

# แพทย์สูติฯ แนะนำตรวจพันธุกรรม ลดความเสี่ยงการทำแท้ง!!



โรคทางพันธุกรรมหรือโรคถ่ายทอดทางพันธุกรรมเป็นโรคที่ติดตัวมาตั้งแต่กำเนิด บ้างก็รักษาให้หายขาดได้ บ้างก็รักษาได้แค่รักษาตามอาการ สาเหตุเกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากฝั่งพ่อหรือแม่ พบได้ในประชากรทั่วไป และกลุ่มคนไข้ที่มีปัญหาเรื่องมีบุตรยาก อาจทำให้เกิดภาวะแท้ง หรือมีผลกระทบในการดำเนินชีวิตไปตลอดชั่วอายุไซ โดยปัจจุบันโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยและมักทำให้คุณแม่พ่อคุณแม่กังวลใจอยู่เสมอ อาทิ โรคธาลัสซีเมีย โรคตาบอดสี หรือแม้แต่โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง ซึ่งมีอุบัติการณ์สูงขึ้นจากในอดีตเป็นอย่างมาก

แพทย์หญิงวิภา คฤษสวัสดิ์ ผู้อำนวยการแพทย์ และสูตินรีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านเวชศาสตร์การเจริญพันธุ์และภาวะการมีบุตรยาก ซูพีเรีย เออาร์.ที. กล่าวว่า ในอดีตคู่สมรสที่เป็นโรคหรือเป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรมมีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรม ซึ่งจะสามารถวินิจฉัยได้หลังจากที่มีการตั้งครรภ์เกิดขึ้นแล้ว การตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมมักทำได้หลังอายุครรภ์ประมาณ 12-18 สัปดาห์ขึ้นไป

ในส่วนของวิธีการตรวจนั้น มีตั้งแต่การตรวจชิ้นเนื้อรก การเจาะน้ำคร่ำ และการตรวจเลือดจากสายสะดือทารก โดยหากเราพบความผิดปกติที่รุนแรง ก็จะนำไปสู่การยุติการตั้งครรภ์ ซึ่งมีผลกระทบต่อมารดาทั้งด้านร่างกายและจิตใจ แต่ปัจจุบันได้มีเทคโนโลยีสมัยใหม่ ในการตรวจวินิจฉัยพันธุกรรมตัวอ่อนเพื่อสามารถที่จะตรวจสอบตัวอ่อนตั้งแต่

ก่อนการตั้งครรภ์ว่ามีความผิดปกติ หรือมีโอกาสที่จะเป็นโรคทางพันธุกรรมหรือไม่

การตรวจวินิจฉัยพันธุกรรมของตัวอ่อนก่อนการฝังตัว PGD (Preimplantation Genetic Diagnosis)

เป็นการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมของตัวอ่อนระยะก่อนการฝังตัวจะทำให้พ่อแม่ที่มีความเสี่ยงสามารถตั้งครรภ์โดยมั่นใจได้ว่าทารกที่คลอดจะปลอดโรคทางพันธุกรรมที่ตนเองเป็นพาหะหรือเป็นโรค

“ปัจจุบันเทคโนโลยีของศูนย์ซูพีเรีย เออาร์.ที.สามารถคัดกรองโรคที่เกิดจากความผิดปกติทางโครโมโซมและทางยีนได้มากกว่า 200 โรค และที่ทําสำเร็จจนเด็กที่คลอดออกมาปราศจากโรคแล้ว ได้แก่ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย โรคหูหนวก โรคตาบอดสี โรคผิวหนัง โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง และโรคท้าวแสนปม เป็นต้น”

อีกทั้งเทคโนโลยีดังกล่าวนี้ช่วยให้ครอบครัวสามารถหลีกเลี่ยงการยุติการตั้งครรภ์ในกรณีที่ผลการวินิจฉัยก่อนคลอดพบว่าทารกมีความผิดปกติ การวินิจฉัยตัวอ่อนก่อนการฝังตัวจึงเป็นวิธีการลดการเกิดของทารกที่เป็นโรคทางพันธุกรรม โดยไม่ขัดต่อจริยธรรมศีลธรรม โดยเฉพาะไม่ส่งผลกระทบต่อสภาวะจิตใจอันบอบช้ำของผู้เป็นแม่และพ่อ”

ทางด้าน ดร.เกษร เตียวศิริ ผู้จัดการห้องปฏิบัติการพันธุศาสตร์ กล่าวว่า โรคทางพันธุกรรมอาจจะเกิดจากความผิดปกติของยีนหรือของโครโมโซมตั้งแต่แรกเกิดหรือตั้งแต่การปฏิสนธิของไข่

จากแม่กับพ่อสุจิจากพ่อ หรืออาจเกิดความผิดปกติได้ในภายหลัง ทำให้เกิดภาวะผิดปกติทางร่างกาย ซึ่งอาจจะสามารถถ่ายทอด

## อ่านต่อ หน้า 13

ความผิดปกติสู่รุ่นลูกหลานได้แล้วแต่กรณี แต่ด้วยนวัตกรรมและความก้าวหน้าทางการแพทย์ทำให้เรานำเทคนิค PGD-PCR มาใช้เพื่อตรวจตัวอ่อนที่มีความผิดปกติของโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้ก่อนการตั้งครรภ์ นอกจากนี้ด้วยประสบการณ์และความเชี่ยวชาญของศูนย์ ยังมีเทคนิค PGD-CGH ซึ่งเป็นการวิเคราะห์ความผิดปกติของตัวอ่อนในระดับโครโมโซม โดยตรวจโครโมโซมได้ครบทั้ง 23 คู่ มีความแม่นยำถึง 95% และตรวจหาการขาดหายไปหรือเกินมาของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก เพื่อหลีกเลี่ยงการย้ายตัวอ่อนที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม และปลอดภัยแก่ลูกน้อยเพิ่มมากขึ้น ซึ่งผู้ที่เหมาะสมกับการใช้เทคนิค CGH

ยกตัวอย่างเช่น มารดาที่มีอายุมาก และกังวลเกี่ยวกับกลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติในการถ่ายทอดสารพันธุกรรมของโครโมโซมไปสู่ลูกหลานได้ หรือผู้ประสบปัญหาแท้งซ้ำซาก หรือมีบุตรยาก เมื่อนำทั้งสองเทคนิคมาใช้ด้วยกันจะสามารถแก้ปัญหาได้ทั้งด้านโรคพันธุกรรม และด้านความผิดปกติของโครโมโซมไปพร้อมๆ กัน ช่วยให้ตรวจเช็คความผิดปกติได้อย่างแม่นยำ และมีเปอร์เซ็นต์ความสำเร็จในการตั้งครรภ์

สูงขึ้นไปด้วย

คงต้องยอมรับว่าผู้เป็นพ่อแม่ย่อม  
อยากมีลูกน้อยที่สมบูรณ์ปลอดโรคต่างๆ  
รวมถึงโรคทางพันธุกรรมที่ไม่อาจคาดการณ์  
ได้ แต่ปัจจุบันเราป้องกันได้ ลูกน้อยที่สุขภาพ  
สมบูรณ์ แข็งแรงครบ 32 ประการถือเป็น  
พรวิเศษของผู้เป็นพ่อแม่ ■