

ป้องกัน

ลูกพิการแต่กำเนิด พ่อแม่ทำได้แค่ไหน

เรื่อง : ศาสตราจารย์แพทย์หญิง ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล / สัมภาษณ์และเรียบเรียง : สุณีใจ / ภาพ : Shutterstock

ความหวังยังมีกับสมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย)

ด้วยจำนวนของเด็กพิการแต่กำเนิดและสถานการณ์ที่ไม่เอื้ออำนวยต่อการส่งเสริมคุณภาพชีวิตเด็กพิการ จึงเป็นที่มาของสมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย) ที่ก่อตั้งขึ้นเมื่อประมาณกลางปี 2554 โดยการรวมตัวกันของกุมารแพทย์ด้านพันธุกรรมและด้านทารกแรกเกิด จากโรงเรียนแพทย์และโรงพยาบาลเด็ก รวม 8 สถาบัน ด้วยทุนสนับสนุนจากสำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ (สสส.) และสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)

จุดมุ่งหมายเบื้องต้นของสมาคม ได้แก่ การเก็บข้อมูลเด็กที่มีความพิการแต่กำเนิด การให้แนวทางการดูแล ให้เด็กพิการแต่กำเนิดได้รับการฟื้นฟูตลอดจนมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น และที่สำคัญคือ การเผยแพร่ความรู้การป้องกัน เพื่อลดความพิการแต่กำเนิดที่ประชาชนจะนำไปปฏิบัติอย่างจริงจัง

ในความคิดแรก
เรื่องน่าห่วงใจ
และอาจทำให้คุณแม่
ที่กำลังตั้งครรภ์
ใจคอไม่สบายได้เช่นนี้
ดูไม่เหมาะกับเดือน
แห่งความรัก แต่ด้วย
ข้อมูลจากคุณหมอ
ผู้เชี่ยวชาญที่ว่า
“แม่ท้องทุกคน
มีโอกาสเสี่ยงจะมี
ลูกพิการแต่กำเนิด
โดยไม่ต้องมีประวัติ
ในครอบครัวมาก่อน”
ทำให้กลับมาทบทวน
อีกครั้ง

หากเราไม่ได้พูดถึงเรื่องนี้เพื่อให้พ่อแม่และโดยเฉพาะ
แม่ท้องเกิดความตระหนัก แต่พูดถึงด้วยความเข้าใจห่วง
พ่อแม่ว่าไม่มีใครต้องการให้เกิดเหตุนี้ขึ้น จึงเห็นว่า นี่คื
ที่เหมาะสมกับฉบับเดือนแห่งความรักอย่างยิ่ง

การได้ข้อมูลเพื่อรู้ในสิ่งที่ควรรู้และเข้าใจอย่างเหมาะสม
เพื่อจะได้ทำในสิ่งที่ทำได้และควรทำเพื่อปกป้องและดูแลให้
ลูกรักเกิดมาอย่างปลอดภัยสมบูรณ์ คือโอกาสที่พ่อแม่และลูก
ทุกคนควรได้รับ เพราะพ่อแม่พร้อมแสดงความรักต่อชีวิต
ที่กำลังเติบโตขึ้นมาดูโลกด้วยความเต็มใจเสมอ

เราจึงมั่นใจว่าคุณพร้อมจะเก็บสาระจากเรื่องนี้มากกว่าความ
กังวล ศาสตราจารย์ แพทย์หญิงดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล
หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะ
ศาสตร์ โรงพยาบาลรามธิบดี มีข้อมูลและคำแนะนำมาฝาก
ทุกครอบครัวค่ะ

สถิติหรือจำนวนเด็กพิการแต่กำเนิด ในบ้านเราเป็นอย่างไร

ในประเทศไทย อัตราเด็กพิการแต่กำเนิดทุกประเภท
รวมกันประมาณ 3 ใน 100 คน ปัจจุบันเรามีสถิติเด็กเกิด
เฉลี่ยปีละ 700,000 คน คิดคร่าวๆ แล้วเรามีเด็กพิการแต่
กำเนิดกว่า 20,000 คนต่อปี

สาเหตุที่ทำให้มีโอกาสเกิด ความพิการแต่กำเนิดมีอะไรบ้าง

แม่ท้องทุกคนมีความเสี่ยงที่จะมีลูกพิการบางอย่างแต่
กำเนิด โดยแม่ท้องไม่ต้องมีประวัติคนในครอบครัวเป็นมา
เลย ซึ่งความเสี่ยงนั้นเกิดจากหลายปัจจัย ได้แก่ สุขภาพ
ของแม่ เช่น ขาดสารอาหารจำเป็น แม่ที่เคยมีลูกพิการแต่
กำเนิด แต่ไม่เคยได้รับการตรวจวินิจฉัย หรือการคลอด
กำหนด และอีกสาเหตุที่กำลังมาแรงคือ กลุ่มแม่ท้องที่เป็น
วัยรุ่นซึ่งมักไม่กล้าบอกกล่าวหรือขอคำปรึกษาจากใคร ทำให้
ไม่ได้ฝากครรภ์ ส่งผลให้ขาดการดูแลครรภ์อย่างถูกต้อง
เหมาะสม จึงมีความเสี่ยงสูง

ความพิการแต่กำเนิดมีอะไรบ้าง และป้องกันได้หรือไม่ อย่างไร

ความพิการแต่กำเนิดมีทั้งแบบที่ป้องกันได้และป้องกันไม่ได้
ทั้งนี้การป้องกันความพิการแต่กำเนิดควรทำตั้งแต่ก่อน
ตั้งครรภ์หรือทำโดยเร็วที่สุดเมื่อตั้งครรภ์

มาดูกันว่า มีความพิการแต่กำเนิดอะไรที่ป้องกันได้และ
ป้องกันไม่ได้

1. ความพิการที่สามารถป้องกันได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ แม้จะ
ป้องกันไม่ได้ร้อยเปอร์เซ็นต์ ได้แก่

- ปากแหว่งเพดานโหว่ ชนิดที่ไม่มี ความพิการของ
อื่นร่วมด้วย สถิติการเกิดประมาณ 1 ใน 800 ของทารกแรกเกิด
(ทารกเกิดใหม่เฉลี่ยปีละ 700,000 คน)

- หลอดประสาทไม่ปิด (ไม่มีกะโหลกศีรษะ กระดูกสันหลัง
ไม่ปิด) ชนิดที่ไม่มี ความพิการของอวัยวะอื่นร่วมด้วย สถิติ
การเกิดประมาณ 1 ใน 1,000 ของทารกแรกเกิด



เข้าใจให้ถูก เรื่องการตรวจกรอง

*การตรวจกรอง (Screening test) เป็นการตรวจเพื่อบอกอัตราความเสี่ยงพิการสูงหรือต่ำ ไม่ใช่การตรวจเพื่อชี้ชัดว่าเด็กคนนั้นเป็นหรือไม่เป็นโรค ต่อเมื่อตรวจแล้วพบว่ามีความเสี่ยงสูง ต้องมีการตรวจในระดับที่ละเอียดมากขึ้นไปอีกจนกว่าจะยืนยันได้

ป้องกันได้อย่างไร : กินโฟเลต 400 ไมโครกรัม (0.4 มิลลิกรัม) ต่อวัน ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ 1 เดือนจนถึงตั้งครรภ์ครบ 3 เดือน และเมื่อฝากท้องแล้วคุณหมอมจะมีวิตามินที่มีโฟเลต ธาตุเหล็ก แคลเซียม ไอโอดีน และอื่นๆ ให้กินต่อจนคลอด ให้กินตามที่ คุณหมอนำเสนอ

ป้องกันได้แค่ไหน : ความพิการทั้งสองอย่าง ในกรณีหญิงที่ยังไม่ตั้งครรภ์และไม่มีประวัติครอบครัวมาก่อน ถ้าป้องกันตามคำแนะนำจะสามารถป้องกันความพิการได้ 30-50 เปอร์เซ็นต์ แต่ถ้าเป็นกรณีแม่ตั้งครรภ์ที่มีประวัติครอบครัวเสี่ยงสูง การป้องกันตามคำแนะนำจะป้องกันความพิการแต่กำเนิดได้ 50-70 เปอร์เซ็นต์ โดยต้องกินโฟเลตขนาด 4 มิลลิกรัมต่อวัน

ข้อสังเกต : วิตามินที่มีขายตามท้องตลาดมีโฟเลตผสมอยู่ 200 - ไมโครกรัม

2. ความพิการบางอย่างที่ป้องกันก่อนตั้งครรภ์ไม่ได้ แต่สามารถตรวจกรอง*ได้ตั้งแต่ขณะตั้งครรภ์ เพื่อการรักษาหรือมีทางเลือก ในการตั้งครรภ์ต่อหรืออาจยุติการตั้งครรภ์กรณีเป็นโรคร้ายแรง

ความพิการในกลุ่มนี้มีหลายโรค แต่ในที่นี้จะพูดถึงอาการที่ พบบ่อย ได้แก่ กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome) คือ อาการผิดปกติหลากหลายที่พบบ่อย ได้แก่ 1. หน้าตาจะดูแปลก 2. มีความพิการของอวัยวะภายนอกหรือภายใน และ 3. ความ

ผิดปกติด้านสติ ปัญญา พบได้ บ่อยประมาณ 1 ใน 800 ของทารกแรกเกิด และมากกว่า 75 เปอร์เซ็นต์ของ

ทารกที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์เกิดจากมารดาที่อายุไม่ถึง 35 ปี

วิธีตรวจวินิจฉัย : วิทยาลัยสูตินรีแพทย์สหรัฐอเมริกา ให้แนวทาง เมื่อปี ค.ศ. 2007 ว่า หญิงตั้งครรภ์ทุกคนทุกอายุควรได้รับการ กรองกลุ่มอาการดาวน์ของทารกในครรภ์ โดยตรวจเลือดแม่ขณะ ตั้งครรภ์ระยะไตรมาสที่ 1 พร้อมทั้งอัลตราซาวด์ดูความหนาของ หลังและคอของทารก ปัจจุบันมีการตรวจกรองขณะตั้งครรภ์ ที่ 2 ร่วมด้วยเพื่อเพิ่มความแม่นยำของการตรวจกรอง ก่อนตัดสินใจ เจาะน้ำคร่ำตรวจโครโมโซม ซึ่งช่วยลดอัตราการเจาะตรวจน้ำคร่ำลงได้

ข้อสังเกต : เป็นที่ยอมรับกันทั่วโลกแล้วว่า การตรวจกรองกลุ่ม ดาวน์เป็นการตรวจที่คุ้มค่า ทั้งนี้ประเทศไทยมีการตรวจกรอง บางโรงพยาบาลและยังไม่เป็นนโยบายของกระทรวงสาธารณสุข

3. ความพิการที่พบเมื่อแรกเกิดไม่อาจป้องกันได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ และไม่สามารถตรวจรู้ได้ขณะตั้งครรภ์ วิธีที่ดีที่สุดเท่าที่ทำได้คือ การ ตรวจกรองโดยเร็วเพื่อดูอัตราความเสี่ยง และหากผลการตรวจ

“

สำหรับพ่อแม่ที่
วางแผนจะมีลูกควร
หาความรู้เพื่อป้องกัน
ความพิการแต่กำเนิด
และนำไปปฏิบัติจริง

”

ละเอียดชี้ชัดว่ามีความพิการ เด็กจะได้รับ
การรักษาฟื้นฟูโดยเร็ว ได้แก่ พิกาททาง
สมองและสติปัญญา (โรคเอ่อ) พิกาททาง
การได้ยิน (หูหนวก) โรคหัวใจพิการแต่
ชนิดวิฤติ เป็นต้น

วิธีตรวจวินิจฉัย : ความพิการทางสมองและ

สติปัญญา ด้วยการตรวจกรองภาวะพร่องฮอร์โมน
ไทรอยด์แต่กำเนิด ซึ่งบ้านเรามีการตรวจให้เด็กแรกเกิด

ทุกคน **ความพิการทางการได้ยิน** ด้วยการตรวจกรองการได้ยิน
ทารกแรกเกิด ไม่มีการตรวจทุกโรงพยาบาล เพราะต้องใช้เครื่อง
ตรวจเฉพาะ **ส่วนโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดวิฤติ** บ้านเรา
ยังไม่มี การตรวจกรองความพิการนี้ แต่ล่าสุดเมื่อเดือนสิงหาคม
ปี 2554 วิทยาลัยแพทย์กุมารและสถาบันโรคหัวใจ
มีข้อตกลงและประกาศร่วมกันว่า โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิด
วิฤติควรมีการตรวจกรอง เพราะทารกจนทารกมีอาการแล้ว
จะรักษาไม่ทัน จึงมีข้อเสนอแนะการตรวจกรองด้วยเครื่องจับตรวจวัด
ความเข้มของออกซิเจน



การช่วยเหลือหรือสนับสนุนให้เด็กที่พิการ มีคุณภาพชีวิตดีขึ้นในบ้านเราเป็นอย่างไร

จากที่ยกตัวอย่างมาจะเห็นว่า ความพิการแต่กำเนิดมีหลายโรค
แต่ในบ้านเรา การตรวจกรองที่เป็นนโยบายของรัฐบาลจึงมีการ
อย่างครอบคลุม ได้แก่ การตรวจกรองโรคพิกาททางสมองและ
สติปัญญา ส่วนความพิการอื่นๆ การตรวจกรองยังไม่เป็นนโยบาย
ตรวจกรองจึงไม่ครอบคลุม โรงพยาบาลบางแห่งมีตรวจ บางแห่ง

นอกจากนี้บ้านเรายังขาดผู้เชี่ยวชาญที่มีส่วนสำคัญในการ
ช่วยเหลือให้เด็กที่พิการแต่กำเนิดมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นได้ เช่น

การขาดแคลนนักกายอุปกรณ์ ซึ่งมีผลกระทบต่ออย่างมากกับ
ความพิการแต่กำเนิดทางด้านร่างกาย เพราะความพิการนี้ไม่ได้
มีแต่แบบไม่มีแขนขาเท่านั้น หากมีความพิการหลากหลายลักษณะ
นักกายอุปกรณ์ที่มีความรู้ความเชี่ยวชาญจะสามารถออกแบบและ
ทำอุปกรณ์ช่วยเหลือเด็กที่มีความพิการด้านร่างกายในหลายๆ ส่วน

กรณีลูกชายคุณวอลเตอร์ ลี คือ น้องไซ ซึ่งมีความพิการ
ช่วงบนคือไม่มีแขน ช่วงล่างไม่มีตั้งแต่สะโพกไป คุณลีพยายาม
เสาะหาผู้เชี่ยวชาญทั่วประเทศไทย แต่ก็หาไม่ได้ จึงออกไปต่าง
และค้นหาจนพบผู้เชี่ยวชาญที่ประเทศเยอรมนี ซึ่งช่วยเหลือให้
น้องไซได้อุปกรณ์ที่เหมาะสมกับตัวเขาและฝึกฝนอย่างหนักกระทั่ง
มีคุณภาพชีวิตที่ดีในวันนี้ **นี่คือกรณีตัวอย่างที่ดีที่เป็นเสมือน
กระบอกเสียงสำคัญช่วยเผยแพร่ให้สังคมรู้ว่าเรายังขาดแคลน
ความรู้และผู้เชี่ยวชาญด้านนี้อย่างมาก**

นอกจากนี้ยังมีกรณีของ **นักฝึกพูด** ที่ถือว่ายังมีน้อย สำหรับ
ช่วยฟื้นฟูกลุ่มอาการปากแหว่งเพดานโหว่ แม้จะมีมากกว่านักกาย-
อุปกรณ์ แต่ก็เรียกได้ว่ามีน้อย

จึงถือเป็นเรื่องจำเป็นที่ควรเร่งส่งเสริมให้มีการพัฒนาวิชาชีพนี้
เพื่อให้มีผู้เชี่ยวชาญมากขึ้นต่อไปและที่สำคัญคือการณรงค์เพื่อ
การป้องกันความพิการแต่แรกเกิด

ขณะที่สถานการณ์ยังไม่เอื้ออำนวย พ่อแม่ควรทำอะไรได้บ้าง

**สำหรับพ่อแม่ที่วางแผนจะมีลูกควรหาความรู้เพื่อป้องกันความ
พิการแต่กำเนิดและนำไปปฏิบัติจริง** เพราะถึงแม้ความพิการอีก
หลายโรคไม่อาจป้องกันได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ แต่ด้วยความรู้และ
ความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีการแพทย์ก็ทำให้เกิดวิธีการตรวจกรอง
เพื่อช่วยให้รู้ได้เร็วขึ้น ซึ่งเป็นวิธีหนึ่งที่จะช่วยลดอัตราการเสียชีวิต
และลดความรุนแรงของความพิการได้ เช่น ความพิการทางสมอง
และสติปัญญา ซึ่งดูจากภายนอกไม่ออก แต่ทารกจนแสดง
ก็จะมีรู้ได้เมื่ออายุประมาณหนึ่งเดือนไปแล้ว ถึงตอนนั้นไอคิวของ
ก็หายไปแล้ว จึงจำเป็นต้องตรวจกรองตั้งแต่อายุ 2-3 วัน เพื่อ
ตั้งแต่สัปดาห์แรกหรืออย่างมากไม่เกิน 2 สัปดาห์

กรณีหูหนวก หากไม่มีการตรวจกรอง จะสังเกตอาการได้เมื่อ
เด็กอายุมากกว่า 2 ขวบแล้ว แต่การตรวจกรองจะสามารถตรวจ
ยืนยันได้ตั้งแต่เด็กอายุ 3-4 เดือน เป็นผลดีต่อการฟื้นฟูการ
อย่างมาก ✨