



โรคทางพันธุกรรมที่ส่งผลไปยังลูกน้อย ป้องกันด้วยการตรวจสุขภาพก่อนแต่ง



ศูนย์ : ศูนย์เทคโนโลยีเพื่อการมีบุตร
บทความโดยแพทย์ : นพ. อองอาจ บวรสกุลวงศ์

การถ่ายทอดลักษณะทางพันธุกรรมจากพ่อและแม่ไปสู่ลูกหลาน และทายาทรุ่นต่อไปได้อย่างไม่สิ้นสุด ไม่ว่าจะเป็นรูปร่าง หรือสีผิว ซึ่งนอกจากลักษณะทางกายภาพที่ลูกจะได้มาจากพ่อและแม่แล้ว หากเกิดความผิดปกติขึ้นในระบบดีเอ็นเอ ก็ส่งผลให้ยีนเกิดความผิดปกติ หรือทำให้ยีนนั้นกลายพันธุ์ ซึ่งถ้าหากยีนนั้นเกิดการกลายพันธุ์แค่เพียงแค่นิดเดียวในพ่อ หรือทั้งคู่ ลูกก็อาจจะได้รับเอาโรคทางพันธุกรรมมาจากพ่อแม่มาด้วย โรคที่เกิดขึ้นทางพันธุกรรมสามารถรักษาเพื่อบรรเทาอาการ แต่ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ การตรวจสุขภาพก่อนแต่งงานและก่อนการมีบุตรเป็นอีกหนึ่งวิธีที่สามารถป้องกัน โรคทางพันธุกรรมได้

พันธุกรรม คืออะไร

พันธุกรรม (Heredity) คือ การถ่ายทอดลักษณะต่างๆ มาจากสิ่งมีชีวิตรุ่นก่อนหน้า หรือรุ่นพ่อแม่ โดยถ่ายทอดลักษณะเหล่านั้นส่งต่อไปสู่อีกรุ่นหนึ่งได้ หรือรุ่นลูกหลาน โดยอาจเรียกอีกอย่างว่า กรรมพันธุ์ โดยมียีน (Gene) ที่อยู่ภายในเซลล์ร่างกายคอยควบคุมลักษณะต่าง ๆ ของพันธุกรรม ไม่ว่าจะเป็นส่วนสูง สีผิว สีดวงตา ลักษณะของเส้นผม

โรคทางพันธุกรรมเกิดขึ้นได้อย่างไร

โรคทางพันธุกรรม (Genetic Disorders) คือโรคติดต่อที่ลูกได้รับมาจากพ่อกับแม่ โดยอาจเกิดจากพ่อหรือแม่เป็นพาหะ หรือทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะ และพาหะดังกล่าวก็คือความผิดปกติที่อยู่ในยีนของพ่อและแม่ เมื่อยีนในพ่อหรือแม่ หรือทั้งคู่ เกิดการกลายพันธุ์ ซึ่งการกลายพันธุ์แม่เพียงแค่นิดเดียวก็มีแนวโน้มว่าลูกที่เกิดมาจะมีความผิดปกติทางพันธุกรรมด้วย ยีนที่ผิดปกติไปนี้จะส่งผลกระทบต่อสุขภาพ ทำให้เกิดโรคทางพันธุกรรมถ่ายทอดสู่ลูกหลานได้

ประเภทของโรคทางพันธุกรรม

โรคทางพันธุกรรม สามารถแบ่งออกเป็น 2 ประเภท ได้แก่

1. โรคที่เกิดจากความผิดปกติบนโครโมโซมชนิดออโตโซม (autosome) เกิดขึ้นได้กับทุกเพศ เป็นผลจากความผิดปกติของโครโมโซม ที่มี 44 แท่ง หรือ 22 คู่ โดยสามารถแบ่งความผิดปกติได้เป็น 2 ประเภท คือ ความผิดปกติที่จำนวนโครโมโซม หรือความผิดปกติที่รูปร่างของโครโมโซม
2. โรคที่เกิดความผิดปกติในโครโมโซมเพศ (Sex chromosome)
โรคที่สามารถถ่ายทอดได้ทางพันธุกรรมที่เกิดขึ้นจากความผิดปกติในโครโมโซมเพศ XX หรือ XY เช่น โรคตาบอดสีบางประเภท โรคที่มีความบกพร่องทางเอ็นไซม์ โดยโรคดังกล่าวเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมเพศ จำนวน 2 แท่ง หรือ 1 คู่

โรคทางพันธุกรรมที่สำคัญและพบบ่อย

1. โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia)

โรคโลหิตจางชนิดหนึ่งที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

พ่อหรือแม่อาจเป็นโรคธาลัสซีเมียหรือเป็นพาหะและส่งต่อพันธุกรรมเหล่านี้มายังลูกได้

เกิดจากความผิดปกติในการสังเคราะห์ฮีโมโกลบิน (Hemoglobin) ซึ่งเป็นโปรตีนสำคัญในเม็ดเลือดแดง

ฮีโมโกลบินทำหน้าที่ลำเลียงออกซิเจนจากปอดไปยังอวัยวะต่างๆ ทั่วร่างกาย เมื่อมีการสร้างฮีโมโกลบินในเม็ดแดงได้น้อย จึงทำให้มีความสามารถในการลำเลียงออกซิเจนไปเลี้ยงร่างกายได้น้อยลง ผู้ที่เป็นจะมีอาการตั้งแต่โลหิตจางเล็กน้อย

โลหิตจางมาก เหลือง เหนื่อยง่าย อ่อนเพลีย ตับม้ามโต ปัสสาวะสีเข้ม เนื่องจากการแตกของเม็ดเลือดแดงเร็ว

ถ้าเป็นรุนแรงมากอาจจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน

2. กลุ่มอาการดาวน์ หรือ ดาวน์ซินโดรม (Down syndrome)

ความผิดปกติตั้งแต่กำเนิด พบได้ประมาณ 1 รายในทารกแรกเกิด 800 ราย หรือประมาณ 1,000 รายต่อปีในประเทศไทย โดยกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมนี้เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมชุดที่ 21 ซึ่งชนิดที่พบมากที่สุดเกิดจากการมีโครโมโซมชุดที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (Trisomy 21) ทารกที่เป็นดาวน์ซินโดรมมีลักษณะใบหน้าพิเศษเกือบทั้งหมดมีภาวะปัญญาอ่อน และประมาณครึ่งหนึ่งมีความผิดปกติทางร่างกาย เช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด หรือ มีภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง และมีอายุสั้น ในปัจจุบันยังไม่มีวิธีการรักษาภาวะนี้ให้หายเป็นปกติ

3. โรคฮีโมฟีเลีย (Hemophilia) หรือโรคเลือดไหลไม่หยุด

โรคทางพันธุกรรมที่ส่งต่อและแสดงอาการมักจะพบในเพศชาย ส่วนเพศหญิงจะเป็นพาหะที่สามารถส่งต่อไปยังรุ่นลูกหลาน แต่มักจะไม่มีการแสดงอาการของโรคออกมาในเพศหญิงแต่อย่างใด ลักษณะอาการคือ มีการฟกช้ำง่าย ไตบวม ปวดเข่า ปวดข้อ มีอาการเขียวช้ำหรือหอบเลือดบริเวณกว้าง หากมีแผล เลือดจะไหลไม่หยุด หากได้รับการกระทบกระเทือนที่รุนแรงมีอาการตกเลือดได้ง่าย ทำให้สูญเสียการทำงานของอวัยวะภายใน อาจรุนแรงถึงขั้น

4. โรคตาบอดสี (Color blindness)

เกิดจากความผิดปกติของเม็ดสีและเซลล์รับแสงสีเขียวหรือแดง ซึ่งถูกควบคุมด้วยยีนบนโครโมโซม X และมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ X-linked recessive จากแม่ไปสู่ลูกชาย มักเป็นโรคที่มีมาแต่กำเนิด และพบในเพศชายมากกว่าเพศหญิง ทำให้เพศชายถ้ามียีนพันธุกรรม X ที่ทำให้เกิดตาบอดสี ก็จะแสดงอาการของตาบอดสีออกมา โดยอาการนั้นจะไม่สามารถแยกความแตกต่างระหว่างสีเขียวกับสีแดง หรือสีน้ำเงินกับสีเหลืองได้ และจะเกิดขึ้นกับตาทั้งสองข้าง และไม่สามารถรักษาได้

5. เอ็ดเวิร์ดซินโดรม (Edwards syndrome)

เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา 1 แท่งจากทารกปกติ เป็นกลุ่มความผิดปกติของโครโมโซมที่พบมากเป็นอันดับสองรองจากกลุ่มอาการดาวน์ ส่งผลให้เด็กมีความผิดปกติทางสติปัญญาอย่างรุนแรง มีความพิการของอวัยวะตั้งแต่กำเนิด เช่น สมอ ง ไต และหัวใจ รวมทั้งความผิดปกติทางร่างกายอื่นๆ เช่น ปากแหว่ง เพดานโหว่ นิ้วมือบิดงอ และกำแนมเข้าหากัน ซึ่งเป็นโรคที่ทำให้เด็กเสียชีวิตตั้งแต่อายุยังน้อย

6. โรคลูคีเมีย (Leukemia) หรือโรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว

โรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากตัวอ่อนของเซลล์เม็ดเลือดขาวเติบโตมากจนผิดปกติ และเติบโตมากขึ้นเรื่อย ๆ จนกระทั่งไปรบกวนการสร้างเม็ดเลือดในไขกระดูกของเซลล์อื่น ๆ ทำให้ผู้ที่ป่วยโรคลูคีเมียมีเม็ดเลือดขาว เม็ดเลือดแดง และเกล็ดเลือดลดน้อยลง มากไปกว่านั้น ผู้ป่วยโรคลูคีเมียยังเสี่ยงที่จะเกิดภาวะโลหิตจางอีกด้วย

7. โรคพร่องเอนไซม์ G6PD

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากภาวะขาดเอนไซม์ G6PD (Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase) ซึ่งเป็นเอนไซม์สำคัญในเซลล์ต่างๆ ทั่วร่างกายโดยเฉพาะเซลล์เม็ดเลือดแดง มีหน้าที่ช่วยป้องกันเซลล์ต่างๆ จากการทำลายของสารอนุมูลอิสระ ผู้ที่มีภาวะขาดเอนไซม์ G6PD จะทำให้เม็ดเลือดแดงแตกหากได้รับสิ่งกระตุ้น เช่น อาหารหรือยาบางอย่าง การติดเชื้อต่างๆ ซึ่งจะพบในเพศชายมากกว่าเพศหญิงโดยมีการถ่ายทอดยีนด้อยของโครโมโซมเอ็กซ์ (X-linked recessive) จากมารดาสู่ทารก ทำให้ลูกชายมีโอกาสที่จะมีภาวะพร่องเอนไซม์ 50% ส่วนลูกสาวมีโอกาสที่จะเป็นพาหะของ 50%

โรคทางพันธุกรรมป้องกันด้วยการวางแผนที่ดีก่อนแต่งงาน

การวางแผนที่ดีก่อนแต่งงานหรือตั้งครรภ์ โดยการตรวจสุขภาพก่อนแต่งงาน ถือว่าเป็นวิธีป้องกันโรคติดต่อทางพันธุกรรมที่ เนื่องจากเราจะสามารถทราบได้ก่อนว่ามีพาหะเสี่ยงของโรคบางชนิดที่อาจจะส่งต่อไปยังลูกหลานที่จะเกิดมาในอนาคตได้ โดยการตรวจจะมี เช่น การตรวจหาโรคทางพันธุกรรม-ธาลัสซีเมีย (Hb Typing) การตรวจหาเชื้อไวรัสตับอักเสบบีและซี (HBsAg/HCV) ตรวจการหาเชื้อซิฟิลิส (VDRL) ตรวจหาภูมิคุ้มกันหัดเยอรมัน (Rubella IgG) ตรวจหาการติดเชื้อ เอช ไอ วี หรือ (Anti-HIV) เป็นต้น

การตรวจสุขภาพก่อนแต่งงาน นอกจากจะเป็นการสร้างความมั่นใจให้กับคู่แต่งงานแล้ว

ก็ยังช่วยให้ทราบความเสี่ยงที่อาจจะเกิดขึ้นกับการตั้งครรภ์

หรือความเสี่ยงทางพันธุกรรมที่อาจจะถูกส่งต่อไปยังลูกได้

รวมทั้งการเข้ารับการปรึกษากับสูติแพทย์เฉพาะทางด้านเวชศาสตร์การเจริญพันธุ์ เป็นอีกหนึ่งวิธีที่จะช่วย

คู่แต่งงาน ที่กำลังวางแผนอยากมีลูก ได้ทราบถึงความเสี่ยงและแนวโน้มในการตั้งครรภ์

โอกาสที่ลูกจะเกิดมาพร้อมกับความพิการเล็กน้อยแค่ไหน และควรรับมืออย่างไร

•

ปรึกษาทุกปัญหาสุขภาพแบบออนไลน์
ไม่เสียค่าใช้จ่าย
