

บทที่ 2

วรรณกรรมที่เกี่ยวข้อง

การวิจัยนี้จะนำเสนอสาระของการทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้องดังนี้

1. โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย
2. การควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย
3. การคัดกรองโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

โดยปกติส่วนประกอบสำคัญของเม็ดเลือดแดง คือ ฮีโมโกลบิน (hemoglobin) ซึ่งเป็นโปรตีนสีแดง องค์ประกอบของฮีโมโกลบินประกอบด้วยกรดอะมิโน (amino acid) เรียงตัวกัน 4 สาย และ 4 สายนี้ประกอบด้วยกรดอะมิโนสายแอลฟา (alpha chain) จำนวน 2 สาย และสายเบต้า (beta chain) จำนวน 2 สาย โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia) เป็นความผิดปกติของโครงสร้างฮีโมโกลบิน ซึ่งเกิดจากความผิดปกติในการสังเคราะห์สายโพลีเปปไทด์ (polypeptide) ในการสร้างฮีโมโกลบินที่สายของเบต้าและหรือที่สายของแอลฟา มีผลทำให้เม็ดเลือดแดงสลายตัวได้ง่าย เม็ดเลือดแดงในคนปกติจะมีอายุอยู่ประมาณ 120 วัน สำหรับผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียอายุของเม็ดเลือดแดงจะสั้นเหลือประมาณ 50 – 60 วัน ปริมาณเม็ดเลือดแดงที่เหลือนั้นไม่เพียงพอที่จะนำออกซิเจนไปเลี้ยงส่วนต่าง ๆ ของร่างกาย ผู้ป่วยจึงมีภาวะซีด ในประเทศไทยจึงมีผู้เรียกโรคนี้ต่างกัน ทั้ง “โรคธาลัสซีเมีย” “โรคเลือดจางธาลัสซีเมีย” หรือ “โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย” ถ้าเป็นชนิดรุนแรงจะทำให้ร่างกายเจริญเติบโตช้า (severe growth retardation) แต่สมองจะพัฒนาไปตามปกติ ไม่มีปัญหาทางสมองหรือปัญญาอ่อน ติดเชื้อโรคร่าง ผู้ป่วยบางคนต้องเข้ารับการรักษาที่โรงพยาบาลเป็นประจำ ไขกระดูก (bone marrow) ต้องทำงานหนักในการสร้างเม็ดเลือด ทำให้เกิดการขยายตัวกว้างออก แขนขายาว โหนกแก้มกว้างออก กระดูกซี่โครงและสันหลังที่ยาวขึ้นทำให้หักได้ง่าย (vulnerable fracture) จากการที่เม็ดเลือดแดงสลายตัวได้ง่ายทำให้เกิดการสะสมของธาตุเหล็กที่อวัยวะต่าง ๆ ของร่างกาย ตับ ม้ามโต ตัวเหลือง คล้ำ ถ้าทารกมีความผิดปกติของยีนทั้ง 4 (Hb Bart's) จะทำให้เสียชีวิตตั้งแต่เกิด เนื่องจากร่างกายไม่สามารถคายออกซิเจนออกจากเนื้อเยื่อได้ เด็กจะขาดออกซิเจน (hypoxia) และตายในเวลาสั้น ๆ หลังเกิด (Porth, 1998)

การจำแนกโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย จำแนกตามความรุนแรงของอาการได้ 3 ชนิด (วรรณรัตน์ไพจิตร, 2548: ไทยแล็บออนไลน์, มปป.) ได้แก่

¹ ซึ่งในงานวิจัยนี้จะเรียกว่าโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย เพื่อสื่อความเข้าใจกับผู้แทนชุมชนและเด็กนักเรียนที่เป็นกลุ่มตัวอย่าง

1. ฮีโมโกลบินบาร์ทไฮดรอปส์ฟีทัลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis) เป็นชนิดที่รุนแรงที่สุด ทารกในครรภ์ที่มีความผิดปกติชนิดนี้จะเสียชีวิตทั้งหมด อาจเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์ หรือขณะคลอด หรือ หลังคลอดเล็กน้อย ทารกมีลักษณะตัวบวม ชีต รกใหญ่ ท้องป่อง ตับโตมาก ส่วนมารดาที่ตั้งครรภ์จะมี ปัญหาภาวะแทรกซ้อนระหว่างตั้งครรภ์ คือ ครรภ์เป็นพิษ มีความดันโลหิตสูง ตัวบวม มักมีการคลอดที่ ผิดปกติ และมีการตกเลือดหลังคลอด

2. เบต้า-ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี (β - thalassemia/ Hb E) และ โฮโมซัยกัส เบต้า - ธาลัส ซีเมีย (Homozygous β - thalassemia) ผู้ป่วยกลุ่มนี้จะมีอาการปกติเมื่อแรกเกิด แต่จะมีอาการ ผิดปกติตั้งแต่ภายในขวบปีแรก หรือหลังจากนั้น อาการสำคัญของผู้ป่วย คือ ภาวะซีด อ่อนเพลีย ท้อง ป่อง ม้ามและตับโต กระดูกใบหน้าเปลี่ยนไป ทำให้เห็นรูปหน้ากว้าง จมูกแบน โหนกแก้มสูง คางและ ขากรรไกรกว้างใหญ่ ฟันบนยื่น คิ้วห่าง หรือที่เรียกว่า หน้ามองโกลลอยด์ (Mongoloid face) กระดูก เปราะบางหักง่าย ร่างกายแคระเจริญเติบโตไม่สมอายุ ผู้ที่ซีดมากต้องได้รับเลือด อย่างไรก็ตามหากผู้ป่วย ได้รับเลือดบ่อย ๆ จะเกิดภาวะแทรกซ้อน คือ มีธาตุเหล็กเกินแล้วไปสะสมในอวัยวะต่าง ๆ ทำให้ผิวคล้ำ ตับแข็ง หัวใจล้มเหลว เบาหวาน เป็นต้น โดยผู้ที่เป็โรคชนิดโฮโมซัยกัส เบต้า - ธาลัสซีเมีย จะมีอาการ รุนแรงมากกว่าชนิดเบต้า - ธาลัสซีเมีย/ฮีโมโกลบินอี

3. โรคฮีโมโกลบินเอ็ช (Hb H disease) โดยทั่วไปมีอาการน้อย ยกเว้น บางรายการอาการ รุนแรงคล้ายเบต้า - ธาลัสซีเมีย ผู้ป่วยมีอาการซีดเล็กน้อย อาจมีอาการเหลืองเล็กน้อยด้วย ทำให้คิดว่า เป็นโรคตับหรือดีซ่าน หากติดเชื้อผู้ป่วยจะมีอาการเม็ดเลือดแดงแตกได้มาก ซีดลงอย่างรวดเร็ว จนอาจ ทำให้หัวใจวายได้

โดยสรุปแล้วโรคเลือดจางธาลัสซีเมียเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมของโครงสร้างฮีโมโกลบิน ที่เส้นสายแอลฟา และหรือที่เส้นสายเบต้า ทำให้เม็ดเลือดแดงมีความผิดปกติและแตกง่าย ความผิดปกติ ดังกล่าวมีความรุนแรงแตกต่างกันตามชนิดของความผิดปกติ นอกจากนี้ยังพบว่าผู้ที่มีไม่ป่วยเป็นโรคเลือด จางธาลัสซีเมียอาจมียีนที่ผิดปกติซึ่งสามารถถ่ายทอดไปสู่บุตรได้

การควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

โรคเลือดจางธาลัสซีเมียสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อแม่ไปสู่ลูกได้ การแต่งงาน ระหว่างผู้ที่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย อาจให้กำเนิดบุตรที่เป็นโรคได้ อัตราการเกิดโรคจึงเพิ่มขึ้นเรื่อยๆ การควบคุมและป้องกันโรคที่ดีที่สุด คือ การวางแผนครอบครัว เพื่อไม่ให้เด็กเกิดใหม่เป็นโรคหรือเป็นพาหะ ของโรค ซึ่งทำได้โดยการตรวจคัดกรองพาหะ ผู้เป็นพาหะควรหลีกเลี่ยงคู่แต่งงานที่มีพันธุกรรมธาลัสซี เมีย หรือถ้ามีคู่สมรสที่มีพันธุกรรมธาลัสซีเมีย ควรวางแผนการมีบุตรให้เหมาะสม (กิตติ ต่อจรัส, 2554)

กระทรวงสาธารณสุขจัดทำแผนงานธาลัสซีเมียแห่งชาติเพื่อลดจำนวนเด็กเกิดด้วยโรคธาลัสซี เมียชนิดรุนแรง ในปี พ.ศ. 2550-2554 (มติคณะรัฐมนตรี, 2550) ดังนี้

เป้าหมาย กำหนดเป้าหมายให้โรงพยาบาลทั้งภาครัฐและเอกชนมีการระบบบริการ ป้องกันควบคุม และรักษาพยาบาลโรคเลือดจางธาลัสซีเมียที่ได้มาตรฐาน มีการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการได้ครบทุกขั้นตอนและมีมาตรฐานทุกศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ และจัดตั้งศูนย์ป้องกันและควบคุมโรคส่วนกลางและส่วนภูมิภาค และพัฒนาเทคนิคการตรวจวินิจฉัย

แผนงาน ประกอบด้วย 5 ยุทธศาสตร์ ได้แก่

ยุทธศาสตร์ที่ 1 พัฒนาระบบการป้องกันและควบคุมโรคที่ได้มาตรฐาน มีคุณภาพ ประกอบด้วย 5 โครงการ ได้แก่ (1) โครงการกระแสน้ำเพื่อส่งเสริมการมีบุตรปลอดจากโรคเลือดจางธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง (2) โครงการตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาคู่สมรสเสี่ยงมีบุตรเป็นโรคชนิดรุนแรง (3) โครงการอบรมเชิงปฏิบัติการความรู้และการจัดการ “ธาลัสซีเมีย” (4) โครงการอบรมครูอนามัยเรื่องการเรียนการสอน “ธาลัสซีเมีย” ในนักเรียนชั้นมัธยมศึกษาปีที่ 3 (5) โครงการจัดตั้งศูนย์ป้องกันและควบคุมโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

ยุทธศาสตร์ที่ 2 พัฒนาระบบการรักษาพยาบาลผู้ป่วยที่ได้มาตรฐาน

ยุทธศาสตร์ที่ 3 พัฒนาห้องปฏิบัติการด้านการตรวจวินิจฉัยให้มีมาตรฐาน

ยุทธศาสตร์ที่ 4 วิจัย พัฒนาองค์ความรู้และเทคโนโลยี เพื่อสนับสนุนการป้องกันและควบคุมโรคที่ได้มาตรฐาน

ยุทธศาสตร์ที่ 5 การควบคุม กำกับ ประเมินผลเพื่อสร้างความรู้ในการพัฒนางาน

ผลที่คาดว่าจะได้รับ จะสามารถลดผู้ป่วยรายใหม่ชนิดรุนแรงลงร้อยละ 50 สามารถใช้ชุดทดสอบได้ไม่น้อยกว่า 2 ชนิด และสามารถส่งออกเพื่อการจำหน่ายได้

การควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียตามแผนยุทธศาสตร์ของกระทรวงสาธารณสุข โครงการตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาคู่สมรสเสี่ยงมีบุตรเป็นโรค เมื่อนำมาสู่การดำเนินการสถานบริการสาธารณสุขของรัฐจะดำเนินการเมื่อการมีตั้งครรภ์แล้วมาฝากครรภ์ การตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ หากพบว่ามียื่นผิดปกติ จะให้สามีมาตรการคัดกรองด้วยหากพบว่ามียื่นผิดปกติ ก็จะทำการตรวจแยกชนิดของความผิดปกติต่อไป

การตรวจคัดกรองโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย

การตรวจคัดกรองโรค (screening test) เป็นแนวทางการวินิจฉัยพาหะโรคเลือดจางธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินที่ผิดปกติ โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียกลุ่มที่มีอันตราย ถ้าได้ผลการคัดกรองเป็นบวกต้องทำการตรวจยืนยันโดยวิธีมาตรฐานต่อไป การตรวจคัดกรองพาหะของโรคทำได้ 3 วิธี (คณะทำงานมูลนิธิโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย, 2548) ได้แก่

(1) การเจาะเลือดที่เส้นเลือดดำเพื่อทดสอบความเปราะของเม็ดเลือดแดงชนิดหลอดเลือดเดียว (one tube osmotic fragility test: OF)

(2) การทดสอบฮีโมโกลบินไม่เสถียรด้วยการตกตะกอนสีด้วยดีซีไอพี (dichlorophenol indolphenol precipitation test: DCIP) ทั้งสองวิธีมีการวัดผลเป็น บวก และลบ และ

(3) การตรวจวิเคราะห์ดัชนีเม็ดเลือดแดงด้วยการหาค่าเฉลี่ยปริมาณเม็ดเลือด “เอ็มซีวี” (mean corpuscular volume: MCV) ซึ่งปกติจะมีค่าแตกต่างกันขึ้นอยู่กับอายุของผู้รับการตรวจ ผู้เป็นพาหะของโรคเลือดจางธาลัสซีเมียจะมีค่าเอ็มซีวีต่ำกว่าค่าเฉลี่ยสองเท่าของค่าส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน (mean - 2 SD.)

โดยผู้วิจัยมีความเห็นว่าผู้ที่ได้รับการคัดกรองว่าเป็นพาหะของโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย ควรทำการตรวจยืนยันด้วยวิธีการตรวจวิเคราะห์ชนิดของฮีโมโกลบิน (hemoglobin typing analysis) โดยเฉพาะก่อนการสมรส

อย่างไรก็ตามการดำเนินงานควบคุมและป้องกันโรคซึ่งถือเป็นปัญหาสุขภาพที่สำคัญของประเทศ ไม่สามารถดำเนินการได้ด้วยผู้ใดผู้หนึ่งหรือองค์กรใดองค์กรหนึ่ง จำเป็นต้องอาศัยการมีส่วนร่วมของหน่วยงานต่าง ๆ ได้แก่ บุคลากรทางสุขภาพ ชุมชน หน่วยงานปกครองส่วนท้องถิ่น หน่วยบริการสาธารณสุข โรงเรียนหรือสถาบันการศึกษาต่าง ๆ โดยเฉพาะการควบคุมและป้องกันโรคเลือดจางธาลัสซีเมียจำเป็นต้องมีปัจจัยเกื้อหนุนหลายประการ มีการให้ความรู้อย่างกว้างขวางแก่ประชาชนและเยาวชน การให้คำปรึกษาแก่ครอบครัว (จินตนา ศิรินาวิน, 2547) การกำหนดนโยบายบริหารจัดการในภาพรวมของประเทศและพื้นที่แต่ละแห่ง ในการพิจารณาจัดสรรงบประมาณเพื่อการรักษาเด็กที่เจ็บป่วยและการคัดกรองพาหะ การนำนโยบายสู่การดำเนินการตรวจคัดกรองในระยะเวลาที่เหมาะสมของหน่วยงานให้บริการต่าง ๆ

ในการวิจัยนี้ได้ใช้การตรวจคัดกรองด้วยวิธี OF ร่วมกับ DCIP .ในเด็กวัยเรียนและกระบวนการเผยแพร่ความรู้และความตระหนัก เพื่อพัฒนาการมีส่วนร่วมของผู้มีส่วนเกี่ยวข้องกับการดูแลสุขภาพเด็กวัยเรียนในชุมชน