



จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

Bulletin of The Thalassemia Club of Thailand

ปีที่ 28 ฉบับที่ 1 ประจำเดือน มกราคม - เมษายน 2562 ISSN 1513 Vol. 28 No. 1 January - April 2019



## งานวันมหิดล

วันที่ 24 กันยายน พ.ศ. 2561

ผู้แทนมูลนิธิฯ นำโดย อ. นพ.ชรินทร์ ลิ้มวงศ์ เลขาธิการมูลนิธิฯ และ คุณดาริกา สีเลียม ร่วมวางพวงมาลา ถวายราชสักการะ พระราชานุสาวรีย์ สมเด็จพระมหิตลาธิเบศร อดุลยเดชวิกรม พระบรมราชชนก โดยร่วมชบวนกับ สมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย และ มูลนิธิโรคเลือดออกง่ายฮีโมฟีเลีย ณ ลานพระราชานุสาวรีย์ โรงพยาบาลศิริราช



## ครบรอบ 72 ปี คุณสายพิน พหลโยธิน

วันที่ 11 ตุลาคม พ.ศ. 2561

คุณสายพิน พหลโยธิน ประธานชมรมผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ศ.เกียรติคุณ นพ.สุทัศน์ ฟูเจริญ, รศ. นพ.ธัญชัย สุระ และ ผศ. พญ.ปราณี สุจริตจันทร์ ร่วมงานพิธี เจริญพระพุทธมนต์ ณ วัดบวรนิเวศราชวรวิหาร เขตพระนคร กรุงเทพฯ







## สารบัญ

จุฬาสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

1

### บรรณาธิการแถลง

ศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์วิพร วิประภษิต

3

### รำลึกถึง

ศาสตราจารย์ เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์

5

### สรุปสัมมนาวิชาการ

ธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 23

10

### เล่าเรื่องเลือด ตอนที่ 33

นายแพทย์จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา  
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธัญชัย สุระ

13

### คุยกับ..หมออรุณี

เพื่อการดูแลธาลัสซีเมียแบบ 360°

ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรุณี เจตศรีสุภาพ

16

### เรื่องของ.. माम

รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

18

### เล่าเรื่อง...จากเพื่อนถึงเพื่อน

ชุตติกร พูลทรัพย์

19

คนเด่นประจำฉบับ : เจ้าของกิจการ OTOP 5 ดาว

ปฐมบุตร ชุมศรี

21

### 108 ปัญหาธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์วิพร วิประภษิต และคณะ

23

### เรื่องเล่า..จากหมอเลือด

ศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์วิพร วิประภษิต

24

จุฬาสารโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย



## Professor Sir David Weatherall

### ศาสตราจารย์ เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์

โลหิตแพทย์ชาวอังกฤษและนักวิจัย

ในสาขาพันธุศาสตร์ระดับโมเลกุล

เกิดเมื่อวันที่ 9 มีนาคม ค.ศ. 1933

เสียชีวิตวันที่ 8 ธันวาคม ค.ศ. 2018 [ สิริอายุรวม 85 ปี ]

### ประวัติการศึกษา ท่านจบจาก

- มหาวิทยาลัยออกซฟอร์ด ประเทศสหราชอาณาจักร
- มหาวิทยาลัยจอห์นฮอปกินส์ ประเทศสหรัฐอเมริกา
- มหาวิทยาลัยเคิล ประเทศเยอรมนี

### ช่วงชีวิตการศึกษา

ศาสตราจารย์ เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์ เริ่มได้รับการศึกษาที่โรงเรียนประถมศึกษาจากโรงเรียน Calday Grange และจบการศึกษาแพทยศาสตรบัณฑิตจากโรงเรียนแพทย์ที่มหาวิทยาลัย Liverpool ปี 1956 (โดยในขณะที่เป็นนักศึกษาแพทย์ในปี 1954 ท่านทำหน้าที่เป็นเหรียญกษาปณ์ของ Liverpool Society ด้วย) จากนั้นท่านเข้าร่วมฝึกกองทัพทหาร เป็นเวลา 2 ปี หลังจากรับราชการทหารท่านได้รับการศึกษาต่อที่ Johns Hopkins University ก่อนกลับไปมหาวิทยาลัย Oxford ซึ่งท่านได้รับตำแหน่งศาสตราจารย์ด้านโลหิตวิทยา

### ผลงานด้านงานวิจัย

การวิจัยของท่านมุ่งเน้นไปที่พันธุกรรมของโรคที่เกิดจากฮีโมโกลบินผิดปกติ โดยเฉพาะอย่างยิ่งกลุ่มของความผิดปกติทางโลหิตวิทยาที่สืบทอดเป็นที่รู้จักกันเรียกว่า “โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย” ที่เกี่ยวข้องกับความผิดปกติในการผลิตโกลบินซึ่งเป็นส่วนประกอบโปรตีนของฮีโมโกลบิน เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์ เป็นหนึ่งในผู้เชี่ยวชาญชั้นนำของโลกเกี่ยวกับพื้นฐานทางคลินิกและโมเลกุลของธาลัสซีเมียและการประยุกต์ใช้ข้อมูลนี้เพื่อควบคุมและป้องกันโรคเหล่านี้ในประเทศกำลังพัฒนา

### ประวัติด้านวิชาชีพ

- ปี 1974 เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์ ได้รับการแต่งตั้งเป็นศาสตราจารย์ Nuffield of Clinical Medicine จาก University of Oxford และในปี 1992 ท่านได้รับตำแหน่งที่มีเกียรติยศที่สุดในฐานะ Regius Professor of Medicine ซึ่งท่านดำรงตำแหน่งดังกล่าวจนถึงปี 2000
- ปี 1989 เซอร์ เดวิด ได้ก่อตั้งชีวแพทยศาสตร์ระดับโมเลกุลที่ออกซฟอร์ด ซึ่งได้รับการตั้งชื่อว่า Weatherall Institute of Molecular Medicine เพื่อเป็นเกียรติแก่ท่านในปี 2000 เมื่อท่านเกษียณอายุราชการ จากนั้นท่านก็ได้เป็นอธิการบดีของมหาวิทยาลัยเคิล เป็นสมาชิกของ Nuffield Council on Bioethics 1991-1996 และเป็นสมาชิกคนหนึ่งของคณะกรรมการระดับชาติในการศึกษาระดับสูงที่ได้รับการตีพิมพ์เป็นรายงานที่มีอิทธิพลในปี 1997
- ปี 2002 เซอร์ เดวิด เขียนรายงานที่สำคัญในการประยุกต์ใช้จีโนมสำหรับสุขภาพทั่วโลกให้กับองค์การอนามัยโลก และยังเป็นแพทย์และนักวิทยาศาสตร์คนสำคัญของสหราชอาณาจักรอังกฤษ



▲ University of Liverpool



▲ University Johns Hopkins



▲ University of Oxford

## รางวัลและเกียรติยศ

- ท่านได้รับการแต่งตั้งให้เป็นอัศวินในปี 1987 และได้รับแต่งตั้งให้เป็นอัศวินแกรนด์ครอสแห่งจักรวรรดิอังกฤษ (GBE) สำหรับการให้บริการทางการแพทย์ ในวันเฉลิมพระชนมพรรษา ปี 2017
- ปี 1989 ท่านได้รับรางวัล Royal Medal จาก Royal Society สำหรับการทำงานในด้าน thalassaemia
- ปี 1995 ท่านได้รับรางวัล Fothergillian จากสมาคมแพทย์ลอนดอน
- ปี 1998 ท่านได้รับรางวัล Manson Medal จากราชสมาคมเวชศาสตร์เขตร้อน และสุขศาสตร์ สำหรับการบริจาคด้านการแพทย์และสุขศาสตร์ในเขตร้อน
- ปี 2010 ท่านได้รับรางวัล Lasker Award ซึ่งเป็นรางวัลที่สำคัญที่สุดในสหรัฐอเมริกา สำหรับการวิจัยทางการแพทย์ ที่มีผู้ได้รับรางวัลมากมายในอดีตที่ได้รับรางวัลโนเบล ท่านเป็นคนเดียวที่อยู่นอกอเมริกาที่ได้รับรางวัลนี้ในปีนั้น
- ปี 2012 มหาวิทยาลัยเคิล ได้ตั้งชื่ออาคารเรียนแพทย์ ชื่อว่าอาคาร David Weatherall และ MRC Weatherall Institute of Molecular Medicine (WIMM) เพื่อเป็นเกียรติแก่เซอร์ เดวิด

# สรุปสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 23 ประจำปี 2561

## “Thalassemia: All New Hope”

วันที่ 4-6 ก.ย 2561 ณ โรงแรมมิราเคิลแกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร

โดย ดร. นายแพทย์ กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์ แพทย์ประจำคลินิกธาลัสซีเมีย โรงพยาบาลนครปฐม  
อาจารย์ประจำศูนย์วิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล  
แพทย์หญิง อรุณทัย มีแก้วกฤษกร กุมารแพทย์โลหิตวิทยา ประจำสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

การประชุมสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติได้จัดขึ้นเป็นครั้งที่ 23 แล้ว โดยในปีนี้จัดขึ้นระหว่างวันที่ 4-6 ก.ย 2561 ณ โรงแรมมิราเคิลแกรนด์ คอนเวนชั่น กรุงเทพมหานคร โดยมีกรมการแพทย์ กระทรวงสาธารณสุขเป็นเจ้าภาพ และมีสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินีเป็นผู้ดำเนินการ มีผู้เข้าร่วมการสัมมนาจำนวน 534 คน ประกอบไปด้วยแพทย์ พยาบาล นักเทคนิคการแพทย์และ บุคลากรทางการแพทย์ในสาขาอื่นๆ จากทั่วทั้งประเทศ หัวข้อหลักสำหรับการสัมมนาในปีนี้เป็น “Thalassemia: All New Hope” ซึ่งจะมุ่งเน้นเรื่องแนวทางใหม่ๆ สำหรับการตรวจวินิจฉัยและรักษาโรคธาลัสซีเมีย รวมถึงการชี้แจงถึงปัญหาและอุปสรรคสำหรับการดำเนินการที่เกี่ยวข้องกับธาลัสซีเมียในปัจจุบัน เพื่อปรับปรุงให้มีประสิทธิภาพที่ดียิ่งขึ้น

ในพิธีเปิดได้รับเกียรติจาก นายแพทย์สมศักดิ์ อรรฆศิลป์ อธิบดีกรมการแพทย์ มาบรรยายในหัวข้อ “Health Care 4.0: The Future Hope for Thalassemia” โดยได้กล่าวถึงสถานการณ์ปัจจุบันของโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย มีผู้เป็นพาหะของโรคนี้อยู่ประมาณ 24 ล้านคน และมีผู้ป่วยสะสมอยู่ในประเทศไทยกว่า 660,000 คน มีผู้ป่วยรายใหม่ที่เป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงประมาณ 5-6 พันราย/ปี งบประมาณของกระทรวงสาธารณสุขที่ต้องใช้เพื่อทำการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียในแต่ละปีประมาณ 700 ล้านบาท ดังนั้นการควบคุมและป้องกันโรคยังคงเป็นนโยบายที่สำคัญสำหรับโรคธาลัสซีเมีย โดยมีอัตราส่วนค่าใช้จ่ายในการควบคุมและป้องกันต่อการรักษาโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง อยู่ที่ 1:150 ความก้าวหน้าในเรื่องธาลัสซีเมียของกระทรวงสาธารณสุขในปีที่ผ่านมาคือสามารถผลักดันยาขับเหล็ก Deferasirox ซึ่งเป็นยาที่ใช้ในเด็กอายุต่ำกว่า 6 ปีที่มีภาวะเหล็กเกินและใช้ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีข้อจำกัดในการใช้ยา Deferiprone (GPO-L1) ให้อยู่ในบัญชียาหลักแห่งชาติ จ.2 ทำให้ผู้ป่วยเข้าถึงยาได้ง่ายขึ้น

และเพิ่มประสิทธิภาพในการภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วย นอกจากนี้ยังได้ออกแนวทางการดูแลรักษา ผู้ป่วยธาลัสซีเมียในเวชปฏิบัติทั่วไป เพื่อให้สถานพยาบาลต่างๆ นำไปปฏิบัติได้เป็นมาตรฐานเดียวกัน ในอนาคตสิ่งที่ทางกระทรวงสาธารณสุขจะดำเนินการต่อไป ได้แก่ การจัดทำระบบลงทะเบียนผู้ป่วยในระดับชาติ การติดตามเรื่องสุขภาพจิตในมารดาที่มีบุตรเป็นธาลัสซีเมีย การนำเทคนิคแบบ Non-invasive มาใช้ในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดและการศึกษาความคุ้มค่าการรักษาธาลัสซีเมียแบบใหม่ๆ เช่น การเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก การทำยีนบำบัด เป็นต้น

สำหรับปาฐกถาเกียรติยศ สดุดีศาสตราจารย์ ดร.สุจินดา ในปีนี้ได้รับเกียรติจาก ศาสตราจารย์ นายแพทย์ วีระ ทองสง มาเป็นองค์ปาฐกในหัวข้อ “Prenatal care of fetal thalassemia” อาจารย์วีระ เป็นสูติแพทย์ ผู้มีคุณูปการต่อวงการธาลัสซีเมียในประเทศไทยเป็นอย่างมาก โดยเป็นผู้ศึกษาค้นคว้าวิจัยเรื่องการควบคุมป้องกันธาลัสซีเมีย จนทำให้จำนวนผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในเขตจังหวัดภาคเหนือลดลงอย่างมาก อาจารย์มีประสบการณ์สูงในการตรวจวินิจฉัย ภาวะ Hydrops fetalis ด้วยการใช้นิวโรไลอีอัลตราซาวด์และได้ถ่ายทอดให้แก่บุคลากรต่างๆ ทำให้ในปัจจุบันคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ สามารถตรวจพบภาวะนี้ด้วยการใช้อัลตราซาวด์เพิ่มขึ้นจากร้อยละ 2 ในปี พ.ศ 2533-2537 เป็นร้อยละ 95 ในปี พ.ศ 2553-2561 ซึ่งภาวะนี้เป็นอันตรายต่อทั้งหญิงตั้งครรภ์และทารกในครรภ์ การตรวจพบภาวะนี้ได้เร็วและทำการยุติการตั้งครรภ์ จะช่วยลดภาวะแทรกซ้อนและอันตรายในหญิงตั้งครรภ์ได้ ในอนาคตการทำ PGD (Pre-implantation genetic diagnosis) จะเป็นอีกทางเลือกหนึ่งสำหรับคู่สมรสที่เป็นคู่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เพื่อหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงและการยุติการตั้งครรภ์ สำหรับหัวข้อบรรยายอื่นๆ ที่น่าสนใจ มีดังต่อไปนี้

## 1 ยีนบำบัด (Gene therapy) ในธาลัสซีเมีย

หัวข้อนี้จะเป็นหัวข้อที่ได้รับความสนใจเป็นอย่างมากทั้งจากแพทย์และผู้ป่วยธาลัสซีเมีย เนื่องจากภายหลังจากที่มีการแถลงข่าวเรื่องความสำเร็จในการรักษาโรคธาลัสซีเมียให้หายขาดด้วยการบำบัดยีนเป็นครั้งแรกของโลก ที่สถานเอกอัครราชทูตฝรั่งเศสประจำประเทศไทย เมื่อวันที่ 2 พ.ค. 2561 ที่ผ่านมา ทำให้เกิดความหวังที่จะทำให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้รับการรักษาให้หายขาดโดยมีความเสี่ยงน้อยที่สุด โดยผลการวิจัยนี้ได้รับการเผยแพร่ไปทั่วโลกในวารสารทางการแพทย์ The New England Journal of Medicine ที่มีชื่อเสียงในระดับนานาชาติ ฉบับวันที่ 19 เม.ย. 2561

ศ. นพ.สุรเดช หงส์อิง ได้มาเล่าให้ฟังถึงข้อดีและข้อจำกัดของการรักษาด้วยการทำยีนบำบัดที่มีเนื้อการรักษาด้วยวิธีการเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก คือการทำยีนบำบัดเป็นการใช้เซลล์ต้นกำเนิดของผู้ป่วยเอง ทำให้ลดอัตราการเกิดภาวะ GVHD (Graft versus host disease) ลดความจำเป็นในการใช้ยากกดภูมิคุ้มกันตลอดชีวิต อย่างไรก็ตามก็ยังคงต้องเฝ้าระวังผลเสียที่อาจมีได้ในระยะยาวคือ การเกิดมะเร็งในผู้ป่วยจากการใช้ viral vector ในการนำยีนที่ต้องการเข้าเซลล์ของผู้ป่วย การติดตามผู้ป่วยธาลัสซีเมียรายแรกที่ได้รับการทำยีนบำบัดมาประมาณ 11 ปี พบว่าประสบความสำเร็จเป็นอย่างดี ผู้ป่วยไม่ต้องได้รับการเติมเลือดเป็นประจำอีก และตรวจไม่พบมะเร็งจากการทำยีนบำบัด ในการวิจัยที่ผ่านมา มีผู้ป่วยธาลัสซีเมียเข้าร่วมทั้งหมด 22 ราย เป็นผู้ป่วยชาวไทย 4 ราย ซึ่ง 15/22 ราย มีระดับฮีโมโกลบินเพิ่มขึ้นใกล้เคียงคนปกติโดยไม่ต้องรับเลือดอีก และอีก 7/22 ราย แม้ยังคงต้องรับเลือดแต่ก็ลดจำนวนครั้งและปริมาณเลือดที่ต้องเติมลงได้ อย่างไรก็ตามการรักษาด้วยวิธีการดังกล่าวยังอยู่ในขั้นตอนของการศึกษาวิจัย ยังไม่ได้มีการบริการในปัจจุบัน

## 2 การเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก

ผศ. นพ.อุษณรัสมิ์ อนุรัฐพันธ์ นำเสนอการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียด้วยวิธีการเปลี่ยนถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด ซึ่งแหล่งของเซลล์ต้นกำเนิดมาจากไขกระดูก สายสะดือของทารก หรือเลือด (peripheral blood) ซึ่งต้องมีการตรวจหมู่เนื้อเยื่อ (HLA) อย่างน้อย 10 ตำแหน่งในผู้บริจาคและผู้รับ เพื่อหาความเข้ากันได้ ซึ่งช่วยลดอัตราการเกิด GVHD แต่อัตราประสบความสำเร็จในการหาหมู่เนื้อเยื่อที่เข้ากันได้ มีเพียง ร้อยละ 30-60 เท่านั้น ทางสาขาวิชาโลหิตวิทยาและมะเร็งวิทยา ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล จึงได้ทำการศึกษาวินิจฉัยโดยใช้เซลล์ต้นกำเนิดจากพ่อหรือแม่ของผู้ป่วยแทน (Haploidentical) พบว่าได้ผลการทดลองที่ดีเทียบเท่ากับการใช้ เซลล์ต้นกำเนิดจากผู้บริจาคที่มี HLA เข้ากันได้ กล่าวคือผลการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจำนวน 31 ราย พบอัตราการรอดชีพ (Overall survival) อยู่ที่ร้อยละ 95 และมีอัตราปลอดโรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia free survival) อยู่ที่ร้อยละ 94 โดยการได้ผลลัพธ์ที่ดี จำเป็นต้องมีการเตรียมผู้ป่วยให้ดีก่อนการเปลี่ยนถ่ายไขกระดูก ซึ่งประกอบไปด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอโดยผู้ป่วยควรมีค่า Hct มากกว่าร้อยละ 27 การได้รับยาขับเหล็ก ยา Hydroxyurea และการได้รับยากดภูมิคุ้มกันที่เหมาะสมก่อนและหลังการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด

## 3 แนวทางการรักษาธาลัสซีเมียแบบใหม่

ศ. ดร. นพ.วิปรีประภคิต ได้มานำเสนอแนวทางการรักษาใหม่ๆ สำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียโดยในหลายโครงการได้มีการทำวิจัยทางคลินิกในประเทศไทยซึ่งหลักการสำหรับแนวทางในการรักษาแนวใหม่ประกอบไปด้วยการรักษาสมดุลของการสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟาและเบต้า การรักษาภาวะ Ineffective erythropoiesis และการแก้ไขภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วย สำหรับแนวทางแรกในการรักษาสมดุลของการสร้างสายโกลบินชนิดแอลฟาและเบต้าวิธีที่มีการใช้อยู่คือการกระตุ้นการสร้างฮีโมโกลบินเอฟ (HbF) โดยยาที่มีการศึกษาจะเป็นยาในกลุ่ม DNA methylation inhibitor ซึ่งตัวที่มีการใช้อยู่และมีความปลอดภัยสูงคือ Hydroxyurea ยาจะช่วยลดความต้องการในการเติมเลือดของผู้ป่วยการศึกษาในต่างประเทศมีการใช้เทคโนโลยี Crispr/Cas9 ในการกระตุ้น HbF ผ่านการยับยั้งการแสดงออกของ BCL11 แนวทางที่สองคือการรักษาภาวะ Ineffective erythropoiesis ในผู้ป่วย มีการใช้ยา Sotatercept และ Luspatercept ในการยับยั้งฤทธิ์ของ GDF11 ทำให้กระบวนการสร้างเม็ดเลือดแดงดำเนินต่อไปได้เป็นปกติ ซึ่งผลจากการทำวิจัยทางคลินิก ในระยะที่ 2 พบว่าผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ได้รับยาดังกล่าวมีระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้น 1-2 ก/ดล. ช่วยลดความต้องการในการเติมเลือดและมีความปลอดภัยสูงจึงได้



มีการดำเนินการวิจัยต่อในระยะที่ 3 “The BELIEVE study” เพื่อศึกษาผลในระยะยาวของการได้รับยาในผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่ ยาอีกตัว คือ Ruxolitinib (Jak2 Inhibitor) ช่วยลดการขยายเพิ่มจำนวนของ erythroid progenitors ผลการศึกษาพบว่าช่วยลดขนาดของม้ามในผู้ป่วยได้ถึง ร้อยละ 19.7-26.8 ยา Ruxolitinib จึงอาจใช้เป็นทางเลือกในกรณีที่ผู้ป่วยไม่ต้องการตัดม้าม ยาอีกตัวคือ Glyt-1 inhibitor (Bitopertrin) ซึ่งมีการทำวิจัยทางคลินิกในระยะที่ 2 อยู่ แนวทางสุดท้ายคือ การแก้ไขภาวะเหล็กสะสมเพื่อปรับการสร้างเม็ดเลือดแดงในผู้ป่วย ยาใหม่ที่ใช้เช่น Hepcidin agonist (LIPC-401) มีการทำวิจัยทางคลินิกในระยะที่ 1 และ 2 อยู่ นอกจากนี้ยังมียาขับเหล็กตัวใหม่คือ VIT-2763 ซึ่งอยู่ระหว่างการทำวิจัยทางคลินิกในระยะที่ 2 เช่นกัน

#### 4 การศึกษากลไกการควบคุมการแสดงออกของโกลบินบี

ปัจจัยที่กำหนดความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมียชนิดเบต้า ประกอบด้วยชนิดการกลายพันธุ์ของเบต้าโกลบินโดยหากเป็นชนิด  $\beta(+)$  การมีแอลฟาธาลัสซีเมียร่วมด้วย และการเพิ่มการสร้าง Hb F จะทำให้ผู้ป่วยมีอาการรุนแรงลดลง หากมีความเข้าใจในกลไกเหล่านี้ จะช่วยให้เห็นถึงแนวทางใหม่ๆ ในการรักษาผู้ป่วยได้

#### 5 เทคนิคใหม่ๆ ทางจีโนมิกส์สำหรับการวินิจฉัยธาลัสซีเมีย

ธาลัสซีเมียเป็นปัญหาทางสาธารณสุขระดับโลก โดยผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีแนวโน้มเพิ่มขึ้นในทุกๆ ปี มีการรายงานชนิดการกลายพันธุ์ใหม่ๆ ของโกลบิน ใน HbVar Database อยู่เรื่อยๆ อีกทั้งปัญหาแรงงานข้ามชาติที่พบได้ทั่วโลก ทำให้ธาลัสซีเมียยังคงเป็นปัญหาที่ท้าทายสำหรับแพทย์และนักวิจัยต่อไป โดยเฉพาะอย่างยิ่งการตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียให้มีความถูกต้อง แม่นยำ วิธีการตรวจวินิจฉัยแบบเดิม ประกอบด้วยการตรวจคัดกรอง การตรวจ Hb typing จากนั้นจึงตรวจดีเอ็นเอเพิ่มเติมในรายที่สงสัย ไม่สามารถทำได้ครอบคลุมทุกชนิดการกลายพันธุ์ที่หลากหลายมากขึ้นจากสาเหตุดังกล่าวข้างต้น ในการศึกษาเร็วๆ นี้ มีการใช้เทคนิค Next-Generation Sequencing (NGS) เพื่อทดแทนการวินิจฉัยแบบดั้งเดิม พบว่าเทคนิค NGS สามารถตรวจพบการกลายพันธุ์ได้ถูกต้องแม่นยำกว่าวิธีแบบดั้งเดิม ถึงประมาณร้อยละ 23 อย่างไรก็ตาม เทคนิค NGS ยังมีข้อจำกัด คือเครื่องมือและค่าตรวจมีราคาแพง และยังต้องการนักชีวสารสนเทศเพื่อมาช่วยในการแปลผล การตรวจด้วยวิธีดังกล่าวยังจำเป็นต้องมีการสอบทานและกำหนดมาตรฐานการแปลผลก่อนที่จะนำมาใช้จริงในทางคลินิกต่อไป

#### 6 การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบไม่รุกราน (Non-invasive PND)

นโยบายของประเทศไทยในการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมีย กลุ่มเป้าหมาย คือหญิงตั้งครรภ์ ดังนั้นการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย ยังคงต้องอาศัยการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ซึ่งวิธีการตรวจยังเป็นชนิดรุกราน (Invasive) ได้แก่ การตรวจชิ้นเนื้อรก (CVS), การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) และ การเจาะเลือดสายสะดือ (Cordocentesis) ซึ่งกระบวนการทั้ง 3 วิธี มีความเสี่ยงต่อการทำให้เกิดการแท้งบุตร หรือความพิการของทารกได้ จากการศึกษาวิจัยที่ผ่านมา พบว่าในเลือดของหญิงตั้งครรภ์ จะพบชิ้นส่วนดีเอ็นเอของทารกลอยปะปนอยู่ด้วย ดังนั้นการเจาะเลือดหญิงตั้งครรภ์ เพื่อใช้ตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์ จึงมีความปลอดภัยต่อทั้งมารดาและทารก อีกทั้งยังสามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 9 สัปดาห์ขึ้นไป โดยหากผลตรวจที่ได้เป็นผลบวก คำแนะนำคือควรตรวจเพื่อยืนยันต่อด้วยเทคนิคมาตรฐานต่อไป

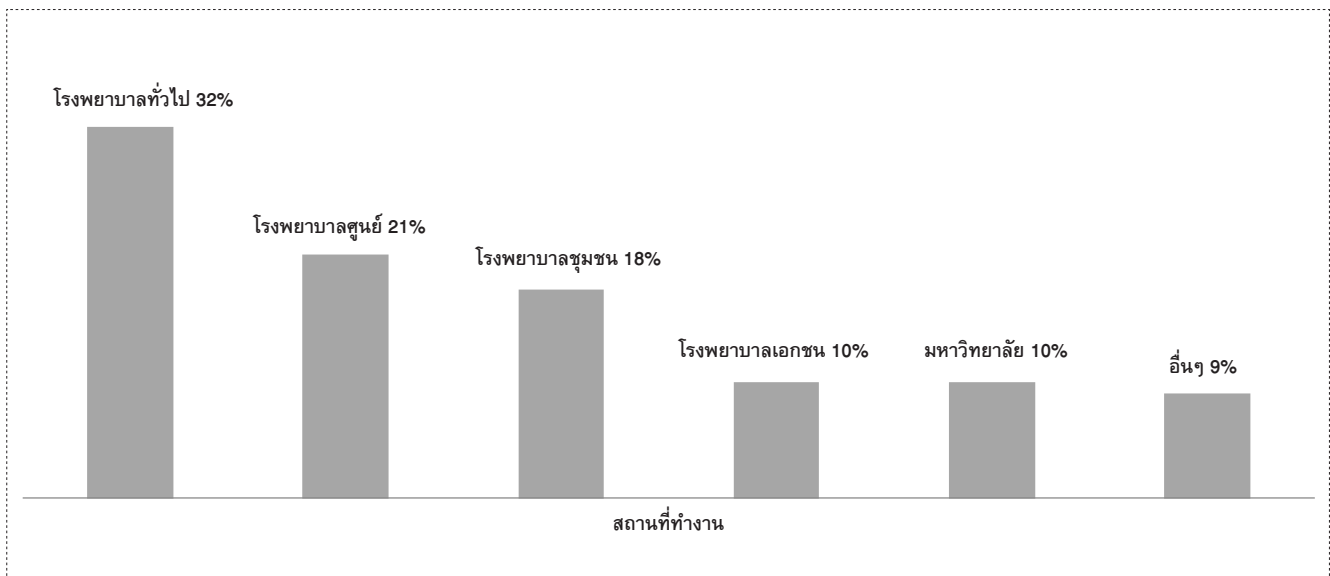
นอกจากนี้ยังมีการนำเสนอผลงานของนักวิชาการทั้งจากกระทรวงสาธารณสุข และมหาวิทยาลัย มีในรูปแบบโปสเตอร์ และแบบปากเปล่า (Oral Presentation) รวมทั้งหมดจำนวน 31 เรื่อง โดยมูลนิธิโรคโลหิตจาง ธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ให้การสนับสนุนในการพิจารณาผลงานเหล่านี้และพิจารณาให้รางวัลผลงานมาตลอด สำหรับในปีนี้มีผลงานที่ได้รับรางวัลดีเด่นรวมทั้งหมด 5 รางวัล และรางวัลชมเชย 4 รางวัล

สำหรับเจ้าภาพที่จะจัดการประชุมวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติในปีหน้าซึ่งเป็น ครั้งที่ 24 คือ กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข แล้วพบกันใหม่ปีหน้านะครับ

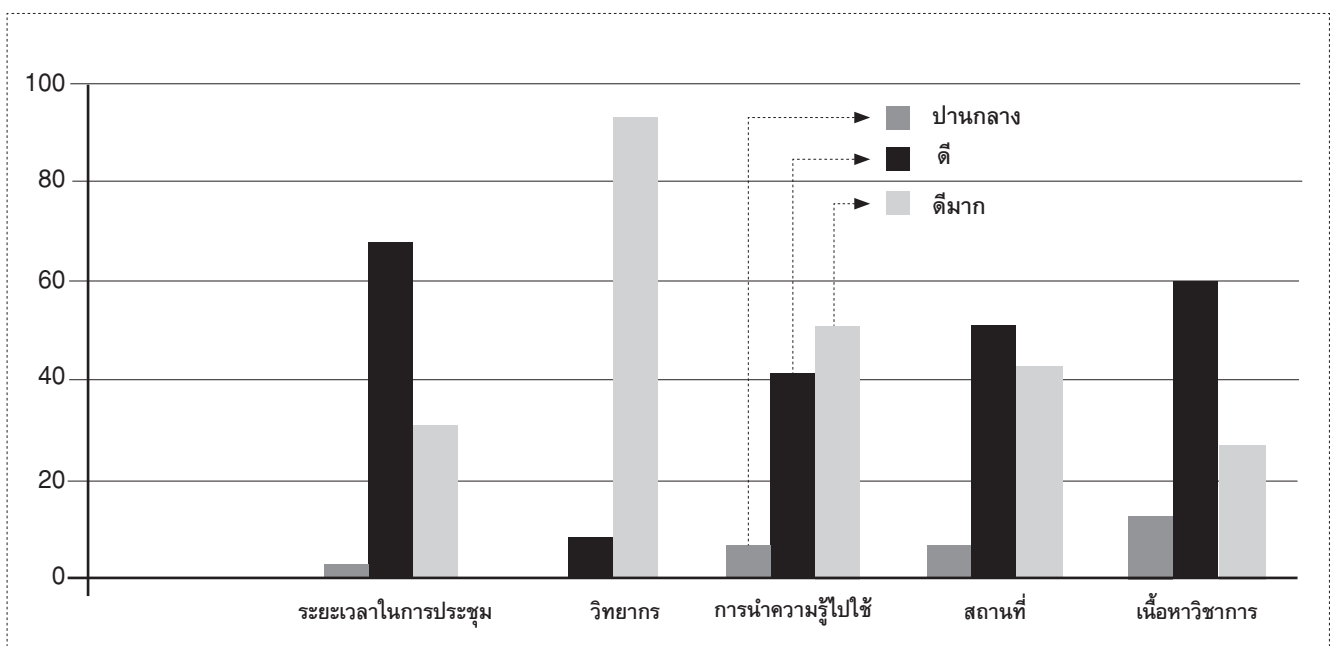
# สรุปผลการจัดสัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 23 ประจำปี 2561

ผู้เข้าร่วมประชุม	จำนวน (คน)
พยาบาล	162
นักเทคนิคการแพทย์	125
แพทย์	108
วิชาชีพอื่นๆ*	70
นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ / พนักงานประจำห้องทดลอง	40
ผู้นำเสนอผลงาน	29
<b>รวม</b>	<b>534</b>

\*สื่อมวลชน, เจ้าหน้าที่บูธ, นักวิชาการสาธารณสุข, นักสัตตศูปรกรณ์, นักวิเคราะห์นโยบาย, นักจัดการงานทั่วไป, นักการเงินและบัญชี



## ความพึงพอใจ ด้านวิชาการและสถานที่



# สัมมนาวิชาการธาลัสซีเมียแห่งชาติครั้งที่ 23 ประจำปี 2561





# เรื่องของ...สเต็มเซลล์

นพ.จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา รศ. นพ.ธัญชัย สุระ

สวัสดีครับ พบกันอีกครั้งในบทความชุด “เล่าเรื่องเลือด” ในจุลสารชมรมธาลัสซีเมีย ฉบับรับปีใหม่ นะครับ ซึ่งในฉบับนี้จะขอเล่าเรื่องที่เราอาจจะได้ยินกันบ่อยขึ้นในปัจจุบัน คือ เรื่องของ “สเต็มเซลล์” ครับ

สเต็มเซลล์หรือที่ในภาษาไทยเราเรียกกันว่า “เซลล์ต้นกำเนิด” นี้เป็นเซลล์ที่มีลักษณะพิเศษกว่าเซลล์อื่นๆ (แน่ล่ะ ไม่งั้นมันก็คงจะไม่มีชื่อเรียกเป็นพิเศษ) คือมันสามารถจะแบ่งตัวสร้างสเต็มเซลล์ใหม่ต่อไปได้ และสเต็มเซลล์ใหม่ที่เกิดขึ้นก็ยังสามารถจะเปลี่ยนแปลงไปเป็นเซลล์ที่ทำหน้าที่ต่างๆ ได้ โดยไม่จำกัดอยู่แต่เพียงหน้าที่อย่างใดอย่างหนึ่งเท่านั้น

ที่ว่าสองลักษณะนี้เป็นลักษณะพิเศษของสเต็มเซลล์ก็ เป็นเพราะว่าเซลล์ส่วนใหญ่ในร่างกายของเราจะเป็นเซลล์ที่ผ่านการพัฒนามาแล้วและจะมีหน้าที่การทำงานที่เฉพาะไม่สามารถจะเปลี่ยนไปเป็นเซลล์ชนิดอื่นๆ ได้ เช่น เซลล์กล้ามเนื้อหัวใจ ถ้ามีการแบ่งตัวก็ยังคงเป็นเซลล์กล้ามเนื้อหัวใจ หรือเซลล์ผนังลำไส้ ถ้ามีการแบ่งตัวก็ยังคงเป็นเซลล์ผนังลำไส้อยู่เป็นต้น นอกจากนี้โดยทั่วไปแล้วในสิ่งมีชีวิตที่มีการเจริญเติบโตเต็มที่แล้ว การแบ่งตัวของเซลล์จะมีขอบเขตที่จำกัด โดยเฉพาะในบางอวัยวะที่จะมีการสร้างเซลล์ใหม่ขึ้นมาได้น้อยมาก เมื่อเซลล์ถูกทำลายไปแล้วก็จะมีเซลล์ใหม่มาทดแทน ทำให้อวัยวะนั้นค่อยๆ เสื่อมไปในที่สุด

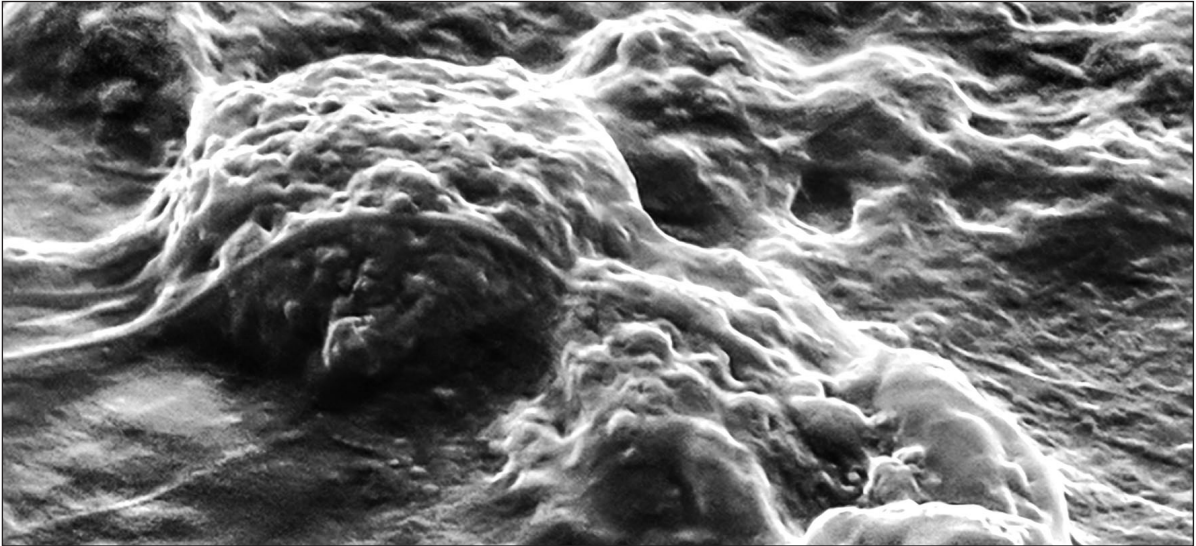
อันที่จริง สเต็มเซลล์ที่ออกจะมีความสามารถพิเศษแตกต่างไปจากเซลล์อื่นนี้ ก็ยังแบ่งได้อีกหลายประเภทด้วยเหมือนกันครับ โดยเราอาจแบ่งคร่าวๆ ได้เป็นสเต็มเซลล์ของตัวอ่อน (embryonic stem cells) กับสเต็มเซลล์ของผู้ใหญ่ (adult stem cells) ครับ

ตามธรรมชาติแล้ว สิ่งมีชีวิตทุกชนิดจะเริ่มเกิดขึ้นจากเซลล์เพียงเซลล์เดียวเมื่อแรกปฏิสนธิ ซึ่งเซลล์นี้ก็จะแบ่งตัวทวีคูณไปเรื่อยๆ โดยในช่วงแรกนี้ แต่ละเซลล์ที่เกิดขึ้นก็ยังคงมีความสามารถที่จะพัฒนาไปเป็นอะไรก็ได้ ไม่ว่าจะเป็รอก หรือตัวอ่อน หรือก็คือเซลล์เหล่านี้ทั้งหมดเป็นสเต็มเซลล์นั่นเอง และด้วยความที่มันจะพัฒนาไปเป็นอะไรก็ได้ เราจึงเรียกมันว่าเป็นสเต็มเซลล์ที่ “เป็นได้ทุกอย่าง” (totipotent stem cells) ครับ

หลังจากสเต็มเซลล์กลุ่มนี้แบ่งตัวไประยะหนึ่งก็จะเริ่มพัฒนาไปเป็นเซลล์ที่มีความเฉพาะเจาะจงมากขึ้น โดยบางส่วนของเซลล์กลุ่มนี้จะพัฒนาไปเป็นเซลล์ของตัวอ่อน ซึ่งเซลล์ใน

กลุ่มนี้จะไม่สามารถพัฒนาไปเป็นเนื้อเยื่อออกตัวอ่อนอย่างเช่น รก ได้ แต่จะสามารถพัฒนาไปเป็นเนื้อเยื่อต่างๆ ในตัวอ่อนได้ เราจึงเรียกมันว่าเป็นสเต็มเซลล์ของตัวอ่อน และอาจเรียกมันตามความสามารถได้ว่าเป็นสเต็มเซลล์ที่มีความสามารถ “รอบด้าน” (pluripotent stem cells จริงๆ แล้วตามศัพท์หมายถึง สเต็มเซลล์ที่มีความสามารถหลากหลาย (แต่ถ้าแปลตรงๆ ว่าหลากหลายก็คงจะไม่ได้ เพราะมันจะไปซ้ำกับเซลล์อีกแบบส่วน จะแปลว่า “พหุศักยภาพ” ก็เกรงใจ) บางท่านก็ใช้ว่าสเต็มเซลล์ต้นแบบ แต่ในภาษาไทยยังไม่ได้มีการบัญญัติศัพท์ที่เป็นมาตรฐานไว้ครับ มีแต่คำว่า pluripotent ซึ่งราชบัณฑิตยสภาท่านบัญญัติไว้ว่า “หลายฤทธิ์, หลายสรรพคุณ” แต่ดูเหมือนว่าน่าจะบัญญัติไว้ใช้กับสถานการณ์อื่นมากกว่า

ประมาณ 10-14 วันหลังปฏิสนธิ เซลล์ที่เกิดมาใหม่จากสเต็มเซลล์ตัวอ่อนนี้จะเริ่มมีการเปลี่ยนแปลงไปอีก โดยมีการเปลี่ยนแปลงของการทำงานของยีนหลายๆ ตัวในเซลล์แบบถาวร ซึ่งทำให้แต่ละเซลล์เริ่มมีความเฉพาะเจาะจงในการที่จะกลายเป็นเนื้อเยื่อชนิดต่างๆ ทำให้เซลล์ในกลุ่มนี้ไม่สามารถเปลี่ยนแปลงข้ามไปเป็นเนื้อเยื่อชนิดอื่นได้อีก แต่จะยังคงแบ่งตัวและพัฒนาไปเป็นเซลล์ชนิดจำเพาะ ในเนื้อเยื่อชนิดนั้นๆ ได้ เช่น สเต็มเซลล์ของกลุ่มเม็ดเลือดก็จะสามารถแบ่งตัวเป็นสเต็มเซลล์ของกลุ่มเม็ดเลือดต่อไปได้ และก็จะสามารถพัฒนาต่อไปเป็นเซลล์เม็ดเลือดชนิดต่างๆ ได้ แต่จะไม่สามารถเปลี่ยนแปลงไปเป็นสเต็มเซลล์ของผิวหนังได้ เป็นต้น เราจึงเรียกสเต็มเซลล์ในกลุ่มนี้ว่าเป็นสเต็มเซลล์ที่มีความสามารถ “หลายด้าน” (multipotent stem cell) สเต็มเซลล์ในกลุ่มนี้ในที่สุดแล้วจะแบ่งตัวและพัฒนาไปเป็นเนื้อเยื่อต่างๆ ตามกลุ่มของมัน แต่จะยังคงมี



[ภาพของ human embryonic stem cells picture credit: Annie Cavanagh / Wellcome Image Library, licence: CC-BY-NC]

บางส่วนของเนื้อเยื่อมาจนถึงวัยผู้ใหญ่ เราจึงเรียกมันว่าเป็นสเต็มเซลล์แบบของผู้ใหญ่ (adult stem cells) นั่นเองครับ

นอกจากสเต็มเซลล์ที่มีความสามารถหลายด้านแล้ว ในผู้ใหญ่ก็ยังมีสเต็มเซลล์ที่มีความสามารถในการพัฒนาเป็นเซลล์ของเนื้อเยื่อชนิดต่างๆ ได้ลดหลั่นกันไปอีก โดยเราอาจเรียกว่าเป็น สเต็มเซลล์ที่มีความสามารถ “บางด้าน” (oligopotent stem cell) ซึ่งจะสามารถพัฒนาไปเป็นเซลล์ได้ไม่กี่ชนิด และสเต็มเซลล์ที่มีความสามารถ “ด้านเดียว” (unipotent stem cell) ซึ่งสามารถพัฒนาไปเป็นเซลล์ได้เพียงชนิดเดียว

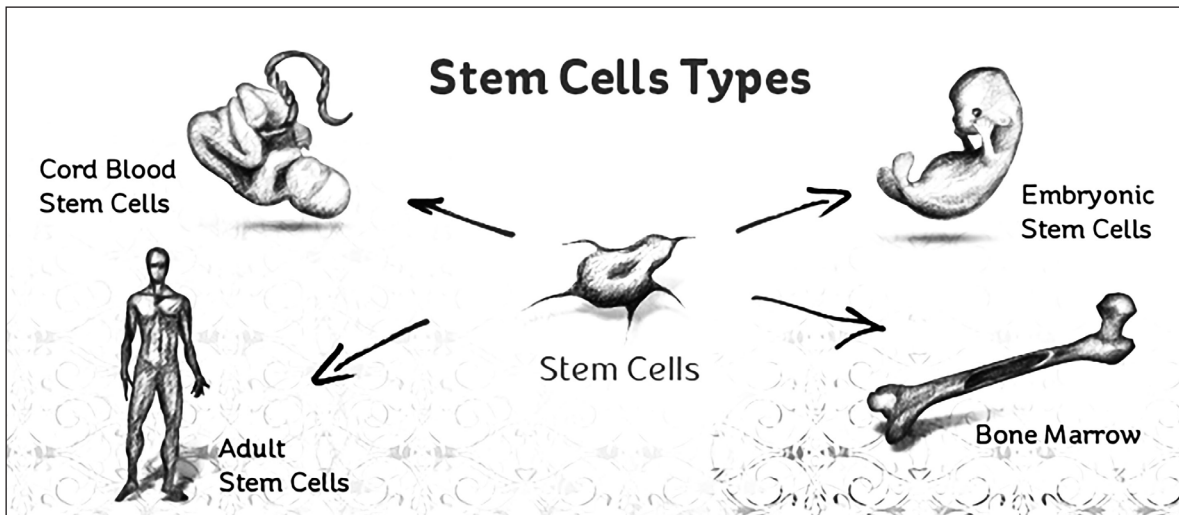
สเต็มเซลล์ในผู้ใหญ่นี้จะช่วยทำหน้าที่สร้างเซลล์ใหม่ขึ้นมาทดแทนเซลล์ที่เสียไปจากการบาดเจ็บต่างๆ หรือในกรณีของเม็ดเลือด สเต็มเซลล์เม็ดเลือดจะทำหน้าที่สร้างเม็ดเลือดขึ้นมาทดแทนเม็ดเลือดที่หมดอายุหรือถูกกำจัดออกไปตามปกติ

แต่เดิมเชื่อกันว่าสเต็มเซลล์จะพบได้เฉพาะในเนื้อเยื่อซึ่งยังต้องการสร้างเซลล์ใหม่ขึ้นมาทดแทนตลอด ได้แก่ เลือด กระดูก ผิวหนัง และผมหนังลำไส้ แต่ในปัจจุบันเราพบว่าอวัยวะส่วนใหญ่ของผู้ใหญ่ก็ยังคงมีสเต็มเซลล์อยู่ครับ โดยแหล่งที่สามารถพบสเต็มเซลล์ของผู้ใหญ่ที่เป็นที่รู้จักกันดีก็มีอย่างเช่นในเลือดจากสายสะดือเด็ก (ถึงจะมาจากเด็ก แต่เนื่องจากมันเป็นสเต็มเซลล์ที่ไม่ใช่จากตัวอ่อนแล้วก็เลยมีลักษณะเหมือนกับที่พบในผู้ใหญ่และเรียกว่าเป็นสเต็มเซลล์ผู้ใหญ่ครับ) หรือที่ไขกระดูกซึ่งจะมีทั้งสเต็มเซลล์ของเม็ดเลือด และสเต็มเซลล์ในกลุ่มมีเซนไคม์ (mesenchymal stem cell: MSC) ซึ่งสามารถพัฒนาไปเป็นกระดูก กระดูกอ่อน กล้ามเนื้อ หรือเนื้อเยื่อไขมันได้ ซึ่งสเต็มเซลล์ในกลุ่มมีเซนไคม์นี้เองก็สามารถจะพบในเนื้อเยื่อไขมัน หรือตามรากฟันได้อีกด้วยครับ

เนื่องจากสเต็มเซลล์ยังคงมีความสามารถในการแบ่งตัวซึ่งทำให้มาสามารถซ่อมแซมหรือทดแทนเนื้อเยื่อที่เสียหายไปหรือมีปัญหาได้ จึงมีคณพยายามนำสเต็มเซลล์มาใช้ในการรักษาโรคต่างๆ ซึ่งโรคที่ประสบความสำเร็จดีในปัจจุบันก็จะเป็นกลุ่มของโรคเลือด (ซึ่งรวมทั้งธาลัสซีเมียด้วย) และโรคมะเร็งของเม็ดเลือดครับ

ปัญหาอย่างหนึ่งในการใช้สเต็มเซลล์ในการรักษาโรคคือ สเต็มเซลล์นั้นจะต้องมีลักษณะทางเนื้อเยื่อที่เข้ากันได้กับตัวผู้ป่วยด้วย (คือไม่ใช่ว่าอยู่ดีๆ จะเอาสเต็มเซลล์ของใครหรือตัวอะไรก็ได้มาฉีดให้ก็ได้ละ) แต่เนื่องจากลักษณะทางเนื้อเยื่อนี้ถูกกำหนดโดยกรรมพันธุ์ (ที่เรียกว่า “เอช แอล เอ”(HLA) ซึ่งเรื่องนี้เราเคยคุยกันไปแล้วเมื่อหลายตอนก่อน) ซึ่งในทางปฏิบัติแล้วก็หมายความว่าส่วนใหญ่แล้วสเต็มเซลล์ที่จะนำมาใช้ได้ถ้าไม่ใช่ของตัวเอง (ซึ่งจะใช้ไม่ได้ถ้าโรคที่เป็นนั้นเป็นโรคทางพันธุกรรมอย่างเช่นโรคธาลัสซีเมีย เพราะโรคนั้นก็จะมีอยู่ในสเต็มเซลล์นั้นด้วย) ก็ต้องเป็นของญาติสายตรง หรือไม่อย่างนั้นก็ต้องไปหาเอาจากผู้บริจาคที่เป็นประชากรทั่วไป (ซึ่งจริงๆ แล้วก็คงจะเป็นญาติห่างๆ กันไม่ทางใดก็ทางหนึ่งในอดีต) ซึ่งโอกาสในอย่างหลังนี้จะมีไม่สูงนักครับ เราจึงมักต้องรอกันนานถ้าไม่มีญาติสายตรงที่มีเนื้อเยื่อที่เข้ากันได้จริงๆ

เนื่องจากข้อจำกัดที่กล่าวมานี้ จึงมีผู้พยายามหาวิธีแก้ปัญหาเรื่องการต้องรอผู้บริจาคที่มีเนื้อเยื่อเข้ากันได้ โดยวิธีหนึ่งคือการลดความเข้มงวดในเงื่อนไขของความเข้ากันได้ลง (ซึ่งก็จะทำให้มีโอกาสที่จะมีผู้ที่มีเนื้อเยื่อเข้ากันได้มากขึ้น) ซึ่งอาจทำได้โดยใช้ยาป้องกันและควบคุมปัญหาจากภูมิคุ้มกันของร่างกายอย่างเหมาะสม



www.assureimmune.com/wp-content/uploads/2012/11/Stem-Cells-Types.jpg

อีกวิธีหนึ่งคือการพยายามเอาเซลล์ต้นกำเนิดของผู้ป่วยเองนี้แหละมารักษาโรคที่มีสาเหตุทางพันธุกรรม โดยใช้วิธีการแก้ไขทางพันธุกรรมร่วมไปด้วย เรียกว่า การรักษาด้วยวิธียีนบำบัด เช่น ชาวชมรมธาลัสซีเมียอาจจะเคยได้ยินข่าวเมื่อเร็ว ๆ นี้ที่มีการทดลองนำเซลล์ต้นกำเนิดของผู้ป่วยธาลัสซีเมียมาแก้ไขยีนส่วนที่ผิดปกติให้เรียบร้อยแล้วใส่กลับเข้าไปให้ผู้ป่วยใหม่ ซึ่งก็ปรากฏว่าได้ผลเป็นที่น่าพอใจครับ อย่างไรก็ตาม การรักษาลักษณะนี้ในปัจจุบันยังอยู่ในขั้นตอนการวิจัย ยังไม่ได้เป็นวิธีการรักษาตามปกตินะครับ ชาวชมรมยังอาจจะต้องอดใจรอตไปอีกหน่อยครับ

กระบวนการอีกอย่างหนึ่งที่น่าสนใจคือการทำให้เซลล์หรือสเต็มเซลล์ที่มีความสามารถน้อยกว่า กลับไปอยู่ในภาวะที่มีความสามารถ “รอบด้าน” ได้ ซึ่งเราเรียกสเต็มเซลล์ที่เกิดขึ้นจากกระบวนการนี้ว่า induced pluripotent stem cells (iPS

cells) ซึ่งในทางทฤษฎีแล้ว เซลล์ในกลุ่มนี้ก็จะสามารถเปลี่ยนไปเป็นเซลล์อื่นๆ ที่อยู่นอกจากกลุ่มของมันในตอนแรกได้ครับ เช่น เรานำเซลล์จากผิวหนังมา เปลี่ยนมันให้เป็น iPS แล้วทำให้มันพัฒนาต่อไปเป็นเซลล์ตับหรือเซลล์สมองเพื่อนำมาใช้ซ่อมแซมอวัยวะที่เสียหายหรือสร้างอวัยวะใหม่ขึ้นมาได้โดยไม่จำเป็นต้องไปหาสเต็มเซลล์ของกลุ่มเนื้อเยื่อที่จะเกิดเป็นอวัยวะนั้นๆ ซึ่งอาจหาได้ยากกว่าครับ ซึ่งการค้นพบนี้ก็ทำให้ท่านศาสตราจารย์ยามานากะ ชาวญี่ปุ่น ผู้ค้นพบได้รับรางวัลโนเบลไปเมื่อปี 2555 ครับ อย่างไรก็ตาม เนื่องจากกระบวนการนี้ยังทำได้ยากและมีความไม่แน่นอนสูง ในปัจจุบัน iPS cells จึงยังไม่ได้ถูกนำมาใช้ในการรักษาแต่จะนำมาใช้ในการศึกษาวิจัยมากกว่าครับ

เล่ามาพอสมควรแล้ว ฉบับนี้ขอลาไปก่อนนะครับ พบกันใหม่ฉบับหน้าครับ

## เอกสารอ้างอิง

- 1 Bozdog SC, Yuksel MK, Demirer T. 2018. Adult Stem Cells and Medicine. Adv Exp Med Biol 1079:17-36
- 2 Department of Health and Human Services. 2001. Stem cells: scientific progress and future research directions
- 3 Department of Health and Human Services. 2016. NIH Stem Cell Information Home Page. <https://stemcells.nih.gov/info/basics.htm>
- 4 Mahla RS. 2016. Stem Cells Applications in Regenerative Medicine and Disease Therapeutics. Int J Cell Biol 2016:6940283
- 5 Monti M, Perotti C, Del Fante C, Cervio M, Redi CA. 2012. Stem cells: sources and therapies. Biol Res 45:207-14
- 6 Scudellari M. 2016. How iPS cells changed the world. Nature 534:310-2
- 7 Singh VK, Saini A, Kalsan M, Kumar N, Chandra R. 2016. Describing the Stem Cell Potency: The Various Methods of Functional Assessment and In silico Diagnostics. Front Cell Dev Biol 4:134
- 8 Thompson AA, Walters MC, Kwiatkowski J, Rasko JEJ, Ribeil JA, et al. 2018. Gene Therapy in Patients with Transfusion-Dependent beta-Thalassemia. N Engl J Med 378:1479-93



คุยกับ...หมอรูณี  
ศ. พญ.อรุณี เจตศรีสุภาพ

## การรักษาธาลัสซีเมีย ในปัจจุบันและในอนาคตอันใกล้

**ธาลัสซีเมีย** เป็น โรคชดพันธุกรรมที่พบมากที่สุดในโลก และในประเทศไทย อาจกล่าวได้ว่า เป็นโรคเก่าแก่ประจำชาติไทย ซึ่งเห็นได้จากชิ้นส่วนกะโหลกศีรษะมนุษย์ ที่ขุดพบที่บ้านเชียง แสดงไว้ในพิพิธภัณฑ์บ้านเชียง จังหวัดอุดรธานี กระดูกกะโหลกศีรษะ ที่พบนี้ มีความหนาและลักษณะพรุนในเนื้อกระดูกมีอายุ 3,000 - 5,000 ปีมาแล้ว อนุมานว่าเป็นกระดูกของผู้ป่วยโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

หมอได้เคยพูดเรื่องความก้าวหน้าในการรักษาธาลัสซีเมียมาเป็นระยะ เพราะโรคนี้มีการพัฒนาการรักษามาเรื่อยๆ เนื่องจากแพทย์และบุคลากรที่เกี่ยวข้องกับธาลัสซีเมีย มีความรู้เรื่องธาลัสซีเมียละเอียดลึกซึ้งมากขึ้น สามารถทำงานวิจัยได้กว้างขวางมาก จึงมีการพัฒนาการรักษาดีขึ้นเป็นลำดับ

การแบ่งชนิดของธาลัสซีเมียแบ่งได้เป็นทั้งตามชนิดของการสร้างสายโกลบินซึ่งเป็นส่วนประกอบของสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงผิดปกติ เช่น แอลฟาธาลัสซีเมีย บีตาธาลัสซีเมีย หรือ แอลฟา ร่วมกับ บีตาธาลัสซีเมีย

นอกจากนี้ยังมีการแบ่งตามความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมีย ซึ่งแต่เดิมแพทย์แบ่งความรุนแรงเป็น อากาศรุนแรงมาก รุนแรงปานกลาง และรุนแรงน้อย

ในปัจจุบันเพื่อให้ง่ายในการรักษา แพทย์จะแบ่งโรคตามความต้องการเลือดหากจะสรุปเรื่องการรักษาธาลัสซีเมียในปัจจุบันมีการรักษาหลักๆ คือการให้เลือด การให้ยาขับธาตุเหล็ก และการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดการจัดกลุ่มผู้ป่วยตามความต้องการเลือดในปัจจุบัน (นับตั้งแต่ ค.ศ. 2013) มีการแบ่งธาลัสซีเมียเป็น 2 กลุ่มคือ

❶ กลุ่มที่มีอาการรุนแรงที่ต้องพึ่งพาเลือดจึงจะมีชีวิตอยู่ได้ กลุ่มนี้ต้องรับเลือดบ่อยทำให้ได้รับธาตุเหล็กมาก เนื่องจากเลือด 250 มล มีธาตุเหล็กประมาณ 200 มก.

❷ กลุ่มผู้ป่วยที่ไม่ต้องได้รับเลือดประจำก็สามารถมีชีวิตอยู่ กลุ่มนี้มีธาตุเหล็กเกินจากการดูดซึมธาตุเหล็กเพิ่มจากทางเดินอาหาร อย่างไรก็ตามในกลุ่มนี้อาจจำเป็นต้องได้รับเลือดในบางกรณี เช่น ผู้ที่มีการติดเชื้อแล้วซีดลง ผู้ป่วยตั้งครรภ์ ผู้ป่วยต้องได้รับการผ่าตัด ผู้ป่วยมีการเจริญเติบโตต่ำกว่าเกณฑ์ ผู้ป่วยหน้าตาเปลี่ยนเพราะกระดูกเปลี่ยนไป หรือในผู้ป่วยที่มีตับและม้ามโตมากเนื่องจากมีภาวะที่มีการสร้างเม็ดเลือดแดงนอกไขกระดูกที่เรียกตามศัพท์แพทย์ว่า extra-medullary erythropoiesis

### การให้ยาขับธาตุเหล็ก

จากการที่ภาวะธาตุเหล็กเกินเป็นปัญหาสำคัญสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โดยเป็นผลจากการรับเลือดหรือจากการดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหารมากขึ้น ธาตุเหล็กเกินนี้มีทั้งที่สะสมในอวัยวะต่างๆ ในรูปของเฟอร์ริติน หรือในกระแสเลือด

ในอดีตประมาณ 50 ปีก่อน มียาขับธาตุเหล็กคือเดสเฟอรัล (Desferrioxamine-Desferal) ซึ่งเป็นยาขับธาตุเหล็กชนิดฉีด โดยใช้เครื่องอินฟิวชั่นปั๊ม (infusion pump) ใช้เวลานาน 10-12 ชั่วโมงต่อครั้ง และสัปดาห์หนึ่งต้องให้ยา 5-7 วัน ซึ่งแม้ว่าจะทำให้ผู้ป่วยมีอายุยืนยาวขึ้น แต่ความร่วมมือในการให้ยาไม่ดีนัก

ต่อมามีการพัฒนายาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานคือ Deferiprone ซึ่งมีใช้ประมาณ 30 ปีมาแล้ว ที่ประเทศไทย องค์การเภสัชกรรมผลิตออกมาในรูปจีพีไอแอลวัน (GPO L1)) รับประทานวันละ 3 เวลา และยารับประทานชนิดหนึ่งคือ Deferasirox (มีใช้ค.ศ.2005) รับประทานวันละครั้งโดยผสมน้ำผลไม้หรือน้ำเปล่า ล่าสุดมีการพัฒนารูปแบบ Deferasirox เป็นแบบเม็ดเคลือบ ซึ่งสามารถรับประทานขณะท้องว่าง หรือผสมในอาหารเบาๆ (ที่มีไขมันประมาณร้อยละ 7 มีพลังงานประมาณ 250 แคลอรี) เวลาให้ Deferasirox ชนิดเม็ดเคลือบ ต้องลดขนาดลงร้อยละ 30 จากขนาดของ Deferasirox เดิม รูปแบบใหม่นี้พบว่า



ลดอาการข้างเคียงทางระบบทางเดินอาหาร ผู้ป่วยรับประทานได้ง่ายขึ้นเพราะรสชาติดีขึ้นและผู้ป่วยมีความพึงพอใจมากขึ้น ทำให้ร่วมมือในการรักษา ผลการรักษาดีขึ้น อย่างไรก็ตามคงต้องติดตามผลการรักษาและอาการข้างเคียงในระยะยาวต่อไป

การเริ่มให้ยาขับธาตุเหล็กในผู้ป่วยทั้งสองกลุ่มจะแตกต่างกัน ทั้งนี้แพทย์จะได้ติดตามภาวะธาตุเหล็กเกินในผู้ป่วยเป็นระยะทุก 3 เดือน (หรืออาจจะติดตามทุก 6 เดือน ตามสภาพของผู้ป่วย)

การศึกษาอย่างเป็นระบบเรื่องการรอดชีวิตของผู้ป่วยปีธาลัสซีเมียกับยาขับธาตุเหล็กได้ผลว่า ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอัตราการรอดชีวิตมากขึ้นจากการได้รับยาขับธาตุเหล็กและโดยเฉพาะผู้ที่ได้รับยาขับธาตุเหล็กตั้งแต่อายุยังน้อยและมีการรับยาสม่ำเสมอตามแพทย์แนะนำจะได้ผลการรักษาดี

มีการศึกษาเปรียบเทียบยาขับธาตุเหล็กที่มีอยู่ทั้ง 3 ชนิด พบว่ายาแต่ละชนิดไม่แตกต่างกันในการขับธาตุเหล็ก แต่ยาชนิดรับประทานทำให้มีความร่วมมือในการรักษาดีกว่ายาฉีดใน

ปัจจุบัน นอกจากการให้เลือดและการให้ยาขับธาตุเหล็ก มีการพัฒนาเรื่องการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดทำให้โรครธาลัสซีเมียหายขาดมากขึ้น

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดเป็นการรักษาโรครธาลัสซีเมียโดยมีเป้าหมายให้โรครหาย เริ่มมีการรักษาวิธีนี้ตั้งแต่เดือนธันวาคม ค.ศ.1981 ที่เมืองซีแอตเทิล (Seattle) ประเทศสหรัฐอเมริกาและเมืองเปซาโร (Pesaro) ประเทศอิตาลี โดยทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดในพี่น้องที่มีเอชแอลเอตรงกัน หลังจากนั้นมีการพัฒนาการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดขึ้นเรื่อยๆ โดยมีการใช้ เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากคนอื่นที่ไม่ใช่ญาติกันแต่มีเอชแอลเอตรงกัน

การรักษาทั้งสองวิธีพบว่าผู้ป่วยหายจากโรครธาลัสซีเมียและรอดชีวิตร้อยละ 80 - 90

เนื่องจากการหาผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดยาก จึงมีการพัฒนาใช้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากบิดา หรือมารดาของผู้ป่วยซึ่งแน่นอนว่าเป็นผู้ที่เอชแอลเอไม่ตรงกับผู้ป่วยทั้งหมด พบว่าในการติดตามที่ 12 เดือน พบอัตราการรอดชีวิตทั้งหมดและอัตราการรอดชีวิตโดยหายจากโรครธาลัสซีเมียร้อยละ 95 และ 94 ตามลำดับ

### การรักษาโรครธาลัสซีเมียในอนาคต

การพัฒนาที่น่าจะเร็วมากคือการรักษาโดยการเปลี่ยนถ่ายยีน (gene therapy) เริ่มมีการรักษาผู้ป่วยโรครธาลัสซีเมียด้วยวิธีนี้สำเร็จเป็นรายแรกตั้งแต่เดือนมิถุนายน ค.ศ. 2007

การเปลี่ยนถ่ายยีนทำโดยวิธีการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของตนเองที่ผ่านการแก้ไขยีนโดยอากัยไวรัสชื่อเลนติไวรัส (Lentivirus) เป็นตัวนำยีนปกติเข้าสู่เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดของผู้ป่วยเองแล้วนำเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่แก้ไขความผิดปกติของยีนแล้วกลับคืนเข้าสู่ตัวผู้ป่วย การรักษาด้วยวิธีการเปลี่ยนถ่ายยีนน่าจะเป็น การ

รักษาโรครธาลัสซีเมียที่แพร่หลายในอนาคตอันใกล้นี้

อย่างไรก็ตามการรักษาโรครธาลัสซีเมียในปัจจุบันยังมีข้อจำกัดคือสามารถรักษาได้ในผู้ป่วยจำนวนน้อย หลายที่ยังขาดทั้งบุคลากร ชาติเลือด และไม่สามารถทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดหรือการรักษาด้วยการเปลี่ยนถ่ายยีน ผู้ป่วยธาลัสซีเมียในโลกเพียงร้อยละ 12 และน้อยกว่าร้อยละ 40 ที่ได้รับเลือดและได้รับยาขับธาตุเหล็กตามลำดับ เนื่องจากความจำกัดในการรักษาโรครธาลัสซีเมีย ผู้ป่วยส่วนใหญ่ยังคงได้รับการรักษาแบบประคับประคอง



ปัญหาในการรักษาโรคธาลัสซีเมียคือการขาดทรัพยากร ทั้งเลือดและยาขับธาตุเหล็กและข้อจำกัดในการปลูกถ่ายเซลล์ ตันกำเนิดเม็ดเลือดหรือการเปลี่ยนถ่ายยีนเพื่อจะรักษาให้ผู้ป่วยหายขาด

มีการศึกษาเกี่ยวกับการรักษาโรคธาลัสซีเมียด้วยยาใหม่ๆ เนื่องจากการศึกษาเรื่องธาลัสซีเมียโดยเฉพาะปีตาธาลัสซีเมีย

มีความก้าวหน้าและลึกซึ้งมาก ทำให้เกิดความเข้าใจในเรื่องพยาธิสภาพและพยาธิสรีรวิทยาในโรคนี้ดีมากขึ้น การรักษาและการทำการวิจัยในแต่ละจุดของการเปลี่ยนแปลงในโรคปีตาธาลัสซีเมียเพื่อแก้ไขความผิดปกตินั้น แม้ว่ายังไม่สามารถรักษาให้โรคหายขาดแต่ก็ให้ผู้ป่วยมีอาการน้อยลง มีสุขภาพแข็งแรงและมีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุด

## มีการพัฒนาในด้านต่างๆ ดังนี้

❶ การแก้ไขความไม่สมดุลของสายโกลบิน ซึ่งเป็นสาเหตุสำคัญในการเกิดโรคธาลัสซีเมียได้แก่การสร้างยีนปกติและเปลี่ยนถ่ายยีนเพื่อแก้ไขยีนที่ผิดปกติ ยีนที่เป็นเป้าหมาย คือทรานสคริปชันแฟกเตอร์บีซีแอล 11 เอ (transcription factor BCL 11 A) ซึ่งมีหน้าที่กวดการแสดงออกของแกมมาอีนิ ดังนั้นการทำให้ทรานสคริปชันแฟกเตอร์นี้ถูกกด หรือทำให้ไม่มีทรานสคริปชันแฟกเตอร์นี้จึงทำให้การแสดงออก หรือการทำงานของแกมมาอีนิดีขึ้น ทำให้มีการสร้างสายโกลบินแกมมาได้ดีและทำให้มีฮีโมโกลบินเอฟ มากขึ้น (ฮีโมโกลบินเอฟมาจากการจับคู่ของสายโกลบินแอลฟาและแกมมา) ซึ่งจะช่วยให้อาการของโรคธาลัสซีเมียน้อยลง

❷ การลดภาวะการสร้างเม็ดเลือดแดงไม่ได้ออกมาจำนวนมาก เนื่องจากในโรคธาลัสซีเมียผลของการสร้างเม็ดเลือดแดงที่ไม่มีความสมบูรณ์ในการแก้ไขภาวะซีดออกมามากทำให้โพรงไขกระดูกกว้างออกมีกระดูกบางผิดปกติ กระดูกหักง่าย ตับโต

ม้ามโต มียาหลายชนิดที่ช่วยแก้ไขเรื่องนี้ ซึ่งกำลังมีการพัฒนากันอย่างมาก

การพัฒนาแก้ไขเรื่องความผิดปกติของการสะสมธาตุเหล็ก การสร้างเม็ดเลือดผิดปกติจำนวนมาก และการที่เนื้อเยื่อขาดออกซิเจนเป็นเวลานานจะไปยับยั้งการสร้างฮอร์โมนเซพซิดินจากตับ เมื่อมีระดับฮอร์โมนเซพซิดินในเลือดต่ำ ทำให้มีการดูดซึมธาตุเหล็กจากลำไส้มากขึ้น มีการปล่อยธาตุเหล็กออกมาจากอาร์อีเซลล์ [reticuloendothelial cell (RE cell)] มากขึ้น ทำให้มีธาตุเหล็กสะสมในตับมากขึ้น

พบว่าการมีระดับฮอร์โมนเซพซิดินเพิ่มขึ้นเป็นระดับปานกลางในหนูทดลองที่เป็นปีตาธาลัสซีเมีย ทำให้การสร้างเม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติลดลง ระดับฮีโมโกลบินสูงขึ้นและขนาดของม้ามเล็กลง ด้วยหลักการนี้จึงเป็นไปได้ว่าผู้ป่วยที่เป็นปีตาธาลัสซีเมียที่มีปริมาณของฮอร์โมนเซพซิดินสูงในระดับหนึ่งจะลดภาวะธาตุเหล็กเกินได้

## สรุป

เป้าหมายในการรักษาโรคธาลัสซีเมียในปัจจุบัน คือการทำให้โรคชนิดรุนแรงหายขาดโดยวิธีปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด แต่หากเป็นไปได้ควรให้การรักษาให้ผู้ป่วยไม่มีหน้าตาเปลี่ยนมาก ตับม้ามไม่โตมาก เพื่อจะได้ไม่ต้องตัดม้ามเนื่องจากมีภาวะแทรกซ้อนที่เกี่ยวข้องกับการตัดม้ามมาก การรักษาดังกล่าวคือการให้เลือดและยาขับธาตุเหล็กเมื่อมีข้อบ่งชี้ ให้ผู้

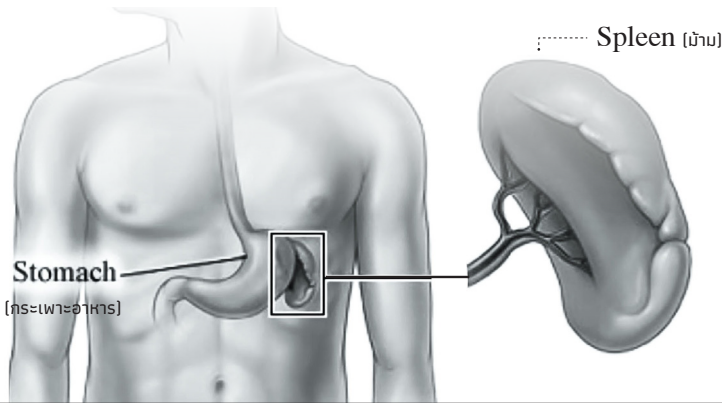
ป่วยแข็งแรงมีสุขภาพกายและใจดี ไม่เป็นภาระของครอบครัวและสังคม สามารถเรียนและประกอบอาชีพได้ ไม่แปลกแยกในอนาคตกหากไม่สามารถทำการรักษาโดยการเปลี่ยนถ่ายยีน การพัฒนายาต่างๆ ที่ออกฤทธิ์ในแต่ละจุดเพื่อแก้ไขพยาธิสภาพและพยาธิสรีรวิทยาของโรค เปลี่ยนจากโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงต้องพึ่งพาเลือดเป็นชนิดที่ไม่รุนแรงและไม่ต้องพึ่งพาเลือด

“

**ประเด็นที่ต้องระลึกถึงเสมอ คือ ผู้ป่วย และครอบครัว**

**ควรรู้อา และตระหนักถึงการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเป็นอย่างดี**

”



# เรื่องของ... ม้าม

รศ. พญ.พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ

**สวัสดิ์คะท่านผู้อ่าน** ฉบับนี้เรามาคุยเรื่อง “ม้าม” กันคะ ม้ามเป็นอวัยวะภายในของร่างกายซึ่งมีความสำคัญในด้านกรองเม็ดเลือดที่หมดอายุเพื่อทำลายและมีหน้าที่ด้านภูมิคุ้มกัน ท่านผู้อ่านอาจจะเคยได้ยินว่า โรคธาลัสซีเมียจะสัมพันธ์กับการมีม้ามโตขึ้น ม้ามมีความสำคัญอย่างไร และผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียจะดูแลสุขภาพม้ามของตนเองได้อย่างไร โปรดติดตามต่อไปคะ

## ม้าม

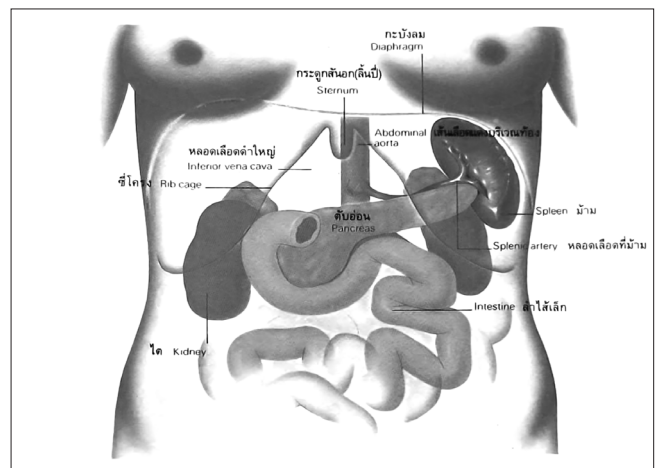
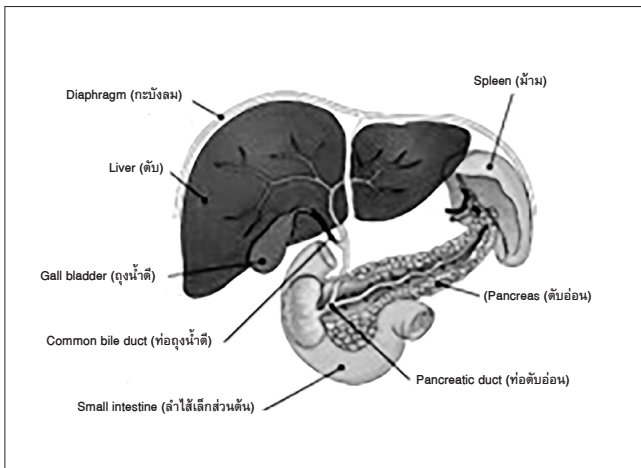
- ▶ ม้ามเป็นอวัยวะที่อยู่ในช่องท้อง หน้าที่หลักของม้ามคือการกรองเม็ดเลือดที่หมดอายุเพื่อทำลาย และเซลล์เม็ดเลือดขาวในม้ามจะทำหน้าที่สร้างแอนติบอดีหรือภูมิคุ้มกันต่อเชื้อแบคทีเรียหลายชนิด
- ▶ ในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย ม้ามต้องทำงานหนักขึ้นเพื่อทำลายเม็ดเลือดแดงที่มีอายุสั้นลง ทำให้ม้ามมีขนาดโตขึ้น นอกจากนี้การที่ร่างกายซีดจะทำให้กลุ่มเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดแดงที่อยู่ภายในอวัยวะต่างๆ ที่นอกเหนือจากไขกระดูก ซึ่งรวมถึงม้ามจะช่วยกันผลิตเม็ดเลือด ซึ่งจะเป็นสาเหตุให้ม้ามโตขึ้นด้วย
- ▶ ม้ามที่โตมาก อาจส่งผลให้การทำลายเม็ดเลือดต่างๆ เกิดเพิ่มขึ้น โดยผู้ป่วยจะแสดงอาการซีดลงเร็วกว่าปกติ และตรวจพบเม็ดเลือดขาวหรือเกล็ดเลือดต่ำด้วย
- ▶ ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่มีภาวะซีดควรได้รับเลือดแดงอย่างสม่ำเสมอเพื่อป้องกันไม่ให้ม้ามโตขึ้น

ม้ามโดยปกติแล้วมีขนาดประมาณเท่ากำปั้นของเรา อยู่ในช่องท้องทางด้านบนซ้ายใต้ต่อกะบังลมและเหนือต่อกระเพาะอาหาร โดยปกติแล้วม้ามจะถูกคลุมอยู่ด้านในของซี่โครงซึ่งเมื่อตรวจร่างกายด้วยการคลำจากหน้าท้องจะไม่พบ ถ้าม้ามโตจึงจะคลำได้ใต้ต่อชายโครงด้านซ้ายลงมา หน้าที่หลักของม้ามคือการกรองเม็ดเลือดที่หมดอายุเพื่อทำลาย และทำหน้าที่ด้านภูมิคุ้มกัน โดยเซลล์เม็ดเลือดขาวในม้ามจะสร้างแอนติบอดีหรือภูมิคุ้มกันต่อเชื้อแบคทีเรียหลายชนิด สาเหตุของม้ามโตมีได้หลายประการ เช่น การติดเชื้อ โรคเลือดจางชนิดเม็ดเลือดแดงแตกง่าย โรคตับเป็นต้น

เมื่อเม็ดเลือดแดงไหลตามกระแสเลือดเข้าไปที่ม้าม ม้ามจะทำหน้าที่คัดกรองเม็ดเลือดแดงที่หมดอายุ โดยเม็ดเลือดแดงที่ยังไม่หมดอายุจะมีความยืดหยุ่นสามารถเลื่อนตัวผ่านช่องเล็กๆ ในม้ามได้ ส่วนเม็ดเลือดที่หมดอายุแล้วจะถูกเซลล์เม็ดเลือดขาว

ในม้ามจับทำลาย ซึ่งม้ามจะทำหน้าที่เป็นโรงงานรีไซเคิล แปรรูปส่วนประกอบต่างๆ ของเม็ดเลือดแดง เช่น ธาตุเหล็กและโปรตีน นำกลับมาใช้ในการสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ ในโรคธาลัสซีเมียเนื่องจากมีความผิดปกติของเซลล์เม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงมีอายุขัยสั้นลง ดังนั้นม้ามจึงต้องทำงานหนักขึ้นในการทำลายเม็ดเลือดแดง ผลที่ตามมาคือม้ามจะมีขนาดโตขึ้น นอกจากนี้ การที่ร่างกายซีดจะทำให้อวัยวะต่างๆ นอกเหนือจากไขกระดูกที่ทำหน้าที่ผลิตเม็ดเลือดตามปกติมาช่วยกันผลิตเม็ดเลือดด้วย ทำให้ตับโต ม้ามโตขึ้น โดยขนาดของตับและม้ามที่โตขึ้นจะสัมพันธ์กับระดับความซีดและระยะเวลาที่มีอาการซีด

สำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดพึ่งพาเลือด การได้รับเลือดอย่างสม่ำเสมอเพื่อให้มีระดับฮีโมโกลบินที่ใกล้เคียงปกติจะช่วยป้องกันไม่ให้ตับและม้ามโตขึ้นได้ เนื่องจากระดับฮีโมโกลบินที่ใกล้เคียงปกติจะส่งสัญญาณให้ร่างกายสร้างเม็ดเลือดใหม่บ่อยลง



การทำลายเม็ดเลือดแดงจึงน้อยลงและการผลิตเม็ดเลือดนอกไขกระดูกก็น้อยลงด้วยค่ะ

กรณีที่มีม้ามโตมาก ภาวะแทรกซ้อนที่เกิดตามมาได้คือการที่เม็ดเลือดทุกชนิด ทั้งเม็ดเลือดแดงเม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือดมีปริมาณลดลง เนื่องจากม้ามทำงานมากขึ้นและทำลายเม็ดเลือดเหล่านี้ ผู้ป่วยจะมีการซีดลงเร็วกว่าปกติ ตรวจเลือดพบเม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือดต่ำลงด้วย และบางรายอาจมีอาการเลือดออกง่ายจากเกล็ดเลือดต่ำ หรือติดเชื้อจากการที่เม็ดเลือดขาวต่ำนอกจากนี้การที่มีม้ามโตจะทำให้หน้าที่ในการทำลายเชื้อโรคทำได้ไม่ดีเท่าปกติ ทำให้ติดเชื้อที่มีอาการรุนแรงได้ โดยเฉพาะอย่างยิ่งเชื้อแบคทีเรียชนิดที่มีแคปซูล (encapsulated bacteria) เช่น เชื้อนิวโมคอคคัส (*Streptococcus pneumoniae*) และเชื้อฮีโมฟิลลัส (*Hemophilus influenzae*) เป็นต้น

ภาวะม้ามโตนี้อาจบรรเทาได้บ้างด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ แต่วิธีที่ดีที่สุดคือการป้องกัน สำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีภาวะซีดและแพทย์ได้พิจารณาให้การรักษาด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ ควรไปตามนัดรับเลือดเพื่อรักษาระดับฮีโมโกลบินให้ได้ตามเป้าหมาย จะป้องกันไม่ให้ม้ามโตขึ้นค่ะ ส่วนในรายที่มีม้ามโตมากและเกิดการทำลายเม็ดเลือดอื่นๆ ด้วยแล้วบางครั้งอาจจะจำเป็นต้องรักษาด้วยการตัดม้ามค่ะ

ม้ามดูเป็นอวัยวะที่สำคัญมากๆ เลยใช่ไหมคะ ท่านผู้อ่านอาจจะคิดว่าถ้าม้ามแล้วแบบนี้ตัดม้ามออกได้หรือไม่ คำตอบคือการตัดม้ามสามารถทำได้ เช่น บางคนอาจจำเป็นต้องเข้ารับการผ่าตัดม้ามเนื่องจากประสบอุบัติเหตุม้ามแตก ซึ่งอวัยวะหรือระบบอื่นๆ ของร่างกาย เช่น ตับ เม็ดเลือดขาว จะช่วยทดแทนม้ามได้บางส่วน แต่ร่างกายจะมีภูมิคุ้มกันบางส่วนลดลง ซึ่งจะส่งผลให้มีความเสี่ยงต่อการติดเชื้อบางอย่างเพิ่มขึ้นคะ ดังนั้น ก่อนจะตัดม้ามต้องพิจารณาโดยถี่ถ้วนหลายๆ ประการ ศึกษาความจำเป็น ผลดี ภาวะแทรกซ้อนที่อาจจะเกิดขึ้นรวมถึงการดูแลตนเองเพื่อไม่ให้เกิดภาวะแทรกซ้อนค่ะ

กรณีที่แพทย์อาจพิจารณารักษาด้วยการตัดม้าม ได้แก่ ม้ามโตมากและมีภาวะการทำลายเม็ดเลือดอื่น ให้เลือดสม่ำเสมอแล้วยังไม่ดีขึ้นโดยที่ไม่มีสาเหตุอื่นๆ ที่ทำให้ซีดรวมด้วย เช่น การมีแอนติบอดีต่อเม็ดเลือดแดง หรือการติดเชื้อ และผู้ป่วยควรมีอายุมากกว่า 5 ปีขึ้นไป เพื่อลดภาวะแทรกซ้อนหลังการตัดม้าม ก่อนตัดม้ามแนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์ถุงน้ำดี เพื่อหาหินในถุงน้ำดี ซึ่งถ้ามีหินในถุงน้ำดีด้วยจะได้วางแผนการผ่าตัดไปพร้อมกัน ข้อควรคำนึงในส่วนของการผ่าตัดคือ มีความเสี่ยงของการผ่าตัดและการดมยาสลบ และหลังการผ่าตัดต้องดูแลภาวะแทรกซ้อนหลักๆ ที่อาจเกิดขึ้นได้ คือ การติดเชื้อ ภาวะเกล็ดเลือดสูง ภาวะลิ่มเลือดอุดตันในหลอดเลือด และภาวะความดันหลอดเลือดแดงในปอดสูงภายหลังการตัดม้าม

แนะนำให้ฉีดวัคซีนป้องกันการติดเชื้อนิวโมคอคคัสและฮีโมฟิลลัสให้ครบก่อนการตัดม้าม ซึ่งวัคซีนทั้งสองชนิดนี้เป็นวัคซีนเสริมที่ควรให้ในผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียทุกคนคะ แม้จะไม่ได้ตัดม้าม แต่การที่มีม้ามทำงานหนักหรือมีม้ามโตก็ทำให้มีความเสี่ยงเพิ่มขึ้นในการติดเชื้อเหล่านี้ ส่วนหลังจากตัดม้าม ผู้ป่วยควรได้รับยาปฏิชีวนะเพื่อป้องกันการติดเชื้อด้วย ผู้ป่วยที่มีไข้หรือสงสัยว่าจะติดเชื้อ ควรไปพบแพทย์โดยเร็วและแจ้งให้ทีมผู้รักษาทราบว่าได้รับการตัดม้ามมาก่อน ผู้ป่วยควรได้รับการติดตามปริมาณเกล็ดเลือดและรับยาแอสไพรินในกรณีที่มีเกล็ดเลือดสูง และควรได้รับการติดตามเฝ้าระวังการเกิดลิ่มเลือดอุดตันและภาวะความดันหลอดเลือดแดงในปอดสูงอย่างต่อเนื่องด้วยคะ

หมอขอจบเรื่องของม้ามไว้เท่านี้ ถ้าท่านผู้อ่านมีข้อสงสัยประการใด เขียนจดหมายหรือส่งแมสเสจมาคุยกันได้ที่ E-mail: thalassemia.tft@gmail.com เลยนะคะ ยินดีตอบทุกเรื่องคะ



# เล่าเรื่อง.. จากเพื่อน



# ถึงเพื่อน

ชุติน...



**สวัสดิคุณหมอ ผู้ปกครองและเพื่อนๆ สมาชิกทุกท่าน** คอลัมน์จากเพื่อนถึงเพื่อน ฉบับนี้เป็นฉบับที่ ๑ ของปี ๒๕๖๒ กันแล้ว ผ่านไปอีกปีแล้ว แต่ละท่านได้ทำอะไรที่เป็นเป้าหมายกันและทำได้สำเร็จกันมั๊ยคะ ส่วนตัวผู้เขียนเองก็มี สำเร็จบ้าง ไม่สำเร็จบ้าง และยังมีอีกหลายสิ่งที่เป็นเป้าหมายที่ต้องทำให้สำเร็จ และยังคงก้าวต่อไปยังไวกก็ขอเป็นกำลังใจให้ทุกๆ ท่านคะ

ฉบับนี้จะเขียนเรื่องของความรักเพราะฉบับนี้ก็จะรวมๆ ไปถึงวัน “วาเลนไทน์” วันแห่งความรักและวันครอบครัวของเทศกาล “สงกรานต์” เลย

## “ รักให้เป็นไม่เป็นทุกข์ ต้องเริ่มที่รักตัวเองก่อน ”

เพราะว่าถ้าเรารักตัวเองเป็นเราก็จะรู้จักที่จะรักคนอื่นเป็นเช่นกัน คนทุกคนอยากรักเป็นแต่ไม่รู้จะเริ่มอย่างไร ไม่รู้ว่ารักอย่างไร ยกตัวอย่างง่ายๆ ที่บอกว่ารักตัวเองก่อนแล้วกันนะ คือส่วนใหญ่เพื่อนๆ สมาชิกทุกๆ ท่านก็จะเป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียกันอยู่แล้ว การที่เรารักตัวเอง คือเราต้องรู้ว่าเมื่อถึงเวลาที่เราจะต้องหยุดงานหรือหยุดเรียน แบ่งเวลามาเพื่อดูแลตัวเอง มาพบคุณหมอ มารับเลือด และทานยาขับเหล็กให้ตรงเวลา นั่นก็นับว่าเป็นการรักตัวเองแล้วละ

ส่วนผู้ปกครองที่มีบุตรหลาน หรือต้องดูแลคนในครอบครัวที่เป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียอยู่แน่นอนเลยทุกๆ ท่านจะบอกเป็นเสียงเดียวกันเลยใช่ไหมคะว่า ก็รักเค้าเนะ ดูแลอย่างดี เป็นห่วงเค้า นั่นนี่สารพัด อยากได้อะไรอยากทำอะไรก็ไม่ขัดใจ เพราะสงสารที่เค้าเกิดมาเป็นแบบนี้ อันนี้ผู้เขียนอยากจะกระซิบบอกสักนิดนะคะ อย่ารักแบบผิดๆ หรือว่ารู้สึกผิดที่ทำให้เค้าเกิดมาเป็นแบบนี้คะ คนเราทุกคนเลือกเกิดไม่ได้หรอกคะ แต่เลือกที่จะใช้ชีวิต

ให้เป็นในแบบที่เราต้องการได้ ไม่อยากให้คิดว่าคนที่ป่วยเป็นโรคนี้นี้ ไม่สามารถทำอะไรได้ เรียนหนังสือไม่ได้ เรียนจบไปก็ไม่มีคนจ้างทำงาน ผู้เขียนอยากให้สภาพและความคิดแบบนี้ออกไปเลยนะคะอยากให้ผู้ปกครอง รักผู้ป่วยในครอบครัวแบบพอดี ให้กำลังใจ เค้าอยากทำ ในเรื่องที่ดี คอยสนับสนุนให้เค้ามีความมั่นใจในการที่จะทำสิ่งต่างๆ พร้อมกับเรียนรู้เรื่องโรคให้เข้าใจถึงการรักษา ยอมรับการเจ็บป่วยและปฏิบัติตามคำแนะนำของคุณหมอ เพียงเท่านี้บุตรหลานของท่านที่เป็นโรคนี้นี้ก็จะมีสุขภาพที่ดี เพราะได้รับการรักษาอย่างต่อเนื่องเขาก็จะสามารถทำอะไรต่างๆ ได้ตามที่เค้าต้องการ และเมื่อเค้าโตขึ้นเค้าก็สามารถแบ่งปันความรักเป็น รักคนในครอบครัวเป็น และที่ผู้เขียนได้เห็นตัวอย่างมามากก็คือ ผู้ป่วยแต่ละคนสามารถมีงาน มีธุรกิจทำ มีแฟน มีครอบครัวและมีลูกที่น่ารักมีครอบครัวที่อบอุ่นก็มาก อาจเป็นเพราะว่าเค้าได้รับความรักมาแบบอบอุ่นจากคุณพ่อ คุณแม่ ผู้ปกครองที่รักและเข้าใจเค้าจริงๆ นั่นเอง

สุดท้ายผู้เขียนอยากให้ทุกๆ ท่านรักตัวเอง เพราะถ้าเรารักตัวเองได้เราก็จะสามารถแบ่งปันความรักให้คนอื่นได้ ไม่ใช่เป็นฝ่ายที่จะรับความรักเพียงอย่างเดียวสามารถให้ความรักคนอื่น เข้าใจคนอื่นฯ ได้ด้วยและขออวยพรให้ทุกๆ ท่านมีความสุข สุขภาพแข็งแรง สมความปรารถนาในทุกๆ สิ่งในปีหมูที่กำลังจะผ่านเข้ามา และทำสิ่งใดขอให้หมูๆ กันทั้งปีเลยนะคะ

แล้วพบกันใหม่ฉบับหน้าคะ

ชุตินกร พูลทรัพย์

เขียนเรื่องราวมาแลกเปลี่ยนหรืออยากเล่าเรื่องของท่านได้ ส่งมาที่

champou.71@gmail.com



# คนเด่น ประจำฉบับ

“ อย่าคิดว่าการเป็น โรคราสีซีเมีย เป็นอุปสรรค คนอื่นทำได้ เราก็ทำได้ เพียงแค่เราเชื่อมั่นในตัวเอง และกำลังใจ จากครอบครัวก็เป็นสิ่งสำคัญ ครับ ”

## ช่วยแนะนำตัวเองหน่อยจ้ะ

ผมชื่อ ปฐมบุตร ชุมศรี  
ชื่อเล่น บุตร อายุ 25 ปีครับ  
การศึกษาระดับ ปริญญาตรี  
คณะบริหารธุรกิจ สาขาการจัดการทั่วไป  
มหาวิทยาลัยแม่โจ้ จังหวัดเชียงใหม่ ครับ

## บุตรทราบว่าตัวเองเป็นโรคราสีซีเมียเมื่อไหร่และรักษาที่ไหนมาจ้ะ:

แม่บอกว่าบุตรเป็นตอนอายุ 6 เดือน เริ่มจากมีอาการตัวซีดเหลือง ก็เลยมีคนแนะนำให้มารักษาที่โรงพยาบาลศิริราชครับ

## ตอนนี้บุตรทำงานอะไรจ้ะ:

ผมทำธุรกิจของครอบครัวครับ ตอนนั้นก็ช่วยแม่ทำงานที่บ้านครับ ทำตั้งแต่เรียนจบเลย ที่บ้านเป็นร้านเบเกอรี่เล็กๆ เป็นร้านขายของฝากของอำเภอบ้านแพ้ว จังหวัดสมุทรสาคร สินค้าที่เด่นที่สุดก็คือชิฟฟอนเค้กมะพร้าวน้ำหอม ร้านเปิดมาได้ 10 ปีแล้ว ผมเพิ่งมาเริ่มช่วยได้ประมาณ 3 ปีครับ ที่ร้านก็มีสินค้าผลิตภัณฑ์หลากหลายอย่าง ส่วนใหญ่จะเน้นสินค้าที่ทำมาจากมะพร้าวน้ำหอมเป็นส่วนประกอบหลัก เพราะว่าที่ อำเภอบ้านแพ้วเป็นแหล่งปลูกมะพร้าวน้ำหอมที่ดีที่สุดแห่งหนึ่งของประเทศไทย ร้านเราก็จะช่วยต่อยอดจากตรงนี้ได้ จากมะพร้าว น้ำหอมที่คนซื้อกินแค่น้ำกับเนื้อ เราแปรรูปเป็นชิฟฟอนเค้ก ใส้ครีมมะพร้าว น้ำหอม เค้กมะพร้าวอ่อน บัตเตอร์เค้กที่ใส้เนื้อมะพร้าวลงไป วุ้นกะทิ มะพร้าวแก้ว ฯลฯ ก็ช่วยยกระดับ

สินค้าในชุมชนได้ แล้วที่ได้บอกไปข้างต้นว่าสินค้าที่ขายดีที่สุดคือชิฟฟอนเค้กมะพร้าวน้ำหอม ตอนนี้ได้รับตราสินค้า OTOF ของจังหวัดสมุทรสาคร เป็นสินค้า OTOF ระดับ 5 ดาว เลยครับ ที่ร้านเราจะมีการผลิตที่จะผลิตใหม่วันต่อวันครับ เพราะว่าส่วนประกอบที่ใช้เป็นมะพร้าว น้ำหอมซึ่งเราไม่ได้ใช้พวกสารเสริมหรือวัตถุกันเสียสินค้าก็เลยค่อนข้างจะมีอายุสั้น ต่อวันจะผลิตได้ประมาณ 1,500 ชิ้น หรือ 150 กล่อง แล้วก็จะมีขนมอย่างอื่นอีก เช่น เค้กมะพร้าวอ่อน เค้กเนยสด บัตเตอร์เค้ก เค้กฝอยทอง ฯลฯ ผลิตควบคู่กันไป สำหรับยอดขายที่ร้านก็ตีประมาณหนึ่งครับ ส่วนใหญ่จะขายดีช่วงวันหยุดเทศกาลต่างๆ จะผลิตเพิ่มจากเดิมเยอะขึ้นหน่อยครับ

## บุตรมีหน้าที่ความรับผิดชอบอะไรที่ร้านบ้าง?

งานที่ผมต้องรับผิดชอบทุกวันคือส่งขนมให้กับลูกค้า เจ้าประจำตามออเดอร์จากร้านต่างๆ และลูกค้าที่โทรสั่งสินค้าครับ พอเสร็จจากส่งของก็มาช่วยขายที่หน้าร้านด้วย ตอนเย็นก็จัดทำบัญชีและวางแผนสำหรับการผลิตในวันถัดไปครับ

ชีวิตความเป็นอยู่ตอนนี้อะเคห้วงแค่เรื่องสุขภาพตัวเอง เพราะนอนดี แต่ชีวิตการทำงานก็ถือว่าต่างจากช่วงเรียนมหาวิทยาลัยพอสมควรเลยครับ ตอนเรียนก็เรียนอย่างเดียวไม่ได้ไปหางานทำ หรือรับทำงานพาร์ทไทม์อะไร พอจบมาทำงานที่บ้านแรกๆ ก็ไม่รู้ว่าจะมีวิธีพูดคุยหรือรับมือกับลูกค้ายังไง ของที่ผลิตมาเสียหายจะแก้ไขยังไง ปัญหาเกิดจากอะไรคือตอนเรียนเราก็อธิบายทางทฤษฎีมันเป็นแบบนี้ แต่ในการทำงานมันไม่

เหมือนกัน เราก็ต้องเรียนรู้ไปที่ละนิดๆ ถ้าเจอแบบนี้ต้องทำแบบไหน จนตอนนี้โอเคแล้วครับ ทุกอย่างถ้าเราตั้งใจก็ไม่มีอะไรเกินความสามารถ ยิ่งไงถ้าท่านไหนสนใจสินค้า OTOP ชั้นดีจาก อำเภอบ้านแพ้ว ก็ลองเข้าไปดูใน Facebook ได้ครับที่ [www.facebook.com/bbbakerybanphaeo](http://www.facebook.com/bbbakerybanphaeo) (งานขายของก็มา 555)

**บุตรมีกิจกรรมที่สนใจอื่นๆ บ้างมัย**

ผมก็เหมือนวัยรุ่นทั่วไปแหละครับ ดูหนัง ฟังเพลง หาสิ่งใหม่ๆทำ แล้วก็ชอบซื้อของออนไลน์ 5555555 ตอนนี่ก็สนใจการวิ่งด้วยครับ ซ้อมวิ่งมาปีกว่าๆ แล้ว ถ้ามีงานวิ่งที่ไหนจัดไม่ไกลมากก็ไปร่วมวิ่ง ระยะทางที่วิ่งวิ่งได้ก็ 10 กิโลเมตรแล้วครับ

**บุตรมีแนวทางในการดำเนินชีวิตอย่างไรให้มีความสุข**

สิ่งที่สำคัญคือต้องมีกำลังใจที่ดีครับ ทั้งครอบครัว เพื่อนๆ คือผมรู้สึกว่ามันโชคดีนะที่คนอื่นๆ เข้าใจว่าเราเป็นแบบนี้ๆนะ คือเราก็ไม่ได้แปลกจากคนอื่นเราก็สามารถทำอะไรได้เต็มร้อยเหมือนคนปกติทุกอย่าง เพียงแค่ถึงเวลาเราก็มาให้เลือดตามที่เหมาะสมแค่นั้นเอง สำหรับผมโฟกัสแต่ปัจจุบันว่าเราทำอะไรอยู่ก็พอ ถ้าปัจจุบันมีความสุข พรุ่งนี้ก็จะมีความสุข แต่ถ้าปัจจุบันเครียด พรุ่งนี้ก็จะรู้สึกไม่ดีละกระวนกระวายใจละ เครียดสะสมต่อๆ ไปเรื่อยๆ

**การเป็นโรคราโลหิตซีเมีย**

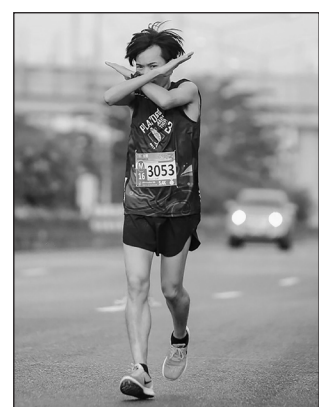
**เป็นอุปสรรคในการใช้ชีวิตและการทำงานมัย สำหรับบุตร**

สำหรับผมคิดว่าไม่มีนะถึงมีก็น้อยมาก ผมทำงานอยู่กับบ้าน เราต้องควบคุมตัวเองให้ได้ กินยาให้ครบ อะไรที่เสี่ยงได้ก็เลี่ยงครับ เพราะว่าทุกอย่างมันก็เป็นผลดีกับตัวเองทั้งนั้น แต่ก็ต้องสารภาพว่าผมกำลังฝึกให้ตัวเองนอนเร็วๆ อยู่ครับ ปกติก็นอนดึก เริ่มปรับเวลาตัวเองให้นอนไม่เกิน 4 ทุ่มครึ่งครับ นอนดึกก็ส่งผลให้เปอร์เซ็นต์เลือดตกครับ

**สุดท้ายนี้อยากให้บุตรฝากข้อความ**

**แบ่งปันกำลังใจให้กับผู้ป่วยโรคราโลหิตซีเมียคนอื่นๆ หน่อยจ้ะ**

ก็ฝากถึงทุกคนนะครับ ไม่ต้องท้อนะครับ เรายังสามารถทำอะไรได้อีกเยอะแยะเรียกว่าเทียบเท่าคนปกติเลยก็ได้ สำหรับน้องๆ ที่กำลังเรียนอยู่ก็ตั้งใจเรียน ผันไว้ว่าอยากทำอะไรมุ่งไปเลยครับ เราสามารถทำได้ทุกอย่างในโลกนี้เพียงแค่อย่าเอาโรคนี้มาเป็นตัวกำหนดว่าเราทำอันนี้ไม่ได้ อย่าเอามันมาบั่นทอนกำลังใจตัวเอง อย่าคิดว่ามันเป็นอุปสรรค คนอื่นทำได้เราก็ทำได้ เพียงแค่เราเชื่อมั่นในตัวเอง และกำลังใจจากครอบครัวก็เป็นสิ่งสำคัญครับ



# 108 ปัญหาธาลัสซีเมีย

ไขข้อข้องใจ โดย ศ. ดร. นพ.วิพร วิประกษิต และคณะ

## ? คุณ Maadam

ขออนุญาตสอบถามข้อมูลค่ะ ลูกชายเป็นโรคธาลัสซีเมียและได้รับเลือดทุกเดือนเป็นประจำ ทานยาโฟลิกบำรุงเลือดทุกวัน ช่วงนี้มีภาวะธาตุเหล็กเกินถึง 2,100 กว่าๆ และจะได้รับยาขับเหล็กทั้งกินและฉีด ดิฉันอยากจะขอคำแนะนำว่ามีวิธีไหนบ้างที่จะควบคุมปริมาณธาตุเหล็กให้คงที่และอยู่ในระดับปกติค่ะ

**A** สิ่งสำคัญในการควบคุมระดับธาตุเหล็กในกรณีที่คุณป่วยได้รับเลือดสม่ำเสมอ คือ การใช้ยาขับเหล็กอย่างถูกต้องเหมาะสมและสม่ำเสมอ ในกรณีที่คุณหมอสั่งยาขับเหล็กทั้งรับประทานและยาฉีดให้ คุณแม่ควรจะดูแลให้ผู้ป่วยได้รับยาในขนาดตามที่แพทย์สั่งอย่างสม่ำเสมอ ปรึกษาสำคัญที่มักจะได้บ่อยๆ คือ ผู้ป่วยมักจะลืมรับประทานยาหรือไม่ฉีดยาตามที่แพทย์สั่งในกรณีนี้จะทำให้ผลการรักษานั้นไม่ดีเท่าที่ต้องการครับ

การควบคุมชนิดของอาหารที่รับประทาน โดยเฉพาะอย่างยิ่งอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น เครื่องในสัตว์ เลือดสัตว์ ไข่แดง สลวย เหล้านี้เป็นเพียงผลประกอบเท่านั้นครับ อย่าได้คิดว่าควบคุมอาหารเพียงอย่างเดียวแล้วไม่ต้องใช้ยาขับธาตุเหล็ก เพราะนั้นเป็นความเข้าใจที่ผิด พ่อแม่ต้องดูแลให้ผู้ป่วยใช้ยาได้อย่างถูกต้องก่อนเสมอเรื่องอาหารเป็นปัจจัยที่รองลงมาครับ

## ? คุณ อารีย์

อยากขอคำปรึกษาค่ะ ตอนนี้อายุ 41 ปี ตั้งครรภ์ได้ 14 สัปดาห์ ตรวจพบว่าตัวเองเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดฮีโมโกลบินอี ส่วนสามีเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า คุณหมอแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจหาความเสี่ยงบุตรเป็นธาลัสซีเมียและดาวน์ซินโดรม ดิฉันต้องเตรียมตัวอย่างไรและใช้เอกสารประกอบอะไรบ้างค่ะ

**A** ในกรณีนี้ คุณมีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ในกรณีที่แพทย์แนะนำให้เจาะน้ำคร่ำแสดงว่า ชนิดของการกลายพันธุ์ที่สามีของคุณมีนั้นน่าจะเป็นชนิดที่มีโอกาสทำให้ลูกเกิดเป็นโรคที่รุนแรงต้องพึ่งพาเลือด หรือได้รับเลือดไปตลอดชีวิต เมื่อแพทย์นัดไปเจาะน้ำคร่ำก็ควรไปตามนัดครับ โดยส่วนใหญ่แพทย์จะแนะนำวิธีการเตรียมตัวอยู่แล้วก่อนที่จะตรวจน้ำคร่ำและในปัจจุบันการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดนี้ สามารถทำได้โดยรัฐบาล จะจ่ายเงินสนับสนุนผ่านสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ฉะนั้นเมื่อแพทย์นัดก็ควรจะไปรับการตรวจในระยะเวลาที่กำหนด เพราะถ้าปล่อยให้เวลาล่วงเลยเกินไปอาจจะไม่สามารถตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้ครับ เพราะอาจจะไม่สามารถทำการตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ได้ก่อน 24 สัปดาห์ ในกรณีที่ผลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรง

## ? คุณ W

รบกวนสอบถามค่ะ หนูกับแฟนเป็นพาหะธาลัสซีเมียทั้ง 2 คน หนูเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดอี แฟนเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้า ตอนนี้มีลูกสาว 1 คน ผลเลือดของลูกสาวปกติดี และวางแผนจะมีลูกคนที่ 2 หนูอยากให้แฟนตรวจหาพาหะธาลัสซีเมีย ให้ละเอียดสามารถทำการตรวจได้จากที่ไหนคะ

**A** คำถามนี้เป็นคำถามที่ดีมากครับ เพราะในกรณีที่พบว่าลูกคนที่ 1 ผลเลือดปกติดีก็ไม่ได้หมายความว่าลูกคนต่อไป จะไม่มีความเสี่ยง ดังนั้นการตรวจหาชนิดของพาหะเบต้าธาลัสซีเมียอย่างละเอียดด้วยการตรวจดีเอ็นเอ (DNA) จึงเป็นวิธีการที่ดีที่สุดในการที่จะบอกว่าครอบครัวของเรานั้นมีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี ที่รุนแรงหรือไม่ สำหรับการตรวจนั้นสามารถตรวจได้ทั่วไปทั้งในโรงพยาบาลของรัฐและโรงพยาบาลของเอกชนครับ เพียงแต่ระบุให้แพทย์ทราบว่าการตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนเบต้าโกลบินครับ



คุณ Pa

สวัสดีค่ะคุณหมอ รบกวนขอคำอธิบายผลตรวจเลือดของลูกชาย จะเป็นอันตรายหรือต้องตรวจอะไรเพิ่มเติมมั้ยคะ


เด็กชาย อายุ 1 ปี 3 เดือน	
การวินิจฉัยทางคลินิก	โลหิตจาง
CBC :	RBC 6.29 million cell/mm <sup>3</sup> , WBC 9,660 cell/mm <sup>3</sup> , Hb 10.2 g/dL, Hct 30 %, Platelet Count 445,000 cell/mm <sup>3</sup> , Platelet smear Adequate, MCV 48 fL, MCH 16 pg, MCHC 34 g/dL, RDW-CV 20.0 %, Neutrophil 41 %, Lymphocyte 50 %
Hb typing : EF	Hb E 64.0%, Hb F 23.6%, Hb A 3.8%
OF Test	Positive
Interpretation	Suspected $\beta^0$ Thalassemia / Hb E (with or without $\alpha$ Thalassemia)


**A** จากผลการตรวจเลือดที่คุณส่งมา ยังไม่สามารถระบุยืนยันได้ 100% ว่าเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ชนิดเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินอี หรือไม่ อาจยังมีความเป็นไปได้ว่าผู้ป่วยอาจจะเป็นภาวะฮีโมซัยกัสฮีโมโกลบินอีก็ได้ แนะนำให้ไปพบกับกุมารแพทย์ทางด้านโลหิตวิทยาเพื่อการตรวจวินิจฉัยในรายละเอียดต่อไป รวมถึงการตรวจในระดับดีเอ็นเอ (DNA) เพิ่มครับ นอกจากนี้ผู้ป่วยรายนี้อาจจะมีภาวะฮีโมโกลบินอีเอพบาร์ทซิส ซึ่งเป็นภาวะที่มีทั้งแอลฟาและเบต้าธาลัสซีเมียร่วมกันครับ



“ คุณผู้อ่านจะเห็นว่า โรคธาลัสซีเมียนั้น มีความซับซ้อนหลากหลายมาก ในประชากรชาวไทย ดังนั้นการวินิจฉัยจำเป็นต้องอาศัยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเข้ามาช่วยครับ เราไม่สามารถวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียได้อย่างถูกต้องแน่นอน จากแค่การดูผลตรวจเลือดเพียงอย่างเดียว จำเป็นต้องอาศัยการตรวจร่างกายอย่างละเอียด และจะต้องมีการดูลักษณะความผิดปกติของเม็ดเลือดผ่านการดูสไลด์ในกล้องจุลทรรศน์ และมีการตรวจเชิงลึกในระดับดีเอ็นเอ(DNA) ต่อไปครับ ”

ถาม-ตอบ 108 ปัญหาธาลัสซีเมียในฉบับนี้ก็คิดว่าท่านผู้อ่านน่าจะได้ประโยชน์ตามสมควรนะครับ หากมีข้อสงสัยเพิ่มเติมต้องการจะส่งคำถามของท่านมาที่มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียสามารถติดต่อกับเราได้ที่

 E-mail: thalassemia.tft@gmail.com

 Facebook: Siriraj Thalassemia Club

ขอบคุณมากครับ





## เสียงเล่าจาก..หมอเลือด

การดูแลรักษาคนไข้เปรียบเสมือนกับการตบมือ คือจะต้องมีมือสองข้าง ข้างหนึ่งนั่นคือแพทย์และอีกข้างหนึ่งก็คือคนไข้ เสียงมันถึงจะเกิดดังขึ้นมาได้

ช่วงบ่ายวันนี้ผมได้มีโอกาสตรวจรักษาคนไข้ธาลัสซีเมียชนิดเบต้าไมเออร์ ที่มีอาการรุนแรงจำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอและการให้ยาขับธาตุเหล็ก ที่สำคัญผู้ป่วยรายนี้นับไกลมาจากประเทศมัลดีฟ โดยเธอและมารดาจะบินมาพบผมทุกๆ 4-6 เดือน ติดต่อกันมาเป็นเวลามากกว่าสามปีแล้วครับ

จำได้ว่าเมื่อมาพบผมในครั้งแรก คนไข้รายนี้มีระดับธาตุเหล็กที่สูงมากๆ นั่นคือ 18,000 นก/มล. (คนปกติไม่เกิน 300 นก/มล.) คนไข้รายนี้มีอาการซีดอย่างรุนแรงจึงจำเป็นต้องได้รับเลือดตั้งแต่อายุ 4 เดือนเท่านั้น ภาวะเหล็กที่สะสมมาเป็นระยะเวลายาวนานจึงทำให้มีการสะสมในหัวใจและในตับอย่างมาก แต่ที่สำคัญผู้ป่วยรายนี้มีปัญหาภาวะแทรกซ้อนจากการใช้ยาขับธาตุเหล็กทุกๆ ตัวที่มีอยู่ในโลกนี้ (คือจริงๆ มันก็มีแค่ 3 ตัวครับ เธอใช้ Desferal ก็พบว่า ตาจะบอด หูเริ่มไม่ได้ยิน ใช้ Ferriprox ก็ปวดข้อมาก ต้องทาน NSAID จนกระเพาะจะทะลุ เมื่อมาทาน Exjade ก็มีค่าไตผิดปกติ บัสสาวะมีไขขาวออกมาแบบเยอะมาก (ใจจะวายเอา) หยุดรับเลือดก็ไม่ได้เพราะซีดเป็นกระดาก จนหมอบที่บ้านเกิดบอกว่าเธอจะมีเวลาใช้ชีวิตอยู่ได้อีกเพียงแค่ 3 เดือนเท่านั้นแล้วบอกให้แม่เริ่มทำใจให้ได้ แต่แน่นอนครับด้วยความรักของแม่ทำให้คุณแม่พยายามแสวงหาข้อมูลในทุกวิถีทางเพื่อหาผู้เชี่ยวชาญที่จะมาช่วยแก้ปัญหาให้ลูกเธอได้ และในที่สุดทั้งแม่และลูกสาวก็มาพบตัวเองนั่งอยู่ตรงหน้าผมที่โรงพยาบาลศิริราชปิยมหาราชากรณีย์ (SIPH) เมื่อเกือบ 3 ปีก่อน ผมขอไม่เล่าในรายละเอียดนะครับ ว่าดูแลคนไข้

รายนี้อย่างไรและเมื่อเวลาผ่านไปทุกๆ อย่างของคนไข้รายนี้ก็ดีขึ้นเรื่อยๆ จนล่าสุดระดับธาตุเหล็กเหลืออยู่แค่ประมาณ 7,000 นาโนกรัม/มิลลิลิตรเท่านั้น เหล็กในหัวใจหายไป เหล็กในตับลดลงอย่างชัดเจน

วันนี้เธอมาเล่าให้ฟังว่าเธอเพิ่งเรียนจบมหาวิทยาลัยและได้งานเป็นครูในโรงเรียนอนุบาลแล้ว เธอและแม่ขอบคุณผมที่ช่วยให้เธอมีวันนี้

“ No, no please. All the credit must go to your mom and of course yourself. We could have not achieved this without your willingness...”

ผมตอบเธอและคุณแม่ไปว่า ไม่ต้องขอบคุณผมหรือคณะที่เราประสบความสำเร็จในการรักษา ผลที่เกิดขึ้นเป็นความตั้งใจของเธอต่างหาก ผมแค่วางแผนวางแนวทางให้ แต่ถ้าคนไข้ไม่ปฏิบัติตามมันก็ไม่เกิดผลใดๆ แน่...

แน่นอนงานของเรายังไม่จบครับ แต่ผมมั่นใจว่าเมื่อเราตบมือพร้อมกันทั้ง แพทย์ผู้วางแผนและแนวทางการรักษา ร่วมกับผู้ป่วยที่ตั้งใจและเอาจริงเอาจัง เสียงปรบมือของ “พวกเรา” จะดังกึกก้องแน่นอน

ปล. เรื่องนี้มาหักมุมจบแบบ irony มากๆ ที่เย็นวันเดียวกันผมเจอแม่ลูกอีกคู่หนึ่งลูกสาวเป็นวัยรุ่นธาลัสซีเมีย ที่เป็นขั้วตรงข้ามกับแม่ลูกจากมัลดีฟ นั่นคือเมื่อแม่สาวคนไข้ชาวไทยเข้าสู่ช่วงวัยรุ่นเธอไม่ยอมทานยาที่ผมสั่งจ่าย ไม่เคยมีวินัยใดๆ ในการดูแลตัวเอง ผลเลือดในช่วง 1 ปีที่ผ่านมาก็แย่งจากของเดิมเรื่อยๆ ทุกครั้งผมจะพูดปากเปียกปากแฉะซ้ำๆ จนเบื่อบ้างตัวเองต้องพูดอธิบายคนไข้แบบแผ่นเสียงตกร่อง... โดยที่แม่สาวคนไข้ก็จะทำหน้าแบบ “ไม่แคร์สื่ออะ” แต่เย็นนี้ไม่เหมือนเดิมครับ ผมตัดสินใจไม่พูดอะไรอีกเลยหลังจากเห็นผลแล็บและทำที่เดิมๆ แบบไม่มีพระของคนไข้ “ไม่รับยาเพิ่มนะครับ” (ก็ยาเดิม รับประทาน) ผมพูดสั้นๆ กับแม่และคนไข้ว่า “ขอโทษนะผมจะไม่นัดอีกนะครับ เพราะมาเจอผมก็ไม่มีประโยชน์อะไร ครั้งต่อไปผมจะนัดให้เข้าคลินิกโรคเลือดในเวลาราชการนะครับ (ให้ไปเจอพวกน้องๆ ดีกว่า)..” (ถ้าโชคดีเราคงไม่ได้เจอกันอีกในเวลาคับ)

ปล.2 เวลาของเราทุกคนมีจำกัดในชีวิต ผมขอสงวนไว้ให้กับคนไข้ที่เขาพร้อมที่จะทำงานร่วมกันกับผมในการดูแลตัวเองมากกว่าครับ

“ไม่นัด อีกนะครับ สวัสดี...”



# จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย

ปีที่ 28 ฉบับที่ 1 ประจำเดือน มกราคม - เมษายน 2562 ISSN 1513 Vol. 28 No. 1 January - April 2019

## ชื่อเจ้าของ

จุลสารโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย  
ในพระอุปถัมภ์ พระเจ้าวรวงศ์เธอ พระองค์เจ้าโสมสวลี พระวรราชทินนิตตามาตุ  
ตึกอานันท์มหาดิล ชั้น 9 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพมหานคร 10700  
โทรศัพท์ : 02-419-8329, 02 412-9758  
โทรสาร : 02-412-9758  
Website : www.thalassemia.or.th  
e-mail : thalassemia.tft@gmail.com

## วัตถุประสงค์

- 1 ส่งเสริมเผยแพร่ความรู้โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแก่ผู้ป่วย ผู้ปกครอง และประชาชน
- 2 สร้างความสัมพันธ์อันดีระหว่าง สมาชิกชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย แพทย์ และบุคลากรทางการแพทย์  
ทั้งนี้บทความต่างๆ ที่ลงพิมพ์ต้องไม่เกี่ยวข้องกับการเมืองหรือขัดต่อระเบียบศีลธรรมอันดี

## ที่ปรึกษา

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง วรพรรณ ตันไพจิตร  
ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง อรุณี เจตศรีสุภาพ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ กิตติ ต่อจรัส  
รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ ธีรวิชัย สุระ

## บรรณาธิการ

ศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์ วิปร วิประกษิต

## กองบรรณาธิการ

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ พีรพล วง (รองบรรณาธิการ)  
ดร. นายแพทย์ ศุภชัย เอกวัฒน์กิจ (รองบรรณาธิการ)  
รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิง พิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ  
แพทย์หญิง มนธนา จันทนิยม  
ดร. นายแพทย์ จักรกฤษณ์ เอื้อสุนทรวัฒนา

ดร. แพทย์หญิง เดือนธิดา ทรงเดช  
ดร. นายแพทย์ กิตติพงศ์ ไพบูลย์สุขวงศ์  
ผู้ช่วยศาสตราจารย์ แพทย์หญิง ผกาทิพย์ ศิลปมงคลกุล  
นายแพทย์ พสุรกานต์ เจนสัจจวรรณ  
นางสาวอรินทร ปัจฉิมพิงค์

## สำนักงานจุลสาร

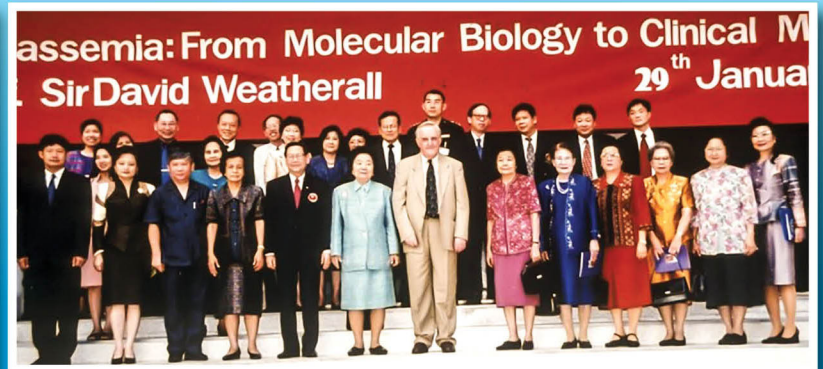
ศูนย์ธาลัสซีเมีย ตึกอานันทราช ชั้น 3 โรงพยาบาลศิริราช  
เลขที่ 2 ถนนวังหลัง แขวงศิริราช เขตบางกอกน้อย กรุงเทพมหานคร 10700

โทรศัพท์ : 02-412-2113  
e-mail : arinthorn.fai@gmail.com

## กำหนดออกหนังสือ

กำหนดออกหนังสือ ทุก 4 เดือน คือ มกราคม พฤษภาคม กันยายน ปีละ 3 เล่ม

ของชาวมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียกับ ท่าน ศาสตราจารย์ เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์ เมื่อครั้งท่านเดินทางมาเยือนประเทศไทย



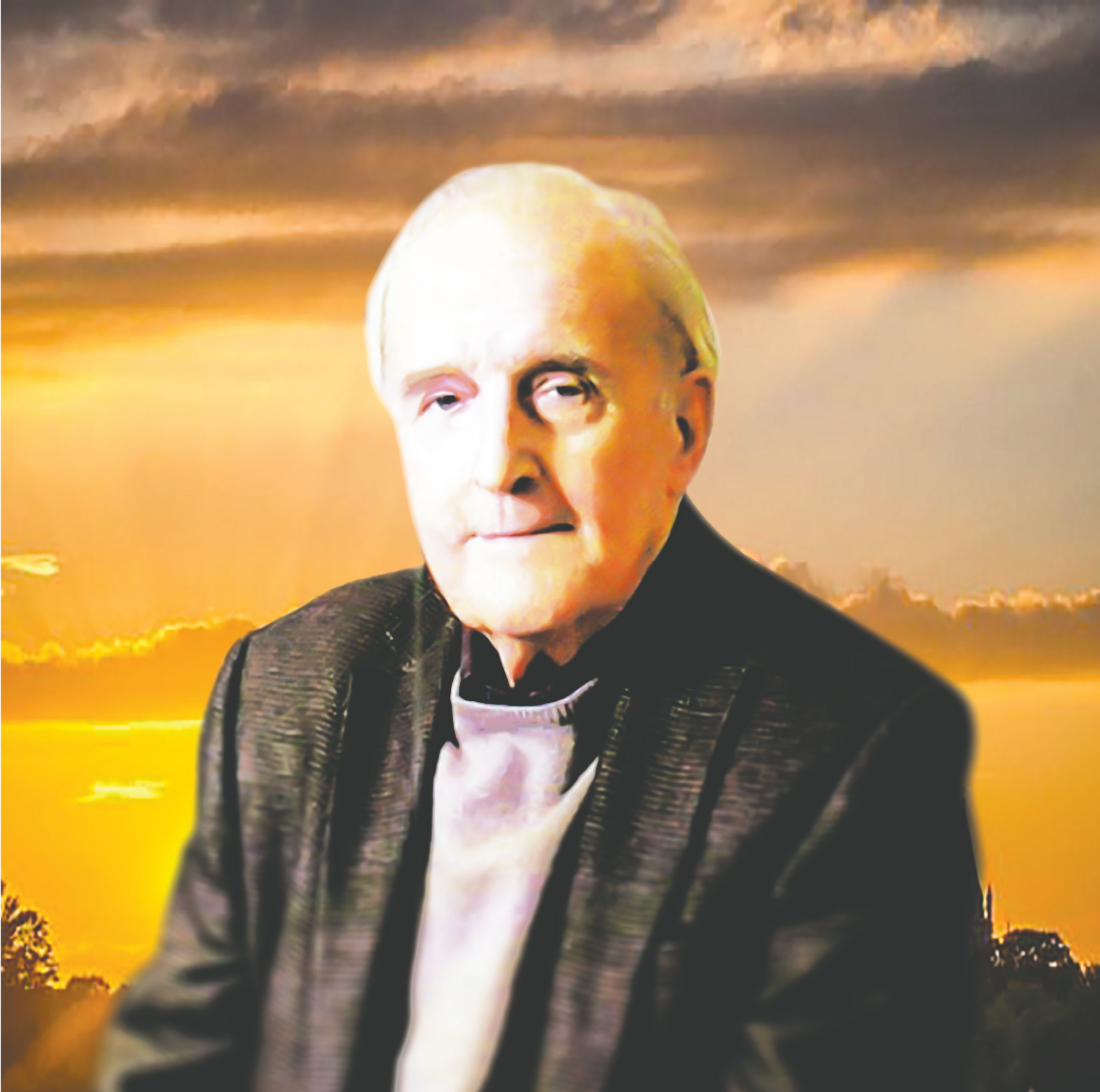
งานแสดงมูทิตาจิต 80 ปี ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง ท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ภูตระกูล

วันที่ 17 พฤศจิกายน พ.ศ. 2561

ณ ห้องออร์คิด โรงแรมรามารการ์เด็นส์ กรุงเทพฯ

ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง ท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ภูตระกูล เป็นโลหิตแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านธาลัสซีเมียและความผิดปกติของธาตุเหล็ก โดยได้ปฏิบัติงานด้านนี้เป็นเวลาเกือบ 50 ปี ทั้งที่คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล และ สถาบันชีววิทยาศาสตร์โมเลกุล มหาวิทยาลัยมหิดล ปัจจุบัน ศาสตราจารย์เกียรติคุณ แพทย์หญิง ท่านผู้หญิงเพ็ญศรี ใช้ชีวิตกับครอบครัวอย่างมีความสุขและได้ทำกิจกรรมด้านศิลปะที่ท่านสนใจ





**ฉบับรำลึกถึง**

**ศาสตราจารย์ นายแพทย์ เซอร์ เดวิด เวเทอร์ลล์  
ปูชนียาจารย์ในวงการธาลัสซีเมียโลก**



**สนับสนุนการพิมพ์โดย**

**มูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย**

ตึกอานันทมหิดล ชั้นที่ 6 ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

โรงพยาบาลศิริราช บางกอกน้อย กรุงเทพฯ 10700

โทรศัพท์ : 0-2419-8329

โทรสาร : 0-2412-9758

Website : [www.thalassemia.or.th](http://www.thalassemia.or.th)

 **NOVARTIS** บริษัทโนวาartis (ประเทศไทย) จำกัด