

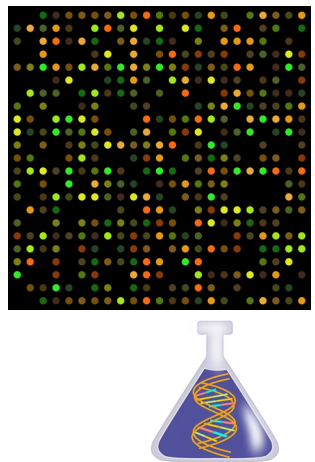
**ตรวจโครโมโซมวิธีมาตรฐาน**

อ่านผลด้วยตาผ่านกล้องจุลทรรศน์แม่เห็นภาพโครโมโซมจริง แต่เหมือนการมองภาพระยะไกล อาจมองไม่เห็นชิ้นส่วนเล็กๆ ที่ขาดหายหรือเกิน



**โครโมโซมอะเรย์**

เป็นการตรวจโครโมโซมวิธีใหม่ ใช้วิธีพิเศษในการเปรียบเทียบความต่างของสีที่วัดได้ เพื่อดูปริมาณสารพันธุกรรมว่าขาดหรือเกิน อ่านผลด้วยการสแกนและวิเคราะห์ผ่านระบบคอมพิวเตอร์ จึงได้ความละเอียดกว่าวิธีมาตรฐานเป็นร้อยเท่า




### การตรวจโครโมโซมอะเรย์ ในประเทศไทย

- โครงการนี้ เป็นโครงการนำร่อง มีวัตถุประสงค์คือ
- ◇ พัฒนาการตรวจโครโมโซมอะเรย์ในประเทศไทย
  - ◇ ช่วยให้ผู้ป่วยได้เข้าถึงการตรวจ เพื่อการดูแลระยะยาวและให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมที่ถูกต้องแม่นยำ รวมถึงการป้องกันการเกิดโรคซ้ำในครอบครัว
  - ◇ ศึกษาความชุกของกลุ่มอาการที่เกิดจากการขาดหรือเกินของชิ้นส่วนโครโมโซม ในผู้ป่วยออทิซึม
  - ◇ เผยแพร่ความรู้ และพัฒนาความสามารถของแพทย์ที่ดูแลเด็กออทิซึม ให้เข้าใจและสามารถเลือกส่งตรวจโครโมโซมอะเรย์ และส่งตรวจอื่นๆ เพื่อหาสาเหตุได้อย่างเหมาะสม

ทั้งนี้คาดหวังว่า ข้อมูลที่ได้จะนำไปเป็นประโยชน์ในการจัดทำนโยบายและแนวทางการตรวจวินิจฉัยสาเหตุทางพันธุกรรมของผู้ป่วยกลุ่มอาการออทิซึมสเปกตรัม ระดับประเทศต่อไป

**หากมีคำถามสงสัย ยินดีให้คำปรึกษา กรุณาติดต่อ**

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล  
อ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ  
หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์  
โทร. 02 201 2782-3

อ.ดร.พญ.ณัฐินี จินาวัฒน์  
หลักสูตรเวชศาสตร์ปริวรรต สนง.วิจัย วิชาการ และนวัตกรรม โทร. 02 201 2615



## การตรวจวินิจฉัยสาเหตุทางพันธุกรรมผู้ป่วยกลุ่มอาการออทิซึมสเปกตรัมชาวไทย

สนับสนุนโดย  
โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย:  
กลุ่มเด็กและวัยรุ่น  
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี





## กลุ่มอาการออทิซึมคืออะไร ?

- ความผิดปกติของพัฒนาการทางระบบประสาท ที่ส่งผลต่อพัฒนาการของเด็ก ทำให้เด็กมีพัฒนาการล่าช้า โดยเฉพาะพัฒนาการทางภาษาและการเข้าสังคม
- จากการสำรวจในต่างประเทศ พบความชุกประมาณ 1 คน ต่อประชากร 88 คน และพบในเพศชายมากกว่าเพศหญิง 4 เท่า

## สาเหตุ เกิดจากอะไร ?

- ส่วนหนึ่งของผู้ป่วยมีสาเหตุจากความผิดปกติของโครโมโซมและโรคพันธุกรรมบางชนิด
- อีกส่วนหนึ่งไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด แต่พบว่าพันธุกรรมและภาวะความผิดปกติทางระบบประสาท ร่วมกับปัจจัยทางสิ่งแวดล้อมบางอย่าง เป็นสาเหตุหลักที่ทำให้เกิดอาการออทิซึม
- การฉีดวัคซีนบางชนิด อาหารประเภทต่างๆ หรือการเลี้ยงดูของผู้ปกครอง ไม่ใช่สาเหตุของการเกิดโรค

## รักษาได้หรือไม่ ?

- ในปัจจุบัน ยังไม่มียาที่ทำให้หายขาดได้
- การรักษาตั้งแต่อายุน้อยด้วยวิธีต่างๆ เช่น ฝึกพูด กิจกรรมบำบัด ฝึก floor time ฝึกทักษะทางสังคม และส่งเสริมการเรียนรู้โดยใช้แผนการจัดการศึกษาเฉพาะบุคคล ช่วยให้ผลการรักษาที่ดีได้ โดยมีจุดมุ่งหมายคือ ให้เด็กสามารถดำเนินชีวิตอยู่ในสังคมได้อย่างอิสระ ไม่ต้องพึ่งพาผู้อื่น หรือพึ่งพาผู้อื่นให้น้อยที่สุด

## การตรวจหาสาเหตุของออทิซึม

วิทยาลัยเวชพันธุศาสตร์แห่งสหรัฐอเมริกา (คศ. 2010)

แนะนำให้ตรวจ “โครโมโซมอะเรย์” เพื่อหาสาเหตุในบุคคลที่มีภาวะอย่างใดอย่างหนึ่งต่อไปนี้

1. กลุ่มอาการออทิซึม
2. พัฒนาการช้า/สติปัญญาบกพร่อง ที่ไม่พบสาเหตุอื่น
3. พิกการแต่กำเนิดหลายอย่างร่วมกัน หรือพิกการซ้ำซ้อนที่ไม่พบสาเหตุอื่น

## ประโยชน์ที่ได้รับ หากพบสาเหตุ

1. ทำให้ไม่ต้องได้รับการตรวจอื่นๆ ที่ไม่จำเป็น ลดความเสี่ยง และลดค่าใช้จ่ายที่ไม่จำเป็น
2. อาจมีแนวทางเพิ่มเติมในการติดตามดูแลรักษาผู้ป่วยได้อย่างถูกต้อง
3. มีข้อมูลเพื่อให้คำแนะนำทางพันธุกรรม รวมทั้งประเมินความเสี่ยงการมีบุตรคนถัดไปหรือลูกหลานเป็นโรคเดิมซ้ำอีก แนะนำการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้อย่างแม่นยำ

