

บทที่ 1

บทนำ

ความเป็นมา

ธาลัสซีเมีย (Thalassemia) คือโรคโลหิตจางชนิดหนึ่ง ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม เกิดจากความผิดปกติในการสังเคราะห์ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin) ซึ่งเป็นโปรตีนสำคัญในเม็ดเลือดแดง ฮีโมโกลบินทำหน้าที่ลำเลียงออกซิเจนจากปอดไปยังอวัยวะต่าง ๆ ทั่วร่างกาย ผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียไม่สามารถสร้างโปรตีนโกลบินได้ตามปกติหรืออาจสร้างได้น้อยลง ส่งผลให้เม็ดเลือดแดงของผู้ป่วยเกิดพยาธิสภาพ ขาดความยืดหยุ่น และมักจะถูกม้ามทำลาย นำไปสู่ภาวะโลหิตจางหรือภาวะซีด (Anemia) และทำให้เม็ดเลือดแดงลำเลียงออกซิเจนไปส่วนต่าง ๆ ของร่างกายได้น้อยลง (ที่มา : พบแพทย์<https://www.pobpad.com/> ธาลัสซีเมีย)

โรคนี้เกิดจากความผิดปกติทางกรรมพันธุ์ ซึ่งถ่ายทอดต่อ ๆ กันมาจากบรรพบุรุษในลักษณะของยีนด้อย (Autosomal recessive) กล่าวคือ ธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม จึงหมายความว่า พ่อหรือแม่ของผู้ป่วยอาจเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือเป็นพาหะและส่งต่อพันธุกรรมเหล่านี้มาอย่างลูก ผู้ที่ได้รับพันธุกรรมหรือยีนจากพ่อหรือแม่เพียงฝ่ายเดียวเรียกว่าธาลัสซีเมียแฝง ไม่นับว่าเป็นโรค โดยผู้ที่เป็นธาลัสซีเมียแฝงจะไม่เกิดอาการใด ๆ แต่สามารถเป็นพาหะและส่งต่อยีนนี้ไปสู่รุ่นถัดไปได้ (ที่มา : พบแพทย์<https://www.pobpad.com/> ธาลัสซีเมีย) ผู้ป่วยที่มีอาการแสดงของโรคนี้จะต้องรับคู่อินที่ผิดปกติมาจากทั้งฝ่ายพ่อและฝ่ายแม่ทั้ง 2 ยีน ส่วนผู้ที่รับยีนผิดปกติมาจากฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งเพียงฝ่ายเดียวจะไม่ป่วยเป็นโรคนี้ และมีสุขภาพดีเป็นปกติ แต่จะมียีนผิดปกติแฝงอยู่ในตัวและสามารถถ่ายทอดไปยังลูกหลานได้ต่อไป ซึ่งเรียกว่า “ผู้ที่เป็นพาหะของโรค” (เมดไทยเว็บไซต์ให้ข้อมูลด้านการแพทย์<https://medthai.com/>ธาลัสซีเมีย)

เนื่องจากความผิดปกติทางกรรมพันธุ์มีได้หลากหลายลักษณะ โรคธาลัสซีเมียจึงแบ่งออกเป็นหลายชนิด ที่สำคัญจะมีอยู่ด้วยกัน 2 กลุ่ม ได้แก่ แอลฟาธาลัสซีเมีย (Alpha-thalassemia / α -thalassemia) และเบต้าธาลัสซีเมีย (Beta-thalassemia / β -thalassemia) ซึ่งจะเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของยีนในการควบคุมการสร้างโปรตีนโกลบินชนิดแอลฟาและเบต้าตามลำดับ โดยทั้ง 2 กลุ่มนี้ยังสามารถแบ่งออกเป็นชนิดย่อย ๆ ได้อีกหลายชนิด ซึ่งเป็นผลมาจากการจับคู่ระหว่างยีนที่ผิดปกติชนิดต่าง ๆ (ดังภาพตารางที่ 1) ส่วนความรุนแรงก็มีมากน้อยแตกต่างกันไป หากเกิดความผิดปกติของยีนที่ควบคุมการผลิตฮีโมโกลบินตัวใดตัวหนึ่งก็สามารถส่งผลให้เป็นธาลัสซีเมียได้ การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของภาวะโลหิตจางในธาลัสซีเมียเป็นการถ่ายทอดยีนด้อย (Autosomal Recessive) ผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียบนโครโมโซมเพียงข้างเดียวจึงไม่เกิดอาการใด ๆ แต่เป็นพาหะ หากเด็กได้รับยีนธาลัสซีเมียจากพ่อหรือแม่ฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งนั้น ก็จะเป็นพาหะของโรค แต่หากเด็กได้รับยีนธาลัสซีเมียจากพ่อและแม่ จะส่งผลให้ป่วยเป็นโลหิตจางธาลัสซีเมีย” (เมดไทยเว็บไซต์ให้ข้อมูลด้านการแพทย์<https://medthai.com/>ธาลัสซีเมีย)

ภาพที่ 1 ตารางยีนการเกิดโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย



ภาพที่ 1 ตารางยีนการเกิดโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

ที่มา : โรคธาลัสซีเมีย : 3 โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย <http://weddingsquare.com/thalassimia-past-3/>

สถานการณ์ในปัจจุบัน

ในประเทศไทยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียจัดว่าเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญของประเทศ เนื่องจากพบอุบัติการณ์สูงและมีแนวโน้มจะเพิ่มขึ้นทุกปี ที่เกิดจากพ่อแม่ที่มียีนผิดปกติที่เกี่ยวกับโรคซึ่งมีภาวะเสี่ยงที่จะให้กำเนิดลูกที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย โดยมีผู้ป่วยเกิดใหม่ในแต่ละปีและ จำนวนผู้ป่วยโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแต่ละชนิดที่ คาดว่ายังมีชีวิตอยู่ จากรายงานของมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย พบที่มีกรรมพันธุ์หรือยีนธาลัสซีเมียมากกว่า 20 ล้านคน พบพันธุกรรมแฝงได้ในทุกภูมิภาคของประเทศไทย (วิปร วิประกษิต. 2556)

การรักษาธาลัสซีเมียให้หายขาดนั้น ปัจจุบันสามารถทำได้ด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจากผู้อื่นซึ่งมีลักษณะของเม็ดเลือดขาวเหมือนกับผู้ป่วย (Stem Cell Transplant / Bone Marrow Transplant) แต่อาจเกิดภาวะแทรกซ้อนจากการรักษาและเสี่ยงเสียชีวิตได้ วิธีนี้จึงใช้ได้กับเด็กบางรายเท่านั้น การรักษาส่วนใหญ่ในปัจจุบันเป็นการรักษาโรคตามอาการและภาวะแทรกซ้อนที่เกิดจากอาการซีด เช่น การให้เลือด (Blood Transfusions) การทำคีเลชั่น (Chelation Therapy) เพื่อกำจัดธาตุเหล็กเกินขนาด และการรักษาด้วยยาและวิธีทางการแพทย์อื่น ๆ โดยวิธีการรักษาแต่ละอย่างนั้นขึ้นอยู่กับผู้ป่วยเป็นธาลัสซีเมียประเภทไหนและมีระดับความรุนแรงของโรคน้อยเพียงใด แพทย์จะพิจารณาวิธีการรักษาโรคที่เหมาะสมและสามารถรักษาอาการของผู้ป่วยได้อย่างมีประสิทธิภาพมากที่สุด ธาลัสซีเมียก่อให้เกิดภาวะแทรกซ้อนได้ สำหรับผู้ป่วยเป็นชนิดรุนแรงและไม่ได้รับการรักษา นั้น จะก่อให้เกิดภาวะหัวใจวายหรือปัญหาเกี่ยวกับตับ และยังมีแนวโน้มก่อให้เกิดการติดเชื้อที่รุนแรงขึ้น ทั้งนี้ การถ่ายเลือดสามารถช่วยควบคุมอาการของโรคบางอาการได้แต่ก็ก่อให้เกิดความเสี่ยงที่ผู้ป่วยจะได้รับผลข้างเคียงจากการได้รับธาตุเหล็กมากเกินไป โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม วิธีป้องกันที่ดีที่สุดคือปรึกษาแพทย์เมื่อต้องการมีลูก เพื่อตรวจคัดกรองว่าคู่สามีภรรยา มีพาหะธาลัสซีเมียหรือไม่ นอกจากนี้ ผู้ป่วยธาลัสซีเมียสามารถควบคุมอาการของโรคไม่ให้รุนแรงและใช้ชีวิตได้ตามปกติ โดยปฏิบัติตาม

คำแนะนำและแผนการรักษาของแพทย์อย่างเคร่งครัดและใช้ชีวิตให้ถูกสุขลักษณะ (ที่มา : พบแพทย์
<https://www.pobpad.com/โรคซีเมียา>)

บทที่ 2

วรรณกรรมและเอกสารที่เกี่ยวข้อง

ในการศึกษาครั้งนี้ ผู้รายงานได้ศึกษาวรรณกรรมและเอกสารที่เกี่ยวข้องและได้นำเสนอตามหัวข้อต่อไปนี้

- 2.1. ความหมายและลักษณะทั่วไปของโรคธาลัสซีเมีย
- 2.2. อาการของโรคธาลัสซีเมีย
- 2.3. ประวัติและความเป็นมาของโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย
- 2.4. การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย
- 2.5. อาหารสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

2.1 ความหมายและลักษณะของโรคธาลัสซีเมีย

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางที่เกิดจากสาเหตุพันธุกรรม “ธาลัสซีเมีย” คำว่ามาจาก ภาษากรีก “ธาลัส” แปลว่าทะเล เพราะแต่เดิมพบว่าผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียมาจากแถบเมดิเตอร์เรเนียน

ธาลัสซีเมียเป็นกลุ่มโรคผิดปกติทางพันธุกรรมของเม็ดเลือดแดงก่อให้เกิดพยาธิสภาพทั่วทั้งร่างกาย ผู้ที่มีธาลัสซีเมีย มีทั้งผู้แสดงอาการและไม่แสดงอาการของโรค อาการของโรคธาลัสซีเมียก็จะแตกต่างกันไป ตั้งแต่อาการโลหิตจางเล็กน้อย โลหิตจางมากะ แล รุนแรงถึงขั้นเสียชีวิต ตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอด ไม่เกินนี้โดยทั่วไปโรคธาลัสซีเมียมีอาการที่ สังเกต ดังนี้ (วาสิกา สิงห์โกวินท์ และคณะ, ม.ป.ป.)

ลักษณะทั่วไปของธาลัสซีเมีย เป็นเลือดชนิดหนึ่งที่มีความผิดปกติทางกรรมพันธุ์ ทำให้ร่างกายสร้างเม็ดเลือดแดงที่มีลักษณะผิดปกติ จึงมีการแตกสลายเร็วกว่าที่ควร ทำให้มีอาการซีดเหลืองเรื้อรัง ผู้ที่มีอาการแสดงของโรคนี้ จะต้องรับกรรมพันธุ์ที่ผิดปกติจากทั้งฝ่ายพ่อและแม่ (ซึ่งอาจไม่มีอาการแสดง) ถ้ารับจากฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งเพียงฝ่ายเดียว จะไม่มีอาการแสดงแต่จะมีกรรมพันธุ์ที่ผิดปกติอยู่ในตัวและสามารถถ่ายทอดไปยังลูกหลานต่อไป ในบ้านเราพบว่ามีกรรมพันธุ์ที่ผิดปกติของโรคนี้ โดยไม่แสดงอาการเป็นจำนวนมาก โดยเฉพาะอย่างยิ่งในคนอีสาน อาจมีถึง 40% ของประชากรทั่วไปที่มีกรรมพันธุ์ของโรคนี้ ส่วนผู้ที่มีอาการของโรคนี้อย่างชัดๆ มีประมาณ 1 ใน 100 คน โรคนี้อาจแบ่งออกเป็นหลายชนิดซึ่งมีความรุนแรงมากน้อยแตกต่างกันไป

2.2. อาการของโรคธาลัสซีเมีย

อาการของธาลัสซีเมียจะปรากฏลักษณะของอาการและระดับความรุนแรงแตกต่างกันไปตามประเภท ธาลัสซีเมียที่เป็น ทารกบางคนอาจแสดงอาการตั้งแต่แรกเกิด ในขณะที่เด็กบางคนจะแสดงอาการในช่วง 1-2 ขวบ และสำหรับผู้ที่มีธาลัสซีเมียเพียงยีนเดียวหรือเป็นธาลัสซีเมียแฝงจะไม่ปรากฏอาการป่วยใด ๆ โดยธาลัสซีเมียแต่ละประเภทประกอบไปด้วยธาลัสซีเมียแฝงหรือธาลัสซีเมียไมเนอร์ (Thalassemia Minor) อัลฟาธาลัสซี

เมีย (Alpha-Thalassemia) และเบต้าธาลัสซีเมีย (Beta-Thalassemia) ซึ่งแต่ละประเภทมีอาการ ดังนี้ (ที่มา : พบแพทย์<https://www.pobpad.com/ธาลัสซีเมีย/อาการธาลัสซีเมีย>)

- **ธาลัสซีเมียแฝงและธาลัสซีเมียไมเนอร์ (Thalassemia Minor)** ผู้ที่ป่วยเป็นธาลัสซีเมียแฝงจะไม่ปรากฏอาการใด ๆ ออกมา หรือหากเกิดอาการก็อาจพบภาวะโลหิตจางเพียงเล็กน้อย
- **อัลฟาธาลัสซีเมีย (Alpha-Thalassemia)** ประกอบด้วยธาลัสซีเมียชนิดย่อยอีก 2 ประเภท ได้แก่ โรคฮีโมโกลบินเอช (Hemoglobin H Disease) และภาวะทารกบวมน้ำ (Hydrops Fetalis) ซึ่งธาลัสซีเมียทั้ง 2 ประเภทมีอาการดังนี้
- โรคฮีโมโกลบินเอช (Hemoglobin H Disease) สามารถก่อให้เกิดผลกระทบต่อกระดูก โดยกระดูกตรงโหนกแก้ม หน้าผาก และขากรรไกรจะโตผิดปกติ โดยผู้ที่ป่วยเป็นโรคฮีโมโกลบินเอชจะป่วยเป็นดีซ่านซึ่งทำให้เด็กผิวเหลืองหรือดวงตามีสีขาว ม้ามโตผิดปกติ และประสบภาวะขาดสารอาหาร และมีการเจริญเติบโตผิดปกติ
- ภาวะทารกบวมน้ำ (Hydrops Fetalis) จัดเป็นภาวะธาลัสซีเมียที่รุนแรงมาก โดยภาวะทารกบวมน้ำจะเกิดขึ้นก่อนเด็กคลอดออกมา เด็กที่เกิดภาวะนี้ส่วนใหญ่จะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือเสียชีวิตหลังคลอดออกมาได้ไม่นาน
- **เบต้าธาลัสซีเมีย (Beta-Thalassemia)** ประกอบด้วยธาลัสซีเมียย่อยอีก 2 ประเภท ได้แก่ ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (Thalassemia Major) หรือคูลลี แอนิเมีย (Cooley's Anemia) และธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (Thalassemia Intermedia) ซึ่ง 2 ประเภทมีลักษณะอาการเฉพาะดังนี้
- ธาลัสซีเมียเมเจอร์ (Thalassemia Major) หรือคูลลี ธาลัสซีเมีย (Cooley's Thalassemia) อาการของธาลัสซีเมียชนิดนี้จะปรากฏก่อนเด็กอายุครบ 2 ปี โดยผู้ป่วยจะออกอาการรุนแรงมากจนต้องได้รับการถ่ายเลือดอย่างสม่ำเสมอ ทั้งนี้ ผู้ที่ป่วยเป็นภาวะโลหิตจางขั้นรุนแรงอันเป็นผลมาจากธาลัสซีเมียชนิดนี้ถือว่าเป็นอันตรายต่อชีวิต เด็กที่ป่วยเป็นธาลัสซีเมียเมเจอร์มักมีผิวซีด ตืดแข็งอวบ นัยน์ตาไม่ดี ร่างกายแคระแกร็น มีภาวะซีด เหลือง เป็นดีซ่าน ท้องโตจากตับและม้ามโตผิดปกติ
- ธาลัสซีเมียอินเตอร์มีเดีย (Thalassemia Intermedia) ธาลัสซีเมียชนิดนี้ถือว่าเป็นอาการของเบต้าธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงน้อย ผู้ที่ป่วยไม่จำเป็นต้องได้รับการถ่ายเลือด

2.3. ประวัติและความเป็นมาของโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย

ธาลัสซีเมีย (Thalassemia) เป็นกลุ่มของความผิดปกติทางพันธุกรรมของเม็ดเลือดแดงอันสามารถก่อให้เกิดพยาธิสภาพแทบทุกอวัยวะทั่วทั้งร่างกาย ธาลัสซีเมียพบชุกชุมมากในประชากรของประเทศไทย ในเอเชียอาคเนย์ และในส่วนอื่นๆ ของโลกในประเทศไทยมีผู้ที่มีกรรมพันธุ์หรือยีน (Gene) ธาลัสซีเมียกว่า 10 ล้านคน ผู้ที่มียีนธาลัสซีเมียมีทั้งผู้ที่เป็นโรคและไม่เป็นโรค ผู้ที่เป็นโรคมียาอาการต่าง ๆ กัน ตั้งแต่มีโลหิตจางเล็กน้อย โลหิตจางมาก ไปจนถึงเป็นโรคที่รุนแรงมาก จนเสียชีวิตทั้งหมดตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอดไม่กี่นาที ผู้ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดต่างๆ รวมกันมีสัดส่วนประมาณร้อยละ 1 ของประชากร ด้วยจำนวนประชากรขณะนี้จำนวนประมาณ 60 ล้านคน ก็จะมีจำนวนผู้ป่วยธาลัสซีเมียประมาณ 600,000 คน

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีอาการหนักจะมีความทุกข์ทรมานมากจากการมีโลหิตจางเรื้อรัง ความผิดปกติในส่วนต่างๆ ของร่างกาย ความพิการ ความป่วย ความเจ็บ ทั้งสุขภาพกาย สุขภาพใจ และสุขภาพทางเศรษฐกิจ ทั้งของตนเองและครอบครัว รวมทั้งเป็นภาระหนักกับแพทย์ พยาบาลที่จะต้องให้การดูแลรักษาโรคที่ไม่มีวันหายธาลัสซีเมียจึงเป็นภาระหนักทางการแพทย์ สังคม เศรษฐกิจของประเทศ

ในประเทศไทยมีการทำวิจัยเรื่องธาลัสซีเมียมานาน โดยเฉพาะเริ่มต้นที่คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล จนกระทั่งถึงระดับเป็นผู้นำทางวิชาการเรื่องธาลัสซีเมียแห่งหนึ่งของโลก บัดนี้ได้มีความก้าวหน้าทางวิชาการเกี่ยวกับเรื่องนี้เป็นอันมาก จนกระทั่งจากการที่ว่าธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรม ไม่มีทางทำอะไรได้ กลับเป็นว่าสามารถป้องกันควบคุมช่วยลดการเกิดของคนเป็นโรคนี้นี้ และมีวิธีการรักษาที่ช่วยเพิ่มคุณภาพชีวิตให้กับผู้ป่วย หรือถึงกับหายขาดจากโรคธาลัสซีเมียก็ยังเป็นได้

ด้วยเหตุผลดังกล่าวข้างต้น 3ประการ กล่าวคือ

ประการที่ 1 ประเทศไทยมีผู้เป็นโรคนี้นี้มากจนเป็นภาระหนักของประเทศ

ประการที่ 2 ประเทศไทยมีพื้นฐานเป็นผู้นำทางวิชาการด้านนี้ในระดับโลก

ประการที่ 3 มีความก้าวหน้าทางวิชาการที่สามารถควบคุมโลกนี้ได้

จึงเป็นการสมควรที่จะมีแผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติ เพื่อสร้างโครงสร้างทางวิชาการที่เข้มแข็งสามารถพัฒนาวิชาการให้อยู่ในระดับแนวหน้า ผลิตคนที่มีความรู้ความชำนาญให้ครบทุกด้านและมีจำนวนมากพอ เพื่อทำการควบคุมโรคธาลัสซีเมียทั่วประเทศ และโดยที่ประเทศไทยเป็นประเทศผู้นำในภูมิภาคนี้ ซึ่งมีโรคธาลัสซีเมียชุกชุม แผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติ ควรจะรวมถึงแผนที่จะช่วยเหลือประเทศเพื่อนบ้านด้วย

ธาลัสซีเมียคืออะไร

ในเลือด 1 ลูกบาศก์มิลลิเมตรมีเม็ดเลือดแดงประมาณ 5 ล้านเม็ด ในเม็ดเลือดแดงแต่ละเม็ดมีสารสีแดงที่เรียกว่าฮีโมโกลบินประมาณ 300 ล้านอนุภาค โครงสร้างของอนุภาคของฮีโมโกลบิน ควบคุมโดยยีน ความผิดปกติที่ยีนแม่ีน้อยชนิดก่อให้เกิดความผิดปกติในการสร้างฮีโมโกลบิน

มีความผิดปกติในการสร้างฮีโมโกลบิน 2 ประเภท

ประเภทที่ 1 เกิดเป็นฮีโมโกลบินชนิดผิดปกติ ที่พบแล้วกว่า 1000 ชนิด ในประเทศไทยก็พบหลายชนิด เช่น ฮีโมโกลบิน ศิริราช ฮีโมโกลบินอานันทรราช ฮีโมโกลบินสยาม ฮีโมโกลบินธนบุรี ฮีโมโกลบินตาก ฯลฯ แต่ที่พบบ่อยในประเทศไทยมี 3 ชนิด คือ ฮีโมโกลบินอี (Hb E)

2. ฮีโมโกลบินคอนสแตนท์ สปริง (Hb Constant Spring)

เดิมเรียกฮีโมโกลบินไทยประเภทที่ 2

ธาลัสซีเมีย หมายถึง การสร้างเส้นโปรตีนอันเป็นส่วนประกอบของฮีมोगلوبินได้น้อยไป มีชนิดใหญ่ ๆ อยู่ 2 ชนิด สุดแล้วแต่เส้นโปรตีนใดที่น้อยไป คือ

1. แอลฟา ธาลัสซีเมีย (α -thalassemia)
2. เบต้า ธาลัสซีเมีย (β -thalassemia)

ทั้งแอลฟาและเบต้าธาลัสซีเมีย ยังมีชนิดแยกย่อยลงไปอีกมาก เมื่อกล่าวถึงธาลัสซีเมียจะหมายรวมถึง ทั้งธาลัสซีเมียและฮีมोगلوبินที่ผิดปกติเพราะมีความสัมพันธ์กัน

ความชุกชุมของธาลัสซีเมียในประเทศไทย

ตารางข้างล่างแสดงความชุกชุมของธาลัสซีเมียและฮีมोगلوبินผิดปกติที่พบบ่อยในประเทศไทย

ตารางที่ 1 ความชุกของธาลัสซีเมียและฮีมोगلوبินผิดปกติในประเทศไทย

ประเภท	ร้อยละในประชากร
แอลฟา ธาลัสซีเมีย	ร้อยละ 20 คนในกรุงเทพฯ ร้อยละ 30 คนในเชียงใหม่
เบต้า ธาลัสซีเมีย	ร้อยละ 3-9
ฮีมोगلوبิน อี	ร้อยละ 13 โดยเฉลี่ย ร้อยละ 50 อีสานใต้
ฮีมोगلوبินคอนสแตนต์ สปริง	ร้อยละ 1-8

ที่มา : ศูนย์ข้อมูลติดเชื้อและพาหะนำโรค

http://webdb.dmsc.moph.go.th/ifc_nih/a_nih_1_001c.asp?info_id=403

แอลฟา ธาลัสซีเมีย พบสูงมากในคนไทยภาคเหนือและลาว ที่เวียงจันทน์พบสูงถึง 40% ส่วนฮีมोगلوبิน อี นั้นพบสูงในคนเชื้อสายเขมร ตรงรอยต่อระหว่างไทย-ลาว-เขมร พบฮีมोगلوبินอีสูงถึง 50-60% ในประชากร ส่วนในคนจีนแท้เกือบไม่พบฮีมोगلوبินอีเลย ในผู้ที่เป็พาหะของยีน คือมียีนปกติเหล่านี้ตัวใดตัวหนึ่ง จะไม่มีอาการผิดปกติ แต่จะถ่ายทอดยีนปกติให้หลานเรื่อยลงไป แต่ถ้าทั้งพ่อและแม่มียีนผิดปกติ ลูกบางคนจะได้ยีนผิดปกติตั้งแต่ 2 ยีนขึ้นไปซึ่งอาจทำให้เกิดโรคขึ้นได้ โรคธาลัสซีเมียจึงเกิดจากการมียีนผิดปกติบางชนิดอยู่พร้อมกันมากกว่าหนึ่งยีน

โรคธาลัสซีเมียที่พบบ่อยในประเทศไทยมี 4 ประเภทใหญ่ ๆ คือ

1. Hb Bart's hydrops fetalis
2. Hb H disease
3. Homozygous β -thalassemia
4. β -thalassemia / Hb E disease

ตารางที่ 2 แสดงจำนวนผู้ป่วยธาลัสซีเมียแต่ละชนิดที่เกิดในแต่ละปีและจำนวนที่คาดว่าจะยังมีชีวิตอยู่ (สบ.อี = ฮีโมโกลบิน อี)

โรค	จำนวนผู้เสียชีวิตปี	จำนวนเด็กที่เกิดเป็นโรคต่อปี	จำนวนคนไข้ทั้งหมดที่ยังมีชีวิตอยู่
1. เบต้า ธาลัสซีเมีย	2,500	625	6,250
2. เบต้า ธาลัสซีเมีย/สบ. อี	13,000	3,250	97,500
3. ฮีโมโกลบินบาร์ทส	5,000	1,250	0
4. ฮีโมโกลบิน เอช	26,000	7,000	420,000
รวม	48,500	12,125	523,750

ที่มา : (ศูนย์ข้อมูลติดเชื้อและพาหะนำโรค http://webdb.dmsc.moph.go.th/ifc_nih/a_nih_1_001c.asp?info_id=403)

รวมผู้ป่วยธาลัสซีเมียทุกประเภทที่คาดว่าจะยังมีชีวิตอยู่ในปัจจุบันประมาณ 523,750 คน

2.4. การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมีย

การป้องกันโรคธาลัสซีเมียมีขั้นตอนดังต่อไปนี้

1. การคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ (pregnancy screening) หมายถึงการตรวจเลือดหญิงตั้งครรภ์เรียงตั้งแต่ว่า ตัวหญิงผู้ตั้งครรภ์เองเป็นพาหะของยีนธาลัสซีเมียหรือฮีโมโกลบินผิดปกติอย่างใดอย่างหนึ่งดังต่อไปนี้หรือไม่ คือ

α -thalassemia1

β -thalassemia

- Hb E

ถ้าไม่พบว่าเป็นพาหะของยีนชนิดใดชนิดหนึ่งดังกล่าวข้างต้น เป็นอันว่าลูกที่อยู่ในครรภ์จะไม่มีความเสี่ยงว่าจะเป็นโรคธาลัสซีเมีย ไม่ต้องตรวจสอบว่ามียีนธาลัสซีเมียหรือไม่

แต่ถ้าพบว่ายีนตั้งครรภ์ผู้ใดผู้หนึ่งเป็นพาหะสำหรับยีนอย่างใดอย่างหนึ่งดังกล่าวข้างต้น ขอตรวจเลือดสามีว่าเป็นพาหะของยีนดังกล่าวหรือไม่

ถ้าสามีปกติ แปลว่าคู่แต่งงานนี้ไม่ใช่คู่เสี่ยง (couple at risk) ที่จะมียีนเป็นโรคธาลัสซีเมีย แต่ถ้าสามีเป็นพาหะต่อยีนอย่างใดอย่างหนึ่งดังกล่าวข้างต้น อาจเป็นคู่เสี่ยงที่จะมียีนเป็นธาลัสซีเมีย

1. การให้คำปรึกษาหารือ (counseling) ต้องมีผู้เชี่ยวชาญในการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม (genetic counselor) ในกรณีที่เหมาะสม คือ พยาบาลที่ได้รับการศึกษาอบรมเกี่ยวกับเรื่องนี้จนเชี่ยวชาญ ขออย่าคิดว่าผู้เชี่ยวชาญ เพราะถ้าไม่เชี่ยวชาญอาจให้คำแนะนำผิดๆ ก่อให้ความยุ่งยากโกลาหลแก่ครอบครัวได้มาก

2. คู่เสี่ยงหมายถึงคู่ที่แสดงในตารางที่ 3 ดังต่อไปนี้

ตารางที่ 3 แสดงคู่แต่งงานที่จะมีลูกเป็นธาลัสซีเมีย

ภรรยาที่เป็นพาหะยีน	สามีเป็นพาหะยีน	ลูกในครรภ์เสี่ยงที่จะเป็นโรค
α -thalassemia 1 β -thalassemia	α -thalassemia 1 β -thalassemia	Hb Bart's hydrops Homozygous β -thalassemia
β -thalassemia Hb E	Hb E β -thalassemia	β -thalassemia/Hb E β -thalassemia/Hb E

ที่มา : (ศูนย์ข้อมูลติดต่อและพาหะนำโรค http://webdb.dmsc.moph.go.th/ifc_nih/a_nih_1_001c.asp?info_id=403)

นี่เป็นการแสดงคู่เสี่ยงที่ง่ายที่สุด อาจมีคู่เสี่ยงที่ยุงยากกว่านี้ การที่คู่แต่งงานเป็นพาหะของยีนผิดปกติ ทั้งสองคนไม่จำเป็นต้องเป็นคู่เสี่ยงหรือ Hb E หรือทั้งคู่เป็นพาหะของ Hb E อย่างนี้ไม่ใช่คู่เสี่ยง ที่แสดงมานี้เพื่อให้เห็นว่าบทบาทของผู้ให้คำปรึกษา (counselor) ที่เชี่ยวชาญมีความสำคัญมาก เป็นผู้ที่ต้องรู้เท่าทันผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ความหมายของกลุ่มสภาวะธาลัสซีเมียต่างๆ กลไกการถ่ายทอดทางพันธุกรรม ความเข้าใจและความรู้สึกของผู้รับคำปรึกษา ผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมนี้ ยังมีความจำเป็นในกรณีอื่นๆ เช่น คู่แต่งงานที่เคยมีลูกเป็นธาลัสซีเมียมักจะถามว่าถ้ามีลูกอีกจะเป็นโรคนี้หรือไม่ ไม่ควรจะไปตรวจกรองในประชากรทั่วไป (population screening) เพราะจะทำให้เกิดความโกลาหลมาก แต่ควรจะตรวจในกรณีจำเพาะและมีผู้คอยให้คำแนะนำ เช่น ตรวจหญิงตั้งครรภ์ดังกล่าวข้างต้น

3. การวินิจฉัยก่อนคลอด สำหรับคู่เสี่ยงว่าลูกในท้องจะเป็นโรคธาลัสซีเมียที่ต้องการให้วินิจฉัยว่าบุตรในครรภ์ เป็นโรคหรือไม่เป็นโรคสามารถทำการวินิจฉัยก่อนคลอดได้ ซึ่งมี 2 ขั้นตอน คือ

ก. การเอาเซลล์ของทารกในครรภ์ (fetal sampling) ต้องมีสูติแพทย์ที่ได้รับการฝึกมาโดยเฉพาะที่จะเจาะเลือดจากสายสะดือทารกที่อยู่ในครรภ์หรือไปตัดเนื้อ chorionic villi

ข. การตรวจทางห้องปฏิบัติการ ต้องมีนักวิทยาศาสตร์ที่ชำนาญการตรวจ DNA หา ยีนผิดปกติและแปลผลได้แม่นยำว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

4. การให้คำปรึกษาและให้ทางเลือกในการทำแท้ง (selective abortion) อธิบายผลการตรวจให้ทั้งภรรยาและสามีฟังพร้อมกันอย่างละเอียด ในกรณีที่ผลการตรวจบอกว่าเด็กในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียและสามีภรรยาเข้าใจถึงผลของมัน มักจะขอให้แพทย์ทำแท้งให้ ในกรณีอย่างนี้ก็จะเป็นการช่วยให้คู่เสี่ยงมีลูกเฉพาะที่ไม่เป็นโรคธาลัสซีเมียเท่านั้น

โดยที่ประเทศไทยมีหญิงตั้งครรภ์ปีละเกือบ 1,000,000 คน เมื่อแผนงานธาลัสซีเมียดำเนินไปอย่างเต็มที่จะต้องสามารถตรวจกรองหญิงตั้งครรภ์ให้ได้ทั้งหมด อันหมายถึงว่าในแต่ละจังหวัดจะต้องมีสถานที่ที่สามารถให้การตรวจวินิจฉัยธาลัสซีเมียได้หนึ่งแห่ง หรือมีฉะนั้นก็ต้องสามารถส่งเลือดไปตรวจที่ศูนย์วิจัยแห่งใดแห่งหนึ่ง

จากหญิงตั้งครรภ์ประมาณ 1,000,000 คน จะตรวจพบคู่เสี่ยงที่จะมีลูกเป็นธาลัสซีเมียรุนแรงประมาณ 20,500 คู่ ทั้ง 20,500 คู่นี้ต้องการบริการการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ถ้าแต่ละศูนย์ที่สามารถทำการวินิจฉัยก่อนคลอดได้สัปดาห์ละ 10 คน หรือปีละ 500 คน จะต้องการศูนย์การแพทย์ที่สามารถให้การวินิจฉัยก่อนคลอดอย่างน้อย 40 ศูนย์ จึงจะสามารถให้บริการได้ทั่วถึงเพียงพอที่จะป้องกันและลดจำนวนผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทยได้จริง(ศูนย์ข้อมูลติดเชื้อและพาหะนำโรค

http://webdb.dmsc.moph.go.th/ifc_nih/a_nih_1_001c.asp?info_id=403)

2.5. อาหารสำหรับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

1. อาหารที่เหมาะสมสำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย

ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียโดยทั่วไปมักจะมีการเจริญเติบโตของร่างกายน้อยกว่าปกติ มีภูมิคุ้มกันต่ำและความหนาแน่นของมวลกระดูกน้อย ดังนั้นอาหารที่เหมาะสมกับผู้ป่วยธาลัสซีเมีย คืออาหารที่มีโปรตีนสูง เช่น เนื้อปลาทะเล เนื้อไก่ ธัญพืชต่างๆเช่น ถั่วเหลือง ถั่วเขียว ข้าวกล้อง ข้าวบาเลย์ เป็นต้น อาหารที่มีกรดโฟลิก (Folic acid) สูง เพื่อช่วยในการสร้างเม็ดเลือดแดง เช่น ตำลึง กะหล่ำ มะเขือเทศ ค่ะน้า ถั่วงอก เป็นต้น อาหารที่มีแคลเซียม แมกนีเซียม และวิตามินดีสูงเพื่อป้องกันภาวะกระดูกพรุน เช่น ผลิตภัณฑ์นม ไบยานาง ใบชะพลู ใบแค ใบยอ ผักโขม ใบสะระแหน่ ผักหวาน พักอ่อน ใบตำลึง ผักกวางตุ้ง ผลไม้ ได้แก่ ส้มเขียวหวาน มะขามหวาน มะม่วงแก้วสุก นอกจากนี้ควรรับประทานอาหารที่มีวิตามินเอ วิตามินอีและวิตามินซีสูง เพื่อช่วยลดภาวะการเกิดอนุมูลอิสระในร่างกายจากการที่เม็ดเลือดแดงแตกง่าย เช่น มะละกอ ฟักทอง เสาวรส ฝรั่ง มะยม ผักหวาน เป็นต้น

2. อาหารที่ควรหลีกเลี่ยงสำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมีย

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีความรุนแรงของโรคมากและปานกลางควรหลีกเลี่ยงอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น หอยชนิดต่างๆ สัตว์ที่มีเนื้อแดงเช่น เนื้อวัว เนื้อหมู ผลิตภัณฑ์จากเลือด เครื่องในสัตว์ เมล็ดฟักทอง งาขาว งาดำ ดาร์กช็อกโกแลต ผักกูด ผักกะเพาแดง เป็นต้น (ตารางที่ 4 และ 5) โดยเฉพาะอย่างยิ่งผลิตภัณฑ์จากสัตว์ (Heme iron food) ซึ่งร่างกายสามารถดูดซึมธาตุเหล็กจากอาหารดังกล่าวได้ดีกว่าธาตุเหล็กที่พบในพืชต่างๆ (Non-heme iron food) และไม่รับประทานพืชที่มีธาตุเหล็กสูงร่วมกับอาหารที่เพิ่มการดูดซึมธาตุเหล็กจากพืชต่างๆ ได้แก่ อาหารที่มีวิตามินซีสูงเช่น ฝรั่ง มะขามป้อม มะเขือเทศ ส้ม เนื้อสัตว์ และแอลกอฮอล์ ตัวอย่างรายการอาหารที่ควรหลีกเลี่ยงเช่น ขนมน้ำเงินน้ำเงี้ยวใส่เลือดหมูและดอกจิว เนื้อวัวแดดเดียว หมูหยอง ก๋วยเตี๋ยวน้ำตก ออส่วนหอยนางรม หอยแมลงภู่ทอด น้ำพริกกุ้งเสียบ แกงหอยขม กุ้งเต้น ส้มตำไทยใส่กุ้งแห้ง น้ำพริกกะปิกับดอกโสนลวก เป็นต้น นอกจากนี้ควรรับประทานอาหารที่ลดการดูดซึมธาตุเหล็กจากพืชได้แก่ ชา กาแฟ ผลิตภัณฑ์ที่มีคาเฟอีน นมและผลิตภัณฑ์จากนม น้ำเต้าหู้ (ผศ.ดร.ภญ. ปิยนุช โรจน์สง่า,2558)

ตารางที่ 4 ผลผลิตภัณฑ์จากสัตว์ที่มีปริมาณธาตุเหล็กสูง

เนื้อสัตว์และผลิตภัณฑ์	ปริมาณธาตุเหล็ก (มิลลิกรัม ต่อ 100 กรัม)	สัตว์น้ำและผลิตภัณฑ์	ปริมาณธาตุเหล็ก (มิลลิกรัม ต่อ 100 กรัม)
ปอดหมู	47.6	กุ้งฝอยสด	28.0
เลือดหมู	25.9	หอยโข่ม	25.2
แมงกระชอนเคี้ยว	18.0	กุ้งแห้งตัวเล็ก	20.0
หมูหยอง	17.8	หอยแมลงภู่	15.6
แมงตับเต่าตัว	15.6	ปลาเสียด	9.0
ตับหมู	10.5	ปลาดุก	8.1
แมงมันเคี้ยว	10.4	ปลาลิ้นหมา	8.0
เนื้อไก่บ้าน	7.8	ปลาตะเพียน	8.0
เนื้อวัวเค็มทอด	7.5	กะปิ	7.2
ไก่บ้าน	4.2	หอยแครง	6.4
กบแห้ง	3.8	ปลาช่อน	5.8
แคปหมูไม่มีมัน	3.4	ปลาตะเพียน	5.6

ที่มา : (ผศ. ดร. ภญ. ปิยนุช โจน์สง่า <https://www.pharmacy.mahidol.ac.th/th/knowledge/article/258/>)

ตารางที่ 5 ผลผลิตภัณฑ์จากพืชและเห็ดที่มีปริมาณธาตุเหล็กสูง

ธัญพืชและขบองว่าง	ปริมาณธาตุเหล็ก (มิลลิกรัม ต่อ 100 กรัม)	ผักและเห็ด	ปริมาณธาตุเหล็ก (มิลลิกรัม ต่อ 100 กรัม)
ดาร์กช็อกโกแลต	17.0	ผักกูด	36.3
ถั่วดำ	16.5	ใบแมงลัก	17.2
เต้าเจี้ยว	15.2	ใบกระเพาแดง	15.1
เมล็ดฟักทอง	15.0	ผักเม็ก	11.6
ถั่วลิสง	13.8	ยอดมะกอก	9.9
งาขาว	13.0	ยอดอ่อนกะหล่ำ	9.2
เมล็ดถั่วเขียว	12.4	ดอกจี่แดง	8.8
ถั่วแดง	10.5	ดอกโสน	8.2
ถั่วแปะยี่ทอด	10.4	ใบชะพลู	7.6
ลูกเดือย	10.0	ต้นหอม	7.3
งาดำ	9.9	มะเขือพวง	7.1
จมูกข้าวสาลี	6.8	เห็ดหูหนู	6.1
ข้าวไรซ์	6.5	ยอดอ่อนขึ้นเหล็ก	5.8
ถั่วลันเตา	5.2	ผักกะเจต	5.3

ที่มา : (ผศ. ดร. ภญ. ปิยนุช โจน์สง่า <https://www.pharmacy.mahidol.ac.th/th/knowledge/article/258/>)

สรุปได้ว่า โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางหรือภาวะซีดชนิดหนึ่งที่เกิดขึ้นในครอบครัวและมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งสาเหตุเกิดจากเม็ดเลือดแดงผิดปกติและได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อแม่ไปสู่ลูก เมื่อลูกได้รับการถ่ายทอดจะทำให้มีการสร้างฮีโมโกลบิน ที่ผิดปกติส่งผลให้เม็ดเลือดแดงแตกง่ายและมีอายุสั้นลง เป็นสาเหตุทำให้ผู้ป่วยเกิดภาวะซีด หรือมีโลหิตจางเรื้อรัง โรคนี้สามารถเป็นได้ทั้งหญิงและชาย ซึ่งระดับความรุนแรงของโรคจะแตกต่างกัน โดยผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงจะมีอาการซีด ตาเหลือง ตับโต ม้ามโต ใบหน้าเปลี่ยน ดั้งจมูกแบน แขนงอก กะโหลกศีรษะหนา โหนกแก้มสูง คางและขากรรไกรกว้าง ฟันบนยื่น กระดูกบางเปราะง่าย ผิวหนังดำคล้ำ ร่างกายเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ ในบางรายอาจมีอาการรุนแรงมากจนถึงขั้นเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอดภายใน 24 ชั่วโมงได้

นางสาวชนินทร์ เมืองโพธิ์ 5811050320075 UB