

ภาวะเม็ดเลือดแดงแตกจากการขาดเอนไซม์จีซีจีดี

(Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase deficiency)

นพ. เอกอมร เทพพรหม

แพทยอายุศาสตร์โรคเลือด

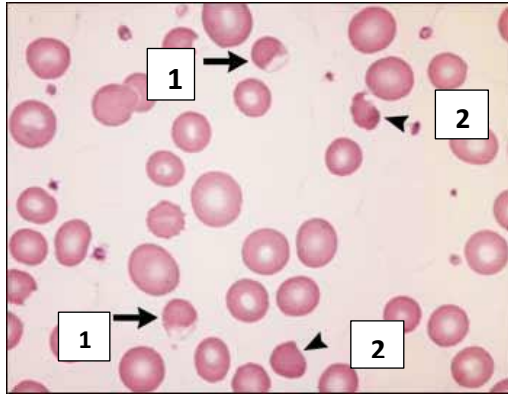
ภาวะเม็ดเลือดแดงแตกจากการขาดเอนไซม์ G-6-PD (Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase) เกิดจากการที่ร่างกายขาดเอนไซม์ที่ช่วยป้องกันเม็ดเลือดแดงจากการทำลายจากสารอนุมูลอิสระ (Oxidants) โดยเฉพาะไฮโดรเจนเปอร์ออกไซด์ (H₂O₂) ซึ่งมีความเป็นพิษต่อเซลล์เม็ดเลือดแดงสูง ผู้ป่วยที่เกิดขาดเอนไซม์นี้ทำให้เกิดภาวะเม็ดเลือดแดงแตกง่าย โรคนี้ถ่ายทอดความผิดปกติทางพันธุกรรมแบบ X-linked recessive จึงพบได้ในผู้ชายได้มากกว่าผู้หญิง

อาการ

ผู้ป่วยจะมีอาการซีด เหนื่อยง่าย อ่อนเพลีย วิงเวียนหน้ามืด ใจสั่น ดีซ่าน ปัสสาวะมีสีโค้ก จากการที่เม็ดเลือดแดงแตกแบบฉับพลัน มีระดับเกลือแร่ในร่างกายผิดปกติโดยเฉพาะโพแทสเซียมในเลือดสูงซึ่งมีผลทำให้การเต้นของหัวใจผิดปกติ บางรายมีปัสสาวะออกน้อยเนื่องจากมีภาวะไตวายเฉียบพลัน

การวินิจฉัย

1. การตรวจความสมบูรณ์ของเลือด จะพบระดับเม็ดเลือดแดงน้อยลง และจากย้อมเซลล์เม็ดเลือดแดงจะพบการตกตะกอนของฮีโมโกลบินที่ไม่คงตัวอันเกิดจากปฏิกิริยา Oxidation ที่เกิดขึ้นกับฮีโมโกลบินภายในเม็ดเลือดแดงเรียกว่า Heinz body เม็ดเลือดดังกล่าวจะถูกส่งไปกำจัดที่ม้ามส่งผลให้ลักษณะเม็ดเลือดแดงผู้ป่วยมีรูปร่างที่ผิดปกติไป เช่น พบเม็ดเลือดแดงที่ขาดแหวน (Bite cell) เม็ดเลือดแดงกลมขอบไม่เรียบ (Defected spherocyte) เม็ดเลือดแดงที่มีฮีโมโกลบินเกาะกลุ่ม (contracted hemoglobin) เป็นต้น



ภาพเม็ดเลือดแดงผู้ป่วยขาดเอนไซม์ G-6-PD

1. เม็ดเลือดแดงที่มีฮีโมโกลบินเกาะกลุ่ม 2. เม็ดเลือดแดงที่ขาดแหวน
2. การตรวจระดับของเอนไซม์ G-6-PD จะมีระดับเอนไซม์ต่ำกว่าปกติ

สิ่งกระตุ้นที่ทำให้เกิดอาการ

1.อาหาร โดยเฉพาะ ถั่วปากอ้า (Fava beans) ซึ่งมีสาร Vicine, Devicine, Convicine และ Isouramil ซึ่งเป็นสารอนุมูลอิสระ

2. การติดเชื้อโรคต่าง ๆ ซึ่งจะทำให้เซลล์เม็ดเลือดขาว หลังสารอนุมูลอิสระมากขึ้น

3. การเป็นโรคเบาหวานที่มีเลือดเป็นกรด (Diabetic ketoacidosis)

4. การได้รับยา มียาหลายชนิดที่กระตุ้นทำให้ผู้ป่วย เกิดเม็ดเลือดแดงแตกได้ง่าย เช่น

- กลุ่มยาแก้ปวด ลดไข้ เช่น Aspirin, Probenicid, Pyramidone

- กลุ่มยารักษาโรคมาลาเรีย เช่น Chloroquine, Hydroxychloroquine, Pamaquine, Primaquine, Quinine

- กลุ่มยารักษาโรคหัวใจ เช่น Procainamide, Quinidine

- กลุ่มยา Sulfonamides/Sulfones เช่น Dapsone, Sulfamethoxypyrimidine, Sulfasalazine

- กลุ่มยาปฏิชีวนะ เช่น Chloramphenicol, Co-trimoxazole, Nalidixic acid, Nitrofurantoin

- ยาอื่น ๆ ที่มีรายงาน เช่น Alpha-methyldopa, Ascorbic acid, Dimercaprol (BAL),

Hydralazine Methylene blue, Urate oxidase, Vitamin K

การรักษา

1. สิ่งสำคัญที่สุดในการรักษาผู้ป่วยคือการป้องกันและหลีกเลี่ยงยา อาหารที่ทำให้มีการสลายของเม็ดเลือดแดง และการรักษาโรคที่เป็นอยู่ขณะนั้น
2. ในระยะเม็ดเลือดแดงแตกแบบเฉียบพลัน ผู้ป่วยที่มีโลหิตจางมากจำเป็นต้องได้รับเลือด
3. หากมีภาวะไตวายเฉียบพลันต้องได้รับการรักษาโดยการฟอกไต (dialysis)
4. ให้กรดโฟลิก จะช่วยในสร้างเม็ดเลือดแดงใหม่ชดเชยเม็ดเลือดแดงที่แตกไป
5. การให้วัคซีนป้องกันโรคที่พบได้บ่อยบางชนิด (เช่น ไวรัสตับอักเสบบี เอ และซี) อาจช่วยป้องกันภาวะเม็ดเลือดแดงแตกที่เกิดจากการติดเชื้อนั้นๆ ได้