

## ถามตอบเรื่องโรคธาลัสซีเมียสำหรับประชาชนทั่วไป

### 1. โรคธาลัสซีเมียคืออะไร มีอาการอย่างไร รักษาหายหรือไม่

โรคธาลัสซีเมีย คือโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดภาวะโลหิตจาง แบ่งตามความรุนแรงของอาการเป็น 3 ระดับ

- ธาลัสซีเมียชนิดไม่มีอาการ ได้แก่ ผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย คือได้รับการถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียมาจากพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่ง ไม่แสดงอาการแต่สามารถถ่ายทอดพันธุกรรมต่อไปยังลูกหลานได้
- ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงปานกลาง มีอาการของภาวะโลหิตจางบ้าง แล้วแต่ชนิดของธาลัสซีเมียที่ได้รับการถ่ายทอดมา รูปร่างหน้าตาของผู้ป่วยเหมือนกับคนปกติ อาจมีภาวะโลหิตจางรุนแรงบางครั้ง เช่น กรณีมีไข้ ติดเชื้อ หรือได้รับยาบางชนิด ผู้ป่วยอาจมีอาการอ่อนเพลียจนต้องได้รับการให้เลือด แต่ไม่ได้ให้เลือดเป็นประจำ
- ธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ผู้ป่วยมีอาการของภาวะโลหิตจางรุนแรง บางชนิดทารกจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา ผู้ป่วยมีรูปร่างหน้าตาผิดปกติ ซีด หน้าผากโหนกนูน ฟันห่าง ม้ามโต ตัวเล็กแคระแกรน ต้องได้รับการให้เลือดเป็นประจำ

การรักษาโรคธาลัสซีเมียในปัจจุบันใช้การรักษาแบบประคับประคอง ได้แก่ การให้เลือด ให้ยาขับธาตุเหล็กที่เกิน ให้วิตามินเสริม ให้ยาต้านอนุมูลอิสระ และรักษาโรคแทรกซ้อนที่เกิดขึ้น

การปลูกถ่ายไขกระดูก แม้ว่าจะทำให้หายขาดได้ แต่ยังมีข้อจำกัดในการรักษาหลายประการ ได้แก่ ค่าใช้จ่ายสูง ทำได้เฉพาะในโรงเรียนแพทย์ในกรุงเทพฯ ทำได้ในผู้ป่วยบางรายเท่านั้น และยังมีความเสี่ยงขณะทำการปลูกถ่ายไขกระดูก

### 2. ประเทศไทยมีพาหะของธาลัสซีเมียมากน้อยแค่ไหน และในจังหวัดพิษณุโลกเป็นอย่างไร

ประเทศไทยมีคนเป็นพาหะของธาลัสซีเมียอยู่มาก โดยเฉลี่ย 30-40%<sup>1</sup> แตกต่างกันไปตามภูมิภาค

จังหวัดพิษณุโลก พบผู้ที่เป็นพาหะประมาณ 30%<sup>2</sup> หรือประมาณหนึ่งในสามของประชากร

### 3. จังหวัดพิษณุโลกมีเด็กที่เกิดและเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงแต่ละปีมากน้อยแค่ไหน

จากข้อมูลประชากรของจังหวัดพิษณุโลก ประมาณการว่าจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเฉลี่ย 4 คน ต่อเด็กเกิด 1,000 คน หรือ 29 คนต่อปี<sup>3</sup> โดยงานวิจัยที่กำลังดำเนินการอยู่<sup>3</sup> ให้ข้อมูลที่สอดคล้องกับตัวเลขที่ประมาณการไว้

#### 4. จะมีวิธีควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียอย่างไร

เนื่องจากการรักษาโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เป็นเพียงการรักษาแบบประคับประคอง การปลูกถ่ายไขกระดูก ซึ่งเป็นการรักษาที่ทำให้โรคหายขาดได้ยังมีข้อจำกัดหลายประการ ดังนั้นวิธีการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจึงเป็นทางออกที่ดีที่สุด

สำหรับธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงปานกลาง และชนิดที่ไม่แสดงอาการ ยังไม่มีความจำเป็นต้องได้รับการควบคุมป้องกัน เนื่องจากผู้ป่วยเหมือนกับคนปกติทั่วไป เพียงแต่ต้องการการถ่ายเลือดบางครั้งในธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงปานกลางเท่านั้น

กระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยจัดปัญหาธาลัสซีเมียเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญ และต้องการให้การแก้ไขในลำดับต้น โดยบังคับให้มีการตรวจคัดกรองพาหะของธาลัสซีเมียโดยการตรวจเลือดหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสทุกคู่ที่มาฝากครรภ์ในโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุข

เมื่อตรวจพบคู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียและมีโอกาสเสี่ยงที่จะได้บุตรที่เป็นโรค คู่สามีภรรยาผู้นั้นจะได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม เพื่อที่จะพิจารณาการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ว่าเด็กในครรภ์นั้นจะเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ โดยสูติแพทย์จะทำการเจาะเลือดจากสายสะดือเด็ก หรือเจาะน้ำคร่ำจากครรภ์มารดา หรือทำการเก็บชิ้นส่วนของรกมาตรวจ

เมื่อพบเด็กในครรภ์ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คู่สามีภรรยาผู้นั้นจะต้องพิจารณาตัดสินใจว่าจะให้แพทย์ทำแท้งเด็กในครรภ์ หรือต้องการจะให้ครรภ์นั้นดำเนินต่อไป

จากวิธีการที่กล่าวมานี้ จะสามารถควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงได้

#### 5. ใครควรได้รับการตรวจเลือดเพื่อหาพาหะของธาลัสซีเมีย

คู่สามีภรรยาที่ต้องการจะมีบุตรทุกคู่ โดยเฉพาะคู่ที่มีประวัติโรคโลหิตจางในครอบครัว หรือมีประวัติเคยแท้งบุตร ควรได้รับการตรวจคัดกรองและวินิจฉัยเพื่อกำหนดคู่เสี่ยงของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

วิธีการปฏิบัติในการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียที่ถูกต้องคือ

- มารับการตรวจเลือดทั้งภรรยาและสามี เพื่อที่แพทย์จะได้ทราบข้อมูลของทั้งคู่ และสามารถบอกได้ว่าบุตรในครรภ์มีโอกาสเสี่ยงที่จะเป็นโรคหรือไม่
- มารับการตรวจเลือดตั้งแต่อายุครรภ์น้อย ๆ เช่นตั้งครรภ์ได้ 3 เดือน เนื่องจากวิธีการตรวจคัดกรองและกำหนดคู่เสี่ยงต้องใช้เวลาพอสมควร เพื่อที่จะได้มีเวลาในการทำการตรวจขั้นต่อไป กรณีที่เป็นครรภ์เสี่ยง คู่สามีภรรยาอาจมารับการตรวจเลือดเพื่อคัดกรองธาลัสซีเมียได้ตั้งแต่เริ่มวางแผนจะมีบุตร หรือแม้กระทั่งก่อนแต่งงาน

6. หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันวิจัยทางวิทยาศาสตร์สุขภาพ มหาวิทยาลัยนเรศวร รับผิดชอบเพื่อหาพาหะของธาลัสซีเมียหรือไม่ คิดค่าใช้จ่ายอย่างไร

หน่วยวิจัยธาลัสซีเมีย สถาบันวิจัยทางวิทยาศาสตร์สุขภาพ มหาวิทยาลัยนเรศวร ยินดีรับผิดชอบเพื่อคัดกรอง และวินิจฉัยเพื่อกำหนดความเสี่ยงของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยท่านสามารถมารับการตรวจเลือดได้ที่สถาบันวิจัยฯ มหาวิทยาลัยนเรศวร แบบผู้ป่วยนอก ทุกวันในเวลาราชการ หรือส่งเลือดมาตรวจผ่านทางโรงพยาบาลที่ท่านฝากครรภ์อยู่ โดยคิดค่าใช้จ่าย 250 บาท ต่อคู่สามีภรรยา และจะรายงานผลให้ทราบภายใน 2 สัปดาห์

เอกสารอ้างอิง

1. ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ธาลัสซีเมียในประเทศไทย. ใน: ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี, บรรณาธิการ. ธาลัสซีเมียชนิดร้ายแรง การรักษา การควบคุมและป้องกัน. กรมอนามัยร่วมกับ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่, 2543: 1-5.
2. พิริยา ถนอมรัตน์ พิระพล วอง ประวิทย์ เตติวัฒน์ แนน้อย เจิมน้อม สุขุมาล นิยมธรรม หนึ่งฤทัย นิ่มนุช และต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ความชุกของธาลัสซีเมียที่เกิดจากการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ของจังหวัดพิษณุโลก. สัมมนาวิชาการพันธุศาสตร์ ครั้งที่ 13. เท็กซ์ แอนด์ เจอร์นัล ฟับลิคเคชั่น; กรุงเทพฯ 2546: 87-90.
3. โครงการวิจัยเรื่อง “ความชุกของธาลัสซีเมียเกิด จำนวนคู่เสี่ยง และอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จากการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัยก่อนคลอดของจังหวัดพิษณุโลก” กำลังอยู่ระหว่างดำเนินการ