



ศูนย์ความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก และตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด

โดย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
มหาวิทยาลัยมหิดล



“

ศูนย์ความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก และตรวจคัดกรอง ทารกแรกเกิด ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล เป็นหน่วยงานแรกและแห่งเดียวในประเทศไทยที่ให้การวินิจฉัย และรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (inborn errors of metabolism) อย่างครบวงจร ซึ่งหากไม่รับการวินิจฉัยระหว่าง 48 – 72 ชั่วโมงหลังคลอด และได้รับการรักษาภายใน 2 สัปดาห์ อาจทำให้ทารกมีภาวะปัญญาอ่อน พิการ หรือเสียชีวิตได้

”





โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (inborn errors of metabolism) เป็นโรคพันธุกรรมประเภทหนึ่งซึ่งประกอบด้วยโรคพันธุกรรมกว่า 700 โรคและมีอุบัติการณ์ของทุกโรครวมกันเท่ากับ 1 ใน 100 ของการเกิดมีชีพ ส่วนใหญ่ของโรคในกลุ่มนี้ทำให้เกิดการเสียชีวิตและความพิการในเด็ก แต่ที่สำคัญคือบางโรคสามารถให้การรักษา (treatable disorders) และป้องกันไม่ให้เกิดการเสียชีวิตและความพิการได้โดยการตรวจกรองทารกแรกเกิด (Newborn Screening)



การตรวจโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

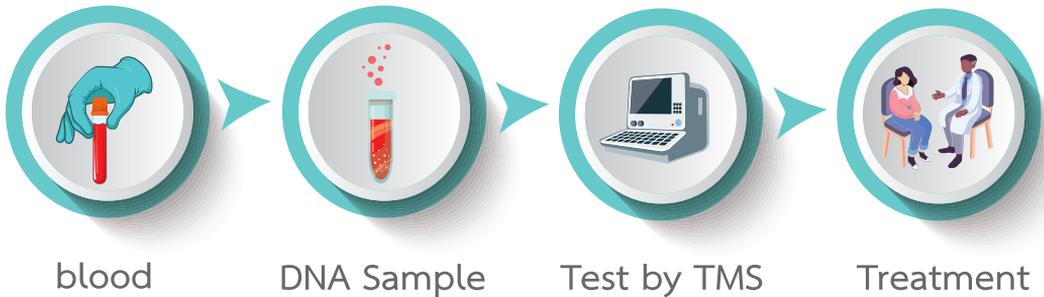
การตรวจกรองทารกแรกเกิดในประเทศไทยมีเพียง 2 สถาบันที่ให้บริการคือ ศูนย์พันธุกรรมเมตาบอลิกฯ ห้องปฏิบัติการสาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล และกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข โดยกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์รับตรวจกรองทารกที่เกิดในต่างจังหวัดและกรุงเทพฯ บางส่วน โดยตรวจกรองเพียง 2 โรคเท่านั้น คือ ภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่องแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism, CH) และ เฟินนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria, PKU) โดยใช้เทคนิค Bacterial inhibition Assay และ ELISA และมีแนวโน้มจะลดเหลือเพียงโรคเดียวคือ CH ในอนาคต ส่วนโรงพยาบาลศิริราชได้ตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลศิริราชและโรงพยาบาลในเขตกรุงเทพมหานครจำนวน 37,000 ราย/ปี จากเริ่มต้นที่ 2 โรคเหมือนกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ แต่ขยายเพิ่มเป็น 40 โรคโดยใช้เทคนิค TMS ซึ่งเป็นเทคโนโลยีล่าสุดที่ใช้ตรวจคัดกรองในประเทศที่พัฒนาแล้วและใช้ปริมาณเลือดเท่าเดิมตั้งแต่ปี 2557



รู้ไว้ รักษาได้

ศูนย์ความเป็นเลิศด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก เป็นหน่วยงานที่ตรวจการวินิจฉัยและรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (inborn errors of metabolism) อย่างครบวงจร เนื่องจากหากได้รับการวินิจฉัยระหว่าง 48 - 72 ชั่วโมงหลังคลอดทารกจะได้รับการรักษา ภายใน 2 สัปดาห์ ซึ่งลดโอกาสมีภาวะปัญญาอ่อน พิการ หรือเสียชีวิตได้ โดยการดำเนินการของศูนย์ความเป็นเลิศฯ ประกอบด้วย 3 ส่วน คือ การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด การตรวจพิเศษเพื่อยืนยันการวินิจฉัย และการรักษาโดยทีมแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ

DNA Extraction



จากผลการเปรียบเทียบระหว่างผู้ป่วยที่ไม่ได้รับการคัดกรอง และรักษาอย่างทันท่วงที และผู้ที่ได้รับการคัดกรอง และได้รับการรักษาอย่างทันท่วงที พบว่า ผู้ป่วยที่ไม่ได้รับการคัดกรอง เมื่อแสดงอาการของโรคจะมีภาวะการพิการอย่างรุนแรง และเสียชีวิตในที่สุด รวมทั้งต้องเสียค่าใช้จ่ายในการรักษาจำนวนมาก ขณะที่ผู้ป่วยที่ได้รับการคัดกรองตั้งแต่แรกเกิด และได้รับการรักษาจะสามารถมีพัฒนาการที่สมวัยใกล้เคียงกับเด็กปกติ นับตั้งแต่ปี 2557 ทางศูนย์ฯ ได้รับการสนับสนุนโครงการจาก สปสช. กทม. ให้เป็นโครงการนำร่องแห่งแรกของประเทศไทย ครอบคลุมการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดในโรงพยาบาลในพื้นที่กรุงเทพฯ จำนวน 17 แห่ง ซึ่งตรวจไปแล้วจำนวนกว่า 150,000 รายต่อปี และพบทารกที่เป็นโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก จำนวน 18 ราย ส่งผลให้การรักษาทารกกลุ่มดังกล่าวเป็นไปอย่างทันท่วงที ลดภาระ ค่าใช้จ่ายด้านสาธารณสุขของประเทศได้ ตลอดจนโครงการดังกล่าวอยู่ระหว่างการขยายผลไปยังสำนักงานเขตสุขภาพที่ 5 ต่อไป

แม่ท้องต้องรู้ไว้

“โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกไม่สามารถเจาะน้ำคร่ำแล้วรู้ผล ต้องตรวจหลังคลอด ในช่วง 24 - 72 ชั่วโมงเท่านั้น”

