

FAQ

Q: “โรคท้าวแสนปม”

ดิฉันกำลังจะแต่งงานคะแต่พอดีพ่อแฟนเป็นโรคท้าวแสนปมคะ แต่แฟนดิฉันไม่เป็น อยากทราบว่าแฟนดิฉันจะมียื่นแฝงหรือป่าวคะแล้วถ้าแต่งงานไปลูกดิฉันจะเป็นโรคท้าวแสนปมหรือป่าวคะ พอว่าทางครอบครัวดิฉันกลัวคะเห็นเป็นโรคทางพันธุกรรม พ่อของแฟนเป็นแต่มีลูกสามคนที่สาวคนแรกไม่เป็น พี่สาวคนที่สองเป็นคะแต่เป็นไม่เยอะแถมมีก้อนเนื้อขึ้นที่หางคิ้วหมอบอกว่าเป็นโรคนี้นะ แต่แฟนดิฉันเป็นลูกชายคนเล็กไม่เป็นคะ อยากทราบว่าแฟนดิฉันมีโอกาสเป็นไหมคะตอนนี้เครียดมากเลยคะ ขอบคุณคะ

A: โดยทั่วไปโรคท้าวแสนปมถ่ายทอดทางพันธุกรรมและแสดงอาการแบบเด่น ผู้ที่มียีนผิดปกติจึงมักแสดงอาการ ผู้ที่ไม่แสดงอาการจึงมักเป็นผู้ที่ไม่มียีนผิดปกติ นั่นคือเขาก็ไม่น่าจะมีลูกเป็นโรค อย่างไรก็ตามมีพบบ้างบางรายที่บุคคลหนึ่งเป็นโรคท้าวแสนปมแต่แสดงอาการน้อยมากจนเจ้าตัวไม่รู้ว่าตนเองเป็น ควรให้แพทย์ตรวจละเอียดขึ้นเพื่อดูปานตามลำตัวและที่ไฝร่วมฝ่าใด้รักแร้และขาหนีบประกอบด้วย อีกทั้งตรวจตาโดยหมอตาทเพื่อดูลักษณะก้อนเนื้อขนาดเล็กๆที่ม่านตา (Lisch nodule) ก็จะช่วยบอกได้อย่างชัดเจนขึ้นว่าน่าจะเป็นโรคหรือไม่ (8 กพ 56)

Q: “เคยแท้งหนึ่งครั้ง จะมีปัญหาต่อการตั้งครรภ์ครั้งที่สองหรือไม่”

สวัสดิ์คะ หนูอายุ 32 ปี สามมีอายุ 30 ปี มีความต้องการอยากจะมีลูก จึงอยากทราบว่าจะมีลูกได้หรือไม่ถ้าหนูมีปัญหาดังนี้ หนูมีเลือดกรุ๊ปโอเนกาทีฟ และเคยแท้งมาก่อนตอนท้องได้ 8 สัปดาห์ เมื่อ7ปีที่แล้ว จึงอยากทราบว่ากรณีที่เคยท้องแล้วแท้งจะทำให้การมีลูกคนที่สองจะมีปัญหาเรื่องเกี่ยวกับเลือดหรือไม่ เนื่องจากได้ศึกษาข้อมูลมาบ้าง เห็นว่าถ้าลูกคนแรกเป็น positive แม่จะสร้าง antibody และถ้าลูกคนที่สองเป็นnegative จะไม่มีปัญหาแต่ถ้าเป็น positive จะมีปัญหา อะไรท่านองนี้คะ แต่ก็ไม่ค่อยเข้าใจมากนัก จึงอยากจะทราบว่าลูกคนแรกที่แท้งไปตอนได้ 8อาทิตย์จะมีผลต่อเลือดหรือมีผลต่อลูกคนที่สองหรือตัวแม่เองหรือไม่ รบกวนคุณหม่อช่วยแนะนำหนูกับสามีหน่อยคะ ขอบคุณคะ

A: ผู้หญิงทั่วไปที่ตั้งครรภ์มีโอกาสแท้งได้ 15% ทุกท้องคะ โดยส่วนใหญ่ที่แท้งก่อน 12 สัปดาห์มักเป็นจากโครโมโซมของเด็กในท้องผิดปกติหรือเด็กไม่สมบูรณ์อย่างมากจึงไม่สามารถเติบโตต่อไปได้ ทั้งนี้พ่อแม่อาจไม่มีปัญหาโครโมโซมผิดปกติแต่อย่างใด ทว่าเป็นเฉพาะทารกท้องนั้นๆ หากมีการแท้ง 3 ครั้งขึ้นไป จึงค่อยสงสัยว่าพ่อแม่อาจมีโครโมโซมผิดปกติและให้เจาะตรวจโครโมโซมของพ่อแม่และ/หรือของทารกในครรภ์ต่อไป ส่วนกรณีแม่มีเลือดกรุ๊ปโอเนกาทีฟและแท้งไปหนึ่งครั้ง โดยที่ไม่รู้ว่าแท้งจากสาเหตุใดและไม่รู้ว่าทารกในครรภ์มีกรุ๊ปเลือดเป็นอย่างไร ก็ไม่สามารถตอบได้คะว่าท้องใหม่จะมีปัญหากรุ๊ปเลือดไม่เข้ากันหรือไม่ โดยทั่วไปการที่แท้งมักไม่ได้เกิดจากการที่กรุ๊ปเลือดไม่เข้ากัน (8 กพ 56)

Q: “โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน” ปัจจุบันมีวิธีการรักษาอย่างไรบ้างคะ

A: การดูแลรักษาผู้ป่วย

1. ยาเพรดนิโซโลน ช่วยคงความแข็งแรงของกล้ามเนื้อได้ระยะเวลาหนึ่ง

2. ฟื้นฟูทางร่างกาย เพื่อป้องกันข้อยึดติด

3. ป้องกันภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ ได้แก่ การดูแลทางเดินหายใจและการทำงานของหัวใจ ตรวจหัวใจโดยผู้เชี่ยวชาญปีละ 1-2 ครั้ง เมื่ออายุ 10 ปีขึ้นไป ให้วัคซีนป้องกันติดเชื้อไข้หวัดใหญ่และเชื้อปอดอักเสบนิวโมคอคคัสทุกปี ให้อาหารที่มีวิตามินดีและแคลเซียมสูงเพื่อป้องกันภาวะกระดูกอ่อนและป้องกันกระดูกหัก

4. การรักษาแบบอื่น ๆ มียาที่กำลังอยู่ระหว่างการวิจัยและอาจมีประโยชน์ ได้แก่ oxandrolone, cyclosporine, aminoglycosides, PTC124 นอกจากนี้ยังมีการวิจัยการรักษาด้วยสเตมเซลล์ และยีนบำบัด

ส่วนการรักษาที่ผลวิจัยแล้วและพบว่าไม่เป็นประโยชน์ ได้แก่ ยากดภูมิคุ้มกันกลุ่ม azathioprine, ๗1 creatine monohydrate และการปลูกถ่ายเซลล์กล้ามเนื้อ (myoblast transfer)

นอกจากนี้ที่สำคัญมากอีก คือการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์แก่ครอบครัวเพื่อป้องกันมิผู้ป่วยเป็นโรคอีกในครอบครัว แม่และญาติเพศหญิงของผู้ป่วยควรได้รับการตรวจยีนว่าเป็นพาหะหรือไม่ โดยหรือหญิงที่เป็นพาหะมีโอกาสร้อยละ 50 ที่จะส่งผ่านยีนผิดปกติไปยังลูกในแต่ละท้อง ลูกชายที่รับยีนผิดปกติจะเป็นโรค ลูกสาวที่รับยีนผิดปกติจะไม่เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนแต่อาจจะมีหรือไม่มีอาการหัวใจโต (8 กพ 56)

Q: “โรคถุงน้ำ/ซิสต์ในไต ADPKD (Autosomal dominant polycystic kidney disease)”

ญาติคนหนึ่งเป็นโรคนี จะสามารถคัดเลือก genetic เวลาจะมีบุตรได้หรือเปล่าเพื่อป้องกันไม่ให้ลูกเป็นต่อ ถ้าได้ต้องคิดต่อที่ไหนคะ

A: ผู้ที่เป็นโรคนีมีโอกาสส่งทอดโรคให้ลูกได้ 50% ในทุกท้อง หากจะต้องการวินิจฉัยก่อนคลอด (prenatal diagnosis) ก็ทำได้ แต่ทั้งนี้ต้องทราบชนิดการกลายพันธุ์ของยีนนี้ในครอบครัวนั้น ซึ่งต้องมีค่าใช้จ่ายในการตรวจและใช้เวลาพอสมควร ผู้ที่เป็นโรคจึงควรได้พบผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมหรือได้รับการตรวจยีนจนพบว่ามีการกลายพันธุ์แบบใดตั้งแต่ก่อนจะตั้งครรภ์

สำหรับการวินิจฉัยก่อนคลอดทำได้ 2 กรณีหลักๆ คือ กรณีแรกตั้งครรรภ์ธรรมชาติ เมื่ออายุครรภ์ได้ 14-18 สัปดาห์โดยประมาณ สูตินรีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญจะทำการเจาะชิ้นเนื้อรกหรือเจาะน้ำคร่ำออกมาเพื่อส่งผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมตรวจว่าทารกมีความผิดปกติของยีนนั้นหรือไม่ กรณีนี้ค่าใช้จ่ายไม่สูง

กรณีที่สองตั้งครรรภ์โดยวิธีเด็กหลอดแก้ว ต้องปรึกษาสูตินรีแพทย์และผู้เชี่ยวชาญการวินิจฉัยก่อนฝังตัวอ่อนล่วงหน้า หลักการประกอบด้วย 2 ขั้นตอนหลัก คือช่วยตั้งครรรภ์ด้วยวิธีเด็กหลอดแก้ว แพทย์จะให้ฮอร์โมนเร่งการตกไข่ เมื่อได้จำนวนหลายใบตามที่ต้องการก็นำไปผสมกับอสุจิ ซึ่งเมื่อไข่ได้รับการผสมและแบ่งเพิ่มจำนวนเซลล์จนได้ตัวอ่อนระยะ 8-16 เซลล์ ก็จะทำการตัดออกมา 1 เซลล์จากแต่ละตัวอ่อนเพื่อนำไปตรวจว่ามียีนผิดปกติสำหรับโรคที่ต้องการตรวจหรือไม่ หากตัวอ่อนใดมีเซลล์ที่มียีนผิดปกติก็จะทำให้เป็นโรคนีก็ไม่นำตัวอ่อนนั้นไปฝัง แต่เลือกนำตัวอ่อนที่ไม่มียีนนั้นผิดปกติเข้าไปฝังในโพรงมดลูก อัตราความสำเร็จของตั้งครรรภ์ด้วยวิธีเด็กหลอดแก้วในปัจจุบันคือประมาณ 30-40% ค่าใช้จ่ายเด็กหลอดแก้วประมาณ 3 แสนบาท และวินิจฉัยยีนก่อนฝังตัวอ่อนอีกประมาณ 3 แสนบาท

แนะนำว่าหากสนใจวินิจฉัยก่อนคลอด ไม่ว่าจะกรณีใด ควรปรึกษาแพทย์ที่รักษาประจำเรื่องโรคไต ว่าควรไปพบผู้เชี่ยวชาญโรคพันธุกรรมท่านใด อีกทั้งแพทย์ประจำจะได้สรุปข้อมูลที่สำคัญเกี่ยวกับผู้ป่วยส่งต่อผู้เชี่ยวชาญโรคพันธุกรรมต่อไปด้วย (8 กพ 56)