

# MEDTECH-HCU

## โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียในประเทศไทย

ดวงมณี แสนมัน

คณะเทคนิคการแพทย์ ม.หัวเฉียวเฉลิมพระเกียรติ

### โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียคืออะไร

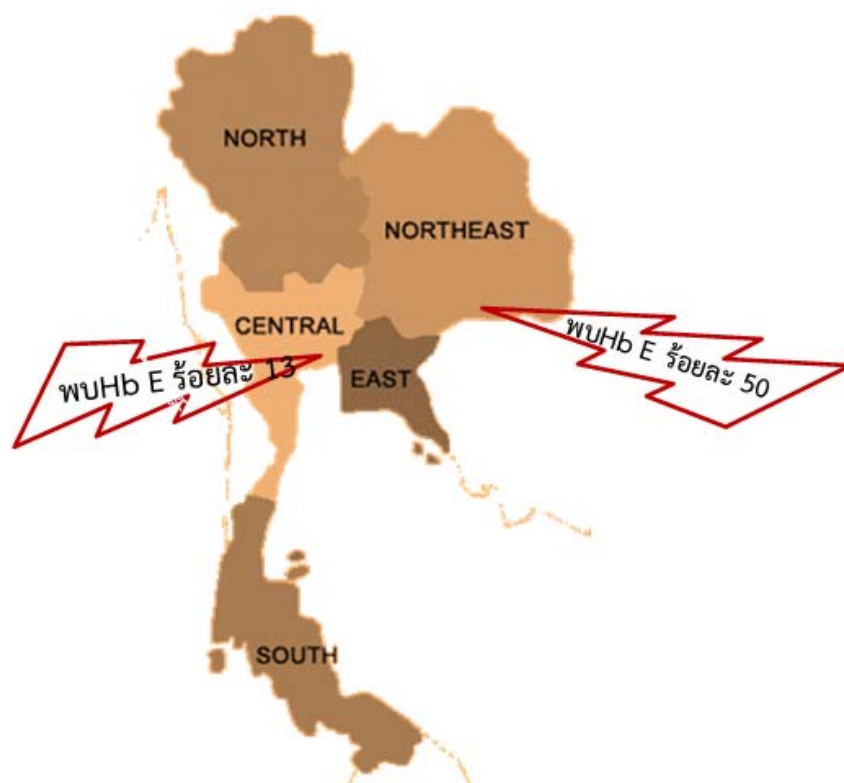
โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบได้ทั่วโลก ผู้ที่เป็นโรคนี้เกิดจากได้รับยีนที่ควบคุมการสร้างฮีโมโกลบินผิดปกติมาจากพ่อและแม่ ทำให้สร้างฮีโมโกลบินได้น้อยลง หรือมีการสร้างฮีโมโกลบินผิดปกติเมื่อฮีโมโกลบินซึ่งเป็นสารสีแดงในเม็ดเลือดแดงลดน้อยลง การขนส่งออกซิเจนของเซลล์เม็ดแดงก็จะลดลงไปด้วย ทำให้ผู้ป่วยมีอาการซีด เหนื่อยง่าย และอาจมีภาวะแทรกซ้อนอื่นๆตามมา

### ความชุกของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติ

ในประเทศไทยมีผู้ที่มีภาวะธาลัสซีเมียได้สองกลุ่ม ได้แก่ กลุ่มที่ป่วยเป็นโรค คือมีปัญหาซีด เลือดจางเรื้อรัง และกลุ่มที่มียีนธาลัสซีเมียแอบแฝงหรือที่เรียกว่าเป็นพาหะ กลุ่มนี้ไม่มีอาการป่วย ร่างกายปกติ สุขภาพแข็งแรง แต่สามารถถ่ายทอดความผิดปกติไปสู่ลูกหลานได้ หากไม่มีการควบคุมจำนวนคนที่เป็นพาหะก็จะเพิ่มมากขึ้น ทำให้เด็กเกิดใหม่เสี่ยงเป็นโรคธาลัสซีเมีย จากผลการสำรวจความชุกของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติเมื่อปี พ.ศ. 2531 (ตารางที่ 1) พบว่าทั่วภูมิภาคของประเทศพบประชากรไทยโดยส่วนมากมียีนแฝงชนิดแอลฟา-ธาลัสซีเมียโดยเฉลี่ยร้อยละ 20-30 มียีนแฝงชนิดเบตา-ธาลัสซีเมียโดยเฉลี่ยร้อยละ 3-9 และพบฮีโมโกลบินอีประมาณร้อยละ 10-53 ซึ่งพบความชุกของฮีโมโกลบินอีสูงมากในเขตจังหวัดสุรินทร์และบุรีรัมย์ ส่วนในเขตกรุงเทพมหานครพบความชุกของฮีโมโกลบินอีเพียงร้อยละ 13 (รูปที่ 1) จะเห็นได้ว่าประชากรไทยที่เป็นพาหะมีจำนวนมาก ดังนั้นคู่แต่งงานจึงมีโอกาสเสี่ยงที่จะได้ลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงในอัตราที่สูงตามไปด้วย จากผลการศึกษาพบอัตราเด็กเกิดใหม่ที่เสี่ยงเป็นโรคธาลัสซีเมียที่แสดงอาการทางคลินิกประมาณ 12,000 คนต่อปี (คำนวณจากเด็กที่เกิดใหม่ 1,000,000 คนต่อปี)

ตารางที่ 1 ผลการสำรวจความชุกของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติในประเทศไทย สามารถแบ่งเป็น 2 ชนิดหลัก คือ ชนิดที่ 1 แอลฟา-ธาลัสซีเมีย และชนิดที่ 2 เบตา-ธาลัสซีเมีย

ชนิดของธาลัสซีเมีย	ความชุก
พาหะของแอลฟา-ธาลัสซีเมีย (แอลฟา-1 และ แอลฟา-2)	20 – 30 %
พาหะของแอลฟา-คอนสแตนท์สปริง (แอลฟา-ฮีโมโกลบินผิดปกติ)	1 – 8 %
พาหะของเบตา-ธาลัสซีเมีย (เบตา + และ เบตา 0)	3 – 9 %
พาหะของฮีโมโกลบินอี (เบตา-ฮีโมโกลบินผิดปกติ)	10 -53 %

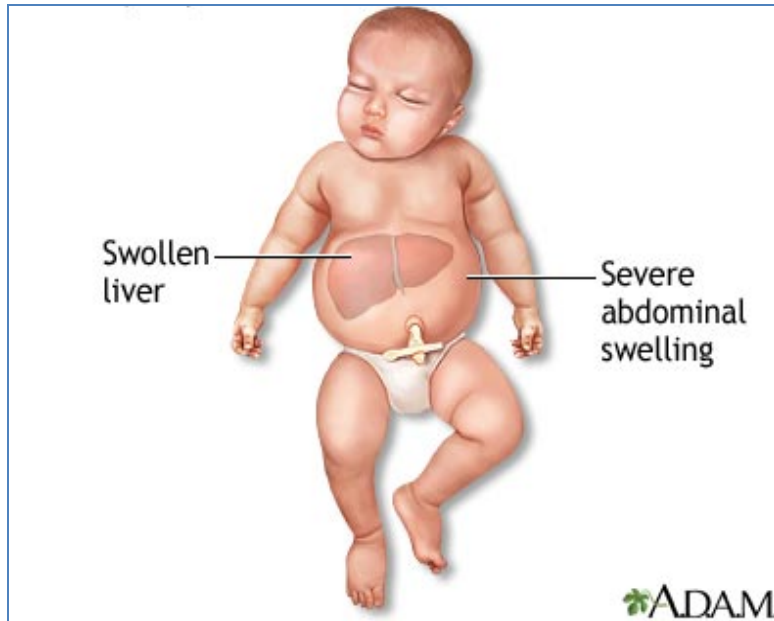


รูปที่ 1 ดัดแปลงรูปมาจาก <http://www.ebangkok.org/default.asp?id=76>

## อาการของโรคและการรักษา

ผู้ที่เป็โรคต้องได้รับยีนผิดปกติหรือกรรมพันธุ์ของโรคทั้งจากพ่อและแม่ที่เป็นธาลัสซีเมียชนิดเดียวกัน เนื่องจากยีนธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติมีด้วยกันหลายชนิด แต่ละชนิดจะทำให้มีอาการของโรครุนแรงแตกต่างกัน ซึ่งแบ่งเป็น 3 กลุ่ม ดังนี้

1. กลุ่มรุนแรงมาก ผู้ป่วยอาจเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์ หรือตายทันทีหลังคลอด เนื่องจากทารกจะมีการบวม ชีตอย่างรุนแรง และมีตับโตมาก ความผิดปกติแบบนี้พบได้ในโรคธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินบาร์ท-ไฮดรอปส์ฟีทัลลิส (รูปที่ 2)
2. กลุ่มรุนแรงปานกลาง ผู้ป่วยมักมีภาวะซีด ท้องป่อง ตับโต ม้ามโต หน้าและกระดูกศีรษะผิดรูป ความผิดปกติแบบนี้พบได้ในโรคธาลัสซีเมียชนิด เบตา-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี
3. กลุ่มรุนแรงน้อย ผู้ป่วยมีภาวะซีดเล็กน้อยหรืออาจมีภาวะเหลืองร่วมด้วย ความผิดปกติแบบนี้มักพบในโรคแอลฟา-ธาลัสซีเมียชนิด ฮีโมโกลบิน-เอช



รูปที่ 2 ฮีโมโกลบินบาร์ท-ไฮดรอปส์ฟีทัลลิส (Hydrops fetalis)

รูปภาพนำมาจาก <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/007308.htm>

ในผู้ป่วยที่มีอาการน้อยอาจไม่จำเป็นต้องทำการรักษา เพียงแต่ดูแลสุขภาพให้ถูกสุขลักษณะก็เพียงพอแล้ว แต่ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงปานกลางถึงมาก ควรได้รับการดูแลเป็นพิเศษ โดยการรับประทานอาหารที่มีโปรตีนสูงหรือรับประทานวิตามิน โฟเลตเพื่อเสริมธาตุเหล็ก แพทย์มักให้การรักษาระดับประคองโดยการให้เลือด เพื่อให้ผู้ป่วยมีอาการซีดน้อยลง

## การควบคุมและป้องกันโรค

ปัจจัยที่สำคัญต่อการควบคุมโรคคือการลดจำนวนผู้เกิดใหม่ที่เป็นโรคหรือการป้องกันโรคธาลัสซีเมีย โดยเฉพาะขั้นตอนการตรวจคัดกรองคู่เสี่ยงและการส่งต่อเพื่อตรวจวินิจฉัยผู้ที่มาฝากครรภ์ ถือว่าเป็นกระบวนการที่สำคัญต่อการป้องกันการเกิดใหม่ของโรคอย่างมาก ดังนั้นบุคลากรทางการแพทย์ สาธารณสุข หรือเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องควรมีบทบาทต่อการค้นหาผู้ที่มีฮีนแฟงธาลัสซีเมียในชุมชน การให้คำปรึกษาเรื่องการมีบุตรแนวทางการรักษาโรคที่เหมาะสม เพื่อให้บริการผู้ป่วยให้มีประสิทธิภาพและมีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุด

### เอกสารอ้างอิง

- 1 Fucharoen S, Winichagoon P, Thonglairuam V. [Beta-thalassemia associated with alpha-thalassemia in Thailand](#). Hemoglobin. 1988;12: 581-92.
- 2 Thalassemia Foundation of Thailand.[homepage on the internet]. Clinical practice guideline [cited 2010 Sept 28]. Available from: <http://www.thalassemia.or.th>
- 3 MedlinePlus. [homepage on the internet]. Hydrops fetalis. [cited 2010 Sept 28]. Available from: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/007308.htm>