



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 14 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน กันยายน-ธันวาคม 2548 ISSN 1513-413X Vol.14 No 2 September-December 2005

ประชุมวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ

วันที่ 1-2 กันยายน 2548

โรงแรมมิราเคิลแกรนด์



Aspiration, fertilization, transfer



FERTILIZED EGGS (ZYGOTES)

TESTED FOR PRESENCE OF TARGETED GENES

SELECTED ZYGOTES IMPLANTED AND BROUGHT TO TERM



วันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16



วันอาทิตย์ที่ 8 พฤษภาคม 2548
เวลา 08.00-15.00 น. ณ อาคารรอป.
ชั้นล่าง คณะแพทยศาสตร์
จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

การอบรม ครู ก. ครู ข. ของกรมแพทย์ 18-20 ก.ค.2548
ณ โรงแรมเรตีสัน กรุงเทพฯ





บรรณาธิการแถลง



จุฬาสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฉบับที่ 2 กำหนดออกให้ตรงกับการประชุมวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 11 ซึ่งในปีนี้งตรงกับวันที่ 1-2 กันยายน

2548 มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยและกรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุขได้ร่วมกันจัดการประชุมฯ นี้ขึ้นโดยได้รับความร่วมมืออย่างดียิ่งจากวิทยากรและคณาจารย์จากสถาบันต่างๆ การประชุมวิชาการนี้ประกอบด้วยเนื้อหาสาระทางวิชาการ ผลการควบคุมและป้องกันโรคใน โรงพยาบาลระดับต่างๆและนโยบายของกระทรวงสาธารณสุขในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียของประเทศไทย

จุฬาสารฉบับนี้เป็นปีที่ 14 ฉบับที่ 2 ซึ่งท่านยังสามารถอ่านวารสารหรือ download เนื้อหาของจุฬาสารได้ทางอินเทอร์เน็ต ที่เว็บไซต์ www.thalassemia.or.th ภายในเล่มจะมีความรู้เกี่ยวกับการวินิจฉัยพาหะ การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด preimplantation genetic diagnosis การรักษาโดยการปลูกถ่ายไขกระดูก การรักษาด้วยทางเลือกอื่นเช่นการรักษาด้วยขมิ้นชัน และข้อมูลที่เป็นที่รอคอยของสมาชิกได้แก่การรักษาด้วยยาขับเหล็กชนิดรับประทานตัวใหม่ นอกจากนี้ยังมีบทความของสมาชิกที่จะสื่อให้เพื่อนๆได้ทราบรวมทั้งการตอบปัญหาของสมาชิก ความสำเร็จของจุฬาสารนี้ได้จากความร่วมมือร่วมใจ ของอาจารย์ทุกท่านที่ได้เขียนบทความตอบปัญหาไขข้อข้องใจให้เพื่อนสมาชิก ทางกองบรรณาธิการขอขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย และบริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ที่สนับสนุนการจัดพิมพ์ที่ทีมงานจุฬาสารชมรมฯหวังเป็นอย่างยิ่งว่าท่านสมาชิกจะได้รับประโยชน์จากสิ่งทีพวกเรามีความตั้งใจเต็มที่ที่จะนำสิ่งทีดีมาฝากแล้วพบกันใหม่ฉบับหน้าครับ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ กิตติ ตอดจรัส

บรรณาธิการ

ผลการประกวดคำขวัญ

เพื่อส่งเสริมการป้องกันและควบคุมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

จัดโดยโครงการพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับธาลัสซีเมีย

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

การประชุมวิชาการ ประจำปี 2548 ครั้งที่ 45

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ระหว่างวันที่ 4-8 กรกฎาคม 2548
สนับสนุนรางวัลโดย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

รางวัลที่ 1 (5,000 บาท) นายสาโรจน์ กิจเพชร

ธาลัสซีเมียโรคเลือดจาง มีหนทางป้องกันได้
คิดมีบุตรอย่างวางใจ พากันไปตรวจเลือดพ่อกัน

รางวัลที่ 2 (3,000 บาท) คุณพีไลวรรณ เล็กเจริญ

"ธาลัสซีเมีย" ป้องกันได้ ชวนคู่อใจไปตรวจเลือด

รางวัลที่ 3 (2,000 บาท) คุณอัญญาภรณ์ กันธามณี

ลดความเสี่ยง หลีกเลี่ยงความสูญเสีย ตรวจธาลัสซีเมียก่อนมีลูก

รางวัลชมเชย 5 รางวัล (รางวัลละ 500 บาท)

- นางสาวภัทรพรรณ สังข์สกุล**
"ธาลัสซีเมีย"
โรคที่ป้องกันได้ ถ้าชวนขยายหาความรู้ปรึกษาหมอ
พ่อกับแม่อย่าซ่าห้ามรีรอ โรคนี้หนอยัยยังได้ตรวจเลือดดู
- นางสาวเกสร พรหมมี**
ยับยั้งธาลัสซีเมียสู่คนรุ่นใหม่ ร่วมมือร่วมใจไปตรวจเลือด
- นางสาวยอดสวัสดิ์ เทพธานนท์**
โรคเลือดจาง "ธาลัสซีเมีย" เศรษฐกิจเสียครอบครัวสูญหาย
ป้องกันแสนง่ายดาย ตรวจเลือดหญิงชายก่อนตั้งครรภ์
- นางสาวศิริรัตน์ วีระเวชสุกิก**
พ่อพาหะแม่พาหะ ลูกอาจจะเป็นโรค
ไม่ยากทุกซ่โคก ตรวจโรคก่อนแต่ง
ธาลัสซีเมียป้องกันได้ ลูกหลานไทยเข้มแข็ง
ทุกคนรวมแรง ป้องกันโรคเอย
- นายประพันธ์ กันภัย**
ธาลัสซีเมียจะไม่ใช่ปัญหา ถ้าได้รับการปรึกษาก่อนตั้งครรภ์



สารจากประธานมูลนิธิโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



ปัญหาธาตุเหล็กเกินเป็นเรื่องสำคัญยิ่งในผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย สาเหตุของเหล็กเกินเกิดจากการดูดซึมธาตุเหล็กเพิ่มขึ้นในผู้ป่วยเหล่านี้ที่มีอาการซีดเรื้อรัง นอกจากนี้ในผู้ป่วยที่รับเลือดเพิ่มอย่างสม่ำเสมอจนเลือดถึงระดับปกติจะมีธาตุเหล็กเกินมากขึ้น เพราะเหล็กจะมีอยู่ในเม็ดเลือดแดงที่ให้เข้าไปเป็นจำนวนมากภาวะเหล็กเกินนี้จะไปสะสมและเป็นอันตรายต่ออวัยวะที่สำคัญเช่นหัวใจ

ตับ ตับอ่อน และต่อมไร้ท่อ การจะกำจัดเหล็กที่เกินในร่างกายในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย จึงเป็นสิ่งจำเป็นอย่างยิ่ง เพื่อให้ผู้ป่วยที่มีภาวะแทรกซ้อนต่างๆ ลดลงมีสุขภาพและคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น มีอายุยืนยาวต่อไป

ยาขับเหล็กที่ใช้อยู่โดยทั่วไปคือ Desferrioxamine (Desferal) จะต้องใช้โดยวิธีฉีดเข้าใต้ผิวหนัง หรือเข้าเส้น ด้วยเวลาอันยาวนาน 8-10 ชั่วโมงต่อหนึ่งครั้ง โดยเครื่องมือฉีดพิเศษ Infusion Pump จะต้องให้ยา 5-6 วันต่อสัปดาห์ ตลอดชีวิต ซึ่งเป็นเรื่องยุ่งยากและเป็นปัญหากับผู้ป่วยมาก ราคาขายคิดนี้ก็สูงมากในผู้ใหญ่ที่ชียา วันละ 4-5 ขวดจะต้องจ่ายค่ายาถึงวันละประมาณ 1,000 บาท ผู้ป่วยส่วนใหญ่จึงพยายามขอร้องให้แพทย์ขับเหล็กชนิดรับประทาน คือ Desferriprone (L1, CP20, Ferriprone Kelfer) ในประเทศไทยด้วยยาขับเหล็กที่รับประทานนี้มีใช้กันในหลายประเทศแล้ว สำหรับประเทศไทย ได้มีนักวิจัย ศาสตราจารย์ แพทย์หญิง ทานหญิงพิญศิริ ภูตระกูล ได้ศึกษาถึงผลดีและผลข้างเคียงต่างๆ พบว่าสามารถจะชียานี้ได้อย่างปลอดภัย โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อลดขนาดยาที่ใชลง อย่างไรก็ตามยานี้ที่ชียาอยู่ในต่างประเทศ ยังมีราคาสูงมากเช่นกัน

ในขณะนี้เป็นที่น่ายินดีเป็นอย่างยิ่ง ที่องค์การเภสัชกรรมสามารถผลิตยานี้ได้เป็นผลสำเร็จ และมีคุณภาพดี ทั้งได้ดำเนินการเพื่อเตรียมผลิตยานี้จำหน่ายในราคาถูก ให้เพียงพอให้กับคนไทยในประทศไทยด้วย

ได้มีการประชุมร่วระหว่างองค์การเภสัช, มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย, องค์การอาหารและยา, อาจารย์ และนักวิทยาศาสตร์ที่มีชื่อเสียงหลายท่านจากหลายสถาบันพิจารณาร่วมกันจะทำการศึกษาวิจัยทดสอบยาที่จะผลิตขึ้นนี้เปรียบเทียบกับยามาตรฐาน และศึกษาฤทธิ์ของยา และ Methabolism ของยานี้ในคนไทยรวมทั้งจะได้ร่วมกันศึกษาผลของยานี้ในผู้ป่วยที่จะได้รับยาต่อไป

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ขอแสดงความชื่นชมยินดีต่อองค์การเภสัชกรรมเป็นอันมาก ที่มีศักยภาพในการดำเนินงานผลิตยา L1 จนเป็นผลสำเร็จ ซึ่งจะเป็นประโยชน์สูงสุดกับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียทั้งหลาย มูลนิธิ มีความยินดีที่จะร่วมมือกับองค์การเภสัชกรรม และกระทรวงสาธารณสุขนำยานี้เผยแพร่ใช้สำหรับผู้ป่วยเหล็กเกินทั้งหลายและจะพยายามให้เป็นยาที่สามารถเบิกได้ภายใต้โครงการ 30 บาท ต่อไป

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดารัตน์

ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

กันยายน - ธันวาคม 2548

สารจากประธานชมรมโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



ดิฉันในฐานะประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย มีความยินดีอย่างยิ่งที่แพทย์ บุคลากรทางการแพทย์ ผู้ป่วย ผู้ปกครองผู้บริหารหน่วยงานต่างๆ ทั้งภาครัฐและเอกชน รวมทั้งมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ได้มีความร่วมมือกันในการทำงานเพื่อ "ชาวธาลัสซีเมีย" อย่างเข้มแข็งในการจัดงานสังสรรค์สมาชิกชมรมฯ ครั้งที่ 16 ในวันธาลัสซีเมียโลก ณ โรงพยาบาล

จุฬาลงกรณ์ เมื่อวันที่ 8 พฤษภาคม 2548 ที่ผ่านมา ประสบความสำเร็จอย่างยิ่ง มีผู้เข้าร่วมงานอย่างคับคั่ง พวกเราได้มาพบปะสังสรรค์กันอย่างอบอุ่น ได้เห็นความสามารถและพลังของชาวธาลัสซีเมียรวมทั้งความร่วมมือเกื้อกูลจากผู้เกี่ยวข้องทุกฝ่าย

ทางด้านวิชาการ พวกเราได้ได้รับความรู้เกี่ยวกับการรักษาธาลัสซีเมีย โดยเฉพาะอย่างยิ่งเกี่ยวกับการชียาสมุนไพรและยาขับเหล็กชนิดรับประทาน ซึ่งผู้ป่วยธาลัสซีเมียต่างเรียกกรองตลอดมา ยาทั้งสองนี้สามารถผลิตได้ในประเทศไทยแล้ว โดยองค์การเภสัชกรรม สำหรับยาสมุนไพร เช่น ชมิ้นชันนั้น มีวางจำหน่ายแล้ว ผู้ป่วยธาลัสซีเมียสามารถติดต่อผ่านทางมูลนิธิ เพื่อขอบัตร "VIP" ซึ่งสามารถชื้อยานี้ในราคาย่อมเยาลงมาก ส่วนยาขับเหล็กชนิดรับประทาน ชื่อ L1 หลังการประชุมนี้แล้วก็มีผลทำให้มีการผลักดันเกิดความก้าวหน้าอย่างมากที่จะดำเนินการเพื่อผลิตยา L1 และบริหารจัดการเพื่อให้สามารถจัดจำหน่ายได้ไม่นานเกินรอ คือ ภายในปีพ.ศ. 2549 ถือว่าเป็นข่าวดีสำหรับพวกเราทุกคนจริง ๆ เมื่อได้มีการวางจำหน่ายแล้ว อาจมีข่าวดีอีกรอต่อไปเกี่ยวกับการชียานี้ขอให้ท่านอดใจรอขณะ

จุลสารฉบับนี้เป็นโฉมใหม่ฉบับใหม่ ฉบับที่ 2 หวังว่าคงจะถูกใจท่านมวลสมาชิกชมรมและผู้อ่านทุกท่าน และขอเชิญท่านมีส่วนร่วมในการติชมและมี "คำขอ" มาได้ สำหรับ Website ได้ทราบว่ามีผู้เข้าเยี่ยมชมค่อนข้างมากกองบรรณาธิการได้เพิ่มเนื้อหาสาระมากขึ้นเป็นลำดับ ทำให้ท่านได้รับความรู้เป็นสื่อกลางของพวกเราทุกคนและถาพาทานถามมากองบรรณาธิการจะตอบท่านแน่นอน

ในเดือนมกราคม 2549 จะมีการประชุมนานาชาติเกี่ยวกับธาลัสซีเมียที่เมืองดูไบ "10th International Conference on Thalassemia & Haemoglobinopathies & 12th International TIF Conference for Thalassemia Patients and Parents" สำหรับของแพทย์ บุคลากรทางการแพทย์ ผู้ป่วย ผู้ปกครองชาติต่างๆ มารวมประชุม นับว่าเป็นโอกาสดีมาก เพราะดูไบไม่ไกลจากประเทศไทยนัก ฉะนั้นสมาชิกชมรมฯที่สนใจที่จะแลกเปลี่ยนประสบการณ์กับชาวธาลัสซีเมียชาติต่างๆ รวมทั้งรับทราบความก้าวหน้าในการรักษาและการป้องกัน สนใจไปร่วมประชุมขอเชิญท่านติดต่อผ่านทาง Website ของจุลสารหรือที่มูลนิธิ ได้ อัยการชานะคะ

นางสายพิน พหลโยธิน

ประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



กำหนดการประชุมวิชาการธาลัสซีเมีย ครั้งที่ 11

วันที่ 1 - 2 กันยายน 2548

ณ โรงแรมมิราเคิลแกรนด์ วิทยาวดี กรุงเทพมหานคร

วันที่ 1 กันยายน 2548

- 08.00 - 08.45 น. - ลงทะเบียน
- 08.45 - 09.00 น. - เติร์มรับเสด็จ พระเจ้าวรวงศ์เธอพระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาตุ
- 09.00 - 10.00 น. - เสด็จพระราชดำเนินเข้าภายในห้องประชุม
 - มีพระราชดำรัสทรงเปิดการประชุมฯ
 - เสด็จทอดพระเนตรนิทรรศการ "ธาลัสซีเมีย"
 - เสด็จพระราชดำเนินกลับ
 ถวายรายงาน โดย รัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข
- 10.00 - 10.30 น. - พักรับประทานอาหารว่าง และเครื่องดื่ม
- 10.30 - 11.00 น. - บรรยายพิเศษ " กาวางธาลัสซีเมีย : สู่คำประกาศนโยบายธาลัสซีเมีย " โดย นายแพทย์ วิชัย เทียนถาวร ปลัดกระทรวงสาธารณสุข
- 11.00 - 12.00 น. - **How, Why and when to control thalassemia** โดย ศาสตราจารย์นายแพทย์ ประเวศ วะสี ประธานมูลนิธิสาธารณสุขแห่งชาติ
- 12.00 - 13.00 น. - พักรับประทานอาหารกลางวัน
- 13.00 - 13.30 น. - บรรยายพิเศษ " กรอบแนวทางการสนับสนุนงบประมาณบริการธาลัสซีเมีย " โดย เลขาธิการสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ
- 13.30 - 14.30 น. - อภิปรายเรื่อง " เครื่องขยายส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย " โดย ผอ.ศูนย์อนามัยที่ 4 ราชบุรี
ผอ.ศูนย์อนามัยที่ 8 นครสวรรค์
ผอ.ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ อุตรดิตถ์
ผอ.ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ สุราษฎร์ธานี
- ดำเนินการอภิปราย
นายแพทย์ สมศักดิ์ ภัทรกุลวิชัย
ผอ.สำนักส่งเสริมสุขภาพ
- 14.30 - 14.45 น. - พักรับประทานอาหารว่าง และเครื่องดื่ม
- 14.45 - 16.15 น. - อภิปราย เรื่อง "Iron overload and iron chelation" โดย ศาสตราจารย์แพทย์หญิงท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ภูตระกูล รองศาสตราจารย์นายแพทย์ นพดล ศิริธนรัตน์กุล คณะแพทยศาสตร์ จีรราชพยาบาล

วันที่ 2 กันยายน 2548

- **ประธานการประชุม** : ศาสตราจารย์แพทย์หญิงคุณหญิงสุดาศกร ตูจินดา
เลขา : ศาสตราจารย์แพทย์หญิงวราวรรณ ต้นไพจิตร
- 08.30 - 10.00 น. การดำเนินงาน " ส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย " ในระดับผู้ปฏิบัติ
โรงพยาบาลอุดรธานี
โดย นายแพทย์ เมธา ทรงธรรมวัฒน์
โรงพยาบาลชลบุรี
โดย นายแพทย์ ธีระ ติวะดุลย์
โรงพยาบาลศิริราช
โดย นายแพทย์ ชรินทร์ ลิ้มวงศ์
โรงพยาบาลมหาวิทยาลัยเชียงใหม่
โดย นายแพทย์ ชเนนทร์ วนาภิรักษ์
- ดำเนินการอภิปราย
โดย รองศาสตราจารย์นายแพทย์ ถวัลย์วงศ์ รัตนศิริ
- 10.00 - 10.15 น. - อภิปราย - ชักถาม
- 10.15 - 10.30 น. - พักรับประทานอาหารว่าง
- 10.30 - 12.00 น. - **Recent advances in thalassemia**
- **Thalassemia : genotype-phenotype interaction**
ดร. ปราวณี พูเจริญ
สถาบันวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยมหิดล
- **Drug metabolism in thalassemia**
ดร. อุดม จันทราภิรักษ์ศรี
- **Preimplantation genetic diagnoses**
นายแพทย์ วีรวิทย์ ปิยะมงคล
- 12.00 - 13.00 น. - พักรับประทานอาหารกลางวัน
- **ประธานการประชุม**
ศาสตราจารย์นายแพทย์ ต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี
- **เลขา** นายแพทย์ ชัยชัย สุระ
- **แนวทางและการสนับสนุนเครือข่ายบริการ และเครือข่ายวิชาการ "ธาลัสซีเมีย"**
โดย อธิบดีกรมการแพทย์
อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
อธิบดีกรมสนับสนุนบริการสุขภาพ
อธิบดีกรมอนามัย
- ดำเนินการอภิปราย
นายแพทย์ สมศักดิ์ ชุณหรัศมิ์ กรมอนามัย
- 14.30 - 15.00 น. - พักรับประทานอาหารว่าง
- 15.00 - 15.30 น. - สถานการณ์ธาลัสซีเมียของประเทศต่าง ๆ 14 ประเทศในแถบเอเชีย และความตกลงร่วมมือเป็นเครือข่ายส่งเสริมป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมียแห่งเอเชีย
โดย ศาสตราจารย์นายแพทย์ สุทัศน์ พูเจริญ
สถาบันวิจัยและพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยมหิดล
- 15.30 - 16.00 น. - สรุปผลการประชุม / ส่งมอบการประชุมให้กับ
เจ้าภาพจัดการประชุม ครั้งที่ 12
พิธีปิดการประชุม
โดย ศาสตราจารย์แพทย์หญิงคุณหญิง สุดาศกร ตูจินดา



จุลสารชมรมโรคโลหิตจาง

ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

สารบัญ

บรรณาธิการแถลง ผลประกวดคำขวัญ	1
รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส	
สารจากประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	2
ศ. พญ. คุณหญิงสุดศรา ทูจินดา	
สารจากประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	2
คุณ สายพิน พหลโยธิน	
กำหนดการประชุมวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ	3
ความรู้ใหม่เกี่ยวกับธาลัสซีเมีย	5
ศ.นพ.สุทัศน์ พุเจริญ	
การวินิจฉัยพาหะธาลัสซีเมีย	6
ผศ. นพ.เสถียร สุขพนินันท์	
ยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทาน	8
Preimplantation genetic diagnosis for thalassemia	9
รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส	
ทารกในครรภ์เป็นธาลัสซีเมียทราบได้จริงหรือ	11
รศ. พญ. พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ	
แคปซูลสารสกัดขมิ้นชัน	12
ดร.ชฎา พิศาลพงศ์	
ธาลัสซีเมีย พ่อรัม	13
ศ. นพ.วิชัย เทลลสมบัติ	
โครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	14
พญ.บุญเชียร ปานเสถียรกุล	
ข้อควรระวังเกี่ยวกับการปลูกถ่ายไขกระดูก	15
ผศ. พญ. กल्पไสย สรรพกิจ	
สเต็มเซลล์กับธาลัสซีเมีย	16
รศ. นพ.สุรเดช หงส์อิง	
จะรู้ได้อย่างไรว่าเป็น พาหะธาลัสซีเมีย (ยีนแฝง)	17
รศ. นพ.ธัญชัย สุระ พ.ญ. สุพิชชา ธีรศาสตร์	
จดหมายจากเพื่อนสมาชิก	18-19
โกปินน้อย / พี่ขวัญ	
ถามตอบปัญหา	20
ศ. พญ.วรวรรณ ต้นไผ่จิตร	
จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	24



ความรู้ใหม่เกี่ยว...กับธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์นายแพทย์ สุทัศน์ พุเจอร์ญ

คงไม่เข้าไปที่ละสวัสดิ์ปีใหม่กับเพื่อนๆ ชาวธาลัสซีเมีย สำหรับปี พ.ศ.2548 นี้ ก็ขอให้พวกเราชาวธาลัสซีเมียมีความสุขผู้ที่เจ็บป่วยไม่ว่าจากโรคหัวใจ โรคเบาหวาน โรคกระดูก ฯลฯ ก็ขอให้หายวันหายคืน ในช่วงปลายปี พ.ศ. 2547 เรื่อยมาจนถึงต้นปี พ.ศ. 2548 มีการประชุมที่สำคัญเกี่ยวกับโรคเลือดและโรคธาลัสซีเมีย 2 ครั้ง คือการประชุมประจำปีของสมาคมโลหิตวิทยา ที่เมืองซานดิเอโก ประเทศสหรัฐอเมริกา ต้นเดือนธันวาคม และการประชุมธาลัสซีเมียครั้งที่ 8 ขององค์กร Cooley's Anemia Foundation ของประเทศสหรัฐอเมริกา ที่เมือง ออเรนจ์ ในการประชุมทั้งสอง ได้มีการบรรยาย และอภิปรายเกี่ยวกับความก้าวหน้าในการรักษา ผู้ป่วยธาลัสซีเมียซึ่งมีสาระสำคัญที่สรุปได้ดังนี้

1. การตรวจวัดปริมาณเหล็ก ในร่างกายผู้ป่วยธาลัสซีเมียเป็นที่ชัดเจนว่า ระดับของเฟอร์ไรติน (serum ferritin) ที่ใช้เป็นตัวบ่งชี้ถึงภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วยที่ใช้ยาขับเหล็กในปัจจุบันนั้นจะช่วยบอกสถานะเหล็กเกินได้คร่าว ๆ เท่านั้นเขาพบว่าผู้ป่วยบางคนที่มีธาตุเหล็กสะสมอยู่มาก ๆ ระดับเฟอร์ไรติน ก็ไม่เพิ่มสูงตามอย่างที่ควรจะเป็น แต่นั่นไม่ใช่ปัญหาสำคัญ ปัญหาสำคัญ คือ ในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับเหล็ก เป็นประจำการใช้ตัวเลขของระดับเฟอร์ไรตินที่ต่ำกว่า 500 นาโนกรัม/ม.ล. เป็นตัวบ่งชี้ว่าให้ลดระดับยาหรือหยุดยาขับเหล็กนั้น อาจจะไม่ถูกต้อง เพราะมีหลายการศึกษาที่แสดงให้เห็นว่าปริมาณของเหล็กในอวัยวะภายในยังมีมากอยู่แม้ว่าระดับของเฟอร์ไรตินจะลดต่ำลงมาแล้ว

โดยสรุปการจะวัดปริมาณเหล็กในตัวผู้ป่วยให้แม่นยำนั้นควรจะต้องตรวจวัดปริมาณเหล็กในเนื้อเยื่อโดยตรงซึ่งการตรวจวัดเหล็กในเนื้อเยื่อนั้นอาจทำได้โดยการเจาะเนื้อตับมาตรวจหาธาตุเหล็กในตับแต่การทำเช่นนั้นอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนได้จึงมีการวิจัยที่จะตรวจหาภาวะเหล็กเกินโดยการใช้อุปกรณ์มือทางรังสีวิทยา และการวัดคลื่นแม่เหล็กโดยตรงเทคนิคที่ได้รับการยอมรับมากที่สุด คือ การใช้เครื่องฉายคลื่นแม่เหล็ก (MRI: magnetic resonance imaging) มาตรวจวัดปริมาณของเหล็กในตับ และหัวใจ ปัจจุบัน มีข้อมูลมากขึ้นว่า ปริมาณของธาตุเหล็กในอวัยวะทั้งสองดังกล่าวอาจไม่ไปด้วยกัน กล่าวคือผู้ป่วยบางรายพบว่าปริมาณธาตุเหล็กในตับน้อยลงแล้วแต่ยังตรวจพบธาตุเหล็กในหัวใจมากอยู่ หรืออาจกลับกัน โดยเฉพาะในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับเหล็กเป็นประจำ คงจะต้องตรวจวัดปริมาณธาตุเหล็กในอวัยวะทั้งสอง โดยเฉพาะหัวใจให้ดี เพราะเป็นสาเหตุการเสียชีวิตที่สำคัญของผู้ป่วย

2. การใช้ยาขับเหล็กชนิดฉีดและชนิดกิน มีข้อมูลเพิ่มเติมว่า ยาขับเหล็กเดสเฟอร์รัลสามารถขับธาตุเหล็กออกจากตับได้ดี แต่มีปัญหาในการขับเหล็กออกจากหัวใจ มีรายงานสองรายงานจากอิตาลี และอังกฤษแสดงผลว่าในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ได้รับเลือดและยาขับเหล็กเป็นประจำ กลุ่มที่ได้รับยาขับเหล็กชนิดกินดี เฟอร์ริโพรน (L1, deferriprone) มีอัตราการเสียชีวิต เนื่องจากภาวะหัวใจล้มเหลวน้อยกว่ากลุ่มที่ใช้ยาฉีด

เดสเฟอร์รัล อย่างมีนัยสำคัญขณะที่มีการศึกษาอย่างมากเกี่ยวกับการใช้ยากินดีเฟอร์ริโพรน ร่วมกับ ยาฉีด เดสเฟอร์รัล

3. พิษของเหล็ก ปัญหาเกี่ยวกับธาตุเหล็กอีกประการหนึ่ง คือพิษของเหล็ก ในการทำให้เกิดอนุมูลอิสระ (free radicals) นั้น ส่วนใหญ่จะเกิดจากธาตุเหล็กที่อยู่ในรูปของธาตุเหล็กที่จับหลวมๆ กับโปรตีนอื่นในกระแสเลือด ที่เรียกว่า non transferrin bound iron ซึ่งอาจเป็นตัวบ่งชี้ถึงประสิทธิภาพประสิทธิผลของการใช้ยาขับเหล็กดีกับการตรวจหาเฟอร์ไรติน

4. การปลูกถ่ายไขกระดูกใหม่ให้กับผู้ป่วย มีข้อมูลมากขึ้นว่าเซลล์ต้นกำเนิด (stem cell) ที่อาจได้มาจากกระแสเลือด ไขกระดูก หรือเลือดสายสะดือ นั้น ไม่จำเป็นต้องมาจากพี่น้องเท่านั้น อาจใช้เซลล์ต้นกำเนิดดังกล่าวจากผู้บริจาคอื่น ที่มีหมู่เนื้อเยื่อเข้ากับผู้ป่วยได้ ที่กำลังมีการศึกษากันมาก คือ การใช้เซลล์ต้นกำเนิด จากเลือดสายสะดือของเด็กแรกเกิดที่อาจไม่มีหมู่เนื้อเยื่อตรงกับของผู้ป่วยรายเปอร์เซ็นต์ มาปลูกถ่ายให้กับผู้ป่วยได้ (คล้ายกับกรณีผู้ป่วยที่โรงพยาบาลจุฬาฯ) นอกจากนี้ยังมีความพยายามจะทำการปลูกถ่ายไขกระดูกในผู้ป่วยที่มีอายุมากแล้ว (อายุมากกว่า 20 ปี) แต่ผลการรักษายังไม่ดีนัก

5. การกระตุ้นฮีโมโกลบินเอ็ฟ ได้มีความพยายามที่จะหาวิธีใหม่มาใช้กระตุ้นให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเอ็ฟสูงขึ้น ขณะนี้มียาดังกล่าว 2-3 ชนิดซึ่งได้มาจากการออกแบบโดยโปรแกรมคอมพิวเตอร์ที่ช่วยกระตุ้นให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเอ็ฟสูงขึ้นในเซลล์เพาะเลี้ยงและสัตว์ทดลองที่กำลังจะนำมาใช้ทดสอบในผู้ป่วยในอนาคตอันใกล้

6. การเปลี่ยนยีน (gene therapy) ภายในปีนี้จะมีการทดสอบการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โดยการสอดใส่ยีนปกติเข้าไปในเซลล์สร้างเม็ดเลือดของผู้ป่วยที่ประเทศฝรั่งเศส (โดยการร่วมมือกับแพทย์ชาวอเมริกัน) ซึ่งเราคงจะต้องติดตามความก้าวหน้าของการรักษาดังกล่าวต่อไป

7. ความหลากหลายในความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมีย เป็นที่ยอมรับกันโดยทั่วไปแล้วว่า ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีความผิดปกติของยีนชนิดเดียวกัน อาทิ พี่น้อง ที่บังเอิญเป็นโรคธาลัสซีเมียเหมือนกันนั้น อาจมีความรุนแรงของโรคไม่เท่ากัน บางคนชืดมาก ต้องรับเลือดเป็นประจำ แต่บางคนไม่เคยต้องเติมเลือดเลย การศึกษาที่ผ่านมาสรุปลได้ว่าคงมีเหตุปัจจัยทางพันธุกรรมหลายอย่างเข้ามาเกี่ยวกับการแสดงออกของโรคในปัจจุบัน แพทย์ นักวิทยาศาสตร์เพียงทราบถึงปัจจัยทางพันธุกรรมบางอย่าง และคงต้องใช้เวลานานในการวิจัยอีกหลายปี ที่จะเข้าใจเรื่องดังกล่าวทั้งหมด ซึ่งคาดหมายว่าความรู้ความเข้าใจดังกล่าวอาจนำไปสู่การรักษาผู้ป่วยที่ดีขึ้นกว่าเดิม

ต้นปีหน้าจะมีการประชุมนานาชาติ ธาลัสซีเมีย ที่เมืองดูไบ ประเทศสหราชอาณาจักรหรือฮับไมเรตส์ ถ้ามีข้อมูลใหม่ ๆ อีก ก็จะสรุปมาให้พวกเราฟังครับ



การวินิจฉัยพาหะ...ธาลัสซีเมีย

ผู้ช่วยศาสตราจารย์ นายแพทย์ เสถียร สุขพณิชพันธ์

ธาลัสซีเมียคืออะไร

ธาลัสซีเมียเป็นการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมที่ทำให้การสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงได้น้อยลง ฮีโมโกลบินเป็นสารที่ทำหน้าที่นำออกซิเจนไปเลี้ยงร่างกาย ถ้ามีฮีโมโกลบินน้อยลงความสามารถในการนำออกซิเจนไปเลี้ยงร่างกายได้น้อยลง

ฮีโมโกลบินประกอบด้วยอะไร และร่างกายควบคุมการสร้างอย่างไร

โครงสร้างของฮีโมโกลบินประกอบด้วย 'ฮีม' กับโปรตีนที่มีชื่อว่า **โกลบิน** โกลบินมีสองชนิดหลักคือ **โกลบินแอลฟา** และโกลบินที่ไม่ใช่ **แอลฟา** ซึ่งส่วนใหญ่จะเป็นชนิด **เบตา**

การสร้างโกลบินควบคุมโดยสารพันธุกรรมที่เรียกว่า **ยีน**

การถ่ายทอดทางพันธุกรรมเป็นอย่างไร

โรคธาลัสซีเมียเกิดจาก **ยีน** มีการเปลี่ยนแปลงหรือผิดปกติไปไม่สามารถทำหน้าที่สร้างสารฮีโมโกลบินได้ตามปกติ

ยีนดังกล่าวจะถ่ายทอดจากชั่วคนหนึ่งไปอีกชั่วคนหนึ่ง โดยทางไข่ของผู้หญิงและเชื้ออสุจิของผู้ชาย

ผู้ที่ได้รับถ่ายทอดยีนที่เปลี่ยนแปลงไปมาจากทั้งพ่อและแม่ จะมียีนที่ทำหน้าที่ไม่ได้ทั้ง 2 ยีน จึงเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่ถ้ายีนที่เปลี่ยนแปลงไปนั้นทั้ง 2 ยีนยังทำหน้าที่ได้ ทำให้ไม่มีอาการทางคลินิก ไม่ถือว่าเป็นโรค เช่น **แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2** ชนิด **ไฮโมซัยกัส** และ

ฮีโมโกลบินอี ชนิด ไฮโมซัยกัส

ส่วนผู้ที่ได้รับถ่ายทอดยีนที่เปลี่ยนแปลงไปมาจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายเดียว จะมียีนที่ทำหน้าที่ไม่ได้เพียง 1 ยีน ส่วนอีกยีนซึ่งปกติยังทำหน้าที่ได้ จึงไม่เป็นโรค

ผู้ที่มียีนที่เปลี่ยนแปลงไป 1 ยีน ส่วนยีนที่คู่กันอีกยีนหนึ่งทำหน้าที่ได้ปกติ โดยที่ตัวเองไม่เป็นโรคนั้น ทางแพทย์เรียกว่า **พาหะ** ถ้าผู้ที่เป็นพาหะบังเอิญไปแต่งงานกับผู้ที่เป็นพาหะด้วยกัน และถ้าทั้งสองคนถ่ายทอดยีนที่เปลี่ยนแปลงไปให้ลูก ลูกจะเป็นโรคธาลัสซีเมีย แม้จะไม่เคยปรากฏมาก่อนว่ามีใครในครอบครัวเป็นโรคนั้น

ธาลัสซีเมียพบได้บ่อยหรือไม่ ในประเทศไทยมีธาลัสซีเมียชุกเท่าใดในประเทศไทยมี

- ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย ร้อยละ 1 ของประชากรหรือ 6 แสนคน
- เด็กแรกเกิดที่เป็นโรค 1 หมื่นคนต่อปี
- คู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรค 5 หมื่นคู่ต่อปี
- พาหะของธาลัสซีเมีย ร้อยละ 40 ของประชากร หรือ 24 ล้านคน

เหตุใดจึงมีพาหะธาลัสซีเมียจำนวนมาก

มีหลักฐานว่าเป็นเพราะพาหะมีความได้เปรียบคนทั่วไปในแง่เม็ดเลือดแดงของพาหะมีความต้านทานต่อการติดเชื้อมาลาเรียชนิดรุนแรงได้ดีกว่าเม็ดเลือดแดงของคนทั่วไป

การเป็นพาหะมีผลต่อสุขภาพหรือไม่

กันยายน - ธันวาคม 2548

การเป็นพาหะไม่มีผลใด ๆ ต่อสุขภาพ พาหะมีสุขภาพสมบูรณ์แข็งแรง ทำงานได้ปกติ มีอายุขัยปกติ ผู้ที่เป็นพาหะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย แม้ในอนาคตก็จะเป็นโรค จึงไม่ต้องรับการรักษาใด ๆ **จะทราบได้อย่างไรว่าเป็นพาหะ**

การที่พาหะมีสุขภาพแข็งแรงเป็นปกติส่วนใหญ่จึงไม่ทราบว่าตนเองเป็นพาหะสาเหตุที่ทราบอาจเป็นเพราะ

1. บังเอิญไปแต่งงานกับผู้ที่เป็นพาหะ แล้วมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย เป็นครั้งแรกในครอบครัวดังนั้นถ้าสามีภรรยาคู่ใดที่มีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย แสดงว่าทั้งสองคนอย่างน้อยต้องเป็นพาหะ
2. มีพี่ น้องหรือญาติรวมสายโลหิตเป็นโรคหรือพาหะธาลัสซีเมีย กลุ่มนี้มีโอกาสจะมียีนธาลัสซีเมียได้มากกว่าคนทั่วไป และได้รับการแนะนำให้ไปรับการตรวจเลือดได้แก่การตรวจนับเม็ดเลือดอย่างครบถ้วน (Complete blood count, CBC) ด้วยเครื่องวิเคราะห์เม็ดเลือดอัตโนมัติซึ่งจะให้ข้อมูลเกี่ยวกับค่าฮีโมโกลบินและขนาดของเม็ดเลือดแดง การตรวจฮีโมโกลบินทำให้ทราบชนิดและปริมาณแต่ละชนิด (Hb typing)
3. ไปรับการตรวจเลือดและพบว่ามีการเปลี่ยนแปลงของเม็ดเลือดแดงและฮีโมโกลบินที่เข้าได้กับพาหะ

เม็ดเลือดแดงและฮีโมโกลบินของผู้ที่เป็นพาหะมีการเปลี่ยนแปลงอย่างไร และตรวจโดยวิธีใด

1. ผู้ที่เป็นพาหะมีเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กกว่าธรรมดา รูปร่างและขนาดต่างๆ กัน ทราบโดยการตรวจ CBC ระดับฮีโมโกลบิน ปกติหรืออาจต่ำกว่าคนทั่วไปเล็กน้อย
2. เม็ดเลือดแดงปกติถ้าอยู่ในน้ำเกลือโซเดียม คลอไรด์ ความเข้มข้นร้อยละ 0.36 จะแตกหมดทำให้สารละลายใส แต่เม็ดเลือดแดงพาหะจะแตกไม่หมด ทำให้สารละลายขุ่นจึงสามารถใช้การทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเดียว (one-tube osmotic fragility test, OF) ที่ใช้น้ำเกลือความเข้มข้นดังกล่าวเพื่อแยกเม็ดเลือดแดงพาหะจากเม็ดเลือดแดงปกติ
3. ชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินต่างจากธรรมดา ทราบโดยการส่งตรวจชนิดและปริมาณแต่ละชนิดของฮีโมโกลบิน
4. ฮีโมโกลบิน อี จะตกตะกอนเมื่อทำปฏิกิริยากับสาร dichlorophenol-indophenol (DCIP) แต่ฮีโมโกลบิน เอ็ช ซึ่งพบในผู้ป่วยโรคฮีโมโกลบิน เอ็ช อาจตกตะกอนได้ด้วย

พาหะชนิดต่าง ๆ ของธาลัสซีเมีย

พาหะของธาลัสซีเมียมีหลายชนิด แบ่งเป็น 2 กลุ่มตามยีนที่เปลี่ยนแปลงไป คือ



- กลุ่มแอลฟา และ
- กลุ่มเบตา

พาหะเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคในกรณีใด

พาหะจะเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคถ้าหากแต่งงานกับผู้ที่ เป็นพาหะของยีนกลุ่มเดียวกันแต่ถ้าแต่งงานกับผู้มียีนคนละกลุ่มกันหรือผู้มียีนปกติ จะไม่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคเลย

คู่เสี่ยงสำหรับโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

คู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่

- คู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคเด็กบวมน้ำจากฮีโมโกลบิน บาร์ทส์
- คู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะชนิดเบตา-ธาลัสซีเมีย กับเบตา-ธาลัสซีเมีย เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคเบตา-ธาลัสซีเมีย ชนิดไฮโมซัยกัส
- คู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะชนิดเบตา-ธาลัสซีเมีย กับฮีโมโกลบินอี เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคเบตา-ธาลัสซีเมีย ชนิดฮีโมโกลบินอี

คู่สามีภรรยาที่ไม่ใช่พาหะแบบข้างต้นเป็นคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดไม่รุนแรง และคู่สามีภรรยาที่ไม่ใช่คู่เสี่ยง

เป้าหมายการตรวจกรองหาพาหะของธาลัสซีเมีย

การตรวจกรองหาพาหะของธาลัสซีเมีย (carrier screening) สำหรับประเทศไทย เป็นการตรวจหาผู้ที่ เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1, ชนิดเบตา-ธาลัสซีเมีย, และ ฮีโมโกลบิน อี เพื่อเป็นข้อมูลในการบอกอัตราเสี่ยงและหนทางเลือกเพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 โรคข้างต้น

รูปแบบ

- การตรวจกรองหาพาหะสำหรับธาลัสซีเมียอาจทำได้ 2 รูปแบบ, ได้แก่ การตรวจกรองในประชากรทั่วไป (mass screening) ได้แก่ ผู้ที่อยู่ในวัยเจริญพันธุ์ หรือก่อนวัยเจริญพันธุ์

- การตรวจกรองในกลุ่มเป้าหมาย (target screening) เช่น คู่ชายหญิงที่กำลังจะแต่งงาน หรือคู่สามีภรรยา ก่อนการตั้งครรภ์ หรือ ในระยะแรกของการตั้งครรภ์ (คืออายุครรภ์น้อยกว่า 16-20 สัปดาห์)

ในประเทศไทยยังไม่มีข้อมูลจากการวิจัยที่ชัดเจนว่าควรตรวจหาพาหะในช่วงเวลาใดของชีวิตจึงจะเหมาะสม ปัจจุบันทางกระทรวงสาธารณสุขมีคำประกาศนโยบายการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย โดยให้หญิงมีครรภ์ทุกคนได้รับการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์สำหรับธาลัสซีเมียและได้รับการตรวจกรองหาพาหะโดยสมัครใจ (หากอายุครรภ์ไม่เกิน 16 สัปดาห์) และหากพบผลเลือดผิดปกติให้ตามสามีเพื่อตรวจกรองทราบผลการตรวจกรองผิดปกติทั้งคู่ให้ทำการตรวจยืนยันว่าเป็นคู่สมรสเสี่ยงที่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง และได้รับการให้การปรึกษาในการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด โดยในปีงบประมาณ 2548 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติได้สนับสนุนงบประมาณในการดำเนินการตรวจกรองหญิงตั้งครรภ์และสามี ตรวจยืนยันเป็นคู่สมรสเสี่ยง ตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด และการสิ้นสุดการตั้งครรภ์ในรายที่ตรวจพบ

ว่าบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

วิธีการตรวจว่าเป็นพาหะหรือไม่

ในประชากรทั่วไปที่ไม่มีประวัติญาติพี่น้องเป็นโรคธาลัสซีเมีย การตรวจว่าผู้ใดเป็นพาหะเป้าหมายโดยวิธีตรวจกรอง (screening test) ได้แก่ การตรวจ OF ร่วมกับการตกตะกอนด้วยสาร DCIP หรือ CBC กับการตกตะกอนด้วยสาร DCIP ซึ่งทำได้ง่าย มีความไวสูงคือให้ผลบวกในพาหะที่ต้องการได้ทั้งหมดหรือเกือบทั้งหมด ใช้เวลาไม่เกินหนึ่งชั่วโมงและราคาถูกหรือพอสมควร การที่ต้องใช้วิธีการตรวจกรองมากกว่าหนึ่งวิธีเพราะในปัจจุบันไม่มีการตรวจกรองวิธีหนึ่งวิธีใดที่สามารถครอบคลุมการตรวจหาพาหะที่เป็นเป้าหมายได้ทั้งหมด ส่วนการตรวจฮีโมโกลบินเพื่อให้ทราบชนิดและปริมาณแต่ละชนิด (Hb typing) ต้องใช้เครื่องมือและน้ำยาที่มีราคาแพง ผู้ทำการทดสอบต้องผ่านการอบรมและมีความชำนาญ รวมทั้งต้องใช้แพทย์และผู้เชี่ยวชาญช่วยแปลผลด้วย การตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินจึงเหมาะสำหรับใช้เป็นวิธีตรวจเพื่อยืนยัน (confirmatory test) ในกรณีที่การตรวจกรองเบื้องต้นให้ผลบวก

สำหรับการตรวจหาพาหะในผู้ที่ มีญาติพี่น้องเป็นโรคมีโอกาสสูงที่จะตรวจพบผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย ดังนั้นเพื่อลดขั้นตอนในการตรวจ จึงควรใช้วิธีตรวจมาตรฐานเพื่อเป็นการยืนยันเลย ได้แก่การตรวจนับเม็ดเลือดอย่างครบถ้วน (CBC) และการตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินการ

ตรวจเพื่อยืนยันว่าเป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 ต้องทำการตรวจวิเคราะห์ระดับอนุพลาสมาผลการตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินไม่สามารถบอกแน่นอนได้ว่าเป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 หรือแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 ชนิดไฮโมซัยกัสถ้าหากคู่สามีภรรยาเป็นพาหะที่เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคเบตา-ธาลัสซีเมียและเลือกใช้การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด ต้องทำการตรวจวิเคราะห์ยีนที่ระดับอนุพลาสมาเป็นแบบใด ก่อนที่จะทำการตรวจเด็กในครรภ์ เนื่องจากยีนที่ทำให้เกิดเบตา-ธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีประมาณ 30 แบบ

ข้อควรทราบในการวินิจฉัยภาวะพาหะ

1. การตรวจกรองพาหะให้ผลบวกอาจไม่เป็นพาหะก็ได้ เพราะอาจมีสาเหตุอื่นที่ทำให้เกิดผลบวกได้ เช่นภาวะโลหิตจางจากการขาดเหล็ก จึงจำเป็นต้องทำการตรวจยืนยันด้วยการตรวจชนิดและปริมาณฮีโมโกลบินเสมอ

2. ภาวะขาดเหล็ก นอกจากจะทำให้ซีดและเม็ดเลือดแดงมีการเปลี่ยนแปลงคล้ายธาลัสซีเมียแล้วยังอาจทำให้การตรวจปริมาณฮีโมโกลบินเพื่อวินิจฉัยพาหะชนิดเบตา-ธาลัสซีเมียให้ผลลบลงด้วย แพทย์อาจต้องส่งเลือดตรวจเพิ่มเติมเพื่อวินิจฉัยภาวะขาดเหล็ก และอาจขอตรวจด้านธาลัสซีเมียซ้ำเมื่อรักษาภาวะขาดเหล็กหายแล้ว เพื่อให้การตรวจและการแปลผลถูกต้องแม่นยำขึ้น แต่ในกรณีหญิงตั้งครรภ์อาจทำการตรวจวิเคราะห์ยีนเนื่องจากไม่สามารถรอได้



เอกสารอ้างอิง

1. เสถียร สุขพณิชนนท์, วรวรรณ ต้นไพจิตร, วันชัย วนะชีวะนาวิน, จินตนา ศิรินาวิน, ชนินทร์ ลิ้มวงศ์ การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียและภาวะพาหะ. ใน: จินตนา ศิรินาวิน, ชนินทร์ ลิ้มวงศ์, พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ, เสถียร สุขพณิชนนท์, วันชัย วนะชีวะนาวิน, วรวรรณ ต้นไพจิตร, บรรณาธิการ. ความรู้พื้นฐานธาลัสซีเมีย. กรุงเทพฯ: สำนักพิมพ์หมอชาวบ้าน, 2547:80-94.

2. วรวรรณ ต้นไพจิตร. โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย, 2546

3. โครงการพัฒนาระบบสุขภาพสำหรับธาลัสซีเมียคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล. พาหะของธาลัสซีเมีย

ข้อมูลยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทาน

ยาขับเหล็กชนิดรับประทานตัวใหม่ (Exjade) ผ่านการรับรองจากประเทศสหรัฐอเมริกา (US Food and Drug Administration) ขณะนี้กำลังอยู่ในขั้นตอนนำเข้าประเทศไทย*

ตารางเปรียบเทียบ ยาขับเหล็กชนิดฉีด กับ ยาขับเหล็กชนิดรับประทาน

ข้อมูล	ยาขับเหล็กชนิดฉีด (เดสเฟอรัอล)	ยาขับเหล็กชนิดรับประทาน (เอ็กเจด)
ชื่อภาษาอังกฤษ (ชื่อทางการค้า)	Desferrioxamine (Desferal®)	Deferasirox (Exjade®)
ลักษณะสูตรโครงสร้าง	Hexadentate	Tridentate
อัตราส่วนการจับกับโมเลกุลเหล็ก (ยา:เหล็ก)	1:1	2:1
การดูดซึมทางระบบทางเดินอาหาร	ไม่ได้	ได้
การบรรจุ	ผงแห้งสำหรับใช้ฉีดบรรจุขวด	ยาเม็ดรับประทานชนิดละลายทันที
ขนาดยาต่อหน่วย	500 ม.ก./ขวด	250 ม.ก./เม็ด
การขับถ่ายธาตุเหล็ก	ทางปัสสาวะและอุจจาระ	ทางอุจจาระ
การขับถ่ายเมตาบอลิท์ของยา	ทางปัสสาวะ	ถูกกำจัดส่วนใหญ่ทางอุจจาระ
การบริหารยา	โดยการฉีด	รับประทาน
ขนาดยาที่ใช้รักษา	20-60 ม.ก. / น้ำหนักตัว 1 ก.ก.	20-30 ม.ก. / น้ำหนักตัว 1 ก.ก.
ข้อบ่งใช้	ใช้สำหรับรักษาภาวะธาตุเหล็กเกินเรื้อรัง, ใช้ในการรักษาภาวะเป็นพิษเฉียบพลันเนื่องจากธาตุเหล็ก, ใช้ในการรักษาภาวะธาตุอะลูมิเนียมเกินเรื้อรังในผู้ป่วยที่ไตล้มเหลวระยะสุดท้าย	ใช้สำหรับการรักษาภาวะธาตุเหล็กเกินเรื้อรังเนื่องจากการรับเลือด ในผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่และเด็ก (อายุมากกว่าหรือเท่ากับ 2)
ความร่วมมือในการบริหารยา (compliance)	ไม่ดี การฉีดเข้าใต้ผิวหนังเป็นเวลา 10-12 ชั่วโมงต่อวันแต่ต้องปั๊ม (Infusion pump)	ดี รับประทานเพียงวันละ 1 ครั้ง โดยละลายเม็ดยาในน้ำ 1 แก้วแล้วดื่ม
อาการแทรกซ้อนที่พบบ่อย	ปวดบริเวณที่ฉีด บวม ผิวหนังแดงร้อน คัน และ ปวดที่ข้อต่อ / ปวดกล้ามเนื้อ	ระดับ creatinine ในเลือดเพิ่มขึ้น
ราคา	200 -250 บาท / 1 ขวด (500 ม.ก.)	2,000 บาท (\$ 50) / 4 เม็ด (1,000 ม.ก.)

* ข้อมูลจากบริษัท โนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด



การวินิจฉัย..ทางพันธุศาสตร์ภายนอกร่างกายสำหรับ..ธาลัสซีเมีย (Preimplantation genetic diagnosis for thalassaemia)

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ กิตติ ต่อจรัส

คู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ร้อยละ 25 ของทุกครั้งที่มีการตั้งครรภ์ หนทางเลือกของคู่สามีภรรยาหรือคู่เสี่ยง (risk couple) ที่จะหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคคือการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (prenatal diagnosis, PND) การตรวจมีหลายวิธีขึ้นอยู่กับอายุครรภ์ ได้แก่การตรวจจากรก (chorionic villus sampling, CVS) หากผลของการตรวจพบทารกในครรภ์เป็นโรค คู่เสี่ยงจะมี 2 ทางเลือกคือ ยุติการตั้งครรภ์หรือดำเนินการตั้งครรภ์ต่อไปจนคลอดบุตรที่เป็นโรค

อย่างไรก็ดีการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดยังไม่สนองความพึงพอใจของคู่เสี่ยง มีคู่เสี่ยงหลายคู่ที่ยุติการตั้งครรภ์หลายครั้ง นอกจากนี้การยุติการตั้งครรภ์ยังไม่เป็นที่ยอมรับเนื่องจากขัดต่อหลักศาสนามีผลกระทบต่อจิตใจ และต่อสังคม ทางออกของคู่เสี่ยงเหล่านี้คือการวินิจฉัยทางพันธุศาสตร์ภายนอกร่างกายก่อนนำทารกตัวอ่อน (embryo) ที่ไม่เป็นโรคกลับเข้าไปเจริญเติบโตต่อไป หรือที่เรียกว่า preimplantation genetic diagnosis (PGD)

PGD เป็นการตรวจทางพันธุศาสตร์โดยตรวจพันธุกรรมของเซลล์ที่ปฏิสนธิแล้วระดับ 8 เซลล์นอกอวัยวะ สามารถแสดงภาพรวมสรุปดังรูปที่ 1 ซึ่งมีขั้นตอนของกระบวนการดังนี้

1. การใช้ฮอร์โมนกระตุ้นรังไข่ (ovulation induction) ปกติโดยธรรมชาติจะมีการตกไข่ทุกเดือน เดือนละ 1 เซลล์ (ovulation) การกระตุ้นให้มีการตกไข่หลายเซลล์ สามารถทำได้โดยการให้ฮอร์โมนกระตุ้นรังไข่ให้ไข่แก่ (mature eggs) แล้วรวบรวมไข่เหล่านี้ออกจากรังไข่ ทำให้ได้เซลล์หลายเซลล์พร้อมที่จะผสมนอกร่างกาย

2. การรวบรวมไข่ (oocyte collection) ผู้ป่วยจะได้รับการวางยาสลบ (sedation) แล้วแพทย์ใช้กล้องส่องเพื่อดูเซลล์ไข่ออกมาภายนอก ดังรูปที่ 2

3. การนำไข่ออกมาผสมกับอสุจิและเลี้ยงตัวอ่อนนอกร่างกาย (fertilization and embryo culture) เป็นการฉีดเชื้ออสุจิ (single sperm) เข้าไปในไข่แต่ละฟอง (intracytoplasmic sperm injection, ICSI) เมื่อไข่ที่ถูกผสมจะเริ่มแบ่งตัวเจริญเป็นตัวอ่อน (embryo) ต่อไปดังรูปที่ 3

4. การตรวจตัวอ่อนทางพันธุศาสตร์ (blastomeres biopsy) เมื่อตัวอ่อนเริ่มแบ่งตัวในวันที่ 3 หลังการปฏิสนธิ ตัวอ่อนจะประกอบด้วยเซลล์ประมาณ 6-8 เซลล์ ในขั้นต่อไปจะนำ 1-2 เซลล์ไปตรวจสอบทางพันธุศาสตร์สำหรับธาลัสซีเมีย ในระยะการแบ่งตัวของตัวอ่อนขณะนี้ทุกเซลล์จะมีลักษณะเหมือนกันหมด ดังนั้นการนำเซลล์ 1-2 เซลล์ออกไปจะไม่มีความเสี่ยงต่อการเจริญเติบโตของตัวอ่อนในการเติบโตเป็นทารกที่ปกติต่อไป (normal development) ดังรูปที่ 4

5. การตรวจทางห้องปฏิบัติการ (genetic diagnosis) ประกอบด้วยเทคนิคการวินิจฉัยดังนี้

1. Polymerase Chain Reaction (PCR) เป็นการเพิ่มปริมาณ (amplify) สารพันธุกรรมหรือดีเอ็นเอ เนื่องจากเป็นการนำเซลล์ตัวอ่อนออกมาวินิจฉัยเพียง 1-2 ตัว ดังนั้นเทคนิคนี้จึงมีความสำคัญมาก

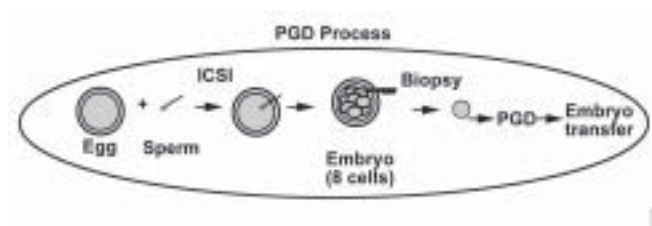
2. Genetic work up เนื่องจากมีความหลากหลายของยีนธาลัสซีเมีย ดังนั้นจำเป็นที่จะต้องวินิจฉัยขอคู่เสี่ยงได้แก่ภรรยาและสามีเสียก่อนที่จะทำการผสมในหลอดแก้ว (IVF)

6. การนำตัวอ่อนกลับเข้าไปฝังตัวในมดลูก (embryo transfer and implantation) เมื่อได้ทดสอบตัวอ่อนแล้วและพบว่าเป็นปกติขั้นตอนนี้ต่อไปจะนำตัวอ่อนกลับเข้าไปฝังตัวในมดลูกของมารดา การทำนี้จะทำในวันที่ 3-5 หลังจากการนำไข่ออกมารังไข่ การนำตัวอ่อนกลับเข้าไปในโพรงมดลูกใช้การสอด catheter เมื่อสอดตัวอ่อนเข้าไปแล้วจึงฝังตัวในผนังมดลูก ต่อมาจะเกิดภาวะการตั้งครรภ์ต่อไป การตั้งครรภ์จะไม่ประสบความสำเร็จทุกรายขึ้นอยู่กับกระบวนการ IVF เพียงประมาณร้อยละ 30 เท่านั้นที่จะมีการตั้งครรภ์เกิดขึ้น (รูปที่ 5)

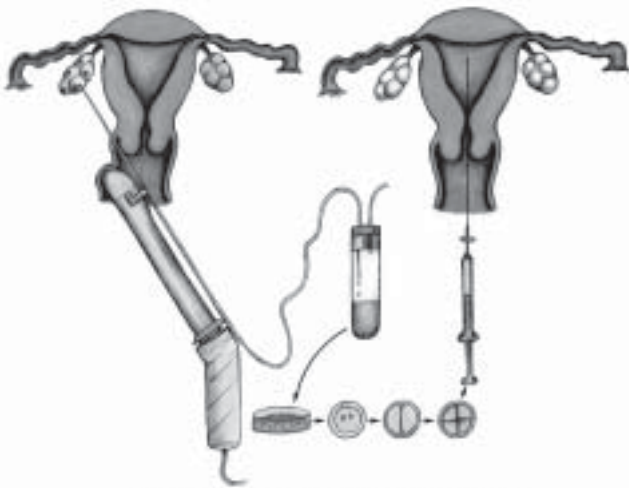
ข้อจำกัดของการทำ PGD คืองบประมาณที่ใช้ในการทำยังสูงอยู่มาก ปัจจุบันยังให้บริการอยู่ในวงจำกัดเนื่องจากต้องใช้สูติแพทย์ที่มีความชำนาญ ห้องปฏิบัติการที่มีความพร้อมและทันสมัย

ตารางแสดงประเทศต่างๆที่ทำ PGD ในการวินิจฉัยธาลัสซีเมีย

ประเทศ	คู่เสี่ยงธาลัสซีเมีย	ผล (คลอดปกติ)	เอกสารอ้างอิง
อิตาลี	7	3	1
จีน	4	3	2
กรีซ	10	9	3
ชвейท์ส	7	5	4
ฮ่องกง	2	2	5



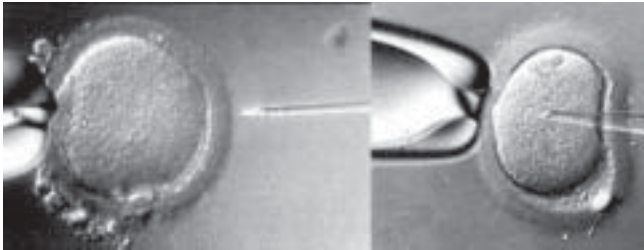
รูปที่ 1 แสดงขั้นตอนโดยรวมทั้งหมดของกระบวนการ PGD ประกอบด้วยการนำไข่ออกมาปฏิสนธิกับอสุจิแล้ว นำไข่ในระยะที่มีการแบ่งตัวได้ 8 เซลล์มาตรวจทางห้องปฏิบัติการและในขั้นตอนนี้สุดท้ายนำเซลล์ที่ปกติเข้าไปฝังในโพรงมดลูก



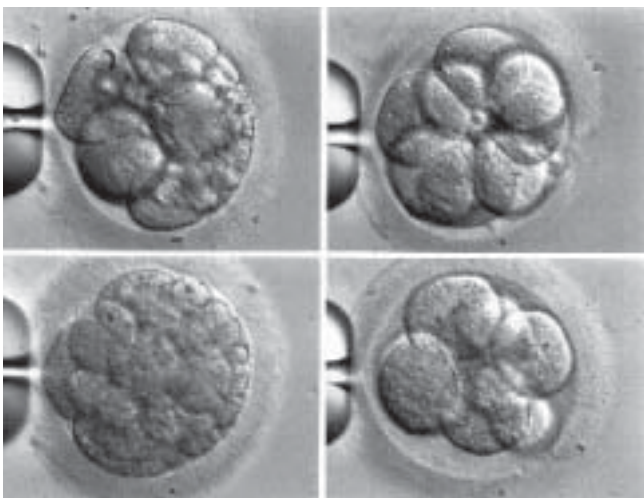
Aspiration, fertilization, transfer

รูปที่ 2

แสดงการนำไข่ออกมาผสมกับอสุจิภายนอกเพื่อทำขบวนการ PGD แล้วนำกลับเข้าไปฝังตัวใหม่



รูปที่ 3 แสดงการฉีดเชื้ออสุจิ (single sperm) เข้าไปในไข่แต่ละฟอง (intracytoplasmic sperm injection, ICSI)



รูปที่ 4 แสดงในวันที่ 3 หลังการปฏิสนธิ ตัวอ่อนจะประกอบด้วย เซลล์ประมาณ 6-8 เซลล์ ในขั้นต่อไปจะนำ 1-2 เซลล์ไปตรวจสอบทาง พันธุศาสตร์สำหรับธาลัสซีเมีย



รูปที่ 5 แสดงการตรวจสอบทางพันธุศาสตร์เซลล์ที่ปกติ (เครื่องหมาย ✖) จะถูกนำไปฝังในโพรงมดลูกต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Chamayou S, Alecci C, Ragolia C, Giambona A, Siciliano S, Maggio A, Fichera M, Guglielmino A. Successful application of preimplantation genetic diagnosis for beta-thalassaemia and sickle cell anaemia in Italy. *Hum Reprod* 2002; 17: 1158-65.

2. Deng J, Zhuang GL, Peng WL, Zhou CQ, Li J, Liang XY, Deng MF, Zeng YH, Sun HY. [Successful preimplantation genetic diagnosis for beta-thalassemia using multiplex nested polymerase chain reaction.]. *Zhonghua Yi Xue Za Zhi* 2005; 85: 811-5.

3. Kanavakis E, Vrettou C, Palmer G, Tzetzis M, Mastrominas M, Traeger-Synodinos J. Preimplantation genetic diagnosis in 10 couples at risk for transmitting beta-thalassaemia major: clinical experience including the initiation of six singleton pregnancies. *Prenat Diagn* 1999; 19: 1217-22.

4. Kuliev A, Rechitsky S, Verlinsky O, Ivakhnenko V, Cieslak J, Evsikov S, Wolf G, Angastiniotis M, Kalakoutis G, Strom C, Verlinsky Y. Birth of healthy children after preimplantation diagnosis of thalasseмии. *J Assist Reprod Genet* 1999; 16: 207-11.

5. PGD in Hongkong. Access at <http://web.hku.hk:8400/facmed/press/2005-03-03/pressppt-02-en.pdf>.

6. Preimplantation Genetic Diagnosis ,Last Updated: April 13, 2005 Access at. <http://www.emedicine.com/med/topic3520.htm>



ทารก....ในครรภ์เป็นธาลัสซีเมีย ทราบได้จริงหรือ ?

รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิง พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ

ทารกในครรภ์เป็นธาลัสซีเมีย ทราบได้จริงหรือ และจะทราบได้อย่างไร คำถามนี้ คงเป็นคำถามที่บิดามารดา หรือว่าที่บิดามารดาที่ทราบว่าลูกของตนมีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียสงสัยอยู่ คำตอบคือ ส่วนใหญ่จะสามารถทราบได้ โดยอาศัยการวินิจฉัยก่อนคลอด อย่างไรก็ตาม การวินิจฉัยดังกล่าว มักจะทำในคู่ที่บุตรเสี่ยงต่อการเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 กลุ่มเท่านั้น คือ **ฮีโมโกลบินบาร์ตไฮดรอปส์-ฟีทลีส, เมตาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี และ เมตาธาลัสซีเมียไฮโมซัยกัส** เนื่องจากการตรวจเพื่อวินิจฉัยเองก็อาจมีอันตรายต่อการตั้งครรภ์ได้ในคู่ที่อาจเสี่ยงต่อธาลัสซีเมียอื่นนอกเหนือจากกลุ่ม 3 โรคดังกล่าว จึงมักไม่ทำกัน ยกเว้นที่อาจต้องพิจารณาเป็นรายๆ ไป สำหรับคำถามที่ว่า จะทราบได้อย่างไรนั้น ต้องมีการตรวจหาคู่สามีภรรยาที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียรุนแรงดังกล่าว บางคู่ก็มีประวัติเคยมีบุตรเป็นโรคอยู่ก่อน หรือทราบจากการตรวจเลือดก่อนมีบุตร สำหรับคู่ที่ไม่เคยมีประวัติใด ๆ มาก่อน ก็จะมีการตรวจกรองเมื่อตั้งครรภ์และมาฝากครรภ์ สำหรับคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงและตัดสินใจตรวจทารกในครรภ์ ทารกก็จะได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งประกอบด้วย การเก็บเซลล์ของทารกหรือรกมาตรวจทางห้องปฏิบัติการโดยมีการให้คำปรึกษาแนะนำในแต่ละขั้นตอน ซึ่งวิธีการที่เลือกใช้ในการเก็บตัวอย่างส่งตรวจ ขึ้นกับอายุครรภ์ เทคนิคทางห้องปฏิบัติการในแต่ละแห่งและการมีข้อมูลที่สามารถตรวจสอบได้ทางระดับยีนหรือไม่ วิธีการวินิจฉัยก่อนคลอด มี 3 วิธีใหญ่ๆ ดังนี้

การตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling; CVS)

เป็นการเก็บส่วนของรกในระยะไตรมาสแรก ตั้งแต่อายุครรภ์ 10 - 13 สัปดาห์โดยอาศัยเครื่องอัลตราซาวนด์ เนื่องจากเซลล์เนื้อรกและทารกมีต้นกำเนิดมาจากเซลล์เดียวกัน คือ เซลล์ที่เกิดจากการปฏิสนธิ ระหว่างไข่และอสุจิ จึงถือได้ว่าการตรวจเนื้อรกเทียบได้กับการตรวจทารก การเก็บเนื้อรกอาจเก็บได้โดยให้สตรีตั้งครรภ์นอนราบบนเตียง หลังจากตรวจหาตำแหน่งที่เหมาะสมโดยอัลตราซาวนด์แล้ว ก็ฉีดยาชาและแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง หรืออาจให้สตรีตั้งครรภ์นอนในท่าตรวจภายใน และใช้ catheter สอดผ่านทางช่องคลอดเข้าสู่ปากมดลูก โดยทั้งสองวิธีต้องดูด้วยเครื่องอัลตราซาวนด์ตลอดเวลา เมื่ออยู่ในตำแหน่งพอเหมาะ ก็เก็บเนื้อรกมาตรวจได้ซึ่งโดยทั่วไปจะใช้เวลาประมาณเนื้อรกเพียงเล็กน้อยเท่านั้น

ข้อแทรกซ้อนจากการเก็บชิ้นเนื้อรก พบได้ตั้งแต่การมีเลือดออกจากช่องคลอด ภาวะน้ำคร่ำรั่ว การติดเชื้อ จนถึงการแท้ง ซึ่งพบได้สูงกว่าความเสี่ยงพื้นฐาน (background loss rate) ประมาณร้อยละ 1

ข้อจำกัดของวิธีนี้คือ ใช้ได้สำหรับกรณีที่มีข้อมูลที่ระดับยีนเท่านั้น และก็มีโอกาสประสบความล้มเหลวในการตรวจด้วย รวมทั้งจะต้องระวังภาวะการปนเปื้อนของเซลล์จากมารดาด้วย

การตรวจน้ำคร่ำ (amniocentesis) เป็นการเจาะดูดน้ำคร่ำมาตรวจซึ่งมักทำตั้งแต่อายุครรภ์ 16 สัปดาห์เป็นต้นไปสำหรับการ

จะทำถึงช่วงอายุครรภ์เท่าได้นั้น ขึ้นกับ ความสามารถของห้องปฏิบัติการว่าสามารถตรวจทางระดับยีนได้ในเวลานานเท่าใดในช่วงเวลาทราบผลไม่ ควรจะเป็นช่วงที่อายุครรภ์มากเกินกว่าจะยุติการตั้งครรภ์ได้โดยปลอดภัย เพราะคู่สามีภรรยาอาจเลือกยุติการตั้งครรภ์ถ้าทารกเป็นโรครุนแรง การตรวจน้ำคร่ำ อาศัยหลักที่ว่าเซลล์ในน้ำคร่ำเป็นเซลล์ทารกที่หลุดลอกจากมา จึงนำมาตรวจเพื่อวินิจฉัยก่อนคลอดได้สำหรับเรื่องธาลัสซีเมีย การตรวจเซลล์น้ำคร่ำต้องอาศัยการตรวจระดับยีน เช่นเดียวกับการตรวจจากเนื้อรก จึงมีข้อจำกัดคล้ายคลึงกัน

การเจาะน้ำคร่ำจะต้องอาศัยเครื่องอัลตราซาวนด์หาตำแหน่งที่เหมาะสมในการเจาะ แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง (สตรีตั้งครรภ์ อยู่ในท่านอนราบ) โดยกระบวนการทั้งหมดต้องทำโดยเทคนิคปลอดเชื้อเมื่อปลายเข็มอยู่ในน้ำคร่ำก็ถอดแกนในของเข็มออกต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยา แล้วดูดน้ำคร่ำออกมาเพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไป

ข้อแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำคล้ายกับการเก็บชิ้นเนื้อรก และพบได้ประมาณร้อยละ 0.5 - 1

การเจาะเลือดทารกจากสายสะดือ (Fetal blood sampling; FBS หรือ cordocentesis หรือ percutaneous umbilical blood sampling; PUBS)

เลือดที่ไหลเวียนในสายสะดือ เป็นเลือดของทารก การเจาะเลือดจากสายสะดือ จึงเป็นการตรวจเลือดทารกโดยตรง การตรวจเลือดมีข้อดี คือ สามารถตรวจได้ทั้งระดับยีน และตรวจทางโลหิตวิทยา ซึ่งอาจใช้ข้อมูลทั้งสองอย่าง ยืนยันหรือเสริมกันในการวินิจฉัยวิธีนี้มักจะทำตั้งแต่อายุครรภ์ 18 สัปดาห์ขึ้นไป

ในการเจาะเลือดจากสายสะดือ จะต้องอาศัยเครื่องอัลตราซาวนด์แสดงตำแหน่งสายสะดือที่เหมาะสมในการเจาะ (สตรีตั้งครรภ์อยู่ในท่านอนราบ) ฉีดยาชา แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้องโดยเทคนิคปลอดเชื้อ และต้องเห็นตำแหน่งปลายเข็มโดยตลอดด้วยเครื่องตรวจอัลตราซาวนด์ เมื่อปลายเข็มอยู่ในหลอดเลือดสายสะดือก็ถอดแกนในของเข็มออก ต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยาขนาดเล็กที่หล่อด้วยสารกันเลือดแข็งตัว ดูดเลือดประมาณ 2 มิลลิลิตรเพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไป

ข้อแทรกซ้อนของการเจาะเลือดจากสายสะดือ พบได้สูงกว่าการเจาะเนื้อรก หรือการเจาะน้ำคร่ำ โดยพบได้ตั้งแต่เลือดออกมากจนเป็นอันตรายต่อทารก หรือเลือดออกเป็นลิ่มเลือดกดสายสะดือ ซึ่งอาจรุนแรงจนทารกเสียชีวิตได้หรือการมีอัตราการเต้นของหัวใจทารกช้าลง (มักเป็นชั่วคราว) เนื่องจากมีการรบกวนต่อหลอดเลือดในสายสะดือ การมีถุงน้ำคร่ำรั่ว หรือการติดเชื้อ ข้อแทรกซ้อนต่างๆ นี้ พบได้ร้อยละ 2.5 ขึ้นกับความชำนาญของผู้ทำ หรือความยากง่ายของผู้ป่วยแต่ละราย

การตรวจติดตามด้วยอัลตราซาวนด์ สำหรับคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น **Hb Bart's hydrops fetalis** (ทารกบวมหน้าจากฮีโมโกลบินบาร์ตล) แต่ไม่ต้องการเสี่ยงต่อการเก็บตัวอย่างวิธีต่างๆ ที่กล่าวมา อาจเลือกการตรวจติดตามด้วยอัลตราซาวนด์ เพื่อตรวจหาลักษณะต่าง ๆ ของทารกบวมหน้า แต่ต้องรับทราบว่า บางครั้งอาจวินิจฉัยได้เมื่ออายุครรภ์มาก และอาจเกิดข้อแทรกซ้อนต่อมารดาด้วย และเมื่อตรวจพบลักษณะดังกล่าว ก็ยังควรเก็บตัวอย่างทารกตรวจเพื่อยืนยัน หรือหาสาเหตุของ **hydrops** ก่อนตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ ถ้ามารดายังไม่มีความเสี่ยงต่อมารดาด้วย



แคปซูล สารสกัดขมิ้นชัน

ดร.ชฎา พิศาลพงศ์

ขมิ้นชันหรือชื่อวิทยาศาสตร์ว่า *Curcuma longa* Linn. เป็น สมุนไพรที่ปลูกขึ้นทั่วไปในประเทศไทย เหง้าขมิ้นชัน (Turmeric) ใช้ประโยชน์ได้ทั้งเป็นอาหาร เครื่องสำอาง และยารักษาโรค ขมิ้นชัน เป็นส่วนผสมสำคัญของผงกระหรี่ที่ใช้ทำแกงกระหรี่ ข้าวหมกไก่ และ ใช้แต่งสีอาหาร เช่น มัสตาร์ด เนย มาร์การีน ส่วนเครื่องสำอางนิยม ใส่ขมิ้นชันลงในสบู่และครีมบำรุงผิว สำหรับการรับประทานด้านยา ที่เรารู้จักกันดีคือ แคปซูลขมิ้นชันใช้รักษาอาการเหน็บชา โดยใน แคปซูลดังกล่าวจะบรรจุผงขมิ้นชันแห้ง 250 ม.ก. ซึ่งมีสารสำคัญได้แก่ น้ำมันหอมระเหยไม่น้อยกว่า 6% และสารที่มีสีเหลืองส้มคือ เคอร์คูมินอยด์ (Curcuminoids) ไม่น้อยกว่า 5% (หรือ 12.5 ม.ก. แคปซูล) รับประทานครั้งละ 2-4 แคปซูล วันละ 4 เวลา



มีการศึกษาวิจัยในต่างประเทศ พบว่าสารเคอร์คูมินอยด์ ในขมิ้นชัน มีฤทธิ์ที่เป็นประโยชน์ต่างๆ มากมาย เช่นฤทธิ์ต้านอนุมูลอิสระ ฤทธิ์ลด การอักเสบ ฤทธิ์ลดคอเลสเตอรอลในเลือด ฤทธิ์ป้องกันตับจากสารพิษ และฤทธิ์ป้องกันการเกิดมะเร็ง เป็นต้น ซึ่งจะต้องรับประทาน เคอร์คูมินอยด์ในปริมาณมากเพื่อที่จะได้รับผลดังกล่าว ดังนั้นถ้า ต้องรับประทานแคปซูลขมิ้นชันที่ไม่ได้สกัดจะต้องรับประทานจำนวน หลายสิบแคปซูลต่อวัน สถาบันวิจัยและพัฒนา องค์การเภสัชกรรม จึงได้พัฒนาวิธีการสกัดเคอร์คูมินอยด์ จากขมิ้นชัน ผลิตเป็นแคปซูล โดยควบคุมให้แต่ละแคปซูลมีสารเคอร์คูมินอยด์ 250 ม.ก.ซึ่งจะทำ ให้ลดจำนวนแคปซูล ในการรับประทานผู้ป่วยได้รับ เคอร์คูมินอยด์ ในปริมาณที่สม่ำเสมอและลดกลิ่นของขมิ้นชันเนื่องจากได้สกัด เอาน้ำมันหอมระเหยออกไปสารสกัดขมิ้นชันขององค์การเภสัชกรรม ได้ผ่านการทดสอบว่ามีฤทธิ์ต้านอนุมูลอิสระและยังได้ผ่านการทดสอบ ความปลอดภัยในสัตว์ทดลองจากสถาบันวิจัยสมุนไพรกรมวิยา ศาสตร์การแพทย์¹

สำหรับการทดลองทางคลินิกในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย เริ่มจาก ดร.รัชนิกร กัลป์ประวิทย์ นพ.นพดล ศิริชนารัตนกุล และคณะจาก คณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาลได้ทดลองให้ผู้ป่วยเบต้า ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี รับประทานแคปซูลสารสกัดขมิ้นชัน วันละ

2 แคปซูล ติดต่อกัน นาน 3 เดือน พบว่าช่วยลดภาวะที่มีอนุมูลอิสระ สูง (oxidative stress) ลงได้² การทดลองต่อมาโดย นพ.อิศรางค์ นุชประยูร และคณะ จากคณะแพทยศาสตร์จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย พบว่าเมื่อให้แคปซูลสารสกัดขมิ้นชันวันละ 2 แคปซูลแก่ผู้ป่วย ธาลัสซีเมียเด็กชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี พบว่าผู้ป่วย 5 คนในจำนวนทั้งหมด 8 คน มีอายุของเม็ดเลือดแดงนานขึ้น³ ซึ่งใน การทดลองทั้งสองไม่พบอาการข้างเคียงใดๆที่เกิดจากแคปซูลสารสกัดขมิ้นชัน นอกจากนี้ผลการศึกษาในหลอดทดลองของ ดร.สมเดช ศรีชัยรัตนกุล และคณะ จากคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ แสดงให้ เห็นว่าเคอร์คูมินอยด์สามารถลดระดับของเหล็กที่จับกับ ทรานสเฟอริน(non-transferrin bound iron, NTBI) ในพลาสมา ของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย และยังเสริมฤทธิ์ ของยาขับเหล็กในการลดเหล็กที่จับกับ NTBI ได้อีกด้วย⁴ ขณะนี้ยังมีการ ศึกษาวิจัยทางคลินิกเรื่องการให้แคปซูลสารสกัดขมิ้นชันในผู้ป่วย ธาลัสซีเมีย ในหลายโรงพยาบาล

องค์การเภสัชกรรมได้ผลิตแคปซูลสารสกัดขมิ้นชันและตั้งชื่อว่า แอนติออกซ์ (AntiOx) มีจำหน่ายที่ราคาขององค์การเภสัชกรรม ทุกสาขา ทั้งนี้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียเมื่อแสดงบัตรผู้ป่วยหรือบัตร VIP Card สำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียขององค์การเภสัชกรรม จะสามารถซื้อได้ ในราคาพิเศษ ส่วนผู้ป่วยที่อยู่ต่างจังหวัด สามารถติดต่อได้ที่ โทร 02-2038847

เอกสารอ้างอิง

- 1 Chavalittumrong P, et al., Chronic t-oxicity study of curcuminoids in rats. Songklanakarin J Sci Technol 2002; 24 (4):633-647.
- 2 Kalpravidh RW, et al., Effect of curcumin as an antioxidant in β -thalassemia /HbE patients.งานมอบรางวัลคุณภาพ สมุนไพรไทย ประจำปี 2544 และการประชุมวิชาการขมิ้นชัน กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข. โรงพิมพ์ของ องค์การรับส่งสินค้าและพัสดุภัณฑ์ (รสพ.), กรุงเทพฯ
- 3 Nuchprayoon I, et al. Curcuminoids as antioxidants improve red cell survival in patients with beta-thalassemia/hemoglobin E. Blood 2003; 102 (11): 33b.
- 4 Srichairatanakool, et al., Curcumin contributes to the in vitro removal of non-transferrin bound iron with deferiprone and deferoxamine in thalassaemic serum, British Journal of Haematology, submitted





ธาลัสซีเมีย ฟอรัม (Thalassemia forum)

ศาสตราจารย์ นายแพทย์ วิชัย เหล่าสมบัติ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณแพทย์หญิงวรวรรณ ต้นไพจิตร เลขานุการมูลนิธิโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียได้ขอให้ผมเขียนเกี่ยวกับ Thalassemia forum (ธาลัสซีเมีย ฟอรัม) เพื่อให้เพื่อนๆ สมาชิกทราบ ซึ่งผมขอให้รายละเอียดโดยย่อดังนี้ครับ

Thalassemia forum (ธาลัสซีเมีย ฟอรัม) เป็นคณะกรรมการประสานการพัฒนาโยบายการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งก่อตั้งขึ้นโดยอธิบดีกรมอนามัยในขณะนั้น (น.พ.วิชัย เทียนถาวร) เป็นประธานคณะกรรมการ โดยมีศาสตราจารย์เกียรติคุณนายแพทย์ประเวศ วะสี เป็นกรรมการที่ปรึกษา คณะกรรมการประกอบด้วยแพทย์และนักวิทยาศาสตร์ที่ทำงานทางด้านธาลัสซีเมียจากมหาวิทยาลัยต่างๆ ในสังกัดสำนักงานคณะกรรมการอุดมศึกษา กระทรวงศึกษาธิการและหัวหน้าหน่วยงานต่างๆ ของกรมอนามัยที่ดำเนินงานเกี่ยวกับเรื่องนี้ โดยมีนายแพทย์สมศักดิ์ ชุณหรัศมิ์ เป็นเลขานุการ คณะกรรมการชุดนี้ประชุมเป็นครั้งแรกเมื่อวันที่ 24 มีนาคม พ.ศ.2547 โดยมีหน้าที่ให้ข้อเสนอแนะเชิงนโยบายเพื่อการส่งเสริม ป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย การประชุมของคณะกรรมการชุดนี้ได้ดำเนินการอย่างต่อเนื่องทุก 2-3 เดือนเพื่อวิเคราะห์เกี่ยวกับปัญหาและอุปสรรคในดำเนินงานเกี่ยวกับการส่งเสริม ป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียภายใต้โครงการสุขภาพถ้วนหน้า (30 บาทรักษาทุกโรค) โดยมีคณะอนุกรรมการอีกชุดหนึ่ง คือ คณะทำงานวิชาการประสานการพัฒนาโยบายการควบคุมโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งจัดตั้งขึ้นและประชุมเป็นครั้งแรกเมื่อวันที่ 19 ตุลาคม พ.ศ.2547 โดยมีหน้าที่ทำการศึกษาและรวบรวมข้อมูลต่างๆทางวิชาการเพื่อนำเสนอต่อคณะกรรมการประสานการพัฒนาโยบายการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย การดำเนินงานของคณะกรรมการประสานการพัฒนา นโยบายการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย (ธาลัสซีเมีย ฟอรัม)เป็นไปด้วยดี ช่วยให้ข้อเสนอแนะทางนโยบายเกี่ยวกับเรื่องนี้เป็นอย่างดี ทำให้สำนักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช) อนุมัติเงินงบประมาณปีพ.ศ.2548 เพื่อการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย เป็นจำนวนเงิน 49.6 ล้านบาท ซึ่งจะช่วยให้การส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยดำเนินการไปได้ด้วยดีและมีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น ช่วยทำให้คนไทยที่เกิดใหม่และเป็นโรคธาลัสซีเมียน้อยลงเรื่อยๆ และหวังเป็นอย่างยิ่งว่าสักวันหนึ่งในอนาคตอันใกล้นี้จะไม่มีคนไทยที่เกิดใหม่และเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดรุนแรงอีกเลย สำหรับนโยบายเกี่ยวกับการดูแลรักษาผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย ให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีของคณะกรรมการธาลัสซีเมีย ฟอรัม กำลังดำเนินการอยู่และจะนำเสนอต่อไป

กระทรวงสาธารณสุขได้แต่งตั้งคณะกรรมการที่ปรึกษาและคณะกรรมการประสานการพัฒนาโยบายการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย เมื่อวันที่ 18 มีนาคม พ.ศ. 2548 เพื่อให้การดำเนินงานโครงการธาลัสซีเมีย ฟอรัม เป็นไปอย่างมีประสิทธิภาพ และสอดคล้องกับแผนงาน/กิจกรรม เมืองไทยสุขภาพดี (Healthy Thailand) สามารถให้ข้อเสนอแนะเชิงนโยบายการส่งเสริม ป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียรวมทั้งสร้างเครือข่ายการดำเนินงานและให้ข้อมูลข่าวสาร แก่สื่อมวลชนและประชาชน โดยท่านปลัดกระทรวงสาธารณสุข (น.พ.วิชัย เทียนถาวร) ให้เกียรติเป็นประธานคณะกรรมการที่ปรึกษาของคณะกรรมการชุดนี้ และคณะกรรมการชุดนี้มีหน้าที่ดังนี้

1. กำหนดแนวทางการดำเนินงานเชิงนโยบายเพื่อการส่งเสริม ป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย พร้อมทั้งเสนอความเห็นต่อรัฐมนตรีว่าการกระทรวงสาธารณสุข เพื่อประกอบการพิจารณาของคณะรัฐมนตรี
2. จัดทำเอกสารวิชาการหรือวิจัย ในประเด็นสำคัญๆ เช่น การสร้างความเข้มแข็งของชุมชนต่อการส่งเสริม ป้องกัน และควบคุมโรคธาลัสซีเมีย การดูแลผู้ป่วยเพื่อเพิ่มคุณภาพชีวิต
3. แสวงหาทรัพยากร / งบประมาณในการดำเนินการ พร้อมทั้งกำกับและติดตามงบประมาณที่ได้รับ ให้ดำเนินการสำเร็จตามวัตถุประสงค์โครงการ
4. สร้างกลไกในการดำเนินงานในรูปเครือข่ายที่มีคุณภาพและประสิทธิภาพ
5. ปฏิบัติหน้าที่อื่นๆตามที่ได้รับมอบหมายหวังเป็นอย่างยิ่งว่าข้อมูลเบื้องต้นเกี่ยวกับ Thalassemia forum (ธาลัสซีเมีย ฟอรัม) นี้ อาจจะมีประโยชน์ต่อผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียและผู้ปกครองของผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียบ้างนะครับ



โครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

20 ปี จาก อดีต สู่ ปัจจุบัน

แพทย์หญิงบุญเชียร ปานเสถียรกุล

กรมการแพทย์ ได้เริ่มดำเนินการจัดทำโครงการป้องกันและควบคุมโรคไม่ติดต่อ ตั้งแต่ปี พ.ศ.2528 โดยจัดทำเป็นโครงการ 15 โรคหนึ่งในจำนวนนั้นคือโครงการป้องกันและควบคุมโรคเลือด ได้จัดพิมพ์แบบเรียนด้วยตนเอง และคู่มือครู ส่งไปยังหน่วยงานต่างๆ ของกระทรวงสาธารณสุข และกระทรวงศึกษาธิการ ซึ่งต่อมาได้รับทุนสนับสนุนจากองค์การอนามัยโลก ดำเนินการประเมินสถานการณ์โรคเลือดในประเทศไทย โดยมีผู้เชี่ยวชาญโรคเลือดจากทั่วประเทศและผู้แทนจากกรมการแพทย์ กรมอนามัย กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ และทบวงมหาวิทยาลัยในขณะนั้น เข้าร่วมประชุมสัมมนาซึ่งได้จัดลำดับความสำคัญของโรคเลือดต่างๆ และได้จัดพิมพ์หนังสือสถานการณ์ปัจจุบัน และกลวิธีในการป้องกัน และควบคุมโรคเลือดในประเทศไทยระหว่างปี พ.ศ.2532-2533 ในขณะเดียวกันได้ดำเนินการจัดทำโครงการป้องกันและควบคุมธาลัสซีเมีย และความพิการในเด็ก โดยได้รับทุนสนับสนุนจากองค์การช่วยเหลือเด็กสหประชาชาติ ดำเนินการจัดทำคู่มือคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย และความพิการในเด็กในชุมชน และออกไปทดสอบรูปแบบการคัดกรองโรคธาลัสซีเมียและความพิการในเด็ก โดยมีสื่อคัดกรองที่ได้จัดเตรียมไว้ที่จังหวัดเชียงราย แพร่ เลย นครพนม และบุรีรัมย์ หลังจากนั้นได้พัฒนาหนังสือคู่มือการคัดกรองโรคธาลัสซีเมียความพิการในเด็ก หนังสือกระตุ้นพัฒนาการเด็กอายุ 0-5 ปี และหนังสือความพิการแต่กำเนิดการดำเนินการครั้งนี้โดยกรมการแพทย์ ไตรมของกองอนามัยครอบครัว กรมอนามัย

จากการดำเนินการที่ผ่านมาได้พัฒนารูปแบบการคัดกรอง โรคธาลัสซีเมีย และรูปแบบการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียในชุมชนซึ่งได้ไปทดลองรูปแบบที่อำเภอพาน จังหวัดเชียงราย ระหว่างปี พ.ศ.2539-2544 และได้พิมพ์ผลการวิจัยครั้งนี้ ในวารสารจดหมายเหตุทางการแพทย์ 2546;86 (ฉบับพิเศษ 3) : S576-S582

การดำเนินการเพื่อทดสอบรูปแบบการป้องกันและ ควบคุมโรคธาลัสซีเมียในชุมชน

1. จัดทำหลักสูตรอบรมแพทย์พยาบาล นักวิชาการสาธารณสุข ให้เป็นครู ก.
2. จัดทำหลักสูตร อบรมเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ
3. จัดทำหลักสูตร อบรมเจ้าหน้าที่สถานีอนามัย และครูสุขศึกษา กระทรวงศึกษาธิการเพื่อเป็นครู ข.
4. ดำเนินการฝึกอบรม ครู ก และเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ
5. สนับสนุนงบประมาณแก่จังหวัดให้ครู ก อบรม ครู ข ต่อไป

6. แนวทางการให้ประชาสัมพันธ์ แก่ประชาชนในพื้นที่เป้าหมาย
7. แนวทางการให้คำปรึกษาแนะนำแก่ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย และบิดามารดาผู้ป่วย
8. แนวทางการวางแผนครอบครัวแก่บิดามารดาผู้ป่วยให้ได้ผล
9. ตรวจหญิงตั้งครรภ์และสามีในคลินิกฝากครรภ์และยุติการตั้งครรภ์ถ้าบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดสำคัญ
10. ประเมินผลโครงการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียรวมกับกองระบาดวิทยา

จากการประเมินผลโครงการพบว่าโครงการนี้สามารถป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย และได้ผลการวางแผนครอบครัวแบบชั่วคราวและถาวรได้ถึงร้อยละ 97.5 ซึ่งเป็นการลดอัตราการเกิดโรคได้ในระดับหนึ่ง และผู้ที่ป่วยโรคได้รับการดูแลที่ดีขึ้น

ในปี พ.ศ.2546-2548 ได้พัฒนาปรับปรุงรูปแบบการคัดกรองโดยเจ้าหน้าที่สาธารณสุข และครูสุขศึกษา และการตรวจเลือดทางห้องปฏิบัติการ และไปทดลองรูปแบบที่ อำเภอเชียงแสน จังหวัดเชียงราย โดยเน้นที่การคัดกรองโรคในเด็ก การตรวจหญิงมีครรภ์และการให้คำปรึกษาแนะนำ

ในช่วงเวลาดังกล่าว ระหว่างปี พ.ศ.2539-2548 ได้ดำเนินการฝึกอบรมแพทย์ 437 คน พยาบาล 1,013 คน เพื่อเป็นครู ก เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ ทั่วประเทศ 664 คน เพื่อไปดำเนินการต่อในพื้นที่ และได้สนับสนุนงบประมาณแก่จังหวัดในการอบรมเจ้าหน้าที่สถานีอนามัย และครูสุขศึกษา เพื่อให้เป็นครู ข จำนวน 8,318 คน ให้ความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียแก่เด็กนักเรียน และประชาชนทั่วไป ให้เข้าใจถึงเรื่องทั่วไปของโรคนี้ การวินิจฉัย การรักษา การดูแลตนเองอย่างง่าย การให้คำปรึกษาแนะนำ และการวางแผนครอบครัว

สำนักงานประมาณได้เล็งเห็นความสำคัญในการป้องกัน และควบคุมโรคนี้ จึงได้สนับสนุนงบประมาณในการฝึกอบรมแก่แพทย์ พยาบาล เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ เจ้าหน้าที่สถานีอนามัย และครูสุขศึกษาอย่างต่อเนื่อง และการเตรียมความพร้อมในการเป็นสถาบันเครือข่ายพันธุกรรม

นอกจากนั้นกรมการแพทย์ โดยสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินีร่วมกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ จัดประชุมวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติประจำปี พ.ศ. 2544 และ พ.ศ. 2547 และกรมการแพทย์ได้ร่วมกับองค์การธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยและมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ จัดประชุมธาลัสซีเมียนานาชาติ เรื่อง The 7th International Conference on Thalassemia and Hemoglobinopathies and The 9th International TIF Conference for Thalassemia Patients and Parents ที่โรงแรมอิมพีเรียลควีนปาร์คส์ ระหว่างวันที่ 31 พฤษภาคม-4 มิถุนายน 2542 จำนวน ผู้เข้าประชุมทั้งหมด 958 คน ประกอบด้วยชาวไทย 523 คน ชาวต่างประเทศ 435 คน



ข้อควรรู้เกี่ยวกับ การปลูกถ่ายไขกระดูก

ผู้ช่วยศาสตราจารย์ แพทย์หญิงกल्पิไลป์ สรรพกิจ

1. ไขกระดูกมีความสำคัญอย่างไร

ไขกระดูกเป็นส่วนที่อยู่ตรงกลางของโพรงกระดูกซึ่งมีลักษณะเป็นร่างแหรูพรุนทำหน้าที่เป็นแหล่งผลิตเซลล์ต้นกำเนิดของเม็ดเลือดชนิดต่างๆ คือเม็ดเลือดแดงซึ่งมีหน้าที่ลำเลียงออกซิเจนให้แกร่างกาย เม็ดเลือดขาวมีหน้าที่ทำลายเชื้อโรคและป้องกันการติดเชื้อ เกร็ดเลือดมีหน้าที่เกี่ยวกับการแข็งตัวของเลือดในกรณีเกิดบาดแผล ในภาวะปกติจะมีความสมดุลของการสร้างและทำลายเม็ดเลือด ทำให้จำนวนและหน้าที่ของเม็ดเลือดต่างๆ เป็นปกติ

2. การปลูกถ่ายไขกระดูกทำอย่างไร

หลักในการทำการปลูกถ่ายไขกระดูก หรือการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดคือผู้ป่วยจะต้องมีผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดซึ่งมีลักษณะทางพันธุกรรม (Human leukocyte Antigen หรือ HLA) เหมือนกับผู้ป่วย โดยต้องเตรียมผู้ป่วยให้พร้อมที่จะรับเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดใหม่ด้วยการให้ยาเคมีบำบัดขนาดสูงแล้วจึงนำเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากผู้ให้มาใส่แก่ผู้ป่วยทางเส้นเลือดดำใหญ่ ภายหลังจากการปลูกถ่ายไขกระดูกผู้ป่วยจะมีภูมิต้านทานต่ำมากต้องอยู่ในห้องแยกเพื่อป้องกันการติดเชื้อเนื่องจากปริมาณเม็ดเลือดขาวลดลงและได้ยากภูมิคุ้มกันเพื่อป้องกันไม่ให้เกิดปฏิกิริยาระหว่างเซลล์ของผู้ให้ต่อผู้รับทำให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดใหม่ที่ให้สามารถรับเข้ากับร่างกายผู้ป่วยได้ เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ให้เข้าไปใหม่จะใช้เวลาประมาณ 2-3 สัปดาห์ในการเจริญแบ่งตัวเป็นเซลล์เม็ดเลือดที่ปกติต่อไป

3. เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดสามารถเก็บจากที่ใดได้บ้าง

แหล่งของเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดมี 3 ชนิด คือ

3.1 ไขกระดูก การเก็บเซลล์ต้องทำในห้องผ่าตัด โดยการวางยาสลบให้แก่ผู้ให้เซลล์ แล้วใช้เข็มเจาะดูดไขกระดูกจากกระดูกบริเวณสะโพกด้านหลังจนได้ปริมาณที่เพียงพอ

3.2 กระแสเลือด ผู้ให้เซลล์จะได้รับยาฉีดเข้าใต้ผิวหนังประมาณ 3-7 วัน เพื่อกระตุ้นให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเพิ่มจำนวนและออกจากไขกระดูกเข้ามาอยู่ในกระแสเลือดหลังจากนั้นจะเก็บเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดโดยใช้เครื่องคัดแยกเซลล์ที่ต่อกับเส้นเลือดของผู้ให้เซลล์โดยคืนเม็ดเลือดแดงและส่วนประกอบอื่นๆของเลือดกลับให้แก่ผู้ให้เซลล์

3.3 สายสะดือ การเก็บเซลล์จะทำในห้องคลอด หรือห้องผ่าตัด หลังจากทารกคลอดแล้ว โดยเก็บจากเส้นเลือดบริเวณสายสะดือ

4. ใครเป็นผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดได้บ้าง

เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดอาจเก็บได้จากญาติของผู้ป่วยโดยเฉพาะอย่างยิ่งพี่น้องที่เกิดจากพ่อแม่เดียวกันกับผู้ป่วย ซึ่งจะมีโอกาสที่ลักษณะพันธุกรรม HLA เหมือนกับผู้ป่วยประมาณ 25% ซึ่งสูงกว่าโอกาสจากผู้ให้คนอื่น ๆ ถ้าไม่มีญาติพี่น้องที่มีลักษณะพันธุกรรม HLA เหมือนผู้ป่วย สามารถหาผู้ให้จากธนาคารเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดซึ่งเป็นผู้ให้ที่ไม่ใช่ญาติได้ ปัจจุบันประเทศไทยมีธนาคารเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดอยู่ที่ศูนย์บริการโลหิตแห่งชาติสภากาชาดไทย

5. การปลูกถ่ายไขกระดูกใช้รักษาโรคใดได้บ้าง

กันยายน - ธันวาคม 2548

ปัจจุบันมีโรคหลายชนิดที่สามารถรักษาได้ด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูก ส่วนใหญ่จะเป็นโรคที่ทำให้มีการสร้างเม็ดเลือดที่ไขกระดูกลดลงหรือผิดปกติ เช่น โรคไขกระดูกฝ่อ โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาวทั้งชนิดเฉียบพลันและเรื้อรัง โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรง โรคบกพร่องทางภูมิคุ้มกันชนิดต่างๆ เป็นต้น นอกจากนี้โรคมะเร็งหลายชนิด เช่น มะเร็งต่อมน้ำเหลือง มะเร็งที่อวัยวะต่างๆรวมทั้งโรคพันธุกรรมเมตาโบลิคบางชนิดก็สามารถรักษาโดยการปลูกถ่ายไขกระดูกได้ สำหรับโรคบางอย่าง เช่นมะเร็งต่อมน้ำเหลืองหรือมะเร็งอวัยวะต่างๆสามารถใช้ไขกระดูกของผู้ป่วยเองนำมาเก็บแช่แข็งไว้เพื่อใช้ในการปลูกถ่ายไขกระดูกแต่สำหรับโรคธาลัสซีเมียต้องใช้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากผู้ให้แทนนั้นเพราะเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของเซลล์เม็ดเลือดแดงของผู้ป่วยเอง

การปลูกถ่ายไขกระดูกในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

การรักษาวิธีนี้ใช้สำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงเท่านั้นได้แก่ ผู้ป่วยที่เริ่มมีอาการซีดและจำเป็นต้องได้รับเลือดตั้งแต่อน้อยกว่า 1 ปี หรือผู้ป่วยที่ต้องได้รับเลือดบ่อยๆการทำปลูกถ่ายไขกระดูกในผู้ป่วยที่อายุน้อยมีโอกาสได้ผลดีมากกว่าผู้ป่วยที่อายุมาก เพราะผู้ป่วยที่มีอายุน้อยได้เลือดมาหลายครั้งมีโอกาสดังกล่าวสูงและสะสมตามอวัยวะต่างๆ เช่น หัวใจ ตับ ตับอ่อน เป็นต้น นอกจากนี้ยังมีโอกาสที่จะสร้างแอนติบอดีต่อเม็ดเลือดขาวที่ปะปนมาในเลือดที่ได้ทำให้มีโอกาสต่อต้านไขกระดูกที่ได้รับและเกิดการสลายไขกระดูกทำให้กลับมาเป็นโรคธาลัสซีเมียได้สูงขึ้นสำหรับผู้ป่วยที่มาไม่โตมาก่อนการปลูกถ่ายไขกระดูกอาจจำเป็นต้องได้รับเลือดขึ้นเพื่อลดขนาดม้ามมไม่ยุบลงอาจต้องพิจารณาตัดม้ามก่อนการปลูกถ่ายไขกระดูกด้วยเพื่อให้มีโอกาสประสบความสำเร็จในการปลูกถ่ายไขกระดูกเพิ่มขึ้น

6. ภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นหลังการปลูกถ่ายไขกระดูกมีอะไรบ้าง

ภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญที่พบได้หลังการปลูกถ่ายไขกระดูก คือ

- 6.1 มีโอกาสติดเชื้อง่ายเนื่องจากภูมิต้านทานและเม็ดเลือดขาวต่ำลง
- 6.2 ซีดและเกร็ดเลือดต่ำ ทำให้มีเลือดออกได้ง่าย จึงต้องได้รับเลือดและส่วนประกอบของเลือดเป็นระยะๆ
- 6.3 มีความผิดปกติในการทำงานของตับหรือไต ซึ่งอาจเกิดจากยาเคมีบำบัดที่ใช้เตรียมผู้ป่วย ยากดภูมิคุ้มกันที่ให้หลังการปลูกถ่ายไขกระดูกหรือการติดเชื้อ
- 6.4 ปฏิกิริยาระหว่างเซลล์ของผู้ให้ต่อผู้ป่วยทำให้เกิดอาการต่างๆได้หลายระบบ เช่น ท้องเสีย มีผื่นตามฝ่ามือฝ่าเท้าและผิวหนัง ตัวเหลือง น้ำตาแห้ง ปากแห้ง เป็นต้น
- 6.5 มีโอกาสกลับมาเป็นโรคเดิมได้ถ้าผู้ป่วยไม่รับเซลล์ต้นกำเนิดใหม่ที่ให้เข้าไป
- 6.6 มีโอกาสที่ระดับของธาตุเหล็กจะสูงขึ้นชั่วคราวหลังการปลูกถ่ายไขกระดูก ถ้าสูงขึ้นมาอาจจำเป็นต้องได้รับยาขับเหล็กหรือถ่ายเลือดออกถ้าผู้ป่วยมีระดับเม็ดเลือดแดงปกติเพื่อลดปริมาณธาตุเหล็ก

อาการต่างๆ เหล่านี้ถ้าเกิดขึ้นรุนแรงผู้ป่วยมีโอกาสเสียชีวิตได้ ดังนั้นผู้ปกครองของผู้ป่วยที่จะได้รับการรักษาโดยการปลูกถ่ายไขกระดูกจึงควรมีความเข้าใจถึงความจำเป็นและขั้นตอนในการรักษา รวมทั้งควรดูแลผู้ป่วยให้ปฏิบัติตามคำแนะนำของแพทย์และพยาบาลอย่างเคร่งครัด เพื่อให้โอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนลดลง



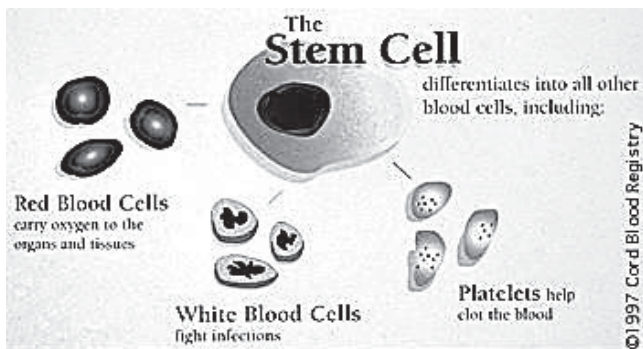
เล่าเรื่อง...สเต็มเซลล์กับธาลัสซีเมีย

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ สุรเดช หงส์อิง

ในขณะนี้มีการกล่าวถึงสเต็มเซลล์กับธาลัสซีเมียเป็นอย่างมากจึงอยากจะเล่ารายละเอียดบ้างว่าสเต็มเซลล์คืออะไรและเกี่ยวข้องกับธาลัสซีเมียอย่างไร

เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียเป็นโรคที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรมของเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตที่สร้างเม็ดเลือดแดงทำให้เม็ดเลือดแดงแตกง่ายผู้ป่วยจึงจำเป็นต้องได้รับเลือดตลอดชีวิต หลังจากที่ได้รับเลือดมากก็มีภาวะเหล็กคั่งจึงจำเป็นต้องได้ยาขับเหล็กซึ่งเป็นการรักษาแบบประคับประคอง ดังนั้นถ้าจะให้หายจากโรคธาลัสซีเมีย จำเป็นต้องรักษาด้วยวิธีการเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิต ซึ่งแต่เดิมเรียกว่า การเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก เหตุที่เรียกว่าเปลี่ยนถ่ายไขกระดูกแต่เดิมเพราะเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตแต่เดิมนั้นมาจากไขกระดูกของผู้บริจาค แต่ปัจจุบันสามารถคัดกรองมาจากเลือดซึ่งนำออกมาจากเส้นโลหิตหรือจากรก เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตนี้จัดเป็นสเต็มเซลล์ชนิดหนึ่งที่มีการเปลี่ยนแปลงกลายเป็นเซลล์เม็ดโลหิตชนิดต่าง ๆ รวมทั้งเม็ดเลือดแดงด้วย ดังนั้นการเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตจึงเป็นการรักษาแบบถาวรในโรคธาลัสซีเมีย ทำให้ผู้ป่วยหายขาด การเปลี่ยนถ่ายนี้ทำเพียงครั้งเดียว ถ้าสำเร็จก็หายขาดได้เลย

กำเนิดเม็ดโลหิตก็ต่อเมื่อผู้ป่วยต้องการใช้และได้ตรวจแล้วว่า มี HLA ตรงกัน ดังนั้น ผู้บริจาคยังไม่จำเป็นต้องบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดทันทีที่เพิ่งแค่ได้ตรวจว่ามี HLA แบบไหน แล้วทำการเก็บข้อมูลในคอมพิวเตอร์ จนกว่าจะมีผู้ป่วยคนใดต้องการ และตรวจแล้วว่า มี HLA ตรงกัน จึงจะมีการนำเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตจากผู้บริจาคมาใช้ แต่ถ้าเป็นรक्तต้องมีการเก็บเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตแต่แรก มิฉะนั้นเลือดจากรกที่มีเซลล์ต้นกำเนิดก็จะเสียไปหมด วิธีการเก็บก็ต้องเก็บในตู้แช่แข็ง -80° ถึง -120° เซลเซียส ที่มีไนโตรเจนเหลว การเปลี่ยนถ่ายด้วยเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตในโรคธาลัสซีเมียที่ทำกันในประเทศไทยได้ทำไปแล้วเป็นเวลา 16 ปี ซึ่งได้มีการเปลี่ยนถ่ายไปแล้วเกือบ 150 ราย ในโรงพยาบาลรามธิบดี, ศิริราช, จุฬาลงกรณ์ และพระมงกุฎเกล้า



อย่างไรก็ตามการเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตไม่ใช่ทำกันง่าย ๆ แต่ก็ไม่ยากจนเกินไป อย่างแรกจะต้องหาจากผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตก่อน ซึ่งจะต้องเป็นผู้ที่มี HLA ตรงกับผู้ป่วย HLA นี้คือ การตรวจเนื้อเยื่อ ไม่ใช่หมู่เลือด ABO ดังนั้นหมู่เลือด ABO ที่ไม่เข้ากันก็ใช้ได้ คนที่มี HLA ตรงกับผู้ป่วยนี้คือ พี่ น้อง ที่มาจากพ่อแม่เดียวกันกับผู้ป่วยเท่านั้น ซึ่งโอกาสที่ HLA ตรงกันก็มีเพียง 25% เท่านั้น (ซึ่งแบบนี้เราเรียกว่า matched related transplant) ดังนั้นจึงมีโอกาสนี้ที่พี่น้องเข้ากันไม่ได้กับผู้ป่วย จึงต้องมีการหาบุคคลอื่น (unrelated transplant) ที่มี HLA ตรงกับผู้ป่วย โอกาสมีประมาณ 10,000-50,000 คน จึงจะมี 1 คนที่มี HLA ตรงกัน ทั้งนี้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตที่ได้ก็จะได้จากไขกระดูก เส้นโลหิต หรือรอก ถ้าเป็นจากไขกระดูก หรือเส้นโลหิต ผู้บริจาคจะบริจาคเซลล์ต้นกำเนิด

การเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดนี้ไม่ได้ทำที่สภากาชาดไทย สภากาชาดไทย จะเป็นเพียงแหล่งเก็บข้อมูลผู้บริจาคและรक्तเท่านั้น ดังนั้นถ้าสนใจติดต่อเรื่องการเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก ต้องติดต่อที่โรงพยาบาลดังกล่าว แล้วทางโรงพยาบาลจะดำเนินการติดต่อสภากาชาดอีกครั้งหนึ่ง ในกรณีที่จำเป็นจะต้องหาผู้บริจาคคนอื่นที่ไม่ใช่พี่น้องโอกาสการเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตสำเร็จในโรคธาลัสซีเมียมีประมาณ 50-80% จากข้อมูลทั่วโลก สำหรับในประเทศไทยโอกาสสำเร็จมีประมาณ 70-80% ถ้าไม่สำเร็จก็มีอาการธาลัสซีเมียกลับมาเป็นใหม่ จะเห็นได้ว่าการเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตนี้จะต้องหาผู้บริจาคที่มี HLA ตรงกัน ในปัจจุบันนี้การใช้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิตของตนเองมาเปลี่ยนถ่ายยังไม่ได้ เพราะตนเองเป็นโรคธาลัสซีเมียอยู่แล้ว การนำเซลล์ตนเองมาทำให้กลับมาเป็นปกติ และนำใส่กลับไปใหม่ ยังไม่มีข้อมูลว่าทำสำเร็จในปัจจุบัน



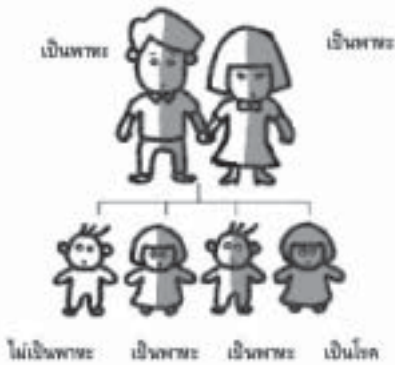
จะรู้ได้อย่างไรว่าเป็น...พาหะธาลัสซีเมีย (ยีนแฝง)

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ ฉันทชัย สุระ แพทย์หญิง สุพิลชา วีระศาสตร์

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ที่เป็นพาหะ

ในปัจจุบันประเทศไทยพบพาหะของโรคธาลัสซีเมียถึงร้อยละ 40 มีการประมาณการกันว่ามีผู้ที่เป็นพาหะถึง 24 ล้านคน ดังนั้น การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่ผู้ที่เป็นพาหะจึงมีความสำคัญอย่างยิ่งเพื่อให้ผู้ที่เป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเกิดความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับตัวโรคควมมีการถ่ายทอดแบบใดเมื่อเป็นโรคแล้วจะมีอาการอาการแสดง และภาวะแทรกซ้อนอย่างไร ในขณะที่เดียวกันก็ทราบถึงความแตกต่างของผู้ที่เป็นพาหะกับบุคคลที่เป็นโรครูถึงถึงการปฏิบัติตนของผู้ที่เป็นพาหะ และการป้องกันการกำเนิดบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด

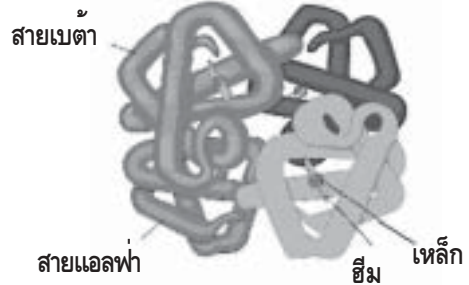
ก่อนอื่นต้องขอเล่าถึงอาการโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียพอสังเขป กล่าวคือ โรคนี้เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม หรือพูดง่าย ๆ ว่าถ่ายทอดจากบิดา, มารดาสู่บุตร ซึ่งการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคนี้เป็นแบบพันธุถ้อย นั่นหมายความว่าถ้าเกิดโรคก็ต่อเมื่อได้รับสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติทั้งจากบิดาและมารดา แต่หากได้รับสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติเฉพาะจากบิดาหรือมารดาข้างใดข้างหนึ่ง จะไม่เกิดโรคแต่สามารถส่งต่อสารทางพันธุกรรมที่ผิดปกติสู่บุตรหลานต่อไปได้



รูปที่ 1 การถ่ายทอดแบบพันธุถ้อย

นอกจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่เป็นส่วนที่ควรทราบแล้ว ลักษณะอาการและอาการแสดงก็มีความสำคัญเช่นกัน กล่าวคือ เป็นโรคซีดเรื้อรัง เกิดจากความผิดปกติของการสร้างโปรตีนในเม็ดเลือดแดง ที่มีชื่อว่าฮีโมโกลบินและโปรตีนที่เปลี่ยนไปทำให้เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติและแตกง่าย

ก่อให้เกิดอาการซีดเรื้อรัง เหลือง ตับม้ามโต และสืบเนื่องจากการซีดเรื้อรังนี้เอง ทำให้การเจริญเติบโตช้า ไชกระดูกต้องทำงานเพิ่มขึ้น รูปร่างหน้าตาของผู้ป่วยเปลี่ยนแปลง มีโหนกแก้มที่สูงชันและมีภาวะติดเชื้อง่ายขึ้น นอกจากนี้ยังมีภาวะแทรกซ้อนเหล็กเกิน อันเนื่องมาจากเม็ดเลือดแดงแตกง่าย เหล็กที่เกินนี้จะไปสะสมที่อวัยวะสำคัญต่าง ๆ และทำให้อวัยวะเหล่านั้นทำงานลดประสิทธิภาพ เช่นหัวใจ, ตับ เป็นต้น



รูปที่ 2 โครงสร้างของฮีโมโกลบิน

พาหะธาลัสซีเมียคืออะไร

หลังจากได้ทราบถึงอาการของผู้เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแล้ว มาทราบเกี่ยวกับผู้เป็นพาหะบ้างตั้งที่ได้กล่าวข้างต้นว่าโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดแบบพันธุถ้อยดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีอาการแสดงที่ผิดปกติแต่อย่างไร เนื่องจากจะมีเพียงเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กกว่าปกติเล็กน้อย ดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจึงไม่มีภาวะเหล็กเกิน ไม่มีข้อห้ามในการรับประทานธาตุเหล็กเสริมหากมีข้อบ่งชี้ ไม่มีความจำเป็นต้องกินยากรดโพลีคเพิ่มเติมและดำเนินชีวิตได้อย่างปกติสุข

ถึงแม้ผู้ที่เป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะมีสภาพร่างกายปกติสมบูรณ์แข็งแรงเช่นเดียวกับผู้ที่ไม่เป็นพาหะแต่ก็มีความแตกต่างที่สำคัญ กล่าวคือเมื่อผู้เป็นพาหะต้องการมีบุตรจะต้องทราบว่าตนและคู่สมรสเป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ ถ้าใช่ควรมีการตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอดเสมอ

จะทราบได้อย่างไรว่าตนเป็นพาหะ

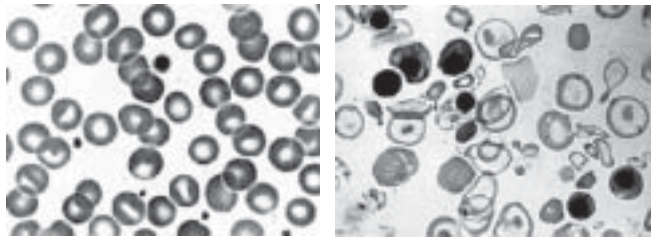
การตรวจหาพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ทำได้โดย

1. ตรวจค่าดัชนีเม็ดเลือดแดง ซึ่งบ่งถึงขนาดเม็ดเลือดแดง หากมีค่าดัชนีต่ำกว่าเกณฑ์ ต้องนำมาทดสอบด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป
 2. ทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดง จะพบว่าเม็ดเลือดแดงของคนปกติจะแตกหมดแต่ในพาหะของโรคธาลัสซีเมียจะแตกบางส่วน
 3. ทดสอบฮีโมโกลบินไม่เสถียร ซึ่งจะสามารถทดสอบความผิดปกติฮีโมโกลบินอีและเอช ซึ่งฮีโมโกลบินชนิดเหล่านี้ไม่เสถียรและเกิดการสลายตัวและตกตะกอน
- ทั้ง 3 วิธีที่กล่าวข้างต้นต้องตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานต่อไป การตรวจยืนยันด้วยวิธีมาตรฐานประกอบไปด้วย

1. การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน ซึ่งจากวิธีนี้จะบอกถึงอัตราส่วนของฮีโมโกลบินชนิดต่างๆ จะบ่งถึงความผิดปกติของ ฮีโมโกลบินสายเบต้า และบางส่วนของ สายแอลฟา เช่น ฮีโมโกลบินเอช, ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง
2. เป็นการตรวจวิเคราะห์ยีน ซึ่งบ่งบอกถึงความผิดปกติ สายแอลฟา

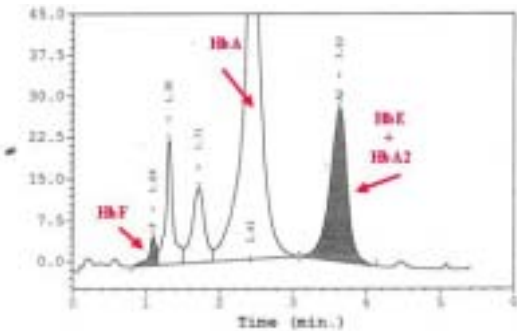


เช่น แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1, แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2, ฮีโมโกลบินเอช, ฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง, ฮีโมโกลบินบีคเซ



ลักษณะเลือดของคนปกติ ลักษณะเลือดของคนเป็นโรค

รูปที่ 3 เปรียบเทียบลักษณะสไลด์เลือดของคนปกติและผู้ป่วย



รูปที่ 4 การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน

เมื่อผู้เป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียต้องการมีบุตร

เมื่อทราบว่าตนเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแล้ว เมื่อต้องการมีบุตร ควรพาคู่สมรสไปตรวจว่าเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ ถ้าใช่ต้องให้แพทย์พิจารณาว่าทั้งคู่



เป็นคู่เสี่ยงหรือไม่ ขึ้นกับว่าเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่สัมพันธ์กันหรือไม่ และมีโอกาสที่บุตรจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียหรือไม่ หากเป็นคู่เสี่ยงขณะที่ตั้งครรภ์ต้องมีการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ ก่อนคลอดด้วยวิธีต่าง ๆ เช่น การเก็บตัวอย่างเนื้อรก, การเจาะน้ำคร่ำ, การเก็บตัวอย่างเลือดทารกในครรภ์และตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (ultrasound)

เอกสารอ้างอิง

- กิตติ ต่อจรัส. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย. www.thaihemato.org/guideline/thalassemia.htm
- ธัญชัย สุระ, บุญเชียร ปานเสถียรกุล. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์และสำหรับโรคธาลัสซีเมีย.ธาลัสซีเมียและการให้คำปรึกษาแนะนำ 2546 : 85-91

.. สารจาก เพื่อนสมาชิก

เรื่องเล่า...จากชาวบ้าน

โกบีน้อย

สวัสดิ์คือเพื่อนๆสมาชิกทุกท่านก่อนอื่นขอแนะนำตัวให้รู้จักก่อนนะคะ ข้าพเจ้าโกบีน้อยผู้ซึ่งจะคอยนำข่าวสารจากโรงพยาบาลต่างๆ มาบอกเล่าให้เพื่อนๆได้รู้กัน โดยขอเริ่มฉบับแรกด้วยข่าวที่มึนคนฮือฮามากที่สุดคือ เมื่อวันที่ 27 กรกฎาคม 2548 ที่ผ่านมาเพื่อนสมาชิกบางท่านอาจจะได้อ่านข่าวของหนังสือพิมพ์ไทยรัฐหน้าหนึ่ง เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย ของเราที่มีนักวิทยาศาสตร์ชาวปากีสถานมาโฆษณาเกี่ยวกับการรักษาโรคโลหิตหายขาด โดยใช้สเต็มเซลล์ซึ่งเขาให้ข่าวว่าเขาสามารถรักษาให้หายขาดได้ และในวันที่ 28 กรกฎาคม 2548 จะเข้ามาเสนอผลงานเพื่อทำวิจัยร่วมกับ โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

ดังนั้นในวันที่ 28 กรกฎาคม 2548 ที่ผ่านมาเราได้ส่งกระจอกสาวไปสืบข้อเท็จจริง จนได้ความว่า ที่เขาอ้างอิงทั้งหมดนั่นคือการทดลองที่ไร้สาระมาก เขาได้อธิบายถึงการทดลองว่า ได้เจาะเลือดผู้ป่วยและนำเม็ดเลือดขาวมาแช่น้ำยาบางชนิดเป็นเวลา 8 ชั่วโมงเพราะเขาเชื่อว่าน้ำยาที่แช่ไปมันจะทำให้เม็ดเลือดขาวย้อนกลับไปเป็นตัวอ่อนและเอากลับมาฉีดให้คนไข้ตามเดิม ซึ่งเมื่อดูจากที่เขาได้เล่ามานั้น ไม่มีข้อมูลใดที่น่าเชื่อถือได้เลย คุณหมอบอกที่ได้ไปฟังวันนั้นได้ลองซักถามถึงอาการหลังจากที่คนไข้ได้รับการรักษาแล้วเขาก็ไม่หลักฐานยืนยัน สรุปก็คือที่เขาเล่ามาทั้งหมดเหมือนการ์ตูนหลอกเด็ก

โธ่เอ๊ย เราก็คิดว่าจะได้มีทางรอดเสียที แต่ก็ไม่ต้องห่วงหรอกเรามีนักวิจัยที่เก่งกว่าและน่าเชื่อถือกว่าตั้งเยอะ อยากรู้ก็พยายามรักษาตัว และเตรียมตัวให้พร้อมสำหรับข่าวดีที่อาจจะมาถึงในไม่ช้าโดยเฉพาะน้องๆตัวเล็กที่ยังอ่อนแอไม่ยอมขับธาตุเหล็กที่บ้าน ต้องเตรียมพร้อมให้มากขึ้นจะเพื่อตัวเอง ตอนนี่โกบีน้อยต้องขอตัวไปให้เลือดก่อน แล้วพบกันฉบับหน้าจะ



ปีกา... เรื่อง ความในใจของพวกผัก.....ที่ขำขำ

พระจันทร์ดวงโตส่องแสงสว่างสุกใสอยู่บนฟ้า ข้างโน้นมีเมือง ๆ หนึ่งเป็นที่อยู่ของกระต่ายขุ่นจำนวนมาก "ปุกปุย" เป็นกระต่ายตัวหนึ่งที่แปลกประหลาดกว่ากระต่ายตัวอื่น คือ ปุกปุยไม่ชอบกินผักวันหนึ่งปุกปุยแอบเอาแครอทในสลัดของตัวเองออกและกินแต่ไข่อีกเหมือนเช่นเคย ทุกๆครั้งที่อาหารมีผัก ปุกปุยจะเขี่ยทิ้งและเอาไปซ่อนทุกครั้ง ในวันหนึ่งขณะที่ปุกปุยกำลังจะเอาผักไปทิ้ง ปุกปุย สะดุดล้มและหัวกระแทกพื้นสลบไป เมื่อ ปุกปุย ตื่นขึ้นก็เห็นว่าทุกอย่างรอบตัวเปลี่ยนไป ปุกปุยกำลังอยู่ท่ามกลางพวกผักต่างๆ เช่น ผักบุ้ง ผักคะน้า แครอท พริกหยวก พวกมันกำลังนั่งล้อมปุกปุยอยู่ และพวกผักกำลังร้องไห้ ปุกปุย เห็นพวกผักร้องไห้ก็รู้สึกสงสารจึงถามออกไป

" พวกเธอเป็นอะไรไปจ๊ะ เสียใจอะไรเธอ "

" พวกเราเสียใจมากที่ปุกปุยไม่กินพวกเรา ฮือๆ "

เห็ดหอม พุด พร้อมกับใช้ส้อมเขี่ยผักผักในงานไปมา ปุกปุย จำได้ว่ามันคือผักผักแสนเกลียด และจะแอบเอาไปทิ้งเมื่อเย็นนี้

" เราเกิดมาเพื่อให้เธอได้กิน เพราะเรามีประโยชน์มาก "

เมื่อเธอไม่กินเรา เราจึงเสียใจ "

ต้นคะน้า อธิบายและปาดหน้าตาซ้ำๆ

" ฉันเหลือใจที่น่ากินอย่างนี้ ฉันนั้นอุดมไปด้วยวิตามินเอ ที่จะทำให้เธอมีความต้านทานโรคดีขึ้น ตาหวานสวยงาม "

แครอท พุดขึ้นมา

" ส่วนฉันสีเขียวๆ ฉันมีวิตามินทำให้เธอแข็งแรงและมีกล้ามเนื้ออาหารทำให้เธอขับถ่ายได้ดี "

ผักบุ้ง พุดขึ้นมา

" เมล็ดและน้ำหวานๆของฉัน ทำให้เธอสดชื่น ผิวพรรณสดใส "

แตงกวา บอก

" พวกเราจะเติบโตมาเป็นผักที่ดีให้เธอได้กินกันมันช่างยากลำบากเหลือเกิน ไหนจะต้องงอกจากใต้ดินมืดๆ หลบพวกนกและไก่ที่มาฉีกกิน โตขึ้นมาก็ถูกหนอนชอนไช เราต้องขอร้องแทบแย กว่าพวกมันจะยอมไม่กินเราจนหมดต้น ต้นไหนไม่ดีเขาก็ทิ้งให้พวกเราแห้งตายอยู่ตรงนั้นดังนั้นเราจึงภูมิใจที่ได้เป็นอาหาร แต่เธอกลับไม่ยอมกิน แถมยังเขี่ยพวกเราทิ้ง เราเสียใจมากที่เราเกิดมาแล้วไม่คุ้มค่าเลย "

พวกผักเล่าให้ ปุกปุย ฟัง และพากันร้องไห้สะอึกสะอื้น

เมื่อ ปุกปุย ได้ฟังและเห็นพวกผักร้องไห้ ปุกปุย รู้สึกเสียใจมากจึงปลอบใจพวกผัก

" โอ้ๆ พวกเธออย่าร้องไห้เลยนะจ๊ะ ตั้งแต่นี้ต่อไป ฉันขอสัญญาว่าฉันจะกินผักนะ ฉันจะกินผักให้หมด ไม่เอาไปซ่อนหรือทิ้งอีกแล้ว "

ฉันขอรับรอง

" ปุกปุยไม่พูดเฉยๆ เธอว่างานผักในมือของเธอเห็นหอมมากินจนหมดพวกผักเห็น ปุกปุย ทานผักผักก็พากันหยุดร้องไห้และยิ้มอย่างดีใจ พร้อมยกอวยสัญญา กับ ปุกปุย ว่าจะไม่ทิ้งผัก "

" มาฉลองกันเถอะ "

ต้นหอม ลูกชิ้นและเต็นรำไปรอบ ๆ ปุกปุย

" ไชโย ปุกปุยกินผักแล้ว เราขอให้เธอแข็งแรงและเติบโตไวๆ "

พวกผักพุดขึ้นพร้อมกัน และจับมือปุกปุย เต็นรำอย่างสนุกสนาน ปุกปุยเต็นรำจนเพลิน รวมฉลองมือผักสดจกานยักษ์กับ พวกผักจกน้อมและในที่สุดก็หลับไป

พอปุกปุยตื่นขึ้นมาอีกครั้ง ก็พบว่าตัวเองอยู่เมืองกระต่ายเช่นเดิม เวลาผ่านไปนานแค่ไหนไม่รู้ แต่ ปุกปุย ลูกชิ้นกับผักที่เหลือในงานซ้ำๆ ปุกปุย ล้างผักจนสะอาด และกินผักจนหมด และปุกปุยก็ได้รู้ว่าจริงๆ แล้วผักนั้นอร่อยมาก นับแต่นั้น ปุกปุย จึงเป็นกระต่ายที่ชอบกินผักและแข็งแรง

ทุกๆครั้งที่อาหารมีผักเยอะๆ ปุกปุย นึกขอบคุณความฝันเรื่องเมืองผักในวันนั้น นึกถึงความในใจของพวกผักที่ต้องการให้มีใครกินผักมากๆ ปุกปุยได้เรียนรู้ว่าผักผลไม้คุณค่าและให้ประโยชน์ต่อร่างกาย.

จากใจผู้เขียน

น.ส.กนกวรรณ กาแก้ว (พี่ขวัญ) อยากให้เพื่อนๆทุกคนที่เป็นโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย รับประทานอาหารที่มีประโยชน์ และชอบรับประทานผักมากๆ เพราะผักมีประโยชน์ต่อสุขภาพผักที่สุดและผลไม้ต่างๆจะทำให้ร่างกายแข็งแรงและนอกจากนี้ยังมีประโยชน์ในการสร้างเม็ดเลือด ควรหลีกเลี่ยงขนมที่ไม่มีประโยชน์ เช่น ขนมกรุบกรอบและอาหารที่มีธาตุเหล็กเกิน อย่าง เครื่องในสัตว์ เลือดหมู เลือดไก่ ด้วยนะคะ พวกผักต้องดีใจแน่ๆคะถ้าน้องๆชอบรับประทานผัก





คำถาม..@..คำตอบ

โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง วรวรรณ ตันไพจิตร

เชิญชวนร่วมสนุกตอบคำถามเกี่ยวกับธาลัสซีเมีย หลังจากอ่านบทความข้างล่างนี้และทบทวนความรู้แล้วลองตอบและดูเฉลย

โรคเลือดจางธาลัสซีเมียคืออะไร

คือโรคชนิดหนึ่งที่เป็นกันในครอบครัว หรือที่เรียกว่าโรคพันธุกรรม มีการสร้างสารฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงลดน้อยลง เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติ และแตกง่าย ก่อให้เกิดอาการซีด เลือดจางเรื้อรัง และมีภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ ตามมาผู้ที่ป่วยโรคนี้ได้รับยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินของเม็ดเลือดแดงผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่

ยีน คือ หน่วยพันธุกรรมที่กำหนดลักษณะต่างๆ ของสิ่งมีชีวิต พืช สัตว์ มนุษย์ เช่น ในมนุษย์มียีนกำหนดสีและลักษณะของผิว ตา และผม ความสูง ความฉลาด หมู่เลือด ชนิดของฮีโมโกลบิน รวมทั้งโรคบางอย่าง เช่น โรคธาลัสซีเมีย เป็นต้น ยีนที่ควบคุมกำหนดลักษณะต่างๆ ในร่างกายจะรวมกันทำงานเป็นคู่ ยีนหนึ่งได้รับถ่ายทอดมาจากพ่อ อีกยีนหนึ่งได้รับถ่ายทอดมาจากแม่ สำหรับผู้มียีนธาลัสซีเมียมีได้สองแบบที่สำคัญ คือ

1. เป็นพาหะ หมายถึง ผู้ที่มียีนผิดปกติหรือพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมียเพียงยีนเดียว ยีนที่คู่กันปกติ เรียกว่า เป็นเฮเทอโรซัยโกตหรือเทรต (heterozygote, trait) หรือมียีนธาลัสซีเมียแฝงอยู่จะมีสุขภาพดี ปกติ ต้องตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษเป็นการตรวจธาลัสซีเมียโดยเฉพาะ จึงจะบอกได้ เรียกว่า เป็นพาหะ เพราะสามารถถ่ายทอดยีนผิดปกตินี้ไปให้ลูกได้ พาหะอาจให้ยีนที่ปกติหรือยีนที่ผิดปกติไปให้ลูกก็ได้

2. เป็นโรค หมายถึง ผู้ที่รับยีนผิดปกติหรือพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมียเหมือนกันมาจากทั้งพ่อและแม่ ผู้ป่วยจึงมียีนทั้งคู่ผิดปกติทั้งสองยีน และจะถ่ายทอดยีนที่ผิดปกติยีนใดยีนหนึ่งต่อไปให้ลูกแต่ละคนด้วย

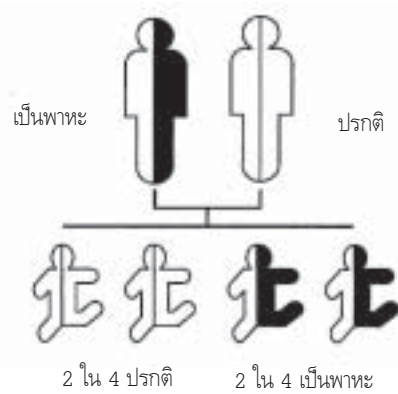
ธาลัสซีเมียพบมากเพียงใด และถ่ายทอดได้อย่างไร

ธาลัสซีเมียพบมากในประเทศไทยและพบได้ทั่วโลก ธาลัสซีเมียที่พบในบางประเทศเกือบทั้งหมดเป็นแบบเดียวกัน แต่ในประเทศไทยมีความหลากหลายมาก จากการสำรวจธาลัสซีเมียในประเทศไทยสามารถแบ่งเป็นพวกใหญ่ๆ ที่สำคัญ 2 พวก คือ **แอลฟาธาลัสซีเมีย** โดยเฉลี่ยชาวไทยเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งถึงร้อยละ 30-45 หรือประมาณ 24 ล้านคน เมื่อพาหะแต่งงานกัน และเป็นพาหะที่เป็นพวกเดียวกัน อาจมีลูกเป็นโรคได้ ทำให้ในประเทศไทยมีคนเป็นโรคธาลัสซีเมียมากถึงร้อยละ 1 หรือประมาณ 6 แสนคน

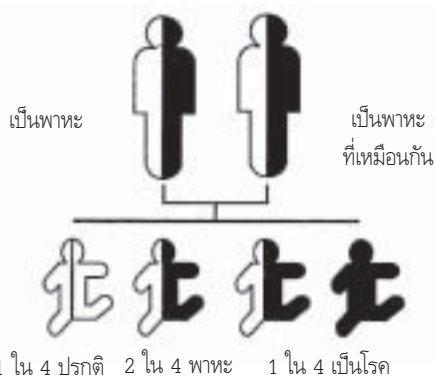
ที่กล่าวว่าผู้เป็นโรคต้องได้รับยีนผิดปกติจากทั้งบิดาและมารดา

และยีนผิดปกติทั้งสองนั้นต้องเป็นพวกเดียวกัน หมายถึง แอลฟาธาลัสซีเมียด้วยกัน หรือ เบต้า-ธาลัสซีเมียด้วยกัน เนื่องจากยีนธาลัสซีเมียมีหลายชนิด การได้รับยีนผิดปกติมาเข้าคู่กันจึงมีหลายชนิดด้วยมีชื่อเรียกต่างๆ กัน ถ้ายีนที่เข้าคู่กันเป็นพวกเดียวกันและเหมือนกันด้วยเรียกว่า เป็นโฮโมซัยกัส ถ้าเป็นพวกเดียวกันแต่ไม่เหมือนกัน เรียกว่า คอมปาวน์ เฮเทอโรซัยกัส และนอกจากนี้ ความรุนแรงยังแตกต่างกันมาก ตั้งแต่เป็นโรครุนแรงมากที่สุด จนถึงไม่มีอาการเลย

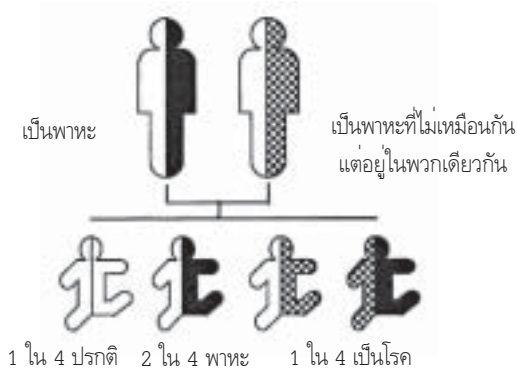
ในกรณีที่คุณสมรสฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย แต่อีกฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่ลูกจะรับยีนผิดปกติจากทั้งบิดาและมารดา คือ มีทั้งแอลฟา-ธาลัสซีเมียและเบต้า-ธาลัสซีเมียได้ในคนเดียว เป็นดั่งเบิ้ลเฮเทอโรซัยโกต คือ มียีนผิดปกติที่ไม่ใช่พวกเดียวกัน ยีน 2 พวกนี้จะไม่มาเข้าคู่กัน จึงไม่ทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมีย แต่ลูกคนนี้จะถ่ายทอดภาวะแอลฟา-ธาลัสซีเมียและ/หรือ เบต้า-ธาลัสซีเมีย ไปยังลูกๆ ของตนต่อไปได้



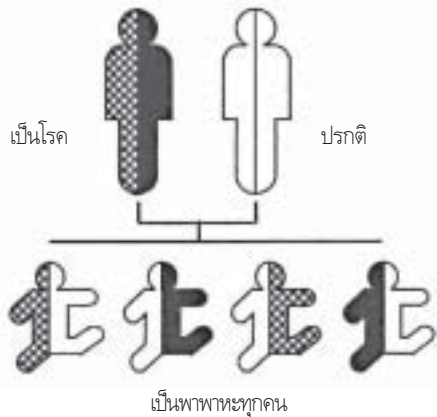
ภาพ 1 ถ้าพ่อหรือแม่เป็นพาหะ (เฮเทอโรซัยโกต) เพียงคนเดียว โอกาสที่ลูกจะเป็นพาหะเท่ากับ 2 ใน 4 หรือครึ่งต่อครึ่ง แต่จะไม่มีลูกคนใดเป็นโรค



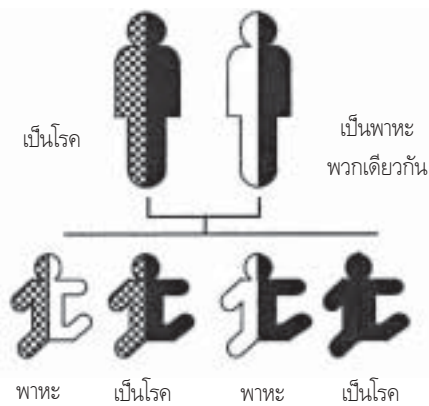
ภาพ 2 ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะ (เฮเทอโรซัยโกต) ของธาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน และเหมือนกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคชนิดโฮโมซัยกัส เท่ากับ 1 ใน 4 โอกาสที่จะเป็นพาหะ (เฮเทอโรซัยโกต) เท่ากับ 2 ใน 4 และปกติเท่ากับ 1 ใน 4



ภาพ 3 ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะที่ไม่เหมือนกัน แต่อยู่ในพวกเดียวกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นโรค (คอมปาวน์เฮทเทอโรซัยโกต) เท่ากับ 1 ใน 4 เป็นพาหะแบบพ่อเท่ากับ 1 ใน 4 เป็นพาหะแบบแม่เท่ากับ 1 ใน 4 และเป็นปกติเท่ากับ 1 ใน 4



ภาพ 4 ถ้าพ่อและแม่ฝ่ายหนึ่งเป็นโรคชนิดที่เกิดจากยีนที่ไม่เหมือนกัน แต่เป็นพวกเดียวกัน เช่น เบต้า-ธาลัสซีเมียด้วยกัน หรือแอลฟา-ธาลัสซีเมียด้วยกัน (คอมปาวน์ เฮทเทอโรซัยโกต) และอีกฝ่ายหนึ่งไม่มียีนผิดปกติ ลูกทุกคนจะมีภาวะ ธาลัสซีเมียแฝงอยู่ (เป็นพาหะ-เฮทเทอโรซัยโกต) เท่านั้น ไม่เป็นโรค



ภาพ 5 ถ้าพ่อและแม่ฝ่ายหนึ่งเป็นโรค (โฮโมซัยโกต หรือ คอมปาวน์ เฮทเทอโรซัยโกต) อีกฝ่ายหนึ่งเป็นพาหะ (เฮทเทอโรซัยโกต) ของธาลัสซีเมียพวกเดียวกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นพาหะเท่ากับ 2 ใน 4 และเป็นโรคเท่ากับ 2 ใน 4

โอกาสหรืออาจเรียกว่าอัตราเสี่ยงที่จะได้ลูกเป็นโรค เป็นพาหะ หรือเป็นปกติในแต่ละครอบครัว จะเท่ากันทุกครั้งของการตั้งครรภ์ บางครอบครัวที่พ่อและแม่ต่างก็เป็นพาหะ มียีนธาลัสซีเมียแฝงอยู่ทั้งคู่ (เป็นพาหะมียีนธาลัสซีเมีย เพียง 1 ยีน) มีลูก 7 คน เป็นโรคเพียงคนเดียว แต่บางครอบครัวมีลูก 3 คน เป็นโรคทั้ง 3 คนทั้งนี้สุดแล้วแต่ว่า ลูกที่เกิดมาในแต่ละครรภ์จะรับยีนธาลัสซีเมียไปจากพ่อและแม่หรือไม่ ทั้งๆ ที่อัตราเสี่ยงของทั้งสองครอบครัวนี้เท่ากันและทุกครรภ์มีความเสี่ยงที่จะเป็นโรคเท่ากับ 1 ใน 4

คำถามต่อไปนี้เป็นคำถามที่ใช้ในงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 1 จัดที่สยามดิสคัฟเวอรี เซ็นเตอร์ สยามสแควร์ เมื่อวันที่ 8-12 กรกฎาคม 2545 เมื่อชมนิทรรศการแล้ว ผู้ชมมีความรู้ความเข้าใจจึงมาร่วมสนทนาคำถามกัน

คำถาม

คนที่ เป็นโรคธาลัสซีเมีย จะถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียไปให้ลูกได้หรือไม่

คำตอบ

ได้ และลูกทุกคนจะได้รับยีนธาลัสซีเมียไป ลูกจะเป็นเพียงพาหะ หรือมีอัตราเสี่ยงที่จะเป็นโรคขึ้นอยู่กับคู่สมรสอีกฝ่ายหนึ่งว่าปกติ หรือ เป็นพาหะ หรือ เป็นโรค (ดูภาพ 4 และ 5 ประกอบ)

คำถาม

ถ้าบิดาเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย มารดาไม่เป็นพาหะ ไม่เป็นโรค อัตราเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียเท่ากับเท่าใด

คำตอบ

จะไม่มีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่ลูกจะเป็นพาหะหรือปกติครึ่งต่อครึ่ง (ดูภาพ 1 ประกอบ)

คำถาม

ถ้าพ่อเป็นโรคธาลัสซีเมีย แม่ไม่เป็นโรคและไม่เป็นพาหะ อัตราเสี่ยงที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียเท่ากับเท่าใด

คำตอบ

ไม่มีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่ลูกทุกคนจะเป็นพาหะ (ดูภาพ 4 ประกอบ)

คำถาม

ถ้าพ่อเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย ส่วนแม่เป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย ลูกจะเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

คำตอบ

ไม่เป็น เพราะพ่อกับแม่มียีนธาลัสซีเมียคนละพวกกัน ลูกอาจรับถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียไปจากแม่ หรือจากพ่อ หรือจากทั้งพ่อและแม่ก็ได้ แต่จะไม่เป็นโรค

คำถาม

ถ้าลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมียแล้ว ลูกคนต่อไปจะไม่เป็นโรคซ้ำอีก ถูกหรือผิด



คำตอบ

ผิด เพราะอัตราเสี่ยงที่จะเป็นโรค ปกติ หรือพาหะ จะเท่ากันทุกการตั้งครรรค์ (ดูภาพ 2, 3 ประกอบ)

คำถาม

จริงหรือไม่ ที่กล่าวว่า ถ้ามีญาติเป็นโรคธาลัสซีเมียแล้วผู้หนึ่งมีอัตราเสี่ยงที่จะเป็นพาหะ มากกว่าคนอื่นๆ

คำตอบ

จริง เพราะญาติน่าจะมียีนพรพวบรวมกัน

คำถาม

โรคธาลัสซีเมีย ติดต่อกันได้จากเลือดถ้าผู้บริจาคเลือดเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย จริงหรือไม่

คำตอบ

ไม่จริง ธาลัสซีเมียถ่ายทอดมาทางพันธุกรรมจากบิดาทางอสุจิและจากมารดาทางไข่ (จากรังไข่) เมื่ออสุจิผสมกับไข่จะเจริญไปเป็นตัวอ่อนไปเป็นทารกต่อไป การรับเลือดจากพาหะจึงไม่ได้รับพันธุกรรมธาลัสซีเมียแต่อย่างใด

คำถาม

พาหะของธาลัสซีเมียมีอาการอย่างไรบ้าง

คำตอบ

ปกติ, ไม่มีอาการใดๆ ทำให้พาหะไม่ทราบว่าตนเองเป็นพาหะ (ถ้าไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัย) จึงอาจมาแต่งงานกันและเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้

คำถาม

พาหะของธาลัสซีเมียสามารถบริจาคเลือดได้หรือไม่

คำตอบ

ได้เช่นเดียวกับคนที่ไม่เป็นพาหะ

คำถาม

ก่อนสมรสหญิงชายควรตรวจเลือดเพื่อตรวจภาวะใดบ้าง

คำตอบ

ธาลัสซีเมีย, เอดส์, ซิฟิลิส, ตับอักเสบ บี

คำถาม

จะทราบได้อย่างไรว่าตัวเราเป็นพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่

คำตอบ

ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ ต้องแจ้งความจำนงด้วยว่าขอตรวจว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ เป็นการตรวจจำเพาะ ไม่ใช่การตรวจเลือด CBC (complete blood count) ที่ตรวจกันบ่อยๆ เมื่อต้องการทราบว่าซีดหรือไม่ซีด หรือเมื่อเวลาไม่สบาย แต่การตรวจ CBC ธรรมดา ก็มีผลการตรวจบางอย่างที่ช่วยให้สงสัย ภาวะธาลัสซีเมียได้ คือ ขนาดเม็ดเลือดแดง (Mean corpuscular volume : MCV) เล็ก โดยไม่มีภาวะซีด (ฮีโมโกลบินระดับปกติ) อาจเพราะเป็นพาหะธาลัสซีเมีย การตรวจ MCV จึงนับเป็นการตรวจกรองภาวะ

ธาลัสซีเมียอย่างหนึ่ง

การตรวจเลือดหาพาหะธาลัสซีเมีย มีขั้นตอนของการตรวจ 3 ระดับคือ ขั้นแรกการตรวจกรอง เป็นการตรวจที่ทำได้ง่าย ราคาไม่แพง เพื่อความประหยัด เหมาะกับการตรวจคนหมู่มาก ขั้นต่อมาคือการตรวจที่ให้ผลชัดเจนขึ้นว่าเป็นพาหะชนิดใด ได้แก่ การตรวจชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบิน (Hemoglobin typing) ราคาจะสูงขึ้น (ประมาณ 300 บาท) และขั้นต่อไป ตรวจในระดับยีน จะบอกผลที่ลึกซึ้งในระดับยีน มีประโยชน์มากสามารถบอกชนิดของการกลายพันธุ์ของยีน สามารถนำข้อมูลนี้ไปช่วยวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้

คำถาม

โรคธาลัสซีเมียมีสาเหตุมาจากอะไร เกี่ยวข้องกับอาหาร หรือโรคติดเชื้อหรือไม่

คำตอบ

มีสาเหตุความผิดปกติทางพันธุกรรม เนื่องจากมีการกลายพันธุ์ของยีนซึ่งเป็นหน่วยพันธุกรรมที่ควบคุมการสร้างสายโกลบินอันเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบิน สร้างโกลบินได้น้อยหรือสร้างไม่ได้ มีผลทำให้ฮีโมโกลบินต่ำ และเม็ดเลือดแดงผิดปกติ แดงง่าย เกิดภาวะซีดและภาวะแทรกซ้อนตามมา

คำถาม

ประชากรประเทศไทยมีผู้เป็นพาหะของธาลัสซีเมียประมาณร้อยละเท่าใด

คำตอบ

ร้อยละ 40 คือประมาณ 24 ล้านคน

คำถาม

ปัจจุบันประเทศไทยมีจำนวนประชากรเท่าใด

คำตอบ

65 ล้านคน

คำถาม

แต่ละปีมีทารกเกิดใหม่ในประเทศไทยเป็น โรคธาลัสซีเมียปีละประมาณกี่ราย

คำตอบ

ในแต่ละปีมีทารกเกิดใหม่ในประเทศไทยเป็นโรคประมาณ 12,000 ราย ในจำนวนนี้เป็นโรคชนิดอาการรุนแรงประมาณ 4,500 ราย ถ้าไม่มีการควบคุมป้องกันโรค

คำถาม

ถ้าแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย พ่อปกติ อัตราเสี่ยงที่ลูกสาว และลูกชาย จะเป็นพาหะต่างกันหรือไม่ ใครเสี่ยงมากกว่า

คำตอบ

เท่าๆ กัน ยีน (พันธุกรรม) ของธาลัสซีเมียไม่มีความเกี่ยวข้องกับยีน (พันธุกรรม) ที่กำหนดเพศหญิง ชาย แต่อย่างใด



คำถาม

ถ้าชายคนหนึ่งตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ และแพทย์ยืนยันว่าไม่เป็นโรค และไม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียแน่นอน จะแต่งงานกับลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย ต้องตรวจคู่สมรสหรือไม่

คำตอบ

ไม่จำเป็น เพราะจะไม่มีลูกเป็นโรคอย่างแน่นอน แต่ถ้าคู่สมรสเป็นพาหะลูกอาจเป็นพาหะได้ แต่ไม่เป็นโรค

คำถาม

คุณคิดว่าคนที่มาบริจาคเลือด มีโอกาสเป็นพาหะของธาลัสซีเมียได้หรือไม่

คำตอบ

ได้อัตราเท่ากับร้อยละ 40 เพราะผู้เป็นพาหะสุขภาพแข็งแรงปกติ ไม่ทราบว่า เป็นพาหะถ้าไม่ได้ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ และในการบริจาคเลือด ไม่ได้ตรวจเรื่องนี้ (ตรวจเรื่องซีดและตรวจภาวะติดเชื้อที่อาจติดต่อได้ทางเลือดเช่น ตับอักเสบบ, เอชดี เป็นต้น)

คำถาม

คิดว่าถ้าคนที่ เป็นพาหะของธาลัสซีเมียบริจาคเลือด ผู้ได้รับเลือด นั้นจะติดโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

คำตอบ

ไม่ติดเพราะการถ่ายทอดโรคหรือภาวะธาลัสซีเมียถ่ายทอดทางพันธุกรรม ยีนจากไข่ (รังไข่ของมารดา) และยีนจากเชื้ออสุจิ (จากบิดา) เท่านั้น ไม่ใช่จากเลือดที่ได้รับ เช่นเดียวกับหญิงที่เป็นโรค หรือพาหะสามารถให้น้ำนมแก่บุตรได้ ไม่มีการถ่ายทอดพันธุกรรมธาลัสซีเมียทางน้ำนม หรือโดยการสัมผัสอื่นๆ

คำถาม

ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย อัตราเสี่ยงที่ลูกจะเป็นโรค = 1/4 เป็นพาหะ = 2/4 ปกติไม่เป็นพาหะ 1/4 หมายความว่าโอกาสได้ลูกสุขภาพแข็งแรง = 3/4 ถูกหรือไม่

คำตอบ

ถูก เพราะผู้เป็นพาหะแข็งแรงปกติเพียงแต่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมียอยู่ และถ่ายทอดให้ลูกต่อไปได้

คำถาม

ถ้าทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย อัตราเสี่ยงมีลูกเป็นโรค = 1/4 เป็นพาหะ = 2/4 ปกติ (ไม่เป็นพาหะ) 1/4 ถ้าลูกคนแรกเป็นโรค ลูกคนต่อไป อีก 3 คน จะไม่เป็นโรคจริงหรือไม่

คำตอบ

ไม่จริง เพราะอัตราเสี่ยงจะเท่ากันทุกครั้งที่มีการตั้งครรภ์

คำถาม

ถ้าลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมีย ลูกคนต่อไป ไปอาจเป็นโรคธาลัสซีเมียได้อีกจริงหรือไม่

คำตอบ

จริงเพราะแสดงว่า พ่อ-แม่ (อย่างน้อย) เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย (มียืนผิวดปกติแฝงอยู่) จึงอาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้อีก (ดูภาพ 2 ประกอบ)

คำถาม

ถ้ามีลูกมาแล้ว 4 คน ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย ลูกทุกคนแข็งแรง ถ้ายังมีลูกต่อไปอีกก็จะเป็นโรคธาลัสซีเมียจริงหรือไม่

คำตอบ

ไม่จริงเสมอไป ครอบครัวนี้อาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้ หากพ่อแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดที่สอดคล้องกัน แต่เผชิญ ลูก 4 คนแรกแข็งแรงไม่เป็นโรค ซึ่งอาจเป็นพาหะ ปกติ (โดยไม่เป็นพาหะ) คนที่เป็นพาหะมีสุขภาพแข็งแรง ฉะนั้นคนทั่วไปจะไม่ทราบว่า เป็นพาหะถ้าไม่ได้ตรวจเลือดโดยวิธีพิเศษ (โปรดดูแผนภูมิการถ่ายทอดทางพันธุกรรมประกอบ) ต้องตรวจเลือด (โดยวิธีพิเศษ) พ่อแม่ก่อนจึงจะสามารถบอกได้อย่างถูกต้อง

ถ้าครอบครัวนี้พ่อแม่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียเผชิญ ไม่มีลูกคนใด (ใน 4 คนแรก) ที่รับพันธุกรรมธาลัสซีเมีย ไปจากทั้งพ่อและแม่จึงไม่เป็นโรค แต่อาจมีลูกบางคน (ถ้ามีลูกอีก) ที่เผชิญรับพันธุกรรมธาลัสซีเมีย จากทั้งพ่อ - แม่ ไปก็จะเป็นโรคในครอบครัวที่จะมีบุตรแต่ไม่เคยตรวจเลือดดูภาวะธาลัสซีเมียจึงควรตรวจเลือด (โดยวิธีพิเศษ) เพื่อให้ทราบว่าจะมีอัตราเสี่ยงมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

คำถาม

ท่านคิดว่าท่านจะมีส่วนร่วมในการป้องกันโรคธาลัสซีเมียอย่างไรบ้าง

คำตอบ

ช่วยประชาสัมพันธ์บอกต่อๆ ให้ความรู้เรื่องธาลัสซีเมีย ช่วยแนะนำให้เพื่อน,ญาติ ตรวจเลือดก่อนแต่งงาน หรือก่อนมีบุตร ว่าเป็นพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่ โดยวิธีพิเศษ เพราะ 100 คน เป็นพาหะกันมากถึง 40 คน ถ้าทราบและปรึกษาแพทย์ก็จะหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้



จูลสารชมรมโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 14 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน กันยายน - ธันวาคม 2548 Vol. 14 , No. 2, September - December 2005

● ชื่อ :

จูลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
(Bulletin of The Thalassaemia Club of Thailand)

● เจ้าของ :

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยในพระอุปถัมภ์
พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาตุ
(Thalassaemia Foundation of Thailand)

● สำนักงานมูลนิธิ :

ตึกอานันท์มหิตล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช
บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
โทรศัพท์ 0-2419-8329, โทรสาร 0-2412-9758

Website: www.thalassaemia.or.th

e-mail: thalassaemia_tft@hotmail.com

● Office :

Department of Pediatrics, Siriraj Hospital
Bangkok, 10700 Thailand

Website: www.thalassaemia.or.th

e-mail: thalassaemia_tft@hotmail.com

● วัตถุประสงค์ :

- ส่งเสริมเผยแพร่ความรู้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแก่ ผู้ป่วย
ผู้ปกครองและประชาชน
- สร้างความสัมพันธ์อันดี ระหว่างสมาชิกชมรมโรคโลหิตจาง
ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย แพทย์และบุคลากรทางการแพทย์
ทั้งนี้บทความต่างๆที่ลงพิมพ์ต้องไม่เกี่ยวข้องกับการเมือง
หรือขัดต่อระเบียบศีลธรรมอันดีงาม

● กำหนดออกหนังสือ :

ทุก 4 เดือน มกราคม พฤษภาคม กันยายน ปีละ 3 เล่ม

● ที่ปรึกษา :

ศ. พญ. คุณหญิงสุดสาคร วัชรินดา
คุณสายพิน พหลโยธิน
ศ. พญ.ภัทรพร อิศรางกูร ณ อยุธยา
ศ. พญ.ทานผู้หญิงเพ็ญศรี ภูตระกูล
ศ. นพ. สุทัศน์ ฟูเจริญ

● บรรณาธิการ

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

● กองบรรณาธิการ :

ศ. พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร
ศ. พลโทหญิง พญ.ทิพย์ ศรีไพศาล
รศ. นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล
รศ. นพ.ธัญชัย สุระ
รศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์
รศ. นพ.อิศรางค์ นุชประยูร
รศ. นพ.วิชัย ประยูรวิวัฒน์

● สำนักงานจูลสาร :

หน่วยโลหิตวิทยา กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า
อาคารพัชรกิติยาภา ชั้น 8 เลขที่ 315 ถนนราชวิถี เขตราชเทวี
กรุงเทพฯ 10400
โทร 0-2354-7600-26 ต่อ 94143, โทรสาร 0-2644-8990

e-mail: kittitcr@access.inet.co.th

Website: www.thalassaemia.or.th

Asin Network for Thalassemia Control 2-4 July 2005



มูลนิธิฯ ประชุมร่วมกับ องค์การเภสัชกรรม
เรื่อง พลาสติกยับยั้งธาตุเหล็กชนิดรับประทาน
เมื่อวันที่ 14 กรกฎาคม 2548



สนับสนุนการพิมพ์โดย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ศึกษาโสมพิศ ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
โทรศัพท์ 0-2419-8329 โทรสาร 0-2412-9758
E-mail thaissemia_th@hotmail.com
Website: www.thaissemia.or.th



บริษัทโนวาartis (ประเทศไทย) จำกัด
ผู้แทนจำหน่ายผลิตภัณฑ์ Desferal