



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 23 ฉบับที่ 3 ประจำเดือน กันยายน-ธันวาคม 2557 ISSN 1513 Vol. 23 No. 3 September-December 2014



งานวันรณรงค์ซีเมียโลก วันอาทิตย์ที่ 18 พฤษภาคม 2557

ณ ห้องประชุมอรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ ชั้น 5 อาคารศูนย์การแพทย์ศิริกิตติ โรงพยาบาลรามาธิบดี





บรรณาธิการแถว

ภาพปกด้านในเป็นบรรยากาศของงานพบปะสังสรรค์สมาชิกชมรมฯและงานวันธาลัสซีเมียโลกที่ได้จัดในวันอาทิตย์ที่ 18 พฤษภาคม 2557 ณ ห้องประชุมอรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ ชั้น 5 อาคารศูนย์การแพทย์สิริกิติ์ โรงพยาบาลรามาธิบดี สมาชิกมาร่วมงานกันมากมายได้รับความรู้และความบันเทิงกันทุกท่าน สำหรับในปีหน้ามีการส่งมอบธงให้โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าเป็นเจ้าภาพการจัดงาน

ขอประชาสัมพันธ์การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 20 ประจำปี 2557 วันที่ 17-19 เดือน ธันวาคม พ.ศ. 2557 จัด ณ โรงแรม มิราเคิล แกรนด์ ถนนวิภาวดีรังสิต กรุงเทพมหานคร หัวข้อการประชุมคือ Action Plan for Thalassemia และมีบรรยายเกี่ยวกับ CPG ฉบับปรับปรุงครั้งที่ 2 ด้วย

ในฉบับนี้มีสมาชิกส่ง Email ถามเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช ทางบรรณาธิการได้นำเรื่องเกี่ยวกับฮีโมโกลบินเอชและฮีโมโกลบินที่เกี่ยวข้องมาลงให้สมาชิกได้รู้อีกครั้งเนื่องจากพบได้บ่อยกว่าเบต้าธาลัสซีเมียและอาการทางคลินิกแตกต่างกัน

คอลัมน์ประจำที่น่าสนใจในฉบับนี้ประกอบด้วย เล่าเรื่องเลือดตอนที่ 20 เรื่อง กรดและด่าง คอลัมน์คุยกับหมออรุณี เรื่องการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดในโรคธาลัสซีเมีย และ เรื่องเม็ดเลือดแดงป้องกันและเม็ดเลือดแดงรูปรี โดย รศ. พญ. พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ นอกจากนี้สมาชิกได้ส่ง email มาคำถามข้อข้องใจซึ่งทางบรรณาธิการได้ตอบและนำคำถามคำตอบดังกล่าวมาลงในจุลสารฉบับนี้เพื่อจะเป็นประโยชน์กับผู้อ่านต่อไป จึงอยากเชิญชวนให้เพื่อนสมาชิก ได้เขียนเรื่องมาเล่าสู่กันฟังมากๆหรือแจ้งข่าวสารได้ที่ Email: kittitcr@gmail.com นอกจากนี้สมาชิก สามารถอ่านจุลสารฉบับออนไลน์ได้ที่ www.thalassemia.or.th ทางบรรณาธิการยินดีเป็นสื่อกลางแจ้งข่าวสารให้เพื่อนสมาชิก ได้รับทราบ

ความสำเร็จของจุลสารฯ เกิดจากความร่วมมือร่วมใจของอาจารย์ทุกท่านที่ได้สละเวลาเขียนบทความอันเป็นประโยชน์แก่เพื่อนสมาชิก คณะบรรณาธิการจุลสารยังมุ่งมั่นที่จะทำจุลสารฯ ให้มีเนื้อหาสาระที่เป็นประโยชน์เสริมสร้างองค์ความรู้ให้กับสมาชิก เป็นศูนย์รวมข้อมูลข่าวสารเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย ตอบปัญหาไขข้อข้องใจและเป็นที่กำลังใจให้ผู้ป่วยและผู้ปกครองตลอดไป

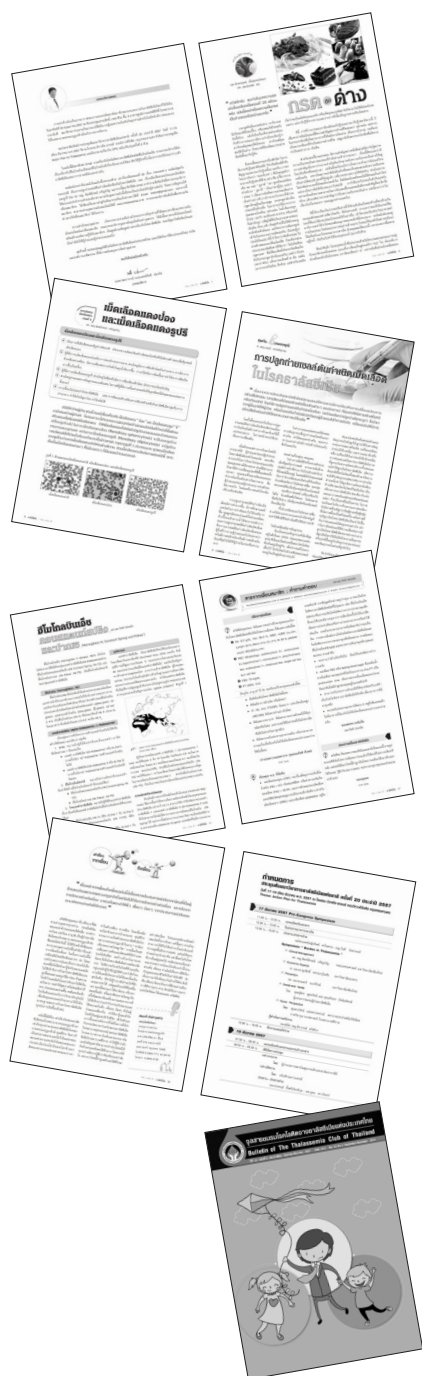
สุดท้ายนี้ ขอขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และบริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ที่ให้การสนับสนุนการจัดทำจุลสารฯ

พบกันใหม่ฉบับหน้าครับ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

บรรณาธิการ

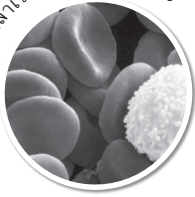
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



สารบัญ

บรรณาธิการแถลง.....	1
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ด่องริส	
เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 20.....	3
นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา	
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธัญชัย สุระ	
ความลับของเม็ดเลือดแดง ตอนที่ 4.....	6
รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ	
คุยกับ..หมออรุณี.....	8
ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ	
อีโมโกลบินเอ็ช คอนสแตนท์สปริง และปากเซ.....	11
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ด่องริส	
สารจากเพื่อนสมาชิก: คำถามคำตอบ.....	17
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ด่องริส	
สารจากเพื่อนสมาชิก.....	19
เรื่องเล่า...จากเพื่อนถึงเพื่อน	
กำหนดการประชุมสัมมนาวิชาการ.....	21
ธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 20 ประจำปี 2557	
จุลสารชมรม.....	24
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย	

เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 20



นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รศ. นพ.ธัญชัย สุระ

“สวัสดีครับ พบกันในบทความชุด
เล่าเรื่องเลือดเป็นตอนที่ 20 แล้วนะ
ครับ ฉบับนี้ขอเล่าเรื่องความเป็นกรด
เป็นด่างของเลือดบ้างนะครับ ”

เวลาพูดถึงเรื่องกรดกับด่าง เราก็มักจะ
นึกถึงของที่มีรสเปรี้ยว หรือรสขมใช่ไหมครับ
อันนี้จริงๆ แล้วก็เป็นเรื่องที่น่าสนใจเหมือน
กันที่ร่างกายของเรามีความจำเป็นจะต้องรู้ว่า
สารไหนมีคุณสมบัติเป็นกรด สารไหนมีคุณสมบัติ
เป็นด่าง ถึงขนาดที่ต้องพัฒนาประสาท
สัมผัสขึ้นมารับรู้มัน

ถึงตรงนี้ขอออกนอกเรื่องสักนิด ในการ
ที่เราจะรับรู้รสชาติได้ ก็จำเป็นต้องมีตัวรับ
สัญญาณเฉพาะมารับรู้สื่อนั้นๆ นะครับ (ภาษา
ไทยเราเรียกว่า “ต่อมรับรส”) ซึ่งในมนุษย์เรา
สามารถรับรู้รสชาติได้ 5 อย่าง คือ เปรี้ยว หวาน
เค็ม ขม และ “อูมามิ ” (อา ดูเหมือนจะมีคน
ทำหน้า “ อูมามิ ” เป็นภาษาญี่ปุ่น แปลว่า
“อร่อย ”) เนื่องจากมันคือความอร่อยเต็มปาก
เต็มคำอย่างที่เรามักจะพบในของที่มีกรด
กลูตามิกอยู่ในปริมาณสูง (กรดกลูตามิกเป็น
กรดอะมิโนตัวหนึ่ง ในอาหารจะได้มาจากการ
ย่อยสลายโปรตีน) อย่างเช่น ในน้ำต้มกระดูก
น้ำปลา ปลาร้า มะเขือเทศ สาหร่าย หรือบะหมี่
กึ่งสำเร็จรูป (เชิญใส่ยี่ห้อกันเอาเองตามชอบ)
เป็นต้น จริงๆ แล้ว อันสุดท้ายนี้ไม่ได้มีกรดกลู
ตามิกด้วยตัวมันเอง แต่เกิดจากการเติมผงชูรส
เข้าไปในกระบวนการผลิตนะครับ (ไม่เคยรู้มา
ก่อนใช่ไหมล่ะ) ทีนี้ ถ้าใครวางจัดสักหน่อย ไป
อ่านข้างซองผงอายิโนะโมะโต๊ะ ก็จะเห็นว่าส่วน
ประกอบของมันคือสารที่เรียกว่า “โมโนโซเดียม
กลูตาเมต” ซึ่งก็คือเกลือที่เกิดจากโซเดียมไป
จับกับกรดกลูตามิกนั่นเองครับ) แต่ดาร์มาใหม่ๆ
บอกว่าจริงๆ แล้วอาจจะมีส่วนที่ 6 คือ รสมัน
(มาจากกรดไขมัน) อีกด้วย แต่สำหรับรสเผ็ด



กรด กับ ด่าง

(ไม่ว่าจะเป็นเผ็ดร้อนแบบพริก หรือเผ็ดฉุนแบบมัสตาร์ดก็ตาม) ไม่ได้มีต่อมรับรส
เฉพาะ แต่เรารับรู้ได้จากความแสบจากการที่เนื้อเยื่อถูกระคายเคืองโดยตรง

ทีนี้ การที่ร่างกายของเราต้องมีต่อมรับรู้รสเฉพาะมารับรู้รสชาติพวกนี้ ก็
เนื่องจากว่ามันเป็นของที่มีความสำคัญต่อการดำรงชีวิตของเรา อย่างเช่น รสหวาน
ในธรรมชาติจะสื่อถึงสารอาหารที่ให้พลังงานโดยตรง (คือพวกน้ำตาล) รสเค็มจะ
เป็นพวกเกลือแร่ที่จำเป็นต่อการดำรงชีวิต รสอูมามิเป็นสารพวกโปรตีนซึ่งมีความ
จำเป็นต่อร่างกาย เป็นต้น

สำหรับรสเปรี้ยวและรสขม มีความสำคัญอย่างหนึ่งคือช่วยให้เรารับรู้สภาพ
ความเป็นกรดเป็นด่างของของที่กำลังผ่านเข้าปากของเรา เรื่องนี้มีคนบอกว่ามี
ความสำคัญเนื่องจากร่างกายจำเป็นต้องรักษาระดับความเป็นกรดเป็นด่างให้อยู่
ในระดับที่คงที่ตลอดเวลา แต่อันนี้ผมไม่แน่ใจว่าเป็นความจริงมากน้อยแค่ไหน
เหมือนกัน เพราะในสภาพปกติมันมีกลไกที่คอยปรับระดับความเป็นกรด
เป็นด่างให้ค่อนข้างคงที่ได้อยู่แล้ว (เดี๋ยวจะขยายความให้ฟังครับ) ส่วนในสภาพ
ไม่ปกติอย่างเวลาตั้งใจดื่มน้ำกรดเข้าไป ถึงมีต่อมรับรสก็คงจะไม่ได้ช่วยอะไรเท่าไร
แต่เอาเป็นว่าเพื่อให้เรื่องของเรามาต่อได้ เราก็ขอเขาไปก่อนก็แล้วกันนะครับ
(ความจริงแล้วความสามารถในการรับรสเปรี้ยวและขมยังมีความสำคัญอื่นๆ อีก ซึ่ง
จริงๆ แล้วผมคิดว่าน่าจะสำคัญกว่าเรื่องความเป็นกรดเป็นด่าง แต่เนื่องจากว่าไม่
เกี่ยวกับเรื่องของเรามาตอนนี้ ขออนุญาตผ่านนะครับ)

ทีนี้ที่เราเรียกกันว่ากรดหรือด่างนี้ที่จริงแล้วมันเป็นสองด้านที่ตรงข้ามกัน
ของคุณลักษณะอย่างเดียวกันครับ คือในทางเคมี เราบอกว่าของที่เป็นกรดก็คือ
ของที่มีแนวโน้มจะปล่อยโปรตอนให้กับสารอื่น (ถ้าใครเคยเรียนวิชาวิทยาศาสตร์
มาก็อาจจะจำได้ว่าโปรตอนคืออนุภาคขนาดเล็กที่มีประจุบวก ปกติแล้วมันจะอยู่
ภายในอะตอม ไม่ค่อยออกมาเล่นพ่วนข้างนอก) ในขณะที่ของที่เป็นด่างจะมีแนวโน้ม
ที่จะรับเอาโปรตอนมาจากสารอื่น ด้วยคุณสมบัติแบบนี้ เวลาของพวกนี้ละลาย
อยู่ในน้ำ มันก็จะไปทำให้โมเลกุลของน้ำวุ่นวายไปด้วย

คือปกติแล้ว โมเลกุลของน้ำซึ่งประกอบด้วยไฮโดรเจนสองอะตอมเกาะอยู่
กับออกซิเจนหนึ่งอะตอม (แบบที่เราเขียนเป็นสูตรเคมีว่า H_2O ไง) มันจะมีบาง
ส่วนที่แตกตัวเป็นโปรตอน (เรานิยมเขียนว่า H^+ เพราะมันคือส่วนนิวเคลียสของ

อะตอมของไฮโดรเจนที่หลุดออกมาโดยทั้งอิเล็กตรอนเอาไว้กับส่วนที่เหลือความจริงแล้ว โปรตอนที่หลุดออกมานี้จะไปจับกับโมเลกุลของน้ำที่ไม่ได้แตกตัวเกิดเป็นไอออนที่เรียกว่าไฮโดรเนียม แต่เพื่อความสะดวก ขอฟุดถึงว่าเป็นโปรตอนก็แล้วกันนะครับ) กับไอออนชื่อไฮดรอกไซด์ (OH^-) ซึ่งก็คือออกซิเจนกับไฮโดรเจนตัวที่เหลือและอิเล็กตรอนที่ถูกไฮโดรเจนตัวที่หลุดออกไปทิ้งเอาไว้) อยู่ตลอดเวลา และโปรตอนกับไฮดรอกไซด์ที่เกิดขึ้นนี้ ก็สามารถจะกลับมารวมกันเป็นน้ำใหม่ได้ ในน้ำบริสุทธิ์ การแตกตัวและกลับมารวมกันใหม่นี้ จะอยู่ในสภาพสมดุลเมื่อมีโปรตอนอยู่ประมาณ 0.0000001 หน่วยความเข้มข้น (เรื่องหน่วยนี้ซับซ้อนเล็กน้อย เอาเป็นว่าไม่ต้องสนใจก็แล้วกันนะครับ) หรือถ้าเขียนในรูปเลขยกกำลังก็จะเท่ากับ 10^{-7} หน่วย ถ้าดูแต่ตรงเลขชี้กำลัง (คือตัวที่ยกอยู่ข้างบน) แล้วกลับเครื่องหมายก็จะได้ค่าที่เรียกกันว่าค่าพีเอช (pH) ซึ่งเท่ากับ 7 ในกรณีของน้ำ ค่าพีเอชนี้ใช้วัดสภาวะความเป็นกรดเป็นด่าง โดยถ้าเท่ากับ 7 เราจะบอกว่ามันอยู่กลางๆ ไม่ได้เป็นกรดหรือด่าง (ความจริงแล้ว ถ้าใครช่างสังเกต ก็จะเห็นว่าน้ำทำตัวเป็นทั้งกรดและด่างได้ในเวลาเดียวกัน (ถ้ายังงั้น! ลองย้อนกลับไปอ่านตั้งแต่ตอนต้นย่อหน้านี้อีกทีนะครับ) มันก็เลยเป็นกลางครับ) แต่พอเราเติมกรดเข้าไป พวกกรดแตกตัวได้ดีกว่าก็จะพยายามเอาโปรตอนไปใส่แจกให้น้ำ ก็เลยทำให้ปริมาณโปรตอนโดยรวมสูงขึ้น ซึ่งก็ทำให้เลขชี้กำลังของมันเป็นลบน้อยลง ค่าพีเอชก็เลยลดลง (เราจึงพูดว่ากรดมีค่าพีเอชต่ำกว่า 7 และค่าพีเอชยิ่งต่ำมากก็ยิ่งเป็นกรดที่แก่มาก) ในทางตรงข้าม ถ้าเราเติมด่างเข้าไป มันก็จะไปดึงเอาโปรตอนมา ทำให้ความเข้มข้นของโปรตอนลดลง หรือก็คือเลขชี้กำลังเป็นลบมากขึ้น ค่าพีเอชก็จะเพิ่มขึ้นด้วย



สำหรับในเลือดของเรา ค่าพีเอชจะอยู่ที่ประมาณ 7.4 ซึ่งจะเห็นว่ามันเป็นค่าอยู่หน่อยๆ ถ้ามันขึ้นไปสูงกว่า 7.45 เราจะเรียกว่าเกิดภาวะเลือดเป็นด่าง แต่ถ้ามันต่ำกว่า 7.35 เราจะเรียกว่าเกิดภาวะเลือดเป็นกรด ถ้าใครช่างสังเกต (อีกแล้ว) ก็จะเห็นว่าเราสามารถเกิดภาวะเลือดเป็นกรดได้ทั้งๆ ที่ในทางเคมีมันยังเป็นอย่างอยู่ (คือช่วงค่าพีเอช 7 จนถึง 7.35) ซึ่งอันนี้ก็เนื่องจากว่าเราอ้างอิงจากพีเอชปกติของเลือด ไม่ใช่คุณสมบัติทางเคมีจริงๆ

อันที่จริง ค่าพีเอชของเลือดไม่ได้เป็น 7.4 เท่ากันทั้งหมด แต่มีความแตกต่างกันระหว่างเลือดในหลอดเลือดแดงกับเลือดในหลอดเลือดดำ คือพีเอชของเลือดแดงจะเป็นประมาณ 7.45 ในขณะที่พีเอชของเลือดดำจะอยู่ที่ประมาณ 7.35 หรือก็คือเลือดดำจะเป็นกรดมากกว่า เลือดแดงเล็กน้อย ที่เป็นอย่างนี้ก็เนื่องจากว่าหน้าที่อย่างหนึ่งของเลือดก็คือการลำเลียงเอาคาร์บอนไดออกไซด์ซึ่งเป็นของเสียออกมาจากเซลล์ต่างๆ เลือดในหลอดเลือดดำ ซึ่งไหลผ่านอวัยวะต่างๆ มาแล้ว จึงมีปริมาณคาร์บอนไดออกไซด์อยู่ในปริมาณที่สูงกว่าเลือดแดง ถ้าคาร์บอนไดออกไซด์นี้ เมื่อรวมกันกับน้ำจะกลายเป็นกรดคาร์บอนิก (ซึ่งอันนี้เป็นปฏิกิริยาแบบเดียวกันกับในน้ำอัดลม ซึ่งถูกอัดก๊าซคาร์บอนไดออกไซด์เข้าไปด้วยความดันสูง มันจึงมีคุณสมบัติเป็นกรดด้วยความจริงสมัยเรียนชั้นมัธยม คุณครูเคยบอกว่าที่น้ำฝนมีรสหวานอร่อยก็เพราะมันเป็นกรดนิดๆ จากคาร์บอนไดออกไซด์เหมือนกันนี่แหละ แต่สมัยนี้ ยิ่งถ้าเป็นในเขตเมืองด้วย คงได้กรดอื่นๆ (เป็นผลพวงจากกระบวนการเผาไหม้น้ำมันและอื่นๆ) แถมมาด้วย เพิ่มความซำบซำยิ่งขึ้นไปอีก) และเมื่อเลือดไหลไปถึงปอด ความดันของคาร์บอนไดออกไซด์ที่ลดลงจะทำให้ปฏิกิริยากลับทางกัน ปล่อยเอาคาร์บอนไดออกไซด์ออกมาได้ ในสภาวะปกติคาร์บอนไดออกไซด์ที่หายใจออกไปจะสมดุลกับคาร์บอนไดออกไซด์ที่ร่างกายผลิตขึ้นมา ทำให้ค่าพีเอชของเลือดคงที่อยู่ได้ แต่ในสภาวะที่การกำจัดคาร์บอนไดออกไซด์ออกไปไม่สมดุลกับคาร์บอนไดออกไซด์ที่สร้างขึ้นมา อย่างเช่นใน

ระหว่างที่ออกกำลังกายอย่างหนักก็จะทำให้ค่าพีเอชของเลือดเปลี่ยนแปลงไปได้

นอกจากกรดคาร์บอนิกที่เกิดจากคาร์บอนไดออกไซด์แล้ว ในร่างกายก็ยังมีกรดอย่างอื่นๆ ที่เกิดจากกระบวนการย่อยและเผาผลาญอาหารอีกด้วย โดยทั่วไปแล้วในกระบวนการย่อยอาหารโดยเฉพาะพวกโปรตีนจะได้กรดออกมาด้วย ส่วนพวกผักผลไม้จะมีสารที่มีฤทธิ์เป็นด่างซึ่งช่วยลดผลกระทบจากกรดที่ได้จากการย่อยตัวมันได้บ้าง แต่ถึงอย่างไรโดยรวมแล้วก็ยังได้เป็นกรดออกมาอยู่ดี ซึ่งกรดเหล่านี้ร่างกายต้องหาวิธีกำจัดออกไป (ขยี้กไว้ก่อน เดี๋ยวมาเล่าต่อ)

ถ้าค่าพีเอชของเลือดต่ำกว่า 6.8 หรือสูงกว่า 8 เราจะไม่สามารถมีชีวิตอยู่ได้ ทั้งนี้ก็เนื่องจากว่าสภาพความเป็นกรดเป็นด่างของเลือด(และของร่างกาย) มีผลกระทบต่อการทำงานของเซลล์ต่างๆ มาก เราจึงต้องมีวิธีที่จะควบคุมสภาพความเป็นกรดเป็นด่างของเลือดให้ค่อนข้างคงที่อยู่ตลอดเวลา

ด่านแรกในการควบคุมความเป็นกรดเป็นด่างของเลือดเป็นของที่เรียกว่า “บัฟเฟอร์” (buffer) ซึ่งเวลาได้ยินคำนี้เราอาจจะนึกถึงพวกวัสดุกันกระแทก หรือพวกอุปกรณ์ที่ช่วยลดแรงปะทะ ซึ่งก็ถูกต้องครับ ศัพท์เดิมมันมาจากคำกริยา bufe ในภาษาฝรั่งเศสสมัยเก่า หมายถึง การต่อย หรือ ดี ทำนองนั้น สำหรับความหมายที่ใช้ในทางเคมีจะหมายถึงสารละลายที่ประกอบด้วยสารสองชนิดซึ่งสามารถลดการเปลี่ยนแปลงค่าพีเอชเมื่อเติมกรดหรือด่างลงไปได้ ที่มันทำอย่างนั้นได้ก็เนื่องจากสารชนิดหนึ่งมีคุณสมบัติที่สามารถจะให้โปรตอนได้เมื่อสภาพความเป็นกรดลดลง ส่วนอีกตัวหนึ่งมีคุณสมบัติที่สามารถจะรับโปรตอนที่เพิ่มมาได้ เมื่อสภาพความเป็นกรดเพิ่มมากขึ้น เมื่อมันมาอยู่ด้วยกันจึงทำให้สภาพโดยรวมมีความเปลี่ยนแปลงต่อการเปลี่ยนแปลงสภาพความเป็นกรดเป็นด่างได้มาก

ในร่างกายของเรามีบัฟเฟอร์อยู่หลายแบบ ซึ่งทำหน้าที่ต่างๆ กันไป แต่

โดยรวมแล้วมันช่วยให้ระดับความเป็นกรดเป็นด่างในร่างกายของเราคงที่อยู่ที่ดีทีเดียว ว่ากันว่าถ้าไม่มีบัฟเฟอร์ช่วย เลือดของเราหลังจากได้รับคาร์บอนไดออกไซด์มาจากเนื้อเยื่อแล้ว กว่าจะไปถึงปอดได้จะมีสภาพความเป็นกรดสูงเกินไปจนเราอยู่ไม่ได้ครับ

ด้านที่สองในการควบคุมสภาพความเป็นกรดเป็นด่างในร่างกายก็คือการหายใจครับ อย่างที่ได้เล่าไปเมื่อสักครู่ว่าความสมดุลระหว่างคาร์บอนไดออกไซด์ที่เนื้อเยื่อผลิตขึ้นมากับที่กำจัดออกไปได้ทางการหายใจ สามารถส่งผลกระทบต่อระดับความเป็นกรดเป็นด่างในเลือดได้ ซึ่งความจริงแล้ว ร่างกายของเราก็เอาคุณสมบัติเรื่องนี้มาใช้ช่วยให้สามารถปรับระดับความเป็นกรดเป็นด่างในเลือดได้อย่างรวดเร็วครับ

คุณๆ เคยรู้สึกตื่นเต้นหรือตกใจจนกระทั่งรู้สึกหัวหมุนๆ เมื่อไม่ช้าบ้างไหมครับ อันนั้นเป็นผลมาจากการที่ร่างกายพยายามหายใจให้เร็วขึ้นเพื่อให้ได้ออกซิเจนมาให้กล้ามเนื้อมากขึ้น (ก็สมัยโบราณเวลาที่เรตื่นเต้นหรือตกใจ มักจะเป็นเวลาที่จะต้องออกแรง เช่น วิ่งหนี ช้าง หมี เสือ แรด กระซู่ กูบรี เจ้าหนั ชลข ิงละ) ซึ่งการทำแบบนี้ก็จะมีผลข้างเคียงคือ คาร์บอนไดออกไซด์ในเลือดจะถูกระบายออกทางลมหายใจมากกว่าปกติซึ่งก็ทำให้ปริมาณกรดคาร์บอนิกในเลือดลดลงอย่างรวดเร็ว เกิดเป็นสภาพที่เลือดเป็นด่างขึ้นมา ซึ่งมันจะไปมีผลกระทบต่อการทำงานของเอนไซม์ในเซลล์ทำให้เกิดอาการแบบนี้ขึ้นมาได้ พอหายใจตื่นเต้น หรือหายใจตกใจ หรือเจ้าหนักลับไปแล้ว เราก็จะหายใจช้าลง (นอกจากจะร่างกายจะรู้ว่าไม่ต้องการออกซิเจนเพิ่มอีกต่อไปแล้ว การที่เลือดเป็นด่างยังไปลดแรงกระตุ้นที่ทำให้หายใจลงด้วยครับ) ทำให้ร่างกายกลับมาสะสมคาร์บอนไดออกไซด์ไว้ในเลือดได้อีกครั้ง ระดับความเป็นกรดเป็นด่างในเลือดกลับสู่ภาวะปกติ อาการพวกนี้ก็หายไ

พูดถึงเรื่องนี้ เตี่ยขอเล่าอันนี้อีกชนิดหนึ่ง คนที่เป็นโรคตื่นตระหนก (panic)

บางทีก็จะมีอาการตกใจกลัวอย่างรุนแรงขึ้นมาเฉยๆ ทำให้หายใจเร็วมาก (ด้วยเหตุผลเดียวกันกับย่อน้ำที่แล้ว) และก็จะมีอาการจากสภาวะที่เลือดเป็นด่างขึ้นมา การรักษาอย่างหนึ่งก็คือให้หายใจในถุงกระดาษ เพราะมันจะช่วยให้หายใจเอาคาร์บอนไดออกไซด์กลับเข้าไปใหม่ ช่วยให้คงสภาพความเป็นกรดเป็นด่างตามปกติของเลือดไว้ได้ อันนี้เป็นวิธีการรักษาจริงๆ ไม่ได้ตั้งใจจะกลั่นแกล้งแต่อย่างใดนะครับ กรุณายามองแพทย์ผู้รักษาด้วยสายตาแปลกๆ (ถึงมันจะดูแปลกจริงๆ ก็เถอะ) แต่ถ้าเป็นในโรงพยาบาลบางที่เราจะใช้หน้ากากออกซิเจนที่ปิดเอาไว้เฉยๆ (มันดูดีกว่าถุงหนอยมั้ง มีสายรัดให้ด้วย) ก็จะช่วยลดสายตาแปลกๆ ไปได้ระดับหนึ่ง แต่คนช่างสังเกตก็อาจจะเห็นว่าหน้ากากนี้บางทีก็ไม่ได้ต่ออยู่กับออกซิเจน อันนี้ก็มีความตั้งใจอีกเหมือนกันครับ ไม่ได้ลืมหุแต่อย่างใด แต่ถ้าเกิดไม่แน่ใจอย่างไรรก็กระซิบถามกันได้ครับ

อย่างไรก็ตาม ทั้งระบบบัฟเฟอร์และการหายใจจะช่วยควบคุมความเป็นกรดเป็นด่างในร่างกายได้ระดับหนึ่งเท่านั้น ปัญหาที่สำคัญคือมันจะไม่สามารถกำจัดกรดที่เกิดจากการย่อยสลายหรือการเผาผลาญอาหารออกไปได้ ถ้าปล่อยทิ้งเอาไว้ กรดพวกนี้จะมีปริมาณเพิ่มขึ้นเรื่อยๆ จนในที่สุดทั้งบัฟเฟอร์และการหายใจจะไม่สามารถควบคุมระดับความเป็นกรดไว้ได้อีกต่อไป ร่างกายจึงจำเป็นต้องมีวิธีการกับของพวกนี้ ซึ่งพระเอกของเราในด้านสุดท้ายของการควบคุมสภาพความเป็นกรดเป็นด่างของร่างกายก็ คือ ไต ครับ



ไตของเรามีความสามารถในการขับกรดและเลือกเก็บ หรือขับต่างได้ตามความจำเป็น แต่มันจะต้องใช้เวลาที่นานกว่าเมื่อเทียบกับระบบอื่นๆ จึงต้องอาศัยอีกสองระบบช่วยในการรับมือกับการเปลี่ยนแปลงแบบฉับพลันด้วย

ในคนที่ไตมีปัญหา จะมีโอกาสเกิดภาวะเลือดเป็นกรดได้ ทั้งนี้ก็เนื่องจากไตไม่สามารถขับกรดออกไปได้อย่างเพียงพอ แถมยังเก็บต่างไว้มากอยู่ได้อีกด้วย

ชาวชมรมธาลัสซีเมียที่มีปัญหาไตวายเรื้อรังร่วมด้วย (อันนี้ไม่ได้เป็นจากธาลัสซีเมียโดยตรง แต่อาจเกิดตามหลังเวลาเป็นเบาหวาน มานานๆ ซึ่งชาวชมรมพวกเรา จะมีโอกาสเป็นเบาหวานมากกว่าคนทั่วๆ ไป เนื่องจากปัญหาเรื่องเหล็กไปสะสมที่ตับอ่อน หรืออาจจะเป็นจากอย่างอื่น ที่ไม่เกี่ยวกับธาลัสซีเมียเลยก็ได้ครับ) อาจจะสังเกตได้ยากในกลุ่มเดียวกัน กับพวกโซดาหมิ่นท์ มารับประทานเพื่อช่วยเพิ่มระดับความเป็นด่างในเลือด ซึ่งก็จะช่วยลดปัญหาเรื่องเลือดเป็นกรดลงไปได้ครับ นอกจากนี้ก็ควรระวังเรื่องอาหารที่มีโปรตีนสูงด้วยครับ เพราะนอกจากจะทำให้มีของเสียพวกแอมโมเนียคั่งอยู่ในกระแสเลือดแล้ว ยังเพิ่มปริมาณกรดในเลือดขึ้นด้วย (และถ้าเป็นเนื้อแดงก็จะได้เหล็กมาเป็นของแถมอีกด้วย) ควรเน้นพวกผักผลไม้แทนครับ แต่ทั้งนี้ก็ต้องเลือกดูชนิดที่ไม่ได้มีโปรตีนสูงด้วยครับ เพราะในสภาพที่ไตขับอะไรออกไปไม่ค่อยได้ ถ้าได้รับโปรตีนสูงมากเกินไป จะเกิดอันตรายได้ง่ายครับ

เล่ามายาวพอสมควรแล้ว ขอจบเท่านี้ก่อนนะครับ พบกันใหม่ฉบับหน้า สวัสดีครับ

เอกสารอ้างอิง

1. McGee H (2004) On food and cooking: the science and lore of the kitchen, Completely rev. and updated. New York: Scribner.
2. Sherwood L (2010) Human physiology: from cells to systems, 7th ed. Australia: Brooks/Cole: Cengage Learning.

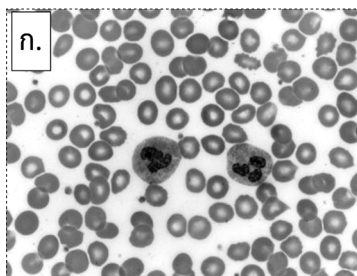
เม็ดเลือดแดงป่อง และเม็ดเลือดแดงรูปรี

เม็ดเลือดแดงป่องและเม็ดเลือดแดงรูปรี

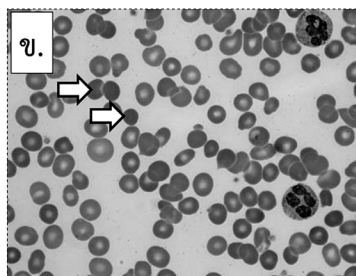
- ▶ เป็นภาวะที่เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างผิดปกติ เกิดจากความผิดปกติแต่กำเนิดของโปรตีนที่เป็นโครงสร้างของเยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง
- ▶ ผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงป่องมีอาการค่อนข้างหลากหลาย ส่วนใหญ่มีอาการซีดเล็กน้อยถึงปานกลาง อาจมีอาการตัวเหลืองตาเหลือง มีความเสี่ยงต่อการเกิดนิ่วในถุงน้ำดีมากขึ้น ภาวะไข้หรือการติดเชื้ออาจทำให้อาการซีดเป็นมากขึ้นเป็นครั้งๆ
- ▶ ผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรี ส่วนใหญ่ไม่ซีดหรือมีอาการซีดเพียงเล็กน้อย มักตรวจพบโดยบังเอิญ
- ▶ ส่วนใหญ่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนเด่น โอกาสที่ผู้ที่มีภาวะนี้จะถ่ายทอดไปให้บุตรคือหนึ่งในสองของแต่ละการตั้งครรภ์
- ▶ ภาวะนี้พบไม่บ่อยเท่าโรคธาลัสซีเมีย แต่อาการซีดและตัวเหลืองตาเหลืองคล้ายคลึงกับธาลัสซีเมียกลุ่มที่อาการปานกลาง ทำให้เกิดปัญหาในการวินิจฉัยได้

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน รอบนี้ หมอมีเรื่องเกี่ยวกับ เม็ดเลือดแดง “ ป่อง ” และ เม็ดเลือดแดงรูป “ รี ” มานำเสนอท่านผู้อ่านค่ะ ทั้งสองภาวะนี้เกิดจากความผิดปกติแต่กำเนิดของโปรตีนที่ทำหน้าที่เป็นโครงสร้างของเยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงที่ปกติแล้วมีรูปร่างกลมแบนและเว้าตรงกลางเปลี่ยนรูปร่างไป ในภาวะเม็ดเลือดแดงป่อง (Hereditary spherocytosis) จะเป็นแบบรูปร่างทรงกลมแบบลูกบอล และในภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรี (Hereditary elliptocytosis) จะมีรูปร่างกลมรีแบบไข่ไก่ไปจนถึงรีแบบเกือบจะเป็นข้าวสารค่ะ กรุณาดูรูปที่ 1 ประกอบนะคะ รูปของเม็ดเลือดแดงรูปรีจะต่างจากเม็ดเลือดแดงปกติค่อนข้างชัดเจน ส่วนเม็ดเลือดแดงป่องในภาพสองมิตินี้ เราจะเห็นเป็นเม็ดเลือดแดงกลมๆ ที่มีมวงขาวๆ ที่เป็นรอยเว้าตรงกลางค่ะ

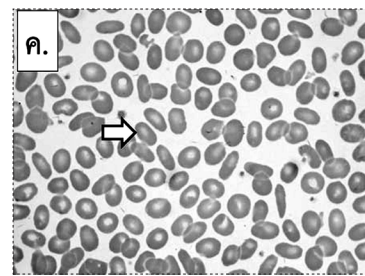
รูปที่ 1 ลักษณะของเม็ดเลือดแดงปกติ เม็ดเลือดแดงป่อง และเม็ดเลือดแดงรูปรี



เม็ดเลือดแดงปกติ



เม็ดเลือดแดงป่อง



เม็ดเลือดแดงรูปรี

ดังที่เคยเล่าไว้ว่าเซลล์เม็ดเลือดแดงต้องการเยื่อหุ้มเซลล์ที่แข็งแรงเป็นพิเศษ เนื่องจากตลอดอายุขัยของเม็ดเลือดแดงเป็นเวลารวม 120 วัน เม็ดเลือดแดงจะถูกสับบีบไปตามหลอดเลือดจนไปกลับอยู่ในระบบไหลเวียนโลหิตของร่างกายเพื่อนำออกซิเจนจากปอดไปส่งยังเนื้อเยื่อปลายทาง ดังนั้น เยื่อหุ้มเซลล์ของเม็ดเลือดแดงจึงจำเป็นต้องแข็งแรงและยืดหยุ่น ซึ่งธรรมชาติก็ได้สร้างให้เยื่อหุ้มเซลล์เม็ดเลือดแดงมีสองชั้น โดย

ชั้นนอกคือชั้นของสารประกอบไขมันฟอสโฟลิปิดเหมือนกับเซลล์อื่นๆทั่วไป และชั้นในเป็นชั้นของโปรตีนโครงสร้างเพื่อเสริมความแข็งแรงซ่อนอยู่ใต้ชั้นของสารประกอบไขมันฟอสโฟลิปิดจะชั้นของโปรตีนโครงสร้างนี้ประกอบด้วยโปรตีนหลายชนิดประสานกันอยู่อย่างเป็นระเบียบ โดยแบ่งกลุ่มโปรตีนเป็นกลุ่มหลักๆ ได้สองกลุ่ม คือกลุ่มที่ประสานกันเอง ถ้าดูรูปจำลองจะคล้ายๆ กับว่าเส้นโปรตีนนั้นประสานกันเป็นลูกตะกร้อ (ไขแล้วคะ ลูกตะกร้อคะ) และอีกกลุ่มเป็นกลุ่มที่ทำหน้าที่ยึดโปรตีนกลุ่มแรกไว้กับชั้นของฟอสโฟลิปิดที่อยู่ด้านบนทำให้เยื่อหุ้มสองชั้นนี้ไม่หลุดออกจากกันคะ การที่เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างกลมแบนเว้าตรงกลางในภาวะปกติซึ่งมีประโยชน์คือเพิ่มพื้นที่ผิว ทำให้สามารถยืดหยุ่นบีบตัวเข้าไปในหลอดเลือดเล็กๆ ได้ ก็ต้องอาศัยโปรตีนเหล่านี้ที่ต้องมีปริมาณปกติและทำหน้าที่ได้ตามปกติด้วยคะ

ความผิดปกติทางพันธุกรรมในการสร้างโปรตีนโครงสร้างชนิดใดชนิดหนึ่ง จะทำให้เกิดเม็ดเลือดแดงที่มีรูปร่างผิดปกติตามมาคะ ตัวอย่างเช่น ความผิดปกติทางพันธุกรรมที่ทำให้สร้างโปรตีนที่ชื่อ แองไคริน (ankyrin) ได้น้อยลง เป็นสาเหตุสำคัญที่ทำให้เกิดภาวะเม็ดเลือดแดงป่อง ซึ่งอธิบายกลไกการเกิดโรคด้วยสมมติฐานว่า แองไครินเป็นโปรตีนที่ช่วยยึดชั้นของฟอสโฟลิปิดไว้กับโปรตีนโครงสร้างตัวอื่นๆ เมื่อปริมาณแองไครินลดลงจะทำให้ฟอสโฟลิปิดบางส่วนหลุดออกจากเยื่อหุ้มเซลล์ ทำให้พื้นที่ผิวของเยื่อ

หุ้มเซลล์ลดลงโดยที่ปริมาณของสิ่งที่อยู่ในเซลล์ยังเท่าเดิม เม็ดเลือดแดงจึงมีรูปร่างป่องออกเป็นทรงกลมคะ

ภาวะเม็ดเลือดแดงป่องมีรายงานว่าพบได้บ่อยในชาวยุโรปตอนเหนือ ส่วนในชาวไทยเราไม่มีข้อมูลความชุกที่แน่นอน จากประสบการณ์ในกลุ่มผู้ป่วยเด็กที่เชียงใหม่เอง ก็พบประปราย ปีละ 1-2 ครอบครัวเท่านั้นคะ ส่วนภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรีนั้นพบได้บ่อยกว่า ปีละ 2-4 ครอบครัว และสำหรับเม็ดเลือดแดงรูปรีส่วนใหญ่จะเป็นการพบโดยบังเอิญจากการที่ผู้ป่วยมาตรวจเลือดด้วยเหตุผลอื่นเช่น เป็นหวัด ปวดบวม ติดเชื้อ หรือมาเตรียมผ่าตัด และบังเอิญพบเม็ดเลือดรูปร่างผิดปกติก็จะปรึกษามาทางแพทย์โรคเลือดคะ

ผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงป่องมีอาการได้หลากหลายมาก ตั้งแต่ไม่มีอาการชืด ชืดน้อยๆ ไปจนถึงชืดมากและจำเป็นต้องรับเลือด ถ้ามีอาการชืดก็มักจะมีการตัวเหลืองตาเหลืองร่วมด้วย และอาจมีม้ามขนาดโตขึ้น ผู้ป่วยกลุ่มนี้อาจเกิดนิ่วในถุงน้ำดีได้ตั้งแต่อายุยังน้อย อาการตัวเหลืองตาเหลือง ม้ามโต และนิ่วในถุงน้ำดีเป็นผลตามมาจากการที่เม็ดเลือดแดงมีรูปร่างผิดปกติจึงแตกง่ายการวินิจฉัยเบื้องต้นทำได้ด้วยการตรวจความเข้มข้นของเลือดแดง และคูลส์เมียร์เลือดหาเม็ดเลือดที่รูปร่างผิดปกติ ซึ่งถ้าพบก็จะยืนยันด้วยการตรวจในขั้นต่อไปที่จำเพาะกับโรค ส่วนการรักษาจะคล้ายคลึงกับในผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงแตกแต่กำเนิดจากสาเหตุอื่น เช่น ธาลัสซีเมีย โดยทั่วไปแล้วการรักษาประกอบด้วยการให้โฟเลทเสริมเพื่อช่วยให้ร่างกายสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ การให้เลือดแดงเมื่อชืด การตัดม้ามตามข้อบ่งชี้ และการเฝ้าระวังและรักษาภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ กลุ่มนี้ต้องเฝ้าระวังเป็นพิเศษเมื่อมีไข้หรือมีการติดเชื้อเนื่องจากภาวะไข้หรือการติดเชื้ออาจทำให้อาการชืดเป็นมากขึ้นเป็นครั้งๆ ได้คะ

ส่วนผู้ที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงรูปรีก็มีอาการหลากหลายเช่นกัน แต่ส่วนใหญ่อาการจะเบากว่ากลุ่มเม็ดเลือดแดงป่อง โดยส่วนใหญ่ไม่ชืด หรือชืดเพียงเล็กน้อย ไม่มีตาเหลืองตัวเหลือง และตรวจพบโดยบังเอิญ การรักษา ก็จะเป็นแบบเดียวกับในภาวะเม็ดเลือดแดงป่อง แต่มักไม่จำเป็นต้องให้เลือด

การถ่ายทอดทางพันธุกรรมส่วนใหญ่เป็นแบบยีนเด่น (autosomal dominant) สำหรับผู้ที่มีภาวะนี้ โอกาสที่จะมีบุตรที่มีความผิดปกติของเม็ดเลือดแดงแบบเดียวกันเป็นหนึ่งในสองของการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง มีอีกกรณีหนึ่งคือ ถ้าบิดาและมารดามีภาวะเม็ดเลือดแดงป่องหรือเม็ดเลือดแดงรูปรีทั้งสองคน จะมีโอกาสที่จะได้บุตรที่มีอาการแบบเดียวกับบิดาและมารดาเป็นหนึ่งในสอง และโอกาสที่บุตรจะได้ยีนผิดปกติไปทั้งคู่ซึ่งทำให้เกิดโรคที่อาการรุนแรงขึ้น เป็นหนึ่งในสี่ของการตั้งครรภ์แต่ละครั้งคะ

ข้อสำคัญของภาวะนี้อย่างหนึ่งก็คือว่าแม้ภาวะนี้จะพบไม่บ่อยเท่าธาลัสซีเมีย แต่อาการชืดและตัวเหลืองตาเหลืองคล้ายคลึงกับธาลัสซีเมียกลุ่มที่อาการปานกลาง จะทำให้เกิดปัญหาในการวินิจฉัยได้คะ การตรวจเลือดในเบื้องต้นบางทีจะให้ผลไม่ชัดเจน อาจจะต้องส่งตรวจต่อเพื่อยืนยันการวินิจฉัยที่แน่นอนคะ และบางครั้ง ภาวะเม็ดเลือดแดงป่องหรือรูปรีนี้ก็ยังพบร่วมกับธาลัสซีเมียได้ด้วยในผู้ป่วยคนเดียวกัน ซึ่งก็จะวินิจฉัยยากขึ้นไปอีกชั้น โดยควรจะวินิจฉัยให้ได้แน่นอน เนื่องจากต้องใช้ข้อมูลเพื่อวางแผนการรักษา และการให้คำแนะนำแก่ครอบครัวในกรณีที่จะมีบุตรคนต่อไปคะ

วันนี้ขอจบเรื่องไว้เบาๆ เท่านี้ก่อนคะ พบกันอีกทีฉบับหน้าคะ ช่วงเขียนต้นฉบับนี้ฝนตกทุกวัน ชุ่มฉ่ำดีแท้ขอบคุณผู้อ่านทุกท่านรักษาสุขภาพด้วยนะคะ

สวัสดิ์ค่ะ

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ในโรคราไส้ซีเมีย

“ เนื่องจากการรักษาโรคราไส้ซีเมียชนิดรุนแรงให้หายขาดมีทางเดียวคือการเปลี่ยนแปลงการสร้างฮีโมโกลบิน (สารสีแดงที่นำออกซิเจนไปเลี้ยงส่วนต่างๆ ของร่างกาย) ที่ผิดปกติให้มีการสร้างได้ปกติ หรือเกือบปกติ โดยวิธีการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (แต่ก่อนเรียกว่าปลูกถ่ายไขกระดูก) ซึ่งนำมาจากผู้อื่นมาใส่ให้ผู้ป่วย หรือนำเซลล์ต้นกำเนิดผิดปกติของผู้ป่วยเองไปทำการตัดต่อ เปลี่ยนแปลงให้มีการสร้างฮีโมโกลบินปกติได้โดยกระบวนการเปลี่ยนยีน ”

ในครั้งนี้อะหมอนจะเล่าถึงเรื่องการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเสียก่อนเนื่องจากในปัจจุบันมีการทำการรักษาด้วยวิธีนี้แพร่หลายมาก โอกาสหน้าคงจะได้เล่าเรื่องการเปลี่ยนยีน

เมื่อมีกระแสข่าวการรักษาโรคให้หายขาดได้ ผู้ป่วยและพ่อแม่ผู้ปกครองโรคราไส้ซีเมียจะหัวใจพองโต มองเห็นความหวังในการรักษาโรคของตนเองหรือของบุตรหลานให้หายขาด ช่วงที่มีข่าวการรักษาที่มีการเปลี่ยนแปลงที่ดีขึ้นแต่ละครั้งออกมา คุณหมอทั้งหลายต้องคอยตอบคำถามในเรื่องดังกล่าวกันมากมาย ซึ่งผู้ป่วยและพ่อแม่ผู้ปกครองบางคนยังคงมีความหวัง ในขณะที่บางคนหัวใจกลับเหี่ยวแห้งเช่นเดิม

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดมีการทำมากขึ้น มีการศึกษาและมีเทคนิคในการทำพัฒนาไปได้ผลดีมาก ขึ้น พวดดูเหมือนจะง่ายแต่ก็ไม่ง่ายเหมือนตัวเปื้อนแล้วอาบน้ำให้สะอาดหลักการของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดคือการเอาเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้อื่นที่ร่างกายผู้ป่วยยอมรับโดยคาดว่าจะไม่มีการต่อต้านกันหรือมีการต่อต้านกันน้อยที่สุดไปใส่ให้ผู้ป่วยนี้แหละคือความยาก

ในร่างกายของแต่ละคนจะมีลักษณะทางพันธุกรรมซึ่งถูกกำหนดโดยยีนแตกต่างกัน ทำให้คนแตกต่างกัน นอกจากความแตกต่างยังมีการต่อต้านไม่ยอมรับซึ่งกันและกัน

ลองอ่านเรื่องยุ่งๆ ต่อนะคะ
ในร่างกายสิ่งมีชีวิตทั้งหลายมีหน่วยเล็กที่สุดเรียกว่าเซลล์ มากมายนับล้าน เซลล์ทำหน้าที่ต่างๆ กันไปแล้วแต่อวัยวะที่มีเซลล์นั้นๆ อยู่ ในเซลล์มีหัวใจของเซลล์เรียกว่านิวเคลียสและมีส่วนที่ห่อหุ้มล้อมนิวเคลียสเรียกว่าไซโตพลาสซึม นอกสุดของเซลล์คือเยื่อหุ้มเซลล์หรือผนังเซลล์
ลองนึกภาพเซลล์ เปรียบเทียบกับไข่ไก่ นิวเคลียสคือไข่แดง ไซโตพลาสซึมคือไข่ขาว เยื่อหุ้มเซลล์หรือผนังเซลล์คือเปลือกไข่

ทั้งนิวเคลียสและไซโตพลาสซึมต่างก็มีส่วนประกอบและหน้าที่สำคัญที่จะทำให้สิ่งมีชีวิตดำเนินชีวิตได้อย่างปกติ

ในนิวเคลียสมีสารพันธุกรรม
ยีนเป็นหน่วยพันธุกรรมที่เล็กที่สุดอยู่ในดีเอ็นเอ (DNA: Deoxyribonucleic acid) ดีเอ็นเอเป็นส่วนหนึ่งของ โครโมโซมซึ่งเห็นอยู่เป็นคู่กัน เมื่อผ่าเซลล์ไปเพาะเลี้ยงไว้ โครโมโซมในนิวเคลียสของเซลล์จะอยู่กันเป็นคู่คล้ายปาต่องโก

พ่อแม่ส่งต่อยีนคือส่งต่อลักษณะพันธุกรรมไปยังลูกได้ ลูกจะได้รับสารพันธุกรรมจากพ่อมาครึ่งหนึ่ง (เปรียบเหมือนปาต่องโกข้างหนึ่ง) และจากแม่มาอีกครั้งหนึ่ง (เปรียบได้กับปาต่องโกอีกข้างหนึ่ง) หากพ่อและแม่เป็นพาหะราไส้ซีเมียโอกาสที่ลูกจะรับความผิดปกติจากทั้งพ่อและแม่ทำให้ลูกเป็นโรคราไส้ซีเมีย (มีความผิดปกติที่โครโมโซมทั้งสองข้าง) หรือบางคนได้รับพันธุกรรมผิดปกติมาจากฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งทำให้ลูกมีความผิดปกติเพียงข้างเดียวของโครโมโซมก็ไม่ใช่โรค เป็นเพียงพาหะราไส้ซีเมียเช่นเดียวกับพ่อและแม่ บางคนรับแต่ส่วนปกติของพ่อและแม่มา ก็จะเป็นปกติไม่เป็นพาหะ โอกาสจะเป็นอะไรก็ยากที่จะคาดเดาเช่นเดียวกับโอกาสที่จะมีลูกว่าเป็นผู้ชายหรือผู้หญิงซึ่งโอกาสนี้จะเป็นครึ่งต่อครึ่ง แต่โอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคราไส้ซีเมียเป็นเท่าใดขึ้นกับว่าพ่อและแม่มีพันธุกรรมอย่างไร (คำว่าโอกาสในพ่อแม่ที่มีความเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคราไส้ซีเมียหมายความว่าอาจมีลูกเป็นโรค หรือไม่โรค อาจเป็นพาหะหรือปกติขึ้นอยู่กับพันธุกรรมของพ่อแม่และพันธุกรรมในส่วนที่ลูกได้รับ)

ข้อจำกัดของผู้ป่วยราไส้ซีเมียคือพ่อแม่มีลูกเป็นโรคราไส้ซีเมียชนิดรุนแรงคนแรก แล้วจะกลัวการมีลูกคนที่สอง หรือ

บางคู่มีลูกคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่เนื่องจากคนแรกยังไม่ขาดชัดเจน ในขณะที่เด็กอายุน้อยยังไม่ได้อธิบายว่าเป็นโรค พ่อแม่อาจมีลูกคนที่สองเป็นโรคธาลัสซีเมียอีก กว่าจะวินิจฉัยโรคก็มีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียไปสองคนแล้ว

“พี่น้องของผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะเป็นผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดในการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดแต่ต้องเป็นพี่น้องที่มีเฮชแอลเอเหมือนกัน”

คุณหมอบอกอย่างนี้ใช่ไหมคะ
เรื่อง เฮชแอลเอ ทำให้งงอีกแล้ว

เฮชแอลเอ (HLA: Human leukocyte antigen) มียีนเฮชแอลเอควบคุมการสร้างโปรตีนที่ไปเกาะบนผนังเซลล์ต่างๆ เนื่องจากพบที่ผนังเซลล์ของเม็ดเลือดขาวก่อนจึงตั้งชื่อว่า Human leukocyte antigen (leukocyte คือเม็ดเลือดขาว) เฮชแอลเอของแต่ละคนไม่เหมือนกัน โอกาสที่พ่อแม่จะมีลูกที่มีเฮชแอลเอเหมือนกัน (matched related HLA) ได้ประมาณ 1 ใน 4 แต่พ่อแม่หลายคู่มีลูกหลายคนเฮชแอลเอไม่เหมือนกันก็มาก ขณะที่พ่อแม่บางคู่มีลูกเพียง 2 คน เฮชแอลเอเข้ากันได้ก็มี (หลักการถ่ายทอดยีนเฮชแอลเอใช้หลักการแบบปาหิ้งโก๋เช่นเดียวกัน)

การมีพี่น้องพ่อแม่เดียวกันเฮชแอลเอเหมือนกัน ทำให้โอกาสทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงประสบความสำเร็จสูงและต่อต้านกันน้อย

ดังนั้นการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงต้องการผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมีย (ผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นคนปกติหรือเป็นพาหะธาลัสซีเมียก็เป็นผู้ให้ได้) และมีเฮชแอลเอเหมือนกัน

พ่อแม่บางคู่จึงตั้งใจมีลูกคนใหม่ที่ปกติเพื่อจะหาทางให้น้องปกติเป็นผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดแก่พี่ที่เป็นโรคโดยวิธีการวินิจฉัยก่อนคลอด และเลือกที่

จะมีลูกที่ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งอาจได้ลูกปกติหรือลูกที่เป็นพาหะ

แต่ข้อจำกัดด้านที่สองคือการทำให้ทั้งคู่ที่มีเฮชแอลเอเหมือนกันก็ยากขึ้นไปอีกระดับหนึ่ง

เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด หากจะเปรียบเทียบคือข้าวเปลือกที่สามารถเจริญเติบโตเป็นต้นข้าวที่จะออกผลคือเมล็ดข้าวได้ต่อไป

เมื่อเมล็ดข้าวเปลือกที่ไม่สามารถเติบโตเป็นต้นข้าวที่ให้ผลผลิตปกติได้ ชาวนา ก็สามารถเปลี่ยนเอาเมล็ดข้าวเปลือกที่ให้ผลผลิตสมบูรณ์ปลูกแทน

เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นเซลล์ที่เป็นต้นกำเนิดของเม็ดเลือดชนิดต่างๆ ทั้งเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกล็ดเลือด เพื่อทำหน้าที่แตกต่างกันโดยเม็ดเลือดแดงมีสารสีแดงที่เรียกว่า ฮีโมโกลบิน ทำหน้าที่นำออกซิเจนจากปอดไปเลี้ยงส่วนต่างๆ ของร่างกาย และรับก๊าซคาร์บอนไดออกไซด์จากเนื้อเยื่อเหล่านั้นไปสู่ปอดเพื่อขับก๊าซคาร์บอนไดออกไซด์ออกจากร่างกาย เม็ดเลือดขาวทำหน้าที่ป้องกันและทำลายเชื้อโรค ส่วนเกล็ดเลือดมีหน้าที่ในส่วนของการแข็งตัวของเลือดทำให้ไม่มีเลือดออกผิดปกติ

เม็ดเลือดที่สำคัญที่เสียไปในโรคธาลัสซีเมีย คือเม็ดเลือดแดง เนื่องจากโรคนี้มีการสร้างสายโกลบินซึ่งเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงผิดปกติ คือสร้างสายโกลบินน้อยลงหรือสร้างไม่ได้

ในคนปกติจะมีสายโกลบินต่างชนิดที่เรียกว่าสายโกลบินแอลฟาและสายโกลบินบีที่ไม่ใช่แอลฟาอย่างละ 2 สายมารวมกันเป็นฮีโมโกลบินแต่ละชนิด สายโกลบินแอลฟาควบคุมโดยยีนแอลฟา สายโกลบินชนิดที่ไม่ใช่แอลฟาได้แก่สายแกมมา เบต้า และเดลต้าทั้งสามชนิดหลังนี้มีกลุ่มยีนที่เรียกว่ากลุ่มยีนเบต้าควบคุมการสร้างสายโกลบินเหล่านั้นคนปกติมีฮีโมโกลบินชนิดเอ (HbA) หรือ adult hemoglobin

(เกิดจากสายโกลบินแอลฟากับเบต้ารวมกัน) มาก แต่จะมีฮีโมโกลบินชนิดเอฟ (HbF) หรือ fetal hemoglobin (เกิดจากสายโกลบินแอลฟากับแกมมาวมรวมกัน) น้อย อัตราส่วนนี้จะกลับกันกับขณะเป็นทารก เมื่อยังเป็นทารกในครรภ์มารดาจะมีฮีโมโกลบินชนิดเอฟมากและฮีโมโกลบินเอฟจะลดลงจนเท่ากับปกติ เมื่ออายุหลังเกิด 1 ปี

โดยสรุปคือ โรคธาลัสซีเมียเกิดจากความผิดปกติของยีนแอลฟาหรือเบต้า หรืออาจจะผิดปกติทั้งยีนแอลฟาและเบต้า หัวใจสำคัญของการเกิดโรคธาลัสซีเมียคือการเกิดภาวะไม่สมดุลของสายโกลบินแอลฟาและเบต้า เมื่อการสร้างสายโกลบินหนึ่งลดลง สายโกลบินส่วนที่เหลือจะมากเกินไปมีคู้จับ ต้องจับกันเองทำให้เกิดฮีโมโกลบินที่ไม่คงทน ตกตะกอน และไปเกาะที่ผนังเม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงแตกง่ายกว่าปกติ

อาการของโรคธาลัสซีเมียเป็นผลตามจากการแตกของเม็ดเลือดแดง คือ ซีด เหลือง ตับม้ามโต ไพรงกระดูกขยายกว้างเพื่อสร้างเม็ดเลือดแดงทดแทนกับภาวะโลหิตจาง (ซีด) ทำให้หน้าตาเปลี่ยน กระดูกบาง หักง่าย

กลับมาที่การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด ไม่ได้มีการเปลี่ยนแปลงยีนที่ผิดปกติให้ปกติ แต่เป็นการใส่เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดปกติเข้าไปเพื่อให้สร้างเม็ดเลือดปกติ

ดังนั้นผู้ป่วยที่ทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดได้ผลสำเร็จ หายจากอาการของโรคธาลัสซีเมียยังคงมียีนธาลัสซีเมียอยู่ สามารถถ่ายทอดความผิดปกติไปยังลูกหลานได้ เพียงแต่เลือดที่สร้างใหม่เป็นเลือดชุดใหม่ของผู้ที่ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดโดยได้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดมาจากพี่น้องพ่อแม่เดียวกันที่มีเฮชแอลเอเหมือนกันทั้งหมดจะได้ผลดี และเป็นการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ได้

ผลคุ้มค่า ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะเปลี่ยนเป็นคนที่ใช้ชีวิตปกติไม่ต้องได้รับเลือดต่อไปอีก บางคนอาจยังมีธาตุเหล็กสูงหลงเหลืออยู่ อาจต้องให้ยาขับธาตุเหล็กต่อจนธาตุเหล็กกลับมาอยู่ในระดับที่ยอมรับได้

ปัจจุบันมีการนำเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดมาจากผู้อื่นที่ไม่ใช่พี่น้องกัน แต่มีเอชแอลเอที่เข้ากันได้ ซึ่งโอกาสนี้ อาจพบประมาณ 1 ต่อ 50,000 ถึง 1 ต่อแสนของประชากรที่มีเชื้อชาติเหมือนกัน ซึ่งขณะนี้ประเทศไทยมีธนาคารเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่สภากาชาดไทย ในประเทศต่างๆ ก็มีธนาคารเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของตนเอง ยังมีผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดมากเท่าใด โอกาสหาเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจะง่ายขึ้นมาก

ผู้ที่มีจิตกุศลจึงอาจไปแสดงความจำนงบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดได้ โดยให้ข้อมูลเอชแอลเอของตนเก็บไว้ที่ธนาคารและเมื่อมีผู้ต้องการขอใช้ซึ่งอาจไม่ใช่โรคธาลัสซีเมียเพียงอย่างเดียว มีโรค มะเร็ง และโรคพันธุกรรมอีกหลายอย่างที่สามารถรักษาให้หายได้โดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดทางธนาคาร เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจะติดต่อกันเพื่อนัดให้ไปบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด

การบริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ได้สะดวกคือแยกจากเลือดของผู้บริจาค โดยการนำเลือดที่เจาะหลอดเลือดดำเหมือนกับเวลาบริจาคเลือดผ่านเข้าเครื่องเพื่อเลือกเซลล์ที่ต้องการใช้ (cell separator) ส่วนที่ไม่ต้องการใช้ก็คืนกลับไปยังผู้บริจาค

ในผู้บริจาคเซลล์ที่เป็นเด็กซึ่งคือพี่น้องของผู้ป่วยอาจใช้วิธีนำเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากไขกระดูก โดยวางยาสลบให้เด็กผู้บริจาค แล้วใช้เข็มเจาะไขกระดูกบริเวณกระดูกสะโพกดูดเลือดออกไปดำเนินการต่อ เด็กผู้บริจาคจะมีอาการปวดบริเวณเจาะเล็กน้อยอยู่วันสองวันรับประทานยาแก้ปวดก็ดีขึ้น แล้วจะฟื้นกลับเป็นปกติในเร็ววัน ไขกระดูกของเด็กที่เป็นผู้ให้จะสร้างเม็ดเลือดขึ้นมาทดแทนส่วน



ที่บริจาคออกไปในเวลาไม่นานผู้ป่วยเด็กบางคนอาจได้รับเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากเลือดที่บีบออกมาจากสายรกของน้องที่เกิดใหม่ที่มีเอชแอลเอเข้ากันได้ แต่กรณีนี้มีข้อจำกัดว่าผู้ป่วยต้องตัวไม่ใหญ่มากจนเซลล์ต้นกำเนิดน้อยไป

ในปัจจุบันวิทยาการเจริญก้าวหน้าไปมาก มีการเริ่มเอาเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากแม่หรือพ่อซึ่งอาจมีเอชแอลเอใกล้เคียงกับลูกมากที่สุด แล้วนำไปเข้ากระบวนการคัดแยกเฉพาะเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ต้องการใส่เข้าไปให้ลูกของตนเอง ซึ่งแม้จะมีการทำยังไม่มาก แต่มีผลน่าพึงพอใจ ในอนาคตอาจช่วยแก้ปัญหาให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้มากขึ้น

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดต้องมีการเตรียมตัวผู้รับให้พร้อมที่จะรับเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้อื่น คล้ายกับการทำนาต้องมีการเตรียมพื้นที่กำจัดวัชพืชเสียก่อน

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดต้องมีการเตรียมพื้นที่ในไขกระดูกผู้รับเพื่อให้เซลล์ของผู้ให้มีโอกาสเจริญเติบโตแบ่งตัว ทำงานได้ ในขณะเดียวกันต้องมีการเตรียมการป้องกันเซลล์ของผู้ให้และผู้รับที่จะต่อต้านกันด้วย ยาที่ใช้ในการเตรียมก่อนปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเป็นยากลุ่มยาเคมีบำบัด ซึ่งมีฤทธิ์ในการทำลายเซลล์ทั้งที่ต้องการและไม่ต้องการ ส่วนยาที่ป้องกันการต่อต้านกันของเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้ให้และผู้รับเป็นยากดภูมิคุ้มกัน

เส้นทางที่จะใส่เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดคือหลอดเลือดใหญ่ของผู้ป่วย มักใช้หลอดเลือดใหญ่บริเวณคอที่ต่อกับบริเวณหน้าอกซึ่งต้องให้ผู้เชี่ยวชาญเป็นผู้ใส่ให้ เมื่อใส่เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเข้าหลอดเลือดแล้วเซลล์เหล่านี้จะเดินทางไปยังไขกระดูกที่เป็นแหล่งรวมของเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเพื่อทำหน้าที่ต่อไป

ดังนั้นการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด จึงไม่ง่ายเหมือนการอาบน้ำล้างตัวที่สกปรก

ผู้ที่ได้รับการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดจึงต้องเตรียมตัวเตรียมใจผ่านสมรภูมิที่เสี่ยงต่อการติดเชื้อ การมีเลือดออก อาการซีด เนื่องจากในระยะแรกที่ยาเคมีบำบัดทำลายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดทั้งหลาย และเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ใส่เข้าไปยังปลูกไม่ติด บางคนอาจเสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อนแต่ก็น้อยลงกว่าในระยะเริ่มต้นที่มีการนำวิธีนี้มารักษา

นอกจากนี้ต้องเตรียมที่จะรับอาการอันเกิดจากการต่อต้านกันของเซลล์ของผู้ให้และผู้รับ เช่นอาการทางผิวหนัง อาการที่เกิดกับระบบทางเดินอาหารและอวัยวะอื่นๆ และที่สำคัญต้องทำใจว่าการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดอาจล้มเหลวได้ เนื่องจากอาการของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงทำให้ผู้ป่วยทุกข์ทรมานอยู่ตลอด ผู้ป่วยและพ่อแม่จำนวนไม่น้อยจึงยังคงมีความคาดหวังที่จะหายจากโรคโดยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด แต่การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นกระบวนการที่ต้องมีทั้งผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่ปกติและมีเอชแอลเอที่เข้ากันได้ ผู้รับเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดอาจจะอยู่ในภาวะยากลำบากในกระบวนการทำอยู่นาน ต้องอยู่ในห้องปลอดเชื้ออย่างน้อย 2-4 สัปดาห์และมีการรักษาและติดตามอย่างใกล้ชิดต่อไปอีก อีกประการหนึ่งที่สำคัญคือค่าใช้จ่ายสูงซึ่งอาจทำให้การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจำกัดอยู่ในวงแคบ

ฮีโมโกลบินเอช คอนสแตนท์สปริง และปากเซ

ศส.พว กิตติ ต่อจรัส

(Hemoglobin H, Constant Spring and Pakse')

ฮีโมโกลบินเอช (Hemoglobin H disease, HbH) เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมีย (α -thalassemia) ส่วนฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb Constant Spring, Hb CS) และฮีโมโกลบินปากเซ (Hb Pakse', Hb PS) เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติของกลุ่มแอลฟาธาลัสซีเมีย

ฮีโมโกลบิน (hemoglobin, Hb)

ฮีโมโกลบิน (Hb) คือโปรตีนที่เป็นส่วนประกอบของเม็ดเลือดแดงทำหน้าที่นำออกซิเจนจากปอดไปให้อวัยวะต่างๆ ของร่างกาย และรับคาร์บอนไดออกไซด์กลับมากที่ปอด โครงสร้างของฮีโมโกลบินประกอบด้วยโปรตีนหรือสายโกลบินชนิดแอลฟา (alpha-globin, α -globin) และสายเบต้าโกลบิน (beta-globin, β -globin) อย่างละ 2 สาย เป็นฮีโมโกลบินเอ (Hb A) ซึ่งคนปกติจะมี Hb A ประมาณร้อยละ 97.5 ที่เหลืออีกร้อยละ 2.5-3.5 จะเป็น Hb A₂

แอลฟาธาลัสซีเมีย (alpha-thalassemia, α -thalassemia)

เป็นกลุ่มอาการที่เกิดจากการสร้างแอลฟาโกลบินไม่ได้หรือสร้างได้น้อยลง แบ่งเป็น 3 กลุ่มคือ

1. พาหะ หมายถึงผู้ที่มียีนปกติและยีนแอลฟา-ธาลัสซีเมียอย่างละ 1 ยีนแบ่งเป็น

- ▶ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (α -thalassemia 1 หรือ α -thal 1) บางครั้งเรียก α^0 -thalassemia จะสร้างแอลฟาโกลบินไม่ได้
- ▶ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 (α -thalassemia 2 หรือ α -thal 2) บางครั้งเรียก α^+ -thalassemia จะสร้างแอลฟาโกลบินได้น้อยลง

2. ฮีโมโกลบินผิดปกติ หมายถึงความผิดปกติบนแอลฟายีนทำให้สร้างฮีโมโกลบินผิดปกติ ที่พบบ่อยได้แก่

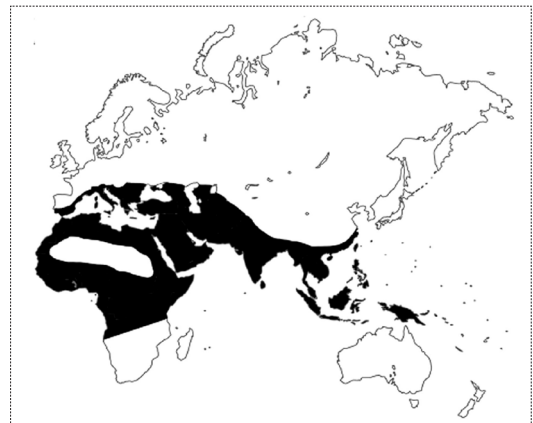
- ▶ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb Constant spring, Hb CS)
- ▶ ฮีโมโกลบินปากเซ (Hb Pakse', Hb PS)

3. โรคแอลฟาธาลัสซีเมีย หมายถึงผู้ที่มียีนแอลฟาธาลัสซีเมียทั้ง 2 ยีนหรือยีนแอลฟาธาลัสซีเมียกับฮีโมโกลบินผิดปกติที่พบบ่อยได้แก่

- ▶ ฮีโมโกลบินเอช (Hb H) มียีน α -thal 1 กับ α -thal 2
- ▶ ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง (Hb H-CS) มียีน α -thal 1 กับ Hb CS
- ▶ ฮีโมโกลบินเอชปากเซ (Hb H-PS) มียีน α -thal 1 กับ Hb PS

อุบัติการณ์

แอลฟาธาลัสซีเมีย เป็นธาลัสซีเมียที่พบได้บ่อยโดยเฉพาะในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ (Southeast Asia, SEA) และจีน จึงมีอุบัติการณ์ที่สูงมากพบร้อยละ 5 ของประชากรโลกและพบร้อยละ 40 ของประชากรเอเชียมียีนแอลฟาธาลัสซีเมีย¹ และยังเป็นปัญหาทางด้านสาธารณสุขของโลก มากกว่าเบต้าธาลัสซีเมีย (β -thalassemia) ประกอบกับในปัจจุบันมีการย้ายถิ่นฐานและการเดินทางติดต่อระหว่างประเทศได้สะดวกและรวดเร็ว ทำให้แอลฟาธาลัสซีเมียซึ่งมีอุบัติการณ์สูงอยู่แล้วจึงกระจายไปอยู่ตามภูมิภาคของประเทศต่างๆ และกลายเป็นปัญหาของโลก (global problem)² ดังรูปที่ 1



รูปที่ 1 แสดงการกระจายของแอลฟาธาลัสซีเมียในแต่ละประเทศของประชากรโลก (สีดำ)

ผู้เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (α -thalassemia 1 trait) พบได้ร้อยละ 3 ถึง 14 ในเอเชีย โดยร้อยละ 4.6 พบในภาคเหนือของไทย ร้อยละ 4.1 พบที่ชื่องกงและร้อยละ 4.1 พบที่จังหวัดกวังตง ของประเทศจีน ส่วนฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb CS) พบได้ร้อยละ 1 - 6 ในเอเชียตะวันออกเฉียงใต้โดยพบมากที่สุด ในภาคเหนือของไทยและประเทศลาว สำหรับฮีโมโกลบินปากเซ (Hb PS) ก็พบในภาคตะวันออกเฉียงเหนือและประเทศลาวเช่นกัน

ความผิดปกติระดับโมเลกุล

ปัจจุบันมีการตรวจวินิจฉัยในระดับโมเลกุล (molecular diagnosis) ได้มากขึ้นทำให้ทราบถึงความผิดปกติระดับโมเลกุลของแอลฟาธาลัสซีเมีย อย่างกว้างขวาง สามารถให้การวินิจฉัยพาหะแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 (α -thalassemia 2 trait) ซึ่งไม่สามารถวินิจฉัยได้จาก การตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb typing) ได้ นอกจากนั้นยังสามารถแบ่งพยาวิสภาพเป็นชนิดที่มีการขาดหายของยีน (deletional α -gene) และชนิดที่ไม่มีการขาดหาย

ของยีน (nondeletional α -gene) ทำให้แบ่งโรคแอลฟาธาลัสซีเมียเป็นชนิดย่อยต่างๆ ซึ่งจะมีอาการทางคลินิกชนิดต่างๆและมีความรุนแรง (clinical severity) ที่แตกต่างกัน เพื่อนำมาวางแผนในการรักษาและการป้องกันภาวะแทรกซ้อนที่จะเกิดขึ้นตามมา

ดังนั้นจึงมีความจำเป็นที่จะต้องรู้จักลักษณะของยีน (genotype) ของแอลฟาธาลัสซีเมียจะทำให้เข้าใจ ความหลากหลายของอาการทางคลินิก นำมาซึ่งความตระหนักในการป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียต่อไปในอนาคต

พยาธิวิทยาและการแบ่งชนิดแอลฟาธาลัสซีเมีย

แอลฟาโกลบินยีน (α -globin gene) ควบคุมการสร้างโกลบินซึ่งอยู่บนโครโมโซม (chromosome) คู่ที่ 16 ในแต่ละข้างของโครโมโซมจะมีแอลฟายีนอยู่เป็นคู่ (duplicated) ดังนั้นในตำแหน่งของแอลฟายีนจะมี 4 ยีนโดยในแต่ละข้างของโครโมโซม (haploid) จะมีแอลฟายีน 2 ยีน ($\alpha 1$ and $\alpha 2$ genes) ซึ่งในคนปกติจะมีลักษณะของยีน (genotype) เขียนเป็นสัญลักษณ์ $\alpha\alpha/\alpha\alpha$

ความผิดปกติหรือพยาธิสภาพที่พบบ่อยของแอลฟายีนคือการขาดหาย (deletion mutations) ดังนั้นความรุนแรงของอาการทางคลินิก (clinical severity) จะขึ้นอยู่กับแอลฟายีนที่ทำหน้าที่ (functional gene) มีเหลืออยู่เท่าใด ในคนปกติจะมียีนที่ทำหน้าที่ 4 ยีน ในพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 (α -thalassemia 2 trait), พาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (α -thalassemia 1 trait), โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช (hemoglobin H disease, Hb H), และฮีโมโกลบินบาร์ตไฮดรอปัส ฟัทัลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) จะมียีนที่ทำหน้าที่ 3, 2, 1 และ 0 ยีนตามลำดับดังรูปที่ 2

ลักษณะของแอลฟายีน (genotype)	
แอลฟายีนปกติ ($\alpha\alpha / \alpha\alpha$)	
พาหะชนิด แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 (- α / $\alpha\alpha$)	
พาหะชนิด แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (-- α / $\alpha\alpha$)	
โรคธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเอช (-- / - α)	
โรคฮีโมโกลบินบาร์ตไฮดรอปัส ฟัทัลลิส (-- / --)	

รูปที่ 2 แสดงแอลฟายีนชนิดที่มีการขาดหาย (deletion):
 คนปกติ จะมียีนที่ทำหน้าที่เป็นสี่เหลี่ยมสีดำ (■)
 แอลฟายีนชนิดที่มีการขาดหาย จะเป็นสี่เหลี่ยมสีขาว (□)

นอกจากนั้นความผิดปกติที่พบได้น้อยได้แก่การที่ไม่มีการขาดหายของแอลฟายีน (nondeletion mutations) ที่พบได้ในประชากรไทยคือยีนของฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb Constant spring, Hb CS) และฮีโมโกลบินปากเซ (Hb Pakse', Hb PS)³⁻⁵ พาหะชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงเมื่อแต่งงานกับพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 มีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเอช-คอนสแตนท์สปริง (Hb H-CS) ทำนองเดียวกันกับพาหะของฮีโมโกลบินปากเซ ถ้าแต่งงานกับพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 จะมีโอกาสเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเอช-ปากเซ (Hb H-Pakse') ดังแสดงในรูปที่ 3 ตามลำดับ

ลักษณะของแอลฟายีน (genotype)	แอลฟายีนบนโครโมโซมคู่ที่ 16
แอลฟายีนปกติ ($\alpha\alpha / \alpha\alpha$)	
พาหะชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง ($\alpha\alpha / \alpha^{CS}\alpha$)	
พาหะชนิดฮีโมโกลบินปากเซ ($\alpha\alpha / \alpha^{PS}\alpha$)	
ฮีโมโกลบินเอช-คอนสแตนท์สปริง (-- / $\alpha^{CS}\alpha$)	
ฮีโมโกลบินเอช-ปากเซ (-- / $\alpha^{PS}\alpha$)	

รูปที่ 3 แสดงแอลฟายีนชนิดที่ไม่มีการขาดหาย (nondeletion):
 คนปกติ จะมียีนที่ทำหน้าที่เป็นสี่เหลี่ยมสีดำ (■)
 แอลฟายีนชนิดที่มีการขาดหาย จะเป็นสี่เหลี่ยมสีขาว (□)
 ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (▨)
 และฮีโมโกลบินปากเซ (▩)

อาการทางคลินิกของผู้ที่เป็นพาหะ

ผู้ที่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 (α -thalassemia 1 trait) จะซีดเล็กน้อย (mild anemia) ตรวจเลือด จะพบเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก (microcytic) และดัดสีจาง (hypochromic) แต่ไม่เป็นปัญหาในการดำรงชีวิต ไม่ต้องรักษา และไม่ต้องรับประทานยาโฟลิก

ผู้ที่เป็นพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 (α -thalassemia 2 trait) จะไม่มีปัญหาเรื่องซีด ไม่มีปัญหาด้านสุขภาพไม่ต้องรับประทานยาโฟลิก หรือได้รับการรักษาใดๆ ใช้ชีวิตและทำงานได้เหมือนคนปกติ ทำนองเดียวกันกับผู้ที่เป็นพาหะชนิดฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง และฮีโมโกลบินปากเซ จะมีสุขภาพเหมือนคนปกติ

อาการทางคลินิกของผู้ที่เป็นโรค

ผู้ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอช (Hb H) มีระดับความรุนแรงของอาการทางคลินิกที่หลากหลาย ตั้งแต่ซีดเพียงเล็กน้อยจนถึงซีดปานกลางและซีดมาก ผู้ป่วยร้อยละ 75 ไม่ต้องการได้รับการรักษาโดยการให้เลือด เพียงร้อยละ 25 อาจจำเป็นต้องได้รับเลือดเป็นบางครั้งโดยเฉพาะเมื่อมีการติดเชื้อหรือมีไข้ผู้ป่วยจะซีดลงมากเนื่องจากมีภาวะเม็ดเลือดแดงแตก (hemolytic anemia)

ผู้ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง (Hb H-CS) และฮีโมโกลบินเอชปากเซ (Hb H-PS) อาการทางคลินิกจะรุนแรงกว่าผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอช ได้แก่ อายุที่เริ่มการ

วินิจฉัยในอายุน้อยกว่า มีประวัติการได้รับเลือดจำนวนมาก และเริ่มได้รับเลือดครั้งแรกที่อายุน้อยกว่าเมื่อเทียบกับผู้ป่วย Hb H สำหรับการตรวจร่างกายในผู้ป่วย Hb H-CS และ Hb H-PS จะพบว่ามีการเจริญเติบโตช้าไม่สมวัย (growth retardation) ได้มากกว่านอกจากนั้นยังพบภาวะซีด (anemia) เหลือง (jaundice) ตับโต (hepatomegaly) ม้ามโต (splenomegaly) และนิ่วในถุงน้ำดี (gallstone) ได้มากกว่าผู้ป่วยชนิดฮีโมโกลบินเอช (Hb H)⁶ อาการแสดงทางคลินิกดังตารางที่ 1 และผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ¹ ดังตารางที่ 2

ตารางที่ 1 แสดงอาการทางคลินิกของผู้ป่วย Hb H, Hb H-CS และ Hb H-PS

อาการทางคลินิก	Hb H	Hb H-CS และ Hb H-PS
จำนวนผู้ป่วยที่ศึกษา (คน)	125	145
อายุที่เริ่มการวินิจฉัย (ปี)	11 ± 5.5	1.5 ± 2.1
ประวัติการได้รับเลือด (%)	29	50
อายุที่ให้เลือดครั้งแรก (ปี)	12 ± 4.5	3 ± 2.5
การเจริญไม่สมอายุ (%)	พบน้อยมาก	15
ภาวะซีด (%)	58	65
ตัวเหลือง (%)	24	27
ตับโต (%)	6	11
ม้ามโต (%)	15	24
นิ่วในถุงน้ำดี (%)	10	28

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

1. CBC ผู้ป่วยจะซีดมีค่าฮีโมโกลบิน (Hb) หรือระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) ต่ำ ค่าดัชนีเม็ดเลือดแดงพบขนาดเม็ดเลือดแดง (MCV) และปริมาณของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง (MCH) มีขนาดน้อยกว่าค่าปกติ

2. Hb typing ตรวจชนิดของฮีโมโกลบินในผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอชจะพบ Hb A, A₂, H และ Bart's และในผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง จะพบ Hb A, A₂, H, CS และ Bart's ดังตารางที่ 2 การตรวจ Hb typing มีหลายวิธีดังนี้

- วิธีนำเลือดมาวิ่งในกระแสไฟฟ้า (hemoglobin electrophoresis) ในสมัยก่อนตรวจโดยวิธีนี้แต่ในปัจจุบันไม่เป็นที่นิยม
- เครื่องตรวจวิเคราะห์ชนิดฮีโมโกลบินอัตโนมัติ (automate hemoglobin analysis) ปัจจุบันทำกันแพร่หลายมีหลายชนิดได้แก่ HPLC (high performance liquid chromatography), LPLC (low pressure liquid chromatography) และ CE (capillary electrophoresis)

ตัวอย่างการตรวจ Hb type ในคนปกติ พาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb CS trait) ผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอช (Hb H) และผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง (Hb H-CS) ดังรูปที่ 4-6 ตามลำดับ

3. การตรวจ PCR (polymerase chain reaction) เป็นการตรวจวิเคราะห์ ระดับโมเลกุล (molecular diagnosis) เนื่องจากพาหะชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2 ไม่สามารถตรวจได้ด้วยวิธี Hb typing นอกจากนั้นการตรวจ PCR เป็นการตรวจพาหะดังกล่าวเพื่อการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (prenatal diagnosis) ของคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคแอลฟาธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงชนิดฮีโมโกลบินบาร์โตไฮดรอปส์ ฟิทัลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) ปัจจุบันโรงพยาบาลศูนย์หรือโรงพยาบาลสามารถให้บริการตรวจพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติด้วยวิธีนี้ (PCR for α -thalassemia) ตาม genotype ที่พบบ่อยตามตารางที่ 3

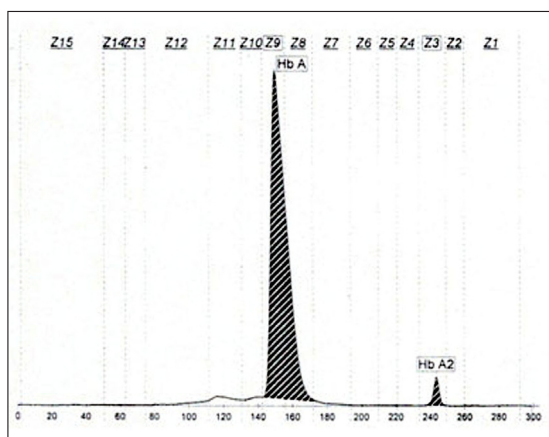
ตารางที่ 2 แสดงผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการของผู้ป่วย Hb H, Hb H-CS และ Hb H-PS

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ	Hb H	Hb H-CS และ Hb H-PS
Hemoglobin (g/dL)	8.5 (6.9–10.7)*	7.2 (3.8–8.7)
MCV (fL)	54.0 (46.0–76.0)	65.2 (48.7–80.7)
MCH (pg)	16.6 (14.3–24.7)	18.6 (14.8–24.8)
Reticulocytosis	+	++
Hypochromia	++	+
Hb type	Hb A, A ₂ , H และ Bart's	Hb A, A ₂ , H, CS และ Bart's

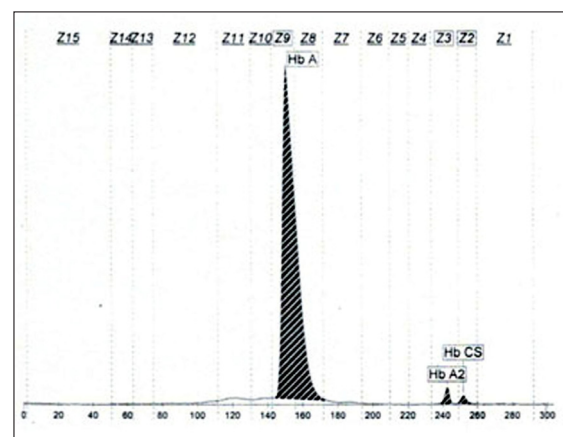
* mean (range)

ตารางที่ 3 แสดงผลการตรวจหาหะของแอลฟาธาลัสซีเมียโดยวิธี PCR

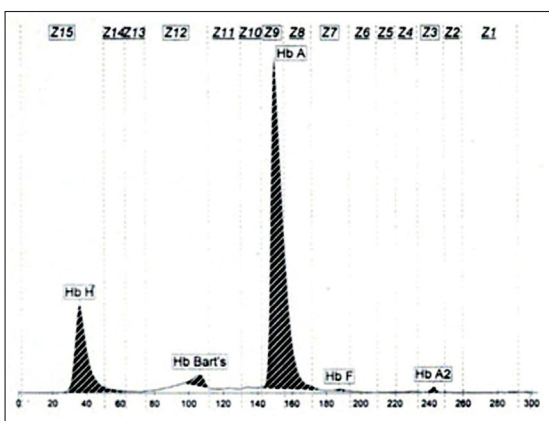
- ▶ PCR for α -thalassemia 1 ชนิด SEA deletion ($\alpha\alpha$ / --^{SEA})
- ▶ PCR for α -thalassemia 1 ชนิด THAI deletion ($\alpha\alpha$ / --^{THAI})
- ▶ PCR for α -thalassemia 2 ชนิด 3.7 kb deletion ($\alpha\alpha$ / - α ^{3.7})
- ▶ PCR for α -thalassemia 2 ชนิด 4.2 kb deletion ($\alpha\alpha$ / - α ^{4.2})
- ▶ PCR for Hb CS ($\alpha\alpha/\alpha$ ^{CS} α)
- ▶ PCR for Hb PS ($\alpha\alpha/\alpha$ ^{PS} α)



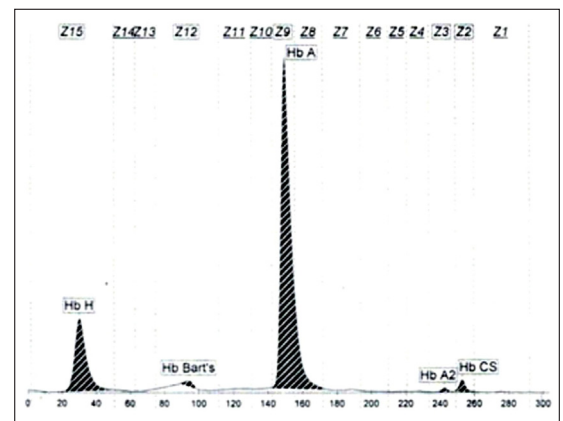
รูปที่ 4 แสดง Hb type ของคนปกติ จะพบ Hb A และ A₂ ในรายนี้พบ Hb A 96.7%, A₂ 3.3%



รูปที่ 5 แสดง Hb type ของผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงจะพบ Hb A, A₂ และ CS ในพาหะรายนี้พบ Hb A 96.8%, A₂ 2.0 %, CS 1.2 %



รูปที่ 6 แสดง Hb type ของผู้ที่เป็นฮีโมโกลบินเอช (Hb H) จะพบ Hb H, Bart's A, F และ A₂ ในผู้ป่วยรายนี้พบ Hb H 21.6%, Bart's 2.6%, A 74.8%, F 0.4% และ A₂ 0.6%



รูปที่ 7 แสดง Hb type ของผู้ที่เป็นฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง (HbH-CS) จะพบ Hb H, Bart's A, A₂ และ CS ในรายนี้พบ Hb H 19.5%, Bart's 1.2%, A 76.9%, A₂ 0.6% และ CS 1.8 %

1 การดูแลสุขภาพให้แข็งแรง ปราศจากโรคภัยไข้เจ็บเป็นสิ่งสำคัญ ในเด็กควรได้รับวัคซีนให้ครบตามวัย ออกกำลังกายตามความเหมาะสมไม่หักโหมเนื่องจากมีกระดูกบางเปราะหักง่าย ในผู้ใหญ่ไม่ควรสูบบุหรี่เพราะจะเป็นผลเสียต่อปอด ไม่ควรดื่มเหล้าเพราะมีผลเสียต่อดับซึ่งมีเหล็กไปสะสมอยู่แล้วจะมีปัญหามากขึ้น

2 อาหาร ผู้ที่เป็นโรคจะมีเม็ดเลือดแดงแตกเร็ว ร่างกายพยายามสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ขึ้นมาทดแทนสร้างมากและเร็วกว่าคนปกติ ฉะนั้นควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพที่มีโปรตีนสูง เช่น เนื้อสัตว์ต่างๆ และอาหารที่มีวิตามินหรือ โฟเลท อยู่มากได้แก่ ผักสดต่างๆ สารอาหารเหล่านี้จะถูกนำไปสร้างเม็ดเลือดแดงได้ อาหารที่ควรหลีกเลี่ยงได้แก่ อาหารที่ธาตุเหล็กสูงมากเป็นพิเศษเช่น ตับ เลือดหมู เลือดไก่ เป็นต้น

3 ยา ควรรับประทานยาวิตามินโฟเลท (Folate) จะช่วยเสริมให้มีการสร้างเม็ดเลือดแดงได้บ้าง ไม่ควรซื้อยาบำรุงเลือดรับประทานเองเพราะอาจเป็นยาที่มีธาตุเหล็กซึ่งในผู้ป่วยมีโอกาสธาตุเหล็กเกินอยู่แล้ว

4 การรักษาภาวะแทรกซ้อน ผู้ป่วย Hb H ส่วนใหญ่ไม่มีอาการ (asymptomatic) มีซีดเพียงเล็กน้อย โดยทั่วไปแพทย์จะนัดตรวจทุก 3-6 เดือนเพื่อตรวจร่างกายวัดส่วนสูง ชั่งน้ำหนัก ดูการเจริญเติบโต ภาวะแทรกซ้อนที่พบได้แก่

4.1 ภาวะซีดลงอย่างรวดเร็ว (acute hemolysis) ในกรณีที่มีไข้สูงหรือมีการติดเชื้อ อาการที่พบจะมีปัสสาวะสีเข้มตัวเหลืองหรือดีซ่าน ควรพบแพทย์เพื่อหาสาเหตุของไข้หรือการติดเชื้อ ส่วนใหญ่เมื่อรักษาภาวะไข้สูงได้หรือภาวะติดเชื้อดีขึ้น ภาวะซีดจะดีขึ้นด้วย ในกรณีที่ซีดระดับความเข้มข้นเลือด (hematocrit, Hct) น้อยกว่า 20% แพทย์อาจพิจารณาให้เลือด

4.2 นิ่วในถุงน้ำดี (gallstone) พบในผู้ป่วยผู้ใหญ่ จะมีอาการเหลือง ปวดท้องบริเวณใต้ชายโครงขวา ในรายที่ถุงน้ำดีอักเสบจะพบมีไข้สูง การตรวจอัลตราซาวด์ในช่องท้อง (abdominal ultrasound) พบนิ่วในถุงน้ำดี แพทย์จะพิจารณาผ่าตัดนิ่วถุงน้ำดีตามข้อบ่งชี้

5. การให้เลือด แพทย์จะพิจารณาให้เลือดในกรณีที่ซีดมาก โดยทั่วไปผู้ป่วย Hb H ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดแต่ผู้ป่วย Hb H-CS และ Hb H-PS ซึ่งมีอาการทางคลินิกที่รุนแรงกว่าอาจจำเป็นต้องได้รับเลือดเป็นครั้งคราวโดยมีข้อบ่งชี้คือระดับฮีโมโกลบิน (Hb) น้อย

กว่า 7 กรัมต่อเดซิลิตร (g/dL) หรือระดับความเข้มข้นของเลือด (Hct) น้อยกว่า 20% การให้เลือดส่วนใหญ่เป็นแบบประคับประคองเป็นครั้งคราว (occasional transfusion) ส่วนน้อยที่มีอาการซีดมากตั้งแต่เด็ก มีม้ามโต การเจริญเติบโตช้าซึ่งเป็นกลุ่มผู้ป่วย Hb H-CS จะได้รับเลือดอย่างสม่ำเสมอจนหายซีด (high transfusion) เพื่อเพิ่มระดับฮีโมโกลบินให้ใกล้เคียงคนปกติ อาจต้องให้เลือดทุก 4-8 สัปดาห์ตามดุลยพินิจของแพทย์

6. การตัดม้าม ม้ามเป็นอวัยวะด้านบนซ้าย คนปกติจะคลำไม่ได้ ในผู้ป่วยม้ามจะทำหน้าที่ทำลายเม็ดเลือดแดงที่แตกและตายเร็วกว่าปกติ ม้ามต้องทำหน้าที่มากจึงโตขึ้นเรื่อยๆ โดยเฉพาะในกลุ่ม Hb H-CS หรือ Hb H-PS เมื่อม้ามโตมากทำให้ท้องป่อง อึดอัด บางรายโตมากจนเต็มช่องท้องทำให้ต้องให้เลือดถี่ขึ้นทุกเดือนหรือทุก 2-3 สัปดาห์ แต่ก็ยังซีดอยู่แพทย์จะพิจารณาตัดม้าม ข้อดีคือหลังตัดม้ามทำให้หายอึดอัดการให้เลือดจะลดลงมากบางครั้งไม่ต้องให้เลือดอีกเลย แต่ข้อเสียของการตัดม้ามคืออาจมีภาวะติดเชื้อได้ง่าย โดยเฉพาะผู้ที่มีอายุน้อยกว่า 5 ปี แพทย์จึงไม่ตัดม้ามในเด็กที่อายุน้อยกว่า 5 ปี และจะฉีดวัคซีนป้องกันโรคติดเชื้อนิวโมคอคคัส (Pneumococcal vaccine) 1-2 เดือนก่อนตัดม้าม และให้วัคซีนดังกล่าวอีกครั้งหลังตัดม้าม 1-2 เดือน ผู้ป่วยจะต้องรับประทานยาเพนิซิลลิน วี (Penicillin V) 1 เม็ดเข้าเย็น อย่างน้อย 2 ปีหลังตัดม้ามและในกรณีที่มีไข้สูงไม่ควรนั่งนอนใจ ควรปรึกษาแพทย์โดยด่วนเพราะอาจติดเชื้อที่รุนแรงและเสียชีวิตได้ นอกจากนี้ภายหลังตัดม้ามการดูดซึมธาตุเหล็กเพิ่มขึ้นเหล็กจะไปสะสมที่อวัยวะต่างๆ เช่น ตับ ตับอ่อน เกิดภาวะแทรกซ้อนได้แก่ ตับแข็ง เบาหวานได้ การตรวจวัดระดับธาตุเหล็ก (serum ferritin) ปีละครั้งเป็นข้อแนะนำให้ควรปฏิบัติ

7. การตั้งครรภ์ ภาวะโลหิตจางจะเพิ่มขึ้นระหว่างตั้งครรภ์ โดยเฉพาะเมื่ออายุครรภ์เพิ่มมากขึ้น ดังนั้นควรให้เลือดเมื่อระดับ Hb < 7 g/dL⁷ เพื่อป้องกันภาวะแทรกซ้อนในมารดาได้แก่ ภาวะซีดมาก ครรภ์เป็นพิษ ภาวะหัวใจล้มเหลว การแท้งบุตร การคลอดก่อนกำหนด และจะป้องกันทารกขณะอยู่ในครรภ์ไม่มีการเจริญเติบโตช้าหรือคลอดออกมามีน้ำหนักตัวน้อย^{4,8} นอกจากนั้นควรตรวจสม่ำเสมอเป็นพาหะธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ถ้าเป็นพาหะชนิด แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 จะเป็นคู่เสี่ยงมีโอกาสบุตรเป็นฮีโมโกลบินบาร์ตไฮดรอฟสฟีทาลิส ซึ่งเป็นโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรงมากที่สุด ทารกจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือคลอดออกมาไม่นานก็เสียชีวิต

8. **ภาวะเหล็กเกิน** ระดับธาตุเหล็ก (serrum ferritin) ในผู้ป่วย Hb H ที่มีอายุน้อยกว่า 18 ปีมีค่ามัธยฐาน (median) 40 นาโนกรัมต่อมิลลิลิตร (ng/mL) โดยมีช่วงตั้งแต่ 5-182 ng/mL แต่ค่า serum ferritin จะสูงขึ้นเมื่ออายุมากขึ้น แต่ใน Hb H-CS มีค่ามัธยฐาน 72 ng/mL โดยมีช่วงตั้งแต่ 1 to 795 ng/mL โดยในอายุ 1-2 ปี มีค่ามัธยฐาน 330 ng/mL โดยมีช่วงตั้งแต่ 66-1420 ng/mL ในอายุ 12 to 17 ปี การให้ยาขับจะพิจารณาในผู้ป่วยที่ต้องให้เลือดประจำและระดับ serum ferritin > 1,000 ng/mL ดังนั้นจึงแนะนำให้ตรวจ serum ferritin ทุก 6-12 เดือน

การรักษาอื่นๆ การตรวจแนะนำให้ทำในเมื่ออายุเข้าสู่วัยรุ่นและผู้ใหญ่ได้แก่ อัลตราซาวด์ในช่องท้อง (ultrasound) เพื่อประเมินนิ่วในถุงน้ำดี (gallstones) และการตรวจความหนาแน่นของมวลกระดูก (bone-density) เนื่องจากผู้ป่วยจะมีกระดูกเปราะบางหักง่าย

คุณภาพชีวิต

ผู้ป่วยสามารถเรียนหนังสือ ทำงาน และทำกิจกรรมอื่นๆ ได้เหมือนคนปกติ สำหรับผู้ชายเมื่อถึงวัยที่ต้องคัดเลือกเข้ารับราชการทหารแนะนำให้มาตรวจร่างกายกับคณะกรรมการแพทย์ของโรงพยาบาลในสังกัดกระทรวงกลาโหมเพื่อรับใบรับรองแพทย์ในการยกเว้นการเข้ารับราชการทหาร⁹

เอกสารอ้างอิง

1. Vichinsky EP. Clinical manifestations of alpha-thalassemia. Cold Spring Harb Perspect Med. 2013 May;3(5):a011742.
2. Singer ST. Variable clinical phenotypes of alpha-thalassemia syndromes. ScientificWorldJournal. 2009;9:615-25.
3. Vichinsky EP. Alpha thalassemia major--new mutations, intrauterine management, and outcomes. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2009:35-41.
4. Chui DH, Fucharoen S, Chan V. Hemoglobin H disease: not necessarily a benign disorder. Blood. 2003 Feb 1;101(3):791-800.
5. Viprakasit V, Tanphaichitr VS, Pung-Amritt P, Petrarat S, Suwantol L, Fisher C, et al. Clinical phenotypes and molecular characterization of Hb H-Pakse disease. Haematologica. 2002 Feb;87(2):117-25.
6. Fucharoen S, Viprakasit V. Hb H disease: clinical course and disease modifiers. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2009:26-34.
7. Hemoglobin H Disease and its Variants. [cited 2014 October 26]; Available from: <http://thalassemia.com/what-is-thal-HbH.aspx#gsc.tab=0>.
8. Traisrisilp K, Luewan S, Tongsong T. Pregnancy outcomes in women complicated by thalassemia syndrome at Maharaj Nakorn Chiang Mai Hospital. Arch Gynecol Obstet. 2009 May;279(5):685-9.
9. กิตติ ต่อจรัส. ความรู้เกี่ยวกับการตรวจเลือกเพื่อเข้ารับราชการทหาร ใน: กิตติ ต่อจรัส บรรณาธิการ จุลสารโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ปีที่ 22 ฉบับที่ 2 เดือน พ.ค.- ส.ค. 2556 หน้า 13-17.



สารจากเพื่อนสมาชิก : คำถามคำตอบ

รศ.นพ. กิตติ ต่อจรัส

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

ปรึกษาพลเลือด



สวัสดีค่ะคุณหมอ ดิฉันอยากขอคำปรึกษาคุณหมอเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียค่ะคือดิฉันไปตรวจเลือดมาได้ผลตรวจดังนี้ค่ะ

1. Hb: 8.2 g/dL, Hct: 26.4 %, WBC: 4,800 /cu.mm., Lymph: 33 %, Mono: 5 %, Eo: 2 %, N: 60 %, platelet count: 453,000/cu.mm.
2. RBC Morphology: poikilocytosis 2+, anisocytosis 2+, hypochromia 1+, microcytosis 1+, polychromasia few, ovalocytosis 1+, shistocyte few, target cell few, burr cell few
3. FBS: 79 mg/dL
4. PT (INR): 10.6

ปัจจุบัน อายุ 47 ปี ค่ะ ขอเรียนปรึกษาคุณหมอดังนี้ค่ะ

- คือดิฉันเป็นโรคธาลัสซีเมียใช่หรือไม่
- ดิฉันมีอาการม้ามโต หรือยังคะ?
- ค่า Hb, Hct, PT(INR) น้อยมาก แต่เกล็ดเลือดสูง (453,000) ดิฉันควรทำอย่างไรดีคะ
- ดิฉันอยากทราบว่า ดิฉันสามารถทานผักผลไม้ได้ทุกชนิดหรือไม่คะ (เพราะเคยได้ยินว่าคนที่โรคธาลัสซีเมียไม่ควรกินธาตุเหล็ก)
- ดิฉันควรรับประทานอาหารเสริม หรือว่าสามารถทานอะไรเพื่อป้องกันไม่ให้เม็ดเลือดแดงเปราะแตกง่ายได้บ้างไหมคะ

กราบขอความเมตตาจาก คุณหมอกิตติ ด้วยค่ะ

จาก น.ธ.



เรียนคุณ น.ธ. ที่นับถือ

- ▶ ผลเลือดของคุณ (CBC) พบเรื่องซีดดูจากระดับฮีโมโกลบิน (Hb) = 8.2 กรัมต่อเดซิลิตร หรือค่าความเข้มข้นของเลือด (Hct) = 26.4% และจากลักษณะของเม็ดเลือดแดง(RBCMorphology) พบมีขนาดเล็ก ติดสีจาง สำหรับเม็ดเลือดขาว (WBC) และเกล็ดเลือด (plateletes) อยู่ใน

เกณฑ์ปกติ จากข้อมูลดังกล่าวสรุปว่าคุณ อาจจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดที่ไม่รุนแรง เช่น ฮีโมโกลบินเอช (HbH) หรืออาจจะเป็นโรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก ซึ่งพบได้บ่อยมีสาเหตุจากการเสียเลือดหรือรังไข่แก่เสียเลือดทางประจำเดือนหรือทางกระเพาะอาหารหรือลำไส้ เช่นเป็น แผลในกระเพาะอาหารหรือมีพยาธิปากขอเป็นต้น การตรวจยืนยันว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและโรคโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็กต้องตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน(Hbtype) และตรวจหาระดับธาตุเหล็ก (serum ferritin) ตามลำดับ

- ▶ จะทราบว่าม้ามโตหรือไม่ ต้องให้แพทย์ตรวจร่างกายครับ
- ▶ ผลเลือด FBS หรือ fasting blood sugar คือระดับน้ำตาลในเลือด ของคุณปกติไม่เป็นเบาหวาน ส่วน PT หรือ prothrombin time เป็นการตรวจเรื่องเลือดออกง่ายจะผิดปกติเมื่อมีค่าสูงของคุณอยู่ในเกณฑ์ปกติ
- ▶ สามารถรับประทานผักผลไม้ได้ทุกชนิดครับแต่ถ้าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียให้หลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็ก
- ▶ ควรจะรับประทานอาหารให้ครบ 5 หมู่ก็เพียงพอแล้วไม่มีอาหารที่ป้องกันไม่ให้เม็ดเลือดแดงเปราะแตกง่ายครับ

ขอแสดงความนับถือ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

สอบถามเรื่องธาลัสซีเมีย



สวัสดีค่ะ คือผลตรวจของดิฉันและสามีเป็นแบบนี้ ตามรูปคะพอที่ดิฉันไปตรวจเลือดมาก่อนแล้วก็ให้สามีไปตรวจเลือดทีหลัง แต่เคยได้ยินว่าโรคนี้ถ้าลูกเป็นโรคจะต้องได้เอาเด็กออกใช้ไหมคะ รู้สึกกังวลมากเลยคะ ขอความกรุณาคุณหมอช่วยแนะนำด้วยค่ะ

ขอบคุณคะ

จาก ส.ล.



เรียนคุณ ส.ล. ที่นับถือ

- ผลเลือดของคุณตรวจกรองสงสัยว่าจะเป็นพาหะ ธาลัสซีเมีย (OF positive, MCV 74 fL) ควรตรวจยืนยัน ด้วย Hb type และ PCR for alpha thalassemia
- ผลเลือดของสามีคุณ (CBC มี MCV 64 fL) สงสัยว่าจะเป็นพาหะ ธาลัสซีเมีย ควรตรวจยืนยัน ด้วย Hb type และ PCR for alpha เช่นกัน
- ถ้าคุณและสามีเป็นพาหะอยู่ในกลุ่มเดียวกัน โอกาสมีบุตรเป็น โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้ 25% เช่น พาหะเบต้า กับ พาหะเบต้า ทั้งคู่
- การยุติการตั้งครรภ์จะพิจารณาเฉพาะ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงเท่านั้น เช่น โฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย เป็นต้น
- ควรตรวจยืนยันก่อนรับอาจไม่ใช่ความเสี่ยงการมีลูกเป็นโรคก็ได้ นะครับ



ขอขอบพระคุณคุณหมอมากค่ะ ที่ตอบคำถามทำให้หายกังวลไปได้อีกชั้นหนึ่งค่ะ



ยินดีครับ

นพ.กิตติ

กังวลเรื่องให้เลือด



น้องป่วยเป็นประเภท แอลฟาเอ็ช คอนสแตนต์สปริง (ไม่แน่ใจว่าเขียนถูกหรือเปล่า) ขณะนี้อายุ 3 ขวบแล้วค่ะ ให้เลือดมาแล้ว 3 ครั้ง หมอที่ รพ. จังหวัด ช. บอกว่าจะนัดให้เลือดทุกเดือน ดินันกังวลมากค่ะ ร้องไห้ทุกคืน คุณหมอมพยายามบอกว่าการให้เลือดไม่อันตราย คุณแม่ทำใจดีๆ แต่ดิฉัน ไม่ไหวจริงๆ ค่ะ สงสารน้องมากช่วยแนะนำดิฉันด้วยค่ะ ว่าต้องทำอะไรดีตอนนี้มีตไปหมดแล้วค่ะ ขอร้องนะคะ

ขอบคุณค่ะ

จาก ร.น.



เรียนคุณ ร.น. ที่นับถือ

ลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเอ็ช คอนสแตนต์สปริง (Hb H with Constrant Spring) เป็นอยู่ในกลุ่ม แอลฟาธาลัสซีเมีย จะมีอาการรุนแรงปานกลางประมาณร้อยละ 30 อาจจะต้องให้เลือดถ้าซีดมาก โดยเฉพาะอายุ 3 ปีเนื่องจากกำลังเจริญเติบโต การดูแลเกี่ยวกับสุขภาพเป็นเรื่องสำคัญ เมื่อมีไข้สูงควรไปพบแพทย์เพื่อรักษาและหาสาเหตุ เนื่องจากภาวะไข้จะทำให้ผู้ป่วยซีดลงและอาจจะต้องให้เลือด การให้เลือดแพทย์จะพิจารณาตามข้อบ่งชี้ที่จำเป็นและเลือดที่ให้จะได้รับ การตรวจกรองโรคไวรัสตับอักเสบบี และ เอ็ชไอวี เป็นต้นคุณแม่ไม่ต้องกังวลครับ

นพ.กิตติ



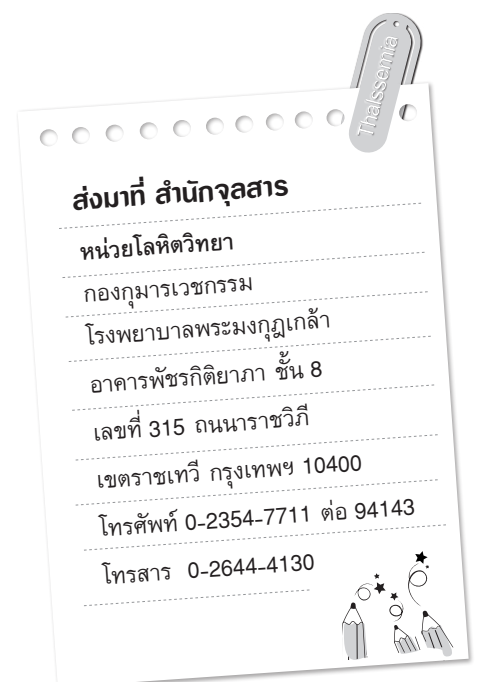
“ เรื่องเล่าจากเพื่อนถึงเพื่อนฉบับนี้มีเรื่องราวประสบการณ์จริงจากน้องที่เป็นผู้ป่วยของโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าตั้งแต่ยังไม่ได้รับการรักษาอย่างต่อเนื่อง และหลังจากการรักษาอย่างต่อเนื่อง มาแบ่งปันและเล่าให้พี่ๆ เพื่อนๆ น้องๆ จากประสบการณ์จริงเลย เรามาติดตามอ่านกันได้อีกกว่าค่ะ ”

สวัสดีค่ะคุณหมอ พี่ๆ เพื่อนๆ ที่ติดตามอ่านจุลสารทุกๆ ท่าน ก่อนอื่นดิฉันขอแนะนำตัวก่อนนะคะดิฉันชื่อ นางสาวพรวิมล แซ่เจียม อายุ 36 เป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียของโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าค่ะชื่อเล่นโอ้คะวันนี้ โอ้ได้รับหน้าที่เขียนบทความของจุลสารฉบับนี้ในหัวข้อ”เรื่องเล่าจากเพื่อนถึงเพื่อน” ในเรื่องราวฉบับนี้โอ้เหมือนมือใหม่หัดเขียนมากๆ ค่ะ โอ้ขอแชร์ประสบการณ์และเรื่องราวของโอ้เมื่อตอนที่ยังไม่ได้เข้ามารู้จักกับชมรมและยังไม่ได้เข้ารับการรักษาโรครธาลัสซีเมียแบบถูกขั้นตอนมาและถูกวิธีมาก่อน ด้วยความไม่เข้าใจและ(คิดไปเอง)ว่าตัวเองไม่ได้เป็นอะไรมาก จนทำให้สุขภาพไม่ค่อยดีเท่าที่ควร ป่วยบ่อยและง่ายขึ้น จนต้องกลับเข้าไปเริ่มต้นแลดยอมรับการรักษาปัจจุบันโอ้เชื่อฟังคุณหมอและรักษาตามวิธีที่เป็นมาตรฐานของการรักษาโรครธาลัสซีเมียทุกประการ(ไม่ต้องแล้วค่ะ)

ฉบับนี้โอ้มีเรื่อง เล่าเกี่ยวกับชมรมธาลัสซีเมียของโรงพยาบาล พระมงกุฎเกล้ามาเล่ากับทุกๆ ท่าน ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้ามี คุณสิริกร จันทวารี เป็นประธานชมรม และโอ้ ก็เป็นเลขาของชมรมค่ะความประทับใจในชมรมขอบอกก่อนค่ะเมื่อก่อนโอ้เป็นคนไม่กล้าออกสังคมเพราะเจอแต่สายตาคนมองว่าเรา

ทำไมตัวเหลือง ตาเหลือง โดนเพื่อนล้อ จนไม่กล้าออกจากบ้านจนเจอ คุณสิริกรชวนมางานเปิดตัวชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าในงาน "พาน้องเที่ยวพระราชวังพญาไท " งานนั้นเป็นจุดเปลี่ยนความคิดและทัศนคติที่มีกำแพงของโอ้ทันทีค่ะ พอก้าวเข้ามาในงานเจอน้องๆ ที่เป็นโรครธาลัสซีเมียต่างสไตล์ แข็งแรง ไม่มีความกังวลกับโรคที่ตัวเองเป็น อยู่แถมยังรู้ถึงวิธีปฏิบัติตัวเองว่าสิ่งไหนทานได้และสิ่งไหนทานไม่ได้และนั่นเป็นจุดเริ่มต้น ที่ทำโอ้รู้ว่าเรายังทำอะไรที่ตัวเองอยากทำได้ แคดูแลตัวเองให้ดีแค่นั้นเอง ตอนนั้นชมรมเราได้พาน้องๆ ที่เข้ามาสองครั้งแล้ว ครั้งแรกที่พระราชวังพญาไท ครั้งที่สองพาน้องเที่ยวบางแสนจากการที่โอ้ได้เข้าร่วมทำกิจกรรมกับชมรมและได้พบเจอกับพี่ๆ เพื่อนๆ น้องๆ ที่เป็นผู้ป่วยแบบเดียวกัน ทำให้เรารู้และเข้าใจโรคที่เป็นอยู่และเข้าใจชีวิต เข้าใจตัวเองมากขึ้นและหลังจากที่โอ้มีโอกาสได้ทำกิจกรรมจิตอาสาร่วมกับชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์, ชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลรามาริบัติและชมรมธาลัสซีเมียโรงพยาบาลศิริราช ทำให้รู้สึกตัวเองยังมีคุณค่าที่สามารถทำประโยชน์ให้กับตัวเองและสังคมได้อีกมาก โอ้อยากให้ทุกๆ ท่านมีความรู้สึกที่ว่าท้อหรือหมดกำลังใจ เพราะว่าโรคนี้ถ้าดูแลตัวเองได้ดีรักษา

อย่างต่อเนื่อง ไปพบแพทย์ตามนัดสม่ำเสมอไม่ทิ้งการรักษา แค่นี้ทุกๆ ท่านก็สามารถใช้ชีวิตได้อย่างเป็นปกติและมีความสุขขึ้นอีกมากเลยคะ แคขอให้ทุกๆ ท่านอย่าท้อ อย่าท้อ อย่าสิ้นหวังกับโรคที่เราเป็นอยู่นะคะโอ้ คงต้องขอจบเรื่องเล่าและประสบการณ์ของโอ้เพียงเท่านี้ก่อน ส่วนพี่ๆ เพื่อนๆ ท่านใดมีเรื่องราวดีดีเกี่ยวกับมุมมองของชีวิตที่เป็นกำลังใจดีดี ส่งเรื่องราวมาให้เพื่อนๆ กันบ้างก็ได้คะยังมีพี่ๆ เพื่อนๆ น้องๆ อีกมากที่ยังรออ่านเรื่องราวดีดีจากทุกๆ ท่าน ใครมีเรื่องราวอยากแบ่งปันก็ส่งมาได้เลยนะคะ สวัสดีค่ะ





กำหนดการ

ประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 20 ประจำปี 2557

วันที่ 17-19 เดือน ธันวาคม พ.ศ. 2557 ณ โรงแรม มิราเคิล แกรนด์ ถนนวิภาวดีรังสิต กรุงเทพมหานคร
Theme: Action Plan for Thalassemia

17 ธันวาคม 2557 Pre-Congress Symposium

11.00 น. - 12.00 น. ลงทะเบียนรับเอกสาร

12.00 น. - 13.00 น. รับประทานอาหารกลางวัน

13.00 น. - 16.00 น. ประธาน-ประธานร่วม

พลโทแพทย์หญิงทิพย์ ศรีไพศาล - พญ.วันดี นิงสานนท์

Symposium: “ Burden in Thalassemia ”

○ Clinical Management

รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

○ Economic Aspects

ศ. นพ.ดร.ศุภสิทธิ์ พรรณารุโณทัย มหาวิทยาลัยนเรศวร

○ Prevention

รศ. นพ.ชเนนทร์ วนาภิรักษ์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

○ Social and family

โดย คุณชุตติกร พูลทรัพย์ และ คุณอรินทร บัณฑิตพิพงศ์
ผู้แทนจากชมรมผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

○ Nurse Perspective

โดย คุณดวงรัตน์ แสงพรายพรรณ พยาบาลประจำคลินิกให้เลือด
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช

ผู้ดำเนินการอภิปราย

รศ.คลินิก พญ.ศิวาภรณ์ สวัสดิ์วร

15.50 น. - 16.00 น. ชักถามและอภิปราย

18 ธันวาคม 2557

07.30 น. - 08.30 น. ลงทะเบียนรับเอกสารและกระเป๋าเอกสาร

08.30 น. - 09.00 น. พิธีเปิดการประชุม

กล่าวรายงาน

โดย ผู้อำนวยการสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

กล่าวเปิดงาน

โดย อธิบดีกรมการแพทย์

ประธาน - ประธานร่วม

นพ.ประพนธ์ ตั้งศรีเกียรติกุล - นพ.อุดม เชาวรินทร์

09.00 น. - 10.15 น.

Symposium: Country Action Plan for Thalassemia Prevention, Is It Possible ?

- Voice from the policy maker
รศ.คลินิก พญ.ศิราภรณ์ สวัสดิ์วร
- To Do or Not To Do, it is the question
ศ. พญ.อุ๋นใจ กอนันต์กุล
- Voice from the Doctor
นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์
- Voice from the Payer
นพ.กฤษ ลิ้มทองอินทร์

ผู้ดำเนินการอภิปราย

พญ.จิตสุตา บัวขาว

10.15 น. - 10.30 น.

พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

ประธาน - ประธานร่วม

ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดศารท ตูจินดา

ศ.เกียรติคุณ พญ.ภัทรพร อิศรางกูร ณ อยุธยา

10.30 น. - 11.15 น.

**ปาฐกถาเกียรติยศ มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ครั้งที่ 3
กล่าวแนะนำวิทยากร**

โดย ศ.เกียรติคุณ พญ.ภัทรพร อิศรางกูร ณ อยุธยา

“ Iron in Thalassemia ”

โดย ศ.เกียรติคุณ พญ. ท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ภูตระกูล

ประธาน - ประธานร่วม

นพ.เกศดา จันทรสว่าง - ผศ. พญ.กสิณสไบ สรรพกิจ

11.15 น. - 12.15 น.

Symposium: “ Thalassemia CPG: What’s new in 2014 ”

Diagnosis: รศ. พอ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

Blood: ศ. นพ.พลภัทร โรจนครินทร์

การให้ยาขับเหล็ก: ผศ. นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล

ผู้ดำเนินการอภิปราย

พญ.อรุโณทัย มีแก้วกฤษ

12.15 น. - 13.30 น.

พักรับประทานอาหารกลางวัน (นำชม Poster ผลงานทางวิชาการ)

13.30 น. - 14.30 น.

การนำเสนอผลงานทางวิชาการ (Oral presentations)

ห้องที่ 1 ประธาน - ประธานร่วม ผศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์ - นพ.ธวัชชัย สุวรรณบรรณ

ห้องที่ 2 ประธาน - ประธานร่วม รศ. นพ.ธัญชัย สุระ - คุณจินตนา พัฒนพงศ์ธร

ห้องที่ 3 ประธาน - ประธานร่วม ดร.ปราณี พูเจริญ - คุณสิริภากร แสงกิจพร

14.30 น. - 15.00 น.

พักรับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม

15.00 น. - 16.30 น.

360 Degree for Thalassemia Management

ประธาน - ประธานร่วม รศ. นพ.ธัญชัย สุระ - พญ.รัตนทิพย์ พลบูรณ์การ

○ **Current recommendation for vaccination:**

พญ.วนัทปรีชา พงษ์สามารถ

○ **Nutritional Therapy for Thalassemia:**

ศ.พญ. อรุณี เจตศรีสุภาพ

○ **Systemic Complication and management for thalassemia:**

นพ. ชัชวาลย์ นาคะเกษ

ผู้ดำเนินการอภิปราย

พญ.พรพรรณ ศรีพรสวรรค์

08.00 น. - 08.55 น.

Meet the Experts

ห้องที่ 1 Action for Thalassemia Management รศ. ดร. นพ.วิพร วิปกรษิต

ห้องที่ 2 Action for Prevention Control นพ.ชนินทร์ ลิ้มวงศ์

ห้องที่ 3 Action Plan for Laboratory รศ. ดร.สุพรรณ พู่เจริญ

ประธาน - ประธานร่วม

รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

09.00 น. - 12.00 น.

Symposium: ก้าวสู่บริการที่เป็นเลิศสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทย

โดย พญ.มนทนา จันทนนิยม

รศ. ดร. นพ.วีรวิทย์ ปิยะมงคล

ศ. นพ.สุรเดช หงส์อิง

พญ.อรุณทัย มีแก้วกฤษ

พญ.สร้อยสอาด พิกุลสด

ผู้ดำเนินการอภิปราย

รศ. ดร. นพ.วิพร วิปกรษิต

12.00 น. - 13.00 น.

พักรับประทานอาหารกลางวัน

13.00 น. - 14.15 น.

Symposium: “ How best to embrace technical advances in Thalassemia ”

ประธาน - ประธานร่วม

รศ.คลินิก พญ.วารุณี จินารัตน์

ศ. นพ.ต่อพงษ์ สงวนเสริมศรี

Gene therapy: นพ.กฤษณพงษ์ มโนธรรม

Newborn Screening: รศ. ดร. นพ.วิพร วิปกรษิต

Ideal comprehensive Thalassemia care unit: ศ. นพ.สุทัศน์ พู่เจริญ

ผู้ดำเนินการอภิปราย

พญ.สมใจ กาญจนางค์กุล

14.15 น. - 14.45 น.

○ พิธีแจกรางวัลผลงานวิจัยดีเด่น และผลงานวิจัยยอดเยี่ยม

โดย ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ

○ พิธีรับมอบหน้าที่เจ้าภาพในการประชุมครั้งที่ 21 แก่ผู้แทนกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์

○ ปิดการประชุม

15.00 น.

รับประทานอาหารว่างและเครื่องดื่ม



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 23 ฉบับที่ 3 ประจำเดือน กันยายน-ธันวาคม 2557 ISSN 1513 Vol. 23 No. 3 September-December 2014

ชื่อ :

จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย
(Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand)

เจ้าของ :

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยในพระอุปถัมภ์
พระเจ้าวรวงศ์เธอพระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาดู
(Thalassemia Foundation of Thailand)

สำนักงานมูลนิธิ :

ตึกอานันท์มหิตล 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.ฉันทชัย 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 “สารหน้ารู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมีย”

วันที่.....เดือน.....พ.ศ.....(กา 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.....

มีความประสงค์จอง “จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย” จำนวน.....เล่ม โดย

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

มีความประสงค์จองหนังสือ “สารหน้ารู้เกี่ยวกับธาลัสซีเมีย” จำนวน.....เล่ม โดย

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

กรุณาส่งใบสมัครสมาชิกจุลสารฯ/ใบขอรับหนังสือพร้อมแบบ แสดงบปี 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

คณะกรรมการมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฯ ร่วมถวายบังคมและวางพวงมาลาสักการะ พระบรมราชานุสาวรีย์ สมเด็จพระมหิตลาธิเบศร อดุลยเดชวิกรม พระบรมราชชนก ๒๔ ก.ย. ๒๕๕๗



งานวันธาลัสซีเมียโลก วันอาทิตย์ที่ 18 พฤษภาคม 2557





สนับสนุนการพิมพ์โดย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์: 0-2419-8329 โทรสาร 0-2412-9758

Website: www.thalassemia.or.th

 **NOVARTIS** บริษัทโนวาartis (ประเทศไทย) จำกัด