

โรคภูมิคุ้มกันบกพร่องปฐมภูมิ

ศาสตราจารย์นายแพทย์ปกิต วิชาชนนท์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

Faculty of Medicine Siriraj Hospital

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ประสบความสำเร็จในการรักษาผู้ป่วยภูมิคุ้มกันบกพร่องปฐมภูมิเป็นรายแรกของประเทศไทย โรคภูมิคุ้มกันบกพร่อง หรือเรียกสั้นๆ ว่า โรค SCID ซึ่งย่อมาจากคำว่า Severe combined immunodeficiency disease โรคนี้เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของภูมิคุ้มกันในร่างกายทุกด้าน ส่งผลให้ผู้ป่วยส่วนใหญ่เกิดการติดเชื้อในร่างกายอย่างรวดเร็ว และพบว่าโดยส่วนมากจะเกิดกับอวัยวะของร่างกายหลาย ๆ ระบบ ด้วยเชื้อโรคเกือบทุกชนิด จึงทำให้ผู้ป่วยเสียชีวิตอย่างรวดเร็วภายใน 1 - 2 ขวบ โดยทั่วไปแพทย์มักจะไม่ค่อยคำนึงถึงโรคในกลุ่มนี้เท่าไร เพราะเป็นโรคที่เข้าใจยากและคิดว่าอุบัติการณ์ในประเทศไทยมีไม่สูงนัก โรคชนิดนี้พอจะแบ่งออกได้เป็นกลุ่มใหญ่ ๆ 3 กลุ่ม กลุ่มแรก คือผู้ที่มีความผิดปกติของการสร้างแอนติบอดี กลุ่มที่สอง คือ มีความผิดปกติของเซลล์เม็ดเลือดขาว และ กลุ่มที่สาม คือ มีความผิดปกติของทั้งเซลล์และแอนติบอดี

สำหรับผู้ป่วยรายนี้จัดอยู่ในกลุ่มที่สาม ซึ่งพบได้ไม่บ่อยเท่ากับผู้ป่วยกลุ่มแรก ซึ่งการรักษาสามารถทำได้โดยการให้ภูมิ (IVIG) เข้าทางเส้นเลือดดำ โดยส่วนมากโรคดังกล่าวจะเป็นโรคที่ส่งผ่านทางพันธุกรรม และมีมารดาเป็นพาหะของโรคเสียส่วนมาก และบุตรชายเท่านั้นที่จะเป็นโรคนี้

ในปัจจุบัน การรักษาที่ดีที่สุดของโรค SCID คือ การปลูกถ่ายไขกระดูก ซึ่งแม้จะกระทำกันมานานแล้วในประเทศสหรัฐอเมริกาและในทวีปยุโรป สำหรับในประเทศไทยยังไม่สามารถวินิจฉัยและรักษาได้อย่างทันท่วงที ทั้งนี้เพราะทารกที่เป็นโรคนี้มักจะเสียชีวิตอย่างรวดเร็วจากการติดเชื้อรุนแรง และด้วยความร่วมมือของบุคลากรทางการแพทย์ศิริราช อาทิ หน่วยโรคติดเชื้อ หน่วยโลหิตวิทยา หน่วยโรคทางเดินอาหาร และหน่วยภูมิแพ้ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล ได้ร่วมกันทำการรักษาผู้ป่วยรายนี้ ซึ่งเป็นทารกชายอายุ 4 เดือน โดยนำไขกระดูกจากพี่ชายอายุ 3 ปี ซึ่งมีภูมิคุ้มกันปกติมาปลูกถ่ายให้กับผู้ป่วย สำหรับความสำเร็จในครั้งนี้ เกิดจากการที่สามารถวินิจฉัยได้รวดเร็ว และเริ่มการรักษาที่ทันท่วงที เพราะโดยทั่วไปแล้ว ผู้ป่วยจะเกิดการติดเชื้อซ้ำซ้อน จนกระทั่งทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงของระบบอวัยวะต่าง ๆ ของร่างกาย เช่น ปอด สมอ หัวใจ ไตและตับ จนทำให้เสียชีวิตได้

ดังนั้น หากกุมารแพทย์ท่านใดพบว่าผู้ป่วยมีการติดเชื้อรุนแรง ซ้ำซ้อน หรือรักษาหายยากควรได้รับการตรวจวินิจฉัยว่ามีความผิดปกติของภูมิคุ้มกันหรือไม่ เพื่อจะได้วางแผนการรักษาได้ทันท่วงที และเพื่อเป็นการรวบรวมข้อมูลของผู้ป่วยด้วยภูมิคุ้มกันบกพร่องปฐมภูมิ จึงมีโครงการลงทะเบียนผู้ป่วยด้วยโรคภูมิคุ้มกันบกพร่องปฐมภูมิขึ้น โดยมีศูนย์กลางอยู่ที่ หน่วยโรคภูมิแพ้ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล โทร. 0-2419-8888 ต่อ 5889, 5670 รวมทั้งให้ความรู้เกี่ยวกับโรคดังกล่าวนี้แก่ผู้ที่สนใจอีกด้วย

นอกจากนี้ ยังได้จัดตั้งกองทุนเพื่อการตรวจและรักษาผู้ป่วยโรคภูมิคุ้มกันบกพร่องปฐมภูมิ โดยท่านสามารถร่วมบริจาคได้ที่ ศิริราชมูลนิธิ โทร. 0-2419-7658-9 และ 0-2412-2009 ในวันเวลาราชการ