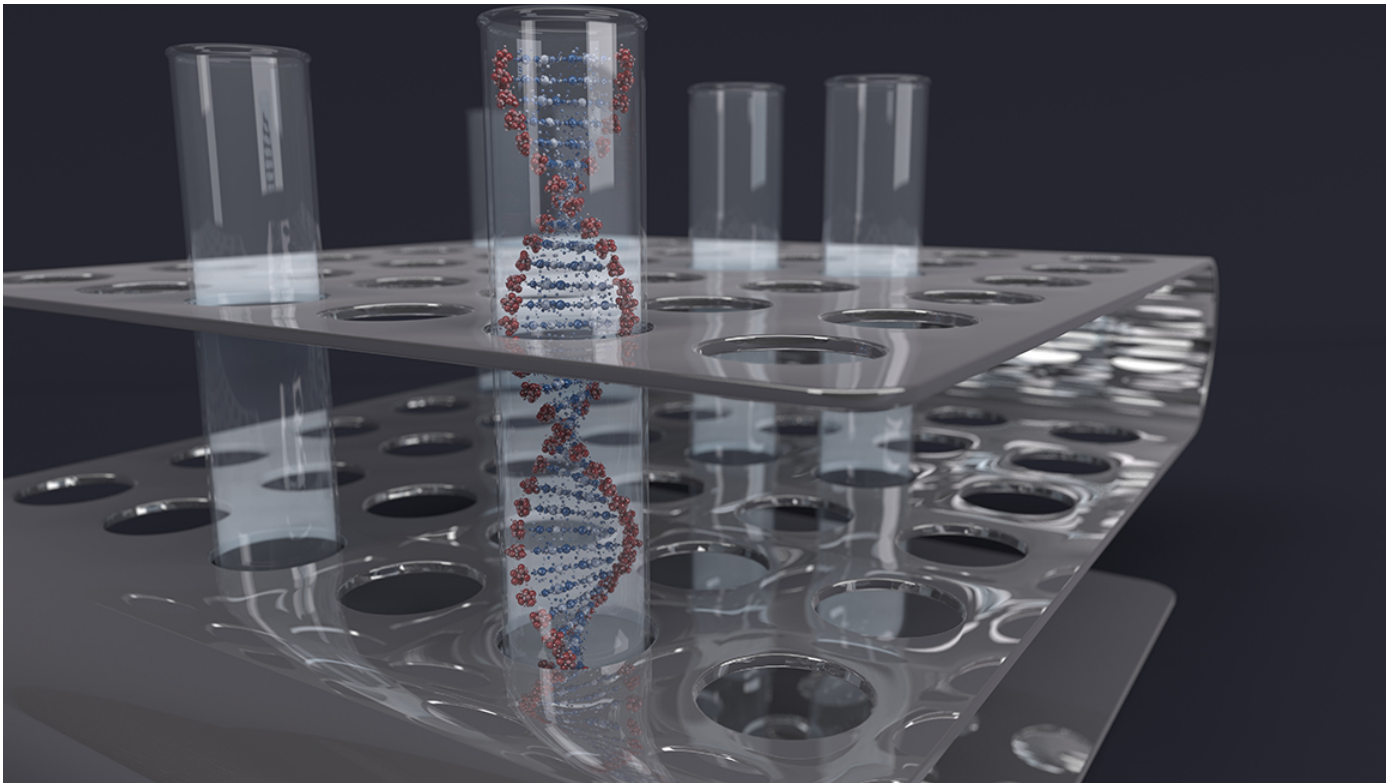


ตรวจคัดกรองโครโมโซม หาค่าความผิดปกติของทารกในครรภ์



ศูนย์ : ศูนย์เทคโนโลยีเพื่อการมีบุตร
บทความโดยแพทย์ : พญ. นิตารัตน์ สุนทรภา

‘ลูก’ เปรียบเสมือนแก้วตาดวงใจของพ่อแม่ จะแพ้ไหน สภาพอย่างไร
พ่อแม่ก็ย่อมทุ่มใจดูแลอย่างสุดชีวิตทั้งที่ไม่เคยได้เห็นหน้ากันมาก่อน แต่ก็จะได้เห็นหน้ากันนั้น
สายสัมพันธ์ระหว่างแม่ลูกยังต้องผ่านอุปสรรคต่างๆ ด้วยกันอยู่มากมาย แม่หลายครั้งจะผ่านไปได้ด้วยดี
แต่บางกรณีก็จบลงด้วยการจากลา
ซึ่งเทคนิคทางการแพทย์ในปัจจุบันก็สามารถช่วยชีวิตและบรรเทาความเสี่ยงชนิดต่างๆ ให้ทุเลาลงได้

โดยปกติคนเราจะมีโครโมโซมจำนวน 46 แท่ง หรือ 23 คู่ หากเกิดความผิดปกติ เช่น
จำนวนโครโมโซมขาดหรือเกินไปอาจส่งผลให้ทารกที่เกิดมามีความพิการในระบบต่างๆ ได้
โดยกลุ่มอาการที่เกิดจากจำนวนโครโมโซมผิดปกติที่พบบ่อย คือกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรม
ซึ่งเป็นภาวะที่มีโครโมโซมคู่ที่ 23 เกินมา 1 แท่ง ทำให้เด็กกลุ่มดังกล่าวมีภาวะปัญญาอ่อน

ร่วมกับมีความพิการทางร่างกายหลายระบบ ตัวอย่างเช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด ภาวะไทรอยด์บกพร่อง

ส่วนกลุ่มอาการที่มีโครโมโซมคู่ที่ 13 หรือ 18

เกินมาเป็นกลุ่มอาการที่ทารกในครรภ์จะมีความพิการรุนแรงในหลายระบบ

และทารกที่คลอดมาส่วนใหญ่จะมีชีวิตอยู่ได้ไม่นานหลังคลอด ในช่วงแรกของการตั้งครรภ์

ทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซม มักพบอัตราการแท้งที่สูงกว่าทารกปกติ

หากตั้งครรภ์ต่อไปอาจตรวจพบความผิดปกติได้จากการตรวจอัลตราซาวด์ (Ultrasound)

โดยแพทย์จะแนะนำให้มีการตรวจอย่างน้อย 2 ครั้ง คือช่วงอายุครรภ์ 18-20 สัปดาห์ และช่วงอายุครรภ์ 32-34

สัปดาห์ แต่ความแม่นยำในการวินิจฉัย

ยังขึ้นอยู่กับความเชี่ยวชาญของแพทย์ผู้ทำและความชัดเจนของภาพที่เห็นด้วย

ซึ่งนวัตกรรมทางการแพทย์ในปัจจุบัน ก็ได้มีวิธีการตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์ (CHROMOSOMAL SCREENING) เพื่อลดโอกาสเสี่ยงที่จะมีบุตรผิดปกติได้

ตรวจคัดกรองโครโมโซม (Chromosomal Screening Test) คืออะไร

การตรวจคัดกรองโครโมโซม คือ การตรวจเลือดมารดาเพื่อหาความเสี่ยงว่า

ทารกในครรภ์มีโอกาสที่จะมีความผิดปกติของโครโมโซมบางชนิดหรือไม่ เช่น กลุ่มอาการที่เกิดจากมีโครโมโซมคู่ที่ 21,18 และ 13 เกินมา โดยสามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 9-16 สัปดาห์ ซึ่งมารดาไม่ต้องงดน้ำ

หรืออาหารก่อนเข้ารับการตรวจ และไม่จำเป็นต้องนอนโรงพยาบาล โดยการตรวจจะแบ่งออกเป็น 2 ชนิดใหญ่ๆ ดังนี้

- การตรวจเลือดมารดา เพื่อวัดระดับสารชีวเคมีต่างๆ ที่สร้างจากทารก สามารถบอกความเสี่ยงของกลุ่มอาการที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21,18 และ 13 เกินได้ โดยสามารถตรวจได้ใน 2 ช่วงอายุครรภ์ คือช่วง 10-14 สัปดาห์ และ 15-18 สัปดาห์ ความแม่นยำของการตรวจอยู่ที่ประมาณ 65-85 เปอร์เซ็นต์ ขึ้นกับชนิดของการตรวจ
- การตรวจวิธี NIPT (Non-invasive Prenatal Testing) เป็นการตรวจเซลล์ลูกในเลือดแม่ สามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 9 สัปดาห์ ความแม่นยำของการตรวจอยู่ที่ประมาณ 98-99 เปอร์เซ็นต์ และสามารถคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซม 13,18,21 และโครโมโซมเพศ (X,Y) ได้

หากผลการตรวจคัดกรองพบว่า มีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์จะมีความผิดปกติ

แพทย์จะแนะนำให้ทำการตรวจยืนยันอย่างต่อเนื่องการเจาะน้ำคร่ำ

โดยเป็นวิธีที่จะสามารถดูโครงสร้างหลักของโครโมโซมได้ทั้ง 46 แท่ง สามารถตรวจได้ในช่วงอายุครรภ์ 17-20 สัปดาห์ ความเสี่ยงที่อาจเกิดได้จากการเจาะน้ำคร่ำ คือ ความเสี่ยงในการแท้งบุตรประมาณ 0.5