

เตลีทีวีส์

ฉบับที่ 24,762 วันอาทิตย์ที่ 30 กรกฎาคม พ.ศ. 2560 หน้า 7

‘ความรู้เรื่องยีน (Gene) และโครโมโซม (Chromosome) ตอนที่ 3 การตรวจคัดกรองพาหะโรคทางพันธุกรรมก่อนมีบุตร 12 โรค’ (Genetic Disease Carrier Screening)



โรคทางพันธุกรรม

ส่วนมากเกิดจากความบกพร่องของยีนในร่างกาย ซึ่งมีอาการแสดงออกที่หลากหลายในทุกระบบของร่างกาย เช่น สมอองไขสันหลัง กล้ามเนื้อ หัวใจ เลือด ฯลฯ หลายโรคมีความรุนแรงสูงและอาจก่อให้เกิดความทุพพลภาพ หรือเสียชีวิตได้ตั้งแต่วัยทารก อันนำมาซึ่งความโศกเศร้าเสียใจของสมาชิกครอบครัวเป็นอย่างมาก โรคที่เกิดจากความผิดปกติดังกล่าว ในหลาย ๆ ครั้งพบว่า บิดาและมารดา มิได้มีความผิดปกติจากภายนอกแต่อย่างใด แต่มียีนที่ผิดปกติแฝงอยู่ในเลือด ซึ่งยากต่อการป้องกันการถ่ายทอดไปยังบุตรจากการศึกษาวิจัยพบว่า คนหนึ่งจะมียีนที่บกพร่องแฝงอยู่ในร่างกายซึ่งอาจถ่ายทอดสู่บุตรและก่อให้เกิดความทุพพลภาพได้ตั้งแต่ 0-7 โรค การตรวจคัดกรองเพื่อค้นหา ยีนที่บกพร่องที่แฝงอยู่ในร่างกายของเราจะนำไปสู่การวางแผนการมีบุตรได้อย่างมีประสิทธิภาพสูงสุด



การตรวจคัดกรองพาหะของโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยในประชากรเอเชียตะวันออก และ

เอเชียตะวันออกเฉียงใต้ 12 โรค

ในอดีต การตรวจคัดกรองโรคทางพันธุกรรมก่อนมีบุตรสามารถตรวจได้แค่เพียงโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ซึ่งถือว่าเป็นโรคที่มีพาหะมากในประเทศไทยเท่านั้น โรคอื่น ๆ ที่ทำให้เกิดความทุพพลภาพจะถูกตรวจต่อเมื่อมีประวัติทางครอบครัว หรือมีบุตรคนแรกเป็นโรคก่อน แล้วจึงจะสืบข้อมูลย้อนกลับไป ซึ่งหมายความว่าครอบครัวจะต้องเผชิญกับโรคที่เกิดขึ้นแล้ว ต้องผ่านช่วงเวลาที่เป็นทุกข์ และท้อถอย ในการดูแลเด็กที่เจ็บป่วยหนัก ดังนั้น ในปัจจุบันจึงได้มีการพัฒนาเทคโนโลยีให้มีการตรวจที่ครอบคลุมกับพาหะของโรค ที่ไม่มีการแสดงออกของอาการเพิ่มขึ้น และอาจก่อให้เกิดความทุพพลภาพในทารกได้ เช่น โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงชนิดต่าง ๆ โรคเลือดออกหยุดยาก ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ฯลฯ



(ต่อด้านหลัง)

ตารางแสดงโรคพันธุกรรมที่พบบ่อย 12 โรค

ชื่อโรค	อาการและอาการแสดง	อุบัติการณ์ ความชุก*
Thalassemia	โลหิตจาง ตัวเหลือง ตับโต ม้ามโต เติบโตช้า	พาหะ 4 ใน 10
Deafness due to GJB2 and SLC26A4	หูหนวก	พาหะ 4 ใน 50
Spinal Muscular Atrophy type 1	กล้ามเนื้ออ่อนแรงในทารก การหายใจล้มเหลว	พาหะ 1 ใน 50
Congenital Adrenal	เกลือแร่ต่ำในทารกจน ถึงขั้นวิกฤติ	พาหะ 1 ใน 57
Hyperpiasia (21-OHD)	เติบโตช้า พัฒนาการช้า อวัยวะเพศกำกวม	
Phenylketonuria	ความพิการทางสมอง พัฒนาการช้า ลมชัก	พาหะ 1 ใน 60
Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease	การหายใจล้มเหลวในทารก ไตวายในเด็กก่อนอายุ 10 ปี	พาหะ 1 ใน 70 พาหะ 1 ใน 100
Wilson disease	ตับวายในเด็ก กล้ามเนื้อเกร็ง การควบคุมกล้ามเนื้อบกพร่อง	พาหะ 1 ใน 100
Pompe disease	กล้ามเนื้ออ่อนแรง การหายใจ และหัวใจล้มเหลว	พาหะ 1 ใน 100
Galactosemia	ความพิการทางสมอง เติบโต ช้า พัฒนาการช้า กล้ามเนื้อ อ่อนแรง ตับโต ตัวเหลือง ดื้อกระจก ติดเชื้อง่าย	พาหะ 1 ใน 112
Duchenne Muscular Dystrophy	กล้ามเนื้ออ่อนแรง แขนขาลีบ การหายใจล้มเหลว	1 ใน 3,500 คนของเด็กชาย
Hemophilia A and B	เลือดออกหยุดยาก	1 ใน 5,000 คนของเด็กชาย
Fragile X Syndrome	ปัญญาอ่อน ออทิสติก พัฒนาการช้า พฤติกรรมก้าวร้าว	1 ใน 5,000 คนของเด็กชาย

(ต่อหน้าถัดไป)

***อุบัติการณ์และความชุกที่มีรายงานชัดเจนในประเทศไทย ได้แก่ โรคธาลัสซีเมีย ส่วนโรคอื่น ๆ เป็นสถิติจากหลักฐานอ้างอิง ในวารสารทางการแพทย์ และผลการศึกษานักวิทยาศาสตร์ บริษัท ลีดเดอร์ เมดิคอล เจเนติกส์ แอนด์ จีโนมิกส์ จำกัด มีการตรวจคัดกรองโรคที่ดีที่สุดหรือไม่**

ไม่มีอะไรในโลกนี้ที่สมบูรณ์แบบ 100% การตรวจคัดกรองเป็นเพียงการค้นหาสิ่งที่จะทางการแพทย์นำเอาเทคโนโลยีทางพันธุศาสตร์มาใช้เพื่อการค้นหา ในปัจจุบันเราสามารถตรวจคัดกรองพาหะของโรคทางพันธุกรรมได้สูงสุดถึง 600 โรค ซึ่งประกอบไปด้วยโรคที่ก่อให้เกิดความทุพพลภาพในทุก ๆ อวัยวะของร่างกาย เช่น สมอง ตา หู ไต หัวใจ กระดูก เลือด ฯลฯ คู่สมรสสามารถตัดสินใจร่วมกันได้ว่าจะตรวจคัดกรองถึงระดับไหนเพื่อการวางแผนการมีลูกน้อยในอนาคต ถ้าตรวจคัดกรองแล้วพบว่าคู่สมรสของเรามีความเสี่ยงที่จะมียืนที่บกพร่องแฝงอยู่จะทำอย่างไร

สิ่งแรกคือต้องพบแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ เพื่อวางแผนการเจริญพันธุ์ที่เหมาะสม ซึ่งจะใช้เทคโนโลยีเข้ามามีบทบาท ได้แก่ การตรวจวินิจฉัยน้ำคร่ำของทารกในครรภ์ หรือ หลบเลี่ยงการเกิดโรค ด้วยการปฏิสนธิตัวอ่อนในหลอดแก้ว และทำการคัดเลือกพันธุกรรมตัวอ่อน ก่อนฝังตัวเข้าไปในโพรงมดลูกของมารดา (Preimplantation Genetic Diagnosis) ถ้าท่านต้องเข้ารับบริการการตรวจคัดกรองพาหะของโรคทางพันธุกรรมก่อนที่จะมีบุตร

Disclaimers: บริการนี้เป็นความร่วมมือกันระหว่าง บริษัท ลีดเดอร์ เมดิคอล เจเนติกส์ แอนด์ จีโนมิกส์ จำกัด ผู้ให้บริการด้านการวิเคราะห์ผลทางพันธุศาสตร์ และ บริษัท BGI ที่มีความเชี่ยวชาญด้านเทคโนโลยีทางพันธุศาสตร์ในระดับโลก ฐานข้อมูลพันธุศาสตร์ของประชากรไทย ได้รับการสนับสนุนโดยศูนย์ความเป็นเลิศด้านชีววิทยาศาสตร์ (Thailand Center of Excellence for Life Sciences; TCELS)

ข้อมูลจาก ดร.นายแพทย์โอบจพ ทรายู แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านชีววิทยาโมเลกุลการแพทย์ ศูนย์อายุรกรรมทั่วไป โรงพยาบาล พญาไท 1/ <http://www.phyathai.com>.

นายแพทย์สุรพงศ์ อำพันวงษ์