

ความก้าวหน้าในการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ (Update in Down Syndrome Screening)

รศ.นพ.ถวัลย์วงศ์ รัตนศิริ

หัวหน้าสาขาวิชานิฉันัยและรักษาทารกในครรภ์ ภาควิชาสูติศาสตร์และนรีเวชวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น
E-mail address:tharat@kku.ac.th

บทคัดย่อ

กลุ่มอาการดาวน์(Down syndrome หรือ trisomy 21) เป็นปัญหาสาธารณสุขทั่วโลก ในปัจจุบันมีเทคโนโลยีทางการแพทย์และทางห้องปฏิบัติการที่สามารถตรวจในสตรีตั้งครรภ์ระยะก่อนคลอด 2 วิธีใหญ่ๆคือ การวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) และการตรวจกรองก่อนคลอด (prenatal screening) การวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นวิธีมาตรฐานที่ใช้วินิจฉัยว่าทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ (fetal Down syndrome) หรือไม่ วิธีวินิจฉัยก่อนคลอดมีหลายวิธี แต่วิธีที่นิยมมากที่สุดคือการเจาะน้ำคร่ำ(amniocentesis) เพื่อเอาน้ำคร่ำ (amniotic fluid) ไปวิเคราะห์โครโมโซม (chromosomal analysis) ของทารกในครรภ์ วิธีนี้มีข้อดีคือง่ายและให้ความแม่นยำสูง มีอัตราการตรวจพบ (detection rate) ประมาณร้อยละ 99.9 แต่มีข้อเสียคือพบอัตราการแท้งบุตรภายหลังการทำหัตถการประมาณร้อยละ 0.3-0.6 ส่วนการตรวจกรองก่อนคลอดนั้น เป็นการตรวจเพื่อประเมินความเสี่ยงของทารกในครรภ์ว่ามีความเสี่ยงสูงหรือต่ำที่จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ในรายที่ผลการตรวจกรองให้ผลว่าทารกในครรภ์มีความเสี่ยงสูง ก็ควรจะได้รับ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต่อไป

วิธีการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ในปัจจุบันมี 4 วิธีคือ

- 1.การใช้อายุมารดา (Maternal age) มารดาที่อายุเกิน 35 ปี เมื่อถึงวันครบกำหนดคลอด ถือว่าทารกในครรภ์มีความเสี่ยงสูง มีอัตราการตรวจพบทารกในครรภ์กลุ่มอาการดาวน์ประมาณร้อยละ20-30
- 2.การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงทางพันธุกรรม (Genetic ultrasound) มีอัตราการตรวจพบทารกในครรภ์กลุ่มอาการดาวน์ประมาณร้อยละ 60-70
- 3.การตรวจสารชีวเคมี (Biochemical markers) ในซีรัมมารดา (maternal serum) มีอัตราการตรวจพบทารกในครรภ์กลุ่มอาการดาวน์ประมาณร้อยละ 60-95
- 4.การตรวจcell-free fetal DNA ในพลาสมามารดา (maternal plasma) มีอัตราการตรวจพบทารกในครรภ์กลุ่มอาการดาวน์ร้อยละ 98-99

วิธีการตรวจ cell-free fetal DNA ในพลาสมามารดาเพื่อตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์หรือโครโมโซมผิดปกติชนิดอื่นๆ

มีชื่อเรียกอีกอย่างหนึ่งว่า noninvasive prenatal testing (NIPT) วิธีนี้เป็นวิธีใหม่ที่มีการศึกษาวิจัยกันอย่างมาก ในช่วง 10 ปีที่ผ่านมาและนำมาใช้ในทางคลินิกในหลายประเทศแล้ว โดยมีแนวทางการตรวจ 2 วิธีคือ

- 1.Whole genome approach ซึ่งใช้วิธีการวิเคราะห์ massively parallel sequencing (MPS) เป็นต้น
 - 2.Targeted genome approachซึ่งใช้วิธีการวิเคราะห์ MPS หรือ single nucleotide polymorphism (SNPs) เป็นต้น
- ในระยะเวลา 3 ปีที่ผ่านมา ก็มีการบริการ NIPT ในประเทศไทยแล้ว ถึงแม้ว่าจะเป็น การตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ที่มีประสิทธิภาพสูง แต่เมื่อผลการตรวจบอกว่าทารกในครรภ์มีความเสี่ยงสูงที่จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ สตรีตั้งครรภ์ก็ควรจะได้รับ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต่อไป นอกจากนี้ NIPT ยังมีค่าใช้จ่ายสูง จึงยังไม่เหมาะสมที่จะใช้เป็นการตรวจกรองชนิดปฐมภูมิ (primary screening) วิทยาลัยสูตินรีแพทย์ แห่งสหรัฐอเมริกา (American College of Obstetricians and Gynecologists) จึงให้คำแนะนำการบริการ NIPT เมื่อปี พ.ศ. 2555 เฉพาะในรายที่มีข้อบ่งชี้ ดังนี้

1. สตรีตั้งครรภ์ที่มีอายุมากกว่า 35 ปีเมื่อนับถึงวันครบกำหนดคลอด
2. ตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงทางพันธุกรรมแล้วพบว่าทารกในครรภ์มีความเสี่ยงสูงต่อ โครโมโซมผิดปกติชนิดaneuploidy
3. มีประวัติครรภ์ก่อนคลอดลูกเป็น trisomy 21,18 หรือ 13
4. สตรีตั้งครรภ์หรือสามี เป็น balanced robertsonian translocationและมีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์เป็น trisomy21 หรือ 13
5. สตรีตั้งครรภ์มีผลการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ โดยวิธีการตรวจสารชีวเคมีในซีรัมว่าทารกในครรภ์มีความเสี่ยงสูงต่อโครโมโซมผิดปกติชนิดaneuploidy

คำสำคัญ: กลุ่มอาการดาวน์, การตรวจกรอง,การตรวจ cell-free fetal DNA ในพลาสมามารดา

Keywords:Down syndrome, screening, cell-free fetal DNA in maternal plasma

