

ครั้งแรกในไทย!!

รามารฯ ตรวจคัดกรอง

ดาวน์ซินโดรม

จากเลือดมารดา

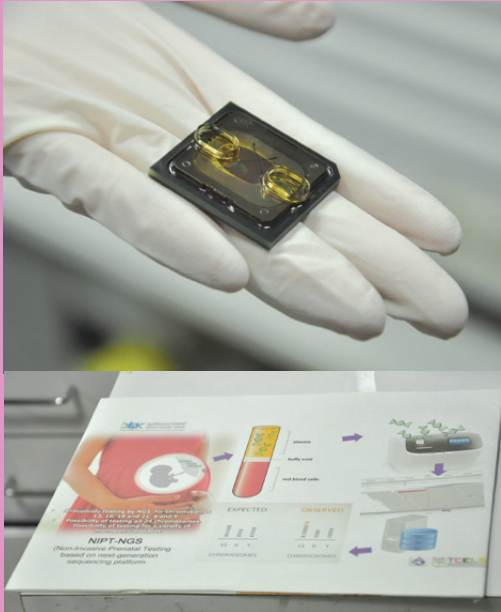
เมื่อคุณแม่ตั้งครรภ์ สิ่งแรกที่คุณแม่มักจะเตรียมตัวก็คือ การฝากครรภ์กับคุณหมอในโรงพยาบาล ซึ่งเมื่อคุณแม่มาทำการฝากครรภ์ คุณหมอจะทำการตรวจครรภ์อย่างละเอียด โดยหนึ่งในการตรวจครรภ์ที่ถือว่ามีความจำเป็นอย่างมากในระยะที่เริ่มตั้งครรภ์ใหม่ๆ ก็คือ การตรวจคัดกรองอาการ “ดาวน์ซินโดรม” ทารกในครรภ์นั่นเอง

ที่ผ่านมา การตรวจคัดกรองอาจทำได้โดยการเจาะช่องท้องคุณแม่เพื่อนำน้ำคร่ำมาตรวจหาความเสี่ยงของการเป็นดาวน์ซินโดรม อันจะทำให้คุณแม่ต้องเจ็บปวด เจ็บตัวกันอยู่ไม่น้อยเลยทีเดียว แต่ด้วยเทคนิคใหม่ในการตรวจคัดกรองอาการดาวน์ซินโดรมด้วยการเจาะเลือดคุณแม่ ทำให้ลดการเจ็บตัวน้อยลง และการตรวจก็มีความแม่นยำสูง และยังช่วยสร้างความมั่นใจแก่คุณแม่อย่างมาก รายละเอียดจะเป็นอย่างไร ฉบับนี้มีมาฝากกัน

เมื่อวันที่ 27 พฤศจิกายนที่ผ่านมา สาขาเวชศาสตร์มารดาและทารกปริกำเนิด ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา หน่วยมนุษย์พันธุศาสตร์ ภาควิชาพยาธิวิทยา ศูนย์จีโนมทางการแพทย์ โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย งานสื่อสารองค์กร คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล และศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์ (ทีเซลส์) ได้ร่วมกันแถลงข่าวการพัฒนาความเป็นเลิศด้านการตรวจกรองสารทางพันธุกรรมทารกในครรภ์ ในชื่อโครงการตรวจสารพันธุกรรมของทารกในครรภ์จากเลือดมารดา หรือ Thai Noninvasive Prenatal Test: Thai NIPT โดยได้รับเกียรติจาก รศ.นพ.สุรศักดิ์ สีสาลอดมลิปิ ผู้อำนวยการโรงพยาบาลรามาธิบดี เป็นประธานการแถลงข่าวในครั้งนี้



ศ.ดร.วสันต์ จันทราทิตย์ (ซ้าย) รศ.วิญญู พันธุ์บุญระ (กลาง) และ รศ.นพ.สุรศักดิ์ สีสาลอดมลิปิ (ขวา)



รศ.นพ.พัญญ พันธ์บุรณะ อาจารย์ประจำสาขาเวชศาสตร์มารดาและทารกปริกำเนิด ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล กล่าวว่า ปัญหาเรื่องทารกพิการแต่กำเนิด ซึ่งเกิดจากโครโมโซมผิดปกติ อาการที่พบบ่อยคือ โครโมโซม 21 หรือกลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งเป็นการผิดปกติหลายระบบโดยเฉพาะด้านสติปัญญาที่ต่ำกว่าปกติ หรือที่เรียกว่าเด็กปัญญาอ่อน ขณะนี้พบได้ราว 1.3 ต่อทารกแรกเกิดที่มีชีวิต 1,000 คน ซึ่งส่วนมากพบในกลุ่มคุณแม่อายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไป เนื่องจากไข่ของคุณแม่จะอายุเท่ากับอายุคุณแม่ ต่างจากสเปิร์มของคุณพ่อที่สร้างใหม่ทุก 3 เดือน ดังนั้น ไข่อายุมากขึ้นเวลาแบ่งเซลล์ของโครโมโซมก็就会有ความผิดปกติมากขึ้น เพราะฉะนั้น กลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมจึงต้องทำการตรวจจากคุณแม่ วิธีในขณะนี้คือ หากคุณแม่อายุมาก แพทย์จะแนะนำให้ทำการตรวจคัดกรองหรือตรวจโดยการเจาะน้ำคร่ำ

การตรวจคัดกรองในปัจจุบันจะเป็นการอัลตราซาวด์ ตรวจสารชีวเคมีเลือด ซึ่งเป็นการตรวจตามมาตรฐานต่างๆ เป็นการตรวจทางอ้อม ไม่ได้เป็นการตรวจวินิจฉัย และมีความแม่นยำไม่มากนัก แต่ถ้าจะให้ตรวจวินิจฉัยโครโมโซมและดีเอ็นเอแล้วให้ผลที่แม่นยำนั้น ต้องทำการเจาะน้ำคร่ำตรวจ ซึ่งจะมีความเสี่ยงต่อการแท้งบุตร ติดเชื้อ คลอดก่อนกำหนด หรือถ้าเจาะน้ำคร่ำไม่ดีอาจจะไปถูกอวัยวะของเด็กได้

ดังนั้น โครงการนี้จะเป็นการตรวจคัดกรองที่มีความแม่นยำสูงเทียบเคียงกับการตรวจวินิจฉัยอย่างการเจาะน้ำคร่ำ โดยเป็นการตรวจหาสารทางพันธุกรรม (ดีเอ็นเอ) ของทารกจากเลือดในคุณแม่ตั้งครรภ์ โดยอาศัยเทคโนโลยีการถอดรหัสพันธุกรรมที่มีประสิทธิภาพสูง ล้ำยุค มีความไว ความจำเพาะ ความละเอียดและรวดเร็ว ทำให้สามารถตรวจหากกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์จากเลือดของมารดาด้วยความแม่นยำถึง 99% ซึ่งนับว่าดีที่สุดในสำหรับการตรวจคัดกรองในปัจจุบัน

รศ.นพ.พัญญ ยังกล่าวต่อไปว่า แม้ว่าการตรวจวิธีนี้จะมีความแม่นยำสูงมาก แต่หากผลออกมาว่ามีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะมีอาการดาวน์ ก็ต้องกลับไปใช้วิธีเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจวินิจฉัยให้ชัดเจนมากยิ่งขึ้นอีกครั้ง แต่หากไม่พบความเสี่ยง คุณแม่ที่ตั้งครรภ์ก็ไม่ต้องเจ็บจากการถูกเจาะน้ำคร่ำ ไม่เสี่ยงต่อการแท้งลูก นอกจากนี้ การตรวจวิเคราะห์และรายงานผลของโครงการนี้ยังสามารถตรวจคัดกรองหาทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมอื่นๆ ได้อีก นอกจากโครโมโซม 21 เช่น trisomy 13 ,trisomy18 ตลอดจนโครโมโซมเพศหญิงและเพศชายได้

ด้าน ศ.ดร.วสันต์ จันทราทิตย์ หัวหน้าศูนย์จีโนมทางการแพทย์ ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล กล่าวว่า การตรวจด้วยวิธีไทยนิพท์นี้ สามารถรู้ผลความผิดปกติของโครโมโซมได้ทุกคู่ แต่แพทย์จะแจ้งผลตรวจเฉพาะคู่ที่พบปัญหาและสามารถแก้ไขได้ เช่น คู่ที่ 13 ,16 ,18 ,21 รวมทั้ง โครโมโซมเพศ x และ y ที่เน้นเฉพาะกลุ่มนี้เพราะโครโมโซมมีขนาดเล็ก หากเป็นโครโมโซมคู่แรกๆ จะมีขนาดใหญ่หากพบความผิดปกติส่วนใหญ่ก็มักเสียชีวิต จึงต้องเน้นในโครโมโซมคู่หลังๆ อย่างคู่ 21 ทำให้เกิดปัญหาหากกลุ่มดาวนซ์ซินโดรม คู่ที่ 18 เกิดกลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ดซินโดรม มีปัญหาเรื่องสติปัญญา หัวใจ มีนิ้วเกิน โครโมโซมเพศผิดปกติ เช่น x หายไป ทำให้ผู้หญิงมีบุตรยาก เป็นต้น



ทั้งนี้ การตรวจคัดกรองวิธีนี้สามารถทำได้เมื่ออายุครรภ์ 10-24 สัปดาห์ แต่ยังไม่สามารถใช้ตรวจคัดกรองในครรภ์แฝดได้ การให้บริการที่คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี จะดำเนินการอย่างครบวงจร รวมทั้งให้คำปรึกษาแนะนำต่างๆ ด้วย โดยเฉพาะหากผลตรวจคัดกรองพบว่ามีความเสี่ยงโครโมโซมผิดปกติ ก็จะต้องคุยทำความเข้าใจว่าจะตรวจวินิจฉัยด้วยการเจาะน้ำคร่ำหรือไม่ ซึ่งอาจมีอันตรายต่อครรภ์ หรือพ่อแม่จะเลือกตั้งครรภ์ต่อไปหรือยุติการตั้งครรภ์ ซึ่งบางคนคิดว่าสามารถเลี้ยงได้ก็ตั้งครรภ์ต่อไป แต่บางคนที่ไม่คิดว่าจะเลี้ยงไหว ก็ยุติการตั้งครรภ์ ซึ่งทั้งหมดคุณพ่อคุณแม่ต้องตัดสินใจเอง โดยแพทย์ต้องให้ข้อมูลและคำปรึกษาแนะนำ

การตรวจวิธีนี้เป็นทางเลือก จึงยังไม่สามารถครอบคลุมการเบิกจ่ายจากรัฐบาลได้ โดยค่าบริการในการตรวจสำหรับสตรีที่ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลรามาธิบดีอยู่ที่ 14,000 บาท และจะเริ่มเปิดรับบริการได้ภายในเดือนธันวาคม 2557 ส่วนผู้ที่ไม่ได้ฝากครรภ์ที่โรงพยาบาลรามาธิบดี จะเริ่มให้บริการได้ตั้งแต่เดือนมกราคม 2558 โดยคิดค่าบริการ 15,500 บาท

นับเป็นอีกทางเลือกหนึ่งในการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ที่เหมาะสมอย่างยิ่งในคุณแม่ตั้งครรภ์ที่มีอายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไปและมีความเสี่ยง

