

ถามตอบเรื่องปัญหาการควบคุมโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลก

พีระพล วอง

7 กุมภาพันธ์ 2548

1. โรคธาลัสซีเมียคืออะไร

โรคธาลัสซีเมีย คือโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดภาวะโลหิตจาง แบ่งตามความรุนแรงของอาการเป็น 3 ระดับตั้งแต่ชนิดที่ไม่มีอาการอะไรเลย รูปร่างหน้าตาเหมือนคนปกติทุกอย่าง สุขภาพแข็งแรง ได้แก่ ผู้ที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมีย คือได้รับการถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียมาจากพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่ง ไม่แสดงอาการแต่สามารถถ่ายทอดพันธุกรรมต่อไปยังลูกหลานได้ จนถึงชนิดที่มีอาการรุนแรง ผู้ป่วยมีรูปร่างหน้าตาผิดปกติ ซีด หน้าผากโหนกนูน ฟันห่าง ม้ามโต ตัวเล็กแคระแกรน มีอาการของภาวะโลหิตจางรุนแรง ต้องได้รับการให้เลือดเป็นประจำ บางชนิดทารกจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา

2. สถานการณ์ของโรคธาลัสซีเมียในจังหวัดพิษณุโลกเป็นอย่างไร

จังหวัดพิษณุโลก พบผู้ที่เป็นพาหะประมาณ 30% [1] หรือประมาณหนึ่งในสามของประชากร มีสามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงที่มีโอกาสได้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 1.5% ของคู่สามีภรรยาที่มาฝากครรภ์ทั้งหมด หรือจะพบคู่เสี่ยง 1-2 คู่ จากคู่สามีภรรยาที่มาฝากครรภ์ทุก 100 คู่ [2] จากข้อมูลประชากรของจังหวัดพิษณุโลก ประมาณการว่าจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเฉลี่ย 4 คน ต่อเด็กเกิด 1,000 คน หรือจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในจังหวัดพิษณุโลกประมาณ 29 คนต่อปี [1]

3. วิธีการควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในปัจจุบันทำอย่างไร

เนื่องจากการรักษาโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เป็นเพียงการรักษาแบบประคับประคอง การปลูกถ่ายไขกระดูกซึ่งเป็นการรักษาที่ทำให้โรคหายขาดได้ยังมีข้อจำกัดหลายประการ ดังนั้นวิธีการควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงจึงเป็นทางออกที่ดีที่สุด

สำหรับธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงปานกลาง และชนิดที่ไม่แสดงอาการ ยังไม่มีความจำเป็นต้องได้รับการควบคุมป้องกัน เนื่องจากผู้ป่วยเหมือนกับคนปกติทั่วไป

กระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายควบคุมป้องกันโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง โดยจัดปัญหาธาลัสซีเมียเป็นปัญหาสาธารณสุขที่สำคัญ และต้องการให้การแก้ไขในลำดับต้น โดยบังคับให้มีการตรวจคัดกรองพาหะของธาลัสซีเมียโดยการตรวจเลือดหญิงตั้งครรภ์และสามีทุกคนที่มาฝากครรภ์ในโรงพยาบาลของกระทรวงสาธารณสุข เรียกขั้นตอนนี้ว่า ขั้นตอนการตรวจคัดกรองและกำหนดคู่เสี่ยง

เมื่อตรวจพบคู่สามีภรรยาที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียและมีโอกาสเสี่ยงที่จะได้บุตรที่เป็นโรค ขั้นตอนต่อ

ไปเรียกว่า ขั้นตอนการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด คู่สามีภรรยาคุณนั้นจะได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม เพื่อที่จะพิจารณาการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อให้ทราบว่าเด็กในครรภ์นั้นจะเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงหรือไม่ โดยสูติแพทย์จะทำการเจาะเลือดจากสายสะดือเด็ก หรือเจาะน้ำคร่ำจากครรภ์มารดา หรือทำการเก็บชิ้นส่วนของรกมาตรวจ

เมื่อพบเด็กในครรภ์ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง คู่สามีภรรยาคุณนั้นจะต้องพิจารณาตัดสินใจว่าจะให้แพทย์ยุติการตั้งครรภ์ เพื่อไม่ให้ได้บุตรที่เป็นโรค หรือตัดสินใจให้ครรภ์นั้นดำเนินต่อไป

4. ปัญหาการควบคุมโรคธาลัสซีเมียที่พบในจังหวัดพิษณุโลกเป็นอย่างไร

ปัญหาสำคัญที่พบ ได้แก่

- การไม่มาตรวจเป็นคู่สามีภรรยา โดยภรรยามักจะมาตรวจเพียงคนเดียว และไม่สามารถตามสามีมาตรวจได้ ซึ่งทำให้ไม่สามารถบอกได้ว่า เด็กในครรภ์เสี่ยงต่อการเป็นโรคหรือไม่ ในการดำเนินงานที่ผ่านมาสามารถตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียแบบเป็นคู่ได้เพียงประมาณ 25 % เมื่อเทียบกับข้อมูลจำนวนหญิงที่มาฝากครรภ์ต่อปีของจังหวัดพิษณุโลก [2]
- การมาฝากครรภ์ล่าช้า ทำให้แพทย์ไม่สามารถทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในคู่ที่เสี่ยงต่อการได้บุตรที่เป็นโรค และพิจารณายุติการตั้งครรภ์ได้ทันเวลา

5. แนวทางการแก้ไขปัญหาทำอย่างไร

วิธีการปฏิบัติในการตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียที่ถูกต้องคือ

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

6. แนวโน้มการควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในจังหวัดพิษณุโลกเป็นอย่างไร

เมื่อพิจารณาถึงค่าใช้จ่ายในการตรวจคัดกรอง กำหนดคู่เสี่ยงและการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เทียบกับค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จะพบว่ามีความคุ้มค่าสูงมาก ผู้ป่วยคอมพาวด์เฮเทอโรไซกัสเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินอี (compound heterozygous beta thalassemia / Hb E) ชนิดรุนแรง ซึ่งพบประมาณหนึ่งในสามของผู้ป่วยคอมพาวด์เฮเทอโรไซกัสเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินอีทั้งหมด มีลักษณะทางคลินิกรุนแรงคล้ายกับผู้ป่วยโรคฮีโมโไซกัสเบต้าธาลัสซีเมีย คือผู้ป่วยจะมาพบแพทย์เมื่ออายุเฉลี่ย 1 ปี ให้เลือดทุกเดือน จนในที่สุดมีม้ามโตมากและต้องตัดม้าม ประมาณค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษา 10,000-

15,000 บาท ต่อเดือน หรือ 150,000-200,000 บาทต่อปี ในเวลา 10 ปี จะเสียค่าใช้จ่ายประมาณ 1,500,000-2,000,000 บาท ต่อคน [2] เทียบกับค่าใช้จ่ายโดยประมาณของการควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของจังหวัดพิษณุโลกทั้งปี (ตรวจคัดกรองได้ประมาณ 25% ของหญิงตั้งครรภ์ทั้งหมด พบคู่เสี่ยง 30-31 คู่ต่อปี และในจำนวนนี้ควรจะพบผู้ป่วยโรคคอมพาวด์เฮเทอโรไซกัสเบต้าธาลัสซีเมีย ฮีโมโกลบินอี ประมาณ 5-6 คน) เท่ากับ 216,000 บาท [2]

ดังนั้น การป้องกันและควบคุมโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จึงยังคงเป็นวิธีที่ได้ผลคุ้มค่าที่สุดในการจัดการกับปัญหาธาลัสซีเมียทั้งของจังหวัดพิษณุโลก และของประเทศ

เอกสารอ้างอิง

1. พีระพล วอง, พิริยา ถนอมรัตน์, สุชิตา ศรีทิพยวรรณ, ประวิทย์ เตตวิวัฒน์, แฉ่งน้อย เจริญนัม, หนึ่งฤทัย นิ่มนุช, สุขุมาล นิยมธรรม, ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ความชุกของธาลัสซีเมียแทรกจากการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ของจังหวัดพิษณุโลก. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2547; 14 (3): 181-6.
2. พีระพล วอง, พิริยา ถนอมรัตน์, สุชิตา ศรีทิพยวรรณ, ประวิทย์ เตตวิวัฒน์, แฉ่งน้อย เจริญนัม, หนึ่งฤทัย นิ่มนุช, สุขุมาล นิยมธรรม, ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ความชุกของธาลัสซีเมียแทรก จำนวนคู่เสี่ยงและอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จากการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัยก่อนคลอด ของจังหวัดพิษณุโลก. 2546. (ข้อมูลอยู่ระหว่างการเขียนเพื่อเสนอลงตีพิมพ์)