

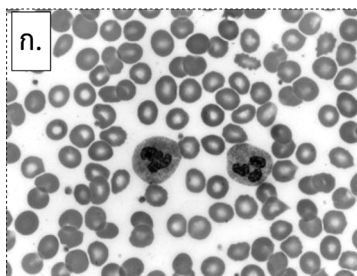
เม็ดเลือดแดงป่อง และเม็ดเลือดแดงรูปรี

เม็ดเลือดแดงป่องและเม็ดเลือดแดงรูปรี

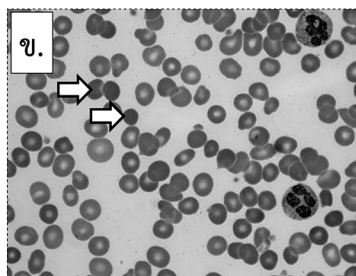
- ▶ เป็นภาวะที่เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างผิดปกติ เกิดจากความผิดปกติแต่กำเนิดของโปรตีนที่เป็นโครงสร้างของเยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง
- ▶ ผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงป่องมีอาการค่อนข้างหลากหลาย ส่วนใหญ่มีอาการซีดเล็กน้อยถึงปานกลาง อาจมีอาการตัวเหลืองตาเหลือง มีความเสี่ยงต่อการเกิดนิ่วในถุงน้ำดีมากขึ้น ภาวะไข้หรือการติดเชื้ออาจทำให้อาการซีดเป็นมากขึ้นเป็นครั้งๆ
- ▶ ผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรี ส่วนใหญ่ไม่ซีดหรือมีอาการซีดเพียงเล็กน้อย มักตรวจพบโดยบังเอิญ
- ▶ ส่วนใหญ่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนเด่น โอกาสที่ผู้ที่มีภาวะนี้จะถ่ายทอดไปให้บุตรคือหนึ่งในสองของแต่ละการตั้งครรภ์
- ▶ ภาวะนี้พบไม่บ่อยเท่าโรคธาลัสซีเมีย แต่อาการซีดและตัวเหลืองตาเหลืองคล้ายคลึงกับธาลัสซีเมียกลุ่มที่อาการปานกลาง ทำให้เกิดปัญหาในการวินิจฉัยได้

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน รอบนี้ หมอมีเรื่องเกี่ยวกับ เม็ดเลือดแดง “ ป่อง ” และ เม็ดเลือดแดงรูป “ รี ” มานำเสนอท่านผู้อ่านค่ะ ทั้งสองภาวะนี้เกิดจากความผิดปกติแต่กำเนิดของโปรตีนที่ทำหน้าที่เป็นโครงสร้างของเยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงที่ปกติแล้วมีรูปร่างกลมแบนและเว้าตรงกลางเปลี่ยนรูปร่างไป ในภาวะเม็ดเลือดแดงป่อง (Hereditary spherocytosis) จะเป็นแบบรูปร่างทรงกลมแบบลูกบอล และในภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรี (Hereditary elliptocytosis) จะมีรูปร่างกลมรีแบบไข่ไก่ไปจนถึงรีแบบเกือบจะเป็นข้าวสารค่ะ กรุณาดูรูปที่ 1 ประกอบนะคะ รูปของเม็ดเลือดแดงรูปรีจะต่างจากเม็ดเลือดแดงปกติค่อนข้างชัดเจน ส่วนเม็ดเลือดแดงป่องในภาพสองมิตินี้ เราจะเห็นเป็นเม็ดเลือดแดงกลมๆ ที่มีมวงขาวๆ ที่เป็นรอยเว้าตรงกลางค่ะ

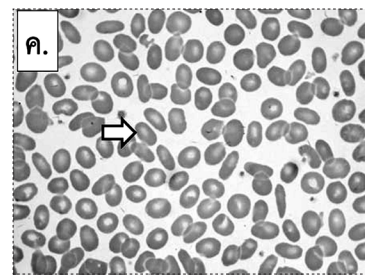
รูปที่ 1 ลักษณะของเม็ดเลือดแดงปกติ เม็ดเลือดแดงป่อง และเม็ดเลือดแดงรูปรี



เม็ดเลือดแดงปกติ



เม็ดเลือดแดงป่อง



เม็ดเลือดแดงรูปรี

ดังที่เคยเล่าไว้ว่าเซลล์เม็ดเลือดแดงต้องการเยื่อหุ้มเซลล์ที่แข็งแรงเป็นพิเศษ เนื่องจากตลอดอายุขัยของเม็ดเลือดแดงเป็นเวลารวม 120 วัน เม็ดเลือดแดงจะถูกสับบีบไปตามหลอดเลือดจนไปกลับอยู่ในระบบไหลเวียนโลหิตของร่างกายเพื่อนำออกซิเจนจากปอดไปส่งยังเนื้อเยื่อปลายทาง ดังนั้น เยื่อหุ้มเซลล์ของเม็ดเลือดแดงจึงจำเป็นต้องแข็งแรงและยืดหยุ่น ซึ่งธรรมชาติก็ได้สร้างให้เยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดงมีสองชั้น โดย

ชั้นนอกคือชั้นของสารประกอบไขมันฟอสโฟลิปิดเหมือนกับเซลล์อื่นๆทั่วไป และชั้นในเป็นชั้นของโปรตีนโครงสร้างเพื่อเสริมความแข็งแรงซ่อนอยู่ใต้ชั้นของสารประกอบไขมันฟอสโฟลิปิดจะชั้นของโปรตีนโครงสร้างนี้ประกอบด้วยโปรตีนหลายชนิดประสานกันอยู่อย่างเป็นระเบียบ โดยแบ่งกลุ่มโปรตีนเป็นกลุ่มหลักๆ ได้สองกลุ่ม คือกลุ่มที่ประสานกันเอง ถ้าดูรูปจำลองจะคล้ายๆ กับว่าเส้นโปรตีนนั้นประสานกันเป็นลูกตะกร้อ (ไขแล้วคะ ลูกตะกร้อคะ) และอีกกลุ่มเป็นกลุ่มที่ทำหน้าที่ยึดโปรตีนกลุ่มแรกไว้กับชั้นของฟอสโฟลิปิดที่อยู่ด้านบนทำให้เยื่อหุ้มสองชั้นนี้ไม่หลุดออกจากกันคะ การที่เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างกลมแบนเว้าตรงกลางในภาวะปกติซึ่งมีประโยชน์คือเพิ่มพื้นที่ผิว ทำให้สามารถยืดหยุ่นบีบตัวเข้าไปในหลอดเลือดเล็กๆ ได้ ก็ต้องอาศัยโปรตีนเหล่านี้ที่ต้องมีปริมาณปกติและทำหน้าที่ได้ตามปกติด้วยคะ

ความผิดปกติทางพันธุกรรมในการสร้างโปรตีนโครงสร้างชนิดใดชนิดหนึ่ง จะทำให้เกิดเม็ดเลือดแดงที่มีรูปร่างผิดปกติตามมาคะ ตัวอย่างเช่น ความผิดปกติทางพันธุกรรมที่ทำให้สร้างโปรตีนที่ชื่อ แองไคริน (ankyrin) ได้น้อยลง เป็นสาเหตุสำคัญที่ทำให้เกิดภาวะเม็ดเลือดแดงป่อง ซึ่งอธิบายกลไกการเกิดโรคด้วยสมมติฐานว่า แองไครินเป็นโปรตีนที่ช่วยยึดชั้นของฟอสโฟลิปิดไว้กับโปรตีนโครงสร้างตัวอื่นๆ เมื่อปริมาณแองไครินลดลงจะทำให้ฟอสโฟลิปิดบางส่วนหลุดออกจากเยื่อหุ้มเซลล์ ทำให้พื้นที่ผิวของเยื่อ

หุ้มเซลล์ลดลงโดยที่ปริมาณของสิ่งที่อยู่ในเซลล์ยังเท่าเดิม เม็ดเลือดแดงจึงมีรูปร่างป่องออกเป็นทรงกลมคะ

ภาวะเม็ดเลือดแดงป่องมีรายงานว่าพบได้บ่อยในชาวยุโรปตอนเหนือ ส่วนในชาวไทยเราไม่มีข้อมูลความชุกที่แน่นอน จากประสบการณ์ในกลุ่มผู้ป่วยเด็กที่เชียงใหม่เอง ก็พบประปราย ปีละ 1-2 ครอบครัวเท่านั้นคะ ส่วนภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรีนั้นพบได้บ่อยกว่า ปีละ 2-4 ครอบครัว และสำหรับเม็ดเลือดแดงรูปรีส่วนใหญ่จะเป็นการพบโดยบังเอิญจากการที่ผู้ป่วยมาตรวจเลือดด้วยเหตุผลอื่นเช่น เป็นหวัด ปวดบวม ติดเชื้อ หรือมาเตรียมผ่าตัด และบังเอิญพบเม็ดเลือดรูปร่างผิดปกติก็จะปรึกษามาทางแพทย์โรคเลือดคะ

ผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงป่องมีอาการได้หลากหลายมาก ตั้งแต่ไม่มีอาการชืด ชืดน้อยๆ ไปจนถึงชืดมากและจำเป็นต้องรับเลือด ถ้ามีอาการชืดก็มักจะมีการตัวเหลืองตาเหลืองร่วมด้วย และอาจมีม้ามขนาดโตขึ้น ผู้ป่วยกลุ่มนี้อาจเกิดนิ่วในถุงน้ำดีได้ตั้งแต่อายุยังน้อย อาการตัวเหลืองตาเหลือง ม้ามโต และนิ่วในถุงน้ำดีเป็นผลตามมาจากการที่เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างผิดปกติจึงแตกง่ายการวินิจฉัยเบื้องต้นทำได้ด้วยการตรวจความเข้มข้นของเลือดแดง และคูลสมีย์เลือดหาเม็ดเลือดที่รูปร่างผิดปกติ ซึ่งถ้าพบก็จะยืนยันด้วยการตรวจในขั้นต่อไปที่จำเพาะกับโรค ส่วนการรักษาจะคล้ายคลึงกับในผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงแตกแต่กำเนิดจากสาเหตุอื่น เช่น ธาลัสซีเมีย โดยทั่วไปแล้วการรักษาประกอบด้วยการให้โฟเลทเสริมเพื่อช่วยให้ร่างกายสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ การให้เลือดแดงเมื่อชืด การตัดม้ามตามข้อบ่งชี้ และการเฝ้าระวังและรักษาภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ กลุ่มนี้ต้องเฝ้าระวังเป็นพิเศษเมื่อมีไข้หรือมีการติดเชื้อเนื่องจากภาวะไข้หรือการติดเชื้ออาจทำให้อาการชืดเป็นมากขึ้นเป็นครั้งๆ ได้คะ

ส่วนผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรีก็มีความหลากหลายเช่นกัน แต่ส่วนใหญ่อาการจะเบากว่ากลุ่มเม็ดเลือดแดงป่อง โดยส่วนใหญ่ไม่ชืด หรือชืดเพียงเล็กน้อย ไม่มีตาเหลืองตัวเหลือง และตรวจพบโดยบังเอิญ การรักษา ก็จะเป็นแบบเดียวกับในภาวะเม็ดเลือดแดงป่อง แต่มักไม่จำเป็นต้องให้เลือด

การถ่ายทอดทางพันธุกรรมส่วนใหญ่เป็นแบบยีนเด่น (autosomal dominant) สำหรับผู้ที่มีภาวะนี้ โอกาสที่จะมีบุตรที่มีความผิดปกติของเม็ดเลือดแดงแบบเดียวกันเป็นหนึ่งในสองของการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง มีอีกกรณีหนึ่งคือ ถ้าบิดาและมารดามีภาวะเม็ดเลือดแดงป่องหรือเม็ดเลือดแดงรูปรีทั้งสองคน จะมีโอกาสที่จะได้บุตรที่มีอาการแบบเดียวกับบิดาและมารดาเป็นหนึ่งในสอง และโอกาสที่บุตรจะได้ยีนผิดปกติไปทั้งคู่ซึ่งทำให้เกิดโรคที่อาการรุนแรงขึ้น เป็นหนึ่งในสี่ของการตั้งครรภ์แต่ละครั้งคะ

ข้อสำคัญของภาวะนี้อย่างหนึ่งก็คือว่าแม้ภาวะนี้จะพบไม่บ่อยเท่าธาลัสซีเมีย แต่อาการชืดและตัวเหลืองตาเหลืองคล้ายคลึงกับธาลัสซีเมียกลุ่มที่อาการปานกลาง จะทำให้เกิดปัญหาในการวินิจฉัยได้คะ การตรวจเลือดในเบื้องต้นบางทีจะให้ผลไม่ชัดเจน อาจจะต้องส่งตรวจต่อเพื่อยืนยันการวินิจฉัยที่แน่นอนคะ และบางครั้ง ภาวะเม็ดเลือดแดงป่องหรือรูปรีนี้ก็ยังคงพบร่วมกับธาลัสซีเมียได้ด้วยในผู้ป่วยคนเดียวกัน ซึ่งก็จะวินิจฉัยยากขึ้นไปอีกชั้น โดยควรระวังวินิจฉัยให้ได้แน่นอน เนื่องจากต้องใช้ข้อมูลเพื่อวางแผนการรักษา และการให้คำแนะนำแก่ครอบครัวในกรณีที่จะมีบุตรคนต่อไปคะ

วันนี้ขอจบเรื่องไว้เบาๆ เท่านี้ก่อนคะ พบกันอีกทีฉบับหน้าคะ ช่วงเขียนต้นฉบับนี้ฝนตกทุกวัน ชุ่มฉ่ำดีแท้ขอบคุณผู้อ่านทุกท่านรักษาสุขภาพด้วยนะคะ

สวัสดิ์ค่ะ