

ความหวังใหม่ผู้ป่วย 'ธาลัสซีเมีย' หายขาดด้วยการ 'บำบัดยีน' เป็นครั้งแรกของโลก

"ธาลัสซีเมีย" เป็นโรคโลหิตจางชนิดหนึ่งที่เกิดจากความผิดปกติในการสังเคราะห์ฮีโมโกลบิน ซึ่งเป็นโปรตีนสำคัญที่อยู่ในเม็ดเลือดแดง ทำหน้าที่ลำเลียงออกซิเจนจากปอดไปยังเนื้อเยื่อและอวัยวะต่างๆ ทั่วร่างกาย

ลักษณะของการป่วยเป็นธาลัสซีเมียก็คือ ร่างกายไม่สามารถสร้างโปรตีนโกลบินได้ตามปกติหรือสร้างได้น้อยลง ส่งผลให้เม็ดเลือดแดงเกิดพยาธิสภาพ ขาดความยืดหยุ่น และมักจะถูกม้ามทำลาย นำไปสู่ภาวะโลหิตจางหรือภาวะซีด และทำให้เม็ดเลือดแดงลำเลียงออกซิเจนไปยังส่วนต่างๆ ของร่างกายได้น้อยลง

ปัจจุบันมีเด็กเกิดใหม่ที่เป็นธาลัสซีเมียทุกวัน แม้กระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายที่จะตรวจคัดกรองธาลัสซีเมียตั้งแต่หญิงตั้งครรภ์ คัดกรองสามีของหญิงตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงเพื่อที่จะไม่ให้มีเด็กธาลัสซีเมียคนใหม่เกิดขึ้น แต่ก็ยังมีผู้ป่วยรายใหม่ๆ เกิดขึ้นมาตลอดเวลา จึงนับเป็นโรคถ่ายทอดทางพันธุกรรมอันดับหนึ่งในเมืองไทย ทำให้โรคนี้อยู่เป็นโรคที่สำคัญและต้องรักษาอย่างต่อเนื่อง

มีวิธีการรักษาแบบประคับประคองด้วยการให้เลือดและยาขับเหล็กตลอดชีวิต โดยปัจจุบันพบว่า มีผู้ป่วยประมาณ 200,000-300,000 คน และมีอาการตั้งแต่ 2-3 ปีแรกที่เป็นโรค ซึ่งจะต้องได้รับเลือดเป็นประจำทุก 3-4 สัปดาห์ เพื่อให้ระดับความเข้มข้นของเลือดสูงกว่าร้อยละ 30 หรืออย่างน้อยร้อยละ 27 และเมื่อได้รับเลือดบ่อยๆ ก็ทำให้คนไข้มีภาวะธาตุเหล็กเกิน ส่งผลให้ต้องกินยาหรือฉีดยาขับเหล็กเพิ่ม และมีโอกาสน้อยมากที่จะหายจากโรคนี้

ที่ผ่านมา การรักษาธาลัสซีเมียมีเพียงหนทางเดียว ก็คือการปลูกถ่ายเซลล์ต้น



กำเนิดจากผู้บริจาคที่จะต้องมียุทธศาสตร์ที่สำคัญจะต้องเข้ากับผู้ป่วยได้ ดังนั้นส่วนใหญ่จึงจะต้องได้จากพี่น้องของผู้ป่วยเอง แม้การรักษาผู้ป่วยธาลัสซีเมียให้หายขาดด้วยวิธีนี้ยังคงมีไม่มากนัก เพราะมีเพียงร้อยละ 25 ของผู้ป่วยเท่านั้นที่สามารถหาผู้บริจาคที่เหมาะสมได้ รวมถึงมีโอกาสที่ต้องเผชิญกับความเสี่ยงของภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญจากขั้นตอนการรักษา

แต่ล่าสุด เมื่อต้นเดือนที่ผ่านมา คณะแพทยศาสตร์ รพ.รามาธิบดี ม.มหิดล นำโดย ศาสตราจารย์ นพ.สุรเดช หงส์อิง หัวหน้าโครงการโรคมะเร็งในเด็ก ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ และ ศาสตราจารย์ฟิลิปป์ เลอบูลซ์ แพทย์และนักวิจัยจากมหาวิทยาลัยปารีส และโรงเรียนแพทย์ฮาร์วาร์ด ได้ร่วมกันเผยถึงความสำเร็จของการค้นพบวิธีการรักษาโรคธาลัสซีเมียให้หายขาดด้วยการบำบัดยีนเป็นครั้งแรกของโลก

ทั้งนี้ หลังจากที่ได้มีการลงนามบันทึกข้อตกลงความร่วมมือระหว่าง คณะแพทยศาสตร์ รพ.รามาธิบดี ม.มหิดล

กับ The French Alternative Energies and Atomic Energy Commission (CEA) คณะก็ได้ลงมือทดลองระยะที่ 2 เพื่อประเมินวิธีการบำบัดยีนในกลุ่มผู้ป่วยจำนวนมาก หลังจากที่ได้ศาสตราจารย์ฟิลิปป์ได้ตีพิมพ์ประสิทธิภาพการใช้งานของผลิตภัณฑ์ต่อผู้ป่วยเบต้าธาลัสซีเมียและเซลล์เม็ดเลือดเดี่ยวแล้ว

ตัวนำที่ใช้ในการบำบัด มีการรวมยีน Beta-Globin ปกติ เข้ากับเซลล์ต้นกำเนิดของผู้ป่วยหลังจากเซลล์ที่มีข้อบกพร่องถูกกำจัดออกไปก่อน พบว่าผู้ป่วยจำนวน 12 รายซึ่งเป็นคนไทย 3 รายที่มี beta+ หรือ betaE/beta0-ธาลัสซีเมีย ซึ่งเป็นประเภทที่พบมากที่สุดในประเทศไทยไม่จำเป็นต้องถ่ายเลือดอีก หลังจากที่ได้รับการฉีดเซลล์ที่มีตัวนำดังกล่าว

การรักษาด้วยยีนวิธีนี้เป็นการรักษาที่ทำเพียงครั้งเดียว และคาดว่าจะคงประสิทธิภาพการรักษาไปตลอดทั้งชีวิตของผู้ป่วย ผลการวิจัยดังกล่าวยังได้รับการเผยแพร่ไปทั่วโลกแล้วโดยการตีพิมพ์ใน

วารสารทางการแพทย์ที่มีชื่อเสียงระดับนานาชาติอย่าง The NEW ENGLAND JOURNAL of Medicine ฉบับเดือนเมษายนที่ผ่านมา

ศาสตราจารย์ นพ.สุรเดช กล่าวถึงสถานการณ์ของผู้ป่วยโรคธาลัสซีเมียในเมืองไทยว่า มีอยู่ประมาณ 2-3 แสนราย ได้รับการรักษาอย่างดีประมาณ 5 หมื่นราย วิธีการรักษาที่ผ่านมามีแบบรักษาแบบประคับประคอง โดยต้องรับเลือดทุกเดือน และรับยาขับเหล็กตลอดชีวิต หากเต็มเลือดตั้งแต่เด็กจนถึงอายุ 30 ปีจะต้องมีค่าใช้จ่ายประมาณ 10 ล้านบาท และวิธีการรักษาแบบการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ ซึ่งสามารถหายขาดได้ แต่ก็มีข้อจำกัดในการหาผู้บริจาคตลอดจนมีผลข้างเคียง

สำหรับการรักษาโรคธาลัสซีเมียด้วยการบำบัดยีนนั้น ศาสตราจารย์ นพ.สุรเดช อธิบายว่า เป็นการรักษาด้วยสเต็มเซลล์ของตัวเอง ด้วยวิธีการตัดต่อยีนเพื่อเปลี่ยนให้เซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดขาวจากผิดปกติกลายเป็นปกติ เพราะธาลัสซีเมียเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนที่สร้างเม็ดเลือดแดง วิธีนี้ทำให้ผลข้างเคียงน้อยลง โดยไทยเป็นประเทศเดียวในเอเชียที่ร่วมวิจัย ซึ่งมีคนไข้ 4 รายจากจำนวน 22 รายที่รักษาด้วยวิธีนี้เป็นคนไทย และประสบความสำเร็จทั้งหมด คนไข้คนแรกที่ได้รับการรักษาเมื่อ 10 ปีที่แล้วไม่ต้องรับเลือดแล้ว

อย่างไรก็ดี การรักษาโรคธาลัสซีเมียให้หายขาดด้วยการ "บำบัดยีน" ในวันนี้ยังคงเป็นเพียงการทดลอง แต่ก็ถือว่าเป็นเรื่องใหม่ของวงการรักษาโรคธาลัสซีเมีย เป็นความหวังใหม่ของผู้โชคร้ายที่เกิดมาเป็นโรคนี้ และยังมีนับเป็นจุดเริ่มต้นที่ดี เพราะมีโอกาสขยายการรักษาด้วยวิธีบำบัดยีนไปยังโรคที่เกิดจากพันธุกรรมอื่นๆ ได้อีกด้วย