จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 25 ฉบับที่ 2 ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม 2559 ISSN 1513 Vol. 25 No. 2 May-August 2016

การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21 ประจำ ปี พ.ศ. 2559

“ Collaborative Networks: Key Factors For Success ” เครือข่ายร่วมใจก้าวไกลสู่ความสำเร็จ
วันที่ 9-11 มีนาคม 2559 ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด จังหวัดขอนแก่น

บรรณาธิการแถลง

ภาพจากปกเป็นนิสิตแพทย์ภูมิพงศ์ ศรีภา นักศึกษาแพทย์ชั้นปีที่ 6 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ผู้รับพระราชทานทุนโครงการเยาวชนรางวัลสมเด็จเจ้าฟ้ามหิดล ประจำปี 2558 เป็นหนึ่งในความภาคภูมิใจของพวกเรา รายละเอียดสามารถอ่านได้ภายในฉบับนี้ ช่วงที่ผ่านมามีกิจกรรมและงานประชุมที่ผ่านมาได้แก่ การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21 เมื่อวันที่ 9-11 มีนาคม 2559 ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด จังหวัดขอนแก่น มีผู้เข้าร่วมประชุม รวมทั้งสิ้น 608 คน และเมื่อวันที่ 9 มีนาคม 2559 กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสแห่งซีเมียแห่งประเทศไทย จัดงาน “การดำเนินการโครงการ EXPAP ในความดูแลของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย” ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด โดยมีแพทย์ พยาบาล เภสัชกร และผู้มีส่วนเกี่ยวข้องเข้าร่วมงานประชุมประมาณ 100 ราย และที่พลาดไม่ได้ขอเชิญสมาชิกชมรมฯ ร่วมงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 27 และวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 15 Theme: Optimizing Chronic Care for Thalassemia Patients ในวันอาทิตย์ที่ 1 พฤษภาคม 2559 เวลา 09.00-15.30 น. ณ ห้องประชุมราชปนัดดาสิรินธร อาคารศรีสวรินทิรา โรงพยาบาลศิริราช นอกจากงานวิชาการแล้วยังมีการแสดงมินิคอนเสิร์ต (นนท์ The Voice)

เรื่องประจำในฉบับประกอบด้วย เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 25: ฮอร์โมนอินซูลิน เบาหวานกับโรคธาลัสซีเมีย โดย นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา ปัจจัยของความสำเร็จในการให้เลือดแก่ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โดย ศาสตราจารย์แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ พาหะของธาลัสซีเมีย โดย รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ คำถาม คำตอบ เรื่อง คู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย และการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด: การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) โดย รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส เล่าเรื่องจากเพื่อนสมาชิกได้แก่ My Life with Thalassemia เล่าเรื่องโดยอาจารย์ ดร.จารุชา ยี่แสง หรือ อาจารย์ปอนด์ ปัจจุบันเป็นอาจารย์ประจำสังกัดสาขาวิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยราชภัฏนครปฐม และเรื่องกว่าจะมีวันนี้ โดย คุณ สิริกรฯ ประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย พระมงกุฎเกล้า จึงขอเชิญชวนสมาชิกฯ ช่วยกันส่ง คำถามเขียน เรื่องมาเล่าสู่กันฟัง หรือแจ้งข่าวสารที่ Email: kittitcr@gmail.com ทางบรรณาธิการยินดีเป็นสื่อกลางแจ้งข่าวสารให้เพื่อนสมาชิกฯ ได้รับทราบ สามารถอ่านจุลสารฉบับออนไลน์ได้ที่ www.thalassemia.or.th

สุดท้ายนี้ ขอขอบคุณมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และบริษัทโนวาร์ตีส (ประเทศไทย) จำกัด ที่ให้การสนับสนุนการจัดทำจุลสารฯ

พบกันใหม่ฉบับหน้าครับ

กิตติ ต่อจรัส

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

บรรณาธิการ

งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 27 และวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 15

Theme : Optimizing Chronic Care for Thalassemia Patients

วันอาทิตย์ที่ 1 พฤษภาคม 2559 เวลา 09.00 – 15.30 น.
ณ ห้องประชุมราชปนัดดาสิรินธร อาคารศรีสวรินทิรา โรงพยาบาลศิริราช

08.30-09.00 น.	**ลงทะเบียนและร่วมกิจกรรมภายในงาน** (พร้อมรับอาหารว่าง คูปองอาหาร และแบ่งกลุ่มชมพิพิธภัณฑ์ตามความเหมาะสม และความสนใจ)
09.00-09.30 น.	**กล่าวเปิดงาน** **โดย..** คณบดีคณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล หรือผู้แทน **กล่าวต้อนรับ** **โดย..** คุณสายพิณ พหลโยธิน **ประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย** ▪ **การแสดงต้อนรับของ** คณะผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ▪ **ถ่ายภาพร่วมกัน**
09.30-09.50 น.	**ผู้แทนผู้ป่วยเล่าประสบการณ์จากการเข้าร่วมประชุม 2nd Pan-Asian Conference on Haemoglobinopathies** นางสาวอรินทร ปัจฉิมพิหงค์ นางสาวภารุจีร์ นาคจุ้ย นายภูมิพงศ์ ศรีภา
09.50-10.50 น.	**เรื่องน่ารู้ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย**
09.50-10.10 น.	**เรื่องของเลือดและเหล็ก** รศ. ดร. นพ.วิปร วิประกษิต
10.10-10.30 น.	**เรื่องของโรคติดเชื้อและวัคซีน** รศ. พญ.วนัทปรียา พงษ์สามารถ
10.30-10.50 น.	**เรื่องของฮอร์โมนและต่อมไร้ท่อ** อ. พญ.อรสุดา เลิศบรรณพงษ์
10.50-11.00 น.	**พิธีมอบธงเจ้าภาพ** (โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์)
11.00-12.00 น.	**แบ่งกลุ่มนำชมพิพิธภัณฑ์ศิริราช**
12.00-13.00 น.	**พักรับประทานอาหารกลางวัน**
13.00-14.00 น.	**ถาม - ตอบ** **วิทยากร** ผศ. นพ.นพดล ศิริธนารัตนกุล รศ. พอ. นพ.กิตติ ต่อจรัส รศ. นพ.ธันยชัย สุระ ผศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์ รศ. พญ.พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ อ. นพ.ชนินทร์ ลิ่มวงศ์ รศ. พญ.กลีบสไบ สรรพกิจ รศ. ดร. นพ.วิปร วิประกษิต **ผู้ดำเนินรายการ** รศ. นพ.บุญชู พงศ์ธนากุล
14.00-15.30 น.	▪ **การแสดงของคณะผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย** ▪ **เกมส์และกิจกรรม** (Thalassemia Identity) ▪ **การแสดงมินิคอนเสิร์ต** (นนท์ The Voice)
15.30	**ปิดงาน**

สารจากประธานมูลนิธิ
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

เมื่อวันที่ 9-11 มีนาคม 2559 โดยกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับ มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ ร่วมกันจัดงานประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21 ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด จังหวัดขอนแก่น มีผู้เข้าร่วมประชุมทั้งแพทย์ พยาบาล นักวิจัย เจ้าหน้าที่ทางห้องปฏิบัติการ จำนวน 608 ราย มีการมอบรางวัลการนำเสนอผลงานวิจัยวิชาการดีเด่น และชมเชย ทั้งการนำเสนอแบบ Oral และ Poster รวมจำนวน 15 รางวัล สำหรับในปี พ.ศ. 2560 เจ้าภาพคือ กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข คาดว่าจะจัดเพื่อเทิดพระเกียรติพระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชาทินัดดามาตุ ซึ่งเป็นองค์อุปถัมภ์ของมูลนิธิฯ ด้วย

ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2556 มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยฯ ได้ดำเนินการขอเสนอให้มีการพิจารณายาขับเหล็กชนิดรับประทาน Deferasirox เข้าอยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ เพื่อเพิ่มประสิทธิภาพในการรักษามากยิ่งขึ้น อันจะช่วยทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น ลดผลข้างเคียงจากภาวะเหล็กเกินในระยะยาวได้อย่างดียิ่งขึ้น รวมถึงลดภาระค่าใช้จ่ายในการรักษาภาวะแทรกซ้อนต่างๆ อาทิเช่น หัวใจล้มเหลว ตับแข็ง และเบาหวาน เป็นต้น คาดว่าในปีนี้อาจจะมีข่าวดีเรื่องการพิจารณานำยา Deferasirox บรรจุในบัญชียาหลักแห่งชาติ จะเป็นโอกาสดีสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีภาวะเหล็กเกินสามารถเข้าร่วมโครงการที่โครงการช่วยเหลือผู้ป่วยภาวะเหล็กเกิน Exjade Patient Assistant Program (EXPAP) ไว้ในความดูแลของมูลนิธิฯ เพิ่มมากขึ้น อย่างไรก็ตาม การใช้ยาขับเหล็กในผู้ป่วยธาลัสซีเมียทุกคน จำเป็นจะต้องอยู่ในความดูแลของแพทย์ผู้รักษาอย่างใกล้ชิด และต่อเนื่องเท่านั้น

(ศ.เกียรติคุณ พญ. คุณหญิงสุดสาคร ตู้จินดา)

ประธานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ในพระอุปภัมภ์ฯ

สารจากประธานชมรม
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

เมื่อวันที่ 26-27 กันยายน 2558 โดยตัวแทนผู้ป่วยที่ได้รับทุนสนับสนุนจาก Thalassemia Internation Federation (TIF) 2 ราย และ บริษัท โนวาร์ติส (ประเทศไทย) จำกัด 2 ราย เข้าร่วมการประชุม 2nd Pan-Asian Conference on Haemoglobinopathies ณ เมืองฮานอย ประเทศเวียดนาม นับเป็นโอกาสที่ดีและเป็นประโยชน์ ดังจะเห็นได้จากบทความหรือบันทึกของผู้ป่วย ที่จะลงตีพิมพ์ในจุลสารชมรมฯ เมื่อฉบับที่ผ่านมา การประชุมครั้งนี้ประกอบด้วยด้านวิชาการสำหรับแพทย์ และอีกส่วนหนึ่งจัดสำหรับผู้ป่วย ผู้ปกครองโดยเฉพาะ นับเป็นโอกาสดีของผู้ป่วยที่ได้มีโลกทัศน์ที่กว้างขวาง พบปะกับผู้ป่วยหลายๆ ชาติ ได้เห็นความตั้งใจของแพทย์และนักวิชาการที่สนใจค้นคว้าเรื่องธาลัสซีเมีย มีการบรรยายด้านวิชาการที่ประกอบด้วยความรู้พื้นฐานที่ควรทราบของธาลัสซีเมีย การดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ภาวะเหล็กเกินที่ได้จากการรับเลือด ภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ รวมทั้งการตรวจธาตุเหล็ก โดยการตรวจ MRI, ฯลฯ

การจัดกิจกรรมที่สำคัญของชมรมฯ คืองานในวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 14 เมื่อวันที่ 10 พฤษภาคม 2558 ณ โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า มีผู้เข้าร่วมประชุมจำนวนมาก และเต็มอิ่มกันทั้งด้านสาระ วิชาการ ความอบอุ่นใจในน้ำใจไมตรีของเพื่อนร่วมชมรมฯ วิทยากร กรรมการมูลนิธิฯ และชมรมฯ เจ้าหน้าที่ทุกๆ ท่าน สำหรับในปีนี้การจัดงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 27 และวันธาลัสซีเมียโลกครั้งที่ 15 ได้รับความร่วมมือจากสาขาวิชาโลหิตวิทยาและอองโคโลยี ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ สาขาวิชาโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์ ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา และศูนย์ธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลศิริราช คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ร่วมกันจัดงาน “Optimizing Chronic Care for Thalassemia Patients” จะมีขึ้นในวันอาทิตย์ที่ 1 พฤษภาคม 2559 ณ ห้องประชุมราชปนัดดาสิรินธร อาคารศรีสวรินทิรา โรงพยาบาลศิริราช

ดิฉันในฐานะประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ต้องขอขอบคุณทุกภาคส่วนที่ได้ให้ความร่วมมืออย่างเต็มที่ทั้งแรงกาย แรงใจ ในการทำงานเพื่อ “ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย” อย่างเข้มแข็งตลอดมา และเพื่อให้เกิดประโยชน์สูงสุดแก่ผู้ป่วย

(นางสายพิณ พหลโยธิน)

ประธานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

สารบัญ

บรรณาธิการแถลง 1
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

กำหนดการ งานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่ประเทศไทย ครั้งที่ 27 และวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 15 1

สารจากประธานมูลนิธิ / สารจากประธานชมรม 2
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 25 4
นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธันยชัย สุระ

คุยกับ..หมออรุณี 7
ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ

ความลับของเม็ดเลือดแดง ตอนที่ 7 9
รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

โครงการเยาวชนรางวันสมเด็จเจ้าฟ้ามหิดล ประจำปี 2558 13
นิสิตแพทย์ภูมิพงศ์ ศรีภา

การดำเนินการโครงการ EXPAP 14

การวินิจฉัยทารก ในครรภ์ก่อนคลอด : การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) 17
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

สารจากเพื่อนสมาชิก : คำถาม / คำตอบ 18
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ ต่อจรัส

My Life with Thalassemia 20
อาจารย์ ดร.จารุชา ยี่แสง

สารจากเพื่อนสมาชิก : เรื่องเล่า...จากเพื่อนถึงเพื่อน 22
สิริกร จันทวารี
ชุติกร พูลทรัพย์

สรุปการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21 24

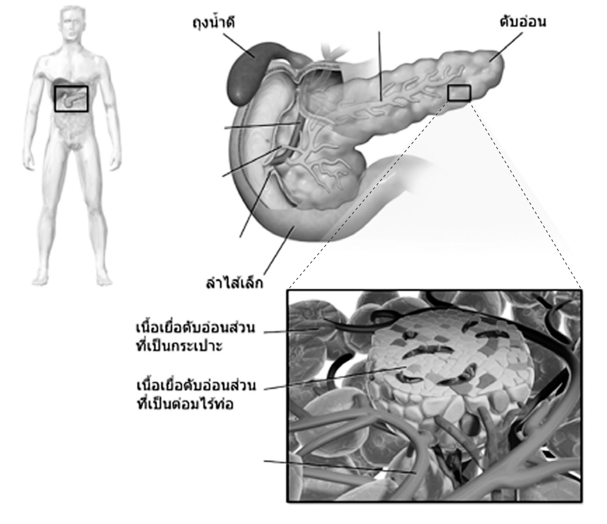
ฮอร์โมนอินซูลิน

นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา รศ. นพ.ธันยชัย สุระ

สวัสดีครับ เล่าเรื่องเลือดฉบับนี้เรามาพบกันด้วยเรื่องของฮอร์โมนอีกชนิดหนึ่งที่พบในเลือดและมีความสำคัญต่อร่างกายมากอีกชนิดหนึ่ง (จริงๆ แล้วฮอร์โมนส่วนใหญ่แล้วก็พบได้ในเลือดและก็มีความสำคัญต่อร่างกายทั้งนั้นแหละ แต่ช่วยรู้สึกตื่นเต้นไปด้วยกันหน่อยก็แล้วกันนะครับ) ฮอร์โมนนี้มีชื่อที่อาจจะคุ้นหูกันอยู่บ้าง ก็คือ ฮอร์โมนอินซูลินนั่นเองครับ

ฮอร์โมนอินซูลินนี้เป็นฮอร์โมนที่ทำหน้าที่รักษาระดับน้ำตาลในเลือดให้อยู่ในระดับที่เหมาะสมและคงที่อยู่ตลอดเวลา (จริงๆ ยังมีฮอร์โมนอื่นที่ทำงานร่วมกันด้วยครับ แต่ฮอร์โมนพวกนี้ไม่ค่อยดังเท่าไรจึงขอลืมๆ มันไปก่อนก็แล้วกันนะครับ) ไม่แกว่งขึ้นๆ ลงๆ ไปตามมื้ออาหาร ทั้งนี้ก็เนื่องจากว่าคนเราไม่ได้กินอาหารอยู่ตลอด 24 ชั่วโมง (ใครที่กินอาหารตลอด 24 ชั่วโมงกรุณาเงียบๆ ไว้นะครับ เดี๋ยวคนอื่นเขาจะรู้นิสัยการกินหมด) ในช่วงที่เพิ่งกินอาหารใหม่ๆ ร่างกายมีการย่อยและดูดซึมสารอาหารเข้ามา ซึ่งอาหารกลุ่มคาร์โบไฮเดรต (ซึ่งเราท่องกันว่าเป็นกลุ่ม ข้าว แป้ง น้ำตาล) จะถูกเปลี่ยนไปเป็นน้ำตาล ถ้าไม่มีอะไรคอยควบคุมระดับน้ำตาลในเลือดเอาไว้ ในช่วงนี้ระดับน้ำตาลในเลือดจะพุ่งขึ้นไปสูงมาก ในทำนองกลับกัน ในช่วงที่ร่างกายไม่ได้กินอะไรอยู่ หรือในช่วงที่ขาดแคลนอาหาร (ไม่ว่าจะขาดแคลนทรัพย์ที่จะใช้ซื้ออาหาร ขาดแคลนอาหารที่จะใช้ทรัพย์ซื้อ ขาดแคลนทั้งทรัพย์และอาหาร หรือแค่ไม่อยากกินอะไรเฉยๆ ก็ตาม) หากไม่มีแหล่งพลังงานที่สะสมเอาไว้หรือไม่มีอะไรที่มาควบคุมให้ระดับน้ำตาลในเลือดเพิ่มสูงขึ้น (ความจริงเรื่องหลังนี้เป็นผลงานของฮอร์โมนอื่น ไม่ใช่อินซูลิน แต่เนื่องจากเรื่องนี้อินซูลินเป็นพระเอก เราก็อย่าเพิ่งไปสนใจรายละเอียดปลีกย่อยก็แล้วกันนะครับ) ระดับน้ำตาลในเลือดก็จะลดต่ำลงมากจนอาจเกิดอันตรายได้

ฮอร์โมนอินซูลินถูกสร้างขึ้นจากตับอ่อน ซึ่งเป็นอวัยวะส่วนหนึ่งของระบบทางเดินอาหารและระบบต่อมไร้ท่อ อยู่ทางด้านบนของช่องท้องทางด้านหลังของกระเพาะ ตับอ่อนนี้มีลักษณะที่พิเศษอยู่อย่างหนึ่ง คือมีคุณสมบัติเป็นทั้งต่อมที่มีท่อและเป็นต่อมไร้ท่อด้วยในอวัยวะเดียวกัน โดยจะมีเซลล์บางส่วนที่มาเรียงกันเป็นกระเปาะเล็กๆ จำนวนมาก มีท่อต่อเปิดลงมาจนถึงลำไส้เล็ก ทำหน้าที่สร้างน้ำย่อยสำหรับย่อยคาร์โบไฮเดรต โปรตีนและไขมันซึ่ง จะถูกหลั่งออกมาย่อยอาหารที่อยู่ในลำไส้ในขณะที่เซลล์อีกกลุ่มที่เหลือไม่มีท่อต่อออกสู่โลกภายนอก แต่จะ



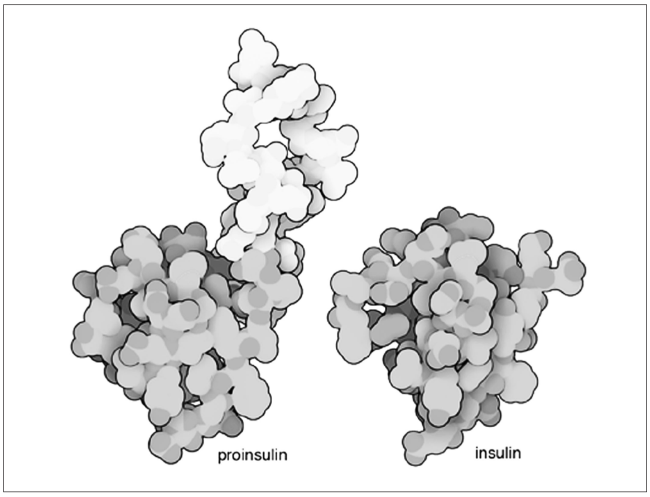
ภาพที่ 1 ตำแหน่งของตับอ่อนและอวัยวะใกล้เคียง และลักษณะเนื้อเยื่อภายในตับอ่อน ที่มา: ดัดแปลงจาก Blausen gallery 2014

จับกลุ่มรวมกันเป็นกระจุกเล็กๆ กระจายอยู่ทั่วตับอ่อน ทำหน้าที่สร้างฮอร์โมนหลายชนิดรวมทั้งอินซูลินด้วยลักษณะของเซลล์หลายๆ แบบที่ปนอยู่ในตับอ่อนนี้ ถูกค้นพบเมื่อประมาณร้อยกว่าปีก่อนโดย พอล ลางเงอร์ฮานส์ (Paul Langerhans, 1847-1888) พยาธิแพทย์ชาวเยอรมันผู้มีชื่อเสียง ซึ่งขณะนั้นยังเป็นนักศึกษาแพทย์และยังไม่มีชื่อเสียง (แต่เป็นชาวเยอรมันอยู่แล้ว) ได้เอาชิ้นส่วนของตับอ่อนของกระต่ายมานั่งส่องดูด้วยกล้องจุลทรรศน์และได้บรรยายถึงเซลล์สองกลุ่มดังกล่าว โดยในกลุ่มหลังนี้ ลางเงอร์ฮานส์ บรรยายว่าเป็นเซลล์กลมๆ ขนาดเล็กมีหน้าตาเหมือนๆ กัน อยู่รวมกันเป็นกลุ่มๆ ระหว่างเซลล์กลุ่มที่มาเรียงกันเป็นกระเปาะ ซึ่งในตอนนั้นลางเงอฮานส์เองก็ยังไม่ทราบว่าเซลล์พวกนี้ทำหน้าที่อะไร ได้แต่เดาๆ เอาว่ามันคงจะเป็นต่อมน้ำเหลืองแบบหนึ่ง (ซึ่งแม้ปัจจุบันเราจะทราบแล้วว่าผิด แต่จริงๆ แล้วก็เป็นการเดาที่สมเหตุสมผลอยู่เหมือนกันครับ)

ด้วยความที่เซลล์พวกนี้มันจับกันอยู่เป็นกระจุกๆ เมื่อมีการกล่าวถึงเซลล์กลุ่มนี้ในเวลาต่อมาจึงมีผู้เปรียบเทียบว่ามันดูคล้ายเกาะเล็กๆ (islets - คำนี้อ่านว่า "ไอล - เล็ต" นะครับ เป็นรูป diminutive ของ isle ("ไอล์") ซึ่งแปลว่า "เกาะ" (แบบเกาะกลางทะเล ไม่ใช่เกาะพ่อเกาะแม่) เป็นหนึ่งในบรรดาคำในภาษาอังกฤษที่เขียนต่างจากคำอ่าน เอาไว้ดักคนต่างชาติ (พูดถึงเรื่องนี้ มีเมืองหนึ่งในมณฑลคัมเบรียทางตะวันตกเฉียงเหนือของอังกฤษซึ่งมีชื่อที่มีคำว่า isle เป็นส่วนประกอบอยู่คือเมือง "คาร์ไลล์" (Carlisle) ซึ่งมักจะถูกคนต่างชาติออกเสียงผิดเป็น "คาร์ลิสเล่" หรืออะไรประมาณนั้นกันเป็นประจำครับ แต่ความจริงชื่อเมืองคาร์ไลล์ก็ยังไม่โหดเท่ากับ Edinburgh ("เอดินเบอระ" - โปรดสังเกตว่าเป็น "เบอ-ระ" ไม่ใช่ "เบรอะ" นะครับ) เมืองหลวงของสก็อตแลนด์ (ความจริงแล้วคนสก็อตจะออกเสียงชื่อเมืองนี้ประมาณ "เอ๊ ดิน เบอ หร่ะ") ซึ่งคนต่างชาติ (อเมริกันก็ด้วย) มักจะอ่านเป็น เอดินเบอร์ก ตามตัวสะกดให้คนรู้ว่าไม่ใช่คนแถวนี้อยู่เป็นประจำ) และกระจุกเซลล์พวกนี้ แต่ละกระจุกก็เลยได้ชื่อว่า islet of Langerhans (เกาะเล็กๆ ของลางเงอร์ฮานส์) ตามชื่อผู้ค้นพบครับ

ในภาษาละติน เรียกเกาะว่า **insula** ("อินซูลา" ซึ่งความจริงแล้วก็เป็นต้นศัพท์ของคำว่า **isle** ในภาษาฝรั่งเศสโบราณซึ่งอังกฤษรับเอามาใช้อีกทีนั่นแหละ แต่ในภาษาฝรั่งเศสในปัจจุบันไม่ได้คงตัว **s** เอาไว้แล้ว ซึ่งก็คงเป็นเพราะไม่ได้ออกเสียงมาตั้งแต่ต้นแล้วนั่นแหละ เราจึงเห็นคนฝรั่งเศสในสมัยนี้เขียนคำว่าเกาะว่า **île** ครับ) ดังนั้น เมื่อมีการค้นพบโปรตีนที่สร้างโดยเซลล์ที่อยู่ใน "เกาะ" ของลางเงอร์ฮานส์ มันจึงได้รับชื่ออย่างเหมาะสมว่า **"อินซูลิน"** นั่นเองครับ (insulin จาก insula สนธิกับ - in ซึ่งนิยมใช้ลงท้ายชื่อโปรตีน)

ฮอร์โมนอินซูลินนี้ โดยโครงสร้างแล้วเป็นโปรตีนชนิดหนึ่ง ซึ่งจัดว่ามีขนาดเล็กมากเมื่อเทียบกับสารกลุ่มโปรตีนด้วยกัน โดยอินซูลินของมนุษย์เกิดจากสายของกรดอมิโนเพียง 51 ตัว ที่มาต่อเรียงกัน การที่มันมีขนาดเล็กแบบนี้ก็ทำให้เกิดปัญหาที่น่าสนใจทางชีวเคมีอย่างหนึ่งครับ คือโปรตีนที่มีขนาดเล็กแบบนี้จะเมื่อถูกสร้างขึ้นมาไม่ค่อยมีเสถียรภาพในการพับตัวให้เป็นรูปร่างที่สามารถทำงานได้ (คือการที่โปรตีนต่างๆ มันทำงานได้ ก็เกิดขึ้นจากการพับตัวของสายของกรดอมิโนให้เป็นรูปร่างต่างๆ ตามหน้าที่การทำงานครับ ถ้าการพับตัวของมันผิดไป การทำงานก็จะผิดไปด้วย) ร่างกายจึงต้องมีวิธีการที่ช่วยให้มันสามารถพับตัวได้อย่างถูกต้องด้วยการสร้างโปรตีนขนาดใหญ่ขึ้นมาก่อน (ซึ่งจะมีเสถียรภาพในการพับตัวสูงกว่า) ซึ่งเราเรียกว่า "โปรอินซูลิน" (proinsulin มาจากการเติม pro - ซึ่งแปลว่า "ก่อนหน้า" เข้าไป) แล้วจึงค่อยตัดท่อนที่ไม่จำเป็นทิ้งไป กลายเป็นอินซูลินที่พับตัวอย่างถูกต้อง สามารถทำงานได้เป็นปกติ



ภาพที่ 2 แบบจำลองโครงสร้างของโปรอินซูลิน (ซ้าย) และอินซูลิน (ขวา) จะเห็นได้ว่ามีความแตกต่างกันตรงส่วนสีจางทางด้านบนของโปรอินซูลินซึ่งจะถูกตัดออกเพื่อให้กลายเป็นอินซูลิน ที่มา: PDB

อย่างที่ได้เกริ่นไว้ตอนต้นว่าอินซูลินนี้มีหน้าที่ควบคุมระดับน้ำตาลในเลือด แต่ในการทำงานของมัน มันไม่ได้ไปทำอะไรกับน้ำตาลโดยตรง แต่ทำหน้าที่ส่งสัญญาณบอกเซลล์อื่นๆ ที่เกี่ยวข้องให้รับรู้ถึงระดับน้ำตาลในเลือดได้ ที่มันทำอย่างนี้ได้เพราะเวลาที่เรากินอาหารเข้าไป ผ่านกระบวนการย่อยแล้วได้เป็นน้ำตาลออกมา ดูดซึมเข้าสู่กระแสเลือด ทำให้ระดับน้ำตาลในเลือดเริ่มจะเพิ่มสูงขึ้น ตับอ่อนก็จะตอบสนองด้วยการสร้างฮอร์โมนอินซูลินออกมามากขึ้น ซึ่งอินซูลินที่ถูกสร้างออกมาแล้วนี้ก็จะถูกปล่อยออกสู่กระแสเลือด (ตามสภาพการทำงานปกติของต่อมไร้ท่อ) เมื่อไปถึงเนื้อเยื่อของตับ กล้ามเนื้อ และเนื้อเยื่อไขมัน มันก็จะกระตุ้นให้เซลล์นำน้ำตาลเข้าสู่เซลล์มากขึ้น ซึ่งก็จะทำให้เซลล์มีพลังงานสำหรับใช้งาน และน้ำตาลในเซลล์ส่วนที่เกินความต้องการก็จะถูกเปลี่ยนไปเป็นสารที่ทำหน้าที่สะสมพลังงานเช่นไกลโคเจน หรือไขมัน เพื่อเก็บพลังงานเอาไว้ใช้ในยามขาดแคลนได้

เมื่อระดับน้ำตาลในเลือดลดต่ำลงการสร้างอินซูลินก็จะลดลง และจะมีการกระตุ้นการสร้างฮอร์โมนอีกกลุ่มหนึ่งซึ่งทำหน้าที่บอกให้เซลล์ดึงเอาพลังงานแบบต่างๆ ที่สะสมไว้ออกมาใช้แทน ซึ่งก็จะช่วยรักษาไม่ให้ระดับน้ำตาลในเลือดลดน้ำลงไปอีกได้

ในกรณีที่มีการขาดแคลนอินซูลินหรืออินซูลินไม่สามารถทำงานได้ตามปกติก็จะทำให้ระดับน้ำตาลในเลือดสูงมากขึ้นกว่าปกติ ซึ่งระดับน้ำตาลในเลือดที่สูงนี้ เมื่อมากถึงระดับหนึ่งก็จะทำให้มีน้ำตาลปนออกมากับปัสสาวะได้ ซึ่งเป็นที่มาของการที่เราเรียกโรคที่ทำให้เกิดภาวะแบบนี้ว่า "เบาหวาน" ทั้งนี้เนื่องจากเขาว่าถ้าชิมปัสสาวะดูก็จะมีรสหวานด้วย (จากน้ำตาลที่ปนออกมานั่นแหละ) มีใครเคยลองดูบ้างไหมครับ แต่ความจริง

เราอาจไม่จำเป็นต้องชิมเองก็ได้ เพราะอาจหา “อย่างอื่น” มาช่วยชิมให้ได้ เช่น ในสมัยก่อนที่ก็อาจมีผู้สังเกตว่าเวลาปัสสาวะแล้วก็จะมีมดมาตอม (ปัจจุบันน่าจะไม่ค่อยมีแล้วนะครับ เนื่องจากเรามีห้องสุขาที่ถูกสุขลักษณะกันมากขึ้น) แต่ในปัจจุบันเราใช้วิธีเครื่องมือวัดระดับน้ำตาลในปัสสาวะได้โดยตรง ซึ่งก็สามารถทำได้หลายแบบครับ ไม่ต้องเดือดร้อนคุณมดอีกแล้ว

โรคเบาหวานนี้ เราแบ่งออกเป็นสองแบบใหญ่ๆ ครับ (จริงๆ แล้วยังมีเบาหวานแบบย่อยๆ อีกหลายแบบ แต่เป็นของที่เจอไม่บ่อยมากเท่าสองแบบแรก จึงขอไม่พูดถึงนะครับ) ซึ่งในปัจจุบันเราเรียกว่าเบาหวานชนิดที่ 1 และเบาหวานชนิดที่ 2 ครับ (ง่ายไหม)

▶ **โรคเบาหวานชนิดที่ 1** แต่เดิมเรียกกันว่า เป็นเบาหวานชนิดที่ต้องพึ่งอินซูลิน (insulin - dependent diabetes mellitus) ทั้งนี้เนื่องจากปัญหาหลักของมันเกิดจากการที่ตับอ่อนไม่สามารถผลิตอินซูลินได้เพียงพอต่อความต้องการ โรคนี้มักพบตั้งแต่ยังอายุน้อย โดยมีความสัมพันธ์กับภาวะภูมิต้านทานต่อเนื้อเยื่อของตัวเอง และมีปัจจัยทางพันธุกรรมเป็นองค์ประกอบที่สำคัญในการเกิดโรค ลักษณะที่ค่อนข้างพิเศษอย่างหนึ่งคือผู้ที่เป็นโรคนี้ จะมีระดับน้ำตาลในเลือดที่สูง แต่ในขณะเดียวกันก็จะมีอาการของการขาดแคลนน้ำตาลในเซลล์ร่วมไปด้วย ทั้งนี้เนื่องจากไม่มีฮอร์โมนอินซูลินมาช่วยนำน้ำตาลเข้าเซลล์

▶ **โรคเบาหวานชนิดที่ 2** เดิมเรียกว่าเป็นเบาหวานชนิดที่ไม่ต้องพึ่งอินซูลิน (non - insulin - dependent diabetes mellitus) แต่อันนี้ไม่ได้หมายความว่าคนที่เป็นเบาหวานชนิดนี้จะไม่ต้องได้รับการรักษาโดยใช้อินซูลินเสมอไปนะครับ ทั้งนี้เนื่องจากโรคเบาหวานชนิดนี้ปัญหาหลักคือเนื้อเยื่อมีการ **“ดื้อ”** ต่อ **อินซูลิน** แม้ตับอ่อนจะผลิตอินซูลินออกมาตามปกติก็ยังอาจจะไม่ค่อยจะพอต่อความต้องการ แต่โดยปกติแล้วในผู้ที่เป็นโรคเบาหวานแบบนี้ก็มักพบว่าตับอ่อนเองก็ผลิตอินซูลินได้น้อยลงด้วย จึงยิ่งทำให้เกิดสภาพขาดแคลนอินซูลินมากยิ่งขึ้น

เบาหวานชนิดที่ 2 นี้ ในคนทั่วๆ ไปจะพบว่าสัมพันธ์กับน้ำหนักตัวที่มากขึ้นและการไม่ค่อยได้ออกกำลังกาย รวมถึงอายุที่มากขึ้น และก็มีปัจจัยทางพันธุกรรมที่มีผลเพิ่มความเสี่ยงร่วมไปด้วย (ซึ่งเรามักจะได้ยินกันว่าคนที่มีญาติเป็นเบาหวาน ก็จะมีความเสี่ยงที่จะเป็นเบาหวานมากกว่าปกติด้วย ซึ่งก็เป็นผลมาจากการที่ปัจจัยทางพันธุกรรมมันถ่ายทอดกันมาในเครือญาตินั่นเองครับ)

ระดับน้ำตาลที่สูงอยู่ในเลือดนานๆ นี้ ไม่ว่าจะเป็นเบาหวานชนิดไหนก็ไม่เป็นผลดีครับ เพราะมันจะไปทำให้เกิดความเสียหายต่อเนื้อเยื่อต่างๆ โดยเฉพาะตามหลอดเลือดและปลายประสาท ซึ่งก็ทำให้เกิดเป็นภาวะแทรกซ้อนที่ตามมาของโรคเบาหวาน เช่น ไตวายเรื้อรัง กล้ามเนื้อหัวใจขาดเลือด หลอดเลือดในสมองตีบ ปลายประสาทเสื่อม เป็นต้นครับ ผู้ที่เป็นโรคเบาหวานแล้วจึงต้องพยายามควบคุมระดับน้ำตาลในเลือดให้อยู่ในระดับที่ใกล้เคียงปกติ เพื่อลดความเสี่ยงที่จะเกิดภาวะแทรกซ้อนเหล่านี้ครับ

เบาหวานกับโรคธาลัสซีเมีย

โรคเบาหวานก็เป็นภาวะแทรกซ้อนอย่างหนึ่งที่พบได้ในผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียครับ ซึ่งแต่เดิมเราเชื่อกันว่าเป็นผลมาจากการที่มีภาวะเหล็กเกิน ทำให้มีเหล็กไปสะสมอยู่ในตับอ่อนจึงเกิดการทำลายเซลล์ที่ทำหน้าที่สร้างอินซูลิน แต่งานวิจัยในช่วงหลังๆ พบว่าน่าจะมีปัญหาจากการที่มีการสะสมเหล็กอยู่ในเนื้อเยื่อของตับ ซึ่งทำให้เกิดความเสียหายต่อเซลล์ของตับและทำให้มีความต้านทานต่ออินซูลินเพิ่มมากขึ้น เซลล์ของตับอ่อนต้องถูกกระตุ้นให้สร้างอินซูลินในปริมาณมากขึ้นเพื่อควบคุมให้ระดับน้ำตาลในเลือดกลับมาเป็นปกติ แต่พอถูกกระตุ้นมากๆ อยู่นานๆ ก็เลยพลอยพังไปด้วย และก็มีการขาดอินซูลินร่วมไปด้วยอีก แต่สรุปว่าไม่ว่าจะเป็นแบบไหน ตอนเริ่มเรื่องก็มาจากระดับเหล็กที่สูงอยู่ดีครับ ชาวชมรมธาลัสซีเมียจึงควรเอาใจใส่ต่อการควบคุมระดับเหล็กในร่างกาย และพยายามรักษาสุขภาพให้แข็งแรง ออกกำลังกาย และพยายามอย่าให้น้ำหนักเกินนะครับ จะได้ลดความเสี่ยงที่จะเกิดปัญหาทีหลังลงไปครับ

ฉบับนี้ขอจบเรื่องฮอร์โมนอินซูลินเท่านี้ก่อนนะครับ พบกันใหม่ฉบับหน้าครับ สวัสดีครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Blausen.com staff (2014) Blausen gallery 2014. Wikiversity J Med. doi:10.15347/wjm/2014.010.
2. Fonseca VA (2006) Clinical diabetes: translating research into practice. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier.
3. Goodsell D (2011) PDB Molecule of the month: insulin. doi: 10.2210/rcsb_pdb/mom_2001_2.
4. Jameson JL, ed (2013) Harrison’s endocrinology. New York: McGraw-Hill Medical.
5. Jolles S (2002) Paul Langerhans. J Clin Pathol 55(4): 243.
6. Li MJ, Peng SSF, Lu MY, et al (2014) Diabetes mellitus in patients with thalassemia major. Pediatr Blood Cancer 61(1): 20-4.
7. Sakula A (1988) Paul Langerhans (1847-1888): a centenary tribute. J R Soc Med 81(7): 414-5.
8. Tong PCY, Ng MCY, Ho CS, et al (2002) C-Reactive Protein and insulin resistance in subjects with thalassemia minor and a family history of diabetes. Diabetes Care 25(8): 1480-1.

คุยกับ... หมออรุณี
ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

ปัจจัยของความสำเร็จ ในการให้เลือดแก่ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

เมื่อวันที่ 9 – 11 มีนาคม 2559 มีการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21 ที่จังหวัดขอนแก่น ธีมหรือแก่นของการประชุมเน้นไปในเรื่องปัจจัยสำคัญของความสำเร็จในการบริหารจัดการเกี่ยวกับธาลัสซีเมียในด้านต่าง ๆ ทั้งเรื่องการวินิจฉัย การรักษาและการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (Collaborative Networks: Key Factors for Success) ในการนี้มีผู้เข้าร่วมประชุมคือแพทย์ พยาบาล เภสัชกร นักเทคนิคการแพทย์ นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ นักวิจัยและบุคลากรจากหน่วยงานที่เกี่ยวข้องมากกว่า 600 คน

หมอได้รับเชิญเป็นวิทยากรร่วมการอภิปรายหมู่ เรื่อง ปัจจัยแห่งความสำเร็จในการรักษาด้วยการให้เลือด โดยมีการพูดถึงปัจจัยแห่งความสำเร็จในการรักษาด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด โดยศาสตราจารย์ นายแพทย์สุรเดช หงส์อิง จากคณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี และแพทย์หญิงยุจินดา เล็กตระกูล จากโรงพยาบาลสรรพสิทธิประสงค์ ซึ่งแสดงให้เห็นความก้าวหน้าของการรักษาด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด อีกทั้งแสดงให้เห็นศักยภาพของแพทย์ที่ไม่ได้อยู่ในโรงเรียนแพทย์ในกรุงเทพมหานครซึ่งพยายามช่วยกันพัฒนาการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่เกิดมาแล้วให้ดีที่สุด

แม้ว่าการรักษาด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดหรือการเปลี่ยนยีน จะทำให้หายจากโรคธาลัสซีเมีย ดังที่หมอเคยเขียนถึงก่อนหน้านี้แล้ว การรักษาดังกล่าวยังมีข้อจำกัดหลายอย่างทั้งด้านผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (ในการรักษาด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด) และค่าใช้จ่ายที่สูงกับความจำกัดในอีกหลายเรื่อง การให้เลือดจึงยังเป็นหัวใจสำคัญในการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีอาการซีด

เลือดช่วยผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้อย่างไร

เมื่อผู้ป่วยมีอาการซีดจะรู้สึกเหนื่อย อ่อนเพลีย ไม่มีแรงจะทำกิจกรรมในชีวิตได้อย่างมีความสุข ทั้งการเรียน การทำงานและการประกอบกิจกรรมต่างๆ เนื่องจากเม็ดเลือดแดงเป็นส่วนสำคัญในการนำออกซิเจนไปเลี้ยงเนื้อเยื่อต่างๆ ของร่างกาย เมื่อมีเลือดจางปริมาณเม็ดเลือดแดงลดลง การนำออกซิเจนเป็นไปไม่ได้เท่าที่ร่างกายต้องการ การให้เลือดจึงเป็นการเพิ่มตัวนำออกซิเจนไปให้ส่วนต่างๆ ของร่างกายได้มากขึ้น แก้ไขอาการเหนื่อยได้ทันที เรียกว่าได้ผลทันตาเห็น

แต่ผลที่เรามองไม่เห็นด้วยตาแต่เกิดขึ้นจริงพิสูจน์ได้จากการวิจัยมีตัวชี้วัดที่เชื่อถือได้คือการให้เลือดในผู้ป่วยที่มีอาการซีดทั้งกลุ่มที่ซีดมาก และกลุ่มที่ซีดปานกลาง ให้ความเข้มข้นของเลือดใกล้เคียงปกติจะช่วยลดการทำงานในการสร้างเม็ดเลือดแดงจากไขกระดูกและจากอวัยวะที่ช่วยสร้างเม็ดเลือดแดงนอกไขกระดูก เช่น ตับ ม้าม

โรคธาลัสซีเมียมีผลทำให้ตับม้ามโต และมีการเปลี่ยนแปลงของกระดูกที่ชัดเจนคือหน้าตาเปลี่ยนแปลง ที่เรียกว่าหน้าตาธาลัสซีเมียโดย มีหน้าผาก กระดูกแก้ม และกระดูกที่เหงือกด้านบนยื่นออกทำให้เห็นว่าดั้งจมูกแบน นอกจากนี้โพรงกระดูกซึ่งต้องทำหน้าที่สร้างเม็ดเลือดแดงให้พอกับความต้องการของร่างกายของผู้เป็นโรคจะกว้างออก ทำให้กระดูกบางหักง่ายการเจริญเติบโตต่ำกว่าเกณฑ์

การให้เลือดพิสูจน์ได้ว่าการเปลี่ยนแปลงดังกล่าวน้อยลง ผู้ป่วยมีหน้าตาเกือบปกติ การเจริญเติบโตดี ทำให้ภาพลักษณ์ของตนเองดีไม่เกิดปมด้อย ไม่รู้สึกแปลกแยก และการที่ม้ามไม่โตมาก ทำให้ไม่เกิดภาวะที่ม้ามทำงานมากเกินปกติและทำลายเม็ดเลือดแดงมากขึ้นซึ่งภาวะดังกล่าวทำให้ผู้ป่วยซีดเกือบตลอดเวลา ต้องรับเลือดบ่อยมากขึ้น

การได้รับเลือดช่วยลดภาวะลิ่มเลือดในหลอดเลือดต่างๆ ลดลง ลดการอุดกั้นของหลอดเลือดอย่างไรก็ตามการรับเลือดมีผลทำให้ธาตุเหล็กในร่างกายมากเกินด้วย ซึ่งธาตุเหล็กที่มากเกินจะต้องได้รับยาขับธาตุเหล็กเพื่อขับธาตุเหล็กส่วนเกินออก ไม่เช่นนั้นธาตุเหล็กที่มากเกินมีผลทำให้อวัยวะต่างๆ เสียหายเช่นกัน

จะเห็นได้ว่าการรักษาด้วยการให้เลือดนั้นมีทั้งผลดีและผลตามที่ไม่ต้องการ ทำอย่างไรจึงจะมีความสมดุลคือได้ประโยชน์จากการรับเลือดมากที่สุด และไม่เกิดอาการที่เป็นผลจากธาตุเหล็กเกิน

ความสำเร็จจากการรักษาด้วยการให้เลือดผู้รับเลือดต้องปลอดภัยจากเลือดด้วย นั่นคือไม่มีการติดเชื้อจากเลือด ไม่มีการสร้างภูมิคุ้มกันต่อต้านเลือดที่ได้รับรวมทั้งไม่มีการสร้างภูมิคุ้มกันต่อต้านเลือดของตนเองที่ทำให้ผู้ป่วยซีดมากขึ้น

ปัจจัยแห่งความสำเร็จในการรักษาโดยการให้เลือด จึงประกอบด้วยผู้เกี่ยวข้องที่สำคัญคือ ส่วนของผู้รักษาได้แก่ แพทย์ พยาบาล ทีมการรักษาส่วนต่างๆ ส่วนของผู้รับการรักษาคือ ตัวผู้ป่วย บิดา มารดา ผู้ปกครอง ส่วนที่สำคัญมากที่จะทำให้มีเลือดปลอดภัยและเพียงพอคือธนาคารเลือดและแน่นอนที่ชาวธาลัสซีเมียต้องขอบคุณและจารึกไว้ในหัวใจไม่เสื่อมคลายคือผู้บริจาคโลหิต ส่วนสุดท้ายคือรัฐบาลและผู้บริหารที่มองเห็นความสำคัญของการรักษาผู้ป่วยที่เกิดมาแล้วให้มีสุขภาพดีทั้งกายและใจ มีคุณภาพชีวิตดี สามารถพึ่งพาตนเองได้โดยสนับสนุนการรักษาให้ผู้ป่วยได้รับการรักษาตามความจำเป็นตามข้อกำหนดในแบบแผนการรักษาตามมาตรฐาน ตลอดจนให้การสนับสนุนการป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงให้เป็นรูปธรรมและยั่งยืน ซึ่งแม้ตัวผู้ป่วยเองถ้าเลือกได้ก็ไม่อยากเกิดมาทุกข์ทรมานจากโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

ในส่วนของแพทย์ในปัจจุบันได้มีการเรียนการสอนตลอดจนการประชุมทางวิชาการให้ทันสมัยและติดตามการรักษาเพื่อให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้รับประโยชน์สูงสุด จึงเป็นหน้าที่ที่ผู้ป่วยจะพึงมารับการรักษาตามนัด ซึ่งนอกจากการให้เลือดแพทย์จะประเมินภาวะธาตุเหล็กเกินเป็นระยะเพื่อพิจารณาความจำเป็นในการรักษาภาวะธาตุเหล็กเกินร่วมด้วย มีการติดตามภาวะที่อาจเกิดตามจากการให้ยาขับธาตุเหล็ก ติดตามการทำงานของอวัยวะต่างๆว่ามีปัญหาหรือไม่และป้องกันไม่ให้เกิดปัญหาต่างๆ ติดตามผลตามจากการให้เลือดเป็นระยะ

เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียเป็นโรคเรื้อรังทั้งตัวผู้ป่วยเองและบิดามารดาผู้ปกครองจึงต้องให้กำลังใจกันและกัน สร้างความเข้มแข็งที่จะอยู่กับโรคนี้ให้มีความสุขตามอัตภาพ อย่างที่หมอชอบพูดกับคนไข้ของหมอเสมอคือ ถ้าให้เลือกได้ คงไม่อยากเลือกที่จะต้องทุกข์ทรมาน แต่เมื่อเลือกไม่ได้ทำอย่างไรที่จะทำวันนี้ให้ดีที่สุด เพราะแม้จะเป็นโรคธาลัสซีเมีย หมอคิดว่าเรายังมีโอกาสดีกว่าคนอื่นอีกมากนักที่อาจเป็นโรคที่รุนแรงกว่าและทุกข์ทรมานมากกว่า อีกทั้งอาจไม่มีโอกาสฝันที่จะทำนั่น นี่ อย่างที่คนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียทำได้

การมองโลกอย่างเข้าใจ อยู่กับความเป็นจริงและความพยายามที่จะทำดีที่สุดเท่าที่ทรัพยากรจะอำนวยจึงเป็นหัวใจสำคัญในการอยู่อย่างธาลัสซีเมีย

สำหรับธนาคารเลือดทั้งสภากาชาดไทยและสาขาทั่วประเทศ ได้มีการพัฒนาที่จะให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้รับเลือดใหม่ ได้รับเลือดที่ปราศจากเชื้อโรคต่างๆ โดยมีการพัฒนาเทคนิคต่างๆ ที่จะให้มีเลือดที่ปลอดภัยมากที่สุด และเนื่องจากผู้ป่วยธาลัสซีเมียต้องได้รับเลือดเป็นประจำอย่างต่อเนื่อง เพื่อลดการสร้างภูมิคุ้มกันต่อต้านเลือดที่ได้รับและเลือดของตนเอง ธนาคารเลือดจึงพยายามจัดหาหมู่เลือดที่เหมาะสมกับผู้ป่วยธาลัสซีเมียมากที่สุดและเอาเม็ดเลือดขาวออกให้มากที่สุด เพราะเม็ดเลือดขาวเองเป็นตัวการในการสร้างภูมิคุ้มกันของร่างกาย และเป็นที่หลบซ่อนของเชื้อไวรัสบางชนิด

การที่ประเทศไทยมีนโยบายให้วัคซีนป้องกันไวรัสตับอักเสบบี แก่เด็กแรกเกิดทุกคน และการคัดกรองผู้ป่วยที่มีความเสี่ยงออกจากการบริจาคเลือดก็เป็นอีกส่วนหนึ่งในการป้องกันและลดการติดเชื้อจากการรับเลือดของผู้ป่วย

ทั้งหมดนี้ต้องขอบคุณผู้สนับสนุนนโยบายและให้งบประมาณให้การรักษาผู้ป่วยให้ดีที่สุดและป้องกันผู้ป่วยรายใหม่ที่จะเกิดมาทุกข์ทรมานจากโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงบุคลากรทุกภาคส่วนพยายามให้การรักษาที่ดีที่สุดแก่ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย เพราะเรารักผู้ป่วยของเราและคุณคือคนสำคัญ

ความลับของเม็ดเลือดแดง ...ตอนที่ 7

รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

พาหะ ของธาลัสซีเมีย

สวัสดีค่ะท่านผู้อ่าน วันหยุดยาวสงกรานต์ที่ผ่านมาท่านผู้อ่านได้ไปเที่ยวที่ไหนกันบ้างไหมคะ หน้าร้อนปีนี้ร้อนจริงๆ แถมมาเร็วตั้งแต่ปลายเดือนกุมภาพันธ์กันเลยทีเดียว เมื่อจุลสารเล่มนี้ออกน่าจะเป็นช่วงใกล้เปิดเทอมแล้ว เป็นเวลาที่น่าตื่นเต้นสำหรับนักเรียนเลยนะคะ ได้เวลาขึ้นชั้นใหม่ พบคุณครูท่านใหม่ เพื่อนใหม่ ขอให้เป็นการเริ่มต้นปีการศึกษาที่ดีสำหรับผู้อ่านเด็กนักเรียนและผู้ปกครองทุกท่านค่ะ

พาหะของธาลัสซีเมีย

- คนเรามีโครโมโซมหรือแท่งพันธุกรรมรวม 23 คู่ แต่ละโครโมโซมจะบรรจุรหัสทางพันธุกรรมจำนวนมากที่จะแปลผลออกไปเพื่อสร้างเป็นโปรตีนชนิดต่างๆ
- ยีนคือช่วงของรหัสพันธุกรรมที่แปลผลออกมาเป็นโปรตีนแต่ละชนิด
- ยีนโกลบินมีหน้าที่แปลรหัสการสร้างโปรตีนโกลบินที่ประกอบเป็นฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงซึ่งทำหน้าที่ขนส่งออกซิเจน ให้กับเซลล์ต่างๆ ของร่างกาย
- ฮีโมโกลบินหลักของคนเราคือ ฮีโมโกลบิน เอ ซึ่งประกอบด้วยโปรตีนโกลบินชนิดแอลฟ่า และชนิดเบต้า อย่างละสองสาย โปรตีนแอลฟ่า - โกลบินสร้างจากยีนแอลฟ่า - โกลบิน และโปรตีนเบต้า - โกลบินสร้างจากยีนเบต้า - โกลบิน
- ธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย (autosomal recessive) ผู้ที่เป็นโรคเกิดจากการมียีนโกลบินที่เป็นยีนธาลัสซีเมียทั้งสองยีน ส่วนผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย (หรือมียีนธาลัสซีเมียแฝง) คือผู้ที่มียีนโกลบินที่ปกติคู่กับยีนธาลัสซีเมีย ซึ่งผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียเองจะไม่เป็นโรคแต่สามารถส่งต่อยีนธาลัสซีเมียไปให้ลูกหลานได้
- พาหะของธาลัสซีเมียชนิดที่เมื่อแต่งงานกับผู้ที่เป็นพาหะชนิดเดียวกันแล้วสามารถส่งต่อยีนธาลัสซีเมียไปให้ลูกและทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดที่มีอาการรุนแรงได้ ในประเทศไทยแนะนำให้ตรวจคัดกรองมี สามชนิด ได้แก่ พาหะของแอลฟ่า-ธาลัสซีเมีย 1 พาหะของเบต้า - ธาลัสซีเมีย และพาหะของฮีโมโกลบิน อี

ในฉบับที่ผ่านมาเราได้คุยกันถึงโรคธาลัสซีเมียสี่ชนิดแล้ว คือ โรคในกลุ่มแอลฟ่า- ธาลัสซีเมีย ได้แก่โรคฮีโมโกลบินเอ็ช และโรคฮีโมโกลบินบาร์ท กับโรคในกลุ่มเบต้า- ธาลัสซีเมีย ได้แก่โรคเบต้า- ธาลัสซีเมีย เมเจอร์ และโรคเบต้า- ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี วันนี้หมอจะชวนท่านผู้อ่านมาคุยกันเรื่อง พาหะของธาลัสซีเมีย หรืออีกชื่อหนึ่งคือการมียีนแฝงธาลัสซีเมีย ซึ่งจะเล่าให้ฟังเกี่ยวกับ ความรู้พื้นฐานเรื่องการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของมนุษย์ การถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย (autosomal recessive) ของธาลัสซีเมีย ชนิดของพาหะธาลัสซีเมียและการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัยพาหะธาลัสซีเมียนะคะ

การถ่ายทอดทางพันธุกรรม

คนเรามีโครโมโซมหรือแท่งพันธุกรรมรวม 23 คู่ในแต่ละเซลล์โครโมโซมนี้มีหน้าที่บรรจุรหัสทางพันธุกรรมจำนวนมากที่จะแปลผลออกไปเพื่อสร้างเป็นโปรตีนชนิดต่างๆ ในร่างกาย ซึ่งโครโมโซมแต่ละคู่นั้น เราได้รับการถ่ายทอดจากพ่อและแม่ส่งมาให้เราคนละข้าง และเมื่อเรามีลูก เราก็จะส่งโครโมโซมแต่ละข้างของเราไปรวมกับอีกข้างของคู่สมรสไปยังลูกค่ะ

ยีนคือช่วงของรหัสพันธุกรรมบนโครโมโซมที่แปลผลออกมาเป็นโปรตีนแต่ละชนิด ยีนที่เกี่ยวข้องกับโรคธาลัสซีเมีย

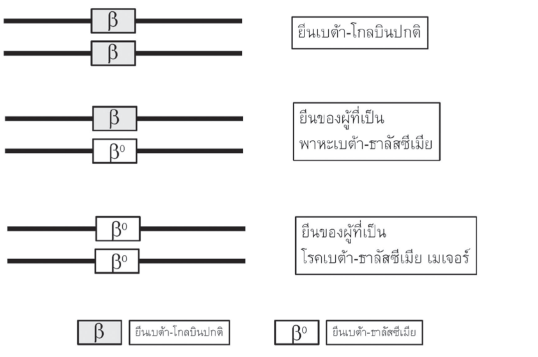
คือยีนโกลบิน ซึ่งมีหน้าที่แปลรหัสการสร้างโปรตีนโกลบินที่ประกอบเป็นฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงซึ่งทำหน้าที่ขนส่งออกซิเจนให้กับเซลล์ต่างๆ ของร่างกาย ขอทบทวนกันหน่อยนะคะ ฮีโมโกลบินหลักของคนเรา คือฮีโมโกลบินเอ ซึ่งประกอบด้วย

การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของธาลัสซีเมีย

ธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรม มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย การถ่ายทอดแบบยีนด้อยนี้หมายถึงว่า การเกิดโรคนั้นจะต้องมียีนผิดปกติจากโครโมโซมทั้งสองข้างมาเข้าคู่กันเสมอ ถ้ามียีนเดียวที่ผิดปกติและอีกยีนที่คู่กันนั้นปกติจะไม่ทำให้เกิดโรคและจัดว่าเป็นพาหะของโรค สำหรับโรคธาลัสซีเมียนั้นผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียเกิดจากการมียีนโกลบินที่เป็นยีนธาลัสซีเมียทั้งสองยีน (ยีนธาลัสซีเมียหมายถึงยีนโกลบินที่เกิดการกลายพันธุ์ทำให้แปลรหัสการสร้างออกมาเป็นโปรตีนไม่ได้) ส่วนผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียคือผู้ที่มียีนโกลบินที่ปกติคู่กับยีนธาลัสซีเมีย ซึ่งผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียเองจะไม่เป็นโรค แต่มียีนธาลัสซีเมียอยู่ในร่างกายและสามารถส่งต่อไปให้ลูกหลานได้ค่ะ

ยกตัวอย่างภาพจำลองพันธุกรรมของธาลัสซีเมียชนิดเบต้า ดังรูปที่ 1 นะคะ ผู้ที่มียีนเบต้า - โกลบินที่ปกติทั้งสองยีนเขียนแทนด้วย β/β ผู้ที่เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียมียีนเบต้า-โกลบินที่ปกติคู่กับยีนเบต้า - ธาลัสซีเมีย (β/β^{o}) ส่วนผู้ที่เป็นโรคเบต้า - ธาลัสซีเมีย เมเจอร์คือผู้ที่มียีนเบต้า - ธาลัสซีเมียทั้งสองยีน (β^{o}/β^{o}) ซึ่งจะไม่มียีนเบต้า - โกลบินที่ปกติเลย ส่วนรูปที่ 2 แสดงถึงการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคเบต้า - ธาลัสซีเมียเมเจอร์ เมื่อผู้ที่เป็นพาหะเบต้า - ธาลัสซีเมียแต่งงานกัน ในแต่ละครั้งของการตั้งครรภ์มีโอกาสเกิดบุตรที่มียีนเบต้า - โกลบินที่ปกติทั้งสองยีน (β/β) หนึ่งในสี่ บุตรที่เป็นพาหะเบต้า - ธาลัสซีเมีย (β/β^{o}) สองในสี่ และบุตรที่เป็นโรคเบต้า - ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (β^{o}/β^{o}) อีกหนึ่งในสี่ค่ะ

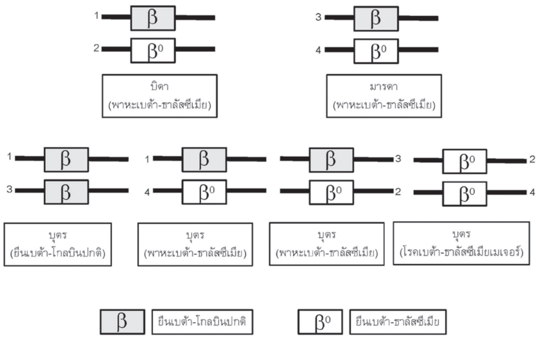
รูปที่ 1



รูปที่ 1 ภาพจำลองยีนเบต้า-โกลบินในผู้ที่มียีนปกติ ผู้ที่เป็นพาหะเบต้า - ธาลัสซีเมียและผู้ที่เป็นโรคเบต้า-ธาลัสซีเมีย เมเจอร์

โปรตีนโกลบินชนิดแอลฟ่าและชนิดเบต้าอย่างละสองสายโปรตีนแอลฟ่า-โกลบินนั้นสร้างจากยีนแอลฟ่า - โกลบิน และโปรตีนเบต้า - โกลบินสร้างจากยีนเบต้า - โกลบินค่ะ

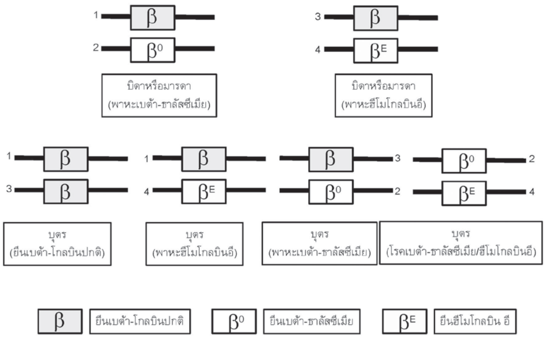
รูปที่ 2



รูปที่ 2 การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคเบต้า - ธาลัสซีเมียเมเจอร์

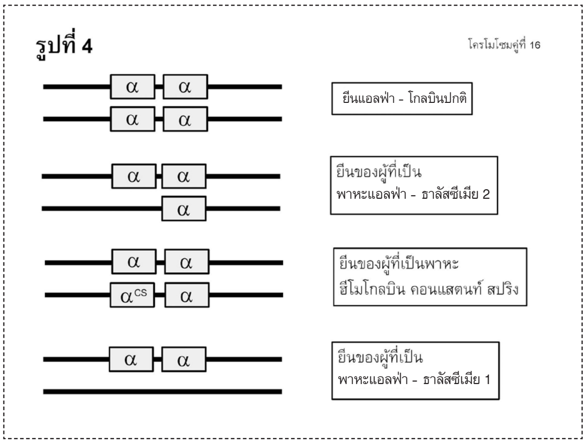
การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคเบต้า - ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี ก็สามารถอธิบายได้ในแบบเดียวกัน ตามรูปที่ 3 นะคะ ฮีโมโกลบินอี เกิดจากความผิดปกติของยีนเบต้า - โกลบิน ทำให้ สร้างโปรตีนโกลบินที่มีโครงสร้างผิดปกติและมีปริมาณลดลง เขียนแทนยีนฮีโมโกลบินอีว่า β^{E} ค่ะเมื่อผู้ที่เป็นพาหะเบต้า-ธาลัสซีเมีย (β/β^{o}) แต่งงานกับผู้ที่เป็นพาหะฮีโมโกลบินอี (β/β^{E}) ในแต่ละครั้งของการตั้งครรภ์มีโอกาสเกิดบุตรที่มียีนเบต้า - โกลบินที่ปกติทั้งสองยีน (β/β) หนึ่งในสี่ บุตรที่เป็นพาหะเบต้า-ธาลัสซีเมีย (β/β^{o}) หนึ่งในสี่ บุตรที่เป็นพาหะฮีโมโกลบิน อี (β/β^{E}) หนึ่งในสี่ และบุตรที่เป็นโรคเบต้า - ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β^{o}/β^{E}) อีกหนึ่งในสี่ค่ะ

รูปที่ 3



รูปที่ 3 การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคเบต้า - ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี

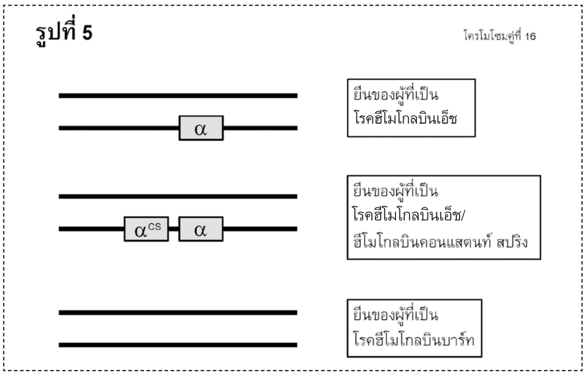
ส่วนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคในกลุ่มแอลฟ่า- ธาลัสซีเมียจะซับซ้อนขึ้นอีกนะคะ เนื่องจากคนเรามียีนแอลฟ่า - โกลบินสี่ยีน โดยมีสองยีนอยู่บนแต่ละข้างของโครโมโซม ความผิดปกติของยีนแอลฟ่า - โกลบินที่ทำให้เกิดธาลัสซีเมียส่วนใหญ่เป็นแบบยีนขาดหายไปบริเวณกว้าง (large deletion) ผู้ที่มีความผิดปกติของยีน 1-2 ยีนจัดเป็นพาหะของโรค โดยถ้ายีนขาดหายไป 1 ยีน เรียกว่าพาหะชนิดแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 2 (หรือ alpha^{+}- thalassemia) และถ้ายีนขาดหายไป 2 ยีนเรียกว่าพาหะชนิดแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 1 (หรือ alpha^{o}- thalassemia) ค่ะ ดูรูปที่ 4 ประกอบนะคะ



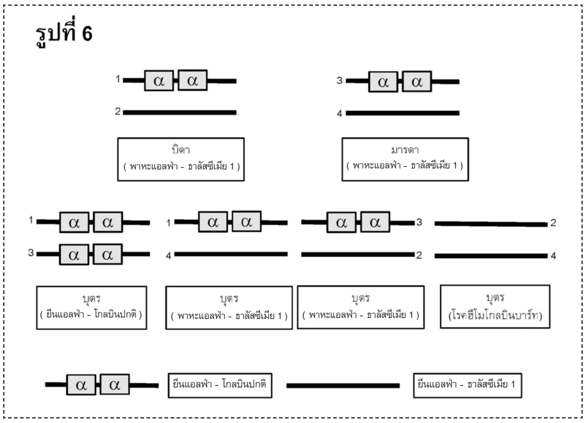
รูปที่ 4 ภาพจำลองยีนแอลฟ่า - โกลบินในผู้ที่มียีนปกติ และผู้ที่เป็นพาหะแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย

ถ้ามีความผิดปกติของยีนแอลฟ่า - โกลบิน 3-4 ยีนจัดเป็นโรคกลุ่มแอลฟ่า - ธาลัสซีเมียค่ะ โดยถ้ามีความผิดปกติของยีน 3 ยีน เรียกว่าเป็นโรคฮีโมโกลบินเอ็ชโดยอาจจะเป็นความผิดปกติของยีนแบบขาดหายไปทั้งสามยีน หรืออีกแบบคือยีนขาดหายไปสองยีนบนข้างหนึ่งของโครโมโซม และอีกยีนไม่ได้ขาดหายไปแต่มีความผิดปกติเฉพาะตำแหน่งทำให้เสียหน้าที่ เช่นที่ทำให้เกิดโรคฮีโมโกลบินเอ็ช/ฮีโมโกลบินคอนแสตนท์ สปริงค่ะ กลุ่มโรคฮีโมโกลบินเอ็ชนี้ ผู้ป่วยยังมียีนแอลฟ่า - โกลบินที่ปกติ 1 ยีน ยังสามารถสร้างโปรตีนแอลฟ่า - โกลบินได้แต่มีปริมาณน้อยลง อาการมักจะซีดตั้งแต่เล็กน้อยถึงปานกลาง และส่วนใหญ่ไม่จำเป็นต้องรับเลือดหรือไม่จำเป็นต้องรับเลือดสม่ำเสมอ ส่วนถ้ายีนแอลฟ่า- โกลบิน ขาดหายไปทั้งสี่ยีนจะทำให้เกิดโรคฮีโมโกลบินบาร์ท ซึ่งเนื่องจากในโรคนี้ไม่มีการสร้างยีนแอลฟ่า-โกลบินเลย ทารกจะมีอาการซีดมากตั้งแต่อยู่ในครรภ์และมักเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอด สำหรับโรคฮีโมโกลบินเอ็ช และโรคฮีโมโกลบินบาร์ท ดูรูปที่ 5 ประกอบนะคะ

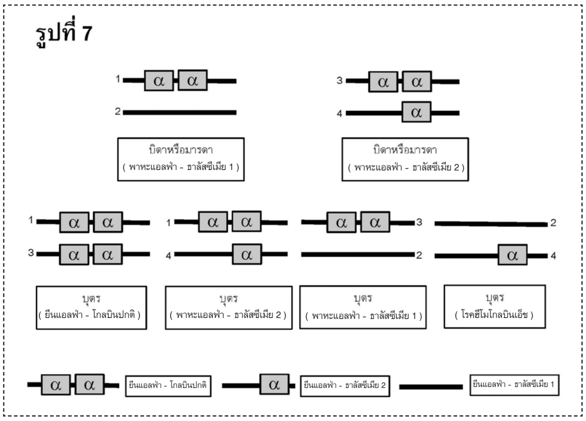
การถ่ายทอดทางพันธุกรรมและโอกาสของการเป็นพาหะและการเกิดโรคในบุตรของพาหะแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย ชนิดต่างๆ ที่แต่งงานกัน แสดงดังรูปที่ 6-8 ค่ะ



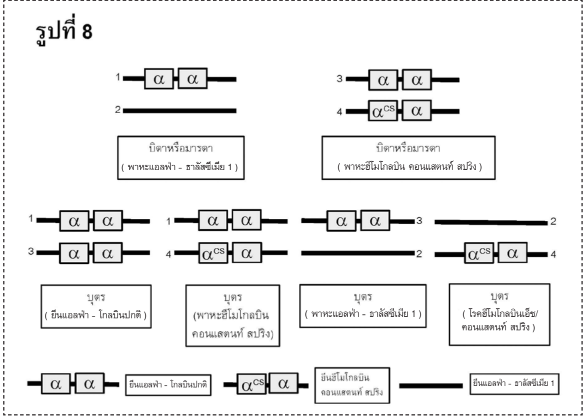
รูปที่ 5 ภาพจำลองยีนแอลฟ่า - โกลบินในผู้ที่มียีนปกติและผู้ที่เป็นโรคในกลุ่มแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย



รูปที่ 6 การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคฮีโมโกลบินบาร์ท



รูปที่ 7 การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคฮีโมโกลบินเอ็ช



รูปที่ 8 การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของโรคฮีโมโกลบินเอ็ช/ฮีโมโกลบินคอนแสตนท์ สปริง

การคัดกรองและการวินิจฉัยพาหะธาลัสซีเมีย

คำถามต่อไปคือ แล้วจะทราบได้อย่างไรว่าเราเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ ตรงนี้อาศัยการส่งเลือดตรวจทางห้องปฏิบัติการค่ะ พาหะของเบต้า - ธาลัสซีเมีย และพาหะของแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 1 สามารถตรวจคัดกรองเบื้องต้นจากการดูขนาดของเม็ดเลือดแดง ซึ่งจะพบว่าเม็ดเลือดแดงมีขนาดเล็กกว่าปกติ และตรวจต่อเพื่อวินิจฉัย โดยพาหะของเบต้า - ธาลัสซีเมียใช้วิธีตรวจเลือดเพื่อวิเคราะห์ชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบิน ส่วนพาหะของแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 1 ใช้วิธีตรวจเลือดวิเคราะห์ในระดับพันธุกรรม ส่วนพาหะของฮีโมโกลบินอี ไม่สามารถใช้ขนาดเม็ดเลือดแดงเพื่อคัดกรองได้ทั้งหมดเนื่องจากผู้ที่เป็นพาะบางรายมีขนาดเม็ดเลือดแดงปกติ จะคัดกรองด้วยวิธีตรวจเลือดด้วยวิธีดีซีไอพี (DCIP) หรือฮีโมโกลบินอี สกรีน (Hb E screen) ค่ะ

พาหะของแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 2 และพาหะฮีโมโกลบินคอนแสตนท์สปริง เป็นชนิดที่ไม่สามารถใช้ขนาดเม็ดเลือดแดงเพื่อคัดกรอง เนื่องจากขนาดเม็ดเลือดแดงเป็นได้ตั้งแต่ปกติถึงมีขนาดเล็กค่ะ จะใช้วิธีตรวจในระดับพันธุกรรมเท่านั้นเพื่อวินิจฉัยค่ะ และนอกจากพาหะของธาลัสซีเมียชนิดที่ได้กล่าวมาแล้วยังมีภาวะฮีโมโกลบินผิดปกติอีกหลายชนิดที่พบได้ในประชากรไทย ซึ่งวิธีการตรวจและการแปลผลก็จะซับซ้อนขึ้นค่ะ ถ้าท่านผู้อ่านมีคำถามหรือไม่แน่ใจแนะนำให้ปรึกษากับทีมผู้รักษาค่ะ

หมอได้รับคำถามอยู่บ่อยๆ ว่าการตรวจเลือดแบบตรวจเช็คสุขภาพทั่วไปจะสามารถวินิจฉัยการเป็นพาหะธาลัสซีเมียได้หรือไม่ คำตอบคือการตรวจเลือดเพื่อเช็คสุขภาพมักจะเป็นการตรวจนับเม็ดเลือด การตรวจค่าการทำงานของตับและไต ตรวจวัดระดับน้ำตาลและไขมัน ซึ่งจะไม่ใช่การวินิจฉัยพาหะของธาลัสซีเมียโดยตรง มีเฉพาะจากการตรวจนับเม็ดเลือดที่จะช่วยคัดกรองพาหะชนิดเบต้า - ธาลัสซีเมียและชนิดแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 1 ได้ แต่ก็ไม่สามารถคัดกรองพาหะชนิดฮีโมโกลบินอีได้ทั้งหมด และการตรวจวินิจฉัยที่แน่นอนยังจำเป็นต้องตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบินและการตรวจวิเคราะห์ในระดับพันธุกรรมต่อไป ดังได้กล่าวมาแล้วค่ะ

การตรวจคัดกรองพาหะธาลัสซีเมีย ในหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรส

เนื่องจากพาหะของธาลัสซีเมียบางชนิดเมื่อแต่งงานกับผู้ที่เป็นพาหะในสายเดียวกันจะสามารถส่งต่อยีนธาลัสซีเมียไปให้ลูกและทำให้เกิดโรคธาลัสซีเมียชนิดที่มีอาการรุนแรงได้ ในประเทศไทย หญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสเมื่อมาฝากครรภ์ จะได้รับคำแนะนำเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย และการตรวจคัดกรองพาหะสามชนิด ที่อาจมีบุตรที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้ (กรณีที่คู่สมรสเป็นพาหะในสายเดียวกัน) ได้แก่ พาหะของแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 1 พาหะของเบต้า - ธาลัสซีเมีย และพาหะของฮีโมโกลบินอีค่ะ ที่มีการแนะนำให้ตรวจเนื่องจากภาวะธาลัสซีเมียแฝงนี้พบได้บ่อยในประชากรไทย โดยประชากรไทยประมาณหนึ่งในสามเป็นพาหะของธาลัสซีเมีย แยกเป็นพาหะของแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย (ทั้งแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย1 และแอลฟ่า - ธาลัสซีเมีย 2) ร้อยละ 10-30 พาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย ร้อยละ 3 - 9 และ พาหะของฮีโมโกลบินอี ร้อยละ 10 - 53 ค่ะ

การดูแลตนเองของผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมีย

เนื่องจากผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียมียีนธาลัสซีเมียแฝงอยู่แต่ไม่มีอาการ จึงสามารถปฏิบัติตัวและดูแลสุขภาพตามปกติค่ะ ได้แก่ การออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ รับประทานอาหารครบทุกหมู่และสุกสะอาด แล้วก็รักษาสุขภาพใจด้วย ไม่จำเป็นต้องรับประทานยา หรือวิตามินเสริม และควรปรึกษาแพทย์เมื่อวางแผนจะมีบุตรค่ะ

ฉบับนี้ หมอขอนำเสนอข้อมูลเกี่ยวกับพาหะธาลัสซีเมียไว้เท่านี้นะคะ ถ้ามีข้อสงสัยเพิ่มเติมประการใดหรืออยากให้เล่าเรื่องใดเพิ่มเติม ท่านผู้อ่านสามารถส่งคำถามและข้อเสนอแนะมาได้ ยินดีตอบทุกคำถามค่ะ พบกันครั้งต่อไปฉบับหน้านะคะ สวัสดีค่ะ

โครงการเยาวชน
รางวัลสมเด็จเจ้าฟ้ามหิดล
ประจำปี 2558

นิสิตแพทย์ภูมิพงศ์ ศรีภา

นิสิตแพทย์ภูมิพงศ์ ศรีภา นักศึกษาแพทย์ชั้นปีที่ 6 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น มีความสนใจในเรื่องการดูแลผู้ป่วยโดยมีผู้ป่วยเป็นศูนย์กลาง เพื่อพัฒนาระบบการดูแลสุขภาพแบบองค์รวมของประเทศไทย เนื่องจากปัจจุบันนั้นการดูแลรักษาผู้ป่วยโดยมากมักมุ่งหวังที่การรักษาตัวโรคเพียงอย่างเดียว ขาดการพิจารณาปัจจัยด้านอื่นๆ ของผู้ป่วย เช่น ความเจ็บป่วย ครอบครัว และการตัดสินใจของผู้ป่วย ส่งผลให้ผลการรักษาผู้ป่วยโดยรวมนั้นยังคงได้ประสิทธิภาพไม่เต็มที่ ขาดการให้คำแนะนำ การป้องกันและส่งเสริมสุขภาพอย่างเหมาะสม นอกจากนี้สังคมไทยกำลังเผชิญหน้ากับปัญหาทางด้านสาธารณสุขที่สำคัญ ได้แก่ สังคมผู้สูงอายุ และปัญหาเรื่องกลุ่มโรคเรื้อรังชนิดไม่ติดต่อ เช่น โรคเบาหวาน และโรคความดันโลหิตสูง ซึ่งเป็นกลุ่มโรคที่มีจำนวนผู้ป่วยมากขึ้นอย่างมากในทุกๆ ปี ส่งผลกระทบให้ประเทศไทยต้องเสียเงินจำนวนมหาศาลในการเยียวยาปัญหาเหล่านี้ที่ปลายเหตุ ดังนั้นการศึกษาวิจัยด้านการดูแลผู้ป่วยโดยมีผู้ป่วยเป็นศูนย์กลาง จึงเป็นแนวทางที่อาจช่วยแก้ปัญหาสุขภาพ พัฒนาการดูแลผู้ป่วยแบบองค์รวม และระบบสาธารณสุขของประเทศไทยให้ดีขึ้นในอนาคต

โดยนิสิตแพทย์ภูมิพงศ์ ศรีภา มีเกียรติประวัติต่างๆ อาทิ

ปีการศึกษา 2558 ผู้รับพระราชทานทุนโครงการเยาวชนรางวันสมเด็จเจ้าฟ้ามหิดล ประจำปี 2558 และเข้าร่วมการประชุม 2nd PAN-ASIAN Conference on Hemoglobinopathies 2015, Hanoi, Vietnam ในฐานะตัวแทนผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจากประเทศไทยนักเรียนแลกเปลี่ยน ณ Chang Gung University, Taiwan. (R.O.C.)

ปีการศึกษา2557คณะกรรมการฝ่ายวิเทศสัมพันธ์สโมสรนักศึกษาคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ประธานโครงการ Let's go elective ครั้งที่ 1 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น นักเรียนแลกเปลี่ยน สาขาเวชศาสตร์ครอบครัว และสาขาอายุรศาสตร์ ณ Faculty of Medicine, Mie University, Japan.

ปีการศึกษา 2556 ได้รับรางวัลรองชนะเลิศลำดับที่ 1 การแข่งขัน Emergency tournament ครั้งที่1 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

ปีการศึกษา 2555 กรรมการจัดโครงการคัดกรองโรคเรื้อรังระหว่างการฝึกภาคสนามร่วมเวชศาสตร์ชุมชน มหาวิทยาลัยขอนแก่น ณ อ.วาปีปทุม จ.มหาสารคาม ดำเนินงานฝ่ายสถานที่งานพระราชทานเพลิงศพครูใหญ่เป็นกรณีพิเศษ มหาวิทยาลัยขอนแก่น นักเรียนแลกเปลี่ยน ณ University of Occupational and Environmental Health, Japan.

ปีการศึกษา 2554 กรรมการจัดกิจกรรมค่ายอนุรักษ์ธรรมชาติ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ณ อุทยานแห่งชาติเขาใหญ่ จ.นครราชสีมา ร่วมออกหน่วยช่วยเหลือผู้ประสบอุทกภัย จ.ขอนแก่น จัดกิจกรรมค่ายสานฝันฉันจะเป็นหมอครั้งที่ 13 ณ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

ปีการศึกษา 2553 ผู้สอนวิชาภาษาอังกฤษในกิจกรรมค่ายเตรียมความพร้อมโครงการกระจายแพทย์ หนึ่งอำเภอหนึ่งทุน คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น นักกีฬาทีมวอลเล่ย์บอล มหาวิทยาลัยขอนแก่น งานกีฬาเข็มสัมพันธ์ครั้งที่ 24 และกีฬาน้องใหม่ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

ปีการศึกษา 2551 จัดโครงการบริจาคหนังสือสู่ชนบท ปีที่ 5 ณ โรงเรียนบ้านผาเวียง อ.นาวัง จ.หนองบัวลำภู

ทางมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทยหวังว่า นิสิตแพทย์ภูมิพงศ์ หรือว่าที่คุณหมอ นพ.ภูมิพงศ์ ศรีภา จะได้เป็นกำลังใจสำคัญในการร่วมดูแลผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย และเป็นปากเสียงแทนผู้ป่วยของเราต่อไปในอนาคต

การดำเนินการโครงการ EXPAP

ในวันพุธที่ 9 มีนาคม 2559 กระทรวงสาธารณสุข ร่วมกับมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสแห่งซีเมียแห่งประเทศไทย จัดงาน "การดำเนินการโครงการ EXPAP ในความดูแลของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย" ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด โดยมีแพทย์ พยาบาล เภสัชกร และผู้มีส่วนเกี่ยวข้องประมาณ 100 ราย เข้าร่วมงานประชุม

ในการนี้ทางมูลนิธิ ได้รับเกียรติจาก รองศาสตราจารย์คลินิก พญ.วารุณี จินารัตน์ รองอธิบดี กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์กระทรวงสาธารณสุข กล่าวเปิดงาน

จากนั้น นพ.ชนินทร์ ลิ่มวงศ์ กรรมการมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ได้กล่าวถึงรายละเอียดโครงการช่วยเหลือผู้ป่วยที่มีภาวะเหล็กเกิน EXPAP ว่าเมื่อ ปี พ.ศ. 2557 ทางมูลนิธิฯ ได้เห็นว่าโครงการ EXPAP เป็นโครงการที่สอดคล้องกับวัตถุประสงค์ของมูลนิธิฯ จึงรับโครงการนี้ไว้ในการดูแล โดยโครงการนี้ได้ช่วยเหลือผู้ป่วยดังนี้

❶ ผู้ป่วยถือสัญชาติไทยและมีภูมิลำเนาในประเทศไทย

❷ ผู้ป่วยมีสิทธิประกันสุขภาพถ้วนหน้า(บัตรทอง) หรือสิทธิประกันสังคมโดยโรงพยาบาลต้นสังกัด หรือผู้ป่วยเป็นผู้รับผิดชอบค่าใช้จ่ายในส่วนแรก

❸ กรณีผู้ป่วยเป็นผู้เยาว์ (ไม่บรรลุนิติภาวะอายุต่ำกว่า 20 ปีบริบูรณ์) การเข้าร่วมโครงการนี้ไม่ครอบคลุมกรณีที่สิทธิ์การรักษาพยาบาลของบิดาหรือมารดาขึ้นกับกรมบัญชีกลาง

❹ เมื่อแรกเข้าผู้ป่วยต้องได้รับการวินิจฉัยว่ามีภาวะเหล็กเกินโดยดูจากค่า Serum Ferritin > 1,000 µg/L หรือผู้ป่วยที่ไม่ได้รับเลือดอย่างสม่ำเสมอที่มีค่า Serum Ferritin > 800 µg/L

และในปี 2559 นี้ ทางมูลนิธิฯ ได้ขยายสิทธิ์ให้ผู้ป่วยที่มิได้ถือสัญชาติไทยสามารถเข้าร่วมโครงการได้โดยมีข้อกำหนดดังต่อไปนี้

❶ ผู้ป่วยเป็นบุคคลผู้ถือสัญชาติลาว, พม่าและกัมพูชา

❷ ผู้ป่วยหรือผู้ปกครอง (ในกรณีที่ผู้ป่วยเด็ก) เป็นผู้ที่ได้รับการจดทะเบียนแรงงานต่างด้าวและมีบัตรประจำตัวแรงงานต่างด้าว

❸ ผู้ป่วยหรือผู้ปกครอง (ในกรณีที่ผู้ป่วยเด็ก)พำนักอยู่ในประเทศไทยมาแล้วไม่ต่ำกว่า10ปี

❹ ผู้ป่วยหรือผู้ปกครอง (ในกรณีที่ผู้ป่วยเด็ก) เป็นผู้รับผิดชอบค่าใช้จ่ายด้านยาในโครงการการเข้าร่วมโครงการของผู้ป่วยที่มิได้ถือสัญชาติไทยต้องขออนุมัติจากทางมูลนิธิฯ เป็นรายกรณีไป โดยแพทย์ผู้รักษาส่งเอกสารขออนุมัติเข้าร่วมโครงการผ่านทาง e-mail expapthai.tft@gmail.com

"

หมอรู้สึกดีใจที่ได้เห็นโครงการช่วยเหลือผู้ป่วยอย่างโครงการ EXPAP เพราะตั้งแต่เป็นแพทย์ที่รักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ได้เห็นความยากลำบากของผู้ป่วย ที่ใช้ยาขับเหล็กชนิดฉีด และต้องคาเข็มทั้งคืน จนกระทั่งมียาขับเหล็กชนิดชงละลายน้ำ แต่ปัญหาคือยาราคาแพง ผู้ป่วยจึงไม่สามารถเข้าถึงการรักษาด้วยยาได้ จนมีโครงการ EXPAP ที่ช่วยให้ค่าใช้จ่ายไม่ต่างจากยาฉีด

รองศาสตราจารย์ คลินิก แพทย์หญิงวารุณี จินารัตน์
รองอธิบดี กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข

"

โครงการ EXPAP ได้ช่วยเหลือผู้ป่วยมาครบ 1 ปี โดยผู้มีส่วนสำคัญที่ทำให้โครงการนี้ดำเนินการช่วยเหลือผู้ป่วยอย่างแท้จริง นั่นคือ แพทย์ พยาบาล และเภสัชกร ในการนี้ มูลนิธิฯ จึงได้เรียน ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ โลหิตแพทย์โรงพยาบาลศรีนครินทร์ และ ภญ.อุดมลักษณ์ รังสิยาภรณ์รัตน์ รองหัวหน้างานฝ่าย HRD โรงพยาบาลอุดรธานี มาร่วมแลกเปลี่ยนประสบการณ์ในการเข้าร่วมโครงการมาแล้ว 1 ปี รวมถึงปัญหาและวิธีการจัดการกับปัญหานั้น

" ดิฉันคิดว่าขณะนี้โครงการ Expap มีความคล่องตัวมากกว่าเดิมมากเมื่อเริ่มต้นที่มีปัญหาคือเมื่อมีผู้ป่วยที่จำเป็นต้องใช้ยาและทำเรื่องขออนุมัติโรงพยาบาลต้นสังกัดบางแห่งไม่อนุมัติหรือการดำเนินการใช้เวลานานมากเนื่องจากยังไม่มีความเข้าใจโครงการนี้อย่างทั่วถึงและอาจมีผลกระทบต่องบรายได้ของโรงพยาบาลส่วนตัวผู้ป่วยเองในระยะแรกไม่อยากไปรักษาที่โรงพยาบาลต้นสังกัดเพราะยังไม่คุ้นเคยและไม่มั่นใจ

ดิฉันและแพทย์ผู้รักษาได้แสดงให้โรงพยาบาลเห็นว่าผู้ป่วยจำเป็นต้องใช้ยา และมีการกำหนดเกณฑ์การใช้ยาไว้มีการทำตามเกณฑ์อย่างถูกต้องในส่วนของโรงพยาบาลศรีนครินทร์เองจึงดำเนินการได้ไม่ยาก

ในปีที่ผ่านมาดิฉันได้พยายามให้ข้อมูลผู้ป่วยให้กลับไปรับยาที่โรงพยาบาลใกล้บ้าน และให้ข้อมูลเรื่องการรักษาที่โรงพยาบาลใกล้บ้านว่า ทำได้ดีเนื่องจากแพทย์ผู้รักษามีการพัฒนาการรักษาตามแนวทางการรักษาที่มีการกำหนดร่วมกันจากกลุ่มผู้เชี่ยวชาญหลายฝ่ายโดยมีมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นแกนกลาง

ดิฉันบอกผู้ป่วยและผู้ปกครองให้มีความมั่นใจในแพทย์ที่โรงพยาบาลต้นสังกัดว่าในปัจจุบันทีมแพทย์และผู้เกี่ยวข้องมีการเพิ่มศักยภาพสามารถรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้ดีและหากมีปัญหาที่อยากกลับมาขอคำปรึกษาที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์เมื่อใดก็ได้

ปัจจุบันการดำเนินงานในโรงพยาบาลที่ส่งผู้ป่วยไปง่ายขึ้นเนื่องจากที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ มีเจ้าหน้าที่โทรศัพท์ประสานกับฝ่ายดูแลเรื่องสิทธิการรักษาของผู้ป่วย ที่โรงพยาบาลต้นสังกัดส่วนการลงทะเบียนที่ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลศรีนครินทร์มหาวิทยาลัยขอนแก่นได้ให้เจ้าหน้าที่ของภาควิชามาช่วยเรื่องลงทะเบียนซึ่งลดภาระของแพทย์ลงได้ส่วนหนึ่งต้องขอขอบพระคุณโครงการนี้ที่ได้ช่วยเหลือผู้ป่วยธาลัสซีเมียให้มีโอกาสในการรักษาภาวะธาตุเหล็กเกินได้มากขึ้นและขอบพระคุณมูลนิธิธาลัสซีเมียที่สนับสนุนให้มีการดำเนินการเพื่อผู้ป่วยธาลัสซีเมียให้ได้รับการรักษาได้อย่างเท่าเทียมกัน " ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ กล่าว

ภญ.อุดมลักษณ์ รังสิยาภรณ์รัตน์ เห็นด้วยกับวิธีการดังกล่าว เนื่องจากทางแผนกเภสัชกรรม ของโรงพยาบาลอุดรธานีก็ได้มอบหมายให้เภสัชกร 1 คนเป็นผู้บริหารโครงการช่วยเหลือผู้ป่วยต่างๆ โดยเภสัชกรผู้ได้รับมอบหมายมีหน้าที่

❶ ตรวจสอบข้อมูลของผู้ป่วยให้เป็นไปตามคุณสมบัติของโครงการ

❷ คำนวณยาที่ผู้ป่วยได้รับให้พอดีกับวันที่มาพบแพทย์ครั้งถัดไป

❸ การให้บริการทางเภสัชกรรม เช่น การให้คำแนะนำในการใช้ยาแก่ผู้ป่วยใหม่ หรือผู้ที่รับผิดชอบในการให้ยาเด็ก (กรณีเด็กเล็ก) และติดตามปัญหาที่เกิดจากการใช้ยา

❶ ตรวจสอบข้อมูลการจ่ายยาบริจาคจากฐานข้อมูลของโรงพยาบาลให้ตรงกับโปรแกรม EXPAP ทุก 15 วัน

ในปี 2558 ที่ผ่านมา โครงการนี้ได้ช่วยเหลือผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียให้เข้าถึงยาขับเหล็กจำนวน 788 รายใน 61 โรงพยาบาลทั่วประเทศไทย

สอบถามข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่

คุณอรินทร ปัจฉิมพิหงค์ ผู้ประสานงานโครงการ EXPAP

Email xpapthai.tft@gmail.com

Tel. 02-412-2113 (ในวันและเวลาราชการ)

www.expapthai.com เป็นเว็บไซต์เพื่อการลงทะเบียนเพื่อสมัครเข้าโครงการช่วยเหลือผู้ป่วย EXPAP

แพทย์/พยาบาล

- สมัครเพื่อขอเปิดบัญชีของตนเอง
- สมัครเพื่อเปิดบัญชีของผู้ป่วย
- ต่ออายุข้อมูลผู้ป่วยที่อยู่ในโครงการทุก6 เดือนแต่ถ้ามีการปรับขนาดยา (adjust dose) สามารถแก้ไขได้ทุกเมื่อ ไม่ต้องรอ 6 เดือน เพื่อให้ฐานข้อมูลเป็นปัจจุบันอยู่เสมอ

เภสัชกร

- สมัครเพื่อขอเปิดบัญชีของตนเอง
- รายงานยอดยาส่วนบริจาคแก่มูลนิธิฯ
    - ช่วงที่ 1 ยอดการใช้ยาบริจาคในวันที่ 1 มกราคม -30 มิถุนายน และส่งข้อมูลให้ทางมูลนิธิฯ ภายในวันที่ 31 กรกฎาคมของปีนั้น
    - ช่วงที่ 2 ยอดการใช้ยาบริจาคในวันที่ 1 กรกฎาคม -31 ธันวาคม และส่งข้อมูลให้ทางมูลนิธิฯ ภายในวันที่ 31 มกราคม ของปีถัดไป

การใช้งานเว็บไซต์ www.expapthai.com

การลงทะเบียนแพทย์

- เข้าสู่เว็บไซต์ www.expapthai.com
- กดปุ่ม Register New User
- กรอกรายละเอียดให้ครบถ้วน และบันทึกข้อมูล

Log in

- Email และ password จะใช้งานได้เมื่อได้รับการยืนยันจากระบบ
- กรอก Email และ password เพื่อ Log in

การลงทะเบียนผู้ป่วยใหม่

- คลิ๊กเมนู "ผู้ป่วยใหม่"
- "ผู้ป่วยที่บรรลุนิติภาวะ" กรอกข้อมูลของผู้ป่วยให้ครบถ้วน
- "ผู้ป่วยที่ยังไม่บรรลุนิติภาวะ" กรอกข้อมูลของผู้ป่วยและข้อมูลของบิดา-มารดา
- กดปุ่มบันทึกเพื่อทำการยืนยันข้อมูล

การต่ออายุ

- คลิ๊กเมนู "ผู้ป่วยเก่า"
- กดปุ่มแก้ไขหน้าชื่อผู้ป่วยที่มีสถานะ "Re-Activate"
- ระบบจะทำการแสดงข้อมูลผู้ป่วยที่ทำการเลือก
- กดปุ่ม "Re-Activate" เพื่อทำการต่ออายุ
- สถานะผู้ป่วยจะเปลี่ยนเป็น "Activate"

การแก้ไขข้อมูล

- ในกรณีผู้ป่วยเปลี่ยนสถานะ Lost follow up /Dead / Change medicine
- คลิ๊กเมนู "ผู้ป่วยเก่า"
- กดปุ่มแก้ไขหน้าชื่อผู้ป่วยที่ต้องการแก้ไขข้อมูล
- เลือกสถานะที่ตรงกับข้อมูลผู้ป่วย

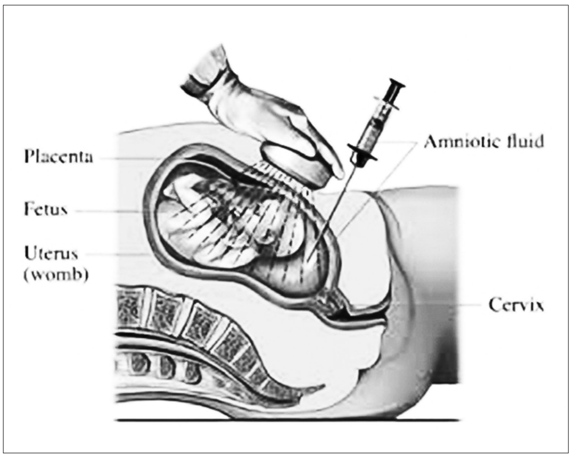
การวินิจฉัยทารก

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส

ในครรภ์ก่อนคลอด : การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)

การตรวจน้ำคร่ำ (amniocentesis)

Amniocentesis เป็นการเจาะดูดน้ำคร่ำมาตรวจซึ่งมักทำตั้งแต่อายุครรภ์ 16 สัปดาห์เป็นต้นไป (รูปที่ 1) อาศัยหลักที่ว่าเซลล์ในน้ำคร่ำ เป็นเซลล์ทารกที่หลุดลอกออกมาในน้ำคร่ำ จึงนำมาตรวจเพื่อวินิจฉัยก่อนคลอดได้ โดยทั่วไปการตรวจน้ำคร่ำจะทำในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมากกว่า 35 ปี ขึ้นไปเพื่อวินิจฉัยโรคกลุ่มอาการดาวน์ สำหรับการวินิจฉัยก่อนคลอดของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย การตรวจเซลล์น้ำคร่ำต้องอาศัยเทคนิคการตรวจระดับยีน (ดีเอ็นเอ) ซึ่งขึ้นกับความสามารถของห้องปฏิบัติการว่าจะใช้เวลานานเท่าใดช่วงเวลาทราบผลไม่ควรจะเป็นช่วงที่อายุครรภ์มากเกินกว่าจะยุติการตั้งครรภ์ได้โดยปลอดภัย เพราะคู่สามีภรรยา อาจเลือกยุติการตั้งครรภ์ถ้าทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง



รูปที่ 1 แสดงตำแหน่งที่เหมาะสมในการเจาะเพื่อดูดน้ำคร่ำ โดยใช้อัลตร้าซาวนด์ช่วย

วิธีการเจาะน้ำคร่ำ

สูติแพทย์จะต้องอาศัยเครื่องอัลตร้าซาวด์เพื่อหาตำแหน่งที่เหมาะสมในการเจาะ แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้องโดยสตรีตั้งครรภ์ อยู่ในท่านอนราบโดยกระบวนการทั้งหมดต้องทำโดยเทคนิคปลอดเชื้อ (รูปที่ 2) เมื่อปลายเข็มอยู่ในน่ำคร่ำก็ถอดแกนในของเข็มออก ต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยา แล้วดูดน้ำคร่ำออกมา (รูปที่ 3) เพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อทำการตรวจในระดับ ดีเอ็นเอ ต่อไป

รูปที่ 2 แสดงการใช้อัลตร้าซาวด์เพื่อหาตำแหน่งแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง

เนื่องจากการตรวจวิธีเจาะน้ำคร่ำนี้ทำในไตรมาสที่สองช่วงอายุครรภ์ 16-20 สัปดาห์และทราบผลในประมาณ 1-2 สัปดาห์ซึ่งถ้าผลพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียและหญิงตั้งครรภ์ตัดสินใจที่จะยุติการตั้งครรภ์ ในอายุครรภ์ที่มากซึ่งมีผลกระทบทางด้านจิตใจหญิงตั้งครรภ์ได้เพราะทารกเริ่มเลื่อนไหว (ดิ้น) สำหรับข้อแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำคล้ายกับการเก็บชิ้นเนื้อรก และพบได้ประมาณร้อยละ 0.5-1 ได้แก่การรั่วของน้ำคร่ำ การติดเชื้อจากการเจาะ เป็นต้น

รูปที่ 3 แสดงการดูดน้ำคร่ำออกมาเพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ

รศ.นพ กิตติ ต่อจรัส

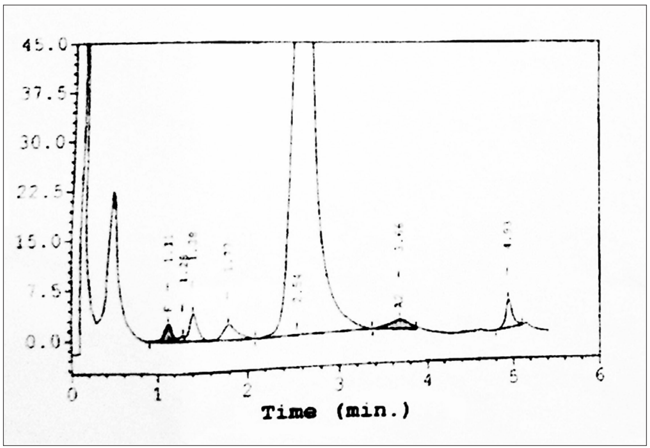
Facebook/thalassemia club of thailand Website: www.thalassemia.or.th E-mail: kittitcr@gmail.com

คู่เสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

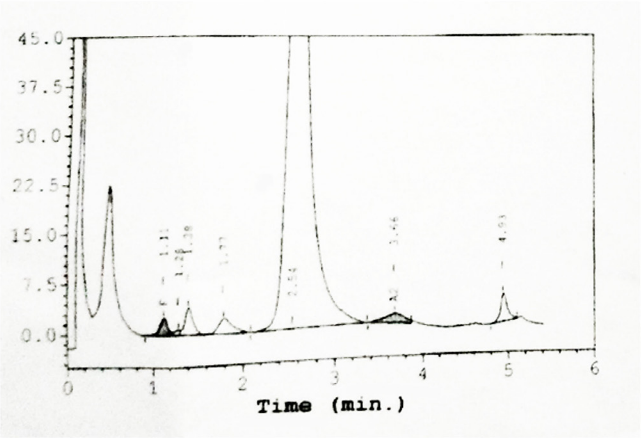
? สวัสดีค่ะคุณหมอ

หนูอยากทราบว่าถ้าหนูอยากจะมีลูกหนูจะสามารถมีได้ไหมค่ะ แล้วมีความเสี่ยงมากน้อยแค่ไหนค่ะพอดีไปตรวจเลือดก่อนมีลูกมาค่ะได้ผลเลือดมาแบบนี้ค่ะขอบคุณล่วงหน้าค่ะ

	Hb (g/dL)	Hct (%)	MCV (fL)	Hb A2 (%)	Hb F (%)	Hb A (%)	PCR α-thal 1	การแปผล
ภรรยา	8.6	32	74	1.5	1.1	91.9	positive	Hb H-CS disease
สามี	11.5	40	64	1.9	0.2	93.3	positive	Postive Heterozy-gous α-thal 1



รูปที่ 1 Hb type (HPLC) ของ ภรรยา



รูปที่ 2 Hb type (HPLC) ของสามี (หมายเหตุ " พบ peak ของ Hb Bart's และ H เพราะฉะนั้นอาจมี α-thalassemia 2 ร่วมด้วย ")

A สวัสดีครับ

จากผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

ภรรยา เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง

สามี เป็นพาหะของ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1

โอกาสเสี่ยงในการมีบุตรเป็นดังนี้

25% เป็นพาหะของ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 1

25% เป็นพาหะของ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ต์ส ไฮดรอฟส์ ฟีทัลลิส

คุณและสามีสามารถมีบุตรได้ โดยจะมีอัตราเสี่ยงของบุตรดังกล่าวข้างต้น และสามารถป้องกันไม่ให้มีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้โดยการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดครับ

? ในหมายเหตุของ Hb type สามีเขียนว่า "พบ peak ของ Hb Bart's และ H เพราะฉะนั้นอาจมี α-thalassemia 2 ร่วมด้วย" หมายความว่าอย่างไรคะ

A การตรวจพบ Hb Bart's และ Hb H ให้สงสัยว่าน่าจะเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดชนิดฮีโมโกลบินเอ็ช ซึ่งต้องดูข้อมูลอื่นๆประกอบได้แก่ มีภาวะซีดร่วมด้วยหรือไม่ ลักษณะรูปร่างของเซลล์เม็ดเลือดแดง มีลักษณะของโรคธาลัสซีเมียหรือไม่ และอาจจะต้องตรวจ ดีเอ็นเอ หรือ พีซีอาร์ ว่ามี ยืน α-thalassemia 1 และ α-thalassemia 2 ร่วมด้วยร่วมหรือไม่

จากผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการของสามีข้างต้นตรวจเฉพาะ α-thalassemia 1 ซึ่งให้ผลเป็นบวก (positive)

? ถ้าผลการตรวจยืนยันกลับมาพบสามีเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ช อัตราเสี่ยงการมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจะเป็นอย่างไร

A กรณีภรรยาเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริงและสามีเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชโอกาสเสี่ยงในการมีบุตรเป็นดังนี้

25% เป็นพาหะของ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 และเป็นพาหะของ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ช

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง

25% เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบินบาร์ต์ส ไฮดอรฟส์ ฟีทัลลิส

? เป็นพาหะของ แอลฟ่าธาลัสซีเมีย 2 และเป็นพาหะของฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริงคืออะไรจะซีดหรือไม่ต้องรักษาหรือไม่

A หมายถึงมียีนผิดปกติ 2 ยีนที่มีผลเล็กน้อยต่อการสร้างสายโกลบินซึ่งเป็นส่วนประกอบของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดง ผลทำให้ระดับฮีโมโกลบินลดลงไม่มาก จะซีดเล็กน้อย ไม่ต้องรักษาแต่อย่างใดไม่ต้องกินยาโฟลิค ดำเนินชีวิตได้ปกติครับ

? โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชและฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง อาการแตกต่างกันอย่างไร การรักษาและดูแลสุขภาพอย่างไร

A ส่วนใหญ่ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินเอ็ชจะมีอาการซีดไม่มาก ม้ามโตเล็กน้อย ระดับความเข้มข้นของเลือดหรือ ฮีมาโตคริท (Hct) ประมาณ 25-30% ส่วนใหญ่ไม่ต้องให้เลือด ยกเว้นเมื่อมีไข้หรือการติดเชื้ออาจจะซีดลงอาจพิจารณาให้เลือดถ้า Hct < 20% สำหรับโรคฮีโมโกลบินเอ็ชคอนสแตนท์สปริง อาการจะมากกว่า ฮีโมโกลบินเอ็ชได้แก่ซีดปานกลาง ม้ามโต ส่วนใหญ่ไม่ต้องให้เลือดยกเว้นมีไข้หรือการติดเชื้อเช่นกัน

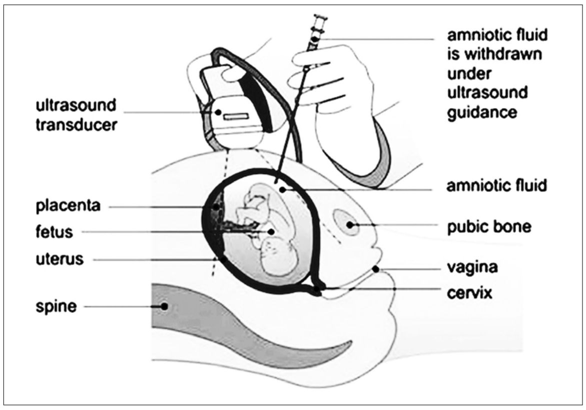
? ขอทราบข้อมูลเกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ต์ส ไฮดอรฟส์ ฟีทัลลิส หน่อยค่ะ

A เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงที่สุด ทารกจะบวมน้ำคลอดออกมาจะเสียชีวิตหรืออาจเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา ส่วนแม่ที่ตั้งครรภ์ลูกที่เป็นโรคนี้จะมีปัญหาแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์ ได้แก่ ภาวะครรภ์เป็นพิษ มีความดันโลหิตสูงบวม ตกเลือดก่อนและ/หรือหลังคลอด (รูปที่ 3)

รูปที่ 3 ผู้ป่วยฮีโมโกลบินบาร์ต์ส ไฮดอรฟส์ ฟีทัลลิส

? ถ้าไม่อยากได้ลูกเป็นโรคโลหิตจางธาสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ต์ส ไฮดอรฟส์ ฟีทัลลิสจะทำวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำทำอย่างไร

A สูติแพทย์จะเป็นผู้ทำเมื่ออายุครรภ์ประมาณ 16 สัปดาห์ การเจาะน้ำคร่ำ จะต้องอาศัยเครื่องอัลตร้าซาวด์หาตำแหน่งที่เหมาะสมในการเจาะ แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง (สตรีตั้งครรภ์ อยู่ในท่านอนราบ) โดยกระบวนการทั้งหมดต้องทำโดยเทคนิคปลอดเชื้อ เมื่อปลายเข็มอยู่ในน้ำคร่ำก็ถอดแกนในของเข็มออก ต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยา แล้วดูดน้ำคร่ำออกมา (รปที่ 4) เพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไป



รูปที่ 4 *ภารเจาะน้ำคร่ำ*

? ข้อแทรกซ้อนจากการเจาะน่ำคร่ำมีมากน้อยแค่ไหน

A พบได้ประมาณร้อยละ 0.5 - 1ครับ

? ได้รับความกระจ่างมากขึ้น ขอบคุณมากค่ะ

A ยินดีครับ

นพ.กิตติ ต่อจรัส

ดร.จารุชา ยี่แสง

My Life with Thalassemia

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

“ความไม่มีโรคเป็นลาภอันประเสริฐ” วลีนี้ยังคงเป็นความจริงอยู่ทุกยุค ทุกสมัย ไม่ว่าใครก็คงอยากมีสุขภาพดี อยากเกิดมาสุขภาพแข็งแรงกันทั้งนั้น หากเลือกได้ก็คงไม่มีใครอยากป่วย แต่ถ้าเลือกไม่ได้ละ?? ถ้าเลือกไม่ได้… ก็คงต้องทำใจ ยอมรับ และเรียนรู้ที่จะอยู่กับโรคนั้นๆ แล้วใช้ชีวิตให้ปกติสุขที่สุด.. เหมือนที่ครูอยู่กับ “ ธาลัสซีเมีย ” มาตลอดทั้งชีวิต.. ไม่ยากหรอกค่ะ เชื่อครูสิ ครูผ่านมันมาแล้ว

ขออนุญาตแนะนำตัวเองอย่างเป็นทางการนะคะ.. ดร.จารุชา ยี่แสง หรือ อาจารย์ปอนด์ ตามที่นักศึกษาเรียก อายุ 35 ปี จบการศึกษาสูงสุดระดับปริญญาเอก (เทคโนโลยีชีวภาพ) จากมหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ ภูมิลำเนาเดิมเป็นคนจังหวัดตรัง ปัจจุบันเป็นอาจารย์ประจำสังกัดสาขาวิชาชีววิทยา คณะวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยี มหาวิทยาลัยราชภัฏนครปฐม ครู (ขอแทนตัวเองว่า ครูปอนด์ตามที่นักศึกษาเรียกละกันนะคะ) เป็นหนึ่งในสมาชิกอีกหลายร้อยชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ครูเป็น β-major thalassemia ค่ะ มีประสบการณ์ในการเข้า-ออกโรงพยาบาล ซึ่งเปรียบเสมือนบ้านหลังที่ 2 ของพวกเรา เหมือนกับที่ทุกคนเคยเจอ คุณแม่เล่าให้ฟังว่า พอรู้ว่าครูเป็นโรคธาลัสซีเมียเมื่อตอนอายุ 2 ขวบ เนื่องจากต้องผ่าตัดไส้เลื่อน เรียกได้ว่าสร้างความคุ้นเคยกับมีดหมอมาแต่เด็กเลยละ และหลังจากที่รู้ คุณแม่ก็ให้การดูแลรักษามาโดยตลอด นั่นคือความโชคดีของครูค่ะที่มีครอบครัวเป็นกำลังใจ

หลายๆ คนคงคิดว่า ชีวิตครูดูราบรื่นดีจัง เกิดมามีโรคประจำตัว แต่ก็สามารถเรียนจบได้ในระดับสูง มีหน้าที่การงานที่ดี แต่ครูอยากจะบอกว่า นั่นเป็นเพียงส่วนหนึ่งค่ะ ความจริงกว่าจะผ่านมาถึงจุดนี้ได้ครูก็เจ็บมาเยอะ โดนมาเยอะเหมือนกัน ตลอดทั้งชีวิต ขาหัก-แขนหักมาแล้ว 8 ครั้ง เข้ารับการผ่าตัดทั้งเล็กและใหญ่มาแล้ว 4 ครั้ง บางทีก้อครูก็แอบคิดนะคะว่านี่ครูเป็นมนุษย์เหล็กรึปล่าว แต่ทำไงได้ละคะ ครูยังมีอะไรที่อยากจะทำอีกเยอะ จะยอมแพ้ง่ายๆ ได้ไง จริงมั้ย??… สมัยเด็กๆ ครูต้องไปโรงพยาบาลเพื่อรับเลือดทุกเดือน จนโดนเพื่อนล้อว่าเป็นแดร็กซ์คิวล่าร์ดูดเลือด ด้วยความเป็นเด็ก ก็มีซนบ้างตามประสา และจะมีแอบทำอะไรให้ผู้ปกครองตื่นเต้นอยู่ได้เนืองๆ อย่างเช่น แอบหัดปั่นจักรยานเองบ้าง แอบปีนต้นไม้เหมือนเพื่อนบ้าง เรียกได้ว่าแสบพอตัวเลยทีเดียว หลังๆ คุณแม่จับทางได้ เลยไม่ค่อยห้าม แต่จะคอยดูอยู่ห่างๆ แต่สิ่งหนึ่งที่คุณแม่ปลูกฝังมาตลอดคือการช่วยเหลือตัวเอง รวมถึงการดูแลตัวเอง เช่น การทานยาตรงเวลา อาหารชนิดไหนบ้างที่ทานได้ หรืออาหารชนิดไหนที่ควรละเว้น และที่สำคัญคือคุณแม่จะสอนให้รู้จักการใช้ชีวิตปกติ ไม่ประคบประหงม ต้องช่วยทำงานบ้าน (ตอนเด็กครูต้องช่วยแม่เก็บน้ำยางก่อนไปโรงเรียนด้วยนะเออ) ถ้าดื้อหรือทำผิดก็ต้องถูกลงโทษเหมือนพี่น้องคนอื่น ไม่มีข้ออ้าง ไม่มีอภิสิทธิ์ใดๆ ทั้งสิ้น ซึ่งครูคิดว่านั่นคือข้อดี ที่ทำให้เรารู้ว่า เราแค่ป่วย แต่เราไม่ได้เป็นคนไร้สมรรถภาพ เพราะฉะนั้น ความสามารถเรายังมีอยู่ครบถ้วน อยู่ที่เราจะนำมันมาใช้ได้หรือไม่…แค่นั้นเอง

ครูเคยเจอประสบการณ์ที่หนักที่สุด เรียกว่าผ่านความตายมาแค่เส้นยาแดงผ่าสิบหก (คือผ่าแปดยังใหญ่ไป) ตอนนั้นความเข้มข้นเลือด (%Hct) เหลืออยู่แค่เพียง 8% เรียกได้ว่าซีดจนเกือบจะเขียว ผอมจนบางติดเตียง คุณหมอที่ทำการรักษาตอนนั้น (โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ จ.สงขลา) ให้ครูรับเลือด แต่ร่างกายเกิดปฏิกิริยาต่อต้าน เลือดไหลออกมาทั้งทางปากทางจมูก คุณหมอเลยตัดสินใจให้ครูเข้ารับการผ่าตัดม้าม (ทราบภายหลังว่าคุณหมอแจ้งให้ญาติทำใจไว้ล่วงหน้าแล้ว..ว่าไม่รอด) ความรู้สึกตอนนั้นคือทรมานมาก ต้องหายใจผ่านหน้ากากครอบออกซิเจน แต่ในขณะเดียวกันเลือดก็ทะลักออกมาตลอด มันหายใจไม่ออก มันอึดอัด แต่หูก็ยังได้ยินเสียงคุณแม่ร้องไห้และเสียงเรียกชื่อมาเป็นระยะ ในใจตอนนั้นคิดแค่ว่า พอแล้ว หยุดได้แล้ว มันทรมาน ไม่เอาแล้ว แต่ครูไม่ได้บอกตัวเองนะค่ะ..ครูบอกกับโรคค่ะ.. ใช่ค่ะ.. คุณอ่านไม่ผิด ครูบอกกับโรคว่า ฉันทรมาน ฉันไม่เล่นกับเธอแล้ว ฉันจะหายแล้ว ฉันมีอะไรต้องทำอีกเยอะ ฉันจะต้องอยู่ เพราะฉะนั้นถ้าเธอจะอยู่กับฉัน เธอต้องอยู่เฉยๆ นะ อยู่นิ่งๆ นะ เดี๋ยวฉันดูแลเธอเอง.. ครูก็ไม่ทราบหรอกนะค่ะว่าคืนนั้นมันเกิดอะไรขึ้นบ้างและครูผ่านมันมาได้อย่างไร แต่ที่แน่ๆ มันทำให้ครูรู้ว่า กำลังใจคือสิ่งสำคัญที่สุดค่ะ.. ไม่ว่าคุณจะต้องเจอกับเหตุการณ์ที่มันเลวร้ายแค่ไหน เพียงแค่คุณไม่ยอมแพ้..คุณจะไม่มีวันแพ้ค่ะ (เชื่อครูสิค่ะ..ครูเรียนมา เอ้ยย.. ครูเคยเจอมาค่ะ)

ชีวิตที่ผ่านมาก็จะเจอกับคำพูดทั้งที่ให้กำลังใจ รวมถึงคำพูดที่คนพูดเขาคงไม่ได้คิด..ว่าคนฟังอย่างเราจะรู้สึกอย่างไร เคยมีครั้งหนึ่งได้ยินคนนินทาในระยะเผาขนว่า.. เป็นโรคขนาดนี้ ไปรักษาตัวเถอะ อย่ามาเรียนให้มันลำบากเลย ณ ตอนนั้นได้แต่คิดว่า เรียนได้สิ ฉันต้องเรียนได้ และฉันต้องทำได้ดีด้วย..เลยกลายเป็นแรงผลักดันให้มี ดร.ปอนด์ในวันนี้ หลังจากเรียนจบปริญญาเอกมา ก็มาทำงานใช้ทุนที่มหาวิทยาลัยราชภัฏนครปฐม (ตอนเรียนเรียนด้วยทุน

รัฐบาลมาโดยตลอด เลยต้องมาทำงานชดใช้รัฐเค้าค่ะ) ก้าวเข้าสู่ชีวิตการทำงาน มันก็ไม่ได้ราบเรียบเหมือนโรยด้วยกลีบกุหลาบเสมอไป ด้วยความที่เป็นอาจารย์ใหม่ ตัวเล็ก แถมหน้าตาก็บ่งบอกความมียี่ห้อธาลัสซีเมีย เลยต้องใช้การพิสูจน์ความสามารถเฉพาะตัวกันพอสมควร กว่าที่นักศึกษาและผู้ปกครองจะยอมรับว่าเราก็มีความสามารถมากพอที่จะสอนบุตรหลานเขาได้ คุณเริ่มคิดเหมือนที่ครูคิดรึยังคะว่า ถ้าคุณไม่ยอมแพ้ คุณจะไม่มีวันแพ้

เล่าประวัติตัวเองมาพอสมควรแล้ว ครูดีใจนะคะที่ได้มีโอกาสมาแชร์ประสบการณ์กับน้องพี่ชาว ธาลัสซีเมีย ถือว่าเล่าสู่กันฟัง เผื่อเรื่องราวของครูจะเป็นแรงบันดาลใจให้กับน้องๆ รวมถึงผู้ปกครองที่มีบุตรหลานเป็นธาลัสซีเมีย และอาจจะกำลังกังวลอยู่ว่า บุตรหลานของท่านจะเรียนหนังสือได้มั้ย จะใช้ชีวิตยังงัยดี ครูว่า เลิกกังวลแล้วยิ้มรับกับมันดีกว่าค่ะ เรียนรู้ที่จะมีชีวิตดี๊ ดี ตามแบบฉบับของคนธาลัสซีเมีย ไม่เหมือนใคร และไม่มีใครเหมือนค่ะกำลังใจเป็นสิ่งที่สำคัญที่สุด ที่ครอบครัว ผู้ปกครองและตัวผู้ป่วยธาลัสซีเมียเองต้องมี ต่อให้ใครต่อใครจะพูดเช่นไร ก็จะไม่มีผลเท่ากับการสร้างกำลังใจด้วยตัวเราเองหรอกนะค่ะ ครูมีคำพูดที่ยึดถือมาตลอดประโยคหนึ่งนั่นคือ **“ศรัทธาในตัวเอง ไม่อวดเก่งไม่เบ่งใหญ่ สำคัญอยู่ที่ใจว่าทำได้หรือไม่ทำ”** มันทำให้ครูผ่านอะไรที่คิดว่ายากมากๆ มาได้ตลอด จะแบ่งไปใช้ก็ได้นะคะ ไม่ว่ากัน

อ่านมาจนจะจบแล้ว คุณคิดเหมือนที่ครูคิดแล้วใช่มั้ยค่ะว่า ถ้าคุณไม่ยอมแพ้ คุณจะไม่มีวันแพ้

สุดท้ายนี้ ครูต้องขอบคุณครอบครัวที่เป็นกำลังใจ และสนับสนุนในสิ่งที่ครูคิดทำมาโดยตลอด ขอบคุณคุณหมอ และพยาบาลทุกท่าน ที่ช่วยดูแลรักษาด้วยความใส่ใจ และขอบคุณผู้บริหารมหาวิทยาลัยราชภัฏนครปฐม ที่ให้โอกาส และมองคนที่ความสามารถ จนครูมีโอกาสเป็นครูปอนด์ของนักศึกษาในวันนี้ ที่ลืมไม่ได้คือต้องขอบคุณชมรมธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลศูนย์นครปฐม โดยการประสานงานของ ดร. นพ.กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ ที่เปิดโอกาสดีๆ ให้ครูได้มาแชร์ประสบการณ์ในครั้งนี้ และที่สำคัญที่สุดคือ ขอบคุณตัวเอง ขอบคุณ β-Thalas ที่ตื่นมาหายใจด้วยกันทุกเช้าค่ะ ☺

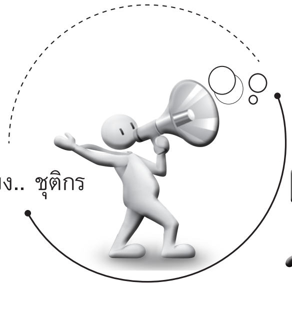
หมายเหตุ: อาจารย์ ดร. จารุชา ยี่แสง เป็นผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิด โฮโมซัยกัส เบตาธาลัสซีเมีย (Homozygous beta thalassmia) ได้รับการดูแลรักษาเริ่มแรกที่ โรงพยาบาลสงขลานครินทร์ เมื่อย้ายที่ทำงาน จึงได้มารับการรักษาที่ โรงพยาบาลนครปฐม ตั้งแต่ ปี พ.ศ 2554 ปัจจุบัน มีระดับฮีโมโกลบิน อยู่ที่ 8 - 9 ก/ดล โดยจะได้รับเลือดเป็นครั้งคราว

อาจารย์จารุชาได้ให้เกียรติมาเล่าประสบการณ์ เกี่ยวกับการดำเนินชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ในงาน “รู้ทัน รู้จักธาลัสซีเมีย โรคที่ใกล้ตัวมากกว่ามี่คุณคิด” จัดโดย กลุ่มงานกุมารเวชกรรม และกลุ่มงานอายุรกรรม โรงพยาบาลนครปฐม ร่วมกับศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล เมื่อวันที่ 18 มีนาคม 2559 ที่ผ่านมา โดยในงาน มีผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย ครอบครัวของผู้ป่วย และเจ้าหน้าที่ที่เกี่ยวข้องกับการดูแลผู้ป่วย เข้ารับฟังประมาณ 200 คน

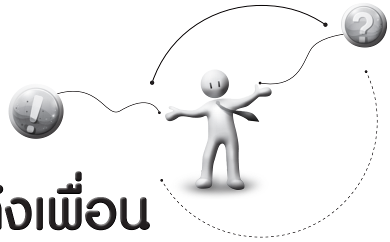
รูปที่ 1 การสัมภาษณ์ และ เล่าประสบการณ์ของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย จากซ้ายไปขวา ศ.เกียรติคุณ นพ.สุทัศน์ ฟู่เจริญ คุณชุติกร พูลทรัพย์ (ชมพู่) ประธานชมรมธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลจุฬา และ อ.ดร. จารุชา ยี่แสง

รูปที่ 2 ถ่ายภาพหมู่ระหว่างผู้จัดงานและผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในงาน “รู้ทัน รู้จักธาลัสซีเมีย โรคที่ใกล้ตัวมากกว่าที่คุณคิด” ณ โรงพยาบาลนครปฐม

เล่าเรื่อง.. สิริกร / เรียบเรียง.. ชุติกร



เล่าเรื่อง... จากเพื่อน ถึงเพื่อน



สวัสดีคุณหมอ ผู้ปกครอง และพี่ ๆเพื่อน ๆ น้อง ๆ จุลสารฉบับนี้ครบรอบสี่เดือน ที่เราจะได้เจอกันอีกแล้ว ฉบับนี้เราจะได้พบกันในวันที่ 1 พฤษภาคม 2559 พอดีเลยซึ่งเป็นวันจัดงานชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ครั้งที่ 27 และวันธาลัสซีเมียโลก ครั้งที่ 15 อีกด้วย

ในปีนี้ทางโรงพยาบาลศิริราชได้เป็นเจ้าภาพในการจัดงานในปีนี้ ดิฉันขอให้ทุกท่านได้รับความรู้และความสนุกในงานกันอย่างเต็มที่ และเรียนรู้แลกเปลี่ยนประสบการณ์กับเพื่อนๆ ที่มาในงานกันบ้างนะคะ และอย่าลืมที่จะขอชื่อ เบอร์โทรศัพท์ หรือแอดไลน์-แอดเฟส กันนะคะจะได้มีเพื่อนไว้พูดคุยกันเมื่องานจบ จุลสารฉบับนี้ดิฉันมีเรื่องเล่าและประสบการณ์ของอีกหนึ่งครอบครัว ที่ต้องประสบกับการที่ต้องดูแลลูกด้วยตัวเองเพียงคนเดียว เป็นคุณแม่เลี้ยงคนเดียวและยังมีลูกคนเล็กที่มาป่วยเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียอีกด้วย เราไปตามอ่านกันดูนะคะว่า" **กว่าจะมีวันนี้**" เขาได้ผ่านเหตุการณ์อะไรมาบ้าง และผ่านจุดนั้นมาได้อย่างไร มีมุมองในการเปลี่ยนแปลงทัศนคติอย่างไร เราไปติดตามอ่านกันเลยค่ะ

อากาศร้อนดูแลสุขภาพทานอาหารที่สุกใหม่ๆ อย่าลืมล้างมือให้สะอาดก่อนรับประทานอาหาร และถ้าเป็นไปได้ใช้ช้อนกลางในการทานอาหารร่วมกับผู้อื่นทุกครั้งนะคะ

ด้วยความห่วงใย

ชุติกร พูลทรัพย์

กว่าจะมี วันนี้...

"ชีวิตคนมันไม่มีอะไรแน่นอน การที่คนเราจะคิดว่าอนาคตเราจะมีความสุขทุกๆ ด้านนั้น มันไม่จริงเสมอไปอย่างเช่นชีวิตครอบครัวเราที่บ้านมีลูก 2 คน เป็นผู้ชายทั้งคู่เกิดมาก็ปกติเหมือนเด็กอื่นทั่วๆ ไป"

จนมาปี 2541 ดิฉันมีลูกคนที่ 2 จนมีอายุได้ 4 ขวบ เกิดเหตุการณ์ไม่คิดมาก่อนกับลูกดิฉันตัวดิฉันก็รู้สึกเหมือนกับว่าฟ้าจะถล่มถลายจากเหตุการณ์เมื่อปี 2545 วันนั้นจำได้ว่าลูกคนที่ 2 อายุได้ 4 ขวบตัวร้อนมากตัวซีด ไม่มีแรงจึงรีบพาไปหาคุณหมอและคุณหมอตรวจเลือดให้ที่โรงพยาบาลแห่งหนึ่ง ปรากฏว่าผลเลือดออกมาเป็นโรคธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า E ในขณะนั้นมีความรู้สึกงงมาก เพราะไม่เคยรู้จักโรคนี้เลยว่าต้องทำยังไง คุณหมอบอกต้องตรวจเลือดทั้งครอบครัวแต่จะทำยังไงเราตามพ่อเค้ามาตรวจไม่ได้เพราะแยกทางกันตั้งแต่ลูกคนที่ 2 ยัง ไม่เกิด แต่ในที่สุดดิฉันก็ตามพ่อของน้องมาตรวจจนได้ผลคือมีพาหะทั้งแม่และพ่อลูกคนแรกก็มีพาหะเหมือนกันในตอนนั้นความรู้สึกที่เหมือนตัวเองหายใจไม่ออกอึดอัดเหมือนจะตายเสียให้ได้ในขณะนั้น

อาการมันสับสนกับชีวิตที่เราต้องดูแลลูกโดยลำพังถึง 2 คน ซ้ำคนเล็กก็มาป่วยเป็นธาลัสซีเมียอีกจะทำยังไงดีซึ่งในตอนนั้นรู้สึกว่าไม่มีทางออกและเสียใจมากๆ เงินก็ไม่ค่อยมีจะทำยังไง ตอนนั้นคุณหมอบอกน้องต้องให้เลือด แล้วให้เลือดจะยังไงต้องไม่ดีแน่ๆ ต้องเสียเงินเยอะแน่คิดไปต่างๆ นานาไปโรงพยาบาลมาหลายที่ แต่เมื่อมีคนแนะนำให้มาที่โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้าจำได้ว่า คุณหมอแนะนำให้เลือด ซึ่งในตอนแรกก็กลัวว่าให้เลือดต้องน่ากลัวแน่ๆ เลยแต่พอน้องได้รับเลือดน้องกลับมีแรงและอาการดีขึ้นมาจนน่ามหัศจรรย์มากๆ ที่เห็น

น้องไม่เหนื่อยและแข็งแรงขึ้น ตัวแม่เองก็เริ่มที่จะเปลี่ยนทัศนคติที่ไม่ดีกับการได้รับเลือดว่าการให้เลือดไม่ได้น่ากลัวอย่างที่คิด แต่กลับทำให้น้องดีขึ้น หลังจากนั้นน้องก็ได้รับเลือดมาทุกเดือนจนถึงปัจจุบัน

น้องไม่มีภาวะกระโหลกหนา ตาห่างเหมือนตอนที่ยังไม่ได้รับเลือดและสุขภาพจิต สุขภาพกายก็ดีขึ้นมากๆ จนทุกวันนี้น้องสามารถใช้ชีวิตได้เหมือนเด็กทั่วไป ทำกิจกรรมต่างๆ กับเพื่อนๆ ในวัยเดียวกันได้โดยไม่มีความแตกต่างให้น้องรู้สึกว่ามีปมด้อยเลย วันนี้ดิฉันเปลี่ยนมุมมองเปิดใจเรียนรู้และศึกษาเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียมากขึ้นเพื่อไว้ให้คำแนะนำและให้ความเข้าใจที่ถูกต้องกับครอบครัวที่ต้องเจอกับปัญหาเดียวกันเหมือนอย่างที่ดิฉันเคยเจอมาก่อนแต่ไม่มีคนที่จะให้คำนำที่ถูกต้องได้

ไม่ว่าจะอย่างไร การที่คนเราจะต้องมีโรคที่ติดตัวมาตั้งแต่เกิด ถ้าเรายอมรับมันว่าเป็นส่วนหนึ่งในชีวิตเรา และอยู่กับมันให้มีความสุขและต้องมาพบคุณหมอตามกำหนดก็จะทำให้ชีวิตจะดีขึ้น ไม่อยากให้คิดว่าการเจ็บป่วย หรือการเป็นโรคธาลัสซีเมียเป็นโรคที่น่ากลัวจนปิดกั้นและปฏิเสธโอกาสการรักษา มันยิ่งจะทำให้ร่างกายไม่ได้รับการรักษาแบบถูกวิธีอย่างต่อเนื่องและทำให้ร่างกายเสื่อมโทรมยิ่ง ขึ้นทำให้เราห่อเหี่ยวและไม่มีความสุขถ้าไม่เปิดใจเรียนรู้

แต่กับตรงกันข้าม ในครอบครัวของเรามีความสุขกันมาก เพราะลูกให้ความร่วมมือในการกินยา และการรับเลือด เข้าใจและรับรู้ในโรคที่น้องเป็นอยู่กับเกี่ยวโรคธาลัสซีเมียได้

เมื่อถึงกำหนด จะให้ความสำคัญกับการรักษา โดยจะมาตามนัดที่คุณหมอนัดไว้ทุกครั้งโดยไม่เคยผิดนัดเลย มาให้เลือดและขับเหล็ก ตามที่คุณหมอสั่ง ร่างกายก็จะปรับสภาพและค่อยๆ ดีขึ้นตามลำดับจนเดี๋ยวนี้น้องมีหน้าตาไม่เหมือนคนป่วยเลย เป็นปกติทุกอย่างแถมยังแอบหล่อด้วยทั้งหมดทั้งปวง

ปัจจุบันน้องมีอายุ 18 ปี ส่วนสูง 170 เซนติเมตร กำลังศึกษาอยู่ที่ มหาวิทยาลัยศรีนครินทรวิโรฒประสานมิตร สาขาวิชาการจัดการการท่องเที่ยวอย่างยั่งยืน (หลักสูตรนานาชาติ)

ดิฉันต้องขอขอบพระคุณ คุณหมอ และเจ้าหน้าที่พยาบาลทุกท่าน ที่โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า มา ณ ที่นี้ด้วยค่ะ ที่รักษาเยียวยาและเป็นกำลังใจให้คำแนะนำที่ถูกต้องกับดิฉันมาโดยตลอด เพราะตอนนี้ครอบครัวเราเป็นครอบครัวที่แข็งแรงอบอุ่นและมีความสุข มีความรัก พร้อมที่จะก้าวไปกับโรคธาลัสซีเมีย และขอเป็นกำลังใจให้กับผู้ป่วย และครอบครัวที่ต้องดูแล หรือมีผู้ป่วยอยู่ในครอบครัวด้วยค่ะ อย่าวิตกจนเกินไป รีบไปปรึกษาและขอรับการรักษา ขอให้ผ่านพ้นวิกฤตและมีความสุขเหมือนกับครอบครัวเรานะคะ

สิริกร จันทวารี

สรุปการประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติ ครั้งที่ 21

"Collaborative Networks : Key Factors For Success" เครือข่ายร่วมใจก้าวไกลสู่ความสำเร็จ

ระหว่างวันที่ 9 - 11 มีนาคม 2559 ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด จังหวัดขอนแก่น

1. ผู้เข้าร่วมประชุม ประกอบด้วย แพทย์ 76 คน พยาบาลวิชาชีพ 123 คน เภสัชกร 32 คน นักเทคนิคการแพทย์/นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ 229 คน และบุคลากรทางการแพทย์ 148 คน รวมทั้งสิ้น 608 คน
2. การประชุมประกอบด้วยเนื้อหาหลัก 3 ด้าน ได้แก่ การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ การรักษา และการควบคุมป้องกัน
3. รูปแบบการประชุมประกอบด้วย การบรรยายทางวิชาการ การอภิปรายหมู่ การนำเสนอผลงานวิจัย จำนวน 50 เรื่อง (วาจา 30 เรื่อง โปสเตอร์ 20 เรื่อง) และ การพูดคุย แลกเปลี่ยนประสบการณ์ระหว่างอาจารย์ ผู้เชี่ยวชาญและผู้เข้าร่วมประชุมอย่างใกล้ชิดในช่วง Meet the expert
4. สรุปการบรรยาย

   4.1 ปาฐกถาเกียรติยศสุดสาคร ตู้จินดา "Mediterranean Anemia in Thailand" โดย ศ. ดร. นพ.สุทัศน์ ฟู่เจริญ

   4.2 "Update on National Guideline in Laboratory Diagnosis of Thalassemia" โดย ดร.ปราณี ฟู่เจริญ

   4.3 เรื่อง Key factors for successful thalassemia screening:
   - Pitfalls in screening and Hb typing โดย รศ. ดร.สุพรรณ ฟู่เจริญ
   - Pitfalls in DNA analysis โดย รศ. ดร. นพ.วิปร วิประกษิต

   4.4 เรื่อง "Key Factors for Successful Thalassemia Treatment"
   - Stem Cell Transplantation โดย ศ. นพ.สุรเดช หงส์อิง พญ.ยุจินดา เล็กตระกูล
     จากการบรรยายนี้ชี้ให้เห็นว่าการทำ Stem Cell Transplantation ให้กับผู้ป่วยธาลัสซีเมียนั้น ไม่เพียงแต่โรงเรียนแพทย์เท่านั้นที่สามารถทำได้ โรงพยาบาลศูนย์ ก็สามารถทำได้หากมีความตั้งใจจริงที่จะรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
   - Transfusion Therapy (Blood transfusion) โดย ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

   4.5 Situation Analysis of National Thalassemia Diagnostic Networks โดย อ.สิริภากร แสงกิจพร

   4.6 การประยุกต์ความรู้ทางวิชาการและระบบคุณภาพสู่การปฏิบัติ โดย รศ.กุลนภา ฟู่เจริญ

   4.7 ระบบบริหารจัดการและแนวปฏิบัติในการขอรับค่าใช้จ่ายจาก สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ โดย นพ.กฤช ลี่ทองอินทร์

   4.8 ประสบการณ์ในการตรวจวิเคราะห์ Hb typing และการแปลผล โดย คุณภัทราภรณ์ บุญขันธ์

   4.9 แนวทางการพัฒนาเครือข่ายห้องปฏิบัติการที่ไร้รอยต่อ มีความน่าเชื่อถือ ให้บริการรวดเร็วและครบวงจร โดย คุณบุญนิภา สุวรรณกาล สรุปอย่างชัดเจนว่า ถ้ามีการประสานงาน มีความตั้งใจ มีทีมงานที่ดี ก็สามารถทำได้

   4.10 การแปลผลการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย การตรวจวิเคราะห์ฮีโมโกลบิน และการประเมินความเสี่ยงทารกในครรภ์ต่อการเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดย รศ ดร.กนกวรรณ แสนไชยสุริยา

   4.11 Genetic modifiers of thalassemia โดย Professor Dr. Xiangmin Xu จากประเทศจีน เมืองกวางโจว
5. การนำเสนอผลงานวิชาการ

   มีผลงานที่น่าสนใจหลายเรื่อง และเป็นครั้งแรกที่มีการนำเสนอเทคโนโลยีใหม่ล่าสุด เรื่อง CRISPR/CAS9 System ซึ่งเป็นนวัตกรรมใหม่ที่ได้รับรางวัลนวัตกรรมปี 2015 ในด้านการตรวจวินิจฉัย มีการใช้ Red cell indicies ในการตรวจคัดกรอง ดังนั้นกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์จึงต้องทำ EQA เพื่อให้เป็นมาตรฐานเดียวกัน
6. สรุปปัญหาและผลกระทบ

   6.1 การตรวจคัดกรอง จะคัดกรองเฉพาะ 3 โรคหลักที่กระทรวงสาธารณสุขควบคุมและป้องกัน ได้แก่ Hb Bart's Hydrops Fetalis, Homozygous β-thalassemia และ β-thalassemia ร่วมกับ Hb E ดังนั้นการให้คำปรึกษาแนะนำควรอธิบายให้ชัดเจนว่า นอกจากโรคธาลัสซีเมีย 3 โรคหลัก ยังมีโรคธาลัสซีเมียชนิดอื่นอีกแต่อาจไม่รุนแรง

   6.2 มีหลายห้องปฏิบัติการที่กำลังพัฒนา QC material เพื่อใช้เป็น IQC ในการตรวจวิเคราะห์ Hb Typing และใช้เป็น EQA เพื่อสนับสนุนให้กับห้องปฏิบัติการทั่วประเทศ

   6.3 MCV/MCH/RDW มีข้อดีและข้อจำกัด ผลการวิจัยจากหลายห้องปฏิบัติการ บอกได้ชัดเจนว่าหากเก็บตัวอย่างนานเกิน 24 ชั่วโมง ค่า Red cell indicies (MCV) จะมีค่าลดลง แต่ MCH จะมีค่าคงที่กว่า ดังนั้นเราจึงต้องทราบว่า variation เหล่านี้ เพื่อจะได้แปลผลได้ถูกต้อง

   6.4 ผู้ป่วยที่เป็น Homozygous Hb E และ β-thalassemia trait อาจมีโอกาสให้กำเนิดบุตรเป็น α-thalassemia ได้ ดังนั้นจึงต้องตรวจ α-thalassemia 1 ซึ่งปัจจุบันมีการพัฒนา IC strip test ซึ่งตรวจได้รวดเร็ว

   6.5 ประเด็นของ Hb A2 มี Cut off >3.5% ในการแปลผลต้องดูผลหลายอย่างประกอบกัน เช่น ผลการคัดกรอง Family study

   6.6 สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ได้ตั้งงบประมาณ ปี 2560 เรื่อง การปลูกถ่ายไขกระดูกสำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย และในวันที่ 18 มีนาคม 2559 จะทราบผลการพิจารณาอนุมัติงบประมาณ

   6.7 National Program on the Prevention and Control of Thalassemia in Thailand ได้จัดตั้งขึ้นในปี 1994 โดยได้รับความร่วมมือจากมหาวิทยาลัย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย และกระทรวงสาธารณสุข แต่ความรู้อาจไปไม่ถึงประชาชนหากไม่ได้รับความร่วมมือร่วมใจจากผู้เข้าร่วมการประชุม

โครงการ EXPAP “ ในความดูแลของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ”

วันที่ 9-11 มีนาคม 2559 ณ โรงแรมพูลแมน ขอนแก่น ราชา ออคิด จังหวัดขอนแก่น

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