

คำถามที่พบบ่อยเกี่ยวกับคลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็กและการตรวจวินิจฉัยโรคพันธุกรรม

ณิชา ขุนอินทร์

พยาบาลวิชาชีพ สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ เป็นสาขาหนึ่งของภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล มีพันธกิจหลักคือ ให้บริการสุขภาพแก่ประชาชน ฝึกอบรมแพทย์ และวิจัยองค์ความรู้ที่เกี่ยวข้องกับโรคพันธุกรรม เพื่อส่งเสริมและร่วมพัฒนาเด็กไทยให้สุขภาพดี รวมถึงผลักดันให้เกิดนโยบายระดับประเทศ สำหรับคลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็กในแต่ละปีมีผู้มารับบริการจำนวนมากจากทุกภูมิภาคในประเทศไทย เนื่องจากมีผู้เชี่ยวชาญให้การวินิจฉัยและรักษา รวมถึงให้คำแนะนำครอบครัว บทความนี้จะขอนำเสนอบทบาทและลักษณะการปฏิบัติงาน รวมทั้งคำถามที่พบบ่อย ดังนี้

ถาม: คลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็กคือคลินิกที่ให้บริการด้านใด

ตอบ: คือ คลินิกเฉพาะทางด้านโรคพันธุกรรมในเด็ก ซึ่งมีแพทย์เวชพันธุศาสตร์ทำหน้าที่วินิจฉัย แนะนำ การตรวจทางห้องปฏิบัติการเฉพาะเพิ่มเติม วางแผน ดูแลรักษา ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ โดยเฉพาะ ข้อมูลที่เกี่ยวข้องกับการถ่ายทอดโรคทางพันธุกรรม โอกาสการเกิดโรคซ้ำในครอบครัว และทางเลือกในการป้องกันการเกิดโรคซ้ำแก่บุคคลในครอบครัว

ถาม: ผู้รับบริการกับคลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็กจะพบกับกระบวนการอะไรบ้าง

ตอบ : แพทย์ผู้เชี่ยวชาญจะพูดคุยกับผู้ปกครองถึงอาการ และประวัติครอบครัวโดยจะมีการถามถึงประวัติสมาชิกในครอบครัวของทั้งบิดามารดาอย่างน้อย 3 รุ่น โดยเฉพาะอาการหรือความผิดปกติแต่กำเนิดที่เหมือนหรือใกล้เคียงกับผู้ป่วย โรคที่มีบุคคลในครอบครัวเป็นโรคเดียวกันตั้งแต่ 2 คนขึ้นไป หรือกลุ่มอาการใดๆ ที่สงสัยโรคทางพันธุกรรม รวมถึง

ได้รับการตรวจร่างกายอย่างละเอียด ข้อมูลทั้งหมด จะได้รับการวิเคราะห์ด้วยหลักการทางวิชาการ เพื่อหาสาเหตุของโรคที่เป็นไปได้ และให้คำแนะนำในการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการทางพันธุศาสตร์ เมื่อทราบผลหรือชนิดของโรคแล้ว แพทย์จะให้คำแนะนำเกี่ยวกับแนวทางในการดูแลผู้ป่วย รวมทั้งการวางแผนครอบครัวและทางเลือกในการป้องกันโรคเกิดซ้ำ ภายใต้การยอมรับในความคิด ความเชื่อ ความรู้สึก วัฒนธรรมและบริบทของผู้ป่วยแต่ละครอบครัว¹

ถาม : การตรวจวินิจฉัยโรคพันธุกรรมทำได้อย่างไร

ตอบ : การส่งตรวจทางพันธุศาสตร์ขึ้นกับโรคหรือกลุ่มอาการที่แพทย์สงสัย เช่น การตรวจโครโมโซม (ใช้เวลาประมาณ 3-4 สัปดาห์) การตรวจยีน (ใช้เวลา 4-8 สัปดาห์) เป็นต้น โดยสามารถใช้ส่งตรวจได้หลากหลาย เช่น เลือด เส้นผม หรือเนื้อเยื่ออื่นๆ อาทิ น้ำลาย ผิวหนัง น้ำคร่ำ แต่ที่นิยมคือ เลือด โดยใช้ปริมาณไม่เกิน 3-5 มิลลิลิตร หรือไม่เกิน

1 ช้อนชา การส่งตรวจเหล่านี้มีค่าใช้จ่ายสูง โดยมีบางรายการที่สามารถใช้สิทธิประกันสุขภาพถ้วนหน้าได้ ซึ่งต้องให้แพทย์เวชพันธุศาสตร์พิจารณาส่งตรวจตามความเหมาะสมเป็นรายๆ ไป²

ถาม : การตรวจวินิจฉัยโรคพันธุกรรมให้คำตอบอะไรบ้าง

ตอบ : 1. พบความผิดปกติที่อธิบายอาการ ซึ่งนำไปสู่การระบุสาเหตุและยืนยันการวินิจฉัย

2. พบความผิดปกติแต่อาจไม่สามารถอธิบายถึงสาเหตุหรือไม่มีข้อมูลมากพอต้องอาศัยการติดตามอาการและดูแลต่อเนื่อง

3. พบความผิดปกติที่ไม่เกี่ยวข้องกับโรคที่เป็นอยู่ แต่ความผิดปกตินั้นอาจทำให้เกิดอาการหรือโรคอื่นๆ

ถาม : ภาวะใดที่ควรมาพบแพทย์คลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็ก

ตอบ : มีความพิการแต่กำเนิด พัฒนาการล่าช้าไม่ทราบสาเหตุ พัฒนาการถดถอย ภาวะออสซึม กล้ามเนื้ออ่อนแรงไม่ทราบสาเหตุ ภาวะเตี้ยแคระ การได้ยินบกพร่องไม่ทราบสาเหตุ มีบุคคลในครอบครัวเกิดโรคเดียวกันตั้งแต่ 2 คนขึ้นไป มีประวัติการแท้งตั้งแต่ 2 ครั้งขึ้นไป หรือการตรวจวินิจฉัยเพื่อวางแผนครอบครัวก่อนสมรส ก่อนมีบุตร หรือตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด³

ถาม : การเตรียมตัวก่อนมาพบแพทย์คลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็ก

ตอบ : เตรียมประวัติข้อมูลบุคคลในครอบครัวอย่างน้อย 3 รุ่นที่ใกล้ชิดกับผู้ป่วย เอกสารสรุปประวัติจากโรงพยาบาลเดิมที่เคยตรวจรักษา รวมทั้งผลการตรวจต่างๆ เช่น ผลเลือด การตรวจโครโมโซม การตรวจยีน เอ็กซเรย์ เป็นต้น ทั้งนี้บิดามารดาหรือผู้ปกครองที่มีอำนาจในการตัดสินใจในการดูแลรักษาผู้ป่วยควรมาด้วย

บทสรุป โรคทางพันธุกรรมหลายชนิดไม่สามารถวินิจฉัยได้จากลักษณะภายนอก จำเป็นต้องอาศัยการตรวจเชิงลึกทางห้องปฏิบัติการร่วมกับการซักประวัติและตรวจร่างกายอย่างละเอียดโดยแพทย์เวชพันธุศาสตร์ การมาพบแพทย์คลินิกเวชพันธุศาสตร์เด็ก จะช่วยให้สามารถเข้าถึงการวินิจฉัยเพื่อดูแลรักษา ประเมินความเสี่ยง ไขข้อกังวล และป้องกันการเกิดโรคซ้ำได้³

เอกสารอ้างอิง

1. Forrest LE, Delatycki MB, Skene L, Aitken M. Communicating genetic information in families—a review of guidelines and position papers. *European Journal of Human Genetics*. 2007;15(6):612-8.
2. Shepherd M, Shields B, Hammersley S, Hudson M, McDonald TJ, Colclough K, et al. Systematic population screening, using biomarkers and genetic testing, identifies 2.5% of the UK pediatric diabetes population with monogenic diabetes. *Diabetes care*. 2016;39(11):1879-88.
3. Biesecker LG, Biesecker BB. An approach to pediatric exome and genome sequencing. *Current opinion in pediatrics*. 2014;26(6):639.