

เรื่องน่ารู้เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย

ผศ.นพ.อนุวัฒน์ สุตตันทวิบูลย์

ภาควิชาสูติศาสตร์ - นรีเวชวิทยา

Faculty of Medicine Siriraj Hospital

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

ในขณะนี้บุคลากรทางการแพทย์ และประชาชนทั่วไปคงได้ยินคำว่า โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียกันบ่อยขึ้น โรงเรียนแพทย์ต่างๆ และกระทรวงสาธารณสุขได้ให้ความสำคัญกับโรคนี้เป็นอย่างมาก เพราะว่าเป็นโรคที่มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมมากที่สุดในประเทศไทย ประมาณว่ามีคนไทยเป็นพาหะของโรคนี้ ร้อยละ ๓๐ ของประชากรหรือประมาณ ๑๘ - ๒๐ ล้านคน ส่วนสาเหตุของการเกิดโรคมายากจากการที่เกิดจากความผิดปกติของยีนในการควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินซึ่งเป็นสารสำคัญในเม็ดเลือดแดง

ยีน หมายถึงอะไร

ยีนต่าง ๆ ก็คือสารพันธุกรรมที่ควบคุมตัวของเราให้ทำงานได้ตามปกติและอยู่บนโครโมโซม คนปกติมีโครโมโซม ๒๓ คู่ (ซึ่งได้รับการถ่ายทอดจากบิดาทางตัวสุจิและจากมารดาทางไข่) ถ้าบิดาหรือมารดามีความผิดปกติก็จะมีโอกาสถ่ายทอดให้บุตรได้ ถ้าได้รับมาจากคนใดคนหนึ่งเท่านั้นเราเรียกว่าเป็นพาหะของโรค จะมีอาการเหมือนคนปกติ ไม่มีอาการซีด ตับม้ามโต แต่ถ้ารับมาจากทั้ง ๒ คน และเป็นแบบที่เสริมความรุนแรงซึ่งกันและกันก็จะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ซึ่งมีอาการซีด ตับม้ามโต อาจจำเป็นต้องให้เลือดเป็นระยะๆ บางชนิดทารกอาจเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์

ธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็น ๒ ชนิด

๑. อัลฟา - ธาลัสซีเมีย (a - thalassemia)

๒. เบต้า - ธาลัสซีเมีย (b - thalassemia)

ถ้าผู้ได้รับการถ่ายทอดสารพันธุกรรมชนิด อัลฟา - ธาลัสซีเมีย หรือ เบต้า - ธาลัสซีเมีย มาจากบิดาหรือมารดาเพียงฝ่ายเดียว ก็ถือว่าผู้นั้นเป็นพาหะอัลฟาธาลัสซีเมีย พาหะฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริงค์ พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย หรือพาหะฮีโมโกลบินอี แต่ถ้าผู้ใดได้รับการถ่ายทอดสารพันธุกรรมชนิด อัลฟา - ธาลัสซีเมีย มาจากทั้งบิดาและมารดา หรือชนิด เบต้า - ธาลัสซีเมีย มาจากทั้งบิดาและมารดา ก็ถือว่าผู้นั้นเป็นโรคธาลัสซีเมีย เช่น โรคฮีโมโกลบินเฮซ โรคฮีโมโกลบินบาร์ท โรคเบต้าธาลัสซีเมีย หรือ โรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน เป็นต้น

ผู้ที่มีโอกาสเป็นโรคหรือพาหะคือ

๑. ตัวซีด และอาจตรวจพบตับม้ามโตร่วมด้วย
๒. ตัวซีดลงอย่างรวดเร็วเมื่อมีการป่วยไข้อย่างรุนแรง
๓. มีประวัติคนในครอบครัวตัวซีด ตับม้ามโต
๔. เคยมีบุตรเป็นพาหะ หรือโรคธาลัสซีเมีย
๕. เคยมีบุตรเสียชีวิตในครรภ์เนื่องจากภาวะทารกบวมน้ำ
๖. ตรวจพบขนาดเม็ดเลือดแดงเล็กกว่าปกติ (MCV < ๘๐ fL.)

๗. ตรวจเลือด Osmotic fragility test (OF) ให้ผลบวก Dichlorophenolindolphenol precipitation test (DCIP) ให้ ผลบวก

หากท่านมีข้อบ่งชี้อาการข้อใดข้อหนึ่งดังที่กล่าวมา ก็ควรตรวจวินิจฉัยยืนยันว่าเป็นโรคหรือภาวะโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ รวมถึงคู่ที่กำลังจะแต่งงาน และวางแผนเพื่อมีบุตรหรือกำลังตั้งครรภ์อ่อน ๆ ก็ควรได้รับการตรวจด้วยเช่นกัน เพื่อประเมินตัวเองและโอกาสเสี่ยงต่อการเป็นโรคหรือภาวะของบุตรในครรภ์ ซึ่งสูติแพทย์มีวิธีการตรวจเพื่อให้ทราบว่าบุตรในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ จะได้มีการวางแผนการดูแลบุตรในครรภ์ร่วมกันระหว่างมารดาและสูติแพทย์ต่อไป

เมื่อเป็นโรคธาลัสซีเมียจะปฏิบัติตัวอย่างไร

ผู้ที่ตรวจพบว่าเป็นพาหะโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย สามารถใช้ชีวิตเหมือนคนปกติ ไม่จำเป็นต้องรับประทานยาใด ๆ แต่ผู้ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะมีอาการของโรคแตกต่างกัน บางคนตัวซีดมาก ตับม้ามโตมาก อาจจะต้องได้รับการให้เลือดและยาขับธาตุเหล็กส่วนเกินออกจากร่างกายเป็นระยะ ๆ หรือผ่าตัดม้ามออกเพื่อลดการทำลายเม็ดเลือดแดง ส่วนบางคนจะมีอาการซีดไม่มาก จะรักษาตามอาการ สามารถให้รับประทานกรดโฟลิก แต่ไม่จำเป็นต้องให้ยาบำรุงเลือด (ธาตุเหล็ก) เนื่องจากมีธาตุเหล็กใน ร่างกายเกินปกติอยู่แล้ว แต่ไม่สามารถนำมาสร้างเม็ดเลือดแดงเองได้

โรคธาลัสซีเมียอาจดูน่ากลัว แต่ความจริงแล้ว หากเราสามารถดูแลตนเองให้อยู่ในสภาวะที่พร้อมต่อการเผชิญโรค ก็จะสามารถใช้ชีวิตอยู่ในสังคมได้อย่างปกติสุข