

ทารก...ในครรภ์เป็นธาลัสซีเมีย ทราบได้จริงหรือ ?

รศ. พญ. พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ

ทารกในครรภ์เป็นธาลัสซีเมีย ทราบได้จริงหรือ และจะทราบได้อย่างไร คำถามนี้ คงเป็นคำถามที่บิดามารดา หรือว่าที่บิดามารดาที่ทราบว่าคุณของตนมีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียสงสัยอยู่ คำตอบคือ ส่วนใหญ่จะสามารถทราบได้ โดยอาศัยการวินิจฉัยก่อนคลอด อย่างไรก็ตาม การวินิจฉัยดังกล่าว มักจะทำในคู่ที่บุตรเสี่ยงต่อการเป็นธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง 3 กลุ่มเท่านั้น คือ ฮีโมโกลบินบาร์ตไฮดรอปส์-ฟีทัสซิส, เมตาธาลัสซีเมียฮีโมโกลบินอี และ เมตาธาลัสซีเมียฮีโมซัยกัส เนื่องจากในการตรวจเพื่อวินิจฉัยเองก็อาจมีอันตรายต่อการตั้งครรภ์ได้ ในคู่ที่อาจเสี่ยงต่อธาลัสซีเมียอื่นนอกเหนือจากกลุ่ม 3 โรคดังกล่าว จึงมักไม่ทำกัน ยกเว้นที่อาจต้องพิจารณาเป็นรายๆ ไป สำหรับคำถามที่ว่า จะทราบได้อย่างไรนั้น ต้องมีการตรวจหาคู่สามีภรรยาที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียรุนแรงดังกล่าว บางคู่ก็มีประวัติเคยมีบุตรเป็นโรคอยู่ก่อน หรือทราบจากการตรวจเลือดก่อนมีบุตร สำหรับคู่ที่ไม่เคยมีประวัติใด ๆ มาก่อน ก็จะมีการตรวจกรองเมื่อตั้งครรภ์และมาฝากครรภ์ สำหรับคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงและตัดสินใจตรวจทารกในครรภ์ ทารกก็จะได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งประกอบด้วยการเก็บเซลล์ของทารกหรือรกมาตรวจทางห้องปฏิบัติการโดยมีการให้คำปรึกษาแนะนำในแต่ละขั้นตอน ซึ่งวิธีการที่เลือกใช้ในการเก็บตัวอย่างส่งตรวจ ขึ้นกับอายุครรภ์ เทคนิคทางห้องปฏิบัติการในแต่ละแห่งและการมีข้อมูลที่สามารถตรวจสอบได้ทางระดับยีนหรือไม่ วิธีการวินิจฉัยก่อนคลอด มี 3 วิธีใหญ่ๆ ดังนี้

การตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling; CVS)

เป็นการเก็บส่วนของรกในระยะไตรมาสแรก ตั้งแต่อายุครรภ์ 10 - 13 สัปดาห์โดยอาศัยเครื่องมืออัลตราซาวนด์ เนื่องจากเซลล์เนื้อรกและทารกมีต้นกำเนิดมาจากเซลล์เดียวกัน คือ เซลล์ที่เกิดจากการปฏิสนธิ ระหว่างไข่และอสุจิ จึงถือได้ว่าการตรวจเนื้อรกเทียบได้กับการตรวจทารก การเก็บเนื้อรกอาจเก็บได้โดยให้สตรีตั้งครรภ์นอนราบบนเตียง หลังจากตรวจหาตำแหน่งที่เหมาะสมโดยอัลตราซาวนด์แล้ว ก็ฉีดยาชาและแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง หรืออาจให้สตรีตั้งครรภ์นอนในท่าตรวจภายใน และใช้ catheter สอดผ่านทางช่องคลอดเข้าสู่ปากมดลูก โดยทั้งสองวิธีต้องดูด้วยเครื่องมืออัลตราซาวนด์ตลอดเวลา เมื่ออยู่ในตำแหน่งพอเหมาะ ก็เก็บเนื้อรกมาตรวจได้ซึ่งโดยทั่วไปจะใช้ปริมาณเนื้อรกเพียงเล็กน้อยเท่านั้น

ขอแทรกข้อจากการเก็บชิ้นเนื้อรก พบได้ตั้งแต่การมีเลือดออกจากช่องคลอด ภู่งน้ำคร่ำรั่ว การติดเชื้อ จนถึงการแท้ง ซึ่งพบได้สูงกว่าความเสี่ยงพื้นฐาน (background loss rate) ประมาณร้อยละ 1

ข้อจำกัดของวิธีนี้คือ ใช้ได้สำหรับกรณีที่มีข้อมูลที่ระดับยีนเท่านั้น และก็มีโอกาสประสบความล้มเหลวในการตรวจด้วย รวมทั้งจะต้องระวังภาวะการปนเปื้อนของเซลล์จากมารดาด้วย

การตรวจน้ำคร่ำ (amniocentesis)

เป็นการเจาะดูดน้ำคร่ำมาตรวจซึ่งมักทำตั้งแต่อายุครรภ์ 16 สัปดาห์เป็นต้นไปสำหรับการ

จะทำถึงช่วงอายุครรภ์เท่าใดนั้น ขึ้นกับ ความสามารถของห้องปฏิบัติการว่าสามารถตรวจทางระดับยีนได้ไม่ยาวนานเท่าใดช่วงเวลาทราบผลไม่ ควรจะเป็นช่วงที่อายุครรภ์มากเกินกว่าจะยุติการตั้งครรภ์ได้โดยปลอดภัย เพราะคู่สามีภรรยาอาจเลือกยุติการตั้งครรภ์หากทารกเป็นโรครุนแรง การตรวจน้ำคร่ำ อาศัยหลักที่ว่าเซลล์ในน้ำคร่ำเป็นเซลล์ทารกที่หลุดลอกออกมา จึงนำมาตรวจเพื่อวินิจฉัยก่อนคลอดได้สำหรับเรื่องธาลัสซีเมีย การตรวจเซลล์น้ำคร่ำต้องอาศัยการตรวจระดับยีน เช่นเดียวกับการตรวจจากเนื้อรก จึงมีข้อจำกัดคล้ายคลึงกัน

การเจาะน้ำคร่ำจะต้องอาศัยเครื่องมืออัลตราซาวนด์หาตำแหน่งที่เหมาะสมในการเจาะ แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้อง (สตรีตั้งครรภ์ อยู่ในท่านอนราบ) โดยกระบวนการทั้งหมดต้องทำโดยเทคนิคปลอดเชื้อเมื่อปลายเข็มอยู่ในน้ำคร่ำก็ถอดแกนในของเข็มออกต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยา แล้วดูดันน้ำคร่ำออกมาเพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไป

ขอแทรกข้อจากการเจาะน้ำคร่ำคล้ายกับการเก็บชิ้นเนื้อรก และพบได้ประมาณร้อยละ 0.5 - 1

การเจาะเลือดทารกจากสายสะดือ (fetal blood sampling; FBS หรือ cordocentesis หรือ percutaneous umbilical blood sampling; PUBS)

เลือดที่ไหลเวียนในสายสะดือ เป็นเลือดของทารก การเจาะเลือดจากสายสะดือ จึงเป็นการตรวจเลือดทารกโดยตรง การตรวจเลือดมีข้อดี คือ สามารถตรวจได้ทั้งระดับยีน และตรวจทางโลหิตวิทยา ซึ่งอาจใช้ข้อมูลทั้งสองอย่าง ยืนยันหรือเสริมกันในการวินิจฉัยวิธีนี้มักจะทำตั้งแต่อายุครรภ์ 18 สัปดาห์ขึ้นไป

ในการเจาะเลือดจากสายสะดือ จะต้องอาศัยเครื่องมืออัลตราซาวนด์แสดงตำแหน่งสายสะดือที่เหมาะสมในการเจาะ (สตรีตั้งครรภ์อยู่ในท่านอนราบ) ฉีดยาชา แล้วแทงเข็มที่มีแกนในผ่านทางหน้าท้องโดยเทคนิคปลอดเชื้อ และต้องเห็นตำแหน่งปลายเข็มโดยตลอดด้วยเครื่องตรวจอัลตราซาวนด์ เมื่อปลายเข็มอยู่ในหลอดเลือดสายสะดือก็ถอดแกนในของเข็มออก ต่อเข็มเข้ากับกระบอกฉีดยาขนาดเล็กที่หล่อด้วยสารกันเลือดแข็งตัว ดูดเลือดประมาณ 2 มิลลิลิตร เพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการต่อไป

ขอแทรกข้อของการเจาะเลือดจากสายสะดือ พบได้สูงกว่าการเจาะเนื้อรก หรือการเจาะน้ำคร่ำ โดยพบได้ตั้งแต่เลือดออกมากจนเป็นอันตรายต่อทารก หรือเลือดออกเป็นลิ่มเลือดคุดสายสะดือ ซึ่งอาจรุนแรงจนทารกเสียชีวิตได้หรือการมีอัตราการเต้นของหัวใจทารกช้าลง (มักเป็นชั่วคราว) เนื่องจากมีการรบกวนต่อหลอดเลือดในสายสะดือ การมีภู่งน้ำคร่ำรั่ว หรือการติดเชื้อ ขอแทรกข้ออื่นๆ นั้น พบได้ร้อยละ 2.5 ขึ้นกับความชำนาญของผู้ทำ หรือความยากง่ายของผู้ป่วยแต่ละราย

การตรวจติดตามด้วยอัลตราซาวนด์

สำหรับคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็น Hb Bart's hydrops fetalis (ทารกบวมหน้าจากฮีโมโกลบินบาร์ตัส) แต่ไม่ต้องการเสี่ยงต่อการเก็บตัวอย่างวิธีต่างๆ ที่กล่าวมา อาจเลือกการตรวจติดตามด้วยอัลตราซาวนด์ เพื่อตรวจหาลักษณะต่าง ๆ ของทารกบวมหน้า แต่ต้องรับทราบไว้ บางครั้งอาจวินิจฉัยได้เมื่ออายุครรภ์มาก และอาจเกิดขอแทรกข้อต่อมารดาด้วย และเมื่อตรวจพบลักษณะดังกล่าว ก็ยังควรเก็บตัวอย่างทารกตรวจเพื่อยืนยัน หรือหาสาเหตุของ hydrops ก่อนตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ มารดาที่ยังไม่มีขอแทรกข้อรุนแรง