



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 23 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2557 ISSN 1513 Vol. 23 No. 2 May-August 2014

วันธาลัสซีเมียโลก





๘๐ ปี มงคลवार

งานมุทิตาจิต ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์วินัย สுவัตถิ
๒ เมษายน ๒๕๕๗





บรรณาธิการแถลง

วันที่ 8 พฤษภาคม ของทุกปีเป็นวันธาลัสซีเมียโลก ในปีนี้มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยร่วมกับคณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี จัดงานพบปะสังสรรค์สมาชิกชมรมฯ ในวันอาทิตย์ที่ 18 พฤษภาคม 2557 ณ ห้องประชุมอรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ ชั้น 5 อาคารศูนย์การแพทย์สิริกิติ์ โรงพยาบาลรามาธิบดี มีเรื่องที่น่าสนใจ อาทิ การเสวนาคุณภาพชีวิตที่ดีในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย คำถามคำตอบกับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ การแสดงของสมาชิก และมีคอนเสิร์ต จากคุณธนนท์ จำเริญ (The Voice) จิงขอเรียนเชิญสมาชิกฯทุกท่านร่วมงาน

กิจกรรมเกี่ยวกับธาลัสซีเมียที่ผ่านมาประกอบด้วย งานความรู้สู่ประชาชนเรื่อง “บอกเล่าธาลัสซีเมีย” และการบรรยายเรื่องธาลัสซีเมีย ในการประชุมวิชาการสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทยโดย ศาสตราจารย์ นายแพทย์ สุทัศน์ ฟูเจริญ และเนื่องในโอกาสครบรอบอายุ 80 ปีของ ศาสตราจารย์ เกียรติคุณ นายแพทย์ วินัย สุวดีธิ รองประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ทางสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทยได้จัดงานมุทิตาจิตให้อาจารย์เมื่อวันที่ 2 เมษายน 2557 ที่ผ่านมา

คอลัมน์ประจำที่น่าสนใจฉบับนี้ประกอบด้วย เล่าเรื่องเลือดตอนที่ 19 เรื่อง ไขมันในเลือด คอลัมน์คุยกับหมออรุณี เรื่องยาขับธาตุเหล็ก และเรื่อง ภาวะพร่องเอนไซม์จี-ซิก-พีดี โดย รศ. พญ. พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ นอกจากนี้สมาชิกได้ส่งอีเมลคำถามข้อข้องใจมา ซึ่งทางบรรณาธิการได้ตอบและนำคำถามคำตอบดังกล่าวมาลงในจุลสารฉบับนี้เพื่อจะเป็นประโยชน์กับผู้อ่านต่อไป จึงอยากเชิญชวนให้เพื่อนสมาชิกฯ ได้เขียนเรื่องมาเล่าสู่กันฟังมาๆ หรือแจ้งข่าวสารได้ที่ E-mail:kittitr@gmail.com นอกจากนี้สมาชิกฯสามารถอ่านจุลสารฉบับออนไลน์ได้ที่ www.thalassemia.or.th ทางบรรณาธิการยินดีเป็นสื่อกลางแจ้งข่าวสารให้เพื่อนสมาชิกฯได้รับทราบ

ความสำเร็จของจุลสารฯ เกิดจากความร่วมมือร่วมใจของอาจารย์ทุกท่านที่ได้สละเวลาเขียนบทความอันเป็นประโยชน์แก่เพื่อนสมาชิก คณะบรรณาธิการจุลสารยังมุ่งมั่นที่จะทำจุลสารฯ ให้มีเนื้อหาสาระที่เป็นประโยชน์ เสริมสร้างองค์ความรู้ให้กับสมาชิก เป็นศูนย์รวมข้อมูลข่าวสารเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย ตอบปัญหาไขข้อข้องใจ และเป็นกำลังใจให้ผู้ป่วยและผู้ปกครองตลอดไป

สุดท้ายนี้ ขอขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย บริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด และ องค์การเภสัชกรรม ที่ให้การสนับสนุนการจัดทำจุลสารฯ

พบกันใหม่ฉบับหน้า

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

บรรณาธิการ

กำหนดการจัดงานชมรมฯ ครั้งที่ 25

และ วันธาลัสซีเมียโลกครั้งที่ 13 “ธาลัสซีเมียกับคุณภาพชีวิต”

วันอาทิตย์ที่ 18 พฤษภาคม 2557 ณ ห้องประชุมอรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ ชั้น 5 อาคารศูนย์การแพทย์สิริกิติ์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

กำหนดการ

08.30-09.00	น.	ลงทะเบียน รับประทานอาหารว่าง และกิจกรรมภายในงาน
09.00-09.10	น.	กล่าวต้อนรับ โดย.... คณบดี คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี
09.10-09.20	น.	กล่าวรายงาน โดย.... นายแพทย์ธัญชัย สุระ
09.20-09.30	น.	กล่าวเปิดงาน โดย.... • ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดศกร จุรินทร์ดา และ • คุณสายพิน พทลโยธิน
09.30-09.40	น.	การแสดงรำถวายพร โดย.... ผู้ป่วยชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลรามาธิบดี
09.40-10.00	น.	○ ถ่ายรูปร่วมกัน ○ รับประทานอาหารว่าง
10.00-10.40	น.	การเสวนาหัวข้อ “คุณภาพชีวิตที่ดีในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย” โดย..... แพทย์หญิงสายพิน ทัดถิรัตน์
10.40-11.15	น.	การเสวนาหัวข้อ “อาหารกับคุณภาพชีวิตในผู้ป่วยธาลัสซีเมียและ กินอย่างมีคุณภาพ” โดย.... นายแพทย์ปรีชา พรหมเชษฐ์
11.15-11.40	น.	ประสบการณ์ต่างแดน โดย.... คุณกฤติน กฤษเจริญ คุณพุดนิพนธ์ รังสรรค์โลหะกุล
11.40-12.00	น.	รายการ “คุณถาม - เราตอบ” กับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญจากทุกสถาบัน
12.00-13.00	น.	รับประทานอาหารกลางวัน และชมนิทรรศการ จากชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย และร่วมพูดคุยแลกเปลี่ยน ประสบการณ์ระหว่างผู้ป่วยและครอบครัวและบุคลากร
13.00-13.30	น.	“จิตอาสา กับ ชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย แห่งประเทศไทย” โดย.... คุณชามา สุวินัย คุณกฤติน กฤษเจริญ คุณชุตติกร พูลทรัพย์ คุณอรินทร ปิจฉิมพิงค์
13.30-14.15	น.	เกมส์และการแสดงจากศิลปิน และ ดารารับเชิญ (รพ.รามา) สุนัขรับรางวัลและของที่ระลึก
14.15-14.45	น.	มินิคอนเสิร์ต จาก.... คุณธนนท์ จำเริญ (นนท์ The Voice)
14.45-15.00	น.	พิธีมอบธงเจ้าภาพ (รพ.พระมงกุฎเกล้า) และกล่าวปิดงาน โดย.... นายแพทย์ธัญชัย สุระ

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

สารบัญ

1



บรรณาธิการแถลง

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

3



เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 19

นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ฉันทชัย สุระ

6



ความลับของเม็ดเลือดแดง ตอนที่ 3

รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

9



คุยกับ..หมออรุณี

ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ

12



การรักษาธาลัสซีเมียยุคใหม่

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

16



สารจากเพื่อนสมาชิก: คำถามคำตอบ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

20



สารจากเพื่อนสมาชิก เรื่องเล่า...จากเพื่อนถึงเพื่อน

22



Life in Abu Dhabi

24



จุลสารชมรม โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



ไขมันในเลือด

พ.จ.จรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รศ. นพ.ธัญชัย สุระ

สวัสดิ์ครับ พบกันอีกเช่นเคยในจุลสารธาลัสซีเมียของเราครับ เมื่อฉบับที่แล้วเราพูดถึงเรื่องของน้ำตาลในเลือดฉบับนี้เรายังคงวนเวียนอยู่กับเรื่องของหวานๆ มันๆ อยู่ครับโดยจะขอเล่าเรื่องไขมันในเลือดนะครับ

ถ้านึกย้อนกลับไปเมื่อไม่กี่ปีก่อน สมัยที่เราเรียนอยู่ชั้นประถม (มันเพิ่งจะผ่านมาไม่กี่ปีเอง จริงไหมครับ) คุณครูก็จะบอกว่าอาหารของเราแบ่งเป็น 5 หมู่ หนึ่งในนั้นคือพวกไขมัน ซึ่งให้พลังงาน และช่วยให้ร่างกายอบอุ่น (ไม่นะ มันอาจจะไม่ได้เป็นเรื่องเดียวกันนะ ให้พลังงานก็เรื่องหนึ่ง ให้ความอบอุ่นก็อีกเรื่องหนึ่ง ไม่ได้แปลว่าให้พลังงานแล้วเลยทำให้ร่างกายอบอุ่นนะครับ ถึงแม้ว่าของที่ให้พลังงานสูงจะทำให้ร่างกายอบอุ่นด้วยก็ตาม เตียวเล่าเรื่องนี้ต่อ)

ความจริงแล้วสิ่งที่คุณครูและหนังสือเรียนไม่ได้บอก (เข้าใจว่าคงจะเป็นเพราะคิดว่ามันอาจจะเยาะเกินไปสักหน่อย) ก็คือนอกจากประโยชน์สองอย่างที่ว่ามาแล้ว ร่างกายของเรายังสามารถใช้ประโยชน์จากไขมันในแบบอื่นๆ ได้อีก เช่น เป็นส่วนประกอบที่สำคัญของเซลล์ (ความจริงแล้วผมยังไม่เคยเห็นว่ามีส่วนประกอบของเซลล์ส่วนไหนที่ไม่สำคัญ แต่เวลาพูดว่า “เป็นส่วนประกอบที่สำคัญ” แล้ว มันทำให้รู้สึกที่สำคัญครับ) เป็นสารตั้งต้นของฮอร์โมนและสารอื่นๆ ที่มีความจำเป็นต่อร่างกายหลายชนิด ช่วยในการดูดซึมวิตามินในกลุ่มที่ละลายในไขมัน (ซึ่งจะไม่ยอมละลายในน้ำ--ความจริงแล้ววิตามินบางตัวก็เป็นไขมันด้วยเหมือนกัน) ช่วยในการย่อยไขมัน (อันนี้ฟังดูค่อนข้างจะเป็นบูกันทางนิดหน่อย คือประโยชน์อย่างหนึ่งของไขมันคือมันช่วยในการย่อยไขมันไงละ แต่ไขมันในกรณีนี้เป็นคนละชนิดกันนะครับ) และนอกจากนี้ยังช่วยเป็นวัสดุกันกระแทกอีกด้วย

สารกลุ่มไขมัน

ก่อนจะพูดถึงเรื่องหน้าที่ของไขมันต่อ ขออนุญาตเล่าถึงเรื่องชนิดของไขมันก่อนนะครับ เนื่องจากว่าสองเรื่องนี้เกี่ยวกันอยู่

คือสารในกลุ่มที่เราเรียกรวมๆ กันว่าไขมันนี้มีลักษณะร่วมกันคือ มีขนาดโมเลกุลค่อนข้างเล็ก (เมื่อเทียบกับพวกโปรตีนหรือคาร์โบไฮเดรต ซึ่งมักจะต่อกันเป็นสายยาว) และไม่ค่อยจะละลายน้ำ (อย่างที่โบราณเปรียบว่าอย่างกับน้ำกับน้ำมันไงละ) ซึ่งไขมันที่พบในมนุษย์ความจริงแล้วมันมีหลายชนิดมากครับ (ถ้ารวมที่พบในพืชด้วยยังมีเยอะเข้าไปใหญ่) กลุ่มใหญ่ๆ ที่เราอาจจะเคยได้ยินชื่อของมันอยู่ก็เช่น

กรดไขมัน (fatty acid)

เป็นรูปแบบพื้นฐานที่สุดของไขมัน มันเป็นกรดอินทรีย์ที่มีหางเป็นคาร์บอนมาต่อกันเป็นสายยาว (เราเรียกด้านที่เป็นกรดว่าเป็นหัว และด้านที่เป็นคาร์บอนว่าเป็นหาง อันนี้เป็นข้อตกลงเพื่อความสะดวกในการเรียกเฉยๆ ครับ) ถ้าคาร์บอนทั้งหมดในหางของมันต่อกันด้วยพันธะเดี่ยวทั้งหมดก็จะเรียกว่ามันเป็นกรดไขมันอิ่มตัว (saturated fatty acid) แต่ถ้ามีอย่างน้อยหนึ่งคู่ที่ต่อกันด้วยพันธะคู่ ก็จะเรียกว่ามันเป็นกรดไขมันไม่อิ่มตัว (unsaturated fatty acid) กรดไขมันที่ได้จากพืชจะมีแนวโน้มที่จะเป็นกรดไขมันไม่อิ่มตัวมากกว่าของสัตว์ แต่อันนี้ก็ไม่ได้เป็นกฎตายตัวครับ เช่น น้ำมันมะพร้าวและน้ำมันปาล์ม มีกรดไขมันอิ่มตัวในปริมาณสูงกว่าไขมันจากสัตว์มาก

โดยปกติแล้ว นอกจากกรดไขมันที่ได้จากอาหารแล้ว ร่างกายยังสามารถสร้างกรดไขมันขึ้นมาใช้เองจากกระบวนการย่อยสลายกลูโคสได้อีกด้วย แต่มีข้อยกเว้นอยู่บ้างสำหรับในกรณีที่ต้องการกรดไขมันไม่อิ่มตัวที่มีพันธะคู่อยู่ห่างออกไปจากด้านหัวมากๆ ซึ่งร่างกายจะไม่สามารถสร้างขึ้นมาเองได้ ต้องได้รับมาจากอาหารเท่านั้น เราเรียกรกรดไขมันพวกนี้ว่าเป็นกรดไขมันจำเป็น (essential fatty acid) ซึ่งในมนุษย์มีอยู่ 2 กลุ่ม ได้แก่ โอเมกา-3 (ω -3 fatty acid) ซึ่งพบมากในไขมันจากปลา โดยเฉพาะปลาทะเล และโอเมกา-6 (ω -6 fatty acid) ซึ่งพบได้มากในน้ำมันจากพืชตัวอักษร “โอเมกา” (omega: ω) นี้ เป็นอักษรตัวสุดท้ายในภาษากรีก (เขียนแบบนี้เป็นตัวพิมพ์เล็ก ถ้าเป็นตัวพิมพ์ใหญ่มันจะเหมือนกับสัญลักษณ์ของนาฬิกาข้อมือหนึ่ง: Ω) ในกรณีนี้เราใช้มันแทนคาร์บอนตัวสุดท้ายในหางของกรดไขมัน ส่วนตัวเลขที่ตามมา บอกว่าพันธะคู่ตัวสุดท้าย (นับจากด้านหัว ถ้านับจากด้านหางมันก็ต้องเป็นพันธะคู่ตัวแรกนะสิ) อยู่ห่างจากคาร์บอนตัวสุดท้ายออกมาเท่าไร เช่น กรดไขมันในกลุ่มโอเมกา-3 ก็จะมีพันธะคู่ตัวสุดท้ายอยู่ระหว่างคาร์บอนตัวที่ 3 กับ 4 จากหางหางของมัน เป็นต้น

กรดไขมันส่วนใหญ่จะถูกใช้เป็นแหล่งสะสมพลังงานส่วนเกินเอาไว้ใช้ในยามขาดแคลน (โดยจะเก็บไว้ในรูปของไตรกลีเซอ-

ไรด์ซึ่งเดียวจะพูดถึงต่อไป) แต่สำหรับพวกกรดไขมันจำเป็นนี้ จะถูกเอามาใช้สร้างสารกลุ่มหนึ่งที่เรียกว่า ไอโคซานอยด์ (eicosanoid จากคำกรีก eikosi = 20 และปัจจัย -oid ซึ่งมาจากคำกรีก eidos = “อยู่ในรูปของ” ที่ได้ชื่ออย่างนี้เนื่องจากมันเป็นถูกแปรรูปมาจากกรดไขมันที่มีคาร์บอน 20 ตัวนั่นเอง) ซึ่งมีบทบาทในการควบคุมการทำงานในหลายระบบในร่างกาย

▲ ไตรกลีเซอไรด์ (triglyceride)

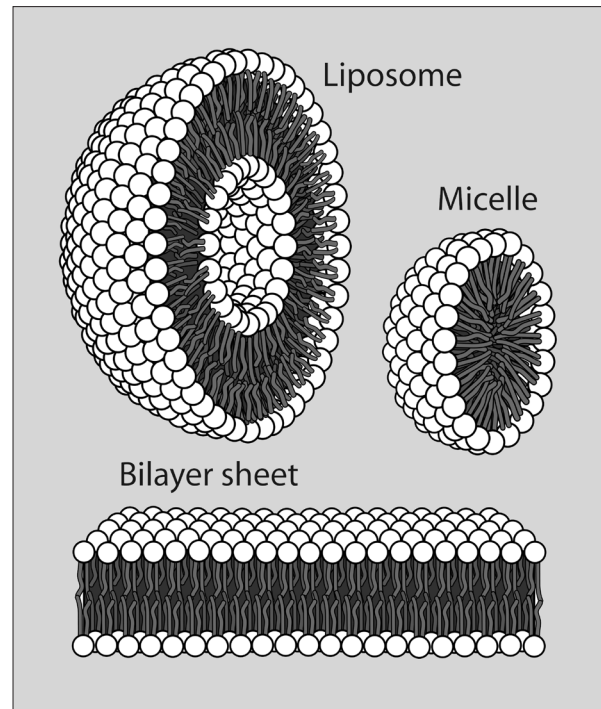
เป็นไขมันที่เราอาจจะเคยได้ยินชื่ออยู่บ่อยๆ (คู่กันกับคอเลสเตอรอล) โดยเฉพาะเวลาตรวจสุขภาพ สารในกลุ่มนี้แต่ละโมเลกุลจะเกิดจาก กลีเซอรอล (glycerol เป็นสารในกลุ่มแอลกอฮอล์ตัวหนึ่ง) มาเชื่อมต่อกับกรดไขมัน 3 ตัว (มันจึงได้ชื่อว่าไตรกลีเซอไรด์ ไตร (tri-) คำนี้มีที่มาจากทั้งภาษากรีกและละติน (tria “ตริยา” = 3) ซึ่งมีที่มาจากต้นศัพท์เดียวกันกับคำว่า “ตริ” และ “ตริย” ในภาษาสันสกฤต มันจึงเป็นคำเดียวกับ “ไตร” ในภาษาไทยด้วย) เวลาที่ร่างกายมีพลังงานเหลือใช้ ก็จะเอามาสร้างเป็นกรดไขมัน ซึ่งในที่สุดก็จะเอามาจับกันเป็นไตรกลีเซอไรด์เก็บเอาไว้ตามเนื้อเยื่อสะสมไขมันเพื่อไว้ใช้ยามขาดแคลน (ไม่ว่าจะขาดจริงๆ หรือจะพยายามไดเอ็ตลดพุงก็ตาม) ไขมันที่สะสมไว้นี้ นอกจากจะเป็นแหล่งพลังงานสำรองแล้ว ยังช่วยทำหน้าที่เป็นฉนวนกันไม่ให้ความร้อนรั่วไหลออกจากร่างกายอีกด้วย นอกจากนี้ร่างกายของเรายังเอาเนื้อเยื่อไขมันมาใช้ลดแรงกระแทกในบางจุดด้วย เช่น ที่สันเท้า กัน รวมถึงบริเวณเยื่อหุ้มอวัยวะในช่องท้องด้วย

กลุ่มไขมันที่ทำหน้าที่เป็นเยื่อหุ้ม

ไขมันในกลุ่ม นี้ร่างกายไม่ได้เอามาใช้สร้างพลังงานโดยตรง แต่อาศัยคุณสมบัติในการที่โมเลกุลของมันจะละลายน้ำได้บางส่วนมาใช้กันส่วนต่างๆ ในเซลล์ออกจากกัน

ที่ทำอย่างนั้นได้ก็เป็นเพราะว่าคุณสมบัติทางเคมีของของที่จะละลายน้ำได้อย่างหนึ่งคือโมเลกุลของมันจะต้องมีขั้ว (คือมีส่วนที่มีลักษณะที่จะมีประจุไฟฟ้าอยู่) เพื่อให้มันสามารถยึดอยู่กับโมเลกุลของน้ำ (ซึ่งก็มีขั้วเหมือนกัน) ได้ด้วยแรงทางไฟฟ้าที่ในโมเลกุลบางแบบจะมีทั้งส่วนที่มีขั้วกับส่วนที่ไม่มีขั้ว ซึ่งทำให้มันอาจจะละลายน้ำได้บ้าง (ขึ้นอยู่กับว่าด้านที่มีขั้วจะละลายน้ำได้ดีแค่ไหน และด้านที่ไม่มีขั้วใหญ่แค่ไหน) ไขมันส่วนใหญ่ก็จะมีลักษณะแบบนี้ คือมีด้านหัวที่มีขั้ว กับด้านหางที่เป็นสายคาร์บอนยาวๆ ซึ่งไม่มีขั้ว เวลาที่มันละลายอยู่ในน้ำ (ถ้ามันละลายได้) มันจึงจะพยายามหันด้านหัวเข้าไปหาน้ำ (ความจริงแล้วมันไม่ได้พยายามเอง แต่มันมีแรงดึงดูดจากประจุไฟฟ้าอยู่) และหันด้านหางเข้ามารวมกัน ที่นี้ ถ้าเรามีชั้นของไขมันแบบนี้อยู่สองชั้นละลายอยู่ในน้ำ โมเลกุลของไขมันในแต่ละชั้นก็จะหันเอาหางมารวมกัน เกิดเป็นชั้นของไขมันซึ่งจะกันไม่ให้สารที่มีขั้วผ่านจากด้านหนึ่งไปยังอีกด้านหนึ่งได้ (ชั้นของไขมันในลักษณะนี้ ความจริงก็พอเพียงพอหน้าที่การทำงานแล้ว แต่ในธรรมชาติ ในเยื่อหุ้มเซลล์จะ

มีสารพวกน้ำตาลและคาร์โบไฮเดรตอยู่ด้วย เพื่อเพิ่มความแข็งแรงและช่วยในการทำงานของเซลล์) ไขมันในกลุ่มที่ทำหน้าที่เป็นเยื่อหุ้มนี้มีอยู่ 4 กลุ่มหลักๆ (จะชื่ออะไรบ้างก็ช่างมันดีกว่าเนอะ) ซึ่งมีลักษณะร่วมกันคือมีส่วนหัวที่ละลายน้ำได้ดี (ซึ่งทำให้มันต่างไปจากไตรกลีเซอไรด์ ที่ส่วนหัวจะละลายน้ำได้ไม่ดี) เชื่อมต่ออยู่กับส่วนหางที่เกิดจากกรดไขมัน ซึ่งไม่ละลายน้ำ ส่วนหางของไขมันในกลุ่มนี้มักจะมีแค่สองสาย ซึ่งทำให้ความกว้างของหัวกับหางใกล้เคียงกันพอดี ความแตกต่างระหว่างกลุ่มของมันเกิดจากส่วนหัวที่ต่างกัน



ภาพที่ 1 แบบจำลองของไขมันที่ละลายอยู่ในน้ำ จะเห็นว่ามันหันเอาด้านหัวที่ละลายน้ำได้ (แสดงเป็นลูกกลมๆ) ออกมาหาหน้า แล้วเอาหางซึ่งไม่ละลายน้ำมารวมกันไว้ ที่มา: Wikimedia commons

ไขมันในกลุ่มที่ทำหน้าที่เป็นเยื่อหุ้มนี้มีอยู่ 4 กลุ่มหลักๆ (จะชื่ออะไรบ้างก็ช่างมันดีกว่าเนอะ) ซึ่งมีลักษณะร่วมกันคือมีส่วนหัวที่ละลายน้ำได้ดี (ซึ่งทำให้มันต่างไปจากไตรกลีเซอไรด์ ที่ส่วนหัวจะละลายน้ำได้ไม่ดี) เชื่อมต่ออยู่กับส่วนหางที่เกิดจากกรดไขมัน ซึ่งไม่ละลายน้ำ ส่วนหางของไขมันในกลุ่มนี้มักจะมีแค่สองสาย ซึ่งทำให้ความกว้างของหัวกับหางใกล้เคียงกันพอดี ความแตกต่างระหว่างกลุ่มของมันเกิดจากส่วนหัวที่ต่างกัน

▲ สเตอรอล (sterol)

ไขมันตัวที่ “ดัง” มากๆ ในกลุ่มนี้ก็คือ คอเลสเตอรอล (cholesterol จากคำกรีก khole = น้ำดี และ steros = แข็ง ที่ได้ชื่ออย่างนี้ก็เนื่องจากมันถูกค้นพบครั้งแรกในรูปของแข็งสีขาวในน้ำในถุงน้ำดี คำว่า “สเตอรอล” ที่เป็นชื่อของสารในกลุ่มนี้ก็ก๊อกลงมาจากคอเลสเตอรอลอีกที) ไขมันในกลุ่มนี้มีโครงสร้างโมเลกุล

ที่ต่างไปจากกลุ่มอื่นๆ โดยมีโครงสร้างเป็นวงแหวนของคาร์บอนสี่วงมาต่อกันทำให้โมเลกุลของมันเป็นค่อนข้าง “แข็ง” กว่าไขมันชนิดอื่นๆ (โครงสร้างของสเตอรอลนี้ความจริงแล้วเกิดจากโครงสร้างย่อยๆ ที่เรียกว่าไอโซพรีน (isoprene ซึ่งก็เป็นหน่วยย่อยของยางพาราด้วย) มาต่อกัน เราจึงจัดว่ามันเป็นสารกลุ่มหนึ่งในกลุ่มไอโซพรีนอยด์ (isoprenoid) ด้วย)

สารในกลุ่มสเตอรอลนี้ เป็นส่วนประกอบสำคัญของเยื่อหุ้มเซลล์ และยังเป็นสารตั้งต้นของฮอร์โมนหลายชนิด (ซึ่งเราเรียกฮอร์โมนกลุ่มนี้ว่า “สเตอรอยด์” (steroids) ตามชื่อสเตอรอลนั่นเอง)

▲ ไขมันในเลือด

เอาละ พูดถึงชนิดของไขมันไปแล้ว คราวนี้มาเข้าเรื่องของเรานะ (ถ้าคุณผู้อ่านยังจำได้บทความชุดนี้ชื่อว่า “เล่าเรื่องเลือด” ไม่ใช่ “เล่าเรื่องไขมันและอื่นๆ” ครับ ถึงบางครั้งผมจะเผลอเผลอไปบ้างก็ตาม สิทธิการเล่านอกเรื่องเป็นสิทธิพิเศษ (แปลมาจากคำว่า prerogative) ของผู้เขียนบทความครับ!)

เข้าเรื่องจริง ๆ แล้ว คือในเลือดเองก็มีไขมันนะครับ อันนี้ก็เนื่องจากว่ามันต้องเป็นเส้นทางลำเลียงไขมันที่ได้รับมาจากอาหารผ่านไปยังเนื้อเยื่อ (เช่นฟองเป็นต้น) หรือลำเลียงไขมัน (คอเลสเตอรอล) ส่วนเกินไปกำจัดทิ้งที่ตับ ทั้งนี้ เนื่องจากว่าปกติแล้วไขมันมันไม่ค่อยจะยอมละลายน้ำ ถ้าขึ้นปล่อยไขมันเปลือยๆ ออกมาเพ่นพ่านในกระแสเลือด มันก็จะจับกันเองแล้วทำท่อตันแหงๆ (พูดถึงเรื่องนี้แล้วก็นึกถึงข่าวเมื่อปีที่แล้ว ชาวบ้านแถวเมืองคิงส์ตันซึ่งอยู่แถวซานฟรานซิสโกตอนรู้สึกว่ามีน้ำท่วมคันๆ แปลกๆ พอช่างจากบริษัทประปามาดูลงไปดูก็เจอ “ภูเขาลูกหนึ่ง” (รายงานข่าวใช้คำว่า “fatberg” ซึ่งล้อตามคำว่า “iceberg” (ภูเขาน้ำแข็ง) แต่ความจริงแล้วค้นศัพท์คำว่า berg ในตระกูลภาษาเยอรมันก็แปลว่าภูเขาอยู่แล้ว) ใหญ่เท่ารถบัส น้ำหนักประมาณ 15 ตัน ขวางอยู่เกือบเต็มท่อ เจ้าก้อนไขมันนี้เกิดจากน้ำมันที่เหลือจากการทำอาหารที่ชาวบ้านเททิ้งลงไปใต้น้ำที่ท่อระบายน้ำมาเรื่อยๆ ประกอบกับอากาศที่อ็อกซิเจนค่อนข้างเย็นทำให้น้ำมันพวกนี้จับตัวเป็นก้อนได้ง่ายขึ้นด้วย ต้องใช้เวลาร่วมๆ 3 อาทิตย์กว่าจะกำจัดก้อนไขมันนี้ออกไปได้) การลำเลียงไขมันในกระแสเลือดของเราจึงต้องทำด้วยวิธีที่ค่อนข้างจะพิเศษครับ โดยมันจะถูกหุ้มด้วยโปรตีนเฉพาะและไขมันกลุ่มที่ทำหน้าที่เป็นเยื่อหุ้มซึ่งสามารถละลายน้ำได้ดีกว่า เกิดเป็นโครงสร้างที่เราเรียกว่า ไลโปโปรตีน (lipoprotein จาก lipid = ไขมัน กับ protein) ซึ่งสามารถละลายน้ำได้

สารพวกไลโปโปรตีนนี้ แบ่งออกเป็น 5 กลุ่มตามความหนาแน่นของมัน แต่ที่เรามักจะได้ยินบ่อยๆ เวลาไปตรวจสุขภาพมีอยู่สองตัว คือ **แอลดีแอล (LDL: low-density lipoprotein** หรือไลโปโปรตีนชนิดที่มีความหนาแน่นต่ำ) กับ **เอชดีแอล (HDL: high-density lipoprotein** หรือไลโปโปรตีนชนิดที่มีความหนาแน่นสูง)

ความจริงแล้ว ความหนาแน่นของไลโปโปรตีนนี้ บอกอะไรเราบางอย่างเหมือนกันครับ เนื่องจากว่าโมเลกุลของไขมันมันเบากว่าโมเลกุลของโปรตีน ไลโปโปรตีนที่มีสัดส่วนของไขมันต่อโปรตีนสูงกว่า (แปลง่าย ๆ ว่ามีไขมันอยู่มากกว่า) ก็จะมี ความหนาแน่นต่ำกว่า หรือก็คือแอลดีแอลมีไขมันอยู่มากกว่า เอชดีแอลนั่นเอง นอกจากนี้ แอลดีแอลยังเป็นไลโปโปรตีนที่มีสัดส่วนคอเลสเตอรอลอยู่สูงที่สุดในบรรดาไลโปโปรตีนทั้งหมดด้วย มันจึงมีบทบาทสำคัญในการลำเลียงคอเลสเตอรอลที่ถูกสร้างขึ้นจากตับไปยังเนื้อเยื่ออื่นๆ ในร่างกาย ในทำนองกลับกัน เอชดีแอลเป็นตัวที่มีบทบาทสำคัญในการลำเลียงคอเลสเตอรอล ส่วนเกินไปกำจัดทิ้งที่ตับ

ด้วยเหตุที่ เอชดีแอล และ แอลดีแอล มีหน้าที่ในทางตรงข้ามกันแบบนี้ มันจึงส่งผลกระทบในทางตรงข้ามกันในร่างกายด้วย โดยเราพบว่าเอชดีแอลที่ต่ำ และแอลดีแอลที่สูงทำให้หลอดเลือดมีแนวโน้มจะแข็งตัวมากขึ้น (กลไกการเกิดว่าทำไมมันถึงแข็งหรือหายแข็งค่อนข้างซับซ้อนในการอธิบาย และดูเหมือนเราอาจจะยังไม่เข้าใจมันลึกๆ ขออนุญาตข้ามก็แล้วกันนะครับ) และอัตราการเกิดโรคหัวใจและหลอดเลือดก็จะเพิ่มขึ้นเมื่อแอลดีแอลสูงขึ้นหรือเอชดีแอลลดลงบางคนจึงอาจเรียกง่ายๆ ว่า **แอลดีแอลเป็น “ไขมันตัวร้าย” และ เอชดีแอลเป็น “ไขมันตัวดี”** ก็ได้ครับ

เวลาที่มีปัญหาไขมันในเลือดสูง คุณหมอก็มักจะ แนะนำให้พยายามลดแอลดีแอลลงและเพิ่มเอชดีแอลให้มากขึ้น (โอเค ไม่ได้พูดแบบนี้ตรงๆ หรอก ขึ้นหมอบอกไปแบบนี้คงจะไม่มีใครเข้าใจ แต่คำแนะนำมันจะมีผลไปในทำนองนั้น) ซึ่งนอกจากการใส่ใจแล้ว การปรับเปลี่ยนชีวิตประจำวันบางอย่างก็สามารถช่วยได้เหมือนกันเช่นลดปริมาณไขมันในอาหารลงทานผักผลไม้มากขึ้น ปรับชนิดของไขมันที่รับประทานให้มีการดไขมันไม่อิ่มตัวมากขึ้น(ซึ่งก็จะลงเอยด้วยการที่มันมาจากพืชอีกอยู่ดี) ออกกำลังกาย ลดน้ำหนัก และลดการบริโภคแอลกอฮอล์ลงเป็นต้นครับ

เล่าเรื่องมัน ๆ กันมาพอสมควรแล้ว ขอบใจเท่านี้ก่อนนะครับ พบกันใหม่ฉบับหน้า สวัสดีครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Ebbert JO, Jensen MD (2013) Fat depots, free fatty acids, and dyslipidemia. *Nutrients*, 5: 498-508.
2. Lüscher TF, Landmesser U, von Eckardstein A, Fogelman AM (2014) High-density lipoprotein: vascular protective effects, dysfunction, and potential as therapeutic target. *Circ Res*, 114: 171-182.
3. Online etymology dictionary. <http://www.etymonline.com/>
4. Mathews CK, van Holde KE, Ahern KG (2000) *Biochemistry*, 3rd ed. San Francisco: Addison-Wesley.
5. Tonkin A, Byrnes A (2014) Treatment of dyslipidemia. *F1000Prime Rep*, 6: 17 (doi: 10.12703/P6-17)

ความลับของ
เม็ดเลือดแดง
...ตอนที่ 3

ภาวะพร่อง

เอนไซม์ จี-ซิก-พีดี

สศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

ภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี

► เอนไซม์ จี-ซิก-พีดี เป็นเอนไซม์ที่สำคัญของร่างกาย มีทำหน้าที่ช่วยเปลี่ยนกลูตาไธโอน (glutathione) ซึ่งเป็นสารต้านอนุมูลอิสระในเซลล์ให้อยู่ในรูปที่ทำหน้าที่ได้ ดังนั้น เอนไซม์ จี-ซิก-พีดี จึงมีหน้าที่ปกป้องเซลล์ไม่ให้ถูกทำลายจากสารอนุมูลอิสระ

► ภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี จะมีผลกระทบต่อเซลล์เม็ดเลือดแดงมากกว่าเซลล์อื่นๆ เนื่องจากเซลล์เม็ดเลือดแดงสามารถผลิตเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ได้เฉพาะในช่วงที่เป็นเม็ดเลือดแดงตัวอ่อนและยังมีนิวเคลียส เมื่อเป็นเม็ดเลือดแดงที่โตเต็มที่ซึ่งไม่มีนิวเคลียสแล้วจะไม่สามารถสร้างเอนไซม์ออกมาได้ ระดับเอนไซม์จะค่อยๆ ลดลงเมื่อเม็ดเลือดแดงอายุมากขึ้น

► ผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ส่วนใหญ่ไม่มีอาการผิดปกติใดและไม่มีอาการขีด แต่อาจมีอาการตัวเหลืองตาเหลืองในช่วงทารกแรกเกิด หรือมีอาการขีดแบบเฉียบพลันเมื่อสัมผัสกับสารอนุมูลอิสระ เช่น หลังจากรับประทานถั่วปากอ้า หรือยาบางอย่าง เช่น ยารักษา มาเลเรีย เป็นต้น

► ภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ถ่ายทอดทางพันธุกรรมผ่านโครโมโซมเอกซ์แบบด้อย (X-linked recessive) จึงพบในผู้ชายมากกว่าผู้หญิง

► ข้อมูลของประเทศไทยพบว่าผู้ชายไทยในภาคกลางและภาคใต้มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ประมาณร้อยละ 9-11 ส่วนภาคเหนือประมาณร้อยละ 16



สวัสดิ์ค่ะท่านผู้อ่าน วันนี้ หอมจะมาคุยกับท่านผู้อ่านเรื่องภาวะพร่องเอนไซม์จี-ซิก-พีดี (G-6-PD enzyme deficiency) ซึ่งหลายๆ ท่านอาจจะเคยได้ยินชื่อก่อนหน้านี้มาแล้ว และทราบว่าผู้ที่มียาหรือนี้อาจต้องงดเว้นการรับประทานถั่วปากอ้าหรือยาบางอย่าง เพราะอาจจะกระตุ้นให้เกิดเซลล์เม็ดเลือดแดงแตกเกิดอาการซีด ตัวเหลืองตาเหลือง และปัสสาวะมีสีดำนี้อาจเหมือนสีน้ำโคล่าค่ะ วันนี้เรามาคุยกันว่า ภาวะพร่องเอนไซม์จี-ซิก-พีดี แล้วทำไมเม็ดเลือดแดงจึงแตกง่าย เราจะทราบได้อย่างไรว่ามีภาวะนี้ และถ้ามีภาวะนี้แล้วจะป้องกันไม่ให้เม็ดเลือดแดงแตกได้อย่างไรค่ะ

ขอทำความเข้าใจก่อนว่า ในภาวะปกติในร่างกายของสิ่งมีชีวิตนั้นมีปฏิกิริยาหลากหลายชนิดเกิดขึ้นตลอดเวลาซึ่งจะทำให้เซลล์ต่างๆ ทำหน้าที่ได้ตามปกติ และในปฏิกิริยาต่างๆ จะมีการสร้างสารอนุมูลอิสระ หรือที่เรียกว่าสารออกซิแดนท์ (oxidant) ซึ่งเป็นของเสียออกมาด้วย สารอนุมูลอิสระเป็นพิษต่อเซลล์ ร่างกายจึงต้องผลิตสารต้านอนุมูลอิสระ หรือ แอนติ-ออกซิแดนท์ (anti-oxidant) เพื่อปกป้องเซลล์

เอนไซม์เป็นโปรตีนที่มีหน้าที่ช่วยเร่งปฏิกิริยาต่างๆ ในเซลล์ เอนไซม์ จี-ซิก-พีดี หรือย่อมาจาก กลูโคส ซิก ฟอสเฟต ดีไฮโดรจีเนส (glucose-6-phosphate dehydrogenase) เป็นเอนไซม์ที่ทำหน้าที่ในปฏิกิริยาของการสลายน้ำตาลกลูโคสที่

เรียกว่า Pentose phosphate pathway โดยในกระบวนการนี้ จะมีการเปลี่ยนสารต้านอนุมูลอิสระชนิดหนึ่งคือ กลูตาไธโอน (glutathione) ให้อยู่ในรูปที่ทำหน้าที่ได้ ดังนั้น เอนไซม์ จี-ซิก-พิตี จึงมีหน้าที่สำคัญในการปกป้องเซลล์ไม่ให้ถูกทำลายจากสาร อนุมูลอิสระ

ในเซลล์ของร่างกาย ทุกเซลล์จำเป็นต้องใช้ เอนไซม์ จี-ซิก-พิตี ในการปกป้องตนเองจากสารอนุมูลอิสระต่างๆ แต่เซลล์ เม็ดเลือดแดง เป็นเซลล์ที่จะได้รับผลกระทบจากการพร่องเอนไซม์ ได้มากกว่าเซลล์อื่น เนื่องจากเซลล์อื่นๆ ที่มีนิวเคลียสจะสามารถ สร้างเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี ออกมาได้ใหม่ตามที่ต้องการ แต่สำหรับ เซลล์เม็ดเลือดแดงจะสร้างเอนไซม์ออกมาได้เฉพาะช่วงที่เป็น เม็ดเลือดแดงตัวอ่อนยังมีนิวเคลียสอยู่ ช่วงเวลาที่เป็นเม็ดเลือดแดงที่โตเต็มที่และนิวเคลียสหลุดไปแล้วจะไม่สามารถสร้าง เอนไซม์เพิ่มเติมได้

ในภาวะปกติ คนที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตีจะยังมีเอนไซม์อยู่บ้างในระดับต่ำๆ ซึ่งเพียงพอต่อการทำงานของเซลล์ ดังนั้นคนที่มีภาวะพร่องเอนไซม์โดยทั่วไปจึงไม่มีอาการผิดปกติใด ไม่ซีด ไม่มีตับโตหรือม้ามโต แต่เมื่อใดก็ตามที่มีเหตุให้สารอนุมูลอิสระในร่างกายเพิ่มขึ้น เช่น การรับประทานถั่วปากอ้าซึ่งเป็นอาหารที่มีสารอนุมูลอิสระมาก หรือยาบางชนิดเช่น ยารักษามาเลเรีย หรือมีการติดเชื้อ เซลล์เม็ดเลือดแดงจะไม่สามารถผลิตสารต้าน อนุมูลอิสระได้เพียงพอต่อความต้องการ ทำให้สารอนุมูลอิสระ เกิดพิษต่อเซลล์ เซลล์เม็ดเลือดแดงแตก ซึ่งถ้าแตกมากๆ เข้าก็ จะทำให้เกิดอาการซีดอย่างเฉียบพลัน ตัวเหลืองตาเหลืองเนื่อง จากมีสารบิลิรูบิน (bilirubin) เพิ่มขึ้น สารบิลิรูบินนี้มาจากการ สลายของเม็ดเลือดแดง และนอกจากนี้ เมื่อเม็ดเลือดแดงแตก จะมีฮีโมโกลบินที่อยู่ในเม็ดเลือดแดงรั่วออกมา ถ้าออกมาปริมาณ ไม่มากนักร่างกายจะสามารถจัดการได้ แต่ถ้าฮีโมโกลบินออกมา ปริมาณมากๆ จะถูกกรองผ่านที่ไต ทำให้ปัสสาวะมีสีของฮีโมโกล บินปน เป็นสีน้ำตาลเข้มหรือดำเหมือนสีน้ำโคลาค่ะ

นอกจากเกิดเม็ดเลือดแดงแตกเป็นครั้งๆ หลังได้รับประทาน ถั่วปากอ้าหรือยาแล้ว ผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี อาจ แสดงอาการแบบอื่นได้อีกค่ะ คือ ตัวเหลืองในช่วงทารกแรกเกิด ซึ่งโดยทั่วไปทารกแรกเกิดจะมีภาวะตัวเหลืองในช่วงสัปดาห์แรก ของชีวิตได้ตามธรรมชาติ สารเหลืองหรือบิลิรูบินเป็นสารที่เกิด จากการสลายตัวของเม็ดเลือดแดง เมื่อทารกอยู่ในครรภ์บิลิรูบิน จะผ่านตามระบบไหลเวียนเลือดไปที่มารดาและร่างกายของมารดา จะขับสารนี้ออกให้ ส่วนทารกหลังคลอดสารนี้จะถูกส่งไปที่ตับของ ทารกเองเพื่อทำการขับออก ภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี เป็น

หนึ่งในปัจจัยสำคัญที่ทำให้เกิดอาการตัวเหลืองได้มากขึ้น ดังนั้น เมื่อทารกแรกเกิดมีอาการตัวเหลืองตรวจได้ค่าบิลิรูบินสูงเกิน เกณฑ์ที่กำหนด แพทย์จะส่งตรวจเลือดว่ามีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี หรือไม่ และข้อมูลนั้นจะใช้นำมาประกอบการพิจารณา ชนิดของการรักษาโดยการส่องไฟหรือการเปลี่ยนถ่ายเลือด และ กรณีที่ทารกมีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี เพื่อให้ความรู้และ แนะนำการดูแลและปฏิบัติตัวแก่ผู้ปกครอง เพื่อป้องกันไม่ให้เกิด ภาวะเม็ดเลือดแดงแตกต่อไปในอนาคตค่ะ

นอกเหนือจากภาวะเม็ดเลือดแดงแตกแบบเฉียบพลันเป็น ครั้งๆ และภาวะตัวเหลืองในทารกแรกเกิดแล้ว ยังมีผู้ที่มีภาวะ พร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี ที่มีอาการซีดเรื้อรัง ตับและม้ามโต บางรายต้องได้รับเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอ ซึ่งกลุ่มที่มีอาการมาก นี้พบได้ไม่บ่อยเกิดจากการกลายพันธุ์บางชนิดของยีนจี-ซิก-พิตี ทำให้สร้างเอนไซม์ปริมาณน้อยลงและทำหน้าที่ผิดปกติด้วย กลุ่ม นี้ถ้าพบต้องหาว่ามีสาเหตุของเม็ดเลือดแดงแตกอย่างอื่นร่วมด้วย หรือไม่ค่ะ เช่น โรคธาลัสซีเมียหรือความผิดปกติของฮีโมโกลบิน กลุ่มที่มีความผิดปกติของเยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง และความผิด ปกติของเอนไซม์อย่างอื่น ๆ เป็นต้นค่ะ เพราะภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี โดยทั่วไปมักไม่มีอาการหรืออาการไม่รุนแรงมากดังที่ ได้กล่าวไปตอนต้นค่ะ

การวินิจฉัยภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี ทำได้โดยรวบรวม ข้อมูลประวัติการสัมผัสปัจจัยที่เกี่ยวข้องกับการที่เม็ดเลือดแดงแตก ร่วมกับข้อมูลจากการตรวจร่างกายซึ่งมักจะได้ว่ามี อาการซีด หรือเหลืองแบบเฉียบพลัน ในผู้ที่แข็งแรงดีมาก่อน และไม่มี ตับโตหรือม้ามโต ตรวจสเมียร์เลือดในช่วงที่เม็ดเลือดแดงแตก จะพบเม็ดเลือดแดงลักษณะผิดปกติที่เรียกว่า bite cell หรือ blister cell ส่วนการวินิจฉัยที่แน่นอน ใช้การตรวจเลือดเพื่อวัดระดับ เอนไซม์ค่ะซึ่งมีข้อควรระวังในการแปลผลอยู่ว่าถ้าเจาะตรวจขณะ ที่กำลังมีภาวะเม็ดเลือดแดงแตกแบบเฉียบพลัน แม้ความจริงแล้ว จะมีภาวะพร่องเอนไซม์อยู่ แต่ตรวจแล้วระดับเอนไซม์อาจจะไม่ ต่ำทำให้วินิจฉัยไม่ได้ ซึ่งสามารถอธิบายได้จากที่ว่า เมื่อเม็ดเลือดแดงแตก ร่างกายจะสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ๆ ออกมา ซึ่งเม็ดเลือดแดงใหม่จะมีระดับเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี ที่สูงหน่อย จึงทำให้ค่า ที่วัดออกมาไม่ต่ำค่ะ ถ้าเป็นกรณีแบบนี้ แพทย์มักจะนัดตรวจ เลือดใหม่ เมื่อผู้ป่วยสบายดีแล้ว เพื่อให้ได้การวินิจฉัยที่ถูกต้องค่ะ

การรักษา สำหรับผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี ที่ไม่มีอาการ ไม่จำเป็นต้องรักษา และไม่จำเป็นต้องให้ยาใดค่ะ ภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พิตี พบได้ค่อนข้างบ่อยในประชากร แถบเอเชียตะวันออกเฉียงใต้และประเทศไทยบ้านเรา สำหรับข้อ

มูลของประเทศไทย พบว่าผู้ชายไทยในภาคกลางและภาคใต้มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ประมาณร้อยละ 9-11 ส่วนภาคเหนือประมาณร้อยละ 16 ถ้าตรวจพบภาวะนี้แล้ว หมอแนะนำว่าไม่ต้องกังวลมากค่ะ เนื่องจากเป็นภาวะที่พบได้บ่อย และโรคโดยทั่วไปไม่รุนแรง เพียงแต่เมื่อทราบแล้ว ต้องปฏิบัติตัวให้ถูกต้องดูแลตนเอง คอยสังเกตอาการผิดปกติ เช่น ชิด อ่อนเพลีย ตัวเหลืองตาเหลือง และปัสสาวะสีโคล่า ควรมียาประจำตัวผู้ป่วยภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ติดตัวไว้ ซึ่งจะมีรายการของยาที่ควรหลีกเลี่ยงค่ะ ในชีวิตประจำวันห้ามรับประทานถั่วปากอ้า และห้ามใช้ลูกเหม็น (naphthalene) ค่ะ ส่วนในผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงแตกเฉียบพลัน จะพิจารณาการรักษาด้วยการให้สารน้ำทางหลอดเลือดดำเพื่อไล่ให้ฮีโมโกลบินที่อยู่ในปัสสาวะผ่านออกจากไตไปโดยเร็ว ป้องกันไม่ให้เกิดไตวาย และพิจารณาให้เลือดแดงในกรณีที่ผู้ป่วยชืดมากค่ะ ผู้ป่วยกลุ่มนี้เมื่อหยุดปัจจัยที่กระตุ้นให้เม็ดเลือดแดงแตกและให้การรักษาระดับประคอง ร่างกายจะค่อยๆ สร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ขึ้นมาทดแทน และอาการชืดจะค่อยๆ ดีขึ้นและหายกลับมาเป็นปกติค่ะ

ต่อไปว่าด้วยเรื่องการถ่ายทอดทางพันธุกรรมค่ะภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ถ่ายทอดทางพันธุกรรมผ่านโครโมโซมเอกซ์แบบด้อย (X-linked recessive) ในร่างกายคนเรามีโครโมโซมหรือแท่งพันธุกรรมอยู่ 23 คู่ คู่ที่ 1-22 ในชายและหญิงมีลักษณะเหมือนกัน ส่วนคู่ที่ 23 ถ้าเป็นชายจะเป็นโครโมโซมเอกซ์และวายคู่กัน (XY) ส่วนหญิงจะเป็นโครโมโซมเอกซ์ทั้งสองคู่ (XX) ยีนที่ควบคุมการสร้างเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี อยู่บนโครโมโซมเอกซ์ ดังนั้น ถ้าผู้ชายมียีน จี-ซิก-พีดี ผิดปกติเพียงยีนเดียวก็จะทำให้มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี โดยอัตโนมัติเพราะมีโครโมโซม

เอกซ์เพียงหนึ่งเดียว ส่วนในผู้หญิงต้องมียีน จี-ซิก-พีดี ผิดปกติทั้งสองยีนจึงจะเกิดภาวะพร่องเอนไซม์ค่ะ ด้วยการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบนี้ ผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ส่วนใหญ่จึงเป็นผู้ชาย นานๆ ทีจะพบผู้หญิงสักทีค่ะ

ผู้หญิงที่มียีน จี-ซิก-พีดี ผิดปกติเพียงยีนเดียว ส่วนอีกยีนปกติ จัดว่าเป็นพาหะของภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ซึ่งเกือบทั้งหมดก็ไม่มีอาการใด นานๆ ครั้งจะพบว่าหญิงที่เป็นพาหะมีระดับเอนไซม์ที่ต่ำเกือบๆ เท่าหรือเท่ากับในผู้ชายที่มีภาวะพร่องเอนไซม์และมีอาการเม็ดเลือดแดงแตกได้ ซึ่งสามารถอธิบายโดยกลไกที่เรียกว่า Random X inactivation หรือ Lyonization (ค้นพบโดย Professor Mary Lyon จึงตั้งชื่อตามผู้ค้นพบค่ะ) ซึ่งหมอจะไม่กล่าวรายละเอียดในที่นี้ จะเล่าถึงความสำคัญของการที่ผู้หญิงเป็นพาหะค่ะว่าสามารถส่งต่อยีนไปให้บุตรหลานได้ โดยถ้าผู้หญิงที่เป็นพาหะแต่งงานกับผู้ชายที่ปกติ ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง ลูกชายจะมีโอกาสมีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ครึ่งหนึ่ง และปกติอีกครึ่งหนึ่ง ส่วนลูกสาวจะมีโอกาสเป็นพาหะของภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ครึ่งหนึ่ง และปกติอีกครึ่งหนึ่งค่ะ และอีกทางหนึ่ง ถ้าฝ่ายชายมีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี แต่งงานกับผู้หญิงที่ปกติ ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง ลูกชายจะปกติไม่มีภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ทั้งหมด ส่วนลูกสาวจะมีโอกาสเป็นพาหะของภาวะพร่องเอนไซม์ จี-ซิก-พีดี ครึ่งหนึ่ง และปกติอีกครึ่งหนึ่งค่ะ

วันนี้คุยกันจบแล้ว หมอขอลาไปก่อนพบกันอีกทีฉบับหน้านะคะ ขอสวัสดิ์ปีใหมไทยแด่ท่านผู้อ่าน ขอให้ชื่นอกชื่นใจวันสงกรานต์แด่ทุกท่านค่ะ

คุยกับ... หมออรุณ

ยาขับธาตุเหล็ก

ศ. พญ. อรุณ เจตศรีสุภาพ

- ยาขับธาตุเหล็กเป็นยาสำคัญในการรักษาโรคธาลัสซีเมีย ท่านผู้อ่านคงได้ยินเรื่องยาขับธาตุเหล็กมาพอสมควร อย่างไรก็ตามผู้เขียนอยากให้ผู้อ่านได้อ่านเรื่องยาขับธาตุเหล็กอีกครั้งเพื่อนำไปเห็นถึงความสำคัญของยาขับธาตุเหล็กซึ่งเป็นการรักษาสำคัญอย่างยิ่งในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีธาตุเหล็กเกิน และในปัจจุบันมีการเปลี่ยนแปลงหลักเกณฑ์ในการเริ่มให้การรักษาภาวะเหล็กเกินด้วย

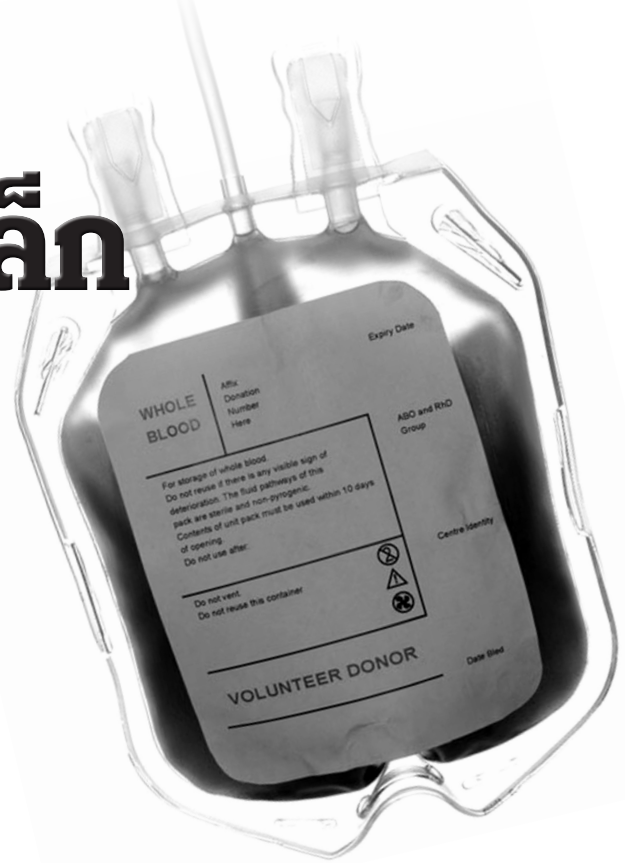
- ธาตุเหล็กเป็นธาตุที่สำคัญต่อสิ่งมีชีวิต เนื่องจากเป็นส่วนประกอบสำคัญของฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่ในการนำออกซิเจนไปเลี้ยงเนื้อเยื่อต่างๆ ของร่างกาย นอกจากนี้ยังเป็นส่วนประกอบของสารสีแดงในกล้ามเนื้อ อีกทั้งเป็นส่วนประกอบในเอนไซม์สำคัญหลายอย่าง

- ธาตุเหล็กในร่างกายต้องอยู่ในภาวะที่พอดีไม่มากไม่น้อยเกินไป

- ถ้าธาตุเหล็กน้อยเกินไปจะเกิดปัญหาตามมาคือภาวะขาดธาตุเหล็กและลงท้ายด้วยภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก ในภาวะขาดธาตุเหล็กจะไม่ได้มีปัญหาแต่เพียงระบบโรคเลือดเท่านั้น ยังมีปัญหาในระบบอื่นๆ ด้วย ที่สำคัญในระบบสมองและประสาทเด็กที่ขาดธาตุเหล็กจะเชื่อมโยงมีปัญหาในการจำ การรับรู้ สมรรถนะในการเรียนจะลดลง ความสำเร็จในการเรียนลดลง การเปลี่ยนแปลงในระบบสมองและประสาทจะเกิดก่อนที่จะพบว่าเกิดปัญหาโลหิตจางเสียอีก

- ในทางตรงข้ามหากธาตุเหล็กมากเกินไป ไข้หวัดเด็กจะฉลดต่ำกว่าปกติ หรือไม่มีปัญหาเรื่องโลหิตจาง

- ในผู้ป่วยที่มีธาตุเหล็กเกิน ธาตุเหล็กส่วนที่เกินจะไปทำให้เกิดปัญหาอย่างมากต่อร่างกาย ธาตุเหล็กมากเกินไปที่ใช้ในระบบปกติจะไปสะสมอยู่ในอวัยวะต่างๆ ได้แก่ ตับ หัวใจ ต่อมไทรอยด์ ซึ่งอวัยวะต่างๆ จะควบคุมการทำงานของร่างกายให้ปกติ



เมื่ออวัยวะเหล่านี้เสียหายที่ไปจึงเกิดผลเสียต่อร่างกายตามมา ธาตุเหล็กที่มากเกินไปจะทำให้เกิดปฏิกิริยาจนได้สารที่มีโทษต่อร่างกาย ที่เรียกว่า ไฮดรอกซิลแรดิคัล (Hydroxyl radical) ไปทำให้เนื้อเยื่อต่างๆ ของร่างกายถูกทำลาย

- โชคที่แพทย์และนักวิทยาศาสตร์ได้พยายามค้นพบยาที่ช่วยขับธาตุเหล็กออกจากร่างกาย เพราะร่างกายไม่มีกลไกในการขับธาตุเหล็กออกเอง

- ในแต่ละวันร่างกายจะได้รับธาตุเหล็ก 1-2 มิลลิกรัมจากอาหาร ซึ่งธาตุเหล็กจำนวนนี้จะถูกดูดซึมจากเซลล์ที่ผนังลำไส้ และร่างกายจะมีกระบวนการนำธาตุเหล็กนี้ไปยังส่วนต่างๆ นำไปสร้างสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงซึ่งสร้างที่ไขกระดูก หรือนำไปสร้างสารสีแดงในกล้ามเนื้อ

- ในแต่ละวันธาตุเหล็กจะสูญเสียออกจากร่างกาย 1-2 มิลลิกรัม โดยการหลุดลอกของเซลล์ที่ผิวหนัง หรือเซลล์ผนังลำไส้ หรือการเสียเลือดออกไปในผู้หญิงที่มีประจำเดือน เป็นต้น

- ดังนั้นการได้รับธาตุเหล็กและการสูญเสียธาตุเหล็กในแต่ละวันจะมีปริมาณพอดีกันไม่ทำให้เกิดปัญหาและร่างกายอยู่ในสมดุล



แพทย์จะทราบอย่างไรว่าผู้ป่วยมีธาตุเหล็กเกิน

ธาตุเหล็กที่มากเกินไปในร่างกายเกิดจากอะไร

▶ ธาตุเหล็กในร่างกายมากขึ้นจากการที่ลำไส้ดูดซึมธาตุเหล็กมากขึ้น เนื่องจากร่างกายมีภาวะขาด ต้องการธาตุเหล็กไปสร้างเม็ดเลือดแดงมาก ในขณะที่โรคธาลัสซีเมียมีเม็ดเลือดแดงต่ำกว่าปกติ จะมีธาตุเหล็กที่มากจากการแตกของเม็ดเลือดแดงด้วย ประกอบกับภาวะขาดหรือโลหิตจางจำเป็นต้องให้เลือดเพื่อการรักษา ในเม็ดเลือดแดงที่ผู้ป่วยประมาณ 250 มิลลิลิตร จะมีธาตุเหล็กประมาณ 250 มิลลิกรัม เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียมีอาการแตกต่างกัน

▶ ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ขาดมากหากไม่ให้เลือดจะมีชีวิตอยู่ไม่ได้ต้องให้เลือดประจำ เป็นผู้ป่วยที่มีอาการมากเรียกว่าธาลัสซีเมียเมเจอร์ (thalassemia major) ผู้ป่วยเหล่านี้จะมีธาตุเหล็กมากเป็นผลจากการให้เลือดประจำ ได้แก่ เบต้าธาลัสซีเมีย หรือเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีชนิดรุนแรง

▶ ในผู้ป่วยที่ไม่จำเป็นต้องให้เลือดมากเท่ากลุ่มแรกแต่มีอาการขาดปานกลาง เรียกว่า ธาลัสซีเมียอินเทอร์มีเดีย (thalassemia intermedia) กลุ่มนี้แม้จะไม่ให้เลือดบ่อยแต่ก็มีธาตุเหล็กเกินเนื่องจากการดูดซึมเหล็กจากลำไส้ได้แก่ผู้ป่วย เบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ที่มีอาการปานกลาง ฮีโมโกลบินเอช

▶ ในผู้ป่วยที่ไม่มีอาการขาด ไม่มีการเปลี่ยนแปลงของกระดูกใบหน้า และโครงกระดูกของร่างกาย เรียกว่าธาลัสซีเมียไมเนอร์ (thalassemia minor) กลุ่มนี้ไม่จำเป็นต้องให้เลือด ได้แก่ ฮีโมโกลบินอี ฮีโมไซกัส

• แพทย์จะเจาะเลือดดูระดับซีรัมเฟอร์ริติน (serum ferritin) ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเป็นระยะ ครั้งแรกแพทย์จะเจาะเลือดดูซีรัมเฟอร์ริติน หลังจากให้เลือดไปแล้ว 10 ถึง 15 ครั้ง หลังจากนั้นจะเจาะเลือดติดตามประมาณ 3-6 เดือนต่อครั้งขึ้นกับสถานการณ์ ในผู้ป่วยที่ไม่ได้รับเลือดแพทย์ก็จะเจาะเลือดเป็นระยะเช่นกัน

• การดูค่าซีรัมเฟอร์ริตินไม่ใช่การตรวจวัดระดับธาตุเหล็กที่แม่นยำนัก และอาจไม่ใช่การวัดภาวะธาตุเหล็กสะสมที่ถูกต้อง แต่เนื่องจากการประเมินธาตุเหล็กสะสมในร่างกายโดยวิธีอื่นมีข้อจำกัด เช่นแต่เดิมอาจใช้วิธีเจาะตัดชิ้นเนื้อตับ (liver biopsy) แล้วตรวจวัดปริมาณธาตุเหล็กในเนื้อตับที่แห้ง แต่วิธีนี้ดูน่ากลัวสำหรับผู้ป่วยและอาจมีภาวะแทรกซ้อนคือเลือดออกจากบริเวณที่เจาะตัดเนื้อตับ

• วิธีอื่นที่ไม่ต้องเจาะตัดเนื้อตับคือการวัดธาตุเหล็กในตับด้วยเครื่องมือที่เรียกว่า SQUID (superconducting quantum interference device) ซึ่งทั่วโลกมีอยู่ 4 เครื่องเท่านั้น วิธีนี้ไม่น่ากลัว วัดธาตุเหล็กจากภายนอกร่างกายโดยใช้เครื่องมือแนบกับหน้าท้องบริเวณตับและมีจอมอนิเตอร์ออกมาเป็นกราฟ แต่อุปกรณ์แพงมากและมีน้อยเครื่อง เป็นไปได้ยากที่จะทำการวัดได้ในผู้ป่วยทั่วไป

• สำหรับวิธีที่เป็นที่นิยมในปัจจุบันแต่ยังไม่สามารถทำได้ทั่วไปคือการตรวจธาตุเหล็กด้วยเครื่องเอ็มอาร์ไอ (MRI) วิธีนี้ก็ทำงานใช้เวลาไม่นานไม่เจ็บปวด ไม่ต้องฉีดยาใดๆเข้าร่างกายแต่การตรวจแต่ละครั้งยังเสียค่าตรวจสูงอยู่และทำได้ในบางแห่งเท่านั้น

• การตรวจค่าซีรัมเฟอร์ริตินในเลือดเป็นการตรวจที่ทำได้ทั่วไปไม่ยากนัก แต่ผู้แปลผลต้องระมัดระวังเนื่องจากซีรัมเฟอร์ริตินจะมีค่าสูงขึ้นในช่วงที่มีการติดเชื้อ การอักเสบ หรือในภาวะมีการทำลายเนื้อเยื่อของร่างกาย

• ค่าซีรัมเฟอร์ริตินจะช่วยให้แพทย์ทราบว่าแนวโน้มของธาตุเหล็กสะสมในร่างกายมากหรือน้อย ช่วยในการติดตามการรักษาและปรับขนาดยา

- ดังได้เกริ่นไว้แล้วว่าแพทย์และนักวิทยาศาสตร์ได้มีการศึกษาหาว่ายาที่ลดธาตุเหล็กสะสมในร่างกายมานานมากกว่า 40 ปี และยาขับธาตุเหล็กชนิดแรกที่สร้างคุณอนันต์ให้แก่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียคือ เดสเฟอร์ร็อกซามีน (Desferrioxamine) ซึ่งที่รู้จักกันดีคือเดสเฟอร์าล (Desferal®) ยาขับธาตุเหล็กในร่างกายได้ดี หลังจากมียาขับธาตุเหล็กชนิดนี้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีชีวิตยืนยาวมากขึ้นอย่างชัดเจน แต่ข้อด้อยของยานี้คือ ยาเดสเฟอร์าลให้ได้โดยวิธีฉีดอย่างเดียว ไม่สามารถทำเป็นยารับประทานได้เนื่องจากโมเลกุลของยามีขนาดใหญ่ จึงต้องฉีดเข้าใต้ผิวหนังโดยใช้เวลานาน 8-12 ชั่วโมง 5-7 วัน ต่อสัปดาห์ ซึ่งเท่ากับก่อนชีวิตของผู้ป่วยต้องมียานี้ฉีดติดตัวอยู่ตลอด ปัญหาสำคัญคือถึงแม้จะขับธาตุเหล็กได้ดีแต่วิธีการที่ไม่สะดวกนัก ผู้ป่วยส่วนมากจึงขาดการให้ยาอย่างสม่ำเสมอ ซึ่งทำให้ผลการรักษาไม่ดีเท่าที่ควร

- ผู้ป่วยต้องการให้มียาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานมากขึ้นในที่สุด 20 กว่าปีที่ผ่านมา มีการพัฒนายาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานได้มากขึ้น ทำให้ช่วยผู้ป่วยได้มาก แต่ยาแต่ละชนิดมีทั้งคุณอนันต์ ขณะเดียวกันก็ทำให้เกิดอาการข้างเคียงต่างๆ ซึ่งต้องทราบและตระหนักถึงความจำเป็นในการติดตามภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดจากยาขับธาตุเหล็กชนิดต่างๆ ด้วย

- เช่นหากให้เดสเฟอร์าล แพทย์จะให้ติดตามตรวจเรื่องการได้ยินและตรวจตา เนื่องจากอาการข้างเคียงที่ต้องระวังในยาเดสเฟอร์าลคือระบบประสาทของหูและตา ซึ่งส่วนใหญ่จะพบในการให้ยาขนาดสูง หรือ เมื่อมีปริมาณซีรั่มเฟอร์ริตินต่ำ อาการข้างเคียงอื่นๆของเดสเฟอร์าลได้แก่ตัวเตี้ยเพราะกระดูกสันหลังแบนลง หรือการแพ้ อาการแดงบวมที่รอยฉีดยา ส่วนอาการแพ้รุนแรงพบน้อย

- ยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานชื่อ ดีเฟอริริโพรน (Deferriprone) ในบ้านเราส่วนใหญ่คือ จีพีโอแอล 1 (GPOL 1) ผลิตโดยองค์การเภสัชกรรม อาการข้างเคียงสำคัญที่ต้องระวังคือการมีเม็ดเลือดขาวต่ำ ทำให้มีการติดเชื้อได้ง่าย นอกจากนั้นอาจมีอาการแทรกซ้อนกับตับ หรือมีการปวดข้อหรือกระดูก ยาชนิดนี้ราคาไม่แพง รับประทานวันละ 2 ถึง 3 ครั้ง

- ยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานอีกชนิดหนึ่ง คือ ดีเฟอราสิรอกซ์ (Deferasirox) ซึ่งที่แพร่หลายรู้จักกันในชื่อ เอ็กซ์เจด (Exjade®) เป็นยาขับธาตุเหล็กออกฤทธิ์ยาว รับประทานโดยละลายในน้ำผลไม้หรือน้ำวันละครั้ง อาการข้างเคียงที่อาจพบ ได้แก่ อาการทางระบบทางเดินอาหาร เช่น แน่นท้อง ปวดท้อง ถ่ายเหลว หรือมีผื่นออก แพทย์จะติดตามดูอาการแทรกซ้อนทางตับและไตด้วย ยาชนิดนี้สะดวกและง่ายในการรับประทาน แต่ข้อจำกัดในการใช้คือราคาสูงกว่าจีพีโอแอล 1

- การให้ยาขับธาตุเหล็กแพทย์จะพิจารณาจากปัจจัยหลายอย่างร่วมกัน เช่น ปริมาณธาตุเหล็กสะสม อาการแทรกซ้อนจากยาแต่ละอย่าง และข้อจำกัดของยาแต่ละชนิด แพทย์อาจให้ยา 2 อย่างร่วมกันเพื่อลดปริมาณยาแต่ละอย่างและลดอาการข้างเคียง อีกทั้งเพิ่มประสิทธิภาพในการขับธาตุเหล็ก

- แพทย์จะให้ยาขับธาตุเหล็กเมื่อให้เลือดไป 10-15 ครั้ง หรือเมื่อซีรั่มเฟอร์ริตินสูงกว่า 1,000 นาโนกรัม/มิลลิลิตร (ไมโครกรัม/ลิตร) ในผู้ที่รับเลือดเป็นประจำ แต่ในผู้ที่ไม่ได้รับเลือดประจำในปัจจุบันจะให้เริ่มยาขับธาตุเหล็กเมื่อระดับซีรั่มเฟอร์ริตินสูงกว่า 800 นาโนกรัม/มิลลิลิตร เพราะมีหลักฐานว่าซีรั่มเฟอร์ริตินในผู้ป่วยที่ไม่ได้รับเลือดประจำอาจไม่สูงมาก ขณะที่ธาตุเหล็กไปสะสมที่อวัยวะสำคัญแล้ว

- ดังที่เกริ่นไว้ว่าหลังจากที่มีการพบยาขับธาตุเหล็ก ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีชีวิตยืนยาวขึ้น อวัยวะต่างๆ ทำงานดีขึ้น ทำให้ผู้ป่วยแข็งแรงมีคุณภาพชีวิตที่ดี

- เมื่อเกิดมาเป็นโรคธาลัสซีเมียแล้วอย่าได้หมดกำลังใจ ควรอยู่กับโรคและรักษาโรคให้ดีที่สุด เราโชคดีกว่าคนที่ เป็นโรครุนแรงอย่างอื่นอีกมากมายที่ไม่มีทางรักษา ขณะนี้การรักษาโรคธาลัสซีเมียดีขึ้นมาก หอมอยากให้คุณพ่อคุณแม่ ผู้ปกครอง ให้กำลังใจลูกหลานและตัวผู้ป่วยเองก็พยายามคิดบวกให้อยู่กับโรคธาลัสซีเมียอย่างดีที่สุดตลอดจนใช้ประโยชน์จากยาขับธาตุเหล็กให้มากที่สุด

การรักษาธาลัสซีเมีย ยุคใหม่

(New Era of Thalassemia)

ศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส



นายแพทย์ คูลี

ประวัติความเป็นมาของโรคธาลัสซีเมียเมเจอร์ (thalassemia major) ถูกค้นพบครั้งแรกใน พ.ศ. 2463 โดย **นายแพทย์ คูลี (Dr. Thomas Benton Cooley)** ซึ่งเป็นกุมารแพทย์เมือง ดีทรอย (Detroit) นายแพทย์ คูลี เกิดเมื่อวันที่ 23 มิถุนายน พ.ศ. 2414 ที่เมืองแอนแอเบอร์ (Ann Arbor) รัฐมิชิแกน ประเทศสหรัฐอเมริกา (Michigan, USA) จบแพทย์ในปี พ.ศ. 2438 จาก University of Michigan ในปี พ.ศ. 2446-2447 เป็นผู้อำนวยการสถาบัน ปาสเตอร์ (Pasteur institute) ในปี พ.ศ. 2448 ท่านได้ทำงานเป็น กุมารแพทย์และโลหิตแพทย์ (pediatric hematology) ในเมืองดีทรอย ต่อมา ได้ทำงาน ที่ Children's Hospital of Michigan นายแพทย์ คูลี ได้บรรยายผู้ป่วย 7 รายชาวอิตาลีและกรีก ที่มีอาการ ซีดมาก ม้ามโต หน้าตาเปลี่ยน และการเจริญไม่สมอายุ โดยผู้ป่วยจะเสียชีวิตภายใน 2-3 เดือนหลังการวินิจฉัย ใน พ.ศ. 2463 นายแพทย์ คูลี ได้รายงานโรคนี้ในการประชุมสมาคมกุมารแพทย์ โดยได้ตั้งชื่อโรคนี้ว่า **“โลหิตจางอีโรบาสติก” (erythroblastic anemia)** ต่อมาวารสารกุมารแพทย์และตำราการเวชศาสตร์ได้เรียกโรคนี้ว่า **“โรคโลหิตจางคูลี” (Cooley anemia)** เพื่อเป็นเกียรติแก่ นายแพทย์ คูลี ซึ่งท่านเป็นแพทย์ผู้บุกเบิกและทุ่มเทการดูแลรักษาโรคนี้ ต่อมาได้มีอีกชื่อหนึ่งว่า **“โรคธาลัสซีเมียเมเจอร์”**

ใน 30 ปีต่อมามีวิวัฒนาการการรักษาเป็นลำดับ โดยในปี พ.ศ. 2493 เริ่มมีการรักษาโดยการให้เลือดทำให้ผู้ป่วยมีชีวิตที่ยาวขึ้น (รูปที่ 1) แต่ปัญหาที่ตามมาจะพบภาวะเหล็กเกินจากเลือดที่ผู้ป่วยได้รับ ในปี พ.ศ. 2503 ได้มีการค้นพบและใช้ยาขับธาตุเหล็ก ยาเดสเฟอโรกซ์ซามีน (Deferoxamine, DFO) ซึ่งต้องใช้ฉีดเข้ากล้ามเนื้อในช่วงแรกๆ ต่อมาได้เปลี่ยนมาเป็นฉีดเข้าใต้ผิวหนังผ่านทางปั๊ม (pump) (รูปที่ 2) ทำให้อัตราการรอดชีวิตมีมากขึ้น ยาเดสเฟอโรกซ์ซามีนถือเป็นยาขับเหล็กลำดับแรก (first line drug) ที่จะต้องใช้ตามข้อบ่งชี้ของภาวะเหล็กเกิน



รูปที่ 1 การให้เลือดในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย



รูปที่ 2 ยาขับธาตุเหล็ก เดสเฟอโรกซ์ซามีนและปั๊มฉีดยา

การพัฒนา ยาขับเหล็กชนิดรับประทานชื่อดีเฟอริรอน (Deferiprone) หรือแอลวัน (L1) และเริ่มนำมาใช้กับผู้ป่วยในปี พ.ศ. 2538 ยาดีเฟอริรอน จัดเป็นยาขับเหล็กลำดับสอง (second line drug) ใช้ในผู้ป่วยที่ให้ยาเดสเฟอโรกซ์ซามีนแล้วไม่ได้ผลหรือผู้ป่วยไม่ร่วมมือในการฉีดยาเดสเฟอโรกซ์ซามีน เนื่องจากยาดีเฟอริรอน มีข้อจำกัดเรื่องต้องใช้ในเด็กที่อายุมากกว่า 6 ปีขึ้นไป เป็นยาเม็ดรับประทานวันละ 3 เวลา นอกจากนั้นข้อแทรกซ้อนที่อาจพบได้ประกอบด้วยการทำหน้าที่ของตับผิดปกติและอาจมีผลต่อการสร้างเม็ดเลือดขาวเกิดภาวะเม็ดเลือดขาวต่ำและพบภาวะติดเชื้อรุนแรงได้ ต่อมา ในปี พ.ศ. 2548 ได้มีการพัฒนา ยาขับเหล็กดีเฟอราซิรอก (Deferasirox) เป็นยาเม็ดละลายน้ำรับประทานวันละครั้งและใช้ได้กับเด็กเล็กอายุตั้งแต่ 2 ปีขึ้นไป ยาขับเหล็กชนิดรับประทาน (รูปที่ 3)



รูปที่ 3 ยาดีเฟอริรอนและยาดีเฟอราซิรอก

การรักษาด้วยยาขับธาตุเหล็ก (Iron chelation therapy)

การประเมินระดับธาตุเหล็ก ในคนปกติระดับธาตุเหล็กในเลือดหรือเฟอร์ริติน (serum ferritin) มีค่าในระดับปกติที่ 14–284 ไมโครกรัมต่อลิตร (µg/L) ระดับธาตุเหล็กที่หัวใจ (cardiac MRI T2* levels) > 20 มิลลิวินาที (ms) และระดับธาตุเหล็กที่ตับ (liver) > 6.3 ms ดังนั้นจุดประสงค์ของยาขับธาตุเหล็กในผู้ป่วยธาลัสซีเมียคือรักษาระดับธาตุเหล็กให้ลงมาใกล้เคียงระดับปกติ ปัจจุบันยาเดสเฟอร์อกซ์ซามีน และยาดีเฟอร์ริโพรน เป็นยาในกลุ่มบัญชียาหลักแห่งชาติซึ่ง ยาดีเฟอร์ริโพรน มีราคาไม่แพงเหมาะสำหรับประเทศที่กำลังพัฒนา แต่ยาดีเฟอร์ริโพรนไม่ได้รับการรับรองจากองค์การอาหารและยา (อย.) ของสหรัฐอเมริกา แต่ในสหภาพยุโรป ได้แก่ ไชปรัส กรีซและอิตาลี รับรองเดสเฟอร์อกซ์ซามีน ยาดีเฟอร์ริโพรน และยาดีเฟอร์ราซ็อก โดยรัฐบาลเป็นออกค่าใช้จ่าย ยาดีเฟอร์ริโพรน มีประสิทธิภาพในการลดปริมาณธาตุเหล็กที่หัวใจได้ดี ลดภาวะแทรกซ้อนจากหัวใจล้มเหลวซึ่งเป็นสาเหตุการตายที่สำคัญของผู้ป่วย

ในกรณีที่ผู้ป่วยไม่ร่วมมือหรือระดับธาตุเหล็กไม่ลดลงการให้ยา 2 อย่างร่วมกัน (combination therapy) ประกอบด้วย ยาดีเฟอร์ริโพรน ขนาด 80–100 มิลลิกรัม/กิโลกรัม/วัน (mg/kg/day) ร่วมกับ เดสเฟอร์อกซ์ซามีน ขนาด 40–60 mg/kg อย่างน้อย 3 วัน ต่อสัปดาห์จะทำให้ผลการรักษาดีขึ้น หรือในรายที่ให้ยาตัวเดียวแล้วไม่ได้ผล มีภาวะแทรกซ้อนจากยาแต่ละตัวซึ่งแตกต่างกัน หรือต้องการลดระดับธาตุเหล็กที่สูงมาก ให้ลดลงเร็ว ๆ หากไม่ได้ผลอาจให้ยาแบบ 2 ชนิดต่อเนื่องกัน (sequential treatment) ประกอบด้วย ยาดีเฟอร์ริโพรน จำนวน 5 วัน (จันทร์ถึงศุกร์) ต่อด้วย เดสเฟอร์อกซ์ซามีน จำนวน 2 วัน (เสาร์และอาทิตย์) ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับอาการตอบสนองของผู้ป่วยแต่ละราย¹ เนื่องจากประสิทธิภาพของยาขับธาตุเหล็กที่ดีและการที่ได้ยาสม่ำเสมอมีผลต่อปริมาณธาตุเหล็กที่หัวใจลดลงทำให้ผู้ป่วยมีอายุที่ยาวขึ้น จากการศึกษาผู้ป่วยในอิตาลีและอังกฤษพบอัตราการรอดชีวิตที่ร้อยละ 80 และ 90 ตามลำดับ^{2,3}

ในปัจจุบันมีความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีมากขึ้น การวินิจฉัยและการรักษาผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมีการเปลี่ยนแปลงตลอดเวลา จำเป็นที่แพทย์ พยาบาล นักวิทยาศาสตร์ เทคนิคการแพทย์ ตลอดจนบุคลากรที่เกี่ยวข้องควรให้ความสนใจติดตามเพื่อที่จะนำความรู้ที่ได้มาประยุกต์ใช้เพื่อให้เกิดประโยชน์สูงสุดกับผู้ป่วย ในลำดับต่อไปจะขอกล่าวถึง การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (Hematopoietic stem cell transplantation, HSCT) การวินิจฉัยทางพันธุศาสตร์ตัวอ่อนของทารก ก่อนนำตัวอ่อนไปฝังตัวในมารดา (preimplantation genetic diagnosis, PGD) และการรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน (gene therapy)

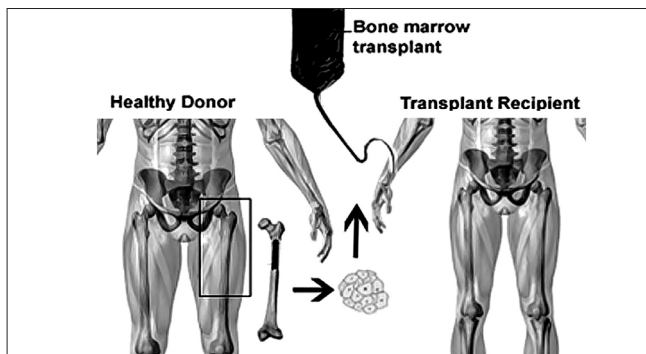
การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (HSCT)

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด เป็นการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียให้หายขาดผู้ป่วย ในเดือนธันวาคม พ.ศ. 2524 มีการรายงานผู้ป่วย thalassemia major 2 รายแรกจากสหรัฐฯ และอิตาลี ที่รักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูก (bone marrow transplantation) ประสบความสำเร็จโดยใช้ไขกระดูกจากพี่น้องที่มีเนื้อเยื่อของเม็ดเลือดขาวตรงกัน (HLA identical sibling)⁴ หลังจากนั้นได้มีการพัฒนาการรักษาเรื่อยมา แต่การรักษามีข้อจำกัดคือโอกาสน้อยที่จะมีผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (hematopoietic stem cell; HSC) จะตรงกับผู้ป่วย มีความเสี่ยงเกิดภาวะแทรกซ้อนจากการรักษาและอาจเป็นอันตรายถึงชีวิต ดังนั้นจึงมีข้อบ่งชี้ในการรักษาด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ดังนี้

- ➊ เป็นผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงที่มีอาการชดตั้งแต่อายุน้อยกว่า 2 ปี
- ➋ ระดับ Hb < 7 g/dL และจำเป็นต้องได้รับเลือดสม่ำเสมอตั้งแต่อายุน้อยกว่า 4 ปี
- ➌ มีน้ำหนักและส่วนสูงต่ำกว่าเกณฑ์มาตรฐาน หน้าเปลี่ยนตับและม้ามโตมาก

ผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดจากผู้อื่นที่เนื้อเยื่อเม็ดเลือดขาวตรงกัน (allogeneic donor) หรือจากญาติผู้ป่วย (related donor) จะต้อง มีเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดหรือ hematopoietic stem cell (HSC) ที่เข้ากันได้กันโดยการตรวจลักษณะพันธุกรรมของเม็ดเลือดขาวหรือ human leukocyte antigen (HLA) ตรงกับผู้ป่วยทั้ง class I (HLA-A, HLA-B, HLA-C) และ class II (HLA-DR, HLA-DP, HLA-DQ) (รูปที่ 4) ผู้บริจาคที่มีไม่ญาติ (unrelated donor) มีโอกาสมี HLA ตรงกันกับผู้ป่วย 1 ใน 2,000–3,000 ราย (ข้อมูลจากสภาภษชาติไทย) ข้อแทรกซ้อนของ HSCT ได้แก่ อาการจากปฏิกิริยาของเม็ดเลือดขาวจากเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้บริจาคต่อของเซลล์ผู้ป่วย (graft-versus-host disease; GVHD) โดยสาเหตุการเสียชีวิตที่พบบ่อยที่สุดคือการติดเชื้อที่รุนแรง

การแบ่งกลุ่มผู้ป่วยตามปัจจัยเสี่ยง ที่มีผลต่อการรักษา (Pesaro risk classification) แบ่งเป็น 3 กลุ่ม (classes) ตามปัจจัยเสี่ยงซึ่งประกอบด้วย ตับโต (hepatomegaly) > 2 cm, มีพังผืดที่ตับ (portal fibrosis), และการให้ยาขับธาตุเหล็กไม่สม่ำเสมอ (irregular chelation history) ผู้ป่วยที่อยู่ใน class 1 จะไม่มีทั้ง 3 ปัจจัยเสี่ยง ใน class 2 จะมี 1 หรือ 2 ปัจจัยเสี่ยง แต่ class 3 จะมีทั้ง 3 ปัจจัยเสี่ยงดังกล่าว จากการศึกษาพบว่าผู้ป่วย class 1, 2, และ 3 มีอัตราการรอดชีวิต (disease-free survival) ที่ร้อยละ 90, 84 และ 78 ตามลำดับ⁵ สำหรับผู้ป่วย class 3 ที่ให้ยาก่อนปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ซึ่งประกอบด้วย fludarabine และ i.v. busulfan พบว่ามีอัตราการรอดชีวิตที่ 5 ปีที่ ร้อยละ 89 โดยร้อยละ 27 มีภาวะแทรกซ้อนจาก acute grade III–IV GVHD และ chronic GVHD ตามลำดับ⁶



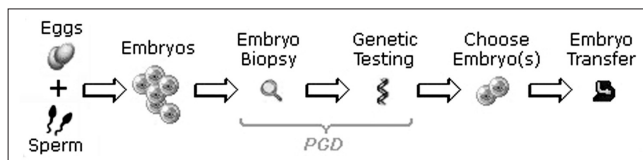
รูปที่ 4 แสดงผู้บริจาคเซลล์ไขกระดูกที่เข้ากันได้เพื่อนำมาทำให้ผู้ป่วย

การวินิจฉัยทางพันธุศาสตร์ตัวอ่อนของทารกก่อนนำตัวอ่อนไปฝังตัวในมารดา (PGD)

Preimplantation genetic diagnosis (PGD) หมายถึง กระบวนการทดสอบทางพันธุศาสตร์ในตัวอ่อน (embryos) ก่อนที่จะนำตัวอ่อนมาฝังตัว (preimplantation) โดยใช้เทคโนโลยีของเด็กหลอดแก้วหรือ in vitro fertilization (IVF) การวินิจฉัยโดยเทคนิค PGD ถูกนำมาใช้ในโรคพันธุกรรมชนิดที่มีความผิดปกติแบบยีนเดียว (single gene defects) เช่น โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมีวัดฤดูประสงค์ เพื่อจะได้บุตรที่ไม่เป็นโรคก่อนที่จะมีการคลอดบุตร PGD ได้ถูกนำมาวินิจฉัย โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียครั้งแรกในปี พ.ศ. 2541 โดย Kuliev A และคณะ⁷ ต่อมาได้นำมาใช้เป็นทางเลือกแทนการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) ของคู่สามีภรรยาที่เสี่ยง (couples at-risk) ต่อการมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียมากกว่า 395 PGD cycle โดยให้กำเนิดบุตรที่ไม่เป็นโรคมามากกว่า 98 ราย⁸ ในปัจจุบันหลายสถาบันสามารถให้การวินิจฉัยคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมีย (couples at-risk) ชนิด Hemoglobin Bart's hydrops fetalis⁹ และนอกจากนั้นยังนำ PGD ร่วมกับ HLA matching ในการวินิจฉัย couples at-risk ต่อโรค β -thalassemia major ร่วมกับการรักษาด้วย cord blood transplantation¹⁰

ขั้นตอนการทำ PGD ประกอบด้วย 6 ขั้นตอนดังนี้

- ❶ การกระตุ้นให้มีการตกไข่โดยการฉีดฮอร์โมน (ovarian stimulation)
- ❷ นำไข่ออกจากร่างกายเพื่อทำการผสมเทียมในหลอดทดลอง (oocyte retrieval)
- ❸ การฉีดเซลล์อสุจิเข้าไปในไข่และเลี้ยงตัวอ่อนที่ได้รับการผสมแล้ว (intracytoplasmic sperm injection (ICSI) and embryo culture)
- ❹ การนำเซลล์ตัวอ่อนโดยใช้ 1-2 cells จาก 6-8 cells (blastomere biopsy) ซึ่งจะทำในวันที่ 3 หลัง oocyte retrieval
- ❺ เริ่มกระบวนการทดสอบทางพันธุศาสตร์ในตัวอ่อน (preimplantation genetic diagnosis) จาก blastomere ที่ biopsy เทคนิคการวินิจฉัยได้แก่ one-step multiplex PCR¹¹
- ❻ นำตัวอ่อน (embryo) ที่ไม่เป็นโรคกลับเข้าไปฝังตัวในมดลูก (embryo transfer) ในวันที่ 4-5 สรุปขั้นตอน ตามรูปที่ 5



รูปที่ 5 แสดงขั้นตอนการทำ PGD

ข้อจำกัดของ PGD คือการเพิ่มปริมาณดีเอ็นเอ (amplification) ไม่ประสบความสำเร็จหรือ Allele drop-out (ADO) ซึ่งหมายถึงการที่ไม่สามารถ amplification จำนวน 1 allele จาก 2 alleles ที่เป็น heterozygous (embryos) locus ถ้าเกิด ADO ใน normal allele จะทำให้วินิจฉัยผิด (misdiagnosis) ว่าเป็นโรค (homozygous mutant embryo) ในทางกลับกันการเกิด ADO ใน mutant allele จะทำให้วินิจฉัยผิดว่าเป็นปกติ (normal homozygote embryo)¹² การแก้ปัญหา ADO โดยใช้การตรวจ multiplex PCR ร่วมกับตรวจ flanking linked polymorphic marker¹¹

นำเทคโนโลยี PGD มาใช้กับการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (hematopoietic stem cell transplantation, HSCT) หลักการคือจะต้องมีการตรวจความเข้ากันได้ของเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด โดยทดสอบ human leukocyte antigen (HLA) ในเม็ดเลือดขาว ซึ่งยีนที่ควบคุมเอชแอลเอ (HLA) จะอยู่บน chromosome คู่ที่ 6 HLA มีบทบาทใน immune system แบ่งออกเป็นชนิดต่างๆ หลายชนิดที่สำคัญคือ HLA-A, HLA-B และ HLA-DR คนเราจะมี HLA แต่ละชนิดเป็นคู่ ถ้า HLA ตรงกันทั้งหมดเรียกว่า 6/6 matched HLA ในการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (HSCT) ผู้บริจาคเซลล์ (donor) และผู้รับ (recipient) จะต้องมีความเข้ากันได้ ถ้าไม่ตรงกันจะเกิด graft rejection ตามมา ในปัจจุบันการทำ HSCT ใน β -thalassemia major ที่อายุต่ำกว่า 17 ปีและมี 6/6 matched HLA พบว่ามีอัตราการรอดชีวิตร้อยละ 90 ด้วยเทคโนโลยีที่ก้าวหน้าในปัจจุบันการทำ PGD ร่วมกับ HLA matching มีประโยชน์ 2 ประการคือจะได้ทารกที่คลอดออกมาไม่เป็นโรคและเลือดจากสายสะดือ (cord blood) ของทารกที่คลอดออกมาที่มีเอชแอลเอเข้ากันได้ กับ พี่ที่เป็นโรคทั้ง 6 คู่ (6/6 matched HLA) สามารถนำมารักษาให้หายขาดได้โดยการทำปลูกถ่ายเซลล์ของเลือดจากสายสะดือ (cord blood transplantation)¹⁰

การรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน (Gene therapy)

การรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน (gene therapy) จะเป็นอีกทางเลือกหนึ่งแทนการรักษาด้วย allogeneic stem cell transplantation (allogeneic SCT) กระบวนการรักษาประกอบด้วย

- ❶ การเลือก hematopoietic stem cell (HSC) ได้จาก 3 แหล่ง ได้แก่ จากเซลล์ซีดี 34 ของไขกระดูกของตัวเอง (bone marrow CD34⁺ cell) หรือจากเซลล์ต้นกำเนิดในกระแสเลือด (mobilized peripheral blood stem cell, PBSC)

๒ นำเบต้าโกลบินยีนจากสเต็มเซลล์ (transfer human β -globingene) เข้าสู่ชิ้นส่วนของเส้นติไวรัส (lentiviral vectors)

๓ ให้เบต้าโกลบินยีนทำงานร่วมกับส่วนที่ขึ้นส่วนของเส้นติไวรัส (ex vivo transduction of lentiviral β -globin genevectors) ข

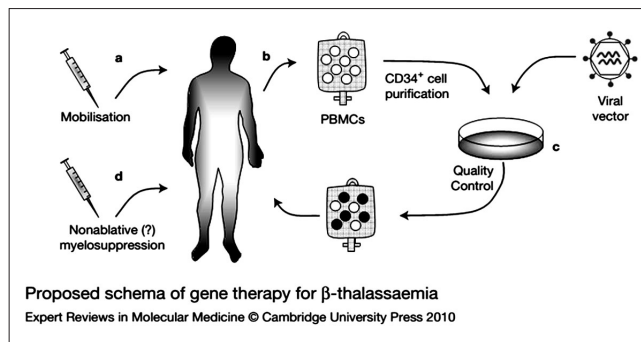
๔ เพื่อเพิ่มปริมาณของเบต้าโกลบินยีน (ex vivo HSC manipulation of β -globin gene) ก่อนที่ถึงขั้นตอนสุดท้าย

๕ โดยการนำสเต็มเซลล์ของตัวเอง (autologous stem cell) ที่ได้ผ่านขบวนการในข้างต้นแล้วเข้าสู่ผู้ป่วย

ซึ่งการรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน (รูปที่ 6) มีข้อได้เปรียบกว่าการทำปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดคือ ลดปัญหาของการให้ยากดภูมิคุ้มกัน (immunosuppression) ในขั้นตอนการเตรียมผู้ป่วย (conditioning regimen) และนอกจากนั้นยังไม่เกิดปัญหาของปฏิกิริยาจากเซลล์ผู้บริจาคมาทำลายระบบภูมิคุ้มกันของผู้ป่วย (donor related graft-versus-host disease, GVHD)¹³

รายงานผู้ป่วยรายแรกเป็นผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ที่มีอาการรุนแรง (severe β^0 -thalassemia/Hb E) ที่ประสบความสำเร็จได้รับการรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน เป็นผู้ป่วยเพศชายได้รับการวินิจฉัยและให้เลือดครั้งแรกตั้งแต่อายุ 3 ปีหลังจากนั้นต้องรับเลือดทุกเดือน ระดับ Hb เหลืออยู่ที่ 6.7g/dL ได้รับการตัดม้ามเมื่ออายุ 6 ปี ได้รับการรักษาด้วยยาไฮดรอกซียูเรีย (hydroxy-urea) แต่ไม่ได้ผล เมื่ออายุ 8 ปี เริ่มได้ยาขับเหล็กเดสเฟอร์อกซ์ ซามิน ฉีด 5 วันต่อสัปดาห์ เนื่องจากผู้ป่วยไม่มีผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่เข้ากันได้และเป็นเครือญาติกัน (related HLA-matched donor) จึงเข้ารับการรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน เมื่อเดือนมิถุนายน พ.ศ. 2550 ขณะอายุ 18 ปี โดยใช้เซลล์ซีดี 34 ของไขกระดูกของตัวเอง (bone marrow CD34⁺ cell) แล้วเข้าขบวนการเปลี่ยนยีน ด้วย β -globin lentivirus vector ดำเนินการต่อด้วย ex vivo transduction ของ bone marrow CD34⁺ cells โดยก่อนที่จะใส่กลับเข้าไปผู้ป่วย ได้ให้ intravenous Busulfex เป็น conditioning regimen แล้วจึงนำขบวนการตัดต่อยีน (autologous gene-modified and cryopreserved cells) ใส่กลับเข้าไปผู้ป่วย ผลการรักษาพบว่าภายหลังการเปลี่ยนยีน (lentiviral β -globin gene transfer) ในปีแรกผู้ป่วยจะได้รับเลือดเดือนละครั้ง หลังจากนั้นได้ติดตามผู้ป่วยมากกว่า 33 เดือนพบว่าผู้ป่วยไม่จำเป็นต้องรับเลือดอีกเลย ระดับ Hb เหลืออยู่ที่ 9-10 g/dL ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น นับเป็นการประสบความสำเร็จของ clinical trial ดังนั้นการรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน ถือเป็นการเริ่มต้นศักราชใหม่หรือ

"beginning of a new era of thalassemia" ของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย¹⁴



รูปที่ 6 แสดงการรักษาด้วยการเปลี่ยนยีน (gene therapy)

เอกสารอ้างอิง

1. Kontoghiorghe GJ. A new era in iron chelation therapy: the design of optimal, individually adjusted iron chelation therapies for the complete removal of iron overload in thalassemia and other chronically transfused patients. *Hemoglobin*. 2009;33(5):332-8.
2. Modell B, Khan M, Darlison M, Westwood MA, Ingram D, Pennell DJ. Improved survival of thalassaemia major in the UK and relation to T2* cardiovascular magnetic resonance. *J Cardiovasc Magn Reson*. 2008; 10:42.
3. Borgna-Pignatti C. The life of patients with thalassemia major. *Haematologica*. 2010 Mar;95(3):345-8.
4. Gaziev J, Lucarelli G. Hematopoietic stem cell transplantation for thalassemia. *Curr Stem Cell Res Ther*. 2011 Jun;6(2):162-9.
5. Lucarelli G, Isgro A, Sodani P, Gaziev J. Hematopoietic stem cell transplantation in thalassemia and sickle cell anemia. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2012 May;2(5):a011825.
6. Anurathapan U, Pakakasama S, Rujkijyanont P, Sirachainan N, Songdej D, Chuansumrit A, et al. Pretransplant immunosuppression followed by reduced-toxicity conditioning and stem cell transplantation in high-risk thalassemia: a safe approach to disease control. *Biol Blood Marrow Transplant*. 2013 Aug;19(8):1259-62.
7. Kuliev A, Rechitsky S, Verlinsky O, Ivakhnenko V, Evsikov S, Wolf G, et al. Preimplantation diagnosis of thalassemias. *J Assist Reprod Genet*. 1998 May;15(5):219-25.
8. Kuliev A, Pakhalchuk T, Verlinsky O, Rechitsky S. Preimplantation genetic diagnosis for hemoglobinopathies. *Hemoglobin*. 2011;35(5-6): 547-55.
9. Piyamongkol W, Vutyavanich T, Sanguansermsri T. Preimplantation genetic diagnosis of alpha-thalassemia-SEA using novel multiplex fluorescent PCR. *J Assist Reprod Genet*. 2012 Jan;29(1):95-102.
10. Fernandez RM, Pecina A, Lozano-Arana MD, Garcia-Lozano JC, Borrego S, Antinolo G. Novel one-step multiplex PCR-based method for HLA typing and preimplantation genetic diagnosis of beta-Thalassemia. *Biomed Res Int*. 2013;2013:585106.
11. Jiang B, Tan AS, Chong SS. Molecular strategies for pre-implantation genetic diagnosis of single gene and chromosomal disorders. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol*. 2012 Oct;26(5):551-9.
12. Shen X, Xu Y, Zhong Y, Zhou C, Zeng Y, Zhuang G, et al. Preimplantation genetic diagnosis for alpha- and beta-double thalassemia. *J Assist Reprod Genet*. 2011 Sep;28(10):957-64.
13. Yannaki E, Emery DW, Stamatoyannopoulos G. Gene therapy for beta-thalassaemia: the continuing challenge. *Expert Rev Mol Med*. 2010;12:e31.
14. Cavazzana-Calvo M, Payen E, Negre O, Wang G, Hehir K, Fusil F, et al. Transfusion independence and HMGA2 activation after gene therapy of human beta-thalassaemia. *Nature*. 2010 Sep 16;467(7313):318-22.



สารจากเพื่อนสมาชิก : คำถามคำตอบ

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

Facebook/thalassemia club of thailand Website: www.thalassemia.or.th E-mail: kittitcr@gmail.com

ตรวจ PCR เพิ่มเติมเพื่อวินิจฉัยธาลัสซีเมีย

A

เรียน รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

สวัสดีค่ะคุณหมอ ดิฉันได้ไปตรวจเลือดคัดกรองโรคธาลัสซีเมียและได้ตรวจไปถึงระดับหาชนิดของฮีโมโกลบิน(Hb typing) ด้วยค่ะ ได้ผลเลือดดังนี้

การตรวจ (หน่วย)	ดิฉัน	สามี	ค่าปกติ
Hb type	A ₂ A	A ₂ A H?	A ₂ A
Hb (g/dL)	11.7	14.0	12.0-16.0
Hematocrit (%)	35.5	41.4	36.0-47.0
MCV (fL)	70.3	73.5	80-100
Hb A	97.4%	98.2%	97.5%
Hb A2	2.6%	1.8%	2.5-3.5%
Hb F	0.0%	0.0%	< 1 %
Interpretation	Normal Hemoglobin typing, not rule out alpha-thalassemia	Suspected Hemoglobin H disease	
Comment	ควรตรวจยืนยันในระดับยีน	ควรตรวจยืนยันในระดับยีน	

เคยปรึกษาคุณหมอแต่คุณหมอแนะนำให้ไปตรวจ PCR เพิ่มเติม แต่ดิฉันยังไม่ไปตรวจเพราะยังหาข้อมูลอยู่ว่าต้องไปตรวจที่ไหนได้ดิฉันกังวลมากเลยคะ คิดแต่เรื่อง นี่ดิฉันจึงอยากจะถามคุณหมอดังนี้คะ

1. การไปตรวจธาลัสซีเมีย PCR สามารถตรวจได้ที่โรงพยาบาลรัฐทั่วไปหรือที่โรงพยาบาลโรงเรียนแพทย์เท่านั้นคะ
2. ถ้าสมมุติ ดิฉันเป็นพาหะ alpha-thalassemia 1 สามีเป็น Hb H ดิฉันจะสามารถมีลูกได้มั๊ย แล้วลูกของดิฉันจะเป็นโรคร้ายแรงมั๊ยคะ
3. ถ้าดิฉันสามารถมีลูกได้ดิฉันต้องเตรียมตัวอย่างไรบ้างคะ กรุณาตอบกลับ e-mail ดิฉันด้วยนะคะ ขอขอบพระคุณมากค่ะ

จาก ส.

?

เรียนคุณ ส. ที่นับถือ

ผลเลือดของสามียังไม่แน่ว่าเป็น Hb H เนื่องจากไม่ซีด เม็ดเลือดแดงขนาดเล็กไม่มากไม่มีลักษณะเม็ดเลือดแดงจากสเมียร์เลือดมาให้ดู การตรวจเลือดเพื่อวินิจฉัย โรค Hb H disease ประกอบด้วย

1. CBC ดู Hb, MCV, blood smear (ลักษณะเม็ดเลือดแดงจากสเมียร์เลือด)
2. Inclusion body (การตกตะกอนของโกลบินในเม็ดเลือดแดง โดยการย้อมพิเศษ)
3. Hb typing จะพบ Hb H
4. PCR สำหรับ alpha-thalassemia 1 และ alpha-thalassemia 2

สามีของคุณน่าจะตรวจ ข้อ 1-3 จาก รพ.เดิมที่ตรวจครั้งแรกได้ครับ ส่วนการตรวจ PCR สำหรับ alpha thalassemia 1 และ alpha thalassemia 2 สามารถตรวจได้ใน รพ.ศูนย์ และ รพ.โรงเรียนแพทย์ หรืออาจให้ส่งเลือดมาตรวจที่ lab ที่มีขีดความสามารถทำได้ รพ.ต่าง ๆ จะให้คำแนะนำได้ กรณีที่ยังกังวลแนะนำให้ตรวจ PCR ของคุณและสามีถ้าไม่มีข้อจำกัดใดๆ โอกาสเสี่ยงเป็นดังนี้

กรณีคุณเป็นพาหะ alpha-thalassemia 1 และสามีเป็น Hb H (มียีน alpha-thalassemia 1 และ alpha-thalassemia 2) ลูกมีโอกาส 25% เป็นพาหะ alpha-thalassemia 1, 25% เป็นพาหะ alpha-thalassemia 2, 25% เป็นโรค Hb H disease และ 25% เป็นโรค ฮีโมโกลบินบาร์ดไฮดรอฟล์ฟีทาลัส ซึ่งรุนแรงที่สุด ทารกจะเสียชีวิตหลังคลอด

การเตรียมตัวก่อนตั้งครรภ์จะต้องตรวจยืนยันว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียก่อนว่าเป็นแบบใด ถ้าสามีและภรรยาเป็นคู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคแล้วจึงวางแผนการวินิจฉัยทารกนครรค์ก่อนคลอด ถ้าผลการวินิจฉัยว่าเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ดไฮดรอฟล์ฟีทาลัส ก็ต้องมาพิจารณาเรื่องการยุติการตั้งครรภ์อีกครั้ง

นพ.กิตติ

กังวลผลการตรวจกรองระหว่างตั้งครรภ์

? สวัสดิ์ค่ะคุณหมอ

หนูอยากปรึกษาเกี่ยวกับพาหะธาลัสซีเมียค่ะ หนูแต่งงานมาได้ 2 เดือนแล้วค่ะ แต่ยังไม่ได้คิดจะตั้งครรภ์ตอนนี้ค่ะ แค่อยากลองตรวจคัดกรองดู ปรากฏว่าค่า OF กับ DCIP ผลออกมา positive เจ้าหน้าที่จึงแนะนำให้สามีมาตรวจด้วย ซึ่งสามีเพิ่งเจาะเลือดไปเมื่อวานค่ะ หนูเลยเจาะอีกครั้งเพื่อหา hemoglobin typing แต่กว่าจะทราบผลตั้งวันที่ 21 ก.พ. รู้สึกกังวลใจค่ะ เลยอยากปรึกษาคุณหมอว่า ถ้าผลของสามี positive เหมือนกัน โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคธาลัสซีเมียมีกี่ % ค่ะ (ซึ่งตอนนี้รู้ค่า MCV กับ MCH ของสามีต่ำเหมือนหนูเลย จากผล CBC นะคะ หนูเลยเครียดเล็กน้อยว่ามีโอกาสที่สามีจะ positive) เราสองคนจะสามารถมีบุตรได้หรือไม่คะขอบพระคุณคุณหมอมากค่ะ

ขอบพระคุณคุณหมอมากค่ะ

คุณ ช.

A เรียน คุณ ช. ที่นับถือ

ผลตรวจกรองของคุณ มี OF, DCIP positive, MCV ต่ำ, MCH ต่ำ แปลว่าอาจเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1, พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย หรือ พาหะของฮีโมโกลบินอี ผลตรวจกรองของสามีคุณ มี MCV ต่ำ, MCH ต่ำ แปลว่าอาจเป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1, พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย หรือ พาหะของฮีโมโกลบินอี การที่จะมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียทั้งสามีและภรรยาจะต้องมียืนธาลัสซีเมีย (เป็นพาหะธาลัสซีเมีย) ที่อยู่ในกลุ่มเดียวกันเช่น

❶ สามีเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และภรรยาเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 จะมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดโฮโมซัยกัสแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 หรือฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ไฮดรอฟที่ฟีดิลิส ร้อยละ 25

❷ สามีเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย และภรรยาเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย จะมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดโฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย หรือเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์ ร้อยละ 25

❸ สามีเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย และภรรยาเป็นพาหะฮีโมโกลบินอี จะมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี ร้อยละ 25

ผมคิดว่าใจเย็นนะ มารับรองผลการตรวจยืนยันก่อนว่าคุณและสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมียอยู่ในกลุ่มเดียวกันตามตัวอย่างข้างต้นหรือไม่ ถ้าใช่ก็มีวิธีป้องกันหลีกเลี่ยงที่จะไม่มีลูกเป็นโรคได้แต่ถ้าเป็นพาหะคนละกลุ่มเช่นสามีเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และภรรยาเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมียโอกาสที่ลูกจะเป็นพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 และพาหะเบต้าธาลัสซีเมียได้ร้อยละ 25 แต่ลูกไม่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียครับ

นพ.กิตติ

? สวัสดิ์ค่ะคุณหมอ

ช. ค่ะ ที่เคยปรึกษาเรื่องพาหะธาลัสซีเมีย ตอนนั้นผล typing ออกมาแล้วค่ะ เร็วกว่าที่รพ.แจ้ง 1 อาทิตย์ หนู แนบผลมาให้คุณหมอด้วยค่ะ สรุปเป็นพาหะชนิดเดียวกันทั้งสองคน อยากเรียนปรึกษาค่ะ ถ้านาคอตอยากตั้งครรภ์ต้องเตรียมตัวอย่างไรบ้างคะ โอกาสมีลูกเป็นธาลัสซีเมีย 25% หนูกังวลค่ะคุณหมอ รบกวนแนะนำด้วยค่ะ

ขอบคุณมากค่ะ

ช.

	ผลเลือดของคุณ	ผลเลือดของสามี
OF	positive	positive
DCIP	positive	positive
Hb	12.1	
Hct	37.1	
MCV	73.6	
MCH	24.0	
Hb Type	EA	EA
Hb A	62.8%	57.7%
Hb E	30.7%	30.7%
Hb F	0.5%	0.5%
Interpretation	Hemoglobin E trait, not rule out alpha-thalassemia	Hemoglobin E trait, not rule out alpha-thalassemia

A เรียนคุณ ช. ที่นับถือ

คุณและแฟนเป็นพาหะฮีโมโกลบินอี โอกาส 1/4 (25%) ปกติ 2/4 (50%) เป็นพาหะฮีโมโกลบินอี และ 1/4 (25%) เป็นโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอีเป็นภาวะ ฮีโมโกลบินผิดปกติ ไม่ถือเป็นโรคร้ายละเอียดอ่านเพิ่มเติมที่

☞ [http://www.thalassemia.or.th / magazine / 23-1 /](http://www.thalassemia.or.th / magazine / 23-1 / tf-magazine-27-08.pdf)

[tf-magazine-27-08.pdf](http://www.thalassemia.or.th / magazine / 23-1 / tf-magazine-27-08.pdf)

☞ [http://www.thalassemia.or.th / magazine / 17-2 /](http://www.thalassemia.or.th / magazine / 17-2 / tf-magazine-10-07.pdf)

[tf-magazine-10-07.pdf](http://www.thalassemia.or.th / magazine / 17-2 / tf-magazine-10-07.pdf)

คุณและแฟน สามารถดำเนินการตามการฝากครรภ์ตามปกติ ไม่ต้องทำอะไรเพิ่มเติมครับ

นพ.กิตติ



ขอบคุณมากค่ะคุณหมอสำหรับคำปรึกษา

หนูมีข้อสงสัยเพิ่มเติมดังนี้ค่ะ จากเอกสารที่คุณหมอแนบมาให้นั้น หนูมีข้อสงสัยค่ะ

- ❶ พาหะเบต้าธาลัสซีเมียและพาหะฮีโมโกลบินอี อยู่ในกลุ่มเดียวกันใช่ไหมคะ ซึ่งถ้าเป็นคอนสแตนต์สปริงจะน่ากลัวกว่าใช่ไหมคะ
- ❷ หนูและแฟนเป็นพาหะเบต้าอย่างเดียวกัน หรือเป็นพาหะฮีโมโกลบินอีด้วยคะ
- ❸ อยากทราบความหมายของผล Hb E trait: Not R/O alpha thal 2 trait ตรง Not R/O alpha คือ ไม่ใช่ alpha ใช่ไหมคะ ค่าไหนในใบผลเลือดที่ระบุว่าเป็น พาหะเบต้าธาลัสซีเมียคะ
- ❹ สุดท้ายค่ะ ความแม่นยำของแลปแต่ละ รพ. เท่ากันหรือไม่คะ หนูควรตรวจอีกครั้งใน รพ.รัฐบาลใหญ่ๆ ในกทม. อีกหรือไม่คะ

ขอบพระคุณมากค่ะ



ขอตอบดังนี้ครับ

- ❶ กลุ่มเบต้าธาลัสซีเมียประกอบด้วย
 - 1.1 พาหะได้แก่ พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย (มียืนปกติและยืนเบต้าธาลัสซีเมีย)
 - 1.2 ฮีโมโกลบินผิดปกติได้แก่
 - 1.2.1 พาหะฮีโมโกลบินอี (มียืนปกติและยืนฮีโมโกลบินอี)
 - 1.2.2 โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี (มียืนฮีโมโกลบินอี 2 ยืน) ไม่จัดอยู่ในกลุ่มเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเพราะระดับความเข้มข้นของเลือดต่ำกว่าปกติเพียงเล็กน้อยหน้าตาไม่เปลี่ยน ดับไมโท ม้ามไมโต ไม่ต้องให้เลือด ไม่ต้องรับประทานยาโฟลิก ส่วนฮีโมโกลบินคอนสแตนต์สปริง อยู่ในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมีย ไม่เกี่ยวข้องกับกลุ่มเบต้าธาลัสซีเมีย ถ้าต้องแต่งงานกับพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 ถึงจะมีโอกาสมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย
- ❷ คุณและแฟนเป็นพาหะฮีโมโกลบินอี ไม่ได้เป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมียครับ
- ❸ คำว่า Not R/O alpha thal 2 trait เป็นภาษาทางแพทย์ และห้องปฏิบัติการใช้ หมายถึงไม่สามารถแยกการวินิจฉัยพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 2 ได้เนื่องจากข้อจำกัดของการตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin type) กรณีนี้ถ้าต้องการรู้ต้องตรวจ

ระดับโมเลกุล (PCR for alpha thalassemia 2) ซึ่งไม่จำเป็นเพราะไม่เกี่ยวข้องกับฮีโมโกลบินอี ส่วนค่าที่จะบอกว่าเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียดูจาก ค่า HbA₂ ถ้ามากกว่า 4% จึงวินิจฉัยเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย ของคุณไม่เป็นครับ

❹ ความแม่นยำของ lab มีมาตรฐานเหมือนกันไม่จำเป็นต้องตรวจซ้ำครับเนื่องจากมีความหลากหลายของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ ในประเทศไทยมีอุบัติการณ์สูงถึง 35% ลองเข้าไปอ่านหนังสือสารานุกรมเกี่ยวกับธาลัสซีเมียที่

📍 www.thalassemia.or.th

นพ.กิตติ



ค่ะคุณหมอ หนูคงต้องอ่านเรื่องธาลัสซีเมียให้เข้าใจกว่านี้ หนูเป็นพาหะฮีโมโกลบินอี ไม่ใช่พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย เข้าใจผิดมาตลอดที่ผล OF ขึ้นว่า positive ว่าตัวเองเป็นพาหะธาลัสซีเมีย แต่ประวัติครอบครัวทางแม่ของหนู ส่วนใหญ่เป็นพาหะกันหมดเลยคะ แต่ตัวแม่หนูเองไม่เคยตรวจคัดกรองนะคะ แต่พอผลหนูออกมาแบบนี้คิดว่าแม่อาจจะจะเป็นพาหะด้วยแน่เลยคะ

ขอบคุณมากค่ะคุณหมอ

Hb H กินน้ำมันปลา



รบกวนสอบถามค่ะ ลูกเป็น Hb H กินน้ำมันปลา ที่เป็นวิตามินรวมได้หรือไม่คะที่เป็นขวดเช่น เบนซีไซรับ ค่ะ ลูกไม่ค่อยทานอาหาร จึงอยากให้กินวิตามินเสริม สัก 1-2 ขวดคะ

ขอบพระคุณค่ะ



ส่วนประกอบในเบนซีไซรับได้แก่ Docosahexaenoic acid (DHA) 70%, L-Glutamic acid, Vitamin A, D, E, B1, B2, B3, B6 and B12 ตามสรรพคุณที่กล่าวอ้างจะบำรุงระบบประสาท และมีวิตามินรวม ไม่มีธาตุเหล็กสามารถรับประทานได้ แต่คิดว่าไม่จำเป็น ควรรับประทานอาหารให้ครบ 5 หมู่จะดีกว่าและออกกำลังกายที่ไม่หักโหมให้สม่ำเสมอ เช่น ว่ายน้ำ เมื่อลูกเหนื่อยจะรับประทานได้มากขึ้นครับ

นพ.กิตติ

โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี กับผ่าตัดอะดินอย์



รบกวนช่วยตรวจผลให้หน่อยค่ะ เคยตรวจชนิดของธาลัสซีเมียผลว่าเป็น Hb EE แต่วันนี้หมอตตรวจ CBC บอกว่าไม่น่าจะใช่เนื่องจากมี เลข 2+ หลายตัว (ไม่ใช่หมอลือดคะ) ควรตรวจใหม่หรือเปล่านั้น น้องตัวเล็ก เพิ่งผ่าตัดอะดินอย์มา 10 กว่าวัน กลัวมีผลกับโรคคะ



เคยเป็น โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี หรือ Homozygous Hb E (EE) จากการตรวจ Hb typing ไม่จำเป็นต้องตรวจซ้ำเพราะผลจะไม่เปลี่ยนแปลง แต่อาจจะมีขีดจากขาดธาตุเหล็กร่วมด้วยซึ่งจะมีผลเลือดตามที่ส่งมาให้ควรตรวจระดับธาตุเหล็กถ้ามีขาดธาตุเหล็กร่วมด้วยรักษาโดยรับประทานยาธาตุเหล็กเรื่องขีดจะดีขึ้นค่าที่เป็น 2+ จะเปลี่ยนเป็น 1+ ครับ ทั้งโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอีและขีดจากขาดธาตุเหล็กไม่มีผลต่อการรักษาอะดินอย์ ครับ

น.พ.กิตติ

รับประทานยาสำหรับผู้บริจาคเลือด



ขอสอบถามหน่อยนะคะ หนูเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ยาที่เอาไว้ให้คนบริจาคเลือดกิน แต่หนูไม่ได้บริจาคแต่สามารถกินได้ไหมคะ จะกินเพื่อบำรุงเลือดนะคะ รบกวนตอบด้วยนะคะ ขอขอบคุณคะ



ปกติผู้บริจาคโลหิตจะได้รับยาบำรุงเลือดหรือยาธาตุเหล็กรับประทานวันละ 1 เม็ดเนื่องจากเป็นการทดแทนเลือดที่เราบริจาคซึ่งจะเสียไปประมาณ 250-300 มิลลิกรัม ในกรณีที่ผู้ถามเป็นพาหะของธาลัสซีเมียและไม่ได้ไปบริจาคโลหิตแต่ไปรับประทานยาบำรุงเลือด (ยาธาตุเหล็ก) แนะนำว่าไม่ควรรับประทานเพราะเราไม่ได้เสียเลือดในการบริจาคโลหิต ปกติพาหะธาลัสซีเมียจะซีดเล็กน้อยไม่จำเป็นต้องรับประทานยาบำรุงเลือดเช่น ยาธาตุเหล็ก หรือ ยาโฟลิก ยกเว้นเรามีสาเหตุที่ทำให้ขาดธาตุเหล็กเช่นเสียเลือดไปทางประจำเดือนมากและผลการตรวจเลือดยืนยันว่าขาดธาตุเหล็กร่วมด้วยกรณีเช่นนี้ต้องรับประทานยาธาตุเหล็กและรักษาสาเหตุของการมีประจำเดือนมากเมื่อรักษาหายแล้วจึงหยุดรับประทานยาธาตุเหล็ก

พาหะธาลัสซีเมียบริจาคเลือดได้หรือไม่



ผมเป็นนักศึกษาวิชาทหาร (รต.) ปี 2 มีหน่วยแพทย์เคลื่อนที่มารับบริจาคโลหิตที่โรงเรียน แต่ผมเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ผมจะบริจาคโลหิตได้หรือไม่และผู้รับเลือดของผมจะเป็นพาหะที่ติดจากผมได้หรือไม่ครับ



ผู้ที่เป็นพาหะจะเป็นผู้ที่มีสุขภาพแข็งแรงเช่นสามารถเรียนและฝึก รด.ได้เหมือนคนปกติเนื่องจากพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในประเทศไทยพบได้ประมาณร้อยละ 40 และโลหิตในประเทศไทยขาดแคลนในบางช่วงจึงมีการรณรงค์รับบริจาคโลหิตตามสื่อต่าง ๆ รวมทั้งการจัดหน่วยเคลื่อนที่เพื่อรับบริจาค ดังนั้นการบริจาคโลหิตในผู้เป็นพาหะสามารถบริจาคได้ครับ ถือเป็นสิ่งที่ควรสนับสนุนส่งเสริม ผู้ที่ได้รับเลือดจากผู้บริจาคที่เป็นพาหะจะไม่เป็นพาหะเพราะพาหะธาลัสซีเมียถ่ายทอดโดยยีนจากพ่อหรือแม่ (จากเซลล์สืบพันธุ์) มาสู่ลูก แต่เลือดที่รับจากผู้บริจาคที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียเป็นฮีโมโกลบินที่อยู่ในเม็ดเลือดแดงซึ่งเป็นผลผลิตสุดท้าย (end product) จึงไม่มียีนธาลัสซีเมียและไม่ทำให้ผู้ได้รับเลือดเป็นพาหะ ข้อแตกต่างกับกรณีผู้บริจาคโลหิตเป็นพาหะของไวรัสตับอักเสบบี เชื้อไวรัสจะอยู่ในเลือดของผู้บริจาคและเข้าไปเจริญเติบโตแบ่งเซลล์ภายในเซลล์ตับของผู้รับบริจาคโลหิตทำให้มีการติดเชื้อไวรัสตับอักเสบบีจากผู้บริจาคโลหิต ดังนั้นจึงมีการตรวจกรองหาเชื้อไวรัสตับอักเสบบี ไวรัสตับอักเสบบี และเอชไอวี ในผู้บริจาคโลหิตทุกรายแต่จะไม่ได้ตรวจกรองพาหะธาลัสซีเมียครับ

พาหะธาลัสซีเมียทำประกันชีวิตได้หรือไม่



ลูกสาวอายุ 6 ปีไม่สบายเป็นปอดอักเสบนอน โรงพยาบาล 3 วัน รักษาหายเป็นปกติติดก่อนกลับบ้านแพทย์แจ้งว่าผลการตรวจเลือดระหว่างนอนโรงพยาบาล พบขีดจากการขาดธาตุเหล็กและมีพาหะแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 (α -thalassemia 1, $--^{SEA}/\alpha\alpha$) ร่วมด้วย อยากถามว่าเป็นพาหะธาลัสซีเมียทำประกันชีวิตได้หรือไม่ครับเพราะเคยได้ยินว่าโรคพันธุกรรมทำประกันชีวิตไม่ได้



ลูกสาวเป็นปอดอักเสบรักษาหายดีแล้วมีขีดจากการขาดธาตุเหล็กต้องหาสาเหตุว่าจากอะไรแล้วรักษาสาเหตุนั้นพร้อมกับให้ยาบำรุงเลือด ส่วนกรณีเป็นพาหะธาลัสซีเมียไม่ถือว่าเป็นโรคจึงสามารถทำประกันชีวิตได้ครับ การทำประกันควรศึกษารายละเอียดและเงื่อนไขที่บริษัทจะคุ้มครองจ่ายชดเชยค่ารักษาพยาบาลด้วย เพราะโรคพันธุกรรมหลายโรคไม่อยู่ในเงื่อนไขการรับประกันหรือถ้าทางบริษัทรับประกันอาจต้องจ่ายค่าเบี้ยประกันที่สูงกว่าคนอื่นครับ

น.พ.กิตติ ต่อจรัส



เล่าเรื่อง...

จากเพื่อน ...



ถึงเพื่อน

ฉบับนี้ขอนำเสนอบทความเรื่องเล่าจากชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬา ที่อยู่กับโรคนี้นี้มาตั้งแต่เด็กและจนถึงทุกวันนี้เธอก็ยังมุ่งมั่นกับการเดินทางไกลจากจังหวัดตรังเพื่อมารับการรักษาอย่างต่อเนื่องและไม่ท้อแท้ต่ออุปสรรคในการเดินทางและใช้ชีวิตอยู่กับโรคนี้นี้ เธอเป็นอีกหนึ่งตัวอย่างของความอดทนที่อยากแชร์ให้หลายๆ ท่านที่ป่วยอยู่ เป็นผู้ปกครองหรือเป็นผู้ดูแลผู้ป่วยธาลัสซีเมียอยู่ ลองอ่านเรื่องราวของเธอคนนี้ดู



การเดินทางสำหรับฉันในตอนนี้อาจเป็นเรื่องปกติไปแล้วยิ่งใกล้จะถึงวันที่หมอนัดฉันยิ่งดีใจใหญ่ เพราะนั่นหมายความว่าหลังจากที่ทำงานเหนื่อยมาทั้งเดือนแล้วก็ถึงเวลาที่ฉันจะได้ไปพบเจอสิ่งใหม่ๆ ได้พักผ่อนกาย-ใจและเที่ยวกับเพื่อนๆ

สำหรับคนปกติที่ร่างกายแข็งแรงก็คงไม่เหนื่อยสำหรับการทำงานแค่หนึ่งเดือนแต่ฉันคือผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย ที่ต้องได้รับเลือดทุกเดือน และต้องเดินทางไป รพ. จุฬาฯ ในขณะที่บ้านของฉันอยู่ต่างจังหวัดแต่การเดินทางไกลก็ไม่ได้เป็นปัญหาต่อฉันเลย ในทางตรงกันข้าม ฉันกลับชอบและรู้สึกสนุกทุกครั้งที่ได้ไป รพ. (^o^) แต่บางครั้งก็มีอุปสรรคบ้าง เช่น เวลาที่งานเยอะมาก หรือยังมีเงินไม่ครบตามที่ตั้งใจไว้ เพราะการเดินทางไปรักษาแต่ละครั้ง ต้องมีค่าใช้จ่ายพอสมควร รวมทั้งการติดละครหลังข่าวที่ใกล้จะออก ทำให้มีบางช่วงฉันต้องหลังน้ำตาบนรถทัวร์เลย เพราะเสียดายที่ไม่ได้ดู (T_T) แต่จะทำยังไงได้ล่ะ ในเมื่อชีวิตฉันมันเป็นแบบนี้มันก็เกิดมาเพื่อสิ่งนี้แล้วนี่!

ฉันต้องเดินทางไป รพ. ตั้งแต่เป็นเด็กแล้ว ตอนนั้นบ้านอยู่ต่างจังหวัดในภาคอีสานหมู่บ้านฉันห่างไกลจากตัวเมืองมากการเดินทางไป รพ. ประจำจังหวัด แต่ครั้งก็ลำบาก เพราะถนนหนทางและระบบโดยสารยังไม่สะดวกเช่นทุกวันนี้ต้องตื่นแต่เช้ากว่าจะถึง รพ. ก็ใช้เวลาอย่างมากและกว่าจะได้รับการตรวจรักษาก็เกือบหมดวัน ทำให้ฉันกับพ่อแม่ต้องนอนที่ รพ. ทุกที แม้ว่าหมอจะตรวจและให้เลือดเสร็จแล้วก็ตามแต่เราก็ต้องรอลงกลับบ้านในวันถัดไปเพราะรถโดยสารที่วิ่งผ่านหมู่บ้านฉันมีเพียงคันเดียวและได้เล่นออกจากอุไปตั้งแต่บ่ายแล้วไม่ว่าการเดินทางจะมีอุปสรรคเพียงใดพ่อกับแม่ก็ไม่เคยผินผันทมเลยท่านจะทำทุกอย่างเพื่อให้ฉันได้รักษาตัว จนมีร่างกายที่แข็งแรง (ในแบบผู้ป่วย) มาถึงทุกวันนี้

ฉันต้องเดินทางไปมาหาสู่กับ รพ. ตั้งแต่อายุ 5 ขวบ จนถึงปัจจุบัน นับเป็นเวลากว่า 22 ปีแล้ว รพ. จึงเปรียบเหมือนบ้านหลังที่ 2 ของฉันไปแล้ว เมื่อก่อนฉันยังมีพ่อกับแม่เดินทางเป็นเพื่อน ทำให้ในไม่รู้สึกเบื่อ แต่ตอนนี้ฉันโตแล้ว ต้องเดินทางคนเดียว ทำให้รู้สึกเบื่อและท้อบ้างเมื่อต้อง

เจอเรื่องเดิมๆ ซ้ำๆ อย่างไม่มีวันสิ้นสุดแต่ในเมื่อฉันหลีกเลี่ยงมันไม่ได้ ฉันจึงเริ่มที่จะคิดใหม่ ทำให้การไป รพ. ไม่น่าเบื่ออีกฉันมีกำลังใจที่จะรักษาตัว แม้ฉันจะอยู่ที่ รพ. เพียงลำพัง แต่ที่บ้านฉันก็ยังมีหลายคนคอยส่งกำลังใจมาให้

พ่อ แม่ และพี่สาวคือกำลังใจที่สำคัญทุกคนตั้งใจทำงานอย่างขยันขันแข็งเพื่อหาเงินให้ฉันได้รักษาตัว ให้ฉันมีชีวิตที่สดใส แข็งแรง เติบโต และอยู่กับพวกเขาไปนานๆ ส่วนฉันก็มีหน้าที่พาตัวเองไปหาหมอ ดูแลสุขภาพตัวเองให้ดี เรื่องแค่นี้ทำไมฉันจะทำได้ล่ะ! ฉันอาจรู้สึกท้อแท้บ้างเป็นบางครั้ง แต่ฉันจะไม่ยอมแพ้ให้กับโรคภัยๆไม่ว่าจะอ่อนแรงหรือเบื่อหน่ายแค่ไหน ฉันก็พยายามมีความสุขกับการเดินทาง เพราะฉันไม่ลืมว่า มีพ่อแม่และพี่สาว คอยเป็นกำลังใจอยู่เบื้องหลังเสมอ

7 มีนาคม เป็นการเดินทางครั้งที่ 3 ของฉันในรอบปี 2556 (ฉันเริ่มเดินทางคนเดียวครั้งแรกเมื่อ สิงหาคม 2549) จะว่าไปแล้ว การเดินทางทุกครั้งมันก็เหมือนเดิมไม่มีอะไรแปลกใหม่ เพราะฉันจะชอบหลับ



“ แต่ในเมื่อฉันหลีกเลี่ยงมันไม่ได้
ฉันจึงเริ่มที่จะคิดใหม่ ทำให้การไป
รพ. ไม่น่าเบื่ออีก ฉันมีกำลังใจที่จะ
รักษาตัว แม้ฉันจะอยู่ที่รพ. เพียงลำพัง
แต่ที่บ้านฉันก็ยังมีหลายคนคอยส่ง
กำลังใจมาให้ ”

บนรถเสมอจนกระทั่งถึงกรุงเทพฯ อาจเป็น
เพราะฉันเหนื่อยมากด้วย ต้องทำงานตั้ง
แต่เช้าถึง 4 โมงเย็น แล้วไปขึ้นรถทัวร์ตอน
6 โมงเย็นเมื่อรถเริ่มแล่น ตาฉันก็เริ่มจะ
ปิดและหลับลงในไม่ช้า จนราวๆ ตี 4 ครึ่ง
ถึงตี 5 รถก็ถึงสถานีสายใต้ใหม่ ฉันก็ต้อง
เรียกแท็กซี่ไป รพ. ทั้งๆ ที่กลัวมาก เพราะ
ถ้าขึ้นรถรอเมล์ก็คงอีกนาน หากไปถึง รพ.
แล้วบัตรคิวหมด ต้องอดตรวจแน่ๆ ขณะ
นั่งแท็กซี่ ฉันจะไม่ยอมหลับเด็ดขาด ตาจะ
มองทางตลอดเวลา (กระพริบเป็นบางครั้ง
😊) หากโชเฟอร์พาออกนอกเส้นทาง ฉันก็
จะรู้ทันที

เมื่อถึงรพ. ฉันจะรีบเดินไปที่ตึก
ภปร. เพื่อหยิบบัตรคิว ส่วนใหญ่แล้วจะได้
ไม่เกินลำดับที่ 60 แต่มีบางครั้งที่รถทัวร์
ล่าช้า ทำให้ฉันต้องตกลงลำดับไปอยู่ที่ 100
เมื่อถึงคิวฉันจึงได้ไปพบหมอเจาะเลือดที่
ชั้น 3 กว่าจะเสร็จก็ประมาณ 10-11 โมง
จากนั้นก็ต้องเดินไปรับเลือดที่ตึกกวมินทร์
ซึ่งอยู่ไกลกันพอสมควรกว่าจะได้รับเลือด
ก็ประมาณบ่าย 2-3 โมง

ฉันต้องรับเลือดทุกเดือนๆ ละ 2 ถุง
สมัยที่ไปรักษาใหม่ๆ เลือดกรุ๊ปโอ หายาก
มากต้องจองกันข้ามวัน บางครั้ง พยาบาล
ก็ให้กลับบ้านไปก่อนแล้วพ้อฉันค่อยโทร.
ไปสอบถาม ถ้ามีเลือดพร้อม ฉันก็ต้อง
กลับไป รพ. อีก แม้วันนี้เลือดกรุ๊ปโอจะหา
ไม่ยากเหมือนเมื่อก่อน แต่ฉันกลับมีอาการ
แพ้เลือด หนาวมากจนตัวสั่นใจสั่น แม้คุณ
หมอจะฉีดยาแก้แพ้ให้ แต่ก็ยังมีอาการแพ้
เกือบทุกครั้งจนฉันอยากจะยอมแพ้อยาก
บอกพยาบาลว่าฉันไม่เอาแล้วเลือด แต่ถ้า
วันนี้ฉันยอมแพ้ พรุ่งนี้ฉันก็ต้องมารับเลือด
อยู่ดี เพราะร่างกายฉันขาดเลือดไม่ได้ แล้ว
ยังโชคดีที่แค่กินยาพาราฯ เพียง 2 เม็ด
อาการของฉันก็เริ่มดีขึ้น เวลาในการรับ
เลือดของฉันจบลงที่ประมาณ 6 โมงเย็น
รวมเวลาที่ต้องอยู่ รพ. ในแต่ละครั้ง ก็
ประมาณ 10-12 ชั่วโมงเป็นอย่างน้อย

ขณะที่ฉันยืนอยู่หน้าลานพระบรมรูป
ฝั่งตรงข้ามกับ รพ. จุฬาฯ ฉันมองกลับไปยัง
ตึกที่เพิ่งเดินจากมา และอดคิดไม่ได้ว่าเวลา
ที่ฉันหมดไปในวันนี้มันช่างดูน้อยเหลือเกิน
เมื่อเทียบกับเวลาทั้งหมดที่ฉันใช้ไปเพื่อ
การรักษาตั้งแต่เป็นเด็ก แล้วเมื่อไหร่มัน

จะสิ้นสุดเสียทีนะ? แต่เมื่อมองอีกด้านหนึ่ง
ฉันก็คิดว่าแม้จะไม่มีใครยินดีกับการต้อง
เสียเวลาไปกับเรื่องแบบนี้ แต่เขาก็จะไม่
ทำให้ตัวเองต้องเป็นทุกข์เพราะเรื่อง
แค่นี้ เช่นกัน!

เพราะฉะนั้น เวลาที่เหลือในชีวิตนี้ ฉัน
เลือกที่จะอยู่ต่อไปอย่างมีความสุข ฉันจะ
ไม่เอาภาระทางร่างกายมาบั่นทอนจิตใจ
เพราะฉันเชื่อว่าถ้าเรามีความสุข ผู้คนรอบ
ข้างเราก็จะมีความสุขด้วย ฉันจะไม่ทำให้
ใครต้องเป็นห่วงในเมื่อทุกคนเชื่อว่าฉันจะ
ดูแลตัวเองได้ ฉันก็ทำให้สุดความสามารถ
เมื่อภารกิจประจำเดือนของฉันเสร็จสิ้น
ลงก็ได้เวลาท่องโลกกว้างเก็บเกี่ยว ประสบ
การณ์ชีวิตเติมพลังกายชาร์ตพลังใจให้เต็ม
ที่แล้ว

ปาล์ม ^_<

บทความจากหนังสือ...สิ่งที่คุณไม่รู้

ของชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

สนใจหนังสือเรื่องเล่า...จากชีวิตจริงผู้ป่วย

ติดต่อ นุชจรี ชิวเกษมกุล เลขาชมรม

โทร. 086-588-2614



Life in



Abu Dhabi

สวัสดีเพื่อนๆชาวธาลัสซีเมียทุกคนนะครับ ก่อนอื่นผมขอแนะนำตัวเองก่อนนะครับ ผมชื่อ **พุดินันท์ รังสรรค์โลหะกุล** เพื่อนๆเรียกผมว่า พุดิ ก็ได้ครับ ก่อนอื่นเลยผมต้องขอขอบพระคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยที่ให้ออกาสผมได้ไปรับฟังและเข้าร่วม **ประชุมวิชาการระดับนานาชาติ ครั้งที่ 15 สำหรับผู้ป่วยและผู้ปกครอง (15th TIF International Conference for Patients & Parents)** จัดโดยสหพันธ์ธาลัสซีเมียระหว่างวันที่ 20 – 23 ตุลาคม 2556 ณ กรุงอาบู ดาบี ประเทศสหรัฐอาหรับเอมิเรตส์ วันนี้ผมได้มีโอกาสเขียนจุลสารธาลัสซีเมียเป็นครั้งแรกจึงอยากจะทำประสบการณ์ที่มีค่าครั้งนี้มาเล่าให้เพื่อนๆ ฟังกันครับ ตัวผมเองป่วยเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง หรือเพื่อนๆ คงรู้จักกันอย่างคุ้นหูคือ **Thalassemia Major** (ต่อไปนี่ขอเรียกแทนว่า **TM** นะครับ) วันนี้ผมจึงขอแนะนำประสบการณ์และความรู้ที่ผมได้จากการประชุมวิชาการครั้งนี้มาบอกให้แก่เพื่อนๆ ชาว **TM** กันนะครับ

◎ เพื่อนรู้ไหมครับว่าโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียนอกจากจะส่งผลทั้งด้านสุขภาพในมุมความคิดทางการแพทย์แล้ว ในความคิดของชาวธาลัสซีเมียทั่วโลกได้ลงความเห็นว่าเป็นโรคธาลัสซีเมียนี้เป็นมากกว่าความเจ็บป่วย โดยที่เป็นห่วงอย่างยิ่งคือปัญหาสถานะทางสังคมตัวอย่างเช่นเพื่อนๆชาว **TM** จะต้องลาเรียนหรือลางานมารับเลือดเป็นประจำ (3-4 สัปดาห์/ครั้ง) ไหนจะต้องฉีดยาขับธาตุเหล็กเกือบทุกคืนเพื่อลดปริมาณ **Serum Ferritin** ในร่างกายแต่อย่างไรก็ตามเพื่อนๆ ทราบไหมครับว่าการรักษาผู้ป่วย **TM** ที่ถูกต้องจะผลให้เราสามารถใช้ชีวิตได้เกือบเทียบเท่าคนปกติ ถ้าเพื่อนๆชาว **TM** ดูแลตัวเองอย่างเพียงพอ ทั้งด้านสุขภาพและด้านจิตใจซึ่งผมจะขอพูดถึงในอีกไม่กี่อึดใจครับ

◎ การดูแลตัวเองด้านสุขภาพนั้น มีวิธีไม่ยากครับเพื่อนๆชาว **TM** หลายท่านคงทราบกันดีและปฏิบัติกันเป็นประจำอยู่แล้วนะครับการรับการรักษาโดยทั่วไปของพวกเราชาว **TM** ที่ทำกันเป็นประจำโดยคุณหมอคือการรับเลือดอย่างสม่ำเสมอเพื่อการเจริญเติบโตและป้องกันการเปลี่ยนของกระดูกใบหน้า แต่เมื่อรับเลือดแล้วพวกเราก็จะเกิดภาวะเหล็กเกิน (**Iron Overload**) ซึ่งถ้าปล่อยให้อาตุเหล็กสะสมในร่างกายมากเกินไป อาจจะส่งผลร้ายแรงต่อหัวใจ ตับ และตับอ่อนได้ การรักษาภาวะเหล็กเกินนี้ทำ



พุดินันท์ รังสรรค์โลหะกุล

ได้โดยการขับเหล็กอย่างสม่ำเสมอโดยยาขับเหล็กในประเทศไทยนั้นมี 2 แบบหลักๆ คือแบบฉีดเข้าใต้ผิวหนัง (**Subcutaneous**) ซึ่งต้องฉีดและปล่อยให้ยาเดินที่ละน้อยๆจนหมดรวม 8 – 10 ชั่วโมง โดยส่วนมากจะฉีดตอนกลางคืนซึ่งวิธีนี้ผมขอบอกว่าทางที่ประชุมยังคงยืนยันว่าเป็นวิธีการขับเหล็กที่ได้ผลดีที่สุดถ้าทำอย่างสม่ำเสมอครับ เพื่อนๆ หลายคนคงจะเจ็บตัวกับการฉีดยาขับเหล็กตัวนี้ไม่ใช่เล่นเลยแหละครับ ปัจจุบันได้มีทางเลือกใหม่สำหรับผู้ที่ไม่อยากเจ็บตัวก็คือการรับประทานยาเม็ดขับเหล็กนั่นเองครับวิธีนี้ก็เป็นวิธีที่ดีเช่นกันครับถ้าทานอย่างสม่ำเสมอแต่ทว่าเพื่อนๆบางคนอาจเกิดอาการแพ้อย่างรุนแรงก็ต้องหันมาใช้วิธีแรกอยู่ดีครับจากประสบการณ์ที่ผมได้แลกเปลี่ยนกับเพื่อนๆชาวต่างชาติที่เป็น **TM** เหมือนกันส่วนมากใช้ทั้ง 2 วิธี คือทั้งฉีดและรับประทานซึ่งวิธีนี้ได้ผลดีมากในเพื่อนๆบางกลุ่มครับ การรับเลือดและขับเหล็กอย่างมีวินัยจะทำให้เพื่อนๆมีสุขภาพที่ดีทั้งความเข้มข้นของฮีโมโกลบินและการลดลงของภาวะเหล็กเกินครับ นอกจากการรักษาสองอย่างนี้เพื่อนๆยังต้องรู้จักการรักษาวัยะส่วนอื่นในร่างกายอีกด้วยครับเช่น ตับ ม้าม ฟัน และปัญหาโรคอ้วน (เบาหวาน) นั่นเองครับวิธีอื่นที่พวกเราชาว **TM** ทำได้คือการออกกำลังกายโดยไม่หักโหมเกินไปเช่น การวิ่งเหยาะๆ ว่ายน้ำ หรือ ปั่นจักรยาน ส่วนตัวผมเองชอบเล่นฟุตบอล ควบคุมอาหารและหลีกเลี่ยงการดื่มแอลกอฮอล์ครับ

๑ ด้านจิตใจก็สำคัญไม่แพ้กันนะครับ เพื่อนๆ ชาวต่างชาติ ที่ประชุมที่ผมได้แลกเปลี่ยนประสบการณ์ด้วยนั้นส่วนมากจะมี ปัญหาด้านนี้ค่อนข้างมากกว่าด้านการดูแลสุขภาพครับ ตัวอย่าง เช่น ความเครียดจากงานหรือการเรียน การวิตกกังวลเรื่องโรค ของตนเอง การฟังคนอื่นพูดถึงเรื่องอายุตัวเองในแง่ร้าย การเข้า โรงพยาบาลบ่อยๆ ซึ่งปัจจัยที่กล่าวมาล้วนเป็นบ่อนทำลายจิตใจ เราทั้งหมดครับ เมื่อเราเครียดหรือวิตกกังวลอย่างหนักจะส่งผล ทำให้ระดับฮีโมโกลบินเราลดลงและจะนำมาซึ่งสุขภาพที่แยลง ครับ ทางออกของปัญหาเหล่านี้คือการมองโลกในแง่ดีเข้าไว้ครับ ขอให้เพื่อนๆ ลองสิ่งที่เป็นด้านลบและบ่อนทำลายจิตใจเราออกไป โดยการทำให้จิตใจให้สงบ เพื่อนๆ ที่เป็นชาวพุทธอาจจะนั่งสมาธิก็ ทำให้จิตใจสงบอีกแบบครับ ส่วนเพื่อนๆ ศาสนาอื่นๆ ก็อาจจะทำ สิ่งที่เราชอบและอยากทำแทนครับเช่น เพื่อนชาวต่างชาติที่เป็น TM ของผมเล่นโยคะตั้งแต่เลิกงานตอนนี้เป็นครูสอนโยคะแล้วครับ ส่วนเพื่อนๆ ที่เหงาก็สามารถใช้ Social Network ให้เป็นประโยชน์ ครับโดยขณะนี้เราก็คมี Facebook ของชมรมธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยแล้วนะครับเพื่อนๆ สามารถเข้าไปกดไลค์ติดตามและ พูดคุยกะพวกเราได้ที่ Thalassaemia Club of Thailand ครับ

๒ เพื่อนๆ ชาว TM หลายๆ คนกำลังสงสัยว่าพวกเราจะรักษา แบบนี้กันอีกไปตลอดชีวิตเลยหรือไม่ จากที่ผมไปเข้าร่วมประชุม มาขอตอบเลยครับว่าไม่ครับ ขณะนี้วิทยาการทางการแพทย์ได้ พัฒนาขึ้นมาเรื่อยๆ สังเกตได้จากยาขับเหล็กของเรา การรักษา โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียให้หายขาดได้มีการวิจัยกันมาอย่างต่อเนื่องตั้งแต่การปลูกถ่ายไขกระดูก ต่อมาจนปลูกถ่ายเซลล์ต้น กำเนิด และ ณ ตอนนี้ได้มีการทดลองวิธีการรักษาใหม่ที่ได้ผล แล้วเรียกว่า “ยีนบำบัด” แต่วิธีนี้เพื่อนๆ คงต้องอดใจรอต่อไปครับ เพราะกำลังอยู่ในช่วงทดลอง หากสำเร็จเมื่อไหร่ผมคิดว่าคุณภาพ ชีวิตของพวกเราจะดีขึ้นอย่างแน่นอนครับ

๓ สุดท้ายนี้ก็อยากบอกเพื่อนๆ ทุกคนให้รักษาวินัยในการ ดูแลสุขภาพของตัวเองรวมทั้งผ่อนคลายสุขภาพจิตใจอยู่ตลอด นะครับ และหากมีอาการฉุกเฉินเกี่ยวกับโรคประจำตัวของพวก เรา ไม่ควรรีรอที่จะพบคุณหมอใกล้บ้านที่สุดก่อนมาโรงพยาบาล หลักของพวกเรา นะครับ

ความประทับใจ.....

จากงาน.. จากการประชุม

การวิตกกังวลเรื่องโรคของตนเอง

การฟังคนอื่นพูดถึงเรื่องอายุ

ตัวเองในแง่ร้าย การเข้าโรงพยาบาลบ่อยๆ

ซึ่งความจริงที่กล่าวมา ล้วนเป็นบ่อน

ทำลายจิตใจของเรา.. ทั้งหมดครับ





จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 23 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2557 ISSN 1513 Vol. 23 No. 2 May-August 2014

ชื่อ :

จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
(Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand)

เจ้าของ :

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยในพระอุปถัมภ์
พระเจ้าวรวงศ์เธอพระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาดู
(Thalassemia Foundation of Thailand)

สำนักงานมูลนิธิ :

ตึกอานันท์มิตล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
โทรศัพท์ : 0-2419-8329 โทรสาร : 0-2412-9758
Website : www.thalassemia.or.th

วัตถุประสงค์ :

- ส่งเสริมเผยแพร่ความรู้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแก่ ผู้ป่วย
ผู้ปกครองและประชาชน
- สร้างความสัมพันธ์อันดี ระหว่างสมาชิกชมรมโรคโลหิตจาง
ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย แพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์
ทั้งนี้บทความต่างๆ ที่ลงพิมพ์ต้องไม่เกี่ยวข้องกับการเมืองหรือ
ขัดต่อระเบียบศีลธรรมอันดีงาม

บรรณาธิการ :

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

กองบรรณาธิการ :

ศ. พญ.วรวรรณ ตันไพจิตร
ศ. พล.ท.หญิง พญ.ทิพย์ ศรีไพศาล
รศ. นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล
รศ. นพ.อานันท์ สุระ
รศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์
รศ. นพ.อิศรางค์ นุชประยูร
นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา

สำนักงานจุลสาร :

หน่วยโลหิตวิทยา กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า
อาคารพัชรกิติยาภา ชั้น 8 เลขที่ 315 ถนนราชวิถี เขตราชเทวี
กรุงเทพฯ 10400

โทรศัพท์ : 0-2354-7711 ต่อ 94143 โทรสาร : 0-2644-4130
E-mail : kittitcr@gmail.com

กำหนดออกหนังสือ :

ทุก 4 เดือน มกราคม พฤษภาคม กันยายน ปีละ 3 เล่ม



ใบสมัครสมาชิกจุลสารฯ / ใบแสดงความจำนงเพื่อขอรับหนังสือ “สารความรู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมีย”

วันที่.....เดือน.....พ.ศ.....(ก X ใน □)
ชื่อ.....นามสกุล.....อายุ.....ปี เพศ □ ชาย □ หญิง
สถานะ □ แพทย์ □ พยาบาล □ เทคนิคการแพทย์ □ ผู้ป่วย □ ผู้ปกครอง/ญาติ
□ อื่นๆ ระบุ.....สถานพยาบาลที่รักษา.....
ที่อยู่.....
อำเภอ/เขต.....จังหวัด.....รหัสไปรษณีย์.....
โทรศัพท์.....โทรสาร.....E-mail address.....

มีความประสงค์ขอ “จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย” จำนวน.....เล่ม โดย

- ☐ สมัครสมาชิกใหม่ ☐ ต่ออายุสมาชิก (จุลสารกำหนดออกปีละ 3 เล่ม)
☐ แบบแสดงป 5 บาท จำนวน 3 ดวง ต่ออายุสมาชิก 1 ปี (สำหรับผู้ป่วย) จำนวน.....ดวง หรือ
☐ โอนเงินค่าจัดส่ง 50 บาท / 1 ปี (บุคคลทั่วไป) เป็นเงิน.....บาท

มีความประสงค์ขอหนังสือ “สารความรู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมีย” จำนวน.....เล่ม โดย

- ☐ แบบแสดงปมูลค่า 50 บาท ต่อเล่ม จำนวน.....ดวง หรือ
☐ โอนเงินค่าจัดส่ง 50 บาท ต่อเล่ม เป็นเงิน.....บาท

กรุณาส่งใบสมัครสมาชิกจุลสารฯ/ใบขอรับหนังสือพร้อมแบบ แสดงป หรือสำเนาการโอนเงินมาที่

นพ.กิตติ ต่อจรัส หน่วยโลหิตวิทยา กองกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า
315 ถนนราชวิถี เขตราชเทวี กรุงเทพมหานคร 10400

หมายเหตุ

- การโอนเงินค่าจัดส่งจุลสาร/หนังสือ เข้าบัญชี ธ.ทหารไทย สาขาโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า
หมายเลข 038-2-95192-9 ชื่อบัญชี “จุลสารธาลัสซีเมีย”
- สามารถ download ใบสมัคร/ใบแสดงความจำนงได้ที่ www.thalassemia.or.th
- สอบถามเพิ่มเติมที่ โทร: 0-2354-7711 ต่อ 94143 โทรสาร: 0-2644-4130 E-mail : kittitcr@gmail.com

อัตราค่าพิมพ์โฆษณา เผยแพร่กิจการ ลงในจุลสารฯ

☐ ส่ง โลโก้ พร้อม ชื่อบริษัท หรือ
หน่วยงาน และ ข้อความ
โฆษณา

☐ จำนวนเงิน 30,000 บาท
ต่อ 3 ฉบับ (1 ปี)

☐ หรือ มีความประสงค์
บริจาค สนับสนุนการจัด
พิมพ์จุลสารฯ
จำนวน.....บาท

▶ โอนเงินเข้าบัญชี
ออมทรัพย์ ธนาคารทหารไทย
หมายเลขบัญชี

038-2-95192-9

ชื่อบัญชี

จุลสารธาลัสซีเมีย

โดย

นพ.กิตติ ต่อจรัส

งานความรู้ สู่ประชาชน

สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย ร่วมกับ
ศูนย์บริการโลหิตแห่งชาติ สภากาชาดไทย
14 ธันวาคม 2556



งานประชุมวิชาการ

สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย
16-19 มีนาคม 2557





สนับสนุนการพิมพ์โดย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700
โทรศัพท์: 0-2419-8329 โทรสาร 0-2412-9758
Website: www.thalassemia.or.th



บริษัทโนวาartis (ประเทศไทย) จำกัด
ผู้แทนจำหน่ายผลิตภัณฑ์ **Exjade**



องค์การเภสัชกรรม