

การวินิจฉัยทารก ในครรภ์ก่อนคลอด [Prenatal diagnosis]

รศ. นพ.กิตติ ต่อจรัส



การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดหรือ Prenatal diagnosis คำย่อคือ PND เพื่อทราบว่าทารกในครรภ์ก่อนคลอดมีพันธุกรรมหรือ ยีนธาลัสซีเมียเป็นชนิดใดเพื่อนำข้อมูลมาให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่คู่เสี่ยงที่จะมีโอกาสมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย โดยมีข้อบ่งชี้ในการทำ PND ในหญิงตั้งครรภ์ที่เสี่ยงมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงได้แก่ โรคฮีโมโกลบินบาร์ตส์ไฮดรอสฟีทัลลิส (Hb Bart's hydrops fetalis), โฮโมซัยกัสเบต้า-ธาลัสซีเมีย (homozygous β -thalassemia) และเบต้า-ธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี (β -thalassemia/Hb E disease)

ใครเป็นคู่เสี่ยงบ้าง

1



สามีและภรรยาที่เป็นพาหะของธาลัสซีเมียและฮีโมโกลบินผิดปกติดังต่อไปนี้

- ผู้เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียแต่งงานกับพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมีย
- ผู้เป็นพาหะของเบต้า-ธาลัสซีเมียแต่งงานกับพาหะของฮีโมโกลบินอี
- ผู้เป็นพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1 แต่งงานกับพาหะของแอลฟาธาลัสซีเมีย 1

2



พ่อ และ แม่ ที่เคยมีบุตรเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรงได้แก่โรค Hb Bart's hydrops fetalis, homozygous β -thalassemia และ β -thalassemia/Hb E disease และต้องการจะมีบุตรคนต่อไป มีความประสงค์จะให้แพทย์ทำการวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (PND)

วางแผนก่อนทำ PND

แพทย์จะต้องส่งตรวจเลือดของ คู่แต่งงานหรือสามี ภรรยา ก่อนตั้งครรภ์ ที่เป็นคู่เสี่ยง เพื่อตรวจในระดับโมเลกุล หรือ ตรวจดีเอ็นเอ ว่ามียีนธาลัสซีเมียที่มีการกลายพันธุ์ (mutation) ก่อนว่าเป็นแบบใดดังนี้

- กลุ่ม เบต้า-ธาลัสซีเมีย เช่น ชนิดของการกลายพันธุ์เป็น codon 41/42, codon 17, codon 41/42 เป็นต้น
- กลุ่ม แอลฟา-ธาลัสซีเมีย เช่น ชนิดของการกลายพันธุ์เป็น α -thalassemia 1 (SEA type), α -thalassemia 1 (Thai type) เป็นต้น

การกำหนัดการทางสูติศาสตร์ของ PND

เมื่อคู่เสี่ยงตั้งครรภ์สูตินารีแพทย์จะทำการตรวจด้วยอัลตราซาวนด์ และทำหัตถการเพื่อเก็บชิ้นส่วนของทารกใน ครรภ์ด้วยวิธีใดวิธีหนึ่งดังต่อไปนี้เพื่อให้ห้องปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยยีนธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์

- การตรวจด้วยอัลตราซาวนด์ (Ultrasound) เมื่ออายุครรภ์ 16 สัปดาห์และตรวจซ้ำทุก 4 สัปดาห์ ในกรณีที่เสี่ยงต่อโรค Hb Bart's hydrops fetalis
- การเก็บชิ้นเนื้อรกเพื่อตรวจ (Chorionic villous sampling, CVS) เมื่ออายุครรภ์ 9-12 สัปดาห์
- การเจาะดูดน้ำคร่ำ (Amniocentesis) เมื่ออายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์
- การเจาะเลือดจากสายสะดือผ่านทางหน้าท้อง (Cordocentesis) เมื่ออายุครรภ์ 18-20 สัปดาห์

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ เมื่อทราบผล

- กรณีที่ทารกในครรภ์ปกติหรือเป็นพาหะธาลัสซีเมียจะให้การตั้งครรภ์ดำเนินต่อไป
- กรณีทารกในครรภ์เป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดที่รุนแรง แพทย์จะให้ข้อมูลและคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ แก่สามีภรรยาเพื่อประกอบการตัดสินใจว่าจะให้การตั้งครรภ์ดำเนินต่อไปเมื่อคลอดแล้วก็ให้การรักษาบุตรที่เป็นโรค หรือจะยุติการตั้งครรภ์

สรุป

การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดเป็นกระบวนการหนึ่งของการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์สำหรับธาลัสซีเมีย ซึ่งต้องประกอบไปด้วยการวินิจฉัยพาหะและโรคธาลัสซีเมียที่ถูกต้องแม่นยำ การประเมินอัตราเสี่ยงของการมีบุตรเป็นโรค ข้อมูลด้านการแพทย์เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมีย คำอธิบายเรื่องการรักษาการปฏิบัติตัวและการบอกทางเลือกเพื่อหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรค ได้แก่ ไม่แต่งงาน คู่หมั้นกำเนิด รับประทานยุงมาเลียง เลือกใช้การผสมเทียมของการมีบุตรโดยการวินิจฉัยโรคก่อนปฏิสนธิ (preimplantation genetic diagnosis, PGD) การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด (PND) หรือการปล่อยให้การตั้งครรภ์ดำเนินไปจนคลอดและ การรักษาเด็กที่คลอดออกมาเป็นโรค

เอกสารอ้างอิง

1. จินตนา ศิรินาวิน, วันชัย วนะชิวนาวิน, วรวรรณตันไพจิตร, ชนินทร์ ลิ้ม วงศ์, บรรณาธิการ ธาลัสซีเมียสำหรับเวชปฏิบัติ กรุงเทพมหานคร สำนักพิมพ์: หมอชาวบ้าน; 2544.
2. กิตติ ต่อจรัส. การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด: การตัดชิ้นเนื้อรก (Chorionic villous sampling, CVS) ใน จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ประจำเดือน มกราคม-เมษายน พ.ศ. 2559; ปีที่ 25 ฉบับที่ 1 หน้า 10
3. กิตติ ต่อจรัส การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด: การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) ใน จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ประจำเดือน พฤษภาคม-สิงหาคม พ.ศ. 2559; ปีที่ 25 ฉบับที่ 2 หน้า 17
4. กิตติ ต่อจรัส การวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด: การเจาะเลือดจากสายสะดือ (Cordocentesis) ใน จุลสารชมรมโรคโลหิตจางธาลัสซีเมียแห่งประเทศไทย ประจำเดือน กันยายน-ธันวาคม พ.ศ. 2559; ปีที่ 25 ฉบับที่ 3 หน้า 13