



แนวทางการวินิจฉัยและการรักษา
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
Clinical practice guidelines for
diagnosis and management of thalassemia syndromes



โดย คณะทำงานจัดทำแนวทางการวินิจฉัยและการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

แนวทางการวินิจฉัยและการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

Clinical practice guidelines for

diagnosis and management of thalassemia syndromes

พิมพ์ครั้งที่ 1 พฤศจิกายน 2557

จำนวนพิมพ์ 2,500 เล่ม

ISBN : xxxxxxxxxxxxxxxxx

สงวนลิขสิทธิ์ตาม พ.ร.บ.ลิขสิทธิ์ พ.ศ. 2537

บรรณาธิการ : ศาสตราจารย์นายแพทย์สุทัศน์ ฟูเจริญ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณแพทย์หญิงวรวรรณ ตันไพจิตร

ศาสตราจารย์พันเอกนายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

รองศาสตราจารย์ ดร.นายแพทย์วิพร วิประกษิต

แพทย์หญิงอรุโณทัย มีแก้วกฤษ

จัดพิมพ์โดย : สถาบันสุขภาพแห่งชาติมาทราซัน

พิมพ์ที่ : บริษัท พี.เอ.ซี. จำกัด

4 ถนนสิรินธร 7 บางบำหรุ บางพลัด กรุงเทพฯ 10700

โทร. 0 2881 9890 โทรสาร 0 2881 9892



สารจากประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



ธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่เป็นปัญหาสาธารณสุขสำคัญอย่างหนึ่งของประเทศไทย ในช่วงระยะเวลา 20 ปีที่ผ่านมาได้มีการรณรงค์ร่วมกันของหลายหน่วยงานองค์กรภายในประเทศ อาทิ กระทรวงสาธารณสุข มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย ด้วยความร่วมมือของอาจารย์นักวิชาการ จากมหาวิทยาลัยทั่วประเทศ ร่วมมือกันในการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งประกอบไปด้วยหลักการสำคัญ 2 ประการคือ การให้การรักษาพยาบาลผู้ป่วยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นจนถึงหายขาดจากโรค และการพยายามลดการเกิดใหม่ของผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรง

การให้การรักษาผู้ป่วยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นนั้น ต้องการคู่มือข้อแนะนำที่แพทย์ทั่วไปสามารถนำไปปฏิบัติได้ ภายหลังจากการจัดทำคู่มือฉบับที่หนึ่ง เมื่อปีพ.ศ. 2549 ได้มีการพัฒนาองค์ความรู้เกี่ยวกับการตรวจรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียอย่างมาก อาทิ มีการใช้เครื่องมืออัตโนมัติ (HPLC และ CE) ในการวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย การใช้เครื่องตรวจร่างกายโดยการสร้างภาพเหมือนจริง (MRI) เพื่อตรวจหาปริมาณเหล็กในเนื้อเยื่อ และการพัฒนายาขับเหล็กชนิดใหม่ที่สามารถใช้รับประทานแทนการฉีด โดยเฉพาะยา GPO-L-ONE ขององค์การเภสัชกรรม

คณะผู้จัดทำหนังสือคู่มือฉบับที่สองนี้ ใช้เวลาร่วมสองปีในการรวบรวมองค์ความรู้ต่างๆ ที่ทันสมัยที่สุด ซึ่งหวังว่าคู่มือฉบับนี้จะเป็นประโยชน์ในการช่วยให้แพทย์ทั่วไปมีความมั่นใจในการวินิจฉัยและรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

ในท้ายที่สุดคณะผู้จัดทำหนังสือคู่มือเล่มนี้ขอขอบคุณ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี (โรงพยาบาลเด็ก) กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย คณาจารย์และผู้ร่วมงานทุกท่าน ที่ร่วมให้การสนับสนุนในการจัดทำหนังสือคู่มือฉบับนี้จนสำเร็จด้วยดี

ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดศารท์ จูจินดา

ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ในพระอุปถัมภ์พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาตุ



สารจากอธิบดีกรมการแพทย์



โรคธาลัสซีเมียเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรม และเป็นปัญหาสาธารณสุขที่พบอุบัติการณ์สูง มีแนวโน้มจะเพิ่มมากขึ้นทุกปี ผู้เป็นพาหะของโรคพบร้อยละ 30-40 ของประชากรไทย (19-25 ล้านคน) และร้อยละ 1 ของประชากร (647,859 คน) ป่วยเป็นโรคการตั้งครรภ์ 5 ใน 100 คน เป็นการตั้งครรภ์ที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรค โดยครึ่งหนึ่งจะเป็นโรคชนิดรุนแรงและต้องเข้ารับการรักษาดูดอายุขัย ซึ่งปัจจุบันความรู้และเทคโนโลยีมีความก้าวหน้าไปอย่างรวดเร็ว สำหรับด้านการดูแลรักษาเนื่องจากผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีอาการรุนแรงหลายระดับ กระทรวงสาธารณสุขโดยกรมการแพทย์ ได้รับความร่วมมือของคณาจารย์ผู้เชี่ยวชาญ จากมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งประเทศไทย ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย ได้ร่วมกันจัดทำแนวทางการวินิจฉัยและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย (Clinical Practice Guidelines : CPG) ขึ้นจนสำเร็จ ในปี พ.ศ. 2557 นี้ ซึ่งต้องขอขอบคุณคณะกรรมการทุกท่านมา ณ โอกาสนี้ด้วย

คาดหวังว่าแนวทางการวินิจฉัยและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเล่มนี้ คงเป็นประโยชน์ และนำไปใช้ได้ตามระดับความสามารถของสถานพยาบาล มีการส่งต่อผู้ป่วยเพื่อรับบริการบริการตามที่แพทย์ลงความเห็น เพื่อให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาอย่างเหมาะสมที่สุด ตามนโยบายสร้างหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าแห่งชาติในขณะเดียวกันจำเป็นต้องมีความร่วมมือกันในทุกภาคส่วนที่จะสนับสนุนให้ทั้งการดูแลรักษา และการควบคุมป้องกันโรคดำเนินไปด้วยดียิ่งขึ้น เพื่อสุขภาพของประชาชนไทยต่อไป

นายแพทย์สุพรรณ ศรีธรรมมา

อธิบดีกรมการแพทย์



กิตติกรรมประกาศ



แนวทางการวินิจฉัยและรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียฉบับนี้สำเร็จได้ด้วยความอนุเคราะห์ขององค์กรและหน่วยงานดังต่อไปนี้ กรมการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กรมอนามัย สำนักงานปลัดกระทรวงสาธารณสุขกระทรวงสาธารณสุข มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งประเทศไทย ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย ราชวิทยาลัยกุมารแพทย์แห่งประเทศไทย สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย และทุนอุดหนุนโครงการมหาวิทยาลัยวิจัยแห่งชาติของมหาวิทยาลัยมหิดล (This study was supported in part by the Office of the Higher Education Commission and Mahidol University under the National Research University Initiative, Thailand Research Fund) ทุนสนับสนุนการวิจัย พัฒนาและวิศวกรรม ภายใต้โครงการ “ทุนนักวิจัยแกนนำ” สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ (This work was supported by a Research Chair Grant from the National Science and Technology Development Agency (NSTDA) and Mahidol University)

คณะบรรณาธิการและคณะผู้จัดทำขอขอบคุณแพทย์ผู้ร่วมทำการประชาพิจารณา ที่ได้ให้ความรู้ คำแนะนำตรวจทาน และแก้ไขข้อบกพร่องต่าง ๆ ด้วยความเอาใจใส่ทุกขั้นตอน เพื่อให้แนวทางการวินิจฉัยและการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฉบับนี้ สมบูรณ์ที่สุด

คณะบรรณาธิการและคณะผู้จัดทำ



สารบัญ



บทนำ	1
แนวทางการวินิจฉัยโรคและพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	9
โดยการตรวจทางห้องปฏิบัติการ	
การให้เลือดและมาตรฐานของเลือดสำหรับผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	19
การให้ยาขับธาตุเหล็ก (Iron chelation) ในผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	25
การรักษาภาวะธาตุเหล็กเกินด้วยยาขับเหล็กในผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	33
ชนิดไม่พึงพาเลือด	
การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดโลหิต	35
การดูแลรักษาอาการแทรกซ้อนต่างๆ ในผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	43
แนวทางการรักษาด้วยการตัดม้าม	61
แนวทางการรักษาผู้ป่วย B thalassemia ด้วยยากระตุ้นการสร้างฮีโมโกลบินเอ็ฟ	63
การดูแลทั่วไปและโภชนาการสำหรับผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	65
คำแนะนำสำหรับผู้ป่วยและครอบครัว	73
การวางแผนป้องกันการเกิดโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและการให้คำปรึกษา	79
ทางพันธุศาสตร์	
การจัดระบบให้บริการผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย	81
ภาคผนวก	85

