

เบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์

ศส. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน สุขสันต์วันปีใหม่ พ.ศ. 2559 แต่ท่านผู้อ่านทุกท่านนะคะ วันนี้เราจะมาคุยกันเรื่อง โรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ (Beta-thalassemia major) หรืออีกชื่อหนึ่งคือ โฮโมซัยกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย (Homozygous beta-thalassemia) ซึ่งเป็นกลุ่มโรคหลักในผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดที่จำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ คู่กันมากกับโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี ที่ได้เล่าไปเมื่อตอนที่แล้วค่ะ โรคชื่อยาวนี้ บางทีจะได้ยินชื่อย่อว่า เบต้า-ธาล-เมเจอร์ ซึ่งท่านผู้อ่านหลายๆ ท่านจะเคยได้ยินชื่อมาแล้วนะคะ

เบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์

- เป็นโรคธาลัสซีเมียที่เกิดจากความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินทั้งสองยีน ทำให้สร้างโปรตีนสายเบต้า-โกลบิน ได้น้อยลงหรือไม่ได้เลย
- คนเรามียีนเบต้า-โกลบิน สองยีนซึ่งอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 11 ถ้ามีความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบิน ทำให้สร้างสายโกลบินน้อยลงหรือไม่ได้เลยหนึ่งยีนเรียกว่าเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย ถ้ามีความผิดปกติทั้งสองยีนจะเรียกว่าเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ หรือ โฮโมซัยกัส เบต้า ธาลัสซีเมีย
- ผู้ที่เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย จะไม่มีอาการชัด เมื่อตรวจนับเม็ดเลือดจะพบว่า มีขนาดเม็ดเลือดแดงที่เล็กกว่าปกติ การวินิจฉัยทำได้ด้วยการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน และสามารถยืนยันได้ด้วยการตรวจในระดับยีน
- ในโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ ผลจากการสร้างสายเบต้า-โกลบินได้น้อยลงหรือไม่ได้เลย ประการแรก จะทำให้การสร้างฮีโมโกลบิน เอ ที่เป็นฮีโมโกลบินหลักในเด็กและผู้ใหญ่ ซึ่งประกอบด้วยสายอัลฟา-โกลบินและสายเบต้า-โกลบินอย่างละสองสายทำได้น้อยลง ทำให้เกิดอาการชัด และประการที่สองคือ สายอัลฟา-โกลบินที่สร้างได้ตามปกติซึ่งไม่มีคู่เบต้า-โกลบินมาจับด้วยจะตกตะกอน ทำให้กระบวนการสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ในไขกระดูกเป็นไปอย่างไร้ประสิทธิภาพ
- ผู้ที่เป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ ส่วนใหญ่มีอาการชัด จำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดแดงอย่างสม่ำเสมอหรือจัดอยู่ในกลุ่มธาลัสซีเมียที่พึ่งพาเลือด (Transfusion-dependent thalassemia) อาการชัดมักสังเกตได้ตั้งแต่อายุประมาณ 6 เดือนถึง 1 ปี ถ้ามีอาการชัดเรื้อรังจะมีขนาดของตับและม้ามโตขึ้น

ทบทวนกันก่อนนะคะว่าฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่ขนส่งออกซิเจนนั้น ประกอบด้วยสารประกอบที่ชื่อว่าฮีโม และโปรตีนโกลบินสี่สายซึ่งในฮีโมโกลบินเอที่เป็นฮีโมโกลบินหลักในเด็กและผู้ใหญ่จะเป็นสายอัลฟา-โกลบินสองสาย คู่กับสายเบต้า-โกลบินสองสาย คนเรามียีนเบต้า-โกลบินอยู่สองยีน อยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 11 ยีนผิดปกติที่ทำให้เกิดเบต้า-ธาลัสซีเมีย พบได้บ่อยในบริเวณกว้างครอบคลุมประเทศแถบทะเลเมดิเตอร์เรเนียนทางทวีปยุโรปตอนใต้ แอฟริกา แถบอาหรับ เอเชียใต้ จนมาถึงเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ ซึ่งก็รวมถึงประเทศไทยด้วย ความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินที่ทำให้เกิดเบต้า-ธาลัสซีเมียนั้นมีหลายชนิด สามารถแบ่งออกเป็นสองกลุ่มใหญ่ได้เป็น กลุ่มที่ทำให้ไม่สามารถสร้างสายเบต้า-โกลบินได้เลย

หรือเรียกว่าเบต้า-ศูนย์(beta-zero)ธาลัสซีเมียและกลุ่มที่ยังสามารถสร้างสายเบต้า-โกลบินได้ในปริมาณที่ลดลง เรียกว่า เบต้า-บวก(beta-plus) ธาลัสซีเมีย

สำหรับประเทศไทยนั้น ประชากรไทยประมาณร้อยละ 1-6 เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียซึ่งหมายความว่า มียีนเบต้า-โกลบินที่ผิดปกติ 1 ยีนคู่กับอีกยีนที่ปกติ ผู้ที่เป็นพาหะจะไม่มีอาการชัด เมื่อตรวจนับเม็ดเลือดจะพบว่า มีขนาดเม็ดเลือดแดงที่เล็กกว่าปกติ การวินิจฉัยทำได้ด้วยการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน และสามารถยืนยันได้ด้วยการตรวจในระดับยีนคะ สำหรับผู้ที่เป็นพาหะนี้ เนื่องจากมีระดับฮีโมโกลบินที่ปกติ ไม่มีอาการชัด จึงไม่จำเป็นต้องได้รับการรักษา ไม่จำเป็นต้องได้ยาโฟเลทหรือวิตามินเสริมคะ ยีนที่แฝงอยู่นี้ สามารถถ่ายทอดไปให้บุตรหลานได้ และเมื่อเข้าคู่กันกับยีนเบต้า-โกลบินที่ผิดปกติเช่นกัน สามารถทำให้เกิดโรคโลหิตจางในกลุ่มเบต้า-ธาลัสซีเมียได้ ดังนั้น ผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียจึงควรรับคำแนะนำจากทีมแพทย์พยาบาลสำหรับแนวทางปฏิบัติในกรณีนี้ที่วางแผนจะมีบุตรคะ

ส่วนกลุ่มโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ นั้นเกิดจากความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินทั้งสองยีน ทำให้ร่างกายสร้างโปรตีน

สายเบต้า-โกลบิน ได้ปริมาณน้อยลงหรือไม่ได้เลย ผลที่ตามมาจะมีสองเรื่องหลักๆ ดังนี้ค่ะ

ประการแรก จะทำให้การสร้างฮีโมโกลบิน เอ ทำได้น้อยลง ทำให้เกิดอาการซีด

ประการที่สอง สายอัลฟา-โกลบินที่สร้างได้ตามปกติซึ่งไม่มีคู่เบต้า-โกลบินมาจับด้วยจะตกตะกอน ทำให้กระบวนการสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ในไขกระดูกเป็นไปอย่างไม่มีประสิทธิภาพค่ะ

ผู้ที่เป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ ส่วนใหญ่มีอาการซีด จำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดแดงอย่างสม่ำเสมอ หรือจัดอยู่ในกลุ่มที่เรียกว่าธาลัสซีเมียที่พึ่งพาเลือดหรือ "ทีดีที" (Transfusion-dependent thalassemia, TDT) อายุที่เริ่มมีอาการซีดส่วนใหญ่มักอยู่ที่อายุประมาณ 6 เดือนถึง 1 ปี ประวัติโดยทั่วไปที่ได้คือเมื่อแรกเกิดจะไม่มีอาการซีด ช่วงแรกๆ น้ำหนักขึ้นดีและต่อมาเมื่ออายุประมาณ 6 เดือนขึ้นไป ผู้ปกครองจะเห็นว่าค่อยๆ ซีดลง อาจจะมีอาการเหนื่อยง่าย อ่อนเพลีย งอแง เล่นน้อยลงและน้ำหนักไม่ค่อยขึ้นค่ะ ผู้ป่วยกลุ่มนี้ เกือบทั้งหมดจำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดแดงอย่างสม่ำเสมอ ถ้ามีอาการซีดเรื้อรัง เนื่องจากร่างกายพยายามจะสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่เพิ่มขึ้น จะมีการขยายของไขกระดูกทำให้ลักษณะของกระดูกเปลี่ยนแปลง และมีขนาดของตับและม้ามโตขึ้น ในระยะยาวภาวะซีดจะมีผลต่อการเจริญเติบโตด้วย

การวินิจฉัยโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ แพทย์จะทำการวินิจฉัยจากประวัติ อายุที่เริ่มซีด การตรวจร่างกาย การตรวจนับเม็ดเลือด ซึ่งจะพบว่าระดับฮีโมโกลบินต่ำ เมื่อตรวจด้วยกล้องจุลทรรศน์จะพบว่าเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก ดิตสีจาง และมีรูปร่างที่ผิดปกติ พบเม็ดเลือดแดงตัวใหม่เพิ่มขึ้น ซึ่งเป็นหลักฐานแสดงว่าร่างกายพยายามสร้างเม็ดเลือดใหม่เพิ่มขึ้นมากกว่าในภาวะปกติเพื่อชดเชยอาการซีดค่ะ การวินิจฉัยที่แน่นอนทำได้โดยการตรวจวิเคราะห์ชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบิน และอาจตรวจยืนยันด้วยการตรวจในระดับยีนค่ะ

สำหรับการดูแลผู้ป่วยที่เป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมียเมเจอร์นั้น หลักการจะเหมือนกันกับในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาเลือด โดยทั่วไปคือการรับเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอ จุดประสงค์หลักเพื่อบรรเทาอาการซีดและเพื่อลดการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติในร่างกาย ข้อหลังนี้สำคัญมากค่ะ การให้เลือดจนพอในระดับที่สามารถลดการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติ จะช่วยป้องกันไม่ให้ตับและม้ามมีขนาดโตขึ้น และป้องกันการเปลี่ยนแปลงของกระดูก และทำให้การเจริญเติบโตเป็นไปอย่างปกติค่ะ

การให้เลือดอย่างสม่ำเสมอมีประโยชน์กับผู้ป่วยหลายประการ ดังที่กล่าวมาแล้ว แต่ก็มีผลที่ติดตามมาจากการรับเลือด คือธาตุเหล็กที่อยู่ในเม็ดเลือดแดงที่ผู้ป่วยได้รับจะเข้าไปสะสมอยู่ในร่างกาย เมื่อ

ปริมาณเพิ่มขึ้นจะมีผลต่อเนื้อเยื่อและอวัยวะในร่างกาย หลักๆ ได้แก่ หัวใจ ตับ และต่อมไร้ท่อ ผู้ป่วยที่ได้รับเลือดสม่ำเสมอจึงจำเป็นต้องได้รับยาขับธาตุเหล็กเป็นประจำด้วย เรื่องภาวะธาตุเหล็กสะสมจากการรับเลือดและการรักษานี้เป็นหัวข้อใหญ่ ซึ่งหมอจะขอแบ่งไปเล่าให้ฟังในฉบับต่อไปนะคะ

นอกจากนี้ ผู้ป่วยและผู้ปกครองควรมีความรู้เกี่ยวกับโรค และปฏิบัติตัวให้ถูกต้องเพื่อรักษาสุขภาพร่างกายให้แข็งแรงค่ะ ผู้ป่วยควรออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ แต่ไม่ควรออกกำลังกายแบบหักโหม ควรพักผ่อนให้เต็มที่ เข้านอนแต่หัวค่ำ รับประทานอาหารที่มีประโยชน์ เนื้อ นม ไข่ ข้าว ผัก ผลไม้ หลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น เครื่องในสัตว์ ตับ เลือด สาหร่าย ควรกินอาหารที่ปรุงสุก สะอาด และไม่ซื้อยา วิตามิน หรืออาหารเสริมรับกินเองค่ะ ยาธาตุเหล็กหรือวิตามินรวมที่มีธาตุเหล็กในผู้ป่วยเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ ไม่ช่วยเรื่องการสร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่ม และจะเพิ่มธาตุเหล็กที่สะสมเกินขนาดในร่างกาย ซึ่งในระยะยาวทำให้เกิดผลแทรกซ้อนได้ค่ะ และสุดท้าย สำหรับน้องๆ ผู้ป่วยที่อยู่ในวัยศึกษาขอให้ตั้งใจเรียน ทำการบ้าน ทบทวนบทเรียนทุกวัน แบ่งเวลาช่วยคุณพ่อคุณแม่ทำงานบ้าน เพื่อจะได้เติบโตเป็นสมาชิกที่มีคุณภาพของครอบครัว และสังคมต่อไปนะคะ

ในด้านของการถ่ายทอดทางพันธุกรรม กรณีที่สามีและภรรยา ตรวจเลือดแล้วพบว่า ทั้งสองคนเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย ในแต่ละครั้งของการตั้งครรภ์จะมีโอกาสของการที่ลูกได้รับการถ่ายทอดยีนที่เข้าคู่กันแบบต่างๆ ดังนี้ค่ะ

- 1 ลูกเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ โอกาสหนึ่งในสี่ของการตั้งครรภ์
- 2 ลูกเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย โอกาสสองในสี่
- 3 ลูกมียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติทั้งสองยีนไม่เป็นโรคและไม่เป็นพาหะ โอกาสหนึ่งในสี่ของการตั้งครรภ์ค่ะ กรณีวางแผนที่จะตั้งครรภ์ แนะนำให้พบสูติแพทย์ตั้งแต่อ่อนตั้งครรภ์เพื่อรับคำปรึกษาเพิ่มเติมเกี่ยวกับการวินิจฉัยก่อนคลอด หรือถ้าทราบที่ตั้งครรภ์แล้วแนะนำให้ฝากครรภ์โดยเร็วเพื่อรับคำปรึกษาเช่นกันค่ะ

ส่วนในกรณีของคู่สมรสที่ทราบที่ตั้งครรภ์แล้ว และไม่เคยตรวจเลือดเพื่อคัดกรองธาลัสซีเมียมาก่อน แนะนำให้ฝากครรภ์โดยเร็ว เพื่อเข้ารับคำปรึกษาเกี่ยวกับธาลัสซีเมียจากทีมแพทย์พยาบาล และรับการเจาะเลือดตรวจต่อไปค่ะ

ฉบับนี้ หมอขอแนะนำเสนอข้อมูลของโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ ไว้เท่านี้ค่ะ ถ้ามีข้อสงสัยเพิ่มเติมประการใดหรืออยากให้อ่านเรื่องใดเพิ่มเติม ท่านผู้อ่านสามารถส่งคำถามและข้อเสนอแนะมาที่จุลสารฯ ได้ค่ะ ยินดีตอบทุกคำถามค่ะ แล้วพบกันใหม่ฉบับหน้าค่ะ สวัสดีปีใหม่อีกครั้งค่ะ