

การตรวจวินิจฉัยภาวะดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์ก่อนคลอด

ผู้ช่วยศาสตราจารย์แพทย์หญิงสุชิลลา ศรีทิพวรรณ
ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยนเรศวร

ภาวะดาวน์ซินโดรมเป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 21 ที่เกินมา 1 แห่ง คนที่เป็นดาวน์ซินโดรมจะมีพัฒนาการช้า สติปัญญาต่ำกว่าคนปกติ อาจมีความผิดปกติในระบบอื่นๆ เช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด ผันหน้าท้องไม่ปิด อุบัติการณ์ภาวะดาวน์ซินโดรมในทารกแรกเกิดของประเทศไทยอยู่ระหว่าง 1:800 ถึง 1:1,000 ดาวน์ซินโดรม มักพบในทารกที่เกิดจากแม่ที่อายุตั้งแต่ 35 ปี ขึ้นไปแต่อย่างไรก็ตามแม่ที่อายุน้อยกว่า 35 ปีก็มีโอกาสที่จะมีลูกเป็นดาวน์ซินโดรมได้เช่นเดียวกัน เนื่องจากคนที่เป็นดาวน์ซินโดรมจะมีสติปัญญาต่ำกว่าคนปกติ พัฒนาการช้า จำเป็นต้องมีคนดูแลตลอดชีวิตซึ่งเป็นภาระของคนในครอบครัวและสังคม ดังนั้นกระทรวงสาธารณสุขได้เล็งเห็นความสำคัญ จึงมีนโยบายให้หญิงตั้งครรภ์ทุกช่วงอายุได้รับการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมในอายุครรภ์ 14 - 16 สัปดาห์โดยไม่เสียค่าใช้จ่าย

การตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์ จะเป็นการบอกว่าหญิงตั้งครรภ์มีความเสี่ยงสูงหรือต่ำที่ทารกในครรภ์มีโอกาสเป็นดาวน์ซินโดรม กรณีหญิงตั้งครรภ์มีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์มีโอกาสเป็นดาวน์ซินโดรม จะได้รับการตรวจวินิจฉัยเพื่อยืนยันว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่โดยการเก็บตัวอย่างที่เป็นเซลล์ตัวแทนของทารกในครรภ์ เช่น เก็บชิ้นเนื้อรก, เจาะน้ำคร่ำหรือการเจาะเลือดจากสายสะดือลูกขึ้นกับอายุครรภ์ที่ตรวจ

วิธีการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์มีหลายวิธี ปัจจุบันกระทรวงสาธารณสุขมีนโยบายให้หญิงตั้งครรภ์ทุกอายุ ทุกสิทธิการรักษา ตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์ด้วยวิธีตรวจสอบสารชีวเคมีในเลือดแม่ช่วงอายุครรภ์ 14-18 สัปดาห์ (Quadruple test หรือ Quad test) กรณีที่การตรวจคัดกรองพบว่าหญิงตั้งครรภ์มีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมจะได้รับการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซมของลูกว่าเป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่โดยไม่เสียค่าใช้จ่าย

สำหรับโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยนเรศวร มีบริการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์ด้วยวิธีตรวจสอบสารชีวเคมีในเลือดแม่ช่วงอายุครรภ์ 14 - 16 สัปดาห์ ตามนโยบายของกระทรวงสาธารณสุข และวิธีอื่นๆ ได้แก่ การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงวัดความหนาของผิวหนังบริเวณต้นคอของทารกในครรภ์ที่อายุครรภ์ประมาณ 10 - 13 สัปดาห์ การตรวจปริมาณชิ้นส่วน ดี เอ็น เอ จากรกของทารกที่อยู่ในเลือดแม่ (cell free DNA) มีชื่อเรียกว่า NIPT (Noninvasive prenatal screening test) สามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 10 สัปดาห์เป็นต้นไปซึ่งการตรวจวิธีนี้มีค่าใช้จ่ายค่อนข้างสูง ทุกสิทธิการรักษาไม่สามารถเบิกค่าใช้จ่ายได้ ราคาประมาณ 8,000 - 10,000 บาท