ.กิตติ :** การรักษาที่หายขาด คือ การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด โดยเซลล์ต้นกำเนิดจะมีอยู่ 3 แหล่งคือ **ไขกระดูก, เลือด, เลือดจากสายสะดือ** โอกาสที่หายขาดจากโรค 70-80% โดยแพทย์จะต้องเลือกทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดในรายที่ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง และยังไม่มีการแพร่กระจายของโรคธาลัสซีเมียที่ชัดเจน ผู้ที่ให้เซลล์ต้นกำเนิดควรเป็นพี่น้องหรือน้องที่ไม่เป็นโรค และมี HLA เหมือนกับผู้ป่วย กรณีการใช้เซลล์ต้นกำเนิดจากสายสะดือทำได้โดยใช้เลือดสายสะดือของน้องที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดว่าไม่เป็นโรค และมี HLA เข้าได้กับผู้ป่วย โดยมีแนวทางการรักษา คือ ปลูกถ่ายเซลล์ไขกระดูก และการให้เลือด

1. พิจารณานชนิดของโรคที่มีความรุนแรงมาก เช่น homozygous beta-thalassemia, beta-thalassemia / hemoglobin E จำเป็นต้องทำการรักษาด้วยวิธีการปลูกถ่ายไขกระดูก
2. พิจารณานชนิดของโรคที่มีความรุนแรงน้อย เช่น Alpha thalassemia, Hemoglobin H รักษาด้วยวิธีการให้เลือด

### วิธีการป้องกันการเกิดโรคธาลัสซีเมียทำได้อย่างไร ?

**รศ.นพ.กิตติ :** สามารถป้องกันได้โดยการตรวจจสอบว่าเป็นพาหะหรือไม่ ซึ่งวิธีการตรวจจสอบพาหะ มีดังนี้

- ตรวจสุขภาพประจำปีถ้าจำเป็นอาจต้องตรวจเลือด CBC, Hb type
- ตรวจดูประวัติคนในครอบครัวว่ามีใครเป็นผู้ป่วยหรือพาหะโรคนี้บ้างหรือไม่



ภาพแสดงเม็ดเลือดแดงของคนปกติ และธาลัสซีเมีย

- วิธีที่แน่นอนที่สุด คือ การตรวจเลือด (CBC, Hb type)

**รศ.นพ.กิตติ** ได้กล่าวในช่วงท้ายของการให้สัมภาษณ์ว่าโดยทั่วไปการรักษาโรคในผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียด้วยวิธีการปลูกถ่ายไขกระดูกนั้นถ้าหากมีความเข้ากันได้ของผู้ให้โอกาสในการหายขาดนั้นประมาณ 80% แต่การที่จะรักษาได้หายขาดนั้นมีข้อจำกัด คือ

1. มีเพียง 1/4 เท่านั้นที่พี่น้องมีโอกาสการเข้ากันได้
2. ค่าใช้จ่ายสูงเฉลี่ย 300,000-1,000,000 บาท
3. ถ้าเริ่มรักษาตั้งแต่อายุน้อยโอกาสหายขาดจะมีสูง

นอกจากนี้ ยังมีวิธีการประเมินผลการรักษา สำหรับแพทย์ที่ทำการรักษาจะต้องมีการตรวจ

1. ร่างกาย เช่น น้ำหนัก ส่วนสูง ตามเกณฑ์มาตรฐานหรือไม่
2. ตรวจร่างกายดูว่ามีโตขึ้นหรือไม่ ซึ่งการรักษาที่ได้ผลนั้นขนาดของมามจะลดลง
3. วัดค่า hematocrite อยู่ในระดับที่คงที่หรือไม่