

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เป็นโรคโลหิตจางพันธุกรรมที่พบได้ร้อยละ 1 ของประชากรไทยและประมาณร้อยละ 40 ของประชากรไทยที่มีถิ่นธาลัสซีเมียแฝง ผู้ป่วยจะมีภาวะซีดรุนแรงมากน้อยแตกต่างกัน ขึ้นอยู่กับชนิดของโรค บางรายมีอาการซีดมาก จะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดาหรือภายหลังคลอด บางรายแสดงอาการซีดในระยะหลังคลอด จำเป็นต้องได้รับเลือดทุก 4 – 12 สัปดาห์

Red Blood Cells

สาเหตุของโรค

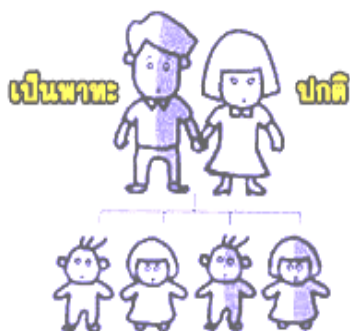
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเกิดจากความผิดปกติของการสร้างฮีโมโกลบิน ทำให้มีการสร้างฮีโมโกลบินน้อยลงและ/หรือสร้างฮีโมโกลบินผิดปกติ เป็นผลให้เม็ดเลือดแดงมีลักษณะผิดปกติ และมีอายุสั้น เม็ดเลือดแดงแตกง่าย เกิดภาวะซีด

อาการของโรค

ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะมีอาการซีด เหนื่อยง่ายและอ่อนเพลีย ในรายที่รุนแรงจะมีการเจริญเติบโตช้า ตัวเตี้ย และพอมแกร็น ตับโต ม้ามโต กระดูกใบหน้ามีลักษณะเปลี่ยนแปลง คือหน้าผากและโหนกแก้มสูง จมูกแบนและฟันบนยื่น

การถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์

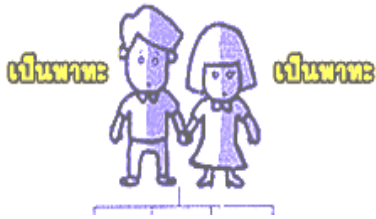
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมีลักษณะการถ่ายทอดแบบพันธุกรรม (พันธุค้อย) กล่าวคือ หากมีความผิดปกติเพียงยีนเดียวจะไม่ปรากฏอาการ แต่หากมีความผิดปกติของยีนของทั้ง 2 ข้าง จึงจะมีอาการ เช่น



ถ้าพ่อหรือแม่เป็นพาหะเพียงคนเดียวและอีกฝ่ายมียีนปกติ โอกาสที่ลูกเป็นพาหะเท่ากับร้อยละ 50 แต่จะไม่มีลูกคนใดเป็นโรค

ถ้าพ่อหรือแม่เป็นโรคเพียงคนเดียวและอีกฝ่ายมียีนปกติ ลูกทุกคนจะมียีนแฝงแต่ลูกจะไม่มีโรค ดังนั้น ผู้ที่เป็นโรคควรแต่งงานกับผู้ปกติไม่มียีนโรคธาลัสซีเมียแฝงอยู่ ลูกจึงจะไม่มีโรค

ถ้าพ่อหรือแม่เป็นโรคเพียงคนเดียว และอีกฝ่ายมียีนแฝง ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคเท่ากับร้อยละ 50 หรือ 2 ใน 4 โอกาสที่ลูกจะมียีนแฝงเท่ากับร้อยละ 50 หรือ 2 ใน 4 เช่นกัน



ถ้าพ่อและแม่มียีนแฝงทั้งคู่ โดยไม่มีอาการผิดปกติ โอกาสที่ลูกจะเป็น โรคเท่ากับร้อยละ 25 หรือ 1 ใน 4 โอกาสที่ลูกมียีนแฝงเหมือนพ่อหรือแม่เท่ากับร้อยละ 50 หรือ 2 ใน 4 โอกาสที่จะมีลูกปกติเท่ากับร้อยละ 25 หรือ 1 ใน 4

Red Blood Cells

การรักษา

1. การให้ folic acid

ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมีการสร้างเลือดมากกว่าปกติ จึงมีความต้องการ folic acid มากกว่าบุคคลทั่วไป

2. การให้เลือด (Packed red cell transfusion)

การรักษาทำได้ 2 วิธี คือการ “ให้เลือดแบบประคับประคอง” (low transfusion) เมื่อซีดมาก และ “การให้เลือดอย่างสม่ำเสมอจนหายซีด” (high transfusion) ซึ่งให้เลือดจนถึงระดับที่ใกล้เคียงคนปกติ ทั้ง 2 วิธี จะทำให้ผู้ป่วยมีธาตุเหล็กสะสมจากเลือดที่ได้รับ

3. การให้ยาขับธาตุเหล็ก (Iron chelation)

ในผู้ป่วยที่มีธาตุเหล็กเกิน ควรได้รับยาขับธาตุเหล็ก

4. การตัดม้าม

ม้ามจะโตในผู้ป่วยที่มีอาการปานกลางถึงรุนแรง และซีดเรื้อรัง ถ้าม้ามโตมากขึ้นๆ จะเกิดภาวะ hypersplenism ซึ่งม้ามจะไปทำลายเม็ดเลือดแดงมากขึ้น

5. การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (stem cell transplantation: SCT)

การปลูกถ่ายไขกระดูก หรือ การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด เป็นวิธีเดียวในปัจจุบันที่สามารถรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียให้หายขาดได้ แต่ไม่สามารถช้กับผู้ป่วยทุกราย เนื่องจากมีความเสี่ยงอันตรายจากการรักษา และค่าใช้จ่ายสูงมาก

ภาวะธาตุเหล็กเกินในผู้ป่วยโลหิตจางธาลัสซีเมีย

ภาวะธาตุเหล็กเกิน (Iron overload) คือภาวะที่มีปริมาณธาตุเหล็กสะสมในร่างกายมากกว่าปกติ ซึ่งเกิดจากการได้รับเลือดอย่างสม่ำเสมอ หรือมีการดูดซึมธาตุเหล็กจากลำไส้เพิ่มขึ้น ธาตุเหล็กปริมาณสูงๆ จะไปทำลายเนื้อเยื่อต่างๆและกระทบต่อสมรรถภาพการทำงานของอวัยวะนั้นๆ เช่น ทำให้เกิดตับแข็ง หัวใจทำงานผิดปกติ ต่อมาไร้ท่อเสื่อมสมรรถภาพ เกิดโรคเบาหวาน เป็นต้น โดยที่ภาวะหัวใจล้มเหลวเป็นสาเหตุการตายที่พบบ่อยที่สุดในผู้ป่วยโลหิตจางธาลัสซีเมีย

Red Blood Cells

การรักษาภาวะธาตุเหล็กเกิน

ธาตุเหล็กเกินในผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียลดลงได้โดยการให้ยาขับธาตุเหล็ก (iron chelator) ยาขับเหล็กที่มีใช้กันอยู่ในขณะนี้ ได้แก่

1. Desferrioxamine (Desferal)

เป็นยาขับธาตุเหล็กที่ต้องบริหาร โดยการฉีดเท่านั้น เพราะไม่ถูกดูดซึมทางลำไส้ แม้ว่าจะมีประสิทธิภาพดีในการขับธาตุเหล็ก แต่ half life สั้นมาก จึงจำเป็นต้องให้ยาซ้ำๆ กินเวลา 8-10 ชั่วโมง โดยการฉีดเข้าใต้ผิวหนังหรือเข้าเส้น ต้องใช้เครื่องปั๊มให้ยา (Infusion pump) ซึ่งมีราคาสูง และต้องให้ยา 5-6 วันต่อสัปดาห์ ซึ่งทำให้ไม่สะดวกกับผู้ป่วย

2. Deferiprone (Ferriprox, Kelfer)

เป็นยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทาน สังเคราะห์มาตั้งแต่ค.ศ. 1982 และใช้เป็นยาขับเหล็กตั้งแต่ปีค.ศ. 1987 ยาถูกดูดซึมได้ดี และจับกับธาตุเหล็กเพื่อขับออกทางปัสสาวะ

อาการแทรกซ้อนที่พบได้ เช่น อาการทางระบบทางเดินอาหาร (GI disturbance) อาการข้ออักเสบ (arthropathy) และที่สำคัญคือจำนวนเม็ดเลือดขาวต่ำ (agranulocytosis) แต่ถ้ามีการติดตามอย่างใกล้ชิด และตรวจเลือด (CBC) อย่างสม่ำเสมอ ก็พบว่าสามารถใช้ได้อย่างปลอดภัย

ข้อดีของ Deferiprone คือสามารถลดภาวะเหล็กสะสมในหัวใจได้ดีกว่ายา Desferrioxamine (Desferal) และสามารถให้ยาทั้ง 2 ตัวร่วมกันในการรักษา แพทย์จึงนิยมใช้ Deferiprone เพิ่มขึ้น

3. Defersirox (Exjade)

เป็นยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานที่ถูกพัฒนาขึ้นใหม่เพื่อการรักษาโรคที่เกิดจากการมีปริมาณธาตุเหล็กในร่างกายมากเกินไป ยามีอายุครึ่งชีวิตยาว (8-16 ชั่วโมง) ทำให้สามารถรับประทานวันละ 1 ครั้ง ยาจะจับธาตุเหล็กและขับออกทางอุจจาระ ใช้ในการรักษาภาวะเหล็กเกินในร่างกายที่เกิดจากการได้รับเลือดในผู้ใหญ่และเด็กอายุตั้งแต่ 2 ปีขึ้นไป

ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่จำเป็นจะต้องได้รับเลือดอยู่เป็นประจำ จะเกิดภาวะธาตุเหล็กสะสมในร่างกายได้ จำเป็นที่ผู้ป่วยจะต้องได้รับยาขับธาตุเหล็กร่วมด้วยเสมอเป็นระยะเวลานาน ดังนั้นความร่วมมือในการให้ยาเป็นสิ่งจำเป็นในการรักษา ยาที่ใช้จึงควรเป็นยาที่สามารถให้ได้สะดวก มีประสิทธิภาพ และปลอดภัย รวมทั้งสามารถลดอัตราการตายจากภาวะหัวใจวายซึ่งเป็นสาเหตุสำคัญของการตายในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย