

การดูแลทารกพิการแต่กำเนิดแบบบูรณาการในมุมมองกุมารแพทย์

จรรยา จิระประดิษฐา

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

Intregrated Care for Common Congenital Anomalies: The Neonatologist's Perspective

Junya Jirapradittha

Neonatal Unit, Department of Pediatrics Faculty of Medicine, Khon Kaen University

เนื่องจากวิทยาการการดูแลทารกในครรภ์ โดยเฉพาะการวินิจฉัยความผิดปกติของทารกในครรภ์ (prenatal diagnosis) ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง ร่วมกับการตรวจระดับสารเคมีบางอย่างในเลือดของมารดามีความก้าวหน้ามากขึ้น ดังนั้นการที่มารดา-บิดาทราบล่วงหน้าว่าทารกในครรภ์มีความผิดปกติก็เป็นกรณีหนึ่งที่แพทย์และทีมผู้ดูแลจะต้องให้ข้อมูลคำปรึกษาแนะนำและแนวทางการรักษาแก่มารดา-บิดา แต่หากความผิดปกตินั้นไม่เคยได้รับการวินิจฉัยมาก่อนเมื่อมารดาคลอดทารกพิการแต่กำเนิดแล้วก็มีคำถามที่เกิดขึ้นเสมอคือ

- ใครควรจะเป็นบุคคลแรกที่บอกมารดา สตรีแพทย์ กุมารแพทย์ พยาบาล หรือบิดา บุคคลที่เหมาะสมที่สุดที่จะเป็นบุคคลแรกที่บอกมารดาว่าทารกมีความพิการแต่กำเนิดคือสูติแพทย์เนื่องจากมารดามีความรู้จักคุ้นเคยมานานตลอดช่วงการตั้งครรภ์ โดยมีความจำเป็นอย่างยิ่งที่สูติแพทย์ผู้ที่จะให้ข้อมูลแก่มารดานั้นควรติดต่อสื่อสารกับกุมารแพทย์ที่ดูแลทารกเพื่อที่จะได้ทราบข้อมูลสุขภาพโดยทั่วไปของทารกในขณะนั้น รวมทั้งข้อมูลเกี่ยวกับโรคหรือความพิการ การดำเนินโรค (natural history) หรือการพยากรณ์โรค (prognosis) ของทารกก่อนที่จะให้ข้อมูลแก่มารดา ดังนั้นทางที่ดีที่สุดถ้าสามารถทำได้บุคคลแรกที่ให้คำปรึกษาแนะนำแก่มารดาจึงควรเป็นทั้งสูติแพทย์และกุมารแพทย์ร่วมกัน โดยสูติแพทย์เป็นผู้พูดคุยแจ้งข้อมูลแก่มารดาและช่วยเหลือให้มารดารู้สึกสงบ จากนั้นกุมารแพทย์จึงให้ข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับปัญหาของทารก

- ควรจะบอกเมื่อไร และบอกอย่างไร

เวลาที่ควรบอกคือเมื่อมารดา-บิดาอยู่พร้อมกัน และถ้า

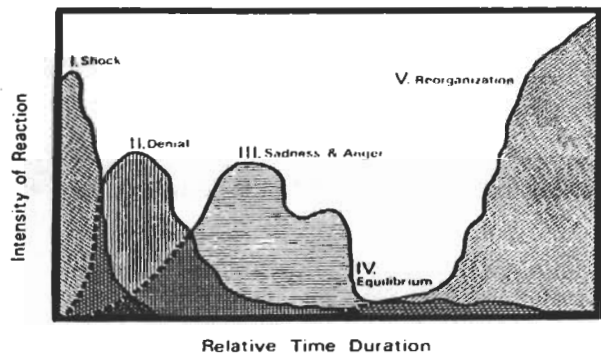
เป็นไปได้ควรนำทารกไปอยู่กับมารดา-บิดาด้วย โดยควรจะทำเร็วที่สุดเท่าที่จะทำได้เมื่อสภาวะร่างกายของมารดาและทารกเหมาะสม ทั้งนี้ก็ควรหลังจากที่กุมารแพทย์ได้ตรวจร่างกายทารกและประเมินภาวะต่าง ๆ ของทารกในห้องคลอดโดยละเอียดแล้ว และมีข้อมูลเกี่ยวกับปัญหาของทารก เช่น การดำเนินโรค การพยากรณ์โรค และแผนการดูแลรักษาทารกต่อไป สถานที่ควรเป็นสัดส่วนหรือมีห้องส่วนตัว โดยเปิดโอกาสให้มารดา-บิดาได้สำรวจความผิดปกติของทารกด้วยตนเอง แสดงความรู้สึก และซักถามแพทย์

หลังจากทราบข้อมูลแล้วครอบครัวโดยเฉพาะอย่างยิ่งมารดา-บิดามักจะมีปฏิกิริยาที่เกิดขึ้นจากความรู้สึกสูญเสียทารกที่ตนคาดหวังไว้ คือ ทารกที่เป็นปกติ ทำให้มารดา-บิดาเกิดความรู้สึกเมื่อเริ่มต้น คือ ช็อค ไม่เชื่อ เศร้า โกรธ และกังวล จากนั้นจึงสามารถปรับตัวและยอมรับภาวะที่เกิดขึ้น ดังนั้นนอกจากการให้คำปรึกษาแนะนำแก่มารดา-บิดาแล้ว ทีมผู้ดูแลควรให้การดูแลรักษาทั้งทางด้านจิตใจของมารดา-บิดา แก่ไขความพิการของทารกตามความเหมาะสม มีแนวทางการป้องกันมิให้เกิดขึ้นในครรภ์ต่อไปให้แก่มารดา-บิดา ตลอดจนการให้ความช่วยเหลือครอบครัวทารกพิการนั้น

การปฏิบัติต่อทารกพิการแต่กำเนิด

แนวทางการปฏิบัติโดยทั่วไปของกุมารแพทย์ประกอบไปด้วย

1. การวินิจฉัยโรค (diagnosis)
2. การวางแผนการดูแลรักษาทารกพิการ (management plan)
3. การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (genetic counselling)



แสดงรูปแบบปฏิกิริยาของมารดา-บิดาที่เกิดขึ้นเป็นลำดับเมื่อทราบข่าวทารกมีความพิการแต่กำเนิด

ดัดแปลงมาจาก: Drotar D, Baskiewicz A, Irwin et al: Hypothetical model of normal sequence of parental reactions to birth of malformed infant. Pediatrics 1975; 51:710.

1. การวินิจฉัยโรค (Diagnosis)

กุมารแพทย์ที่เกี่ยวข้องต้องพยายามวินิจฉัยโรคให้ได้เป็นอันดับแรกซึ่งสามารถทำได้โดยการรวบรวมข้อมูลของมารดาและทารก แปลผลความผิดปกติที่ตรวจพบ และตรวจทางห้องปฏิบัติการที่จำเป็นที่สามารถช่วยสนับสนุนหรือยืนยันผลการวินิจฉัยโรค

การรวบรวมข้อมูลที่ได้จากการซักประวัติและตรวจร่างกายอย่างละเอียด บางครั้งสามารถบอกสาเหตุของความพิการ อธิบายรูปแบบการถ่ายทอดทางพันธุกรรมซึ่งใช้ในการประเมินอัตราเสี่ยงและใช้เป็นแนวทางในการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ได้ ความพิการบางโรคสามารถวินิจฉัยได้จากการตรวจร่างกายเพียงอย่างเดียว ในขณะที่ความพิการบางโรคจำเป็นต้องมีการตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อช่วยวินิจฉัยหรือยืนยันการวินิจฉัยโรคนั้น

การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

- การตรวจโครโมโซม (chromosome study) ผลการตรวจโครโมโซมช่วยในการวางแผนการรักษาและให้คำแนะนำแก่มารดา-บิดา

ทารกที่ควรได้รับการตรวจโครโมโซม คือ

- ทารกที่มีลักษณะผิดปกติที่เข้าได้กับกลุ่มอาการที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม เช่น Down's syndrome
- ทารกที่มีความผิดปกติหลายอย่างที่ไม่รู้สาเหตุ
- ทารกตายคลอด (stillbirth) หรือเสียชีวิตทันทีหลังคลอดและมีลักษณะผิดปกติ

- การตรวจ TORCH titer ถ้าสงสัยว่าความพิการนั้นเกิดจากการติดเชื้อของทารกในครรภ์ เช่น toxoplasmosis หัด

เยอรมัน cytomegalovirus เป็นต้น ควรเจาะเลือดทั้งของมารดาและทารกส่งตรวจ IgG titer ต่อเชื้อพร้อมกัน ถ้า titer ของทารกสูงกว่าของมารดา หรือทารกมีผล IgM titer ต่อเชื้อเป็นบวกแสดงว่ามีการติดเชื้อนั้นๆ ของทารกในครรภ์

- การตรวจอื่นๆ ที่สามารถช่วยในการวินิจฉัยโรคได้ เช่น skull x-ray, long bone x-ray, CT scan-brain, การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง, echocardiogram การถ่ายภาพทารกที่มีความผิดปกติไว้เพื่อนำไปปรึกษาแพทย์ทางพันธุศาสตร์ก็เป็นวิธีหนึ่งที่จะช่วยวินิจฉัยโรคได้

2. การวางแผนการดูแลรักษา (Management plan)

ควรให้มารดา-บิดารู้ถึงความพิการของทารกตามความเป็นจริง มีส่วนร่วมในการตัดสินใจที่จะหยุดการรักษาหรือไม่ทำการรักษาเกินความจำเป็น เข้าใจปัญหาของทารก และมีปฏิกิริยาที่เหมาะสมต่อความพิการของทารกนั้นๆ แต่จะต้องไม่ทำให้มารดา-บิดาคิดว่าตนเป็นผู้ปล่อยให้ทารกเสียชีวิตในทางตรงข้ามถ้าสามารถแก้ไขความพิการนั้นได้และทารกสามารถดำรงชีวิตต่อไปได้อย่างมีคุณภาพพอสมควรก็จะต้องให้การดูแลรักษาอย่างเต็มที่ และเมื่อวางแผนการดูแลรักษาแล้วจะต้องให้ทีมบุคลากรที่เกี่ยวข้องทุกคนรู้แผนและแนวทางปฏิบัติต่อทารกและครอบครัว ทุกคนต้องปฏิบัติตามแผนที่กำหนดไว้ ดังนั้นในการวางแผนการรักษาจึงต้องคำนึงถึงสิ่งต่อไปนี้ คือ

- ต้องรู้ว่าทารกเป็นโรคอะไร และยังต้องการคำอธิบายอะไรเพิ่มเติมอีกในอนาคต
- ต้องวิเคราะห์ว่าทารกมีความพิการทางสมองหรือทุพพลภาพมากน้อยเพียงใด
- ต้องตั้งคำถามว่าทารกจะทรمانเพียงใด และผลการรักษาอย่างเต็มที่เป็นอย่างใดอาจแบ่งแผนการรักษาทารกพิการแต่กำเนิดได้ตามความรุนแรงของความพิการทางสมอง สติปัญญาและลักษณะทุพพลภาพได้ 3 แบบดังนี้

I. ความพิการแต่กำเนิดที่ไม่ต้องการการรักษา (no medical intervention group) การรักษาทางการแพทย์อย่างเต็มที่ไม่ก่อประโยชน์ต่อทารก ทารกกกลุ่มนี้มักเสียชีวิตเร็วจากความพิการทางสมอง หรือมีภาวะปัญญาอ่อนอย่างมากไม่สามารถช่วยเหลือตัวเองได้ ควรให้คำปรึกษาแนะนำมารดา-บิดาว่าควรปล่อยให้ทารกมีชีวิตอยู่ไปตามธรรมชาติของโรคที่เป็น โดยไม่ทำการรักษาทางการแพทย์ที่จะช่วยประทุษชีวิตไว้ นอกเหนือจากการเลี้ยงดูธรรมดาเพื่อมิให้ทารกทรمان ความพิการในกลุ่มนี้ได้แก่ anencephaly, severe neural tube defects, hydranencephaly, holoprosencephaly,

thanatophoric dysplasia, trisomy 13,18, Potter's syndrome เป็นต้น

II. ความพิการแต่กำเนิดที่สามารถแก้ไขให้เป็นปกติได้ (correctable group) ทารกกกลุ่มนี้ควรได้รับการรักษาแก้ไขอย่างเต็มที่เพื่อให้สามารถดำรงชีวิตอยู่ได้เป็นปกติ กลุ่มนี้ได้แก่ทารกที่มีความพิการทางรูปร่างหรือโครงสร้างของร่างกายที่สามารถทำการรักษาหรือผ่าตัดแก้ไขได้ เช่น cleft lip, cleft palate, polydactyly, syndactyly, club foot, GI tract obstruction, congenital heart disease บางชนิด เป็นต้น

III. ความพิการแต่กำเนิดที่มีความรุนแรงอยู่กึ่งกลางระหว่างกลุ่ม I และ II ทารกกกลุ่มนี้แม้ได้รับการรักษาอย่างดียังคงมีความทุพพลภาพหลงเหลืออยู่ เช่น hydrocephalus, achondroplasia, Down's syndrome, Turner syndrome เป็นต้น แผนการรักษาทารกกลุ่มนี้จะแตกต่างกันในแต่ละคน และแต่ละโรคซึ่งขึ้นอยู่กับลักษณะการดำเนินโรค และความทุพพลภาพที่เกิดขึ้น

3. การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic counselling)

แพทย์จะต้องสามารถให้คำปรึกษาแนะนำได้อย่างถูกต้องและไม่ทำให้เกิดการแตกแยกในครอบครัว ควรให้เกิดการยอมรับและใช้เวลาแก่มารดา-บิดา คำถามที่มารดา-บิดามักจะถามเสมอได้แก่

- ความพิการนี้เกิดขึ้นได้อย่างไร ทำไมจึงเกิดขึ้นกับลูกของเขา

- จะมีโอกาสมีลูกพิการเช่นนี้ได้อีกหรือไม่

การที่แพทย์จะตอบปัญหาเหล่านี้ได้ก็จะต้องสามารถวินิจฉัยโรคได้ก่อน โอกาสเสี่ยงเป็นโรคในลูกคนต่อไปขึ้นกับสาเหตุของความพิการนั้นๆ แต่ความพิการแต่กำเนิดส่วนใหญ่ไม่ทราบสาเหตุของการเกิด ซึ่งโอกาสเสี่ยงของการเกิดควรจะน้อยกว่าร้อยละ 1 เหมือนในคนทั่วไป

การให้คำปรึกษาแนะนำควรแบ่งเป็น 2 ระยะ ตามวัตถุประสงค์ ดังนี้

I. การให้คำปรึกษาในระยะเริ่มต้น จุดประสงค์เพื่อให้มารดา-บิดาเข้าใจและยอมรับความพิการของทารก ช่วยให้มารดา-บิดาลดความเสียใจ ความโกรธ ไม่ให้รู้สึกบาป โทษตัวเองหรือคู่สมรส และให้ความหวังในการรักษาถ้าภาวะนั้นแก้ไขได้ ถ้าแพทย์สงสัยว่าความพิการนั้นเกิดจากโครโมโซมผิดปกติหรือโรคที่ต้องใช้ผลตรวจทางห้องปฏิบัติการช่วยวินิจฉัยหรือยืนยันโรค ควรบอกมารดา-บิดาว่าอาจจะใช้โรคนี้

แต่ต้องรอผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการก่อนจึงจะบอกได้แน่นอน และควรสนับสนุนให้มารดา-บิดาอุ้มหรือจับต้องตัวทารกอย่างใกล้ชิดเพื่อให้เกิดสายสัมพันธ์และการยอมรับ

II. การให้คำปรึกษาในระยะต่อมา เมื่อมารดา-บิดายอมรับและมีคำถามมากขึ้น แพทย์สามารถให้คำอธิบายเกี่ยวกับโรคนั้นมากขึ้น ถ้าเป็นโรคที่มีการพยากรณ์โรคที่ดีหรือมีแนวทางรักษาแก้ไขได้ต้องแจ้งให้มารดา-บิดาทราบทันทีเพื่อให้มีกำลังใจ และให้ทราบถึงแผนการรักษาในอนาคต ถ้าผลโครโมโซมผิดปกติแพทย์ควรอธิบายให้ทราบว่าไม่ใช่เกิดจากการที่มารดาหรือบิดาทำอะไรผิด ถ้าผลโครโมโซมผิดปกติแบบ translocation ควรตรวจโครโมโซมของมารดาและบิดาด้วยเพื่อดูว่ามีโครโมโซมผิดปกติ (balanced translocation) แอบแฝงอยู่หรือไม่ ซึ่งจะช่วยบอกอัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำในครรภ์ต่อไป

ถ้าทารกเสียชีวิตควรมีกระบวนการช่วยเหลือและติดตามโดยควรนัดมารดา-บิดามาพบแพทย์อีกครั้งหนึ่งในเวลาประมาณ 1 เดือนต่อมาซึ่งเป็นช่วงเวลาที่ควรรู้ผลการตรวจศพและการตรวจทางห้องปฏิบัติการแล้ว แพทย์ต้องแจ้งผลที่ตรวจพบให้มารดา-บิดาทราบ ตามความรู้สึกความทุกข์ที่ผ่านมาของมารดา-บิดา รวมทั้งแนะนำการวางแผนสำหรับการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป บางครั้งอาจต้องเชิญสูติแพทย์และแพทย์ทางพันธุศาสตร์มาร่วมให้คำปรึกษาแนะนำด้วย

ความพิการแต่กำเนิดที่พบได้บ่อยในทารกแรกเกิด

1. ความพิการแต่กำเนิดของระบบประสาทส่วนกลาง (Central nervous system anomalies)

ความพิการแต่กำเนิดของระบบประสาทส่วนกลางเป็นความผิดปกติของทารกในครรภ์ชนิดแรกที่สุดที่แพทย์ให้การวินิจฉัยได้ด้วยการตรวจครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (prenatal ultrasound) เมื่อ 35 ปีที่แล้ว อุบัติการณ์ของโรค 1:1,000 ทารกเกิดมีชีพ สาเหตุเกิดจากปัจจัยหลายอย่างร่วมกัน (multifactorial diseases) ประเภทของความพิการที่พบบ่อยคือ anencephaly และ spina bifida

Anencephaly พบบ่อยที่สุด จัดอยู่ในกลุ่มความพิการแต่กำเนิดที่ไม่ต้องการการรักษาดังกล่าวข้างต้น 1/3-1/2 ของความผิดปกติพบภาวะ polyhydramnios ร่วมด้วย หากมีเนื้อสมองแต่ไม่มีกะโหลกศีรษะและผิวหนังปกคลุมเรียก exencephaly หากพบ anencephaly ร่วมกับความผิดปกติของไขสันหลังส่วนบน (upper spinal defect) เรียกว่า craniorachischisis

Cephalocele เยื่อหุ้มสมองและ/หรือเนื้อสมองยื่นออก

มาจากความผิดปกติของ กระโหลกศีรษะ การพยากรณ์โรคขึ้นอยู่กับขนาดของก้อน มีเนื้อสมองยื่นออกมาด้วยหรือไม่ และมีความผิดปกติของอวัยวะอื่นหรือลักษณะทาง genetic syndrome ร่วมด้วยหรือไม่

Spina bifida พบบ่อยเป็นอันดับที่สอง มีลักษณะของความผิดปกติหลากหลายสามารถจัดแบ่งเป็น 3 กลุ่ม คือ

- I. Spina bifida occulta เป็นกลุ่มที่มีอาการน้อยมาก มีความผิดปกติที่กระดูกสันหลังไม่เชื่อมปิดกันแต่มีผิวหนังปกคลุมไขสันหลัง ทารกมักไม่มีอาการผิดปกติทางระบบประสาท แต่ผิวหนังส่วนที่ปกคลุมอาจมีสีเข้ม มี sinus formation หรือมีขนมากกว่าปกติ
- II. Spina bifida cystica หรือ closed spinal defects ลักษณะความผิดปกติที่พบคือมีก้อนที่บริเวณหลังประกอบด้วย closed myelomeningoceles, meningoceles และ lipomyelomeningoceles
- III. Spina bifida aperta หรือ open spinal defects เช่น open myelomeningoceles เป็นกลุ่มที่มีอาการผิดปกติทางระบบประสาทไขสันหลังมากที่สุด พบได้บ่อยกว่ากลุ่มที่ II โดยพบความผิดปกติที่กระดูกสันหลังระดับ lumbar region บ่อยที่สุด พบ hydrocephalus ร่วมด้วยประมาณร้อยละ 75 และอาจพบ Chiari II malformations ร่วมด้วย การพยากรณ์โรคขึ้นอยู่กับขนาดของก้อนและระดับของความผิดปกติ ความผิดปกติที่เกิดขึ้นเหนือกว่าระดับ L3 สัมพันธ์กับภาวะ complete paraplegia

อัตราเสี่ยงของการเกิด spina bifida ในทารกที่มีมารดาหรือบิดา หรือลูกคนแรกมีความผิดปกตินี้ เท่ากับร้อยละ 3-5 ถ้ามีลูกสองคนที่มีความผิดปกตินี้มาก่อนแล้วอัตราเสี่ยงของการเกิด spina bifida ในทารกครรภ์ถัดไปเพิ่มขึ้นเป็นร้อยละ 10 แต่อัตราเสี่ยงจะลดลงในรายที่มีมารดาได้รับ preconception folate supplementation

2. ความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจและหลอดเลือด (Structural cardiac anomalies)

ทั้งๆ ที่ปัจจุบันนี้มีการใช้คลื่นเสียงความถี่สูงตรวจหาความผิดปกติของทารกในครรภ์มากขึ้น แต่ก็ยังพบว่าสามารถให้การวินิจฉัยความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจและหลอดเลือดของทารกในครรภ์ได้เพียงร้อยละ 15 ของทารกที่มีความพิการชนิดนี้เท่านั้น โดยความชุกของความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจและหลอดเลือดเท่ากับ 8:1,000 ทารกเกิดมีชีวิต

การวินิจฉัยชนิดของโรคหัวใจแต่กำเนิดในเด็กให้ถูกต้อง บางครั้งสามารถบอกได้ทันทีจากอาการแสดงทางคลินิก ภาพ

รังสีทรวงอกและคลื่นไฟฟ้าหัวใจ แต่บางครั้งก็วินิจฉัยได้ยาก โดยเฉพาะอย่างยิ่งทารกที่มีอาการเขียวที่จำเป็นต้องวินิจฉัยแยกโรคปอด ภาวะ persistent pulmonary hypertension of the newborn (PPHN) จากโรคหัวใจแต่กำเนิดชนิดเขียว โดยพบว่าทารกที่มีโรคหัวใจแต่กำเนิดชนิดเขียวจะไม่แดงขึ้น และ oxygen saturation ไม่เพิ่มขึ้นหรือ PaO_2 ยังคงน้อยกว่า 250 มม.ปรอทหลังให้ 100% oxygen หรือทำการทดสอบด้วยวิธี hyperventilation-hyperoxia test

สามารถจัดแบ่งความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจและหลอดเลือดเป็น 4 กลุ่ม คือ

- I. Left to right shunt โรคที่พบบ่อยในกลุ่มนี้ ได้แก่ ventricular septal defect (VSD), patent ductus arteriosus (PDA), atrial septal defect (ASD), atrioventricular septal defect (AVSD)
- II. Obstructive lesion โรคที่พบบ่อยในกลุ่มนี้ ได้แก่ valvular pulmonary stenosis (PS), coarctation of aorta (CoA), valvular aortic stenosis (AS)
- III. Cyanotic congenital heart disease with increased pulmonary vasculature โรคที่พบบ่อยในกลุ่มนี้ ได้แก่ transposition of the great arteries (TGA), truncus arteriosus, total anomalous pulmonary venous return (TAPVR)
- IV. Cyanotic congenital heart disease with decreased pulmonary vasculature โรคที่พบบ่อยในกลุ่มนี้ ได้แก่ tetralogy of Fallot (TOF), pulmonary atresia (PA), tricuspid atresia (TA)

นอกจากนี้ยังสามารถจัดแบ่งความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจและหลอดเลือดตามความรุนแรงด่วนของการรักษาออกเป็น 2 กลุ่ม คือ

- I. Non-ductal dependent congenital heart disease โรคในกลุ่มนี้ส่วนใหญ่ไม่มีความเร่งด่วนของการรักษาด้วยการผ่าตัด
- II. Ductal dependent congenital heart disease โรคในกลุ่มนี้มีความจำเป็นเร่งด่วนของการรักษา โดยการให้ยา prostaglandin E1 เพื่อให้ ductus เปิดอยู่ จนกว่าจะทำการผ่าตัด โดยแบ่งออกเป็น
 - A. Ductal dependent systemic blood flow โรคที่พบบ่อยในกลุ่มนี้ ได้แก่ CoA, hypoplastic left heart syndrome (HLS)
 - B. Ductal dependent pulmonary blood flow โรคที่พบบ่อยในกลุ่มนี้ ได้แก่ TOF, PA with VSD, TGA, double-outlet right ventricle (DORV)

หลังจากวินิจฉัยความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจ และหลอดเลือดแล้ว ทารกควรได้รับการตรวจโดยละเอียด เพื่อประเมินความผิดปกติของอวัยวะระบบอื่นๆ และตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซม ซึ่งสามารถพบร่วมด้วยได้มากถึงร้อยละ 62 และร้อยละ 38 ตามลำดับ

3. ความพิการแต่กำเนิดของกระบังลม ผนังหน้าท้อง และสายสะดือ (Diaphragm, abdominal wall and umbilical cord anomalies)

Congenital diaphragmatic hernia (CDH) อุบัติการณ์ 1:3,000-1:5,000 ทารกเกิดมีชีพ สาเหตุของโรคไม่ทราบ เกิด

Anomaly	Freq.	Associated Findings		Prognosis 15-year survival rate
		Chromosome Abnormalities	Extracardiac Anomalies	
VSD	33%	50% trisomy 21,18,13	37%	89% 50% close spont.
AVSD	3-7%	30-50% trisomy 21,18,13	14% CDH*, DA*, Omphalocele, Cystic hygroma	54%
CoA	5-6%	12-29% 45,X	12% CDH*	65%
HLS	1-4%	4-20% trisomy 13,18,21 45,X	40%	only 14% survive beyond neonatal period
TGA	1-5%	low risk 23 % corrected type-syndrome associated	low risk	54%
Truncus arteriosus	1%	14-28% microdeletion 22 26% syndrome associated	20-40%	7% 70% neonatal deaths
Ebstein's anomaly	1%	5-6%	uncommon	64%
TOF	3-7%	11-27% trisomy 13,18, microdeletion 22	45%	77%
DORV	1-2%	12-45% trisomy 18,16 microdeletion 22	46%	43%

*หมายเหตุ: CDH; congenital diaphragmatic hernia, DA; duodenal atresia, spont.; spontaneously
ตารางแสดงความถี่ การพยากรณ์โรคความพิการแต่กำเนิดของระบบหัวใจและหลอดเลือด

จากความผิดปกติของการปิดตัวของ pleroperitoneal canal ที่อายุครรภ์ 9-10 สัปดาห์ ลำไส้จึงเคลื่อนเข้าไปอยู่ในช่องอก และมีผลต่อการพัฒนาของปอด เนื่องจากในระยะนี้ตรงกับ การพัฒนาของปอดในระยะ pseudoglandular stage ซึ่งเป็น ระยะที่มีการแบ่งตัวของท่อหลอดลม (bronchial branches) ทำให้จำนวน bronchial branches ของทารกในครรภ์ลดลง จำนวนถุงลมจึงลดน้อยลงเกิดภาวะ lung hypoplasia ตามมา ร้อยละ 25-57 ของ CDH พบมีความผิดปกติของอวัยวะ ระบบอื่นๆ ร่วมด้วย ได้แก่โรคหัวใจแต่กำเนิด, hydronephrosis หรือ renal agenesis, ลำไส้อุดตัน, hydrocephalus, anencephaly และ spina bifida ร้อยละ 10-30 มีความผิดปกติของโครโมโซม ร่วมด้วยซึ่งความผิดปกติที่พบบ่อยคือ trisomy 21, 18 และ 13

ปัจจัยที่มีผลต่อการพยากรณ์โรคที่ไม่ดีคือ ทารกที่ตรวจ พบ CDH ก่อนอายุครรภ์ 24 สัปดาห์ มีภาวะ polyhydramnios พบความผิดปกติของหัวใจร่วมด้วยโดยเฉพาะหัวใจด้านซ้าย มีภาวะ lung hypoplasia ทารกที่มีอาการภายใน 24 ชั่วโมง หลังคลอด

แนวทางการดูแลรักษาทารกในครรภ์ที่มีภาวะ CDH และเสี่ยงต่อภาวะ lung hypoplasia ควรเริ่มตั้งแต่การให้คำปรึกษา แนะนำ การส่งต่อมารดามาคลอดในโรงพยาบาลระดับ ทุติยภูมิที่มีกุมารแพทย์ และศัลยแพทย์ วางแผนการช่วย กู้ชีพทารกแรกเกิดในห้องคลอด การใส่ท่อช่วยหายใจ การช่วยหายใจ การใช้เครื่องช่วยหายใจรวมถึงเครื่องช่วยหายใจ ชนิดความถี่สูง การใส่ nasogastric tube ตั้งแต่ในห้องคลอด วิธีการรักษาที่เหมาะสมสำหรับทารกที่มีอาการภายใน 24 ชั่วโมงหลังคลอด คือการใช้วิธีการรักษาประคับประคองเพื่อให้ ผู้ป่วยมีภาวะใกล้เคียงกับปกติมากที่สุด การใช้เทคนิค permissive hypercarbia และชะลอการผ่าตัดให้นานออกไป พบว่าอัตราการรอดชีวิตของทารกสูงขึ้นจากร้อยละ 27 เป็น ร้อยละ 59

ผลระยะยาวต่อทารกที่รอดชีวิตคือ ภาวะ bronchopulmonary dysplasia การเจริญเติบโตของ axial skeleton และ rib cage ผิดปกติ การบีบตัวของลำไส้ผิดปกติทำให้ทารกมี ปัญหาการกิน ความผิดปกติทางระบบประสาท พัฒนาการ ช้า การได้ยินผิดปกติ และภาวะชัก

Gastroschisis อุบัติการณ์ 0.3-2:10,000 ทารกเกิดมีชีพ สาเหตุของโรคไม่ทราบ เกิดจากความผิดปกติของผนังหน้า ท้องข้างสะเอ็ดด้านขวา มักไม่พบความผิดปกติของโครโมโซม ร่วมด้วย การพยากรณ์โรคทั่วไปดี ปัจจัยที่มีผลต่อการ พยากรณ์โรคที่ไม่ดีคือ ผนังลำไส้ที่หนา อัตราการรอดชีวิต ร้อยละ 73

แนวทางการดูแลรักษาทารกในครรภ์ที่มี gastroschisis คือ ควรให้คลอดเมื่อทารกครบกำหนดคลอด การคลอดทารก

ก่อนกำหนดไม่มีประโยชน์ต่อการรักษา วิธีการคลอดไม่มี ข้อสรุปความแตกต่างต่อผลการรักษา การผ่าตัดคลอดมัก จะทำเมื่อพบว่ามีตับยื่นออกมานอกช่องท้องของทารกด้วย หลังคลอดควรดูแลลำไส้ที่ยื่นออกมาออกช่องท้องให้อุ่นและ ชื้นอยู่เสมอ ไม่ควรจัดให้ทารกนอนคว่ำและปิดลำไส้ออกไป ด้านข้างเนื่องจากอาจทำให้หลอดเลือดแดง superior mesenteric บิดงอมีผลให้เกิดภาวะ bowel ischemia และ necrosis ได้

Omphalocele หรือ Exomphalos อุบัติการณ์ 1-3:10,000 ทารกเกิดมีชีพ สาเหตุของโรคไม่ทราบ ร้อยละ 50 พบความผิดปกติของอวัยวะระบบอื่นๆ ได้แก่ ความผิดปกติ ของหัวใจและ aorta, cloaca exostrophy, neural tube defects, facial clefts, ความผิดปกติของไต ลำไส้และกระดู ร้อยละ 50 พบความผิดปกติของโครโมโซมร่วมด้วย โดยความผิดปกติ ที่พบบ่อยคือ trisomy 13 และ 18 อัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำ น้อยกว่าร้อยละ 1

การพยากรณ์โรคขึ้นกับว่ามีความผิดปกติของโครโมโซม ร่วมด้วยหรือไม่ การพยากรณ์โรคของ omphalocele ที่ไม่มี ความผิดปกติของโครโมโซมร่วมด้วยจะดีมาก อัตราการรอดชีวิต มากกว่าร้อยละ 90

แนวทางการรักษาเช่นเดียวกับ gastroschisis คือควร ให้คลอดเมื่อทารกครบกำหนดคลอด และวิธีการคลอดไม่มี ผลต่อการรักษา การผ่าตัดคลอดมักจะทำเมื่อพบว่ามี omphalocele มีขนาดใหญ่โดยเฉพาะมีตับยื่นออกมาด้วย

สรุป

วิทยาการการดูแลทารกในครรภ์ โดยเฉพาะการวินิจฉัย ความผิดปกติของทารกในครรภ์ (prenatal diagnosis) ด้วย คลื่นเสียงความถี่สูง ที่มีความก้าวหน้ามากขึ้นนั้นก่อให้เกิด ทั้งข้อดีและข้อเสีย กล่าวคือถ้าการวินิจฉัยนั้นถูกต้องแม่นยำ และโรคหรือความผิดปกติที่วินิจฉัยนั้นแพทย์ผู้ดูแลสามารถ บอกการพยากรณ์โรคที่แน่นอนแก่มารดา-บิดาได้ก็จะมี ประโยชน์ต่อการร่วมกันวางแผนการดูแลรักษาล่วงหน้าของ แพทย์และทีมผู้ดูแลทั้งมารดาและทารกซึ่งอาจประกอบด้วย สูติแพทย์ กุมารแพทย์ ศัลยแพทย์ แพทย์ทางพันธุศาสตร์ พยาบาล นักสังคมสงเคราะห์รวมทั้งมารดา-บิดาด้วย ในทาง ตรงข้ามหากการตรวจทารกในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง พบความผิดปกติของทารกในครรภ์แต่แพทย์ผู้ดูแลไม่สามารถ ให้การวินิจฉัยความผิดปกตินั้นได้ว่าคืออะไร หรือสามารถ ให้การวินิจฉัยความผิดปกตินั้นได้แต่ไม่สามารถบอกการ ดำเนินโรค การพยากรณ์โรค หรือแผนการรักษาต่อเนื่อง แก่มารดา-บิดาได้ย่อมก่อให้เกิดผลเสียอันได้แก่ความเครียด แก่หญิงตั้งครรภ์ หรือความสับสนของบุคคลในครอบครัว

ดังนั้นการให้การวินิจฉัยความผิดปกติของทารกในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงอย่างเดียวคงไม่มีประโยชน์หากความรู้เรื่องโรคหรือความผิดปกติแต่กำเนิดของทารก รวมทั้งแนวทางการปฏิบัติไม่พัฒนาควบคู่ไปด้วยกันอันหมายความว่าการทำงานเป็นทีมของบุคลากรผู้ให้บริการ (multidisciplinary team; patient care team) นั้นเอง

เอกสารอ้างอิง

1. พิมลรัตน์ ไทยธรรมยานนท์: การปฏิบัติต่อทารกพิการแต่กำเนิด. การประชุมวิชาการสมาคมเวชศาสตร์ปริกำเนิดแห่งประเทศไทยประจำปี 2542: 92-8.
2. ธนะรัตน์ ลยางกุล : แนวทางปฏิบัติในการดูแลและส่งต่อผู้ป่วยเด็กโรคหัวใจ. Thai Pediatr J 2003; 10: 33-40.
3. รังสรรค์ นิรามิช, สุวัฒน์ วัฒนาริษฐาน, ไมตรี อนันต์โกศล, ทองขาว รัตนสุวรรณ, วีระ บุรณะกิจเจริญ: ไล่เลื่อนกระบังลมโดยกำเนิด: เปรียบเทียบผลการรักษาระหว่างปี พ.ศ.2523-2534 กับปี พ.ศ.2535-2544. Thai Pediatr J 2003; 10: 7-15.
4. Strong C: Fetal anomalies: Ethical and legal consideration in screening, detection, and management. Clin Perinatol 2003; 30: 113-26.
5. Bronsteen RA, Comstock CH: Central nervous system anomalies. Clin Perinatol 2000; 27: 791-812.
6. Simpson LL: Structural cardiac anomalies. Clin Perinatol 2000; 27: 839-63.
7. Devine PC, Malone FD: Noncardiac thoracic anomalies. Clin Perinatol 2000; 27: 865-99.
8. Gleason PF, Eddleman KA, Stone JL: Gastrointestinal disorders of the fetus. Clin Perinatol 2000; 27: 901-20.
9. Robinson JN, Abuhamad AZ: Abdominal wall and umbilical cord anomalies. Clin Perinatol 2000; 27: 947-78.
10. Springer SC, Konop R, Carter BS, Wagner C, Finer NN: Neural tube defects in the neonatal period. <http://www.emedicine.com/ped/topic2805.htm>
11. Massagli TL, Talavera F, Kolaski K, Allen KL, Meier III RH: Myelomeningocele. <http://www.emedicine.com/ped/topic83.htm>
12. Meurs KV, Short BL: Diaphragmatic hernia: The neonatologist's perspective. NeoReviews 1999; e79-87.
13. Hudgins L, Cassidy SB: Congenital anomalies. In: Fanaroff AA, Martin RJ. eds. Neonatal-Perinatal Medicine: Diseases of the Fetus and Infant. St. Louis, MO: The C.V. Mosby Co; 7 ed., 2002: 488-509.
14. Klaus MH, Kennell JH: Care of the parents. In: Klaus MH, Fanaroff AA. eds. Care of the High-Risk Neonate. Philadelphia. PA:W.B. Saunders Co; 5 ed., 2001: 195-222.
15. Volpe JJ: Neural tube formation and prosencephalic development. In: Volpe JJ. ed. Neurology of the Newborn. Philadelphia. PA:W.B. Saunders Co; 4 ed., 2000: 3-44.

