

ภาวะความผิดปกติแต่กำเนิด

พญ.นันทิศา ภัทราประยูร
สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

เมื่อทราบว่าตั้งครรภ์ คุณพ่อคุณแม่ย่อมปรารถนาให้ลูกเกิดมาสุขภาพที่แข็งแรงสมบูรณ์ แต่ในภาวะความเป็นจริงพ่อแม่หลายท่านอาจต้องเผชิญกับภาวะที่ลูกมีความผิดปกติ หรือความพิการแต่กำเนิด ความเจริญก้าวหน้าทางการแพทย์ที่มีมากขึ้นในปัจจุบันทำให้สามารถวินิจฉัยความผิดปกติบางอย่างได้ตั้งแต่ทารกอยู่ในครรภ์มารดา รวมถึงการดูแลรักษาทารกในปัจจุบันดีขึ้นกว่าในอดีต อัตราทารกเสียชีวิตและพิการลดน้อยลง ทารกมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น

ภาวะปัจจัยเสี่ยงที่อาจมีผลให้ทารกมีความพิการแต่กำเนิดได้แก่มารดาอายุมากกว่า 35 ปี มารดาที่มีโรคประจำตัว ทั้งก่อนการตั้งครรภ์และในระหว่างตั้งครรภ์เช่นภาวะเบาหวานรวมถึงภาวะแทรกซ้อนอื่นที่เกิดขึ้นระหว่างการตั้งครรภ์ มารดาที่มีประวัติการใช้ยาบางชนิดระหว่างการตั้งครรภ์เช่นยาแก้อักเสบ นอกจากนี้หากบิดา มารดา หรือคนในครอบครัวมีความพิการแต่กำเนิดก็จะเพิ่มความเสี่ยงต่อทารกได้

สาเหตุของความพิการแต่กำเนิดสามารถแยกได้ดังนี้

1. ความผิดปกติของโครโมโซม ภาวะนี้เกิดจากการที่มีความผิดปกติของโครโมโซม โดยสาเหตุของความผิดปกติของโครโมโซมนั้นอาจเกิดจากฝ่ายบิดาหรือมารดาก็ได้ ปัจจัยที่มีผลให้ทารกมีความพิการแต่กำเนิดโดยเฉพาะอย่างยิ่งมารดาที่มีอายุมากกว่า 35 ปี หรือบิดามารดาที่มีความผิดปกติของโครโมโซม ในที่นี้ขอยกตัวอย่างโรคความผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อยได้แก่ดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome)

ภาวะดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome)

กลุ่มอาการดาวน์หรือ Down syndrome เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม โดยทั่วไปเด็กจะมีศีรษะค่อนข้างเล็ก แบน ตาเฉียงขึ้น ใบหน้าค่อนข้างกลม คี้นมูกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวค่อนข้างเตี้ย มือสั้น ผู้ป่วยอาจมีภาวะหัวใจพิการแต่กำเนิด หรือโรคไตได้้อุดตัน ต่อมาไทรอยด์ทำงานผิดปกติ ร่วมด้วยเป็นต้น นอกจากนี้ปัญหาที่สำคัญอีกอย่างในเด็กกลุ่มนี้คือพัฒนาการช้าทั้งทางด้านการนั่ง ยืน เดิน พูด รวมถึงพัฒนาการทางเชาว์ปัญญาหรือที่เรียกว่า IQ

การวินิจฉัยทำได้โดยการตรวจโครโมโซมซึ่งพบว่าผู้ป่วยส่วนใหญ่ของ ภาวะดาวน์ซินโดรมเกิดจากการมีจำนวนโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมาหนึ่งแท่งหรือที่เรียกว่า Trisomy 21 โรคนี้ไม่มีวิธีการรักษาให้หายขาด เนื่องจากเป็นความผิดปกติของโครโมโซม กลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมอาจมีการทำงานผิดปกติของระบบอื่นๆร่วมด้วยได้

ดังนั้นการติดตามอาการและให้การรักษาโรคแทรกซ้อนที่พบร่วมเป็นสิ่งสำคัญเช่นกัน การทำให้บิดามารดาของผู้ป่วยเข้าใจถึงธรรมชาติของโรค ภาวะแทรกซ้อน รวมถึงการพยากรณ์โรคเป็นสิ่งสำคัญ ดังนั้นเป้าหมายสำคัญของการดูแลเด็กกลุ่มนี้นอกจากในเรื่องของสุขภาพทางกายแล้ว เป้าหมายที่สำคัญอีกอย่างหนึ่งคือเพื่อให้เด็กสามารถช่วยเหลือตัวเองได้

2. ความผิดปกติที่เกิดจากการได้รับยา สารบางชนิดหรือเกิดจากการขาดสารอาหารบางชนิด เช่นภาวะการขาดกรดโฟลิก อาจทำให้เกิดความผิดปกติของการปิดของท่อระบบประสาท (neural tube defect)

ภาวะความผิดปกติของการปิดของท่อระบบประสาทนี้เกิดขึ้นตั้งแต่ในช่วงเดือนแรกของการตั้งครรภ์ โรคในกลุ่มนี้ที่พบบ่อยสุดคือความบกพร่องของกระดูกไขสันหลัง (spina bifida) ซึ่งมีถุงยื่นผ่านจากกระดูกไขสันหลังออกมาตามตำแหน่งที่บกพร่องนั้นและภาวะกะโหลกศีรษะไม่ปิด (anencephaly)

ความบกพร่องของกระดูกไขสันหลังซึ่งมีถุงยื่นผ่านจากกระดูกไขสันหลังออกมาตามตำแหน่งที่บกพร่อง (Spina bifida)

เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่เกิดจากจากแนวโค้งของกระดูกสันหลัง (vertebral arches) ทั้งสองด้านไม่เชื่อมต่อกันระหว่างที่ทารกเจริญเติบโตในครรภ์ โดยมากมักเป็นบริเวณกระดูกสันหลังส่วนล่าง ช่องภายในกระดูกสันหลังเปิดออกจึงอาจทำให้มีถุงของเยื่อหุ้มสมองยื่นออกมาได้ โดยในถุงที่ยื่นออกมานี้อาจมีน้ำเลี้ยงสมองและไขสันหลังหรืออาจมีบางส่วนของไขสันหลังออกมาด้วย ดังนั้นผู้ป่วยอาจมีความผิดปกติของระบบประสาทร่วมด้วยเช่นความผิดปกติการควบคุมระบบปัสสาวะทั้งนี้ขึ้นกับความรุนแรงของโรค

ในปัจจุบันพบว่าปัจจัยหนึ่งที่มีความสำคัญในการช่วยลดอุบัติการณ์การเกิดโรคนี้คือการให้มารดา ก่อนตั้งครรภ์และระหว่างตั้งครรภ์รับประทานกรดโฟลิก (Folic acid) ให้เพียงพอ กรดโฟลิก (Folic acid) มีความสำคัญต่อการสร้างเซลล์ใหม่ ดังนั้นกรดโฟลิกจึงมีความสำคัญกับทุกคน โดยเฉพาะอย่างยิ่งในหญิงที่กำลังจะตั้งครรภ์ หญิงวัยเจริญพันธุ์ควรได้รับกรดโฟลิก 0.4-5 มิลลิกรัมขึ้นกับปัจจัยเสี่ยงของมารดาและทารก โดยได้รับอย่างเพียงพออย่างน้อย 1 เดือนก่อนการตั้งครรภ์และแนะนำให้มารดารับประทานกรดโฟลิกในช่วงการตั้งครรภ์ 3 เดือนแรกอย่างต่อเนื่อง

ยาบางชนิดที่ผู้ป่วยได้รับก่อนการตั้งครรภ์ในระยะเวลาอันสั้นหรือระหว่างการตั้งครรภ์ได้แก่ กรดวิตามินเอหรือที่เป็นที่รู้จักในชื่อ Isotretinoin (Roaccutane) ซึ่งเป็นยารักษาสิวชนิดหนึ่ง หากได้รับยาชนิดนี้ ในช่วงก่อนการตั้งครรภ์หรือช่วงตั้งครรภ์ทารกจะมีความพิการแต่กำเนิดหลายอย่างได้แก่ความผิดปกติของหัวใจ ไบโบน้า และระบบประสาทเป็นต้น ยาบางชนิดมีผลต่อทารกในครรภ์ได้ ดังนั้นหญิงตั้งครรภ์ไม่ควรซื้อยา รับประทานเองและก่อนรับประทานยาควรปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญก่อน นอกจากนี้มารดาที่ดื่มเหล้า สูบบุหรี่ หรือได้สารเสพติดก็มีผลต่อสุขภาพของทารกได้เช่นกัน ในทารกที่มารดาดื่มแอลกอฮอล์ในระหว่างตั้งครรภ์มีผลทำให้ทารกมีความผิดปกติของหัวใจ อาจมีรูรั่วของผนังระหว่างห้องหัวใจ การเจริญเติบโตช้า ขนาดศีรษะทารกเล็กกว่าปกติได้ เป็นต้น

3. ความผิดปกติที่เกิดจากการติดเชื้อ

มารดาที่ติดเชื้อในระหว่างการตั้งครรภ์ อาจทำให้ทารกเกิดความพิการแต่กำเนิดเช่น หัดเยอรมันอาจทำให้เกิดภาวะหัวใจพิการแต่กำเนิด ดังนั้นจึงแนะนำให้หญิงวัยเจริญพันธุ์ที่เตรียมจะมีบุตรฉีดวัคซีนเพื่อป้องกันโรคนี้อย่างน้อย 3 เดือนก่อนตั้งครรภ์หรือตรวจหาภูมิคุ้มกันต่อโรคนี้อีกก่อนการตั้งครรภ์

4. ปัจจัยร่วมกันหรือไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด โรคบางชนิดอาจเกิดจากหลายสาเหตุร่วมกันได้ เช่น ภาวะปากแหว่ง (Cleft lip) หรือเพดานโหว่ (cleft palate) เป็นต้น

ภาวะปากแหว่ง (Cleft lip) คือการที่มีรอยแยกบริเวณระหว่างริมฝีปากบนและจมูก ส่วนภาวะเพดานโหว่ (Cleft palate) คือการที่มีรอยแยกเป็นช่องโหว่ของเพดานปาก เนื่องจากเพดานปากไม่เชื่อมติดกันอย่างสมบูรณ์จึงทำให้เกิดเพดานโหว่ ภาวะปากแหว่งและเพดานโหว่สามารถรักษาได้โดยวิธีการผ่าตัดปิดช่องโหว่ การผ่าตัดรักษาโรคปากแหว่งเพื่อปิดภาวะปากแหว่งมีความง่ายกว่าการรักษาเพดานโหว่ โดยทั่วไปการรักษามักจะเกิดขึ้นเมื่ออายุประมาณ 3-4 เดือนและบาดแผลมักจะหายไปเมื่อเด็กโตขึ้นสำหรับภาวะเพดานโหว่ การผ่าตัดมักจะระงับกระทั่งเด็กอายุ 1-2 ปี

ในปัจจุบันมีวิธีการตรวจทางการแพทย์ตั้งแต่ในช่วงตั้งครรภ์ได้หลายวิธีดังต่อไปนี้

1. การตรวจด้วยวิธี ultrasound คือการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงซึ่งจะช่วยประเมินภาวะความผิดปกติของทารก รวมถึงภาวะการเจริญเติบโตของทารกในครรภ์ได้
2. การตรวจด้วยวิธี chorionic villus sampling (CVS) วิธีการคือการดูดเอาตัวอย่างบางส่วนของรกเด็กมาตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซม วิธีนี้ทำในช่วงอายุครรภ์ประมาณ 10 ถึง 12 สัปดาห์
3. การตรวจด้วยวิธี amniocentesis คือการดูดเอาน้ำคร่ำประมาณ 15 ถึง 20 ซีซี วิธีการนี้สามารถวินิจฉัยภาวะความผิดปกติทางโครโมโซมได้เช่นกัน โดยทั่วไปจะทำในช่วงอายุครรภ์ประมาณ 14 ถึง 20 สัปดาห์
4. การตรวจด้วยวิธี Triple screen test หรือ quadruple screen test วิธีการตรวจโดยการเจาะเลือดมารดาเพื่อค้นหาสารชีวเคมีในเลือดประมาณสามหรือสี่ชนิดขึ้นกับวิธีของการทดสอบ โดยทั่วไปวิธีนี้ทำในช่วงอายุครรภ์ประมาณ 15 ถึง 22 สัปดาห์ หากผล test ผิดปกติอาจทำให้สงสัยโรคหรือภาวะบางอย่างได้ เช่นภาวะ hCG สูงในผู้ป่วยที่มีครรภ์แฝด ผู้ป่วยดาวน์ซินโดรม (Down syndrome) หากพบค่าสูงผิดปกติจำเป็นต้องตรวจด้วยวิธีอื่นเพิ่มเติมต่อไป
5. การตรวจด้วยวิธี Noninvasive prenatal testing (NIPT) เช่น Nifty test, Panorama test เป็นต้น วิธีการตรวจนี้เป็นวิธีที่ค่อนข้างใหม่ สามารถตรวจคัดกรองความผิดปกติของโรคโครโมโซมบางโรคได้เช่น ดาวน์ซินโดรม วิธีการโดยการเจาะเลือดมารดาเพื่อตรวจดู DNA ของลูกที่อยู่ในเลือดแม่ ปริมาณเลือดที่ใช้มีปริมาณต่างกันไปขึ้นกับวิธีของ test นอกจากนี้ช่วงเวลาการเจาะเลือดตรวจอาจมีความแตกต่างกันได้เล็กน้อย โดยทั่วไปจะทำการเจาะเลือดแม่ที่อายุครรภ์อายุครรภ์ 9 สัปดาห์ขึ้นไป (Panorama test) หรือประมาณ 12 -16 สัปดาห์ (Nifty test) ทั้งนี้การตรวจ test ทั้งสองชนิดนี้ยังถือเป็นการตรวจคัดกรอง ดังนั้นหากพบความผิดปกติจึงต้องตรวจเพิ่มเติมด้วยการเจาะตรวจน้ำคร่ำ

ข้อดี ของการใช้ noninvasive prenatal test คือความแม่นยำในการคัดกรองก่อนข้างสูงเมื่อเทียบกับการทำ triple screen test หรือ quadruple screen test และลดความเสี่ยงหรือภาวะแทรกซ้อนจากการทำ chorionic villus sampling (CVS) หรือการดูดเนื้อรก , amniocentesis (การเจาะน้ำคร่ำ) ได้

ข้อเสีย ของการใช้ noninvasive prenatal test คือหากพบความผิดปกติต้องยืนยันด้วยการเจาะน้ำคร่ำ และมีข้อจำกัดบางอย่างในการใช้เทคนิคนี้เช่นกัน

การดูแลรักษาผู้ป่วยที่มีภาวะความผิดปกติแต่กำเนิดนั้นจำเป็นต้องมีแพทย์หลายสาขา พ่อแม่และญาติของผู้ป่วย ควรมีความรู้ความเข้าใจถึงธรรมชาติของโรค พยากรณ์โรค ภาวะแทรกซ้อนที่อาจพบร่วม แผนการรักษาและการดูแลผู้ป่วยที่มีภาวะผิดปกติแต่กำเนิดนี้ นอกจากจะรักษาโรคทางกายแล้วการดูแลจิตใจของผู้ป่วยก็มีความสำคัญมากเช่นกันรวมถึงการให้กำลังใจพ่อแม่ของผู้ป่วยด้วย