

สรุปการประชุมวิชาการธาลัสซีเมียที่เกาหลี

รศ. นพ. กิตติ ต่อจรัส

พยาธิสรีรวิทยาของธาลัสซีเมีย (Pathophysiology of thalassemia)

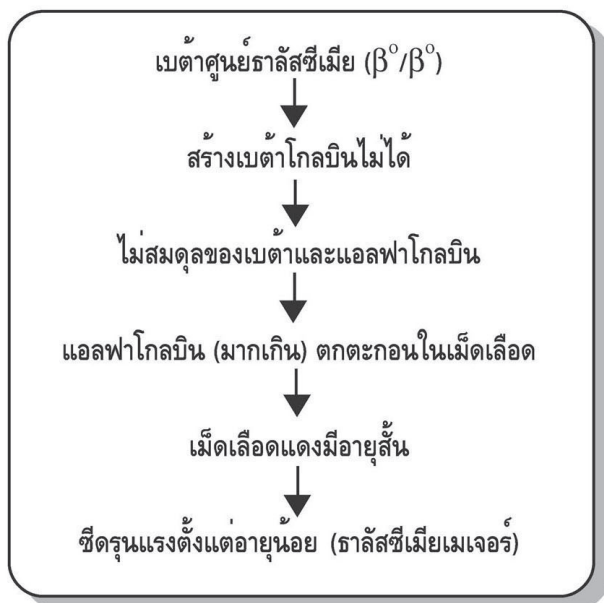
ดร.ชีกองลี (Chi-Kong Li) จากภาควิชากุมารเวชศาสตร์

โรงพยาบาล Prince of Wales ประเทศฮ่องกง

ในเม็ดเลือดแดงคนปกติจะมีฮีโมโกลบินซึ่งประกอบด้วยโปรตีนหรือโกลบิน 2 ชนิด ได้แก่

เบตาและแอลฟาโกลบินอยู่ในสัดส่วนที่สมดุลกันเบต่ายีนควบคุมการสร้างเบตาโกลบิน ผู้เป็นโรคเบตาธาลัสซีเมียจะมีเบตาธาลัสซีเมียยีนทำให้การสร้างเบตาโกลบินไม่ได้ (β^0 gene) หรือสร้างได้บางส่วน (β^+ gene) ดังนั้นผู้ที่เป็นโรคเบตาธาลัสซีเมีย หมายถึง จะมีการสร้างเบตาโกลบิน ไม่ได้หรือสร้างได้น้อยทำให้มีแอลฟาโกลบินเหลือมากเกินไป (เกินสมดุล) พยาธิสรีรวิทยาที่พบคือเกิดการตกตะกอนอยู่ในเม็ดเลือดแดงซึ่งจะมีผลทำให้ผนังเซลล์เม็ดเลือดแดงถูกทำลาย เม็ดเลือดแดงมีอายุสั้นกว่าปกติ ผู้ป่วยจะมีชีวิตตั้งแต่อายุ 3 เดือนและจำเป็นต้องให้เลือดสม่ำเสมอตลอดชีวิต ทางแพทย์เรียกธาลัสซีเมีย กลุ่มนี้ว่าเป็น **ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (thalassemia major)** หรือ เบตาธาลัสซีเมีย (β^0 -thalassemia/ β^+ -thalassemia หรือ β^0/β^+)

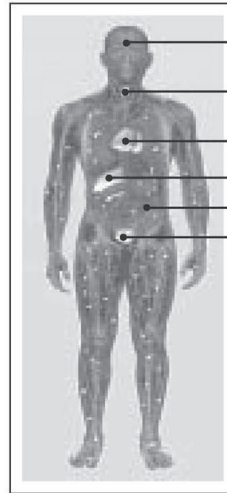
สำหรับในกลุ่มเบตาธาลัสซีเมียที่พอสร้างสายเบตาโกลบินได้บางส่วนอาการจะชืดเมื่อมีอายุ มากกว่า 2 ปี ขึ้นไป อาจไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดหรือได้รับเลือดเป็นบางครั้งเรียกกลุ่มนี้ว่า **ธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (thalassemia intermedia)** พยาธิสรีรวิทยาของธาลัสซีเมียเมเจอร์ ดังแสดงในแผนภาพที่ 1



แผนภาพที่ 1 แสดงการเกิดพยาธิสภาพของเบตาธาลัสซีเมีย

เมื่อผู้ป่วยซีดจำเป็นต้องได้รับเลือดปัญหาคือธาตุเหล็กเกินซึ่งจะฆ่าทำลายอวัยวะสำคัญได้แก่ ตับ หัวใจ และต่อมไร้ท่อ เป็นผลทำให้ตับแข็ง หัวใจล้มเหลว และตัวเตี้ยแคระแกรน ดังภาพ

อวัยวะที่ได้รับผลกระทบจากเหล็กเกิน



- ต่อมพิทูอิทารี → การเจริญเติบโตช้า
- ต่อมไทรอยด์ → โรคไฮโปไทรอยด์
- หัวใจ → หัวใจล้มเหลว
- ตับ → ตับแข็ง
- ตับอ่อน → เบาหวาน
- อวัยวะสืบพันธุ์ → พัฒนาการทางเพศผิดปกติ

ระบาดวิทยาและภาวะแทรกซ้อนของธาลัสซีเมีย

ดร.ลีลีซาง (Lee-Lee-Chan) ศูนย์การแพทย์มหาวิทยาลัยมาเลเซีย

ในอดีตอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมีย พบในประเทศแถบทะเลเมดิเตอร์เรเนียน ตะวันออกกลาง แอฟริกาตอนเหนือ อินเดียและเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ เรียกดินแดนในกลุ่มนี้ว่า "Thalassemia belt" แต่เนื่องจากการคมนาคมสะดวกมีการย้ายถิ่นฐานของประชากรโลก ทำให้มีการเกิดใหม่เป็น ธาลัสซีเมีย ในกลุ่มประเทศยุโรปเหนือ อเมริกา แอฟริกาใต้ และออสเตรเลีย

ในปี พ.ศ. 2538 องค์การอนามัยโลกประมาณว่าร้อยละ 7 ของประชากรโลกเป็นพาหะธาลัสซีเมีย ในทวีปเอเชียประชากร 140 ล้านคนเป็นพาหะธาลัสซีเมีย โดยมีเด็กเกิดใหม่ในแต่ละปีเป็นเบตาธาลัสซีเมียเมเจอร์ 20,000 คน เบตาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี 15,000 คน ฮีโมโกลบินเอช 13,000 คน และฮีโมโกลบินบาร์ทซ์ยักรือบ 4,500 คน

ผู้ป่วยเบตาธาลัสซีเมียเมเจอร์หากไม่ได้รับเลือด จะมีอายุประมาณ 5 ปี ในกลุ่มที่รักษาโดยการให้เลือดจะมีชีวิตยาวขึ้นแต่จะมีภาวะแทรกซ้อนจากธาตุเหล็กเกิน ถ้าได้รับยาขับธาตุเหล็กจะลดภาวะตับแข็ง หัวใจล้มเหลวและต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติได้ ผู้ป่วยจะมีอายุเฉลี่ยยาวขึ้นอยู่ประมาณ 40 ปี

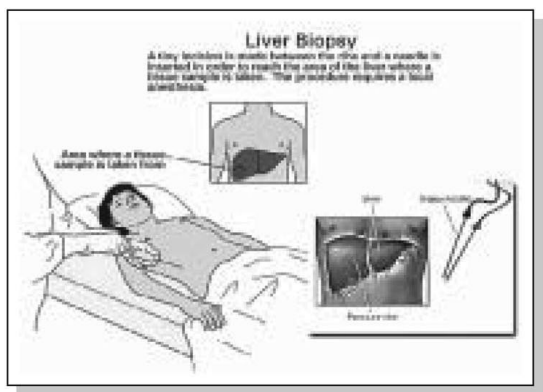
การประเมินธาตุเหล็กเกิน

ดร.เพนเนล (Dudley Pennell)

สถาบันโรคหัวใจ วิทยาลัยอิมพิเรียล กรุงลอนดอน ประเทศอังกฤษ

กล่าวถึงการประเมินภาวะเหล็กเกิน ในผู้ป่วยประกอบด้วย

1. การตรวจธาตุเหล็กในกระแสเลือดหรือซีรัมเฟอร์ไรติน
2. การเจาะตับหรือ liver biopsy
3. การตรวจด้วยเครื่องมือพิเศษ SQUID (Superconducting quantum interference device)



ภาพแสดงการเจาะตับ



ภาพแสดงการตรวจเครื่อง SQUID

4. การตรวจด้วยคลื่นแม่เหล็ก MRI (magnetic resonance imaging)

การตรวจแต่ละอย่างก็มีข้อดีข้อด้อยและข้อจำกัดที่แตกต่างกัน เช่น ซีเอ็มอาร์ไวดีน่ายสะดวกแต่ต้องใช้ค่าที่เจาะเปรียบเทียบกับระยะเวลายาว การเจาะตับเป็นวิธีมาตรฐานแต่เจ็บและอาจเกิดแทรกซ้อน เครื่อง SQUID มีอยู่ 4 เครื่องในโลก การตรวจ MRI เหมือนตรวจเอ็กเรย์คอมพิวเตอร์ทั่วไปแต่มีโปรแกรมวัดธาตุเหล็กพิเศษ

เนื่องจากร้อยละ 75 ของผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์เสียชีวิตจากหัวใจล้มเหลวที่มีผลมาจากภาวะเหล็กเกิน ดังนั้นการตรวจปริมาณธาตุเหล็ก ด้วย MRI จึงเป็นวิธีง่ายให้ผลเที่ยงตรงและดีที่สุดในปัจจุบัน

ยาขับธาตุเหล็ก

ดร.ฮาเลอร์ (Dietrich Hadlcr) จากโนวาร์ตีส ประเทศสวิสเซอร์แลนด์

Deferoxamine (Desferal[®]) หรือเดสเฟอร์รอลเป็นยามาตรฐานมีใช้ตั้งแต่ พ.ศ. 2505 ใช้ได้ผลดีข้อแทรกซ้อนพบน้อยมากแต่มีข้อจำกัดต้องบริหารยาโดยฉีดเข้าใต้ผิวหนังผ่านปั๊มเป็นเวลา 8-12 ชม. ให้ยา 5-7 วันต่อสัปดาห์

Deferiprone (L1, Feriprox[®], Klefer[®]) ยา L1 เป็นยาขับธาตุชนิดรับประทานตัวแรกที่น่ามาใช้ตั้งแต่ พ.ศ.2525 ได้รับการรับรองจาก

ประเทศในกลุ่มยุโรป (European Regulatory Authority) ในปี 2542 โดยใช้เป็นยาลำดับสอง (second line therapy) สำหรับผู้ป่วยที่ไม่สามารถใช้เดสเฟอร์รอลได้ แต่ยานี้มีภาวะแทรกซ้อนที่พบได้แก่ คลื่นไส้ อาเจียน ปวดข้อและเม็ดเลือดขาวต่ำ การใช้ยานี้ต้องอยู่ภายใต้การกำกับดูแลของแพทย์อย่างใกล้ชิด

Deferasirox (Exjade[®]) ยาดีเฟราซิร็อกซ์เป็นยารับประทานที่ออกฤทธิ์จำเพาะกับการขับธาตุเหล็กเป็นยาเม็ดต้องกลืนน้ำหรือน้ำส้มสะดวกใช้ได้ในเด็กอายุ 2 ปี ขึ้นไป ออกฤทธิ์นั้นรับประทานวันละ 1 ครั้ง เนื่องจากเป็นยาใหม่ เริ่มการศึกษาในคน (clinical trial) ตั้งแต่เดือน พฤศจิกายน 2548 ทำการศึกษาในผู้ป่วยมากกว่า 1,000 คน ใน 85 ประเทศเพื่อดูประสิทธิภาพและความปลอดภัย ซึ่งเป็นความหวังของผู้ป่วยในอนาคต

การรักษาภาวะเหล็กเกิน

ดร.โบว์เดน (Donald Bowden) มหาวิทยาลัยเมลเบิร์น ออสเตรเลีย

ในผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียเมเจอร์ ในประเทศออสเตรเลีย ผู้รักษาประกอบด้วยแพทย์ พยาบาล นักสังคมศาสตร์ นักจิตวิทยาหรือจิตแพทย์ ได้รับการรักษาอย่างดีซึ่งในปัจจุบันพบว่าผู้ป่วยจำนวน 160 คน มีอายุอยู่ในช่วงวัยกลางคน (อายุ 30-40 ปี) มีอยู่ 1 คนอายุยืนใกล้จะ 70 ปี ในจำนวนนี้ผู้ป่วยหญิง 30 คน พบว่า 3 คนสามารถตั้งครรภ์และมีบุตรได้ การดูแลผู้ป่วยให้มีอายุยืนขึ้นและคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นเป็นผลมาจากการรักษาด้วยการให้เลือดและยาขับธาตุเหล็กโดยได้เริ่มใช้ยาเดสเฟอร์รอลตั้งแต่ พ.ศ.2520 ในปัจจุบันยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทานมีให้เลือกใช้ซึ่งจะมีผลต่อการรักษาผู้ป่วยได้ดีขึ้นในอนาคต

คุณภาพชีวิตของป่วย

ดร. แอนโทนิส กัตตามิส (Antonis Kattamis) มหาวิทยาลัยเอเธน

การศึกษาคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยและการยินยอมรับยาขับธาตุเหล็ก (compliance) พบว่าในผู้ป่วยที่ได้รับยาขับธาตุเหล็กชนิดรับประทาน(ดีเฟราซิร็อก) ผู้ป่วยจะมีอัตราการยินยอมรับยา คุณภาพชีวิตและความพึงพอใจสูงกว่าในผู้ป่วยที่ได้รับยาฉีดเดสเฟอร์รอล ซึ่งจะส่งผลดีต่อการรักษาภาวะเหล็กเกินและยังจะทำให้อัตราการรอดชีวิตสูงขึ้น

ธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย

น.พ.วิพร วิระกษิต ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

ธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดียเช่นเบต้าธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอีซึ่งพบบ่อยในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ มีอาการทางคลินิกหลากหลายที่พบบ่อยได้แก่ ซีด เหลือง ม้ามโต ภาวะแทรกซ้อนที่พบได้แก่ หัวใจทำงานไม่ปกติ เป็นเบาหวาน มีความดันของเส้นเลือดไม่ปกติสูงการรักษาโดยการให้เลือดมีความหลากหลายเนื่องจากความแตกต่างของอาการทางคลินิกและแนวทางการรักษาที่ยังแตกต่างกันของแต่ละสถาบัน