

อภิปรายกรณีร่วมพยาธิ โรคหัวใจในผู้ป่วย Thalassaemia

นนุช พัฒนพงศ์พานิช*
สุภรณ์ พงศะบุตร**

ผู้ป่วยหญิงโสตอายุ 40 ปี รับไว้รักษาในโรงพยาบาลเป็นครั้งที่ 4 ด้วยอาการไอและเป็นไข้ 5 วัน ก่อนมาโรงพยาบาล อาการไอเป็นมาากเวลากลางคืน บางครั้งมีเสมหะสีขาวเล็กน้อยและเหนียว เป็นไข้ทุกวัน หนาวแต่ไม่สั่น มีเหงื่อออกมาก ในระยะหลังรู้สึกเหนื่อยง่ายมาก แม้ขึ้นบันไดเพียง 5 ชั้นก็มีอาการเหนื่อยแล้ว

20 ปีก่อน ผู้ป่วยได้รับการรักษาตัวในโรงพยาบาลเป็นครั้งแรก แพทย์ให้การวินิจฉัยเป็นโรค Thalassaemia-hemoglobin E และได้ทำการผ่าตัดตัดม้ามออก

1 ปี 6 เดือนก่อนผู้ป่วยสังเกตมีต่อมน้ำเหลืองบริเวณคอข้างขวาโตขึ้น ผลการตรวจทางพยาธิวิทยาให้การวินิจฉัยเป็นต่อมน้ำเหลืองอักเสบจากเชื้อวัณโรค ได้รับยา INH และ PAS ตลอดมา

1 ปี ก่อนมาโรงพยาบาลมีอาการเหนื่อยมากขึ้น บวมที่ขา ผิวหนังมีสีดํามากขึ้น ผู้ป่วยได้รับการรักษาตัวในโรงพยาบาลเป็นครั้งที่ 2 ได้รับการรักษาด้วยยารักษาวัณโรค folic acid และการรักษาตามอาการ

ผู้ป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลครั้งที่ 3

ประมาณ 4 เดือนก่อนด้วยเรื่องเหนื่อยและเพลีย ได้รับยา digoxin และยารักษาวัณโรค ใช้เวลารักษาในโรงพยาบาลประมาณ 2 เดือน

ภายหลังได้รับการผ่าตัดตัดม้ามออก ผู้ป่วยมารับการให้เลือดเป็นครั้งคราวตลอดมาที่แผนกผู้ป่วยนอก

ประวัติครอบครัว ผู้ป่วยเป็นคนที่ 4 ในจำนวนพี่น้อง 7 คน มีน้องสาว 1 คน ซึ่งมีอาการเหมือนผู้ป่วย

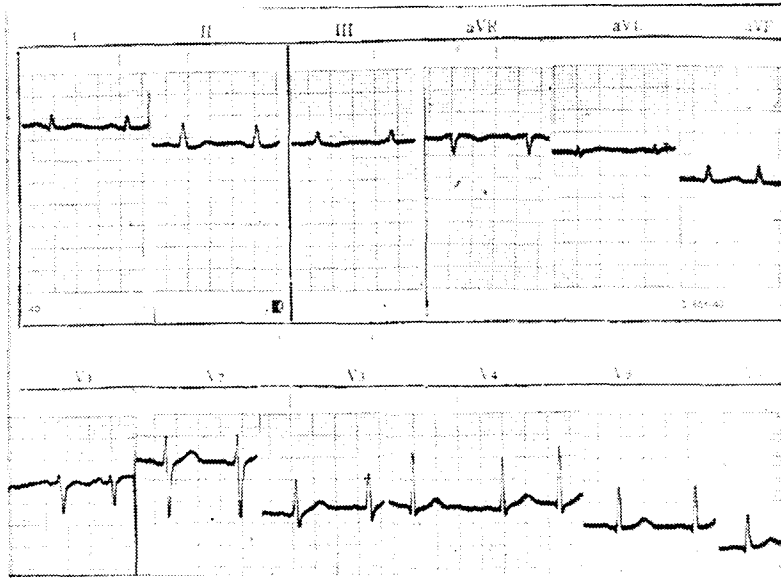
ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการในอดีตที่สำคัญคือ Hematocrit มีค่าระหว่างร้อยละ 20-30 เซลล์ reticulocyte ร้อยละ 60-80 ผลการตรวจไขกระดูกคือ ธาตุเหล็ก + 4 มี normoblastic erythroid hyperplasia อย่างมาก ปริมาณธาตุเหล็กในน้ำเหลืองเท่ากับร้อยละ 450 และ 750 ไมโครกรัม ปริมาณน้ำตาลในเลือดร้อยละ 96 มก.

การตรวจร่างกายแรกรับ

อุณหภูมิ 38.1 °C, ชีพจร 94 ครั้ง/นาที การหายใจ 24 ครั้ง/นาที ความดันโลหิต 100/80 มม.ปรอท ลักษณะผู้ป่วยซีด หอบเล็กน้อย ผิวหนังดํา ตาขาวมีสีเหลือง หลอดเลือดที่คอโป่ง

* หน่วยโลหิตวิทยา แผนกอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

** แผนกพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



รูปที่ 1 แสดงผลการตรวจหัวใจด้วยคลื่นไฟฟ้า

บวมที่ขาทั้งสองข้าง คล้ำต่อมน้ำเหลืองบริเวณคอ
ไม่ได้

ปอด ฟังได้เสียง rhonchai ที่ฐานปอดด้าน
ซ้ายเป็นบางครั้ง

หัวใจ หน้าอกบริเวณตำแหน่งหัวใจโป่งออก
เล็กน้อย ไม่มี thrill PMI อยู่ที่ช่องกระดูกซี่โครง
ที่ 5 นอกเส้นแบ่งกึ่งกลางของกระดูกไหปลาร้า
ฟังไม่ได้ยินเสียง murmur

ตรวจหน้าท้อง มีรอยแผลเป็นจากการผ่าตัด
ในอดีต คล้ำตับโตประมาณ 10 นิ้วมือ ลักษณะ
เรียบ ขอบชัดเจนและกดไม่เจ็บ

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ Hematocrit
ร้อยละ 23 เซลล์ reticulocyte ร้อยละ 74.2
platelets ปกติ เม็ดเลือดขาว 17500/มล. neu-

trophil ร้อยละ 61 lymphocyte ร้อยละ 33
eosinophil ร้อยละ 4 และ monocyte ร้อยละ 3
จำนวนเม็ดแดงปกติต่อเม็ดเลือดขาว 100 เซลล์
เท่ากับ 209 เม็ดเลือดแดงแสดงลักษณะ hypo-
chromic อย่างมาก anisocytosis, poikilocyto-
sis, polychromatophilia อย่างมาก basophilic
stippling และ target เซลล์

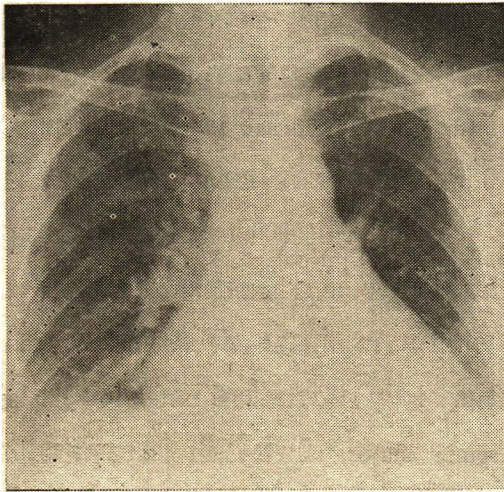
ปริมาณน้ำตาลในเลือดร้อยละ 130 มก.
BUN และ creatinine ร้อยละ 8 และ 1.1 มก.
ตามลำดับ โซเดียม 132 mEq/ลิตร โพแทสเซียม
4.5 mEq/ลิตร คลอไรด์ 95 mEq/ลิตร และคาร์
บอนไดออกไซด์ 24.5 ผลการตรวจการทำงานของ
ตับ total bilirubin ร้อยละ 4.9 มก. direct
bilirubin ร้อยละ 0.6 มก. thymol turbidity

10.4 SGOT และ SGPT เท่ากับ 90 และ 90
ยูนิต ตามลำดับ alkaline phosphatase 6.2
ยูนิต

การตรวจเสมหะ ไม่พบเชื้อวัณโรค

ผลการตรวจหัวใจด้วยคลื่นไฟฟ้า อัตราการ
เต้น หัวใจปกติ มี atrial premature contrac-
tion บ่อย (รูปที่ 1)

ภาพรังสีปอด (รูปที่ 2) แสดงลักษณะหัวใจ
โตมากและมีเลือดคั่งเล็กน้อย



รูปที่ 2 แสดงภาพรังสีทรวงอก ครั้งสุดท้าย

การดูแลรักษาในโรงพยาบาลได้รับ penicil-
lin V, digoxin ยาขับปัสสาวะและโปแตส
เซียมคลอไรด์ ขณะทำการรักษาผู้ป่วยมีอาการ
แน่นหน้าอก และเจ็บบริเวณกระดูกหน้าอก ตรวจ
หัวใจด้วยคลื่นไฟฟ้าอีกครั้งหนึ่ง พบมี nodal
bradycardia ร่วมกับ incomplete right bundle
branch block ได้รับยาแก้ปวด morphine และ

paracetamol ร่วมกับ diazepam เป็นครั้งคราว
ผล SGOT เพิ่มขึ้นเป็น 111 ยูนิต

2 สัปดาห์หลังจากรับไว้ในโรงพยาบาล มี
อาการเหนื่อยมากขึ้น หอบ ซ็อก ไม่รู้สึกตัว และ
ถึงแก่กรรม

พ.ญ. นงนุช

ผู้ป่วยหญิงโสดอายุ 40 ปี เคยเข้ารับการรักษา
ในโรงพยาบาล 4 ครั้ง ผู้ป่วยเป็นบุตรคนที่ 4
ในจำนวนพี่น้อง 7 คน น้องสาว 1 คน มีอาการ
เหมือนผู้ป่วย

ครั้งที่ 1 ประมาณ 20 ปี ได้รับการผ่าตัด
ม้าม เนื่องจากแพทย์วินิจฉัยว่าเป็นโรค Tha-
lassemia-hemoglobin E หลังจากนั้นผู้ป่วย
ขาดการติดตามสม่ำเสมอเพราะอยู่ต่างจังหวัด แต่
ก็มาโรงพยาบาลเพื่อรับการให้เลือดเป็นครั้งคราว
ตลอดระยะเวลา 20 ปี

ในระยะ 1 ปี 6 เดือนก่อนมาโรงพยาบาล
ผู้ป่วยเข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลในระยะเวลา
ใกล้ ๆ กัน 3 ครั้งด้วยเรื่องเหนื่อย เพลีย และ
ผิวหน้าเป็นสีดำนมากขึ้น

ก่อนเข้าโรงพยาบาลครั้งที่ 2 มีต่อมน้ำเหลือง
ที่คอข้างขวาโตก้อนเดี่ยวขนาด 1x1 ซม. นุ่ม
ไม่เจ็บ ผลพยาธิสภาพเป็นการอักเสบของต่อม
น้ำเหลืองจากเชื้อวัณโรค และได้รับการรักษาด้วย
INH และ PAS

ปัญหาที่จะต้องวิเคราะห์ในผู้ป่วยรายนี้ คือ

1. ผู้ป่วยเป็นโรค *Thalassemia-hemoglobin E* และมีผิวหนังสีคล้ำขึ้น

2. ไข้

3. ตับโต

4. สาเหตุที่ทำให้ถึงแก่กรรม

การตรวจร่างกาย ตาเหลืองปานกลาง

การตรวจห้องปฏิบัติการ Hematocrit ร้อยละ

2.3, reticulocytes ร้อยละ 74.2 ปริมาณ platelets ปกติ เม็ดเลือดขาว (Uncorrected) 17500 เซลล์ polymorphonuclear ร้อยละ 61 เซลล์ lymphocyte ร้อยละ 33 eosinophil ร้อยละ 4 monocyte ร้อยละ 3 ปริมาณเม็ดเลือดแดง พบ 209 เซลล์/เม็ดเลือดขาว 100 เซลล์

เม็ดเลือดแดงแสดง hypochromic อย่างมาก anisocytosis poikilocytosis, polychromatophilia, basophilic stippling และมี target เซลล์

ผลการตรวจไขกระดูก ปริมาณเหล็ก 4 + มี normoblastic hyperplasia อย่างมาก

ผล electrophoresis สนับสนุนว่าผู้ป่วยเป็นโรค Thalassemia

ปัญหาที่ 1 โรค Thalassemia-hemoglobin E เป็นโรคเกิดจากความผิดปกติทางกรรมพันธุ์ เนื่องจากการสังเคราะห์โปรตีน polypeptide chain ไม่อยู่ในสมดุลและความผิดปกติของชนิดของฮีโมโกลบิน เป็นผลทำให้เกิดการทำลายเม็ดเลือดแดง (Intramedullary hemolysis) อย่างมากในขณะที่การสร้างเม็ดเลือดแดงไม่

เพียงพอ⁵ ผู้ป่วยมีลักษณะซีดอยู่ตลอดเวลาและต้องได้รับการให้เลือดเป็นครั้งคราว ซึ่งเป็นผลให้เกิด transfusional hemosiderosis³ การให้เลือดประมาณ 500 มล. จะทำให้มีธาตุเหล็กสะสมในเนื้อเยื่อต่าง ๆ ประมาณ 250 มก. ซึ่งเป็นปริมาณที่ร่างกายไม่สามารถขับถ่ายออกได้ตามปกติ ดังนั้นถ้าได้รับเลือดประมาณ 100 ครั้งก็จะมีธาตุเหล็กสะสมอยู่ประมาณ 25 กรัม เป็นผลให้หน้าที่การทำงานของอวัยวะต่าง ๆ เสื่อมไป อาจขัดขวางต่อกลไกของ oxidation-reduction ในระดับเซลล์ต่าง ๆ นอกจากนี้ในคนปกติธาตุเหล็กยังมีการดูดซึมจากอาหารทางลำไส้เล็กน้อยประมาณวันละ 1.5 มก. หรือ 540 มก. ต่อปี แต่ในผู้ป่วยที่เกิดภาวะโลหิตจางปริมาณการดูดซึมก็จะเพิ่มขึ้น

ผลจากการมีธาตุเหล็กสะสมมากขึ้นในอวัยวะต่าง ๆ ก็ทำให้เกิดความผิดปกติของต่อมไร้ท่อต่าง ๆ โรคเบาหวาน ตับแข็ง หัวใจวายได้ Wolman⁹ ให้ความเห็นว่า การให้เลือดกับผู้ป่วยโรค Thalassemia major เป็นสิ่งจำเป็นช่วยบรรเทาอาการของผู้ป่วย มิฉะนั้นผู้ป่วยจะถึงแก่กรรม ถ้าเป็นผู้ป่วยเด็กการให้เลือดจะให้เพื่อรักษาระดับต่ำที่สุดของฮีโมโกลบิน ประมาณร้อยละ 9-10 กรัม^{1,7} ที่เรียกว่า "Hypertransfusion program" เมื่อได้รับเลือดในปริมาณมาก อาการแทรกซ้อนของภาวะโลหิตจางและปฏิกิริยาสร้างเม็ดเลือดแดงก็จะลดลง แต่อย่างไรก็ตามยังติดตามผู้ป่วยได้ไม่นาน พอที่จะสรุปเกี่ยวกับการพยากรณ์โรคได้ว่า ถ้าให้เลือดมากจนปริมาณพอเพียง จะมีความ

สำคัญในการช่วยลดการดูดซึมของธาตุเหล็กจากระบบทางเดินทางอาหาร เป็นการชดเชยกับปริมาณธาตุเหล็กที่ได้รับเพิ่มขึ้นจากการให้เลือด⁴

อวัยวะต่าง ๆ ที่มีการสะสมธาตุเหล็ก พบมากที่สุดที่ตับ ตับอ่อน หัวใจ และผิวหนัง ผู้ป่วยรายนี้สังเกตเห็นว่าผิวหนังสีคล้ำเรื่อย ๆ ทั้ง ๆ ที่ไม่ได้ถูกแสงอาทิตย์ ซึ่งการเกิดผิวหนังสีคล้ำนี้ต้องพิจารณาแยกโรคจากผิวหนังไหม้จากแสงอาทิตย์ พิษจากธาตุพลวง ซึ่งผิวหนังมีสีดำเป็นกระคล้ายน้ำฝน Addison's disease ในรายนี้เนื่องจากมีธาตุเหล็กสะสมอยู่มาก pigment ที่ผิวหนังพบได้ถึงร้อยละ 90 ในผู้ป่วยรายนี้ได้ตัดชิ้นเนื้อจากผิวหนังไปตรวจทางพยาธิวิทยา แต่ไม่ทราบผล

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ ได้ปริมาณธาตุเหล็กในน้ำเหลืองร้อยละ 720 ไมโครกรัม ปริมาณธาตุเหล็กในน้ำเหลืองจะช่วยบอกถึงภาวะที่มีธาตุเหล็กมากกว่าปกติใน parenchyma เซลล์ แต่ก็ยังบอกไม่ได้ว่าเป็น secondary hemochroma หรือไม่ต้องอาศัยการตรวจพยาธิสภาพของเนื้อตับร่วมด้วย

ปัญหาที่ 2 เรื่องไข้ การตรวจร่างกายแรกพบอุณหภูมิ 38.1 เซนติเกรด ฟังปอดได้เสียง fine crepitation ที่ฐานปอดทั้งสองข้าง ผู้ป่วยได้รับการผ่าตัดม้ามออกประมาณ 20 ปีก่อน ซึ่งปกติการตัดม้ามควรทำเมื่อผู้ป่วยรู้สึกอึดอัด เพราะขนาดของม้ามที่โตขึ้นหรือมี hypersplenism แต่ข้อชี้แจงในการตัดม้ามที่สำคัญที่สุดคือ ผู้ป่วยจำเป็นต้อง

ต้องได้รับการให้เลือดบ่อย ๆ เนื่องจากระยะเวลาการมีชีวิตของเม็ดเลือดแดงที่ได้รับสัปดาห์ที่ ในผู้ป่วยเด็กอายุน้อยกว่า 5 ปี ไม่ควรตัดม้ามเพราะอาจเกิดอาการหลังการตัดม้าม (Postsplenectomy syndrome)⁵ ขึ้น

2 ใน 3 ของผู้ป่วยทั้งหมดที่มีการอักเสบของเนื้อปอดเกิดจากเชื้อ Pneumococci นอกจากนี้ก็เป็นเชื้อ Haemophilus influenzae type B, Meningococcus ซึ่งผลภาพรังสีปอดพบว่ามีหัวใจโต มีน้ำคั่งเล็กน้อยในปอดและลักษณะภาพไม่เหมือนมีการอักเสบของเนื้อปอด ส่วนภาพรังสีปอดครั้งต่อไปหาไม่พบ แต่อาการไข้ก็ลดลงหลังจากผู้ป่วยได้รับยาปฏิชีวนะ

ปัญหาที่ 3 เรื่องตับโต ผู้ป่วยจะมีตับโตทุกราย ซึ่งในระยะแรกเกิดจาก extramedullary hematopoiesis⁶ ส่วนในระยะหลังเกิดจากภาวะตับแข็งอย่างมากมาเกี่ยวข้องกับการรวมตัวเป็นก้อนของ regenerating hepatocytes ซึ่งแยกจากกันด้วยแผ่น fibrous tissue ในระยะแรกธาตุเหล็กจะสะสมอยู่ใน Kupfer's cell แต่ต่อไปก็จะมีการสะสมในเซลล์เนื้อตับด้วย ทำให้ไม่สามารถแยกออกจาก idiopathic hemochromatosis³ นอกจากนั้นเมื่อผู้ป่วยได้รับการให้เลือดบ่อย ๆ ก็จะเกิดอาการของ homologous serum hepatitis ทำให้เนื้อตับถูกทำลายมากขึ้น

เป็นที่น่าเสียดายว่าผลทางพยาธิวิทยาของเนื้อตับหายไป การตรวจหน้าที่ของตับพบว่า

SGOT 90 ยูนิต SGPT 9 ยูนิต alkaline phosphatase 6.2 ยูนิต ซึ่งแสดงว่าผู้ป่วยไม่ได้ อยู่ในภาวะตับอักเสบอย่างเฉียบพลัน ถ้าผู้ป่วย อายุมากกว่านี้อาจนึกถึง hepatoma ได้

ปริมาณน้ำตาลในเลือดร้อยละ 130 มก. ถึงแม้จะไม่ได้ทำ glucose tolerance test และไม่ พบน้ำตาลในปัสสาวะ ก็ยังแสดงว่าผู้ป่วยมีปริมาณ น้ำตาลในเลือดมากกว่าปกติ ซึ่ง Fink³ อธิบายว่า ถ้ามีการสะสมธาตุเหล็กในอวัยวะต่าง ๆ เช่น ที่ตับ และตับอ่อน อันเนื่องจากการทำลายของเม็ด เลือดแดงเพิ่มขึ้น หรือมีการดูดซึมจากลำไส้ มากขึ้นในโรค Thalassemia จะทำให้เกิด diffuse fibrosis ทั่วไปในอวัยวะนั้น ๆ

ผู้ป่วยรายนี้นอกจากอาการไข้แล้วอาการที่นำ มาโรงพยาบาลอีกอย่างหนึ่งคือ อาการเหนื่อยง่าย เพียงเพียงชั้นบันได 5 ชั้นโดยไม่ต้องออกกำลัง ทำงาน ก็มีอาการเหนื่อยแล้ว ผู้ป่วยโรคนี้พบ เสมอว่าสาเหตุทำให้ถึงแก่กรรมจากหัวใจ เพราะ มีความเปลี่ยนแปลงของหัวใจได้มาก เมื่อเกิด ภาวะโลหิตจางนาน ๆ ก็ทำให้หัวใจพองโตขึ้น ซึ่งพบบ่อยในผู้ป่วยเด็ก แต่อย่างไรก็ตามถ้ารักษา ให้ระดับฮีโมโกลบินมากกว่าร้อยละ 9 กรัมโดยการ ให้เลือดเสมอในระยะ 10 ปีแรกของชีวิต หัวใจ คงมีขนาดปกติ ในระยะ 10 ปีที่สองของชีวิต กล้ามเนื้อหัวใจเกิด hemosiderosis จึงจะเริ่มมี อาการทางหัวใจ เมื่อหัวใจพองมีรูปร่าง "globular" ก็เกิดภาวะหัวใจข้างขวาวายตามมา มี

รายงานว่าร้อยละ 50 ของผู้ป่วยโรคนี้ จะมีอาการ แสดงของเยื่อหุ้มหัวใจอักเสบชนิดไม่ติดเชื้อได้แก่ อาการเจ็บบริเวณหัวใจ ฟังได้ friction rub มี น้ำในช่องหุ้มหัวใจ แต่ไม่มีอาการถึงขั้น cardiac tamponade² แต่ก็มีรายงานซึ่งให้ความเห็นขัดแย้ง ว่า การอักเสบของเยื่อหุ้มหัวใจอาจเกิดกับภาวะ ติดเชื้อจาก β -hemolytic streptococci⁸ ผู้ป่วย จำนวนหนึ่งเกิดพยาธิสภาพต่อกล้ามเนื้อหัวใจ ชนิด "restrictive" เมื่อหัวใจเริ่มมีขนาดโตขึ้น ก็มีผลทำให้เกิดกล้ามเนื้อหัวใจห้องล่างข้างซ้าย หนาขึ้น จนถึงระยะที่เรียกว่า chronic refractory congestive heart failure การมีปริมาณธาตุเหล็ก มากเกินไปในกล้ามเนื้อหัวใจจะทำให้กล้ามเนื้อ หัวใจไวต่อฤทธิ์ของ digitalis อย่างมาก จนทำให้ผู้ป่วยถึงแก่กรรมด้วยภาวะ arrhythmia

ขณะอยู่โรงพยาบาลได้รับ penicillin V เพื่อรักษาไข้ซึ่งผู้ป่วยก็มีอาการดีขึ้น แต่ภาวะ หัวใจวายไม่ดีขึ้น ก่อนถึงแก่กรรมก็ฟังหัวใจได้ เสียง pericardial rub แสดงว่าผู้ป่วยมีการอักเสบ ของเยื่อหุ้มหัวใจร่วมกับน้ำในช่องหุ้มหัวใจด้วย และถึงแก่กรรมในที่สุด

การวินิจฉัยทางคลินิก

1. โรค Thalassemia-hemoglobin E
2. ภาวะ hemosiderosis หรือ secondary transfusional hemochromatosis อย่างมาก

สาเหตุทำให้ผู้ป่วยถึงแก่กรรมคือ Restrictive cardiomyopathy ร่วมกับการอักเสบเยื่อหุ้มหัวใจ และมีน้ำในช่องหุ้มหัวใจ

น.พ. เฉลียว ปิยะชน*

ผู้ป่วยรายนี้ได้รับการถ่ายภาพรังสีทรวงอก 5 ครั้ง ครั้งแรก พ.ศ. 2516 พบว่าขนาดหัวใจเล็กน้อย ครั้งสุดท้ายตามรูปที่ 2 แสดงหัวใจโตมากขึ้นและลักษณะบ่งว่าโตมากขึ้นทุกๆ ห้อง จากภาพรังสีจะแยกภาวะการมีน้ำอยู่ในช่องหุ้มหัวใจได้ยาก หลอดเลือดของปอดแสดงลักษณะมีเลือดคั่ง นอกจากนี้ยังมีจุดขรุขระเล็กๆ ในเนื้อปอดทั้งสองข้าง บางจุดให้ความทึบแสงของหินปูนด้วย

น.พ. โชติบูรณ์ บุณยเวช**

ผู้ป่วยรายนี้มีประวัติการได้รับเลือดบ่อยครั้ง ซึ่งทำให้มีธาตุเหล็กสะสมอยู่ตามเนื้อเยื่อต่างๆ ที่เรียกว่า hemochromatosis โดยเฉพาะที่หัวใจ จะมี iron pigment granule แทรกอยู่ตามเยื่อกล้ามเนื้อหัวใจ ทำให้เกิดลักษณะคล้าย constrictive pericarditis หรือ restrictive cardiomyopathy ทำให้หัวใจมีขนาดโตขึ้นและเกิดภาวะหัวใจวาย นอกจากนี้ยังอาจเกิดการเต้นของหัวใจไม่เป็นจังหวะได้มาก เช่น atrial และ ventricular arrhythmia atrioventricular block

ผู้ป่วยรายนี้ผิวหนังดำ ขนาดหัวใจโตร่วมกับมีเลือดคั่งในปอดจากภาพรังสีปอด หลอดเลือดที่คอโป่ง ขาทั้งสองข้างบวม ตับโต 10 นิ้วมือ PMI ก็อยู่ที่ช่องกระดูกซี่โครงที่ 5 นอกเส้นแบ่งครึ่งกระดูกไหปลาร้า ผลการตรวจหัวใจด้วยคลื่นไฟฟ้า พบ atrial premature contraction บ่อยๆ บางครั้งก็มี nodal bradycardia และ incomplete right bundle branch block ปริมาณธาตุเหล็กในน้ำเหลืองมาก แสดงให้เห็นว่าผู้ป่วยเกิดภาวะหัวใจวาย ซึ่งสาเหตุคงเกิดจาก hemochromatosis ต่อกลิ้ามเนื้อหัวใจเนื่องจากได้รับเลือดบ่อยนั่นเอง

น.พ. สุภรณ์

รายงานผลการตรวจศพ ลักษณะทั่วไปเป็นศพชายไทย ร่างเล็ก ผอม ผิวหนังทั่วไป สีน้ำตาลคล้ำ ตาสีเหลือง ในช่องปอดทั้งสองข้างมีน้ำสีเหลืองใส ข้างซ้าย 400 มล. และข้างขวา 750 มล. ตามลำดับ ในช่องท้องมีน้ำลักษณะเดียวกันอีก 1200 มล. หัวใจกับเยื่อหุ้มหัวใจติดกันแน่น น้ำหนักรวมกัน 400 กรัม กล้ามเนื้อหัวใจภายนอกสีน้ำตาลเข้ม ความหนาของผนังหัวใจด้านซ้ายวัดได้ 1.3 ซม. ไม่พบร่องรอยการอุดตันของหลอดเลือดเลี้ยงหัวใจ เยื่อบุผนังด้านในและด้านหัวใจปกติ พื้นที่หน้าตัดของกล้ามเนื้อหัวใจมีหย่อมสีน้ำตาลไหม้เล็กๆ คล้ายแผลเป็นสลับกับสี

* แผนกวิสัญญีวิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

** แผนกอายุรศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

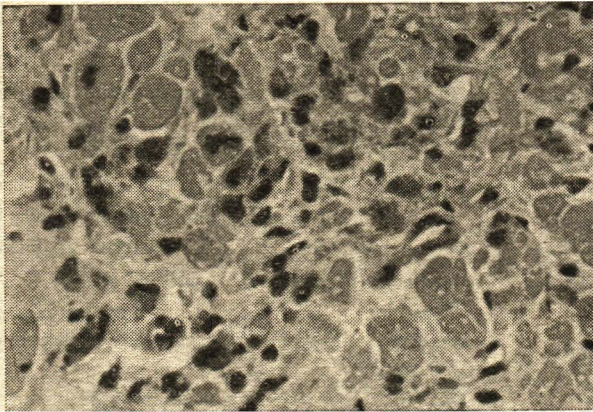
น้ำตาลทั่วไป ตับหนัก 2040 กรัม พื้นผิวเรียบ แข็งกว่าปกติเล็กน้อย พื้นที่ตัดสีน้ำตาลไหม้ ปอดทั้งสองข้างหนัก 1150 กรัม มีลักษณะเลือดคั่งและชุ่มน้ำทั้งสองข้าง ม้ามหนัก 650 กรัม เปลือกหุ้มหนา แข็งกว่าปกติ พื้นที่หน้าตัดเห็นเป็นทางขวางเล็ก ๆ ของเยื่อผนังทั่วไป ไตข้างขวาหนัก 180 กรัม ข้างซ้ายหนัก 190 กรัม บางแห่งเปลือกลอกยาก เนื่องจากมีหยาบมแผลเป็นขอบกว้าง บริเวณพื้นผิวแบ่งครึ่งไตไม่พบสิ่งผิดปกติ ตับอ่อนหนัก 120 กรัม แข็ง สีน้ำตาลทั่วไป ต่อมหมวกไตทั้งสองข้างสีน้ำตาลแก่ อวัยวะอื่น ๆ นอกจากที่กล่าวแล้วปกติ

ผลการตรวจทางกล้องจุลทรรศน์และวิธีย้อมพิเศษ อวัยวะต่าง ๆ ดังได้กล่าวแล้ว พบว่ามี pigment เล็ก ๆ สีน้ำตาลอมเหลืองอยู่ทั่วไปทั้งในเซลล์และนอกเซลล์ pigment เหล่านี้ให้สีน้ำเงินเมื่อย้อมด้วย iron stain โดยเฉพาะในหัวใจ นอกจากจะมี pigment อยู่แล้ว ยังมีการเสื่อมสภาพของเซลล์กล้ามเนื้อหัวใจ เช่น ลายขวางหายไป เกิดเป็นช่องว่างกลมเล็ก ๆ ขึ้นภายในเซลล์จนกระทั่งถึงเซลล์ตายและเกิดเยื่อผนังที่เห็นบางแห่ง เซลล์ lymphocyte และ neutrophil มีน้อยมากเกือบไม่พบเลย ในปอดปริมาณของ pigment มีน้อย พบอยู่ในเซลล์ระหว่างถุงลมและในถุงลม การคั่งเลือดและน้ำพบทั่วไป นอกจากนี้มีการอักเสบของถุงลม และบางแห่งเป็นหนองร่วมด้วย ที่ตับอ่อน pigment ส่วนมากอยู่ใน

acini เซลล์ ส่วนเซลล์ของ Islet of Langerhans และเนื้อเยื่อระหว่างเซลล์พบน้อยกว่า pigment ในตับส่วนมากพบใน Kupffer เซลล์ ซึ่งเพิ่มมากมายทั้งขนาดและจำนวนเซลล์ของเนื้อตับ มี pigment อยู่เช่นกันแต่ปริมาณน้อยกว่า pigment ในต่อมหมวกไตอยู่ในเซลล์ชั้น glomerulosa เท่านั้น ไตทั้งสองข้างมี pigment ในเซลล์เยื่อของ renal tubules เท่านั้นและปริมาณน้อย ใน renal tubule พบ bile cast ทั่วไปในปริมาณเล็กน้อยถึงปานกลาง ไขกระดูกพบปริมาณของพวกสร้างเม็ดเลือดแดงเพิ่มมากขึ้น ม้ามมีลักษณะการคั่งเลือดและมี fibrosis ปริมาณของ reticulo-endothelial เซลล์เพิ่มมากขึ้นเป็นลักษณะของ extramedullary hematopoiesis เห็นได้แต่ไม่เด่นชัด

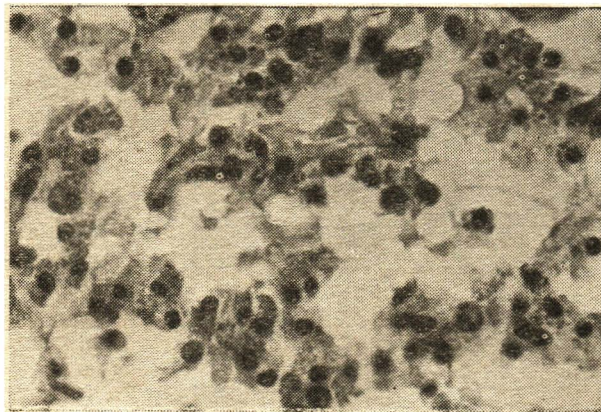
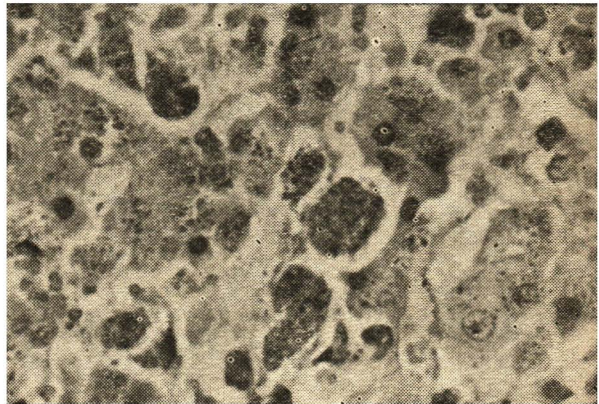
การวินิจฉัยทางพยาธิวิทยา

1. Erythroid hyperplasia of bone-marrow.
2. Hyperplasia of the spleen.
3. Hemosiderosis of the adrenal glands, slight; of the spleen and lymph nodes, moderate; of the liver and pancreas, advanced.
4. Hemosiderosis of heart, advanced with necrosis and fibrosis of the myocardium, diffused.
5. Adhesive pericarditis.
6. Chronic passive congestion of the liver and spleen.
7. Hydrothorax, right 750 ml. left 400 ml.
8. Hydroperitoneum, 1200 ml.
9. Bronchopneumonia with abscesses.
10. Icterus.



รูปที่ 3 กล้ามเนื้อหัวใจมีการเปลี่ยนแปลงโดยเกิดช่องว่างเล็กๆ ขึ้นภายใน cytoplasm. กล้ามเนื้อตายเป็นหย่อมๆ ร่วมกัน มี pigment อยู่ทั้งภายในเซลล์และภายนอกเซลล์ $\times 400$

รูปที่ 4 มี pigment จำนวนมากใน Kupffer เซลล์ของตับ Kupffer เซลล์เพิ่มทั้งปริมาณและขนาด เซลล์เนอติบปกติ และไม่มีเยื่อพังผืดเกิดขึ้นเลย $\times 400$



รูปที่ 5 มี pigment จำนวนมากใน acini และ Islet of Langerhans ของตับอ่อน จำนวนของเซลล์ใน Islet of Langerhans ลดลงกว่า ปกติ $\times 400$

เอกสารอ้างอิง

1. Beard MEJ, Necheles TF, Allen DM : Clinical experience with intensive transfusion therapy in cooley's anemia. *Ann NY Acad Sci* 165:415, 69
2. Engle MA : Cardiac involvement in cooley's anemia. *Ann NY Acad Sci* 119:694-702, 64
3. Fink H : Transfusion hemochromatosis in cooley's anemia. *Ann NY Acad Sci* 119:680-5 64
4. Heinrich HC, Gabbe EE, Oppitz KH, et al : Absorption of inorganic and food iron in children with heterozygous and homozygous beta-thalassemia. *Z Kinderheilkd* 115:1-22, 73
5. Nathan DG, Gunn RB : Thalassemia; the consequences of unbalanced hemoglobin synthesis. *Am J Med* 41:815-30, 66
6. O'Brien RT, Pearson HA, Spencer RP : Transfusion-induced decrease in spleen size in thalassemia major: Documentation by radioisotopic scan. *J Pediatr* 81:105-7, 72
7. Piomelli S, Danoff SJ, Becker MH, et al : Prevention of bone malformations and cardiomegaly in cooley's anemia by early hypertransfusion regimen. *Ann NY Acad Sci* 165:427-36, 69
8. Wasi P : Streptococcal infection leading to cardiac and renal involvement in thalassemia. *Lancet* 1:949-50, 71
9. Wolman IJ : Transfusion therapy in cooley's anemia. Growth and health as related to long-range hemoglobin levels, a progress report. *Ann NY Acad Sci* 119:736-47, 64