

คำแนะนำในการตรวจ

เมื่อท่านต้องการ มาพบกุมารแพทย์ทางพันธุกรรม ในครั้งแรก ท่านควรเตรียมตัวดังนี้

1. เตรียมวันว่างของคุณพ่อคุณแม่ โดยนัดหมายวันเวลากับแพทย์ โดยควรเป็นวันที่คุณพ่อคุณแม่สามารถมาพบแพทย์ได้ทั้งคู่ รวมถึงอาจพาสมาชิกครอบครัวที่ท่านคิดว่าช่วยในการดูแลผู้ป่วย

2. เตรียมข้อมูล ของผู้ป่วย ดังนี้

2.1 ผลการตรวจทางด้านพันธุกรรมที่เคยได้รับการตรวจมาก่อน ทั้งของผู้ป่วย และของพ่อแม่ (ถ้ามี) เช่น ผลตรวจโครโมโซม ผลตรวจยีน เป็นต้น สิ่งสำคัญคือ ควรเป็น **ใบรายงานผลโดยตรงจากห้องปฏิบัติการ** โดยอาจเป็นฉบับจริง หรือ สำเนาก็ได้

2.2 ผลการตรวจทางรังสี เช่น ผลเอ็กซเรย์ ผลอัลตราซาวด์ ผลเอ็กซเรย์คอมพิวเตอร์ เป็นต้น โดยควรนำมาทั้ง ฟิล์มและผลอ่าน

2.3 ผลการตรวจเลือดอื่นๆ เช่น ตรวจค่าเม็ดเลือด ตรวจปัสสาวะ ตรวจการทำงานของตับ เป็นต้น

2.4 ประวัติช่วงที่มารดาตั้งครรภ์ผู้ป่วย และประวัติช่วงแรกเกิดของผู้ป่วย รวมถึงสมุดการฉีดวัคซีนที่มีข้อมูลการเจริญเติบโตของผู้ป่วย

2.5 หากมีรูปผู้ป่วยในวัยต่างๆ เป็นระยะ ควรนำมาด้วย และรูปพ่อแม่ตอนเด็กๆ วยเดียวกับผู้ป่วย

3.เตรียมข้อมูลของครอบครัว ดังนี้

ท่านควรทราบประวัติญาติพี่น้องในครอบครัวของท่านมากที่สุดเท่าที่เป็นไปได้ โดยย้อนประวัติไป 3 ลำดับชั้นญาติโดยเฉพาะประวัติที่เกี่ยวข้องกับโรคทางพันธุกรรม เช่น บุคคลที่มีอาการคล้ายกับผู้ป่วย บุคคลที่มีพัฒนาการล่าช้า ประวัติการแท้ง ประวัติการเสียชีวิตในขณะอายุยังน้อย รวมถึงสาเหตุหรืออาการก่อนการเสียชีวิต ประวัติการแต่งงานกันในเครือญาติ เป็นต้น ทั้งนี้ ขึ้นกับว่าสามารถค้นหาประวัติในเครือญาติได้มากน้อยเพียงใด โดยยึดถึงความเป็นส่วนตัวของแต่ละบุคคลด้วย

ความคาดหวังของการพาผู้ป่วยพบคุณหมอมทางพันธุกรรมครั้งแรก

คุณหมอต้องการได้ประวัติละเอียดของผู้ป่วยทั้ง อาการและอาการแสดง ประวัติครอบครัว ประวัติพัฒนาการ ประวัติการรักษา และทำการตรวจร่างกายผู้ป่วยอย่างละเอียด จึงจำเป็นต้องพาผู้ป่วยมาพบคุณหมอ พร้อมคุณพ่อคุณแม่ และผู้เลี้ยงดูที่สามารถให้ข้อมูลเหล่านี้ได้ครบ

เมื่อทราบการวินิจฉัยโรคของผู้ป่วย คุณหมอมทางพันธุกรรมจะให้คำแนะนำแก่คุณพ่อคุณแม่ และผู้เลี้ยงดู ถึง รายละเอียดของโรค หรือกลุ่มอาการที่ผู้ป่วยเป็น ความเป็นไปของโรค การยืนยันการวินิจฉัย ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่จำเพาะ การรักษาและการดูแลต่อเนื่อง รวมทั้ง ให้คำแนะนำแก่พ่อแม่ถึง ความเสี่ยงต่อการเกิดซ้ำอีกในลูกคนถัดไป ความเป็นไปได้และวิธีการป้องกันการเกิดซ้ำในลูกคนถัดไป การดูแลทางด้านจิตใจ แหล่งความช่วยเหลือแก่ผู้ป่วยและครอบครัว

หากยังไม่ทราบการวินิจฉัยโรคที่ชัดเจน คุณหมออาจให้ตรวจเพิ่มเติมที่จำเพาะกับโรคที่สงสัยในผู้ป่วย โดยในบางครั้งการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อยืนยันโรคนั้นมีข้อจำกัด เช่น ยังไม่สามารถตรวจได้ในเมืองไทย เป็นต้น อาจต้องใช้เวลาในการหาข้อมูลเพิ่มเติม เพื่อตัดสินใจร่วมกันกับคุณพ่อคุณแม่ถึง ความเป็นไปได้ ค่าใช้จ่าย และความคุ้มค่าในการส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการจำเพาะในบางโรคนั้นๆ