



# ความรู้ใหม่เกี่ยว...กับธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์นายแพทย์ สุทัศน์ พุเจอร์ริญ

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

**1. การตรวจวัดปริมาณเหล็ก** ในร่างกายผู้ป่วยธาลัสซีเมียเป็นที่ชัดเจนว่า ระดับของเฟอร์ไรติน (serum ferritin) ที่ใช้เป็นตัวบ่งชี้ถึงภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วยที่ใช้ยาขับเหล็กในปัจจุบันนั้นจะช่วยบอกสถานะเหล็กเกินได้คร่าว ๆ เท่านั้นเขาพบว่าผู้ป่วยบางคนที่มีธาตุเหล็กสะสมอยู่มาก ๆ ระดับเฟอร์ไรติน ก็ไม่เพิ่มสูงตามอย่างที่ควรจะเป็น แต่นั่นไม่ใช่ปัญหาสำคัญ ปัญหาสำคัญ คือ ในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับเหล็ก เป็นประจำการใช้ตัวเลขของระดับเฟอร์ไรตินที่ต่ำกว่า 500 นาโนกรัม/ม.ล. เป็นตัวบ่งชี้ว่าให้ลดระดับยาหรือหยุดยาขับเหล็กนั้น อาจจะไม่ถูกต้อง เพราะมีหลายการศึกษาที่แสดงให้เห็นว่าปริมาณของเหล็กในอวัยวะภายในยังมีมากอยู่แม้ว่าระดับของเฟอร์ไรตินจะลดต่ำลงมาแล้ว

โดยสรุปการจะวัดปริมาณเหล็กในตัวผู้ป่วยให้แม่นยำนั้นควรจะตรวจวัดปริมาณเหล็กในเนื้อเยื่อโดยตรงซึ่งการตรวจวัดเหล็กในเนื้อเยื่อนั้นอาจทำได้โดยการเจาะเนื้อตับมาตรวจหาธาตุเหล็กในตับแต่การทำเช่นนั้นอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนได้จึงมีการวิจัยที่จะตรวจหาภาวะเหล็กเกินโดยการใช้อุปกรณ์มือทางรังสีวิทยา และการวัดคลื่นแม่เหล็กโดยตรงเทคนิคที่ได้รับการยอมรับมากที่สุด คือ การใช้เครื่องฉายคลื่นแม่เหล็ก (MRI: magnetic resonance imaging) มาตรวจวัดปริมาณของเหล็กในตับ และหัวใจ ปัจจุบัน มีข้อมูลมากขึ้นว่า ปริมาณของธาตุเหล็กในอวัยวะทั้งสองดังกล่าวอาจไม่ไปด้วยกัน กล่าวคือผู้ป่วยบางรายพบว่าปริมาณธาตุเหล็กในตับน้อยลงแล้วแต่ยังตรวจพบธาตุเหล็กในหัวใจมากอยู่ หรืออาจกลับกัน โดยเฉพาะในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับเหล็กเป็นประจำ คงจะต้องตรวจวัดปริมาณธาตุเหล็กในอวัยวะทั้งสอง โดยเฉพาะหัวใจให้ดี เพราะเป็นสาเหตุการเสียชีวิตที่สำคัญของผู้ป่วย

**2. การใช้ยาขับเหล็กชนิดฉีดและชนิดกิน** มีข้อมูลเพิ่มเติมว่า ยาขับเหล็กเดสเฟอร์รัลสามารถขับธาตุเหล็กออกจากตับได้ดี แต่มีปัญหาในการขับเหล็กออกจากหัวใจ มีรายงานสองรายงานจากอิตาลี และอังกฤษแสดงผลว่าในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ได้รับเลือดและยาขับเหล็กเป็นประจำ กลุ่มที่ได้รับยาขับเหล็กชนิดกินดี เฟอร์ริโพรน (L1, deferi-prone) มีอัตราการเสียชีวิต เนื่องจากภาวะหัวใจล้มเหลวน้อยกว่ากลุ่มที่ใช้ยาฉีด

เดสเฟอร์รัล อย่างมีนัยสำคัญขณะที่มีการศึกษาอย่างมากเกี่ยวกับการใช้ยากินดีเฟอร์ริโพรน ร่วมกับ ยาฉีด เดสเฟอร์รัล

**3. พิษของเหล็ก** ปัญหาเกี่ยวกับธาตุเหล็กอีกประการหนึ่ง คือพิษของเหล็ก ในการทำให้เกิดอนุมูลอิสระ (free radicals) นั้น ส่วนใหญ่จะเกิดจากธาตุเหล็กที่อยู่ในรูปของธาตุเหล็กที่จับหลวมๆ กับโปรตีนอื่นในกระแสเลือด ที่เรียกว่า non transferrin bound iron ซึ่งอาจเป็นตัวบ่งชี้ถึงประสิทธิภาพประสิทธิผลของการใช้ยาขับเหล็กดีกับการตรวจหาเฟอร์ไรติน

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

**5. การกระตุ้นฮีโมโกลบินเอ็ฟ** ได้มีความพยายามที่จะหาวิธีใหม่มาใช้กระตุ้นให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเอ็ฟสูงขึ้น ขณะนี้มียาดังกล่าว 2-3 ชนิดซึ่งได้มาจากการออกแบบโดยโปรแกรมคอมพิวเตอร์ที่ช่วยกระตุ้นให้มีการสร้างฮีโมโกลบินเอ็ฟสูงขึ้นในเซลล์เพาะเลี้ยงและสัตว์ทดลองที่กำลังจะนำมาใช้ทดสอบในผู้ป่วยในอนาคตอันใกล้

**6. การเปลี่ยนยีน (gene therapy)** ภายในปีนี้จะมีการทดสอบการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โดยการสอดใส่ยีนปกติเข้าไปในเซลล์สร้างเม็ดเลือดของผู้ป่วยที่ประเทศฝรั่งเศส (โดยการร่วมมือกับแพทย์ชาวอเมริกัน) ซึ่งเราคงจะต้องติดตามความก้าวหน้าของการรักษาดังกล่าวต่อไป

**7. ความหลากหลายในความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมีย** เป็นที่ยอมรับกันโดยทั่วไปแล้วว่า ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีความผิดปกติของยีนชนิดเดียวกัน อาทิ พี่น้อง ที่บังเอิญเป็นโรคธาลัสซีเมียเหมือนกันนั้น อาจมีความรุนแรงของโรคไม่เท่ากัน บางคนซีดมาก ต้องรับเลือดเป็นประจำ แต่บางคนไม่เคยต้องเติมเลือดเลย การศึกษาที่ผ่านมาสรุปลงได้ความมีเหตุปัจจัยทางพันธุกรรมหลายอย่างเข้ามาเกี่ยวกับการแสดงออกของโรคในปัจจุบัน แพทย์ นักวิทยาศาสตร์เพียงทราบถึงปัจจัยทางพันธุกรรมบางอย่าง และคงต้องใช้เวลานานในการวิจัยอีกหลายปี ที่จะเข้าใจเรื่องดังกล่าวทั้งหมด ซึ่งคาดหมายว่าความรู้ความเข้าใจดังกล่าวอาจนำไปสู่การรักษาผู้ป่วยที่ดีขึ้นกว่าเดิม

ต้นปีหน้าจะมีการประชุมนานาชาติ ธาลัสซีเมีย ที่เมืองดูไบ ประเทศสหราชอาณาจักรหรือฮาร์วาร์ด ถ้ามีข้อมูลใหม่ ๆ อีก ก็จะมาสรุปมาให้พวกเราฟังครับ