

การตรวจกรองในหญิงตั้งครรภ์เพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน

ศ.พญ.พรสวรรค์ วสันต์

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

Faculty of Medicine Siriraj Hospital

คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

การวินิจฉัยก่อนคลอด

ปัจจุบันนี้การวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อคู่สามีภรรยาจะได้หลีกเลี่ยงการมีลูกพิการแต่กำเนิด โดยเฉพาะอย่างยิ่งภาวะปัญญาอ่อนที่พบบ่อย เช่น กลุ่มอาการดาวน์ และความผิดปกติของโครโมโซมอย่างอื่น มีหลายวิธีด้วยกัน ตั้งแต่การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงหรืออัลตราซาวด์ ซึ่งจะสามารถบอกลักษณะโครงสร้างของทารกที่ผิดปกติ เช่น ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด มือเท้าด้วน หรือความพิการของร่างกายส่วนอื่น ๆ เช่น ตัวเตี้ยแคระ ได้การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมจากเซลล์น้ำคร่ำในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมาก (โดยปกติถือกันว่าอายุมากกว่า 35 ปีขึ้นไป) ซึ่งขบวนการขั้นตอนค่อนข้างยุ่งยาก ต้องอาศัยความรู้ความชำนาญเป็นพิเศษของสูติแพทย์และยังต้องอาศัยห้องปฏิบัติการที่มีความควบคุมคุณภาพที่ดี จึงสามารถให้ผลที่แม่นยำได้ ยิ่งไปกว่านั้นค่าใช้จ่ายค่อนข้างสูงมาก ที่สำคัญที่สุดที่ควรคำนึงก็คือ ความปลอดภัยต่อมารดาและทารกในครรภ์

อัตราเสี่ยงของหญิงตั้งครรภ์

หญิงตั้งครรภ์ทุกคนมีอัตราเสี่ยงไม่เท่ากัน ที่จะมียูทิงพิการแต่กำเนิดหรือปัญญาอ่อน เป็นที่ยอมรับกันว่าหญิงอายุมาก (เกิน 35 ปี) ขณะตั้งครรภ์มีอัตราเสี่ยงที่สูงกว่าหญิงตั้งครรภ์เมื่ออายุน้อย แต่จากการศึกษาของหน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาลและการศึกษาวิจัยในต่างประเทศพบว่าหญิงตั้งครรภ์ทุกอายุมีอัตราเสี่ยงด้วยกันทั้งสิ้น และหญิงบางคนอายุน้อยแต่ก็มีลูกพิการหรือปัญญาอ่อนได้ ในทางตรงกันข้ามหญิงอายุเกินกว่า 35 ปีบางคนก็อาจมีอัตราเสี่ยงที่น้อยกว่าหญิงที่ตั้งครรภ์อายุน้อยได้ และจำนวนหญิงตั้งครรภ์อายุน้อยคือ ตั้งแต่ 18 - 33 ปีนั้นก็มีจำนวนมากถึงร้อยละ 60 - 80 ของหญิงตั้งครรภ์ทั้งหมด ดังนั้นการวินิจฉัยก่อนคลอดโดยวิธีการเจาะน้ำคร่ำจึงไม่ใช่วิธีการเดียวที่สามารถบอกถึงความผิดปกติของทารกของครรภ์ได้

การเจาะน้ำคร่ำในหญิงตั้งครรภ์

การเจาะน้ำคร่ำอาจมีอันตรายต่อทารกในครรภ์ได้ จากรายงานในต่างประเทศพบว่า ทุกหญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการเจาะน้ำคร่ำ 100 คน ทารกที่ผิดปกติอาจแท้งไป 1 คน

ข้อดีคู่สามีภรรยาสามารถมีทางเลือกที่จะดำเนินการตั้งครรภ์ต่อไป ในกรณีที่ตรวจพบทารกปกติ หรือตัดสินใจเลือกยุติการตั้งครรภ์หากพบทารกที่ผิดปกติ

ข้อเสียอาจมีการตกเลือด อาจมีการติดเชื้อ หรืออาจมีการแท้งเกิดขึ้น

การเจาะเลือดในหญิงตั้งครรภ์เพื่อตรวจกรองความพิการแต่กำเนิด/กลุ่มอาการดาวน์

ปัจจุบันความก้าวหน้าอันสำคัญทางการแพทย์ที่จัดว่าเป็นประโยชน์อย่างดี และให้ความปลอดภัยแก่หญิงตั้งครรภ์และทารกในครรภ์มากที่สุดก็คือ การเจาะเลือดแม่ โดยใช้ข้อมูลอายุของแม่ประกอบ แพทย์สามารถคำนวณอัตราเสี่ยงของหญิงตั้งครรภ์แต่ละคนได้อย่างแม่นยำที่สุด โดยใช้ระบบคอมพิวเตอร์ช่วย เนื่องจากการแปลผลค่อนข้างยุ่งยากมาก และจำเป็นต้องอาศัยผู้เชี่ยวชาญทางด้านพันธุศาสตร์ให้คำแนะนำจึงจะได้ผลที่แม่นยำอย่างแท้จริง

ข้อดีของการเจาะเลือดแม่

สามารถบอกถึงอัตราเสี่ยงในหญิงตั้งครรภ์แต่ละคนได้เป็นอย่างดีและมีความแม่นยำสูง ในต่างประเทศได้มีการตรวจกรองโดยการเจาะเลือดแม่มาเป็นเวลาหลายปีแล้ว โดยการใช้การคำนวณด้วยโปรแกรมคอมพิวเตอร์ ซึ่งเป็นที่ยอมรับและแพร่หลายไปทั่วโลก นอกจากนี้ประโยชน์ข้างเคียงจากการเจาะเลือดในหญิงตั้งครรภ์เพื่อตรวจกรองความพิการแต่กำเนิดนี้ สามารถบอกอัตราเสี่ยงของความพิการแต่กำเนิดอย่างอื่นที่พบบ่อย เช่น ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด ฯลฯ ที่สำคัญที่สุดก็คือ การเจาะเลือดหญิงตั้งครรภ์เหมือนกับการเจาะเลือดทั่วไปไม่มีอันตรายต่อมารดาหรือทารกในครรภ์ ดังนั้นจึงเป็นวิธีตรวจกรองความพิการแต่กำเนิดที่ปลอดภัย สะดวก รวดเร็ว ค่าใช้จ่ายน้อยกว่าการเจาะน้ำคร่ำและมีความแม่นยำสูง

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

คู่สามีภรรยาควรได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ก่อนได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดทุกราย แพทย์จะให้ความรู้เกี่ยวกับโรคที่อาจพบบ่อย อุบัติการณ์ของโรคและความพิการแต่กำเนิดหลายอย่างที่พบบ่อย อัตราเสี่ยงของคู่สามีภรรยาแต่ละคู่ ข้อดีและข้อเสียของการเจาะน้ำคร่ำ ตลอดจนให้เวลาคู่สามีภรรยาตัดสินใจที่จะรับการเจาะน้ำคร่ำหรือไม่ หลังจากได้ข้อมูลแล้ว ตลอดจนให้เวลาคู่สามีภรรยาตัดสินใจที่จะรับการเจาะน้ำคร่ำหรือไม่ หลังจากได้ข้อมูลแล้ว และหากตรวจพบทารกที่ผิดปกติหรือพิการ คู่สามีภรรยาควรมีเวลาตัดสินใจที่จะเลือกดำเนินการตั้งครรภ์ต่อไปหรือไม่ และต้องเป็นการตัดสินใจของคู่สามีภรรยาที่สอดคล้องกันเท่านั้น

.....