

ฉบับที่ 24,755 วันอาทิตย์ที่ 23 กรกฎาคม พ.ศ. 2560 หน้า 7

ความรู้เรื่องยีน (Gene) และโครโมโซม (Chromosome) ตอนที่ 2

ผู้ช่วยกลุ่มพิเศษ ทางด้านการเรียนรู้ช้าและโครโมโซมผิดปกติ (Mental Retardation and Chromosomal Disorders)



ชีวิตและสุขภาพ
นพ.สุรพงษ์ อำนวยวงษ์

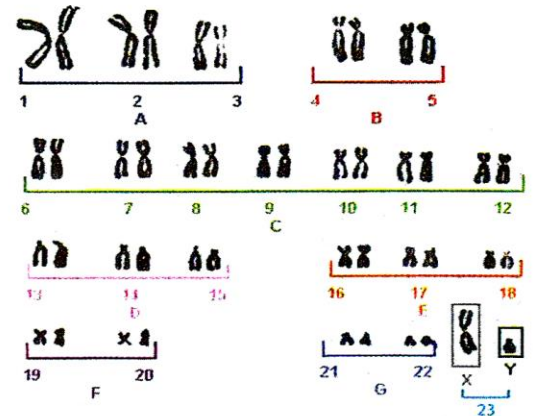


• เด็กพิเศษที่มีการเรียนรู้ช้าเกิดขึ้นมาได้อย่างไร

ไม่มีคุณพ่อคุณแม่คนไหนที่ต้องการเห็นบุตรตนเองเกิดมาด้วยความผิดปกติ แต่สิ่งเหล่านี้หลายครั้งเป็นเหตุสุดวิสัยที่ไม่สามารถป้องกันได้ สถิติทางการแพทย์พบว่าในการตั้งครรภ์มีบุตรทุกครั้ง โอกาสที่คู่สมรสที่แข็งแรงดี ไม่มีโรคพันธุกรรมใด ๆ ในครอบครัว และไม่ได้มีสายเลือดใกล้เคียงกันมีโอกาสมีบุตรที่มีความผิดปกติได้ประมาณ 8 เปอร์เซ็นต์ เป็นตัวเลขที่ไม่เยอะมากนัก แต่เมื่อมาเกิดกับครอบครัวใดเหมือนเป็นฝันร้ายไปตลอดชีวิต ตัวอย่างของความผิดปกติที่อยู่นอกเหนือการควบคุมทางการแพทย์ได้ เช่น ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ออทิสติก ความพิการทางสายตาและการได้ยิน ปากแหว่ง เพดานโหว่ เป็นต้น ปัจจัยที่ก่อให้เกิดโรคเหล่านี้เป็นไปได้ตั้งแต่พันธุกรรมระดับยีน โครโมโซม ความผิดปกติในการพัฒนาตัวอ่อนในครรภ์จากปัจจัยแวดล้อม เช่น โรคติดเชื้อระหว่างตั้งครรภ์ ยา โรคประจำตัวของมารดา สารพิษ รังสี เป็นต้น แต่ถ้าสิ่งเหล่านี้เกิดขึ้นกับครอบครัวของใครก็ตาม สมาชิกทุกคนในครอบครัวต้องร่วมให้กำลังใจซึ่งกันและกัน เลี้ยงดูเด็กให้เติบโตขึ้นมาเป็นผู้ใหญ่โดยให้มีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุด และวางแผนชีวิตให้ลูกในวันข้างหน้าต่อไปในยามที่พ่อแม่เริ่มแก่เฒ่า นอกจากนี้ การวางแผนการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปก็จะต้องรัดกุมมากขึ้นกว่าการดูแลการตั้งครรภ์ปกติ ไม่ว่าจะเป็นตัวคุณพ่อคุณแม่ผู้เดิม หรือสมาชิกคนอื่น ๆ ในครอบครัวที่มีโอกาสได้รับพันธุ์แฝงของโรคดังกล่าวไปก่อให้เกิดความผิดปกติของบุตรในครอบครัวของตนต่อไปด้วย

• ตัวอย่างโรคที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมและก่อให้เกิดผู้ช่วยกลุ่มพิเศษ

คนเราทุกคนเกิดมาต้องมีโครโมโซม 23 คู่หรือ 46 แท่งอยู่ในเซลล์ร่างกายทุก ๆ เซลล์ โครโมโซมมีลักษณะเป็นแท่ง ซึ่งเป็นแหล่งบรรจุสารพันธุกรรมที่เรียกว่า "ยีน" ซึ่งทำหน้าที่ควบคุมรูปร่างลักษณะต่าง ๆ ของร่างกายซึ่งมีอยู่มากกว่า 20,000 ยีน เช่น ยีนสร้างสติปัญญา ยีนสร้างสีผม ยีนสร้างความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด ยีนก่อกะเร็ง ยีนเบาหวาน เป็นต้น ดังนั้นถ้าโครโมโซมมีความผิดปกติแม้แต่นิดเดียว เช่น จำนวนเกิน จำนวนขาด มีการขาดหายไปของแท่ง หรือกลไกใดก็ตาม ยีนจะผิดปกติมากกว่า 1 ยีน อาการแสดงออกจะมากมายหลายระบบ



ภาพแสดงโครโมโซมปกติ 23 คู่ หรือ 46 แท่ง



ทั่วร่างกายรวมถึงความบกพร่องทางสติปัญญาและการเรียนรู้

• ตัวอย่างของโรคที่เกิดจากโครโมโซมผิดปกติ

1. โรคที่เห็นได้ชัดจากการตรวจโครโมโซมแบบทั่วไป
 - กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome)
 - กลุ่มอาการเอ็ดเวิร์ด (Edward syndrome)

- กลุ่มอาการพาเทา (Patau syndrome)
- กลุ่มอาการคริดูชาต์ (Cri-du-chat syndrome)
- กลุ่มอาการเทอร์เนอร์ (Turner syndrome)*
- กลุ่มอาการไคลน์เฟลเตอร์ (Klinefelter syndrome)*
- กลุ่มอาการโครโมโซมเกินหรือโครโมโซมอื่น ๆ (Other Trisomy syndromes)

2. โรคที่เป็นเหตุสุดวิสัยไม่สามารถตรวจพบจากการตรวจโครโมโซมแบบทั่วไป**

- กลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี (Prader-Willi syndrome)
- กลุ่มอาการวิลเลียม (Williams syndrome)
- กลุ่มอาการดีจอร์จ (DiGeorge/VCFS/22q11 deletion syndrome)

• กลุ่มอาการไมโครเดลีชันอื่น ๆ (Other microdeletion syndromes)

*ปกติไม่มีความบกพร่องทางสติปัญญาและการเรียนรู้ แต่มีความผิดปกติทางด้านพัฒนาการทางเพศเป็นหลัก

**การตรวจโครโมโซมแบบมาตรฐานจะให้ผลปกติ ต้องทำการตรวจด้วยวิธีพิเศษอื่น ๆ เช่น FISH หรือ array CGH

• การวางแผนสุขภาพผู้ป่วยกลุ่มพิเศษ

นอกเหนือจากความบกพร่องทางสติปัญญาและการเรียนรู้แล้ว ผู้ป่วยกลุ่มพิเศษเหล่านี้สามารถมีอาการแสดงออกได้หลายระบบ เช่น โรคหัวใจ เบาหวาน โรคอ้วน โรคไต โรคหลอดเลือดในร่างกาย ผิดปกติ ความบกพร่องของการมองเห็นและการได้ยิน พัฒนาการทางเพศผิดปกติ กระดูกพรุน ภาวะหยุดหายใจขณะนอนหลับ กล้ามเนื้ออ่อนแรง ข้อติด เป็นต้น การดูแลสุขภาพจะมีรายละเอียดมากกว่าคนทั่วไปมากและต้องเริ่มติดตามตั้งแต่ยังเด็กจนถึงวัยผู้ใหญ่ เพราะภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ เหล่านี้สามารถเกิดขึ้นเมื่อไรก็ได้โดยไม่มีสัญญาณนำ การตรวจคัดกรองรายปีจะช่วยให้ค้นพบอาการของโรคตั้งแต่ระยะเริ่มแรกและรักษาได้ทันที่ การดูแลผู้ป่วยเหล่านี้จำเป็นต้องใช้แพทย์และบุคลากรหลายสาขาทำงานร่วมกัน เช่น แพทย์โรคพันธุกรรม กุมารแพทย์ อายุรแพทย์ จิตแพทย์ แพทย์เฉพาะทางสาขาต่าง ๆ พยาบาลเยี่ยมบ้าน นักกิจกรรมบำบัด

“แม้ว่าผู้ป่วยกลุ่มพิเศษเหล่านี้จะเกิดมาแตกต่างจากผู้อื่นในสังคม แต่พวกเขาควรได้รับการดูแลสุขภาพที่ได้มาตรฐาน เพื่อที่จะลดภาวะแทรกซ้อนทางร่างกายที่มีโอกาสไปกระตุ้นให้เกิดความพิการและทุพพลภาพ” ซึ่งการดูแลผู้ป่วยเหล่านี้มีความคาดหวังให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีที่สุดและไม่เป็นภาระของครอบครัวและสังคม



เทคโนโลยีการตรวจหาความผิดปกติของผู้ป่วยกลุ่มพิเศษที่มีโครโมโซมปกติ

การตรวจพิเศษที่เรียกว่า Array CGH เป็นการตรวจสอบพันธุกรรมจากเลือดปริมาณ 2-4 มิลลิลิตร เพื่อคัดกรองหาการขาดหรือเกินของโครโมโซมทั่วร่างกาย โดยที่การตรวจโครโมโซมด้วยวิธีมาตรฐานไม่สามารถตรวจพบได้ ผลที่ได้จาก Array CGH จะช่วยวางแผนการตัดสินใจระยะยาวในการดูแลผู้ป่วย รวมถึงการวางแผนครอบครัวของสมาชิกในครอบครัวที่ต้องการหลีกเลี่ยงการเกิดโรคซ้ำในครอบครัวต่อไปในอนาคต อย่างไรก็ตามการตรวจเลือดด้วยเทคโนโลยีต่าง ๆ นั้น ครอบครัวควรจะได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุกรรมที่ถูกต้องจากแพทย์ผู้เชี่ยวชาญก่อนเสมอเพื่อประโยชน์สูงสุดในครอบครัวต่อไป

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

ภายใต้แพทย์สุรพงศ์ อ่าพันวงศ์