

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

1. การตรวจวัดปริมาณเหล็ก ในร่างกายผู้ป่วยธาลัสซีเมียเป็นที่ชัดเจนว่า ระดับของเฟอร์ริติน (serum ferritin) ที่ใช้เป็นตัวบ่งชี้ถึงภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วยที่เข้าอยู่ในปัจจุบันนั้นจะช่วยบอกสถานะเหล็กเกินได้คร่าว ๆ เท่านั้นหาพบว่าผู้ป่วยบางคนที่มีธาตุเหล็กสะสมอยู่มาก ๆ ระดับเฟอร์ริติน ก็ไม่เพิ่มสูงตามอย่างที่ควรจะเป็น แต่นั่นไม่ใช่ปัญหาสำคัญ ปัญหาสำคัญ คือ ในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับเหล็ก เป็นประจำการใช้ตัวเลขของระดับเฟอร์ริตินที่ต่ำกว่า 500 นาโนกรัม/ม.ล. เป็นตัวบ่งชี้ว่าให้ลดระดับยาหรือหยุดยาขับเหล็กนั้น อาจจะไม่ต้อง เพราะมีหลายการศึกษาที่แสดงให้เห็นว่าปริมาณของเหล็กในอวัยวะภายในยังมีมากอยู่แม้ว่าระดับของเฟอร์ริตินจะลดต่ำลงมาแล้ว

โดยสรุปการจะวัดปริมาณเหล็กในตัวผู้ป่วยให้แม่นยำนั้นควรจะต้องตรวจวัดปริมาณเหล็กในเนื้อเยื่อโดยตรงซึ่งการตรวจวัดเหล็กในเนื้อเยื่อนั้นอาจทำได้โดยการเจาะเนื้อตับมาตรวจหาธาตุเหล็กในตับแต่การทำเช่นนั้นอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนได้จึงมีการวิจัยที่จะตรวจหาภาวะเหล็กเกินโดยการใช้เครื่องมือทางรังสีวิทยา และการวัดคลื่นแม่เหล็กโดยตรง เทคนิคที่ได้รับการยอมรับมากที่สุด คือ การใช้เครื่องฉายคลื่นแม่เหล็ก (MRI: magnetic resonance imaging) มาตรวจวัดปริมาณของเหล็กในตับ และหัวใจ ปัจจุบัน มีข้อมูลมากขึ้นว่า ปริมาณของธาตุเหล็กในอวัยวะทั้งสองดังกล่าวอาจไม่ไปด้วยกัน กล่าวคือผู้ป่วยบางรายพบว่าปริมาณธาตุเหล็กในตับน้อยลงแล้วแต่ยังตรวจพบธาตุเหล็กในหัวใจมากอยู่ หรืออาจกลับกัน โดยเฉพาะในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับเหล็กเป็นประจำ คงจะต้องตรวจปริมาณธาตุเหล็กในอวัยวะทั้งสองโดยเฉพาะหัวใจให้ดี เพราะเป็นสาเหตุการเสียชีวิตที่สำคัญของผู้ป่วย

2. การให้ยาขับเหล็กชนิดฉีดและชนิดกิน มีข้อมูลเพิ่มเติมว่า ยาขับเหล็กเดสเฟอร์รัลสามารถขับธาตุเหล็กออกจากตับได้ดี แต่มีปัญหาในการขับเหล็กออกจากหัวใจ มีรายงานสองรายงานจากอิตาลี และอังกฤษแสดงผลว่าในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ได้รับเลือดและยาขับเหล็กเป็นประจำ กลุ่มที่ได้รับยาขับเหล็กชนิดกิน ดีเฟอริพرون (L1, deferiprone) มีอัตราการเสียชีวิต เนื่องจากภาวะหัวใจล้มเหลว น้อยกว่ากลุ่มที่รับยาฉีด

เดสเฟอร์รัล อย่างมีนัยสำคัญขณะที่มีการศึกษาอย่างมาก เกี่ยวกับการใช้ ยากินดีเฟอริพرون ร่วมกับ ยาฉีด เดสเฟอร์รัล

3. พิษของเหล็ก ปัญหาเกี่ยวกับธาตุเหล็กอีกประการหนึ่ง คือ พิษของเหล็ก ในการทำให้เกิดอนุมูลอิสระ (free radicals) นั้น ส่วนใหญ่จะเกิดจากธาตุเหล็กที่อยู่ในรูปของธาตุเหล็กที่จับหลวมๆ กับโปรตีนอื่นในกระแสเลือด ที่เรียกว่า non transferrin bound iron ซึ่งอาจเป็นตัวบ่งชี้ถึงประสิทธิภาพ ประสิทธิผล ของยาการให้ยาขับเหล็กดีกว่าการตรวจหาเฟอร์ริติน

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

5. การกระตุ้นฮีโมโกลบินเอฟ ได้มีความพยายามที่จะหาวิธีใหม่มาใช้กระตุ้นให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเอฟสูงขึ้น ขณะนี้มียาดังกล่าว 2-3 ชนิดซึ่งได้มาจากการออกแบบโดยโปรแกรมคอมพิวเตอร์ที่ช่วยกระตุ้นให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเอฟสูงขึ้นในเซลล์เพาะเลี้ยงและสัตว์ทดลองที่กำลังจะนำมาใช้ทดสอบในผู้ป่วยในอนาคตอันใกล้

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

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

ต้นปีหน้าจะมีการประชุมนานาชาติ ธาลัสซีเมีย ที่เมืองดูไบ ประเทศสหรัฐอาหรับเอมิเรตส์ ถ้ามีข้อมูลใหม่ ๆ อีก ก็จะมาสรุปมาให้พวกเราฟังครับ