

กิจกรรม
การป้องกันการเกิดโรคผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเชน (Duchenne Muscular Dystrophy)
เกิดขึ้นในครอบครัว

ภายใต้ : โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย
(โครงการย่อยศูนย์วิจัยโรคพันธุกรรมเพื่อสาธารณสุขแม่และเด็ก)

หน่วยงานที่รับผิดชอบ : หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ รพ.รามาธิบดี

หลักการและเหตุผล

โรคกล้ามเนื้อลีบดูเชน เป็นโรคซึ่งทำให้เด็กผู้ชายซึ่งเคยพัฒนามาปกติจนถึง 4-5 ขวบ เริ่มเดินแล้วล้มบ่อยจนในที่สุดเดินไม่ได้และแยลงเรื่อยๆ มีปัญหาการหายใจ ปอดบวมจากการสำลัก ในที่สุดเสียชีวิตเมื่อประมาณ 16-20 ปี ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษาโรคนี้ อุบัติการณ์ของโรคนี้คือ 1 ใน 3,500 ของเด็กเกิดมีชีพเพศชาย หรือ 1 ใน 7,000 ของเด็กเกิดมีชีพ เนื่องจากมีการถ่ายทอดโรคผ่านทางโครโมโซมเอ็กซ์ (X-linked recessive inheritance) จึงทำให้มีคนเป็นโรคได้หลายคนในครอบครัว ซึ่งหญิงที่เป็นพาหะจะมีลูกเป็นโรคได้โดยไม่ขึ้นกับว่าสามีจะเป็นพาหะหรือไม่ โดยโอกาสที่จะเป็นโรคคือร้อยละ 25 และถ้าทราบเพศว่าเป็นเพศชาย โอกาสที่บุตรจะเป็นโรคคือร้อยละ 50

โดยทั่วไปพบว่าผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อลีบดูเชน ร้อยละ 46 มีประวัติมีคนเป็นโรคนี้นมาก่อนในครอบครัว ซึ่งบ่งชี้ว่าแม่เป็นพาหะแน่นอนและน่าจะมีผู้หญิงอีกหลายคนเป็นพาหะด้วย แม้ว่าอีก ร้อยละ 54 ของผู้ป่วยไม่เคยมีประวัติในครอบครัวเป็นโรคนี้อีก แต่หากได้มีการตรวจยีนของผู้ป่วยและแม่จะพบว่า 2 ใน 3 ของครอบครัวดังกล่าว แม่มียืนผิดปกติเป็นพาหะด้วย และจำเป็นต้องตรวจต่อไป ว่าอาจจะมีญาติเพศหญิงเป็นพาหะอีก

ในอดีตสำหรับประเทศไทย หากวินิจฉัยผู้ป่วยโรคนี้ได้จากการ แพทย์จะให้คำแนะนำเกี่ยวกับโรคและการดูแล ส่วนการวินิจฉัยพาหะไม่สามารถทำได้จากการตรวจร่างกาย แต่ต้องตรวจยีนซึ่งยังทำไม่ได้ในประเทศไทย จึงเกิดผู้ป่วยรายใหม่ขึ้นอีกในครอบครัวของผู้ป่วยอย่างหลีกเลี่ยงไม่ได้ นับจากปี พ.ศ. 2542 ประเทศไทยมีแพทย์และนักวิทยาศาสตร์ด้านเวชพันธุศาสตร์เพิ่มขึ้น ซึ่ง

เกือบทั้งหมดทำงานในโรงพยาบาลมหาวิทยาลัยของรัฐ และได้พัฒนาบริการการตรวจวินิจฉัย การ
รักษาตลอดจนการตรวจยืนยันเพื่อยืนยัน โรคและวินิจฉัยพาหะได้

ในการป้องกันการเกิดโรคกล้ามเนื้อลีบดูชนซ้ำในครอบครัว ทำได้โดยการตรวจพาหะใน
กลุ่มเสี่ยงสูง (high risk screening) คือการตรวจที่เริ่มต้นจากการมีผู้ป่วย (index case) เกิดขึ้นแล้วใน
ครอบครัว แล้วจึงทำการตรวจผู้ที่มีความเสี่ยงสูงที่จะเป็นพาหะ (cascade screening) ได้แก่ แม่ ที่
น้องที่เป็นเพศหญิงของผู้ป่วย และญาติเพศหญิงที่เป็นญาติทางฝ่ายแม่ ซึ่งหากพบว่าเป็นพาหะจริง ก็
จะให้คำแนะนำและดำเนินการช่วยเหลือ เพื่อป้องกันการเกิดเป็น โรคอีกในครอบครัวนั้นๆ
มาตรการนี้จะทำให้มีโอกาสตรวจพบพาหะ ได้มากและญาติได้เห็นตัวอย่างผู้ป่วยจริงในครอบครัว
ของตนว่าเป็นอย่างไร ดังนั้นจึงตระหนักถึงผลของโรคที่กระทบต่อตนเองและลูกหลานเป็นอย่างดี
ความเข้าใจและความร่วมมือที่อยากจะขอตรวจมักจะมีสูงอยู่แล้ว ในกรณีที่พบว่าตนเป็นพาหะ
ผู้หญิงรายนั้นอาจเลือกไม่แต่งงาน เลือกไม่มีลูก เลือกมีลูกจำนวนน้อยลงกว่าที่วางแผนไว้ หรือ
เลือกการขอรับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์หรือการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal or fetal
diagnosis) เพื่อให้คลอดลูกที่ไม่เป็นโรค ส่วนหญิงที่ผลตรวจยืนยันได้ว่าไม่เป็นพาหะก็สามารถ
ตัดสินใจเรื่องการแต่งงานและการมีบุตรไปตามปกติ และไม่ต้องรับการวินิจฉัยทารกในครรภ์

แต่เหตุการณ์ที่แพทย์ทางด้านโรคพันธุกรรม (แพทย์เวชพันธุศาสตร์) ประสบในทางปฏิบัติ
และเกิดขึ้นเสมอๆ คือ ญาติของผู้ป่วยหรือแม้กระทั่งตัวผู้ป่วยเอง ถูกปฏิเสธไม่ได้รับการส่งต่อ ไม่
ว่าจะเป็นการส่งตัวหรือส่งแต่เลือดเพื่อรับการตรวจยืนยัน ทั้งๆที่มีการเขียนจดหมายสื่อสารกับ
เจ้าหน้าที่ของโรงพยาบาลต้นสังกัดของผู้ป่วยหรือญาติรายนั้นๆอย่างชัดเจนว่า แม่ผู้ป่วยจะได้รับการ
การวินิจฉัยโรคแล้วจากอาการทางคลินิกก็ตาม แต่ข้อมูลทางคลินิกไม่เพียงพอในการที่จะระบุได้ว่า
ใครบ้างในครอบครัวเป็นหรือไม่เป็นพาหะ มีความจำเป็นอย่างยิ่งที่ต้องตรวจทางแล็บ (ตรวจยืนยันหรือ
ดีเอ็นเอ) จึงจะวินิจฉัยพาหะได้ ซึ่งโรงพยาบาลต้นสังกัดที่ปฏิเสธ มักจะให้เหตุผลว่า ในเมื่อรู้แล้วว่า
โรคอะไร ทำไมไม่ต้องตรวจยืนยันอีก หรือในกรณีตรวจพาหะคือผู้ที่ไม่เป็นโรคแต่อาจมียีนผิดปกติแฝง
อาจจะมีลูกเป็นโรคได้ ก็ถูกปฏิเสธว่าไม่มีอาการจึงไม่ให้ตรวจ หรือกรณีอยู่ต่างจังหวัด ทาง
โรงพยาบาลต้นสังกัดและที่โรงเรียนแพทย์ก็ยังคงให้ผู้ป่วยหรือญาติเดินทางมาเพื่อดำเนินการเรื่อง
สิทธิและการตรวจรักษา ซึ่งทั้งนี้ทั้งนั้นคิดว่าเป็นเพราะเจ้าหน้าที่หรือแพทย์โรงพยาบาลต้นสังกัด
ส่วนใหญ่ยังขาดความเข้าใจที่ถูกต้องเกี่ยวกับหลักการและวิธีการป้องกันโรคพันธุกรรม รวมทั้งใน
อดีตไม่เคยมีระบบที่ให้โอกาสแก่ครอบครัวและผู้ป่วยโรคพันธุกรรมมาก่อน (ยกเว้น โรคธาลัสซี

เมื่อย) และการขาดนโยบายหรือระบบรองรับจากภาคสาธารณสุข จึงเป็นสิ่งที่น่าเสียใจเป็นอย่างยิ่งที่ครอบครัวผู้ป่วยซึ่งก็มักจะยากจนและลำบากจากการมีลูกป่วยด้วยโรคที่รักษาไม่หายอยู่แล้ว ยังไม่มีโอกาสเข้าถึงการบริการและการช่วยเหลือป้องกันโรคซ้ำอีกในครอบครัว อันก่อให้เกิดความไม่เป็นธรรมอย่างยิ่งในระบบบริการ (inequity in health service) เนื่องจากไม่สามารถคุ้มครองการเข้าถึงบริการที่จำเป็นดังกล่าว

ดังนั้นจึงจัดกิจกรรมการป้องกันการเกิดโรคผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซนเกิดซ้ำในครอบครัว เพื่อจะได้นำข้อมูลมาปรับการบริการให้เกิดประโยชน์ต่อผู้ป่วยและครอบครัวอย่างครบวงจร

วัตถุประสงค์

1. เพื่อผลิตสื่อ เอกสารและประชาสัมพันธ์โครงการพัฒนาศักยภาพเด็กไทย (ผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซน)
2. เป็นศูนย์วิชาการและวิจัย สร้างนวัตกรรมระบบและแนวทางการให้บริการด้านโรคผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซน
3. เป็นศูนย์กลางเครือข่ายและการให้บริการ การตรวจและวินิจฉัยโรคผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซนที่ต้องใช้เทคโนโลยีระดับสูงเพื่อป้องกันการเกิดโรคซ้ำอีกในครอบครัว
4. สร้างเครือข่ายทางวิชาการและบริการกับหน่วยงานของกระทรวงสาธารณสุขและหน่วยงานอื่นในส่วนกลางและส่วนท้องถิ่น

กลุ่มเป้าหมาย

1. ผู้ป่วยและครอบครัวของผู้ป่วยด้วยโรคหรือที่สงสัยว่าจะเป็นกล้ามเนื้อลีบดูเซน
2. บุคลากรทางการแพทย์ในระดับท้องถิ่น
3. หน่วยงานของกระทรวงสาธารณสุขที่เกี่ยวข้องกับการดูแลในท้องถิ่น

ขั้นตอนการดำเนินงาน

1. ลงทะเบียนผู้ป่วยและครอบครัว
2. วิเคราะห์แผนภูมิครอบครัวเพื่อระบุญาติเพศหญิงที่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะ
3. ติดต่อให้ญาติที่เสี่ยงต่อการเป็นพาหะได้มารับการตรวจเลือดหรือไปพบแพทย์ในโรงพยาบาลเครือข่ายที่อยู่ใกล้เพื่อเจาะเลือดส่งเข้ามาตรวจในสถาบันที่เป็นศูนย์ตรวจยืนยัน

4. มีการส่งเลือดหรือผู้ป่วยผ่านเครือข่ายบริการเพื่อตรวจยีนของผู้ป่วยและญาติที่เกี่ยวข้องการเป็นพาหะ

5. แจ้งผลการตรวจเลือดพร้อมให้คำปรึกษาแก่ผู้ป่วยและครอบครัวพร้อมมอบบัตรประจำตัวผู้ป่วย/พาหะ

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

1. แนวทางการให้บริการที่เหมาะสมของสาธารณสุขในการให้บริการทางด้านโรคผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซน

2. มีการเผยแพร่ทางวิชาการของแนวทางตามข้อ 1.

3. มีเครือข่ายการให้คำปรึกษาแก่บุคลากรทางการแพทย์ในระดับท้องถิ่นอย่างเป็นระบบ เพื่อพิจารณาส่งต่อผู้ป่วยหรือตัวอย่างส่งตรวจได้ตามที่จำเป็น

4. มีเครือข่ายทางวิชาการและบริการกับหน่วยงานของกระทรวงสาธารณสุขและหน่วยงานอื่นในส่วนกลางและส่วนท้องถิ่น

5. บุคลากรทางการแพทย์ในระดับท้องถิ่น มีความรู้ความสามารถเพิ่มขึ้น มีความเข้มแข็งในการแก้ปัญหาเบื้องต้นในระดับท้องถิ่นได้

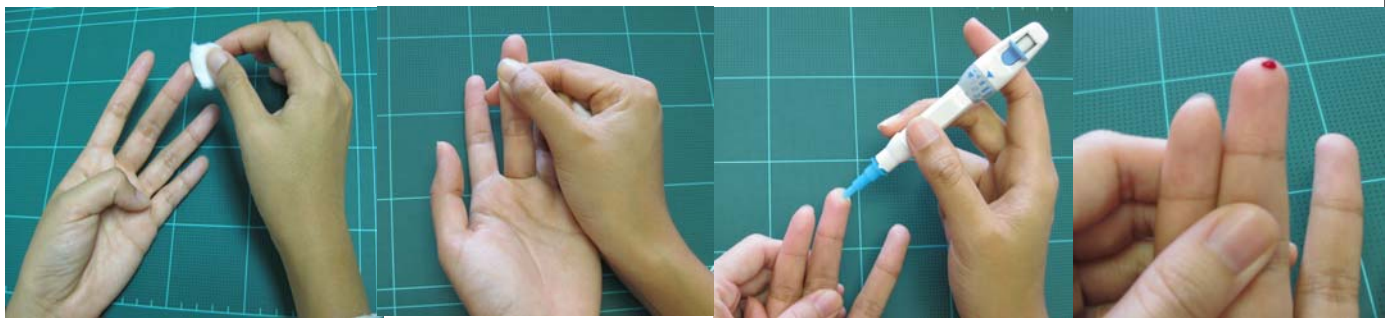


วิธีเก็บเลือดใส่กระดาษซับเลือด กิจกรรมการป้องกันโรคพันธุกรรมเกิดซ้ำในครอบครัว
ภายใต้ โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย กลุ่มเด็กและวัยรุ่น

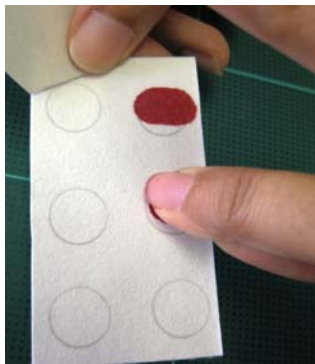


อุปกรณ์

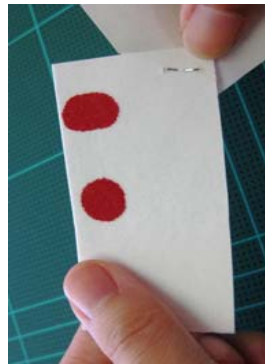
- กระดาษซับเลือด
- สำลี แอลกอฮอล์
- เข็ม หรือ ปากกาเจาะเลือด



1. เช็ดปลายนิ้วด้วยสำลีแอลกอฮอล์ 2. บีบเค้นเลือดให้มาที่ปลายนิ้ว 3. เจาะเลือดด้วยเข็ม / ปากกาเจาะเลือด 4. บีบเลือดให้เป็นหยด



5. คว้านิ้วให้เลือดแตะภายในวงของกระดาษซับเลือดที่กำหนด



6. ให้ชุ่มเป็นวงจนถึงด้านหลัง



7. ทำงานได้วงเลือดทั้ง 6 วง



8. เขียนชื่อ นามสกุล ให้ชัดเจนบนกระดาษไขที่ปิดบนหน้ากระดาษซับเลือด



9. ส่งให้แห้ง ในที่โล่งประมาณ 4 ชั่วโมง ห้ามใช้ไคร์เป่าลม



10. เก็บใส่ถุงพลาสติก ก่อนใส่ซองจดหมาย จัดส่งทางไปรษณีย์

จัดส่งไปรษณีย์ มาที่

รศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

กิจกรรมการป้องกันโรคพันธุกรรมเกิดซ้ำอีกในครอบครัว

หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี

กรุงเทพมหานคร 10400



การเก็บเลือดใส่กระดาศับเลือด

1. หยอดเลือดที่ปราศจากสารกันเลือดแข็งตัวใส่กระดาศับเลือดให้ชุ่มทั้งด้านหน้าและด้านหลัง จนครบทั้ง 6 วง
2. ฟึ่งกระดาศับเลือดให้แห้งโดยวางไว้ 4 ชั่วโมง ที่อุณหภูมิห้อง
3. นำกระดาศับเลือดใส่ในถุงพลาสติกซิปล็อก
4. ระบุชื่อ-นามสกุล ให้ชัดเจนบนกระดาศับที่แนบมากับกระดาศับเลือด

การเก็บเลือดใส่ EDTA tube

1. เจาะเลือดผู้ป่วยใส่หลอดที่มีสารกันเลือดแข็งชนิด EDTA (CBC tube) จำนวน 3-5 cc จำนวน 2 หลอด
2. ส่งทั้งหลอด EDTA ที่อุณหภูมิห้องให้ถึงโรงพยาบาลรามาริบัติภายในวันนั้น
หรือแช่ตู้เย็น 4 c หรือใส่กระดิกน้ำแข็ง ถ้าต้องใช้เวลานานจนเป็นวัน
หรือปั่นแยกเอาเฉพาะ buffy coat .ใส่ 1.5 cc polypropylene tube ปิดฝาให้สนิท พันรอบ tube ด้วย paraffin
3. ระบุชื่อ-นามสกุล ให้ชัดเจนบน tube

การส่งสิ่งส่งตรวจทางไปรษณีย์

ส่งไปรษณีย์ EMS (ในการส่งตัวอย่างไม่จำเป็นต้องแช่แข็ง) มาที่

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาริบัติ

กรุงเทพมหานคร

10400

พร้อมใบส่งตรวจและโทรแจ้งที่หน่วยเวชพันธุศาสตร์

คุณวารภรณ์ ขุนอินทร์ พยาบาลประจำหน่วยฯ

โทรฯ 02-2012782-3, 087-087-4925