

การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด

อรรถพร คงกระพันธุ์

นักเทคนิคการแพทย์ สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด หรือ Newborn screening (NBS) มีจุดประสงค์เพื่อค้นหาทารกที่เป็นโรคตั้งแต่ก่อนที่จะแสดงอาการ โดยโรคนั้นมีผลต่อสุขภาพอย่างรุนแรงแต่ยังสามารถรักษาได้ และเพื่อลดความพิการถาวร ลดผลกระทบต่อปัญหาสุขภาพ ซึ่งจะสามารถป้องกันการเสียชีวิตก่อนวัยอันควรได้หากได้รับการวินิจฉัยโรคและรักษาอย่างรวดเร็วก่อนโรคจะแสดงอาการ และเมื่อพบว่าผลการคัดกรองมีความผิดปกติควรรับตรวจยืนยันเพิ่มเติมตามกระบวนการวินิจฉัยโรคให้แน่ชัดต่อไป

ปัจจุบันการตรวจคัดกรอง ประกอบด้วย

1. การตรวจคัดกรองโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดเขียวรุนแรง (Critical congenital heart disease screening) ทำการคัดกรองโดยการวัดค่าความอิ่มตัวของออกซิเจนในเลือดโดยใช้เครื่องมือจับที่ปลายนิ้ว ซึ่งค่าปกติต้องมากกว่าหรือเท่ากับ 95%¹

2. การตรวจคัดกรองการได้ยิน (Hearing screening) โดยนักเวชศาสตร์การสื่อสารความหมายและแพทย์หู คอ จมูกเพื่อค้นหาการสูญเสียการได้ยินแบบถาวรทั้ง 2 ข้าง โดยใช้เครื่องมือเฉพาะใส่ที่หูทารกซึ่งทำได้ง่ายและใช้เวลาแปลผลไม่นาน²

3. การตรวจคัดกรองจากเลือด (Blood test or heel stick) โดยการเจาะเลือดจากส้นเท้าหรือเส้นเลือดหยดลงบนกระดาษกรองเพียง 4-6 หยดเมื่อทารกอายุ 48-72 ชั่วโมงหลังเกิด เพื่อตรวจคัดกรองภาวะผิดปกติ โดยผลการตรวจใช้เวลาประมาณ 2-3 วัน โดยโรคที่ตรวจคัดกรอง มีดังนี้

3.1 ภาวะพร่องฮอร์โมนไทรอยด์ (Congenital hypothyroidism) เกิดจากความผิดปกติของต่อมไทรอยด์ หรือการขาดสารไอโอดีนของมารดาในขณะตั้งครรภ์ ทำให้มีผลกระทบต่อ

ร่างกายและพัฒนาการทางสมอง หากไม่ได้รับการรักษาอย่างทันที่ อาจทำให้เกิดภาวะสติปัญญาบกพร่องตามมาได้

3.2 กลุ่มโรคพันธุกรรมเมแทบอลิก หรือ inborn errors of metabolism (IEM) เป็นกลุ่มโรคที่มีความผิดปกติของวงจรชีวเคมีในเซลล์ ปรากฏอาการได้หลากหลาย เช่น ซึม ดุนมน้อย ชัก ตับม้ามโต หัวใจโต เป็นต้น หลายโรคมีความรุนแรงค่อยเป็นค่อยไปทำให้สมองพิการ และอาจถึงแก่ชีวิตตั้งแต่วัยทารกหากไม่ได้รับการรักษาอย่างทันที่ก่อนที่จะมีอาการ เช่น โรคเลือดเป็นกรด (organic acidemia) โรคฟีนิลคีโตนูเรีย (phenylketonuria; PKU) โรคฉี่หอม (maple syrup urine disease; MSUD) เป็นต้น^{3,4}

การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดในประเทศไทย

ในอดีตการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดในประเทศไทยมีเพียงการเจาะเลือดส้นเท้า ขณะอายุ 48-72 ชั่วโมงโดยมุ่งตรวจคัดกรอง 2 โรค คือ ภาวะพร่องฮอร์โมนไทรอยด์ และโรคฟีนิลคีโตนูเรียเท่านั้น จนกระทั่งพ.ศ. 2565 จึงมีประกาศจาก

สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) ให้สิทธิการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดสามารถครอบคลุมโรคพันธุกรรมเมแทบอลิกเพิ่มเป็น 40 โรค ทั้งนี้สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ร่วมกับห้องปฏิบัติการเคมีคลินิก ภาควิชาพยาธิวิทยา คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี เป็นหนึ่งหน่วยบริการในการให้การคัดกรองทารก ซึ่งได้มีการพัฒนาวิธีการตรวจคัดกรองโดยใช้การตรวจ Tandem Mass Spectrometry (MS/MS) ซึ่งใช้เครื่องมือและเทคนิคเฉพาะทางเทคนิคการแพทย์ เป็นวิธีการวิเคราะห์มวลสารแบบดีคัส⁵ และได้มีการพัฒนาระบบนัดติดตามทารก หากพบว่าผลคัดกรองผิดปกติ ผู้ป่วยจะถูกนำเข้าสู่กระบวนการตรวจยืนยันโรคอย่างเร่งด่วน เพื่อให้กุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสามารถวิเคราะห์ผลได้อย่างทันที่ และสามารถเลือกวิธีการรักษาที่ดีที่สุดได้



รูปที่ 1 แสดงการตรวจคัดกรองต่างๆ ในทารกแรกเกิด
ที่มา: <https://www.babysfirsttest.org>

บทสรุป แม้ว่าการตรวจปัจจุบันจะครอบคลุมสิทธิประกันสุขภาพถ้วนหน้าตามประกาศ สปสช. ในระบบสาธารณสุขภาครัฐแต่สิ่งสำคัญที่ผู้ป่วยและญาติควรตระหนัก คือ หากพบผลตรวจคัดกรองมีความผิดปกติควรรีบนัดพบกุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเพื่อวางแผนตรวจยืนยันการวินิจฉัยและหาแนวทางการรักษาที่เหมาะสมอย่างทันที่ต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Reynolds G, Yu V. Guidelines for the use of pulse oximetry in the non-invasive estimation of oxygen saturation in oxygen-dependent newborn infants. J Paediatr Child Health. 1988;24(6):346-50.
2. Titirungruang C, Charusripan P, Patarapak S. Early detection of infant hearing impairment. Chula Med J. 2018;62(1):53-65
3. Mak CM, Lee H-CH, Chan AY-W, Lam C-W. Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update. Critical Reviews in Clinical Laboratory Sciences. 2013;50(6):142-62.
4. Wilson JM, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. 1968. World Health Organization. <https://apps.who.int/iris/handle/10665/37650>
5. Therrell BL, Padilla CD, Loeber JG, Kneisser I, Saadallah A, Borrajo GJ, et al. Current status of newborn screening worldwide: 2015. Semin. Perinatol. 2015;39(3):171-87