

## ข้อควรทราบ

ทารกแรกเกิดทุกรายที่เกิด ที่โรงพยาบาลเครือข่าย ในกรุงเทพมหานคร จะได้รับการตรวจคัดกรองภาวะ ต่อมไทรอยด์บกพร่องและโรคฟีนิลคีโตนูเรีย โดยไม่เสียค่าใช้จ่าย กรณีมีข้อสงสัยท่านสามารถสอบถาม รายละเอียดจากแพทย์และพยาบาล

### การเจาะเลือดตรวจคัดกรองมีข้อดีอย่างไร

**ข้อดีคือ** สามารถตรวจพบความผิดปกติในทารก ได้ตั้งแต่แรกเกิด หรืออย่างช้าที่สุดภายใน 1 เดือน เพื่อจะได้เริ่มการรักษาโดยเร็วที่สุด หลีกเลี่ยงอันตรายต่อระบบ สมองประสาท และป้องกันภาวะปัญญาอ่อน

### การเจาะเลือดตรวจคัดกรองมีข้อเสียหรือไม่

ทารกอาจเจ็บเล็กน้อยเมื่อได้รับการเจาะเลือดที่ ส้นเท้า การเจาะเลือดจะใช้วิธีการเหมือนการเจาะเลือด ทั่วไปโดยวิธีปราศจากเชื้อ และแผลเจาะเลือดจะหาย ภายในเวลา 1-2 วัน

**ทารกคลอดที่โรงพยาบาลเครือข่าย  
ในเขตกรุงเทพมหานคร  
ไม่ต้องเสียค่าใช้จ่ายในการตรวจเลือด**

ภาวะปัญญาอ่อนเกิดได้จากหลายสาเหตุ บางสาเหตุ สามารถป้องกันและรักษาได้ บางสาเหตุยังไม่สามารถ ป้องกันและรักษาได้ การตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิดนี้ไม่สามารถบอกภาวะปัญญาอ่อนได้ทั้งหมด การตรวจกรองฯนี้ บอกได้ เพียง 2 โรคเท่านั้น



### เรียบเรียงโดย

สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์  
สาขาวิชาต่อมไร้ท่อและเมตาบอลิซึม  
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ โรงพยาบาลศิริราช



## โครงการตรวจคัดกรอง ทารกแรกเกิด

เพื่อป้องกันภาวะปัญญาอ่อน  
ภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง และเป็นฟีนิลคีโตนูเรีย  
ในเขตกรุงเทพมหานคร



## ภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง

เนื่องจากภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่องและโรคเพนิลคีโตโนยูเรีย เป็นโรคที่อาจมีสาเหตุมาจากพันธุกรรม หากไม่ได้รับการตรวจพบและให้การรักษา ตั้งแต่ในระยะแรกของชีวิต จะก่อให้เกิดอันตรายอย่างร้ายแรงต่อระบบประสาทของทารกแรกเกิดหรือเด็ก ทำให้มีภาวะสมองพิการและปัญญาอ่อนได้ ซึ่งส่งผลให้เกิดภาระหนักยิ่งต่อครอบครัวของผู้ป่วย สังคม และประเทศชาติ ในการดูแลและรักษา นอกจากนี้เป็นการสูญเสียค่าใช้จ่าย ทรัพยากรบุคคลและทรัพย์สินของประเทศชาติอย่างมาก

ในต่างประเทศมีผู้ประเมินไว้ว่าเด็กปัญญาอ่อน 1 คน รัฐจะต้องเสียค่าใช้จ่ายในการดูแลเลี้ยงดูถึงคนละหลาย ล้านบาท ทั้งนี้ยังไม่ได้นับความสูญเสียทางด้านอื่น ๆ ขณะนี้ มีการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดทั่วโลกกว่า 40 ประเทศ ในทวีปเอเชีย ได้แก่ ประเทศญี่ปุ่น ไต้หวัน และฟิลิปปินส์



## โรคเพนิลคีโตโนยูเรีย หรือพี.เค.ยู

เป็นโรคพันธุกรรมที่มีความผิดปกติทางเมตาบอลิซึม คืออาหารหรือนมที่ทารกแรกเกิดรับประทานเข้าไปจะไม่สามารถถูกย่อยในระดับเซลล์ได้ตามปกติ สาเหตุจากความบกพร่องของเอนไซม์ในเซลล์ ทำให้ระดับกรดอะมิโนที่เรียกว่า เพนิลอะลานีน (Phenylalanine) สูงในเลือด ซึ่งทำให้อันตรายต่อเซลล์สมอง เกิดภาวะปัญญาอ่อนและชักได้

### ❖ พบได้บ่อยหรือไม่

พบได้ 1 รายต่อ 20,000-30,000 รายของทารกแรกเกิด

### ❖ มีอาการอย่างไรบ้าง

ทารกแรกเกิดจะมีอาการชักหลังจากกินนมได้ 1-2 วัน มีผิวสีจางกว่าปกติ อาจมีปัญหาการดูดนม หรืออาเจียนบ่อย และต่อมาจะมีพัฒนาการล่าช้า หรือภาวะปัญญาอ่อน

### ❖ มีการรักษาหรือไม่

โรคนี้สามารถรักษาได้ ซึ่งต้องได้รับการวินิจฉัยโรคโดยเร็ว โดยทารกจะได้รับ**นมพิเศษ (Special formula)** และควรได้รับการดูแลรักษาจากแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะโรคเท่านั้น

### ❖ มีการป้องกันหรือไม่

การป้องกันมีวิธีเดียวคือ **การตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด** โดยเจาะเลือดจากส้นเท้าเมื่อทารกอายุประมาณ 2 วัน หรือได้รับนม 4-5 มื้อ หรืออย่างช้าภายในอายุ 1 เดือนในทารกคลอดก่อนกำหนด และเมื่อตรวจพบผล ผิดปกติ จะดำเนินการรักษาต่อไป

### ❖ พบได้บ่อยหรือไม่

เป็นโรคที่พบได้บ่อย ประมาณ 1 รายต่อ 3,000-4,000 รายของทารกแรกเกิด ปัญหาที่สำคัญคือ ภาวะปัญญาอ่อนและการเจริญเติบโตล้มเหลว

### ❖ มีอาการอย่างไรบ้าง

ทารกจะมีอาการท้องผูก ตัวเหลืองนานหลังคลอด เลี้ยงง่าย ไม่ร้องกวน มีพัฒนาการล่าช้า เช่น ไม่จ้องหน้า ไม่คว้า ไม่อ้อแอ้ นั่งช้า ยืนช้า ลึนอาจใหญ่จุกปาก หากเป็นมาก หรือเป็นมานาน จะมีภาวะปัญญาอ่อนได้

### ❖ สามารถรักษาได้หรือไม่ อย่างไร

รักษาได้โดยการรับประทานฮอร์โมนไทรอยด์และติดตามการรักษาอย่างสม่ำเสมอและต่อเนื่อง

### ❖ มีการป้องกันหรือไม่

การป้องกันทำได้โดยการตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด โดยเจาะเลือดจากส้นเท้าแล้วนำไปตรวจในห้องปฏิบัติการ ซึ่งสามารถทราบผลเบื้องต้นภายใน 2-3 วัน ในกรณีที่ตรวจพบ ต่อมไทรอยด์บกพร่อง หากให้การรักษาโดยเร็วภายในอายุ 1 เดือน จะมีโอกาสเกิดภาวะปัญญาอ่อนได้น้อยมากโดยผู้ป่วยต้องรับประทานฮอร์โมนไทรอยด์ทุกวันและติดตาม ต่อเนื่องกับแพทย์อย่างสม่ำเสมอ