

ป้องกัน

ลูกพิการแต่กำเนิด พ่อแม่ทำได้แค่ไหน

ศาสตราจารย์แพทย์หญิง ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

ในความคิดแรก เรื่องน่าห่วงใจ และ อาจทำให้คุณแม่ที่กำลังตั้งครรภ์ใจคอไม่สบายได้เช่นนี้ ดูไม่เหมาะสมกับเดือนแห่งความรัก แต่ด้วยข้อมูลจากผู้เชี่ยวชาญที่ว่า “แม่ท้องทุกคนมีโอกาสเสี่ยงจะมีลูกพิการแต่กำเนิด โดยไม่ต้องมีประวัติในครอบครัวมาก่อน” ทำให้กลับมาทบทวนอีกครั้ง

สถิติหรือจำนวนเด็กพิการแต่กำเนิดในบ้านเรา เป็นอย่างไร

ในประเทศไทย อัตราเด็กพิการแต่กำเนิดทุกประเภทรวมกันประมาณ 3 ใน 100 คน ปัจจุบันเรามีสถิติเด็กเกิดใหม่เฉลี่ยปีละ 700,000 คน คิดคร่าวๆ แล้วเรามีเด็กพิการแต่กำเนิดกว่า 20,000 คนต่อปี

สาเหตุที่ทำให้มีโอกาสเกิดความพิการแต่กำเนิด มีอะไรบ้าง

แม่ท้องทุกคนมีความเสี่ยงที่จะมีลูกพิการบางอย่างแต่กำเนิด โดยแม่ท้องไม่ต้องมีประวัติคนในครอบครัวเป็นมาก่อนเลย ซึ่งความเสี่ยงนั้นเกิดจากหลายปัจจัย ได้แก่ สุขภาพของแม่ เช่น ขาดสารอาหารจำเป็น แม่ที่เคยมีลูกพิการแต่กำเนิดแต่ไม่เคยได้รับการตรวจวินิจฉัย หรือการคลอดก่อนกำหนด และอีกสาเหตุที่กำลังมาแรง คือ กลุ่มแม่ท้องที่เป็นวัยรุ่นซึ่งมักไม่กล้าบอกกล่าวหรือขอคำปรึกษาจากใคร ทำให้ไม่ได้ฝากครรภ์ ส่งผลให้ขาดการดูแลครรภ์อย่างถูกต้องเหมาะสมจึงมีความเสี่ยงสูง

ความพิการแต่กำเนิดมีอะไรบ้าง และป้องกันได้หรือไม่ อย่างไร

ความพิการแต่กำเนิดมีทั้งแบบที่ป้องกันได้และป้องกันไม่ได้ ทั้งนี้การป้องกันความพิการแต่กำเนิดควรทำตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ หรือทำโดยเร็วที่สุดเมื่อตั้งครรภ์

มาดูกันว่า มีความพิการแต่กำเนิดอะไรที่ป้องกันได้และป้องกันไม่ได้

1. ความพิการที่สามารถป้องกันได้ ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ แม้จะป้องกันไม่ได้ 100 เปอร์เซ็นต์ ได้แก่

- ปากแหว่งเพดานโหว่ ชนิดที่ไม่มีความพิการของอวัยวะอื่นร่วมด้วย สถิติการเกิดประมาณ 1 ใน 800 ของทารกแรกเกิด (ทารกเกิดใหม่เฉลี่ยปีละ 700,000 คน)

- หลอดประสาทไม่ปิด (ไม่มีกะโหลกศีรษะ กระดูกสันหลังไม่ปิด) ชนิดไม่มีความพิการของอวัยวะอื่นร่วมด้วย สถิติการเกิดประมาณ 1 ใน 1,000 ของทารกแรกเกิด

หากเราไม่ได้พูดถึงเรื่องนี้เพื่อให้พ่อแม่และโดยเฉพาะแม่ท้องเกิดความตระหนัก แต่พูดถึงด้วยความเข้าใจห่วงพ่อแม่ว่าไม่มีใครต้องการให้เกิดเหตุนี้ขึ้น กลับเห็นว่านี่คือเรื่องที่เหมาะสมกับบั้นเดือนแห่งความรักอย่างยิ่ง

การได้ข้อมูลเพื่อรู้ในสิ่งที่ควรรู้และเข้าใจอย่างเหมาะสมเพื่อจะได้ทำในสิ่งที่ทำได้และควรทำเพื่อปกป้องและดูแลให้ลูกรักเกิดมาอย่างปลอดภัยสมบูรณ์ คือโอกาสที่พ่อแม่และลูกทุกคนควรได้รับ เพราะพ่อแม่พร้อมแสดงความรักต่อชีวิตใหม่ที่กำลังเติบโตขึ้นมาดูโลกด้วยความเต็มใจเสมอ

เราจึงมั่นใจว่าคุณพร้อมจะเก็บสาระจากเรื่องนี้มากกว่าความกังวล ศาสตราจารย์แพทย์หญิง ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล หัวหน้าหน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ โรงพยาบาลรามาธิบดี มีข้อมูลและคำแนะนำมาฝากทุกครอบครัวค่ะ

ความหวังยังมีกับสมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย)
ด้วยจำนวนของเด็กพิการแต่กำเนิด และสถานการณ์ที่ไม่เอื้ออำนวยต่อการส่งเสริมคุณภาพชีวิตเด็กพิการ จึงเป็นที่มาของ สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย) ที่ก่อตั้งขึ้นเมื่อประมาณกลางปี 2554 โดยการรวมตัวกันของกุมารแพทย์ด้านพันธุกรรมและด้านทารกแรกเกิด จากโรงเรียนแพทย์และโรงพยาบาลเด็ก รวม 8 สถาบัน ด้วยทุนสนับสนุนจากสำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ (สสส.) และสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.)
จุดมุ่งหมายเบื้องต้นของสมาคมฯ ได้แก่ การเก็บข้อมูลเด็กที่มีความพิการแต่กำเนิด การให้แนวทางการดูแล เพื่อให้เด็กพิการแต่กำเนิดได้รับการฟื้นฟูตลอดจนมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น และที่สำคัญคือการเผยแพร่ความรู้การป้องกันเพื่อลดความพิการแต่กำเนิดที่ประชาชนจะนำไปปฏิบัติอย่างจริงจัง



**เข้าใจให้ถูก
เรื่องการตรวจกรอง*
(Screening test)**

การตรวจกรอง เป็นการตรวจเพื่อบอกอัตราความเสี่ยงพิการสูงหรือต่ำ ไม่ใช่การตรวจเพื่อชี้ชัดว่าเด็กคนนั้นเป็นหรือไม่เป็นโรค ต่อเมื่อตรวจกรองแล้วพบว่ามีความเสี่ยงสูง ต้องมีการตรวจในระดับที่ละเอียดมากขึ้นไปอีกจนกว่าจะยืนยันได้

ป้องกันได้อย่างไร : กินโฟเลต 400 ไมโครกรัม (0.4 มิลลิกรัม) ต่อวัน ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ 1 เดือนจนถึงตั้งครรภ์ครบ 3 เดือนแรกและเมื่อฝากท้องแล้วคุณหมอมักจะมีวิตามินที่มีโฟเลต ธาตุเหล็ก แคลเซียม ไอโอดีนและอื่นให้กินต่อจนคลอด ให้กินตามที่คุณหมอแนะนำ

ป้องกันได้แค่ไหน : ความพิการทั้งสองอย่าง ในกรณีแม่ตั้งครรภ์ที่ไม่มีประวัติครอบครัวมาก่อน ถ้าป้องกันตามคำแนะนำจะสามารถป้องกันความพิการได้ 30-50% แต่ถ้าเป็นกรณีแม่ตั้งครรภ์ที่มีประวัติครอบครัวเสี่ยงสูง การป้องกันตามคำแนะนำจะป้องกันความพิการแต่กำเนิดได้ 50-70%

ข้อสังเกต : วิตามินที่มีขายตามท้องตลาดมีโฟเลตผสมอยู่ 200-400 ไมโครกรัม

และมากกว่า 75% ของทารกที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์เกิดจากมารดาที่อายุไม่ถึง 35 ปี

วิธีตรวจวินิจฉัย : วิทยาลัยสูตินรีแพทย์สหรัฐอเมริกา ให้แนวทางไว้เมื่อปีค.ศ. 2007 ว่า หญิงตั้งครรภ์ทุกคนทุกอายุควรได้รับการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ของทารกในครรภ์ โดยตรวจเลือดแม่ขณะตั้งครรภ์ระยะไตรมาสที่ 1 พร้อมทั้งอัลตราซาวด์ดูความหนาของหลังและคอของทารก ปัจจุบันมีการตรวจกรองขณะตั้งครรภ์ไตรมาสที่ 2 ร่วมด้วยเพื่อเพิ่มความแม่นยำของการตรวจกรอง ก่อนตัดสินใจเจาะน้ำคร่ำตรวจโครโมโซม ซึ่งช่วยลดอัตราการเจาะตรวจน้ำคร่ำลงได้

ข้อสังเกต : ทุกวันนี้เป็นที่ยอมรับกันทั่วโลกว่า การตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์เป็นการตรวจที่คุ้มค่า ทั้งนี้ประเทศไทยมีการตรวจกรองเฉพาะบางโรงพยาบาล และยังไม่เป็นนโยบายของกระทรวงสาธารณสุข

3. ความพิการที่พบเมื่อแรกเกิด เพราะก่อนตั้งครรภ์ป้องกันไม่ได้ ในครอบครัวไม่มีใครมีประวัติเป็นอะไร กินอะไรก็ป้องกันไม่ได้ ตอนตั้งครรภ์ก็ตรวจไม่ได้ วิธีที่ดีที่สุดเท่าที่ทำได้คือ การตรวจกรอง

โดยเร็วเพื่อลดอัตราความเสี่ยงและหากผลการตรวจละเอียดชี้ชัดว่ามีความพิการ เด็กจะได้รับการศึกษาฟื้นฟูโดยเร็ว ได้แก่ พิการทางสมองและสติปัญญา (โรคเอ๋อ) พิการทางการได้ยิน (หูหนวก) โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดวิกฤต เป็นต้น

วิธีตรวจวินิจฉัย : ความพิการทางสมองและสติปัญญา ด้วยการตรวจกรองภาวะพร่องฮอร์โมนไทรอยด์แต่กำเนิด ซึ่งบ้านเรามีการตรวจให้เด็กแรกเกิดทุกคน ความพิการทางการได้ยิน ด้วยการตรวจกรองการได้ยินในทารกแรกเกิด ไม่มีมีการตรวจทุกโรงพยาบาล เพราะต้องใช้เครื่องตรวจเฉพาะ ส่วนโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดวิกฤต บ้านเรายังไม่มีการตรวจกรองความพิการนี้ แต่ล่าสุดเมื่อเดือนสิงหาคม ปี 2554 วิทยาลัยแพทย์กุมารและสถาบันโรคหัวใจ สหรัฐอเมริกามีข้อตกลงและประกาศร่วมกันว่า โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดวิกฤตควรมีการตรวจกรอง เพราะทารกจนทารกมีอาการแล้วจะรักษาไม่ทัน จึงมีข้อเสนอแนะการตรวจกรองด้วยเครื่องจับตรวจวัดความเข้มของออกซิเจน

การช่วยเหลือหรือสนับสนุนให้เด็กที่พิการมีคุณภาพชีวิตดีขึ้นในบ้านเราเป็นอย่างไร

จากที่ยกตัวอย่างมากจะเห็นว่าความพิการแต่กำเนิดมีหลายโรค แต่ในบ้านเราการตรวจกรองที่เป็นนโยบายของรัฐบาลจึงมีการตรวจอย่างครอบคลุม ได้แก่ การตรวจกรองโรคพิการทางสมองและสติปัญญา ส่วนความพิการอื่นๆ การตรวจกรองยังไม่เป็นนโยบายการตรวจกรองจึงไม่ครอบคลุม โรงพยาบาลบางแห่งมีตรวจบางแห่งไม่มี

นอกจากนี้บ้านเรายังขาดผู้เชี่ยวชาญที่มีส่วนสำคัญในการช่วยเหลือให้เด็กที่พิการแต่กำเนิดให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นได้ เช่น

การขาดแคลนนักกายอุปกรณ์ ซึ่งมีผลกระทบอย่างมากกับกรณีความพิการแต่กำเนิดทางด้านร่างกาย เพราะความพิการนี้ไม่ได้มีแต่แบบไม่มีแขนขาเท่านั้น แต่มีความพิการหลากหลายลักษณะ นักกายอุปกรณ์ที่มีความรู้ความเชี่ยวชาญจะสามารถออกแบบและทำอุปกรณ์ช่วยเหลือเด็กที่มีความพิการด้านร่างกายในหลายๆ ส่วน

กรณีลูกชายคุณ วอลเตอร์ ลี คือ น้องไซซึ่งมีความพิการช่วงบนคือไม่มีแขน ช่วงล่างไม่มีตั้งแต่สะโพกไป คุณเลิพยายามเสาะหาผู้เชี่ยวชาญทั่วประเทศแต่ก็หาไม่ได้ จึงออกไปต่างประเทศ และค้นหาลูกพี่ลูกน้องผู้เชี่ยวชาญที่ประเทศเยอรมัน ซึ่งช่วยเหลือให้น้องไซได้ อุปกรณ์ที่เหมาะสมกับตัวเขาและฝึกฝนอย่างหนักกระทั่งมีคุณภาพชีวิตที่ดีในวันนี้ **นี่คือกรณีตัวอย่างที่ดีที่เป็นเสมือนกระบอกเสียงสำคัญช่วยเผยแพร่ให้สังคมรู้ว่าเรายิ่งขาดแคลนขาดความรู้และผู้เชี่ยวชาญด้านนี้อย่างมาก**

“ สำหรับพ่อแม่ที่วางแผนจะมีลูกควรรหาความรู้เกี่ยวกับเพื่อป้องกันความพิการแต่กำเนิดและนำไปปฏิบัติจริง ”



นอกจากนี้ยังมีกรณีของนักฝึกพูดที่ถือว่ายังมีน้อย สำหรับช่วยฟื้นฟูกลุ่มอาการปากแหว่งเพดานโหว่ แม้จะมีมากกว่านักกายอุปกรณ์ แต่ก็เรียกได้ว่ามีน้อย จึงถือเป็นเรื่องจำเป็นที่ควรรณรงค์ให้มีการพัฒนาให้มีผู้เชี่ยวชาญให้มากขึ้นต่อไป

ข้อคิดถึงพ่อแม่ในขณะสถานการณ์ที่ยังไม่เอื้ออำนวย

สำหรับพ่อแม่ที่วางแผนจะมีลูกควรรหาความรู้เกี่ยวกับเพื่อป้องกันความพิการแต่กำเนิดและนำไปปฏิบัติจริง เพราะถึงแม้ความพิการอีกหลายโรคไม่อาจป้องกันได้ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ แต่ด้วยความรู้และความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีการแพทย์ ก็ทำให้เกิดวิธีการตรวจกรองเพื่อช่วยให้รู้ได้เร็วขึ้น ซึ่งเป็นวิธีหนึ่งที่จะช่วยลดอัตราการเสียชีวิตและลดความรุนแรงของความพิการได้ เช่น ความพิการทางสมองและสติปัญญา ซึ่งดูจากภายนอกไม่ออก แต่ทารกจนแสดงอาการ ก็จะมีได้เมื่ออายุประมาณ 1 เดือนไปแล้ว ถึงตอนนั้นไอคิวของเด็กก็หายไปแล้ว จึงจำเป็นต้องตรวจกรองตั้งแต่อายุ 2 - 3 วัน เพื่อให้รู้ตั้งแต่สัปดาห์แรกหรืออย่างมากไม่เกิน 2 สัปดาห์

กรณีหูหนวก หากไม่มีการตรวจกรอง จะสังเกตอาการได้เมื่อเด็กอายุมากกว่า 2 ขวบแล้ว แต่การตรวจกรองและสามารถตรวจยืนยันได้ตั้งแต่เด็กอายุ 3-4 เดือน เป็นผลดีต่อการฟื้นฟูการได้ยินอย่างมาก