

# “โรคกรดไหลย้อนในเลือด”

รู้เร็วถูกรวด รู้ช้าสมองพิการ  
อย่างไรพ่อแม่ก็ต้องรู้จัก

เป็นหนึ่งในโรคหายาก แปลว่าพบผู้ป่วยน้อย แต่เป็นโรคที่ทำให้ทารกเสียชีวิตได้ตั้งแต่อายุไม่กี่วัน หรือหากรอดชีวิต แต่รักษาช้าเกินไป อาจเป็นอันตรายต่อสมอง อาจพิการทางสมองไปจนโต ที่สำคัญยังมีกุมารแพทย์อีกมากไม่รู้จักหรือคุ้นเคยกับโรคนี้มากพอ แม้มีอาการแสดง แต่จะคิดว่าเป็นเพราะติดเชื้อในกระแสเลือด การรักษาจึงไม่ถูกทาง! และสำคัญกว่านั้น คุณจะรู้ได้อย่างไรว่าลูกคุณมีโอกาสเป็นโรคนี้หรือเปล่า



ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล  
หัวหน้าหน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์  
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี  
และประธานเครือข่ายเวชพันธุศาสตร์  
สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย



“หากรู้เร็ว รักษาได้ทัน แม่ต้องรักษาไปตลอด แต่เราจะได้เด็กที่ไม่พิการทางสมอง ช่วยเหลือตัวเองได้ และเติบโตทำประโยชน์เพื่อตนเอง และส่วนรวมต่อไปได้ ดังนั้นแม่จะเป็นโรคที่พบผู้ป่วยน้อย แต่ทุกชีวิตมีความหมาย จึงจำเป็นต้องให้ความรู้และความเข้าใจกับแพทย์ เด็ก พ่อแม่ ผู้ปกครอง สื่อ ฝ่ายนโยบายด้วยว่า กรณีนี้ต้องช่วยกัน ควรยอมให้เด็กพิการทางสมองไปจนโต” ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล หัวหน้าหน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ผู้เชี่ยวชาญและผู้เป็นกำลังสำคัญในการช่วยเหลือและสร้างระบบเพื่อการดูแลผู้ป่วยโรคหายากในประเทศไทย เปิดประเด็น

### รู้จักโรคกรดไควเอในเลือด

โรคกรดไควเอ หรือเรียกอีกอย่างว่า “โรคเหงื่อเหม็น” เป็นหายาก\* จัดอยู่ในกลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิกแบบฉับพลัน\*\*

โรคพันธุกรรมเมแทบอลิกแบ่งเป็นหลายกลุ่ม กลุ่มหนึ่ง ได้แก่ กลุ่มโรคมีกรดในเลือด โรคในกลุ่มนี้ เช่น โรคฟีโอม (เอ็มเอส MSUD) โรคเหงื่อเหม็น (กรดไควเอ: IVA)

โดยทั่วไปเมื่อเรากินอาหารหรือนมซึ่งมีโปรตีนเป็นส่วนประกอบเข้าไป น้ำย่อยในลำไส้จะย่อยโปรตีนได้เป็นกรดแอมิโน ซึ่งจะถูกดูดซึมผ่านลำไส้เข้าสู่กระแสเลือด แล้วส่งไปยังเซลล์ต่างๆ ของร่างกายเพื่อใช้ประโยชน์ต่อไป กรดแอมิโนเหล่านี้หากมีเกินกว่าความต้องการใช้ ร่างกายจะมีกระบวนการกำจัดด้วยเอนไซม์ โดยเปลี่ยนให้เป็นกรดอินทรีย์ชนิดต่างๆ ตามลำดับชั้น จนในที่สุดได้เป็นสารที่ไม่เป็นอันตรายและขับออกจากร่างกายได้อย่างปลอดภัย

โรคกรดไควเอเกิดจากการมีเอนไซม์ผิดปกติ ไม่สามารถสร้างเอนไซม์ที่ใช้ในการกำจัดกรดอินทรีย์ชนิดหนึ่ง คือกรดไควเอได้ ทำให้กรดไควเอนั้นไปสะสมในเลือดจนเป็นอันตรายต่อระบบต่างๆ ในร่างกาย รวมถึงทำให้สมองทำงานไม่ได้

**อาการสังเกตที่สำคัญ** ร้อยละ 50 มักแสดงอาการตั้งแต่ยังเป็นทารกแรกเกิดอายุ 2-3 วันหรือเด็กเล็ก โดยเด็กจะมีอาการซึมไม่ได้ อาเจียน หายใจหอบ หายใจเร็วโดยไม่ทราบสาเหตุ น้ำตาลในเลือดต่ำ ตับโต มีกรดในเลือด และกรดไควเอที่อยู่ในของโรคนี้มีกลิ่นเหม็น จึงทำให้เลือดและตัวของผู้ป่วยมีกลิ่นเหม็นเหมือนถุงเท้าบวมเหงื่อในขณะแสดงอาการ

“เพราะโรคนี้เป็นโรคพันธุกรรม หมายความว่า เป็นมาตั้งแต่

\*โรคหายาก หรือเรียกว่า โรคกำพร้า (Orphan) มีอัตราการเกิดของโรคต่ำกว่า 1 ใน 2,500 คนของประชากร โรคหายากมีจำนวนมากและไม่ค่อยเป็นที่รู้จักของประชาชนทั่วไป รวมถึงแพทย์ ผู้ป่วยจึงมักได้รับการวินิจฉัยช้า และได้รับการช้าไปด้วย ซึ่งจะส่งผลให้เกิดความพิการหรือการเสียชีวิตสูง

\*\*โรคพันธุกรรมเมแทบอลิก คือ โรคที่มีสาเหตุมาจากกรรมและมีการแสดงที่หลากหลาย แบ่งอาการได้เป็นแบบฉับพลันและแบบเรื้อรัง ร้อยละ 80 ของโรคหายากคือโรคกรรม

กำเนิดแล้ว แต่มาเห็นอาการวันที่ 2-3 เพราะกรดไควเอต้องใช้เวลาสะสมอยู่ระดับหนึ่ง หลังคลอด ทารกจึงเริ่มกินนม เซลล์ต่างๆ ในร่างกายเริ่มทำงาน แต่เพราะร่างกายมีความผิดปกติไม่สามารถกำจัดกรดอินทรีย์ไควเอออกจากร่างกายได้ กรดนั้นจึงสะสมในเลือด เป็นอันตรายทั้งต่อระบบต่างๆ ในร่างกายและสมองด้วย”

**ใครบ้างมีความเสี่ยง** เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม คนใกล้ชิดกัน ทางสายเลือด เป็นญาติกัน ต้นตระกูลสายเลือดใกล้เคียงกัน แต่งานกัน จะมีความเสี่ยงเพิ่มขึ้น แต่ทุกคนก็มีโอกาสเสี่ยง

**การรักษา** ต้องให้กินนมชนิดพิเศษที่มีกรดแอมิโนน้อยกว่านมทั่วไป และยาพิเศษที่ไปจับกรดอินทรีย์ช่วยให้ร่างกายขับทิ้งได้อย่างรวดเร็ว แต่บางกรณีรอนนมหรือยานาน เกิดอาการจุกเดินก็ต้องเปลี่ยนถ่ายเลือดหรือฟอกเลือด เพื่อเอากรดที่เป็นอันตรายออกไปภายใน 1-2 ชั่วโมง (คนละอย่างกับการฟอกเลือดในผู้ป่วยโรคไต) ซึ่งการฟอกเลือดเด็กเล็กนั้นไม่ใช่เรื่องง่าย

**การป้องกันที่ดีที่สุดคือ การคัดกรอง** เพราะโรคหายากส่วนใหญ่เป็นโรคทางพันธุกรรม ดังนั้นหากครอบครัวใดมีคนในครอบครัวโรคหายากก็ควรได้รับการตรวจกับแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรม ก่อนตั้งครรภ์ใหม่หรือโดยเร็วที่สุดเมื่อรู้ว่าตั้งครรภ์เพื่อป้องกันการเกิดโรคซ้ำในครอบครัว เพราะพ่อแม่ของผู้ป่วยหรือญาติที่เป็นอาจมีโอกาสสูงถึงร้อยละ 25 ที่จะมียุทธเป็นโรคอีก หรืออย่างน้อยควรตรวจคัดกรองเมื่อเด็กคลอดแล้ว เพื่อจะได้รับมือได้อย่างถูกต้อง

## ปัญหาสำคัญของโรค

● **ปัจจุบันบ้านเรามีการตรวจกรองโรคในทารกแรกเกิด แต่ยังไม่มีการตรวจกรองโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก** การรอให้เด็กมีอาการ การรักษาจะยาก และถึงรักษาหายแล้วสมองดีหรือไม่ดีก็ไม่แน่นอน ในบางประเทศจึงมีนโยบาย **“การตรวจกรองเลือดในทารกแรกเกิดทุกคน” โดยเจาะเลือดจากส้นเท้าตั้งแต่อายุ 2 วัน**

ดังนั้นเด็กที่มีอาการแสดงมาเริ่มในวันที่ 3 หลังคลอด (ซึ่งบางกลับบ้านไปแล้ว) หากได้รับการตรวจกรองโรคตั้งแต่วันที่ 2 และมีอาการน่าสงสัยว่าอาจเป็นโรคนี้ หมอจะแจ้งพ่อแม่หรือผู้ปกครองให้รีบพาเด็กมาโรงพยาบาลด่วนเพื่อดูอาการและให้การรักษาได้ทัน โอกาสรอดของเด็กก็มีมาก

**เพราะเวลาทุกนาทีหมายถึงชีวิต สำหรับเด็กที่เป็นโรคกรดในเลือด ในบางประเทศจึงมีนโยบาย “การตรวจกรองเลือดในทารกแรกเกิดทุกคน” โดยเจาะเลือดจากส้นเท้าตั้งแต่อายุ 2 วัน**

“แม้เป็นโรคทางพันธุกรรม แต่ทุกคนก็มีความเสี่ยง ทารกทุกคนควรได้รับการตรวจกรองเพื่อรักษาโดยเร็ว การตรวจกรองโรคไม่ได้หมายความว่าต้องเป็นโรคที่พบบ่อยจึงจะตรวจ แต่ควรใช้เกณฑ์พิจารณาว่า การรักษาซ้ำเร็วมีผลต่อชีวิตที่แตกต่างกันมาก แม้เป็นโรคพบไม่บ่อยก็สมควรตรวจ”

● **สิ่งจำเป็นในการรักษาโรค เช่น นมพิเศษและยารักษา ยังเพียงพอ เพราะบ้านเรายังไม่มีมาตรการรักษาโรคหายาก**

“ประเทศที่มีกฎหมายคุ้มครองโรคหายากจะคิดว่า สำหรับการรักษาโรคหายาก ยาหรือสิ่งจำเป็นต้องใช้จะช่วยชีวิตได้หรือทำให้ประชาชนไม่พิการ ดำเนินชีวิตต่อไปได้ ถือว่าคุ้มค่า ถึงมีผู้ป่วยจำนวนน้อยก็ต้องหาทางจูงใจ เช่น เว้นภาษีให้บริษัทยาเข้ามาเพื่อให้ผู้ป่วยได้ใช้หรือสนับสนุนให้วิจัยยากำแพง”

## ทางออกต้องมี สร้างระบบรักษาโรคหายาก

กลางปี 2554 แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านเวชพันธุศาสตร์เห็นปัญหาดังกล่าว จึงได้รวมตัวกันเขียนข้อเสนอจัดระบบดูแลผู้ป่วยโรคหายาก ทั้งเรื่องการตรวจกรองโรคกลุ่มนี้ในทารกแรกเกิด เรื่องเกี่ยวกับการรักษา เช่น นมและยาพิเศษ ฯลฯ โดยยื่นให้อนุกรรมการชุดพัฒนาสิทธิประโยชน์ของโครงการหลักประกันสุขภาพถ้วนหน้าสำนักงานประกันสุขภาพ (สปสช.) และคณะอนุกรรมการได้มอบหมายให้ HITAP (Health Intervention and Technology Assessment Program) ซึ่งเป็นองค์กรอิสระในกำกับของรัฐ มีหน้าที่ประเมินความคุ้มค่าคุ้มทุนของยาและเทคโนโลยี ศึกษาข้อเสนอดังกล่าว และจัดทำข้อเสนอแนะกลับไปทางคณะอนุกรรมการ

ประเทศที่มีกฎหมายคุ้มครองโรคหายากแล้ว เช่น สหรัฐอเมริกา อังกฤษ ญี่ปุ่น ฮองกง ไต้หวัน ฟิลิปปินส์ มาเลเซีย จะกำหนดเป็นแนวทางในการดูแล ป้องกันและช่วยเหลือผู้ป่วยโรคหายากที่ต่างจากโรคอื่น เช่นการตรวจกรองโรค หรือกรณีที่ต้องตรวจฉุกเฉินจะสามารถข้ามขั้นตอนได้ รวมถึงการพิจารณางดเว้นภาษียาและนมพิเศษให้บริษัทยาที่ผู้ป่วยต้องใช้

“ทุกวันนี้เราได้นมบริจาคจากบริษัทยา หมายความว่าไม่มีให้อย่างสม่ำเสมอ คนไข้ก็ได้รับการรักษาไม่ต่อเนื่องด้วย ในส่วนของยารักษา เนื่องจากเป็นโรคที่มีผู้ป่วยน้อย บริษัทยามองว่าไม่คุ้มกับการนำเข้ามา ปัจจุบันยาที่ใช้รักษาไม่ใช่เกรดยาสำหรับรักษา แต่เป็นเกรดสารเคมีที่เราใช้ในห้องแล็บ ยาฉีดก็ไม่มีในบ้านเรา เมื่อคนไข้มีอาการหนักโอกาสรักษาให้เขารอดก็ยาก เรียกว่ารักษาตามมีตามเกิดก็ได้ ซึ่งเราควรหยุดและมาร่วมสร้างโอกาสในการเข้าถึงการรักษาตามมาตรฐานให้แก่ผู้ป่วยที่ถูกกลุ่มนี้ได้แล้ว...”

# โชคดียของน้องอิม

พ่อแม่ของน้องอิมมีลูก 2 คน ทั้งสองคนเป็นโรคกรดไหลย้อนในเลือด แต่พี่น้องไม่ได้โชคดีเหมือนกัน...?!

น้องอิมเป็นลูกคนแรก และมีอาการของโรคกรดไหลย้อนหรือโรคเหงื่อเหม็นตั้งแต่อายุ 3-4 วัน มีอาการซึม หายใจ ตรวจพบน้ำตาลในเลือดต่ำ และมีกรดในเลือด เนื่องจากหมอที่รักษาไม่รู้ว่า เป็นโรคอะไร จึงรักษาแบบโรคติดเชื้อ ให้ฆ่าเชื้ออยู่ 10 วัน ระหว่างที่อยู่โรงพยาบาลให้ทั้งนมและให้น้ำเกลือ

การงดนมทำให้จำกัดโปรตีนบางอย่าง จึงไม่มีกรดสะสมในเลือด น้องอิมจึงดูดีขึ้นเล็กน้อย เมื่อรับยาครบ หมอให้บ้านได้ พอกลับบ้านก็กินนม อีก 2 น้องอิมมีอาการซึมอีก พ่อแม่ก็พามาโรงพยาบาล คราวนี้ตรวจพบว่า มีเกล็ดต่ำและซีด หมอคิดว่าเป็นเพราะติดเชื้อ การรักษาจึงเหมือนเดิม กลับบ้านไปได้ 2 วันก็เป็นอีก น้องอิมเป็นซ้ำแบบนี้ 2-3 รอบ จนหมอต้องส่งตัวต่อไปโรงพยาบาลใหญ่ มีการเจาะไขกระดูกตรวจสาเหตุ เกล็ดเลือดต่ำและซีด ผลตรวจสรุปไม่ได้ว่าเป็นจากสาเหตุใดแน่ การให้ยาจึงไม่ทำให้อาการดีขึ้น

## รู้ว่าเป็นโรคกรดไหลย้อนในเลือด

น้องอิมมีอาการของโรคนี้อยู่เกือบ 2 เดือน โรคกรดไหลย้อนในเลือด หรือเรียกอีกชื่อว่าเหงื่อเหม็น เพราะกรดตัวนี้มีกลิ่นเหม็น เมื่อสะสมอยู่ในเลือด เวลาเหงื่อออกจึงมีกลิ่นเหม็น มีลูกศิษย์ของหมออยู่ที่โรงพยาบาลนี้ เขาเห็นอาการของน้องอิมคล้ายกับที่หมอเคยสอน จึงส่งสัยและโทรศัพท์มาหา หมอบอกให้พาน้องอิมมาด่วน

ภายใน 10 วันหลังจากให้การรักษาด้วยนมและยาอย่างถูกต้องสำหรับโรคกรดไหล



เย เกล็ดเลือดและอาการซีดของน้องอิมดีขึ้น กลิ่นเหม็นก็หาย สรุปว่ารอด ทุกวันนี้พัฒนาการของน้องอิมอยู่ในเกณฑ์ดี เป็นไปตามวัย

“เมื่อมีประวัติลูกเป็นโรคกรดในเลือด สิ่งสำคัญในห้องต่อๆมา คือ การปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญและปฏิบัติตามคำแนะนำอย่างเคร่งครัด”

ตอนแรกหมอก็คิดว่าน้องอิมจะพัฒนาการช้า เพราะกว่าจะเจอกัน น้องมีอาการอยู่นานถึง 2 เดือน ขณะที่กรณีคนอื่นที่มีอาการคล้ายน้องอิมและวินิจฉัยพบตอนอายุ 1 เดือน ปรากฏว่า ตอนอายุ 5 ขวบ แต่พัฒนาการเหมือนเด็ก 3 ขวบ จะเห็นว่า ถึงจะเป็นโรคเดียวกัน แต่ละคนจะมีอาการต่างกัน

## โชคดีไม่มีบ่อย

จากนั้นหมอแนะนำพ่อแม่ของน้องอิมว่า ถ้ามีลูกคนที่ 2 เขาอาจเป็นโรคนี้ได้

หลายครอบครัวหมอจะตรวจยีนวินิจฉัยตั้งแต่อยู่ในห้อง แต่คุณแม่กินยาคุมจึงว่าตัวเองตั้งครรภ์ มารู้อีกทีว่าตั้งครรภ์ 6 เดือนแล้วจึงไม่ได้บอกหมอ

หมอมารู้ว่าน้องของน้องอิมเป็นโรคนี้ด้วยคือเมื่อคลอดแล้ว อายุได้ 4 วัน อาการหอบ เกล็ดเลือดต่ำ ตอนนั้นอยู่โรงพยาบาลต่างจังหวัด หมอทางนั้นศัพท์มาบอกว่า เพิ่งรู้จากแม่ว่าลูกคนแรกเป็นโรคเลือดเป็นกรด หมอสอบถามแล้วทราบว่าเป็นโรคนี้เด็กมีอาการหนักเลือดออกทั้งทางปากทางจมูก

อาการของคนน้องรุนแรงกว่าน้องอิมมาก กรณีนี้การรักษาทำได้เพียงรักษาอาการ เพราะเลือดออกมากแล้ว และสงสัยว่าเลือดออกในสมองด้วย จนมีอาการหนักเกินกว่าที่เราจะสู้ หมอจึงบอกตามตรง ต้องทำใจว่าเราต้องปล่อยเขาไป

แม้จะตรวจพบเร็วกว่าน้องอิม แต่ต้องถือว่ายังพบช้าเกินไป เพราะถึงจะโรคเดียวกัน ทว่าแต่ละคนมีอาการมากน้อยต่างกันก็ได้ กรณีของครอบครัวน้องอิมเป็นตัวอย่างให้เราเห็นชัดว่า เวลาทุกนาทีที่มีความหมายถึงชีวิตของเด็กที่เป็นโรคนี้ การตรวจพบและวินิจฉัยได้เร็วจึงสำคัญอย่างยิ่งของเด็กที่เป็นโรคนี้