

12-1-2005

โรคเก๊าต์เลือดต่ำแบบซึ้นจุกรวม

ปัญญา เสกสรรค์

Follow this and additional works at: <https://digital.car.chula.ac.th/clmjournal>



Part of the [Medicine and Health Sciences Commons](#)

Recommended Citation

เสกสรรค์, ปัญญา (2005) "โรคเก๊าต์เลือดต่ำแบบซึ้นจุกรวม," *Chulalongkorn Medical Journal*: Vol. 49: Iss. 12, Article 1.

Available at: <https://digital.car.chula.ac.th/clmjournal/vol49/iss12/1>

This Editorial is brought to you for free and open access by the Chulalongkorn Journal Online (CUJO) at Chula Digital Collections. It has been accepted for inclusion in Chulalongkorn Medical Journal by an authorized editor of Chula Digital Collections. For more information, please contact ChulaDC@car.chula.ac.th.

โรคเกร็ดเลือดต่ำแบบพันธุกรรม

ปัญญา เสกสรรค์ *

ภาวะเกร็ดเลือดต่ำเป็นความผิดปกติที่พบได้บ่อยพอควรในผู้ป่วยเด็ก สาเหตุอาจเกิดจากการติดเชื้อไวรัส โดยเฉพาะใช้เลือดออก โรค immune thrombocytopenic purpura (ITP) ซึ่งเป็นโรคที่มีภูมิคุ้มกันต่อต้านเกร็ดเลือด เกร็ดเลือดอาจต่ำจากไขกระดูกทำงานผิดปกติ เช่น โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว โรคไขกระดูกฝ่อ หรือไขกระดูกทำงานผิดปกติจากยาเคมีบำบัด แต่ภาวะเกร็ดเลือดต่ำชนิดที่เป็นโรคพันธุกรรมเป็นมาแต่กำเนิด (congenital thrombocytopenia) (CTP) เป็นโรคที่พบน้อยมาก เมื่อเทียบกับโรคและภาวะอื่น ๆ ที่กล่าวแล้ว

อุบัติการณ์ของ ITP ในผู้ป่วยเด็กที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ในรอบ 7 ปีที่ผ่านมา พบมีผู้ป่วยใหม่ประมาณ 15 - 22 รายต่อปี ในขณะที่กลุ่มโรค CTP พบเพียง 0-2 รายต่อปี พอจะกล่าวได้ว่าพบเพียงร้อยละ 5 ของ isolated thrombocytopenia ในเด็กไทย

การวินิจฉัยภาวะ CTP อาจทำได้ไม่ยากนักถ้ามีความสังเกต ข้อมูลต่อไปนี้เป็นเหตุผลที่ทำให้สงสัยโรคนี้ได้แก่ ประวัติครอบครัวที่มีโรคเกร็ดเลือดต่ำ การที่เกร็ดเลือดไม่ขึ้นแม้ให้การรักษาแบบ ITP แล้วอย่างเหมาะสม มีลักษณะความผิดปกติทางกายภาพของร่างกายผู้ป่วย เช่น ไม่มีกระดูก radius ปัญหาอ่อน ไตวาย หูตึง ตาเป็นต้อกระจก เป็นต้น นอกจากนี้ผู้ป่วยที่มีภาวะเกร็ดเลือดต่ำตั้งแต่แรกคลอดและคงอยู่ในระดับต่ำเป็นเวลานาน ผู้ป่วยที่มีภาวะเลือดออกที่มากเกินระดับเกร็ดเลือดต่ำที่ปรากฏให้สงสัยโรคกลุ่มนี้เช่นกัน การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่พบเกร็ดเลือดที่มีขนาดเล็กหรือใหญ่เกินขนาดปกติก็เป็นสิ่งบ่งชี้ให้สงสัย

สำหรับการแบ่งชนิดของ CTP มีการแบ่งได้หลายแบบ แต่ชนิดที่พบได้ในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ในรอบ 7 ปีที่ผ่านมา พบว่ามีผู้ป่วย 7 ราย 4 รายเป็น Wiskott Aldrich Syndrome 2 ราย เป็น Amegakaryocytic thrombocytopenia พบ Bernard Soulier และ Thrombocytopenia with absent radii (TAR) Syndrome อย่างละ 1 ราย

Wiskott Aldrich Syndrome เป็นกลุ่มโรค CTP ที่พบบ่อยที่สุด ผู้ป่วยมักมาด้วยเกร็ดเลือดต่ำรุนแรง เกร็ดเลือดมีขนาดเล็ก มีผื่น eczema ตามผิวหนัง และที่สำคัญผู้ป่วยเหล่านี้มักจะมีการติดเชื้อได้ง่ายและป่วยบ่อยเนื่องจากมีภูมิคุ้มกันบกพร่อง โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ X-linked recessive ดังนั้นจึงมักมีอาการในเด็กชาย การรักษาที่สำคัญคือการรักษาภาวะติดเชื้อและให้เกร็ดเลือดประคับประคองเวลามีเลือดออก ในบางรายอาจต้องตัดม้ามช่วยเพิ่มจำนวนเกร็ดเลือด แต่การรักษาที่ดีที่สุดคือการปลูกถ่ายไขกระดูกด้วย stem cell จากบุคคลอื่นที่ HLA ตรงกัน ซึ่งที่ดีที่สุดคือพี่น้องของผู้ป่วย

Amegakaryocytic thrombocytopenia เป็นโรคที่มีเกร็ดเลือดต่ำตั้งแต่เด็กเล็ก ขนาดเกร็ดเลือดปกติ เมื่อเจาะไขกระดูกจะพบว่ามี megakaryocyte น้อยหรือหายไป หลังการรักษาประคับประคอง ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะมีการพัฒนาการเป็นโรคไขกระดูกฝ่อได้ ส่วนใหญ่ภายใน 5 ปี จึงต้องติดตามดูแลผู้ป่วยเหล่านี้อย่างใกล้ชิด โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive

Bernard Soulier Syndrome โรคนี้มักมีเกร็ดเลือดต่ำไม่มาก แต่มักพบร่วมกับการทำงานของเกร็ดเลือด

*ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ผิดปกติ โดยมีความผิดปกติที่ Glycoprotein 1b/IX/V ที่ผิวเกร็ดเลือด ทำให้มี platelet aggregation ที่ผิดปกติ โดยเฉพาะต่อ ristocetin เกร็ดเลือดในผู้ป่วยเหล่านี้มักมีขนาดใหญ่ ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal dominant อาการมักเกิดเมื่อมีการกระทบกระแทกหรือผ่าตัด ในหญิงมักมีปัญหาประจำเดือนมากผิดปกติ การรักษาทำได้เพียงให้เกร็ดเลือดเมื่อมีภาวะเลือดออกมาก และยาคุมกำเนิดเพื่อควบคุมประจำเดือน

Thrombocytopenic with absent radii syndrome (TAR Syndrome) โรคนี้มักไม่ค่อยมีปัญหาในการวินิจฉัย ความผิดปกติของกระดูกมักเห็นได้พร้อม ๆ กับเกร็ดเลือดที่ต่ำตั้งแต่เล็ก มักมีเลือดออกที่รุนแรงโดยเฉพาะในสมองและทางเดินอาหารบ่อย เมื่อเจาะไขกระดูกมักพบมี megakaryocytes ลดลง โรคนี้ถ่ายทอดแบบ autosomal recessive โรคนี้มักจะค่อย ๆ ดีขึ้นจนหายเป็นปกติได้ในเวลา 1-2 ปี

สำหรับผู้ป่วย CTP ของโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ทั้ง 7 ราย พบว่ามีผู้ป่วย Wiskott Aldrich Syndrome 4 ราย ได้รับการรักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูกไปแล้ว หายดี 1 ราย อีก 1 รายหาผู้บริจาคไขกระดูกได้แล้วกำลังอยู่ในกระบวนการเตรียมผู้ป่วย ส่วนอีก 2 รายยังหาผู้บริจาคไม่ได้ ผู้ป่วย Amegakaryocytic thrombocytopenia

ทั้ง 2 ราย ยังไม่ได้กลายเป็นโรคไขกระดูกฝ่อ คงให้เพียงเกร็ดเลือด เมื่อมีเลือดออกมาก ผู้ป่วย Bernard Soulier ติดตามการรักษามานานกว่า 10 ปีแล้วยังต้องให้ยาคุมกำเนิดควบคุมปริมาณประจำเดือน และธาตุเหล็กแก้ปัญหาเรื่องซีดเป็นระยะ สำหรับ TAR Syndrome ได้มาปรึกษาเมื่อการวินิจฉัยเพียงครั้งเดียวนั้นนั้นขาดการติดต่อไป

จะเห็นได้ว่าภาวะเกร็ดเลือดต่ำแบบพันธุกรรมนี้พบได้ประปราย แต่มีความจำเป็นต้องวินิจฉัยให้ได้ เพราะการดูแลรักษาและพยากรณ์โรคจะแตกต่างไปจากโรค ITP ที่พบได้บ่อยในเด็ก จึงเป็นโรคที่กุมารแพทย์ควรให้ความสนใจ

อ้างอิง

1. Cines DB, Bussel JB, McMillan RB, Zehnder JL. Congenital and acquired thrombocytopenia. Hematology (Am Soc Hematol Educ Program) 2004;390-406
2. Kaplan RN, Bussel JB. Differential diagnosis and management of thrombocytopenia in childhood. Pediatr Clin N Am 2004 Aug; 51(4):1109-40