จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 24 ฉบับที่ 3 ประจำเดือน กันยายน-ธันวาคม 2558 ISSN 1513 Vol. 24 No. 3 September-November 2015

งานวันธาลัสซีเมียโลก 10 พ.ค. 2558 ห้องประชุมชั้น 10 อาคารพัชรกิติยาภา

บรรณาธิการแถลง

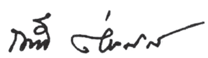
จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียฉบับนี้ภาพหน้าปกเป็นงาน “ วันธาลัสซีเมียโลก ปีที่14 ” และ “ งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ครั้งที่ 26 ” ในหัวข้อ “การเตรียมความพร้อมเมื่อก้าวเข้าสู่วัยรุ่นและก่อนการแต่งงาน” (Preparedness to Adolescent and Adult Life) ที่ได้จัดขึ้นเมื่อวันอาทิตย์ที่ 10 พ.ค. 2558 ณ. ห้องประชุมชั้น 10 อาคารพัชรกิติยาภา รพ.พระมกุฎเกล้า บรรยากาศภายในงานมีทั้งความรู้ทางวิชาการและความสนุกสนานบันเทิงจากงานประกวด “ ธาลัสซีเมียก็อตทาเล้น ” ซึ่งจัดเป็นปีที่ 2 นับว่าประสบความสำเร็จเป็นอย่างดีมีผู้มาร่วมงานทั้งสิ้น 281 คน

นอกจากนี้ได้รวบรวมภาพกิจกรรมต่างๆ ในปกด้านในประกอบด้วย ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี เป็นองค์ปาฐก ของปาฐกถา สุภา ณ นคร ของสมาคมโลหิตวิทยา เมื่อวันที่ 3 พ.ค. 2558 ในเรื่อง Thalassemia and my life ซึ่งอาจารย์เป็นผู้บุกเบิกงานการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียจนประสบความสำเร็จ หลังจากจบปาฐกถาคณะกรรมการบริหารสมาคมฯ ได้แสดงความยินดีและมอบโล่แด่อาจารย์ กิจกรรมต่อมาเป็นการประชุม Thalassemia Expert Forum เมื่อวันที่ 30 พ.ค. 2558 ณ.โรงแรมแคนทารี่ ฮิล เชียงใหม่ และการประชุมวิชาการธาลัสซีเมีย ภาคเหนือตอนล่าง ครั้งที่ 13 วันที่ 15 กรกฎาคม 2558 จัดโดยหน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย ศูนย์วิจัยโลหิตวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร จังหวัดพิษณุโลก

เนื้อหาประจำในฉบับประกอบด้วย อาหารที่เหมาะสม สำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โดย ศาสตราจารย์แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 23 ฮอร์โมนเพศกับโรคธาลัสซีเมีย โดย นพ. จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา รศ. นพ. ธันยชัย สุระ ฮีโมโกลบิน อี โดย รศ. พญ. พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ และสารจากเพื่อนสมาชิกเรื่อง “ความรู้สึกที่มีต่อโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย” โดย เตชินีณัฏฐ์ อ่อนโพธิ์ ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

สมาชิกสามารถหาข้อมูลความรู้เพิ่มเติมได้ที่ **www.thalassemia.or.th** หรือที่ Facebook: Thalassemia Club of Thailand ทางบรรณาธิการขอเชิญชวนให้เพื่อนสมาชิกฯ เขียนเรื่องมาเล่าสู่กันฟังมากๆหรือแจ้งข่าวสารได้ที่ Email: kittitcr@gmail.com สุดท้ายนี้ ขอขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และบริษัทโนวาร์ตีส(ประเทศไทย) จำกัด ที่ให้การสนับสนุนการจัดทำจุลสารฯ

พบกันใหม่ฉบับหน้า



รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

บรรณาธิการ

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

สารบัญ

บรรณาธิการแถลง 1
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ 3
นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี

เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 23 6
นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธันยชัย สุระ

คุยกับ..หมออรุณี 9
ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ

ความลับของเม็ดเลือดแดง ตอนที่ 6 11
รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

เอ็ชพีเอฟเอ็ช (HPFH) 14
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

ความรู้สึกที่มีต่อโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย 17
เตชินีณัฏฐ์ อ่อนโพธิ์

สารจากเพื่อนสมาชิก : คำถาม / คำตอบ 20
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

Thalassemia Expert Forum 24
Translating Guidelines to Real-life

นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี

รองศาสตราจารย์แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ สาขาวิชาโลหิตวิทยาและโรคมะเร็ง
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

ในการประชุมวิชาการประจำปี ครั้งที่ 46 ของสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย ในหัวข้อ "Hematology and Beyond: Toward a Healthier Word" ที่กรุงเทพมหานคร ระหว่างวันที่ 3–5 พฤษภาคม ที่ผ่านมา ซึ่งเป็นการประชุมสัมมนาทางวิชาการสำหรับแพทย์และทีมผู้รักษาในสาขาวิชาโลหิตวิทยาที่เข้มข้นไปด้วยบรรยายการวิชาการและมีผู้เข้าร่วมอย่างคับคั่ง ในปีนี้ **ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี** ผู้ซึ่งเป็นปรมาจารย์ผู้บุกเบิกงานด้านโรคธาลัสซีเมียของประเทศไทย โดยเฉพาะอย่างยิ่งทางด้านอณูพันธุศาสตร์ (Molecular genetics) ที่เกี่ยวข้องกับโรค ได้ให้เกียรติเป็นองค์ปาฐก ของปาฐกถา สุภา ณ นคร ในเรื่อง Thalassemia and my life ซึ่งอาจารย์ได้กล่าวถึงงานธาลัสซีเมียโดยเฉพาะอย่างยิ่งด้านการตรวจทางอณูพันธุศาสตร์และโครงการการคัดกรองคู่สมรสที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงและการวินิจฉัยทารกในครรภ์ ที่ท่านได้เป็นกำลังสำคัญในการวางรากฐานสำหรับประเทศไทยไว้อย่างเข้มแข็ง

อาจารย์ต่อพงศ์ ดำรงตำแหน่งศาสตราจารย์เกียรติคุณประจำภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ และปัจจุบันเป็นอาจารย์ที่ปรึกษาทางด้านงานวิจัยธาลัสซีเมียของมหาวิทยาลัยพะเยา อาจารย์ต่อพงศ์มีพื้นเพเป็นชาวบางกอกน้อย ธนบุรี โดยกำเนิด ท่านเข้ารับการศึกษาในระดับประถมศึกษาและมัธยมศึกษาที่โรงเรียนวชิราวุธวิทยาลัย กรุงเทพมหานคร หลังจากนั้น ท่านได้ย้ายไปศึกษาต่อที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ และได้รับการบรรจุเป็นอาจารย์แพทย์ในภาควิชากุมารเวชศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2511 ขณะนั้น อาจารย์ต่อพงศ์ได้พบกับศาสตราจารย์ Gebhard Flatz ศาสตราจารย์ทางด้านพันธุศาสตร์ชาวเยอรมนี ซึ่งปัจจุบันท่านอยู่ที่ Institut für Humangenetik, Westfälische Wilhelms-Universität เมือง Münster ประเทศเยอรมนี และขณะนั้น ท่านเป็นอาจารย์พิเศษของภาควิชาฯ อยู่ ในโครงการทุนของมูลนิธิ Volkswagen อาจารย์ต่อพงศ์ได้มีโอกาสศึกษางานทางด้านพันธุศาสตร์โดยเฉพาะอย่างยิ่งทางด้านโลหิตวิทยา ซึ่งอาจารย์มีความสนใจด้านพันธุศาสตร์ของธาลัสซีเมียเป็นพิเศษ เนื่องจากเป็นโรคที่พบได้บ่อยและเป็นปัญหาที่สำคัญของประเทศไทย และขณะนั้นวิชาพันธุศาสตร์ยังเป็นเรื่องที่ค่อนข้างใหม่ โดยเฉพาะอย่างยิ่งโรคธาลัสซีเมียซึ่งเป็นกลุ่มโรคที่มีความซับซ้อนทางพันธุศาสตร์ ต่อมาในปี พ.ศ. 2512 ท่านจึงได้เดินทางไปศึกษาต่อที่ประเทศเยอรมนี โดยท่านได้รับวุฒิบัตรแพทย์เฉพาะทางโรคเด็กจาก Children Hospital University of Munich และจากนั้นได้ศึกษาต่อทางด้านพันธุศาสตร์ที่ Max Planck Institute for Biochemistry and Molecular Genetics ที่เมืองมิวนิค ประเทศเยอรมนี

หลังจากจบการศึกษาในปี พ.ศ. 2519 ท่านได้กลับเข้าทำงานในสาขาวิชาโลหิตวิทยา ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ซึ่งขณะนั้น ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์ปัญจะ กุลพงษ์ เป็นหัวหน้าสาขาวิชา อาจารย์ได้จัดตั้งห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมียขึ้นในภาควิชาฯ โดยได้รับทุนจากสองแหล่งหลักคือ จากมูลนิธิ Volkswagen และ China Medical Board ซึ่งบุกเบิกเริ่มตั้งแต่การตรวจชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบิน (hemoglobin typing) โดยวิธีแยกด้วยกระแสไฟฟ้า (electrophoresis) ซึ่งทำให้สามารถให้การวินิจฉัยแยกชนิดของโรคธาลัสซีเมีย และวินิจฉัยพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบิน อี และฮีโมโกลบินที่มีโครงสร้างผิดปกติชนิด

อื่นๆ ได้ และในระยะต่อมา ได้พัฒนาการตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ทำให้สามารถวินิจฉัยพาหะของอัลฟ่า-ธาลัสซีเมีย และวินิจฉัยชนิดของยีนที่ทำให้เกิดเบต้า-ธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดต่างๆ ได้ทำให้มีการพัฒนาองค์ความรู้ที่นำไปสู่การปฏิบัติได้อย่างมาก ทั้งในด้านการดูแลรักษาผู้ป่วย และการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัยทารกในครรภ์ของโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

ทางด้านการดูแลรักษาผู้ป่วย ท่านได้พัฒนาการดูแลผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ทั้งการให้เลือด และการให้ยาขับธาตุเหล็ก ซึ่งในระยะแรกยาขับธาตุเหล็กมีเฉพาะยาเดสเฟอร์ริออกซามีน (desferrioxamine) ซึ่งเป็นยาฉีด ท่านก็ได้ช่วยจัดหาเลือดให้เพียงพอและจัดหาเครื่องมือให้ยาขับธาตุเหล็กให้กับผู้ป่วย ทำให้ผลการรักษาและคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียดีขึ้นมาก

จากการศึกษาต่อมาพบว่า ประเทศไทยมีความชุกของยีนธาลัสซีเมียสูง โดยเฉพาะอย่างยิ่งเขตภาคเหนือตอนบนมีความชุกของยีนที่จะนำไปสู่โรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในอัตราสูงกว่าที่อื่นๆ ในประเทศ เช่น พาหะของอัลฟ่า-ธาลัสซีเมีย-1 พบได้ร้อยละ 8-10 พาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียร้อยละ 4-6 พาหะของฮีโมโกลบิน อี ร้อยละ 10-12 จากการเสนอแนะจากมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย (ประธานมูลนิธิฯ ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา) ให้จัดให้มีโครงการป้องกันการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงขึ้น โดยได้รับความร่วมมือจากกรมอนามัย กรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข และคณะแพทยศาสตร์ต่างๆ ทั่วประเทศเป็นอย่างดี ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2540-2555 ทำให้เกิดโครงการป้องกันการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียเกิดขึ้นเห็นได้อย่างเป็นรูปธรรม

อาจารย์ต่อพงศ์ได้พัฒนาการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการหลายชนิดเกี่ยวกับการคัดกรองและการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมีย โดยได้จัดทำชุดตรวจคัดกรอง Thal Screen ที่ใช้หลักการของ modified osmotic fragility test และสามารถตรวจคัดกรองพาหะชนิดอัลฟ่า-ธาลัสซีเมีย-1 และพาหะเบต้า-ธาลัสซีเมียได้และได้จัดทำชุดตรวจคัดกรองพาหะของฮีโมโกลบิน อี ที่ใช้หลักการของ microcolumn chromatography ชุดตรวจคัดกรองเหล่านี้ เตรียมน้ำยาได้สะดวก ใช้ง่าย ราคาย่อมเยา สามารถนำไปใช้ในโรงพยาบาลขนาดเล็กที่ไม่มีเครื่องมือตรวจที่ซับซ้อนได้ ซึ่งทำให้การตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียทำได้ครอบคลุมทุกที่แม้ในพื้นที่ที่ห่างไกล ส่วนในด้านการตรวจวินิจฉัยทางอณูพันธุศาสตร์นั้น อาจารย์ได้พัฒนาและประยุกต์ใช้วิธีการตั้งแต่การสกัดสารพันธุกรรมหรือดีเอ็นเอออกจากเซลล์เม็ดเลือดขาวโดยใช้วิธีที่ขั้นตอนน้อยและไม่ซับซ้อน ไปจนถึงพัฒนาวิธีการตรวจทางพันธุกรรมซึ่งเดิมมีหลายขั้นตอนที่ซับซ้อน ใช้เวลานานและบางชนิดต้องตรวจควบคู่กันหลายๆ วิธีและค่าตรวจค่อนข้างสูง มาเป็นวิธีใหม่ ซึ่งทำได้สำเร็จในขั้นตอนเดียว และครอบคลุมมิวเตชั่นหลายๆ ชนิดได้ในครั้งเดียวกัน อีกทั้งมีราคาที่ย่อมเยาลงทำให้ลดเวลาการรอผลซึ่งเป็นเรื่องที่สำคัญมากสำหรับการวินิจฉัยทารกในครรภ์

นอกจากนี้ ในด้านวิชาการ ห้องปฏิบัติการธาลัสซีเมียของอาจารย์ต่อพงศ์ เป็นสถานที่ฟูมฟักและผลิตนักศึกษาทั้งในระดับปริญญาโทและปริญญาเอก ของมหาวิทยาลัยเชียงใหม่และมหาวิทยาลัยนเรศวร อีกทั้งเป็นที่ฝึกฝนแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทางโลหิตวิทยา ทั้งกุมารแพทย์และอายุรแพทย์ และเป็นที่ปรึกษาให้กับโรงพยาบาลต่างๆ ทั้งในด้านวิชาการ การอบรมบุคลากรสำหรับกระบวนการตรวจคัดกรอง การตรวจวินิจฉัยและการแปลผลการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการของธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ ด้วย

“

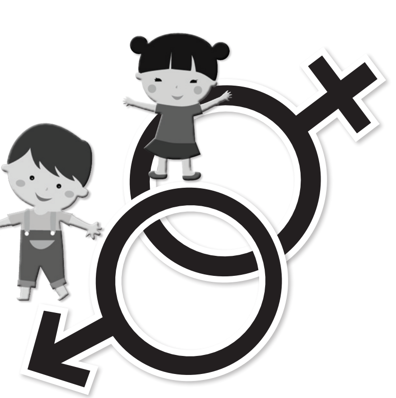
ขณะนี้ แม้อาจารย์ต่อพงศ์จะมีอายุ 74 ปีแล้ว ท่านยังคงทำงานด้านวิชาการอย่างแข็งขัน เป็นต้นไม้ใหญ่ให้ร่มเงาให้คำปรึกษาแก่ลูกศิษย์และให้การสนับสนุนในทุกด้านอย่างต่อเนื่อง ข้าพเจ้าผู้เขียนในฐานะลูกศิษย์ของท่านคนหนึ่งขอกราบบูชาพระคุณครูและขอแสดงมุทิตาจิต แด่อาจารย์ผู้เป็นปูชนียบุคคลของวงการธาลัสซีเมียของประเทศไทยและผู้เป็นที่รักและเคารพยิ่งของลูกศิษย์ทุกคน

”

46th TSH Annual Meeting
"Hematology and Beyond: Toward a Healthier World"
May 3-5, 2015

ฮอร์โมนเพศ

นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา รศ. นพ.ธันยชัย สุระ



สวัสดีครับ ฉบับนี้ก็จะขอเล่าเรื่องของฮอร์โมนตัวต่อไป จากฉบับที่แล้วนะครับ ความจริงแล้วจะเรียกว่า “ตัว” ก็คงจะไม่ถูกนัก เนื่องจากฮอร์โมนในตอนนี้ยกชุดมากันเป็นทีมหลายตัวด้วยกัน แต่เนื่องจากมันมีบทบาทในเรื่องใกล้ๆ กัน เราจึงมักจะพูดถึงมันแบบรวมๆ กันไปครับ

เรื่องของฮอร์โมนที่จะพูดถึงในตอนนี้ก็คือฮอร์โมนเพศ ซึ่งก็เป็นกลุ่มของฮอร์โมนที่มีบทบาททั้งในการกำหนดลักษณะทางเพศที่ปรากฏขึ้น และในการควบคุมการทำงานของร่างกายในส่วนที่เกี่ยวข้องกับการสืบทอดเผ่าพันธุ์ต่อไปครับ

เรื่องความแตกต่างระหว่างเพศนี้ เป็นสิ่งที่คนสังเกตเห็นมาแต่โบราณ (เกี่ยวกับเรื่องนี้ ผมโมเมเอาว่าใครที่สังเกตไม่ได้ก็คงจะไม่สามารถมีลูกหลานต่อไปได้ ก็เลยเป็นการคัดเลือกพันธุ์โดยธรรมชาติไป ทุกคนที่มีลูกหลานสืบเชื้อสายมาได้จึงมีความสามารถในการจำแนกเพศได้ติดตัวกันมาด้วยโดยปริยาย) ซึ่งคนสมัยก่อนที่มีเวลาว่างมากพอ ก็พยายามหาเหตุผลมาอธิบายว่าทำไมนะ คนเราถึงได้เกิดมีความแตกต่างระหว่างเพศขึ้นมาได้ (ส่วนคนที่ไม่มีเวลาว่างมากพอ ก็เข้าใจว่าคงจะไปทำมาหากินเลี้ยงปากเลี้ยงท้องตามปกติ ไม่มัวมานั่งคิดเรื่องนี้ให้เสียเวลาทำมาหากิน) อย่างเช่น อริสโตเติลคิดว่าถ้าระหว่างที่เด็กปฏิสนธิความร้อนของฝ่ายชายมีมากกว่าความเย็นของฝ่ายหญิง ก็จะได้ลูกชาย หรือในทำนองกลับกัน ถ้าความเย็นของฝ่ายหญิงมีมากกว่าความร้อนของฝ่ายชาย ก็จะได้ลูกสาวเป็นต้น ซึ่งความจริงแล้วเรื่องที่อุณหภูมิเป็นตัวกำหนดเพศนี้ก็สามารถพบได้ในธรรมชาติจริงๆ โดยจะพบได้ในสัตว์เลื้อยคลานบางชนิด แต่สำหรับในสัตว์ส่วนใหญ่ รวมถึงในมนุษย์ มันไม่ได้เป็นแบบนั้นครับ

เวลาล่วงเลยมาจนถึงช่วงต้นคริสตศตวรรษที่ 20 กว่าจะมีการค้นพบโครโมโซมที่เป็นตัวกำหนดเพศ (คนที่เคยเรียนวิทยาศาสตร์ชั้นมัธยมมาก็คงจะนึกออกว่าเจ้าโครโมโซมนี้ก็คือสายของดีเอ็นเอที่เป็นตัวเก็บข้อมูลทางพันธุกรรมของเราไว้นั่นเอง) ซึ่งก็ทำให้เรารู้ว่า อ้อ จริงๆ แล้วเพศนี่มันถูกกำหนดด้วยโครโมโซมนี่นา

โดยปกติแล้วโครโมโซมแต่ละตัวจะมีลักษณะเป็นแท่งสองแท่งติดกันอยู่ตรงกลางคล้ายๆ กับปาท่องโก๋ แต่เนื่องจากฝรั่งเซยไม่รู้จักปาท่องโก๋ ก็เลยบอกว่ามันดูเหมือนกับตัวอักษร “X” ในภาษาอังกฤษแทน (อันที่จริงมันเป็นอักษรโรมัน ซึ่งภาษาอังกฤษและภาษาอื่นๆ ในยุโรปตะวันตกรับไปใช้ แต่เพื่อให้เข้าใจตรงกัน เอาเป็นว่าเราเรียกมันว่าตัวอักษรภาษาอังกฤษไปก่อนก็แล้วกันนะครับ) ในสิ่งมีชีวิตชั้นสูง (คือมีวิวัฒนาการสูงกว่าแบคทีเรียหรือพวกรา) ส่วนใหญ่แล้วจะมีโครโมโซมอยู่เป็นคู่ โดยแต่ละคู่ก็จะมีความสั้นยาวที่เป็นลักษณะเฉพาะตัวเหมือนๆ กัน ยกเว้นอยู่คู่หนึ่ง ซึ่งจากการศึกษาในแมลงเมื่อราวๆ ร้อยปีที่แล้ว ก็มีคนสังเกตว่ามันมีความแตกต่างกันในแต่ละเพศ โดยในแมลงตัวเมียมันจะหน้าตาเหมือนกัน แต่ในแมลงตัวผู้นั้นจะมีตัวหนึ่งเล็กกว่าอีกตัวที่เป็นคู่ของมันมาก และโครโมโซมตัวเล็กที่ว่านี้ มีขาฝั่งหนึ่งสั้นกว่าอีกฝั่งหนึ่งมากจนกระทั่งดูคล้ายตัวอักษร “Y” มันก็เลยถูกเรียกว่าโครโมโซม Y ไป (เอาจริงๆ แล้วผมคิดว่าเขาอาจให้ชื่อ Y เพราะ Y มันเป็นตัวอักษรที่อยู่ต่อจาก X (หรืออีกนัยหนึ่งก็คือ “ไม่ใช่ X”) มากกว่า ส่วนที่มันจะบังเอิญดูคล้ายตัวอักษร Y ด้วยนั่นน่าจะเป็นผลพลอยได้เฉยๆ เพราะจริงๆ แล้วก็มีโครโมโซมในกลุ่มขาสั้นฝั่งหนึ่ง ซึ่งศัพท์วิชาการเรียกว่าเป็นกลุ่ม “acrocentric” เนื่องจากจุดกึ่งกลาง (centre) ของมันอยู่ค่อนไปทางปลาย (“acro” จากคำกรีกโบราณ “akros” หมายถึงสูงสุด หรือส่วนปลาย) อยู่อีกหลายคู่ แต่ก็ไม่มีคู่ไหนได้รับเกียรติให้ชื่อ Y อีก แต่เรื่องนี้ไม่มีหลักฐานทางประวัติศาสตร์ยืนยันครับ)

ระบบการบ่งเพศด้วยโครโมโซม XY นี้ พบได้แพร่หลายในสิ่งมีชีวิตทั้งในสัตว์เลี้ยงลูกด้วยนม (รวมทั้งมนุษย์ด้วย) แมลงรวมทั้งพืชบางชนิด แต่ก็ไม่ใช่ระบบเดียวที่พบในธรรมชาติ เช่นในสัตว์ปีกและสัตว์เลื้อยคลานบางชนิด จะมีระบบบ่งเพศด้วยโครโมโซม Z และ W แทน (ซึ่งทั้งสองตัวนี้ก็ไม่ได้ดูเหมือนตัวอักษร “Z” หรือ “W” เลยแม้แต่น้อย ที่เรียกแบบนี้ก็เพียงเพื่อไม่ให้ซ้ำกันกับ X และ Y เฉยๆ) โดยในระบบนี้จะค่อนข้างกลับกันกับระบบ XY คือสัตว์ตัวผู้จะมีโครโมโซมเพศที่หน้าตาเหมือนกันทั้งคู่ (“ZZ”) ในขณะที่สัตว์ตัวเมียจะมีโครโมโซมเพศที่หน้าตาไม่เหมือนกัน (“ZW”)

ในโครโมโซม Y ของมนุษย์ มียีนอยู่ยีนหนึ่งซึ่งมีชื่อเรียกแบบกำปั้นทุบดินว่า “SRY” (อ่านว่า “เอส-อาร์-วาย” ไม่ใช่ “ซราย” นะครับ) ย่อมาจาก sex-determining region Y (“บริเวณกำหนดเพศของโครโมโซม Y”) แต่แม้จะมีชื่อที่ขาดจินตนาการขนาดนี้

ยีนนี้กลับถือได้ว่าเป็น "กล่องดวงใจ" ของโครโมโซม Y เลยทีเดียวครับ ("กล่องดวงใจ" หมายถึงของที่มีความสำคัญมากแบบที่ทศกัณฐ์เอาไปฝากพระฤๅษีโคบุตรไว้นะครับ ไม่ได้มีความหมายเป็นอื่น เข้าใจตรงกันนะ) เพราะถ้าขาดยีนนี้ไป แม้จะมีโครโมโซม Y ก็จะไม่สามารถแสดงลักษณะเป็นเพศชายได้ และทำนองกลับกัน ถ้ามียีนนี้ แม้จะไม่มีโครโมโซม Y ก็จะยังสามารถแสดงลักษณะความเป็นชายได้อยู่

เขียนมาพักใหญ่แล้ว ยังไม่ถึงเรื่องของฮอร์โมนเสียทีอดใจอีกเดี๋ยวครับ กำลังจะเข้าเรื่องของฮอร์โมนแล้ว

หลังจากปฏิสนธิแล้ว เนื้อเยื่อส่วนที่จะพัฒนาไปเป็น "ต่อมบ่งเพศ" (gonad จากคำกรีก gone หรือ gonos ซึ่งหมายถึง ลูก เมล็ดพันธุ์ การเกิด เพราะมันทำหน้าที่เกี่ยวข้องกับการสืบพันธุ์) จนกระทั่งเมื่อมีอายุได้ประมาณ 7 สัปดาห์ ถ้าเป็นตัวอ่อนที่มีโครโมโซม Y ซึ่งก็แปลว่ามียีน SRY อยู่ ยีนนี้ก็จะเริ่มทำงานและจะทำให้เนื้อเยื่อส่วนที่จะพัฒนาเป็นต่อมบ่งเพศของตัวอ่อนเจริญไปเป็นลูกอัณฑะ (testis-ที่มาของคำนี้ไม่ค่อยชัดเจนครับเดากันว่าในภาษาละตินมันมีความหมายเพิ่มเติมมาจากคำเดิม (testis) ซึ่งแปลว่า "พยาน" (อย่างใน "testament" ในภาษาอังกฤษที่แปลว่า "คำให้การ" ไง) เนื่องจากการมีลูกอัณฑะก็เป็นพยานอย่างดีว่านายคนนี้เป็นผู้ชายจริงๆ (ไงล่ะ เดาเก่งไหม) แต่ในภาษาไทย คำว่า "อัณฑะ" มีที่มาตรงไปตรงมากว่ามาก เนื่องจากคำว่า "อณฺฑ" ในภาษาบาลีก็แปลว่า "ไข่" (แบบไข่เป็ดไข่ไก่) นั่นเอง พูดถึงเรื่องนี้ ถ้าใครเคยอ่านเรื่องราชาธิราช อาจจะจำตอนที่พระเจ้าฝรั่งมังฆ้องตรัสกับสมิงพระรามว่า "อันการสงครามเป็นดังฟองอัณฑชะ..." ได้ ความจริงแล้วคำว่า "อัณฑชะ" แปลว่า "เกิดแต่ไข่" ไม่ได้แปลว่า "ไข่" อย่างที่ใช้ในประโยคนี้ ผมไม่แน่ใจเหมือนกันว่าทำไมท่านเจ้าพระยาพระคลัง (หน) จึงเลือกใช้คำนี้ แต่เดาเอาว่าท่านอาจจะเห็นว่าถ้าให้พระเจ้าฝรั่งมังฆ้องตรัสว่า "อันการสงครามเป็นดังฟองอัณฑะ..." มันอาจจะฟังดูน่าหวาดเสียวเกินไปละกระมัง ใครทราบเหตุผลฝากช่วยเขียนมาบอกที่กอง บก. ด้วยนะครับ)

เข้าเรื่องของเราต่อ เล่ามาถึงตรงนี้ก็ดูเหมือนว่าเรื่องนี้จะตรงไปตรงมา คือถ้าตัวอ่อนมีโครโมโซม Y ก็จะมีอัณฑะและเกิดเป็นเด็กผู้ชาย ถ้าไม่มีก็จะเป็นเด็กผู้หญิง แต่ความจริงแล้วเรื่องนี้มันมีอะไรซับซ้อนมากกว่านั้นครับ

ตั้งแต่สมัยโบราณมา มีผู้สังเกตว่าลักษณะทางเพศหลายๆ อย่าง ต้องอาศัย "บางอย่าง" ที่สร้างขึ้นมาจากต่อมบ่งเพศด้วย อย่างเช่นชาวจีนมีการ "ตอน" ผู้ชายโดยการตัดอวัยวะเพศออกเพื่อให้ทำงานเป็นขันทีรับใช้ในฝ่ายในได้ โดยผู้ที่ถูกตัดอัณฑะออกด้วยก็จะมีลักษณะที่เปลี่ยนแปลงไปคล้ายคลึงกับผู้หญิงมากขึ้น หรือในยุโรปเมื่อประมาณ 300-400 ปีก่อน ก็มีการตัดอัณฑะของเด็กผู้ชายเพื่อหยุดไม่ให้เสียงห้าว ทำให้สามารถร้องเพลงด้วยเสียงสูงมากๆ ได้ (เรียกว่าเสียง "คาสตราโต" (castrato) จากคำละติน castratus "ซึ่งได้ถูกตัดต่อมบ่งเพศ ("ตอน") แล้ว")

การที่การ "ตอน" สามารถทำให้เกิดปรากฏการณ์แบบนี้ได้ ก็เนื่องมาจากว่าลักษณะความเป็นชายต่างๆ ไม่ว่าจะเป็นหนวดเครา ขน กล้ามเนื้อที่เป็นมัดๆ กระดูกที่ใหญ่โต หรือเสียงที่ห้าว จะพัฒนาขึ้นมาได้ต้องอาศัยฮอร์โมนกลุ่มสตีรอยด์ตัวหนึ่งชื่อเทสโทสเตอโรน (testosterone จาก testis ลูกอัณฑะ กับ sterone ซึ่งบอกว่ามันเป็นสารอย่างหนึ่งในกลุ่มสตีรอยด์) ซึ่งเรามักจะรู้จักมันในฐานะที่เป็นฮอร์โมนเพศชาย ฮอร์โมนเทสโทสเตอโรนนี้สร้างมาจากอัณฑะ เมื่อเอาอัณฑะออก ร่างกายก็จะขาดเทสโทสเตอโรน ลักษณะเหล่านี้ก็จะหายไป

เนื่องจากเทสโทสเตอโรนมีผลในการเสริมสร้างกล้ามเนื้อจึงมีคนหัวใสเอามาฉีดให้กับนักกีฬาเพื่อช่วยให้มีกล้ามเนื้อมากขึ้น เพื่อจะได้มีความสามารถในการแข่งขันกีฬามากขึ้น อย่างที่เราอาจจะได้ยินข่าวนักกีฬาใช้ "สตีรอยด์" กันอยู่เรื่อยๆ ซึ่งก็เป็นการโกงอย่างหนึ่ง ถ้าถูกจับได้ก็จะถูกลงโทษครับ

อันที่จริงแล้วเทสโทสเตอโรนยังสามารถสร้างจากรังไข่ (อันนี้เป็นชิ้นส่วนของคุณผู้หญิงนะครับ) และต่อมหมวกไต (อันนี้มีทั้งหญิงและชาย) ได้บ้าง แต่เป็นปริมาณที่ไม่มากนักอย่างไรก็ตาม ในบางสถานการณ์ที่อวัยวะเหล่านี้ทำงานผิดปกติไป ก็อาจพบว่าเกิดมีลักษณะของผู้ชายไปปรากฏอยู่ในผู้หญิงได้เหมือนกันครับ เช่นเราอาจเคยได้ยินเรื่องของผู้หญิงที่เกิดมีหนวดเคราขึ้นมาเป็นต้น

อย่างไรก็ตาม สิ่งเหล่านี้เป็นลักษณะภายนอกซึ่งเราอาจจะมองว่าสามารถเปลี่ยนไปเปลี่ยนมาได้ง่าย แต่ที่น่าสนใจกว่าคือเมื่อต้นศตวรรษที่แล้ว มีคนสังเกตว่าจริงๆ แล้วผลของฮอร์โมนมันมีผลกับพัฒนาการของเพศในระดับที่ลึกลงไปกว่านั้นอีก โดยเขาสังเกตว่าในวัวที่เป็นแฝดคนละเพศกัน (ซึ่งแปลว่าเกิดจากไข่ที่ได้รับการปฏิสนธิคนละใบกัน) ตัวที่เป็นตัวเมียส่วนใหญ่จะเป็นหมัน และเมื่อศึกษาอวัยวะสืบพันธุ์ของวัวตัวเมียเหล่านี้ ก็พบว่ามันมีลักษณะคล้ายคลึงกับตัวผู้มาก อย่างไรก็ตาม ก็มีวัวตัวเมียกลุ่มนี้บางส่วนเหมือนกันที่มีอวัยวะสืบพันธุ์เป็นตัวเมียครบถ้วนและไม่เป็นหมัน เมื่อศึกษาต่อไปก็พบว่ากลุ่มที่เป็นหมันนี้มีเส้นเลือดที่รกที่ต่อถึงกันกับตัวผู้ที่เป็นแฝดของมัน ในขณะที่กลุ่มที่ไม่เป็นหมันไม่มีการเชื่อมต่อนี้ ซึ่งจากการสังเกตนี้ ทำให้เขาสรุปว่าการพัฒนาของอวัยวะสืบพันธุ์เอง ก็ต้องอาศัยฮอร์โมนด้วยเช่นกัน ไม่ได้ขึ้นอยู่กับโครโมโซมแต่เพียงอย่างเดียว

ในตัวอ่อนที่มีโครโมโซม Y หลังจากที่ยีน SRY กระตุ้นให้เกิดการสร้างอัณฑะขึ้นมาแล้วมันก็จะหมดหน้าที่ไป การพัฒนาลักษณะทางเพศหลังจากนั้น จะเป็นหน้าที่ของฮอร์โมนเพศชายซึ่งสร้างขึ้นมาจากอัณฑะ (ซึ่งจริงๆ แล้วมีหลายตัว รวมทั้งเทสโทสเตอโรนด้วย) ซึ่งจะทำให้เกิดการสร้างอวัยวะต่างๆ ของเพศชายขึ้นมา และทำให้โครงสร้างที่จะพัฒนาไปเป็นอวัยวะของเพศหญิงสลายไป

สำหรับตัวอ่อนที่ไม่มีโครโมโซม Y เนื้อเยื่อในบริเวณที่จะพัฒนาไปเป็นต่อมบ่งเพศ จะไม่พัฒนาไปเป็นอัณฑะ แต่จะพัฒนา

ไปเป็นรังไข่แทน ซึ่งรังไข่ก็จะสร้างฮอร์โมนของเพศหญิงชื่อว่า "เอสโตรเจน" (estrogen มาจากคำว่า estrus (ใครอยากทราบว่าแปลว่าอะไร กรุณาไปเปิดพจนานุกรมเอาเอง ผมไม่กล้าเขียนครับ มันจะตรงเกินไป) กับ gen ซึ่งความหมายทางเทคนิคในปัจจุบันคือ "ทำให้เกิด") ขึ้นมา ซึ่ง ฮอร์โมนนี้ก็จะมีผลทำให้เกิดการสร้างมดลูกและท่อนำไข่ขึ้น

ฮอร์โมนเอสโตรเจนนี้ เป็นฮอร์โมนที่มีบทบาทสำคัญในหญิงวัยเจริญพันธุ์ เพราะเป็นตัวที่ทำให้เกิดลักษณะความเป็นผู้หญิง เช่น การมีหน้าอก สะโพกผาย การสะสมไขมันใต้ผิวหนังเป็นต้น นอกจากนี้ ในแต่ละรอบเดือนมันยังช่วยเตรียมช่องคลอดและผนังมดลูกให้พร้อมสำหรับรอรับการปฏิสนธิอีกด้วย

ระดับของฮอร์โมนเอสโตรเจนนี้จะมีการเปลี่ยนแปลงไปตามรอบเดือน โดยมันจะเพิ่มขึ้นสูงสุดในช่วงกลางรอบเดือน ซึ่งจะทำให้เกิดการหลั่งฮอร์โมนอีกตัวหนึ่งจากต่อมใต้สมองมาทำให้ไข่ตก ซึ่งหลังจากไข่ตกแล้ว ส่วนของรังไข่ที่เคยหุ้มไข่อยู่เดิมก็จะกลายไปเป็นโพรงที่มีของเหลวสีเหลืองอยู่ เรียกว่าคอร์ปัส ลูเทียม (corpus luteum แปลตรงตัวคือชิ้นส่วนสีเหลือง ที่มันมีสีเหลืองก็เพราะมีสารกลุ่มแคโรทีนอยู่) ซึ่งคอร์ปัส ลูเทียมนี้ จะสร้างฮอร์โมนโปรเจสเตอโรน (progesterone จากคำละติน pro "เพื่อ, สำหรับ" กับ gestare "อุ้มไปด้วย" (ซึ่งก็คือตั้งครรภ์ เพราะเวลาตั้งครรภ์ก็ต้องอุ้มท้องเดินไปเดินมาไงล่ะ)) ซึ่งเป็นฮอร์โมนที่มีบทบาทในการตั้งครรภ์และเตรียมความพร้อมที่จะมีบุตร

โปรเจสเตอโรนจะทำให้ผนังมดลูกซึ่งหนาตัวขึ้น จากผลของเอสโตรเจนในช่วงก่อนหน้า มีเลือดมาเลี้ยงมากขึ้นเหมาะกับการฝังตัวของตัวอ่อน นอกจากนี้มันยังลดการบีบตัวของมดลูกด้วย

ถ้าไข่ที่ตกมาไม่ได้รับการผสม คอร์ปัส ลูเทียมก็จะฝ่อไป ซึ่งก็จะทำให้ระดับของโปรเจสเตอโรนและเอสโตรเจนลดลง เยื่อบุมดลูกที่หนาตัวขึ้นมาเมื่อขาดฮอร์โมนมากระตุ้นก็จะฝ่อและลอกตัวออกซึ่งก็จะทำให้มีเลือดไหลออกมาเป็นประจำเดือน แต่ถ้าไข่ที่ตกมาได้รับการผสมเกิดเป็นตัวอ่อนขึ้น ตัวอ่อนก็จะไปฝังตัวอยู่ในเยื่อบุโพรงมดลูกที่หนาตัวขึ้นมานั้น และรกของตัวอ่อนก็จะสร้างฮอร์โมนอีกตัวหนึ่งมารักษาคอร์ปัส ลูเทียมเอาไว้ ซึ่งในกรณีนี้คอร์ปัส ลูเทียมก็จะคงอยู่ต่อไปและก็จะยังคงสร้างโปรเจสเตอโรนมาช่วยให้เด็กอยู่ในครรภ์ต่อไปได้เรื่อยๆ จนกว่าจะถึงกำหนดคลอด

ทั้งเทสโทสเตอโรน เอสโตรเจน และโปรเจสเตอโรนนี้ต่างก็ถูกควบคุมด้วยฮอร์โมนจากต่อมใต้สมอง ซึ่งก็ถูกควบคุมด้วยฮอร์โมนจากสมองส่วนไฮโปทาลามัสอีกที (ตายาย ปู่ย่า ป้าลุง น้าอายังจำตอนที่แล้วได้ไหมครับ) ซึ่งฮอร์โมนที่ว่ามานี้ทุกตัวมีชื่อด้วยนะครับ แต่เนื่องจากว่าเรายังไม่ทราบกระบวนการควบคุมที่แน่ชัด และเรื่องนี้ก็เริ่มจะยาวเกินไปแล้ว ขออนุญาตรวบรัดข้ามไปก็แล้วกันนะครับ

ฮอร์โมนเพศกับโรคธาลัสซีเมีย

เนื่องจากฮอร์โมนเพศมีการควบคุมที่ค่อนข้างละเอียดอ่อน เวลาที่ร่างกายไม่ค่อยแข็งแรงมันจึงมักจะรวนไปด้วย (เรื่องนี้คุณสุภาพสตรีอาจจะเห็นชัดกว่า เวลาที่สุขภาพไม่ค่อยดี ประจำเดือนก็มักจะไม่ค่อยสม่ำเสมอ หรือไม่มาตามนัดไปเสียดื้อๆ) สำหรับผู้ที่ป่วยด้วยโรคธาลัสซีเมีย นอกจากสุขภาพโดยรวมที่อาจจะไม่แข็งแรงเท่าคนอื่นๆ แล้วการที่มีเหล็กไปจับอยู่ตามต่อมไร้ท่อต่างๆ ก็ยิ่งรบกวนการทำงานของฮอร์โมนเพศด้วย เราจึงพบภาวะขาดฮอร์โมนเพศได้ค่อนข้างบ่อย (ตัวเลขในต่างประเทศอยู่ที่ประมาณ ร้อยละ 40) ซึ่งปัญหาที่พบได้บ่อยๆ อย่างหนึ่งคือมันเป็นสาเหตุหนึ่งที่ทำให้การเจริญเติบโตไม่ดีเหมือนคนทั่วๆ ไปนอกจากนี้ก็ยังอาจพบว่ามีวัยเริ่มเจริญพันธุ์ที่ช้ากว่าคนทั่วไป และอาจมีลักษณะของการขาดฮอร์โมนเพศร่วมไปด้วย

ในกรณีที่มีอาการของการขาดฮอร์โมนเพศแพทย์ก็อาจพิจารณาให้ฮอร์โมนช่วยได้ตามความเหมาะสมครับ

ฉบับนี้ขอจบเรื่องฮอร์โมนเพศตรงนี้นะครับ เดี๋ยวตอนหน้าเรามาต่อกันด้วยเรื่องฮอร์โมนไทรอยด์ครับ สวัสดีครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Delvecchio M, Cavallo L (2010) Growth and endocrine function in thalassemia major in childhood and adolescence. J Endocrinol Invest 33:61-8.
2. Finkelstein JS, Lee H, Burnett-Bowie SAH, et al (2014) Gonadal steroids and body composition, strength, and sexual function in men. N Engl J Med 369:1011-22.
3. Hake L, O'Connor C (2008) Genetic mechanisms of sex determination. Nature Education 1(1):25.
4. Lillie FR (1917) Sex-determination and sex-differentiation in mammals. Proc Natl Acad Sci U S A 3(7):464-70.
5. Roth C, Pekrun A, Bartz M, Jarry H, Eber S, Lakomek M, Schröter W (1997) Short stature and failure of pubertal development in thalassaemia major: evidence for hypothalamic neurosecretory dysfunction of growth hormone secretion and defective pituitary gonadotropin secretion. Eur J Pediatr 156:777-83.
6. Zhao D, McBride D, Nandi S, et al (2010) Somatic sex identity is cell autonomous in the chicken. Nature 464:237-42.

คุยกับ... หมออรุณี
ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

อาหาร กับ โรคธาลัสซีเมีย

อาหารเป็นหนึ่งในปัจจัยสี่ที่จำเป็นอย่างยิ่งในการดำรงชีวิต การขาดอาหารที่เหมาะสมก่อให้เกิดโรคได้เป็นที่ทราบกันดีแล้ว เช่นการขาดสารอาหารและพลังงาน ซึ่งหากขาดสารอาหารมากทำให้เกิดความเสียหายต่อร่างกายจนถึงเสียชีวิตได้ ในอีกด้านหนึ่งผู้ที่มีโรคต่างๆ อยู่แล้ว การจัดการอาหารให้ถูกต้องเหมาะสมจะเป็นผลดีต่อผู้ป่วย และการไม่คำนึงถึงการจัดการอาหารให้เหมาะสมอาจทำให้อาการของโรคเลวลง และอาจทำให้มีภาวะแทรกซ้อนมากขึ้น

หมอจึงอยากให้ผู้อ่านทำความเข้าใจเรื่องอาหารกับโรคธาลัสซีเมีย ทั้งในเรื่องชนิดของอาหารและปริมาณของอาหาร เพื่อให้ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียมีสุขภาพดี มีคุณภาพชีวิตดี นอกเหนือไปจากการรักษาทางยาและการให้เลือด

โรคธาลัสซีเมียมีปัญหาธาตุเหล็กเกินเป็นปัญหาสำคัญ ธาตุเหล็กเกินนี้เกิดจากการดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารมากขึ้นจากการที่มีภาวะซีด และส่วนหนึ่งจากการรับเลือดเพื่อรักษาภาวะซีด ในเลือด 1 ถุง มีธาตุเหล็กที่ร่างกายจะได้รับเพิ่มขึ้นประมาณ 200-250 มก. โดยปกติร่างกายไม่สามารถขับธาตุเหล็กออกได้ เว้นแต่จะเสียธาตุเหล็กไปกับการหลุดลอกของเซลล์ผิวหนังหรือเยื่อบุ หรือในผู้หญิงเสียเลือดประจำเดือนทำให้กำจัดธาตุเหล็กส่วนเกินออกไปได้บ้าง การักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีธาตุเหล็กเกินจึงต้องเน้นเรื่องการรักษาด้วยยาขับธาตุเหล็กเนื่องจากธาตุเหล็กเกินทำให้มีการทำลายส่วนประกอบของเซลล์ทำให้อวัยวะต่างๆ เสียหน้าที่

การจำกัดอาหารที่มีธาตุเหล็กมากจึงเป็นการช่วยไม่ให้ธาตุเหล็กในผู้ป่วยมากเกินไป ผู้ป่วยธาลัสซีเมียจึงควรหลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูงได้แก่ เครื่องในสัตว์ ตับ เลือดสัตว์ เนื้อแดง อาหารทะเลที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น หอยแมลงภู่ หอยแครง ปลาซาร์ดีน

อย่างไรก็ตาม ร่างกายโดยเฉพาะในเด็กยังต้องการอาหารโปรตีน เพื่อการเจริญเติบโต ดังนั้นจึงควรเลือกอาหารพวกเนื้อปลาหรือเนื้อไก่ส่วนที่เป็นสีขาว เพื่อจะได้รับโปรตีนในขณะเดียวกันได้รับธาตุเหล็กไม่มากควรให้ผู้ป่วยได้รับนม 1 แก้วในขณะรับประทานอาหาร ซึ่งนมเองจะไปทำให้การดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารน้อยลง ในขณะเดียวกันร่างกายจะได้รับแคลเซียมจากนมเพื่อช่วยเรื่องกระดูกด้วย เพราะในผู้ป่วยธาลัสซีเมียอาจมีปัญหาเรื่องกระดูกบางหักง่ายร่วมด้วย เนื่องจากพบว่าผู้ป่วยบางส่วนมีระดับวิตามินดีและแคลเซียมต่ำ นมเป็นแหล่งแคลเซียมสำคัญ ควรดื่มนมอย่างน้อยวันละ 3 แก้ว พร้อมมื้ออาหาร

อาหารที่มี นม ชี้ส โยเกิร์ต ช่วยในการลดการดูดซึมของธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารด้วยเช่นกัน ควรผสมสิ่งเหล่านี้เป็นส่วนประกอบของอาหารด้วย

ในผู้ที่แพ้นมวัว ไม่สามารถดื่มนมวัวได้ หรือพวกที่รับประทานมังสะวิรัติ หรือผู้ที่ได้รับแคลเซียมจากอาหารไม่เพียงพอ อาจต้องเสริมแคลเซียมในรูปยาเม็ด

ไม่ควรทำกับข้าวในหม้อหรือกระทะเหล็ก เพราะจะมีธาตุเหล็กปะปนไปกับอาหาร แม้ว่าจะมีการปะปนธาตุเหล็กวันละไม่มากแต่หากได้รับเป็นประจำ อาจมีธาตุเหล็กสะสมในปริมาณมาก

ไม่ควรดื่มน้ำผลไม้ที่มีวิตามินซีสูงเช่นน้ำส้มในขณะรับประทานอาหารเนื่องจากวิตามินซีจะไปเสริมการดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารมากขึ้น หากจะดื่มควรดื่มในระหว่างมื้ออาหาร ในขณะที่ไม่มีอาหารที่จะทำให้มีการดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารมากขึ้น ร่างกายควรได้รับวิตามินซีในปริมาณพอเหมาะเพื่อไม่ให้ขาดวิตามินซี ซึ่งควรได้รับจากอาหาร เช่นผัก ผลไม้ แต่จังหวะเวลาการรับประทานให้พิจารณาระมัดระวัง ดังได้กล่าวไปแล้ว

ไม่ให้เด็กหรือผู้ป่วยรับประทานวิตามินซีเล่น แต่หมอจะให้วิตามินซี ก่อนให้ยาขับธาตุเหล็กชนิดฉีดคือเดสเฟอรัล (Desferal) ซึ่งจะช่วยทำให้ธาตุเหล็กถูกขับออกมากขึ้น แต่ไม่มีหลักฐานว่าวิตามินนี้ช่วยขับธาตุเหล็กจากยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทาน จึงไม่ต้องรับประทานวิตามินซีก่อนให้ จีพีโอแอลวัน (GPOL1) หรือเอ็กซ์เจด (Exjade)

น้ำชา กาแฟ ช่วยลดการดูดซึมธาตุเหล็กด้วย

ไม่ควรดื่มแอลกอฮอล์ เพราะจะไปเพิ่มภาวะเครียดออกซิเดทิฟจากธาตุเหล็กมากขึ้น บางคนอาจมีการติดเชื้อตับอักเสบบีและซี จะทำให้สภาพตับยิ่งเลวลง

การสูบบุหรี่ ไปทำให้มีความผิดปกติในการสร้างรูปทรงของกระดูกและทำให้มีกระดูกพรุนด้วย

อาหารช่วยให้การเจริญเติบโตของเด็กที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงดีขึ้นมากน้อยแค่ไหน?

ในเด็กที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจะมีปัญหาเรื่องการเจริญเติบโต ด้วยเหตุปัจจัยหลายอย่างได้แก่

1. การขาดสารอาหารซึ่งเป็นผลมาจากที่ผู้ป่วยมีอาการเหนื่อยอ่อนเพลีย จึงรับประทานอาหารได้ไม่มาก
2. ร่างกายของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียมีการใช้พลังงานสูงมากกว่าคนทั่วไป
3. ทางเดินอาหารในผู้ที่มีภาวะโลหิตจาง จะมีภาวะขาดออกซิเจน ทำให้การดูดซึมอาหารไม่ดีและผู้ป่วยมักมีอาการคลื่นไส้อาเจียน
4. การทำงานของตับบกพร่อง จากผลของการมีธาตุเหล็กสะสมมากกว่าปกติ และ อาจมีภาวะตับอักเสบร่วมด้วย ทำให้การสร้างสารที่เกี่ยวข้องกับการเจริญเติบโตผิดปกติ
5. ในโรคธาลัสซีเมียที่มีธาตุเหล็กเกิน มีการรบกวนการทำงานของต่อมไร้ท่อซึ่งเกี่ยวข้องกับการเจริญเติบโต

มีการศึกษาทั้งในประเทศไทยและต่างประเทศพบว่าการเพิ่มปริมาณอาหาร คือเพิ่มแคลอรีขึ้นไปร้อยละ 30 - 50 (ในประเทศไทยเพิ่มร้อยละ 20) จากที่กำหนดตามอายุและเพศ ช่วยทำให้ การเจริญเติบโตของผู้ป่วยดีขึ้น แม้จะยังต่ำกว่าเด็กปกติ เป็นการช่วยให้ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่ไม่มีปัญหาเรื่องหัวใจและต่อมไร้ท่อมีการเจริญเติบโตดีขึ้น

มีการศึกษาพบว่าผู้ป่วยธาลัสซีเมีย มากกว่าร้อยละ 30 ได้รับอาหารที่มีระดับ วิตามินเอ ดี อี เค โฟเลต แคลเซียม และแมกนีเซียมไม่เพียงพอ และยังพบว่ามีระดับวิตามินดีและแคลเซียมต่ำ ในผู้ป่วยที่รับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กน้อยจะได้รับธาตุสังกะสีน้อยด้วยและผู้ที่ได้รับยาขับธาตุเหล็กอาจมีธาตุสังกะสีต่ำด้วย หากเป็นไปได้แพทย์อาจเจาะระดับสังกะสีเป็นครั้งคราว

เมื่อผู้ป่วยไปพบแพทย์ จะได้รับวิตามินรวมและ โฟลิค รับประทานซึ่งเป็นการเสริมวิตามินได้ทางหนึ่ง

วิตามินอีจะช่วยลดภาวะเครียดออกซิเดทิฟ และช่วยการทำงานของระบบต่างๆ

อาหารที่มีวิตามินอีสูงได้แก่พวกถั่วต่างๆ เมล็ดมะม่วงหิมพานต์เป็นต้น

โดยสรุปการรับประทานอาหารที่เหมาะสม สำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย คือเพิ่มปริมาณแคลอรีให้มากขึ้น อาจแบ่งเป็นมื้อย่อยมากขึ้น ลดอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง ลดการดูดซึมธาตุเหล็กและเพิ่มแคลเซียมจากนม โดยดื่มนมพร้อมๆกับอาหาร ให้ได้ วันละ 3 แก้ว หากแพ้นมวัว อาจให้รับประทานอาหารอื่นที่มีแคลเซียมสูงเช่นเต้าหู้ นมถั่วเหลือง และรับประทานอาหารที่มีสารแอนติออกซิแดนท์หรือสารที่ป้องกันภาวะเครียดออกซิเดทิฟ

ขอบคุณภาพจาก www.fic.ifrpd.ku.ac.thficimagesnewsFood_newsfood_talu

ฮีโมโกลบิน อี

ความลับของ
เม็ดเลือดแดง
...ตอนที่ 6

รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน วันนี้หมอจะมาเล่าให้ฟังเรื่อง ฮีโมโกลบิน อี (Hemoglobin E) ซึ่งเป็นฮีโมโกลบินผิดปกติของสายเบต้า–โกลบิน ฮีโมโกลบินชนิดนี้พบได้บ่อยในแถบเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ ซึ่งก็รวมถึงประเทศไทยด้วย โดยเฉลี่ยทั่วประเทศแล้ว คนไทยประมาณร้อยละ 13 เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี ค่ะ ซึ่งพาหะของฮีโมโกลบิน อี นี้จะพบในสัดส่วนที่มากขึ้นในภาคตะวันออกเฉียงเหนือของประเทศไทย บางพื้นที่พบได้ร้อยละ 50 ของประชากร ส่วนกรุงเทพมหานครนั้นพบประมาณร้อยละ 20–25 ค่ะ จะเห็นว่า ฮีโมโกลบิน อี นี้พบได้บ่อยทีเดียวเลยนะคะ ดังนั้น เราจะมาทำความรู้จักกับฮีโมโกลบิน อี กันค่ะ

ฮีโมโกลบิน อี

- เป็นฮีโมโกลบินผิดปกติชนิดหนึ่งซึ่งเกิดจากการเปลี่ยนแปลงลำดับเบสหนึ่งตำแหน่งบนยีนเบต้า-โกลบิน
- การเปลี่ยนแปลงลำดับเบสนี้ทำให้เกิดผลหลักๆ สองประการ ประการแรกคือ ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงชนิดของกรดอะมิโนหนึ่งตำแหน่งในสายเบต้า-โกลบิน ทำให้เมื่อรวมกับอัลฟ่า-โกลบินแล้วทำให้ได้ “ฮีโมโกลบิน อี” ซึ่งมีโครงสร้างต่างไปจาก “ฮีโมโกลบิน เอ” ที่เป็นฮีโมโกลบินหลักตามปกติ และประการที่สองคือ ทำให้ปริมาณการสร้างสายโกลบินลดลง
- คนเรามียีนเบต้า-โกลบิน สองยีนซึ่งอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 11 ถ้ามีความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินทำให้สร้างสายโกลบินน้อยลงหรือไม่ได้เลยหนึ่งยีนเรียกว่าเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียถ้ามีความผิดปกติทั้งสองยีนจะเรียกว่าเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย
- ผู้ที่มียีนของฮีโมโกลบิน อี บนโครโมโซมข้างหนึ่ง และมียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติบนโครโมโซมอีกข้างหนึ่ง เรียกว่าเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี ซึ่งไม่มีอาการซีด เมื่อตรวจนับเม็ดเลือดจะพบว่าบางรายมีขนาดเม็ดเลือดแดงที่เล็กกว่าปกติ แต่บางรายมีขนาดปกติได้ การวินิจฉัยทำได้ด้วยการตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน และสามารถยืนยันได้ด้วยการตรวจในระดับยีน
- ผู้ที่มียีนของฮีโมโกลบิน อี บนโครโมโซมข้างหนึ่ง และมียีนเบต้า-โกลบินที่ผิดปกติเป็นธาลัสซีเมีย (คือสร้างสายเบต้า-โกลบินได้น้อยลงหรือไม่ได้เลย) เรียกว่าเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี จะมีอาการซีดซึ่งความรุนแรงมากน้อยแตกต่างกัน บางรายมีอาการซีดมาก ตับและม้ามโต จำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดแดงอย่างสม่ำเสมอร่วมกับการให้ยาขับธาตุเหล็ก
- ผู้ที่มียีนของฮีโมโกลบิน อี บนโครโมโซมทั้งสองข้าง ซึ่งจะไม่มียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติเลย เรียกว่าเป็น โฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี ไม่มีอาการซีดหรือมีอาการซีดเพียงเล็กน้อย ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด

ท่านผู้อ่านยังพอจำกันได้ใช่ไหมคะ ว่า ฮีโมโกลบิน ซึ่งอยู่ในเม็ดเลือดแดงและทำหน้าที่ขนส่งออกซิเจนให้กับร่างกายเรานั้น ประกอบด้วย “ฮีม” และ “โกลบิน” ซึ่งฮีมประกอบด้วยธาตุเหล็กอยู่ในวงโปรโตพอร์ไฟริน และโกลบินเป็นโปรตีนที่จับกับฮีมอยู่ แต่ละฮีโมโกลบินมีโปรตีนโกลบินสองคู่ ฮีโมโกลบินเอซึ่งเป็นฮีโมโกลบินหลักของมนุษย์นั้นประกอบด้วย โกลบินที่ชื่อว่า “อัลฟ่า-โกลบิน” และ “เบต้า-โกลบิน” อย่างละคู่ ถ้าจำได้แล้วเราไปต่อกันที่ฮีโมโกลบิน อี เลยนะคะ

ฮีโมโกลบิน อี นี้เกิดจากความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินที่มีหน้าที่สร้างเบต้า-โกลบินค่ะ ยีนนี้อยู่บนโครโมโซม (หรือแท่งพันธุกรรม) คู่ที่ 11 ความผิดปกติที่ทำให้เกิดฮีโมโกลบิน อี เป็นการเปลี่ยนแปลงลำดับเบส(หรือรหัสพันธุกรรม) เพียง 1 ตำแหน่ง (จากทั้งหมด 146 ตำแหน่ง) ทำให้การสร้างโปรตีนเบต้า-โกลบินได้โปรตีนที่มีกรดอะมิโนตำแหน่งที่ 26 เปลี่ยนจากกลูตามิกเป็นไลซีน ซึ่งการเปลี่ยนแปลงเพียงตำแหน่งเดียวนี้ทำให้โครงสร้างโดยรวมของโปรตีนเปลี่ยนแปลงไป เมื่อไปรวมกับอัลฟ่า-โกลบิน

ที่ปกติ จะได้ฮีโมโกลบินชนิดใหม่ คือ ฮีโมโกลบิน อี ขึ้นมา ซึ่งนักวิทยาศาสตร์ก็ค้นพบฮีโมโกลบินชนิดนี้ได้จากที่ว่าเมื่อนำเลือดที่มีฮีโมโกลบิน อี ไปวิเคราะห์แยกชนิดของฮีโมโกลบินด้วยประจุไฟฟ้า (electrophoresis) จะได้ฮีโมโกลบินที่แยกออกมาต่างตำแหน่งจาก ฮีโมโกลบิน เอ ตามปกติค่ะ การวินิจฉัยผู้ที่มีฮีโมโกลบิน อี ทั้งที่เป็นพาหะ หรือโรคที่เกี่ยวข้องกับฮีโมโกลบิน อี เราก็ใช้วิธีการวิเคราะห์ชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบินด้วยหลักการแบบนี้ค่ะ

นอกจากนี้ ความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินที่ทำให้เกิดฮีโมโกลบิน อี นี้ ยังมีผลที่สำคัญอีกประการหนึ่งก็คือ ทำให้ปริมาณการสร้างสายโกลบินลดลงด้วย ส่งผลให้การสร้างฮีโมโกลบินทำได้น้อยลง หรือเรียกว่ามีผลเป็นธาลัสซีเมียด้วยนั่นเองค่ะ ดังนั้น สรุปรวมแล้ว ยีนฮีโมโกลบิน อี นี้ทำให้เกิดความผิดปกติทั้งทางด้านโครงสร้าง (สร้างฮีโมโกลบินที่มีโครงสร้างผิดปกติ) และในเชิงปริมาณ (ปริมาณลดลง) ค่ะ

บนโครโมโซมคู่ที่ 11 ของคนเรามียีนเบต้า-โกลบิน สองยีนอยู่บนโครโมโซมแต่ละข้าง ถ้ามีความผิดปกติของยีนเบต้า-โกลบินทำให้สร้างสายโกลบินน้อยลงหรือไม่ได้เลยหนึ่งยีนเรียกว่าเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย ถ้ามีความผิดปกติทั้งสองยีนก็จะเรียกว่าเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย

ในกรณีของฮีโมโกลบิน อี ผู้ที่มียีนของฮีโมโกลบิน อี บนโครโมโซมข้างหนึ่ง และมียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติบนโครโมโซมอีกข้างหนึ่ง เราเรียกว่าเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี ซึ่งไม่มีอาการซีด เนื่องจากว่ายังมียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติข้างหนึ่งซึ่งทำงานทดแทนกันได้ เมื่อตรวจนับเม็ดเลือดของพาหะฮีโมโกลบิน อี จะพบว่าบางรายมีขนาดเม็ดเลือดแดงที่เล็กกว่าปกติ แต่บางรายก็มีขนาดปกติได้ค่ะ การวินิจฉัยทำได้ด้วยการตรวจเลือดเพื่อวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน และสามารถยืนยันได้ด้วยการตรวจในระดับยีนค่ะ ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี จะไม่มีอาการซีด ค่าความเข้มข้นของเลือดเท่ากับคนทั่วไป จะทราบว่าเป็นพาหะจากการตรวจเลือดเท่านั้น ซึ่งก็มักจะทราบจากการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียเมื่อคู่สมรสมาฝากครรภ์ หรือทราบโดยบังเอิญจากการตรวจเลือดแล้วพบว่าเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็ก และได้ตรวจเลือดเพื่อวิเคราะห์ฮีโมโกลบินต่อค่ะ ผู้ที่เป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี ไม่จำเป็นต้องได้รับยาประจำหรือการรักษาด้วยการให้เลือด แต่ควรได้รับคำแนะนำจากทีมแพทย์ในกรณีที่วางแผนจะมีบุตร เนื่องจากสามารถส่งต่อยีนไปให้บุตรหลาน และการเข้าคู่กันของยีนฮีโมโกลบิน อี กับยีนเบต้า-ธาลัสซีเมียจะทำให้เกิดโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย ซึ่งจะได้กล่าวต่อไปค่ะ

ต่อไป กรณีที่ 2 นะคะ ผู้ที่มียีนของฮีโมโกลบิน อี บนโครโมโซมข้างหนึ่ง และมียีนเบต้า-โกลบินที่ผิดปกติเป็นธาลัสซีเมีย (คือสร้างสายเบต้า-โกลบินได้น้อยลงหรือไม่ได้เลย) จะเรียกว่าเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี (Beta-thalassemia/hemoglobin E disease หรือ Hemoglobin E/beta-thalassemia) จะมีอาการซีดซึ่งความรุนแรงมากน้อยแตกต่างกัน บางรายมีอาการซีดเพียงเล็กน้อย ไม่มีอาการเหนื่อยหรืออ่อนเพลียและทราบว่าเป็นโรคจากการตรวจเลือด ไปจนถึงบางรายที่มีอาการซีดมาก ตับและม้ามโต จำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดแดงอย่างสม่ำเสมอ ร่วมกับการให้ยาขับธาตุเหล็ก ซึ่งระดับความรุนแรงของโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี ที่รุนแรงต่างกันได้มากในผู้ป่วยแต่ละรายนี้ ปัจจุบันมีรายงานว่าเกี่ยวข้องกับปัจจัยทางพันธุกรรมหลายประการ เช่น ชนิดของมิวเตชั่นของเบต้า-ธาลัสซีเมีย การมีอัลฟ่า-ธาลัสซีเมียร่วมด้วย และยีนที่เกี่ยวข้องกับการสร้างฮีโมโกลบิน เอฟ แต่ทั้งนี้ทั้งนั้นความสัมพันธ์ระหว่างความรุนแรงของโรคกับปัจจัยทางพันธุกรรมนี้ปัจจุบันก็ยังไม่สามารถอธิบายได้ทั้งหมด ยังต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมอีกมากค่ะ

กรณีที่ 3 คือ ผู้ที่มียีนของฮีโมโกลบิน อี บนโครโมโซมทั้งสองข้าง ซึ่งจะไม่มียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติเลย เราจะเรียกว่าเป็น โฮโมซัยกัส ฮีโมโกลบิน อี (Homozygous hemoglobin E) กลุ่มนี้ไม่มีอาการซีดหรือมีอาการซีดเพียงเล็กน้อยไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดค่ะ

นอกจากนี้ยังมีกรณีที่ฮีโมโกลบิน อี พบร่วมกับโรคธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติอื่น เช่น พบร่วมกับโรคฮีโมโกลบิน เอช เป็นต้น ก็จะทำให้การแปลผลการตรวจเลือดและการพยากรณ์ความรุนแรงของโรคซับซ้อนขึ้น ซึ่งหมอจะขออนุญาตยังไม่กล่าวถึงในบทนี้นะคะ

สำหรับคุณพ่อคุณแม่ที่มีลูกเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี หรือผู้ที่เป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี นั้น การดูแลผู้ป่วยที่สำคัญก็เช่นเดียวกับธาลัสซีเมียทุกชนิดคือ ควรมีความรู้เกี่ยวกับโรค และปฏิบัติตัวให้ถูกต้องเพื่อรักษาสุขภาพร่างกายให้แข็งแรงค่ะ หมอมีคำถามที่ผู้ป่วยและครอบครัวมักจะถามบ่อยๆ พร้อมคำตอบ ดังนี้ค่ะ

คำถามที่ 1

โรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี มีชื่อย่อไหมอาการของโรคเป็นอย่างไร

คำตอบ

โรคโลหิตจางเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี นั้น อาจเรียกย่อๆ ว่า โรคธาลัสซีเมียชนิด "เบต้า-อี" ค่ะ อาการของโรคมีความแตกต่างกันได้มากในผู้ป่วยแต่ละราย มีอาการได้ตั้งแต่ซีดน้อยไม่จำเป็นต้องรับเลือดเลยไปจนถึงปานกลางต้องการรับเลือดเป็น

ครั้งคราวและซีดมากจำเป็นต้องได้รับเลือดอย่างสม่ำเสมอ ผู้ที่มีอาการซีด จะสังเกตได้จากสีด้านในเปลือกตาและริมฝีปากที่ซีดลง มีอาการเหนื่อยง่ายเมื่อออกกำลังกายหรือทำกิจกรรมต่างๆ ผู้ป่วยเด็กทารกอาจมีการอาการอ่อนเพลียไม่ค่อยเล่น รับประทานอาหารได้น้อยลง งอแงกว่าปกติ น้ำหนักขึ้นช้า บางรายมีอาการตาเหลืองตัวเหลืองร่วมด้วย รายที่มีอาการซีดเรื้อรังอาจจะตรวจร่างกายพบการเปลี่ยนแปลงของหน้าตาและรูปกระดูก และตับและม้ามโตขึ้นค่ะ

คำถามที่ 2

จะต้องดูแลผู้ป่วยอย่างไร

คำตอบ

ผู้ป่วยควรรักษาสุขอนามัยตามปกติ รับประทานอาหารสุกสะอาด และให้ครบห้าหมู่ พักผ่อนให้พอเพียง เข้านอนให้เป็นเวลา ไม่ควรนอนดึกหรืออดนอน ควรออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ แต่ไม่ควรหักโหม หลีกเลี่ยงกีฬาที่มีการปะทะ ควรมาพบแพทย์ตามที่นัดหมาย ซึ่งความจำเป็นในการให้เลือดและความถี่ของการให้เลือดทีมแพทย์จะพิจารณาจากหลายปัจจัย ได้แก่ ระดับความเข้มข้นของเลือดในภาวะปกติ การเติบโต ขนาดของตับและม้าม และปัจจัยอื่นๆ แพทย์จะให้ยาบำรุงเลือดโฟลิกเม็ดสีเหลือง ขอให้รับประทานให้ครบตามที่แพทย์สั่ง และบางรายอาจได้รับวิตามินรวมร่วมด้วยค่ะ เมื่อมีไข้ การติดเชื้อ ควรพบแพทย์และสังเกตอาการซีด ตัวเหลืองตาเหลืองที่เปลี่ยนแปลงไปจากเดิม ถ้ามีอาการผิดปกติควรมาพบแพทย์ค่ะ

คำถามที่ 3

รับประทานยาธาตุเหล็ก หรือวิตามินรวมที่มีธาตุเหล็ก จะช่วยทำให้เม็ดเลือดแดงเพิ่มขึ้นและอาการซีดดีขึ้นหรือไม่

คำตอบ

สำหรับโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี และโรคธาลัสซีเมียทุกชนิด แนะนำให้หลีกเลี่ยงการให้ยาธาตุเหล็ก หรือวิตามินรวมที่มีธาตุเหล็กทุกชนิดค่ะ รวมทั้งหลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น เครื่องในสัตว์ ตับ เลือด สาหร่าย เนื่องจากไม่ช่วยเรื่องการสร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่ม และจะเพิ่มธาตุเหล็กที่สะสมเกินขนาดในร่างกาย ซึ่งในระยะยาวอาจทำให้เกิดผลแทรกซ้อนได้ค่ะ

คำถามที่ 4

ลูกสาวคนแรกได้รับการวินิจฉัยเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี มีอาการซีดตั้งแต่อายุ 1 ปี และได้รับเลือดแดงและยาขับธาตุเหล็กอย่างสม่ำเสมอ พ่อและแม่ตรวจเลือดแล้วพบว่าพ่อเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี และแม่เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย ถ้าจะตั้งครรภ์อีกมีโอกาสที่ลูกคนต่อไปจะเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี มากน้อยเท่าใด

คำตอบ

เมื่อคุณพ่อเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี และคุณแม่เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย จะมีโอกาสในทุกๆ การตั้งครรภ์ เป็นดังนี้

❶ ลูกมียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติทั้งสองยีน โอกาสหนึ่งในสี่

❷ ลูกเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี โอกาสหนึ่งในสี่

❸ ลูกเป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียโอกาสหนึ่งในสี่

❹ ลูกเป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี โอกาสหนึ่งในสี่ ค่ะ ถ้าวางแผนที่จะตั้งครรภ์ต่อไป แนะนำให้พบสูติแพทย์ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์เพื่อรับคำปรึกษาเพิ่มเติมเกี่ยวกับการวินิจฉัยก่อนคลอด หรือถ้าทราบว่าตั้งครรภ์แล้วแนะนำให้ฝากครรภ์โดยเร็วที่สุดเพื่อรับคำปรึกษาเช่นกันค่ะ

ฉบับนี้ หมอขอนำเสนอข้อมูลของ ฮีโมโกลบิน อี ไว้เท่านี้นะคะ ถ้ามีข้อสงสัยเพิ่มเติมประการใด ท่านผู้อ่านสามารถส่งคำถามและข้อเสนอแนะมาที่จุลสารฯ ได้ค่ะ ยินดีตอบทุกคำถามค่ะ แล้วพบกันใหม่ฉบับหน้านะคะ

เอ็ชพีเอฟเอ็ช (HPFH)

(Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin)

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

วิวัฒนาการของฮีโมโกลบิน

ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin) เขียนย่อเป็น Hb เป็นส่วนประกอบที่สำคัญของเม็ดเลือดแดงทำหน้าที่นำออกซิเจนจากปอดไปสู่อวัยวะต่างๆของร่างกาย ในผู้ใหญ่ชนิดของฮีโมโกลบินจะเป็น ฮีโมโกลบิน เอ (Hb A) ประมาณร้อยละ 97 และ ฮีโมโกลบิน เอ 2 ($Hb A_2$) ประมาณร้อยละ 3 ในทารกที่อยู่ในครรภ์มารดาจะมีฮีโมโกลบินเอฟ (Hb F) หรือฟีตัลฮีโมโกลบิน (fetal hemoglobin) เป็นส่วนใหญ่โดยทำหน้าที่นำออกซิเจน ของมารดาผ่านการแลกเปลี่ยนที่รกไปสู่อวัยวะต่างๆของทารก คำว่า ฟีตัล (fetal) หมายถึงทารก ฟีตัลฮีโมโกลบินจึงหมายถึงฮีโมโกลบินของทารก ใช้อักษรย่อคือ เอฟ (F) แทน คำว่าฟีตัล เมื่อทารกใกล้คลอดฟีตัลฮีโมโกลบินหรือฮีโมโกลบินเอฟ (Hb F) จะมีปริมาณลดลงโดยจะเริ่มมีการสร้างฮีโมโกลบินเอเพิ่มขึ้น เมื่อทารกคลอดจะมีฮีโมโกลบิน เอ เอฟ และ เอ 2 หลังเกิดระดับฮีโมโกลบินเอฟจะลดลงในระดับน้อยกว่าร้อยละ 1 เมื่ออายุ 1-2 ปี

เอ็ชพีเอฟเอ็ชคืออะไร

เอ็ชพีเอฟเอ็ช (HPFH) ย่อมาจาก Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin เป็นความผิดปกติที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม (hereditary) ที่พบภาวะฟีตัลฮีโมโกลบิน (fetal hemoglobin) หรือ ฮีโมโกลบินเอฟ สูงกว่าปกติตลอดเวลา (persistence) ในผู้ที่มีอายุมากกว่า 2 ปีขึ้นไป ภาวะต่างๆที่มี Hb F สูงดังตารางที่ 1[1]

ตารางที่ 1 แสดงภาวะต่างๆ ที่มี Hb F สูง

ภาวะปกติ (Physiologic)
- ทารกแรกเกิด (neonates)
- หญิงตั้งครรภ์ (pregnancy)

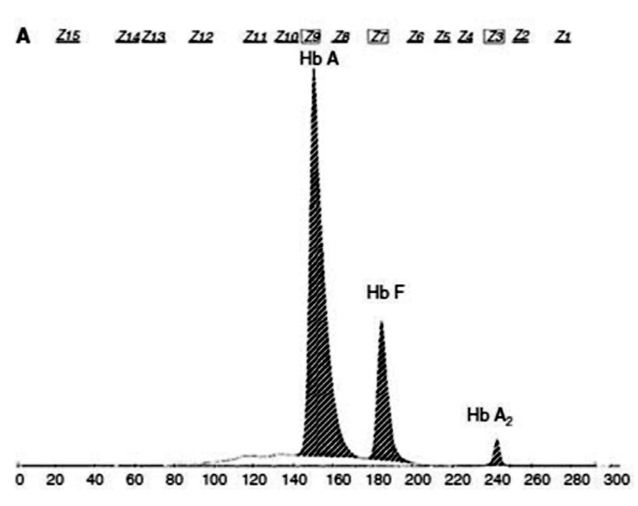
ภาวะหรือโรคถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Hereditary)
- เอ็ชพีเอฟเอ็ช (Hereditary persistence of fetal hemoglobin, HPFH)
- เดลต้าเบต้าธาลัสซีเมีย ($\delta\beta$-thalassemia)
- โรคเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์ (β-thalassemia major)
- โรคเบต้าธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (β-thalassemia intermedia)

ภาวะหรือโรคที่ไม่ได้ถ่ายทอดทางพันธุกรรม (Acquired)
- โรคไขกระดูกฝ่อ (aplastic anemia)
- มะเร็งเม็ดเลือดขาว (leukemia)
- มะเร็งตับ (hepatoma)
- ภาวะที่การสร้างไขกระดูกผิดปกติ (myelodysplasia)

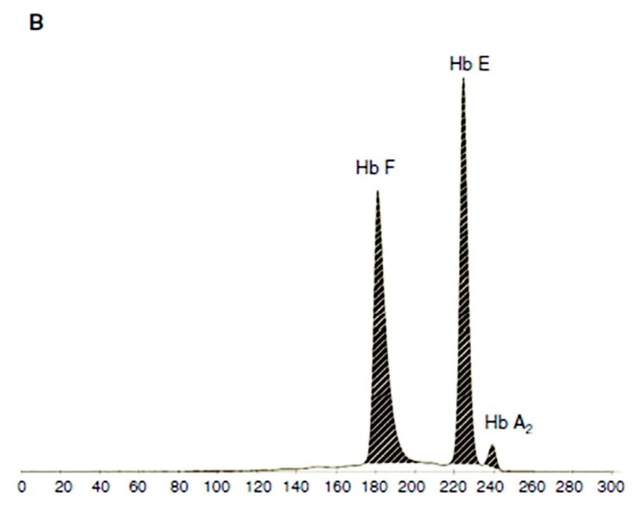
การวัดปริมาณ Hb F

การวัดปริมาณของ Hb F ด้วยการตรวจเลือดหาชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb type) ได้แก่การตรวจด้วยเครื่องวิเคราะห์ฮีโมโกลบินอัตโนมัติ เช่น HPLC (High Performance Liquid Chromatography), LPLC (Low Pressure Liquid Chromatography) หรือ CE (Capillary Zone Electrophoresis) นอกจากนี้การย้อมสีดูเม็ดเลือดแดงที่ติดสีของ Hb F (F cell) โดยวิธี Kleihauer method การติดสีของ F cell ถ้าติดสีทั้งทั้งหมดเรียก pancellular distribution แต่ถ้าการติดสีของ F cell ติดไม่ทั้งหมดเรียกว่า heterocellular distribution และการตรวจด้วย Flow cytometry สามารถรายวัดปริมาณสัดส่วนของปริมาณ Hb F กับ Hb A ได้

ในผู้ที่เป็นพาหะเอ็ชพีเอฟเอ็ช (heterozygous HPFH) และพาหะเดลต้าเบต้าธาลัสซีเมีย ($\delta\beta$-thalassemia trait) จะมีปริมาณ HbF อยู่ระหว่าง 10-40%[2] ดังรูปที่ 1 A. ซึ่งทั้งสองภาวะ (HPFH และ $\delta\beta$-thalassemia) ไม่สามารถแยกจากกันด้วยการตรวจวิเคราะห์ตามปกติได้แก่ CBC, Hb typing ต้องตรวจวิเคราะห์ในระดับโมเลกุล (molecular diagnosis)[3] จึงจะสามารถแยกภาวะทั้งสองออกจากกันได้



รูปที่ 1 A. แสดงการตรวจ Hb type ด้วยวิธี CE ในผู้ที่เป็นพาหะ HPFH



รูปที่ 1 B. แสดงการตรวจ Hb type ด้วยวิธี CE ในผู้ที่เป็น δβ-thalassemia/Hb E

ความผิดปกติในระดับโมเลกุล HPFH เป็นความผิดปกติที่เกิดจากการขาดหาย (deletion) ของเบต้ายีน (β-globin gene cluster) ในคนไทยความผิดปกติในระดับโมเลกุลจะเป็นชนิด HPFH-6 และอีกส่วนหนึ่งเกิดจากการผ่าเหล่า (nondeletional point mutation) ของแกรมม่าโกลบินยีน (γ-globin gene promotor)[4,5]

ผู้ที่เป็นพาหะ HPFH ตรวจ CBC จะพบซีดเล็กน้อย MCV, MCH ใกล้เคียงปกติตรวจ blood smear จะพบ normochromic, normocytic red cell การตรวจ Hb type จะพบ Hb A A_2 F ปริมาณ Hb F สูงที่ประมาณ 24% (ตารางที่ 2)[6]

ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย HPFH/Hb E หมายถึงผู้ที่ได้รับยีน HPFH และ Hb E จากพ่อและแม่ จัดเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มที่มีความรุนแรงน้อย (thalassemia intermedia) ซึ่งจะมีอาการซีดเล็กน้อย ไม่จำเป็นต้องพึ่งพาการได้รับเลือด การตรวจ Hb type โดยวิธี Capillary zone Electrophoresis (CE) จะพบ Hb A_2 E F ซึ่งโรค HPFH/Hb E นี้ไม่สามารถวินิจฉัยแยกโรคจาก β-thalassemia/Hb E ได้ แต่การทำบันทึกพงศาวลี (pedigree) และการตรวจ Hb type ของพ่อและแม่ซึ่งจะพบในคนใดคนหนึ่งเป็นพาหะของ HPFH (Hb type: A A_2 F) และอีกคนหนึ่งเป็นพาหะของ Hb E (Hb type: A E) ในกรณีที่มีลูกเป็น HPFH /Hb E ตรวจ DNA study สามารถยืนยันการวินิจฉัย HPFH/Hb E ได้ [6]

δβ-thalassemia จำแนกเป็น 3 กลุ่มดังนี้

1. Heterozygous δβ-thalassemia หมายถึงภาวะที่เป็นพาหะ จะมีซีดเล็กน้อย ตรวจ CBC พบ mild anemia, hypochromic, microcytic red cell ตรวจ Hb type พบ Hb A A_2 F ปริมาณ Hb F สูงที่ประมาณ 22% [4, 6]

2. Homozygous δβ-thalassemia หมายถึงผู้ป่วยที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียอยู่ในกลุ่ม thalassemia intermedia แต่จะมีอาการซีดไม่มากไม่จำเป็นต้องได้รับเลือด ตรวจพบ anemia, jaundice, mild hepatosplenomegaly, CBC พบ mild anemia, reduced red cell indices (MCV 78 fL, MCH 20 pg) hypochromic, microcytic red cell. ตรวจ Hb typing พบ Hb F 100%[3]

3. δβ-thalassemia/Hb E หมายถึงผู้ป่วยที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจัดอยู่ในกลุ่ม thalassemia intermedia จะมีอาการซีดไม่มากไม่จำเป็นต้องพึ่งพาการได้รับเลือดเช่นกัน ตรวจพบ anemia, jaundice, mild hepatosplenomegaly, CBC พบ anemia, reduced red cell indices ตรวจ Hb type พบ Hb A_2 E F (กรณีที่ตรวจโดยวิธี Capillary zone Electrophoresis, CE) พบปริมาณ Hb F ประมาณ 54.1% ดังรูปที่ 1 B ถ้าแปรผลเฉพาะปริมาณ Hb F กับ Hb E โดยที่ไม่ตรวจ Hb type ในพ่อและแม่จะไม่สามารถแยกจาก โรค β^0-thalassemia/Hb E ดังตารางที่ 3[6]

ตารางที่ 2 แสดง Hematologic data และ Hb type ของ Heterozygous HPFH-6 และ Heterozygous δβ-thalassemia

	Heterozygous HPFH-6	Heterozygous δβ-thalassemia
Number	70	60
β-genotype	$\delta\beta^{th}/\beta^{A}$	HPFH-6/β^{A}
α-genotype	αα/αα	αα/αα
Hb (g/dL)	11.8 ±1.7	12.1 ± 4.5
Hct (%)	36.3 ± 4.8	36.3 ± 4.5
MCV (fL)	74.8 ± 8.7	79.3 ± 5.3
MCH (pg)	24.7 ± 1.6	25.6 ± 2.3
MCHC (g/dL)	32.5 ± 1.0	32.7 ±1.4
RDW (%)	21.2 ± 2.9	17.0 ± 3.2
Hb Type	A_2 A F	A_2 A F
Hb A_2	2.3 ± 0.4	2.2 ± 0.4
Hb F	22.1 ± 7.8	24.3 ± 4.4

ตารางที่ 3 แสดง Hematologic data และ Hb type ของ δβ-thalassemia/Hb E และ β^{O}-thalassemia/Hb E

	δβ-thalassemia/ Hb E	β^{O}-thalassemia/ Hb E
Number	10	45
β-genotype	$\delta\beta^{th}/\beta^{E}$	β^{O}/β^{E}
α-genotype	αα/αα	αα/αα
Rbc (x10^{12}/L)	5.6 ± 0.7	3.8 ± 0.9
Hb (g/dL)	11.9 ± 2.3	7.5 ± 1.5
Hct (%)	34.2 ± 5.9	24.0 ± 4.4
MCV (fL)	66.1 ± 4.2	61.4 ± 8.5
MCH (pg)	22.3 ± 2.3	18.8 ± 2.6
MCHC (g/dL)	34.2 ± 2.2	31.2 ± 3.2
RDW (%)	21.1 ± 3.6	29.1 ± 4.8
Hb Type	A_2 E F	A_2 E F
Hb A_2	2.2 ± 0.3	6.1 ± 1.9
Hb E	41.6 ± 2.7	57.2 ± 13.0
Hb F	54.1 ± 5.3	34.8 ± 15.1

การรักษา

❶ ผู้ที่เป็นพาหะ ได้แก่ heterozygous HPFH และ heterozygous δβ-thalassemia เนื่องจากผู้เป็นพาหะที่มี mildanemia ไม่ต้องให้การรักษาใดๆ ไม่ต้องให้ยา folic

❷ ผู้ที่เป็นโรคได้แก่ HPFH/Hb E และ δβ-thalassemia/Hb E จะเป็น thalassemia intermedia มีอาการซีดไม่มากการเจริญจะใกล้เคียงปกติ แนะนำให้ดูแลสุขภาพทั่วไป รับประทานยา folic ไม่จำเป็นต้องพึ่งพาการให้เลือด

การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

ควรทำการบันทึกพงศาวลี (pedigree) ตรวจ CBC, Hb type และ DNA analysis (กรณีที่ทำได้) เพื่อการวินิจฉัยที่แน่นอนและการคำนวณอัตราเสี่ยงของคนในครอบครัว

เอกสารอ้างอิง

1. Stephens AD, Angastiniotis M, Baysal E, Chan V, Davis B, Fucharoen S, et al. ICSH recommendations for the measurement of haemoglobin F. Int J Lab Hematol. 2012 Feb;34(1):14-20.
2. Thein SL, Menzel S, Lathrop M, Garner C. Control of fetal hemoglobin: new insights emerging from genomics and clinical implications. Hum Mol Genet. 2009 Oct 15;18(R2):R216-23.
3. Khunger JM, Gupta M, Singh R, Kapoor R, Pandey HR. Haematological characterisation and molecular basis of asian Indian inversion deletions delta Beta thalassemia: a case report. J Clin Diagn Res. 2014 Sep;8(9):FD01-2.
4. Forget BG. Molecular basis of hereditary persistence of fetal hemoglobin. Ann N Y Acad Sci. 1998 Jun 30;850:38-44.
5. Schwartz E, Cohen A, Surrey S. Overview of the beta thalassemias: genetic and clinical aspects. Hemoglobin. 1988;12(5-6):551-64.
6. Prakobkaew N, Fucharoen S, Fuchareon G, Siriratmanawong N. Phenotypic expression of Hb F in common high Hb F determinants in Thailand: roles of alpha-thalassemia, 5' delta-globin BCL11A binding region and 3' beta-globin enhancer. Eur J Haematol. 2014 Jan;92(1):73-9.

เตชินีณัฏฐ์ อ่อนโพธิ์...

ความรู้สึก ที่มีต่อ.. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

เพิ่มเชิงอรรถโดย..
ดร. นพ.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ แพทย์ประจำคลินิกธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลนครปฐม
และอาจารย์ประจำศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล

ข้าพเจ้าเป็นคนหนึ่งที่ได้รู้สึกและรับรู้เรื่องต่างๆ ของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เพราะว่าข้าพเจ้าเป็นโรคนี้แต่กำเนิด บางคนไม่รู้ว่าโรคนี้เป็นแล้วควรจะทำอย่างไร หรือควรได้รับการรักษาแบบไหน โรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรมโดยข้าพเจ้าได้รับความผิดปกตินี้มาจากพ่อและแม่ โดยที่ตัวพ่อและแม่เองก็ไม่เคยทราบมาก่อนว่าท่านเป็นพาหะของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เนื่องจากสมัยก่อนการตรวจและรักษาไม่ได้ก้าวหน้าเหมือนปัจจุบัน ท่านจึงไม่ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนมีบุตรดังเช่นยุคนี้ ข้าพเจ้ามีอาการของโรคที่เห็นได้ชัด คือ ตัวซีด ตาเหลือง เวลาวิ่งออกกำลังกายหรือยกของหนักๆ ก็จะเหนื่อยง่ายกว่าเพื่อนคนอื่นๆ และบ่อยครั้งที่มักมีอาการปวดท้อง ตอนเล็กๆ ข้าพเจ้าตัวเล็กกว่าเด็กรุ่นราวคราวเดียวกันมาก แม่บอกว่า ข้าพเจ้ามักจะเจ็บป่วยไม่สบายบ่อยๆเป็นแต่ละทีเหมือนกับว่าจะไม่ยอมหายง่ายๆ เวลาที่ข้าพเจ้าแข็งแรงสบายดีทุกคนในครอบครัวจะพากันดีใจ โล่งอกมาก

ข้าพเจ้ามารู้ว่าตนเองเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียตอนอายุประมาณ 9 ขวบ ตอนนั้นหมอจากอนามัยได้มาฉีดวัคซีนให้ที่โรงเรียน ข้าพเจ้าก็ไปเข้าแถวรับวัคซีนกับเพื่อนๆ พอถึงคิวข้าพเจ้า คุณหมอก็แปลกใจว่าทำไมข้าพเจ้าตัวเหลืองจัง จึงแนะนำให้ข้าพเจ้าไปตรวจเลือดที่โรงพยาบาลประจำอำเภอ ด้วยความกลัวข้าพเจ้าจึงรีบบอกพ่อ คุณพ่อเลยรีบพาไปหาหมอเพื่อรับการตรวจเลือด และบอกว่าน่าจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย จากนั้นก็ได้รับยาเม็ดสีเหลืองโฟลิค (Folic acid) มากิน ซึ่งข้าพเจ้าก็ยังกินอยู่จนทุกวันนี้ ข้าพเจ้าได้รับการรักษาแต่ไม่ค่อยต่อเนื่อง จึงมีอาการรุนแรงในบางครั้ง เช่น บางทีก็มีอาการหน้ามืด เหมือนจะวูบจนลงไปนอนกับพื้น ข้าพเจ้าได้รับการรักษาอย่างจริงจังและต่อเนื่องอีกครั้ง เมื่ออายุ 23 ปี ซึ่งตอนนั้นข้าพเจ้าตั้งครรภ์ได้ 3 เดือน และได้ทำงานเป็นพนักงานในโรงงาน เมื่อไปฝากครรภ์ที่คลินิกได้ตรวจเลือด ก็พบว่าซีดมาก จึงได้รับคำแนะนำให้ไปฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลเพื่อที่จะได้รับการดูแลรักษาให้ดียิ่งขึ้น ข้าพเจ้าจึงย้ายไปฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลระยอง หลังตรวจเลือดพบมีค่าความเข้มเลือด (ฮีมาโตคริท) เหลือเพียง 19.2 % คุณหมอที่รับฝากครรภ์จึงบอกให้ข้าพเจ้านอนโรงพยาบาลเพื่อเติมเลือด โดยครั้งนั้นถือเป็นการเติมเลือดครั้งแรกในชีวิต จากนั้นข้าพเจ้าก็ได้รับคำแนะนำจากคุณหมอทั้งในเรื่องการเตรียมรับมือกับโรคที่จะเกิดกับลูกและความพร้อมของตัวเราเอง รวมถึงผลที่อาจจะเกิดในอนาคตกับลูก ข้าพเจ้าปฏิบัติตามที่คุณหมอบอกอย่างเคร่งครัด[1] ภายหลังคลอดลูกแล้วก็ได้รับการรักษาต่อเนื่องเรื่อยมา ผลที่ตามมาทำให้อาการต่างๆ เริ่มดีขึ้นเรื่อยๆ ดังนั้นการรักษาไม่ว่าจะเป็นการกินยาหรือการได้รับเลือดจึงเป็นสิ่งที่เราต้องปฏิบัติตามคำแนะนำของหมออย่างเคร่งครัด นอกจากนั้นการดูแลสุขภาพตัวเองก็เป็นสิ่งสำคัญอีกอย่างที่จะช่วยให้เราสุขภาพดีขึ้น

ข้าพเจ้าจึงอยากให้ผู้ที่ไม่รู้จักโรคหรือผู้ที่กำลังประสบพบเจอกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย อย่าพึ่งเครียดหรือท้อแท้ที่จะรักษา จริงอยู่ที่โรคนี้เป็นแล้วอาจไม่หาย แต่ถ้าเราได้รับการรักษาที่ถูกต้องเหมาะสมก็จะสามารถมีคุณภาพชีวิตที่ดีและมีอายุยืนยาวได้ สำหรับคุณพ่อคุณแม่ที่กำลังจะมีบุตรหากได้รับการตรวจคัดกรองก่อนตั้งแต่เริ่มตั้งครรภ์ระยะต้นๆ ก็จะสามารถป้องกันมิให้เกิดบุตรที่เป็นโรคนี้ได้[2] จะเห็นได้ว่าถ้าเราได้รู้ทัน รู้วิธีที่จะป้องกันไม่ให้เกิดบุตรที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะเป็นหนทางที่ดีสำหรับอนาคตของประเทศที่จะลดจำนวนคนไข้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้ อยากให้ช่วยกันนะคะเพื่อเราและลูกหลานเราจะได้เกิดมาไม่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียอีก

ข้าพเจ้าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียตั้งแต่เล็กๆ จึงได้รู้ซึ้งกับอาการของโรคเป็นอย่างดี ครอบครัวของข้าพเจ้าก็รู้ดีว่าโรคนี้เป็นโรคที่รักษาไม่หาย มีทางเดียวคือการรักษาประคับประคองตามอาการ

คุณเตชินีณัฏฐ์ เมื่ออายุ 9 ปี

คุณเตชินีณัฏฐ์ ขณะอายุได้ 29 ปี

ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียสามารถตั้งครรภ์มีบุตรได้ แต่ควรต้องได้รับการดูแลใกล้ชิดจากแพทย์โดยมีสิ่งที่ต้องปฏิบัติดังต่อไปนี้

1. ควรมาฝากครรภ์ตั้งแต่ช่วงไตรมาสแรกเพื่อจะได้ตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดว่ามีความเสี่ยงต่อการเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียรุนแรงหรือไม่
2. ระหว่างการตั้งครรภ์ มารดาต้องได้รับการให้เลือดสม่ำเสมอเพื่อให้มารดามีระดับความเข้มข้นเลือด (ฮีโมโกลบิน) อยู่ที่ระดับ 10 ก./ดล เป็นการป้องกันไม่ให้หัวใจผู้ป่วยทำงานผิดปกติ
3. งดการใช้ยาขับเหล็ก
4. งดการกินยาหรืออาหารเพื่อเสริมธาตุเหล็ก
5. มาฝากครรภ์ตามที่แพทย์นัดอย่างสม่ำเสมอ

ในปัจจุบันทางกระทรวงสาธารณสุขมีคำประกาศนโยบายส่งเสริม ป้องกันและควบคุมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย โดยให้หญิงตั้งครรภ์ทุกคนได้รับการตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมียโดยสมัครใจ (หากอายุครรภ์ไม่เกิน 16-20 สัปดาห์) และหากพบผลการตรวจคัดกรองผิดปกติให้ตามสามีเพื่อตรวจคัดกรองด้วยทุกราย ถ้าผลการตรวจคัดกรองผิดปกติทั้งคู่ให้ทำการตรวจยืนยันว่าเป็นคู่เสี่ยงที่มีโอกาสมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่และให้คำปรึกษาในการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดต่อไป

แนวทางการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียใหม่ๆ ซึ่งบางแนวทางยังอยู่ในขั้นตอนการทดลองวิจัย ได้แก่

การรักษาแบบประคับประคอง

1. การใช้ยากระตุ้นการสร้างฮีโมโกลบินเอ็ฟ เช่น ยาไฮดรอกซียูเรีย (Hydroxyurea)
2. การใช้ยากระตุ้นการสร้างเม็ดเลือดและฮีโมโกลบิน ได้แก่ Sotatercept (ACE-011) และ Luspatercept (ACE-536)

การรักษาแบบหายขาด

1. การเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก โดยใช้ไขกระดูกจากพี่น้องหรือผู้บริจาคที่มีหมู่เนื้อเยื่อตรงกัน หรือในปัจจุบันได้มีการพัฒนาวิธีการจนสามารถใช้ไขกระดูกจากผู้เป็นพ่อหรือแม่ของผู้ป่วยในการเปลี่ยนถ่ายไขกระดูกได้สำเร็จ
2. การรักษาโดยยีนบำบัด (Gene therapy) ยังอยู่ในขั้นตอนการทำวิจัย โดยมีผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาด้วยวิธีนี้สามารถอยู่ได้โดยไม่ต้องเติมเลือดอีกเลยเป็นเวลากว่า 6 ปีแล้ว

คุณเตชินีณัฏฐ์ เป็นผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด β-thalassemia/Hb E ปัจจุบันอายุ 39 ปี อาศัยอยู่ที่ อำเภอนครชัยศรี จังหวัดนครปฐม ทำงานอยู่ที่โรงงานผลิตยารักษาโรคแห่งหนึ่ง สมรสแล้ว มีบุตรชายเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียอายุ 6 ขวบ สุขภาพแข็งแรงดี โดย คุณเตชินีณัฏฐ์ เข้ารับการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียที่โรงพยาบาลนครปฐม เป็นเวลากว่า 4 ปีแล้ว โดยมาตามนัดทุกๆ 1-2 เดือน มีระดับฮีโมโกลบิน โดยเฉลี่ย 7 ก./ดล. ได้รับเลือดครั้งสุดท้ายเมื่อ 5 ปีที่แล้ว ผลซีรั่มเฟอร์ไรติน (serum ferritin) อยู่ที่ 800 นาโนกรัม/มล. ยาที่รับประทานมี โฟลิค ไฮดรอกซียูเรีย และยาขับเหล็กแอลวัน (ดีเฟอริโพรน)

ครอบครัวของข้าพเจ้ามีพี่น้อง 9 คน ข้าพเจ้าเป็นบุตรคนที่ 7 โดยมีผู้ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียทั้งหมด 5 คน รวมตัวข้าพเจ้าด้วย ข้าพเจ้าก็บอกกับ พี่ๆ น้องๆ ทุกคนที่เป็นโรว่า ต้องรักษาต่อเนื่อง ห้ามปล่อยให้ตนเองมีอาการมากๆ แล้วค่อยรักษาเพราะอาจจะทำให้การรักษาได้ผลไม่ดีและส่งผลเสียต่อสุขภาพของตัวเอง ทุกวันนี้ทุกๆ คนที่เป็นโรคก็ได้รับการรักษา โดยปฏิบัติตามคำแนะนำของคุณหมอเป็นอย่างดี ทำให้สุขภาพของพี่น้องและตัวข้าพเจ้าอยู่ในเกณฑ์ที่ดี ไม่ต้องเติมเลือดบ่อยๆ จากที่ระยะแรกต้องเติมเป็นประจำแทบทุกเดือนเนื่องจากซีดมาก มีเพียงพี่ชายที่เสียชีวิตไปแล้ว 1 คน จากการติดเชื้อในกระแสเลือด เป็นเวลา 4-5 ปีแล้วที่ข้าพเจ้าไม่เคยได้รับการเติมเลือด เพราะร่างกายสร้างเลือดได้ดีขึ้น นี่คือผลจากการเข้ารับการรักษาอย่างต่อเนื่อง อีกทั้งปัจจุบันการรักษามีวิธีใหม่ๆ ที่ทำให้ผู้ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้มีแนวทางการรักษาเพิ่มขึ้นและอาจมีสิทธิหายขาดได้[3] เพียงแค่คุณจะต้องให้ความร่วมมือและเป็นคนไข้ที่ดีของคุณหมอ คุณไม่ควรละเลยคำแนะนำของคุณหมอเพราะอาจส่งผลต่ออาการของโรคได้ คนไข้บางรายดื้อดึง ไม่กินยาหรือไม่มารักษาตามกำหนดทำให้อาการของโรครุนแรงขึ้น บางรายก็เสียชีวิต นี่คือสิ่งที่ข้าพเจ้าได้พบมาและนำเอามาเล่าเพื่อให้คนรุ่นหลังๆ หรือผู้ที่กำลังรักษาตัวอยู่อย่าท้อแท้ขอให้รักษาต่อไปเรื่อยๆ นะคะ เพื่อชีวิตของคุณเอง คนที่คุณรักและคนที่รักคุณ

ขอขอบคุณนะคะ ใครที่ได้อ่านเรื่องราวการเป็นโรคและความรู้สึกของข้าพเจ้าแล้ว ข้าพเจ้าก็อยากให้นำประสบการณ์ของคุณที่มีต่อโรคนี้มาแชร์ความรู้สึกให้กับคนอื่นที่เป็นโรคนี้ด้วย จะได้มีกำลังใจในการรักษาตัวยิ่งขึ้น โรคนี้ไม่ใช่โรคติดต่อไปสู่ผู้อื่นได้ ไม่ใช่โรคที่น่ารังเกียจ ใครที่เป็นโรคนี้อย่าท้อแท้นะคะ ขอแนะนำให้รักษาต่อเนื่องนะคะ เพื่อที่คุณจะได้มีชีวิตที่ดีขึ้น เหมือนกับข้าพเจ้าในตอนนี้ การมีความสุขที่เห็นตัวเองดีขึ้นหลังได้รับการรักษา จึงเป็นแรงจูงใจที่ทำให้ข้าพเจ้ามาเล่าประสบการณ์ของโรคให้ทุกคนได้อ่านกันเพื่อประโยชน์ของคนที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะได้เรียนรู้วิธีการรักษาอย่างถูกต้องและเพื่อลดจำนวนการมีทารกเกิดใหม่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในอนาคต

ขอบคุณคุณหมอทุกๆ ท่านที่ให้การรักษาที่ดีแก่ข้าพเจ้า ทำให้ข้าพเจ้ากล้าเผชิญกับโรคนี้และมีความหวังที่จะมีชีวิตได้ยืนยาว ขอบคุณเจ้าหน้าที่ทุกคนที่มีส่วนร่วมในการรักษาด้วย สุดท้ายนี้ข้าพเจ้าขอให้สิ่งศักดิ์สิทธิ์มาอำนวยอวยพรให้ทุกๆ คนมีสุขภาพร่างกายที่แข็งแรง มีชีวิตที่สดชื่น แจ่มใสและมีแรงต่อสู้กับปัญหาและอุปสรรคต่างๆ นานาด้วยเทอญ

ขอบคุณค่ะ

ขอบคุณภาพจาก www.image.dek-d.com

พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย

? อยากถามเรื่องพาหะของธาลัสซีเมียคืออะไร พาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินคอนสแต้นสปริง มีกี่ชนิดและมีผลต่อสุขภาพอย่างไร

A พาหะของธาลัสซีเมียคือผู้ที่มีพันธุกรรมหรือยีนของธาลัสซีเมีย ผู้ที่เป็นพาหะจะเป็นคนปกติแข็งแรงแต่สามารถถ่ายทอดพันธุกรรมหรือยีนของธาลัสซีเมียไปสู่ลูกได้ พาหะมี 2 กลุ่มใหญ่ๆ ได้แก่ พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย และ พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย ผู้ที่เป็นพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย แบ่งเป็น พาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 พาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 และพาหะของฮีโมโกลบินคอนสแต้นสปริง เนื่องจากมนุษย์จะต้องมียีนเป็นคู่ ดังนั้นผู้ที่เป็นพาหะจะมียีนปกติและยีนธาลัสซีเมีย ดังรูปที่ 1 ส่วนผู้ที่เป็นโรคจะต้องได้รับยีนธาลัสซีเมียที่อยู่ในกลุ่มเดียวกันจากพ่อและแม่ดังรูป ดังรูปที่ 2

รูปที่ 1 แสดงคนปกติมีแอฟ่ายีนที่ทำหน้าที่ (functional gene) 4 ยีน

- **คนปกติมีแอฟ่ายีนที่ทำหน้าที่ (functional gene) 4 ยีน**
  หรือ 2 ยีน ต่อข้าง (เขียนสัญญาลักษณ์ เป็น $\alpha\alpha/\alpha\alpha$)
- **พาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1**
  มียีนที่ทำหน้าที่ 2 ยีน ($\alpha\alpha$/--)
- **พาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2**
  มียีนที่ทำหน้าที่ 3 ยีน ($\alpha\alpha/\alpha$-)
- **พาหะของฮีโมโกลบินคอนสแต้นสปริง**
  มีแอลฟ่ายีน ที่ทำหน้าที่ 3 ยีน และ
  ยีนฮีโมโกลบินคอนสแต้นสปริง 1 ยีน ($\alpha\alpha/\alpha$ CS)

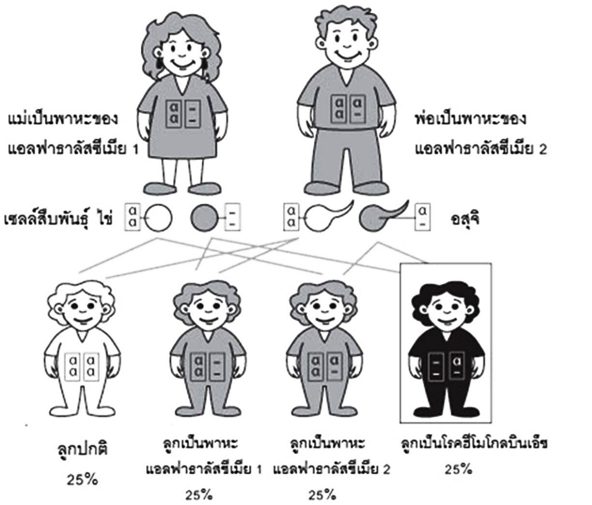
รูปที่ 2 แสดงโรคฮีโมโกลบินเอ็ช

- **โรคฮีโมโกลบินเอ็ช**
  (ได้รับยีนแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 และ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2)
- **โรคฮีโมโกลบินเอ็ช คอนสแต้นสปริง**
  (ได้รับยีนแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 และคอนสแต้นสปริง)
- **โรคฮีโมโกลบินบาร์ทฮัยดรอฟ์ฟีตัลลิส**
  (ได้รับยีนแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 และแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1)

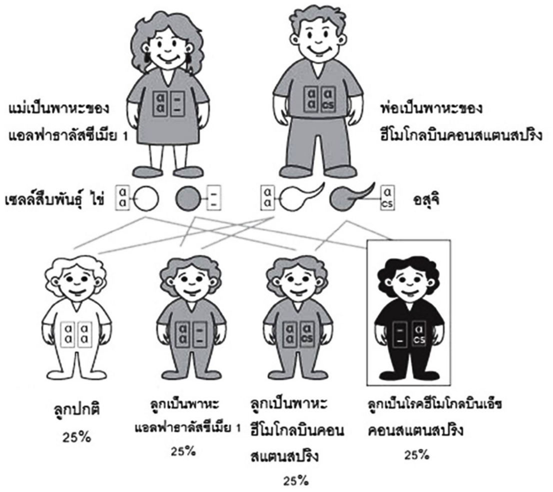
พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย

? ถ้าพ่อและแม่เป็นพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมียจะมีโอกาสลูกเป็นปกติ พาหะ และเป็นโรคอย่างไรบ้าง

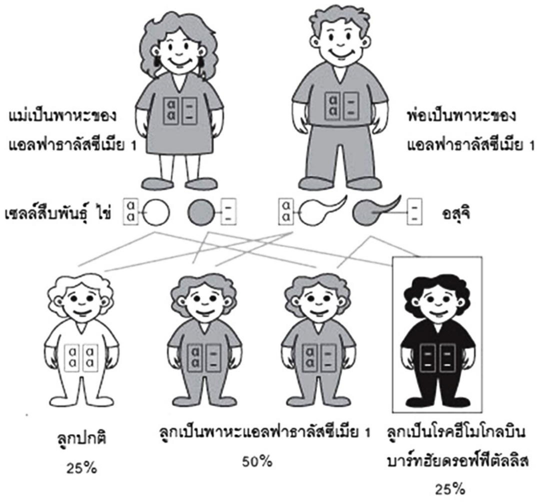
A จะมีโอกาสเป็นดังนี้ 25% เป็นปกติ 50% เป็นพาหะ และ 25% เป็นโรคขึ้นอยู่กับชนิดพาหะที่พ่อและแม่เป็นดังรูปที่ 3, 4 และ 5



รูปที่ 3 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบินเอ็ช



รูปที่ 4 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบินเอ็ช คอนสแต้นสปริง



รูปที่ 5 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ทฮัยดรอฟฟีตัลลิส

ตั้งครรภ์และเป็นคู่เสี่ยงมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย

? สวัสดีค่ะคุณหมอ ตอนนี้ตั้งครรภ์ได้ 17 สัปดาห์ค่ะ ไปตรวจธาลัสซิเมียแบบ PCR พบว่า หนูเป็น พาหะแอลฟ่า 1 ส่วนแฟนเป็นพาหะแอลฟ่า 2 กังวลใจมากเลยค่ะ หมอที่ฝากครรภ์อธิบายไม่ค่อยละเอียดเลยค่ะ ตอนแรกก่อนตรวจเลือด บอกว่าถ้าพ่อและแม่เป็นแอลฟ่าทั้งคู่ มีโอกาสที่จะเป็นอันตรายกับลูก จึงให้ตรวจ PCR ค่ะ พอผลออกมา บอกว่าเด็กปลอดภัย อาจจะแค่ตัวซีด แต่ไม่ถึงกับ ตับโต ม้ามโต ไม่ต้องเติมเลือด จึงขอสอบถามคุณหมอค่ะว่าเด็กที่เกิดมาจะเป็นธาลัสซิเมียไหมคะ หรือเป็นแค่พาหะ เหมือนพ่อ หรือแม่ แค่นั้นใช่ไหมคะ แล้วหนูสามารถมีลูกคนที่ 2 ได้ไหมคะ และลูกคนที่ 2 จะเป็นโรคธาลัสซิเมียไหมคะ

A ขณะนี้คุณตั้งครรภ์ ได้ 17 สัปดาห์คุณเป็นพาหะของ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 และสามีเป็นพาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 ดังนั้นลูกที่จะเกิดมามีโอกาส (อัตราเสี่ยง) ดังนี้ เป็นปกติ ร้อยละ 25, พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 ร้อยละ 25, พาหะแอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 ร้อยละ 25, และ เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบิน เอ็ช ร้อยละ 25 ครับ ทุกครั้งที่คุณตั้งครรภ์หรือจะมีบุตรคนต่อไปจะมีโอกาส (อัตราเสี่ยง) ดังกล่าวข้างต้น ขอยกตัวอย่างให้เข้าใจง่ายๆ เหมือนกับเรามีเหรียญ 2 อัน เหรียญอันที่ 1 แทนภรรยา และอันที่ 2 แทนสามี เหรียญด้านที่เป็นหัว แทนพันธุกรรมหรือยีนปกติ ด้านที่เป็นก้อยแทนพันธุกรรมหรือยีนธาลัสซีเมีย การที่จะมีลูกแต่ละครั้งจะต้องโยน 2 เหรียญนี้ ถ้าผลออกมาเป็นหัวทั้ง 2 เหรียญจะได้ลูกที่ปกติ ถ้าผลออกมาเป็น ก้อยทั้ง 2 เหรียญจะได้ลูกที่เป็นโรคแต่ ถ้าผลออกมาเป็น หัวและก้อยอย่างละเหรียญจะได้ลูกที่เป็นพาหะครับ

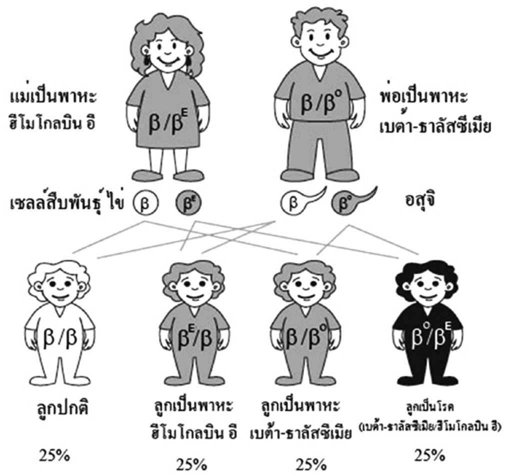
สำหรับโรคโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบิน เอ็ช จะได้รับยีน แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1 และ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 จากแม่และพ่อ ส่วนใหญ่ผู้ป่วยจะไม่มีอาการรุนแรง ได้แก่ ซีดเล็กน้อย ตับไม่โตหรือโตเล็กน้อย ม้ามอาจโตเล็กน้อย ส่วนใหญ่ไม่ต้องรับเลือด เหมือนที่คุณหมอท่านได้แนะนำไปแล้วครับ ขอให้ไม่ต้องกังวลครับ

พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย

? รบกวนสอบถามคุณหมอถึงผลตรวจเลือดคะ ผลสรุปว่าดิฉันเป็นพาหะธาลัสซีเมียใช่ไหม๊คะ สอบถามนิดหนึ่งตรงที่คนที่เป็นพาหะ ค่า MCV จะอยู่ในเกณฑ์ปกติหรือค่ะ ดิฉันกังวลใจมากเพราะแฟนดิฉันเป็นธาลัสซีเมียสายพันธุ์เบต้า แล้วอย่างนี้ดิฉันจะมีโอกาสมีลูกได้ไหม๊คะ ได้ส่งผลการตรวจ Hb type มาให้ด้วยดังนี้

OF test	Negative
MCV	82.3 fL
MCH	25.9 pg
Hb type	EA
Hb A	68.8%
Hb E	29.9%
Hb F	1.3 %
ผลเลือดสรุปเป็น	Hb E trait

A จากผลเลือดข้างต้น สรุปคุณเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (Hb E trait) ถูกต้องครับ พาหะของฮีโมโกลบินอีจะมีขนาดเม็ดเลือดแดง (mean cell volume หรือ MCV) ต่ำกว่าปกติหรือปกติก็ได้ครับ สามีคุณเป็นพาหะเบต้าธาลัสซีเมีย ดังนั้นโอกาสเสี่ยงมีลูกเป็นดังนี้ เป็นปกติ 25%, พาหะฮีโมโกลบินอี 25%, พาหะเบต้าธาลัสซีเมีย 25% และเป็นโรคโลหิตเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี 25% ดังรูปที่ 6



รูปที่ 6 แสดงคู่เสี่ยงที่โอกาสมีลูกเป็นโรคเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบิน อี

คุณสามารถมีลูกได้โดยมีโอกาสเสี่ยงดังกล่าวควรปรึกษาแพทย์และสามารถป้องกันได้โดยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดครับ

การตรวจเลือดระหว่างตั้งครรภ์

? ขอสอบถามและปรึกษารายละเอียดผลของการตรวจเลือดระหว่างตั้งครรภ์ ดังนี้คะ

❶ ผลตรวจเลือดดิฉัน OF test ผล Negative และ DCIP ผล Positive

❷ ผลตรวจเลือดสามี OF test ผล Positive และ DCIP ผล Negative

❸ ขอทราบรายละเอียดการตรวจกรองธาลัสซีเมียก่อนตั้งครรภ์และผลการตรวจของดิฉันและสามี โอกาสลูกในครรภ์ออกมาจะเป็นโรคธาลัสซีเมียไหม๊คะ

A **การตรวจกรองธาลัสซีเมียประกอบด้วย**

1. OF (Osmotic fragility) test เป็นการตรวจความเปาะของเม็ดเลือดแดง ในคนปกติให้ผลลบ (negative) แต่ จะให้ผลบวก (positive) ในพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย และในผู้ที่โลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก

2. DCIP (Dichlorophenolindophenol precipitation) test เป็นการตรวจกรองฮีโมโกลบิน อี ในคนปกติให้ผลลบ (negative) แต่จะให้ผลบวก (positive) ในพาหะของฮีโมโกลบิน อี และ โฮโมซัยกัสฮีโมโกลบิน อี

จากผลการตรวจกรองธาลัสซีเมียข้างต้นสรุปได้ดังนี้

1. ผลการตรวจกรองของคุณเบื้องต้นน่าจะเป็นพาหะของฮีโมโกลบินอี (DCIP ผล Positive)

2. ส่วนการตรวจกรองของสามีคุณเบื้องต้นน่าจะเป็นพาหะของแอลฟ่าธาลัสซีเมีย หรือ พาหะของเบต้าธาลัสซีเมีย หรือมีภาวะโลหิตจางจากการขาดธาตุเหล็ก (OF test ผล Positive)

3. ดังนั้นคุณมีโอกาสมีลูกเป็นโรคโลหตจางธาลัสซีเมียชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี ได้

จึงควรตรวจยืนยันด้วยการตรวจหาชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb typing) เพื่อยืนยันว่าคุณเป็นพาหะของฮีโมโกลบิน อี และ สามีเป็นพาหะของเบต้าธาลัสซีเมียหรือไม่ครับ

? โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด เบต้าธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบิน อี รุนแรงไหมคะ

A ความรุนแรงแบ่งเป็น 3 กลุ่มได้แก่

1. รุนแรงน้อย มีอาการซีดเล็กน้อย ไม่ต้องได้รับเลือด
2. รุนแรงปานกลาง มีอาการซีดปานกลาง อาจจะต้องได้รับเลือดเป็นบางครั้ง เช่น เมื่อมีไข้หรือติดเชื้อ
3. รุนแรงมาก มีอาการซีดมาก ต้องพึ่งพาการรับเลือดตลอดชีวิต

? จะทราบว่าอยู่กลุ่มไหนอย่างไรคะ

A ต้องตรวจเลือดว่ามีความผิดปกติระดับโมเลกุล (mutation of β-gene) ครับ

? แล้วจะต้องดูแลตัวเองอย่างไรคะในระหว่างตั้งครรภ์ ขอบคุณคุณหมอมากคะที่ตอบคำถาม

A ปฏิบัติตัวเหมือนการฝากครรภ์ของบุคลทั่วไปตามปกติครับ ยินดีตอบคำถามครับ

การเปิดคลินิกธาลัสซีเมีย

? อาจารย์กิตติ ต่อจรัส ดิฉันเป็นกุมารแพทย์ รพ.ชุมพรเขตอุดมศักดิ์ เพิ่งเรียนจบแพทย์ประจำบ้านมาและกลับมาทำงานที่จังหวัดบ้านเกิดค่ะ ตอนนี้ที่ รพ. ยังไม่มีคลินิกธาลัสซีเมีย ดิฉันอยากปรับปรุงระบบใหม่ วางแนวทางในการตรวจวินิจฉัยและการรักษาและจัดตั้งเป็นคลินิกที่ชัดเจนค่ะ ไม่ทราบว่าจะเรียนปรึกษาขอคำแนะนำจากอาจารย์หรือเจ้าหน้าที่ในสมาคมฯ ได้

ขอบพระคุณอาจารย์เป็นอย่างสูง

กุมารแพทย์

A เรียน กุมารแพทย์ รพ.ชุมพรเขตอุดมศักดิ์ ที่นับถือ

การเปิดคลินิกธาลัสซีเมีย จะมีส่วนประกอบที่สำคัญ 3 ส่วน ได้แก่

1. ห้องปฏิบัติการสำหรับตรวจวินิจฉัย (Laboratory diagnosis) ได้แก่ การตรวจ CBC และ Hb type

2. แผนกธนาคารเลือด ที่สามารถเตรียมหาเลือดชนิดที่กรองเม็ดเลือดขาวออกได้เช่น LPRC (Leukocyte poor packed red cell) หรือ LDPRC (Leukocyte depleted packed red cell) ได้

3. หอผู้ป่วยนอก (OPD) ที่ให้บริการผู้ป่วยธาลัสซีเมีย แยกจากคลินิกเด็กทั่วไปและสามารถให้เลือดได้หลังตรวจเสร็จ แนะนำให้ทำเป็น คลินิกให้เลือดเช้าไปเย็นกลับเพื่อความสะดวกของผู้ป่วยที่ลาเรียนและผู้ปกครองที่ลางานมาในวันเดียว

ส่วนบุคลากรประกอบด้วย กุมารแพทย์ พยาบาล ผู้ช่วยพยาบาล และเจ้าหน้าที่ อย่างละอย่างน้อย 1 คน ควรมีแฟ้มคนไข้เพื่อทำประวัติไว้แยกต่างหากจากเวชระเบียนผู้ป่วยทั่วไป

รายละเอียดของแฟ้มคนไข้ประกอบด้วย การบันทึกน้ำหนักส่วนสูงทุกครั้งที่มาติดตามการรักษา พงศาวลี ข้อมูลอาการและการตรวจทางคลินิก ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเช่น CBC, serum ferritin เป็นต้น นอกจากนั้นการบันทึกการให้เลือดแต่ละครั้ง เพื่อประโยชน์ในการ ติดตามการรักษาระยะยาวมีความสำคัญอย่างยิ่ง

รายละเอียดการรักษาและคำแนะนำให้ปฏิบัติตาม คู่มือ "แนวทางการวินิจฉัยและรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย (Clinical Practice Guidelines for Diagnosis and Management of Thalassemia Syndromes) ซึ่งสามารถ download จากเว็บไซต์ www.thalassemia.or.th ขอเป็นกำลังใจให้เปิดคลินิกธาลัสซีเมียได้สำเร็จนะครับ เพื่อผู้ป่วยจะได้รับการดูแลที่ดียิ่งๆ ขึ้น

นพ.กิตติ ต่อจรัส

HPFH คืออะไร

? ดิฉันอายุ 27 ปี ขณะนี้ตั้งครรภ์อยู่ค่ะ ขอปรึกษาเรื่องการวินิจฉัยก่อนคลอด ค่ะ ดิฉันฝากครรภ์กับโรงพยาบาลแห่งหนึ่ง เนื่องจากเป็นครรภ์แรกอายุครรภ์14 สัปดาห์ ตรวจเลือด พบเป็น Homozygous Hb E ผลเลือดของสามีเป็น A_2 F A ใบรายงานผลเป็น Suspected HPFH trait หรือ$(\delta\beta)^0$-thalassemia trait แพทย์ได้ส่งเลือดของสามี ตรวจเพิ่มเติมในระดับ โมเลกุลพบว่าเป็น HPFH-6 trait ผลเลือดของดิฉันและสามี ดังข้างล่างนี้ ขอถามว่า HPFH คืออะไร ดิฉันและสามีจะมีโอกาสมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียไหมคะ

	ดิฉัน	สามี
Hb (g/dL)	11.2	14.4
Hct (%)	34	43.3
MCV (fL)	68	82.7
MCH (pg)	21	27
Hb type	EE	A_2 F A
A_2/ E(%)	88.5	1.7
F (%)	0.5	31
A (%)	-	59.9
รายงานผล	Homozygous Hb E	HPFH-6 trait

A เอ็ชพีเอฟเอ็ช (HPFH) ย่อมาจาก Hereditary Persistence of Fetal Hemoglobin เป็นความผิดปกติที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมที่พบฮีโมโกลบินเอฟ สูงกว่าปกติตลอดเวลาในผู้ที่มีอายุมากกว่า 2 ปีขึ้นไป คุณเป็นโฮโมซัยกัสฮีโมโกลบินอี ส่วนสามีพาหะเป็น HPFH-6 ดังนั้นโอกาส 50% จะมีลูกเป็น Hb E trait และ 50% จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิด HPFH-6/Hb E ซึ่งเป็นชนิดที่ไม่รุนแรง

? ดิฉันและสามีต้องการมีบุตรมากจึงไม่เลือกการวินิจฉัยก่อนคลอด และจะปล่อยให้ดิฉันตั้งครรภ์และคลอดตามปกติ อยากถามว่าถ้าลูกเป็น HPFH-6/Hb E จะต้องรักษาโดยการรับเลือดตลอดไหม๊คะ

A ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย HPFH/HbE จัดเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในกลุ่มที่มีความรุนแรงน้อย (thalassemia intermedia) ซึ่งจะมีอาการซีดเล็กน้อย การเจริญเติบโตใกล้เคียงปกติและไม่จำเป็นต้องพึ่งพาการได้รับเลือด ครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

Thalassemia Expert Forum:

Translating Guidelines to Real-life Solutions for Our Patients

เมื่อวันที่ 30 พฤษภาคม 2558 ที่ผ่านมาได้มีการจัดประชุมวิชาการเรื่องโลหิตจางธาลัสซีเมียในหัวข้อ “Thalassemia Expert Forum: Translating Guidelines to Real-life Solutions for Our Patients” ณ ห้องประชุม ดอยสุเทพ โรงแรม แคนทารี ฮิลส์ จังหวัดเชียงใหม่ โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อเผยแพร่ความรู้ และความก้าวหน้าทางวิชาการเรื่องโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ในส่วนของการวินิจฉัยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย การให้เลือดที่เหมาะสม การรักษาภาวะเหล็กเกิน การติดตามผู้ป่วย และการรักษาผู้ป่วยที่มีภาวะแทรกซ้อน เพื่อให้แพทย์สามารถนำความรู้ไปประยุกต์ เพื่อใช้ประโยชน์ในการปฏิบัติงานจริง เพื่อการรักษาพยาบาลผู้ป่วยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดียิ่งขึ้น โดยในงานนี้ได้รับเกียรติจาก Professor Ali Taher ผู้เชี่ยวชาญด้านโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย จาก American University of Beirut ประเทศเลบานอน เป็นวิทยากรรับเชิญ ร่วมกับ วิทยากรผู้ทรงคุณวุฒิอันประกอบด้วย ศ.พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ มหาวิทยาลัยขอนแก่น รศ.พ.อ.นพ. กิตติ ต่อจรัส วิทยาลัยแพทยศาสตร์พระมงกุฎเกล้า รศ.นพ.สุภร จันท์จารุณี คณะแพทยศาสตร์ รามาธิบดี รศ.พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ รศ.นพ.บุญชู พงศ์ธนากุล คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล รศ.ดร.นพ.วิปร วิประกษิต คณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล และ ผศ.นพ.อดิศักดิ์ ตันติวรวิทย์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ โดยมี รศ.นพ. วีระศักดิ์ นาวารวงศ์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ และ ผศ.นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุลให้เกียรติเป็นผู้ดำเนินการประชุม

การประชุมดำเนินการในรูปแบบการอภิปราย แลกเปลี่ยนความรู้ โดยเน้นเกี่ยวกับแนวทางการรักษาโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในประเทศไทย ในการนี้มีผู้เข้าร่วมประชุม แพทย์ผู้เชี่ยวชาญโรคเลือด ทั้งกุมารแพทย์ และอายุรแพทย์ จากทั้งโรงพยาบาลโรงเรียนแพทย์ และโรงพยาบาลศูนย์ จำนวน 48 ท่าน

สมาคมโลหิตวิทยาแสดงความยินดีแด่ ศาสตราจารย์เกียรติคุณ นายแพทย์ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี 3 พ.ค. 2558

ประชุม Thalassemia Expert Forum โรงแรมแคนทารี่ ฮิล เชียงใหม่ 30 พ.ค. 2558

ประชุมวิชาการธาลัสซีเมีย ภาคเหนือตอนล่าง ครั้งที่ 13 มหาวิทยาลัยนเรศวร พิษณุโลก 15 กรกฎาคม 2558

สนับสนุนการพิมพ์โดย

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

NOVARTIS บริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด