



ตรวจยีนสแกนเด็กตาบอด

ลาสิบี กับ พิลา

หนุ่มสาวจำนวนไม่น้อยสร้างครอบครัวและมีลูกเข้าชั้น อาจกระทบโดยตรงต่อภาวะการมีบุตรยาก ภาวะแท้งซ้ำซาก หรือแม้แต่ความเสี่ยงในการเกิดโรคตาบอดซินโดรม

ในอดีตมีความเชื่อว่า ผู้หญิงที่ตั้งครรภ์ตอนอายุมากเท่านั้นที่ลูกจะมีโอกาสเป็นตาบอดซินโดรม แต่แท้จริงแล้วในปัจจุบันผู้หญิงทุกรายไม่ว่าอายุมากหรือน้อย มีโอกาสที่ลูกในท้องจะเป็นตาบอดซินโดรมได้ทั้งสิ้น เพียงแต่ผู้หญิงที่มีอายุเพิ่มมากขึ้นก็จะยิ่งเพิ่มโอกาสหรือความเสี่ยงเพิ่มขึ้นไปเรื่อยๆ

“วิธีที่จะทำให้ทราบได้แน่ชัดว่า ทารกในครรภ์เป็นโรคตาบอดซินโดรมหรือไม่ คือ การตรวจโครโมโซมของทารก ไม่ว่าจะเป็นการตัดชิ้นเนื้อรก การเจาะน้ำคร่ำ หรือการเจาะเลือดสายสะดือทารก” นพ.สมเจตน์ มณีपालวิรัตน์ ผู้อำนวยการแพทย์และสูตินรีแพทย์ด้านเวชศาสตร์การเจริญพันธุ์การมีบุตรยาก ศูนย์ซูพีเรีย เอ.อาร์.ที.กล่าว การตรวจโครโมโซมเป็นนวัตกรรมทางเลือก โดยเทคนิค CGH ซึ่งเป็นการหาความผิดปกติของตัวอ่อนวิธีใหม่ที่ให้ผลการตรวจที่ถูกต้อง แม่นยำและตรวจโครโมโซมได้ครบทั้ง 23 คู่ และยังสามารถตรวจหาการขาดหายหรือเกินมาของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก เพื่อหลีกเลี่ยงการย้ายฝากตัวอ่อนที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม ซึ่งทำให้มีอัตราการตั้งครรภ์สูงขึ้น เพราะสาเหตุหลักของความล้มเหลวของการตั้งครรภ์มักอยู่ที่ความผิดปกติทางโครโมโซมของตัวอ่อนนั่นเอง

เทคนิค CGH สามารถทำได้ 2 ระยะ คือ ตัวอ่อนในระยะแบ่งตัว หรือตัวอ่อนในระยะบลาสโตซิสต์ที่กำลังพักตัว ออกจากเปลือกหุ้มตัวอ่อน โดยเริ่มจากการได้เซลล์ตัวอ่อนประมาณระยะ 8 เซลล์ ในระยะวันที่ 3 หรือระยะบลาสโตซิสต์หรือตัวอ่อนในระยะวันที่ 5 เซลล์ที่ได้จะถูกนำไปขยายรหัสทางพันธุกรรมเพื่อตรวจเช็คความผิดปกติได้อย่างแม่นยำมากกว่าเทคนิคเดิมคือ FISH ที่เป็นการใช้เทคนิคการย้อมจำนวนของโครโมโซมให้ติดสีสะท้อนแสง ฟลูออเรสเซนต์ แล้วอ่านผลโดยการนับจำนวนของโครโมโซมใต้กล้องฟลูออเรสเซนต์

เทคนิคดังกล่าวมีข้อเสียคือ ได้ผลการตรวจแม่นยำเพียง 90% และมีข้อจำกัดคือสามารถตรวจโครโมโซมได้สูงสุดแค่เพียง 5-12 คู่ ทำให้ไม่สามารถทราบได้ถึงภาวะความผิดปกติของโครโมโซมที่ไม่ได้รับการตรวจ

ทั้งนี้ การเจาะน้ำคร่ำเพื่อหาภาวะตาบอดซินโดรมควรตรวจเมื่อคุณแม่มีอายุครรภ์ 16-20 สัปดาห์ ซึ่งการตรวจเพียงครั้งเดียวก็เพียงพอที่จะทำให้ทราบ โดยไม่ต้องกลับมาตรวจซ้ำอีก และควรดูแลตัวเองตามคำแนะนำของแพทย์

“กรณีที่มีการท้องครั้งแรกพบว่า บุตรในท้องมีภาวะตาบอดซินโดรม คุณพ่อคุณแม่สามารถเลือกตัดสินใจเพื่อยุติการตั้งครรภ์ หรือดำเนินการตั้งครรภ์ต่อไปจนครบกำหนดคลอด หลังจากนั้น หากมีการตั้งครรภ์ในครั้งต่อไป ก็ควรเข้ารับบริการการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจหาความผิดปกติ เพราะจะมีโอกาสเกิดซ้ำกับลูกคนที่ 2 ได้สูงราว 50%”

ปัญหาส่วนใหญ่เหล่านี้ มักจะเกิดมาจากความผิดปกติของโครโมโซม เนื่องมาจากอายุมารดาที่เพิ่มมากขึ้น หรือในบางรายอาจจะเกิดมาจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งทุกปัญหาแล้วแต่ส่งผลให้แก่คุณภาพชีวิตของลูกน้อยที่จะกำเนิดมาทั้งสิ้น

ที่สำคัญ ผู้เป็นแม่จำเป็นต้องดูแลสุขภาพทั้งตนเองและลูก พร้อมกับการปฏิบัติตนตามคำแนะนำของแพทย์อย่างดีที่สุด ●

กรุงเทพธุรกิจ

Krungthep Turakij
Circulation: 145,530
Ad Rate: 1,500

Section: ภายใจ/Experience

วันที่: อาทิตย์ 12 พฤษภาคม 2556

ปีที่: - ฉบับที่: 154

Col.Inch: 67.89 Ad Value: 101,835

หัวข้อข่าว: ตรวจยีนสแกนเด็กดาวน์

หน้า: 8(ขวา)

PRValue (x3): 305,505

คลิป: สีสี่

โครโมโซมส่วนที่เกิน

U ญหาใหญ่ที่สร้างความหวาดระแวงให้แก่คุณพ่อคุณแม่ในอนาคตทั้งหลายที่เริ่มมีอายุมากกว่า 35 ปี คือภาวะความเสี่ยงของดาวน์ซินโดรม โรคพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมที่ส่วนใหญ่เกิดมาจาก 2 แบบ คือ แบบที่หนึ่งมีโครโมโซมเกินมา 1 แถบในคู่ที่ 21 ซึ่งส่วนมากมักมีสาเหตุมาจากผู้เป็นแม่มีอายุมากกว่า 35 ปี พบได้มากถึง 95% ของกลุ่มผู้เป็นดาวน์ซินโดรมทั้งหมด และแบบที่สองคือ ความผิดปกติในลักษณะโครโมโซมเกิดการย้ายที่ เช่น โครโมโซมคู่ที่ 14 กับคู่ที่ 21

ย้ายมาอยู่ติดกัน (Translocation) ทำให้เกิดโครโมโซมเกินขึ้นมาได้ ซึ่งความผิดปกติลักษณะนี้มักเกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อหรือแม่ไปยังลูก เหตุการณ์เช่นนี้เกิดได้ยาก พบได้เพียง 4-5%

กลุ่มเด็กกลุ่มดาวน์จะมีศีรษะค่อนข้างเล็ก แบนตาเฉียงขึ้น ตั้งจมูกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวค่อนข้างเตี้ย มือสั้น ทำให้เด็กพวกนี้มีใบหน้าคล้ายกันเองมากกว่าพี่น้องเดียวกัน และมักมีอาการของโรคอื่นๆ แทรกซ้อน อาทิ หัวใจพิการ ลำไส้อุดตัน ต่อมธัยรอยด์ทำงานผิดปกติ สติปัญญาบกพร่อง ช่วยเหลือตนเองไม่ได้ และต้องการดูแลไปตลอดชีวิต

อุบัติการณ์ของโรคนี้ พบว่า ทารกเกิดใหม่ที่เป็นดาวน์ซินโดรมประมาณปีละ 1,000 คนหรือ 3 คนต่อวัน ●