

**มติชน**  
กรอมบาย

Matchon (Mid-Day)  
Circulation: 950,000  
Ad Rate: 1,500

Section: เศรษฐกิจ/ประชาชน

วันที่: ศุกร์ 31 พฤษภาคม 2556

ปีที่: 36

ฉบับที่: 12865

หน้า: 20(ล่างซ้าย)

Col.Inch: 156.23 Ad Value: 234,345

PRValue (x3): 703,035

ศิลปิน: สีสี่

หัวข้อข่าว: ถอดรหัสพันธุกรรม ครั้งแรกของเอเชีย ชีวิต 'น้องที่เกิดใหม่' รักษา 'ฟีธาลัสซีเมีย'

# ถอดรหัสพันธุกรรม

## ครั้งแรกของเอเชีย

### ชีวิต 'น้องที่เกิดใหม่' รักษา 'ฟีธาลัสซีเมีย'



เป็นความยากมากถึงมากที่สุดที่ผู้ป่วยธาลัสซีเมีย จะเจอเจอผู้บริจาคเซลล์ที่มีรหัสเนื้อเยื่อ (เอชแอลเอ) ตรงกันกับตน ว่ากันว่าโอกาสที่จะพบนั้นมีน้อยถึง 1 ใน 50,000 เลย์ทีเดียว

“ธาลัสซีเมีย” เป็นโรคโลหิตจางชนิดหนึ่ง ที่มีการถ่ายทอดผ่านทางพันธุกรรม ผู้ป่วยจะเกิดภาวะซีด หรือมีโลหิตจางเรื้อรัง ในรายที่มีอาการรุนแรงจะซีด ตาเหลือง ต้มน้ำมูกโต ไหล่หน้าเปลี่ยน ดัง

จมูกแบนแปบ กะโหลกศีรษะหนา โหนกแก้มสูง คาง และขากรรไกรกว้าง ฟันบนยื่น กระดูกบางเปราะง่าย ผิวหนังดำคล้ำ ร่างกายเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ

ในบางรายอาจมีอาการรุนแรงมากจนถึงขั้นเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอดภายใน 24 ชั่วโมงได้

ลักษณะการถ่ายทอดทางพันธุกรรมนั้น หมายความว่า ถ้าพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่งเป็นธาลัสซีเมีย

โอกาสที่ลูกจะมียีนแฝงคือเป็น “พาหะ” ของโรค 100 เปอร์เซ็นต์ เต็ม

ถ้าพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่งมียีนแฝง โอกาสที่ลูกจะเป็น “พาหะ” ของโรค 50 เปอร์เซ็นต์ โอกาสที่จะ “เป็นโรค” และโอกาสที่จะเป็น “ปกติ” เท่ากัน คือ 25 เปอร์เซ็นต์

ถ้าพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่งเป็นธาลัสซีเมีย อีกคนมียีนแฝง โอกาสที่ลูกจะเป็น “พาหะ” หรือเป็น

"ปกติ" มีเท่ากัน 50 ต่อ 50

จากการสำรวจพบว่า ประชากรไทยเป็นพาหะของธาลัสซีเมียประมาณร้อยละ 40 นั่นอาจกล่าวได้ว่าในคนไทย 10 คน มีผู้ที่เป็นพาหะของโรคถึง 4 คน หรือ อุบัติการณ์ของเด็กแรกเกิดที่เป็นธาลัสซีเมียในประเทศไทยมีประมาณ 12 คนต่อ 1,000 คน หรือราว 10,000 รายต่อปี

วิธีการรักษาเดียวคือ การปลูกถ่ายไขกระดูก ซึ่งก็คือการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ (เซลล์ต้นกำเนิด) โดยการเปลี่ยนหรือทดแทนสเต็มเซลล์ที่ผิดปกติด้วยสเต็มเซลล์ที่ปกติในไขกระดูกของผู้ป่วย

ย้อนกลับไปเมื่อราว 20 ปีก่อน สเต็มเซลล์ที่ใช้ในการรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียจะนำมาจากไขกระดูกของผู้บริจาคที่มี "รหัสเนื้อเยื่อ" เข้ากันได้ แต่ปัจจุบันพบว่าสามารถเก็บสเต็มเซลล์จากรกและสายสะดือของเด็กแรกคลอดมาใช้ในการรักษาได้เช่นกัน

ข้อดีของการเก็บสเต็มเซลล์จากรกและสายสะดือคือ 1.จะได้สเต็มเซลล์ที่มีศักยภาพสูง บริสุทธิ์ สะอาด ปลอดภัย และไม่เป็นอันตรายหรือก่อให้เกิด

ความเจ็บปวดต่อมารดาและทารก 2.เจ้าของสเต็มเซลล์ไม่ต้องเสียเวลาในการตรวจหาความเข้ากันได้ของรหัสเนื้อเยื่อ โดยเฉพาะในกรณีของการใช้สเต็มเซลล์จากรกของน้องมารักษาโรคให้พี่

แต่ทว่า ปัญหาสำคัญคือ ธาลัสซีเมียเป็นโรคที่ถ่ายทอดผ่านทางพันธุกรรม นั่นหมายถึงว่า ถ้าพ่อแม่เป็นพาหะ โอกาสที่ลูกจะเป็นโรคเท่ากับ 25% หรือ 1 ใน 4 และโอกาสที่ลูกจะเป็นพาหะ 50% หรือ 2 ใน 4 และโอกาสที่ลูกจะปกติเท่ากับ 25% หรือ 1 ใน 4

ซึ่งปัจจุบันกล่าวได้ว่า ธาลัสซีเมียเป็นโรคที่มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมมากที่สุดในประเทศไทย

นับเป็นข่าวดีที่ล่าสุด ศูนย์ซูฟีเรีย เอ.อาร์.ที. ซึ่งมีความเชี่ยวชาญในการตรวจคัดกรองโรคทางพันธุกรรม และภาวะผู้มีบุตรยาก ร่วมกับ บริษัทไทย สเต็มไลฟ์ จำกัด ประกาศความสำเร็จครั้งแรกในเอเชีย โดยใช้เทคนิค "พีจีดี" (การคัดกรอง

ตัวอ่อนที่แข็งแรงสำหรับทำเด็กหลอดแก้ว) และ "พีซีอาร์" (การตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมในระดับยีน) ร่วมกับ "เอชแอลเอ แมชซิ่ง" คัดกรองพันธุกรรมตัวอ่อนที่ปลอดโรคธาลัสซีเมีย และมีเซลล์รหัสเนื้อเยื่อที่เข้ากันได้ระหว่างพี่และน้อง

นั่นหมายความว่า ด้วยวิธีการนี้แม่ที่มีลูกคนแรกเป็นธาลัสซีเมียไม่เพียงสามารถมีลูกคนที่ 2 ที่ปลอดโรค ยังสามารถเก็บสเต็มเซลล์จากรกและสายสะดือของน้องไปใช้ เพื่อการรักษาพี่ที่ป่วยด้วยธาลัสซีเมีย

## ขั้นตอนการเก็บเลือดในรก และสายสะดือ

Umbilical Cord Blood Collection Procedure



1. ทารกคลอดออกมาโดยที่รกยังไม่ลอกตัว

2. สายสะดือจะถูกหนีบและตัดส่วนที่ใกล้กับทารกเพื่อทารกออกไป จากนั้นจะทำการเจาะเก็บเลือดจากรกสายสะดือ

3. การเก็บทำได้ง่ายโดยใช้เข็มแทงเข้าสู่เส้นเลือดดำของสายสะดือ และดูดเก็บเลือดออกมาเก็บใส่ในถุงเก็บเลือด

การเก็บสเต็มเซลล์จากรก



กิจกรรมรณรงค์วันธาลัสซีเมีย

ให้หายขาดได้

นพ.สมเจตน์ มณีपालวิรัตน์ ผู้อำนวยการแพทย์ และสูตินรีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านเวชศาสตร์การเจริญพันธุ์การมีบุตรยาก ศูนย์ซูฟีเรีย เอ.อาร์.ที.

อธิบายกระบวนการอย่างง่าย ๆ ว่า ในกระบวนการทำเด็กหลอดแก้ว เมื่อได้ตัวอ่อนมาแล้ว เราจะตรวจตัวอ่อนว่าเด็กเป็นโรคหรือไม่เป็นโรค มีรหัสเนื้อเยื่อเข้ากันได้กับพี่ซึ่งเป็นโรคอยู่หรือไม่แล้วนำตัวอ่อนที่ไม่เป็นโรคและมีรหัสเนื้อเยื่อเข้ากันได้ใส่กลับเข้าไปให้คุณแม่ในโพรงมดลูก คุณแม่จะมีการตั้งครรภ์เหมือนกับท้องธรรมชาติ ปลอดภัยเสร็จ ก็เก็บสเต็มเซลล์จากรกและสายสะดือส่งต่อให้คุณหมอทางโลหิตวิทยา เพื่อให้คุณหมอใช้ปลูกถ่ายแทนไขกระดูกเดิมที่เป็นโรค

"เราได้ทำเด็กหลอดแก้วเพื่อให้มั่นใจว่าจะไม่มีโรคธาลัสซีเมีย และมีรหัสเนื้อเยื่อเดียวกันกับพี่ เพื่อการรักษาพี่ที่ขณะนี้ป่วยด้วยโรคธาลัสซีเมีย เด็กคนนี้เกิดมาแล้ว และมีการเก็บสเต็มเซลล์

จากรกและสายสะดือแล้ว เพื่อไปปลูกถ่ายให้กับ พี่ที่เป็นโรค ซึ่งจากที่ต้องเข้าโรงพยาบาลรับเลือด ทุกเดือน ตอนนี้หายขาดแล้ว

นั่นคือ 1 ชีวิตที่เกิดใหม่ได้ให้ชีวิตใหม่แก่อีก 1 ชีวิต”

พูดถึง อายุขัยโดยเฉลี่ยของผู้ป่วยธาลัสซีเมีย คุณหมอสมเจตน์บอกว่า อยู่ที่ 30 ปี คือนับตั้งแต่เกิด พออายุ 30 เชื่อว่าจะไม่รอดแล้ว แต่ด้วยเทคโนโลยี ที่มีการให้เลือด หรือยาขับเหล็กที่มีคุณภาพมากขึ้น ทำให้ผู้ป่วยมีอายุยืนยาวมากขึ้น แต่จะต้องอยู่กับการ รักษาตลอดชีวิต โดยการรับเลือดทุกเดือน ต้องทาน กรดโฟลิกและยาขับเหล็ก เพราะตราบไตที่มีการ

ให้เลือดก็จะมีธาตุเหล็กตกค้าง จึงต้องมีการทาน ยาขับเหล็ก ซึ่งถ้าใช้ระยะยาวอาจมีผลต่อตับไต หัวใจ ปอด

การปลูกถ่ายไขกระดูกไม่ใช่เรื่องใหม่ แต่ ปัญหาคือ เราจะหาไขกระดูกได้จากไหนที่เข้ากับ เราได้ ฉะนั้น จะดีกว่ามั้ยถ้าพ่อแม่รู้ตัวเองว่ามี ความเสี่ยง มาปรึกษาก่อนที่จะท้อง ครั้งที่ 1 เพื่อให้ท้อง ครั้งที่ 1 ได้เด็กที่แข็งแรง จะได้ไม่ต้องมา ตามแก้ไขภายหลัง

## พนิดา สงวนเสรีวานิช



**พ**ญ.จุฑาทิพย์ ฟองศรีณย์ กุมารแพทย์เฉพาะทางด้านโลหิตวิทยาและมะเร็งในเด็กและ ผู้อำนวยการแพทย์ บริษัท ไทย สเต็มไลฟ์ จำกัด ในฐานะองค์กรผู้จัดเก็บเซลล์ต้นกำเนิด กล่าวว่า ปัจจุบันการเก็บสเต็มเซลล์ทำได้ 3 วิธี คือ เก็บจากไขกระดูก จากกระแสโลหิต และเก็บ จากเลือดรก ซึ่งการเก็บจากเลือดรกเป็นวิธีที่ง่ายที่สุดและปลอดภัยทั้งกับแม่และลูก

“ในอดีตเลือดจากรกเราเห็นว่าเป็นสิ่งที่ไม่มีความปลอดภัย แต่ปัจจุบันสามารถที่จะเอามาช่วยชีวิต พี่ที่ป่วยได้ ซึ่ง “ไทย สเต็ม ไลฟ์” เป็นธนาคารสเต็มเซลล์แห่งแรกและใหญ่ที่สุดที่เก็บสเต็มเซลล์ เพื่อการรักษาโรคได้จริง อยากให้ทุกคนเห็นความสำคัญในการเก็บสเต็มเซลล์จากรก เพราะไม่ใช่ แค่ประโยชน์ที่จะมีต่อตัวเด็ก แต่ยังเป็นประโยชน์ต่อคนในครอบครัวด้วย”

คุณหมอจุฑาทิพย์บอกอีกว่า ปัจจุบันการรอสเต็มเซลล์บริจาคจะต้องมีการตรวจว่ามีรหัสเนื้อเยื่อ ที่ตรงกันหรือไม่ ซึ่งในคนไทยที่จะมีโอกาสตรงกันอยู่ในสัดส่วน 1 ต่อ 50,000 ข้อมูลจากสภาภคชาติ ถึงขณะนี้ไม่มีผู้บริจาคสเต็มเซลล์เพียง 1,200 รายเท่านั้น ดังนั้น การที่จะหวังพึ่งจากผู้บริจาคจึง ค่อนข้างยาก และสเต็มเซลล์ไม่ได้ใช้เพื่อการรักษาโรคธาลัสซีเมียเพียงโรคเดียว แต่ยังใช้เพื่อการ รักษา มะเร็งเม็ดเลือดขาว และมะเร็งต่อม้าน้ำเหลือง เพราะเป็นโรคที่สามารถรักษาให้หายด้วยการ เปลี่ยนสเต็มเซลล์ด้วย ซึ่งคนกลุ่มนี้ไม่สามารถจะรอสเต็มเซลล์ที่ตรงกันได้นานเท่าโรคธาลัสซีเมีย

ยิ่งถ้าครอบครัวในปัจจุบันมักจะมีลูกน้อย ทำให้โอกาสที่จะมีรหัสเนื้อเยื่อตรงกันซึ่งมีเพียง 1 ใน 4 หรือ 25% ยิ่งเป็นเรื่องยากขึ้นไปอีก

(ที่ 3 จากซ้าย) นพ.สมเจตน์ มณีपालวิรัตน์ (ที่ 4 จากซ้าย) พญ.จุฑาทิพย์ ฟองศรีณย์