



พ.ค. © ส.ค. 62 THALASSEMIA 11

- ➕ ครอบครัวที่หมอบพบเมื่อไม่นานมานี้เป็นตัวอย่างที่ดี คู่สามีภรรยาเป็นบุคลากรสาธารณสุข ที่ได้ศึกษาเรื่องธาลัสซีเมียอย่างเข้าใจและกำหนดทางเลือกของครอบครัวโดยมีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญโรคธาลัสซีเมียให้คำปรึกษา ครอบครัวนี้ “สามีเป็นพาหะบีตาธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ภรรยาเป็นพาหะฮีโมโกลบินอี” ครั้งที่ตั้งครรภ์แรกเมื่อ 5 ปีก่อน ตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์เมื่อตั้งครรภ์อ่อนๆ พบว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ทั้งคู่ตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์
- ➕ พบกันครั้งใหม่เมื่อเร็วๆ นี้ ทั้งสองอุ้มลูกคนเล็กอายุ 2 เดือนมาพบ บอกกับหมอว่าลูกคนนี้ได้ทำการวินิจฉัยก่อนคลอดเหมือนกันและพบว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่คราวนี้ทั้งคู่ตัดสินใจไม่ยุติการตั้งครรภ์ อยากให้ลูกมีชีวิตอยู่เพื่อรับการรักษาที่สามารถทำได้ในปัจจุบันและลูกคนนี้เป็นลูกคนที่สามของครอบครัว คุณพ่อคุณแม่ไม่ต้องการยุติการตั้งครรภ์แล้ว อยากให้ลูกมีชีวิตต่อไป
- ➕ ท่านผู้อ่านคงสงสัยว่าลูกคนที่สองเป็นอย่างไร
- ➕ ลูกคนที่สองผ่านกระบวนการตั้งครรภ์โดยวิธีพิเศษที่มีการปฏิสนธินอกร่างกาย ที่เรียกว่า In vitro fertilization คือการผสมไข่กับสเปิร์มในหลอดทดลอง แล้วในเวลาที่เหมาะสมก็ดูดเอาเซลล์จากตัวอ่อนมาตรวจดูว่าตัวอ่อนที่ผสมแล้วนั้นไม่มียีนผิดปกติของธาลัสซีเมียจากนั้นจึงนำตัวอ่อนที่ปกติไปใส่ที่มดลูกของแม่ให้เจริญเติบโตต่อไปในท้องแม่ เด็กที่เกิดจะไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย
- ➕ การตรวจวินิจฉัยดังกล่าวเรียกว่า Preimplantation genetic diagnosis หรือ PGD ซึ่งคู่สมรสต้องเข้าใจกระบวนการทำและข้อจำกัดในการตรวจวินิจฉัยว่าอาจไม่ถูกต้องร้อยเปอร์เซ็นต์ ยังมีปัญหาในการวินิจฉัยอยู่บ้างลูกคนที่สอง ซึ่งปกติจะเป็นนางฟ้า หรือ เทวดา ที่จะบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ให้น้องที่อาจเกิดมาเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงต่อไป
- ➕ โชคดี ลูกคนที่สามเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จากการตรวจตั้งแต่ครรภ์อ่อน แต่ในความโชคร้ายนั้นยังมีโชคดี คือแม่จะเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง แต่พบว่ามียีนพันธุกรรมที่เรียก เอชแอลเอ (HLA: human leukocyte antigen คือค่าทางพันธุกรรมที่ใช้ในการตรวจหาความเข้ากันได้ของสเต็มเซลล์) ตรงกับลูกคนที่สองทั้งหมด
- ➕ ลูกคนที่สามขณะนี้กำลังรับการตรวจรักษาและติดตามอาการอยู่ ได้เตรียมการไว้ว่าหากจำเป็นต้องทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดก็มีพี่ที่จะเป็นผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดให้ต่อไป หรือหากพี่ไม่อยู่ในสภาพที่จะเป็นผู้บริจาค ในปัจจุบันสามารถใช้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากพ่อหรือแม่ได้
- ➕ หรืออาจจะทำการรักษาโดยยีนบำบัด (Gene therapy) ซึ่งปัจจุบันมีการทำสำเร็จไปหลายรายแล้ว
- ➕ การรักษาโดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นกระบวนการที่มีค่าใช้จ่ายสูงและมีข้อเสี่ยง หรือมีโอกาสไม่ประสบความสำเร็จด้วย
- ➕ คู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจึงต้องวิเคราะห์ให้รอบคอบ หาทางเลือกที่เหมาะสมและหาความเป็นไปได้ในการจัดการในครอบครัวว่าจะเลือกยุติการตั้งครรภ์ หรือจะตั้งครรภ์ต่อไปในกรณีที่มียุติการตั้งครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงซึ่งทุกอย่างยังมีข้อดี ข้อเสียและข้อจำกัดอยู่