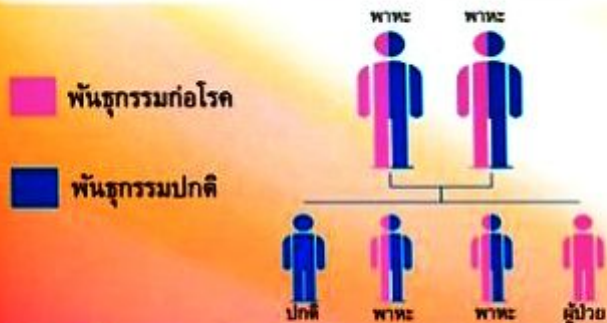


โรคธาลัสซีเมีย คือโรคโลหิตจางแต่กำเนิด จากความผิดปกติของฮีโมโกลบินซึ่งเป็นองค์ประกอบสำคัญในเม็ดเลือดผู้ป่วยที่เป็นโรคจะมีภาวะซีดจากการที่ฮีโมโกลบินน้อยลงและเหนื่อยง่าย อันเกิดจากออกซิเจนไปเลี้ยงอวัยวะต่างๆไม่เพียงพอ โดยมีทั้งที่สร้างฮีโมโกลบินไม่ได้เลยหรือสร้างได้แต่มีลักษณะและการทำงานที่ผิดปกติไป

พาหะโรคและผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย

พาหะธาลัสซีเมีย หมายถึง ผู้มีสารพันธุกรรมก่อโรค 1 ใน 2 ตำแหน่ง ผู้เป็นพาหะจะไม่มีอาการของโรค มีสุขภาพร่างกายแข็งแรงเหมือนคนปกติทั่วไป แต่ส่วนใหญ่จะภาวะซีดและเม็ดเลือดมีขนาดเล็กกว่าคนทั่วไป ต้องอาศัยการตรวจทางห้องปฏิบัติการเท่านั้นจึงทราบ ผู้เป็นพาหะไม่จัดว่ามีความเจ็บป่วย แต่สามารถถ่ายทอดสู่ลูกหลานได้

ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย หมายถึง ผู้มีสารพันธุกรรมก่อโรค 2 ใน 2 ตำแหน่ง มีอาการของโรคธาลัสซีเมีย



สาเหตุและการถ่ายทอด

เป็นโรคทางพันธุกรรมชนิดหนึ่ง มีการถ่ายทอดชนิดเป็นด้อย หมายถึงผู้ป่วยทุกรายต้องมีทั้งบิดาและมารดาเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้งคู่ และการปฏิสนธิให้สารพันธุกรรมที่ก่อโรคไปยังบุตรทั้งหมดโดยมีความเสี่ยงของการเป็นโรคธาลัสซีเมียในคู่สมรสที่เป็นพาหะร้อยละ 25

อาการของโรค

1. อาการซีดและอ่อนเพลีย อันเกิดจากเม็ดเลือดแดงน้อย ทำให้ไม่สามารถขนส่งออกซิเจนไปเลี้ยงร่างกายได้เพียงพอ
2. ตับม้ามโต
3. ตัวเหลืองตาเหลือง
4. โบทันเปลี่ยนแบบผู้ป่วยโรค
5. เจริญเติบโตและเข้าวัยรุ่นช้า
6. นิ้วในถุงน้ำดี
7. หัวใจโตและหัวใจวาย อันเกิดจากภาวะซีดเรื้อรัง
8. ซีดลงกะทันหันและบัสสาวะสีโค้ก (เฉพาะธาลัสซีเมียชนิดอัลฟาบางรายจากการแตกของเม็ดเลือด)
9. ทารกบวมหน้าและแห้งบวม อันเกิดจากทารกมีอาการซีดและหัวใจวายตั้งแต่ในครรภ์



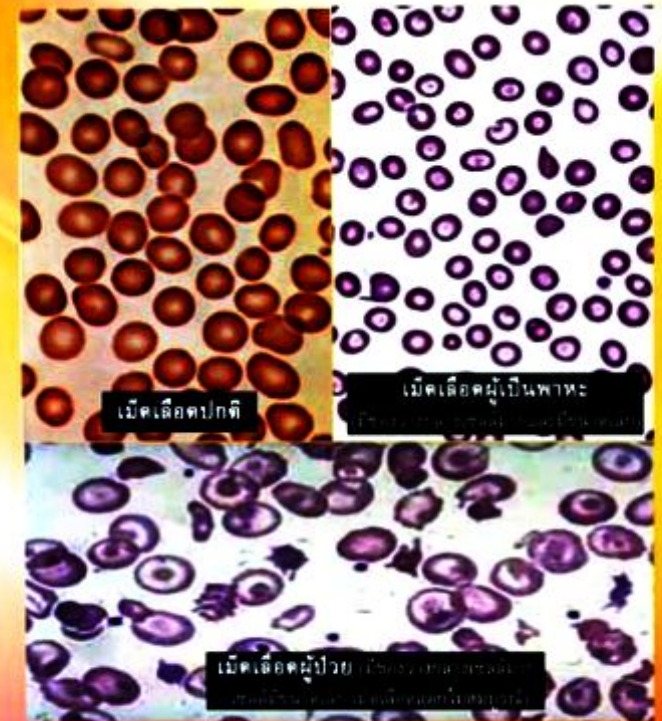
ชนิดของโรค

ชนิดของธาลัสซีเมีย ทั้ง 2 ชนิดมีอาการเหมือนกันแต่อายุที่แสดงอาการแตกต่างกันและต้องใช้การตรวจวินิจฉัยแยกต่างหาก แบ่งเป็น 2 ชนิด ตามชนิดโกลบินที่ผิดปกติได้แก่

1. ชนิดอัลฟา (Alpha-thalassemia) มักมีอาการตั้งแต่เกิด
2. ชนิดเบต้า (Beta-thalassemia) มักมีอาการอายุเฉลี่ยประมาณ 6 เดือน

การตรวจวินิจฉัย

1. การนับปริมาณเลือด (ฮีโมโกลบิน/ความเข้มข้นเลือด:Hb/Hct) หากพบค่าต่ำกว่าเกณฑ์นับว่ามีภาวะซีด ค่าปกติของฮีโมโกลบินในเด็กอายุ 6 เดือน - 5 ปีคือ 11.0 มิลลิกรัมต่อเดซิลิตร, อายุ 5-11 ปี คือ 11.5, อายุ >12 ปี เพศหญิง คือ >12.0 และเพศชายคือ >13.0 ตามลำดับ
2. การตรวจชนิดฮีโมโกลบิน (Hemoglobin typing) สามารถตรวจวินิจฉัยชนิดเบต้า รวมถึงอัลฟาได้บางชนิด โดยแสดงผลเป็นเปอร์เซ็นต์ฮีโมโกลบินชนิด A, A2, F, H, Bart, และอื่นๆ โดยผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีชนิด A2 > 3.5%
3. การตรวจสารพันธุกรรม (Polymerase Chain Reaction: PCR) สามารถตรวจวินิจฉัยชนิดอัลฟาได้โดยให้ผลเป็นบวกเมื่อพบสารพันธุกรรมเป็นโรค



การรักษา

ผู้เป็นพาหะของโรค มักมีระดับฮีโมโกลบินมากกว่า 9 มิลลิกรัมต่อเดซิลิตร ถือเป็นคนปกติ สุขภาพแข็งแรงไม่ต้องให้การรักษา ไม่ต้องติดตามอาการ

อาการปานกลาง มักมีระดับฮีโมโกลบิน 7-9 มิลลิกรัมต่อเดซิลิตร การรักษาได้แก่

1. รับประทานโฟลิกซึ่งเป็นวิตามินสำคัญในการสร้างเม็ดเลือด
2. รับเลือดแดงเป็นครั้งคราวโดยเฉพาะช่วงที่มีการเจ็บป่วย เช่น ภายหลังการเป็นไข้หวัดซึ่งจะทำให้ซีดลงกว่าปกติ
3. ติดตามอาการทุก 3-6 เดือนเนื่องจากบางรายแม้มีระดับฮีโมโกลบินที่สูงแต่มีการเจริญเติบโตช้าซึ่งการเติมเลือดสามารถช่วยให้การเติบโตกลับเป็นปกติได้

อาการรุนแรง มักมีระดับฮีโมโกลบินน้อยกว่า 7 มิลลิกรัมต่อเดซิลิตร การรักษาได้แก่

1. รับเลือดแดง ทุก 4 สัปดาห์เนื่องจากมีภาวะซีดรุนแรงเพื่อรักษาระดับฮีโมโกลบินให้มากกว่า 9.0-10.5 มิลลิกรัมต่อเดซิลิตร
2. การรับประทานโฟลิก
3. ตัดม้าม เฉพาะกรณีเติมเลือดแดงแล้วไม่ได้ผลยังมีอาการ
4. การปลูกถ่ายไขกระดูก สามารถทำให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียหายขาดจากโรค นับเป็นเรื่องใกล้ตัวที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงต้องคำนึงถึง ปัจจัยที่ทำให้การปลูกถ่ายประสบความสำเร็จได้แก่ อายุน้อยกว่า 7 ปี, ใช้เซลล์ต้นกำเนิด (stem cell) จากพี่น้อง, ไม่มีภาวะเหล็กเกิน โดยหากได้ทุกข้อเหล่านี้มีโอกาสสำเร็จสูงถึงร้อยละ 90 ปัจจุบันการปลูกถ่ายไม่ถูกจำกัดด้วยปัญหาค่าใช้จ่ายเนื่องจากลดสข.สนับสนุนค่าใช้จ่ายเกือบทั้งหมด
5. การดูแลโดยทีมสหวิชาชีพ เนื่องจากโรคไม่หายขาดจึงต้องอาศัยการดูแลระยะยาวอย่างต่อเนื่องเช่นการดูแลสุขภาพของปาก การดูแลสภาพจิตใจ การเยี่ยมบ้านโดยทีมเวชกรรม การรับวัคซีนป้องกันโรคและอื่นๆ

ข้อปฏิบัติการคัดกรองคู่สามี-ภรรยาฝากครรภ์ทั่วไป

ปัจจุบันการตรวจค้นหาทารกในครรภ์ที่มีความเสี่ยงโรคธาลัสซีเมียชนิดอาการรุนแรงนับเป็นการตรวจพื้นฐานในการฝากครรภ์ทุกราย โดยอาศัยวิธีการตรวจหาความเปราะบางของเม็ดเลือดแดง (Osmotic Fragility test: OF) และการตรวจเพื่อค้นหาธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินอี (Dichlorophenolindophenol precipitation test: DCIP) นอกจากนี้สามารถใช้ขนาดเม็ดเลือดแดง (Mean Corpuscular Volume (MCV)) เพื่อทดแทนการตรวจวัดความเปราะบางของเม็ดเลือดแดง วินิจฉัยเป็นพาหะเมื่อมีวิธีการใดวิธีการหนึ่งให้ผลเป็นบวก

กรณีที่ทั้งสามีและภรรยาพบเป็นพาหะของโรคทั้งคู่ ถือว่าเป็นคู่เสี่ยงต่อการเกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง มีโอกาสเกิดบุตรที่เป็นโรคร้อยละ 25 ต้องเจาะน้ำคร่ำเพื่อนำสารพันธุกรรมของทารกในครรภ์มาวินิจฉัยโรคต่อไป



ผลข้างเคียงจากการรับเลือดเร็วเร่ง

1. ภาวะเหล็กเกิน จากการเติมเลือด จึงต้องทานยาขับเสมอ
2. การรับเชื้อไวรัสตับอักเสบบี เอชไอวี ซึ่งมีโอกาสน้อยมาก
3. การแพ้เลือด มักมีอาการไข้หรือผื่นคันตามตัว

แนวทางการปฏิบัติตัวเมื่อเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรง

ควรจำกัดการทานอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง ได้แก่ สหรัยบะหมี่กึ่งสำเร็จรูป เครื่องในสัตว์ หากมีไข้ให้หยุดยาขับเหล็ก อาจพิจารณาไปโรงพยาบาล ติดตามอาการอย่างใกล้ชิดและรับประทานยาขับเหล็กอย่างสม่ำเสมอ ระวังติดเชื้อป้องกันนิ่วโมคคอคอด ตับอักเสบบี ไข้หวัดใหญ่ ร่วมกับวัคซีนพื้นฐานอื่นๆ

แสดงอ้างอิง: สมชาย แสงกิจทรงและศิริภากร แสงกิจพร. "ธาลัสซีเมีย" วิชาเลือดของทางพันธุกรรมที่ป้องกันได้ ศูนย์วิจัยทางคลินิก คณะวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข. สิงหาคม 2552.



โรงพยาบาลพระนั่งเกล้า

ธาลัสซีเมีย ภัยเงียบที่ป้องกันได้

สำหรับประชาชนทั่วไป

คลินิกเฉพาะทางธาลัสซีเมียเด็ก รพ.พระนั่งเกล้า
เปิดบริการทุกวันอังคารและพุธ เวลา 9.00 - 12.00 น.

โดยกลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระนั่งเกล้า

จัดทำ ณ วันที่ 27 กรกฎาคม 2552