

ในระหว่างวันที่ 4-5 ส.ค. 2559 ที่ผ่านมา ทางสมาพันธ์ธาลัสซีเมียโลก (Thalassaemia International Federation หรือ TIF) ร่วมกับ ศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล ได้จัดการประชุมสัมมนาวิชาการ เรื่อง “Hb E / β-thalassemia Conference 2016” ขึ้นที่ โรงแรมรอยัลริเวอร์ กรุงเทพฯ โดยมีจุดประสงค์เพื่อรวบรวมองค์ความรู้และข้อมูลที่เป็นปัจจุบันในด้านที่เกี่ยวกับอาการทางคลินิกภาวะแทรกซ้อนและการรักษาโรคฮีโมโกลบินอี/เบต้าธาลัสซีเมีย สำหรับใช้ประกอบการจัดทำแนวทางเวชปฏิบัติ สำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดไม่ได้รับเลือดประจำ (Non-Transfusion Dependent Thalassemia) และเพื่อเผยแพร่ความรู้เหล่านี้ให้แก่บุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขนักวิจัย ตลอดจนผู้ที่สนใจทั่วไป ในการประชุมครั้งนี้มีผู้สนใจเข้าร่วมประชุมกว่า 130 คน จาก 12 ประเทศ ประกอบไปด้วยประเทศในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ เอเชียใต้ จีน และไต้หวัน

ในงานประชุมได้มีการนำเสนอหัวข้อที่น่าสนใจเกี่ยวกับธาลัสซีเมียดังต่อไปนี้

1 ภาวะติดเชื้อในโรคธาลัสซีเมีย

การติดเชื้อในผู้ป่วยธาลัสซีเมียยังคงเป็นปัญหาแทรกซ้อนที่สำคัญในผู้ป่วยและเป็นสาเหตุทำให้เกิดการเสียชีวิตเป็นอันดับต้นในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ปัจจัยที่ส่งเสริมที่ทำให้เกิดการติดเชื้อได้ง่ายคือ ภาวะซีดมาก และภาวะเหล็กเกิน ดังนั้นเมื่อผู้ป่วยมีไข้ ไม่สบายต้องรับการดูแลอย่างทันท่วงที มีการให้ยาฆ่าเชื้อที่เหมาะสมในผู้ป่วยที่มีไข้สูง โดยเฉพาะผู้ป่วยที่ได้รับการตัดม้าม ผู้ป่วยในภาวะปกติควรได้รับการให้ยาขับเหล็กให้เหมาะสม การติดเชื้ออีกทางที่พบได้บ่อยคือการติดเชื้อจากการได้รับเลือด ดังนั้นทางโรงพยาบาลควรมีมาตรการต่างๆ เพื่อป้องกันการติดเชื้อจากการให้เลือด สำหรับผู้ป่วยที่ได้รับเชื้อไวรัสตับอักเสบบี และ ซี ควรได้รับการดูแลที่เหมาะสมต่อไป ปัญหาติดเชื้อรา Pythiosis เป็นปัญหาที่มักพบในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ซึ่งรูปแบบที่รุนแรงที่สุดคือ vascular Pythiosis โดยผู้ป่วยจะมีลักษณะอาการ ของการขาดเลือดของขาส่วนปลายและมักจะพบบ่อยในผู้ที่ประกอบอาชีพเกษตรกรรมที่มีการลุยน้ำ

2 ปัญหาแทรกซ้อนทางหัวใจในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีภาวะเหล็กเกิน เหล็กส่วนหนึ่งจะไปสะสมที่กล้ามเนื้อหัวใจ ทำให้มีการสร้างสารอนุมูลอิสระ (reactive oxygen species) ซึ่งส่งผลต่อการทำงานทั้งในระดับเซลล์และอวัยวะ ทำให้หัวใจมีการเต้นผิดจังหวะ (cardiac arrhythmia) ได้นอกจากนี้ผู้ป่วยที่ได้รับการตัดม้ามจะเพิ่มความเสี่ยงต่อการมีภาวะหลอดเลือดอุดตัน อันเป็นสาเหตุสำคัญของการเกิดความดันเลือดในปอด (pulmonary hypertension) สูง

การป้องกันภาวะแทรกซ้อนในหัวใจจึงมีความสำคัญ หากเป็นไปได้ผู้ป่วยควรได้รับการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (Echocardiography) อย่างน้อยปีละครั้ง ซึ่งวิธีนี้เป็นวิธีที่ปลอดภัยสำหรับวิธีที่ใช้ในการยืนยันภาวะความดันเลือดในปอดสูงได้แก่การสวนหลอดเลือดหัวใจ (cardiac catheterization) ซึ่งจะเป็นวิธีที่มีการรุกรานและเจ็บกว่าการใช้การตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง นอกจากนี้การประเมินภาวะเหล็กเกินในหัวใจด้วยเครื่องตรวจวินิจฉัยโรคด้วยคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า (Magnetic Resonance Imaging หรือ MRI) ก็ให้ประโยชน์แก่ผู้ป่วย ในแง่การปรับยาเพื่อขับเหล็กออกจากหัวใจ

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียพบภาวะความดันเลือดในปอดสูง ได้ประมาณ 2.1% (วินิจฉัยโดย การสวนหลอดเลือดหัวใจ) พบบ่อยในผู้ที่ได้รับการตัดม้าม และผู้ที่ไม่ได้รับเลือดเป็นประจำ สำหรับการรักษามีคำแนะนำให้เติมเลือดอย่างสม่ำเสมอ ส่วนวิธีการอื่นๆเช่น การให้ยาต้านการแข็งตัวของเกล็ดเลือด การให้ยาขยายหลอดเลือด (Sildenafil) มีรายงานว่าได้ผลดีกับผู้ป่วย แต่ยังคงต้องมีการศึกษาวิจัยต่อไป งานวิจัยอีกชิ้นที่กำลังดำเนินการอยู่โดย รศ. ดร.นพ ธีรัฐ ลิปห่ม จากมหาวิทยาลัยมหิดล พบว่าผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีระดับไนตริกออกไซด์ในพลาสมาลดลง ซึ่งสัมพันธ์กับการกระตุ้นการทำงานของเกล็ดเลือดให้เพิ่มมากขึ้น ทำให้เกิดภาวะหลอดเลือดอุดตันได้ นำไปสู่ภาวะความดันเลือดในปอดสูง การให้ผู้ป่วยที่มีภาวะความดันเลือดในปอดสูง สุดตม ไนโตรท พบว่าสามารถลดความดันเลือด pulmonary artery pressure ลงได้ และลดการทำงานของเกล็ดเลือดที่เพิ่มสูงลง ซึ่งอาจใช้เป็นแนวทางใหม่ในการรักษาผู้ป่วยที่มีความดันเลือดในปอดสูงต่อไป

๕ ปัญหาทางระบบต่อมไร้ท่อในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

Dr. Prantar Chakrabarti แพทย์จากประเทศอินเดีย นำเสนอปัญหาทางระบบต่อมไร้ท่อในผู้ป่วยธาลัสซีเมียจากประเทศอินเดีย โดยพบว่าผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีปัญหาเรื่องการเจริญเติบโตที่ต่ำกว่าคนปกติร้อยละ 42 ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน (hypothyroidism) พบร้อยละ 9.5-11 ภาวะเป็นหนุ่มสาวช้า (delayed puberty) พบร้อยละ 41-48 เบาหวานพบร้อยละ 6.4- 14.1 โดยภาวะเหล่านี้สัมพันธ์ กับระดับความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมีย ส่วนการรักษา ยังคงเน้นการให้เลือดแก่ผู้ป่วยอย่างสม่ำเสมอ การใช้ยาขับเหล็ก และอาจต้องมีการเสริมฮอร์โมนในผู้ป่วยร่วมด้วย

โรคกระดูกก็เป็นอีกปัญหาที่พบได้บ่อยในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พบบ่อยคือ กระดูกผิดรูป ความหนาแน่นมวลกระดูกต่ำ กระดูกพรุน และกระดูกหัก ตำแหน่งที่พบกระดูกหักได้บ่อยคือแขนและมือ ในขณะที่ การหักของกระดูกสันหลังมักไม่ค่อยได้รับการวินิจฉัยเนื่องจากผู้ป่วยไม่มีอาการ การป้องกันและรักษา ทำได้โดยการให้เลือดและยาขับเหล็กอย่างสม่ำเสมอ การให้วิตามินดี และแคลเซียมเสริมแก่ผู้ป่วย และบางรายอาจต้องใช้อายต้านการสลายกระดูก (anti-resorptive agents) เช่น bisphosphonate denosumab เป็นต้น

๔ ปัญหาทางระบบประสาทในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

การศึกษาโดย Prof. Anuja P. Premawardena จากประเทศศรีลังกา พบว่าผู้ป่วยร้อยละ 26 มีการเปลี่ยนแปลงของเนื้อสมองส่วนสีขาว (white matter) เมื่อวัดโดยเครื่อง MRI และพบว่ามีความสัมพันธ์กับอาการปวดศีรษะในผู้ป่วย การศึกษานี้เป็นการศึกษาแรกที่ชี้ให้เห็นถึงความสัมพันธ์นี้ สำหรับสาเหตุและกลไกยังคงต้องมีการศึกษาต่อไป

ปัญหาที่ก่อการสร้างเลือดนอกไขกระดูก (extramedullary hematopoiesis mass หรือ EMH) ไปกดทับไขสันหลัง ทำให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอาการ ชา อ่อนแรงบริเวณขาทั้ง 2 ข้าง เป็นปัญหาที่พบได้บ่อยครั้ง การรักษาไม่แนะนำให้ทำการผ่าตัด แต่ให้ใช้วิธีให้เลือดแก่ผู้ป่วยจนมีระดับฮีโมโกลบินที่สูงประมาณ 8-10 ก./ดล. ให้ยาไฮดรอกซียูเรีย และอาจใช้การฉายแสงร่วมด้วย

ในช่วงท้ายของการประชุม Dr. Michael Angastiniotis ผู้แทนจาก TIF และผู้เข้าร่วมประชุมในงานนี้ได้แลกเปลี่ยนความคิดเห็นเพื่อเสนอแนะแนวทางการพัฒนาความร่วมมือของแพทย์และนักวิจัยในประเทศแถบเอเชียที่มีปัญหาโรคธาลัสซีเมีย โดยสรุปได้เป็น 5 แนวทางดังนี้

1. พัฒนาบุคลากรโดยวิธีดังต่อไปนี้

- การพัฒนาแนวทางเวชปฏิบัติสำหรับการรักษาโรคธาลัสซีเมีย และคู่มือการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียที่เหมาะสมกับบริบทของประเทศในแถบเอเชีย
- การแลกเปลี่ยนบุคลากรเพื่อฝึกอบรมการดูแลรักษาธาลัสซีเมีย แก่แพทย์ พยาบาลและเจ้าหน้าที่ผู้ให้คำแนะนำผู้ป่วย
- การฝึกอบรมแก่เจ้าหน้าที่ ทางห้องปฏิบัติการการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย
- การจัดอบรมเชิงปฏิบัติการระดับภูมิภาค

2. ถ่ายทอดเทคโนโลยีที่เกี่ยวข้องกับการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมีย เพื่อให้สามารถ

- ตรวจสอบการตรวจธาลัสซีเมียในประชากรของแต่ละ ภูมิภาค/ประเทศ
- ตรวจสอบการจนถึงตรวจระดับดีเอ็นเอได้ในแต่ละ ภูมิภาค/ประเทศ

3. การเผยแพร่ให้ความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียแก่ผู้ป่วยและสังคมเพื่อให้มีความตระหนักรู้ถึงความสำคัญของการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมีย โดยทำในรูปแบบ

- จัดตั้งชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
- การรณรงค์ออกมารับบริจาคโลหิตเพื่อผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

4. การทำระบบทะเบียนกลาง (National Registry) สำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย

- อาจใช้วิธีทำเป็นแบบสอบถาม หรือ เว็บบเพจ ในช่วงเริ่มต้น

5. การส่งเสริมให้มีความร่วมมือในด้านการวิจัยธาลัสซีเมีย โดยส่งเสริมในด้าน

- การทำวิจัยทั้งพื้นฐานและประยุกต์
- การทำวิจัยทางคลินิก
- การทำวิจัยที่เป็นการศึกษาแบบหลายศูนย์ (multicenter study)

การประชุมครั้งนี้ได้ก่อให้เกิดการแลกเปลี่ยนความรู้ ข้อคิดเห็นระหว่างผู้เข้าร่วม วิทยากรและสามารถนำไปเป็นประโยชน์ต่อการรักษา งานวิจัย การศึกษา โรคธาลัสซีเมียต่อไปอีกทั้งยังก่อให้เกิดเครือข่ายความร่วมมือระหว่างผู้เข้าร่วมการประชุมซึ่งจะเป็นส่วนสำคัญที่ทำให้วงการศึกษาวินิจฉัยเรื่องธาลัสซีเมียมีความก้าวหน้า และส่งผลดีต่อการดูแลรักษาผู้ป่วยต่อไปครับ