



คุยกับ... หมออรุณี
เพื่อการดูแลธาลัสซีเมียแบบ 360°
ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

ธาลัสซีเมียชนิดซับซ้อน

ขณะที่หมอเขียนเรื่องนี้กำลังจัดจ้อยอยู่กับครอบครัวหนึ่งซึ่งพ่อและลูกสาววัยรุ่นเป็นธาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน ตามปกติที่โรงพยาบาล แผนกกุมารเวชศาสตร์จะรักษาผู้ป่วยถึงอายุ 18 ปีแล้วส่งต่อไปที่ภาควิชาอายุรศาสตร์ พ่อพาลูกมารักษา ตัวพ่อเองซีดและเหนื่อย แพทย์ที่พบจึงเจาะเลือดพ่อดู พบว่าค่าความเข้มข้นในเลือดพ่อต่ำด้วย ด้วยความเมตตา แพทย์จึงขอเลือดให้พ่อรับเลือดพร้อมลูกไปด้วยเพื่อพ่อจะได้ไม่ต้องเสียเวลาทั้งต้องตรวจของตัวเองครั้งหนึ่งกับของลูกอีกครึ่งหนึ่ง เพราะการมารับบริการที่โรงพยาบาลของรัฐแต่ละครั้งนั้นใช้เวลาหมดวันทีเดียว

ก่อนหน้านั้นทราบว่าพ่อเป็นธาลัสซีเมียและพาลูกมารักษา ระยะเวลาที่เลยตรวจคู่กันทั้งพ่อและลูก หมอต้องให้เลือดทั้งคู่เนื่องจากตรวจพบว่าทั้งลูกสาวและพ่อก็มีม้ามโต

จากการตรวจโดยละเอียดถึงดีเอ็นเอ พบว่าทั้งพ่อและลูกเป็นธาลัสซีเมียชนิดเออีบาร์ทคอนสแตนต์สปริง ซึ่งเป็นโรคที่มีทั้งแอลฟาธาลัสซีเมียร่วมกับบีตาธาลัสซีเมียในคนเดียวกัน นั่นคือมีความผิดปกติของแอลฟาธาลัสซีเมียที่ยีนทั้งสองข้างของโครโมโซม ข้างหนึ่งเป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย1 อีกข้างหนึ่งเป็นความผิดปกติของแอลฟายีน (มีเม็ดเซ่น) เรียกว่าฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง ความผิดปกติในแอลฟายีนของผู้ป่วยและพ่อเรียกว่าเป็นฮีโมโกลบินเอ็ชชนิดคอนสแตนต์สปริง ในส่วนของบีตายีน ผิดปกติที่ยีนบีตาของโครโมโซมข้างหนึ่งเป็นฮีโมโกลบินอี ส่วนยีนบีตาอีกข้างหนึ่งของโครโมโซมปกติ จึงเป็นโรคที่ผสมระหว่าง ฮีโมโกลบินเอ็ชชนิดคอนสแตนต์สปริงร่วมกับเฮทเทอโรซัยกัสฮีโมโกลบินอี

อาการของโรคนี้ส่วนใหญ่มีอาการปานกลาง เรียกว่าธาลัสซีเมียอินเทอร์มีเดีย (Thalassemia intermedia) หรือหากเรียกตามการแบ่งความรุนแรงของธาลัสซีเมียในปัจจุบัน เรียกว่าเป็นธาลัสซีเมียชนิดไม่พึ่งพาเลือด (Non transfusion dependent thalassemia) ผู้ป่วยกลุ่มนี้ไม่ต้องรับเลือดประจำก็สามารถมีชีวิตอยู่ได้ แต่มีข้อกำหนดในการให้เลือดคือเมื่อมีอาการใช้ติดเชื้อมีซีดเหนื่อย หรือมีการเจริญเติบโตผิดปกติ มีกระดูกเปลี่ยนแปลง ทำให้หน้าตาเปลี่ยน หรือมีม้ามโตมาก เป็นต้น การให้เลือดช่วยให้ความผิดปกติต่างๆ กลับมาดีขึ้น ม้ามเล็กลง เพราะในปัจจุบันมีข้อมูลเรื่องภาวะแทรกซ้อนจากการตัดม้ามมากขึ้น ดังนั้นจึงต้องพยายามรักษาไม่ให้ม้ามโตจนถึงกับต้องตัดม้ามเนื่องจากม้ามทำงานมากเกินไป (hypersplenism) ซึ่งจะเก็บกินเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือด

ขาวและเกล็ดเลือด ทำให้ผู้ป่วยซีดมากต้องรับเลือดบ่อยมากจึงจะมีชีวิตอยู่ได้ หรือมีเม็ดเลือดขาวต่ำเกิดการติดเชื้อได้ง่ายแต่ไม่ค่อยพบเรื่องเลือดออกจากเกล็ดเลือดต่ำ

เมื่อในครอบครัวมีคนเป็นธาลัสซีเมียหลายคน โดยเฉพาะทั้งพ่อและลูกเป็นโรค ผู้เป็นพ่อแม่คงต้องมีความรู้สึกไม่สบายใจ รู้สึกผิดว่าส่งต่อยีนผิดปกติไปให้ลูก ลูกเองถ้ารู้เรื่องธาลัสซีเมียและการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแล้วก็อาจนึกตำหนิว่าทำไมพ่อแม่จึงส่งยีนธาลัสซีเมียมาให้ลูก ทำไมไม่ตรวจเลือดเสียก่อนจะมีลูก

เราจึงควรทำความเข้าใจเรื่องการป้องกันและควบคุมธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอีกครั้งหนึ่ง

ในนโยบายป้องกันและควบคุมธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงนั้น มีโรค 3 โรคที่อยู่ในชายที่ต้องตรวจกรองหากู้เสี่ยงต่อโรคนี้คือ ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ฟีตาลีซิส ฮีโมซัยกัสบีตาธาลัสซีเมีย และบีตาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (โดยเฉพาะชนิดที่บีตาธาลัสซีเมียเป็นบีตาธาลัสซีเมีย)

นั่นคือคู่สมรสที่เป็นคู่เสี่ยงจะเป็นผู้ที่ส่งต่อยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ทั้งคู่ ซึ่งได้แก่ผู้ที่ เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 หรือเป็นธาลัสซีเมียชนิดที่จะส่งต่อยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ไปสู่ลูกได้เช่น โรคฮีโมโกลบินเอ็ช หรือโรคฮีโมโกลบินเอ็ชชนิดที่มียีนฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง หากลูกได้รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 มาจากทั้งพ่อและแม่ทั้งคู่ ลูกมีโอกาสเป็นโรคที่เรียก ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ ฟีตาลีซิส ซึ่งเป็นธาลัสซีเมียที่รุนแรงที่สุดคือเด็กมักเสียชีวิตในครรภ์หรือเสียชีวิตในเวลาสั้นๆหลังคลอด และแม่ที่ตั้งครรภ์ลูกที่เป็นโรคนี้จะมีภาวะแทรกซ้อนของการตั้งครรภ์สูง บางคนอาจมีอันตรายถึงชีวิต

ลูกที่เป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ ฟีตาลีซิส หากไม่ได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดตั้งแต่อยู่ในครรภ์ในเวลาที่เหมาะสมจะมีภาวะขาดออกซิเจน ทำให้แม่เกิดมาซีวิตหรือมีการทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจนโรคหายแต่ก็มีปัญหาความพิการทางสมองและความผิดปกติของอวัยวะต่างๆ ร่วมด้วยมาก ขณะนี้มีการทำทะเบียนผู้ป่วยฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์และมีการศึกษาเรื่องการรักษาในอนาคตอาจทำให้ผลการรักษาดีขึ้นก็ได้

ผู้ที่เป็นคู่เสี่ยงต่อการส่งต่อยีนบีตาธาลัสซีเมียให้ลูกก็ อยู่ในข่ายที่ต้องป้องกันไม่ให้ยีนบีตาธาลัสซีเมียเข้าคู่กับบีตาธาลัสซีเมีย หรือ ยีนบีตาธาลัสซีเมียกับฮีโมโกลบินอีมาคู่กัน

โดยสรุปคือจะต้องมีการตรวจกรอง ว่าผู้ที่จะเป็นพ่อและ แม่คู่หนึ่งๆ ไม่ควรมีแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ทั้งสองฝ่าย ไม่ควรมีบีตาธาลัสซีเมียทั้งสองฝ่าย และไม่ควรมีบีตาธาลัสซีเมียกับฮีโมโกลบินอี

ต้องไม่ลืมคำว่าพาหะธาลัสซีเมียกับโรคธาลัสซีเมียต่างกัน พาหะธาลัสซีเมียมีความผิดปกติที่ยีนเพียงข้างเดียวของโครโมโซม (โครโมโซมจะเป็นคู่) จึงไม่มีอาการให้เห็นเป็นส่วนใหญ่ ส่วนโรคธาลัสซีเมียมีความผิดปกติที่ยีนทั้งสองข้างที่มาเข้าคู่กันทำให้มีอาการตั้งแต่เล็กน้อยจนถึงอาการมากต้องให้เลือดจึงจะมีชีวิตอยู่ได้ (ยีนผิดปกติอาจอยู่ในคนคนเดียวกันแต่ไม่เข้าคู่กันที่จะทำให้เกิดโรคก็ได้)

การตรวจกรองคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยการตรวจขนาดเม็ดเลือดแดง (Mean corpuscular volume : MCV) ว่าเล็กมากกว่าปกติหรือไม่หรือมีค่าตรวจสอบความเปราะ (one tube osmotic fragility test : OFT) ว่าให้ผลเป็นบวกหรือไม่ และการตรวจอีกอย่างหนึ่งคือการตรวจฮีโมโกลบินอีด้วยวิธีดีซีไอพี (Dichlorophenol indophenol precipitation test- DCIP) การตรวจกรองดังกล่าวนี้จะตรวจกรองได้เฉพาะผู้ที่มีแอลฟาธาลัสซีเมีย1 บีตาธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินอี การตรวจกรองจึงไม่สามารถตรวจผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียแต่ไม่ใช้ 3 ชนิดดังกล่าว ดังนั้นจึงไม่ได้ป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรง ซึ่งสามารถมีชีวิตอยู่ได้โดยอาจไม่ต้องรับเลือดหรือรับเลือดเมื่อมีข้อบ่งชี้ในบางกรณี

ในกรณีของครอบครัวที่เล่าไว้เบื้องต้น แม้ว่าแม่จะมีผลตรวจเลือดโดยการตรวจกรองผ่าน ไม่ว่าจะขนาดของเม็ดเลือดแดงปกติ และดีซีไอพีให้ผลเป็นลบ ยังไม่สามารถบอกได้แน่นอนว่าแม่ปกติ นอกจากการศึกษาในระดับดีเอ็นเอ ดังนั้น หากพ่อมียีนแอลฟาธาลัสซีเมีย1 ร่วมกับมีฮีโมโกลบินอีด้วย และแม่ผ่านการตรวจกรองแม่คงมียีนแอลฟาธาลัสซีเมีย2 ชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงแฝงอยู่โดยแม่ไม่มีอาการหรือการตรวจเลือดออกมาปกติ ลูกได้

รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย1 และฮีโมโกลบินอีจากพ่อกับรับแอลฟาธาลัสซีเมีย2 ชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงจากแม่ ลูกจึงมีทั้งยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย1 แอลฟาธาลัสซีเมีย2 ชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงและฮีโมโกลบินอี ซึ่งทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดอีเอปาร์ทคอนสแตนท์สปริง ซึ่งก็ไม่ได้หมายความว่าลูกของพ่อแม่คู่นี้จะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดนี้ทุกคน อาจมีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีชนิดคอนสแตนท์สปริงหรือไม่เป็นโรคเป็นพาหะอย่างใดอย่างหนึ่ง หรือพาหะธาลัสซีเมียที่มียีนแอลฟาธาลัสซีเมียที่มีอยู่ทั้งในพ่อและแม่ ที่เป็นทั้งยีนแอลฟาและฮีโมโกลบินอีร่วมกันโดยไม่มีอาการ หรือลูกก็มีโอกาสปกติเลยโดยไม่มียีนธาลัสซีเมียด้วยก็ได้ ซึ่งโอกาสที่ลูกจะเป็นภาวะใดเท่าไรอาจซับซ้อน สำหรับผู้ที่มีโอกาสดังกล่าวแพทย์จะให้คำแนะนำได้

ในปัจจุบันคนเป็นโรคธาลัสซีเมียมีความสามารถไม่ด้อยไปกว่าคนปกติ สามารถเรียนและทำงานได้เหมือนคนปกติ แม้ว่าจะเกิดเป็นโรคธาลัสซีเมีย อย่าหมดหวังท้อแท้ หากสามารถพัฒนาตนเองได้เต็มศักยภาพและเป็นคนดีย่อมได้รับโอกาสดีๆ ในชีวิต ดังที่หมอเคยเขียนเล่าไว้ในโอกาสก่อนๆ แล้ว

