

การให้คำปรึกษาเพื่อการส่งเสริมและป้องกันกลุ่มอาการดาวน์

ถวัลย์วงศ์ รัตนสิริ

หัวหน้าสาขาวินิจฉัยและรักษาทารกในครรภ์

ภาควิชาสูติศาสตร์และนรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

Counseling for Promotion and Prevention of Down Syndrome

Thawalwong Ratanasiri

Head of Division of Fetal Diagnosis and Therapy,

Department of Obstetrics and Gynaecology, Faculty of Medicine, Khon Kaen University

บทนำ

กลุ่มอาการดาวน์ เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยและเป็นปัญหาทางสาธารณสุขที่สำคัญอันดับหนึ่งของประเทศไทย เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม และเป็นสาเหตุของภาวะปัญญาอ่อน โดยทั่วไปพบอุบัติการณ์กลุ่มอาการดาวน์ประมาณ 1 ใน 800 - 1 ใน 1,000 ของทารกแรกเกิด¹ ที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น ระหว่าง พ.ศ. 2536-2546 พบอุบัติการณ์ 0.97 ใน 1,000 ของการคลอดทั้งหมด² เนื่องจากกลุ่มอาการดาวน์เป็นปัญหาที่พบบ่อย ดังนั้นบุคลากรทางการแพทย์ทุกระดับควรมีความรู้และทักษะในการให้คำปรึกษาเพื่อการส่งเสริมและป้องกันภาวะนี้

หลักการให้คำปรึกษา^{3,4}

1. การให้คำปรึกษาต้องมุ่งประโยชน์ของผู้ป่วยและครอบครัวเป็นหลัก ผลในการลดอุบัติการณ์ของโรคในประชากรถือเป็นผลพลอยได้
2. ต้องบอกแต่สิ่งที่เป็นความจริงเท่านั้น แต่ทั้งนี้ต้องไม่ก่อให้เกิดความหวาดกลัวหรือความวิตกกังวลมากอย่างไม่สมเหตุ
3. ควรให้คำปรึกษาเมื่อสามีภรรยาอยู่พร้อมกัน
4. เวลาที่เหมาะสมสำหรับการให้คำปรึกษา คือ ก่อนการแต่งงาน (premarital counseling) หรือก่อนตั้งครรภ์ (preconceptional counseling) เพราะผู้มาขอรับปรึกษามีโอกาสเลือกทางเลือกต่างๆ ได้มาก เวลาที่ไม่เหมาะสมสำหรับการให้คำปรึกษา คือ หลังจากที่คู่สามีเพิ่งทราบว่าลูกของตน

เป็นโรคพันธุกรรม (postpartum counseling) เพราะความทุกข์และความวิตกกังวลจะทำให้ไม่สามารถรับฟัง และทำความเข้าใจกับข้อมูลที่ได้รับ ควรรออีกสักระยะหนึ่ง

5. ให้ผู้ป่วยและครอบครัวเป็นผู้ตัดสินใจเองสำหรับทางเลือกต่างๆ (non-directive counseling) โดยแพทย์มีหน้าที่ให้ข้อมูลและใช้วิธีอธิบายจนผู้ป่วยและครอบครัวเข้าใจข้อมูลอย่างถ่องแท้ ทั้งนี้โดยถือว่า ผู้ป่วยและครอบครัวมีสิทธิสูงสุดในการตัดสินใจเกี่ยวกับการดำเนินชีวิตของตนเอง (patient autonomy)

6. ผู้ให้คำปรึกษาต้องมีความรู้เกี่ยวกับโรคที่เป็นปัญหาเป็นอย่างดีและสามารถค้นหาข้อมูลที่จำเป็น ในการตอบคำถามของผู้ป่วยและครอบครัวได้

7. การให้คำปรึกษาอาจต้องทำหลายๆ ครั้งกว่าที่ผู้ป่วยและครอบครัวจะเข้าใจถ่องแท้

8. ต้องมีเวลาให้แก่ผู้มาขอรับคำปรึกษาเพียงพอและมีสถานที่เหมาะสมสำหรับให้คำอธิบาย

9. ข้อมูลเกี่ยวกับผู้ป่วยและครอบครัวต้องถือว่าเป็นความลับ และไม่มีสิทธิที่จะเปิดเผยนอกจากได้รับอนุญาตและความยินยอมเสียก่อน

การให้คำปรึกษาเพื่อการส่งเสริมกลุ่มอาการดาวน์

วัตถุประสงค์เพื่อช่วยในการดูแลสุขภาพพากลุ่มอาการดาวน์โดยมีจุดมุ่งหมายเพื่อรักษาหรือแก้ไขความผิดปกติที่พบร่วมด้วย เพื่อให้เด็กเหล่านี้สามารถช่วยเหลือตนเองได้ในชีวิตประจำวัน โดย

1. ด้านสุขภาพอนามัย เนื่องจากอาจมีความผิดปกติ

หลายอย่างที่พบร่วมด้วยได้ในกลุ่มอาการดาวน์ รวมทั้งมี โอกาสเจ็บป่วยได้ง่ายและบ่อยกว่าเด็กทั่วไป บิดามารดาจึง ควรพาบุตรไปพบแพทย์ตั้งแต่เริ่มแรก ติดตามการรักษาเป็น ระยะเวลา เพื่อแพทย์จะได้ค้นหาและให้การรักษาได้ทันที รวมทั้งให้คำแนะนำต่างๆ เช่น การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ การวางแผนครอบครัว ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำของโรคใน ครอบครัวและการวินิจฉัยก่อนคลอด

2. การส่งเสริมพัฒนาการ เด็กกลุ่มอาการดาวน์ สามารถพัฒนาได้ถ้าได้รับการฝึกสอนที่เหมาะสม บิดามารดา จึงควรพาบุตรไปพบแพทย์เพื่อรับคำแนะนำต่างๆ รวมทั้งวิธีการ ในการส่งเสริมพัฒนาการ หมั่นฝึกฝนบุตรเองที่บ้าน เนื่องจากส่วนใหญ่บุตรจะอยู่กับบิดามารดาไม่ใช่ผู้ฝึก ทั้งนี้ เพื่อให้บุตรมีพัฒนาการใกล้เคียงกับเด็กทั่วไป

3. การดำรงชีวิตประจำวัน เด็กกลุ่มอาการดาวน์ ควรจะได้มีประสบการณ์ชีวิตเช่นเดียวกับเด็กทั่วไป จึงควรฝึก ให้ช่วยเหลือตนเองให้มากที่สุดเพื่อให้สามารถไปเรียนรวม และเรียนรู้ร่วมกับผู้อื่นในสังคม บิดามารดาจึง ควรพาบุตรไปเที่ยวตามสถานที่ต่างๆบ้าง ให้รู้จักควบคุมตนเอง มีสัมพันธภาพกับผู้อื่น ปฏิบัติตามกฎหมายของ สังคมและสามารถใช้บริการต่างๆ ในสังคมได้

การให้คำปรึกษาเพื่อการป้องกันกลุ่มอาการดาวน์

1. ระยะก่อนสมรส (Premarital period)

ให้ความรู้แก่ประชาชนเกี่ยวกับความสำคัญและปัญหา ของกลุ่มอาการดาวน์ และสตรีไม่ควรแต่งงานเมื่ออายุมาก

2. ระยะก่อนการตั้งครรภ์ (Preconceptional period)

2.1 ให้ความรู้แก่ประชาชน เกี่ยวกับความสำคัญ และปัญหาของกลุ่มอาการดาวน์โดยสื่อต่างๆ เช่น วิทยุ โทรทัศน์ หนังสือพิมพ์ วารสาร แผ่นพับ อินเทอร์เน็ต เป็นต้น

2.2 หลีกเลี่ยงการตั้งครรภ์ในสตรีเมื่ออายุ 35 ปีขึ้นไปหรือเคยมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์มาก่อนหรือตัวเองเป็น กลุ่มอาการดาวน์ เนื่องจากมีความเสี่ยงสูงที่จะมีบุตรเป็น กลุ่มอาการดาวน์

3. ระยะก่อนคลอด (Prenatal period)

3.1 การวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis)

ในปัจจุบันมีวิธีการวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์ที่นิยม ทำกัน 3 วิธี คือ การเก็บตัวอย่างเนื้อรก (chorionic villus sampling) การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) และการเก็บ ตัวอย่างเลือดทารกในครรภ์ (fetal blood sampling) วิธีที่นิยม ทำกันมากที่สุดคือ การเจาะน้ำคร่ำ เนื่องจากเป็นวิธีที่ง่าย มีภาวะแทรกซ้อนน้อยและให้ผลการวินิจฉัยแม่นยำ ที่ โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัย ขอนแก่น ได้เปิดบริการการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจวินิจฉัย

ก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์ ตั้งแต่ พ.ศ. 2535 และมีผู้มารับ บริการตรวจการเจาะน้ำคร่ำ (นับจนถึงธันวาคม 2546) ทั้งหมด 1,789 ราย ได้รับการวินิจฉัยเป็นกลุ่มอาการดาวน์ 17 ราย คิด เป็นอุบัติการณ์กลุ่มอาการดาวน์ที่พบจากการเจาะน้ำคร่ำ ร้อยละ 0.95⁶

โดยทั่วไป สตรีตั้งครรภ์ที่อายุมากกว่า 35 ปี เมื่อถึงวัน ครบกำหนดคลอดมักจะได้รับคำแนะนำให้ได้รับการเจาะ น้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซมทารกในครรภ์ เนื่องจากมีโอกาส เสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะมีโครโมโซมผิดปกติสูงมาก (ตารางที่ 1) และคุ้มกับความเสี่ยงต่อการแท้งบุตรที่เกิดจากการเจาะน้ำ คร่ำ ซึ่งโดยทั่วไปมีความเสี่ยงถึง 1 ใน 200¹

อย่างไรก็ตาม การใช้อายุของมารดาเป็นตัวกำหนดใน การพิจารณาเจาะน้ำคร่ำนั้นจะสามารถวินิจฉัยก่อนคลอด กลุ่มอาการดาวน์ได้เพียงร้อยละ 20 ของกลุ่มอาการดาวน์ ทั้งหมด เนื่องจากสตรีตั้งครรภ์ส่วนใหญ่เป็นสตรีตั้งครรภ์ ที่อายุน้อยและคลอดบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ถึงร้อยละ 80 ของอาการดาวน์ทั้งหมด ดังนั้นสตรีที่ควรแนะนำให้ได้รับ การเจาะน้ำคร่ำควรเป็นสตรีที่มีความเสี่ยงสูง (high risk) ที่ ทารกในครรภ์มีโอกาสเสี่ยงต่อภาวะ aneuploidy มากกว่า หรือเท่ากับ 1 ใน 200 ซึ่งคุ้มกับความเสี่ยงต่อการแท้งบุตรที่ เกิดจากการเจาะน้ำคร่ำ 1 ใน 200 สตรีที่มีความเสี่ยงสูงมี ดังต่อไปนี้ (ตารางที่ 2)¹

1. สตรีตั้งครรภ์เดี่ยวที่มีอายุอย่างน้อย 35 ปี เมื่อถึง วันครบกำหนดคลอด สตรีตั้งครรภ์เหล่านี้จะมีความเสี่ยงที่ ทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ที่ไตรมาสสอง คือ 1 ใน 250 และความเสี่ยงของทารกในครรภ์ที่จะเป็น aneuploidy ทุกชนิดคือ 1 ใน 132 (ตารางที่ 1) ความเสี่ยงนี้จะต่ำเมื่อ ครบกำหนดคลอดเนื่องจากทารกในครรภ์ส่วนใหญ่ที่เป็น aneuploidy จะแท้ง หรือเสียชีวิตก่อนครบกำหนดคลอด

2. สตรีตั้งครรภ์แฝดชนิด dizygotic ที่มีอายุอย่างน้อย 31 ปี เมื่อถึงวันครบกำหนดคลอด สตรีตั้งครรภ์เหล่านี้จะมีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์คนใดคนหนึ่งเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ที่ไตรมาสสอง คือ 1 ใน 190

3. สตรีที่เคยมีประวัติคลอดบุตรเป็น autosomal trisomy ชนิดใดชนิดหนึ่งมาก่อน สตรีเหล่านี้มีโอกาสที่ทารกในครรภ์ จะเป็น trisomy ชนิดใดชนิดหนึ่งซ้ำอีกประมาณร้อยละ 1 และมีโอกาสมากกว่าร้อยละ 1 เมื่อสตรีเหล่านี้ตั้งครรภ์เมื่ออายุ ที่มีความเสี่ยงมากกว่าร้อยละ 1

4. สตรีที่เคยมีประวัติคลอดบุตรเป็น triple X (47,XXX) หรือ Klinefelter syndrome (47,XXY) มาก่อน สตรีเหล่านี้มีโอกาส ที่ทารกในครรภ์จะเป็น trisomy ชนิดใดชนิดหนึ่งประมาณ ร้อยละ 1 เช่นเดียวกับสตรีที่เคยมีบุตรเป็น autosomal trisomy ส่วนสตรีที่เคยมีบุตรเป็น 47, XYY หรือ 45,X ไม่ถือว่าเป็น

ตารางที่ 1 Maternal Age-Related Midtrimester Risk of Down Syndrome and All Aneuploidies¹

Week's Gestation	Midtrimester Incidence		Term Live-born Incidence	
	Down Syndrome	All Aneuploidies	Down Syndrome	All Aneuploidies
33	1/417	1/208	1/625	1/345
34	1/333	1/152	1/500	1/278
35	1/250	1/132	1/384	1/204
36	1/192	1/105	1/303	1/167
37	1/149	1/83	1/227	1/130
38	1/115	1/65	1/175	1/103
39	1/89	1/53	1/137	1/81
40	1/69	1/40	1/106	1/63
41	1/53	1/31	1/81	1/50
42	1/41	1/25	1/64	1/39
43	1/31	1/19	1/50	1/30
44	1/25	1/15	1/38	1/24
45	1/19	1/12	1/30	1/19

สตรีที่มีความเสี่ยงสูง เนื่องจากมีโอกาสเกิดช้ำน้อยมาก

5. สตรีหรือคู่สมรสเป็น chromosome translocation carriers ความเสี่ยงที่ลูกจะมีโครโมโซมผิดปกติ จะต้องพิจารณาเป็นรายๆ ขึ้นอยู่กับชนิดของโครโมโซมที่ผิดปกติ พ่อหรือแม่ที่ผิดปกติ และสาเหตุของการตรวจพบ เป็นต้น

6. สตรีหรือคู่สมรสเป็น chromosome inversion carriers ความเสี่ยงที่ลูกจะมีโครโมโซมผิดปกติขึ้นอยู่กับชนิดของโครโมโซมที่ผิดปกติ ขนาดของ inversion และสาเหตุของการตรวจพบ เป็นต้น ดังนั้นจึงต้องพิจารณาเป็นรายๆ

7. สตรีที่เคยมีประวัติทารกในครรภ์เป็น triploidy สตรีเหล่านี้จะมีโอกาสที่ทารกในครรภ์จะเป็นช้ำร้อยละ 1-1.5

8. สตรีที่มีประวัติแท้งบุตรในไตรมาสแรกซ้ำซาก สตรีส่วนใหญ่ที่มีประวัติดังกล่าวนี้ โครโมโซมของทารกในครรภ์จะปกติ มีเพียงส่วนน้อยที่โครโมโซมทารกในครรภ์เป็น aneuploidy ซึ่งสาเหตุมักจะมาจากพ่อหรือแม่ เป็น inversion หรือ translocation carriers ซึ่งจะเพิ่มโอกาสเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะมีโครโมโซมผิดปกติในครรภ์ต่อไป การตรวจโครโมโซมในพ่อและแม่จะมีประโยชน์เกี่ยวกับโอกาสเสี่ยงที่จะเกิดช้ำอีกในครรภ์ต่อไป มากกว่าจะไปตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์ที่แท้งออกมาแล้ว

9. พ่อหรือแม่เป็น aneuploidy โดยทั่วไปคนที่ เป็น trisomy จะไม่สามารถมีบุตรได้ อย่างไรก็ดี สตรีที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ หรือ 47, XXX หรือผู้ชายที่เป็น 47, XYY ก็สามารถที่จะมีบุตร

ตารางที่ 2 Women with Risk of Fetal Aneuploidy High Enough to Justify Risk of Amniocentesis¹

- Singleton pregnancy with age \geq 35 at delivery
- Dizygotic twin pregnancy with age \geq 31 at delivery
- Previous autosomal trisomy birth
- Previous 47,XXX or 47,XXY birth
- Patient or partner is carrier of chromosome translocation
- Patient or partner is carrier of chromosome inversion
- History of triploidy
- Some cases with repetitive early pregnancy losses
- Patient or partner has aneuploidy
- Major fetal structural defect by ultrasound

ได้ โดยมีโอกาสเสี่ยงที่จะเกิดมีบุตรเป็น trisomy ช้ำอีก ร้อยละ 30 ผู้ชายที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์หรือ 47, XYY โดยทั่วไปจะไม่สามารถมีบุตรได้

10. ตรวจพบความผิดปกติแต่กำเนิดของทารกในครรภ์ ชนิดรุนแรง (major) จากคลื่นเสียงความถี่สูง ทารกในครรภ์เหล่านี้มีความเสี่ยงที่จะมีโครโมโซมผิดปกติชนิด aneuploidy ซึ่งคั้งที่จะตรวจโครโมโซมโดยไม่ต้องคำนึงถึงอายุมารดาหรือโครโมโซมของพ่อหรือแม่

ข้อมูลและคำอธิบายในการให้คำปรึกษาก่อนที่จะทำการวินิจฉัยก่อนคลอดมีดังนี้

1. ข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์
2. ความเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นกลุ่มอาการดาวน์
3. ทางเลือกต่างๆ เพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งการวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นทางเลือกหนึ่ง
4. ข้อบ่งชี้ในการวินิจฉัยก่อนคลอด
5. เหตุผลในการวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งนอกจากเพื่อตรวจหาความผิดปกติของทารกในครรภ์และหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคโดยการยุติการตั้งครรภ์แล้ว ยังมีเหตุผลอื่นๆ ได้แก่ เพื่อให้ความมั่นใจและลดความวิตกกังวลระหว่างการตั้งครรภ์ดูแลการตั้งครรภ์และการคลอดโดยใช้วิธีที่เหมาะสมครอบครัวมีโอกาสเตรียมตัวเตรียมใจและวางแผนก่อนทารกคลอด
6. วิธีการตรวจทางสูติศาสตร์
7. วิธีการตรวจทางห้องปฏิบัติการ
8. ความหมายของผลการตรวจ ทั้งผลการตรวจที่เป็นบวกและผลการตรวจที่เป็นลบ
9. ค่าใช้จ่าย
10. กำหนดวันนัดเพื่อบอกผลการตรวจ และวิธีที่จะบอกผล
11. ข้อจำกัดของการวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งได้แก่ ไม่สามารถตรวจหาความผิดปกติทุกอย่างของเด็กในครรภ์ การตรวจที่ใช้เน้นเพื่อวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์เท่านั้นผลการตรวจที่ปกติไม่อาจบอกได้ว่าทารกในครรภ์ปลอดภัยจากโรคอื่นๆ และเป็นปกติทุกประการ และความผิดปกติอาจเกิดขึ้นได้ในภายหลัง
12. การตรวจอาจได้ผลที่ไม่คาดคิด แปลผลไม่ได้ ผลกำกวม ไม่แน่ใจ หรือไม่ทราบความสำคัญและอาจจะต้องทำการตรวจเพิ่มเติม
13. การตรวจอาจล้มเหลวและต้องตรวจซ้ำ เช่น เซลล์น้ำคร่ำเพาะเลี้ยงไม่ขึ้นหรือมีการปนเปื้อน
14. ทางเลือกถ้าหากตรวจพบโดยการวินิจฉัยก่อนคลอดว่าทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งได้แก่ การยุติการตั้งครรภ์หรือการให้การตั้งครรภ์ดำเนินต่อไปจนคลอด
15. วิธีการยุติการตั้งครรภ์
16. ความวิตกกังวลระหว่างรอผลการตรวจและหลังจากทราบว่าผลการตรวจผิดปกติ
17. ผลกระทบต่อจิตใจและสังคมในกรณีเลือกยุติการตั้งครรภ์

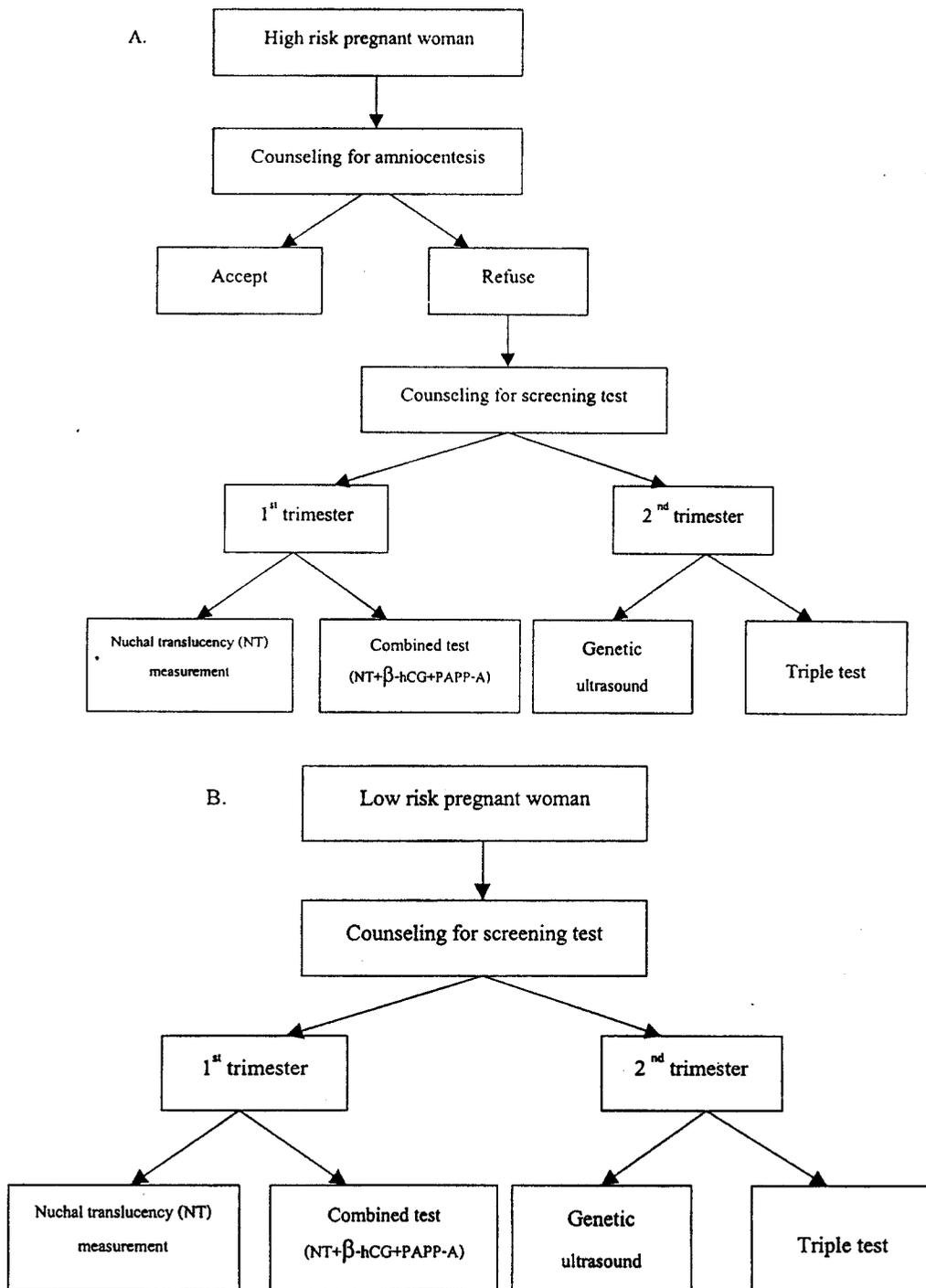
การให้ข้อมูลเตรียมความพร้อมแก่สตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการเจาะน้ำคร่ำจะช่วยให้สตรีตั้งครรภ์ลดความวิตกกังวล นอกจากนี้ สตรีตั้งครรภ์ยังได้ความรู้และมีทัศนคติที่ดีมากขึ้นอีกด้วย⁸

การให้คำปรึกษาหลังการวินิจฉัยก่อนคลอด⁷

ในกรณีที่ผลการตรวจว่าทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ วิธีบอกผลการตรวจมีความสำคัญต่อจิตใจและความรู้สึกของคู่สามีภรรยา และจะตราอยู่ในความทรงจำและความรู้สึกนึกคิดเป็นระยะเวลาอันยาวนานผู้ให้คำปรึกษาต้องมีความเชี่ยวชาญและทักษะสำหรับให้คำปรึกษาในภาวะวิกฤตหรือในระยะเศร้าโศก (crisis หรือ grief counseling) เข้าใจกระบวนการปรับตัวปรับใจกับความเศร้าโศก (coping หรือ grieving process) ซึ่งมีระยะต่างๆ ได้แก่ ซ็อก ปฏิเสธไม่ยอมรับ วิตกกังวล โกรธ ซึมเศร้า รู้สึกผิด ต้อรอง และยอมรับ การให้ข้อมูลโดยประเมินและปรับเปลี่ยนตามความจำเป็นและความต้องการของคู่สามีภรรยาจะช่วยให้บรรลุถึงวัตถุประสงค์ของการให้คำปรึกษาได้

3.2 การตรวจกรองก่อนคลอด (Prenatal screening)
การแนะนำให้มีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเฉพาะในสตรีตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูงนั้น ก็อาจจะทำให้ไม่สามารถวินิจฉัยก่อนคลอดสตรีตั้งครรภ์ส่วนใหญ่ที่คลอดบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ได้ แต่ถ้าจะแนะนำให้สตรีตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงต่ำได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดทุกรายก็อาจจะไม่คุ้มกับความเสี่ยงที่จะทำให้เกิดการแท้งบุตรภายหลังการตรวจจึงมีวิธีการตรวจกรอง (screening test) เพื่อเป็นทางเลือกให้กับสตรีตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงต่ำหรือสตรีตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูงแต่กลัวการแท้งบุตรจากการวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งวิธีการตรวจกรองมี 2 วิธีใหญ่ๆ ที่นิยมทำกัน คือ การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (ultrasonography) และวิธีการตรวจทางชีวเคมี (biochemical screening) จากเลือด คุณสมบัติที่ดีของวิธีการตรวจกรองคือค่าใช้จ่ายไม่สูง และเชื่อถือได้ แต่สิ่งที่ต้องให้ข้อมูลและคำอธิบายเกี่ยวกับการตรวจกรองคือ การตรวจกรองไม่ใช่วิธีการวินิจฉัย (diagnostic test) เป็นเพียงวิธีค้นหาสตรีตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูงของทารกในครรภ์ที่มีความผิดปกติของโครโมโซม เพียงพอที่จะคุ้มกับความเสี่ยงที่จะเกิดการแท้งบุตรจากการวินิจฉัยก่อนคลอด การตรวจกรองให้ผลบวก (positive) จะต้องแนะนำให้ตรวจยืนยันต่อด้วยวิธีการวินิจฉัยก่อนคลอดเพราะไม่เสมอไปที่ทารกในครรภ์จะต้องมีโครโมโซมผิดปกติทุกรายและหากผลการตรวจให้ผลลบ (negative) ก็แสดงว่ามีความเสี่ยงต่ำที่ทารกในครรภ์จะมีโครโมโซมผิดปกติแต่ไม่ได้หมายความว่าทารกในครรภ์ปกติ

ที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น มีแนวปฏิบัติในการตรวจกรองและตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์ดังรูปที่ 1



รูปที่ 1 แนวปฏิบัติในการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ก่อนคลอดที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ (hCG = serum human chorionic gonadotropin, PAPP-A = serum pregnancy-associated plasma protein A, triple test = ตรวจ serum alpha-fetoprotein, unconjugated estriol และ human chorionic gonadotropin)

การให้คำปรึกษาเมื่อพบทารกแรกเกิดเป็นกลุ่มอาการดาวน์

ถึงแม้จะมีการตรวจกรองและหรือการวินิจฉัยก่อนคลอด แต่ก็อาจจะมีทารกแรกเกิดเป็นกลุ่มอาการดาวน์ได้ ดังนั้นควรให้คำปรึกษาสำหรับพ่อแม่ที่มีบุตรแรกเกิดเป็นกลุ่มอาการดาวน์ โดยมีหลักการดังนี้⁹

1. ระยะเวลา ควรจะบอกพ่อแม่เมื่อแม่มี bonding กับลูกแล้ว อย่างไรก็ตาม เนื่องจากมีความแตกต่างกันสูงมากของระดับการศึกษา และการรับรู้ของพ่อแม่เกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ ดังนั้นคงไม่มีข้อกำหนดตายตัวว่าจะแจ้งเมื่อไหร่
2. ให้เวลาเพียงพอ
3. สถานที่เหมาะสม มีความเป็นส่วนตัว สงบ
4. ขณะให้คำปรึกษา ถ้ามีลูกอยู่ด้วย ก็ให้อยู่ในอ้อมกอดของแม่หรือพ่อ
5. ผู้ให้คำปรึกษาควรมีความรู้ และเตรียมตัวมาดีพอ
6. ให้การประคับประคองทางจิตใจ
7. เนื้อหาในการให้คำปรึกษา ได้แก่ ความรู้เกี่ยวกับโรค และหลักการดูแลรักษา สาเหตุ และโอกาสเสี่ยงในการมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์อีก และวิธีหลีกเลี่ยง

สรุป

การให้คำปรึกษาเป็นกระบวนการที่สำคัญที่สุดในการที่จะนำความรู้และข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ไปสู่ประชาชน ดังนั้นการให้คำปรึกษาอย่างมีประสิทธิภาพ จะทำให้การส่งเสริมและป้องกันกลุ่มอาการดาวน์ประสบความสำเร็จ

เอกสารอ้างอิง

1. Cunningham FG, Gant NF, Leveno KJ, Gilstrap LC III, Hauth JC, Wenstrom KD. Williams obstetrics. 21st ed. New York: McGraw Hill, 2001 : 204-19, 940-1004.
2. สถิติเวชระเบียนผู้ป่วยในที่โรงพยาบาลศรีนครินทร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น พ.ศ. 2536-2546.
3. ถวัลย์วงศ์รัตนศิริ การวินิจฉัยทารกในครรภ์โรคทางพันธุกรรม. ใน : กนก สีจร, ถวัลย์วงศ์ รัตนศิริ, วิฑูรย์ ประเสริฐเจริญสุข, โกวิท คำพิทักษ์, บรรณานิการ. สูติศาสตร์. ฉบับพิมพ์ครั้งที่ 2. ขอนแก่น : โรงพิมพ์คลังนานาวิทยา, 2542: 523-63.
4. Simpson JL, Elias S. Genetics in obstetrics and gynecology. 3rd ed. Pennsylvania : Saunders, 2003: 83-98.
5. นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช. เด็กกลุ่มอาการดาวน์. ฉบับพิมพ์ครั้งที่ 2. กรุงเทพฯ : โรงพิมพ์ชุมนุมสหกรณ์การเกษตรแห่งประเทศไทย จำกัด, 2545: 38-9.
6. สถิติสาขาวิจจัยและรักษาทารกในครรภ์ภาควิชาสูติศาสตร์และนรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น พ.ศ. 2535-2546.
7. จินตนา ศิรินาวิน, ชนินทร์ ลิ้มวงศ์. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์กับการวินิจฉัยโรคก่อนคลอด. เอกสารประกอบการบรรยาย “การอบรมฟื้นฟูวิชาการครั้งที่ 14” ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย. 24-26 เมษายน 2545 ณ อาคารเฉลิมพระบารมี 50 ปี ซอยศูนย์วิจัย ถนนเพชรบุรีตัดใหม่ กรุงเทพมหานคร : 251-60.
8. มาสินี ไพบูลย์, จำรัส วงศ์คำ. ผลการให้ข้อมูลเตรียมความพร้อมต่อความวิตกกังวล ความรู้ และทัศนคติของสตรีตั้งครรภ์ที่ได้รับการเจาะน้ำคร่ำ. ศรีนครินทร์เวชสาร 2542; 14: 14-20.
9. ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล. กลุ่มอาการดาวน์ : ความผิดปกติทางพันธุกรรม การดูแลรักษาและการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์. ใน : แสงชัย พงุทธิพันธ์, พัญูญ พันธุ์บุรณะ, จิตติมา มโนมัย, บรรณานิการ. OB-GYN update : ความก้าวหน้าในการดูแลรักษาผู้ป่วยทางสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา. กรุงเทพฯ : บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์, 2545: 46-72.

