

# 108 ปัญหาธาลัสซีเมีย ไชข้อข้อใจ

โดย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต และคณะ

คุณ ชลธิ...

**?** ถ้าพ่อ-แม่ เป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งคู่ และวางแผนที่จะมีบุตรต้องปฏิบัติตัวอย่างไร ควรจะต้องเจาะตรวจน้ำคร่ำ หรือ รกสายสะดือหรือไม่ครับ รบกวนคุณหมอช่วยแนะนำ

**A** หากตรวจพบว่าคู่สมรสเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย จำเป็นต้องทราบชนิดของพาหะก่อนว่าจะเป็นพาหะที่ทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงหรือไม่ ในประเทศไทยจะอนุญาตให้ทำการวินิจฉัยก่อนคลอดได้เฉพาะโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรง ได้แก่ Hb Bart's hydrops โรคฮีโมโกลบินอีเบต้าธาลัสซีเมีย และโรคเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์ เท่านั้น สำหรับโรคธาลัสซีเมียชนิดอื่นๆ เช่น Hemoglobin H (ฮีโมโกลบิน เอช) จะทำการวินิจฉัยก่อนคลอดไม่ได้นะครับ

สำหรับเทคนิคการวินิจฉัยก่อนคลอดไม่ว่าจะเป็น การตรวจน้ำคร่ำ ตรวจเนื้อรก หรือตรวจจากเลือดสายสะดือนั้นจะขึ้นกับความชำนาญและประสบการณ์ของสูติแพทย์ผู้ทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นสำคัญ ซึ่งจะแตกต่างกันไปในแต่ละโรงพยาบาลครับ

ในปัจจุบันไม่ว่าจะตรวจวินิจฉัยด้วยเทคนิคไหนก็จะต้องนำมาตรวจพิสูจน์ยืนยันด้วยการตรวจดีเอ็นเอของตัวอย่างเสมอ ผมแนะนำให้คุณปรึกษากับสูติแพทย์ที่คุณดูแลอยู่ครับ ว่าท่านมีความชำนาญในการตรวจด้วยวิธีการใดมากที่สุด เมื่อได้ตัวอย่างแล้วทางโรงพยาบาลก็จะดำเนินการตรวจหรือส่งตัวอย่างต่อไปยังห้องปฏิบัติการที่สามารถตรวจตัวอย่างในระดับดีเอ็นเอได้ครับ

คุณ เอ...

**?** สิวสตีคะคุณหมอ พอดีข้อใจเรื่องภาวะซีดที่เกิดจากการขาดธาตุเหล็ก ภาวะซีดที่เกิดจากการมีประจำเดือน และภาวะซีดจากโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ทั้ง 3 อย่างนี้มีความแตกต่างกันอย่างไร รบกวนคุณหมอช่วยอธิบายเป็นความรู้ค่ะ

**A** ในคำถามนี้โรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก และโรคโลหิตจางที่เกิดจากการมีประจำเดือนนั้นเป็นภาวะชนิดเดียวกันครับ แต่แตกต่างกันอย่างสิ้นเชิงจากโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

โรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กเกิดขึ้นได้จากหลายสาเหตุ เช่น การรับประทานอาหารที่ไม่เพียงพอหรือการเสียเลือดเรื้อรัง เช่น การมีเลือดกำเดาไหลเรื้อรัง หรือการมีเลือดออกในทางเดินอาหาร และที่สำคัญและมักพบบ่อยในเพศหญิงคือการมีเลือดประจำเดือนออกมาก ผลที่เกิดขึ้นคือร่างกายจะขาดธาตุเหล็กทำให้ไม่สามารถสร้างเม็ดเลือดแดงได้ตามปกติครับ การรักษาโดยการให้ธาตุเหล็กเข้าไปชดเชยปริมาณธาตุเหล็กที่ขาดไปร่วมกับการรักษาโรคที่เป็นสาเหตุของการเสียเลือดและเสริมอาหารที่มีธาตุเหล็กในกรณีที่ได้รับประทานอาหารไม่เพียงพอครับ

สำหรับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียนั้น เป็นความผิดปกติที่เกิดจากการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติจากเซลล์ต้นกำเนิดเอง คนไข้มักจะไม่ขาดธาตุเหล็กนะครับ แต่ในทางตรงกันข้ามมักจะมีภาวะเหล็กเกินเกิดขึ้น ดังนั้นการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียจึงมุ่งเน้นที่การให้ยาเพื่อบำรุงการทำงานของไขกระดูกให้เป็นปกติและให้ยาขับธาตุเหล็กถ้ามีภาวะเหล็กเกินเกิดขึ้น

คุณ ก๊อต...

**?** ผมอายุ 16 ปี เป็นผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดฮีโมโกลบินอี ได้รับเลือดทุก 6 สัปดาห์ และได้เริ่มทานยา Deferiprone มา 2 เดือนแล้ว ทำไมผมยังมีอาการพะอืดพะอม คลื่นไส้ มึนงง เป็นบางครั้งอยู่เลยครับ

**A** อาการพะอืดพะอม คลื่นไส้ มึนงง เป็นผลข้างเคียงที่เกิดขึ้นจากการรับประทานยาขับธาตุเหล็กชนิด Deferiprone ที่พบได้ครับ ส่วนใหญ่เราจะแนะนำให้รับประทานยาชนิดดังกล่าวหลังอาหาร แบ่งเป็นสามมื้อต่อวัน หากอาการดังกล่าวยังไม่ดีขึ้นแม้จะทานยามาแล้วมากกว่า 2 เดือน ผมแนะนำให้กลับไปปรึกษาแพทย์ผู้ส่งยาครับ เพราะแพทย์จะพิจารณาว่าภาวะดังกล่าวเป็นภาวะแทรกซ้อนของการใช้ยาดีเฟอริพรอนจริง ในกรณีนี้แพทย์สามารถจะสั่งเปลี่ยนยาเป็นยาขับเหล็กชนิดอื่น เช่น ยาฉีดเดสเฟอร์อล หรือ ยารับประทานชนิดดีเฟอราซิร็อก ก็ได้ครับ