

## เทคนิคทางสูติศาสตร์ในการ วินิจฉัยทารกก่อนคลอด

เขียน คันนรินทร์\*

ปัญหาโรคทางพันธุศาสตร์และความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย นับเป็นปัญหาที่มีความสำคัญทางสาธารณสุข โดยพบอุบัติการณ์โรคทางพันธุศาสตร์ในทารกคลอดมีชีวิตเท่ากับ 1.25-1.32/1000 รายทารกคลอดมีชีวิต<sup>(1)</sup> โรคทางพันธุศาสตร์ที่เป็นปัญหาและมีอุบัติการณ์สูงมากในประเทศไทยคือ โรคทาลัสซีเมีย โรคเฮโมโกลบินผิดปกติ และกลุ่มอาการดาวน์ ส่วนอุบัติการณ์ความพิการแต่กำเนิด จากหน่วยทารกแรกเกิดเท่ากับ 20-40/1000 รายทารกคลอดมีชีวิต ในจำนวนนี้เป็นความพิการชนิดรุนแรงเท่ากับ 10-15/1000 รายทารกคลอดมีชีวิต<sup>(1)</sup> โรคทางพันธุศาสตร์และความพิการแต่กำเนิดจะมีความสำคัญเพิ่มขึ้น เมื่อการรักษาพยาบาลการป้องกันโรคติดเชื้อ และการป้องกันภาวะทุโภชนาการได้ผลดีขึ้น ทำให้การเจ็บป่วยและการตายจากสาเหตุทั้งสองนี้ลดลง ดังนั้นความสนใจในเรื่องโรคทางพันธุศาสตร์ และความพิการแต่กำเนิดได้เพิ่มขึ้นอย่างมากในปัจจุบัน นอกจากเหตุผลดังกล่าวแล้วยังเนื่องมาจากความก้าวหน้าในทางการแพทย์และวิทยาศาสตร์ ทำให้มีวิธีการในการวินิจฉัยโรค การรักษาและการป้องกันโรคทางพันธุศาสตร์ และความพิการแต่กำเนิดที่มีประสิทธิผลยิ่งขึ้น เทคนิคทางสูติศาสตร์ในการวินิจฉัยทารกที่มีภาวะดังกล่าวก่อนคลอดที่ใช้ในปัจจุบัน ได้แก่

1. การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (Ultra-sound)<sup>(2,6)</sup> จากวิวัฒนาการความก้าวหน้าของเครื่องตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง ทำให้เครื่องตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงมีบทบาทอย่างมากในการวินิจฉัยความพิการแต่กำเนิดของทารก ซึ่งลักษณะความพิการภายนอกสามารถตรวจพบได้โดยตรงจากการใช้คลื่นเสียงความถี่สูงตั้งแต่ไตรมาสที่สองของการตั้งครรภ์ ข้อบ่งชี้ในการตรวจหาความพิการแต่กำเนิดโดยคลื่นเสียงความถี่สูง ได้แก่ มารดาเป็นโรคเบาหวาน มารดาได้

รับสารซึ่งอาจทำให้ทารกพิการ มารดาที่เคยคลอดบุตรที่มีความพิการหรือมีประวัติครอบครัวมีความพิการแต่กำเนิด มารดาที่มีประวัติตัวเองหรือครอบครัวมีโครโมโซมผิดปกติซึ่งทำให้เกิดความพิการภายนอก มารดาที่มีสารแอลฟาฟีโตโปรตีนในเลือดสูง มารดาที่ตรวจพบมีครรภ์แฝดน้ำหรือ น้ำคร่ำน้อยมาก มารดาที่ตรวจพบมีทารกโตช้าในครรภ์ มารดาที่ตรวจพบมีน้ำคร่ำน้อย ทารกอยู่ในท่าก้น และมีอาการเจ็บครรภ์คลอดก่อนกำหนด และมารดาที่ตรวจพบมีครรภ์แฝด การใช้คลื่นเสียงความถี่สูง นอกจากจะทำให้เห็นความผิดปกติทางกายวิภาคโดยตรงแล้ว ยังมีบทบาทอย่างมากในการตรวจวินิจฉัยทารกก่อนคลอดร่วมกับวิธีอื่น ๆ

2. การเจาะถุงน้ำคร่ำ (Amniocentesis)<sup>(4,5)</sup> เป็นวิธีการเจาะถุงน้ำคร่ำมาตรวจ โดยแทงเข็มผ่านทางหน้าท้อง มักทำให้ช่วงอายุครรภ์ 15-16 สัปดาห์ การใช้คลื่นเสียงความถี่สูงตรวจหาตำแหน่งที่จะเจาะ จะทำให้ลดอัตราความล้มเหลว ลดจำนวนครั้งที่เจาะ ลดอุบัติการณ์การเจาะน้ำคร่ำได้เลือดปน และลดการถ่ายเลือดของทารกในครรภ์สู่มารดา ข้อบ่งชี้ในการเจาะถุงน้ำคร่ำ ได้แก่ การตรวจวิเคราะห์ทางโครโมโซม ในกรณีที่สงสัยโรคที่มีความผิดปกติของโครโมโซมหรือตรวจหาโครโมโซมเพศในกรณีที่สงสัยโรคที่ถ่ายทอดทางโครโมโซมเพศ การตรวจหาเอนไซม์หรือเมตาบอลิต์ในกรณีที่สงสัยโรคเมตาบอลิซึมผิดปกติแต่กำเนิด การตรวจหาระดับสารแอลฟาฟีโตโปรตีน หรือเอนไซม์อะซีติลโคลีนเอสเตอเรส ในกรณีที่สงสัยโรคหลอดประสาทพิการ และการตรวจวิเคราะห์สารดีเอ็นเอ

อัตราการทำแท้งภายหลังทำพบประมาณ 0.5%

3. การตรวจด้วยกล้อง Fetoscope (Fetoscopy)<sup>(4,6)</sup> เป็นการตรวจโดยใช้กล้องส่องใส่ผ่านถุงน้ำคร่ำทางหน้าท้อง ทำให้สามารถมองเห็นส่วนต่าง ๆ ของทารก

\* ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย

ในครรภ์ได้ชัดเจนขึ้น ช่วยในการวินิจฉัยความพิการภายนอกของทารกได้ ถ้ามีข้อบ่งชี้ที่สามารถทำการเจาะเลือดทารกตัดชิ้นเนื้อที่ผิวหนังของทารก และตัดชิ้นเนื้อที่ตับของทารกมาตรวจได้ แต่ที่นิยมใช้กันมากได้แก่ การเจาะเลือดทารกมาตรวจ ตำแหน่งที่จะเจาะเลือดทารกมาตรวจที่ดีที่สุดได้แก่ ตำแหน่งที่สายสะดือไปเกาะกับรก มักนิยมทำในช่วงอายุครรภ์ 18-20 สัปดาห์ ข้อบ่งชี้ในการเจาะเลือดทารกมาตรวจได้แก่ ในกรณีที่สงสัยโรคทาลัสซีเมีย โรคเฮโมโกลบินผิดปกติ โรคเฮโมฟีเลีย โรคเมตาบอลิซึมผิดปกติแต่กำเนิด การติดเชื้อหัดเยอรมันในครรภ์ ต้องการทราบผลการตรวจโครโมโซมอย่างรวดเร็ว ภาวะทารกบวมน้ำโดยไม่ทราบสาเหตุ ต้องการทราบหมู่เลือดของทารก และวิเคราะห์หาสาเหตุเลือดจางในทารก

อัตราการแท้งภายหลังทำพบประมาณ 2-5%

4. การใช้เข็มเจาะ (Needling)<sup>(4)</sup> เป็นวิธีการแทงเข็มผ่านไปทั่วๆ ไปยังบริเวณสายสะดือที่เกาะกับรก และไปยังหัวใจทารกโดยตรง ซึ่งต้องใช้คลื่นเสียงความถี่สูงเป็นเครื่องชี้นำ วิธีนี้เป็นวิธีการที่ต้องการนำเลือดทารกมาตรวจในกรณีที่ไม่มี Fetoscopy

ความปลอดภัยของวิธีนี้ขึ้นกับแพทย์ผู้ทำ

5. การทำ Chorionic villi sampling<sup>(4,5,7)</sup> เป็นวิธีการใหม่ที่ใช้สำหรับการวินิจฉัยโรคทางพันธุศาสตร์ในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ ซึ่งต่อไปอาจนำมาใช้แทนการเจาะถุงน้ำคร่ำ และการทำ Fetoscopy เนื่องจากการทำ Chorionic villi sampling มีข้อดีหลายประการคือ เนื้อเยื่อที่ได้เป็นเนื้อเยื่อของทารกโดยตรง ทำได้ตั้งแต่ในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์ ทำได้โดยไม่ต้องเจาะผ่านเยื่อหุ้มทารก และถ้าพบมีความผิดปกติที่ต้องทำให้การตั้งครรภ์

สิ้นสุดลงก็สามารถทำได้โดยง่าย และไม่เกิดอันตรายเนื่องจากอายุครรภ์ยังน้อย เทคนิคที่ใช้ในการทำ Chorionic villi sampling มีหลายวิธี แต่วิธีที่นิยมและสะดวกโดยการใช้ Portex cannular ยาว 21 เซนติเมตร เส้นผ่าศูนย์กลาง 1.5 มิลลิเมตร ใส่ผ่านปากมดลูกเข้าไปยังขอบของ chorion frondosum โดยอาศัยการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงเป็นเครื่องชี้นำ หลังจากถอดเอาปลอกนำออกแล้ว ก็ต่อ cannular เข้ากับหลอดฉีดยาปริมาตร 20 มิลลิลิตร แล้วทำการดูดจะได้อะไร villi เข้ามาในหลอดฉีดยา chorionic villi ที่ได้สามารถนำมาวิเคราะห์ทางด้านสารดีเอ็นเอ เพื่อตรวจหาโรคทาลัสซีเมีย โรคเฮโมโกลบินผิดปกติ โรคผิดปกติทางพันธุศาสตร์อื่น ๆ นอกจากนี้ยังสามารถนำมาตรวจวิเคราะห์ทางโครโมโซม เพื่อตรวจหาโรคความผิดปกติของโครโมโซม และนำมาตรวจทางเอนไซม์และเมตาบอลิซึม เพื่อตรวจหาโรคเมตาบอลิซึมผิดปกติแต่กำเนิด

อัตราการแท้งภายหลังทำพบประมาณ 5-10%

ด้วยเทคนิคทางสูติศาสตร์ในการวินิจฉัยทารกก่อนคลอดดังกล่าว ถ้าพบว่าโรคทางพันธุศาสตร์หรือความพิการนั้น จะเป็นภาวะต่อครอบครัวหรือต่อสังคม ซึ่งไม่สามารถที่จะมีชีวิตได้เมื่อคลอด การทำให้การตั้งครรภ์สิ้นสุดลงตั้งแต่อายุครรภ์น้อย ๆ ก็จะทำให้ลดอัตราการตายและอัตราการเกิดโรคของทารกจากภาวะดังกล่าว เป็นการป้องกันชนิดทุติยภูมิ และถ้าโรคทางพันธุศาสตร์หรือความพิการนั้น สามารถแก้ไขได้ตั้งแต่อยู่ในครรภ์ หรือสามารถแก้ไขได้เมื่อคลอด การวินิจฉัยภาวะดังกล่าวก่อนคลอดก็มีประโยชน์ในการที่จะดูแล และเตรียมการคลอดในระยะเวลาที่เหมาะสม เลือกวิธีการคลอดที่เหมาะสม และเตรียมพร้อมในการที่จะแก้ไขทารกดังกล่าวเมื่อคลอดทันทีด้วย ทำให้ทารกที่คลอดมีสุขภาพแข็งแรง และเป็นประชากรที่มีคุณภาพต่อประเทศชาติ

## อ้างอิง

- คณะอนุกรรมการสาขาเวชพันธุศาสตร์. ปัญหาโรคทางพันธุกรรมในประเทศไทยและแนวทางแก้ไข. เอกสารประกอบการสัมมนาทางวิชาการ เรื่อง พันธุศาสตร์กับการพัฒนาประเทศ ครั้งที่ 2, 2523. 97-116
- Woo JSK. Ultrasound in prenatal diagnosis of congenital abnormalities. J Paediatr Obstet Gynaecol 1986 Jul-Aug; 12(4) : 6-16
- Vintzileos AM, Campbell WA, Nochimson DJ, Weinbaum PJ. Antenatal evaluation and management of ultrasonically detected fetal anomalies. Obstet Gynecol 1987 Apr; 69(4) : 640-660

- Rodeck CH. Obstetric techniques in prenatal diagnosis. In : Rodeck CH, Nicolaides KH, eds. Prenatal Diagnosis. London : The Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, 1984. 1-12
- Fisher R. Screening in pregnancy for congenital abnormality. J Paediatr Obstet Gynaecol 1986 Sep-Oct; 12(5) : 31-38
- Rodeck CH, Nicolaides KH. Fetoscopy. Br Med Bull 1986 Mar; 42(3) : 296-300
- Pergament E. Chorionic villi sampling and its role in genetic diagnoses. In : Pergament E, ed. Clinical Aspects of Perinatal Medicine. vol II. New York : Macmillan 1986. 1-8