

## บริการเวชพันธุศาสตร์ในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์

อรศรี รมะนันท์\*

เวชพันธุศาสตร์ (Medical Genetics) เป็นสาขาวิชาใหม่สำหรับแพทย์ในประเทศไทย และเริ่มมีความสำคัญในด้านการแพทย์และการสาธารณสุขของประเทศมากขึ้นเป็นลำดับ เมื่อมีปัญหาโรคติดเชื้อและภาวะทุพโภชนาการได้ลดน้อยลง ปัญหาทางด้านโรคไม่ติดต่อและโรคทางพันธุกรรมก็จะเริ่มพบมากขึ้น ดังเช่นในประเทศตะวันตก เป็นที่น่ายินดีว่ากระทรวงสาธารณสุขก็ได้ตระหนักถึงปัญหานี้ และได้มีการกำหนดนโยบายแน่ชัดที่จะแก้ไข ปัญหาโรคไม่ติดต่อและโรคพันธุกรรมอย่างจริงจัง โดยจัดการสัมมนาเพื่อหาทางวางมาตรการในการแก้ไขและควบคุมโรคเหล่านี้<sup>(1)</sup>

วิชามนุษย์พันธุศาสตร์และเวชพันธุศาสตร์ เป็นสาขาวิชาที่เพิ่งนำเข้ามาสอนในหลักสูตรการแพทยศาสตร์บัณฑิต เมื่อประมาณ 20 ปีมาแล้ว แพทย์ที่จบการศึกษาจากปี พ.ศ.2505 จะไม่ได้เรียนวิชานี้เลย ในหลักสูตรของคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ปี พ.ศ. 2512<sup>(2)</sup> ไม่ได้มีวิชาที่อยู่ในหลักสูตร แต่มีการสอนแทรกในวิชากุมารเวชศาสตร์ ประมาณปี พ.ศ.2515 ได้มีการสอนวิชานี้เป็นวิชามนุษย์พันธุศาสตร์ (Human Genetics)<sup>1</sup> เกรดคิดแก่นิสิตปีที่ 3 (ปีที่ 2 ปัจจุบัน) โดยให้ภาควิชากายวิภาคศาสตร์เป็นผู้รับผิดชอบได้มีการบรรจุวิชานี้ในหลักสูตรคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย พ.ศ.2522<sup>(3)</sup> และยังได้มีการจัดการเรียนการสอนผสมผสานกับวิชาอื่น เช่น สุนติศาสตร์ กุมารเวชศาสตร์ ในชั้นปีที่ 4-5-6 อีกด้วย

การบริการทางด้านเวชพันธุศาสตร์ ได้มีการศึกษาโครโมโซมในผู้ป่วยที่ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ครั้งแรก เมื่อ พ.ศ.2511<sup>(4)</sup> ต่อมา พ.ศ.2513 ได้มีการจัดตั้งห้องปฏิบัติการตรวจโครโมโซมจากการเพาะเลี้ยงเซลล์เม็ดเลือดขาว ลิมโฟซัยต์ ที่ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ และได้มีบริการ

การตรวจโครโมโซมจากเซลล์น้ำคร่ำของทารกก่อนคลอด ได้เป็นผลสำเร็จครั้งแรกในประเทศไทย พ.ศ.2525<sup>(5)</sup> และได้ให้บริการตรวจโครโมโซมแก่ผู้ป่วยทั้งในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ โรงพยาบาลใกล้เคียง และจากประเทศใกล้เคียงด้วย การบริการทางด้านเวชพันธุศาสตร์ที่สำคัญอีกอย่างหนึ่ง คือ การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) ซึ่งนับว่าเป็นหัวใจในการป้องกันโรคกรรมพันธุ์ เป็นบริการที่ได้รับความสนใจจากแพทย์ทางคลินิกน้อยมาก เนื่องจากเป็นขบวนการที่ต้องใช้เวลามากก็ได้มีการให้บริการนี้ที่หน่วยเจเนติกส์ ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ด้วยเช่นกัน ในปัจจุบัน เทคโนโลยีเกี่ยวกับการวินิจฉัยโรคกรรมพันธุ์ได้เจริญก้าวหน้าอย่างรวดเร็ว จากการค้นพบเทคนิคของ Recombinant DNA ทำให้สามารถรู้สาเหตุของการเกิดโรคกรรมพันธุ์ (pathogenesis) ชนิดต่าง ๆ ได้ และได้มีการนำเอาความรู้เหล่านี้มาวินิจฉัยโรคกรรมพันธุ์ได้แม่นยำและยังสามารถนำไปใช้ในการศึกษาวิธีการรักษาโรคกรรมพันธุ์ให้มีประสิทธิภาพยิ่งขึ้นอีกด้วย

บริการด้านเวชพันธุศาสตร์ที่นับว่าเจริญก้าวหน้าอย่างรวดเร็วและได้รับความสนใจจากแพทย์และครอบครัวที่มีปัญหาเป็นอย่างมาก ได้แก่ บริการการตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอด (Prenatal Diagnosis) การตรวจนี้จะทำในมารดาที่ตั้งครรภ์และมีอัตราเสี่ยงสูงต่อการมีบุตรเป็นโรคกรรมพันธุ์และพิการแต่กำเนิด การตรวจทำได้หลายวิธี เช่น Ultrasonography, Fetoscopy and Fetal Blood Sampling, Amniocentesis และ Chorion Villus Sampling เป็นต้น วิธีการเหล่านี้จะนำเอาเซลล์ของทารกออกมาเพาะเลี้ยงและนำมาศึกษาโครโมโซม เอนไซม์ โปรตีน ตลอดจนศึกษา DNA ของเซลล์ทารกเพื่อดูว่ามีความผิดปกติหรือไม่ ถ้าหาก

\* ภาควิชากายวิภาคศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

พบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคก็ให้โอกาสสามารถเลือกที่จะตั้งครรภ์ต่อไปหรือหยุดการตั้งครรภ์นั้นเสีย บริการนี้นับว่าเป็นทางเลือกที่ดีอันหนึ่งที่จะทำให้ครอบครัวที่มีปัญหาเสี่ยงเกี่ยวกับการมีบุตรเป็นโรคกรรมพันธุ์สูง ได้มีโอกาสมีลูกที่ปกติ เช่น มารดาที่ตั้งครรภ์เมื่ออายุสูงเสี่ยงต่อการมีลูกเป็น Down Syndrome มารดาเป็นพาหะของโครโมโซมที่ผิดปกติ (Chromosome translocation) หรือบิดามารดาที่เป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย เป็นต้น วิธีการตรวจทารกก่อนคลอดที่ทำการกันอย่างแพร่หลายในประเทศไทย ได้แก่ Ultrasonography และ Amniocentesis เพื่อวินิจฉัยโรคเกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม โดยเฉพาะอย่างยิ่งโรค Down Syndrome ซึ่งมีอุบัติการณ์เกิดโรคสูงในแม่ที่ตั้งครรภ์เมื่ออายุสูงขึ้น<sup>(6)</sup> ในประเทศไทย สมาคมพันธุศาสตร์แห่งประเทศไทย ได้จัดคณะทำงานหาข้อมูล ได้กำหนดอายุมารดาที่ตั้งครรภ์เพื่อวินิจฉัยโรค Down Syndrome และความผิดปกติของโครโมโซมอื่นด้วยการตรวจทารกก่อนคลอดจากวิธี Amniocentesis นี้ จะทำเมื่อมารดาตั้งครรภ์ได้ 16-18 อาทิตย์ และใช้เวลาเพาะเลี้ยงเซลล์ภายใน 2-3 อาทิตย์ และก่อนที่มารดาจะมารับการตรวจ จะต้องได้รับคำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) ก่อนทุกราย

Chorion Villus Sampling (CVS) เป็นบริการการตรวจทารกก่อนคลอดชนิดใหม่ ซึ่งได้เริ่มทำกันอย่างกว้างขวางเมื่อ ค.ศ. 1982<sup>(8)</sup> วิธีการตรวจโดย CVS นี้ได้พัฒนาขึ้นเพื่อทำการตรวจเมื่อมารดาตั้งครรภ์ได้ 8-10 อาทิตย์ และใช้เนื้อจาก chorionic villi มาตรวจ วิธีนี้จะสามารถวินิจฉัยความผิดปกติได้ภายในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ สามารถลดความเครียด ความวิตกกังวลของมารดาได้มาก หากจะต้องทำ Therapeutic abortion CVS นี้เชื่อกันว่า ในอนาคตจะเป็นที่นิยมกันอย่างแพร่หลาย และจะเข้ามามีบทบาทต่อการบริการการตรวจทารกก่อนคลอดแทนการตรวจจากเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) ที่ใช้กันอยู่ในปัจจุบัน ถ้าสามารถลดภาวะแทรกซ้อนของเทคนิคนี้ เช่น การแท้งหลังจากทำ CVS การติดเชื้อและแก้ปัญหาด้านความแม่นยำในการตรวจทางห้องปฏิบัติการลงได้ Ferguson-Smith<sup>(9)</sup> ได้กล่าวถึงวิธีการตรวจทารกก่อนคลอดโดย CVS ว่า ถ้าทำโดยผู้ชำนาญอยู่ตราบการแท้งบุตรซึ่งเป็นภาวะแทรกซ้อน จะพบเพียง 0.5-1% ซึ่งไม่ต่างจากการตรวจโดยวิธีเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) ส่วน late complication คงจะต้องศึกษากันต่อไป และถ้าแพทย์โดยทั่วไปลงความเห็นว่าการตรวจด้วยวิธี CVS นี้เหมาะสมมีการใช้กันอย่างกว้าง

ขวาง คงจะต้องมีการจัดบริการการตรวจนี้ใหม่ โดยจะต้องร่วมมือกันระหว่างสูติแพทย์ แพทย์เวชพันธุศาสตร์ ให้ความรู้แก่ประชาชนให้ได้เข้าใจถึงวิธีการตรวจนี้ และผู้ที่มีอัตราเสี่ยงสูงต้องการจะมารับบริการจะต้องพิจารณาใคร่ครวญอย่างถี่ถ้วนก่อนการตั้งครรภ์ ได้รับการแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์อย่างชัดเจน และการร่วมมือนี้ น่าจะจัดทำเป็น Pre-pregnancy clinic ไม่ใช่ให้คำแนะนำกันที่ Antenatal clinic

## การรักษาโรคกรรมพันธุ์

ปัจจุบันแม้เทคนิคด้าน Recombinant DNA จะเจริญก้าวหน้าไปอย่างรวดเร็ว แต่การนำ gene therapy มาใช้ในด้านการรักษาโรคกรรมพันธุ์ยังไม่ประสบผลสำเร็จจากการตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอดโดยวิธี CVS ในไตรมาสแรกทำให้ความหวังในการรักษาทารกในครรภ์มีมากขึ้น เนื่องจากบางโรคสามารถแก้ไขได้ตั้งแต่ก่อนคลอด เช่น การทำ fetal surgery ใน hydrocephalic fetus<sup>(10-13)</sup> การให้ steroid hormone ในแม่ที่ตั้งครรภ์ประมาณ 5-6 อาทิตย์<sup>(14)</sup> เพื่อป้องกัน masculinization ในมารดาที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรค Congenital Adrenal Hyperplasia การรักษาดังกล่าวแม้ไม่สามารถแก้ไขปัญหาตรงจุด แต่ก็ยังช่วยลดความพิการได้มาก

ชีวิตทุกชีวิตมีสิทธิ์ที่จะเกิดมาลีลาตาตุโลก ในสภาวะการณ์ของโลกในปัจจุบันที่เต็มไปด้วยการแข่งขันที่จะดำรงชีวิตอยู่รอด ความสมบูรณ์ของร่างกายและสติปัญญาเป็นสิ่งสำคัญอย่างยิ่ง นักวิจัยได้พัฒนาเทคโนโลยีทางการแพทย์ก้าวหน้าไปอย่างรวดเร็ว เพื่อมุ่งหวังที่จะยกคุณภาพของชีวิตโดยหาทางวินิจฉัยโรคให้ได้แต่เนิ่น ๆ และรีบให้การรักษาและเทคโนโลยีที่มีนี้สามารถวินิจฉัยโรคลงไปถึงระดับทารกยังอยู่ในครรภ์มารดา ซึ่งประชาชนทั่วไปหรือแม้แต่แพทย์บางคนก็ยังไม่เข้าใจเกี่ยวกับ "ไฮเทค" เหล่านี้ จึงควรที่จะมีการให้ความรู้สื่อสารแก่ประชาชน แพทย์ และผู้เกี่ยวข้องก่อนที่เขาเหล่านั้นจะมารับบริการอันละเอียดอ่อนเหล่านี้ และที่สำคัญแพทย์ที่จะเลือกใช้บริการ "ไฮเทค" ควรจะต้องขังใจใคร่ครวญ ว่าวิธีใดเหมาะสมกับสังคมไทย วิธีใดวัดผลได้คุ้มกับอัตราเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรค คู่กับภาวะแทรกซ้อนอันจะเกิดขึ้น ทั้งที่ได้ปรากฏแล้วตามรายงานในวารสารต่าง ๆ และภาวะแทรกซ้อนที่จะอาจจะเกิดขึ้นภายหลังที่จะต้องติดตามศึกษาต่อไป

## อ้างอิง

1. โรงพยาบาลเด็ก. เอกสารประกอบการสัมมนา "ปัญหาแม่และเด็กในงานโรคไม่ติดต่อ". โรงพยาบาลเด็ก 23-25 สิงหาคม 2532
2. จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย คณะแพทยศาสตร์. หลักสูตรแพทยศาสตร์บัณฑิต พ.ศ. 2512
3. จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย คณะแพทยศาสตร์. หลักสูตรแพทยศาสตร์บัณฑิต พ.ศ. 2522
4. Ayut Dharmkrong-At. Chromosome Studies in Various Congenital Anomalies. Thesis submitted by the Faculty of Graduate Studies. University of Medical Sciences, for the Degree of Master of Science, 1968.
5. อรศรี รยะนันท์. ชินวร พรหมชัยนันท์, ปรีดา ทัดตนประดิษฐ์. การตรวจโครโมซอมพันธุในทารกก่อนคลอด. จุฬาลงกรณ์เวชสาร 2525 พฤษภาคม; 26(3) ; A-1
6. Hook EB, Fabia JJ. Frequency of Down's syndrome by single year maternal age interval: resules of Massachusetts study. Teratology 1979;17 : 223-8
7. วิจารณ์ พานิช. รายงานของคณะทำงานเกี่ยวกับ Down's syndrome ในประเทศไทย. สงขลานครินทร์เวชสาร 2530 เมษายน-มิถุนายน; 5(2) : 123-30
8. Kazy A, Rosovsky IS, Bakharov VA. Chorion biology in early pregnancy: a method of early prenatal diagnosis of inherited disorders. Prenat Diag 1982;2 : 39-45
9. Furguson-Smith MA. In: Lin DTY, Symonds EM, Golbus MS, eds. Foreward in Chorion Villus Sampling. Chicago: Year Book Medical Publishers, 1987.
10. Osathanondh R, Birnholz J, Altman AM, Driscoll SG. Ultrasonically guide transabdominal encephalocentesis. J Reprod Med 1980;25(3) : 125-8
11. Birnholz JC, Frigoleit FD. Antenatal treatment of hydrocephalus. N Engl J Med 1981 Apr 23; 304(17) : 1021-3
12. Clewell WH, Johnson ML, Meier PR, Newkirh JB, Hendee RW Jr, Bowes WA Jr, Zide SL. Placement of ventriculo-amniotic shunt for hydrocephalus in a fetus. N Engl J Med 1981 Oct 15;305(16) : 955
13. Clewell WH, Johnson ML, Meier PR, Newkirh JB, Zide SL, Hendee RW, Bowes WA Jr. A surgical approach to the treatment of fetal hydrocephalus. N Engl J Med 1982 Jun 3;1320-5
14. Frigoleto FD, Birnholz J, Green MF. Antenatal treatment of hydrocephalus by ventriculo-amniotic shunting. JAMA 1982 Nov 19;248(19) : 2496-7
15. David M, Forest MG. Prenatal treatment of congenital adrenal hyperplasia resulting from 21-hydroxylase deficiency. J Pediatr 1984 Nov;105(5) : 798-803