

อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์

การวินิจฉัยและการรักษา



The Fetal Treatment Center
THE BIRTHPLACE OF FETAL SURGERY

อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ คืออะไร

อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์ (ATM) เป็นโรคโลหิตจางหรือซีดทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของการสร้างฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นโปรตีนที่สำคัญในเม็ดเลือดแดง ที่จะส่งออกซิเจนไปตามส่วนต่างๆของร่างกาย ผู้ป่วย ATM จะไม่สามารถสร้างฮีโมโกลบินที่ปกติได้เลย จึงทำให้เม็ดเลือดแดงไม่สามารถส่งออกซิเจนไปตามร่างกายได้

จะทราบได้อย่างไรว่าทารกในครรภ์เป็น ATM หรือไม่

การวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะเนื้อรกหรือการเจาะน้ำคร่ำ สามารถวินิจฉัย ATM ของทารกในครรภ์ได้

ภาวะแทรกซ้อนเมื่อทารกในครรภ์เป็น ATM

มารดาที่ทารกในครรภ์เป็น ATM ควรได้รับการเฝ้าระวังอย่างใกล้ชิด เพื่อตรวจติดตามภาวะแทรกซ้อนต่างๆ ดังนี้

ความเสี่ยงของทารกในครรภ์ที่เป็น ATM

- ภาวะทารกบวม น้ำ ทารกที่เป็น ATM จะมีภาวะซีดรุนแรงและเกิดอาการบวมทั่วร่างกาย ซึ่งอาจทำให้เสียชีวิตหรือคลอดก่อนกำหนด

ความเสี่ยงของมารดาที่ทารกในครรภ์เป็น ATM

- ภาวะซีด
- ภาวะ Mirror syndrome เมื่อทารกในครรภ์มีอาการบวม น้ำ มารดาหรือหญิงตั้งครรภ์รายนั้นก็อาจเกิดภาวะครรภ์เป็นพิษได้ โดยจะมีความดันโลหิตสูง มีอาการบวมทั่วร่างกาย คลื่นไส้ อาเจียน มีโปรตีนรั่วออกมาในปัสสาวะ หรือเกิดภาวะปอดบวมได้



แนวทางการรักษาสำหรับมารดาที่ทารกในครรภ์เป็น ATM

การรักษาแบบประคับประคองหรือการยุติการตั้งครรภ์

มารดาสามารถเลือกแนวทางในการตั้งครรภ์ต่อไปได้ โดยไม่ต้องรับการตรวจหรือการรักษาใดๆเพิ่มเติม แต่ทารกในครรภ์ที่เป็น ATM มักจะเสียชีวิตก่อนคลอด เนื่องจากมีภาวะซีดอย่างรุนแรง นอกจากนี้มารดาอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนได้ (เช่น Mirror Syndrome) ทารกที่สามารถรอดชีวิตได้หลังคลอด มักจะมีความพิการทางสมอง ถ้าหากไม่ได้รับการรักษาภาวะซีดตั้งแต่อยู่ในครรภ์

ในบางรายสามารถเลือกยุติการตั้งครรภ์ได้ โดยต้องดำเนินการก่อนอายุครรภ์ 24 สัปดาห์ (ตามกฎหมายของรัฐแคลิฟอร์เนีย)

การให้เลือดแก่ทารกในครรภ์

การให้เลือดแก่ทารกในครรภ์ (In utero blood transfusions หรือ IUTs) เป็นการรักษาเพื่อให้เม็ดเลือดแดงที่ปกติแก่ทารกที่เป็น ATM ในระยะที่มีภาวะเจริญเติบโตในครรภ์ เช่นเดียวกับทารกในครรภ์ที่มีภาวะซีดจากโรคอื่นๆ โดยการให้เลือดนี้จะต้องให้ทุก 2-3 สัปดาห์จนคลอด โดยเป้าหมายของการให้เลือดแก่ทารกในครรภ์นี้ เพื่อเพิ่มการส่งออกซิเจนไปทั่วร่างกาย ซึ่งการรักษานี้จะช่วยลดการเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ และทำให้การพัฒนาของระบบประสาทของทารกในครรภ์ที่เป็น ATM ดีขึ้น อย่างไรก็ตามการรักษาด้วยวิธีนี้อาจมีความเสี่ยงในการแท้งหรือการคลอดก่อนกำหนดได้

ทารกแรกเกิดที่เป็น ATM และได้รับการรักษาโดยการให้เลือดตั้งแต่อยู่ในครรภ์จะยังต้องได้รับเลือดหลังจากคลอดเป็นระยะ (ทุก 3 สัปดาห์) เพื่อเพิ่มระดับฮีโมโกลบินหรือเม็ดเลือดแดงที่ปกติ โดยมักจะเกิดภาวะเหล็กเกินจากการได้รับเลือดเป็นระยะเวลานานร่วมด้วย ซึ่งจะต้องได้รับการรักษาไปตลอด

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเป็นอีกทางเลือกหนึ่งในการรักษาที่ทำให้ผู้ป่วย ATM หายขาดจากโรคได้ แต่อย่างไรก็ตามยังมีข้อจำกัดของการรักษาด้วยวิธีนี้ ดังนี้

- ความยากในการหาผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดที่เหมาะสม
- ผลข้างเคียงของยาที่ใช้ในกระบวนการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด
- ความไม่เข้ากันของเซลล์ที่ปลูกถ่ายกับเซลล์ของผู้ป่วย

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดแก่ทารกในครรภ์: ทางเลือกใหม่

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดแก่ทารกในครรภ์ได้รับการพัฒนาเพื่อช่วยลดข้อจำกัดต่างๆของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดในระยะหลังคลอด โดยวิธีการนี้จะใช้เซลล์ต้นกำเนิดจากมารดาในการปลูกถ่ายให้แก่ทารกในครรภ์ ซึ่งในช่วงตั้งครรภ์นี้เซลล์ของมารดาและทารกในครรภ์จะไม่เกิดปฏิกิริยาต่อต้านกัน

หากการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดแก่ทารกในครรภ์ประสบความสำเร็จ หรือ engraftment (เซลล์ต้นกำเนิดของมารดาสามารถเข้าไปรวมอยู่ในไขกระดูกของทารกได้) ทารกที่คลอดออกมาก็จะสามารถสร้างเม็ดเลือดแดงที่ปกติได้เอง แต่หากการปลูกถ่ายไม่สมบูรณ์หรือพบเซลล์ต้นกำเนิดในปริมาณที่ไม่เพียงพอ ก็ยังสามารถใช้เซลล์กำเนิดจากมารดาเพื่อปลูกถ่ายเสริมให้แก่ทารกหลังคลอดได้อีก (booster transplant) เนื่องจากทารกจะยอมรับและไม่ต่อต้านเซลล์ต้นกำเนิดที่ได้มาจากมารดา จึงทำให้ทารกสามารถสร้างเม็ดเลือดแดงที่ปกติได้เองเช่นกัน การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด booster transplant นี้ คาดว่าจะมีความปลอดภัยมากกว่าการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดในระยะหลังคลอดที่มีอยู่ในปัจจุบัน

มารดาที่ตัดสินใจเข้าร่วมการศึกษานี้จะได้รับการเจาะไขกระดูก เพื่อเก็บเซลล์ต้นกำเนิด และนำเซลล์ไปผ่านกระบวนการเพื่อเตรียมการฉีดหรือปลูกถ่ายให้แก่ทารกในครรภ์พร้อมกับการให้เลือดด้วยวิธีการที่ปลอดภัย หลังจากนั้นทารกในครรภ์ยังต้องได้รับเลือดอีกทุก 2-3 สัปดาห์จนคลอด การประเมินผลของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดนี้จะทำหลังจากที่ทารกคลอดแล้ว

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดแก่ทารกในครรภ์อาจจะไม่ได้ผลหรือเกิดภาวะแทรกซ้อนได้ หรือทารกอาจเสียชีวิตหลังจากได้รับการรักษา นอกจากนี้มารดาที่ได้รับการเจาะไขกระดูกอาจมีภาวะซีด และจำเป็นต้องได้รับเลือด หากการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดแก่ทารกในครรภ์ไม่สำเร็จ ภายหลังจากคลอด ทารก ATM ยังต้องได้รับเลือดอย่างต่อเนื่อง หรืออาจพิจารณาการปลูกถ่ายเซลล์กำเนิดหลังคลอดเพิ่มเติม



UCSF Benioff Children's Hospital

อัลฟาธาลัสซีเมียเมเจอร์

แนวทางการรักษา

แนวทาง
การรักษา
ก่อนคลอด

การรักษาแบบ
ระดับประคอง

การให้เลือดแก่
ทารกในครรภ์

การปลูกถ่ายเซลล์ต้น
กำเนิดแก่ทารกในครรภ์
(ทางเลือกใหม่)

เป้าหมาย: เพื่อรักษาภาวะขาดออกซิเจนและ
เพิ่มอัตราการรอดชีวิตของทารกในครรภ์

เป้าหมาย: เพื่อให้ทารกสามารถ
ยอมรับเซลล์ต้นกำเนิดจากมารดาได้
(ในระยะก่อนและหลังคลอด) ซึ่งวิธีนี้
อาจรักษาโรค ATM ให้หายขาดได้

การให้เลือดแก่ทารกในครรภ์
ทุก 2-3 สัปดาห์
จะช่วยลดภาวะแทรกซ้อนต่อ
มารดาและทารกในครรภ์ได้



การปลูกถ่ายพร้อมกับการ
ให้เลือดแก่ทารกในครรภ์
อายุครรภ์ 18-25 สัปดาห์

คลอด

แนวทาง
การรักษา
หลังคลอด

โดยส่วนใหญ่ ทารกที่ไม่ได้
รับการรักษาตั้งแต่อยู่ใน
ครรภ์ มักจะไม่รอดชีวิต

ความสำเร็จของการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด

ไม่มี

ต่ำ

สูง

แนวทางการรักษาหลังคลอด

การให้เลือดเป็นระยะทุก 3 สัปดาห์
ทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น แต่อาจมี
ปัญหาต่างๆได้ เช่น ภาวะเหล็กเกิน การเข้ายา
อย่างเร็วรั้ง และค่าใช้จ่ายในการรักษา

การปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด
วิธีนี้สามารถทำให้ผู้ป่วยหายขาดจากโรคได้
แต่ก็ยังมีข้อจำกัดต่างๆ เช่น ความยากในการ
หาผู้บริจาคเซลล์ต้นกำเนิดที่เหมาะสม
ผลข้างเคียงของยาที่ใช้ในกระบวนการปลูก
ถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด และความไม่เข้ากันของ
เซลล์ที่ปลูกถ่ายกับเซลล์ของผู้ป่วย

ปลูกถ่ายเซลล์ต้น
กำเนิดจากมารดา
เสริมอีกครั้ง
(booster transplant)

อาจเป็นการ
รักษาที่ทำให้
หายขาดจาก
โรคได้

เป้าหมาย: เพื่อทำให้พัฒนาการในด้านต่างๆดีขึ้น
และลดกระบวนการในการรักษาของผู้ป่วย ATM

สอบถามข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่

UCSF Fetal Treatment Center
(ศูนย์การรักษาทารกในครรภ์ UCSF)
1855 4th Street
2nd Floor, Room A-2432
San Francisco, CA
94158-2549

1-800-RX-FETUS
1-800-793-3887
fetus@ucsf.edu
Fetus.ucsf.edu



The Fetal Treatment Center
THE BIRTHPLACE OF FETAL SURGERY