

ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาใน ผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่

Complications and Treatment in
Adult Patients with Thalassemia

อดิศักดิ์ ตันติวราวิทย์

คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่



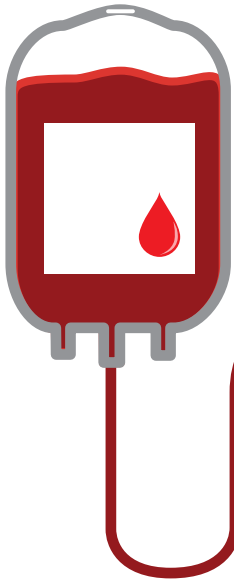
ประวัติและผลงาน

อดิศักดิ์ ตันตวรวิทย์

พ.บ. (เกียรตินิยมอันดับหนึ่ง), ว.ว. อายุรศาสตร์โรคเลือด
อ.ว. พยาธิวิทยาคลินิก รองศาสตราจารย์หน่วยโลหิตวิทยา
ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่



อาจารย์อดิศักดิ์ เป็นผู้มีความรู้ ความเชี่ยวชาญในสาขาโลหิตวิทยา โดยเฉพาะด้านธาลัสซีเมีย ศึกษาด้านการป้องกันและรักษาภาวะแทรกซ้อนของผู้ป่วยธาลัสซีเมียรวมถึงการรักษาใหม่ ผลงานวิจัยได้รับการตีพิมพ์ในระดับนานาชาติ ได้รับทุนวิจัยที่เกี่ยวข้องกับโรคธาลัสซีเมียจากกองทุนส่งเสริมวิทยาศาสตร์ วิจัย และนวัตกรรม นอกจากนี้ยังได้รับทุนวิจัยจากทั้งในประเทศและต่างประเทศในการศึกษาวิจัยยาใหม่ การศึกษาวิจัยนี้เหล่านี้นำไปสู่การพัฒนาการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ทำให้ปัจจุบันผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอัตราการรอดชีวิตที่ดีขึ้นเมื่อเทียบกับอดีต อาจารย์อดิศักดิ์ได้ร่วมก่อตั้งศูนย์โลหิตวิทยาและธาลัสซีเมีย มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ให้การดูแลผู้ป่วยแบบบูรณาการครบวงจร อาจารย์ยังได้รับการยอมรับด้านวิชาการ โดยได้รับเชิญเป็นวิทยากรในงานประชุมของสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทยและราชวิทยาลัยอายุรแพทย์ รวมถึงได้รับรางวัลผลงานวิจัยระดับดีเด่น รางวัลสภာวิจัยแห่งชาติ สำนักงานการวิจัยแห่งชาติ นอกจากนี้ยังได้รับเลือกเป็นบุคคลคุณภาพคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่และอายุรแพทย์รุ่นใหม่โดดเด่น ราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งประเทศไทย



ภาวะแทรกซ้อน และการรักษาในผู้ป่วย ธาลัสซีเมีย ผู้ใหญ่

Complications and Treatment in
Adult Patients with Thalassemia

อดิศักดิ์ ตันตวิรัช

คณะแพทยศาสตร์

มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยโรคอัลไซเมอร์ใหญ่

บรรณาธิการ: กรกฎ งานวงศ์พาณิชย์

ISBN (e-book): 978-616-398-988-8

ผู้แต่ง: อติศักดิ์ ตันติวรวิทย์

เจ้าของและผู้จัดพิมพ์: สำนักพิมพ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
สำนักงานบริหารงานวิจัย มหาวิทยาลัยเชียงใหม่
โทรศัพท์: 0 5394 3603-4
โทรสาร: 0 5394 3600
<https://cmupress.cmu.ac.th>
E-mail: cmupress.th@gmail.com

พิมพ์ : ตุลาคม 2567

ราคา: 363 บาท

หนังสือเล่มนี้ผ่านการประเมินจากผู้ทรงคุณวุฒิในสาขาที่เกี่ยวข้องและต่างสถาบัน เพื่อตรวจสอบและรับรองการเผยแพร่ผลงานทางวิชาการ ประเมินหนังสือหรือตำรา ซึ่งจัดพิมพ์โดยสำนักพิมพ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่เรียบร้อยแล้ว © สงวนลิขสิทธิ์ พ.ศ. 2537 และที่แก้ไขเพิ่มเติม ห้ามลอกเลียนแบบ ทำซ้ำ ดัดแปลง ส่วนหนึ่งส่วนใดของตำราเล่มนี้ รวมทั้งการจัดเก็บ ถ่ายทอด ไม่ว่ารูปแบบหรือวิธีการใด ๆ ด้วยกระบวนการทางอิเล็กทรอนิกส์ การถ่ายภาพ การบันทึก หรือวิธีการอื่นใด โดยไม่ได้รับอนุญาต

คำนิยม

โรคธาลัสซีเมีย เป็นโรคเลือดจางชนิดหนึ่งที่เกิดจากเม็ดเลือดแดงผิดปกติ โรคธาลัสซีเมีย เป็นโรคที่สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรม ผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียจะได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อและแม่ ส่วนผู้ที่ เป็นพาหะธาลัสซีเมียจะได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อหรือจากแม่คนใดคนหนึ่ง ผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียจะมีสุขภาพดีเหมือนบุคคลทั่วไป แต่สามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติให้ลูกได้ โรคธาลัสซีเมีย พบมากในประเทศไทยและทั่วโลก ในประเทศไทยมีผู้เป็นโรคธาลัสซีเมีย ประมาณ 600,000 คน แต่เป็นพาหะธาลัสซีเมียกว่า 18 ล้านคน ซึ่งเป็นจำนวนที่สูงมาก จึงเป็นโรคหนึ่งที่มีความสำคัญเป็นอย่างยิ่ง

หนังสือ“ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่” โดย รองศาสตราจารย์ นายแพทย์อดิศักดิ์ ตันติวราวิทย์ หน่วยโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ นับว่าเป็นหนังสือที่มีความทันสมัยเป็นอย่างมาก เป็นหนังสือที่ให้ความรู้ อย่างครบถ้วนในทุกมิติที่เกี่ยวข้องกับโรคธาลัสซีเมียที่เกิดขึ้นในผู้ใหญ่ ภาวะแทรกซ้อนที่เกิดขึ้นได้ และแนวทางการจัดการดูแลผู้ป่วย รวมไปถึงการใช้เทคโนโลยีสมัยใหม่มาประกอบการรักษา หนังสือ เล่มนี้ มีประโยชน์อย่างยิ่งต่อนักศึกษาแพทย์ แพทย์ทั่วไป แพทย์ประจำบ้าน บุคลากรทางการแพทย์ และผู้ที่สนใจ เพื่อนำไปเพิ่มพูนองค์ความรู้ให้แก่ตนเอง เป็นแนวทางในการรักษาดูแลอันจะเป็น ประโยชน์สูงสุดต่อผู้ป่วย

หนังสือเล่มนี้ได้เขียนขึ้นมาจากประสบการณ์การทำงาน การสอน และการทำวิจัยของผู้เขียน และได้นำเสนอเป็นรูปแบบหนังสือที่อ่านได้เข้าใจ มีการใช้ภาษาที่ถูกต้อง รูปประกอบที่ส่วนใหญ่ เป็นของผู้เขียนเอง นอกจากนั้นหนังสือเล่มนี้ยังได้ผ่านการประเมินคุณภาพจากผู้ทรงคุณวุฒิในสาขา วิชา แสดงให้เห็นถึงคุณภาพและคุณค่าของหนังสือเล่มนี้ นับว่าเป็นหนังสือที่มีคุณค่าอีกเล่มหนึ่งที่ สำนักพิมพ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่รู้สึกยินดีที่ได้มีโอกาสเป็นผู้ดำเนินการพิมพ์เผยแพร่

ศาสตราจารย์ (เชี่ยวชาญพิเศษ) ดร. นายสัตวแพทย์กรกฎ งานวงศ์พาณิชย์
บรรณาธิการบริหารสำนักพิมพ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

คำนิยม

ความรู้เรื่องโรคธาลัสซีเมียในปัจจุบันมีการเปลี่ยนแปลงและมีความก้าวหน้าเป็นอย่างมาก นอกจากนี้ยังมีความสำคัญเนื่องจากเป็นโรคที่พบได้บ่อยในประเทศไทย มีความชุกของโรคสูง ในอดีตผู้ป่วยจะเสียชีวิตในวัยเด็ก ทว่าปัจจุบันมีมาตรฐานการรักษาที่ดีขึ้นและเข้าถึงได้ง่ายกว่าอดีต ทำให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอัตราการรอดชีวิตที่ยืนยาวขึ้น แต่กลับพบภาวะแทรกซ้อนใหม่ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ผู้ใหญ่ที่ไม่เคยมีรายงานมาก่อน นอกจากนี้ยังมีการรักษาใหม่ของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ซึ่งมุ่งเน้นไปที่การแก้ไขพยาธิสรีรวิทยาของการเกิดโรค ป้องกัน และรักษาความผิดปกติต่าง ๆ อันเป็นสาเหตุของภาวะแทรกซ้อน

หนังสือเล่มนี้ได้รวบรวมและสรุปองค์ความรู้ ตั้งแต่พยาธิสรีรวิทยา อาการ อาการแสดง การวินิจฉัย และการป้องกันการเกิดภาวะแทรกซ้อน รวมไปถึงการรักษามาตรฐานระดับสากลและการรักษาใหม่ โดยใช้องค์ความรู้จากประสบการณ์ในการดูแลรักษาผู้ป่วย และจากงานวิจัยที่ได้ทำมาตลอดการทำงานของอาจารย์อดิศักดิ์ ซึ่งหลายเรื่องนำไปสู่การเปลี่ยนแปลงแนวทางการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียทั้งในระดับชาติและระดับนานาชาติ

ดังนั้นหนังสือเล่มนี้จึงเหมาะสมในการใช้เป็นแนวทางในการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียสำหรับนักศึกษาแพทย์ แพทย์ทั่วไป อายุรแพทย์ กุมารแพทย์ อายุรแพทย์โรคเลือด บุคลากรทางการแพทย์ และผู้สนใจโรคธาลัสซีเมีย

ศาสตราจารย์ ดร. นายแพทย์พงษ์รักษ์ ศรีบัณฑิตมงคล
อธิการบดีมหาวิทยาลัยเชียงใหม่

คำนิยม

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อยในแถบเมดิเตอร์เรเนียน ตะวันออกกลาง และเอเชียตะวันออกเฉียงใต้มากกว่าแถบอื่น ในประเทศไทยพบความชุกของโรคค่อนข้างสูง จึงเป็นปัญหาที่สำคัญ ลักษณะเฉพาะทางจีโนไทป์ของโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีความแตกต่างกันในแต่ละภูมิภาคโดยเฉพาะในภาคเหนือ ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีภาวะแทรกซ้อนได้หลายระบบ หากผู้ป่วยไม่ได้รับการรักษาที่เหมาะสมอาจส่งผลให้มีอาการรุนแรงจนทำให้เสียชีวิตได้

ในปัจจุบันด้วยความก้าวหน้าทางการแพทย์ ทำให้เกิดความรู้ความเข้าใจถึงพยาธิสรีรวิทยา การดำเนินโรค และแนวทางการรักษาผู้ป่วยมากขึ้น ความก้าวหน้าต่าง ๆ เหล่านี้ทำให้บุคลากรทางการแพทย์สามารถให้การดูแลผู้ป่วยได้มากขึ้น ทั้งด้านการป้องกันการเกิดผู้ป่วยใหม่ การรักษาเพื่อป้องกันภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ที่เกิดจากโรคธาลัสซีเมีย ส่งผลต่อการมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นของผู้ป่วยกลุ่มนี้

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์อดิศักดิ์ ตันติวรินทร์ เป็นโลหิตแพทย์ที่มีความรู้ ความสามารถเป็นที่ประจักษ์ ทั้งด้านโรคธาลัสซีเมีย มะเร็งเม็ดเลือดขาว และการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ อาจารย์อดิศักดิ์ได้ทุ่มเทในการดูแลผู้ป่วย การเรียนการสอน การวิจัยทางโรคธาลัสซีเมีย ท่านได้รวบรวมองค์ความรู้จากแหล่งความรู้ ประสบการณ์การดูแลรักษาผู้ป่วย และการทำวิจัย ทั้งในระดับพื้นฐานและผลการวิจัยทางคลินิกของผู้เขียน รวมถึงรวบรวมผลงานวิจัยทั้งในประเทศและต่างประเทศ เพื่อจัดทำหนังสือ “ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่” นี้ขึ้น โดยเน้นด้านภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ การป้องกันการเกิดภาวะแทรกซ้อน และการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย เนื้อหาในหนังสือนี้จะเป็นประโยชน์ต่อแพทย์ทุกระดับ และบุคลากรทางการแพทย์ที่ให้การดูแลรักษาผู้ป่วยกลุ่มนี้เป็นอย่างมาก

พล.ต.หญิง ผู้ช่วยศาสตราจารย์ แพทย์หญิงจันทราภา ศรีสวัสดิ์
นายกสมาคมโลหิตวิทยาแห่งประเทศไทย

คำนิยม

ธาลัสซีเมีย (thalassemia) เป็นโรคเลือดจางพันธุกรรมที่รู้จักกันดีในกลุ่มแพทย์และบุคลากรทางการแพทย์ ธาลัสซีเมียยังแบ่งออกเป็นกลุ่มที่มีความรุนแรงที่ทำให้พบความผิดปกติในผู้ป่วย นอกจากอาการซีดเลือดจางแล้ว พบมีม้ามโต ใบหน้าผิดปกติ โหนกแก้มสูง ตั้งจมูกแบนราบได้ เนื่องจากการแตกสลายของเม็ดเลือดแดง จากความผิดปกติในรูปร่างของเม็ดเลือดแดงนี้ ทำให้ธาตุเหล็กที่เป็นส่วนประกอบทำให้เกิดสีแดงของฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดสลายตัวออกมาอยู่ในซีรัม (serum) หรือน้ำของเลือดจำนวนมาก ร่างกายจึงมีธาตุเหล็กในซีรัมเกินปกติ จึงไปสะสมอยู่ตามอวัยวะต่าง ๆ เกิดภาวะเหล็กเกิน มีผลให้เกิดโรคต่าง ๆ ตามมา จึงมีการคิดค้นใช้ยาขับเหล็กที่สูงเกินความต้องการของร่างกายออกไปจากร่างกาย สามารถลดอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้อีกทางหนึ่ง

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์อดิศักดิ์ ตันติวราวิทย์ ได้เรียบเรียงอาการแสดงทางกายภาพ ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ เพื่อประกอบการวินิจฉัยในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่ที่มีภาวะแทรกซ้อนเหล่านี้โดยละเอียด ร่วมกับการใช้ข้อสรุปผลการวิจัยที่อาจารย์อดิศักดิ์ทำการศึกษาวิจัยด้วยตนเองและเผยแพร่ผลงานเหล่านี้ทั้งในระดับชาติและในระดับนานาชาติ ประกอบกับการค้นคว้ารายงานวารสารทางการแพทย์ประกอบ อันนำไปสู่แนวทางการรักษาที่เป็นประโยชน์ต่อผู้ป่วยธาลัสซีเมียเป็นอย่างมาก

นับได้ว่าหนังสือเล่มนี้มีคุณค่าต่อบุคลากรทางการแพทย์ โลหิตแพทย์ และแพทย์ทั่วไป รวมทั้งบุคคลทั่วไปที่สนใจ ได้รู้จักและเข้าใจผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้ดียิ่งขึ้น

ศาสตราจารย์คลินิก แพทย์หญิงบุญสม ชัยมงคล

อาจารย์พิเศษประจำหน่วยโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

อายุรแพทย์ดีเด่น ด้านครูแพทย์ จักรราชวิทยาลัยอายุรแพทย์แห่งประเทศไทย

คำนำ

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่เกิดจากความบกพร่องในการสังเคราะห์ฮีโมโกลบินในเซลล์เม็ดเลือดแดง ส่งผลให้เม็ดเลือดแดงมีอายุสั้น เกิดภาวะการสร้างเม็ดเลือดที่ไม่มีประสิทธิภาพในไขกระดูก และภาวะเม็ดเลือดแดงแตกง่าย ส่งผลให้ร่างกายขาดเม็ดเลือดแดงในการทำหน้าที่นำออกซิเจนไปเลี้ยงอวัยวะส่วนต่าง ๆ ของร่างกาย เกิดภาวะโลหิตจางเรื้อรังและภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ตามมา นอกจากนี้โรคธาลัสซีเมียยังเป็นโรคที่พบได้บ่อยในประเทศไทย มีความชุกของโรคสูงและถือว่าเป็นปัญหาสุขภาพที่มีความสำคัญ ลักษณะทางจีโนไทป์ของโรคธาลัสซีเมียในประเทศไทย โดยเฉพาะในภาคเหนือจะมีลักษณะเฉพาะ คือพบทั้งแอลฟาและบีตาธาลัสซีเมีย ซึ่งแตกต่างจากภูมิภาคอื่นที่พบบีตาธาลัสซีเมียเด่นกว่า

ในอดีตผู้ป่วยส่วนใหญ่ในประเทศไทยจะเสียชีวิตจากภาวะโลหิตจางและภาวะเหล็กเกินในวัยเด็ก โดยเฉพาะภาวะเหล็กเกินในเนื้อเยื่อหัวใจ แต่ปัจจุบันพบว่าภาวะแทรกซ้อนดังกล่าวลดลงจากการเข้าถึงการรักษาที่ดีขึ้น ทั้งการให้เลือด การเข้าถึงการรักษาโดยการถ่ายเลือด และการดูแลเพื่อป้องกันการติดเชื้อ ส่งผลให้ในปัจจุบัน ผู้ป่วยธาลัสซีเมียทั่วโลกมีอัตราการรอดชีวิตที่ยืนยาวขึ้น รวมถึงผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทย อย่างไรก็ตามความชุกของการเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ยังคงพบได้สูง นอกจากนี้ยังพบการศึกษาและรายงานการเกิดภาวะแทรกซ้อนใหม่ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่ที่ยังมีการศึกษาจำนวนน้อยหรือไม่เคยมีการรายงานมาก่อน ซึ่งจะได้กล่าวถึงในหนังสือเล่มนี้ได้แก่ พยาธิสรีรวิทยา อาการ อาการแสดง การวินิจฉัยโรคและภาวะแทรกซ้อน แนวทางการรักษาโรคตลอดจนแนวทางการรักษาและป้องกันภาวะแทรกซ้อน

การรักษามาตรฐานในผู้ป่วยธาลัสซีเมียประกอบไปด้วยการให้เลือดเป็นประจำ และการให้ยาขับเหล็ก ส่วนภาวะแทรกซ้อนนั้นจะมีการทำความเข้าใจถึงพยาธิสรีรวิทยา การใช้สารทางชีวภาพในร่างกาย ต่าง ๆ มาช่วยในการวินิจฉัย และทำนายการเกิดภาวะแทรกซ้อนตั้งแต่เริ่มต้น เพื่อให้แพทย์ผู้ให้การรักษาสมาารถทำการตรวจวินิจฉัยเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัย การเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนจากอาการและอาการแสดง นำไปสู่การป้องกัน และการให้การรักษาสภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ

การรักษาใหม่จะมุ่งเน้นไปที่การแก้ไขพยาธิสรีรวิทยาของการเกิดโรค การป้องกัน และการรักษาความผิดปกติต่าง ๆ ที่เป็นสาเหตุของภาวะแทรกซ้อน ซึ่งประกอบไปด้วยการแก้ไขความไม่สมดุลของฮีโมโกลบิน การแก้ไขภาวะการสร้างเม็ดเลือดที่ไม่มีประสิทธิภาพในไขกระดูก การป้องกันภาวะเหล็กเกิน การเพิ่มพลังงานของเม็ดเลือดแดงและการให้สารต้านอนุมูลอิสระ โดยการรักษาใหม่เหล่านี้มุ่งหวังให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีชีวิตที่ยืนยาวและมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น

วัตถุประสงค์หลักในการจัดทำหนังสือ “ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่ (Complications and Treatment in Adult Patients with Thalassemia)” เล่มนี้ เพื่อเผยแพร่และส่งต่อความรู้ที่ครอบคลุมตั้งแต่ พยาธิสรีรวิทยาของการเกิดโรค อาการ อาการแสดง

การวินิจฉัย แนวทางการรักษาโรคและแนวทางการรักษาภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ผู้ใหญ่ ตลอดจนการรักษาสมัยใหม่ เนื้อหาในหนังสือเล่มนี้เกิดจากการรวบรวมองค์ความรู้จากหลักฐานทางการแพทย์ที่ได้มาตรฐาน ประสบการณ์ในการให้การดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย และจากประสบการณ์การศึกษาวิจัยของผู้ประพันธ์

ตารางข้อมูลต่าง ๆ ที่ปรากฏในหนังสือเล่มนี้ ผู้ประพันธ์เป็นผู้จัดทำขึ้นเองทั้งหมด รูปภาพที่ปรากฏในหนังสือเล่มนี้ประกอบไปด้วยรูปที่ผู้ประพันธ์ถ่ายหรือจัดทำขึ้นเอง และรูปภาพที่ได้รับอนุญาตจากอาจารย์ผู้ทรงคุณวุฒิหลายท่านให้ผู้ประพันธ์สามารถนำมาเผยแพร่ดังระบุไว้ในคำชี้แจงใต้รูปภาพ ในส่วนรูปภาพของผู้ป่วย ผู้ประพันธ์ได้ขออนุญาตผู้ป่วยและได้รับการยินยอมจากผู้ป่วยให้ผู้ประพันธ์สามารถนำมาเผยแพร่ในหนังสือเล่มนี้ได้

หนังสือเล่มนี้เหมาะสำหรับนักศึกษาแพทย์ แพทย์ทั่วไป อายุรแพทย์ กุมารแพทย์ อายุรแพทย์ โรคเลือด บุคลากรทางการแพทย์ และผู้ที่มีความสนใจในโรคธาลัสซีเมีย เพื่อให้ผู้อ่านสามารถนำความรู้ที่ได้รับจากหนังสือเล่มนี้ไปใช้ประกอบในการให้การดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมีย อันจะก่อให้เกิดประโยชน์สูงสุดต่อผู้ป่วย

ผู้ประพันธ์ขอขอบพระคุณอาจารย์ทุกท่านที่ได้ประสิทธิ์ประสาทความรู้ ได้แก่ อาจารย์ที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล โรงพยาบาลทั่วไปแวนคูเวอร์ มหาวิทยาลัยบริติชโคลัมเบีย และขอขอบคุณผู้ป่วยธาลัสซีเมียทุกท่านที่เป็นแหล่งความรู้ นำไปสู่การดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียรายอื่น ๆ ให้ดียิ่งขึ้น ท้ายที่สุด ผู้ประพันธ์หวังเป็นอย่างยิ่งว่าผู้อ่านจะได้รับความรู้จากหนังสือเล่มนี้และนำไปประยุกต์ใช้ให้เกิดประโยชน์สูงสุดต่อไป

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์อดิศักดิ์ ตันติวรกิจ

หน่วยโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

กิตติกรรมประกาศ

หนังสือภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่เล่มนี้ สามารถจัดทำขึ้นจนสำเร็จลุล่วงไปได้ด้วยดี โดยได้รับความช่วยเหลือจากบุคลากรหลายฝ่าย ผู้ประพันธ์ขอขอบพระคุณเป็นอย่างสูง

ศาสตราจารย์คลินิก แพทย์หญิงบุญสม ชัยมงคล ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอนงค์ เพียรกิจกรรม ศาสตราจารย์คลินิก นายแพทย์นิเวศน์ นันทจิต รองศาสตราจารย์ นายแพทย์วีระศักดิ์ นาวารวงศ์ รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ รวมถึงคณาจารย์ทุกท่านในคณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล และคณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ที่ได้ประสิทธิ์ประสาทความรู้ทางด้านโลหิตวิทยา โดยเฉพาะการดูแลผู้ป่วยธาลัสซีเมีย เป็นแบบอย่างที่ดีให้แก่ผู้ประพันธ์ในการให้การดูแลรักษาผู้ป่วย การค้นคว้า ศึกษาและดำเนินการวิจัย ตลอดจนการให้การสนับสนุนในการทำงานของผู้ประพันธ์มาโดยตลอด

ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงนันทนา กสิตานนท์ รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรินทยา พรหมนิธิกุล ผู้ช่วยศาสตราจารย์ นายแพทย์นครินทร์ อินมุตโต ผู้ช่วยศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ เทียนขาว และนายแพทย์วรสิทธิ์ หวังซึ้งกุล ที่ให้ความอนุเคราะห์รูปภาพและอนุญาตให้ผู้ประพันธ์นำไปใช้ในการเผยแพร่ในหนังสือเล่มนี้

ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงนันทนา กสิตานนท์ ศาสตราจารย์ (เชี่ยวชาญพิเศษ) ดร. นายสัตวแพทย์ กรกฎ งานวงศ์พาณิชย์ รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงอรินทยา พรหมนิธิกุล รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงพิมพ์ลักษณ์ เจริญขวัญ รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธเนศ ชิตาพานารักษ์ ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงรมณีย์ ชัยวาฤทธิ์ รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ขจรศักดิ์ นพคุณ รองศาสตราจารย์ นายแพทย์เอกรัฐ รัฐฤทธิ์ธำรง รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ธนาวัฒน์ รัตนธรรมเมธี รองศาสตราจารย์ แพทย์หญิงวรมกาม โนนสร้อย ผู้ช่วยศาสตราจารย์ นายแพทย์กิตติ เทียนขาว ดร.กานดา ฝั้นจักสาย คุณขวัญชนก สะอาดล้วน และคุณรัชฎ์สุวรรณ สุทธดุก ที่ช่วยตรวจทานความเรียบร้อย ของต้นฉบับและให้คำแนะนำในการจัดทำหนังสือเล่มนี้

อาจารย์และเจ้าหน้าที่ทุกท่าน ในหน่วยโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ แพทย์ใช้ทุน แพทย์ประจำบ้าน แพทย์ประจำบ้านต่อยอด นักศึกษาปริญญาเอก นักศึกษาปริญญาโท และนักศึกษาแพทย์ทุกท่าน ที่มีส่วนร่วมในการทำวิจัยประกอบการจัดทำหนังสือเล่มนี้

บรรณารักษ์ห้องสมุด คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ กัลยาณมิตรที่ให้คำแนะนำและความช่วยเหลือด้านกระบวนการต่าง ๆ ในการจัดทำหนังสือเล่มนี้

คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ที่ประสิทธิ์ประสาทความรู้ เป็นสถานที่ทำงานของผู้ประพันธ์ในการเป็นอาจารย์แพทย์ ให้การสนับสนุนการศึกษาต่อ การทำวิจัย รวมถึงสนับสนุนการพัฒนาตนเองของผู้ประพันธ์ในทุก ๆ ด้าน

สำนักพิมพ์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ที่สนับสนุนและให้โอกาสผู้ประพันธ์ในการจัดทำหนังสือและการตีพิมพ์หนังสือเล่มนี้

ครอบครัวของผู้ประพันธ์ เพื่อน พี่ น้อง รวมถึงผู้มีส่วนร่วมทุกท่าน ที่เป็นกำลังใจในการจัดทำหนังสือเล่มนี้และให้การสนับสนุนในทุก ๆ ด้าน รวมถึงเป็นแรงบันดาลใจในการทำงานของผู้ประพันธ์มาโดยตลอด

สุดท้ายนี้ ผู้ประพันธ์ขอขอบคุณผู้ป่วยชาลส์ซีเมียทุกท่าน ที่ให้โอกาสผู้ประพันธ์ได้ดูแลรักษาและเข้าร่วมการศึกษาวิจัย ก่อให้เกิดองค์ความรู้ใหม่และนำมาใช้ประกอบการจัดทำหนังสือเล่มนี้

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์อดิศักดิ์ ตันติวรินทร์
หน่วยโลหิตวิทยา ภาควิชาอายุรศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่

สารบัญ

	คำนิยม	iii
	คำนำ	vii
	กิตติกรรมประกาศ	ix
	สารบัญ	xi
	สารบัญภาพ	xiii
	สารบัญตาราง	xvi
บทที่ 1	โรคธาลัสซีเมียในผู้ป่วยผู้ใหญ่และภาวะแทรกซ้อน Thalassemia disease in adults and complications	1
บทที่ 2	ภาวะโลหิตจางและภาวะแทรกซ้อน Anemia and related complications	17
บทที่ 3	ภาวะเหล็กเกิน Iron overload	55
บทที่ 4	ภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อ Infectious complications	79
บทที่ 5	ภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจและหลอดเลือด Cardiovascular complications	99
บทที่ 6	ภาวะแทรกซ้อนทางระบบต่อมไร้ท่อ Endocrinologic complications	123
บทที่ 7	ภาวะแทรกซ้อนทางตับและระบบท่อน้ำดี Complications of liver and bile duct system	145
บทที่ 8	ภาวะความดันหลอดเลือดปอดสูง Pulmonary artery hypertension	165
บทที่ 9	ภาวะแทรกซ้อนทางสมองและระบบประสาท Complications of brain and nervous system	177

บทที่ 10	ภาวะแทรกซ้อนทางไตและระบบปัสสาวะ Complications of kidney and urinary system	191
บทที่ 11	ภาวะแทรกซ้อนทางกระดูกและข้อ Complications of bone and rheumatic diseases	209
บทที่ 12	ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ่มเลือด Thrombosis	229
บทที่ 13	การรักษาใหม่ Novel treatments	243
	ภาคผนวก (Appendix)	263
	ดัชนี	264
	Index	273
	คำย่อ (abbreviation)	288
	ผลงานวิชาการผู้เขียนที่ใช้ประกอบการเขียนหนังสือเล่มนี้	292

สารบัญภาพ

ภาพที่	หน้า
1.1 แสดงถึงมัธยฐานของระยะเวลาการรอดชีวิต (median survival) ของผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ทำการรักษาที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ พบว่ามีอัตราการรอดชีวิตร้อยละ 81 จากการติดตามเฉลี่ยที่ระยะเวลา 10 ปี	9
2.1 แสดงการเปลี่ยนแปลงใบหน้าของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	20
2.2 แสดงตับและม้ามที่โตในผู้ป่วยธาลัสซีเมียจากการตรวจภาพถ่ายรังสี	20
2.3 แสดงภาพถ่ายรังสีกระดูกกะโหลกศีรษะลักษณะ hair-on-end ซึ่งเกิดจากการขยายของโพรงไขกระดูกทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของรูปร่างของกระดูก	20
2.4 แสดงลักษณะของสเมียร์เลือดผู้ป่วยที่มีภาวะเม็ดเลือดแดงแตก พบมี hypochromic microcytic, target, teardrop red cell with increase spherocyte and polychromasia	22
2.5 แสดงชุดกรองเม็ดเลือดขาว	25
2.6 แสดงภาพของภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูกบริเวณไขสันหลังจากภาพถ่ายคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า	41
3.1 แสดงการดูดซึมธาตุเหล็กจากทางเดินอาหาร โดย ferric (Fe^{3+}) จะถูก reduce เป็น ferrous (Fe^{2+}) ด้วย DMT1 และถูกดูดซึมจากเซลล์ลำไส้ การดูดซึมธาตุเหล็กนี้จะถูกควบคุมโดยเฮปซิดิน	56
3.2 แสดงถึงการ recycle สภาวะสมดุลและการสะสมของธาตุเหล็ก ธาตุเหล็กจะถูก recycle จากเม็ดเลือดแดงตัวแก่ที่หมดอายุขัยโดยแมคโครฟาจในระบบ RE โดยธาตุเหล็กจะสะสมในรูปแบบเฟอร์ริติน แต่เมื่อร่างกายต้องการใช้ธาตุเหล็ก ธาตุเหล็กจะถูกปล่อยออกจากระบบ RE ผ่านทาง ferroportin เข้าสู่กระแสเลือดและนำไปใช้	57
4.1 แสดงเม็ดเลือดขาวชนิด atypical lymphocyte ที่พบในการติดเชื้อไข้เลือดออก	90
4.2 แสดงการติดเชื้อมาลาเรียในเซลล์เม็ดเลือดแดง	92

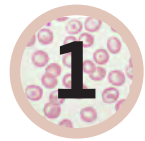
ภาพที่	หน้า
5.1 แสดงถึงความผิดปกติของการตรวจคลื่นไฟฟ้าหัวใจที่แสดงถึงหัวใจห้องล่างซ้ายโต	103
5.2 ภาพการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงสะท้อนความถี่สูงแสดงขนาดของหัวใจห้องล่างซ้ายและขวามีขนาดโตขึ้น	104
5.3 การตรวจ cardiac T2* เปรียบเทียบในผู้ป่วยที่มีภาวะเหล็กเกินกับผู้ป่วยที่ไม่มีภาวะเหล็กเกิน	106
7.1 แสดงการวินิจฉัยมะเร็งรังไข่ด้วยการตรวจเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ร่วมกับการใช้สารทึบรังสี	154
7.2 แสดงการวินิจฉัยมะเร็งรังไข่ด้วยการตรวจภาพถ่ายคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า	154
7.3 แสดงการวินิจฉัยภาวะนิ่วในถุงน้ำดีด้วยการตรวจอัลตราซาวด์ช่องท้อง	157
8.1 แสดงภาพการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงสะท้อนความถี่สูงเพื่อช่วยในการวินิจฉัยภาวะความดันโลหิตเฉียบพลันสูง	168
8.2 แสดงภาพการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงสะท้อนความถี่สูงเพื่อช่วยในการวินิจฉัยภาวะความดันโลหิตเฉียบพลันสูง	169
8.3 แสดงภาพการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงสะท้อนความถี่สูงเพื่อช่วยในการวินิจฉัยภาวะความดันโลหิตเฉียบพลันสูง	169
9.1 การวินิจฉัยโรคหลอดเลือดสมองตีบด้วยการตรวจสมองด้วยเอกซเรย์คอมพิวเตอร์	181
9.2 การวินิจฉัยโรคหลอดเลือดสมองตีบด้วยการตรวจภาพถ่ายคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า	182
9.3 แสดงการวินิจฉัยโรคไมยาโมยาด้วยการตรวจภาพถ่ายคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า	183
10.1 แสดงการพบเม็ดเลือดแดงในปัสสาวะซึ่งพบได้ในผู้ป่วยนิ่วในทางเดินปัสสาวะ	200
10.2 แสดงการพบนิ่วในทางเดินปัสสาวะจากการตรวจทางรังสีด้วยภาพถ่ายรังสี plain KUB	201
11.1 แสดงกระดูกหักในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีภาวะกระดูกพรุน	211
11.2 แสดงถึงก้อนโทฟัส (tophus) บริเวณข้อของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	219
11.3 แสดงผลึกยูริกซึ่งมีลักษณะเหมือนเข็มจากการตรวจน้ำไขข้อของผู้ป่วยโรคเกาต์	220

ภาพที่	หน้า
12.1 การตรวจอัลตราซาวด์หลอดเลือดแดงถึงภาวะลิ้มเลือดอุดตัน ในหลอดเลือดดำของขา	234
12.2 การตรวจเอกซเรย์คอมพิวเตอร์พบลิ้มเลือดอุดตันในหลอดเลือดดำของปอด	235

สารบัญตาราง

ตารางที่	หน้า
1.1	สรุปปัจจัยที่ส่งผลต่อการเปลี่ยนแปลงของโรคธาลัสซีเมียในปัจจุบัน รวมถึงประเทศไทย
1.2	สรุปปัจจัยที่ส่งผลให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอัตราการรอดชีวิตที่ดีขึ้น
2.1	สรุปสาเหตุโลหิตจางและผลที่ตามมาในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
2.2	สรุปการให้เลือดในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
2.3	สรุปการรักษาภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูก
3.1	สรุปโปรตีน โมเลกุล และตัวรับ (receptor) ที่เกี่ยวข้องกับพยาธิสรีรวิทยา ของภาวะเหล็กเกิน
3.2	แสดงรายละเอียดยาขับเหล็ก
4.1	ปัจจัยเสี่ยงต่อภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อ
4.2	สรุปการเปลี่ยนแปลงของค่าความสมบูรณ์ของเม็ดเลือดในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ที่มีการติดเชื้อไขเลือดออก
4.3	สรุปการติดเชื้อมาลาเรียในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
5.1	สรุปการตรวจพิเศษเพื่อยืนยันการวินิจฉัยภาวะหัวใจวายในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
5.2	สรุปการรักษาและข้อควรระวังในการรักษาภาวะหัวใจวายในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย
6.1	สรุปการป้องกันและรักษาภาวะชะลอการเจริญเติบโต
6.2	สรุปสาระสำคัญของภาวะเบาหวานในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่แตกต่างจาก ผู้ป่วยเบาหวานทั่วไป
6.3	สรุปสาระสำคัญของภาวะพร่องฮอร์โมนไทรอยด์ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ที่แตกต่างจากผู้ป่วยทั่วไป
6.4	สรุปสาระสำคัญของภาวะพร่องฮอร์โมนพาราไทรอยด์ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ที่แตกต่างจากผู้ป่วยภาวะพร่องฮอร์โมนพาราไทรอยด์ทั่วไป

ตารางที่	หน้า
8.1 สรุปการรักษาภาวะความดันโลหิตเล็ดปอดสูง	172
9.1 สรุปความแตกต่างพยาธิสรีรวิทยาของการเกิดโรคหลอดเลือดสมองในผู้ป่วยธาลัสซีเมียกับผู้ป่วยทั่วไป	179
9.2 สรุปอาการและอาการแสดงของโรคหลอดเลือดสมองและโรคโมยาโมยาในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	180
9.3 สรุปการรักษาโรคหลอดเลือดสมองในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	185
10.1 สรุปพยาธิสรีรวิทยาของการเกิดภาวะแทรกซ้อนทางไตและระบบปัสสาวะในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	193
10.2 สรุปภาวะแทรกซ้อนทางไตและระบบปัสสาวะรวมถึงอาการและอาการแสดงที่พบได้	198
11.1 ข้อแตกต่างของภาวะกระดูกพรุนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเปรียบเทียบกับผู้ป่วยภาวะกระดูกพรุนทั่วไป	214
11.2 สรุปโรคเกาต์ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	222
12.1 สรุปพยาธิสรีรวิทยาของการเกิดลิ้มเลือดในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	232
12.2 สรุปการรักษาการเกิดลิ้มเลือดในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	236
13.1 ความก้าวหน้าของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	246
13.2 สรุปการศึกษาของยา luspatercept	249
13.3 สรุปยาที่ทำการศึกษาวิจัยเพื่อการป้องกันภาวะเหล็กเกิน	253



โรคธาลัสซีเมีย ในผู้ป่วยผู้ใหญ่และภาวะแทรกซ้อน

Thalassemia disease in adults and complications

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทยในปัจจุบัน

โรคธาลัสซีเมียเป็นโรคโลหิตจางทางพันธุกรรมที่เกิดจากความบกพร่องในการสังเคราะห์ฮีโมโกลบินในเซลล์เม็ดเลือดแดง ส่งผลให้เกิดความผิดปกติในเม็ดเลือดแดง ทำให้เม็ดเลือดแดงมีอายุสั้นและเกิดภาวะเม็ดเลือดแดงแตกง่าย (hemolysis) ร่างกายขาดเม็ดเลือดแดงที่ทำหน้าที่นำออกซิเจนไปเลี้ยงอวัยวะต่าง ๆ ทำให้เกิดภาวะโลหิตจางเรื้อรังและเกิดภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ตามมา เป็นโรคที่พบได้ในแถบเมดิเตอร์เรเนียน ตะวันออกกลาง และเอเชียตะวันออกเฉียงใต้มากกว่าแถบอื่น ในประเทศไทยเป็นประเทศที่มีความชุกของโรคธาลัสซีเมียสูง โดยพบผู้ที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียประมาณร้อยละ 30 - 40 ของประชากร หรือประมาณ 18 - 24 ล้านคน ความชุกดังกล่าวทำให้เกิดความหลากหลายทางจีโนไทป์ (genotype) มากกว่า 60 ชนิด ในปัจจุบันมีผู้ป่วยธาลัสซีเมียโดยรวมประมาณ 6 แสนคน ในแต่ละปีมีมารดาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียประมาณ 5 หมื่นราย และมีเด็กเกิดใหม่ป่วยเป็นโรคธาลัสซีเมียกว่า 1 หมื่นราย โดยเป็นธาลัสซีเมียแบบรุนแรงประมาณร้อยละ 1 ของเด็กเกิดใหม่⁽¹⁾

ในประเทศแถบเอเชียตะวันออกเฉียงใต้รวมถึงประเทศไทยนั้น ลักษณะทางจีโนไทป์ของโรคธาลัสซีเมียจะมีลักษณะเฉพาะ โดยพบทั้งผู้ป่วยแอลฟาและบีตาธาลัสซีเมีย ซึ่งแตกต่างจากภูมิภาคอื่นที่พบบีตาธาลัสซีเมียเด่นกว่า โดยความชุกของยีนแอลฟาธาลัสซีเมียพบสูงถึงร้อยละ 30 - 40 ของประชากรในภาคเหนือของประเทศไทยและประเทศลาว อีกทั้งยังพบความชุกของฮีโมโกลบินคอนสแตนท์สปริง (Hb Constant Spring) ถึงร้อยละ 1 - 8 ส่วนความชุกของยีนบีตาธาลัสซีเมียนั้นพบอยู่ระหว่างร้อยละ 1 - 9 โดยพบฮีโมโกลบินอี (Hb E) ซึ่งเป็นความผิดปกติของฮีโมโกลบินที่พบได้บ่อย โดยมีความชุกของยีนสูงถึงร้อยละ 50 - 60 ในภาคตะวันออกเฉียงเหนือของประเทศไทย ประเทศลาว และประเทศกัมพูชา⁽²⁾



ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทยที่มีความสำคัญทางคลินิก แบ่งตามความผิดปกติของยีนซึ่งจัดเป็นแอลฟาธาลัสซีเมีย ได้แก่ ภาวะทารกบวมน้ำจากฮีโมโกลบินบาร์ท (Hb Bart's hydrops fetalis) และฮีโมโกลบินเอช (Hb H disease) ในขณะที่ผู้ป่วยซึ่งจัดเป็นบีตาธาลัสซีเมีย ได้แก่ โฮโมซัยกัสบีตาธาลัสซีเมีย (homozygous beta thalassemia) และฮีโมโกลบินอี/บีตาธาลัสซีเมีย (hemoglobin E/beta-thalassemia) ปัจจุบันยังสามารถแบ่งผู้ป่วยธาลัสซีเมียตามความต้องการในการได้รับเลือด ได้แก่ ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด (transfusion dependent thalassemia; TDT) และผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด (non-transfusion dependent thalassemia; NTDT) โดยผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด คือ ผู้ป่วยธาลัสซีเมียซึ่งจำเป็นต้องได้รับการรักษาโดยการรับเลือดเป็นประจำตั้งแต่อายุยังน้อย โดยส่วนใหญ่จะเริ่มมีอาการซีดตั้งแต่อายุต่ำกว่า 1 ปี และมีระดับฮีโมโกลบินต่ำกว่า 7 กรัมต่อเดซิลิตร ส่วนผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือดนั้น เป็นผู้ป่วยที่ไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดเป็นประจำ ผู้ป่วยอาจมีความจำเป็นต้องได้รับเลือดเมื่อผู้ป่วยเกิดภาวะโลหิตจาง โดยเกิดในภาวะที่ผู้ป่วยมีการติดเชื้อ ได้รับการผ่าตัด การตั้งครรภ์ หรือเมื่อผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนที่จำเป็นต้องให้การรักษาด้วยการให้เลือด⁽³⁾

ปัจจัยที่ส่งผลต่อการเปลี่ยนแปลงของโรคธาลัสซีเมียในปัจจุบันรวมถึงประเทศไทย ประกอบไปด้วย การอพยพย้ายถิ่นที่อยู่ การควบคุมและการป้องกันโรคธาลัสซีเมียด้วยการตรวจเลือดก่อนการตั้งครรภ์ การดูแลในหญิงตั้งครรภ์ และอัตราการรอดชีวิตที่ยืนยาวขึ้นจากการเข้าถึงการรักษาที่ดีขึ้นในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย

การอพยพย้ายถิ่นที่อยู่เป็นสาเหตุหนึ่งที่ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงความชุกและลักษณะทางพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมีย โดยเกิดจากการอพยพของประชากรจากบริเวณที่มีความชุกของโรคธาลัสซีเมียไปยังบริเวณอื่นในประเทศสหรัฐอเมริกาพบอุบัติการณ์และความชุกของบีตาธาลัสซีเมียเพิ่มมากขึ้นในทศวรรษที่ผ่านมา จากการย้ายถิ่นที่อยู่ของประชากร และการรับบุตรบุญธรรมจากประเทศแถบเอเชีย โดยร้อยละ 12 ของผู้ป่วยบีตาธาลัสซีเมียในประเทศสหรัฐอเมริกานั้นเกิดจากการอพยพ⁽⁴⁾ ในประเทศไทยพบว่า การอพยพย้ายถิ่นของแรงงานข้ามชาติจากประเทศเพื่อนบ้านข้างเคียง ส่งผลต่อการเข้าถึงการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียจากการตรวจเลือดก่อนการตั้งครรภ์ รวมถึงการเข้าถึงการรักษา ซึ่งอาจส่งผลต่อความชุกและการดูแลรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียในอนาคต⁽⁵⁾ นอกจากนี้ยังมีการรายงานชนิดของจีโนไทป์ในโรคธาลัสซีเมียที่ไม่เคยพบมาก่อน เช่น มีรายงานการพบผู้ป่วยที่มียีนของโรคเม็ดเลือดแดงรูปเคียว (sickle cell disease; SCD) ในประเทศไทย ในผู้ป่วยที่มีภูมิลำเนาอยู่ในจังหวัดเชียงใหม่ พบร่วมกับยีนที่ผิดปกติอื่นที่พบในโรคบีตาธาลัสซีเมีย โดยบิดาของผู้ป่วยนั้นเป็นพาหะของยีนโรคเม็ดเลือดแดงรูปเคียว บิดาเกิดในประเทศไทยแต่บรรพบุรุษอพยพมาจากประเทศพม่า และสืบเชื้อสายมาจากประเทศอินเดีย⁽⁶⁾

การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียประกอบไปด้วย การให้ความรู้แก่ประชาชนทั่วไปและกลุ่มเสี่ยง การตรวจคัดกรองประชากร การให้คำปรึกษาทางพันธุกรรม การวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการตรวจเลือดก่อนการตั้งครรภ์และขณะตั้งครรภ์ ในประเทศไทยได้ดำเนินการสำหรับการป้องกันและ

ควบคุมโรคธาลัสซีเมีย เพื่อลดจำนวนผู้ป่วยรายใหม่ที่เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง ได้แก่ ภาวะทารกบวมน้ำจากฮีโมโกลบินบาร์ท ฮีโมซัยกส์ปีตาธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินอี/ปีตาธาลัสซีเมีย โดยมุ่งให้ผู้ป่วยเข้าถึงบริการการตรวจเลือดก่อนตั้งครรภ์ได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด คู่เสี่ยงที่มีผลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดที่ผิดปกติจะสามารถเข้าถึงบริการยุติการตั้งครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 24 สัปดาห์ โดยไม่เสียค่าใช้จ่าย ซึ่งเริ่มดำเนินการมาตั้งแต่ปี พ.ศ. 2537 ส่งผลให้อัตราการเกิดโรคของผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่รุนแรงนั้นลดลงเป็นอย่างมาก อย่างไรก็ตามการควบคุมและการป้องกันนี้ไม่รวมถึงผู้ป่วยฮีโมโกลบินเอช⁽⁷⁾

การศึกษาที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ถึงการควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมีย ก่อนการตั้งครรภ์และในหญิงตั้งครรภ์ ด้วยการตรวจเลือดหาความเสี่ยง หากเป็นคู่เสี่ยงจะได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด คู่เสี่ยงที่ผลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดผิดปกติจะสามารถเลือกเข้าถึงบริการยุติการตั้งครรภ์ โดยศึกษาในหญิงตั้งครรภ์จำนวน 7,008 ราย พบหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรส 281 ราย เป็นคู่เสี่ยงต่อการเกิดโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง ทารกในครรภ์ 58 ราย เป็นโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรง และมีการยุติการตั้งครรภ์จำนวน 55 ราย พบว่า หญิงตั้งครรภ์จำนวน 6,727 ราย ที่ไม่ใช่คู่เสี่ยงจากการตรวจเลือด ไม่มีหญิงตั้งครรภ์รายใดให้กำเนิดบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย การดำเนินการด้วยต้นแบบนี้มีความไวในการตรวจวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมียที่รุนแรงร้อยละ 100 และโอกาสในการไม่เป็นโรคเมื่อผู้ป่วยมีผลการทดสอบเป็นลบ (negative predictive value) ร้อยละ 100⁽⁸⁾

อัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ยืนยาวขึ้น เกิดจากการเข้าถึงการรักษาที่ดีขึ้น ทั้งการได้รับการรักษามาตรฐาน คือ การให้เลือดเป็นประจำเพื่อให้ค่าฮีโมโกลบินก่อนการให้เลือดมีค่าที่สูง การเข้าถึงยาขับเหล็ก โดยเฉพาะยา deferiprone (DFP) และ deferoxamine (DFO) ซึ่งเป็นยาในบัญชียาหลักแห่งชาติ และยา deferasirox (DFX) ซึ่งเป็นยาลำดับถัดไปในยาในบัญชียาหลักแห่งชาติ การให้ฟอลิก แคลเซียม วิตามินดี และยาแอสไพรินในผู้ป่วยที่ได้รับการตัดม้าม การดูแลเพื่อป้องกันการติดเชื้อโดยหลีกเลี่ยงการตัดม้าม การให้วัคซีน เช่น วัคซีนไวรัสตับอักเสบบี วัคซีนไข้หวัดใหญ่ วัคซีนป้องกันโรคติดเชื้อนิวโมคอคคัสในกรณีที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียได้รับการตัดม้าม การเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนและเริ่มรักษาตั้งแต่ระยะเริ่มต้น รวมถึงการรักษาด้วยการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดที่สามารถทำให้โรคธาลัสซีเมียหายขาดได้ การรักษาดังกล่าว ส่งผลให้อัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียสูงขึ้นดังที่ได้กล่าวถึงต่อไป⁽⁹⁾

การศึกษาโดยผู้ประพันธ์และคณะ ที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ถึงประสิทธิภาพของยา DFP ซึ่งเป็นยาในบัญชียาหลักแห่งชาติ ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่ ผู้ประพันธ์และคณะ ได้ทำการศึกษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด และผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด จำนวน 105 ราย ผู้ป่วยมีอายุเฉลี่ยที่ 28 ปี (อยู่ในช่วงอายุระหว่าง 19 - 41 ปี) มีระยะเวลาเฉลี่ยในการติดตามผู้ป่วย 3 ปี พบว่าผู้ป่วยร้อยละ 55 ประสบความสำเร็จในการรักษา คือ ระดับเฟอร์ริติน (ferritin) ลดลงต่ำกว่า 1,000 และ 800 ไมโครกรัมต่อลิตรในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด และผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด ตามลำดับ โดยในผู้ป่วยกลุ่มที่ตอบสนองต่อการรักษานั้น พบว่า



ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่

ระดับเฟอร์รีติน ลดลงจาก 1,298 ไมโครกรัมต่อลิตรลงเหลือ 896 ไมโครกรัมต่อลิตร⁽¹⁰⁾ การศึกษานี้แสดงให้เห็นถึงการเข้าถึงและประสิทธิภาพของยา DFP ในการช่วยรักษาภาวะเหล็กเกิน ทำให้ภาวะแทรกซ้อนสำคัญที่เกิดจากภาวะเหล็กเกินลดลง และส่งผลต่ออัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่สูงขึ้น

ตารางที่ 1.1 สรุปปัจจัยที่ส่งผลต่อการเปลี่ยนแปลงของโรคธาลัสซีเมียในปัจจุบันรวมถึงประเทศไทย

ปัจจัยที่ส่งผลต่อการเปลี่ยนแปลงของโรคธาลัสซีเมีย	การเปลี่ยนแปลง
การอพยพย้ายถิ่นที่อยู่	การเปลี่ยนแปลงความชุกและลักษณะทางพันธุกรรมของโรคธาลัสซีเมีย
การควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียโดยการตรวจเลือดก่อนการตั้งครรภ์และในหญิงตั้งครรภ์	การเกิดของผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่รุนแรงนั้นลดลง ได้แก่ ภาวะทารกบวมน้ำจากฮีโมโกลบินบาร์ท ฮีโมซัยกส์ปีตาธาลัสซีเมีย และฮีโมโกลบินอี/ปีตาธาลัสซีเมีย
อัตราการรอดชีวิตที่ยืนยาวขึ้นจากการเข้าถึงการรักษาที่ดีขึ้น	อัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียสูงขึ้น จนกลายเป็นโรคเรื้อรัง

ภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยผู้ใหญ่โรคธาลัสซีเมีย

ในปัจจุบันผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีอัตราการรอดชีวิตที่เพิ่มขึ้นและมีอายุเฉลี่ยที่ยืนยาวขึ้น จากการที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมียสามารถเข้าถึงการรักษาที่ดี ทั้งการได้รับการรักษามาตรฐาน คือ การให้เลือด การเข้าถึงยาขับเหล็ก การดูแลเพื่อป้องกันการติดเชื้อ การให้วัคซีน อีกทั้งยังมีการรักษาใหม่ ได้แก่ การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด การรักษาด้วยยีนบำบัด⁽⁹⁾ ยาที่ออกฤทธิ์แก้ไขภาวะการสร้างเม็ดเลือดที่ไม่มีประสิทธิภาพในไขกระดูก (ineffective erythropoiesis) เช่น luspatercept ซึ่งเป็นยาในกลุ่มยาขับเหล็กชนิดใหม่ และยาที่ออกฤทธิ์ด้วยกลไกใหม่ ซึ่งรายละเอียดจะได้กล่าวถึงในบทการรักษาใหม่

การแบ่งผู้ป่วยธาลัสซีเมียเป็นผู้ป่วยตามลักษณะทางคลินิก คือ เป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด และผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด พบว่าผู้ป่วยธาลัสซีเมียทั้ง 2 กลุ่มจะมีภาวะแทรกซ้อนต่างกัน โดยผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด ภาวะแทรกซ้อนมักจะเกิดจากภาวะเหล็กเกิน อันเนื่องมาจากการได้รับเลือดเป็นประจำและมีการดูดซึมธาตุเหล็กที่เพิ่มมากขึ้นจากทางเดินอาหาร ทำให้มีภาวะเหล็กเกินที่อวัยวะสำคัญ เช่น ภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจ ภาวะแทรกซ้อนทางระบบต่อมไร้ท่อ ภาวะแทรกซ้อนทางตับ⁽¹¹⁾ ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือดนั้น พบว่าภาวะแทรกซ้อนส่วนใหญ่เกิดจากภาวะโลหิตจางเรื้อรัง และภาวะการสร้างเม็ดเลือดที่ไม่มีประสิทธิภาพในไขกระดูก เช่น ภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูก (extramedullary hematopoiesis; EMH) ภาวะความดันหลอดเลือดปอดสูง (pulmonary artery hypertension)

ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ้มเลือด⁽¹²⁾ ภาวะแทรกซ้อนจากภาวะเหล็กเกินในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึงพาการให้เลือดนั้น พบว่าผู้ป่วยจะมีภาวะแทรกซ้อนทางตับ เนื่องจากการดูดซึมธาตุเหล็กมากขึ้นในทางเดินอาหารเป็นส่วนใหญ่ เพราะผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้รับการรักษาโดยการให้เลือดน้อย⁽¹²⁾

ในอดีต ผู้ป่วยธาลัสซีเมียส่วนใหญ่ในประเทศไทยจะเสียชีวิตจากภาวะโลหิตจางและภาวะเหล็กเกิน โดยเฉพาะภาวะเหล็กเกินในเนื้อเยื่อหัวใจ แต่จากการศึกษาในปัจจุบันพบว่า ภาวะแทรกซ้อนดังกล่าวลดลงจากการเข้าถึงการรักษาที่ดีขึ้น ทั้งจากการให้เลือดและการเข้าถึงยาขับเหล็ก อย่างไรก็ตาม ความชุกของการเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ยังพบได้สูง นอกจากนี้ยังพบการศึกษาและรายงานถึงการเกิดภาวะแทรกซ้อนใหม่ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย⁽¹³⁾

การศึกษาในประเทศไทยแบบหลายสถาบันเพื่อศึกษาถึงภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียเมื่อปี พ.ศ. 2561 ได้ทำการศึกษาในผู้ป่วยจำนวน 433 ราย แบ่งออกเป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด จำนวน 127 ราย และผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด จำนวน 306 ราย ผู้ป่วยส่วนใหญ่ร้อยละ 78 เป็นผู้ป่วยฮีโมโกลบินอี/บีตาธาลัสซีเมีย พบว่าผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือดทุกราย (ร้อยละ 100) มีภาวะแทรกซ้อน โดยภาวะแทรกซ้อนที่พบจากมากไปน้อยตามลำดับ ได้แก่ ภาวะหัวใจล้มเหลวร้อยละ 35 ภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูกร้อยละ 12 ภาวะพัฒนาการทางเพศช้าร้อยละ 11 ภาวะความดันโลหิตสูงร้อยละ 9 ภาวะเบาหวานร้อยละ 8 ภาวะติดเชื้อร้อยละ 6 ภาวะพร่องฮอร์โมนพาราไทรอยด์ร้อยละ 7 ภาวะหัวใจวายร้อยละ 4 ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ้มเลือดร้อยละ 4 และภาวะกระดูกหักร้อยละ 3 ค่าเฉลี่ยฮีโมโกลบินก่อนได้รับเลือดคือ 7.1 กรัมต่อเดซิลิตร ผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนที่เกิดจากภาวะเหล็กเกินและภาวะโลหิตจางเรื้อรัง ผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือดนั้นร้อยละ 59 มีภาวะแทรกซ้อน โดยพบภาวะแทรกซ้อนเรียงตามลำดับดังนี้ ภาวะหัวใจล้มเหลวร้อยละ 25 ภาวะติดเชื้อร้อยละ 10 ภาวะความดันโลหิตสูงร้อยละ 8 ภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูกร้อยละ 5 ภาวะหัวใจวายร้อยละ 2 ภาวะแทรกซ้อนทางระบบต่อมไร้ท่อร้อยละ 1 - 2 และภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ้มเลือดร้อยละ 1⁽¹¹⁾

การศึกษาแบบหลายสถาบัน รวมถึงที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ โดยผู้ประพันธ์และคณะในปี พ.ศ. 2566 ถึงภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียแบบพึ่งพาการให้เลือดในเด็กวัยรุ่นและผู้ใหญ่ที่อายุน้อย จำนวน 605 ราย อายุเฉลี่ย 14 ปี เป็นผู้หญิงร้อยละ 52 ผู้ป่วยส่วนใหญ่เป็นบีตาธาลัสซีเมียร้อยละ 81 พบว่าผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนร้อยละ 38 โดยภาวะแทรกซ้อนที่พบได้บ่อยตามลำดับ คือ ภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อร้อยละ 14 ภาวะหัวใจล้มเหลวร้อยละ 9 ภาวะชะลอการเจริญเติบโตร้อยละ 6 ภาวะพร่องฮอร์โมนพาราไทรอยด์ร้อยละ 4 ภาวะกระดูกพรุนร้อยละ 3 ภาวะพัฒนาการทางเพศช้าร้อยละ 2 การศึกษานี้ทำในผู้ป่วยที่อายุน้อยทำให้พบภาวะแทรกซ้อนน้อยกว่าการศึกษาอื่น⁽¹⁴⁾

การศึกษาโดยผู้ประพันธ์และคณะที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ถึงภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด จำนวน 100 ราย อายุเฉลี่ย 38 ปี เป็นเพศหญิงร้อยละ 60



ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่

ผู้ป่วยส่วนใหญ่เป็นแอลฟาธาลัสซีเมียคิดเป็นร้อยละ 54 พบว่าผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนร้อยละ 83 โดยภาวะแทรกซ้อนที่พบได้บ่อยตามลำดับ คือ ภาวะนิวในถุงน้ำดีร้อยละ 35 ความผิดปกติของการทำงานของตับ (liver function test; LFT) ร้อยละ 29 ภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูก ร้อยละ 25 ภาวะเบาหวานร้อยละ 16 ภาวะกระดูกพรุนร้อยละ 17 ภาวะความดันโลหิตสูงร้อยละ 14 ภาวะพร่องฮอร์โมนพาราไทรอยด์ร้อยละ 13 ภาวะหัวใจวายร้อยละ 11 ภาวะพัฒนาการทางเพศช้าร้อยละ 7 ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ่มเลือดร้อยละ 4 และแผลเรื้อรังที่ขาร้อยละ 2 โดยผู้ป่วยกลุ่มบีตาธาลัสซีเมียนั้นพบภาวะแทรกซ้อนได้บ่อยกว่า มีเพียงภาวะกระดูกพรุนเท่านั้นที่พบได้บ่อยกว่าในผู้ป่วยแอลฟาธาลัสซีเมีย⁽¹²⁾

ปัจจุบันยังมีรายงานการเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่นในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่ ได้แก่ ภาวะแทรกซ้อนทางการติดเชื้อ ซึ่งพบได้สูงขึ้นเนื่องจากผู้ป่วยส่วนใหญ่ได้รับการตัดม้าม ภาวะเหล็กเกิน และความผิดปกติของระบบภูมิคุ้มกัน ซึ่งการติดเชื้อเป็นสาเหตุของการเสียชีวิตที่สำคัญในปัจจุบัน⁽¹⁵⁾ ภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่มีการศึกษาน้อยหรือไม่เคยมีรายงานมาก่อน ได้แก่ ภาวะแทรกซ้อนทางระบบสมองและระบบประสาท เช่น มีการศึกษาพบว่าผู้ป่วยมีภาวะความบกพร่องทางสติปัญญาแบบเล็กน้อยร้อยละ 70 ซึ่งสัมพันธ์กับอายุของผู้ป่วยที่มากขึ้น⁽¹⁶⁾ ภาวะแทรกซ้อนทางไตและระบบปัสสาวะ เช่น ผู้ป่วยมีการเพิ่มขึ้นของอัตราการกรองของไต (glomerular filtration rate; GFR) เรียกว่า glomerular hyperfiltration ร้อยละ 46 ผู้ป่วยมีภาวะการบาดเจ็บของโกลเมอรูลัส (glomerular injury) ร้อยละ 84 ผู้ป่วยมีภาวะการทำงานของหลอดฝอยไต (tubular dysfunction) ร้อยละ 7⁽¹⁷⁾ และผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อนทั้งระบบหัวใจและไตร่วมกัน (cardiorenal syndrome) ร้อยละ 29⁽¹⁸⁾ ภาวะแทรกซ้อนทางกระดูกและโรคไขข้อ เช่น ความชุกของการเกิดภาวะกระดูกพรุน (thalassemia-associated osteoporosis) สูงถึงร้อยละ 76⁽¹⁹⁾ ผู้ป่วยมีระดับกรดยูริกในเลือดสูงร้อยละ 45⁽¹⁷⁾ ผู้ป่วยมีโรคไขข้ออักเสบร้อยละ 36 โดยพบว่าเป็นโรคไขข้ออักเสบรูมาตอยด์มากที่สุด⁽²⁰⁾

การเข้าใจถึงพยาธิสรีรวิทยา การเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อน การให้การวินิจฉัยจากอาการและอาการแสดง การตรวจวินิจฉัยเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัย การป้องกัน และรักษาภาวะแทรกซ้อนของผู้ป่วยธาลัสซีเมียจึงมีความสำคัญ ดังจะได้กล่าวถึงโดยละเอียดในแต่ละบทต่อไป นอกจากนี้การวินิจฉัยภาวะแทรกซ้อนได้ตั้งแต่เริ่มแรกนั้นมีความสำคัญเช่นเดียวกัน จึงมีการใช้สารทางชีวภาพในร่างกาย (biomarkers) มาช่วยในการวินิจฉัยและทำนายการเกิดภาวะแทรกซ้อน⁽²¹⁾ เช่น endocan-1 และ ether phospholipids สำหรับการเกิดภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจ⁽²²⁾ fibroblast growth factor (FGF) 21 สำหรับการเกิดภาวะแทรกซ้อนทางสมอง⁽¹⁶⁾ neutrophil gelatinase-associated lipocalin (NGAL) สำหรับการเกิดภาวะแทรกซ้อนทางไต⁽¹⁸⁾ และ metabolomic สำหรับการเกิดภาวะกระดูกพรุน⁽²³⁾

อัตราการรอดชีวิตและสาเหตุการเสียชีวิตของผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์ในปัจจุบัน

ผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์ในปัจจุบันมีอัตราการรอดชีวิตสูงขึ้น จากการศึกษาในประเทศอิตาลีแสดงให้เห็นถึงอัตราการรอดชีวิต และการเปลี่ยนแปลงสาเหตุการเสียชีวิตของผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์ ในกลุ่มผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์ผู้ใหญ่ที่ต้องพึ่งพาการให้เลือด ที่ตีพิมพ์ในปี พ.ศ. 2530 พบว่าผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์ในปี พ.ศ. 2503 ที่ได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดแต่ไม่ได้รับยาขับเหล็ก มีอายุเฉลี่ยเพียง 17 ปี และมีอัตราการเสียชีวิตสูงถึงร้อยละ 73 ผู้ป่วยส่วนใหญ่เสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจเป็นผลเนื่องมาจากภาวะเหล็กเกิน หากเปรียบเทียบกับผู้ป่วยอีกกลุ่มที่ได้รับการศึกษาตั้งแต่ปี พ.ศ. 2520 เป็นต้นไป ผู้ป่วยกลุ่มนี้ได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ โดยให้ค่าฮีโมโกลบินก่อนการให้เลือดสูงกว่า 11 กรัมต่อเดซิลิตร และได้รับยาขับเหล็ก DFO ขนาดมาตรฐาน พบว่าผู้ป่วยมีอายุเฉลี่ยที่ยืนยาวขึ้น โดยมีอายุเฉลี่ยเป็น 30 ปี⁽²⁴⁾ อีกการศึกษาที่ตีพิมพ์ในปี พ.ศ. 2549 ถึงผลของการมียาขับเหล็กชนิดรับประทาน คือ ยา DFP ทำการศึกษาในผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์จำนวน 359 ราย ระหว่างปี พ.ศ. 2538 ถึงปี พ.ศ. 2546 โดยแบ่งผู้ป่วยเป็น 2 กลุ่มตามการได้รับยาขับเหล็ก คือ DFO และ DFP พบว่าผู้ป่วยที่ได้รับยา DFP มีอัตราการเกิดภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจน้อยกว่า ในกลุ่มผู้ป่วยที่ได้รับยา DFO เกิดภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจในผู้ป่วย 52 ราย และเสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจ 10 ราย แต่ไม่พบผู้ป่วยเสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจที่ได้รับการรักษาด้วย DFP ตลอดระยะเวลาที่ทำการศึกษา ทั้งนี้เพราะยา DFP เป็นยาแบบรับประทาน ซึ่งทำให้เกิดความร่วมมือในการใช้ยา (adherence) ที่ดีกว่า และโมเลกุลของยา DFP นั้นมีขนาดเล็ก สามารถจับกับธาตุเหล็กได้ดีกว่า จึงขับเหล็กออกจากหัวใจได้มากกว่ายา DFO⁽²⁵⁾ จากการศึกษายังพบว่า ระดับเฟอร์ริตินที่มากกว่า 2,500 ไมโครกรัมต่อลิตร มีความสัมพันธ์กับการเกิดภาวะแทรกซ้อนทางหัวใจ และเฟอร์ริตินที่มากกว่า 1,000 ไมโครกรัมต่อลิตรนั้นสัมพันธ์กับอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วย⁽²⁵⁾ การศึกษาล่าสุดที่ตีพิมพ์ในปี พ.ศ. 2566 ทำการศึกษาในผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์ชนิดที่ต้องพึ่งพาการให้เลือด จำนวน 709 ราย ซึ่งเกิดระหว่างปี พ.ศ. 2513 ถึงปี พ.ศ. 2540 โดยทำการติดตามเป็นระยะเวลากว่า 50 ปี จนถึงปี พ.ศ. 2563 พบว่าผู้ป่วยที่เกิดภายหลังในช่วงระหว่างปี พ.ศ. 2528 ถึงปี พ.ศ. 2540 มีอัตราการรอดชีวิตที่อายุ 30 ปีที่มากกว่า คือ ร้อยละ 93 เมื่อเทียบกับผู้ป่วยที่เกิดก่อนในช่วงระหว่างปี พ.ศ. 2513 ถึงปี พ.ศ. 2517 เนื่องจากสามารถเข้าถึงการรักษาได้ดีกว่า ทั้งการได้รับเลือด การได้รับยาขับเหล็ก และการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด โดยพบว่าสาเหตุการเสียชีวิตที่สำคัญก่อนอายุ 23 ปี ในผู้ป่วยจำนวน 93 ราย ในผู้ป่วยโรคอัลสไซเมอร์กลุ่มนี้ตามลำดับ ได้แก่ ภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจจำนวน 53 ราย ภาวะแทรกซ้อนจากการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดจำนวน 10 ราย ภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อจำนวน 8 ราย ภาวะแทรกซ้อนทางตับจำนวน 4 ราย โรคกระดูกจำนวน 3 ราย ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ่มเลือดจำนวน 2 ราย และภาวะโลหิตจางจำนวน 1 ราย ทั้งนี้ยังพบว่าอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วยจากภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจนั้นลดลงหลังจากปี พ.ศ. 2543 ไม่พบอัตราการเสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อนจากการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดหลังปี พ.ศ. 2553 และพบว่าปัจจัยสำคัญที่สัมพันธ์กับอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วย คือ ภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจ ระดับเฟอร์ริตินที่มากกว่า 1,000 ไมโครกรัมต่อลิตร ผู้ป่วยเพศชาย และการตัดม้าม⁽²⁶⁾



ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่

การศึกษาในประเทศกรีซถึงอัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยธาลัสซีเมียเปรียบเทียบกับประชากรทั่วไป ในผู้ป่วยปีตาธาลัสซีเมียชนิดที่ต้องพึ่งพาการให้เลือด จำนวน 1,044 ราย ซึ่งตีพิมพ์ในปี พ.ศ. 2554 พบว่าหากเปรียบเทียบกับประชากรทั่วไป เมื่ออายุขัย 50 ปี ผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะมีอัตราการรอดชีวิตอยู่ที่ร้อยละ 65 ปัจจัยสำคัญที่มีผลต่ออัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยคือปี พ.ศ. ที่ผู้ป่วยเกิด โดยผู้ป่วยที่เกิดหลังจากปี พ.ศ. 2523 ที่ได้รับการรักษาด้วยการได้รับเลือดในปริมาณสูง (hypertransfusion) และได้รับยาขับเหล็กมีอัตราการรอดชีวิต ที่ดีกว่าเมื่อเทียบกับผู้ป่วยที่เกิดก่อนหน้านั้น และเมื่อเปรียบเทียบอัตราการตายของผู้ป่วยกับประชากรทั่วไปที่อายุระหว่าง 20 ปี ถึง 40 ปี พบว่าผู้ป่วยในระหว่างปี พ.ศ. 2543 ถึง พ.ศ. 2551 เทียบกับผู้ป่วยในปี พ.ศ. 2533 ถึง พ.ศ. 2542 มีอัตราการตายลดลงกว่า 2 เท่า จาก 28.9 เท่า เป็น 13.5 เท่า เมื่อเทียบกับอัตราการตายในประชากรทั่วไป และอัตราการตายจากภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจของผู้ป่วยลดลงกว่า 3 เท่า⁽²⁷⁾

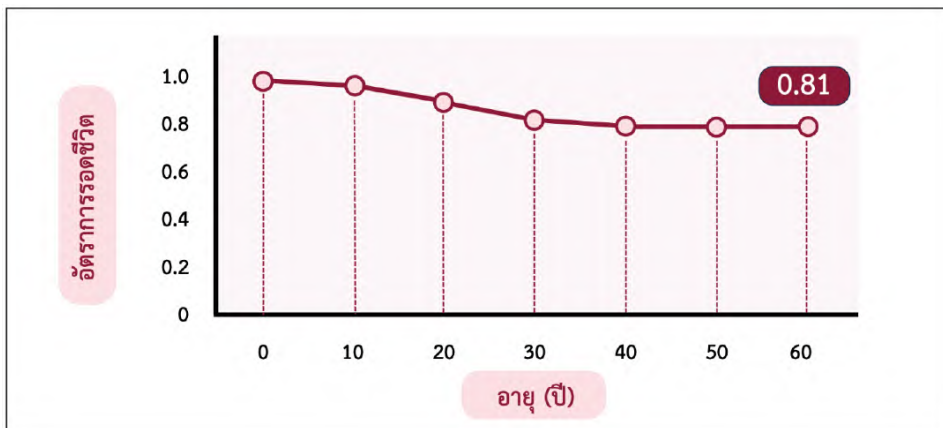
การศึกษาในประเทศอินเดียซึ่งตีพิมพ์ในปี พ.ศ. 2563 ถึงอัตราการเสียชีวิตในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ต้องพึ่งพาการให้เลือดทั้งหมดจำนวน 1,087 ราย เป็นผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่จำนวน 107 ราย ในกลุ่มผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาตั้งแต่ปี พ.ศ. 2554 ถึงปี พ.ศ. 2561 พบว่าอัตราการรอดชีวิตที่อายุ 27 ปีอยู่ที่ร้อยละ 50 อัตราการเสียชีวิตที่อายุต่ำกว่า 5 ปี สูงกว่าประชากรทั่วไป 7 เท่า และมีผู้เสียชีวิตทั้งหมด 41 ราย โดยปัจจัยสำคัญที่สัมพันธ์กับอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วย คือ การติดเชื้อภายหลังการได้รับเลือด ระดับเฟอร์ริตินที่มากกว่า 4,000 ไมโครกรัมต่อลิตร ค่าฮีโมโกลบินที่ลดลงมากกว่า 2 กรัมต่อเดซิลิตรต่อสัปดาห์ โดยสาเหตุการเสียชีวิตที่สำคัญตามลำดับ คือ ภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อ ภาวะเหล็กเกิน การติดเชื้อภายหลังการได้รับเลือด และการเกิด HLA - alloimmunization⁽²⁸⁾

การศึกษาในประเทศศรีลังกาซึ่งตีพิมพ์ในปี พ.ศ. 2565 ได้ทำการศึกษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียชนิดฮีโมโกลบินอี/ปีตาธาลัสซีเมีย จำนวน 109 ราย ระหว่างปี พ.ศ. 2540 ถึงปี พ.ศ. 2544 อายุเฉลี่ยของผู้ป่วย 13 ปี (ช่วงอายุ 8 - 21 ปี) พบว่ามีผู้ป่วยเสียชีวิตจำนวน 32 ราย ในระหว่างระยะเวลาการติดตามผู้ป่วยเฉลี่ย 18 ปี ผู้ป่วยมีอายุเฉลี่ย 49 ปี ปัจจัยสำคัญที่สัมพันธ์กับอัตราการเสียชีวิตของผู้ป่วย คือ เพศชาย เคยมีการติดเชื้อที่รุนแรง ภาวะเหล็กเกินซึ่งประเมินจากระดับเฟอร์ริตินมากกว่า 1,300 ไมโครกรัมต่อลิตร ระดับธาตุเหล็กสะสมในเนื้อตับ (liver iron concentration; LIC) ที่มากกว่า 5 มิลลิกรัมต่อน้ำหนักของเนื้อตับแห้ง 1 กรัม และการมีระดับฮีโมโกลบินที่ต่ำกว่า 4.5 กรัมต่อเดซิลิตร⁽²⁹⁾

การศึกษาโดยผู้ประพันธ์และคณะที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ถึงภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด จำนวน 100 ราย อายุเฉลี่ย 38 ปี เป็นเพศหญิงร้อยละ 60 ผู้ป่วยส่วนใหญ่เป็นแอลฟาธาลัสซีเมียร้อยละ 54 พบว่าผู้ป่วยร้อยละ 83 พบภาวะแทรกซ้อน โดยภาวะแทรกซ้อนที่พบบ่อยตามลำดับ คือ ภาวะนิ่วในถุงน้ำดีร้อยละ 35 ความผิดปกติของการทำงานของตับร้อยละ 29 ภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูกร้อยละ 25 ภาวะเบาหวานร้อยละ 16 ภาวะกระดูกพรุนร้อยละ 17 ภาวะความดันโลหิตสูงร้อยละ 14 ภาวะพร่องฮอร์โมนพาราไทรอยด์ร้อยละ 13 ภาวะหัวใจวายร้อยละ 11 ภาวะพัฒนาการทางเพศช้า

ร้อยละ 7 ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ้นเล็ดร้อยละ 4 และแผลเรื้อรังที่ขาร้อยละ 2 โดยผู้ป่วยกลุ่มบีตากล้ามเนื้อหัวใจนั้นพบภาวะแทรกซ้อนได้บ่อย มีเพียงภาวะกระดูกพรุนเท่านั้นที่พบได้บ่อยกว่าในกลุ่มผู้ป่วยแอลฟาเกล็ดเลือด

การศึกษาถึงอัตราการรอดชีวิตและสาเหตุการเสียชีวิตในผู้ป่วยกล้ามเนื้อหัวใจเด็กและผู้ใหญ่ โดยผู้ประพันธ์และคณะที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ จำนวน 789 ราย ในปี พ.ศ. 2522 ถึงปี พ.ศ. 2565 โดยเป็นผู้ป่วยฮิโมโกลินเอช จำนวน 301 ราย ผู้ป่วยฮิโมโกลินบี/บีตากล้ามเนื้อหัวใจ จำนวน 279 ราย และเป็นโฮโมซัยกัสบีตากล้ามเนื้อหัวใจ จำนวน 209 ราย ผู้ป่วยร้อยละ 50 เป็นผู้ป่วยกล้ามเนื้อหัวใจที่พึ่งพาการให้เลือด และอีกครั้งหนึ่งเป็นผู้ป่วยกล้ามเนื้อหัวใจที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด อายุเฉลี่ย 18.8 ปี เป็นเพศชายครึ่งหนึ่ง ได้รับการตัดม้ามร้อยละ 30 ระยะเวลาการติดตามเฉลี่ยคือ 10 ปี พบว่าผู้ป่วยมีอัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยกล้ามเนื้อหัวใจร้อยละ 81 ดังภาพที่ 1.1 โดยมีปัจจัยที่สัมพันธ์กับการเสียชีวิตของผู้ป่วยเปรียบเทียบกับผู้ป่วยที่รอดชีวิต คือ ชนิดของผู้ป่วยกล้ามเนื้อหัวใจที่พึ่งพาการให้เลือด ค่าฮิโมโกลินก่อนได้รับเลือดที่ต่ำกว่า 7 กรัมต่อเดซิลิตร ค่าเฟอร์ริตินมากกว่าเท่ากับ 3,000 ไมโครกรัมต่อลิตร การพบภาวะแทรกซ้อน ได้แก่ การลดลงของการบีบตัวของหัวใจห้องล่างซ้าย (left ventricular ejection fraction; LVEF) น้อยกว่าร้อยละ 40 ภาวะความดันหลอดเลือดปอดสูง โรคเบาหวาน ภาวะการสร้างเม็ดเลือดนอกไขกระดูก การศึกษานี้ยังพบว่าผู้ป่วย 65 ราย (ร้อยละ 8) เสียชีวิต โดยอายุเฉลี่ยที่ผู้ป่วยเสียชีวิตคือ 17 ปี สาเหตุการเสียชีวิตของผู้ป่วยที่สำคัญตามลำดับ คือ ภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อ 24 ราย ภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจ 18 ราย ภาวะโลหิตจาง 9 ราย อุบัติเหตุ 4 ราย ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ้นเล็ด 2 ราย โรคเบาหวาน 2 ราย โรคมะเร็ง 1 ราย โรคเอสแอลอี 1 ราย โรคข้ออักเสบรูมาตอยด์ 1 ราย ความดันโลหิตต่ำ 1 ราย โรคหอบหืด 1 ราย และโรคไตวาย 1 ราย^(15, 30)



ภาพที่ 1.1 แสดงถึงมัธยฐานของระยะเวลาการรอดชีวิต (median survival) ของผู้ป่วยกล้ามเนื้อหัวใจ ที่ทำการศึกษาที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ พบว่าอัตราการรอดชีวิตของผู้ป่วยร้อยละ 81 จากระยะเวลาการติดตามเฉลี่ย 10 ปี (ภาพโดย รองศาสตราจารย์ นายแพทย์อดิศักดิ์ ตันติวรินทร์)



ภาวะแทรกซ้อนและการรักษาในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่

จากการศึกษาเกี่ยวกับเทโลเมียร์ (telomere) ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย โดยผู้ประพันธ์และคณะที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ เทโลเมียร์ คือ ส่วนที่อยู่บริเวณปลายสุดของโครโมโซม ประกอบไปด้วยลำดับเบสของดีเอ็นเอที่ซ้ำกัน มีความสำคัญในการป้องกันไม่ให้เกิดอันตรายกับสารพันธุกรรม ในขณะที่เซลล์ในร่างกายทำการแบ่งตัวนั้น เทโลเมียร์จะสั้นลงจากการแบ่งเซลล์ของร่างกาย ผลการศึกษานี้พบว่า เทโลเมียร์ของผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะมีขนาดสั้นกว่ากลุ่มควบคุมคือประชากรปกติ โดยเทโลเมียร์ที่สั้นลงนั้นจะสัมพันธ์กับอายุที่มากขึ้นและความรุนแรงของโรคจากระดับฮีโมโกลบินที่ลดลง⁽³¹⁾ อีกการศึกษาโดยผู้ประพันธ์และคณะที่คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ ซึ่งศึกษาในผู้ป่วยแอลฟาธาลัสซีเมีย พบว่ามีผลการศึกษาที่สอดคล้องกัน คือ ความยาวของเทโลเมียร์ที่สั้นลงนั้น สัมพันธ์กับความรุนแรงของโรคที่มากกว่า โดยผู้ป่วยธาลัสซีเมียกลุ่ม non-deletional ฮีโมโกลบินเอชนั้น มีความยาวของเทโลเมียร์ที่สั้นกว่าผู้ป่วยกลุ่ม deletional ฮีโมโกลบินเอช⁽³¹⁾

ตารางที่ 1.2 สรุปปัจจัยที่ส่งผลให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอัตราการรอดชีวิตที่ดีขึ้น

การรักษามาตรฐาน	การรักษาด้วยการให้เลือดที่เพียงพอ การให้ยาขับเหล็ก การให้วัคซีน การให้โฟลิก การให้แคลเซียม วิตามินดี การให้ยาแอสไพรินในผู้ป่วยที่ได้รับการตัดม้าม
การเฝ้าระวังและรักษาภาวะแทรกซ้อนจากภาวะเหล็กเกิน ได้แก่ ภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจ ภาวะแทรกซ้อนทางระบบต่อมไร้ท่อ ภาวะแทรกซ้อนทางตับ	ให้ยาขับเหล็กจนระดับเฟอร์ริตินลดลงต่ำกว่า 1,000 ไมโครกรัมต่อลิตร ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่พึ่งพาการให้เลือด และลดลงต่ำกว่า 800 ไมโครกรัมต่อลิตร ในผู้ป่วยธาลัสซีเมียที่ไม่พึ่งพาการให้เลือด
การเฝ้าระวังและรักษาภาวะแทรกซ้อน	ภาวะแทรกซ้อนที่เป็นสาเหตุการเสียชีวิต เช่น การติดเชื้อ ภาวะความดันโลหิตเลือดปอดสูง ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ้นเลือด
การเข้าถึงการรักษาใหม่ในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย	การรักษาใหม่ เช่น การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด การรักษาด้วยยีนบำบัด ยาที่ออกฤทธิ์แก้ไขภาวะการสร้างเม็ดเลือดที่ไม่มีประสิทธิภาพในไขกระดูก

จากข้อมูลดังกล่าวจะเห็นได้ว่า ในปัจจุบันผู้ป่วยธาลัสซีเมียนั้นมีอัตราการรอดชีวิตที่ยืนยาวขึ้น รวมถึงในประเทศไทย อย่างไรก็ตามผู้ป่วยธาลัสซีเมียจำเป็นต้องได้รับการรักษาด้วยการให้เลือดที่เพียงพอ โดยเป็นเลือดที่มีความปลอดภัยไม่มีการติดเชื้อ เพื่อหลีกเลี่ยงการติดเชื้อภายหลังการได้รับเลือด และให้ยาขับเหล็ก จนระดับเฟอร์ริตินลดลงต่ำกว่า 1,000 ไมโครกรัมต่อลิตร⁽²⁶⁾ ทั้งนี้ การเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนที่เกิดจากภาวะเหล็กเกินก็มีความสำคัญ เช่น ภาวะแทรกซ้อนทางระบบ

ต่อมไร้ท่อ ภาวะแทรกซ้อนทางตับ โดยเฉพาะอย่างยิ่งภาวะแทรกซ้อนทางระบบหัวใจ ซึ่งเป็นสาเหตุการเสียชีวิตที่พบบ่อยในอดีตราลดลงอย่างมาก ดังนั้นการเฝ้าระวัง การป้องกัน และรักษาภาวะแทรกซ้อน จึงมีความสำคัญเช่นเดียวกัน ดังจะกล่าวในรายละเอียดต่อไป

ปัจจุบันภาวะแทรกซ้อนทางโรคติดเชื้อเป็นสาเหตุหลักที่ทำให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียเสียชีวิต วิธีการรักษาเพื่อหลีกเลี่ยงมิให้เกิดปัจจัยที่นำไปสู่การติดเชื้อจึงมีความสำคัญอย่างยิ่ง เช่น หลีกเลี่ยงการตัดม้าม ให้วัคซีนเพื่อป้องกันการติดเชื้อ การเฝ้าระวังการติดเชื้อ และการให้การรักษาทันท่วงที โดยเฉพาะอย่างยิ่งภาวะ overwhelming post-splenectomy infection (OPSI) อันเป็นสิ่งที่ควรเฝ้าระวัง⁽³²⁾ นอกจากนี้เมื่อผู้ป่วยมีอายุที่ยืนยาวขึ้นยังมีความจำเป็นต้องเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนอื่น เช่น ภาวะความดันโลหิตเล็ดลอดสูง ภาวะแทรกซ้อนทางสมองและระบบประสาท ภาวะแทรกซ้อนทางไตและระบบปัสสาวะ ภาวะแทรกซ้อนทางการเกิดลิ่มเลือด ภาวะแทรกซ้อนทางกระดูกและโรคไขข้อ การเข้าใจถึงพยาธิสรีรวิทยาของการเกิดภาวะแทรกซ้อน ตลอดจนการวินิจฉัยและการรักษาภาวะแทรกซ้อนดังกล่าวจะช่วยให้ผู้ป่วยธาลัสซีเมียมีอายุที่ยืนยาวและมีคุณภาพชีวิตที่ดียิ่งขึ้น

สรุป

ผู้ป่วยธาลัสซีเมียในประเทศไทย ในปัจจุบันมีอัตราการรอดชีวิตยืนยาวมากกว่าในอดีต เนื่องจากมีวิธีการรักษาที่ดีขึ้น คือ การให้เลือด การเข้าถึงยาขับเหล็ก การดูแลเพื่อป้องกันการติดเชื้อ และการให้วัคซีน อีกทั้งยังมีการรักษาใหม่ ได้แก่ การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด การรักษาด้วยยีนบำบัดและยาที่ออกฤทธิ์ด้วยกลไกใหม่ อย่างไรก็ตามยังมีรายงานการเกิดภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมียผู้ใหญ่ที่เปลี่ยนแปลงไปจากเดิมหรือไม่เคยมีการรายงานมาก่อน การเข้าใจถึงพยาธิสรีรวิทยาของภาวะแทรกซ้อน การเฝ้าระวัง การให้การวินิจฉัยจากอาการและอาการแสดง การใช้สารทางชีวภาพในร่างกายมาช่วยในการวินิจฉัย และทำนายการเกิดภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยธาลัสซีเมีย ตั้งแต่เริ่มต้นเพื่อให้แพทย์สามารถทำการตรวจวินิจฉัยเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัย การป้องกัน และการรักษาภาวะแทรกซ้อนจึงมีความสำคัญ ดังจะกล่าวถึงโดยละเอียดต่อไป



เอกสารอ้างอิง

1. Paiboonsukwong K, Jopang Y, Winichagoon P, Fucharoen S. Thalassemia in Thailand. Hemoglobin. 2022; 46(1): 53-57.
2. Kattamis A, Forni GL, Aydinok Y, Viprakasit V. Changing patterns in the epidemiology of beta-thalassemia. Eur J Haematol. 2020; 105(6): 692-703.
3. In: Cappellini MD, Cohen A, Porter J, Taher A, Viprakasit V, editors. Guidelines for the Management of Transfusion Dependent Thalassaemia (TDT). 3rd ed. Nicosia (CY) 2014.
4. Hoppe CC. Newborn screening for non-sickling hemoglobinopathies. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2009: 19-25.
5. Vichinsky EP, MacKlin EA, Waye JS, Lorey F, Olivieri NF. Changes in the epidemiology of thalassemia in North America: a new minority disease. Pediatrics. 2005; 116(6): e818-825.
6. Xu JZ, Riolueang S, Glomglao W, Tachavanich K, Suksangpleng T, Ekwattanakit S, et al. The origin of sickle cell disease in Thailand. Int J Lab Hematol. 2019; 41(1): e13-e16.
7. Viprakasit V, Limwongse C, Sukpanichnant S, Ruangvutilert P, Kanjanakorn C, Glomglao W, et al. Problems in determining thalassemia carrier status in a program for prevention and control of severe thalassemia syndromes: a lesson from Thailand. Clin Chem Lab Med. 2013; 51(8): 1605-1614.
8. Tongsong T, Charoenkwan P, Sirivatanapa P, Wanapirak C, Piyamongkol W, Sirichotiyakul S, et al. Effectiveness of the model for prenatal control of severe thalassemia. Prenat Diagn. 2013; 33(5): 477-483.
9. Charoenkwan P, Tantiworawit A. Treatment strategies for haemoglobin E thalassaemia. Lancet Glob Health. 2022; 10(1): e18-e19.
10. Kittipoom T, Tantiworawit A, Punnachet T, Hantrakun N, Piriyahtuntorn P, Rattanathammethee T, et al. The Long-Term Efficacy of Deferiprone in Thalassemia Patients With Iron Overload: Real-World Data from the Registry Database. Hemoglobin. 2022; 46(2): 75-80.
11. Chuncharunee S, Teawtrakul N, Siritanaratkul N, Chueamuangphan N. Review of disease-related complications and management in adult patients with thalassemia: A multi-center study in Thailand. PLoS One. 2019; 14(3): e0214148.