

รายการรักลูก Family Focus

โรคใกล้ตัว....ธาลัสซีเมีย

ออกอากาศ วันอาทิตย์ที่ 27 สิงหาคม 2549
เวลา 14.00-15.00 น. ทางช่อง UBC 7

พิธีกร นพ. พงษ์ศักดิ์ น้อยพยัคฆ์ วิทยากร รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส



พิธีกร : โรคธาลัสซีเมียคืออะไร

วิทยากร : โรคธาลัสซีเมีย

คือ โรคโลหิตจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อแม่ไปสู่ลูก ทำให้การสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงผิดปกติ ผู้ที่เป็นโรคนี้ได้รับ ยีน ที่ควบคุมการสร้างเม็ดเลือดแดงผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่

ยีน คือ หน่วยพันธุกรรมที่กำหนดลักษณะต่างๆ ของสิ่งมีชีวิตที่อยู่บนโครโมโซม ซึ่งจะกำหนดสี และลักษณะของผิว ตา ความสูง ความฉลาด หมู่เลือด เป็นต้น

ยีน ที่ควบคุมกำหนดลักษณะต่างๆ ในร่างกายจะเป็นคู่ ข้างหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อ อีกข้างหนึ่งได้รับมาจากแม่

พิธีกร : ปัจจุบันในประเทศไทยมีผู้ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียมากน้อยแค่ไหน

วิทยากร : อุบัติการณ์ ธาลัสซีเมียในคนไทยมีดังนี้

1. ผู้เป็นโรค คือ ผู้ที่รับยีนของโรคธาลัสซีเมียพวกเดียวกันมาจากทั้งพ่อและแม่ ซึ่งจะถ่ายทอดความผิดปกติข้างใดข้างหนึ่งต่อไปให้ลูกได้ ผู้เป็นโรคจะแสดงอาการซีดเรื้อรัง อ่อนเพลีย ตาเหลือง ตับม้ามโต มีการเปลี่ยนแปลงของใบหน้าเจริญเติบโตช้า ต้องรับเลือดเป็นประจำ และเสียชีวิตก่อนวัยอันควร

ประเทศไทย มีผู้เป็นโรคธาลัสซีเมียประมาณ 600,000 คน

2. ผู้เป็นพาหะ คือ ผู้ที่มียีนของโรคธาลัสซีเมียเพียงข้างเดียว เรียกว่า “มียีนธาลัสซีเมียแฝงอยู่” ซึ่งสามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติไปให้ลูกได้ ผู้เป็นพาหะจะมีสุขภาพดีเหมือนคนปกติ ต้องตรวจเลือดโดย วิธีพิเศษจึงจะบอกได้

ผู้เป็นพาหะ มีประมาณ 24 ล้านคน ซึ่งส่วนใหญ่ไม่รู้ตัวว่าตนเป็นพาหะ

พิธีกร : สาเหตุของการเกิดโรคธาลัสซีเมีย

วิทยากร : เนื่องจากเป็นโรคกรรมพันธุ์สาเหตุของโรคจึงเกิดจากการถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียมาจากทั้งพ่อและแม่

พิธีกร : ใครบ้างที่มีโอกาสเป็นพาหะธาลัสซีเมีย

วิทยากร : พาหะ คือผู้ที่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมียแฝงอยู่ ไม่แสดงอาการ มีสุขภาพดีเหมือนคนทั่วไป ผู้ที่มีโอกาสเป็นพาหะธาลัสซีเมียได้แก่

1. ประชาชนทั่วไป มีโอกาสจะเป็นพาหะหรือมียีนของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งถึงร้อยละ 30-40

2. คู่สามี - ภรรยาที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียแสดงว่าทั้งคู่เป็นพาหะ

3. พี่น้อง หรือญาติของผู้เป็นโรคหรือพาหะของโรคธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่จะมีธาลัสซีเมียมากกว่าคนทั่วไป

4. เมื่อผู้เป็นโรคมีบุตร อย่างน้อยลูกทุกคนเป็นพาหะ

พิธีกร : โรคธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็นกี่ชนิด / อาการของโรคเป็นอย่างไร(ชนิดรุนแรงมาก/รุนแรงน้อย)

วิทยากร : ผู้เป็นโรคต้องได้รับยีนผิดปกติจากทั้งบิดาและมารดา และต้องเป็นพวกเดียวกันแบ่งเป็น 2 พวก คือ

1. พวกแอลฟา-ธาลัสซีเมีย ได้แก่

- ฮีโมโกลบินบาร์ท ไฮดรอฟล์ ฟัลลิส รุนแรงที่สุด (แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1)
- ฮีโมโกลบินเอช รุนแรงน้อย (แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับ แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 2)
- ฮีโมโกลบินเอชคอนสแตนท์สปริง รุนแรงน้อย (แอลฟา-ธาลัสซีเมีย 1 กับ ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง)

2. พวกเบต้า-ธาลัสซีเมีย ได้แก่

- ไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย หรือ เบต้า-ธาลัสซีเมียเมเจอร์ รุนแรงปานกลางจนถึงมาก (เบต้า-ธาลัสซีเมีย กับ เบต้า-ธาลัสซีเมีย)
- เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี รุนแรงปานกลาง (เบต้า-ธาลัสซีเมีย กับ ฮีโมโกลบินอี)

พิธีกร : จะสังเกตได้อย่างไรว่าเด็กป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมีย

วิทยากร : ผู้ป่วยที่เป็นโรคธาลัสซีเมียอาการแบ่งได้ตามความรุนแรงของโรคเป็น 3 กลุ่ม ดังนี้

1. กลุ่มอาการรุนแรงมาก ได้แก่

“ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอฟล์ ฟัลลิส”
เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ส่วนใหญ่เสียชีวิตในครรภ์มารดาหรือภายในไม่กี่ชั่วโมงหลังคลอด พบว่ามีลักษณะบวม น้ำทั้งตัว คลอดลำบาก ซีด ตับม้ามโต รกขนาดใหญ่

2. กลุ่มอาการรุนแรงปานกลาง ได้แก่

“เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี และไฮโมซัยกัสเบต้าธาลัสซีเมีย”

แรกเกิดปกติ จะเริ่มมีอาการตั้งแต่ภายในขวบปีแรกหรือหลังจากนั้นอาการสำคัญ คือ ซีด อ่อนเพลีย ตาเหลือง ท้องป่อง ตับม้ามโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยน โหนกแก้มสูง ดังจุมพแทน พันเยื่อ ตัวเตี้ยแคระแกรน ผิวคล้ำ เจริญเติบโตไม่สมอายุ ในรายที่ซีดมากจำเป็นต้องได้รับเลือด

ในบางรายอาจมีหัวใจในถุงน้ำดี แผลเรื้อรังที่ขา อาการบวมที่ขาเพราะหัวใจล้มเหลวเป็นโรคติดเชื้อมีอยู่โดยเฉพาะผู้ป่วยที่ตัดม้ามแล้ว ไม่มีความเจริญทางเพศ

3. กลุ่มอาการรุนแรงน้อย ได้แก่

“ฮีโมโกลบินเอช”

ผู้ป่วยจะไม่มีอาการเลยหรือมีอาการน้อย เช่น ซีดและเหลืองเล็กน้อย หากมีไข้หรือติดเชื้อผู้ป่วยจะซีดลงได้มาก และเร็ว

พิธีกร : ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียส่วนใหญ่มียาอายุยืนยาวแค่ไหน

วิทยากร : อายุเฉลี่ย สามารถ แบ่งตามชนิดของโรคดังนี้

ไฮโมซัยกัส เบต้า-ธาลัสซีเมีย มีอายุเฉลี่ย 20 ปี

เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี มีอายุเฉลี่ย 30 ปี

ฮีโมโกลบินเอช มีอายุเฉลี่ย 60 ปี

พิธีกร : การรักษาทำได้อย่างไร

วิทยากร : การรักษาประกอบด้วย

1. การดูแลรักษาสุขภาพทั่วไป

การปฏิบัติ ออกกำลังกายเท่าที่จะทำได้ไม่สูบบุหรี่ไม่ควรดื่มเหล้า

อาหาร ควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพให้ครบ 5 หมู่ มีโปรตีนสูง ผักสดต่างๆ ซึ่งเป็นอาหารที่มีวิตามินที่เรียกว่า “โฟเลต” อยู่มาก จะถูกนำไปสร้างเม็ดเลือดแดงได้

ยา ไม่ควรซื้อยาบำรุงเลือดกินเอง เพราะอาจเป็นยาที่มีธาตุเหล็กควรรับประทาน ยาวิตามินโฟเลต (Folate) ช่วยเสริมให้มีการสร้างเม็ดเลือดแดงได้

2. การให้เลือดมี 2 แบบ คือ

2.1 การให้เลือดแบบประคับประคอง (low transfusion)

2.2 การให้เลือดจนหายซีด (high transfusion) ให้ฮีโมโกลบินสูงใกล้เคียงคนปกติ อาจต้องให้เลือดอย่างสม่ำเสมอทุก 3-4 สัปดาห์

3. การให้ยาขับธาตุเหล็ก

วิธีที่นิยม คือ ฉีดเข้าใต้ผิวหนังให้ยาช้าๆ กินเวลานาน ครั้งละ 8-10 ชั่วโมง โดยใช้เครื่องฉีดยาหรือปั๊ม (Infusion pump) โดยให้ยาในขนาด 40-60 มิลลิกรัมต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัม สัปดาห์ละ 5-6 วัน จึงจะขับธาตุเหล็กออกได้เต็มที่

4. การตัดม้าม

ระยะแรกม้ามจะช่วยในการสร้างเลือดและทำลายเม็ดเลือดที่มีอายุมาก ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเม็ดเลือดแดงผิดปกติจะมีอายุสั้นม้ามต้องทำหน้าที่มากจึงโตขึ้นๆ และเพิ่มการทำลายเม็ดเลือดมากขึ้น ทำให้ท้องป่องอืดอึด ทำให้ต้องให้เลือดถี่มากขึ้นๆ หลังการตัดม้ามแล้วทำให้หายอืดอึด และอัตราการให้เลือดจะลดลงมาก

พิธีกร : โรคแทรกซ้อนที่มักเกิดกับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

วิทยากร : สามารถแบ่งโรคแทรกซ้อนเป็น 2 กลุ่ม คือ

1. โรคแทรกซ้อนที่เกิดจากตัวโรคเอง เช่น มีภาวะซีดมาก จะเกิดหัวใจล้มเหลว การติดเชื้อง่าย มีหัวใจในถุงน้ำดี กระดูกบาง เปราะ และหักง่าย เป็นต้น
2. โรคแทรกซ้อนที่เกิดจากการรักษา เช่น จากการให้เลือดการ

แพ้เลือด จะมีอาการไข้สูง มีผื่นคัน ภายหลังการได้รับเลือด การติดเชื้อจากการให้เลือดได้แก่ ตับอักเสบ เอชส์ (AIDS) ภาวะความดันโลหิตสูงหลังจากให้เลือด ภาวะเหล็กเกิน ทำให้อวัยวะต่างๆทำงานผิดปกติ เช่นหัวใจทำงานล้มเหลว ตับแข็ง หรือเป็นเบาหวาน เป็นต้น

พิธีกร : คุณพ่อคุณแม่ที่มีลูกป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมีย จะต้องใส่ใจ และดูแลเป็นพิเศษเรื่องใด

วิทยากร : อาหาร ควรรับประทานอาหารที่มีคุณภาพให้ครบ 5 หมู่ หลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูงเนื่องจากมีธาตุเหล็กเกินหรืออาหารหวาน เพราะจะทำให้ฟันผุ

การออกกำลังกาย งดหรือหลีกเลี่ยงกีฬาที่หักโหม เช่น ฟุตบอล เพราะกระดูกหักง่าย

เมื่อมีไข้หรือมีการติดเชื้อ อาจจะทำให้ซีดลงควรพามาพบแพทย์ เพราะอาจจะต้องให้เลือด

พิธีกร : วิธีการป้องกันการเกิดโรคธาลัสซีเมีย ทำได้อย่างไร

วิทยากร : โรคธาลัสซีเมีย สามารถป้องกันได้โดยการตรวจสอบว่าท่านเป็นพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ วิธีตรวจสอบการเป็นพาหะธาลัสซีเมีย มีดังนี้

1. ตรวจสอบประวัติการเจ็บป่วยของท่านเองว่ามีสุขภาพอ่อนแอ กว่าคนทั่วไปหรือไม่
2. ตรวจสอบประวัติคนในครอบครัว ว่ามีใครเป็นผู้ป่วยหรือพาหะโรคนี้บ้างหรือไม่
3. วิธีที่แน่นอนที่สุด คือการตรวจเลือด

ผู้ที่อาจมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียได้แก่

คู่สามีภรรยาที่เคยมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียมาก่อน
สามีและภรรยาที่มียืนธาลัสซีเมียเหมือนกัน

ทางเลือกของคู่สมรสที่มีโอกาสเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียคือ

คุมกำเนิดหรือทำหมัน

ตรวจทารกในครรภ์ว่าเป็นโรค ปกติ หรือเป็นพาหะ

ยอมเสี่ยงที่จะมีลูกที่เป็นโรค

การตรวจทารกในครรภ์ก่อนคลอด

ต้องทำแต่เนิ่นๆ ในคู่สมรสที่มีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรค ควรปรึกษาแพทย์ เพื่อวางแผนการตรวจก่อนตั้งครรภ์ หรือ ทันทีก่อนคลอดถึงว่าตั้งครรภ์ การตรวจทารกในครรภ์ จะทำเมื่ออายุครรภ์ 6-18 สัปดาห์ โดยการเจาะด้วยเข็มพิเศษผ่านทางช่องคลอดหรือทางหน้าท้อง นำน้ำคร่ำหรือเลือดของทารก หรือชิ้นรกเนื้อเยื่อของทารกไปตรวจ ถ้าเป็นโรคแพทย์จะให้คำปรึกษาในการยุติการตั้งครรภ์

พิธีกร : ปัจจุบันโรคธาลัสซีเมียสามารถรักษาหายขาดได้ / มีวิธีการรักษาอย่างไร

วิทยากร : การรักษาที่หายขาดคือการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด เซลล์ต้นกำเนิดจะมี 3 แหล่งคือ

ไขกระดูก

เลือด

เลือดจากสายสะดือ

แพทย์จะเลือกทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด ในรายที่ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง และยังไม่มีความแทรกซ้อนของโรคธาลัสซีเมียชัดเจน

ผู้ให้เซลล์ต้นกำเนิดควรเป็นพี่น้องน้องที่ไม่เป็นโรค และมีลักษณะทางพันธุกรรมของเลือดที่เรียกว่า **เอชแอลเอ**

(Human Leucocytes Antigen: HLA) เหมือนกันกับผู้ป่วย กรณีการใช้เซลล์ต้นกำเนิดจากสายสะดือทำได้โดยใช้เลือดสายสะดือของน้องที่ได้รับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดว่าไม่เป็นโรคและมี เอชแอลเอ เข้าได้กับผู้ป่วย

โอกาสหายขาดจากโรค ร้อยละ 75-80