



เอกสารให้ความรู้เรื่อง

โรคพร่องเอนไซม์ Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD)

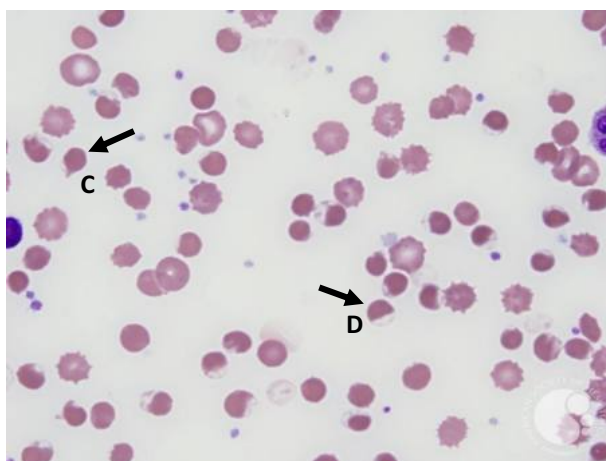
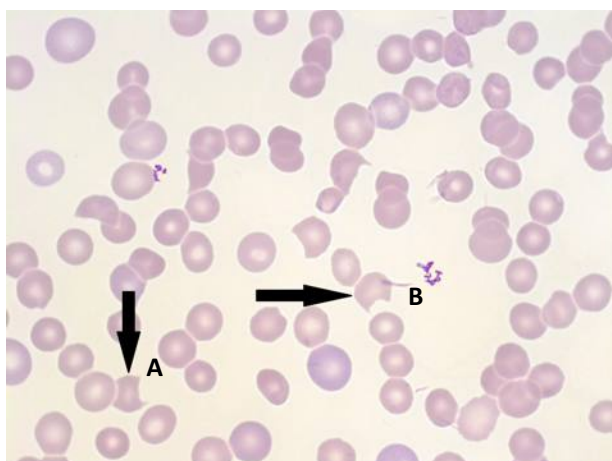
ดร. วคินี เขียนสอาด

โรคพร่องเอนไซม์ Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) เป็นความผิดปกติที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ X-linked recessive ดังนั้นโรคนี้จึงพบในผู้ชายได้มากกว่าผู้หญิง ภาวะดังกล่าวพบบ่อยในประชากรชาวไทยโดยพบร้อยละ 12 ในเพศชาย และร้อยละ 2 ในเพศหญิง เนื่องจากเอนไซม์ G6PD เป็นเอนไซม์ที่อยู่ในเซลล์ต่างๆของร่างกายและเม็ดเลือดแดง มีบทบาทสำคัญในกระบวนการสร้างพลังงานของน้ำตาลกลูโคส (pentose phosphate pathway; PPP) ที่จะเปลี่ยน NADP ไปเป็น NADPH ซึ่งจะ去做ปฏิกิริยากับเอนไซม์ Glutathione reductase และ Glutathione peroxidase ส่งผลให้เกิดสารกลูตาไธโอนซึ่งทำหน้าที่ทำลายสารอนุมูลอิสระต่างๆ เช่น H_2O_2 ที่เป็นพิษต่อเซลล์ในร่างกาย โดยเฉพาะเซลล์เม็ดเลือดแดง เนื่องจากเม็ดเลือดแดงสร้าง NADPH ได้จาก PPP เพียงแหล่งเดียว ภาวะพร่องเอนไซม์ G6PD จึงมีผลต่อเม็ดเลือดแดงเด่นชัดกว่าเซลล์ในระบบอื่นๆ ดังนั้นเอนไซม์ G6PD จึงเป็นเอนไซม์ที่ช่วยป้องกันเม็ดเลือดแดงจากการทำลายของสารอนุมูลอิสระ

ผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ G6PD ในสภาวะปกติจะไม่มีอาการ แต่จะมีอาการซีดจากเม็ดเลือดแดงแตกเมื่อมี oxidative stress มากกว่าปกติ ซึ่งมักเกิดจากปัจจัยภายนอกเป็นลึกระตุ้น ได้แก่ การติดเชื้อต่างๆ เช่น ไข้หวัด ตับอักเสบจากเชื้อไวรัส ไข้เลือดออก มาลาเรีย เป็นต้น การได้รับยาปฏิชีวนะในกลุ่มซัลฟา แอสไพริน ยารักษา มาลาเรีย จำพวก primaquine สัมผัสสารเคมีบางชนิด รับประทานถั่วปากอ้า (fava bean) ที่จะเป็นตัวชักนำให้เกิดการแตกทำลายของเม็ดเลือดแดง ทำให้ผู้ป่วยมีอาการเหนื่อยง่าย อ่อนเพลีย วิงเวียน หน้ามืด ใจสั่น ตีชาน ดังนั้นการตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการสำหรับผู้ป่วยโรคพร่องเอนไซม์ G6PD จึงขึ้นกับแต่ละช่วงเวลาเป็นสำคัญ เช่น ในขณะที่ผู้ป่วยไม่มีอาการ ผลวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการและสเมียร์เลือดจะไม่พบลักษณะผิดปกติ ในขณะที่ช่วงเวลาที่มีการแตกของเม็ดเลือดแดงเฉียบพลัน ผู้ป่วยจะมีภาวะซีดและพบสเมียร์เลือดลักษณะ normochromic normocytic anemia โดยพบเม็ดเลือดแดงรูปร่างผิดปกติชนิด spherocyte และพบเม็ดเลือดแดงที่มีลักษณะจำเพาะเรียกว่า irregular contracted cell (IRC) เช่น เม็ดเลือดแดงที่ขาดแหวน (bite cell) เม็ดเลือดแดงกลมขอบไม่เรียบ (defected spherocyte) เม็ดเลือดแดงที่มีฮีโมโกลบินเกาะกลุ่ม (contracted hemoglobin หรือ blister cell) เม็ดเลือดแดงที่มีฮีโมโกลบินรั่วออก (hemoglobin leakage) เป็นต้น นอกจากนี้สเมียร์เลือดมักพบ nucleated red

blood cell ร่วมกับ polychromasia ซึ่งเป็นตัวบ่งบอกถึงการเร่งการสร้างเม็ดเลือดเพื่อมาทดแทน เมื่อย้อมเซลล์เม็ดเลือดแดงด้วยสี supravital stain จะพบการตกตะกอนของฮีโมโกลบินที่ไม่คงตัวอันเกิดจากปฏิกิริยา oxidation ที่เกิดขึ้นกับฮีโมโกลบินภายในเม็ดเลือดแดงเรียกว่า Heinz body นอกจากนี้จะพบฮีโมโกลบินออกมาในปัสสาวะ และพบบิลิรูบินในเลือดเพิ่มขึ้นบ่งบอกภาวะดีซ่าน ในกรณีที่รุนแรงจะทำให้ปัสสาวะออกน้อยจากภาวะไตวายเฉียบพลันได้ รวมทั้งอาจเกิดภาวะโพแทสเซียมในเลือดสูง ซึ่งอาจมีอันตรายถึงชีวิตได้

การตรวจคัดกรองภาวะพร่องเอนไซม์ G6PD ที่เป็นวิธีมาตรฐานคือ fluorescent spot test ซึ่งได้รับการรับรองจาก The International Committee of Standardization in Hematology (ICSH) ว่ามีความถูกต้องแม่นยำสูงและทำได้ง่าย สำหรับการตรวจยืนยันทำโดยการตรวจวัดระดับเอนไซม์ G6PD ซึ่งอาจจะมีระดับปกติได้ในระหว่างที่มีเม็ดเลือดแดงแตกเนื่องจากมีเม็ดเลือดแดงตัวอ่อนที่ถูกสร้างขึ้นใหม่ที่ยังมีเอนไซม์ G6PD ในระดับสูงอยู่ รวมถึงกลุ่มผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาโดยการรับเลือด ดังนั้นเพื่อยืนยันการตรวจวินิจฉัยอาจจำเป็นต้องมีการตรวจซ้ำประมาณ 3 เดือนหลังจากเกิดภาวะซีด นอกจากนี้ยังสามารถตรวจความผิดปกติในระดับโมเลกุลของ G6PD ที่พบบ่อยในคนไทย ได้แก่ G6PD ชนิด Viangchan และ Mahidol เป็นต้น การตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการจึงมีความสำคัญ



รูป A, B: Bite cell (<https://openeducationalberta.ca/mlsci/chapter/abnormal-rbc-morphology-bite-keratocyte-blister-helmet-cell/>)

รูป C: Hemoglobin leakage cell (<https://imagebank.hematology.org/image/60281/irregularly-contracted-cells-in-oxidative-hemolysis>)

รูป D: Hemoglobin contracted หรือ blister cell (<https://imagebank.hematology.org/image/60281/irregularly-contracted-cells-in-oxidative-hemolysis>)

เอกสารอ้างอิง

1. Leonie VB, Evelien H and Machiel VA. Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: not exclusively in males. Clin Case Rep 2016; 4(12): 1135-7.
2. Jonathan Rubin. Hereditary Spherocytosis and Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency. JAMA 1977; 237(8): 797-8.
3. Lucio L, Mwashungi A and Rosario N. Glucose-6-phosphare dehydrogenase deficiency. Blood 2020; 136(11): 1225-40.