**“โรคเลือดออกง่ายฮีโมฟีเลีย”**

                ฮีโมฟีเลีย  เป็นโรคเลือดออกง่ายทางพันธุกรรม  ผู้ป่วยมีอาการเลือดออกง่ายหยุดยากเป็นๆหายๆโดยอวัยวะที่มีเลือดออกบ่อยคือเลือดออกในข้อและกล้ามเนื้อ  บางครั้งอาจมีเลือดออกในวัยวะภายในได้  โรค  ฮีโมฟีเลียมี  2  ชนิด  คือ  โรคฮีโมฟีเลีย  เอ  เกิดจากร่างกายขาดปัจจัยการแข็งตัวของเลือด  แฟคเตอร์  VIII  และโรคฮีโมฟีเลีย  บี  เกิดจากร่างกายขาดปัจจัยการแข็งตัวของเลือด  แฟคเตอร์  IX  โดยมีอุบัติการณ์ในกลุ่มประเทศอเมริกาเหนือหรือยุโรปประมาณ  1  :  5,000  ถึง  1  :  10,000  สำหรับอุบัติการณ์ในประเทศไทยพบประมาณ  1  :  20,000  และพบโรคฮีโมฟีเลีย  เอ  ได้บ่อยกว่าฮีโมฟีเลีย  บี  ประมาณ  5  เท่า

**ความรุนแรงของโรคฮีโมฟีเลีย**จะแบ่งได้เป็น  3  ระดับ

                1.  ชนิดรุนแรงน้อย  (mild  form)  จะมีระดับแฟคเตอร์  V  III  หรือ  IX  6-30%  ผู้ป่วยกลุ่มนี้จะมีอาการเลือดออกมากเมื่อได้รับอุบัติเหตุที่รุนแรงหรือเมื่อได้รับการผ่าตัด

                2.  ชนิดรุนแรงปานกลาง  (moderate  form)  จะมีระดับแฟคเตอร์  V  III  หรือ  IX  1-5%  ซึ่งผู้ป่วยบางราย  จะมีอาการเลือดออกในข้อหรือในกล้ามเนื้อเองได้

                3.  ชนิดรุนแรงมาก  (severe  form)  ในกลุ่มนี้จะมีระดับแฟคเตอร์  V  III  หรือ  IX  น้อยกว่า  1%  ผู้ป่วยจะมีอาการเลือดออกในข้อหรือกล้ามเนื้อเกิดขึ้นได้เองโดยไม่ได้รับอุบัติเหตุ  ถ้าไม่ได้รับการรักษาที่ถูกต้องก็อาจจะทำให้เกิดข้อพิการได้

**การถ่ายทอดทางพันธุกรรม**

                โรคนี้เป็นการถ่ายทอดแบบยีนด้อยบนโครโมโซมเอกซ์  (X-linked  recessive)  เพศชายจะมีโครโมโซม  X  1  แท่ง  โครโมโซม  Y  1  แท่ง  (XY)  และเพศหญิงจะมีโครโมโซม  X  2  แท่ง  (XX)  หากชายใดมีโครโมโซม  X  ที่มียีนของโรคฮีโมฟีเลียจะแสดงอาการของโรค  ในขณะที่หญิงมีโครโมโซม  X    หนึ่งแท่งมียีนโรคฮีโมฟีเลีย  จะไม่เกิดอาการของโรค  เพราะหญิงนั้นยังมีโครโมโซม  X  อีกแท่งหนึ่งทำหน้าที่ต่างๆ  แทนได้  จะเรียกหญิงนั้นว่ามีพาหะโรคฮีโมฟีเลียแฝง  (carrier)

                ผู้ป่วยฮีโมฟีเลีย  ถ้าแต่งงานกับหญิงปกติ  หากได้ลูกชาย  ลูกชายจะปกติไม่เป็นโรคฮีโมฟีเลีย  หากได้ลูกสาว  ลูกสาวจะมีพาหะโรคฮีโมฟีเลียแฝง  ซึ่งจะถ่ายทอดให้แก่ลูกหลานต่อไปได้

                หญิงที่มีพาหะโรคฮีโมฟีเลียแฝงจะถ่ายทอดโรคฮีโมฟีเลียไปให้แก่ลูกชายร้อยละ  50  ของลูกชายทั้งหมด  และถ่ายทอดภาวะที่มีพาหะโรคฮีโมฟีเลียแฝงให้แก่ลูกสาวร้อยละ  50  ของลูกสาวทั้งหมด

**การควบคุมภาวะเลือดออก**

* เมื่อมีภาวะเลือดออกเกิดขึ้น  ขั้นตอนที่มีความสำคัญที่สุดคือการให้แฟคเตอร์เข้มข้น  
  การรักษาที่บ้านอาจเป็นแนวทางที่ดีที่สุดเพื่อหลีกเลี่ยงความล่าช้าในการได้รับการรักษา
* แนวทางอื่นในการช่วยควบคุมภาวะเลือดออกและลดอาการปวด  ได้แก่  
  หยุดพักข้อในท่าที่สบาย ควรควบคุมแรงกดให้อยู่ในระดับที่เหมาะสมยกบริเวณข้อให้สูง
* ยาที่ใช้ลดอาการปวด  เช่น  พาราเซตามอล  สามารถใช้เพื่อควบคุมอาการปวดได้แต่ยาชนิดใดก็ตามซึ่งมีแอสไพรินเป็นส่วนประกอบไม่ควรใช้เนื่องจากสามารถทำให้ภาวะเลือดออกแย่ลง
* ภายหลังอาการปวดและบวมลดน้อยลง  จึงควรเริ่มทำกายภาพบำบัดเพื่อการยืดและงอข้อในไม่ช้าข้อจะสามารถทำงานได้เป็นปกติ  กล้ามเนื้อของท่านสามารถเคลื่อนไหวได้และคงความแข็งแรง

**โรคธาลัสซีเมีย**

เป็นโรคโลหิตจางที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมสาเหตุจากได้รับ **ยีน** ธาลัสซีเมียจากพ่อและแม่ทำให้การสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดเลือดแดงผิดปกติ ผู้ที่เป็นโรคนี้ จะมีอาการ ซีด เหลือง ในรายที่เป็นชนิดรุนแรงจะมีการเปลี่ยนแปลงของใบหน้า การเจริญเติบโตช้าและมีตับโต ม้ามโตร่วมด้วย (ยีน คือ หน่วยพันธุกรรมอยู่บนโครโมโซมทำหน้าที่กำหนดลักษณะต่างๆ ของสิ่งมีชีวิต เช่น ยีนซึ่งจะกำหนดสีผม สีของตา และหมู่เลือด เป็นต้น ยีนในร่างกายจะเป็นคู่ ข้างหนึ่งได้รับการถ่ายทอดมาจากพ่อ อีกข้างหนึ่งได้รับมาจากแม่)

**พาหะธาลัสซีเมียคืออะไร**

ผู้เป็นพาหะ คือ ผู้ที่มียีนของโรคธาลัสซีเมียเพียงยีนเดียว บางครั้งเรียกว่า “ธาลัสซีเมียแฝง”ผู้เป็นพาหะคือ **คนปกติ** จะมีสุขภาพแข็งแรง ไม่ต้องได้รับการรักษาหรือรับประทานยาใดๆ ไม่ติดต่อจากคนหนึ่งไปอีกคนหนึ่งแต่สามารถถ่ายทอดยีนธาลัสซีเมียไปสู่ลูกได้ ผู้ที่เป็นพาหะจะอยู่กับคนๆนั้นตลอดไปจะไม่กลายเป็นโรคธาลัสซีเมีย

**โรคธาลัสซีเมียแบ่งออกเป็นหลายชนิด** มีอยู่ 2 กลุ่ม ได้แก่ **แอลฟาทาลัสซีเมีย**(alpha-thalassemia)   
และ**บีตาทาลัสซีเมีย**(beta-thalassemia) ซึ่งเกี่ยวข้องกับความผิดปกติของยีนในการควบคุมการสร้างโปรตีนโกลบินชนิดแอลฟาและบีตาตามลำดับ

     ทั้ง 2 กลุ่มนี้ ยังสามารถแบ่งเป็นชนิดย่อยๆ ได้อีกหลายชนิด ซึ่งมีความรุนแรงมากน้อยแตกต่างกันไป ซึ่งเป็นผลมาจากการจับคู่ระหว่างยีนผิดปกติชนิดต่างๆ

อาการขึ้นกับชนิดของโรคที่เป็น ซึ่งสามารถแบ่งเป็น 3 ระดับของความรุนแรง ดังนี้

1. โรคทาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงที่สุด ได้แก่ โรคเฮโมโกลบินบาร์ตไฮดรอปส์ฟีทัลลิส (hemoglobin bart's hydrops fetalis) เกิดจากยีนที่สร้างโกลบินชนิดแอลฟาขาดหายไปทั้งหมด ทำให้ไม่สามารถสร้างโกลบินชนิดแอลฟา ซึ่งเป็นโกลบินที่สำคัญที่สุดได้เลย แต่จะสร้างเฮโมโกลบินบาร์ตแทนทั้งหมด ซึ่งจะจับออกซิเจนไว้เองไม่ปล่อยให้แก่เนื้อเยื่อ ทำให้ผู้ที่เป็นโรคนี้มีความผิดปกติตั้งแต่เป็นทารกในครรภ์มารดา โดยทารกมีอาการบวมน้ำจากภาวะซีดรุนแรง

     ส่วนใหญ่จะเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์ ส่วนน้อยเสียชีวิตขณะคลอดหรือหลังคลอดเพียงเล็กน้อย ทารกจะมีอาการซีด บวม ท้องป่อง ตับและม้ามโต

     มารดาที่ตั้งครรภ์ทารกที่เป็นโรคนี้ มักจะมีภาวะครรภ์เป็นพิษแทรกซ้อน มักจะมีการคลอดผิดปกติ และตกเลือดก่อนหรือหลังคลอด

     2. โรคทาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงปานกลางถึงรุนแรงมาก ส่วนใหญ่เป็นบีตาทาลัสซีเมียชนิดโฮโมไซกัส (homozygous beta-thalassemia) และบางส่วนของบีตา-ทาลัสซีเมียชนิดเฮโมโกลบินอี (beta-thalassemia/heamoglobim E) เกิดจากความผิดปกติของยีนที่สร้างโกลบินชนิดบีตา ผู้ป่วยกลุ่มนี้เมื่อแรกเกิดมีลักษณะเป็นปกติไม่ซีด จะซีดตั้งแต่อายุ 2-3 เดือน (ในกลุ่มอาการรุนแรงมาก) หรือเมื่ออายุเป็นปีไปแล้ว (ในกลุ่มรุนแรงปานกลาง) อาการสำคัญคือ ซีด เหลือง ตับโต ม้ามโต ตัวเล็กแกร็น น้ำหนักน้อยไม่สมอายุ เป็นหนุ่มเป็นสาวช้า ใบหน้าแปลก (ดังที่เรียกว่า หน้าทาลัสซีเมีย)

     กลุ่มที่มีอาการรุนแรงมาก หากไม่ได้รับการรักษาจะมีอายุสั้น (ร้อยละ 50 เสียชีวิตภายในเวลา 10 ปี ร้อยละ 70 เสียชีวิตภายใน 25 ปี) ส่วนกลุ่มที่มีอาการรุนแรงปานกลางอาจมีอายุยืนยาวจนเป็นผู้ใหญ่ สามารถแต่งงานมีบุตรหลานได้

     3. โรคทาลัสซีเมียที่มีอาการน้อย ส่วนใหญ่เป็นโรคเฮโมโกลบินเอช (heamoglobin H disease ซึ่งอยู่ในกลุ่มแอลฟาทาลัสซีเมีย) และบางส่วนของบีตาทาลัสซีเมียชนิดมีเฮโมโกลบินอี ผู้ป่วยมีภาวะซีดเล็กน้อย เหลืองเล็กน้อย ม้ามไม่โตหรือโตเพียงเล็กน้อย การเจริญเติบโตค่อนข้างปกติ ลักษณะใบหน้าปกติ (ไม่เป็นทาลัสซีเมีย) สุขภาพค่อนข้างแข็งแรงและอายุยืนยาวเช่นคนปกติ

     โดยทั่วไปมักไม่ต้องมาพบแพทย์และไม่จำเป็นต้องได้รับเลือดรักษา ผู้ป่วยจำนวนมากไม่ทราบว่าตนเองเป็นโรคนี้ และอาจได้รับการวินิจฉัยเมื่อมาพบแพทย์ด้วยสาเหตุอื่น หรือเมื่อมีภาวะแทรกซ้อน เช่น เป็นนิ่งน้ำดี

     ผู้ป่วยเฮโมโกลบินเอชบางครั้งอาจเกิดภาวะเม็ดเลือดแดงแตกเฉียบพลัน (acute hemolysis) ซึ่งมักเกิดขึ้นเมื่อมีไข้จากการติดเชื้อ ผู้ป่วยจะมีอาการซีดลงอย่างรวดเร็วและรุนแรงจนต้องได้รับเลือด

     นอกจาก 3 กลุ่มอาการดังกล่าวแล้ว ยังมีกลุ่มที่ไม่มีอาการ เช่น แอลฟาทาลัสซีเมีย 2 ชนิด โฮโมไซกัส (homozygous alpha-thalassemia 2) เฮโมโกลบินอีชนิดโฮโมไซกัส (homozygous haemoglobin E ซึ่งอยู่ในกลุ่มบีตาทาลัสซีเมีย) พวกนี้มียีนผิดปกติที่รับจากพ่อและแม่ทั้ง 2 ฝ่าย (ต่างจากลุ่มที่เป็นพาหะที่รับยีนผิดปกติจากฝ่ายใดฝ่ายหนึ่งเพียงฝ่ายเดียว) แต่ไม่ส่งผลให้เกิดโรคตามมา จึงมีสุขภาพแข็งแรงเช่นคนปกติทั่วไป คนกลุ่มนี้ไม่จัดว่าเป็นโรคแต่สามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติให้ลูกหลายต่อไป

**การวินิจฉัย**

     แพทย์จะวินิจฉัยเบื้องต้นจากประวัติผู้ป่วยมีอาการซีดเหลืองมาตั้งแต่เล็ก และอาจพบว่ามีพ่อแม่พี่น้องคนใดคนหนึ่งเป็นโรคนี้ด้วย

     นอกจากนี้ ยังตรวจพบว่าผู้ป่วยมีตับโต ม้ามโต ท้องป่อง รูปร่างผอมและเล็กไม่สมอายุ กล้ามเนื้อลีบและแข็งเล็ก ผิวหนังคล้ำออกเป็นสีเทาอมเขียว หน้าตาแปลก ได้แก่ กระโหลกศรีษะนูนเป็นพู หน้าผากโหนก ตาห่าง ดั้งจมูกแบน โหนกแก้มสูง คางและขากรรไกรกว้าง ฟันบนยื่น ฟันไม่สบกัน ฟันเรียงตัวผิดปกติ ดังที่เรียกว่า **"หน้าทาลัสซีเมีย"**

**การรักษา**

     แพทย์จะให้การรักษาตามชนิดและความรุนแรงของโรค

     ถ้าเป็นชนิดที่มีอาการน้อย (เช่น โรคเฮโมโกลบินเอช) ถ้าผู้ป่วยรู้สึกสบายดี ก็ไม่ต้องให้ยารักษาเพียงแต่ให้คำแนะนำและเฝ้าติดตามดูอาการ แต่ถ้าช่วงไหนผู้ป่วยมีภาวะแทรกซ้อน เช่น ซีดมาก เนื่องจากเกิดภาวะเม็ดเลือดแดงแตกเฉียบพลัน ซึ่งมักพบเมื่อเป็นไข้หวัดจากการติดเชื้อ แพทย์ก็จะให้เลือดและรักษาตามอาการและสาเหตุที่พบร่วม

     ถ้าเป็นชนิดที่มีอาการรุนแรง เช่น ซีดเหลืองเรื้อรังมาตั้งแต่เล็ก มีโรคติดเชื้อหรือภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ แพทย์ก็จะให้การรักษา เช่น ให้เลือดในรายที่ซีดมากเป็นครั้งคราว

     ในรายที่เป็นเรื้อรังจนไขกระดูกผู้ป่วยมีการสร้างเม็ดเลือดเพิ่มขึ้นอย่างมาก (สังเกตจากรูปร่างและใบหน้าที่มีลักษณะของหน้าทาลัสซีเมีย) แพทย์ก็จะให้ผู้ป่วยกินยาเม็ดกรดโฟลิก (folic acid) วันละ 1 เม็ด ทุกวันไปจนตลอดชีวิต เพื่อช่วยในการสร้างเม็ดเลือดแดงของไขกระดูก

     ในรายที่มีการให้เลือดบ่อย จนเกิดภาวะเหล็กเกินแทรกซ้อน แพทย์ก็จะให้ยาขับเหล็กเป็นระยะ ซึ่งมีทั้งชนิดยาเม็ด และชนิดยาฉีด โดยเลือกใช้ตามความเหมาะสม

     ในรายที่มีม้ามโตมาก จนเบียดอวัยวะอื่นในช่องท้อง หรือมีภาวะม้ามทำงานมากเกินไป (hypersplenism) คือ ม้ามทำหน้าที่ในการทำลายเม็ดเลือดแดงมากจนต้องให้เลือดบ่อย แพทย์ก็อาจจำเป็นต้องรักษาด้วยการผ่าตัดเอาม้ามออก

     สำหรับผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรง แต่ยังไม่มีภาวะแทรกซ้อนจากภาวะเหล็กเกิน หรือภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ ซึ่งมักจะอยู่ในช่วงวัยเด็ก แพทย์ก็อาจพิจารณาทำการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือด (stem cell transplantation) ซึ่งจะช่วยให้ผู้ป่วยหายจาดจากโรคได้ประมาณ ร้อยละ 80 โดยมีสุขภาพแข็งแรงไม่ต้องให้เลือดหรือยาใดๆ อีกต่อไป มีเพียงส่วนน้อยที่โรคกลับกำเริบซ้ำ หรือเกิดภาวะแทรกซ้อนจากการรักษาด้วยวิธีนี้

**ภาวะแทรกซ้อน**

     มักพบในกลุ่มผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงปานกลางถึงรุนแรงมาก ภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญได้แก่

     ในรายที่มีภาวะซีดรุนแรง อาจำทำให้เกิดภาวะหัวใจวาย

     ผู้ป่วยมักมีภูมิคุ้มกันต่ำ ติดเชื้อง่าย ติดเชื้อรุนแรง

     มีโอกาสเป็นนิ่งน้ำดีมากกว่าคนปกติ เนื่องจากมีสารบิลิรูบิน (จากรการสลายตัวของเม็ดเลือดแดง) มากกว่าปกติ และไปตกตะกอนในถุงน้ำดี ทำให้เกิดเป็นนิ่งได้ อาจเป็นถุงน้ำดีอักเสบแทรกซ้อนได้

     กระดูกแขนขาเปราะ แตกหักง่าย เนื่องจากกระดูกส่วนเปลือก (cortex) มีลักษณะบาง ซึ่งเป็นผลมาจากการขยายตัวของไขกระดูกเพื่อสร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่มขึ้น

     ผู้ป่วยมักมีภาวะเหล็กเกิน เนื่องจากภาวะโลหิตจางทำให้ลำไส้เล็กดูดซึมธาตุเหล็กมากขึ้น ประกอบกับการได้ธาตุเหล็กจากเลือดที่ผู้ป่วยได้รับบ่อย ธาตุเหล็กที่มากเกินจะไปจับที่อวัยวะต่างๆ เช่น ที่ผิวหนังทำให้ผิวออกเป็นสีเทาอมเขียว ทีตับทำให้ตับแข็ง ที่ตับอ่อนทำให้เป็นเบาหวาน ที่หัวใจทำให้หัวใจเจ้นผิดปกติหรือหัวใจวาย ที่ต่อมไร้ท่อต่างๆ ทำให้ร่างกายเจริญเติบโตช้าและการเจริญทางเพศล่าช้า

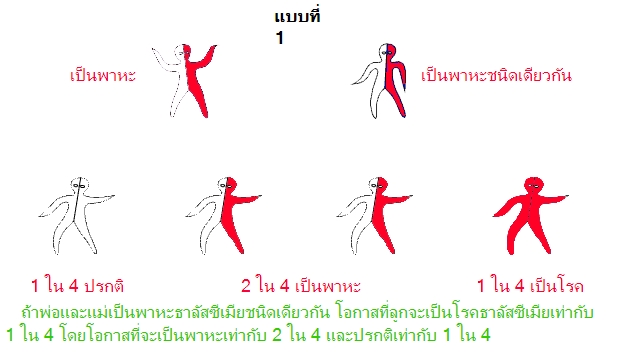
     นอกจากนี้ ยังอาจพบภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ เช่น แผลเรื้อรังที่ตาตุ่ม การกดทับประสาทไขสันหลังจากก้อนที่ทำหน้าที่สร้างเม็ดเลือดแดงนอกไขกระดูก

**ใครบ้างที่มีโอกาสเป็นพาหะธาลัสซีเมีย**

1. ประชาชนทั่วไปมีโอกาสจะเป็นพาหะของธาลัสซีเมียชนิดใดชนิดหนึ่งถึงร้อยละ 30-40 สำหรับภาคอีสานจะมีพาหะของทาลัสซีเมียชนิดเฮโมโกลบินอีสูง ส่วนภาคเหนือจะมีพาหะของแอลฟาทาลัสซีเมียมาก
2. คู่สามี –ภรรยา ที่มีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย แสดงว่าทั้งคู่เป็นพาหะ
3. พี่ - น้องหรือญาติของผู้เป็นโรคหรือพาหะของโรคธาลัสซีเมีย มีโอกาสที่จะมียีนธาลัสซีเมียมากกว่าคนทั่วไป
4. เมื่อผู้เป็นโรคมีบุตร อย่างน้อยลูกทุกคนเป็นพาหะ

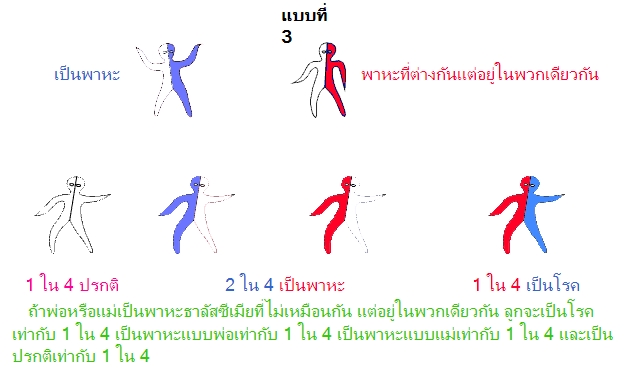
**โรคธาลัสซีเมียรักษาได้อย่างไร**

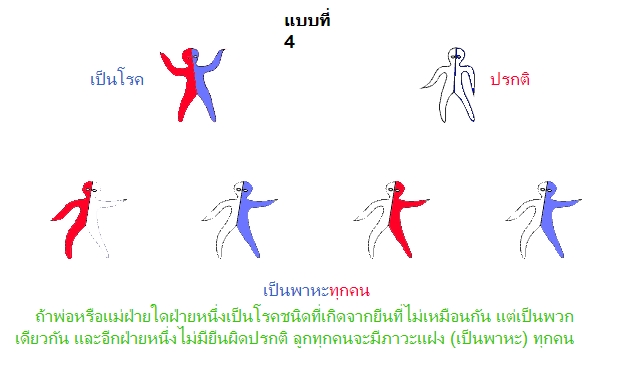
1.การดูและรักษาสุขภาพทั่วไป

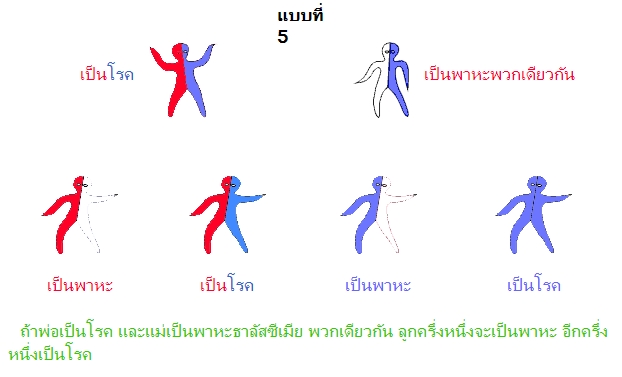
ดูแลสุขภาพให้แข็งแรงเมื่อไม่สบายให้มาพบแพทย์ ออกกำลังกายหรือเล่นกีฬาเท่าที่จะทำได้ควรรับประทานอาหารให้ครบ 5 หมู่ มีโปรตีนสูง ผักสดต่างๆ ซึ่งเป็นอาหารที่มีวิตามินที่เรียกว่า “โฟเลท”อยู่มากจะถูกนำไปสร้างเม็ดเลือดแดงได้แพทย์จะสั่งยาวิตามินโฟเลท (Folate) ให้ผู้ป่วย ไม่ควรซื้อยาบำรุงเลือดที่มีธาตุเหล็กรับประทานเอง

2. การให้เลือดและยาขับธาตุเหล็ก

**อัตราเสี่ยงของผู้เป็นโรคและพาหะะเป็นดังนี้**







ภาวะพร่องเอนไซม์ Glucose-6-phosphate dehydrogenase หรือ G-6-PD (G-6-PD deficiency) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีการถ่อยทอดแบบยีนด้อยบนโครโมโซม X หรือ X-linked recessive ทำให้พบได้บ่อยในเพศชายมากกว่าเพศหญิง ภาวะนี้พบได้ทั่วโลก โดยเฉพาะอย่างยิ่งประเทศในแถบทวีปแอฟริกา เมดิเตอร์เรเนียน ตะวันออกกลาง และเอเซีย โดยพบมีอุบัติการณ์แตกต่างกันไปในแต่ละประเทศ สำหรับประเทศไทยพบ ในเพศชายร้อยละ 3ถึง18

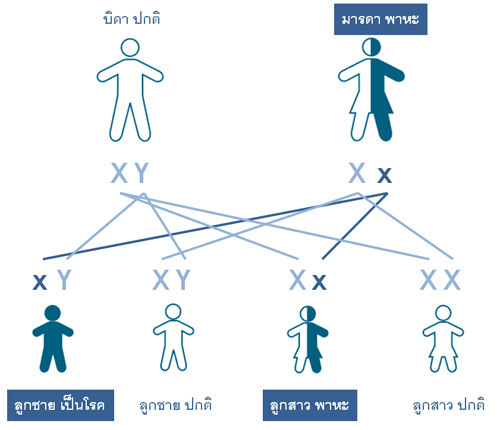
**สาเหตุของภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD**  
ภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD เกิดจากความผิดปกติของยีน G-6-PD ที่อยู่บนโครโมโซม X ทำหน้าที่ในการสร้างเอนไซม์ glucose-6-phosphate dehydrogenase หรือ G-6-PD เป็นผลให้มีการสร้างเอนไซม์ดังกล่าวในปริมาณที่ลดลงในระดับที่แตกต่างกันออกไป เอนไซม์ G-6-PD มีความสำคัญในกระบวนการ pentose phosphate pathway ของน้ำตาลกลูโคส ทำหน้าที่เป็นตัวกระตุ้นปฏิกริยาการเปลี่ยน NADP ไปเป็น NADPH ที่มีส่วนสำคัญในการสร้างสารที่มีคุณสมบัติในการต้านอนุมูลอิสระ (anti-oxidant) ดังนั้นในผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD เมื่อได้รับยา, สารเคมี หรือเกิดภาวะใดก็ตามที่กระตุ้นให้มีการสร้างสารอนุมูลอิสระต่างๆ (oxidant) ขึ้นมาและไม่สามารถกำจัดออกไปได้ สารดังกล่าวจึงเป็นพิษต่อเซลล์ในร่างกาย โดยเฉพาะอย่างยิ่งเซลล์เม็ดเลือดแดง ก็จะทำให้เกิดการแตกสลายของเม็ดเลือดแดง (hemolysis) ได้

**อาการและอาการแสดงของภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD**  
ผู้ป่วยที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD ส่วนใหญ่จะไม่มีอาการผิดปกติ ส่วนในรายที่มีอาการ **ผู้ป่วยส่วนใหญ่มักจะมาด้วยภาวะตัวเหลืองในทารกแรกเกิด (neonatal jaundice) และภาวะเม็ดเลือดแดงแตกสลายอย่างฉับพลัน (acute hemolytic anemia) หลังจากที่ได้รับยา สารเคมี หรือเกิดภาวะใดก็ตามที่กระตุ้นให้มีการแตกสลายของเม็ดเลือดแดง**เช่น ภาวะติดเชื้อ ทำให้ผู้ป่วยมีอาการซีดลงฉับพลัน ตัวเหลือง (จากการที่มีระดับสารสีเหลืองหรือบิลิรูบินที่ได้จากการแตกสลายตัวของฮีโมโกลบินสูงในเลือด) และใน**บางรายอาจมีปัสสาวะสีน้ำตาลดำหรือสีโคล่า** (จากการที่มีฮีโมโกลบินที่เกิดจากการแตกสลายของเม็ดเลือดแดงปนมาในปัสสาวะ) อาการต่างๆ มักเกิดขึ้นภายใน 24–72 ชั่วโมง ในรายที่รุนแรงอาจพบว่าปริมาณปัสสาวะออกน้อยลงจนก่อให้เกิดภาวะไตวายเฉียบพลัน (acute renal failure) ได้

**การวินิจฉัยภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD**  
การวินิจฉัยจำเป็นต้องอาศัยประวัติ รวมทั้งอาการและอาการแสดงที่ทำให้สงสัยภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD หลังจากนั้น แพทย์จะทำการตรวจนับเม็ดเลือดเพื่อดูภาวะซีด รวมถึงการดูเสมียร์เลือดที่จะพบลักษณะของเม็ดเลือดแดงแตกที่เข้าได้กับภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD สำหรับการวินิจฉัยที่แน่นอนสามารถทำได้โดยการตรวจหาระดับของเอนไซม์ G-6-PD ในเลือดจะพบว่ามีระดับต่ำกว่าปกติ

**การรักษาภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD**  
ในปัจจุบันยังไม่มีการรักษาที่จำเพาะ (specific therapy) สำหรับภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD **การรักษาที่ดีที่สุดได้แก่ การหลีกเลี่ยง ยา สารเคมี และ ปัจจัยอื่นๆ ที่อาจกระตุ้นให้เกิดการแตกของเม็ดเลือดแดง**  
ในกรณีที่เกิดการแตกของเม็ดเลือดแดงอย่างฉับพลัน (acute hemolytic anemia) ให้รีบหาสาเหตุที่ทำให้เกิดการแตกของเม็ดเลือดแดง หยุดการใช้ยาหรือสารเคมีนั้นทันที หรือทำการรักษาภาวะที่เป็นปัจจัยกระตุ้นดังกล่าว ในกรณีที่ซีดมากจนมีอาการเหนื่อยเพลีย หรือมีปัสสาวะเป็นสีน้ำตาลดำหรือสีโคล่า ควรรีบพบแพทย์ เนื่องจากอาจจำเป็นต้องได้รับเลือด (blood transfusion) รวมทั้งให้การรักษาประคับประคอง (supportive therapy) ต่างๆ เพื่อป้องกันภาวะไตวายฉับพลัน  
ในทารกแรกเกิดที่มีภาวะตัวเหลือง (neonatal jaundice) จากภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD อาจต้องได้รับการรักษาด้วยการส่องไฟ (phototherapy) จนกว่าระดับบิลิรูบิน (bilirubin) กลับมาอยู่ในระดับปกติ หรือในกรณีที่เหลืองมากอาจต้องได้รับการเปลี่ยนถ่ายเลือด (exchange transfusion) ร่วมด้วย  
เมื่อเกิดอาการไม่สบายควรปรึกษาแพทย์ และต้องแจ้งให้แพทย์ทราบทุกครั้งว่าป่วยเป็นโรคนี้ รวมทั้ง**ควรมีบัตรประจำตัวหรือคำแนะนำสำหรับภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD พกติดตัวไว้เสมอ**

**การถ่ายทอดทางพันธุกรรมของภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD**  
ภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดการแตกสลายของเม็ดเลือดแดงจากการขาดเอนไซม์ที่พบได้บ่อยที่สุดและมีการถ่ายทอดแบบยีนด้อยบนโครโมโซม X (X-linked recessive) ทำให้**พบได้บ่อยในเพศชายมากกว่าเพศหญิง** ดังนั้นถ้ามีบุตรชายเป็นโรค 1 คน โอกาสในการเกิดซ้ำ (recurrence risk) ในแต่ละครั้งของการตั้งครรภ์ ขึ้นกับว่ามารดาเป็นพาหะของโรคนี้หรือไม่ ถ้ามารดาเป็นพาหะของโรคและบิดาปกติ โอกาสในการเกิดโรคซ้ำร้อยละ 50 ในเพศชาย ไม่มีโอกาสเกิดโรคซ้ำในเพศหญิง แต่จะมีโอกาสถ่ายทอดความเป็นพาหะร้อยละ 50 ถ้าบิดา/มารดาปกติและไม่เป็นพาหะของโรค โอกาสในการเกิดโรคซ้ำต่ำหรือน้อยกว่าร้อยละ 1 และเนื่องจากภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD ที่พบบ่อยในประเทศไทยนั้น ส่วนใหญ่ไม่มีอาการหรือมีอาการไม่รุนแรง ดังนั้นการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) สำหรับภาวะนี้ในประเทศไทยจึงยังไม่มีความจำเป็น

  
รูป แสดงแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อยบน X โครโมโซม (X-linked recessive)

**ยา / สารเคมี / อื่นๆ ที่ควรหลีกเลี่ยงในภาวะพร่องเอนไซม์ G-6-PD**

|  |  |
| --- | --- |
| ยาต้านมาลาเรีย | **primaquine, pamaquine** |
| ยากลุ่มซัลฟา | sulfanilamide, sulfacetamide, sulfamethoxazole |
| ยาปฏิชีวนะ | nitrofurantoin, nalidixic acid, dapsone, co-trimoxazole |
| ยา / สารเคมี / อื่นๆ | naphthalene (ลูกเหม็น), fava beans (ถั่วปากอ้า) |