

ปกิณกะ

Miscellany

การตรวจพันธุกรรมก่อนสมภพ

Prenatal Genetic Testing

มานพ พิทักษ์ภากร* สมชัย บวรกิติ**

Manop Pithukpakorn* Somchai Bovornkitti**

*สาขาเวชพันธุศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล กรุงเทพฯ, ๑๐๗๐๐

**Division of Medical Genetics, Faculty of Medicine, Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok, 10700

**สำนักวิทยาศาสตร์ ราชบัณฑิตยสถาน, กรุงเทพฯ, ๑๐๓๐๐

**The Academy of Science, The Royal Institute of Thailand, Bangkok, 10300

Corresponding author. E-mail address:s_bovornkitti@hotmail.com

โรคที่เป็นแต่กำเนิด (congenital diseases) ส่วนใหญ่เป็นโรคพันธุกรรม หรือเป็นโรคกรรมพันธุ์รับถ่ายทอดโดยตรงจากบรรพชน (inherited diseases/ hereditary diseases) โรคพันธุกรรมเหล่านี้อาจตรวจวินิจฉัยได้จากการพบหน่วยพันธุกรรมผิดปกติปรากฏตั้งแต่เป็นตัวอ่อนในครรภ์มารดา ในช่วงอายุครรภ์ต่างๆ โดยการตรวจทางพันธุกรรมก่อนคลอด ซึ่งปัจจุบันทำได้ ๔ วิธี

๑. การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (ultrasonography)
๒. การเจาะตรวจน้ำคร่ำ (amniocentesis)
๓. การเก็บตัวอย่างวิลลัสตรก (chorionic villus sampling; CVS)
๔. การตรวจเลือดหญิงมีครรภ์ (maternal blood test)

การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง

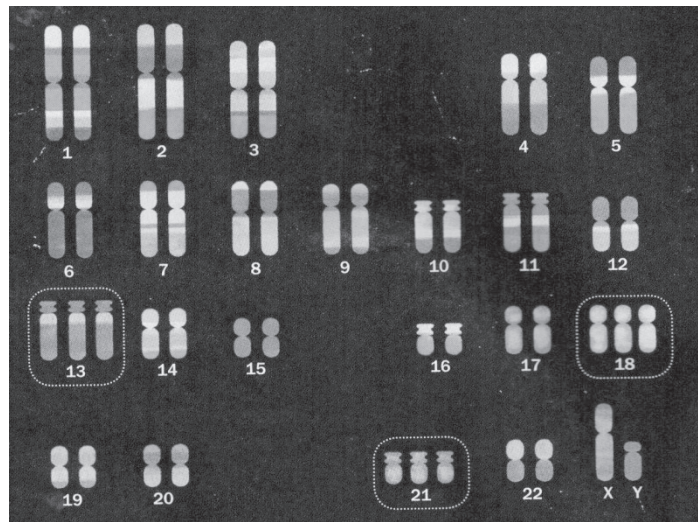
วิธีนี้สามารถตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ ๑๑-๑๔ สัปดาห์ ประโยชน์ได้แก่ การบอกเพศทารก บอกความพิการทางกาย สภาพการเจริญเติบโตและบอกสุขภาพทารก

การตรวจพิเศษที่เรียกว่า nuchal translucency ultrasound ตรวจในช่วงอายุครรภ์ ๑๑-๑๔ สัปดาห์

ถ้าพบสารน้ำมากผิดปกติบริเวณต้นคอเด็กแสดงว่าเด็กเสี่ยงเกิดกลุ่มอาการดาวน์

การเจาะตรวจน้ำคร่ำ

ตรวจได้ในช่วงอายุครรภ์ ๑๕ – ๒๐ สัปดาห์เพื่อวิเคราะห์ลำดับดีเอ็นเอ สืบหาโครโมโซมผิดปกติที่เป็นตัวปัญหาโรคพันธุกรรม ได้ผลบวก บอกโรคได้ประมาณร้อยละ ๙๙ มีความเสี่ยงการแท้งเพียงร้อยละ ๐.๕ (๑ ใน ๒๐๐)



ภาพภาวะโครโมโซมผิดปกติ จากเอกสารเลขที่ ๑

(๑) ไตรโซมีย์(trisomy) คือโครโมโซมที่มีตัวประกอบตัวหนึ่ง ๓ สำเนา (ปกติมี ๒ สำเนา) พบในผู้ป่วยโรคต่างๆ ได้แก่

- กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ๘: ทารกปัญญาอ่อน หน้าผากโหนก ตา ลีกริมฝีปากหนา หูกาง และนิ้วหงิก คมม. กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ซี

- กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ๑๑ ดิว: พบไม่บ่อย ทารกมีลักษณะผิดปกติหลายอย่าง ได้แก่ มีรูต่อเชื่อมบริเวณหน้าหู ฤๅหน้าดีเล็ก องคชาติจิ๋ว มดลูกสองเขา ลูกตาเล็ก หัวใจ ปอดและสมองวิรูป มีอาการชักและการติดเชื้อเป็นๆหายๆ

- กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ๑๓: ทารกปัญญาอ่อน ระบบประสาทกลางวิรูปมาก เช่น ไร้สมองส่วนรับรู้กลิ่น ไร้สมองส่วนหน้า ไบหน้าวิรูป ปากแหว่ง เพดานโหว่ มีนิ้วเกิน มีอวัยวะพิการโดยเฉพาะหัวใจและอวัยวะเพศ กระสวนหนึ่งผิดปกติ (dermal pattern anomalies) คมม. Patau syndrome, trisomy D syndrome

- กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ๑๕: ทารกปัญญาอ่อน หัวบวมหรือวิรูปแบบอื่น คางจิ๋ว หนึ่งตาดก กระจกตาฝ้า หูหนวก หูอยู่ต่ำ คอปกนิ้วสั้น แผ่นกั้นแบ่งหัวใจห้องล่างพิการ มีถุงเมคเคล และวิรูปอื่นๆ คมม. Edwards syndrome, trisomy E syndrome, กลุ่มอาการไตรโซมีย์อี

- กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ๒๑: รู้จักกันดีในชื่อกลุ่มอาการดาวน์ และมองโกลิสม มักพบในมารดาอายุมาก ทารกปัญญาอ่อน ศีรษะแบน หน้าสั้น จมูกบีบีนัวสั้น และหว่างนิ้วหัวแม่มือหัวแม่เท้าห่าง มักเป็นโรคอัลไซเมอร์ตอนช่วงอายุ ๔๐ และ ๕๐ ปี

- กลุ่มอาการไตรโซมีย์ ๒๒: พบน้อยมาก ทารกปัญญาอ่อน ร่างแกรน หัวเล็ก หูวิรูปและอยู่ต่ำ มีก้อนเนื้อหรือรูหน้าหู แอ่งริมฝีปากใต้จมูกยาว คางเล็ก หัวใจพิการแต่กำเนิด องคชาติเล็ก ลูกอั้นทะไม่ลง ฤๅอั้นทะ

(๒) หน่วยพันธุกรรมฉลาด (Intelligence gene) ปัจจุบันยังไม่มีความชัดเจน

การเก็บตัวอย่างวิลลัสรก

โดยการเจาะผ่านหน้าท้อง หรือคอมดลูกดูดเก็บตัวอย่างเนื้อรก เพื่อตรวจหาโครโมโซมผิดปกติที่บอกการเป็นโรคกรรมพันธุ์ (Inherited diseases) ต่างๆ ทำในช่วงอายุครรภ์ ๑๐-๑๓ สัปดาห์ ได้ผลร้อยละ ๙๘-๙๙

การตรวจเลือดแม่ขณะมีครรภ์

ในช่วงครรภ์ ๓ เดือนแรกการตรวจที่สำคัญได้แก่

- ตรวจระดับ pregnancy-associated plasma protein-A และ human chorionic gonadotropin ถ้าสูงผิดปกติ ให้นึกถึงความผิดปกติของโครโมโซมเด็ก

- ตรวจ glucose tolerance test เพื่อดูความเสี่ยงโรคเบาหวานช่วงตั้งครรภ์ (gestational diabetes)

(๒) ปัจจุบันการตรวจหาดีเอ็นเอนอกเซลล์ของทารกในครรภ์ที่ส่งลอยอยู่ในกระแสเลือดมารดา (cell-free fetal DNA) เป็นความก้าวหน้าที่ได้รับ ความสนใจมาก เพราะสามารถตรวจได้ตั้งแต่ตั้งครรภ์อ่อนๆ ในไตรมาสที่ ๑ ผิดกับการเจาะตรวจน้ำคร่ำหรือเก็บตัวอย่างวิลลัส (CVS) ซึ่งจะได้ต่อเมื่อการตั้งครรภ์อยู่ในไตรมาสที่ ๒ ที่ ๓ การตรวจวิธีนี้ช่วยหลีกเลี่ยงปัญหาจริยธรรมทางเวชกรรม การตรวจเด็กในครรภ์ การตรวจจะได้ผลดีในช่วงครรภ์ ๑๘-๒๐ สัปดาห์ ประโยชน์ที่คาดหวังได้แก่

- การบอกเพศเด็กในครรภ์ เมื่อพบโครโมโซม Y มากบอกได้ว่าเด็กในครรภ์เป็นชาย แต่ถ้าไม่พบโครโมโซม Y เด็กจะเป็นหญิง

- การตรวจลำดับดีเอ็นเอ เพื่อหาความผิดปกติของทารก เช่นตรวจพบโครโมโซมไตรร่าง ๒๑ จำนวนมากในเลือดมารดาสุขภาพปกติก็บอกได้ว่าทารกเป็นโรคกลุ่มอาการดาวน์ อย่างไรก็ตามปัจจุบันมีปัญหา ด้านผลทดสอบบวกเท็จ (ร้อยละ ๖๖) กับผลลบเท็จ (๑ ใน ๙๐,๐๐๐) ดังนั้นจึงแนะนำว่าควรทำการตรวจ ยืนยันโดยวิธีเจาะตรวจน้ำคร่ำและหรือเก็บตัวอย่าง วิลลัส

- โครโมโซมผิดปกติของภาวะอ้วน สายตาสั้น หูตึง ความโง่ ความฉลาด รูปลักษณ์ สูงต่ำ ดำขาว และ สีผม เหล่านี้เป็นเรื่องที่อยู่ในความสนใจศึกษากัน ในปัจจุบัน

ข้อแนะนำ

แม้ว่าจะตรวจพบความผิดปกติจากการตรวจ กรองได้ผลบวกแล้ว ยังจำเป็นต้องทำการตรวจวินิจฉัย ให้แน่นอน ก่อนตัดสินใจทำการแก้ไข เช่นทำการหยุด การตั้งครรภ์

เอกสารประกอบการเรียบเรียง

๑. Osler E. Pandora's baby: the new science of predicting your child. Time August 22, 2016; p. 18-20.
๒. What Are prenatal Screening Tests? From: <http://www.healthline.com/health/pregnancy/prenatal/#PrenatalDiagnosticTests6>. เปิดอ่านวันที่ ๑ ตุลาคม ๒๕๕๙
๓. Prenatal diagnosis. Wikipedia, the free encyclopedia. From: http://en.wikipedia.org/wiki/Prenatal_diagnostic. เปิดอ่านวันที่ ๑๑ ตุลาคม ๒๕๕๙