

## ดูแลเด็กเล็ก 'พราเตอร์-วิลลี' อย่างไรดี



**ท** ั้งจากฉบับที่แล้ว ได้นำเสนอเรื่องราวเกี่ยวกับกลุ่มอาการ และสาเหตุของการเกิด "พราเตอร์-วิลลี ซินโดรม" ฉบับนี้ มาติดตามกันต่อว่า คุณหมอมามีวิธีวินิจฉัยอาการ และดูแลรักษาอย่างไร

การวินิจฉัยโรค นอกเหนือจากลักษณะอาการที่ทำให้สงสัยว่าเป็นกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลีแล้ว การตรวจเลือดเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคเป็นสิ่งที่สามารถทำได้ในประเทศไทย โดยใช้เลือดประมาณ 1 ซ้อนชาเท่านั้น วิธีการตรวจทางการแพทย์ทำได้ 2 วิธีดังนี้ 1) การตรวจดีเอ็นเอ-เมธิลเลชัน ซึ่งมีความไวในการวินิจฉัยโรคพราเตอร์-วิลลีสูงถึง 98%

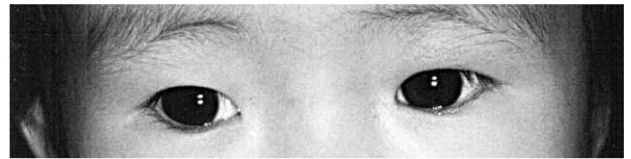


2) การตรวจพิษร่วมกับโครโมโซม ซึ่งมีความไวในการวินิจฉัยโรคพราเตอร์-วิลลีสูง 75% การตรวจโครโมโซมแบบทั่วไป ไม่สามารถวินิจฉัยโรคนี้ได้ จึงควรปรึกษากุมารแพทย์เพื่อทำการส่งตรวจเลือดเฉพาะ

การดูแลรักษาเด็กเล็กที่มีอาการพราเตอร์-วิลลี นั้น มีหลายประการด้วยกัน ในด้านอาหาร เนื่องจากในช่วงทารก จะสามารถดูดนมได้ไม่แรงและดูดได้น้อย จึงต้องหาวิธีช่วยให้เด็กได้รับอาหารและนมให้เพียงพอต่อร่างกาย และไม่ให้น้ำหนักตกเกณฑ์ โดยอาจใช้ช้อนหรือหลอดฉีดยาป้อนนมหรือใส่สายให้อาหารผ่านทางจมูกชั่วคราว เป้าหมายเพื่อให้น้ำหนักขึ้นมาอยู่ในเกณฑ์ปกติ เพื่อป้องกันไม่ให้เกิดสารอาหารต่อสมองและร่างกาย อีกทั้งในช่วงวัยเด็ก จะเริ่มทานอาหารจุก ไม่รู้จักอิ่ม การดูแลใกล้ชิด ตั้งแต่ให้บุคคลที่มีส่วนร่วมเลี้ยงดูผู้ป่วยเข้าใจตรงกันถึงการควบคุมอาหาร ไม่ให้เข้าใจผิดว่าให้ชดเชยกับที่เคยตัวเล็กมาก่อน กินอาหารที่พลังงานต่ำ แต่ได้คุณค่าทางโภชนาการครบถ้วน ดูแลพฤติกรรมการกิน ไม่ให้ขโมยของกินจากตู้เย็นหรือร้านค้าข้างบ้าน เน้นการออกกำลังกายและกิจกรรมนอกบ้าน

ให้สมวัย โดยยึดหลักว่าภาวะอ้วนเป็นเรื่องที่สำคัญที่สุดต่อคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี

ในด้านพัฒนาการ ควรฝึกกระตุ้นพัฒนาการตามวัย ทั้งการนั่งและยืนในท่าที่เหมาะสม ฝึกกล้ามเนื้อมัดใหญ่ที่ใช้ในการเดิน ฝึกการพูด และติดตามเรื่องการเรียนเพื่อช่วยเหลือให้เหมาะสมกับแต่ละราย หากเด็กตัวเตี้ย ก็อาจให้ออร์โมนเร่งการเจริญเติบโต ซึ่งออร์โมนจะทำให้มีความสูงใกล้เคียงเกณฑ์ปกติได้ และยังช่วยเพิ่ม



มวลกล้ามเนื้อและเพิ่มการเผาผลาญพลังงาน ช่วยให้ภาวะตัวอ้วนดีขึ้น ส่งผลดีกับการฝึกพัฒนาการ เป็นประโยชน์ในการคุมน้ำหนัก แต่ข้อเสีย คือ ราคาสูง และมีผลข้างเคียง เช่น ระดับน้ำตาลในเลือดสูง และควรอยู่ในการดูแลใกล้ชิดของแพทย์ต่อไป

ส่วนปัญหาด้านพฤติกรรม ควรฝึกตั้งแต่วัยเด็ก โดยคุณเลี้ยงดูควรจะเข้าใจในพฤติกรรมของผู้ป่วย ที่มัก ย้ำคิดย้ำทำ ตื้อดิ่ง ถ้ามั่ว ๆ ซึ่งยังไม่มียุทธวิธีการรักษาจำเพาะที่แก้ไขเรื่องพฤติกรรม อาจมีเพียงยาบางกลุ่มที่มีประโยชน์ในบางรายเท่านั้น นอกจากนี้ ยังให้ระวังสุขภาพในช่องปากและฟัน เนื่องจากมีน้ำลายน้อย ปากแห้ง ฟันผุได้ง่าย การให้ออร์โมนเพศทดแทนนั้น ยังเป็นที่ถกเถียงว่าควรให้หรือไม่ เนื่องจากไม่ช่วยเพิ่มคุณภาพชีวิตและมีผลข้างเคียง ทำให้ปัญหาพฤติกรรมรุนแรงขึ้นในผู้ป่วยชายที่ได้รับออร์โมนเพศชาย และเพิ่มความเสี่ยงล้มเลือดอุดตันในสมองในผู้ป่วยหญิงที่ได้รับออร์โมนเพศหญิง แม้ว่าจะมีประโยชน์ในการป้องกันกระดูกผุ แต่ยังคงต้องการการศึกษาเพิ่มเติม

ปัญหาด้านโรคอ้วน และภาวะแทรกซ้อน ที่พบได้แก่ โรคเบาหวาน ความดันโลหิตสูง ทางเดินหายใจอุดกั้นขณะหลับ โรคปอด (ความดันในปอดสูง) หัวใจโต ควรได้รับการตรวจวินิจฉัยแต่เนิ่น ๆ หากมีภาวะดังกล่าวต้องได้รับการแก้ไขตามอาการ แต่ที่สำคัญที่สุดต้องควบคู่ไปกับการลดน้ำหนักไม่ให้อ้วนจึงจะได้ผลดี และอาจมีผลต่อการดำรงชีวิตและการทำงาน โดยผู้ป่วยอาจทำงานง่าย ๆ ได้ในบรรยากาศที่ไม่แข่งขัน เมื่อเข้าสู่วัยรุ่นตอนปลาย ครอบครัวจำเป็นต้องพิจารณาระดับความสามารถว่าบุตรของตนอยู่ในระดับที่น่าจะสามารถทำงานได้มากน้อยเพียงใด วางแผนระยะยาวว่าใครจะช่วยดูแลผู้ป่วยเมื่อโตเป็นผู้ใหญ่และเมื่อพ่อแม่มีอายุมากแล้ว

จากการที่มีชมรมกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี แห่งประเทศไทย ทำให้พ่อแม่ของผู้ป่วยได้พบปะกันแลกเปลี่ยนความรู้สึกระหว่างกัน ซึ่งนับว่าเป็นแนวทางในการดูแลจิตใจของคนในครอบครัวได้เป็นอย่างดี และเมื่อวันอาทิตย์ที่ 17 ตุลาคมที่ผ่านมา ได้จัดกิจกรรมพบปะครอบครัวกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลีขึ้น ด้วยความร่วมมือร่วม

ใจของกลุ่มพ่อแม่ผู้ปกครองซึ่งมีครอบครัวเข้าร่วมงานถึง 21 ครอบครัว 87 คน บรรยายภาคในวันงานก็เต็มเปี่ยมไปด้วยความสุข ทั้งการให้ การแลกเปลี่ยนปัญหาและประสบการณ์ในการดูแลลูก การระบายความทุกข์ ความอึดอัดในใจ และสิ่งที่คนเป็นพ่อแม่ต้องประสบพบเจอร่วมกัน

แม้ว่าจะมีความยากลำบากในการเลี้ยงดูลูกที่มีอาการพราเตอร์-วิลลี่ แต่คำตอบที่ได้ยินจากปากของคนเป็นพ่อแม่ในเวลานี้ก็คือ "ทุกสิ่งทุกอย่างที่ทำได้เพื่อลูกเท่านั้น".

**ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล**  
**อ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ**  
**วราภรณ์ ชุนอินทร์**  
**หน่วยเวชพันธุศาสตร์**

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล