

การตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ ในหญิงตั้งครรภ์

กลุ่มอาการดาวน์ คืออะไร

- เกิดจากความผิดปกติทางโครโมโซม
- มีโครโมโซม 47 โครโมโซม โดยมีคู่ที่ 21 เกินมา เรียกว่า Trisomy 21
- เป็นสาเหตุที่พบบ่อยที่ทำให้เกิดภาวะพร่องสติปัญญา
- มีโอกาสเกิดได้กับหญิงตั้งครรภ์ทั่วไปได้ทุกคน ไม่จำกัดเชื้อชาติ อายุ สังคม และชนชั้น
- เกิดได้แม่แม่แข็งแรงสุขภาพดี ไม่มีประวัติความผิดปกติใดๆ ในครอบครัวหรือลูกคนก่อนๆ แข็งแรงปกติ

ลักษณะของทารกกลุ่มอาการดาวน์

- **ทางร่างกาย:**
 - รูปร่างท้วมใหญ่ คอสั้น กะโหลกศีรษะเล็กและหลังแบน
 - ตาห่างและชี้ขึ้นบน จมูกเล็กแบน ผิวหนังระหว่างตาจะมีรอยย่น
 - ลิ้นขนาดใหญ่และคับปาก หูส่วนนอกอยู่ต่ำ คางเล็ก
 - มือกว้างและสั้น นิ้วก้อยโค้งงอ เส้นลายมือขวางฝ่ามือ
 - ความตึงตัวของกล้ามเนื้อน้อย ข้อต่อยึดได้มาก กล้ามเนื้ออ่อนแรง
- **ทางอารมณ์และพฤติกรรม** อ่อนโยน ยิ้มแย้ม แจ่มใส อารมณ์ดี หัวอ่อน สอนง่าย ร่าเริง เข้ากับผู้อื่นได้ดี มักมีสมาธิสั้น
- **ด้านสติปัญญา** มีระดับสติปัญญา (IQ) ต่ำกว่าเด็กปกติ ระดับสติปัญญาแตกต่างกันหลายระดับ

**“ ทารกกกลุ่มอาการดาวนั้ รักษาไม่ได้
แต่ตรวจคัดกรอง และวินิจฉัยก่อนคลอดได้ ”**

ความเสี่ยงในการมีทารกเป็นกลุ่มอาการดาวน์

- เพิ่มมากขึ้นตามอายุมารดาที่เพิ่มขึ้น
- โดยทั่วไป คัดกรองด้วยอายุมารดาที่มากกว่า 35 ปี มีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะเป็นทารกกลุ่มอาการดาวน์ประมาณ 1 รายต่อ 250 ราย
- หญิงตั้งครรภ์อายุน้อยกว่า 35 ปี ก็มีความเสี่ยงแต่น้อยกว่าโอกาสเสี่ยงจากการเจาะน้ำคร่ำ

อายุมารดา	ความเสี่ยง
20	1/1200
25	1/1000
30	1/750
33	1/400
35	1/250
38	1/100
40	1/60
42	1/40
45	1/20

ใครควรเข้ารับการตรวจคัดกรองบ้าง

- หญิงตั้งครรภ์ทุกคนควรได้รับคำแนะนำ และมีทางเลือกในการตรวจคัดกรองหรือการวินิจฉัยทารกกลุ่มอาการดาวน์
 - แม่จะสุขภาพแข็งแรง
 - แม่ลูกคนก่อนแข็งแรงดี
 - แม่ไม่มีใครในครอบครัวมีความผิดปกติ
- มารดาที่อายุมาก มีโอกาสที่ผลการตรวจคัดกรองเป็นผลบวกจะเพิ่มมากขึ้นเมื่อเทียบกับมารดาที่มีอายุน้อย

วิธีการตรวจคัดกรองและความแม่นยำ

วิธีการตรวจ	อัตราการตรวจพบ (ร้อยละ)
ความหนาของผนังหลังคอทารก	64-70
ความหนาของผนังหลังคอทารก ร่วมกับการเจาะเลือดมารดาในไตรมาสแรก	82-87
การตรวจ DNA อิสระของทารกจากเลือดมารดา (cell free fetal DNA)	98
การเจาะเลือดมารดาในไตรมาสที่ 2	81
การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง	50-75
ทำรวมกันทั้งสองไตรมาส	94-96

การแปลผลการตรวจคัดกรอง มี 2 แบบ

- “**มีความเสี่ยงสูง**” หมายถึง ความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์สูงกว่า 1 ใน 250 ควรตรวจวินิจฉัยยืนยัน

อย่างไรก็ตามในรายที่ผลการตรวจคัดกรองพบว่า “มีความเสี่ยงสูง” ทารกในครรภ์ยังมีโอกาสที่มีโครโมโซมเป็นปกติได้สูง

- “**มีความเสี่ยงต่ำ**” หมายความว่า ความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ต่ำกว่า 1 ใน 250 ความเสี่ยงที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์จึงต่ำกว่าความเสี่ยงในการมีภาวะแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำ จึงไม่คุ้มค่าในการทำ

อย่างไรก็ตามผลการตรวจคัดกรอง “มีความเสี่ยงต่ำ” มิได้หมายความว่าทารกไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์แน่นอน แต่บอกเพียงว่ามีโอกาสเป็นน้อยมาก

ค่าใช้จ่ายในการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์

วิธีการตรวจ	ราคา
ค่าอัลตราซาวด์	650 - 850
ค่าตรวจเลือดไตรมาสแรก (สารชีวเคมี 2 ชนิด)	1,300
ค่าตรวจเลือดไตรมาสสอง (สารชีวเคมี 4 ชนิด)	1,700
การตรวจ DNA อิสระของทารกจากเลือดมารดา (cell free fetal DNA)	19,000
ค่าตรวจเลือดกรณีทำรวมกัน 2 ไตรมาส	2,800

ราคาค่าตรวจขึ้นกับวิธีที่ท่านเลือกตรวจ อาจเปลี่ยนแปลงและแตกต่างกันในแต่ละสถานพยาบาล

**“ หากท่านสนใจเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองทารกกลุ่ม
อาการดาวน์ สามารถรับเอกสารอ่านเพิ่มเติมหรือ
สอบถามแพทย์ในห้องตรวจได้ค่ะ ”**