

โรคไขกระดูกเป็นพังผืด (Myelofibrosis)

ผู้ช่วยศาสตราจารย์นายแพทย์เอกอมร เทพพรหม

แพทยอายุรศาสตร์โรคเลือด

เป็นโรคทางโลหิตวิทยาจัดอยู่ในกลุ่มโรคไขกระดูกที่มีการผลิตเม็ดเลือดมากผิดปกติแบบเรื้อรัง (Chronic myeloproliferative disorders) ผู้ป่วยโรคนี้จะมีการสร้างเนื้อเยื่อพังผืดจำนวนมากในไขกระดูก ทำให้ไขกระดูกไม่สามารถผลิตเซลล์เม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือดได้ ส่งผลให้ผู้ป่วยเกิดภาวะโลหิตจางรุนแรง มีโอกาสติดเชื้อโรคได้ง่าย เสี่ยงเกิดภาวะเลือดออก ผู้ป่วยโรคนี้มักมีตับและม้ามโตร่วมด้วย

โรคไขกระดูกเป็นพังผืดพบได้บ่อยไหม?

โรคไขกระดูกเป็นพังผืดเป็นโรคที่พบน้อย จากสถิติในประเทศสหรัฐอเมริกาพบผู้ป่วยโรคนี้เพียง 1.5 คนต่อ 100,000 ประชากรเท่านั้น สำหรับในประเทศไทยตัวเลขสถิติผู้ป่วยยังไม่ชัดเจน โรคนี้สามารถเกิดขึ้นได้กับทุกเพศทุกวัย แต่ส่วนใหญ่จะพบมากในคนอายุตั้งแต่ 50 ขึ้นไป อัตราส่วนเพศชายและหญิงพบได้พอกัน และหากเป็นเด็กมักมีอายุน้อยกว่า 3 ปี

อาการของโรคไขกระดูกเป็นพังผืดเป็นอย่างไร?

อาการของโรคนี้จะเกิดขึ้นอย่างค่อยเป็นค่อยไป ในระยะเริ่มต้น ก็มักจะไม่มีแสดงอาการหรือสัญญาณใด ๆ แต่หากอาการของโรคพัฒนาขึ้นเกิดพังผืดจำนวนมากเกิดขึ้นในไขกระดูกจะส่งผลกระทบต่อการผลิตเซลล์เม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกล็ดเลือดมากขึ้น ทำให้เกิดอาการดังต่อไปนี้

- อ่อนเพลีย เหนื่อยง่าย หดแรง หายใจไม่อิ่ม ผิวซีดจากภาวะโลหิตจาง
- รู้สึกปวดหรือแน่นบริเวณชายโครงข้างซ้าย ท้องด้านซ้าย เนื่องจากม้ามโตขึ้น
- ฟกช้ำง่าย เลือดออกง่าย
- เหนื่อยออกมากเวลาตอนกลางคืน
- มีไข้
- ปวดข้อและกระดูก
- ติดเชื้อโรคได้ง่าย
- น้ำหนักลดโดยไม่ทราบสาเหตุ
- บางรายมีอาการคันตามตัว

สาเหตุของโรคไขกระดูกเป็นพังผืด เกิดขึ้นได้อย่างไร?

การสร้างพังผืดที่เพิ่มมากขึ้นในไขกระดูกเกิดจากการกลายพันธุ์ในระดับยีนของเซลล์ต้นกำเนิด (Stem Cell) ในไขกระดูก ทำให้เซลล์ต้นกำเนิดมีความสามารถในการทำสำเนาและแบ่งตัวออกเป็นเซลล์จำเพาะที่ทำหน้าที่สร้างเซลล์เม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกล็ดเลือดน้อยลง

ยีนกลายพันธุ์ที่พบในผู้ป่วยโรคไขกระดูกเป็นพังผืดในไขกระดูก แต่ที่พบได้มากที่สุด ได้แก่ ยีน Janus kinase 2 (JAK2 V617F) พบได้ร้อยละ 50, ยีนกลายพันธุ์อื่นๆที่อาจพบได้แก่ CLAR ร้อยละ 30 และ MPL ร้อยละ 18 หากแพทย์ทราบว่าโรคไขกระดูกเป็นพังผืดเกิดจากยีนใด ก็จะช่วยทำให้สามารถพยากรณ์โรคและรักษาโรคได้

ปัจจัยเสี่ยงของโรคไขกระดูกพังผืดในไขกระดูกคืออะไร?

1. อายุ แม้โรคไขกระดูกเป็นพังผืดจะเกิดขึ้นได้กับคนทุกวัย แต่พบว่า ผู้ป่วยส่วนใหญ่มักมีอายุเกิน 50 ปี
2. ความผิดปกติเกี่ยวกับโรคเลือดอื่น ๆ เช่น โรคไขกระดูกสร้างเกล็ดเลือดสูง (Essential Thrombocythemia) โรคไขกระดูกสร้างเม็ดเลือดแดงสูง (Polycythemia Vera) มีโอกาสเสี่ยงต่อเกิดไขกระดูกเป็นพังผืดมากขึ้น
3. การสัมผัสสารเคมีบางชนิดที่ใช้ในทางอุตสาหกรรมบางชนิด เช่น เบนซีน (Benzene) โทลูอิน (Toluene) หรือฟีนิลมีเทน (Phenylmethane)
4. การสัมผัสรังสีในปริมาณสูง มีโอกาสเสี่ยงต่อเกิดไขกระดูกเป็นพังผืดมากขึ้น

การวินิจฉัยโรคไขกระดูกเป็นพังผืดทำได้อย่างไร?

- จากการตรวจร่างกาย แพทย์มักพบ อาการโลหิตจาง มีตับโต ม้ามโต การตรวจต่อมน้ำเหลือง มีเลือดออกตามไรฟัน มีจุดเลือดออกบริเวณลำตัว แขนขา
- การตรวจเลือด โดยการตรวจนับเม็ดเลือดอย่างสมบูรณ์ จะพบปริมาณเซลล์เม็ดเลือดแดงต่ำ เซลล์เม็ดเลือดขาวต่ำและเกล็ดเลือดต่ำ
- การตรวจไขกระดูก (Bone Marrow Aspiration and Biopsy) เป็นวิธีการตรวจที่ดีที่สุดในการวินิจฉัยโรคนี้ จะพบไขกระดูกมีพังผืดมากขึ้น มีปริมาณเซลล์ที่สร้างเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือดลดลง
- การตรวจยีนกลายพันธุ์จากเลือดที่พบได้ในผู้ป่วย ได้แก่ ยีน Janus kinase 2 (JAK2), CLAR และ MPL
- การวินิจฉัยด้วยเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า (เอ็มอาร์ไอ) ก็สามารถช่วยในการวินิจฉัยโรคพังผืดในไขกระดูกได้

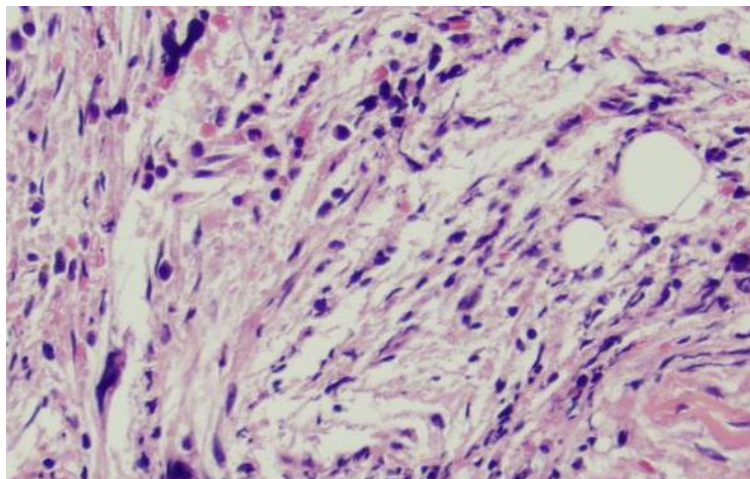
วิธีการรักษาโรคไขกระดูกเป็นพังผืด ได้แก่อะไรบ้าง ?

โรคไขกระดูกเป็นพังผืดที่อาการรุนแรง ควรได้รับการทำการปลูกถ่ายไขกระดูก (Bone marrow transplant) ซึ่งเป็นหนทางที่ทำให้หายจากตัวโรคได้

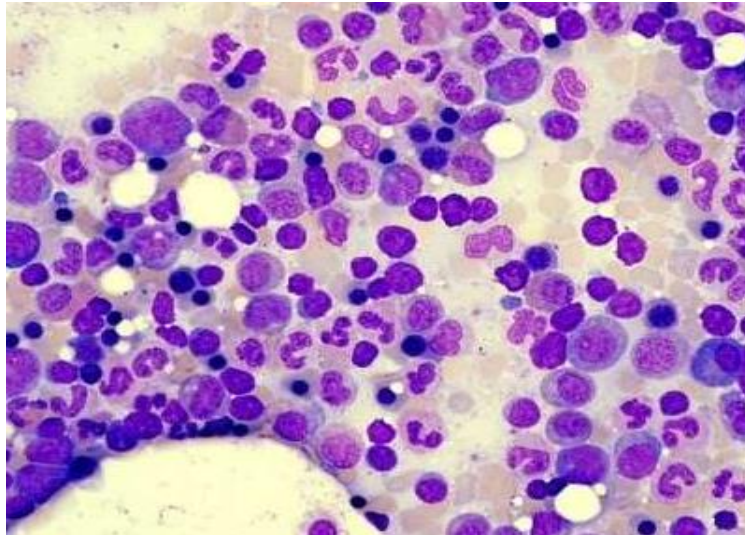
ส่วนโรคไขกระดูกเป็นพังผืดมีอาการไม่รุนแรง แพทย์มักจะมุ่งเน้นที่การจัดการกับอาการที่เกิดขึ้น เช่น

- รักษาภาวะโลหิตจางด้วยการให้ส่วนประกอบของเลือด ให้ยาบำรุงเลือดโพลีค และธาตุเหล็ก
- ฮอริโมนบำบัด เช่น แอนโดรเจน (Androgen), ฮอริโมนกระตุ้นการสร้างเม็ดเลือดแดง และฮอริโมนกระตุ้นการสร้างเม็ดเลือดขาว
- รักษาภาวะน้ำมโตด้วยการให้ยา เคมีบำบัด การตัดม้าม หรือ การฉายแสง
- การใช้ยาตรงตามเป้าหมาย (Targeted therapy) เช่น รักโซตินิบ (Ruxotinib) สามารถยับยั้งการทำงานของยีนกลายพันธุ์ Janus kinase 2 ลดการเกิดพังผืดทำให้ม้ามยุบลง อาการไข้ดีขึ้น รับประทานอาหารได้ดีขึ้น น้ำหนักเพิ่มขึ้น ส่งผลให้คุณภาพชีวิตผู้ป่วยดีขึ้น แต่อย่างไรก็ตามยานี้มีราคาที่สูงมากจึงทำให้การเข้าถึงยาในผู้ป่วยเป็นไปได้ยาก

นอกจากการรักษาข้างต้นแล้ว ผู้ป่วยทำกิจกรรมผ่อนคลาย และส่งเสริมสุขภาพ ทำตัวเอง กระปรี้กระเปร่า เช่น เล่นโยคะ ออกกำลังกาย ไปสังสรรค์กับเพื่อน และที่สำคัญต้องเข้ารับตรวจโรคกับแพทย์ ตามนัดอย่างสม่ำเสมอ



รูปที่ 1 แสดงไขกระดูกของผู้ป่วยโรคไขกระดูกเป็นพังผืดพบว่าเนื้อเยื่อพังผืดจำนวนมาก และมีปริมาณเซลล์เม็ดเลือดลดลง



รูปที่ 2 แสดงไขกระดูกของคนปกติ มีปริมาณเซลล์เม็ดเลือดต่างๆปกติ