



“ธาลัสซีเมียที่เห็น และจะเป็นไป”

หมอเริ่มรู้จักธาลัสซีเมียตั้งแต่เป็นนักศึกษาแพทย์ จนบัดนี้อายุเกินเกษียณมาหลายปียังได้ติดตามความก้าวหน้าของการจัดการในเรื่องต่างๆ ของธาลัสซีเมียมาตลอด รู้สึกได้ถึงความมุ่งมั่นและความพยายามของบุคลากรที่เกี่ยวข้องในสาขานี้ ซึ่งทำให้เกิดคุณภาพการดูแลสุขภาพของผู้ป่วยและครอบครัวอย่างยิ่ง

📍 องค์ความรู้เรื่องธาลัสซีเมียมีทั้งเรื่องเดิมๆ ที่หมอเคยนำมาเล่าให้ฟังแล้วจนบางท่านอาจรู้สึกว่าเป็นเรื่องซ้ำซาก แต่เป็นเรื่องที่พูดได้อีกโดยไม่ล้าสมัยสำหรับคนใหม่ๆ ของวงการธาลัสซีเมีย คนใหม่ๆ ที่ว่าคือผู้ที่เพิ่งทราบว่าตนเองเป็นพาหะหรือเป็นโรคธาลัสซีเมีย หรือมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย หรือบางคนอาจไม่เคยรู้จักหรือได้ยินคำว่าธาลัสซีเมียเลย จนบัดนี้เรื่องราวที่เกี่ยวข้องกับธาลัสซีเมียมีมากมายและก้าวหน้าไปมาก

📍 ผู้ป่วยที่ยังจำได้ติดตามตั้งแต่ยังเป็นนักศึกษาแพทย์ในเวลานั้นคือน้องทุ ซึ่งเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ที่มีอาการรุนแรงต้องรับเลือดเป็นประจำ ภาพที่ยังจำติดตามคือน้องทุตัวเล็ก ท้องโต ผิวดำ น้องทุเสียชีวิตในวัยเยาว์ทั้งความเศร้าโศกไว้ให้คุณพ่อ คุณแม่ ซึ่งมีลูกสาวเพียงคนเดียว

📍 ในเวลานั้นความรู้เรื่องธาลัสซีเมียยังมีข้อจำกัดอยู่มาก ยังไม่มีการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอย่างกว้างขวาง เช่นปัจจุบัน การวินิจฉัยในรายละเอียดระดับโมเลกุลยังทำไม่ได้ การรักษาโดยเฉพาะการให้เลือดและให้ยาขับธาตุเหล็กยังมีข้อจำกัด

📍 พ่อแม่มีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียครอบครัวละ 2-3 คนก็พบบ่อยๆ ท่านอาจารย์รุ่นก่อนเล่าว่าเคยมีครอบครัวหนึ่งมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียถึง 13 คน นั่งเรียงกันรอรับเลือด นึกถึงความยากลำบากอย่างแสนสาหัสของครอบครัวจริงๆ

📍 แพทย์และนักวิทยาศาสตร์ได้มีการพัฒนาการวินิจฉัย การรักษาและการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอย่างมาก ทำให้ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่เกิดขึ้นมาแล้วได้รับการรักษาอย่างมีประสิทธิภาพ สุขภาพจิตใจดีขึ้น มีคุณภาพชีวิตดีสามารถอยู่ในสังคมได้อย่างไม่ต้องพึ่งพาผู้อื่นมากนัก สามารถเรียนและประกอบอาชีพ ทำประโยชน์ต่อสังคมได้ไม่ต้องไปก่อกวนคนปกติทั่วไป

📍 การวินิจฉัยที่สำคัญทำได้ในระดับโมเลกุล ทำให้ทราบความสัมพันธ์ระหว่างความผิดปกติในระดับโมเลกุลกับความรุนแรงของโรค ซึ่งองค์ความรู้ส่วนนี้ทำให้มีการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ดียิ่งขึ้น ในประเทศไทยสามารถกำหนดมาตรการในการควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 โรคคือโฮโมซัยกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย¹ ซึ่งผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้จะมีอาการมากที่สุดเรียกว่าฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ดรอปลัสที่ต่ำลิ้น โดยผู้ป่วยจะซีดมาก บวม หัวใจวายอาจเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์ หรือเสียชีวิตหลังคลอดในเวลาสั้นหากไม่มีการรักษาใดๆ มีผู้พยายามรักษาผู้ป่วยกลุ่มนี้ตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา และแม้ว่าจะมีการติดตามผู้ป่วยกลุ่มนี้ส่วนที่รอดชีวิตและเกิดมาได้จากการพยายามรักษาตั้งแต่อยู่ในครรภ์โดยการให้เลือดหรือเปลี่ยนถ่ายเลือด หรือการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด แต่ยังไม่สามารถรับรองได้ว่าผู้ป่วยกลุ่มนี้จะมีสติปัญญาปกติสมบูรณ์ เนื่องจากอาจมีภาวะซีดมากจนสมองขาดออกซิเจนหรืออาจมีอวัยวะอื่นๆ ผิดปกติได้

📍 โรคที่ควบคุมป้องกันโรคที่ 2 คือโฮโมซัยกัสเบตาธาลัสซีเมียชนิดที่เป็นเบตาศูนย์ธาลัสซีเมีย ผู้ป่วยกลุ่มนี้จะมีอาการซีดมาก ตัวเล็ก ตับม้ามโต กระดูกเปลี่ยนแปลง ผู้ป่วยกลุ่มนี้ต้องได้รับเลือดเป็นประจำจึงจะมีชีวิตอยู่ได้เกือบปกติแต่ก็มีปัญหาอื่นๆ ตามมาคือมีธาตุเหล็กเกินต้องรักษาด้วยการให้ยาขับธาตุเหล็กให้เพียงพอไม่เช่นนั้นจะเกิดผลเสียจากภาวะธาตุเหล็กเกินทำให้อวัยวะต่างๆ ทำงานผิดปกติ

📍 อีกกลุ่มหนึ่งที่ควบคุมป้องกันได้คือเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี โดยชนิดของเบตาธาลัสซีเมียเป็นเบตาศูนย์ ซึ่งพบว่าอาจมีอาการมากเช่นเดียวกันกับกลุ่มที่ 2 ที่ต้องการการรักษาด้วยการรับเลือดเป็นประจำและให้ยาขับธาตุเหล็กเมื่อมีข้อบ่งชี้



📍 เนื่องจากการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเป็นทางออกให้ครอบครัวสามารถเลือกได้ บางครอบครัวอาจมีทางเลือกเพิ่มเติมมากขึ้นกว่าเดิมนอกเหนือไปจากการยุติการตั้งครรภ์ (ทำแท้ง) เช่น การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดขาว และในอนาคตอันใกล้อาจรักษาได้ด้วยการทำการเปลี่ยนยีน (Gene therapy) แต่การรักษาทั้งสองประการหลังยังคงมีข้อจำกัดหลายอย่าง que ครอบครัวต้องพิจารณาและเตรียมการ

📍 โดยสรุปในเรื่องการควบคุมป้องกันธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงคือประชาชนควรจะทราบเรื่องเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย เข้าใจภาวะพาหะธาลัสซีเมีย (ไม่มีอาการ มีชีวิตเหมือนคนปกติ แต่ถ่ายทอดความผิดปกติไปยังลูกหลานได้ ต้องเจาะเลือดตรวจจึงจะทราบว่า เป็นพาหะธาลัสซีเมีย) และทราบเรื่องโรคธาลัสซีเมีย มีการตรวจกรองคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงตั้งแต่ตั้งครรภ์อ่อนๆ หรือถ้าให้ดีอาจตรวจตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ เพื่อจะได้มีการตรวจละเอียดหากจำเป็นและให้เวลาครอบครัวในการหาทางเลือกที่ดีที่สุดและเป็นไปได้สำหรับแต่ละครอบครัว

📍 ในการรักษาโรคธาลัสซีเมียมีการพัฒนาในด้านต่างๆ หลายประการ ได้แก่ การรักษาด้วยการรับเลือด มีการเตรียมเลือดให้ผู้ป่วยปลอดภัยจากการติดเชื้อมากขึ้น มีการกำจัดเม็ดเลือดขาวออกให้มากที่สุดป้องกันการกระตุ้นให้เกิดภูมิคุ้มกันต่อต้านการรับเลือดจากผู้อื่น

📍 ปัญหาที่จะเกิดขึ้นเสมอในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียคือการมีธาตุเหล็กเกิน ซึ่งเกิดจากการดูดซึมธาตุเหล็กจากลำไส้มากขึ้น จากภาวะชดเชยเนื่องจากโรคธาลัสซีเมียเอง หรือเกิดจากการรับเลือดบ่อยๆ มีการพัฒนายาขับธาตุเหล็กมากขึ้นเป็นทวีคูณ จากเดิมมีเพียงยาฉีดเดสเฟอรัล ซึ่งแม้ว่าจะขับธาตุเหล็กได้ดีทำให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีชีวิตยืนยาวมากขึ้น แต่การที่ต้องฉีดเข้าใต้ผิวหนังเป็นเวลานานและต้องฉีดหลายวันต่อสัปดาห์ ทำให้ผู้ป่วยขาดยาและการรักษาไม่ได้ผล จึงมียาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานมาใช้อย่างแพร่หลายในปัจจุบัน ทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตดีขึ้นและป้องกันอวัยวะต่างๆ ผิดปกติจากภาวะธาตุเหล็กเกินได้มากขึ้น

📍 ในการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด มีการพัฒนาทั้งวิธีการและเพิ่มโอกาสในการใช้ผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดกว้างขวางมากขึ้น และที่สุดของที่สุดมีการรักษาโดยการเปลี่ยนยีนจากที่ผิดปกติให้สามารถเป็นยีนที่สร้างเม็ดเลือดที่ปกติได้ และใช้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้ป่วยเองมาเข้ากระบวนการแก้ไขยีนแล้วใส่กลับเข้าไปในตัวผู้ป่วย

📍 จากการศึกษาพยาธิสรีรวิทยาของโรคธาลัสซีเมียอย่างลึกซึ้ง ขณะนี้มีการวิจัยต่างๆ หลายชนิดเพื่อนำไปรักษาในจุดต่างๆ ตรงจุดที่ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงในโรคธาลัสซีเมีย เพื่อให้มีการสร้างเม็ดเลือดแดงที่มีประสิทธิภาพดี แก้ปัญหาเรื่องซีดแก้ ปัญหาเรื่องตับม้ามโต และจะแก้ปัญหาเรื่องธาตุเหล็กเกินด้วย

📍 เชื่อว่าในอนาคตอันใกล้หน้าจะมีการรักษาโรคธาลัสซีเมียก้าวหน้าไปอีกมาก เช่นเดียวกับการป้องกันควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คงพัฒนาเรื่องการวินิจฉัยโดยวิธีที่ไม่ต้องให้มารดามีความเจ็บปวดจากหัตถการต่างๆ มากนัก และมีความแม่นยำปลอดภัยยิ่งขึ้น

บทความนี้เป็นฉบับส่งท้ายปี 2562 แล้วนะคะ หอมขออวยพรให้ผู้อ่านมีความสุข สุขภาพแข็งแรง พบกันใหม่ฉบับหน้า