

**ความรู้เกี่ยวกับโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย:
ข้อแตกต่างระหว่างคนที่ เป็นพาหะและคนที่เป็นโรค**

พีระพล วอง
ก.ค. 2548

โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย คืออะไร

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดภาวะโลหิตจางและภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ในประเทศไทย พบผู้ป่วยโรคนี้ร้อยละ 1 โดยพบผู้เป็นพาหะของโรค หรือผู้ที่มียีนแฝงประมาณร้อยละ 30-40 แล้วแต่ภูมิภาค ในจังหวัดพิษณุโลกพบผู้เป็นพาหะร้อยละ 30.5 โดยเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินอี ถึงร้อยละ 21.3 ความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมียในแต่ละคนไม่เท่ากัน แม้แต่ในคนที่ เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน

1. โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียเป็นโรคที่เกิดจากการที่ร่างกายมีหน่วยพันธุกรรมหรือยีน ซึ่งควบคุมการสร้างฮีโมโกลบิน ผิดปกติ โดยฮีโมโกลบินเป็นส่วนประกอบสำคัญของเม็ดเลือดแดง ทำให้เกิดภาวะโลหิตจาง
2. โรคธาลัสซีเมียแบ่งตามลักษณะของความผิดปกติอย่างง่ายได้ 2 ชนิดตามตำแหน่งของความผิดปกติที่เกิดขึ้นในยีนคือ อัลฟา และเบต้าธาลัสซีเมีย
3. พ่อและแม่เป็นผู้ถ่ายทอดยีนผิดปกติให้ลูก
4. โรคนี้เป็นได้ทั้งผู้หญิง และผู้ชาย
5. พบผู้ป่วยโรคนี้ได้ทั่วโลก โดยเฉพาะเอเชียตะวันออกเฉียงใต้และแถบทะเลเมดิเตอร์เรเนียน

ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงมีอาการอย่างไร

ที่สำคัญคือมีภาวะโลหิตจางหรือซีด เนื่องจากเม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติถูกทำลาย ภาวะซีดนี้จะก่อให้เกิดผลตามมาหลายประการ เช่น

- ตัวเล็ก เติบโตช้ากว่าปกติ
- เหนื่อยง่าย
- หัวใจทำงานหนัก เพราะต้องสูบฉีดเลือดที่เจือจาง
- ลักษณะกระดูกใบหน้าผิดปกติ เช่นโหนกแก้มสูง หน้าผากสูง เนื่องจากไขกระดูกต้องทำงานมาก เพื่อสร้างเม็ดเลือด จึงมีการขยายตัวของไขกระดูกทำให้บริเวณดังกล่าวเด่นชัดมากกว่าคนปกติ และการที่เม็ดเลือดแดงที่ผิดปกติถูกทำลาย ทำให้เกิดอาการต่าง ๆ เช่น
- ตัวเหลือง
- ตับม้ามโต เนื่องจากต้องทำลายเม็ดเลือดแดงมากขึ้น และมีการย้ายการสร้างเม็ดเลือดแดงบางส่วนจากไขกระดูกมายังตับและม้าม
- มีการสะสมธาตุเหล็กมากเกินไป ทำให้ต่อมไร้ท่อทำงานผิดปกติ ทำให้ไม่มีลักษณะของการเติบโตเป็นหนุ่มสาว

ผู้เป็นพาหะของโรค เป็นอย่างไร

ผู้ที่เป็นพาหะของโรค หรือผู้ที่มียีนแฝงธาลัสซีเมียอยู่ในตัว จะเป็นบุคคลที่มีสุขภาพเหมือนคนทั่วไป แต่สามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติไปยังลูกได้

รู้ได้อย่างไร ว่าตัวเองเป็นโรคนี หรือเป็นพาหะของโรค

- เราสามารถรู้ได้ จากการสอบถามประวัติของพ่อ แม่ และญาติพี่น้องของพ่อแม่ว่า มีใครที่มีลักษณะอาการของผู้เป็นโรคนีบ้างหรือไม่

- และที่แน่นอนที่สุด ก็โดยการตรวจเลือดของเรา เพื่อให้ทราบว่าเป็นพาหะของโรค หรือเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือไม่

ทำอะไร เมื่อรู้ว่าเป็นพาหะของโรค

- เมื่อตรวจเลือดพบว่า ตัวเราเป็นพาหะของโรค ก่อนอื่นต้องทำความเข้าใจเสียก่อนว่า เราเป็นพาหะของโรค แต่ไม่ได้เป็นโรค เราเหมือนคนปกติ แต่สามารถถ่ายทอดยีนแฝงที่ผิดปกติไปสู่ลูกได้

- สิ่งที่ต้องปฏิบัติ คือ เมื่อถึงเวลาที่จะแต่งงาน หรือใช้ชีวิตคู่ ต้องไปรับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่ถูกต้อง จากแพทย์ / บุคลากรทางการแพทย์ เพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกที่เป็นโรคธาลัสซีเมีย โดยการถ่ายทอดของโรคขึ้นอยู่กับยีนผิดปกติในตัวเรา และคู่สมรส ดังแผนภาพ

ในจังหวัดพิษณุโลกพบคู่สามีภรรยาที่เป็นคู่เสี่ยงซึ่งมีโอกาสได้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ร้อยละ 1.5 หรือเฉลี่ยใน 1,000 คู่ จะพบคู่เสี่ยง 15 คู่ โดยประมาณการณทั้งปี จังหวัดพิษณุโลก ควรจะพบหญิงตั้งครรภ์ซึ่งมีโอกาสได้บุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 116 คน และจะมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงเฉลี่ย 29 คนต่อปี

ข้อควรระวังและวิธีปฏิบัติตัวสำหรับผู้ป่วยที่เป็นโรค

การรักษาให้หายขาด ทำได้โดยวิธีปลูกถ่ายไขกระดูก แต่เป็นวิธีที่ยาก และสิ้นเปลืองค่าใช้จ่ายมาก อย่างไรก็ตามผู้ป่วยโรคไม่ควรตื่นตกใจ เพราะการปฏิบัติตัวที่ถูกต้อง จะทำให้ผู้ป่วยมีชีวิตอยู่ได้อย่างปกติ โดยพยายามปฏิบัติดังนี้

- รับประทานผักสด ไข่ นม หรือนมถั่วเหลืองมาก ๆ
- ดื่มน้ำชาหลังอาหาร เพื่อลดการดูดซึมธาตุเหล็ก
- ควรตรวจฟันทุก 6 เดือน เนื่องจากฟันผุง่าย
- หลีกเลี่ยงการทำงานหนัก หรือการเล่นกีฬาที่รุนแรง
- **ไม่ควร**รับประทานอาหารที่มีธาตุเหล็กสูง เช่น เลือดหมู เลือดไก่ เครื่องในสัตว์ ตับ
- **ห้าม**รับประทานยาบำรุงเลือดที่มีธาตุเหล็กทุกชนิด เพราะจะทำให้มีธาตุเหล็กสะสมในร่างกายมากและเร็วกว่าที่ควร
- **ไม่ควร**ปล่อยให้ตนเองมีไข้สูง เพราะขณะมีไข้เม็ดเลือดจะแตกเร็วกว่าปกติ ถ้าไม่สบาย และมีไข้ขึ้น ควรไปพบแพทย์แต่เนิ่น ๆ
- รับประทานยาเสริมโฟเลต วันละ 1 เม็ด เนื่องจากโฟเลตเป็นสารที่จำเป็นในการสร้างเม็ดเลือดแดง เพราะร่างกายมีการสร้างเม็ดเลือดแดงมากกว่าปกติ เพื่อมาชดเชยเม็ดเลือดแดงที่อายุสั้นลง
- ถ้ามีอาการปวดท้องที่บริเวณชายโครงขวาอย่างรุนแรง มีไข้ และตาขาวมีสีเหลืองมากขึ้น ควรรีบพบแพทย์

เอกสารอ้างอิง

1 พิระพล วอง, พิริยา กนอมรัตน์, สุชีลา ศรีทิพวรรณ, ประวิทย์ เตตวิวัฒน์, แฉ่งน้อย เจริญ, หนึ่งฤทัย นิ่มนุช, สุขุมมาล นิชยมธรรม, ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ความชุกของธาลัสซีเมียที่ตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ของจังหวัดพิษณุโลก. วารสารโลหิตวิทยาและเวชศาสตร์บริการโลหิต 2547; 14 (3): 181-6.

2 พิระพล วอง, พิริยา กนอมรัตน์, สุชีลา ศรีทิพวรรณ, ประวิทย์ เตตวิวัฒน์, แฉ่งน้อย เจริญ, หนึ่งฤทัย นิ่มนุช, สุขุมมาล นิชยมธรรม, ต่อพงศ์ สงวนเสริมศรี. ความชุกของธาลัสซีเมียที่ตรวจคัดกรองและอุบัติการณ์ของธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง จากการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัยก่อนคลอด ของจังหวัดพิษณุโลก. 2546. (รายงานการวิจัยฉบับสมบูรณ์)