



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 27 ฉบับที่ 3 ประจำเดือนกันยายน - ธันวาคม 2561 ISSN 1513 Vol 27 No.3 September - December 2561



สัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 23
ประจำปี 2561

Thalassemia: All New Hope

วันที่ 4 - 6 กันยายน 2561
ณ โรงแรมมิราเคิลแกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร

สนใจสมัครที่ www.childrenhospital-training.com

ฉบับต้อนรับหน้าฝน

และรับการประชุมธาลัสซีเมียแห่งชาติ ปี พ.ศ. 2561

THALASSEMIA



เรื่องเด่นในฉบับ :

- ❖ บทสัมภาษณ์ นิตกรท่นุม อนาคตไกล จาก กสทช.
- ❖ กิจกรรมชาวธาลัสซีเมีย รพ.นครปฐม
- ❖ เรื่องเล่า...จากเพื่อน ถึง เพื่อน

อธิพนธ์ บุราพันธ์





ศ.เกียรติคุณ พญ.คุณหญิงสุดศกร ตัวจินดา รับรางวัลศิริราช
เชิดชูเกียรติในฐานะปูชนียาแพทย์ของแพทยสภา ประจำปี 2560
วันที่ 9 กรกฎาคม 2561 ณ ห้องประชุมราชบัณฑิตยสถาน
อาคารศรีสุรินทรา ชั้น 1 โรงพยาบาลศิริราช






Hereditary Persistent of Fetal Hemoglobin

**การประชุมวิชาการ
ธาลัสซีเมีย
ภาคเหนือตอนล่าง ครั้งที่ 16**

วันศุกร์ที่ 20 กรกฎาคม 2561
เวลา 08.30 – 15.30 น.
ณ ห้องประชุม 8 อาคารเฉลิมพระเกียรติ 7 รอบพระชนมพรรษา 2
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร

08.30 น. – 08.45 น. Registration CC2-802 09.00 น. – 09.30 น. Annual Progress in Non-invasive Prenatal Diagnosis Case Study of High Hemoglobin F Molecular Basis of High Hemoglobin F High Hemoglobin F Phenotype and Clinical Implication for Transfusions and Clinical Implication for Transfusions and Clinical Implication for Transfusions 10.45 น. – 12.00 น. High Hemoglobin F Phenotype and Clinical Implication for Transfusions and Clinical Implication for Transfusions and Clinical Implication for Transfusions 12.00 น. – 13.00 น. Lunch and Networking	13.00 น. – 13.30 น. Genetic Counseling Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F Iron Chelating Therapy Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F 14.00 น. – 15.00 น. Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F 15.00 น. – 15.30 น. Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F Practical Point for Intervent in Dealing with High Hemoglobin F
---	--

ขอเชิญผู้สนใจส่งผลงานในรูปแบบโปสเตอร์
กรุณาส่งผลงานโปสเตอร์ E-mail : Theissasasorn@nreth.ac.th
ก่อนวันประชุมวันที่ 15 กรกฎาคม 2561 โทร 0 5590 0008
นางสาว รุ่งโรจน์ ทรัพย์สุพรรณ โทร 0 5590 0008



การประชุมวิชาการธาลัสซีเมีย ภาคเหนือตอนล่าง ครั้งที่ 16 เรื่อง Hereditary Persistent of Fetal Hemoglobin วันที่ 20 กรกฎาคม 2561 ณ ห้องประชุม ชั้น 8 อาคารเฉลิมพระเกียรติ 7 รอบ พระชนมพรรษา 2 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร จัดโดย ศูนย์ธาลัสซีเมีย คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร โดย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต ให้เกียรติเป็นวิทยากรผู้บรรยายหลัก



กำหนดการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 23 ประจำปี 2561

“Thalassemia: All New Hope”

วันที่ 4 - 6 กันยายน 2561

ณ โรงแรมมิราเคิลแกรนด์ คอนเวนชัน กรุงเทพมหานคร

4 กันยายน 2561	Pre-Congress Symposium
11.00 - 12.00 น.	ลงทะเบียนรับเอกสาร
12.00 - 13.00 น.	รับประทานอาหารกลางวัน
13.00 - 14.30 น.	Advances in Iron Chelation Therapy in Thalassemia patients โดย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต และ รศ.นพ.สุกร จันท์จารุณี ผู้ดำเนินการอภิปราย ผศ. นพ.นพดล ศิริธนรัตน์กุล
5 กันยายน 2561	
07.30 - 08.30 น.	ลงทะเบียนรับเอกสาร และกระเป๋าเอกสาร
08.30 - 09.30 น.	ประธาน ศ.เกียรติคุณ นพ.สุทัศน์ ฟูเจริญ ประธานร่วม พญ.สมใจ กาญจนพงศ์กุล ปาฐกถาเกียรติยศ สดสาคร ตูจินดา “Prenatal Control of Severe Thalassemia” โดย ศ. นพ.ธีระ ทองสง กล่าวแนะนำโดย รศ. นพ.ชเนนทร์ วนาภิรักษ์
09.30 - 10.00 น.	พิธีเปิด การประชุมสัมมนาวิชาการวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 23 ประจำปี 2561 โดย อธิบดีกรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข กล่าวรายงาน โดย ผู้อำนวยการสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี
10.00 - 10.45 น.	การบรรยายพิเศษ “Health care 4.0 : The Future Hope for Thalassemia Patients” โดย อธิบดีกรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข
10.45 - 11.00 น.	พักรับประทานอาหารว่าง
11.00 - 12.00 น.	ประธาน อ. นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์ ประธานร่วม ผู้อำนวยการ / รองผู้อำนวยการสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี Symposium “From hope to reality : โครงการลงทะเบียนผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ภายใต้ระบบประกันสุขภาพถ้วนหน้า” โดย ผู้อำนวยการสำนักสนับสนุนระบบบริการปฐมภูมิ ผู้ดำเนินการอภิปราย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต
12.00 - 13.00 น.	พักรับประทานอาหารกลางวัน (ชมผลงานทางวิชาการ Poster)
13.00 - 14.00 น.	ประธาน รศ. นพ.ธัญชัย สุระ ประธานร่วม รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ Symposium “Gene therapy for thalassemia : A real new hope?” โดย ศ. นพ.สุรเดช หงส์อิง ผู้ดำเนินการอภิปราย รศ. พญ.กليبสไบ สรรพกิจ
14.00 - 14.30 น.	พักรับประทานอาหารว่าง
14.30 - 16.00 น.	Oral & Poster Presentation Oral ห้องที่ 1 Basic & Laboratory Science for Thalassemia ประธาน รศ. มล.เสาวรส สวัสดิวัฒน์ ประธานร่วม รศ.กุลนภา ฟูเจริญ

Oral ห้องที่ 2 Clinical Science for Thalassemia

ประธาน รศ. พอ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

ประธานร่วม ผศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์

Oral ห้องที่ 3 Prevention control and Counselling for Thalassemia

ประธาน ดร.ปราณี พู่เจริญ

ประธานร่วม รศ. นพ.ชนนินทร์ วนาภิรักษ์

กรรมการตัดสิน Poster รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส, รศ. นพ.ธัญชัย สุระ, อ. นพ.ชนนินทร์ ลิ้มวงศ์

6 กันยายน 2561

07.00 - 08.00 น.

Meet the Experts

ห้องที่ 1 Treatment โดย พญ.อรุณทัย มีแก้วกัญชร / อ. นพ. ดร.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ

ห้องที่ 2 Prevention & Control โดย อ. นพ.ชนนินทร์ ลิ้มวงศ์ / ผศ. พญ.อัจฉรา ธัญธีรธรรม

ห้องที่ 3 Diagnosis โดย ศ. ดร.สุพรรณ พู่เจริญ, รศ. นพ.พีระพล วง

08.30 - 10.00 น.

ประธาน ศ.เกียรติคุณ นพ.ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี

ประธานร่วม ผศ.พญ.พรพรรณ ศรีพรสวรรค์

Symposium "All new hopes for advanced thalassemia diagnosis"

โดย - Understanding globin regulation is a hope to improve thalassemia diagnosis :

อ. ดร. พญ.เดือนนิตา ทรงเดช

- Using genomic diagnosis : A new hope for decipher thalassemia complexity :

อ. นพ. ดร.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์

- Non Invasive Prenatal Test (NIPT) for thalassemia : A new hope for prevention and control :

อ. นพ. ดร.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ

10.00 - 10.30 น.

พักรับประทานอาหารว่าง

10.30 - 12.00 น.

ประธาน พญ.วันดี นิงสานนท์

ประธานร่วม พญ.อรุณทัย มีแก้วกัญชร

Symposium "Current challenges on conventional therapy for thalassemia : Lost and found hope"

โดย - Complication : ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

- Iron Chelation : ผศ. นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล

- Blood Transfusion : รศ. พอ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

ผู้ดำเนินการอภิปราย พญ.มนธนา จันทรมิตร

12.00 - 13.00 น.

พักรับประทานอาหารกลางวัน

13.00 - 14.30 น.

ประธาน รศ. นพ.ถวัลย์วงศ์ รัตนศิริ

ประธานร่วม นพ.สมชาย แสงกิจพร

Symposium "All new hope at the horizon : Current novel therapies"

โดย - Targeted therapy for thalassemia : ศ. ดร. นพ.วิปร วิประกษิต

- Haploidentical HSCT : When everyone can be transplanted : ผศ. นพ.อุษณรัสมิ์ อนุรัฐพันธ์

ผู้ดำเนินการอภิปราย ศ.เกียรติคุณ นพ.สุทัศน์ พู่เจริญ

14.30 - 15.00 น.

พักรับประทานอาหารว่าง

15.00 น.

- พิธีมอบรางวัลการเสนอผลงานวิจัยดีเด่นและผลงานวิจัยยอดเยี่ยม

- พิธีรับมอบหน้าที่เจ้าภาพในการจัดการประชุมครั้งต่อไป (กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์)

โดย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

- พิธีปิดการประชุม



นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รศ. นพ.ธัญชัย สุระ

พาหะธาลัสซีเมีย มันยังไวกันนะ

สวัสดีครับ พบกันอีกครั้งในบทความชุด “เล่าเรื่องเลือด” นะครับ ฉบับที่แล้วเรายกขึ้นเรื่องการกลายพันธุ์ที่ทำให้เกิดเป็นโรคธาลัสซีเมีย ในฉบับนี้ผมก็เลยคิดว่าน่าจะดีถ้าเราจะคุยต่อในเรื่องเกี่ยวกับพาหะของโรคธาลัสซีเมียครับ (คือถ้าผมคิดว่ามันน่าจะดี คุณผู้อ่านก็น่าจะต้องคิดว่ามันดีด้วยเหมือนกัน [เข้าใจมั๊ย] โอเคเนะครับ)

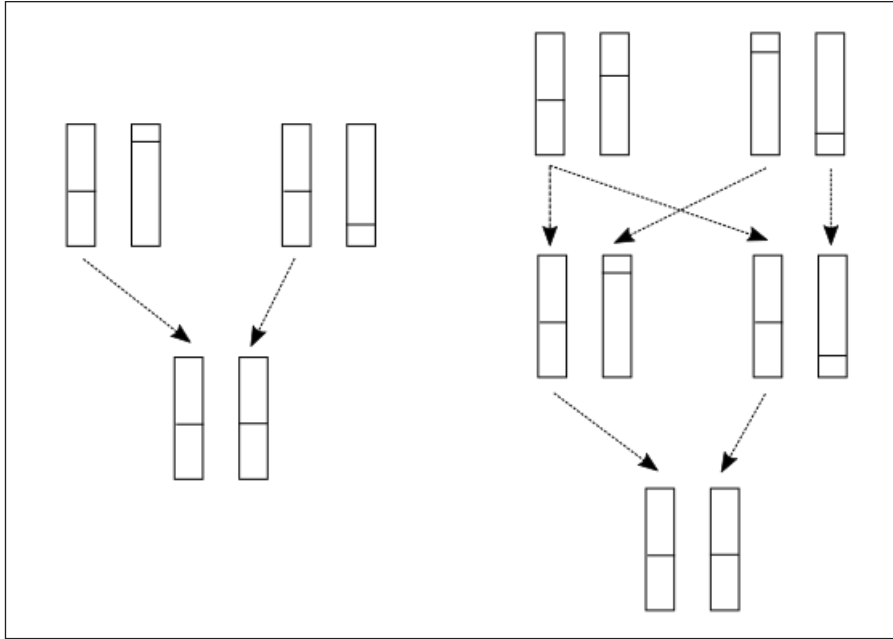
ความจริงแล้วในจุลสารธาลัสซีเมียนี้เราเคยพูดถึงเรื่องพาหะของโรคธาลัสซีเมียกันอยู่เรื่อยๆ โดยเรามักจะคุยกันในแง่ว่าคนที่ เป็นพาหะจะไม่ได้มีอาการของโรค เพียงแต่ถ้าถ้าเผอิญไปแต่งงานกับคนที่ เป็นพาหะของธาลัสซีเมียในกลุ่มเดียวกัน ก็อาจจะมียูทที่เป็นโรคธาลัสซีเมียได้ ซึ่งทั้งหมดนี้เป็นความจริง (ถ้าใครมีโครโมโซม 8 บรรทัด จะหยุดตรงนี้ก็ได้นะครับ) แต่จริงๆ แล้วในแง่พันธุกรรม มันยังมีอะไรมากกว่านั้นอีกนิดหน่อย ซึ่งเป็นหัวข้อที่จะขอเล่าให้ฟังในวันนี้ครับ

หลายๆ ท่านอาจจะเคยได้ยินว่าธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีการถ่ายทอดแบบพันธุ์ด้อย (หรือเรียกในภาษาอังกฤษว่า autosomal recessive inheritance) ซึ่งอันนี้หมายความว่าต้องมีความผิดปกติของยีนตัวเดียวกันที่ได้รับมาจากทั้งฝั่งพ่อและแม่จึงจะเกิดเป็นโรคได้ ทั้งนี้ก็เนื่องมาจากว่าความผิดปกติลักษณะที่เป็นพันธุ์ด้อยนี้ มักเป็นความผิดปกติที่ทำให้ความสามารถในการทำงานของยีนตัวนั้นๆ ลดลงกว่าปกติ แต่เนื่องจากว่าในโครโมโซมปกติของมนุษย์จะมีอยู่สองชุดที่มีลักษณะเหมือนกัน โดยชุดหนึ่งได้มาจากพ่อ อีกชุดหนึ่งได้มาจากแม่ แม้ว่าจะมียีนชุดหนึ่งที่ทำงานลดลงหรือทำไม่ได้ แต่ก็ยังเหลือยีนอีกชุดหนึ่งที่ทำงานได้ตามปกติ ซึ่งถ้ายีนชุดที่ทำงานได้เป็นปกตินี้ทำงานได้เพียงพอต่อความต้องการของร่างกาย (อย่างเช่นในกรณีของโรคกลุ่มที่ถ่ายทอดแบบพันธุ์ด้อย) ก็จะไม่ทำให้เกิดปัญหาอะไร เพียงแต่ว่ายีนชุดที่ผิดปกติก็ยังสามารรถที่จะถ่ายทอดไปในรุ่นลูกต่อไปได้เท่านั้น

ความจริงแล้ว ในคนเราทุกคนก็จะมี ความผิดปกติทางพันธุกรรมแฝงอยู่เป็นเรื่องปกติครับ ประมาณกันว่าในคนปกติแต่ละคนจะมีความผิดปกติทางพันธุกรรมชนิดพันธุ์ด้อยที่มีความรุนแรงสูงถึงตายได้อยู่ 1-2 จุด แต่เนื่องจากว่าความผิดปกติเหล่านี้ยีนคนละจุดกัน (คือเป็นยีนที่ทำให้เกิดคนละโรคกัน) แต่ละจุดจึงมี ยีนที่ผิดปกติอยู่เพียงชุดเดียว ในขณะที่อีกชุดหนึ่งยังคงเป็นตัวปกติที่สามารถทำงานได้ จึงไม่เกิดเรื่องขึ้น และเมื่อคนสองคน

มาแต่งงานกัน ตำแหน่งความผิดปกติของแต่ละคนก็มักจะอยู่คนละที่กันด้วย โอกาสที่ลูกจะเกิดโรคทางพันธุกรรมชนิดพันธุ์ด้อยในการแต่งงานตามปกติจึงมีไม่มากนัก แต่ถ้าคนสองคนที่แต่งงานกันนั้นเผอิญเป็นญาติๆ กัน ก็มีโอกาสนี้ที่แต่ละคนจะได้รับลักษณะทางพันธุกรรมที่มีความผิดปกติที่อยู่ในตำแหน่งเดียวกันกับอีกคนหนึ่งมาจากบรรพบุรุษคนเดียวกัน ซึ่งก็จะทำให้มีโอกาสที่จะมีลูกที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรมในตำแหน่งเดียวกันบนยีนทั้งสองชุดได้บ่อยขึ้นกว่าปกติมาก จึงเป็นที่มาของข้อสังเกตที่ว่า การแต่งงานกันในเครือญาติจะทำให้มีโอกาสที่จะมีลูกที่เป็นโรคทางพันธุกรรมมากขึ้น และทำให้ในสังคมส่วนใหญ่จะห้ามการแต่งงานในหมู่ญาติใกล้ชิด และในทำนองเดียวกันเราก็พบว่าโรคทางพันธุกรรมที่เป็นแบบพันธุ์ด้อย มักจะพบในครอบครัวที่มีประวัติการแต่งงานในเครือญาติร่วมไปด้วย

เรื่องประวัติการแต่งงานในเครือญาติกับความเสี่ยงของโรคพันธุกรรมแบบพันธุ์ด้อยนี้ ทำให้เกิดความสับสนขึ้นในระยะแรกๆ ของการศึกษาพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมียด้วยเหมือนกันครับ ทั้งนี้เพราะในช่วงแรก คนเข้าใจกันว่าการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมียไม่น่าจะเป็นแบบพันธุ์ด้อย เนื่องจากในกลุ่มผู้ป่วยด้วยโรคธาลัสซีเมียมีสัดส่วนของผู้ที่มีพ่อแม่เป็นเครือญาติกัน ต่ำกว่าที่คาดว่าจะน่าจะเป็นสำหรับโรคทางพันธุกรรมแบบพันธุ์ด้อยโดยทั่วไป (แปลไทยเป็นไทยก็คือว่าเขาคิดกันว่าถ้ามันเป็น



ภาพที่ 1 ในภาพนี้ ลักษณะทางพันธุกรรมของแต่ละคนแทนด้วยกล่องสี่เหลี่ยมที่อยู่คู่กันสองกล่อง (แทนโครโมโซมที่อยู่คู่กันของคนคนหนึ่ง) และตำแหน่งที่มีความผิดปกติในแต่ละโครโมโซมจะแทนด้วยขีด จะเห็นว่าโดยปกติแล้วตำแหน่งที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรมในแต่ละคนจะอยู่คนละยีนกัน เช่นในสี่คนที่อยู่ด้านบนสุดของภาพทั้งด้านชายและด้านขวา แต่ละคนก็มีขีด (ซึ่งแทนตำแหน่งที่ผิดปกติ) ที่อยู่คนละตำแหน่งกันในโครโมโซมทั้งสองฝั่งจึงไม่มีใครที่เป็นโรค และทำนองเดียวกัน ตำแหน่งความผิดปกติของแต่ละคนก็มักจะไม่เหมือนกัน เวลาที่มีลูกจึงมักไม่เกิดปัญหา นอกจากในบางกรณีเช่นในคู่สมรสทางด้านซ้ายซึ่งเผอิญแต่ละคนมีความผิดปกติในตำแหน่งเดียวกันอยู่ข้างหนึ่ง เวลาที่มีลูกก็จะมีโอกาสที่ลูกจะได้รับยีนที่มีความผิดปกติในตำแหน่งเดียวกันมาจากทั้งทางพ่อและแม่ ทำให้เกิดเป็นโรคขึ้น แต่กรณีนี้โดยทั่วไปแล้วพบได้น้อย เนื่องจากความผิดปกติทางพันธุกรรมแต่ละตำแหน่งเองมักพบได้ไม่บ่อยนัก (อันนี้ยกเว้นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยอย่างธาลัสซีเมียจะครับ) โอกาสที่คู่สมรสจะมีความผิดปกติทางพันธุกรรมซ้ำตำแหน่งกันจึงมีน้อยตามไปด้วย แต่หากเป็นกรณีที่มีการแต่งงานกันในครอบครัว เช่นในภาพด้านขวา ก็อาจมีความเป็นไปได้ที่คู่สมรสจะได้รับยีนผิดปกติตัวเดียวกันมาจากบรรพบุรุษคนเดียวกัน (กรณีนี้คือคนบนด้านซ้ายของภาพขวานี้) และทำให้โอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคเพิ่มสูงขึ้นครับ

โรคพันธุธ้อยจริง ๆ ก็น่าจะพบว่ามีสัดส่วนของคนที่เป็นโรคมีพ่อแม่ที่เป็นญาติกันมากกว่านี้) จนกระทั่งช่วงปลายทศวรรษ 1940 มีการศึกษาครอบครัวของผู้ที่เป็นโรคที่มีกลุ่มตัวอย่างจำนวนมากขึ้น และก็พบว่าอัตราส่วนของผู้ที่เป็โรคต่อผู้ที่เป็นพาหะต่อผู้ที่ไม่ได้เป็นอะไรเลย (เป็นคนเฉยๆ) อยู่ที่ประมาณ 1:2:1 ซึ่งตรงกับอัตราส่วนที่พยากรณ์ได้ตามลักษณะการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบพันธุธ้อยของเมนเดล ก็เลยเข้าใจกันจริงๆ แล้วมัน (โรคธาลัสซีเมีย) ก็มีการถ่ายทอดแบบพันธุธ้อยนั่นแหละ แต่ที่เห็นว่ามีสัดส่วนของคนที่ตั้งงานกันในเครือญาติน้อยกว่าโรคพันธุธ้อยทั่วไป ก็เป็นเพราะว่ามีคนที่เป็โรคโดยที่พ่อแม่ไม่ได้เป็นญาติกันในสัดส่วนที่สูงกว่า (โงะ ตรงไปตรงมาออก) ส่วนการที่มีคนที่เป็โรคโดยที่พ่อแม่ไม่ได้เป็นญาติกันในสัดส่วนที่สูงก็เป็นผลมาจากการที่ยีนที่ทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียสามารถพบได้บ่อยในประชากรทั่วๆ ไป นั่นเองครับ (ในบางพื้นที่ของโลก อย่างเช่นในบางพื้นที่ในประเทศไทย อาจพบพาหะของโรคธาลัสซีเมียได้ถึงประมาณร้อยละ 30 ถึงร้อยละ 40 ที่เดียว) และในเมื่อมันพบได้บ่อยในประชากรทั่วๆ ไป ก็ทำให้เมื่อเลือกคู่สมรสออกมาจากประชากร ก็มีโอกาสที่ทั้งคู่จะเป็นพาหะสูงตามไปด้วย

คราวนี้ ถ้าถามต่อไปว่าแล้วทำไมพาหะธาลัสซีเมียถึงได้พบได้บ่อยในประชากร ต่างจากพาหะของโรคอื่นๆ ที่พบได้ไม่บ่อยนัก อันนั้นก็เป็ผลมาจากเรื่องที่เราเคยพูดถึงไปเมื่อตอนก่อนๆ

แล้วครับว่าคนที่เป็พาหะของโรคธาลัสซีเมีย ความจริงแล้วก็มิข้อดี (นะเออ) คือในคนที่เป็พาหะ ตัวยีนที่ผิดปกติมันก็ทำให้มีการสร้างฮีโมโกลบินที่ผิดปกติตามไปด้วย แต่ความผิดปกติอันนี้ไม่ได้มีผลกระทบต่อการดำรงชีวิต เพราะยีนควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินอีกตัวที่เป็คู่ของมันเป็นยังทำงานได้เป็นปกติ โดยรวมแล้วก็เลยไม่เกิดภาวะเลือดจางขึ้น แต่ตัวฮีโมโกลบินผิดปกติที่สร้างขึ้นมานี้ จะทำให้เชื้อโรคอย่างเชื้อมาลาเรียซึ่งจำเป็นต้องเข้าไปโตในเม็ดเลือดแดง เข้าเม็ดเลือดได้ไม่สะดวกนัก ผลโดยรวมออกมา ก็เลยเป็ว่าคนที่เป็พาหะจะมีความทนทานต่อเชื้อมาลาเรียได้ดีกว่าคนทั่วๆ ไป เมื่อคนกลุ่มนี้ไปอยู่ในพื้นที่ที่มีโรคมาลาเรียชุกชุม ก็จะสามารถมีชีวิตและมีลูกมีหลานได้ดีกว่าคนทั่วๆ ไปด้วย ทำให้ยีนธาลัสซีเมียมีแนวโน้มที่จะถูกคัดเลือกไว้ในประชากรกลุ่มนี้ด้วย

สิ่งที่เกิดขึ้นตามมาอีกอย่างหนึ่งของการสร้างฮีโมโกลบินที่ผิดปกติไปคือการที่เม็ดเลือดแดงมีปริมาณฮีโมโกลบินลดลงซึ่งก็ทำให้เม็ดเลือดมีขนาดเล็กลงไปด้วย แต่ขนาดของเม็ดเลือดที่เล็กลงหรือปริมาณฮีโมโกลบินที่ลดลงในเม็ดเลือดนี้ ไม่ได้ส่งผลกระทบต่อสุขภาพของผู้ที่เป็พาหะครับ เพียงแต่ว่าเวลาไปตรวจสุขภาพหรือไปฝากครรภ์ก็อาจจะมีคุณหมอหรือคุณพยาบาลทักได้ ซึ่งถ้าเป็กรณีของการฝากครรภ์ก็จะเป็นข้อบ่งชี้อย่างหนึ่งว่าอาจจะต้องตรวจหาภาวะพาหะของโรคธาลัสซีเมียด้วยครับ (นอกจากโรคธาลัสซีเมียและพาหะแล้ว สาเหตุของภาวะเม็ดเลือดแดงตัว

เล็กที่พบได้บ่อยๆ อีกอย่างหนึ่งในบ้านเราคือภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กครับ ซึ่งเรื่องนี้คุณหมอที่ดูแลคงจะให้คำแนะนำอีกครั้งหนึ่งครับ)

อีกเรื่องหนึ่งที่เราพูดถึงกันอยู่เรื่อยๆ และจะขอฉายซ้ำอีกครั้งในตอนนี้คือผู้ที่แพ้ของโรคธาลัสซีเมียก็เป็นคนทั่วไป ไม่ได้เป็นโรคนะครับ สามารถทำทุกอย่างได้ตามปกติ และทานอาหารที่มีเหล็กได้ตามปกติครับ (ความจริงแล้ว พะของโรคธาลัสซีเมียก็สามารถขาดธาตุเหล็กได้เหมือนคนทั่วไปครับ และเนื่องจากภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กสามารถพบ

ได้บ่อยในประเทศไทยอีกเหมือนกัน บางทีเราเลยก็จะเจอพาหะที่ขาดเหล็กอยู่เรื่อยๆ ครับ) อีกจุดที่สำคัญคือเราไม่ได้ห้ามแต่งงานหรือห้ามมีลูกนะครับ (ไม่เหมือนอย่างบางประเทศที่มีกฎหมายว่าถ้าจะแต่งงานต้องเอาผลตรวจเลือดมาดูกันก่อนว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียในสายเดียวกันหรือไม่ ถ้าเป็นก็เสียใจด้วย แต่งงานกันไม่ได้) เพียงแต่ว่าเมื่อจะมีลูก ถ้าทั้งคู่ต่างก็เป็นพาหะในสายเดียวกันก็จะต้องได้รับคำปรึกษาแนะนำจากแพทย์ก่อนครับ

เล่ามาพอสมควรแล้ว ฉบับนี้ขอลาไปก่อนนะครับ พบกันใหม่ฉบับหน้าครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Gao Z, Waggoner D, Stephens M, Ober C, Przeworski M. An estimate of the average number of recessive lethal mutations carried by humans. *Genetics*. 2015;199(4):1243-54.
2. Neel JV, Valentine WN. Further studies on the genetics of thalassemia. *Genetics*. 1947;32(1):38-63.
3. Weatherall DJ. Genetic variation and susceptibility to infection: the red cell and malaria. *Br J Haematol*. 2008;141:276-86.





คุยกับ...หมออรุณี

เพื่อการดูแลสุขภาพธาลัสซีเมียแบบ 360°

ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

โรธาลัสซีเมีย ชนิดซับซ้อน

ขณะที่หมอเขียนเรื่องนี้กำลังจัดจ้อยอยู่กับครอบครัวหนึ่ง ซึ่งพ่อและลูกสาววัยรุ่นเป็นโรธาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน ตามปกติที่โรงพยาบาล แผนกกุมารเวชศาสตร์จะรักษาผู้ป่วยถึงอายุ 18 ปี แล้วส่งต่อไปที่ภาควิชาอายุรศาสตร์ พ่อพาลูกมารักษา ตัวพ่อเองซีดและเหนื่อย แพทย์ที่พบจึงเจาะเลือดพ่อดู พบว่าค่าความเข้มข้นในเลือดพ่อต่ำด้วย ด้วยความเมตตา แพทย์จึงขอเลือดให้พ่อรับเลือดพร้อมลูกไปด้วยเพื่อจะได้ไม่ต้องเสียเวลาทั้งต้องตรวจของตัวเองครั้งหนึ่งกับของลูกอีกครึ่งหนึ่ง เพราะการมารับบริการที่โรงพยาบาลของรัฐแต่ละครั้งนั้นใช้เวลาหมดวันทีเดียว

ก่อนหน้านั้นทราบว่าพ่อเป็นโรธาลัสซีเมียและพาลูกมารักษา ระยะเวลาหนึ่งเลยตรวจคู่กันทั้งพ่อและลูก หมอต้องให้เลือดทั้งคู่เนื่องจากตรวจพบว่าทั้งลูกสาวและพ่อมีม้ามโต

จากการตรวจโดยละเอียดถึงดีเอ็นเอ พบว่าทั้งพ่อและลูกเป็นโรธาลัสซีเมียชนิดเออีบาร์ทคอนสแตนท์สปริง ซึ่งเป็นโรคที่มีทั้งแอลฟาธาลัสซีเมียร่วมกับบีตาธาลัสซีเมียในคนเดียวกัน นั่นคือมีความผิดปกติของแอลฟาธาลัสซีเมียที่ยีนทั้งสองข้างของโครโมโซม ข้างหนึ่งเป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย1 อีกข้างหนึ่งเป็นความผิดปกติของแอลฟาอี (มีมิวเตชัน) เรียกว่าอีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง ความผิดปกติในแอลฟาอีของผู้ป่วยและพ่อเรียกว่าเป็นอีโมโกลบินเออีชนิดคอนสแตนท์สปริง ในส่วนของบีตาอี ผิดปกติที่ยีนบีตาของโครโมโซมข้างหนึ่งเป็นอีโมโกลบินอี ส่วนยีนบีตาอีกข้างหนึ่งของโครโมโซมปกติ จึงเป็นโรคที่ผสมระหว่าง อีโมโกลบินเออีชนิดคอนสแตนท์สปริงร่วมกับเฮทเทอไรซ์อีอีโมโกลบินอี

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

ขาวและเกล็ดเลือด ทำให้ผู้ป่วยซีดมากต้องรับเลือดบ่อยมากจึงจะมีชีวิตอยู่ได้ หรือมีเม็ดเลือดขาวต่ำเกิดการติดเชื้อได้ง่ายแต่ไม่ค่อยพบเรื่องเลือดออกจากเกล็ดเลือดต่ำ

เมื่อในครอบครัวมีคนเป็นโรธาลัสซีเมียหลายคน โดยเฉพาะทั้งพ่อและลูกเป็นโรค ผู้เป็นพ่อแม่คงต้องมีความรู้สึกไม่สบายใจ รู้สึกผิดว่าส่งต่อยีนผิดปกติไปให้ลูก ลูกเองถ้ารู้เรื่องโรธาลัสซีเมียและการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแล้วก็อาจนึกตำหนิว่าทำไมพ่อแม่จึงส่งยีนธาลัสซีเมียมาให้ลูก ทำไมไม่ตรวจเลือดเสียก่อนจะมีลูก

เราจึงควรทำความเข้าใจเรื่องการป้องกันและควบคุมโรธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงอีกครั้งหนึ่ง

ในนโยบายป้องกันและควบคุมโรธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงนั้น มีโรค 3 โรคที่อยู่ในข่ายที่ต้องตรวจกรองหาความเสี่ยงต่อโรคนี้ คือ ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ฟีตาลีซิส ฮีโมซัยกัลบีตาซุนย์ธาลัสซีเมีย และบีตาธาลัสซีเมียอีโมโกลบินอี (โดยเฉพาะชนิดที่บีตาธาลัสซีเมียเป็นบีตาซุนย์)

นั่นคือคู่สมรสที่เป็นคู่เสี่ยงจะเป็นผู้ที่ส่งต่อยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ทั้งคู่ ซึ่งได้แก่ผู้ที่เป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 หรือเป็นโรธาลัสซีเมียชนิดที่จะส่งต่อยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ไปสู่ลูกได้เช่น โรคฮีโมโกลบินเออี หรือโรคฮีโมโกลบินเออีชนิดที่มียีนอีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง หากลูกได้รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 มาจากทั้งพ่อและแม่ทั้งคู่ ลูกมีโอกาสเป็นโรคที่เรียก ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ ฟีตาลีซิส ซึ่งเป็นโรธาลัสซีเมียที่รุนแรงที่สุดคือเด็กมักเสียชีวิตในครรภ์หรือเสียชีวิตในเวลาสั้นๆหลังคลอด และแม่ที่ตั้งครรภ์ลูกที่เป็นโรคนี้จะมีภาวะแทรกซ้อนของการตั้งครรภ์สูง บางคนอาจมีอันตรายถึงชีวิต

ลูกที่เป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ ฟีตาลีซิส หากไม่ได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดตั้งแต่อยู่ในครรภ์ในเวลาที่เหมาะสมจะมีภาวะขาดออกซิเจน ทำให้แม่เกิดมาซีวิตหรือมีการทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจนโรคหายแต่ก็มีปัญหาความพิการทางสมองและความผิดปกติของอวัยวะต่างๆ ร่วมด้วยมาก ขณะนี้มีการทำทะเบียนผู้ป่วยฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์และมีการศึกษาเรื่องการรักษาในอนาคตอาจทำให้ผลการรักษาดีขึ้นก็ได้

ผู้ที่เป็นคู่เสี่ยงต่อการส่งต่อยีนบีตาซุนย์ธาลัสซีเมียให้ลูกก็ อยู่ในข่ายที่ต้องป้องกันไม่ให้ยีนบีตาซุนย์เข้าคู่กับบีตาซุนย์ หรือ ยีนบีตาซุนย์กับฮีโมโกลบินอีมาคู่กัน

โดยสรุปคือจะต้องมีการตรวจกรอง ว่าผู้ที่จะเป็นพ่อและ แม่คู่หนึ่งๆ ไม่ควรมีแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ทั้งสองฝ่าย ไม่ควรมีบีตาซุนย์ธาลัสซีเมียทั้งสองฝ่าย และไม่ควรมีบีตาซุนย์ธาลัสซีเมียกับฮีโมโกลบินอี

ต้องไม่ลืมคำว่าพาหะธาลัสซีเมียกับโรคธาลัสซีเมียต่างกัน พาหะธาลัสซีเมียมีความผิดปกติที่ยีนเพียงข้างเดียวของโครโมโซม (โครโมโซมจะเป็นคู่) จึงไม่มีอาการให้เห็นเป็นส่วนใหญ่ ส่วนโรคธาลัสซีเมียมีความผิดปกติที่ยีนทั้งสองข้างที่มาเข้าคู่กันทำให้มีอาการตั้งแต่เล็กน้อยจนถึงอาการมากต้องให้เลือดจึงจะมีชีวิตอยู่ได้ (ยีนผิดปกติอาจอยู่ในคนคนเดียวกันแต่ไม่เข้าคู่กันที่จะทำให้เกิดโรคก็ได้)

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

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

รับยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย1และฮีโมโกลบินอีจากพ่อกับรับแอลฟาธาลัสซีเมีย2 ชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงจากแม่ ลูกจึงมีทั้งยีนแอลฟาธาลัสซีเมีย1 แอลฟาธาลัสซีเมีย2 ชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงและฮีโมโกลบินอี ซึ่งทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดอีเอบาร์ทคอนสแตนท์สปริง ซึ่งก็ไม่ได้หมายความว่าลูกของพ่อแม่คู่นี้จะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดนี้ทุกคน อาจมีโอกาเป็นโรคธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีหรือชนิดคอนสแตนท์สปริงหรือไม่เป็นโรคเป็นพาหะอย่างใดอย่างหนึ่ง หรือพาหะธาลัสซีเมียที่มียีนแอลฟาธาลัสซีเมียที่มีอยู่ทั้งในพ่อและแม่ ที่เป็นทั้งยีนแอลฟาและฮีโมโกลบินอีร่วมกันโดยไม่มีอาการ หรือลูกก็มีโอกาสปกติเลยโดยไม่มียีนธาลัสซีเมียด้วยก็ได้ ซึ่งโอกาสที่ลูกจะเป็นภาวะใดเท่าไรอาจซับซ้อน สำหรับผู้ที่มีโอกาสดังกล่าวแพทย์จะให้คำแนะนำได้

ในปัจจุบันคนเป็นโรคธาลัสซีเมียมีความสามารถไม่ด้อยไปกว่าคนปกติ สามารถเรียนและทำงานได้เหมือนคนปกติ แม้ว่าจะเกิดเป็นโรคธาลัสซีเมีย อย่าหมดหวังท้อแท้ หากสามารถพัฒนาตนเองได้เต็มศักยภาพและเป็นคนดีย่อมได้รับโอกาสดีๆ ในชีวิต ดังที่หมอเคยเขียนเล่าไว้ในโอกาสก่อนๆ แล้ว



ความก้าวหน้าในวงการธาลัสซีเมีย : การตรวจคัดกรองโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในการรณรงค์แรกเกิด

ดร. นพ.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียคืออะไร?

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม คนทุกคนจะได้รับพันธุกรรมครึ่งหนึ่งจากพ่อและอีกครึ่งหนึ่งจากแม่ โรคธาลัสซีเมียจะเกิดขึ้นได้ก็ต่อเมื่อคนคนนั้นได้รับการถ่ายทอดพันธุกรรมที่ผิดปกติในชนิดเดียวกัน (ชนิดอัลฟาหรือเบต้าโกลบิน) ทั้งสองข้างจากพ่อและแม่จึงจะเกิดโรคเป็นโรคอัลฟาหรือเบต้าธาลัสซีเมียได้ (ทั้งนี้พันธุกรรมที่ทำให้เกิดโรคได้จะต้องมีความรุนแรงเพียงพอในการทำให้เกิดความผิดปกติด้วย) ในกรณีได้รับการถ่ายทอดความผิดปกติเพียงข้างเดียวจากพ่อหรือแม่หรือได้รับ ความผิดปกติต่างชนิดจากพ่อและแม่ (เช่น ได้รับความผิดปกติชนิดอัลฟาจากพ่อและชนิดเบต้าจากแม่) จะเรียกว่าเป็นพาหะของโรค (หรือมีพันธุกรรมแฝง) กรณีนี้ไม่นับว่าเป็นโรคคือไม่มีอาการผิดปกติและไม่เกิดภาวะแทรกซ้อนใด แต่อาจจะพบมีระดับเม็ดเลือดแดงที่ต่ำกว่าเกณฑ์ปกติได้เล็กน้อยจากการตรวจความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด (มีภาวะซีดเล็กน้อยโดยไม่มีอาการ) และมีโอกาสในการถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมส่งต่อให้สู่รุ่นถัดไปได้

โรคธาลัสซีเมียเกิดจากความผิดปกติของการสร้างโปรตีนชื่อโกลบิน (globin) ซึ่งเป็นองค์ประกอบหลักของฮีโมโกลบิน (hemoglobin, Hb) ที่อยู่ในเม็ดเลือดแดง ความรุนแรงของโรคมีความแตกต่างกันไป ในผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้เม็ดเลือดแดงจะถูกทำลายเร็วกว่าปกติ เกิดภาวะซีดเรื้อรังทำให้การขนส่งออกซิเจนไปยังเนื้อเยื่อต่างๆ ลดลง ส่งผลต่อการเจริญเติบโตและการทำงานของอวัยวะต่างๆ ได้ การวินิจฉัยโรคที่ถูกต้องเพื่อให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาที่ถูกต้องและต่อเนื่องเป็นสิ่งสำคัญ ในรายที่มีอาการรุนแรงมากจำเป็นต้องให้การรักษาโดยการให้เลือดเป็นระยะตลอดชีวิต

ทำไมจึงต้องมีการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมีย?

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดโลหิตจางที่พบได้บ่อยที่สุดโรคหนึ่งของโลก สำหรับประเทศไทยมีความชุกของโรคนี้มากที่สุดประเทศหนึ่งโดยพบว่าคนไทยมีพันธุกรรมของโรคนี้ได้สูงถึงร้อยละ 30-40 ของประชากรชั้นกับภูมิภาคที่ทำการศึกษ จะเห็นได้ว่า การตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียในตัวอย่างเลือดสาย

สะดือหรือเลือดสันเท้า (หยดบนกระดาษกรอง) จากทารกแรกคลอดนั้น เป็นหนึ่งในการตรวจคัดกรองโรคที่สำคัญและสามารถทำได้ไม่ยาก ค่าใช้จ่ายไม่ได้แตกต่างจากการตรวจในผู้ใหญ่ การตรวจพบว่าเป็นโรคตั้งแต่แรกเกิดทำให้แพทย์สามารถให้คำแนะนำและเริ่มการรักษาที่มีประสิทธิภาพได้ตั้งแต่วัยแรกของชีวิต ซึ่งทำให้เด็กที่ได้รับการรักษาตั้งแต่อายุน้อยมีการเจริญเติบโตเทียบเท่าเด็กปกติได้ และอาจลดความเสี่ยงต่อภาวะแทรกซ้อนในระยะยาวได้ดีกว่ากรณีไม่ทราบการวินิจฉัยตั้งแต่แรก ในรายที่เป็นโรคชนิดไม่รุนแรงการทราบการวินิจฉัยช่วยให้ปฏิบัติตัวได้ถูกต้อง ลดภาวะแทรกซ้อนในระยะยาว รวมทั้งสามารถใช้ในการวางแผนครอบครัวเมื่อเข้าสู่วัยเจริญพันธุ์ได้ อย่างไรก็ตามในปัจจุบันเป้าหมายการตรวจคัดกรองของประเทศไทยมุ่งเน้นไปที่การตรวจหาเฉพาะคู่สมรสเสี่ยงที่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคที่รุนแรงมากเท่านั้น การตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียในทารกแรกคลอดในประเทศไทยยังไม่ได้ถูกบรรจุให้เป็นการตรวจภาคบังคับที่ต้องตรวจในทุกราย

ข้อจำกัดในการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียในการรณรงค์แรกเกิด?

ปัจจุบันการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียด้วยวิธีมาตรฐานโดยการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (Hemoglobin typing) วิธีที่เหมาะสมในการตรวจได้แก่ capillary electrophoresis (CE) และ isoelectric focusing (IEF) ซึ่งทั้งสองวิธีมีการศึกษารองรับในการนำมาใช้ตรวจคัดกรองโรคในกลุ่มทารกแรกเกิด ข้อจำกัดในการตรวจ คือ การตรวจนี้จะตรวจพบความผิดปกติเมื่อมีชนิดฮีโมโกลบินที่ต่างไปจากรูปแบบปกติเท่านั้น ดังนั้นปัจจัยอื่นๆอาจมีผลทำให้ไม่สามารถให้การวินิจฉัยโรคได้ครบถ้วนทั้งหมด เช่น กรณีฮีโมโกลบินที่มีความเสถียรน้อยทำให้พบในตัวอย่างตรวจได้เพียงเล็กน้อยหรืออาจตรวจไม่พบได้ ได้แก่ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์ สปริง (Hb Constant Spring, Hb CS) หรือกรณีอัลฟาธาลัสซีเมียที่ในคนปกติจะมีพันธุกรรม (ยีน, gene) ของสายอัลฟาจำนวนทั้งสิ้น 4 ยีน หากมีความผิดปกติเพียงหนึ่งยีนจะไม่ทำให้เกิดโรค (เป็นพาหะ) และอาจไม่มีรูปแบบความผิดปกติให้ตรวจพบโดยวิธีคัดกรองได้ แต่ข้อดีที่สำคัญในการตรวจในทารกแรกเกิดคือ หากมีความผิดปกติของสายอัลฟาจำนวน 2 ยีน (เป็นพาหะ) จะสามารถ

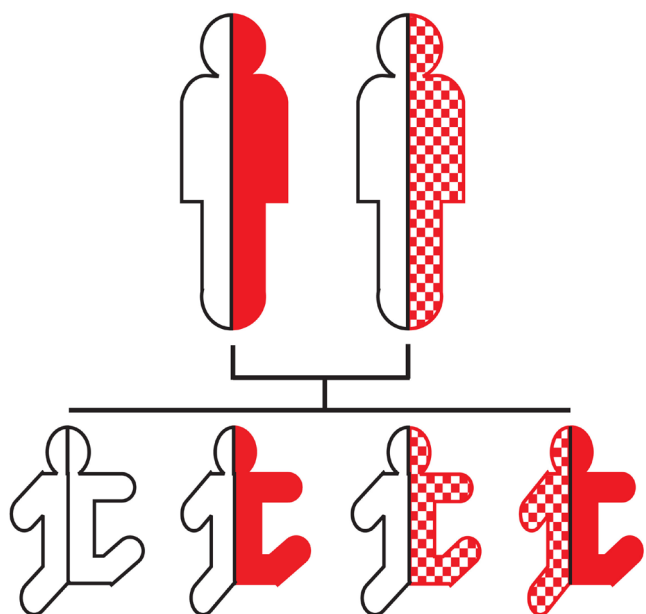
ให้การวินิจฉัยในเบื้องต้นจากการคัดกรองได้ซึ่งแตกต่างจากการนำไปตรวจคัดกรองโรคในผู้ใหญ่ที่ไม่สามารถแยกภาวะพาหะที่สำคัญนี้ได้ ดังนั้นในบางครั้งการแปลผลจึงไม่สามารถตัดความเป็นไปได้ของการมีความผิดปกติเหล่านี้ (พาหะ) ได้ อย่างไรก็ตามความผิดปกติเหล่านี้ไม่จัดเป็นความผิดปกติที่ทำให้เกิดโรครุนแรงซึ่งเป็นเป้าหมายที่สำคัญในการตรวจคัดกรองเพื่อให้ได้การวินิจฉัย

สำหรับการตรวจคัดกรองในทารกแรกคลอดนั้นยังมีข้อจำกัดที่สำคัญ เนื่องจากในคนปกติชนิดฮีโมโกลบินที่พบในทารกแรกคลอดจะแตกต่างจากชนิดที่พบเมื่อเด็กโตขึ้น โดยพบฮีโมโกลบินเอฟ (Hb F หรือ fetal Hb) เป็นองค์ประกอบหลักในทารกแรกคลอด และเมื่อทารกโตขึ้นจะมีฮีโมโกลบินเอ (Hb A) เป็นองค์ประกอบหลักแทน กระบวนการนี้จะเกิดขึ้นสมบูรณ์ในช่วงหลังอายุ 6 เดือนเป็นต้นไป ความแตกต่างของฮีโมโกลบินทั้งสองชนิดอยู่ที่การแสดงออกของพันธุกรรมสายเบต้า ดังนั้นการตรวจคัดกรองนี้ในทารกแรกคลอดจะไม่สามารถบอกความผิดปกติถึงโรคเบต้าธาลัสซีเมียได้ทั้งหมด ในการแปลผลทุกครั้งจึงไม่สามารถตัดความเป็นไปได้ของโรคเบต้าธาลัสซีเมียได้จากการตรวจคัดกรองแรกเกิดนี้

กล่าวโดยสรุป การวินิจฉัยโรคที่ถูกต้องจำเป็นต้องอาศัยข้อมูลทางคลินิกอื่นประกอบ อาทิเช่น การตรวจติดตามอาการของทารกเมื่อเติบโตขึ้น (มีภาวะซีดหรือไม่) ผลการตรวจความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด รวมถึงการนำข้อมูลการตรวจคัดกรองโรคของพ่อและแม่ (ระหว่างการฝากครรภ์) มาช่วยในการวินิจฉัยโรค

ชนิดของโรคธาลัสซีเมียมีอะไรบ้าง?

โรคธาลัสซีเมียสามารถแบ่งออกได้เป็น 2 กลุ่มหลักตามความผิดปกติทางพันธุกรรม คือ อัลฟ่าและเบต้าธาลัสซีเมีย อย่างไรก็ตามเนื่องจากตำแหน่งของยีนอัลฟ่าและเบต้าโกลบินอยู่คนละตำแหน่งในสายพันธุกรรม ดังนั้นสามารถพบโรคหรือพาหะของทั้งสองชนิดในคนเดียวกันได้



ผลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียในการแปลผลแปลได้อย่างไรบ้าง? และควรทำอย่างไรเมื่อทราบผล?

1) ผลการตรวจพบผลเป็นปกติ (Normal) หรือปกติแต่ไม่สามารถตัดโอกาสการเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมีย พาหะของอัลฟ่าหรือเบต้าธาลัสซีเมียออกไปได้ (Normal, not rule out β -thalassemia disease/trait and α -thalassemia trait)

ผลการตรวจคัดกรองนี้ไม่พบชนิดของฮีโมโกลบินที่ผิดปกติจากรูปแบบปกติ อย่างไรก็ตามดังที่กล่าวข้างต้นว่าผลการตรวจคัดกรองนี้ไม่สามารถตัดโอกาสการเป็นเบต้าธาลัสซีเมียออกไปได้ ซึ่งกรณีนี้จะหมายความว่าทั้งโอกาสในการเป็นพาหะและส่วนหนึ่งของผู้เป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมีย และไม่สามารถให้การวินิจฉัยกรณีเป็นพาหะของอัลฟ่าธาลัสซีเมียในบางชนิดได้ (เช่น heterozygous α -thal2 trait) คำแนะนำคือ ให้ตรวจติดตามอาการตามแพทย์นัดตามปกติต่อไป ยกเว้นหากผลการตรวจคัดกรองโรคธาลัสซีเมียระหว่างการตั้งครรภ์พบว่ามีโอกาสเสี่ยงในการมีลูกเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (homozygous β -thalassemia) กรณีนี้แนะนำให้ปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเพิ่มเติม

2) ผลการตรวจพบมีฮีโมโกลบินอี (Hb E)

ฮีโมโกลบินอีเป็นฮีโมโกลบินที่เกิดจากความผิดปกติของสายเบต้าโกลบิน การพบฮีโมโกลบินอีในทารกแรกคลอด อาจหมายถึง 1) เป็นพาหะที่เกิดจากฮีโมโกลบินอี (heterozygous หรือ homozygous Hb E) ซึ่งไม่นับเป็นโรค หรือ 2) เป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (Hb E/ β -thalassemia) ซึ่งในทารกแรกคลอดไม่สามารถใช้ผลการตรวจคัดกรองนี้เพียงอย่างเดียวในการแปลผลได้ ดังนั้นคำแนะนำคือ ให้ตรวจติดตามอาการตามแพทย์นัดหมายและแจ้งผลการตรวจคัดกรองนี้ให้แพทย์ทราบต่อไป ยกเว้นหากผลการตรวจคัดกรองระหว่างการตั้งครรภ์พบว่ามีโอกาสเสี่ยงในการมีลูกเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี แนะนำให้ปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเพิ่มเติม

3) ผลการตรวจพบมีฮีโมโกลบินบาร์ทส์ (Hb Bart's)

ผลการตรวจคัดกรองนี้มีโอกาสเป็นพาหะหรือโรคอัลฟ่าธาลัสซีเมียได้ ระดับฮีโมโกลบินบาร์ทส์ที่พบจะช่วยแยกการวินิจฉัยในเบื้องต้นได้ กรณีผลการตรวจสงสัยว่าเป็นโรคอัลฟ่าธาลัสซีเมียหรือโรคฮีโมโกลบินเอช (Hb H disease) แนะนำให้ปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญและส่งตรวจเพิ่มเติมในระดับพันธุกรรม คือการตรวจวินิจฉัยโรคด้วยวิธีที่จำเพาะมากขึ้นได้แก่ การตรวจเลือดเพื่อหาความผิดปกติของยีนอัลฟ่าโกลบินโดยตรวจหาชนิดความผิดปกติที่พบได้บ่อย (DNA analysis for common α -globin mutations/deletions) ในประชากรนั้น เพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคที่แน่ชัดต่อไป ในกรณีสงสัยว่าเป็นพาหะอัลฟ่าธาลัสซีเมีย (heterozygous α -thal1 trait หรือ homozygous α -thal2 trait) แนะนำให้ตรวจติดตามอาการตามแพทย์นัดตามปกติและแจ้งผลการตรวจคัดกรองนี้ให้แพทย์ทราบต่อไป

4) ผลการตรวจสงสัยว่าเป็นเบต้าธาลัสซีเมีย

ผลการตรวจที่เข้าข่ายสงสัยว่าเป็นเบต้าธาลัสซีเมีย ได้แก่ การตรวจพบฮีโมโกลบินเอ ในระดับต่ำกว่าที่ควรจะเป็น อย่างไรก็ตามอาจมีเหตุอื่นที่ทำให้ปริมาณฮีโมโกลบินเอต่ำกว่าเกณฑ์ได้ เช่น อายุครรภ์ที่น้อย (การคลอดก่อนกำหนด) เป็นต้น เมื่อผลการตรวจคัดกรองสงสัยว่าเป็นเบต้าธาลัสซีเมีย แนะนำให้ทำการตรวจวินิจฉัยโรคด้วยวิธีที่จำเพาะมากขึ้นได้แก่ การตรวจเลือดเพื่อหาความผิดปกติของยีนเบต้าโกลบินโดยตรวจหาชนิดความผิดปกติที่พบได้บ่อย (DNA analysis for common β -globin mutations) เพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคที่แน่ชัดและให้การรักษาที่เหมาะสมต่อไป

5) การตรวจพบฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดอื่น แนะนำให้ปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเพิ่มเติม

6) การตรวจพบความผิดปกติของทั้งอัลฟาธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอี ให้ปฏิบัติตามคำแนะนำที่กล่าวไว้สำหรับกรณีอัลฟาธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินอี

บทสรุป

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมที่สำคัญมากในประเทศไทย การตรวจคัดกรองโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในทารกแรกคลอดเป็นสิ่งที่เข้าถึงได้และสามารถทำได้ในปัจจุบัน การตรวจคัดกรองที่เหมาะสมนำไปสู่การวินิจฉัยโรคที่รวดเร็วขึ้น และการให้การรักษาที่เหมาะสมต่อไป อย่างไรก็ตามการแปลผลการตรวจจำเป็นต้องอาศัยความรู้ความเข้าใจทั้งประโยชน์และข้อจำกัดในการตรวจของแต่ละวิธีซึ่งแพทย์และนักเทคนิคการแพทย์จำเป็นต้องเรียนรู้และนำมาประยุกต์ใช้ต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Viprakasit V, Ekwattanakit S. Clinical classification, screening and diagnosis for thalassemia. Hematol Oncol Clin N Am. 2018;32:193-211.
2. สุทัศน์ พุเจริญ, วรพรรณ ดันไพจิตร, กิตติ ต่อจรัส, วิพร วิประสิทธิ์, และอรุณชัย มีแก้วกฤษ. แนวทางการวินิจฉัยและการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย Clinical practice guidelines for diagnosis and management of thalassemia syndromes. กรุงเทพฯ. สถาบันสุขภาพแห่งชาติ มหาราชินี; 2557.
3. Weatherall DJ, Clegg JB. Inherited haemoglobin disorders: an increasing global health problem. Bulletin of the World Health Organization. 2001;79:704-12
4. Charoenkwan P, Taweephon R, Sirichotiyakul S, et al. Cord blood screening for alpha-thalassemia and hemoglobin variants by isoelectric focusing in northern Thai neonates: correlation with genotypes and hematologic parameters. Blood Cells Mol Dis. 2010;45(1):53-7.
5. Jindatanmanusan P, Rioulueang S, Glomglao W, et al. Diagnostic applications of newborn screening for alpha-thalassaemias, haemoglobins E and H disorders using isoelectric focusing on dry blood spots. Ann Clin Biochem. 2014;51(2):237-47.
6. Suksangpleng T, Rioulueang S, Korchuenjit J, Korchuenjit W, Pooliam J, Viprakasit V. A novel system for newborn screening of thalassemia and hemoglobinopathies using capillary electrophoresis is superior than isoelectric focusing. Blood. 2017;130:2089 (ASH 2017 poster presentation).
7. Suksangpleng T, Ekwattanakit S, Rioulueang S, Viprakasit V. Hematological phenotypes of different α -thalassaemia genotypes causing hypochromic microcytic anemia at neonatal period. Haematologica. 2018. (EHA 2017 poster presentation PS1509).



กิจกรรมของชาวธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลนครปฐม ประจำปี พ.ศ. 2561

ดร.นพ.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ แพทย์ประจำคลินิกธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลนครปฐม และศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

โรงพยาบาลนครปฐม ได้เปิดคลินิกสำหรับตรวจโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียโดยเฉพาะ เป็นเวลามาเกือบ 20 ปีแล้ว โดยมีช่วงเวลาทำการคือตอนเช้าวันจันทร์ในทุกวันพุธ ซึ่งจะมีผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมารับการรักษา รวมถึงคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียมารับการปรึกษาทางพันธุศาสตร์ โดยเฉลี่ยสัปดาห์ละ 30-50 ราย ปัจจุบันนี้มีผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ ที่ลงทะเบียนอยู่ที่โรงพยาบาลนครปฐม มากถึง 700 ราย ซึ่งมีทั้งผู้ป่วยในพื้นที่และผู้ป่วยที่ได้รับการส่งต่อมาจากโรงพยาบาลอื่นๆ ในเครือข่าย

แม้ว่าจะมีผู้ป่วยเป็นจำนวนมาก แต่ปัจจุบันชาวธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐมก็ยังไม่ได้จัดตั้งเป็นชมรมธาลัสซีเมียเหมือนดังเช่นโรงพยาบาลอื่นๆ ได้แก่ ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลรามารบิต แต่ชาวธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐม ก็ได้เล็งเห็นถึงความสำคัญของการมีชมรมธาลัสซีเมียเพื่อเป็นการสร้างเสริมความสัมพันธ์อันดีระหว่างผู้ป่วย ผู้ปกครอง และบุคลากรผู้ดูแลรักษา จึงได้ริเริ่มกิจกรรมต่างๆ ที่ให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียเข้ามามีส่วนร่วมมากขึ้น ได้แก่

1. การให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย มาเป็นผู้ประสานงานระหว่างผู้ป่วยธาลัสซีเมีย แพทย์และเจ้าหน้าที่ของโรงพยาบาลนครปฐมคอยช่วยอำนวยความสะดวกและให้คำแนะนำต่างๆ แก่ผู้ป่วยด้วยกันเองในวันที่มีคลินิกธาลัสซีเมีย ซึ่งมีผู้ที่ทำหน้าที่มาแล้ว 3 คน คือ คุณจารุวรรณ แก้วอำไพ (เสียชีวิตแล้ว) คุณจักรพงษ์ สร้อยทอง และปัจจุบัน คือ คุณจุฬาร ลำจวน

2. การออกเยี่ยมเพื่อนผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ต้องนอนโรงพยาบาลเพื่อเข้ารับการรักษาอาการต่างๆ

3. การให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีส่วนร่วมในการจัดโครงการให้ความรู้โรคธาลัสซีเมียประจำปี ณ ห้องประชุมจตุภัทร โรงพยาบาลนครปฐม จังหวัดนครปฐม ซึ่งมีการจัดเป็นประจำแทบทุกปี ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2556 โดยผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะมีส่วนร่วมในการทำสื่ออัดแจก เป็นวิทยากร เป็นต้น ซึ่งในปี พ.ศ. 2561 ก็ได้จัดขึ้นอีกเป็นครั้งที่ 5 ในหัวข้อ “คุณภาพชีวิตดีๆ ที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีได้” โดยได้จัดในวันเสาร์ที่ 21 เมษายน 2561 ที่ผ่านมา

4. เข้าร่วมงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่ง

ประเทศไทยและงานวันธาลัสซีเมียโลก ซึ่งจัดโดยมูลนิธิโรคโลหิตจางแห่งประเทศไทย ร่วมกับโรงเรียนแพทย์และโรงพยาบาลต่างๆ เป็นประจำ โดยในปีนี้มีตัวแทนผู้ป่วยธาลัสซีเมียจากโรงพยาบาลนครปฐมจำนวน 3 ท่าน เข้าร่วมงานวันธาลัสซีเมียโลกและงานค่ายธาลัสซีเมีย ครั้งที่ 10 ที่จัดขึ้น ณ โรงพยาบาลพุทธชินราช จ.พิษณุโลก ในระหว่างวันที่ 8-9 พฤษภาคม 2561

สำหรับกิจกรรมโครงการให้ความรู้โรคธาลัสซีเมียประจำปี 2561 ในหัวข้อ “คุณภาพชีวิตดีๆ ที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีได้” งานในวันเสาร์ที่ 21 เมษายน 2561 ณ โรงพยาบาลนครปฐม นั้น มีผู้เข้าร่วมงานประมาณ 200 คน โดยเป็นผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียญาติของผู้ป่วย และประชาชนผู้สนใจ มีหัวข้อและกิจกรรมที่น่าสนใจหลายอย่าง เช่น การบรรยายเรื่อง “คุณภาพชีวิตชาวธาลัสซีเมียที่ดี เริ่มได้อย่างไร” โดย ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์สุทัศน์ ฟูเจริญ ที่เน้นให้เห็นถึงความสำคัญของการดูแลปฏิบัติตัวของผู้ป่วยตามคำแนะนำของแพทย์และการมาโรงพยาบาลตามนัด

การบรรยายเรื่อง “ให้เลือด ให้ชีวิตชาวธาลัสซีเมีย” โดยอาจารย์ ดร. นายแพทย์กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ ซึ่งได้ให้ข้อมูลที่ที่น่าสนใจเกี่ยวกับการให้เลือดผู้ป่วยธาลัสซีเมียของโรงพยาบาลนครปฐม โดยพบว่าตลอดปี พ.ศ. 2560 ผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้รับเลือดทั้งหมด ประมาณ 600 ครั้ง คิดเป็นจำนวน 260,000 ซีซี โดยหมู่เลือดที่ต้องการมากที่สุด คือหมู่เลือดโอ ร้อยละ 44 หมู่เลือดบี ร้อยละ 30 หมู่เลือดเอ ร้อยละ 21 และหมู่เลือดเอบี ร้อยละ 5 (ข้อมูลที่บันทึกโดยคลินิกธาลัสซีเมีย) และพบผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีภาวะการสร้างแอนติบอดีต่อหมู่โลหิตบนเม็ดเลือดแดง (alloimmunization) จำนวน 16 ราย นอกจากนี้ยังได้เชิญชวนให้ญาติผู้ป่วยมาร่วมบริจาคโลหิตให้โรงพยาบาลด้วย

การบรรยายเรื่อง “พัฒนาทักษะสมอง EF ในผู้ป่วยเด็กธาลัสซีเมีย” โดย ผู้ช่วยศาสตราจารย์ นายแพทย์วรสิทธิ์ ศิริพรพาณิชย์ จากศูนย์วิจัยประสาทวิทยาศาสตร์ สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล ในปัจจุบันนี้มีการพูดถึงเรื่อง EF (Executive Functions) หรือทักษะสมอง ก่อนข้างมากโดยเฉพาะในเด็ก ซึ่งหากเด็กมี EF ที่ไม่ดีก็อาจทำให้เด็กเกิดปัญหาสมาธิในการทำงานไม่ดี ทำงานไม่เสร็จตามเวลา วางแผนการทำงานได้ไม่ดี ปรับตัวต่อสถานการณ์ที่เปลี่ยนแปลงไปไม่ได้ ควบคุมตนเองได้



รูปที่ 1 วิทยากร ผู้สนับสนุนการจัดงาน ผู้ป่วยธาลัสซีเมียและผู้สนใจที่เข้าร่วมงาน “คุณภาพชีวิตที่ดี ที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีได้” เมื่อวันที่ 21 เมษายน 2561 ณ โรงพยาบาลนครปฐม

ไม่ดี มีปัญหากับผู้ร่วมงานหรือมีปัญหาครอบครัวในอนาคตได้ แม้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะพบภาวะแทรกซ้อนทางระบบประสาทได้บ่อย เช่น โรคหลอดเลือดสมองชนิดเส้นเลือดสมองอุดตัน แต่จากผลการวิจัยส่วนใหญ่มักแสดงให้เห็นว่า ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียมีระดับเขาวัวปัญญา (ระดับไอคิว) อยู่ในเกณฑ์ปกติ แต่เมื่อวิเคราะห์ลงในรายละเอียดก็อาจพบความผิดปกติในกระบวนการด้านการรู้คิดหลายด้าน โดยเฉพาะทักษะสมอง EF โดยปัจจัยที่พบว่ามีความสัมพันธ์กับความบกพร่องด้าน EF คือ การขาดเรียน (เพื่อเข้ารับการรักษา) ข้อจำกัดในการทำกิจกรรมและการเข้าสังคมจากตัวโรค ความกังวลเกี่ยวกับการเป็นโรคเรื้อรัง มุมมองและทัศนคติของครอบครัว (ในแง่การปกป้องมากเกินไป) จะเห็นได้ว่าปัจจัยเชิงลบเหล่านี้จะสัมพันธ์กับ “ความเป็นโรคเรื้อรัง” มากกว่าเกิดจากตัวโรคธาลัสซีเมียเอง ซึ่งการเพิ่มศักยภาพด้าน EF ง่ายๆ ในเด็กเล็กใช้หลัก กิน นอน กอด (ใกล้ชิด ใส่ใจ อบรมสั่งสอน) เล่น เล่า (อ่าน ขวนคุยชวนคิด) ดูแลตัวเอง และให้ทำงานบ้านง่ายๆ ส่วนในเด็กโต ให้ใช้วิธีการฝึกสติ การออกกำลังกาย และการศึกษาในหลักสูตรต่างๆ

นอกจากนี้ยังมีกิจกรรมเสวนา เรื่อง “คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย” โดยผู้ร่วมเสวนาประกอบด้วย

1. คุณชุติน พูลทรัพย์
ประธานชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์
2. คุณนุชจรี ชิวเกษมกุล
เลขานุการชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์
3. คุณสุรพงษ์ วัฒนายน
ฝ่ายประชาสัมพันธ์ชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

ซึ่งทางผู้ร่วมเสวนาก็ได้มาแชร์ประสบการณ์ เกี่ยวกับกิจกรรมต่างๆ ที่ทางชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ได้ทำร่วมกัน เช่น การสนับสนุนและส่งเสริมผู้ป่วยในการทำงานฝีมือสำหรับผู้ป่วยที่ไม่ได้ทำงานประจำ การจัดงานประชุมวิชาการ การช่วยเหลือเพื่อนสมาชิกที่ประสบอุบัติเหตุต่างๆ การเขียนและตี

พิมพ์หนังสือพ็อคเก็ตบุ๊ครวบรวมเรื่องราวประสบการณ์ของผู้ป่วยธาลัสซีเมียเล่มแรกของประเทศไทย ซึ่งเป็นแรงบันดาลใจให้ชาวธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐมอยากที่จะจัดตั้งชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐมขึ้นมาบ้าง

สำหรับกิจกรรมความบันเทิงก็มีการจัดให้เต็มที่ ทั้งการแสดงของผู้ป่วยเด็กธาลัสซีเมียในเพลงเกาหลี่และเพลง Baby Shark มีเกมมิงโก เกมดาวินซี่ไดค์ เกมมัจฉาพาเพลิน (เกมตก



รูปที่ 2 ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์สุทัศน์ ฟูเจริญ และอาจารย์ ดร. นายแพทย์กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ ถ่ายรูปร่วมกับสมาชิกชมรม



รูปที่ 3 การบรรยายเรื่อง “พัฒนาทักษะสมอง EF ในผู้ป่วยเด็กธาลัสซีเมีย” โดย ผู้ช่วยศาสตราจารย์ นายแพทย์วรสิทธิ์ ศิริพรพาณิชย์ จากศูนย์วิจัยประสาทวิทยาศาสตร์ สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล



รูปที่ 4 คุณหนอยแน่ จากรายการ The Voice ซีซั่น 4 ถ่ายรูปร่วมกับสมาชิกชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์



รูปที่ 5 เกมמצาณาเพลิน ชิงรางวัลมากมาย

ไขในอ่างน้ำเพื่อจับฉลาก) ซึ่งผู้เข้าร่วมงานก็จะได้รับของรางวัลติดไม้ติดมือกลับไปทุกคน และยังมีศิลปิน คุณหนอยแน่ จากรายการ The Voice ซีซั่น 4 มาร่วมขับร้องเพลงให้ความเพลิดเพลินในงานอีกด้วย

ในปีนี้กิจกรรมที่ผ่านมาของชาวธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐมก็มีเพียงเท่านี้ ก็คาดหวังว่าในอนาคตอันใกล้ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐมจะจัดตั้งได้สำเร็จ เกิดเป็นเครือข่ายของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ช่วยเผยแพร่ความรู้เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย การดูแลตัวเองของผู้ป่วยให้แก่ผู้ป่วยรายใหม่และครอบครัว และยังเป็นการสร้างเสริมความสัมพันธ์อันดีระหว่างผู้ป่วย ผู้ปกครอง และบุคลากรผู้ดูแลรักษาต่อไป



รูปที่ 6 ผู้เข้าร่วมงาน “คุณภาพชีวิตดี ๆ ที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีได้” ได้รับของขวัญกลับบ้านมากมาย



รูปที่ 7 ตัวแทนชาวธาลัสซีเมียโรงพยาบาลนครปฐมที่เข้าร่วม งานธาลัสซีเมียโลก และงานค่ายธาลัสซีเมีย ครั้งที่ 10 เมื่อวันที่ 8-9 พฤษภาคม 2561 ณ โรงพยาบาลพุทธชินราช จ.พิษณุโลก (ใส่เสื้อทีมโรงพยาบาลนครปฐม)





เล่าเรื่อง.. จากเพื่อน



ถึงเพื่อน

สุรพงษ์, นุชจรี... เขียน
ชุตินกร... เรียบเรียง



สวัสดีค่ะคุณหมอ ผู้ปกครองและเพื่อนๆ สมาชิกทุกท่าน เหลือเวลาอีกไม่
ถึงสี่เดือนก็จะเข้าสู่ปีใหม่อีกแล้วนะคะเวลาผ่านไปไว้มากๆ จุลสารฉบับนี้จะ
สรุปและเก็บภาพบรรยากาศในการจัดงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่ง
ประเทศไทย ครั้งที่ 28 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16 [เรียนรู้ ป้องกัน
ก้าวทัน ธาลัสซีเมีย] มาฝากกันค่ะ

ในปีนี้มีจัดงานให้ความรู้กันที่โรงพยาบาลพุทธชินราช
จังหวัดพิษณุโลก เมื่อวันที่ 9 พฤษภาคม 2561 โดยการจัด
งานครั้งนี้ได้รับความร่วมมือระหว่าง

- โรงพยาบาลพุทธชินราช จ.พิษณุโลก
- คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร
- สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) เขต 2
- คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
- มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

กล่าวเปิดงานโดย อาจารย์ นายแพทย์โกษา สุตหอม หัวหน้า
กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพุทธชินราช จังหวัดพิษณุโลก

มีหัวข้อบรรยายและให้ความรู้จากแพทย์ผู้ทรงคุณวุฒิ และ
ตอบคำถามข้อสงสัยต่างๆ ในเรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วย
โดยมี ศาสตราจารย์ นายแพทย์สุทัศน์ ฟูเจริญ ศูนย์วิจัยธาลัสซี
เมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล, รอง
ศาสตราจารย์ นายแพทย์ธัญชัย สุระ หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิ
ชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี, ผู้ช่วย
ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงปราณี สุจริตจันทร์ สาขาวิชาโลหิตวิทยา
ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์, นายแพทย์ศุภชัย เอกวัฒนกิจ ศูนย์ธาลัส
ซีเมีย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล, แพทย์หญิงสมพร หวัง
เรื่องสถิติและนายแพทย์กฤษฎา สระใจ จากโรงพยาบาลพุทธ
ชินราช จังหวัดพิษณุโลก

ภายในงานยังมีการพูดถึงเรื่องการรักษาด้วยการบำบัด
ด้วยยีนที่กำลังโด่งดัง เป็นที่พูดถึงในทุกวงการในตอนนี้นะครับว่า
ได้ โดยศาสตราจารย์ นายแพทย์สุทัศน์ ฟูเจริญ ศูนย์วิจัยธาลัสซี
เมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล ที่ท่าน
ได้มาอธิบายและตอบข้อสงสัยต่างๆ ภายในงานอีกด้วย (สามารถ
ชมคลิปได้ที่เพจ Fb: ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์)

ยังมีเวทีเสวนาระหว่างแพทย์กับผู้ปกครอง ผู้ป่วย ในเรื่อง
การดูแลลูกที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียด้วย ซึ่งผู้ปกครองแต่ละ
ท่านที่ขึ้นมาร่วมเสวนา ทุกท่านมีหัวใจที่เข้มแข็งและมีข้อมูล วิธี



การดูแลลูกที่เป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่เป็นปัจจุบัน และดูแลลูกที่เป็น
ผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้ดีมาก มีความเข้าใจในโรค เปิดใจ ยอมรับ
และเรียนรู้ มีข้อมูลและมีทัศนคติที่บวกมากกับเรื่องการรักษาโรค
โลหิตจางธาลัสซีเมีย ซึ่งต่างจากเมื่อก่อนมากนับว่าเป็นเรื่องที่ดี
สำหรับผู้ป่วยที่มีนวัตกรรมการรักษาโรคธาลัสซีเมียแนวทางใหม่ๆ
ที่ผ่านการวิจัยและนำมาเป็นอีกทางเลือกในการรักษาผู้ป่วยใน
ปัจจุบัน ทำให้ผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นตามลำดับ
มีผู้สนใจมาร่วมงานเกือบ 300 คนโดยประมาณ

ปิดท้ายงานประชุมในวันนั้นด้วยการที่ ผู้ช่วยศาสตราจารย์
แพทย์หญิงปราณี สุจริตจันทร์และตัวแทนผู้ป่วยจากโรงพยาบาล
จุฬาลงกรณ์ มอบธงส่งต่อให้กับเจ้าภาพการจัดงานวันชมรมโรค
โลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 29 และงานวันธาลัส-



ซีเมียโลก ครั้งที่ 17 ในปี 2562 ให้กับนายแพทย์ธัญชัย สุระ และตัวแทนผู้ป่วยโรงพยาบาลรามารัตน์ เพื่อเป็นเจ้าภาพจัดงานในปีถัดไป

งานนี้เป็นการสัญจรให้ความรู้เกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในภูมิภาคต่างๆ ของประเทศไทยเป็นครั้งที่ 2 นับจากเมื่อปี 2556 ที่ได้สัญจรไปจัดที่โรงพยาบาลชลบุรีและได้รับความสนใจเป็นอย่างมากในครั้งนั้นเช่นกัน

นับได้ว่า การจัดงานให้ความรู้แบบสัญจรในเรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในครั้งนี้ประสบความสำเร็จทั้งในเรื่องการให้ความรู้ สร้างความเข้าใจการป้องกัน ก้าวทันกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียกับประชาชนในภาคกลางตอนบนให้ได้รับความรู้ในเรื่องโรคนี้มากขึ้น ในขณะที่ประชากรในประเทศไทยมากกว่า 200,000 - 300,000 คน ที่เป็นพาหะและคนที่ป่วยเป็นโรคมมากกว่า 50,000 คนที่เป็นโรคนี้

หวังว่าการจัดงานในครั้งนี้จะสร้างความรู้ความเข้าใจ ให้ตระหนักรู้เท่าทันและป้องกันตรวจเลือดก่อนตั้งครรภ์ เพื่อให้จำนวนผู้ป่วยธาลัสซีเมียลดน้อยลงกันบ้างนะคะ

ทางเจ้าภาพและผู้จัดงานต้องขอขอบคุณผู้มีอุปการคุณ ผู้สนับสนุนการจัดงานทุกภาคส่วน ที่ร่วมมือกันจัดงานวันชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 28 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16 (เรียนรู้ ป้องกัน ก้าวทัน ธาลัสซีเมีย) จนบรรลุตามวัตถุประสงค์เป็นอย่างดี แล้วพบกันในการประชุมครั้งต่อไป

สุดท้ายนี้ โกลัสนี้ปีแล้วขอให้เพื่อนทุกคนมีความสุข มีสุขภาพที่แข็งแรง อย่าลืมไปพบแพทย์ รับการรักษาอย่างต่อเนื่องนะคะ ส่วนช่องทางการติดต่อพูดคุยเพิ่มเติม เพื่อนๆ สามารถติดตามพูดคุยกันได้ที่เพจ ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ <https://www.facebook.com/thalassemia.chula/> ได้อีกหนึ่งช่องทางนะคะ

***อ้อ...และถ้าหากเพื่อนๆ มีเรื่องราวในชีวิตที่คิดว่าอยากเล่า-อยากเขียน-อยากระบาย ลองเขียนและส่งบทความมาให้เพื่อนๆ คนอื่นๆ ได้อ่านประสบการณ์และส่งต่อกำลังใจให้กันได้ในพื้นที่บทความ “จากเพื่อนถึงเพื่อน” นี้ได้เลย สามารถส่งเรื่องราวของเพื่อนๆ มาได้ที่ e-mail champou.71@gmail.com ได้เลยนะคะ หวังว่าจะได้รู้จักกับเพื่อนๆ เพิ่มขึ้นตรงพื้นที่นี้ค่ะ

ขอแสดงความนับถือ

ชุตติกร พูลทรัพย์

สรุปการจัดงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 28 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16

วันพุธที่ 9 พฤษภาคม 2561

ณ ห้องพลับพลึง อาคารผู้ป่วยนอก โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก

ผู้เข้าร่วมงานเฉพาะผู้ป่วยและญาติ จำนวนทั้งสิ้น 210 ราย

	ผู้ป่วย	ผู้ปกครอง	อื่นๆ	ทั้งหมด
ผู้ประเมิน	38	43	5	86

	เหมาะสม	ไม่เหมาะสม	เหตุผล
ระยะเวลาในการจัดงาน	85	1	ใช้เวลานานเกินไป/เวลาเร่งรีบ

	ดีมาก	ดี	พอใช้	ควรปรับปรุง	จำนวนทั้งหมด
การบรรยาย	47 (55%)	39 (45%)			86
การตอบคำถาม	51 (59%)	34 (40%)	1 (1%)		86
ฐานแลกเปลี่ยนการเรียนรู้					
ฐานที่ 1 : เรียนรู้และเข้าใจธาลัสซีเมีย	50 (58%)	34 (40%)	1 (1%)	0	86
ฐานที่ 2 : ธาลัสซีเมีย: กินอย่างไรให้เหมาะสม	48 (56%)	34 (40%)	1 (1%)	0	86
ฐานที่ 3 : การให้เลือดกับขอเจ้าธาลัสซีเมีย	47 (55%)	34 (40%)	1 (1%)	0	86
ฐานที่ 4 : สารานุกรมกับยาขับเหล็ก	51 (59%)	34 (40%)	1 (1%)	0	86



เล่าเรื่อง.. จากเพื่อน



ถึงเพื่อน

โดย ศุภกฤษฎี การเร็ว



เพิ่มเชิงอรรถโดย

ดร.นพ. กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์

แพทย์ประจำคลินิกธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลนครปฐม

และอาจารย์ประจำศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

สวัสดีครับผมชื่อ นายศุภกฤษฎี การเร็ว ชื่อเล่น แบงค์ ครับ ตอนนี้อายุ 21 ปี อาศัยอยู่ที่ อ.เมือง จ.นครปฐม ขณะนี้ กำลังศึกษาอยู่ชั้นปีที่ 2 สาขานิติศาสตร์ มหาวิทยาลัยบูรพา ผม มีน้องชายอีก 1 คน อายุ 18 ปี ผมมีโรคประจำตัว คือ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย โดยเป็นตั้งแต่กำเนิดแต่น้องชายผมเป็นแค่พาหะ ผมเริ่มได้รับการรักษามาตั้งแต่อายุ 2 ขวบ เนื่องจากขณะนั้นผมมีอาการซีดมาก โดยเริ่มเข้ารับการรักษาคั้งแรกที่ รพ.ศิริราช แล้ว ต่อมาเมื่อผมอายุได้ 9 ขวบ คลินิกธาลัสซีเมียที่ รพ.นครปฐม เปิด โดยมีคุณหมอสุทัศน์ พูเจริญ ให้การรักษาอยู่ ผมจึงได้ย้าย มารักษาต่อที่ รพ.นครปฐม ผมต้องไปหาคุณหมอเป็นประจำ ประมาณเดือนละ 1 ครั้งเพื่อเติมเลือด จะมีบางครั้งที่ห่างหน่อย

การใช้ชีวิตของผมก็ใช้ชีวิตอย่างคนทั่วไป พยายามทำให้ตัวเองแข็งแรงแต่ก็ไม่หักโหมจนเกินกำลัง เพราะหากเจ็บป่วยมากกว่าจะหายก็จะใช้เวลานานกว่าคนปกติ ผมเคยป่วยด้วยไข้เลือดออก² เมื่อตอนอยู่ ป.5 ตอนนั้นต้องนอนอยู่ที่โรงพยาบาลถึง 7 วัน

พ่อแม่ดูแลผมเป็นอย่างดีตั้งแต่ตอนผมเด็กๆ แต่เราก็ต้องดูแลตัวเองด้วย ต้องมีวินัยกับตนเองครับ เช่น เรื่องอาหารก็จะหลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง ได้แก่ เครื่องในสัตว์ ตับ เลือด การกินยาก็ต้องกินให้ตรงเวลา พักผ่อนให้เพียงพอ ผมก็ใช้ชีวิตปกติทั่วไปตามประสาเด็กคนหนึ่งครับ เที่ยว เล่น บ้าง แต่ก็รู้ว่าอะไรที่ไม่ดีกับตัวเรา เช่น ไม่ควรออกกำลังกายหักโหม (ผมชอบเล่นฟุตบอล แต่ก็เลือกที่จะเล่นในตำแหน่งผู้รักษาประตู จะได้ไม่ต้อง



อายุ 1 ปี 6 เดือน



อายุ 3 ปี



อายุ 17 ปี



อายุ 19 ปี



อายุ 21 ปี

รูป แสดง ศุภกฤษฎี การเร็ว ในช่วงอายุต่างๆ กัน

วิ่งมาก และไม่ต้องถูกปะทะ) ไม่ดื่มเหล้า ไม่สูบบุหรี่ การเรียน
ผมก็เรียนได้ปกติ ผลการเรียนตอน ม.ปลาย ก็ได้เกรดเฉลี่ยรวม
(GPA) 3.1 ตอนอยู่โรงเรียนคุณครูก็เข้าใจในโรคธาลัสซีเมีย รู้
ว่าต้องเติมเลือดบ่อยๆ เพื่อนที่คบกันอยู่ก็คบกันมานานตั้งแต่
อนุบาล เข้าใจกันดีครับ ปัจจุบันผมเรียนอยู่ในมหาวิทยาลัยก็จะ
รู้ตารางเวลาเรียนของตนเอง จะจัดตารางการพบหมอเพื่อไม่ให้
กระทบกับการเรียน โดยจะให้ป้ามาพบหมอก่อน เพื่อดูผลเลือด
และรับใบนัดสำหรับการเติมเลือด แล้วผมก็จะมาเติมเลือดในวัน
ที่ไม่มีเรียน

เราอย่าไปคิดครับว่าเราเป็นโรคนี้แล้วเราจะทำแบบสิ่งนั้น
สิ่งนี้ไม่ได้ สำหรับผมจะเป็นเด็กที่หัวดีนิดนึงครับ ชอบเที่ยวชอบ
เล่น ชอบสังสรรค์ (แต่ไม่กินเหล้านะครับ) ยิ่งโตก็ยิ่งคิดเยอะครับ
มันจะมีบ้างครับที่เราท้อ เพราะว่าเราต้องมาโรงพยาบาลเป็นประจำ
บางอย่างที่เราวางแผนไว้มันก็อาจจะขัดกับความเป็นจริงนิดนึง
ครับ เราก็ต้องพยายามอยู่กับความเป็นจริง อยู่กับคนที่เรารัก
ให้มีความสุขที่สุดก็พอครับ ในอนาคตหลังเรียนนิติศาสตร์จบผม
ก็อยากเรียนเนติบัณฑิตต่อ แล้วก็ทำงานด้านกฎหมายต่อไปครับ

หมายเหตุ : 'ศุภกฤษฎี' การเร็ว หรือ แบงค์ เป็นผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดโฮโมซัยกัส เบต้าธาลัสซีเมีย (Homozygous beta thalassemia) ได้รับการดูแลรักษาเริ่มแรกที่โรงพยาบาลศิริราช จากนั้นจึงได้มารับการรักษาต่อที่โรงพยาบาลนครปฐม โดยได้รับเลือด
เป็นประจำทุกเดือน ปัจจุบันมีระดับฮีโมโกลบิน อยู่ที่ 6-7 กรัม/เดซิลิตร และมีระดับของซีรั่มเฟอไรติน ประมาณ 800 นาโนกรัม/เดซิลิตร

ในปี พ.ศ.2551 สถานการณ์การระบาดของโรคไข้เลือดออกในประเทศไทยค่อนข้างน่าเป็นห่วง เนื่องจากโรคไข้เลือดออกเป็นโรคที่
ระบาดในหน้าฝน และปีนั้นประเทศไทยเข้าสู่ช่วงหน้าฝนเร็วกว่าทุกปี จึงทำให้พบจำนวนผู้ป่วยโรคไข้เลือดออกสูงกว่าทุกปี ในรอบ 5 ปีที่ผ่านมา
ซึ่งผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียก็มีโอกาสเป็นโรคไข้เลือดออกได้เหมือนกัน และมักจะมีอาการที่แตกต่างจากคนทั่วไปที่เป็นโรคไข้เลือด
ออก ได้แก่ ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่เป็นโรคไข้เลือดออกโดยเฉพาะในภาวะวิกฤตจะพบว่ามีความเข้มข้นของเม็ดเลือดแดง(hemoconcentration)
จากการรั่วของพลาสมา เนื่องจากผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะมีภาวะเม็ดเลือดแดงแตก (hemolysis) ร่วมด้วย ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมักมีอาการรุนแรงกว่า
คนทั่วไป ผู้ป่วยธาลัสซีเมียเมื่อป่วยเป็นโรคไข้เลือดออกจึงมักต้องได้รับการเติมเลือด ชนิด LPRC วิธีการที่ดีที่สุดคือ การป้องกันอย่าให้ถูกยุง
กัด โดยในขณะนี้ ทางกระทรวงสาธารณสุขได้รณรงค์ มาตรการ 3 เก็บ ได้แก่

1. เก็บบ้านให้สะอาด ไม่ให้มีมุมอับทึบเป็นที่เกาะพักของยุง
2. เก็บขยะ เศษภาชนะไม่ให้เป็นแหล่งเพาะพันธุ์ยุง
3. เก็บน้ำ ภาชนะใส่น้ำต้องปิดฝาให้มิดชิดป้องกันไม่ให้ยุงลายวางไข่

และหากช่วงนี้มีอาการไข้ ยาที่แนะนำให้ใช้ในการลดไข้เบื้องต้น คือ พาราเซตามอล (ชื่อการค้า เช่น ซาร่า ไทลินอล) หลีกเลี่ยงการ
ใช้ยาในกลุ่มเอ็นเสด (NSAIDs) เช่น แอสไพริน ไอบูโพรเฟน เพราะยาในกลุ่มนี้จะทำให้เลือดออกได้มากขึ้นและมีอาการแย่ลงได้



บทสัมภาษณ์ประจำฉบับ

อริพัฒน์ บุราพันธ์

- แนะนำตัวให้สมาชิกรู้จักหน่อย

สวัสดีครับ ผมชื่ออริพัฒน์ บุราพันธ์ ตอนนี้อายุ 30 แล้วครับ

- ทราบว่าเป็นธาลัสซีเมียเมื่อไหร่เอ่ย?

ที่บ้านทราบว่าเป็นธาลัสซีเมียครั้งแรกตอน อายุ 11 เดือน หลังจากทราบว่าเป็นก็เริ่มรักษาด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ ตั้งแต่นั้นเลยครับ

- เรียนจบการศึกษาจากที่ไหน

จบระดับมัธยมที่โรงเรียนสวนกุหลาบวิทยาลัย หลังจากนั้นก็สอบเข้าเรียนปริญญาตรี คณะนิติศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ และเรียนระดับปริญญาโท ที่คณะนิติศาสตร์ มหาวิทยาลัยรามคำแหง ครับ

- ตอนนี้ทำงานอะไรอยู่?

หลังจากเรียนจบจากมหาวิทยาลัยเชียงใหม่ เมื่อปี 2553 ก็ได้เข้าทำงานที่สำนักงานคณะกรรมการกิจการกระจายเสียง กิจการโทรทัศน์ และกิจการโทรคมนาคมแห่งชาติ หรือ สำนักงาน กสทช. โดยปัจจุบันปฏิบัติงานในตำแหน่งนิติกรปฏิบัติการระดับกลางครับ

- ช่วยเล่าด้วยว่ามีหน้าที่ความรับผิดชอบอะไร

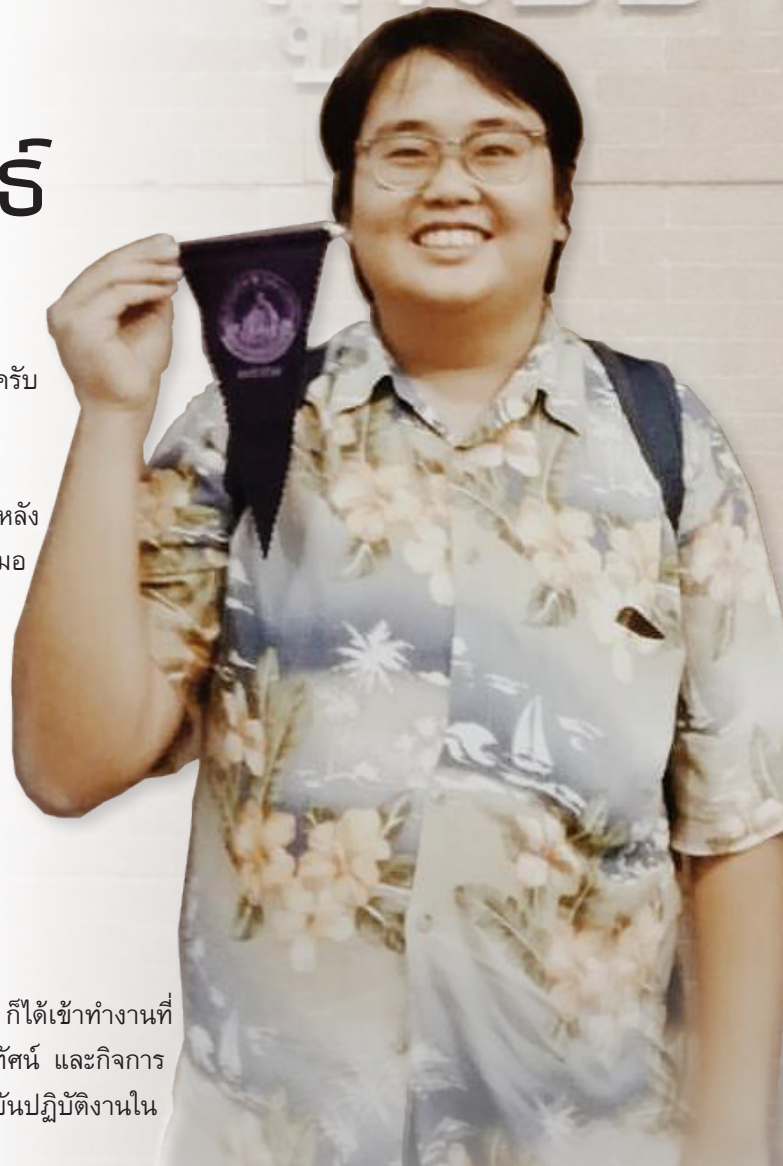
งานปัจจุบันรับผิดชอบเกี่ยวกับการกลั่นกรองและติดตามประเมินผล รวมถึงการบริหารจัดการทรัพย์สินทางปัญญา โครงการที่ได้เงินสนับสนุนจากกองทุน กทปส.

- การเป็นโรคธาลัสซีเมียเป็นอุปสรรคในการใช้ชีวิต + การทำงานไหม

ผมคิดว่าธาลัสซีเมียไม่ใช่อุปสรรคในการใช้ชีวิตนะครับ เนื่องจากเราได้รับการรักษาอย่างดี ปฏิบัติตามคำแนะนำของคุณหมออย่างเคร่งครัด จึงคิดว่าสามารถใช้ชีวิตได้เหมือนคนปกติทั่วไป ผู้ร่วมงานในที่ทำงานก็ค่อนข้างน่ารัก หากเห็นว่าเราดูซีดดูเหนื่อยก็จะให้ไปนอนพักได้ เลยถือโอกาสแอบอยู่เป็นครั้งคราว รวมถึงสมัยนี้สามารถรับเลือดที่คลินิกพิเศษนอกเวลาราชการได้ จึงไม่กระทบกับเวลาทำงานครับ

- กิจกรรมที่สนใจ

หลังจากที่เรียนจบปริญญาโท และพอเงินมีบ้างก็ชอบเดินทางท่องเที่ยวครับ พยายามที่จะเดินทางไปสถานที่ต่างๆ ในโลก โดยส่วนมากก็เดินทางแบบ Solo Traveler เพื่อได้เรียนรู้ที่จะอยู่กับตัวเองแล้วก็ได้พบทัศนคติวิธีคิดของตัวเอง นอกจากการพักผ่อนนะครับ มีความรู้สึกดีๆ ว่าถ้าเราเดินทางท่องเที่ยวคนเดียวเราจะเห็นคุณค่าของตัวเองมากขึ้น



“ เราสามารถมีชีวิตได้อย่างแทบเหมือนกับคนปกติทั่วไปเลย เพราะฉะนั้นอย่าคิดว่า การเป็นธาลัสซีเมียจะเป็นปัญหาใหญ่ หรืออุปสรรคในการใช้ชีวิต ”



- เวลาไปเที่ยวเคยกลัวบ้างไหมว่าเราเป็นโรคธาลัสซีเมีย อาจเป็นอุปสรรคในการเดินทาง

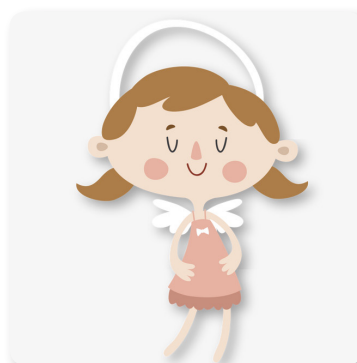
ก่อนเดินทางก็จะบอกคุณหมอและคุณพยาบาลที่คลินิกให้เลือดครับ เตรียมความพร้อมให้เลือดไปเลย และบางครั้งก็ได้คำแนะนำจากคุณหมอมว่าถ้ามีเหตุฉุกเฉินจะต้องไปที่ไหนอย่างไร รวมถึงซื้อประกันการเดินทางด้วย จริงๆ แล้วความมั่นใจที่ทำให้กล้าเดินทางไปต่างประเทศ คือ ครั้งหนึ่งได้เดินทางไปร่วมงานประชุมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ที่ประเทศสิงคโปร์ เลยเป็นการจุดประกาย จุดไฟ ให้เราออกเดินทาง

- มีเคล็ดลับอย่างไรในการดำเนินชีวิตให้มีความสุข

ผมรู้สึกว่าคุณสุขของเราจะเกิดขึ้นได้ต้องมาจากการที่เราต้องรักตัวเองก่อนครับ พิจารณาคูณค่าของการมีชีวิตอยู่แล้วก็สนุกกับการใช้ชีวิตครับ

- ฝากข้อความ/แรงบันดาลใจให้กับผู้ป่วยธาลัสซีเมียคนอื่นๆ

อยากจะฝากถึงน้องๆ ชาวธาลัสซีเมียนะครับ ว่าสมัยนี้มีความเจริญก้าวหน้าทางการแพทย์มาก เราสามารถมีชีวิตได้อย่างแทบเหมือนกับคนปกติทั่วไปเลย เพราะฉะนั้นอย่าคิดว่าการเป็นธาลัสซีเมียจะเป็นปัญหาใหญ่หรืออุปสรรคในการใช้ชีวิต รอบๆ ตัวเรามีคุณแม่อุณพ่อก็รักเราและสนุกกับการใช้ชีวิตนะครับ



108 ปัญหาธาลัสซีเมีย

ไขข้อข้องใจโดย ศ.ดร.นพ.วิพร วิประภังค์ และคณะ

ถาม: ดิฉันตั้งครรภ์ได้ 7 สัปดาห์ จากผลเลือดที่ตรวจดิฉันและสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งคู่ คุณหมอบอกว่า ลูกมีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมีย 25% จึงแนะนำให้ไปตรวจเลือดทางสายสะดือ ตอนอายุครรภ์ 3 เดือน ดิฉันอยากทราบขั้นตอนและขอคำแนะนำเพิ่มเติมค่ะ

ตอบ: ในกรณีนี้แสดงว่าคุณและสามีมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 1 ใน 3 ประเภท อาจจะเป็นพาหะธาลัสซีเมียเมเจอร์, เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี หรือแอลฟาธาลัสซีเมียชนิดบาร์ทไฮดรอปัสก็ได้ การเจาะเลือดจากสายสะดือเด็กจะสามารถช่วยในการวินิจฉัยได้ทั้งการศึกษาจากชนิดของฮีโมโกลบินที่ปรากฏ แต่อย่างไรก็ดีควรจะต้องมีการตรวจยืนยันด้วยวิธีการตรวจ DNA ด้วยเสมอ หากผลการตรวจนั้นปรากฏว่าบุตรของคุณเป็นโรคพันธุกรรมธาลัสซีเมียที่รุนแรง ในปัจจุบันโดยนโยบายของรัฐบาลและกระทรวงสาธารณสุขคุณก็มีทางเลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์ได้ หรือหากต้องการตั้งครรภ์ต่อนั้นก็เป็นการตัดสินใจของคุณ ซึ่งอย่างน้อยคุณและสามีจะสามารถวางแผนการดูแลบุตรที่เป็นโรคธาลัสซีเมียต่อไปในอนาคตเมื่อบุตรรายนี้คลอดออกมา

ถาม: ยายกรบกวณคุณหมอบอริบายผลเลือดของลูกสาว และขอคำอธิบายถึงความเสี่ยงและความรุนแรงของโรคค่ะ

Name : Girl	
Age : -	Sex : Female
CBC :	Hb 11.1 g/dL, Hct 35.9%, MCV 61.0 fL, MCH 18.8 pg, MCHC 30.9 g/dL, RDW-CV 17.9%
Hb typing : EF	Hb E 73.6%, Hb F 20.2%
OF Test	Positive
Interpretation	β^0 Thalassemia / Hb E (with or without α Thalassemia)

ตอบ: จากข้อมูลที่ส่งมาให้ไม่สามารถที่จะแปลผลการวินิจฉัยได้อย่างชัดเจน เหตุผลสำคัญคือ ขาดข้อมูลอายุเมื่อทำการตรวจชนิดฮีโมโกลบิน เป็นหลักการพื้นฐานว่าการตรวจชนิดฮีโมโกลบินทุกครั้งจำเป็นจะต้องทราบอายุของผู้ที่ได้รับการตรวจ เพื่อนำมาประกอบกับการแปลผลจึงจะสามารถนำไปสู่การแปลผลที่ถูกต้องได้ เพราะฉะนั้นในกรณีนี้แม้ว่าจะมีข้อมูลอื่นๆ ประกอบเพิ่มเข้ามา ไม่ว่าจะเป็นการตรวจค่าความสมบูรณ์ของเม็ดเลือดแดง ปริมาณของฮีโมโกลบินหรือปริมาณของฮีมาโทคริตแต่ถ้าหากไม่มีอายุของผู้ที่ได้รับการตรวจ แพทย์จะไม่สามารถแปลผลและวางแผนการรักษาได้อย่างถูกต้อง (กรุณาส่งข้อมูลเข้ามาใหม่นะครับ)

ถาม: สวัสดีครับ รบกวนสอบถามว่าเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี (Homozygous Hb E) ไม่เคยได้รับเลือด แต่ทานยา Folic acid จะได้รับการยกเว้นการเกณฑ์ทหารกองเกินไหมครับ

ตอบ: ไม่ครับ เนื่องจากธาลัสซีเมียชนิดโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี ส่วนใหญ่จะมีอาการน้อยมากหรือไม่มีอาการ มีค่าเทียบเท่ากับผู้ที่ เป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเท่านั้น โดยส่วนใหญ่แพทย์จะไม่ถือว่าเป็นโรคร้ายแรง บางคนอาจจะมีกริดเล็กน้อยได้บ้างแต่ก็ไม่ได้เป็นปัญหาต่อการดำรงชีวิตและความแข็งแรง ดังนั้นการตรวจพบโฮโมไซกัสฮีโมโกลบินอี จึงไม่เป็นข้อบ่งชี้ที่จะต้องยกเว้นการขึ้นบัญชีทหารหรือเป็นทหาร เพราะฉะนั้นจำเป็นที่จะต้องเรียนรักษาดินแดน (รต.) หรือไปขึ้นบัญชีทหาร จัปใบดำใบแดงตามกฎหมายเกณฑ์ของทางราชการครับ

ถาม: ขอคำปรึกษาจากคุณหมอค่ะ ตอนนี้ดิฉันกำลังตั้งครรภ์ได้ 4 เดือน ตรวจพบว่าเป็นธาลัสซีเมียผลเลือดออกมาเป็น OF 72.9, DCIP Neg แต่ได้แยกกันอยู่กับสามีเลยไม่ได้ตรวจเลือดของสามี ไม่ทราบว่าลูกในครรภ์จะเป็นอันตรายไหมค่ะ

ตอบ: ผลการตรวจกรองเบื้องต้น สงสัยว่าคุณน่าจะมีความเสี่ยงของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียครับ เนื่องจากมีค่าขนาดเม็ดเลือดที่เล็กกว่าปกติ แต่อย่างไรก็ดีอาจจะมีสาเหตุอื่น เช่น การขาดธาตุเหล็กก็ทำให้เม็ดเลือดมีขนาดเล็กได้ครับ ในกรณีนี้แนะนำให้ควรจะต้องมีการตรวจยืนยันเพิ่มเติมในขั้นตอนต่อไปและหากผลการตรวจยืนยันพบว่า คุณเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจริงก็สมควรที่จะต้องตามสามีมาทำการตรวจเพื่อหาว่าสามีนั้นเป็นพาหะธาลัสซีเมียชนิดเดียวกันหรือไม่ เพราะอาจจะมีโอกาสให้กำเนิดลูกที่เป็นโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรงได้ครับ

ถาม: สวัสดีค่ะคุณหมอ รบกวนสอบถามระยะเวลาที่ใช้ในการวิเคราะห์ตัวอ่อน β -Thalassemia ไม่ทราบว่าใช้เวลาในการทดสอบกี่วันจึงจะทราบผลคะ?

ตอบ: โดยปกติการตรวจวินิจฉัยตัวอ่อนจะต้องมีการตรวจเพื่อเตรียมการทดสอบตัวอ่อนก่อน เพื่อจะยืนยันการกลายพันธุ์ของทั้งบิดาและมารดา ในกรณีที่จะต้องมีการตรวจเพื่อหาว่ามี HLA ของตัวอ่อนที่เข้ากับลูกที่เป็นโรคหรือไม่ ก็จะต้องเผื่อเวลาในการตรวจก่อนการวิเคราะห์ตัวอ่อนหรือที่เรียกว่า Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD) ด้วยครับ ส่วนใหญ่จะใช้ระยะเวลาประมาณ 7-14 วันหลังจากรับตัวอ่อนมาในห้องปฏิบัติการ ก็จะได้ผลการตรวจครับ โดยส่วนใหญ่จะแนะนำให้มีการตรวจซ้ำยืนยันอย่างน้อยด้วยวิธีที่แตกต่างกัน 3 วิธี เพื่อจะได้มีความมั่นใจว่าตัวอ่อนนั้นจะไม่กลายเป็นทารกซึ่งเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่รุนแรงได้



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 27 ฉบับที่ 3 ประจำเดือนกันยายน - ธันวาคม 2561 • ISSN 1513 • Vol. 27 No. 3 September - December 2018

ชื่อ	จุลสารโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
เจ้าของ	มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ในพระอุปถัมภ์พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชาทินัดดามาตุ
สำนักงาน	ตึกอานันท์มิตล ชั้น 9 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพมหานคร 10700 โทรศัพท์ : 02-4198329, 02-412-9758 โทรสาร : 02-4129758 E-mail address : thalassemia.tft@gmail.com Website : www.thalassemia.or.th
วัตถุประสงค์	1. ส่งเสริมเผยแพร่ความรู้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแก่ผู้ป่วย ผู้ปกครอง และประชาชน 2. สร้างความสัมพันธ์อันดีระหว่างสมาชิกชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย แพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์ ทั้งนี้บทความต่างๆ ที่ลงพิมพ์ต้องไม่เกี่ยวข้องกับการเมืองหรือขัดต่อระเบียบศีลธรรมอันดีงาม
ที่ปรึกษา	ศ. เกียรติคุณ พญ.วรวรรณ ดันไพจิตร ศ. เกียรติคุณ พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ รศ. พันเอก นพ.กิตติ ต่อจรัส รศ. นพ.ธัญชัย สุระ
บรรณาธิการ	ศ. ดร. นพ.วิพร วิประภิต
กองบรรณาธิการ	รศ. นพ. พีรพล ว่อง (รองบรรณาธิการ) อ. ดร. นพ.ศุภชัย เอกวัฒนกิจ (รองบรรณาธิการ) รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ พญ.มนธนา จันทรนิยม อ. ดร. นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัดนา อ. ดร. พญ.เดือนธิดา ทรงเดช อ. ดร. นพ.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ ผศ. พญ.ผกาทิพย์ ศิลปมงคลกุล อ. นพ.สุรกานต์ เจนสัจจวรรณ
ศิลปกรรม	น.ส.อรินทร ปัจฉิมพิงค์
สำนักงานจุลสาร	ศูนย์ธาลัสซีเมีย ตึกอานันท์ราช ชั้น 3 โรงพยาบาลศิริราช เลขที่ 2 ถนนวังหลัง แขวงศิริราช เขตบางกอกน้อย กรุงเทพมหานคร 10700 โทรศัพท์ 02-412-2113 E-mail address : arinthorn.faii@gmail.com
กำหนดออกหนังสือ	ทุก 4 เดือน คือ มกราคม พฤษภาคม กันยายน ปีละ 3 เล่ม



ใบสมัครสมาชิกจุลสาร / ใบแสดงความจำนงเพื่อขอรับ “จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ”

วันที่ เดือน พ.ศ.

ชื่อ นามสกุล อายุ ปี เพศ ☐ ชาย ☐ หญิง

สถานะ ☐ แพทย์ ☐ พยาบาล ☐ เทคนิคการแพทย์ ☐ ผู้ป่วย ☐ ผู้ปกครอง/ญาติ

☐ อื่นๆ ระบุ สถานพยาบาลที่รักษา

สถานที่ติดต่อ : บ้านเลขที่ หมู่ หมู่บ้าน/อาคาร ซอย

ถนน ตำบล อำเภอ

จังหวัด รหัสไปรษณีย์

เบอร์โทรศัพท์ที่ติดต่อได้ 1) 2) 3)

E-Mail ที่ติดต่อได้

มีความประสงค์ขอรับ “จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย” จำนวน.....เล่ม โดย

☐ สมัครสมาชิกใหม่ ☐ ต่ออายุสมาชิก (จุลสารกำหนดออกปีละ 3 เล่ม)

☐ แบนแสดมปี 5 บาท จำนวน 3 ดวง ต่ออายุสมาชิก 1 ปี (สำหรับผู้ป่วย)

☐ โอนเงินค่าจัดส่ง 50 บาท / 1 ปี (บุคคลทั่วไป)

กรุณาส่งใบสมัครสมาชิกจุลสาร / ใบขอรับจุลสารฯ พร้อมแนบ แสดมปี หรือสำเนาการโอนเงินมาที่

น.ส.ดาริกา สีเลื่อม / น.ส.อรินทร บัณฑิตพิงค์

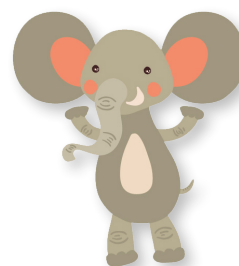
มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ

ตึกอานันท์มหาราช ชั้น 9 โรงพยาบาลศิริราช

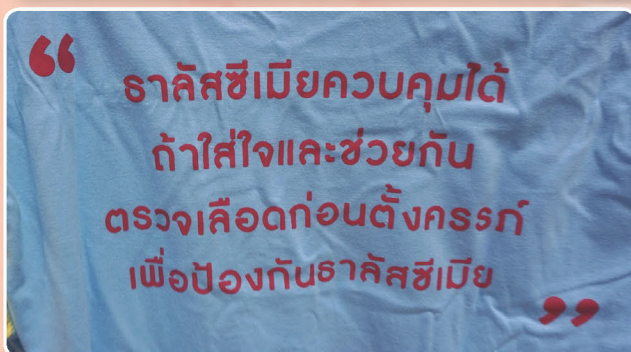
เลขที่ 2 ถนนวังหลัง แขวงศิริราช เขตบางกอกน้อย กรุงเทพมหานคร 10700

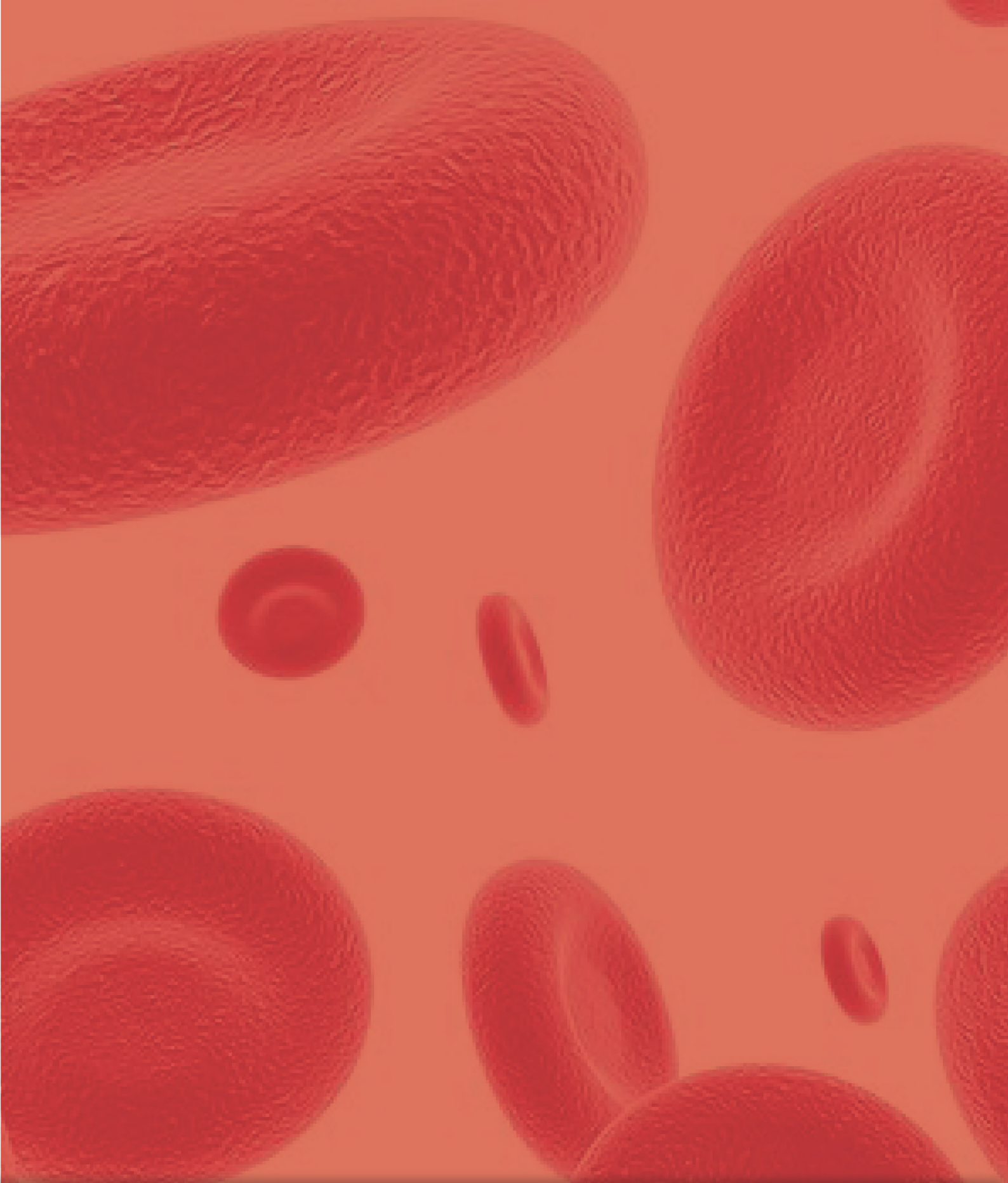
หมายเหตุ

- การโอนเงินค่าจัดส่งจุลสารฯ เข้าบัญชี ธ.ไทยพาณิชย์ สาขาศิริราช เลขที่บัญชี 016-2-37067-6 ชื่อบัญชี “มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ”
- สามารถ download ใบสมัคร/ใบแสดงความจำนงได้ที่ www.thalassemia.or.th
- สอบถามเพิ่มเติมที่ โทร. 0-2419-8329, 0-2412-9758 E-mail: thalassemia.tft@gmail.com



งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 28 และงานวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 16
วันพุธที่ 9 พฤษภาคม 2561
ณ ห้องพลับพลึง อาคารผู้ป่วยนอก โรงพยาบาลพุทธชินราช จ.พิษณุโลก





สนับสนุนการพิมพ์โดย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์ : 0-2419-8329

โทรสาร : 0-2412-9758

Website : www.thalassemia.or.th



NOVARTIS บริษัทโนวาartis (ประเทศไทย) จำกัด