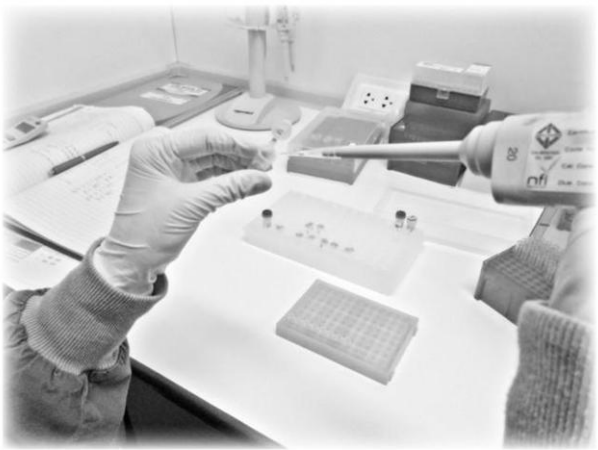


ตรวจพันธุกรรมลดความเสี่ยงการทำแท้ง ลดความเจ็บปวดของแม่

ลูกน้อยที่สุขภาพสมบูรณ์ แข็งแรงครบ 32 ประการ ถือเป็นพรวิเศษของ
ผู้เป็นพ่อแม่ คู่แต่งงานจึงเกิดคำถามและต้องการที่จะทราบล่วงหน้า เพื่อ
ป้องกันลูกน้อยจากโรคทางพันธุกรรม โรคทางพันธุกรรมหรือโรคถ่ายทอดทาง
พันธุกรรมเป็นโรคที่ติดตัวมาตั้งแต่กำเนิด บ้างก็รักษาให้หายขาดได้ บ้างก็
รักษาได้แค่รักษาตามอาการ สาเหตุเกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากฝั่ง
พ่อหรือแม่ พบได้ในประชากรทั่วไป และกลุ่มคนไข้ที่มีปัญหาเรื่องมีบุตรยาก
อาจทำให้เกิดภาวะแท้ง หรือมีผลกระทบบนการดำเนินชีวิตไปตลอดชั่วอายุไซ
โดยปัจจุบันโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยและมักทำให้คุณแม่กังวลใจอยู่
เสมอ อาทิ โรคธาลัสซีเมีย โรคตาบอดสี หรือแม้แต่โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง
ซึ่งมีอุบัติการณ์สูงชันจากในอดีตเป็นอย่างมาก

พ.ญ.วิธนา ศุภสวัสดิ์ ผู้อำนวยการแพทย์ และสูตินรีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ
ด้านเวชศาสตร์การเจริญพันธุ์และภาวะการมีบุตรยาก ซูพีเรีย เอ.อาร์.ที.
กล่าวว่า โนติตตุสุมรสีที่เป็นโรคหรือเป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรมมีความ
เสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรม ซึ่งจะสามารถวินิจฉัย
ได้หลังจากที่มีการตั้งครรภ์เกิดขึ้นแล้ว การตรวจหาความผิดปกติทางพันธุ
กรรมมักทำได้หลังอายุครรภ์ประมาณ 12-18 สัปดาห์ขึ้นไป ในส่วนของวิธีการ
ตรวจนั้น มีตั้งแต่การตรวจชิ้นเนื้อรก การเจาะน้ำคร่ำ และการตรวจเลือดจาก
สายสะดือทารก โดยหากเราพบความผิดปกติที่รุนแรง ก็จะนำไปสู่การยุติการ
ตั้งครรภ์ ซึ่งมีผลกระทบต่อมารดาทั้งด้านร่างกายและจิตใจ แต่ปัจจุบันได้มี
เทคโนโลยีสมัยใหม่ ในการตรวจวินิจฉัยพันธุกรรมตัวอ่อนเพื่อสามารถที่จะ
ตรวจสอบตัวอ่อนตั้งแต่ก่อนการตั้งครรภ์ว่ามีความผิดปกติ หรือมีโอกาสที่จะ
เป็นโรคทางพันธุกรรมหรือไม่

การตรวจวินิจฉัยพันธุกรรมของตัวอ่อนก่อนการฝังตัว PGD
(Preimplantation Genetic Diagnosis) เป็นการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรม
ของตัวอ่อนระยะก่อนการฝังตัว จะทำให้พ่อแม่ที่มีความเสี่ยงสามารถตั้งครรภ์
โดยมั่นใจได้ว่าทารกที่คลอดจะปลอดโรคทางพันธุกรรมที่ตนเองเป็นพาหะหรือ
เป็นโรค ปัจจุบันเทคโนโลยีของศูนย์ซูพีเรีย เอ.อาร์.ที.สามารถคัดกรองโรคที่
เกิดจากความผิดปกติทางโครโมโซมและทางยีนได้มากกว่า 200 โรค และที่ท
สำเร็จจนเด็กที่คลอดออกมาปราศจากโรคแล้ว ได้แก่ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
โรคหูหนวก โรคตาบอดสี โรคผิวหนัง โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง และโรคหัวใจ
สแตมป์ เป็นต้น "อีกทั้งเทคโนโลยีดังกล่าวนี้ช่วยให้ครอบครัวสามารถหลีกเลี่ยง
การยุติการตั้งครรภ์ในกรณีนี้ที่ผลการวินิจฉัยก่อนคลอดพบว่าทารกมีความผิด
ปกติ การวินิจฉัยตัวอ่อนก่อนการฝังตัวจึงเป็นวิธีลดการเกิดของทารกที่เป็นโรค
ทางพันธุกรรม โดยไม่ขัดต่อจริยธรรมศีลธรรม โดยเฉพาะไม่ส่งผลกระทบต่อ



สภาวะจิตใจอันอบอุ่นของผู้เป็นแม่และพ่อ"

ทางด้าน **ดร.เกษร เตียวศิริ ผู้จัดการห้องปฏิบัติการพันธุศาสตร์** กล่าว
เสริมว่า โรคทางพันธุกรรมอาจจะเกิดจากความผิดปกติของยีนหรือของ
โครโมโซม ตั้งแต่แรกเกิดหรือตั้งแต่การปฏิสนธิของไข่จากแม่กับอสุจิจากพ่อ
หรืออาจเกิดความผิดปกติได้ในภายหลัง ทำให้เกิดภาวะผิดปกติทางร่างกาย
ซึ่งอาจจะสามารถถ่ายทอดความผิดปกติสู่รุ่นลูกหลานได้แล้วแต่กรณี แต่
ด้วยนวัตกรรมและความก้าวหน้าทางการแพทย์ทำให้เรานำเทคนิค PGD-
PCR มาใช้เพื่อตรวจตัวอ่อนที่มีความผิดปกติของโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม
ได้ก่อนการตั้งครรภ์ นอกจากนี้ด้วยประสบการณ์และความเชี่ยวชาญของศูนย์
ยังมีเทคนิค PGD-CGH ซึ่งเป็นการวิเคราะห์ความผิดปกติของตัวอ่อนใน
ระดับโครโมโซม โดยตรวจโครโมโซมได้ครบทั้ง 23 คู่ มีความแม่นยำถึง 95%
และตรวจหาการขาดหายไปหรือเกินมาของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก เพื่อ
หลีกเลี่ยงการย้ายตัวอ่อนที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม และปลอดภัยแก่ลูก
น้อยเพิ่มมากขึ้น ซึ่งผู้ที่เหมาะสมกับการใช้เทคนิค CGH ยกตัวอย่างเช่น
มารดาที่มีอายุมากและกังวลเกี่ยวกับกลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติในการ
ถ่ายทอดสารพันธุกรรมของโครโมโซมไปสู่ลูกหลานได้ หรือผู้ประสบปัญหาแท้ง
ซ้ำซาก หรือมีบุตรยาก เมื่อนำทั้งสองเทคนิคมาใช้ด้วยกันจะสามารถแก้ปัญหา
ได้ทั้งด้านโรคพันธุกรรม และด้านความผิดปกติของโครโมโซมไปพร้อมๆ กัน
ช่วยให้ตรวจเช็คความผิดปกติได้อย่างแม่นยำ และมีเปอร์เซ็นต์ความสำเร็จใน
การตั้งครรภ์สูงชันตามไปด้วย

คงต้องยอมรับว่าผู้เป็นพ่อแม่ย่อมอยากมีลูกน้อยที่สมบูรณ์ปลอดโรค
ต่างๆ รวมถึงโรคทางพันธุกรรมที่ไม่อาจคาดการณ์ได้ แต่ปัจจุบันเรา
ป้องกันได้...