

การตรวจวิเคราะห์ โรคธาลัสซีเมียทางห้องปฏิบัติการ

รศ.สุพรรณ สุขอรุณ

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรม คนไทยเป็นโรคธาลัสซีเมียกันมาก หลายๆ คนอาจมีเพื่อน ญาติ หรือคนรู้จักที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย หรือแม้กระทั่งตัวเองอาจมีโรคธาลัสซีเมียแฝงอยู่โดยไม่รู้ตัว จากการศึกษาในประเทศไทยได้มีการประเมินว่ามีผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้ทั่วทั้งประเทศไม่น้อยกว่า ๕ แสนคน โดยพบคนที่ เป็นพาหะประมาณร้อยละ ๓๐-๔๐ ของประชากรไทย ส่วนในกรุงเทพมหานครพบประมาณร้อยละ ๒๐ แถวภาคตะวันออกเฉียงเหนือถึงร้อยละ ๔๐-๕๐

การถ่ายทอดทางพันธุกรรม

เนื่องจากโรคธาลัสซีเมียเป็นโรคทางพันธุกรรมและเป็นความผิดปกติในลักษณะแฝงอยู่ คนที่เป็นพาหะของโรคหรือมียีนผิดปกติจะดูเหมือนคนปกติทั่วๆ ไป เมื่อไปแต่งงานกับคนที่มียีนผิดปกติชนิดแฝงด้วยกัน ลูกที่เกิดมามีโอกาสเป็นโรคนี้ถึงร้อยละ ๒๕ ส่วนอีกร้อยละ ๕๐ จะเหมือนพ่อแม่คือมียีนแฝง และร้อยละ ๒๕ จะปกติสมบูรณ์ดีไม่มียีนแฝง ตรงนี้สำคัญเพราะเป็นเรื่องของพันธุกรรม คนจะไม่รู้เลยว่า

บางทีหนึ่งคุยกัน ดูหน้าตาสวยดีแต่เขามียีนแฝง เมื่อมาเข้า
คู่กันจึงทำให้เกิดโรคได้

ชนิดของโรคธาลัสซีเมีย

โรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยแบ่งออกเป็น ๒ กลุ่มใหญ่ๆ คือ **กลุ่มที่ ๑ อัลฟาธาลัสซีเมีย** ความรุนแรงของกลุ่มแรกพบได้ตั้งแต่คลอด ถ้าเด็กเป็นชนิดรุนแรงอาจเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์ หรือถ้าคลอดออกมามีชีวิตอยู่ได้ไม่กี่ชั่วโมง หรือบางรายจะเริ่มเห็นอาการหรือสังเกตอาการได้เมื่อเด็กคลอดออกมาแล้วสัก ๓-๔ เดือน เด็กเริ่มชืด ในวัยนี้คุณพ่อคุณแม่อาจจะปล่อยปละละเลย ไม่ได้พาไปพบแพทย์ กว่าจะไปพบแพทย์ประมาณอายุหนึ่งปีขึ้นไป แต่ส่วนใหญ่โดยรวมของอาการแสดงจะเริ่มสังเกตได้ตั้งแต่อายุ ๓-๔ เดือน

กลุ่มที่ ๒ เบต้าธาลัสซีเมีย กลุ่มนี้อาจจะเริ่มอาการให้เห็นประมาณอายุ ๖-๘ เดือน มีอาการชืด เริ่มมีตับและม้ามโต พุงโต เล็กน้อย คลำได้เป็นก้อนโต อาจมีบางรายที่มีอายุประมาณ ๑-๑ ๑/๒ ปี จึงเริ่มมีอาการแสดงออกมาให้เห็น

สาเหตุของโรคธาลัสซีเมีย

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคเรื้อรัง เช่น โลหิตจาง สังเกตได้จากสีเลือดของเรา โดยปกติสีเลือดจะเห็นเป็นสีแดงๆ ทางการแพทย์เรียกสีแดงนั้นว่า “ฮีโมโกลบิน” ถ้านำเลือดมา ๑๐๐ มิลลิลิตร ในผู้ชายจะพบว่ามีสีแดงประมาณ ๑๓-๑๗ กรัม ส่วนผู้หญิงมีสีเลือดน้อยกว่าผู้ชายเล็กน้อยอยู่ที่ประมาณ ๑๒-๑๖ กรัมต่อ ๑๐๐ มิลลิลิตร ถ้าชืดเกิดจากความผิดปกติของการสร้างฮีโมโกลบิน จะมีระดับสีแดงของเลือดต่ำกว่าค่าดังกล่าว ปกติฮีโมโกลบินถูกสร้างโดยการควบคุมจากสารพันธุกรรมที่เรียกว่ายีน ถ้าหากมีความผิดปกติเกิดขึ้นในยีนเช่นนี้ ยีนแห่งหายไป

ความรุนแรงของโรค

ความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมียทางการแพทย์แบ่งออกเป็น ๓ กลุ่ม คือ กลุ่มที่รุนแรงมาก กลุ่มที่รุนแรงปานกลาง และกลุ่มที่รุนแรงน้อย

กลุ่มที่รุนแรงมาก อาจจะเสียชีวิตตั้งแต่คลอด หรืออยู่มาได้ไม่นานก็เสียชีวิต

กลุ่มที่รุนแรงปานกลาง อาจอยู่มาได้แต่ไม่แข็งแรง ซีดและทำงานหนักไม่ได้ บางรายเสียชีวิตเมื่อโตขึ้น อายุสักประมาณ ๑๐-๒๐ ปี

กลุ่มที่รุนแรงน้อย อาจมีชีวิตอยู่ได้เหมือนคนปกติแต่จะดูขาวๆ และอาจมีตับและม้ามโตเล็กน้อย พวกนี้ส่วนใหญ่เป็นความผิดปกติผสมกันระหว่างกลุ่มที่ ๑ กับกลุ่มที่ ๒

อาการแสดง

ลักษณะโดยทั่วไปของโลหิตจาง จะเริ่มมีโลหิตจางตั้งแต่อายุ ๓-๔ เดือนหลังคลอด และอาจจะอยู่ได้ถึงอายุ ๑๐ ปีถึงเสียชีวิต แต่จะมีปัญหาเรื่องซีดต้องมาเติมเลือด หรือมีอาการเจ็บป่วยบ่อยต้องเสียค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาผู้ป่วยประเภทนี้มาก จะเป็นปัญหากับครอบครัวที่มีลูกเป็นโรคนี้ ส่วนในบางรายที่อาการรุนแรงมาก เมื่อคลอดออกมาอาจเสียชีวิตเลยหรืออาจอยู่ได้ไม่กี่ชั่วโมงจึงเสียชีวิต หากคลอดออกมาแล้วเสียชีวิตเลยอาจก่อให้เกิดครรภ์เป็นพิษแก่แม่ได้

หลังคลอดออกมาแล้ว ๓-๔ เดือน พ่อแม่อาจสังเกตเห็นลูกซีด แต่ยังไม่มีอาการที่ชัดเจนมาก หลังจากนั้นเด็กประมาณมากกว่าครึ่งจะเจริญไม่สมวัย เริ่มมีซีด ตับและม้ามโต แต่ถ้าไม่โตมากอาจสังเกตเห็น พัฒนาการจะช้ากว่าเด็กปกติและโตไม่สมประกอบ โรคนี้บางชนิด

อาจมีการเปลี่ยนแปลงของหน้าตาและกระดูก หรือเมื่อเข้าสู่วัยสาว ขณะที่เด็กวัยเดียวกันเป็นสาวแล้วแต่เด็กที่เป็นโรคนี้อาจยังไม่เป็นสาว ตัวเล็กและผอมซีด เป็นต้น

การตรวจวินิจฉัย

กระทรวงสาธารณสุขพยายามที่จะควบคุมโรคนี้ เนื่องจากผู้ป่วยประเภทนี้จบลงด้วยการเสียชีวิต หรือบางรายอาจมีชีวิตอยู่ได้ระยะเวลาหนึ่งก่อนจะเสียชีวิต ทำให้ครอบครัวมีปัญหาทางเศรษฐกิจรวมทั้งความเป็นปีกแผ่นของครอบครัว จึงควรให้ความรู้กับประชาชนว่าก่อนแต่งงานควรตรวจเลือดหาการเป็นพาหะของโรคนี้

หากต้องการไปตรวจที่โรงพยาบาลให้ไปที่แผนกตรวจโรคทั่วไปก่อน แพทย์จะซักประวัติและตรวจร่างกาย เช่น ถามว่าคนในบ้านมีใครบ้างที่เป็นโรคนี้อเพราะเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรม มีใครในครอบครัวซีด ต้องไปรักษาบ้าง เมื่อซักประวัติเสร็จแพทย์จะสั่งเจาะเลือดเพื่อตรวจดูสีเลือด ตรวจหาตรวจชนิดของเลือด และวัดความเปราะของเลือด จนทราบชนิดและความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมีย บางรายซีดมากถึงกับต้องให้เลือด แพทย์จะสั่งให้เลือด บางรายต้องให้เลือดถึงเดือนละ ๒ ครั้ง บางรายให้นานๆ ครั้ง ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับชนิดและความรุนแรงของโรค เมื่อแพทย์ตรวจได้ระดับนี้แล้วจะส่งต่อไปยังฝ่ายอายุรกรรมเพื่อการตรวจรักษาต่อไป หรือส่งมายังฝ่ายอายุรกรรมตั้งแต่ซักประวัติแล้วได้ข้อมูลชัดเจนหรือเมื่อเห็นรูปร่างหน้าตาชัดเจนว่าเป็นธาลัสซีเมีย

การตรวจเลือดที่ทำได้ง่ายที่สุด คือการดูลักษณะเม็ดเลือด จำนวนเม็ดเลือด และสีเม็ดเลือด อย่างไรก็ตาม อาการซีดอาจซีดเพราะเหตุอื่นไม่ใช่ธาลัสซีเมียก็ได้ ลักษณะเม็ดเลือดผิดปกติทางพันธุกรรมโรคอย่างอื่นก็พบได้ อาจไม่ได้เกี่ยวกับการสร้างฮีโมโกลบิน จึงสามารถบอกได้ว่าเป็นความผิดปกติที่เกิดจากลักษณะเม็ดเลือดไม่ใช่จากสีของ

เม็ดเลือดแดง ส่วนการดูตราชนี่เม็ดเลือดสามารถบอกได้ว่าเลือดของ
คนๆ นี้ น่าจะมีความผิดปกติ อาจเป็นโรคธาลัสซีเมีย

หลังจากนั้นแพทย์จะทำการตรวจละเอียดลงไปอีกโดยการนำ
เลือดของผู้ป่วยไปวิ่งในสนามไฟฟ้า สามารถเห็นความผิดปกติได้ใน
ระดับหนึ่ง ก่อนที่จะนำเลือดไปวิ่งในสนามไฟฟ้า อาจตรวจง่าย ๆ โดย
นำเลือดมาดูความเปราะ เลือดคนปกติจะมีความเปราะและแตกที่ระดับ
หนึ่ง แต่เลือดของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียจะมีความเปราะน้อยลง จะแตก
เมื่อถึงระดับหนึ่ง ถ้าในระดับเดียวกันเม็ดเลือดแดงไม่แตกให้สงสัยว่าจะ
เป็นโรคธาลัสซีเมีย เมื่อดูผลการตรวจเลือดทั้งหมดแล้ว แพทย์จะ
สามารถวินิจฉัยได้ว่าผู้ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดใด

ถ้าหากเป็นเด็กเล็กๆ ที่เพิ่งคลอดออกมา สามารถเจาะเลือด
จากสายสะดือเด็กเพื่อตรวจหาฮีโมโกลบินได้ และบอกได้ว่าเด็ก
เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมียชนิดอัลฟาหรือไม่ ในบ้านเรากุมโรคนี้ได้
ยาก เพราะเหตุว่าประเทศเราใหญ่และมีประชากรมาก การกลายพันธุ์
ของฮีโมโกลบินบางชนิดทำให้เกิดธาลัสซีเมียได้เหมือนกัน ถ้าเขา
แต่งงานข้ามกันไปข้ามกันมา จึงแนะนำให้ตรวจเลือดพื้นฐานก่อน
แต่งงาน ธาลัสซีเมียแฝงบางอย่างบอกไม่ได้ เพราะเป็นความผิดปกติที่
เล็กน้อยมาก อาจต้องตรวจดูว่ายีนมีความผิดปกติหรือไม่ แต่การตรวจ
ยีนทำได้เฉพาะโรงเรียนแพทย์บางแห่งเท่านั้น ส่วนใหญ่ยังทำเป็น
งานวิจัยอยู่

กลุ่มที่รู้ว่าตนเองผิดปกติ แพทย์อาจแนะนำให้วางแผน
ครอบครัว หรือถ้าจะมีลูกให้รู้ว่ามีโอกาสเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นธาลัสซีเมีย
แน่นอนร้อยละ ๒๕ ซึ่งอาจเกิดมาเป็นคนแรกเลยก็ได้ คนกลุ่มนี้หาก
แต่งงานไปโดยคุมกำเนิด อยู่ๆ มีการตั้งครรภ์ขึ้นมา ก็สามารถตรวจได้
ก่อนเด็กคลอดในช่วงครรภ์อายุน้อยๆ ประมาณ ๘-๑๖ สัปดาห์ โดยนำ
ยีนของเด็กไปตรวจ อาจมีอันตรายกับเด็กได้ จึงต้องอาศัยแพทย์ที่

ชำนาญเป็นพิเศษในการเจาะเพื่อที่จะเอาหินมาวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการเพราะมีผลต่อทารกหากเกิดการผิดพลาดขึ้น แต่มีประโยชน์ต่อคู่สมรส หากเด็กในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงในกรณีที่อายุครรภ์ประมาณ ๘-๑๖ สัปดาห์ แพทย์สามารถหยุดการตั้งครรภ์นั้นได้ ซึ่งจะป้องกันไม่ให้เกิดที่จะเกิดมาก่อปัญหากับแม่คือทำให้ครรภ์เป็นพิษ เจ็บป่วย หรือมีปัญหาเลือดออกหลังคลอดได้

การรักษา

โรคธาลัสซีเมียรักษาไม่หายขาดเพราะมีความผิดปกติมาตั้งแต่นาน ได้มีความพยายามที่จะปลูกถ่ายไขกระดูกซึ่งประสบผลสำเร็จในระดับหนึ่งแต่ยังไม่แพร่หลายทั่วไป การรักษาในปัจจุบันแบ่งออกเป็น ๓ แนว ดังนี้

แนวที่ ๑ การรักษาผู้ป่วยให้มีชีวิตยืนนานที่สุดและมีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุด ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะซีดเนื่องจากมีระดับฮีโมโกลบินน้อยลง ฮีโมโกลบินเป็นตัวพาออกซิเจนไปให้เนื้อเยื่อต่างๆ ในร่างกาย การรักษาทำได้โดยให้เม็ดเลือดแดงของคนอื่นเข้าไปเรื่อยๆ แต่จะเกิดปัญหาห้รับเลือดไม่ได้เพราะเลือดไม่เข้ากัน หรือในเลือดที่เห็นเป็นสีแดงๆ นั้นมีเหล็กเป็นองค์ประกอบอยู่ด้วย เมื่อให้ไปมากๆ ธาตุเหล็กจะไปสะสมในร่างกาย ผู้ป่วยจะมีปัสสาวะสีน้ำตาลเกิดขึ้นที่ผิวหนัง ธาตุเหล็กอาจไปตกอยู่ในอวัยวะต่างๆ ทำให้ผู้ป่วยมีอาการอย่างอื่นตามมา เช่น อาจเป็นโรคหัวใจหรือเบาหวาน

แนวที่ ๒ การตัดม้ามทิ้ง การตัดม้ามทิ้งมีผลตามมาก็คือผู้ป่วยจะติดเชื้อง่ายและอาจเสียชีวิตจากการติดเชื้อ แม้รักษาดีอย่างไรก็ตามแต่สุดท้ายผู้ป่วยต้องจบลงด้วยการเสียชีวิต จะเห็นว่าเมื่อครบครันมีผู้ป่วย ๑ คน จะสิ้นเปลืองค่าใช้จ่ายมาก ต้องคอยดูแลผู้ป่วย ต้องพาผู้ป่วยมาเติมเลือด ต้องพาผู้ป่วยมาพบแพทย์

แนวที่ ๓ การป้องกัน เป็นการรักษาอีกแนวหนึ่ง โดยเจาะ
ตรวจเลือดของพ่อแม่และญาติพี่น้องเพื่อตรวจดูว่าเป็นพาหะหรือไม่
ก่อนที่คนสองคนจะแต่งงานกันควรตรวจเลือดดูว่าเป็นพาหะหรือไม่ ถ้า
แต่งงานกับคนที่เป็นพาหะ โอกาสที่จะได้บุตรที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย
แน่นอน ร้อยละ ๒๕ อีกร้อยละ ๕๐ เป็นพาหะของโรค และอีกร้อยละ
๒๕ เป็นคนปกติ เพื่อเป็นการป้องกันไม่ให้เกิดธาลัสซีเมียรายใหม่ จึง
ต้องบอกเขาให้ทราบว่ามีอัตราเสี่ยงที่แต่งงานไปแล้วจะเกิดลูกที่
เป็นธาลัสซีเมียหรือพาหะของธาลัสซีเมียได้

๒๐๒๒๐๒

© สงวนลิขสิทธิ์

ห้ามทำซ้ำ ดัดแปลง หรือนำไปเผยแพร่ นอกจากจะได้รับอนุญาตจาก
คณะสหเวชศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย