

คู่มือ

การดำเนินงานโครงการป้องกันและควบคุม
กลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย



จัดทำโดย กลุ่มอนามัยแม่และเด็ก สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย

โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย

หลักการและเหตุผล

กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม ทำให้เกิดภาวะปัญญาอ่อนที่พบบ่อยที่สุดในโลก เกิดได้กับคนทุกชาติ ทุกภาษาและชนชั้น อุบัติการณ์ของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ในทารกแรกเกิดในประเทศไทยอยู่ระหว่าง 1 : 800 ถึง 1 : 1000 อัตราการเกิดกลุ่มอาการดาวน์จะสัมพันธ์กับอายุที่เพิ่มขึ้นของมารดาขณะตั้งครรภ์ กระทรวงสาธารณสุขได้แนะนำให้หญิงตั้งครรภ์ที่อายุมากกว่า 35 ปี ได้รับการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์ เนื่องจากเป็นกลุ่มที่มีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์จะมีโครโมโซมผิดปกติ แต่จากการเก็บสถิติของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ กลับพบว่าร้อยละ 75-80 เป็นเด็กที่เกิดจากแม่ที่อายุน้อยกว่า 35 ปี อาจเป็นเพราะหญิงตั้งครรภ์อายุน้อยกว่า 35 ปี มีจำนวนมากกว่ากลุ่มอายุอื่น และไม่ได้รับการตรวจกรองเนื่องจากคิดว่าไม่มีความเสี่ยง ทั้งที่แท้จริงแล้วหญิงตั้งครรภ์ทุกรายไม่ว่าอายุมากหรือน้อย มีโอกาสที่ทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมได้ เพียงแต่โอกาสหรือความเสี่ยงในการเกิดแตกต่างกันออกไป ซึ่งวิธีการที่จะทราบได้แน่ชัดว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ จะต้องนำโครโมโซมของทารกมาตรวจมีหลากหลายวิธี เรียกโดยรวมว่าเป็นการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดที่ปฏิบัติส่วนใหญ่คือการเจาะน้ำคร่ำ วิธีนี้เสี่ยงต่อการแท้งบุตรจึงนิยมทำเฉพาะหญิงตั้งครรภ์กลุ่มเสี่ยงคือ อายุ 35 ปีขึ้นไป และจากข้อเสนอแนะเชิงนโยบาย โครงการ “อนาคตไทย” เพื่อการสร้างเสริมสุขภาพของเด็กอายุ 0-5 ปี ซึ่งได้จากการที่คณะวิจัยโครงการพัฒนานโยบายสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคในเด็กอายุ 0-5 ปี ได้รวบรวมและวิเคราะห์ปัญหาสุขภาพของเด็กไทย ตลอดจนจัดลำดับความสำคัญตามขนาดของปัญหาความเป็นไปได้และมาตรการที่ใช้ในการแก้ไข ประสบการณ์ของต่างประเทศ รวมทั้งการจัดประชุมรับฟังความเห็นของผู้เชี่ยวชาญทั้งในระบบสุขภาพ ระบบการศึกษา ระบบสวัสดิการสังคม ผู้บริหารทั้งระดับชาติและท้องถิ่น จนได้ข้อสรุปนำไปสู่ข้อเสนอเชิงนโยบายเพื่อการพัฒนาโครงการ “อนาคตไทย” ซึ่งประกอบด้วยมาตรการต่างๆ ที่จะนำไปสู่การแก้ไขปัญหาสุขภาพของเด็กไทย ภาวะความผิดปกติแต่กำเนิด กลุ่มอาการดาวน์เป็นเรื่องหนึ่งที่สำคัญและมีข้อเสนอแนะ ดังนี้

- 1) กำหนดให้การตรวจกรองความผิดปกติแต่กำเนิด เป็นหนึ่งในข้อบ่งชี้สำคัญของความก้าวหน้าในการแก้ไขปัญหาความผิดปกติแต่กำเนิดของเด็กไทยที่จะนำมาใช้ในการติดตามการดำเนินงาน ประเมินผลสัมฤทธิ์ รายงานต่อผู้บริหารระดับสูงและสังคมทุกปี
- 2) จัดให้มีการบริการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย โดยให้คำปรึกษาก่อนการตรวจเลือด หากผลตรวจเป็นบวกจะได้รับคำแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำและให้บริการการยุติการตั้งครรภ์ตามความสมัครใจของครอบครัว หลังจากให้ข้อมูลประกอบการตัดสินใจแล้ว

ประเทศไทยยังไม่มีแนวทางปฏิบัติที่เป็นมาตรฐานในการตรวจหาความผิดปกติของกลุ่มอาการดาวน์ของทารกในครรภ์ หญิงตั้งครรภ์ที่ไปรับบริการฝากครรภ์จะได้รับการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์แตกต่างกันไป ขึ้นกับความพร้อมของสถานบริการในการจัดบริการและความสามารถในการจ่ายค่าตรวจกรอง ทั้งที่การที่หญิงตั้งครรภ์ได้มีโอกาสตรวจกรองและตรวจวินิจฉัยก่อนการคลอดจะทำให้ผู้เป็นพ่อแม่มีโอกาสเลือกและวางแผนจัดการกับอนาคตของครอบครัวได้ ซึ่งการศึกษาต้นทุนผลได้ของการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในประเทศไทย โดย ฉันทนา พัฒนเกสัช และคณะ ในปี พ.ศ.2554 พบว่า แนวทางการตรวจกรองและตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ที่เหมาะสม สำหรับประเทศไทยคือ การที่หญิง

ตั้งครรภ์ทุกรายมีสิทธิได้รับการตรวจกรองหากผลตรวจเป็นบวกจะได้รับคำแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำ ส่งผลให้จำนวนเด็กกลุ่มอาการดาวน์ลดลงมากกว่า ร้อยละ 50 เมื่อเทียบกับไม่มีการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอด

ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษากลุ่มอาการดาวน์ โดยทั่วไปเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีความผิดปกติ และมีโอกาสการเกิดภาวะแทรกซ้อนหลายประการ เช่น ความผิดปกติทางสติปัญญา การได้ยิน การมองเห็น ระบบหัวใจ ระบบโลหิต ระบบทางเดินอาหาร ระบบทางเดินหายใจ ระบบต่อมไร้ท่อ เป็นต้น เด็กกลุ่มอาการดาวน์นั้น เป็นเด็กที่ต้องดูแลเป็นพิเศษ เนื่องจากพบความผิดปกติร่วมหลายระบบและต้องการการติดตามอย่างต่อเนื่อง จึงต้องอาศัยความร่วมมือจากหลายฝ่ายทั้งบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขหลากหลายสาขารวมทั้งพ่อแม่ ผู้ปกครองและชุมชนในการดูแลเด็กกลุ่มนี้อย่างถูกต้องเหมาะสม เพื่อให้เด็กกลุ่มนี้สามารถเติบโต มีการพัฒนาอย่างเต็มที่ตามศักยภาพของตนเอง สามารถพึ่งพาตนเองได้มากที่สุด ลดการเป็นภาระของสังคมมีความภาคภูมิใจในตนเอง เด็กกลุ่มอาการดาวน์เป็นเรื่องที่ไม่จำเป็นต้องรอให้เด็กเกิดมาแล้วตรวจวินิจฉัยว่าเป็นหรือไม่เป็นแต่สามารถตรวจคัดกรองและตรวจวินิจฉัยเพื่อค้นหาทารกในครรภ์ที่มีกลุ่มอาการดาวน์ได้ ซึ่งจะเป็นการเปิดโอกาสให้หญิงตั้งครรภ์และครอบครัวมีทางเลือกที่จะให้กำเนิดบุตรที่มีกลุ่มอาการดาวน์หรือยุติการตั้งครรภ์ด้วยตนเอง หรือเป็นข้อมูลสำหรับการเตรียมการและวางแผนที่จะให้การดูแลรักษา ส่งเสริมพัฒนาการ เพื่อให้เด็กกลุ่มนี้สามารถเรียนรู้ถึงการช่วยเหลือและพึ่งพาตนเองได้ต่อไป

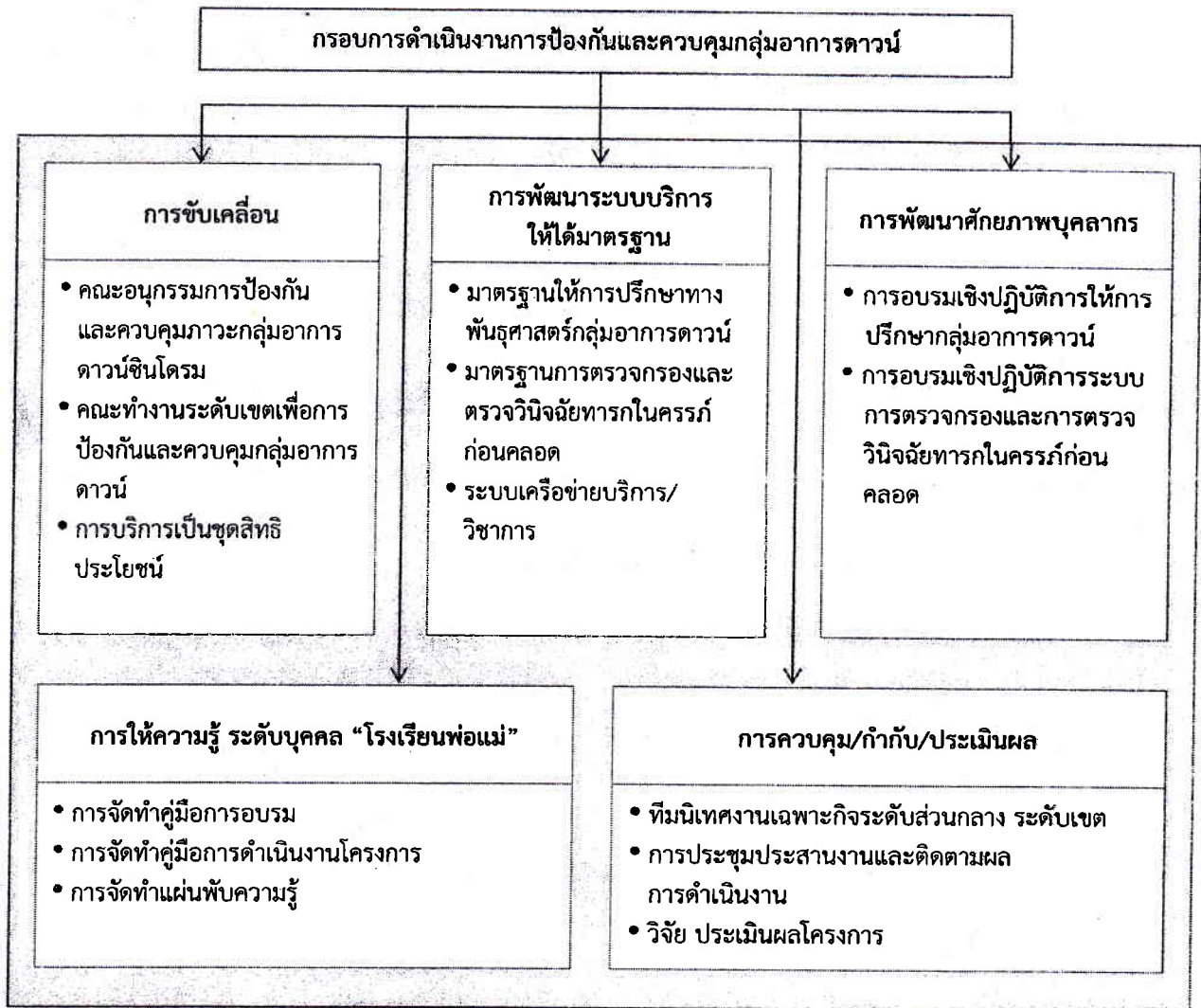
จากความสำคัญดังกล่าวข้างต้น เชื่อมโยงกับการประชุมคณะกรรมการการป้องกันและควบคุมภาวะกลุ่มดาวน์ซินโดรม เมื่อวันที่ 13 มกราคม 2558 มีมติเห็นชอบในการพัฒนาและจัดระบบบริการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ดังนั้น กรมอนามัย จึงได้จัดทำโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ประเทศไทยขึ้น โดยเพิ่มศักยภาพบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขให้มีความรู้ ความสามารถ ทักษะในการจัดระบบบริการป้องกัน ควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ของหน่วยบริการให้ได้มาตรฐาน และสร้างระบบเครือข่ายในการให้บริการอย่างครบวงจร

วัตถุประสงค์

1. เพื่อพัฒนาวางระบบบริการ การป้องกัน และควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ของหน่วยบริการให้ได้มาตรฐานและมีคุณภาพ
2. เพื่อพัฒนาศักยภาพบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุข ให้มีความรู้ ความสามารถและทักษะในการให้บริการด้านการให้การปรึกษา การตรวจคัดกรองและการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ การดูแลรักษา ป้องกันและฟื้นฟูเด็กกลุ่มอาการดาวน์
3. เพื่อสร้างเครือข่ายการบริการด้านการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ การให้การปรึกษาและการรักษาพยาบาลเด็กกลุ่มอาการดาวน์



กรอบการดำเนินงานการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน



พื้นที่ดำเนินการ

1. ภาคกลาง : นครสวรรค์
2. ภาคเหนือ : เชียงใหม่
3. ภาคใต้ : สงขลา
4. ภาคตะวันออกเฉียงเหนือ : ขอนแก่น

ผลผลิต

ผลผลิต	ตัวชี้วัด
1. ระบบบริการคุณภาพ “การป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน”	1 เรื่อง
2. คู่มือการดำเนินงานป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน	1 เรื่อง/500 เล่ม
3. คู่มือการดูแลและส่งเสริมพัฒนาการเด็กกลุ่มอาการดาวน	1 เรื่อง/500 เล่ม
4. แผ่นพับ “ความรู้กลุ่มอาการดาวน”	1 เรื่อง/50,000 แผ่น

กิจกรรม

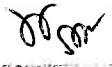
1. เพิ่มศักยภาพบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขให้มีความรู้ ความสามารถ ทักษะและประสบการณ์ในการจัดระบบบริการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวนของหน่วยบริการได้มาตรฐานและมีคุณภาพ
2. สร้างระบบเครือข่ายในการควบคุม ติดตาม ประเมินผลการดำเนินงาน

กิจกรรม	กลุ่มเป้าหมาย	งบประมาณ (บาท)	ระยะเวลา
<p>ยุทธศาสตร์ที่ 1 พัฒนาระบบการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวนให้ได้มาตรฐาน</p> <p>กิจกรรม</p> <p>1. ประชุมผู้เชี่ยวชาญ ผู้รับผิดชอบ ส่วนกลาง ระดับเขต และผู้เกี่ยวข้อง</p> <p>วัตถุประสงค์</p> <p>1.1 เพื่อวางระบบบริการ การป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวนในพื้นที่ ดำเนินการ</p> <p>1.2 เพื่อจัดทำมาตรฐาน การบริการและหลักสูตรการอบรม</p> <p>1.3 เพื่อจัดทำคู่มือการดำเนินงานและคู่มือ การดูแลส่งเสริมพัฒนาการเด็กกลุ่มอาการดาวน</p> <p>2. ประชุมเชิงปฏิบัติการเพื่อ การป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน</p> <p>วัตถุประสงค์</p> <p>เพื่อชี้แจงรายละเอียด</p> <p>โครงการ สร้างความรู้ ความเข้าใจในการดำเนินงาน</p> <p>โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน</p>	<p>ผู้เชี่ยวชาญ นักวิชาการ จำนวน 20 คน</p> <p>ผู้บริหาร คณะอนุกรรมการ คณะทำงาน ผู้ปฏิบัติ และผู้ประสานงาน ส่วนกลาง ระดับเขต/ระดับจังหวัด จำนวน 120 คน</p>	<p>ที่พัก/พาหนะ (ส่วนภูมิภาค)</p> <ul style="list-style-type: none"> - ที่พัก 10 คน x 800 บาท x 2 ครั้ง = 16,000 บาท - ค่าพาหนะ 10 คน x 6,000 บาท x 2 ครั้ง = 120,000 บาท - ค่าอาหารว่าง อาหารกลางวัน 20 คน x 550 บาท x 2 ครั้ง = 22,000 บาท - ค่าตอบแทนผู้เข้าร่วมประชุม 20 คน x 500 บาท x 2 ครั้ง = 20,000 บาท - ค่าวัสดุสำนักงาน 10,000 บาท <p>รวมเป็นเงิน 188,000 บาท</p> <p>เบี้ยเลี้ยง/ที่พัก/พาหนะ</p> <ul style="list-style-type: none"> - ค่าเบี้ยเลี้ยง 120 คน x 240 บาท = 28,800 บาท - ค่าที่พัก 120 คน x 800 บาท = 96,000 บาท - ค่าพาหนะ 120 คน x 6,000 บาท = 720,000 บาท - ค่าอาหารว่าง อาหารกลางวัน 120 คน x 550 บาท = 66,000 บาท <p>รวมเป็นเงิน 910,800 บาท</p>	<p>2 ครั้ง</p> <p>1 ครั้ง</p>

กิจกรรม	กลุ่มเป้าหมาย	งบประมาณ (บาท)	ระยะเวลา
<p>3. อบรมเชิงปฏิบัติการเรื่อง การปรึกษาทางพันธุศาสตร์ กลุ่มอาการดาวน์และ มาตรฐานด้านการป้องกัน และควบคุมกลุ่มอาการ ดาวน์</p> <p>วัตถุประสงค์</p> <p>3.1 เพื่อเพิ่มพูนความรู้ ทักษะการให้การ ปรึกษากลุ่มอาการ ดาวน์</p> <p>3.2 เพื่อเพิ่มพูนความรู้ ความสามารถในการ ตรวจกรองและตรวจ วินิจฉัยทาง ห้องปฏิบัติการกลุ่ม อาการดาวน์</p> <p>3.3 เพื่อให้หน่วยงาน สามารถจัดระบบ บริการป้องกันและ ควบคุมกลุ่มอาการ ดาวน์ที่ได้มาตรฐาน</p>	<p>รพศ./รพท./รพ.สส./ รพช.จำนวน 80 แห่ง</p> <p>สูติแพทย์ 1 คน</p> <p>พยาบาลวิชาชีพ 1 คน</p> <p>คน Lab 1 คน</p> <p>ผู้รับผิดชอบ ส่วนกลาง ระดับเขต ระดับจังหวัด จำนวนทั้งสิ้น 300 คน</p>	<p>เบี้ยเลี้ยง/ที่พัก/ พาหนะ</p> <ul style="list-style-type: none"> - เบี้ยเลี้ยง 300 คน x 240 บาท x 2 วัน = 144,000 บาท - ค่าที่พัก 300 คน x 900 บาท x 2 วัน = 540,000 บาท - พาหนะ 300 คน x 3,000 บาท = 900,000 บาท - ค่าอาหารว่าง อาหารกลางวัน 300 คน x 550 บาท x 2 วัน = 330,000 บาท - ค่าวิทยากร 14 ชม. X 600 บาท x 5 คน x 4 รุ่น = 168,000 บาท - ค่าวัสดุ 40,000 บาท - ค่าเบี้ยเลี้ยงที่พัก/พาหนะ ผู้จัดการอบรม 10 คน x 6500 x 4 รุ่น = 260,000 บาท <p>รวมเป็นเงิน 2,382,000 บาท</p>	<p>2 วัน</p> <p>อบรม 4 รุ่น</p> <p>ภาคละ 1 รุ่น</p>
<p>ยุทธศาสตร์ที่ 2</p> <p>พัฒนาและผลิตคู่มือ เทคโนโลยี</p> <p>กิจกรรม</p> <p>1. จัดทำคู่มือการอบรมการ ดำเนินงาน/แผ่นพับ</p> <p>วัตถุประสงค์</p> <p>เพื่อเผยแพร่ความรู้และแนวทางการดำเนินงานในการ ป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการ ดาวน์</p>	<ul style="list-style-type: none"> - สถานบริการ - พ่อแม่ 	<ul style="list-style-type: none"> - คู่มือการดำเนินงานและการให้ การปรึกษาทางพันธุศาสตร์ กลุ่มอาการดาวน์ 500 เล่ม x 200 บาท = 100,000 บาท - คู่มือการดูแลและส่งเสริม พัฒนาการกลุ่มอาการดาวน์ 500 เล่ม x 200 บาท = 100,000 บาท - แผ่นพับ 50,000 แผ่น x 10 บาท = 500,000 บาท <p>รวมเป็นเงิน 700,000 บาท</p>	

๒๕๖๓

กิจกรรม	กลุ่มเป้าหมาย	งบประมาณ (บาท)	ระยะเวลา
ยุทธศาสตร์ที่ 3 การควบคุม กำกับ ประเมินผลเพื่อสร้างความรู้ ในการพัฒนางาน กิจกรรม 1. ประชุมคณะกรรมการ/ คณะทำงานโดยส่วนกลาง วัตถุประสงค์ เพื่อติดตามความก้าวหน้า ในการดำเนินงานโครงการฯ	คณะกรรมการและ คณะทำงาน จำนวน 30 คน	ที่พัก/พาหนะ (ส่วนภูมิภาค) - ที่พัก 20 คน x 800 บาท x 2 ครั้ง = 32,000 บาท - ค่าพาหนะ 20 คน x 6,000 บาท x 2 ครั้ง = 240,000 บาท - ค่าอาหารว่าง อาหารกลางวัน 30 คน x 300 บาท x 2 ครั้ง = 18,000 บาท - ค่าตอบแทนผู้เข้าร่วมประชุม 30 คน x 500 บาท x 2 ครั้ง = 30,000 บาท - ค่าวัสดุสำนักงาน = 10,000 บาท รวมเป็นเงิน 330,000 บาท	2 ครั้ง
2. ประชุมคณะทำงานโดย ศูนย์อนามัย วัตถุประสงค์ เพื่อติดตามความก้าวหน้า ให้ข้อเสนอแนะแก่ผู้เกี่ยวข้อง	คณะทำงานนักวิชาการ จากศูนย์อนามัย ศูนย์ วิทยาศาสตร์ สำนักงาน สาธารณสุขจังหวัด เขตละ 30 คน	- ค่าพาหนะ 30 คน x 2,000 บาท x 2 ครั้ง x 30 เขต = 480,000 บาท - ค่าตอบแทน 30 คน x 500 บาท x 2 ครั้ง x 4 เขต = 120,000 บาท - ค่าอาหารว่าง อาหารกลางวัน 30 คน x 300 บาท x 2 ครั้ง x 4 เขต = 72,000 บาท - ค่าวัสดุสำนักงาน 10,000 บาท x 4 เขต = 40,000 บาท รวมเป็นเงิน 712,000 บาท	2 ครั้ง
3. ประเมิน นิเทศติดตาม การดำเนินงาน วัตถุประสงค์ เพื่อติดตามความก้าวหน้า และจัดทำข้อสรุปผลการ ดำเนินงาน	รพศ./รพท./รพ.สส./ รพ.สต.	- ค่าใช้จ่ายในการนิเทศติดตาม - ทีมส่วนกลาง 200,000 บาท - ทีมระดับเขต 4 เขต x 50,000 บาท = 200,000 บาท รวมเป็นเงิน 400,000 บาท	2 ครั้ง


 (นางสาว.....)
 เจ้าหน้าที่.....

กิจกรรม	กลุ่มเป้าหมาย	งบประมาณ (บาท)	ระยะเวลา
<p>4. วิจัย ประเมินผลโครงการ วัตถุประสงค์</p> <p>4.1 เพื่อศึกษาระบบ บริการการป้องกัน และควบคุมกลุ่ม อาการดาวน์ของ หน่วยบริการใน บริบทประเทศไทย</p> <p>4.2 เพื่อศึกษาปัญหา อุปสรรคและแนว ทางการแก้ไขเพื่อการ บริการป้องกันและ ควบคุมกลุ่มอาการ ดาวน์ที่ได้มาตรฐาน และคุณภาพ</p> <p>4.3 เพื่อศึกษาความพึง พอใจของผู้รับบริการ และผู้ให้บริการ</p>	<p>- สถานบริการระดับ รพ.สต. รพช. รพท. ในพื้นที่ดำเนินการ ระดับละ 1 แห่ง รวม จำนวน 40 แห่ง</p>	<p>ค่าใช้จ่ายในการ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. การประชุมชี้แจง 2. ประชุมจัดทำเครื่องมือและวาง ระบบการจัดเก็บข้อมูล 3. เก็บข้อมูล 4. การวิเคราะห์ข้อมูล 5. เขียนรายงานผลการศึกษาและ จัดพิมพ์ 6. ประชุมเพื่อนำเสนอผลการศึกษา <p>รวมเป็นเงิน 2,000,000 บาท</p>	
รวมเป็นเงินทั้งสิ้น 7,622,800 บาท (เจ็ดล้านหกแสนสองหมื่นสองพันแปดร้อยบาทถ้วน)			

ระยะเวลา กรกฎาคม – ธันวาคม 2558

งบประมาณ สนับสนุนจากสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ
จำนวน 7,622,800 บาท (เจ็ดล้านหกแสนสองหมื่นสองพันแปดร้อยบาทถ้วน)

ผู้รับผิดชอบ กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
สำนักงานสาธารณสุขจังหวัด สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

๐๐๐

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับ

1. ได้ระบบบริการในป้องกัน ควบคุม และดูแลรักษาผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ที่ได้มาตรฐานและคุณภาพ เพื่อนำเสนอต่อกระทรวงสาธารณสุขและหน่วยงานที่เกี่ยวข้อง นำไปสู่นโยบายระดับประเทศต่อไป
2. บุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุข ตลอดจนหน่วยงานที่เกี่ยวข้องมีความรู้ ความสามารถในการปฏิบัติหน้าที่ในการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ได้อย่างถูกต้องและเหมาะสม



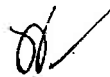
.....ผู้รับผิดชอบโครงการ
(นางจันทนา พิฒนพงศ์ธร)
บริหารการสาธารณสุขชำนาญการพิเศษ
ปฏิบัติหน้าที่แทนหัวหน้ากลุ่มอนามัยแม่และเด็ก

.....ผู้เสนอโครงการ

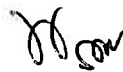
(นายคณัย ธีวันดา)
ผู้อำนวยการสำนักส่งเสริมสุขภาพ



.....ผู้เห็นชอบโครงการ
(นายณัฐพร วงษ์ศุทธิภากร)
รองอธิบดีกรมอนามัย



.....ผู้อนุมัติโครงการ
(นายพรเทพ ศีร์วนารังสรรค์)
อธิบดีกรมอนามัย





สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

๑๒๐ หมู่ ๓ ชั้น ๒-๔ อาคารรวมหน่วยงานราชการ " ศูนย์ราชการเฉลิมพระเกียรติ ๘๐ พรรษา ๕ ธันวาคม ๒๕๕๐
" ถนนแจ้งวัฒนะ แขวงทุ่งสองห้อง เขตหลักสี่ กรุงเทพฯ ๑๐๒๑๐ โทรศัพท์ ๐๒ ๑๔๑ ๔๐๐๐ โทรสาร ๐๒ ๑๔๓ ๕๗๓๐

ที่ สปสช. ก.๑๘.๙/ ๐๐๔๑๗)

๑๘ มิถุนายน ๒๕๕๘

เรื่อง โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย

เรียน อธิบดีกรมอนามัย

อ้างถึง หนังสือที่ สธ ๐๙๒๓.๐๓/๒๘๓๗ ลงวันที่ ๓๐ เมษายน ๒๕๕๘

สิ่งที่ส่งมาด้วย ข้อตกลงดำเนินการตามป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย

ตามที่ กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข ได้เสนอโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย และขอรับการสนับสนุนงบประมาณ จำนวนเงิน ๗,๖๒๒,๐๐๐ บาท (เจ็ดล้านหกแสนสองหมื่นสองพันบาทถ้วน) นั้น

ในการนี้ สำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ ได้พิจารณาเห็นชอบให้การสนับสนุนงบประมาณจำนวน ๔,๙๕๐,๐๐๐ บาท (สี่ล้านเก้าแสนห้าหมื่นบาทถ้วน) เพื่อดำเนินการพัฒนาศักยภาพการจัดการและการบริการของหน่วยบริการและหน่วยงานที่เกี่ยวข้อง การจัดทำแผนปฏิบัติการ มาตรฐานการจัดการบริการเพื่อใช้ในพื้นที่ย่าน การติดตามการดำเนินงานและการบริหารจัดการในภาพรวม โดยสามารถถัวเฉลี่ยค่าใช้จ่ายได้ สำหรับการประเมินผลโครงการนำร่องนั้น สำนักงานจะสนับสนุนหน่วยงานภายนอกเป็นผู้ดำเนินการ เพื่อให้การบริหารจัดการเป็นไปอย่างมีประสิทธิภาพ สำนักงานได้จัดทำร่างข้อตกลงการดำเนินงานตามโครงการ ส่งให้กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข พิจารณาลงนาม ดังรายละเอียดตามสิ่งที่ส่งมาด้วย เมื่อลงนามแล้วขอความกรุณาส่งคืนสำนักงานเพื่อจะได้ดำเนินการโอนงบประมาณสนับสนุนต่อไป

จึงเรียนมาเพื่อโปรดทราบ และแจ้งแก่ผู้เกี่ยวข้องดำเนินการต่อไป จะเป็นพระคุณ

ขอแสดงความนับถือ

(นายชูชัย ศรีขำ)

ประธานกลุ่มภารกิจสนับสนุนเครือข่ายระบบบริการ
ปฏิบัติงานแทน เลขาธิการสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ

แผนงานสนับสนุนระบบบริการส่งเสริมสุขภาพและป้องกันโรค

โทรศัพท์ ๐๒ - ๑๔๑๔- ๒๙๙, โทรสาร ๐๒ - ๑๔๓๙ - ๗๓๐

ผู้รับผิดชอบ : พรพจนาง ขะชาตย์

คำนำ

สืบเนื่องจากการที่กรมอนามัย โดยสำนักส่งเสริมสุขภาพ ได้จัดทำโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทยขึ้น โดยขอรับการสนับสนุนงบประมาณจากสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ วัตถุประสงค์เพื่อพัฒนาระบบบริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ของหน่วยบริการให้ได้มาตรฐาน และมีคุณภาพ พัฒนาศักยภาพบุคลากร สร้างเครือข่ายการตรวจคัดกรองและตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ และถ่ายทอดองค์ความรู้เกี่ยวกับเด็กกลุ่มอาการดาวน์แก่ พ่อแม่ ประชาชนทั่วไป ดำเนินการในพื้นที่นำร่อง 5 จังหวัด ได้แก่ จังหวัดเชียงใหม่ จังหวัดลำพูน จังหวัดนครสวรรค์ จังหวัดขอนแก่น และจังหวัดสงขลา

คู่มือการดำเนินงานโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์เล่มนี้ จัดทำขึ้นเพื่อเป็นเครื่องมือให้ ผู้รับผิดชอบการดำเนินงานโครงการ และผู้เกี่ยวข้องใช้เป็นแนวทางในการดำเนินงานต่อไป

คณะผู้จัดทำ

สารบัญ

หน้า

คำนำ

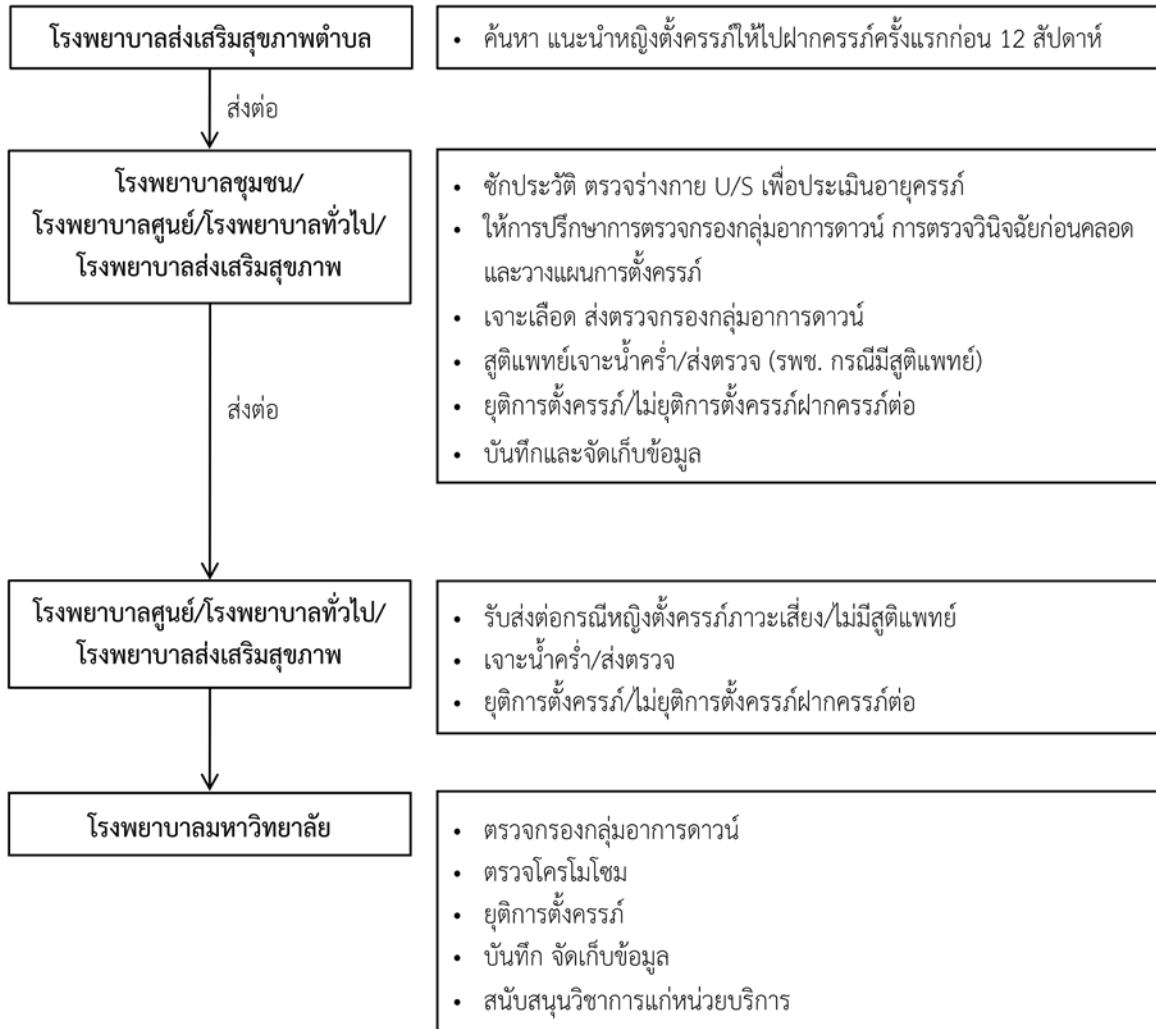
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ประเทศไทย	1
กรอบการดำเนินงานการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์	10
ระบบบริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์	11
แนวทางปฏิบัติในการจัดบริการเพื่อการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์	12
บทบาทหน้าที่ผู้รับผิดชอบการดำเนินงานโครงการฯ	13
หลักสูตรการอบรมการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์	16
แบบประเมินความคิดเห็นผู้เข้าอบรม	18
แบบรายงานผลการประชุมคณะทำงานโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ประเทศไทย	20
แบบรายงานผลการอบรมเชิงปฏิบัติการ	21
แบบกรอกข้อมูลการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์โดยสารชีวเคมี	22
แบบรายงานข้อมูลโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์	23
แบบรายงานการนิเทศ กำกับ ติดตามงาน	24

ภาคผนวก

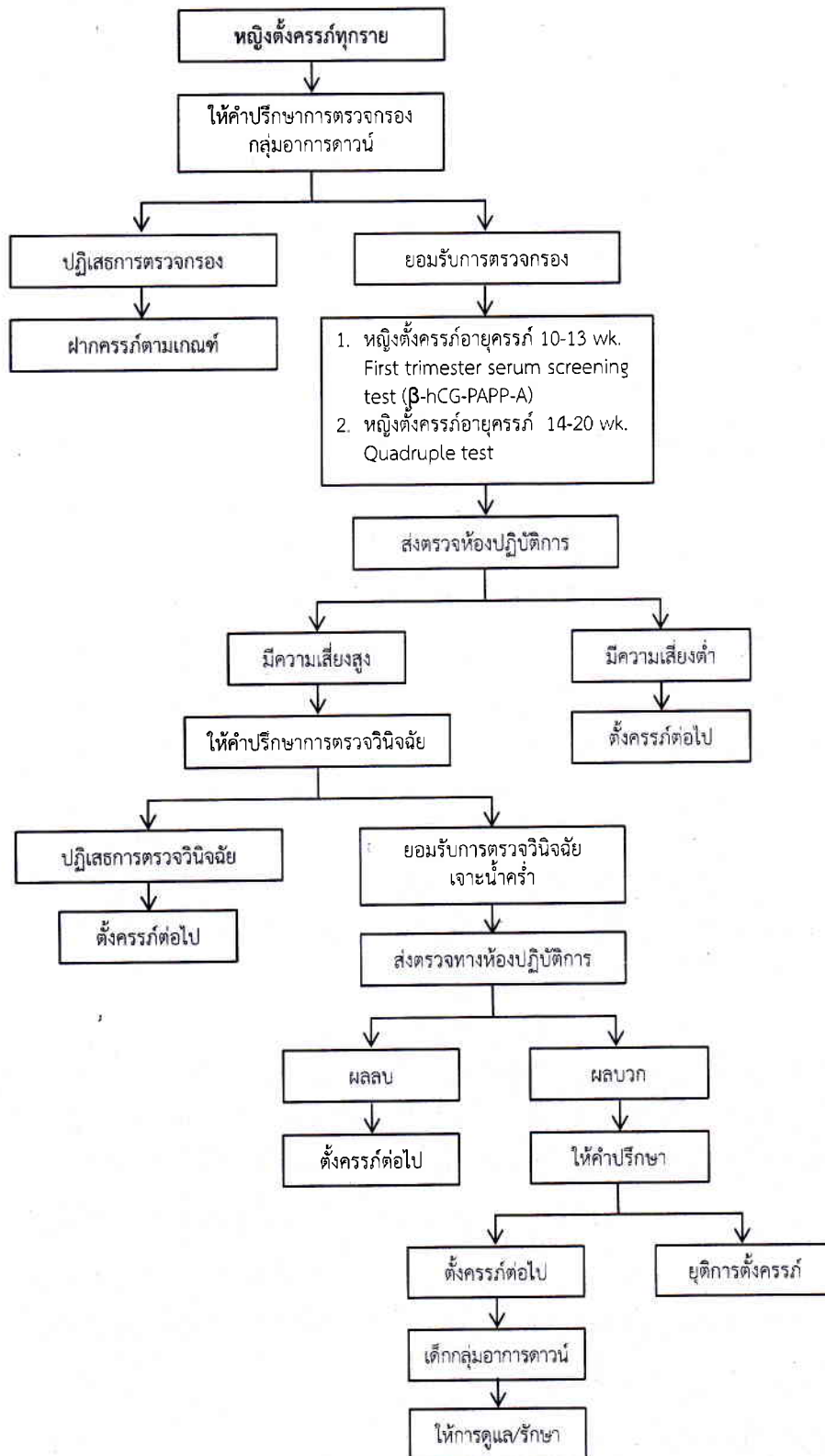
- การให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์	26
- บทบาทพยาบาลในการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์	41
- การตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์	50
- ข้อเสนอแนะของราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย เรื่องการตรวจคัดกรองทารก กลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์	59
- เอกสารความรู้สำหรับสตรีตั้งครรภ์/ผู้รับบริการเรื่องการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ	65
- ความรู้เรื่องการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงหาสูติกรรมสำหรับผู้รับบริการ	68



ระบบบริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์



แนวทางปฏิบัติในการจัดบริการเพื่อป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์



**บทบาทหน้าที่ผู้รับผิดชอบการดำเนินงาน
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย**

ลำดับที่	หน่วยงาน	บทบาทหน้าที่รับผิดชอบ
1.	สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย	<ul style="list-style-type: none"> ▪ กำหนดกระบวนการและกลไกการบริหารจัดการแผนการดำเนินโครงการโดยผ่านความเห็นชอบของคณะกรรมการการป้องกันและควบคุมภาวะกลุ่มดาวน์ซินโดรม ▪ บริหารจัดการโครงการให้เป็นไปตามแผนและเป้าหมายของโครงการ ▪ จัดทำสื่อเอกสารแนวทางปฏิบัติสนับสนุนการดำเนินงานโครงการ ▪ จัดประชุมชี้แจงรายละเอียดโครงการ สร้างความรู้ความเข้าใจในการดำเนินงานโครงการ ▪ ร่วมกับศูนย์อนามัยจัดประชุม/อบรมตามที่โครงการกำหนด ▪ สนับสนุนทีมวิทยากร/วิชาการ ▪ ประสานการดำเนินงานกับศูนย์อนามัยและจังหวัด ▪ กำกับติดตามการดำเนินโครงการให้บรรลุผลสำเร็จตามเป้าหมายอย่างมีประสิทธิภาพ ▪ รวบรวมวิเคราะห์ ส่งเคราะห์ข้อมูลการดำเนินงาน ▪ สรุปผลการดำเนินงาน
2.	ศูนย์อนามัยที่ 6, 8, 10, 12	<ul style="list-style-type: none"> ▪ บริหารจัดการโครงการให้เป็นไปตามแผนและเป้าหมายของโครงการ ▪ แต่งตั้งคณะทำงานโดยร่วมกับจังหวัดและหน่วยงานที่เกี่ยวข้องในพื้นที่นำร่องเพื่อพัฒนาระบบบริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ▪ จัดประชุม/อบรมตามที่โครงการกำหนด ▪ นิเทศติดตามให้คำปรึกษาทางวิชาการและติดตามความก้าวหน้าในการดำเนินงานโครงการ ▪ รายงานผลการประชุม/การอบรม/การนิเทศติดตาม ▪ รวบรวมข้อมูลการดำเนินงานโครงการ ▪ รายงานผลการดำเนินงานให้กับกรมอนามัย
3.	สำนักงานสาธารณสุขจังหวัด	<ul style="list-style-type: none"> ▪ ร่วมพัฒนาระบบบริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ▪ เข้าร่วมประชุม/อบรมตามที่โครงการกำหนด ▪ ร่วมนิเทศ ติดตามความก้าวหน้าในการดำเนินงานโครงการ ▪ รวบรวมข้อมูลและรายงานผลการดำเนินงานให้กับศูนย์อนามัย

**บทบาทหน้าที่ผู้รับผิดชอบการดำเนินงาน
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย**

ลำดับที่	หน่วยงาน	บทบาทหน้าที่รับผิดชอบ
4.	โรงพยาบาลสังกัดมหาวิทยาลัย	<ul style="list-style-type: none"> ▪ ตรวจสอบคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์และแจ้กลับ ▪ ตรวจสอบโครโมโซมและแจ้กลับ ▪ สนับสนุนวิชาการที่มหาวิทยาลัยเพื่อการพัฒนาบุคลากรและการฝึกปฏิบัติ ▪ เข้าร่วมประชุม/อบรมตามที่โครงการกำหนด ▪ รวบรวมข้อมูลและผลการดำเนินงานให้กับศูนย์อนามัย
5.	โรงพยาบาลศูนย์/โรงพยาบาลทั่วไป/โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพ	<ul style="list-style-type: none"> ▪ ค้นหา แนะนำหญิงตั้งครรภ์ฝากครรภ์ครั้งแรกก่อน 12 สัปดาห์ ▪ รับส่งต่อจากโรงพยาบาลชุมชน ▪ ขึ้นทะเบียนหญิงตั้งครรภ์ ▪ ซักประวัติ ตรวจร่างกาย ประเมินภาวะเสี่ยง U/S เพื่อประเมินอายุครรภ์ (ในกรณีเพื่อการนับอายุครรภ์ที่ถูกต้อง) ▪ ให้การปรึกษา แนะนำทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์ ▪ แจาะเลือดส่งตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ไปยังห้องปฏิบัติการที่ระบุไว้ ด้วยวิธีการขนส่งสิ่งส่งตรวจที่ถูกต้อง ▪ แจ้ผลการตรวจกรองแก่หญิงตั้งครรภ์ ▪ แจาะน้ำคร่ำ ส่งตรวจไปยังห้องปฏิบัติการที่ระบุไว้ แจ้ผลการตรวจโครโมโซมแก่หญิงตั้งครรภ์ ▪ ให้ข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ และสนับสนุนให้หญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสตัดสินใจที่จะตั้งครรภ์ต่อไปหรือยุติการตั้งครรภ์ด้วยตนเอง ▪ ยุติการตั้งครรภ์ ▪ เข้าร่วมประชุม/อบรมตามที่โครงการกำหนด ▪ รับการประเมิน นิเทศ ติดตาม ▪ บันทึกจัดเก็บข้อมูลและรายงานผลการดำเนินงานให้สำนักงานสาธารณสุขจังหวัด
6.	โรงพยาบาลชุมชน	<ul style="list-style-type: none"> ▪ ค้นหา แนะนำหญิงตั้งครรภ์ฝากครรภ์ครั้งแรกก่อน 12 สัปดาห์ ▪ รับส่งต่อจากโรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพตำบล ▪ ขึ้นทะเบียนหญิงตั้งครรภ์ ▪ ซักประวัติ ตรวจร่างกาย ประเมินภาวะเสี่ยง U/S เพื่อประเมินอายุครรภ์ (ในกรณีเพื่อการนับอายุครรภ์ที่ถูกต้อง) ▪ ให้การปรึกษา แนะนำทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์

**บทบาทหน้าที่ผู้รับผิดชอบการดำเนินงาน
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย**

ลำดับที่	หน่วยงาน	บทบาทหน้าที่รับผิดชอบ
		<ul style="list-style-type: none"> ▪ เจาะเลือดส่งตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ไปยังห้องปฏิบัติการที่ระบุไว้ ด้วยวิธีการขนส่งสิ่งส่งตรวจที่ถูกต้อง ▪ แจ้งผลการตรวจกรองแก่หญิงตั้งครรภ์ ▪ เจาะน้ำคร่ำ (กรณีมีสูติแพทย์) ส่งตรวจไปยังห้องปฏิบัติการที่ระบุไว้ ▪ แจ้งผลการตรวจโครโมโซมแก่หญิงตั้งครรภ์ ▪ ให้ข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์และสนับสนุนให้หญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสตัดสินใจที่จะตั้งครรภ์ต่อไป หรือยุติการตั้งครรภ์ด้วยตนเอง ▪ ยุติการตั้งครรภ์ (กรณีมีสูติแพทย์) ▪ เข้าร่วมประชุม/อบรมตามที่โครงการกำหนด ▪ รับการประเมิน นิเทศ ติดตาม ▪ บันทึกจัดเก็บข้อมูลและรายงานผลการดำเนินงานให้สำนักงานสาธารณสุขจังหวัด
7.	โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพตำบล	<ul style="list-style-type: none"> ▪ ค้นหา แนะนำหญิงตั้งครรภ์ให้ไปฝากครรภ์ครั้งแรกก่อน 12 สัปดาห์ ▪ ส่งต่อโรงพยาบาลชุมชน

หลักสูตรการอบรมการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์
กลุ่มอาการดาวน์และมาตรฐานด้านการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์
ระยะเวลาการอบรม 14 ชั่วโมง (2 วัน)

เรื่อง	ระยะเวลา (ชั่วโมง)	เนื้อหา	จุดประสงค์การเรียนรู้
1. ความรู้เกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์	1	1. สถานการณ์ 2. กลุ่มอาการดาวน์คืออะไร 3. ความสำคัญของการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์	มีความรู้ ความเข้าใจ กลุ่มอาการดาวน์
2. การให้คำปรึกษาเพื่อการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์	5	1. ทักษะพื้นฐานของการให้คำปรึกษา 2. ความสำคัญของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์ 3. การให้คำปรึกษาก่อน-หลังการตรวจกรอง 4. การให้คำปรึกษาก่อน-หลังการตรวจวินิจฉัย 5. การให้คำปรึกษาก่อน-หลังยุติการตั้งครรภ์ 6. การให้คำปรึกษากรณีต้องการตั้งครรภ์ต่อ	มีความรู้ ความเข้าใจและสามารถใช้ทักษะต่างๆ ได้อย่างมีประสิทธิภาพและเหมาะสมในการให้คำปรึกษา
3. การตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์โดยสารชีวเคมีในซีรัม	1	1. วัตถุประสงค์การตรวจกรอง 2. ขั้นตอนการตรวจกรอง 3. วิธีการตรวจกรอง/ การเจาะเลือด การขนส่ง/ การส่งตรวจ 4. ผลการตรวจ/ความหมายของผลการตรวจ 5. ระบบแจ้งผลการตรวจกรอง	มีความรู้ ความเข้าใจและสามารถให้ข้อมูล การตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์แก่หญิงตั้งครรภ์ได้
4. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์	1	1. วัตถุประสงค์การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด 2. วิธีการเจาะน้ำคร่ำ/ข้อจำกัดของการตรวจ 3. ภาวะแทรกซ้อน/คำแนะนำหลังการเจาะน้ำคร่ำ 4. ระบบแจ้งผลการตรวจ	มีความรู้ ความเข้าใจและสามารถให้ข้อมูลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแก่หญิงตั้งครรภ์ได้

เรื่อง	ระยะเวลา (ชั่วโมง)	เนื้อหา	จุดประสงค์การเรียนรู้
5. แนวทางการเบิก ค่าใช้จ่ายการตรวจกรอง/ ตรวจวินิจฉัย	1	1. กลุ่มเป้าหมาย 2. หน่วยบริการและหน่วยงานที่มี สิทธิเบิกค่าใช้จ่าย 3. ค่าใช้จ่ายการตรวจกรอง/ตรวจ วินิจฉัย	เข้าใจแนวทางการเบิก ค่าใช้จ่าย
6. การบริหารจัดการและ สร้างเครือข่ายการ ป้องกันและควบคุมกลุ่ม อาการดาวน์	1	1. ระบบบริการการป้องกันและ ควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ 2. แนวทางปฏิบัติในการ จัดบริการเพื่อป้องกันและ ควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ 3. การจัดเครือข่ายระดับเขต/ ระดับจังหวัด	มีความรู้ ความเข้าใจระบบ บริการเพื่อป้องกันและ ควบคุมกลุ่มอาการดาวน์
7. การฝึกปฏิบัติ	4	การให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์ กลุ่มอาการดาวน์	มีความรู้ ความเข้าใจและ ทักษะในการให้คำปรึกษา ทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการ ดาวน์เพื่อป้องกันและ ควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ จากการปฏิบัติจริง

แบบประเมินความคิดเห็นผู้เข้าร่วมอบรม
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการตาวัว ประเทศไทย

หน่วยงานที่จัดอบรม..... วันที่จัดอบรม.....

สถานที่จัดอบรม.....

ตอนที่ 1 สถานภาพทั่วไป

1. เพศ หญิง ชาย
2. อายุ 20-30 ปี 31-40 ปี 41-50 ปี
 51 ปีขึ้นไป
3. ตำแหน่ง แพทย์ สัตวแพทย์ พยาบาล/นักวิชาการ ANC
 เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ เจ้าหน้าที่อื่นๆ

ตอนที่ 2 ระดับความคิดเห็นต่อการเข้าร่วมอบรม

ประเด็นความคิดเห็น	ระดับความคิดเห็น			
	ดีมาก (4)	ดี (3)	พอใช้ (2)	ต้องปรับปรุง (1)
ด้านวิทยากร 1. ความสามารถในการถ่ายทอดความรู้ 2. การเปิดโอกาสให้ซักถามและแสดงความคิดเห็น 3. การตอบคำถามได้ตรงตามประเด็นและชัดเจน 4. การใช้เวลาเหมาะสม				
ด้านความรู้ความเข้าใจ 1. ความรู้ ความเข้าใจในเนื้อหา <u>ก่อน</u> การอบรม 2. ความรู้ ความเข้าใจในเนื้อหา <u>หลัง</u> การอบรม				
ด้านการนำความรู้ไปใช้ 1. สามารถนำความรู้ที่ได้รับไปประยุกต์ใช้ในการปฏิบัติงานได้ 2. สามารถนำความรู้ไปเผยแพร่/ถ่ายทอดได้				
ด้านเอกสารและสื่อการอบรม 1. เอกสารประกอบการอบรม 2. ความพร้อมของอุปกรณ์โสตทัศนูปกรณ์				
ด้านสถานที่/ระยะเวลา 1. สถานที่มีความเหมาะสม 2. ระยะเวลาในการอบรมมีความเหมาะสม				

ตอนที่ 3 ข้อคิดเห็น/ข้อเสนอแนะ

1. ประโยชน์ที่ได้รับจากการเข้าอบรม

.....
.....
.....
.....

2. ข้อเสนอแนะอื่นๆ

.....
.....
.....
.....

ขอขอบคุณในความร่วมมือของท่าน

แบบรายงานผลการประชุมคณะทำงาน
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย
ศูนย์อนามัยที่.....

1. ประธานการประชุม..... ตำแหน่ง.....
2. สถานที่จัดประชุม..... วันที่.....
3. ผู้เข้าร่วมประชุม.....คน
4. วาระการประชุมฯ

วาระที่ 1 เรื่องแจ้งให้ที่ประชุมทราบ

.....

 มติที่ประชุม.....

วาระที่ 2 เรื่องเพื่อทราบ

.....

 มติที่ประชุม.....

วาระที่ 3 เรื่องเพื่อพิจารณา

- ระบบบริการ/แนวทางปฏิบัติในการให้บริการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์
- แนวทางการตรวจกรองทางห้องปฏิบัติการ
- แนวทางการส่งน้ำคร่ำตรวจโครโมโซมและการยุติการตั้งครรภ์
- การรวบรวมข้อมูลการดำเนินงาน
- การกำกับ ติดตามความก้าวหน้าการดำเนินงานโครงการฯ

มติที่ประชุม.....

วาระที่ 4 เรื่องอื่นๆ (ถ้ามี).....

5. ปัญหาอุปสรรคในการจัดประชุม.....

6. ข้อเสนอแนะ.....

7. เอกสารแนบ : รายชื่อผู้เข้าร่วมประชุมและรูปภาพการประชุม

ผู้รายงาน.....

(.....)

ข้อมูล ณ วันที่.....

แบบรายงานผลการอบรมเชิงปฏิบัติการ
เรื่อง การศึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์และมาตรฐานด้านการป้องกัน
และควบคุมกลุ่มอาการดาวน์
ศูนย์อนามัยที่.....

1. สถานที่/ระยะเวลาจัดอบรม.....
2. ผู้เข้าร่วมอบรม จำนวน.....คน
 1. แพทย์.....คน
 2. สุนัขแพทย์.....คน
 3. พยาบาลหรือนักวิชาการ ANC.....คน
 4. เจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ.....คน
 5. เจ้าหน้าที่อื่นๆ.....คน
3. สรุปผลการอบรม
 1. แบบทดสอบความรู้ก่อน-หลังการอบรม
 - ก่อนการอบรม ต่ำสุด.....คะแนน สูงสุด.....คะแนน ค่าเฉลี่ย.....คะแนน
 - หลังการอบรม ต่ำสุด.....คะแนน สูงสุด.....คะแนน ค่าเฉลี่ย.....คะแนน
 2. แบบประเมินความคิดเห็นของผู้เข้ารับการอบรม
 - ด้านวิทยากร.....
 - ด้านความรู้ ความเข้าใจ.....
 - ด้านการนำความรู้ไปใช้.....
 - ด้านเอกสารและสื่อประกอบการอบรม.....
 - ด้านสถานที่/ระยะเวลา.....
4. ปัญหาอุปสรรคในการดำเนินงาน

5. ข้อเสนอแนะ

6. เอกสารแนบ : รายชื่อผู้เข้ารับการอบรมและรูปภาพการอบรม
 : กำหนดการอบรม

ผู้รายงาน.....

(.....)

ข้อมูล ณ วันที่.....

แบบกรอกข้อมูลการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์โดยสารชีวเคมี

โรงพยาบาล.....
 ชื่อ-นามสกุล..... อายุ.....ปี
 วัน เดือน ปีเกิด (พ.ศ.).....เชื้อชาติ.....
 ที่อยู่.....โทรศัพท์.....
 วัน เดือน ปีที่เจาะเลือด.....น้ำหนักตัว.....(Kg.)

ประวัติการตั้งครรภ์

ส่วนสูง..... ซม. น้ำหนักตัวก่อนตั้งครรภ์.....กก. เลข 13 หลัก.....
--

Gravida..... Para --- อายุครรภ์.....สัปดาห์ นับตาม LMP หรือ U/S
 ประจำเดือนครั้งสุดท้าย (LMP).....วันกำหนดคลอด (EDC).....

<input type="checkbox"/> ไตรมาสที่ 1 ช่วง 11-14 สัปดาห์ ตรวจอัลตราซาวด์วันที่..... CRL.....mm/.....wks. (CRL = 35-85 mm.)
--

<input type="checkbox"/> ไตรมาสที่ 2 ช่วง 14-18 สัปดาห์ ตรวจอัลตราซาวด์วันที่..... BPD.....cm/.....wks. FL.....cm/.....wks.
--

ประวัติเพิ่มเติม	มี	ไม่มี
1. ประวัติคลอดบุตรกลุ่มอาการดาวน์		
2. ประวัติคลอดบุตรผิดปกติทางโครโมโซม (Trisomy 13, 18 etc.)		
3. ประวัติคลอดบุตรโรคหลอดประสาทไม่ปิด (neural tube defect)		
4. ประวัติโรคเบาหวาน (ในการตั้งครรภ์ครั้งปัจจุบัน)		
5. ประวัติการตั้งครรภ์จากการผสมเทียม		
6. ประวัติสูบบุหรี่		

แบบรายงานข้อมูล
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน

สถานบริการ.....

ลำดับ	รายละเอียด	จำนวน	ปัญหาอุปสรรค
1.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ทั้งหมดที่เข้าร่วมโครงการ		
2.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน		
3.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ยอมรับการตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน		
4.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูง		
5.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ยอมรับการเจาะน้ำคร่ำ		
6.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ผลการตรวจพบว่าทารกในครรภ์เป็นดาวนซินโดรม		
7.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ยุติการตั้งครรภ์		
8.	จำนวนหญิงที่ต้องการตั้งครรภ์ต่อ		
9.	จำนวนเด็กกลุ่มอาการดาวน		

ผู้รายงาน.....

(.....)

ข้อมูล ณ วันที่.....

แบบรายงานการนิเทศ กำกับ ติดตามงาน
โครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย
ศูนย์อนามัยที่.....

1. ชื่อผู้นิเทศงาน

- 1.....
- 2.....

2. หน่วยงานที่นิเทศ/ติดตามงาน

- 1.....
- 2.....
- 3.....

3. ผลการดำเนินงานโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ ประเทศไทย

1. การจัดระบบบริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ของหน่วยบริการ

.....
.....

2. ข้อมูลการให้บริการการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ของหน่วยบริการ

.....
.....

3. นวัตกรรมที่สามารถเป็นแบบอย่าง (ถ้ามี).....

4. การกำกับติดตามงานในระดับจังหวัด.....

4. ปัญหา อุปสรรคในการดำเนินงาน

.....
.....

5. ข้อเสนอแนะในพื้นที่

.....
.....

6. ความคิดเห็นของผู้นิเทศงาน

.....
.....

ผู้รายงาน.....

(.....)

ข้อมูล ณ วันที่.....

ภาคผนวก

การให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์
กลุ่มอาการดาวน์

กรอบแนวคิดในการให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์

ขั้นตอนที่ 1	ขั้นตอนที่ 2 ให้การปรึกษาทางพันธุศาสตร์	ขั้นตอนที่ 3 ยุติการให้การปรึกษา
<ul style="list-style-type: none"> - สร้างสัมพันธภาพ - แนะนำผู้ให้บริการ - บอกวัตถุประสงค์ของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์ - ระยะเวลาของการให้การปรึกษา 	<ul style="list-style-type: none"> - ข้อมูลเกี่ยวกับโรคกลุ่มอาการดาวน์ - ข้อมูลเกี่ยวกับการตรวจกรองก่อนคลอด - ข้อมูลเกี่ยวกับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด - ข้อมูลการวางแผนการตั้งครรภ์ - เปิดโอกาสให้ซักถาม แสดงความคิดเห็น ให้ความช่วยเหลือ ลดความวิตกกังวล 	<ul style="list-style-type: none"> - แจ้งเวลาของการให้การปรึกษา - ผู้รับการศึกษาทบทวนสรุปสิ่งที่ได้ สิ่งที่น่าสนใจ - ผู้ให้การปรึกษาให้กำลังใจ เสริมความมั่นใจ - การนัดหมายครั้งต่อไป (ถ้ามี)

↓

- มีความรู้ ความเข้าใจเกี่ยวกับโรคกลุ่มอาการดาวน์

↓

สามารถตัดสินใจในการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ด้วยตนเองได้

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ (Genetic counselling in Down syndrome)

หลักการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

โดยทั่วไปหลักการให้คำปรึกษาคือผู้รับคำปรึกษามาด้วยความสมัครใจ ผู้ให้คำปรึกษาไม่เลือกปฏิบัติ ให้คำปรึกษาอย่างเท่าเทียมให้ข้อมูลแก่ผู้มารับคำปรึกษาที่เป็นความจริง ไม่ปิดบัง ให้ข้อมูลเต็มที่ในทุกด้าน รวมทั้งให้ทางเลือกที่เหมาะสม เพื่อให้ผู้รับคำปรึกษาเกิดความรู้ความเข้าใจอย่างแท้จริงและสามารถตัดสินใจได้ด้วยตนเอง ไม่ว่าจะเป็นเรื่องของการตรวจคัดกรองหรือวิธีการรักษา นอกจากนี้การให้คำปรึกษาต้องเป็นการสื่อสารสองทางและไม่ชี้นำว่าควรตัดสินใจอย่างไร ซึ่งเป็นสิ่งที่ต่างจากการให้คำแนะนำที่เป็นการสื่อสารทางเดียว จึงถือได้ว่าการให้คำปรึกษาแนะนำเป็น "กระบวนการ" สำหรับผู้รับคำปรึกษาที่ต้องใช้เวลาในการทำความเข้าใจกับข้อมูลที่ค่อนข้างซับซ้อนที่อาจก่อให้เกิดความทุกข์ใจและใช้เวลาในการตัดสินใจ กล่าวโดยสรุปแล้ว หลักสำคัญที่สุดของการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์คือเรื่องของ "Patient Autonomy" หมายถึง การที่ผู้รับคำปรึกษาได้รับข้อมูลอย่างถูกต้องและเพียงพอ จนมีความเข้าใจอย่างถ่องแท้และสามารถตัดสินใจด้วยตนเองได้

ผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ต้องมีความรู้เป็นอย่างดีในเรื่องโรคแล้วยังต้องมีลักษณะพิเศษที่ต่างไปจากผู้ให้คำปรึกษาทั่วไป เพราะนอกจากให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรค ความเสี่ยงการเกิดโรคของผู้รับคำปรึกษาและสมาชิกในครอบครัว การตรวจทางพันธุศาสตร์และทางเลือกหลังทราบผลตรวจแล้ว ยังต้องคำนึงถึงประเด็นทางด้านสังคมและจริยธรรมที่อาจเกิดขึ้นตามมาอีกด้วย

คุณสมบัติโดยทั่วไปของผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

1. มีทักษะในการสร้างสัมพันธภาพกับผู้รับบริการ
2. มีทักษะในการฟัง
3. มีทักษะในการสื่อสาร ทั้งวาจา ภาษากาย และใจ
4. มีทักษะในการตั้งคำถาม
5. มีทักษะในการสังเกต ให้กำลังใจ เข้าใจ และไวต่อความรู้สึก
6. มีทักษะในการตีความและสรุปความที่ได้รับจากผู้รับบริการ
7. ซื่อสัตย์ต่อข้อมูลที่ได้รับ รักษาความลับของผู้รับคำปรึกษา
8. ถ้าเป็นการให้คำปรึกษาเรื่องเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ ผู้ให้คำปรึกษาควรเป็นบุคลากรทางการแพทย์และมีความรู้เกี่ยวกับเรื่องกลุ่มอาการดาวน์ในประเด็นต่างๆ เป็นอย่างดี

วิธีการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์โดยทั่วไป

1. สถานที่ ต้องมีความเป็นส่วนตัว
2. เวลา ต้องมีเพียงพอและเหมาะสม
3. ควรให้คู่สามีภรรยาอยู่ฟังการให้คำปรึกษาพร้อมกัน
4. ต้องเป็นการให้คำปรึกษาแบบไม่ชี้นำ (Non-directive counselling)
5. วิธีการและคำอธิบายที่ใช้ควรเข้าใจง่าย มีความเหมาะสมกับภูมิหลังของผู้รับคำปรึกษา

6. อาจต้องมีการให้คำปรึกษาหลายครั้งจนผู้รับคำปรึกษาเข้าใจ
7. เก็บความลับข้อมูลของผู้รับคำปรึกษา
8. การให้ข้อมูล ควรให้ข้อมูลแต่น้อยและให้เฉพาะเท่าที่จำเป็นและมีประโยชน์ ใช้คำพูดที่สั้น เข้าใจง่าย ไม่ก่อให้เกิดความหวาดกลัวหรือวิตกกังวล และไม่ตัดสินใจแทนผู้รับคำปรึกษา

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์กลุ่มอาการดาวน์

กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม ทำให้เกิดภาวะปัญญาอ่อนที่พบบ่อยที่สุดในโลก เกิดได้กับคนทุกชาติ ทุกภาษาและชนชั้น อุบัติการณ์ของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ในทารกแรกเกิดในประเทศไทยอยู่ระหว่าง 1 : 800 ถึง 1 : 1000 อัตราการเกิดกลุ่มอาการดาวน์จะสัมพันธ์กับอายุที่เพิ่มขึ้นของมารดาขณะตั้งครรภ์ กระทรวงสาธารณสุขได้แนะนำให้หญิงตั้งครรภ์ที่อายุมากกว่า 35 ปี ได้รับการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์ เนื่องจากเป็นกลุ่มมีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์จะมีโครโมโซมผิดปกติ แต่จากการเก็บสถิติของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ กลับพบว่าร้อยละ 75-80 เป็นเด็กที่เกิดจากแม่ที่อายุน้อยกว่า 35 ปี อาจเป็นเพราะหญิงตั้งครรภ์อายุต่ำกว่า 35 ปี มีจำนวนมากกว่ากลุ่มอายุอื่น และไม่ได้รับการตรวจกรองเนื่องจากคิดว่าไม่มีความเสี่ยง ทั้งที่แท้จริงแล้วหญิงตั้งครรภ์ทุกรายไม่ว่าอายุมากหรือน้อย มีโอกาสที่ทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมได้ เพียงแต่โอกาสหรือความเสี่ยงในการเกิดแตกต่างกันออกไป

กลุ่มอาการดาวน์เป็นสาเหตุที่พบบ่อยที่สุดของการบกพร่องทางสติปัญญา นอกจากจะมีภาวะปัญญาอ่อนทุกคนแล้ว ยังพบประมาณ 40-50% จะมีหัวใจพิการแต่กำเนิด ประมาณ 30% มีภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง และ 5-12% มีปัญหาเกี่ยวกับระบบทางเดินอาหาร กลุ่มอาการดาวน์ถือได้ว่าเป็นกลุ่มที่มีปัญหาด้านสุขภาพค่อนข้างมาก ต้องดูแลเป็นพิเศษ เนื่องจากพบความผิดปกติร่วมหลายระบบ ในอดีตนั้น การจะจำแนกว่าหญิงตั้งครรภ์มีความเสี่ยงสูงที่ทารกจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์จะใช้อายุมารดาที่มากกว่า 35 ปี เป็นปัจจัยเดียวในการจำแนก ทำให้มีทารกที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์จำนวนหนึ่งที่คลอดจากแม่อายุน้อย จึงถือได้ว่าการตรวจคัดกรองโดยใช้อายุแม่เพียงอย่างเดียวไม่ใช่วิธีที่เหมาะสมและดีที่สุด ซึ่งจากความก้าวหน้าทางการแพทย์ทำให้ขั้นตอนในการจำแนกความเสี่ยงของหญิงตั้งครรภ์มีความซับซ้อนมากขึ้น นอกจากอายุหญิงตั้งครรภ์แล้วยังมีการใช้การตรวจหาสารชีวเคมีในเลือดแม่ การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเพื่อวัดความหนาของถุงน้ำใต้ต้นคอทารก แล้วนำข้อมูลทั้งหมดมาประมวลผล คำนวณออกมาเป็นความเสี่ยงของหญิงตั้งครรภ์ แล้วจึงนำข้อมูลที่ได้อ้อมประกอบการตัดสินใจในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต่อไป การให้คำปรึกษาแก่หญิงตั้งครรภ์และครอบครัวจึงมีความซับซ้อนมากขึ้น ทั้งการให้ข้อมูลเกี่ยวกับอุบัติการณ์ของการเกิดโรค ความแตกต่างระหว่างการตรวจกรองและการวินิจฉัย ความแตกต่างระหว่างกลุ่มความเสี่ยงสูงและความเสี่ยงต่ำ เป็นต้น ดังนั้น จึงมีความจำเป็นที่ผู้ให้คำปรึกษาต้องมีความรู้ความเข้าใจ ทั้งในเรื่องโรคกลุ่มอาการดาวน์ ระบบการตรวจกรอง และการตรวจวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์เป็นอย่างดี เพื่อจะได้สื่อสารข้อมูลต่างๆ ให้กับผู้รับคำปรึกษาได้อย่างมีประสิทธิภาพต่อไป

ขั้นตอนการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์

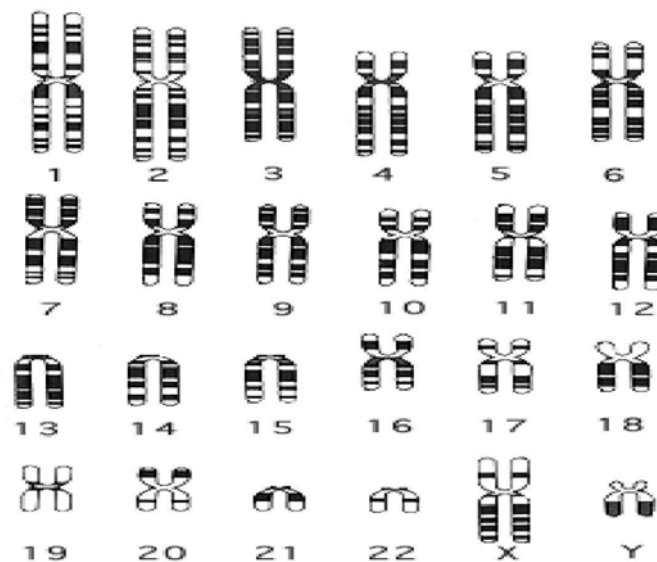
หลักการและขั้นตอนหลักๆของการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์นั้นไม่ได้แตกต่างไปจากการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์โดยทั่วไป แต่สิ่งที่มีความแตกต่างของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์คือเนื้อหาและข้อมูลที่ต้องให้แก่ผู้รับคำปรึกษา มีความแตกต่างกันค่อนข้างมากในแต่ละไตรมาสของการตั้งครรภ์ที่มารับคำปรึกษา หรือแม้แต่การให้คำปรึกษาในช่วงหลังคลอด ในกรณีที่สงสัยว่าทารกที่คลอดออกมาอาจมีปัญหาก็มีความแตกต่างอย่างสิ้นเชิงกับการให้คำปรึกษาในระยะตั้งครรภ์ ไม่ว่าจะเป็นบริบทของเหตุการณ์ อารมณ์ความรู้สึกของผู้รับคำปรึกษา และข้อมูลที่จำเป็นต้องได้รับ การให้คำปรึกษาที่ดีนั้น ไม่จำเป็นต้องให้ข้อมูลทั้งหมด การได้รับข้อมูลมากเกินไปโดยเฉพาะส่วนที่ไม่ได้เกี่ยวข้องกับผู้รับคำปรึกษาโดยตรง อาจก่อให้เกิดความสับสนและไม่เข้าใจได้ ดังนั้นผู้ให้คำปรึกษาควรให้เฉพาะข้อมูลที่สำคัญและมีความจำเป็นต่อการตัดสินใจเท่านั้น

1. ให้ข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์

1.1 กลุ่มอาการดาวน์คืออะไร? และมีความสำคัญอย่างไร?

สถานการณ์เด็กดาวน์ซินโดรมในปัจจุบัน พบอุบัติการณ์ประมาณ 1 ต่อ 800 ถึง 1 ต่อ 1000 การเกิดแต่ละปีพบว่ามีเด็กเกิดใหม่ในประเทศไทยเป็นดาวน์ ประมาณ 800-1000 คนต่อปี กลุ่มอาการดาวน์ เกิดจากความผิดปกติของสารพันธุกรรมที่เรียกว่าโครโมโซม คนปกติจะมีโครโมโซมทั้งหมด 46 แท่ง แต่ในภาวะดาวน์ซินโดรม จะมีโครโมโซมเกินมา 1 โครโมโซม เป็น 47 โครโมโซม ทำให้เกิดปัญหาคือมีพัฒนาการช้า สติปัญญาต่ำกว่าเด็กปกติ

1.2 ผู้รับคำปรึกษาส่วนใหญ่ไม่เข้าใจว่าโครโมโซมคืออะไร มีลักษณะอย่างไร ควรอธิบายเกี่ยวกับความหมายของจำนวนโครโมโซมปกติและผิดปกติ



ภาพที่ 1 แสดงลักษณะภาพวาดของโครโมโซมมนุษย์

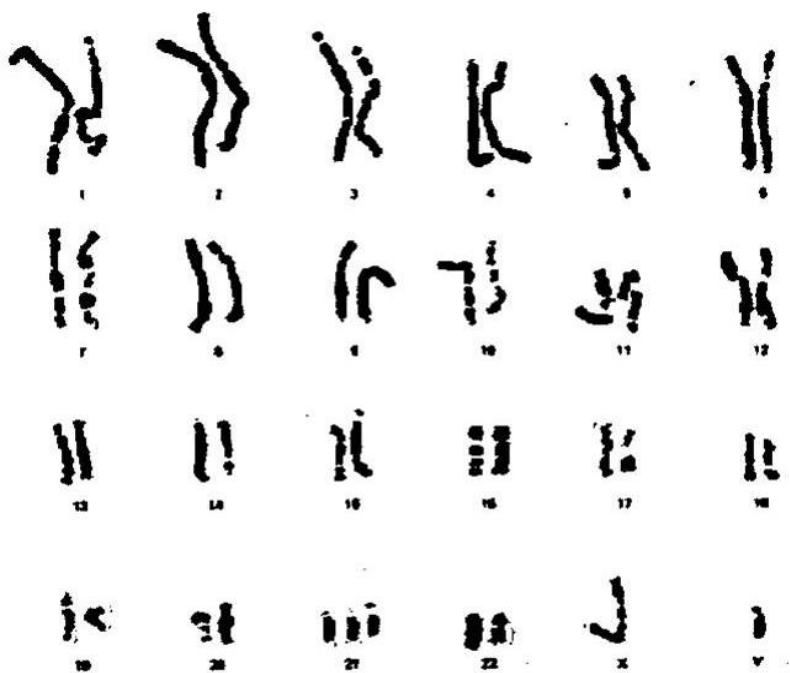
โครโมโซมคือสารพันธุกรรมชนิดหนึ่งในร่างกายมนุษย์ซึ่งปกติแล้วจะมีทั้งหมด 46 แห่งโครโมโซม (23 คู่) โดยเรียกเป็นหมายเลขกำกับตั้งแต่คู่ที่ 1 ถึง 22 (รวมเป็น 44 แห่ง) ส่วนอีก 2 แห่งที่เหลือเป็นโครโมโซมเพศ ผู้หญิงเป็น XX ผู้ชายเป็น XY

ปัญหาของคนไข้กลุ่มอาการดาวนคือ โครโมโซมคู่ที่ 21 มีจำนวนเกินมา 1 แห่ง (จากเดิมมี 2 แห่ง กลายเป็นมี 3 แห่ง) ทำให้จำนวนโครโมโซมทั้งหมดเพิ่มจาก 46 เป็น 47 แห่ง (ดังภาพที่ 2)



A

ภาพที่ 2 A



B

ภาพที่ 2 B

ภาพที่ 2 แสดงโครโมโซมของคนปกติ (ภาพ A ด้านบน) และโครโมโซมของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (ภาพ B ด้านล่าง)

วิธีที่จะทราบจำนวนโครโมโซมของทารกในครรภ์ ในปัจจุบันที่นิยมมี 2 วิธี ได้แก่ การตัดชิ้นเนื้อรก และการเจาะน้ำคร่ำ

2. อธิบายเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์

การตรวจคัดกรองทารกดาวน์ซินโดรมนั้น ทำได้หลายวิธี แตกต่างกันในแต่ละช่วงอายุครรภ์ และความเสียงทั้งหมดคำนวณได้จากการนำข้อมูลหลักๆ ทั้งสามด้านประกอบกันคือ อายุมารดา ความหนาของ NT และระดับสารชีวเคมีในกระแสเลือดมารดา ดังนั้นต้องใช้เวลาพอสมควรในการทำความเข้าใจและให้ข้อมูลกับผู้รับคำปรึกษา เริ่มจากต้องแน่ใจว่าผู้รับคำปรึกษาเข้าใจในหลักการเบื้องต้นถึงความแตกต่างของ "การตรวจคัดกรอง (Screening test)" และ "การตรวจวินิจฉัย (Diagnostic test)" ว่าเป็นสิ่งที่ไม่เหมือนกัน ควรพยายามอธิบายโดยใช้ภาษาที่เข้าใจได้ง่ายที่สุด และให้ข้อมูลแต่พอเพียง ซึ่งข้อมูลที่ให้นี้ยังแตกต่างกันออกไปในแต่ละโรงพยาบาล ขึ้นกับว่าโดยระบบการตรวจคัดกรองที่ทำได้นั้น สามารถตรวจได้มากน้อยเพียงใด ตัวอย่างเช่น สามารถวัดความหนาของ NT ได้หรือไม่ และสารชีวเคมีที่ห้องปฏิบัติการตรวจได้นั้น มีชนิดใดบ้าง

โดยสรุปแล้วเนื้อหาของการให้คำปรึกษาในประเด็นของการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์อาจแบ่งเป็นประเด็นต่างๆ ได้ดังนี้

2.1 ใครบ้างมีโอกาสมีลูกเป็นดาวน์ซินโดรม? (เนื่องจากมีหญิงตั้งครรภ์บางส่วนที่เข้าใจผิดว่าเฉพาะหญิงตั้งครรภ์ที่อายุมากเท่านั้น ที่มีโอกาสมีลูกเป็นดาวน์ซินโดรม ดังนั้น จึงต้องอธิบายให้เข้าใจถึงความเสี่ยงที่สามารถเกิดได้ในสตรีตั้งครรภ์ทุกอายุ เพื่อนำไปสู่การให้ข้อมูลเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองต่อไป) และจะทราบได้อย่างไรว่า "เรา" มีความเสี่ยงต่ำหรือสูง?

หญิงตั้งครรภ์ทุกคนมี "ความเสี่ยง" หรือมีโอกาสที่จะมีลูกเป็นดาวน์ซินโดรม แต่ความเสี่ยงอาจจะสูงหรือต่ำแตกต่างกันไปในหญิงตั้งครรภ์แต่ละคน และการที่จะบอกว่าหญิงตั้งครรภ์รายใดที่จัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง สามารถทำได้โดยการตรวจ ตรวจคัดกรอง ซึ่งในปัจจุบันมีหลายวิธี เช่น การจัดกลุ่มความเสี่ยงโดยดูจากอายุมารดาในขณะตั้งครรภ์ การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวด์) โดยเฉพาะในช่วงอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ เพื่อวัดความหนาของน้ำที่สะสมบริเวณต้นคอทารก และการเจาะเลือดมารดาในระหว่างตั้งครรภ์เพื่อวัดระดับสารชีวเคมีต่างๆ

2.2 การตรวจคัดกรองคืออะไร? หลังตรวจแล้วจะทราบเลยหรือไม่ว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือเปล่า?

การตรวจคัดกรอง หมายถึงการตรวจเบื้องต้น เพื่อเป็นการแบ่งกลุ่มของหญิงตั้งครรภ์ออกเป็น 2 กลุ่มใหญ่ๆ คือ กลุ่มที่มีความเสี่ยงสูงต่อการที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม และ กลุ่มที่มีความเสี่ยงต่ำต่อการที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม ดังนั้นการตรวจคัดกรองจึงไม่ใช่การตรวจที่สามารถให้คำตอบได้ว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ การจะบอกได้ต้องทำการตรวจที่เรียกว่า การวินิจฉัยก่อนคลอด กล่าวโดยคร่าวๆ คือ ในผู้ที่ผลตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง ไม่ได้หมายความว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมแน่นอน และในทางกลับกันถ้าผลการตรวจคัดกรองจัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำ ก็ไม่ได้หมายความว่าทารกในครรภ์จะไม่ใช่ดาวน์อย่างแน่นอน

2.3 ถ้าการตรวจคัดกรองไม่สามารถบอกได้แน่ชัดว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ แต่เป็นการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดจะบอกได้แน่นอน ทำไมจึงไม่ทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในสตรีตั้งครรภ์ทุกราย เพื่อให้ได้คำตอบที่ชัดเจน?

การวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อให้ทราบแน่นอนว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่นั้น สามารถทำได้ 2 วิธีคือ การตัดชิ้นเนื้อรก และ การเจาะน้ำคร่ำ ซึ่งแต่ละวิธีมีความแตกต่างกันในรายละเอียด ได้แก่ การตัดชิ้นเนื้อรก จะกระทำเมื่ออายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ โดยใช้เข็มเจาะผ่านทางหน้าท้องมารดา (ในบางที่อาจใช้เครื่องมือพิเศษที่ทำผ่านทางช่องคลอดได้) และนำชิ้นส่วนของรกเพียงเล็กน้อยออกมาตรวจ โดยไม่ได้มีการเจาะเข้าไปในถุงน้ำคร่ำ หรือ โดนตัวทารก แต่อย่างไรก็ตาม อัตราการแท้งจากการเจาะประมาณ 1% ส่วนอีกหนึ่งวิธีคือการเจาะน้ำคร่ำ ซึ่งจะทำให้ช่วงอายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์ โดยใช้เข็มเจาะผ่านทางหน้าท้องมารดาเข้าไปในโพรงมดลูก และดูดส่วนที่เป็นน้ำคร่ำออกมาประมาณ 20 ซีซี โอกาสแท้งจากการเจาะประมาณ 0.5%

ดังนั้น จะเห็นได้ว่าการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดทั้งสองวิธี มีความเสี่ยงที่จะเกิดการแท้งได้ทั้งสิ้น จึงเป็นไปได้ที่เราจะทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในสตรีตั้งครรภ์ทุกราย เพื่อดูว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ เพราะแม้ว่าจะตรวจพบทารกในครรภ์ที่เป็นดาวน์ซินโดรมได้ทุกราย แต่จะมีทารกที่ปกติจำนวนมากที่อาจแท้งไปเนื่องจากการตรวจ สิ่งนี้จึงเป็นที่มาของการตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาว่าหญิงตั้งครรภ์ที่จัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม แล้วทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์กลุ่มนี้เท่านั้น

2.4 การตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาความเสี่ยงของการที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม มีวิธีใดบ้าง และขั้นตอนการทำเป็นอย่างไร?

ในปัจจุบันการตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์จะใช้ข้อมูลจาก 3 วิธีคือ

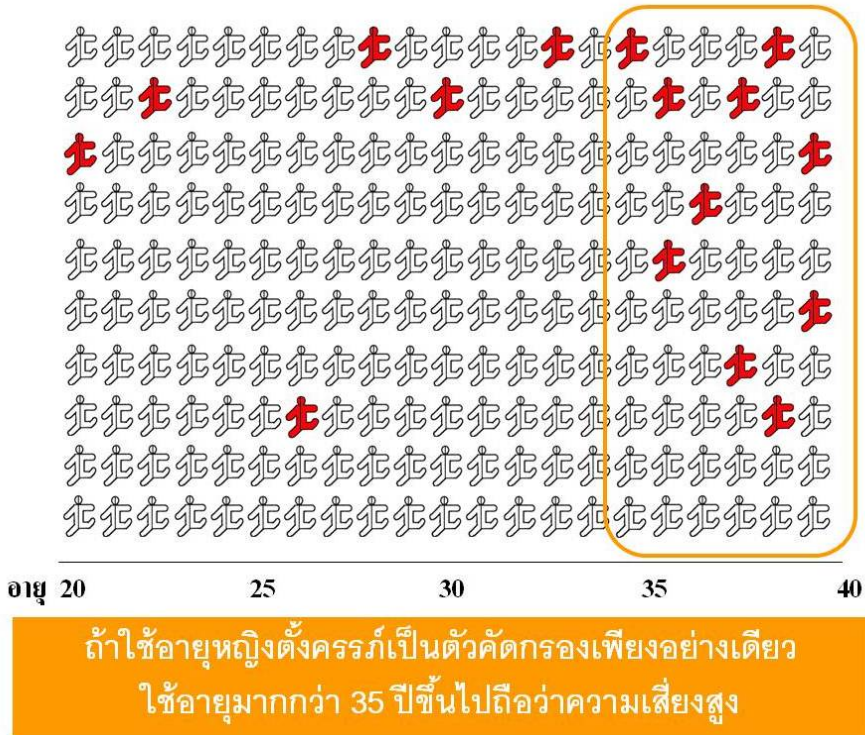
- จัดกลุ่มความเสี่ยงตามอายุมารดา
- ใช้การวัดความหนาของน้ำที่สะสมบริเวณต้นคอทารก
- เจาะเลือดมารดาเพื่อวัดค่าสารชีวเคมีแล้วนำมาคำนวณความเสี่ยง

วิธีแรกคืออายุมารดา เนื่องจากมีการศึกษาเป็นที่แน่ชัดแล้วว่าโอกาสเกิดดาวน์ซินโดรมของทารกเพิ่มขึ้นตามอายุมารดา (ดังภาพที่ 3)

Down Syndrome		
Maternal Age	Midtrimester	Term
35	1/250	1/384
36	1/192	1/303
37	1/149	1/227
38	1/115	1/175
39	1/89	1/137
40	1/69	1/106
41	1/53	1/81
42	1/41	1/64
43	1/31	1/50
44	1/25	1/38
45	1/19	1/30

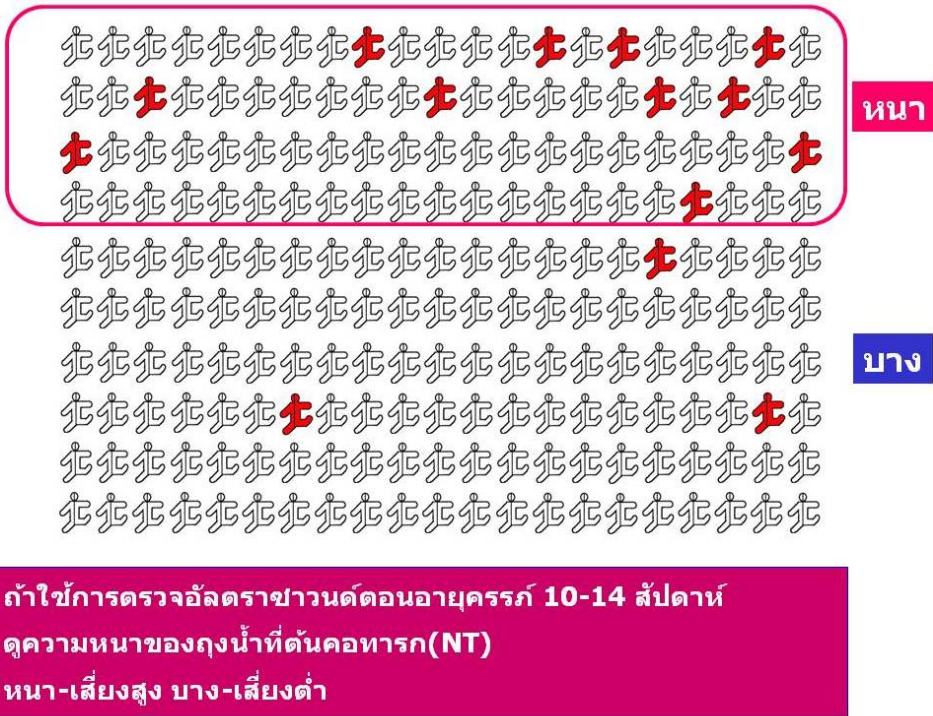
ภาพที่ 3 โอกาสที่เกิดดาวน์ซินโดรมของทารกในมารดาอายุต่างๆ ซึ่งโอกาสสูงขึ้นตามอายุมารดา (ดัดแปลงภาพจาก Cunningham FG, Leveno KJ, Bloom SL, Hauth JC, Rouse DJ, Spong CY. Williams Obstetrics. 23 ed. Prenatal diagnosis and fetal therapy. Mc Graw hill; 2010. 287-311.)

ในอดีตได้มีการใช้อายุมารดาเพียงอย่างเดียวในการตรวจคัดกรองหาหญิงตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม ซึ่งจุดตัดอยู่ที่อายุมากกว่า 35 ปีในช่วงคลอด ดังนั้นมารดาที่อายุมากกว่า 35 ปีทุกรายจะได้รับคำแนะนำเรื่องการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (ตัดชิ้นเนื้อรก หรือ เจาะน้ำคร่ำ) แต่พบว่าการใช้อายุมารดาเพียงอย่างเดียวมาเป็นปัจจัยในการคัดกรองความเสี่ยงไม่ใช่วิธีที่ดี เนื่องจากหญิงตั้งครรภ์ส่วนใหญ่ (ร้อยละ 90) อายุน้อยกว่า 35 ปี ทำให้ทารกดาวน์เกือบทั้งหมดเกิดจากมารดาในกลุ่มนี้หลุดรอดจากการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัยก่อนคลอด และทารกดาวน์ในกลุ่มมารดาอายุ 35 ปี ขึ้นไปนับเป็นเพียงร้อยละ 20-30 ของทารกดาวน์ซินโดรมทั้งหมด จึงสรุปได้ว่าการใช้อายุมารดาเพียงอย่างเดียวในการตรวจคัดกรองถือเป็นวิธีที่มีอัตราการตรวจพบ (Detection rate) ต่ำ คือประมาณ ร้อยละ 20-30 เท่านั้น ทำให้มีทารกดาวน์ซินโดรมจำนวนมากที่ไม่ถูกคัดกรอง ดังภาพที่ 4



ภาพที่ 4 แสดงการคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์โดยใช้อายุมารดาเพียงอย่างเดียว (สัญลักษณ์คนสีเข้ม แทนทารกที่เป็นดาวน์ซินโดรม) จะเห็นว่ามีทารกดาวน์ซินโดรมจำนวนไม่น้อยที่หลุดรอดจากการตรวจคัดกรอง เนื่องจากมารดาอายุไม่ถึง 35 ปี

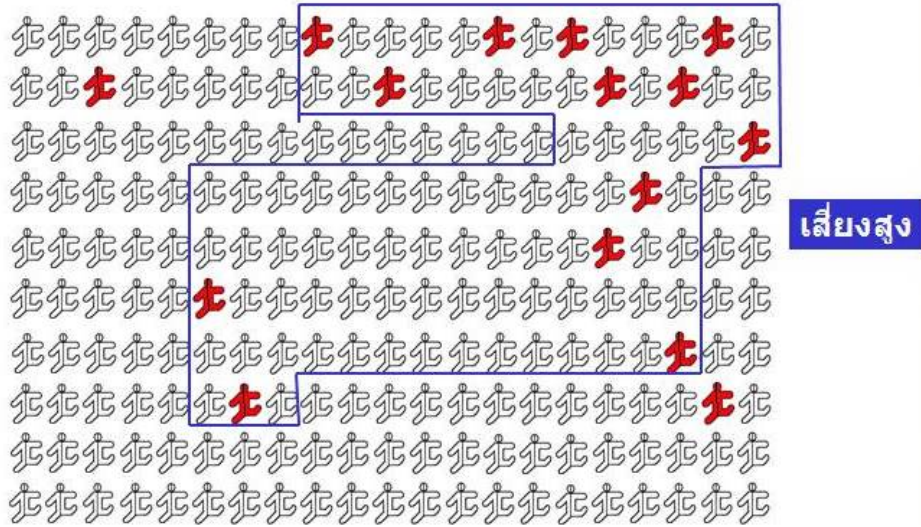
การใช้อายุมารดาเพียงอย่างเดียว นั้น มี Detection rate ที่ต่ำและถือว่าไม่เพียงพอที่จะใช้เป็นข้อมูลเพียงอย่างเดียวสำหรับการตรวจคัดกรอง ในปัจจุบันจึงได้มีการเพิ่มเติมวิธีการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ที่เป็นดาวน์ซินโดรม ได้แก่ การวัดความหนาของน้ำที่สะสมบริเวณต้นคอทารก (Nuchal translucency thickness, NT thickness)



ภาพที่ 7 แสดงการคัดกรองดาวนซินโดรมของทารกในครรภ์โดยใช้ค่าความหนาของ NT (สัญลักษณ์คนสีแดง แทนทารกที่เป็นดาวนซินโดรม) จะเห็นว่ามียาโรคดาวนซินโดรมจำนวนไม่น้อยที่หลุดรอดจากการตรวจคัดกรอง เนื่องจากความหนาของ NT มีค่าปกติ

จากการที่องค์ความรู้เกี่ยวกับดาวนซินโดรมได้เพิ่มมากขึ้น และวิธีตรวจคัดกรองด้วยการใช้อายุมารดา หรือ แม้แต่การวัดความหนาของ NT ยังไม่ใช่การตรวจคัดกรองที่มีประสิทธิภาพมากนัก ดังนั้นในปัจจุบันจึงได้เพิ่มวิธีการตรวจคัดกรองอีกหนึ่งวิธี คือการตรวจหาค่าสารชีวเคมีในกระแสเลือดสตรีตั้งครรภ์ หรือ ที่เรียกว่า Serum marker screening ซึ่งสามารถคัดกรองทารกในครรภ์ที่เป็นดาวนซินโดรมได้ดียิ่งขึ้น (ดังภาพที่ 8) แต่รายละเอียดการตรวจจะแตกต่างกันไปในแต่ละช่วงอายุครรภ์ มีวิธีการตรวจที่หลากหลายเพื่อเป็นทางเลือกสำหรับสตรีตั้งครรภ์ โดยแท้จริงแล้วแพทย์ผู้ดูแลควรเป็นผู้ประเมินและหาวิธีการตรวจที่เหมาะสมที่สุด ทั้งสำหรับสตรีตั้งครรภ์และขีดจำกัดการให้บริการของห้องปฏิบัติการในแต่ละโรงพยาบาล

การตรวจคัดกรองว่าสตรีตั้งครรภ์มีความเสี่ยงต่อการที่มีทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวนมากน้อยเพียงใดนั้น มีหลายวิธีให้เลือก ซึ่งแตกต่างกันไปตามอายุครรภ์ที่รับการตรวจ นอกจากนี้ในแต่ละวิธียังมีประสิทธิภาพและข้อดีข้อเสียต่างๆ กัน เนื่องจากโดยหลักการแล้ว การตรวจคัดกรองจะต้องสามารถจำแนกทารกในครรภ์ที่มีกลุ่มอาการดาวนออกจากทารกปกติได้ ซึ่งประสิทธิภาพของการตรวจคัดกรองในการจำแนกทารกผิดปกติดังกล่าวจะคำนวณเป็น Detection rate (สัดส่วนของทารกในครรภ์ที่มีกลุ่มอาการดาวนที่มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ) และ False-positive rate (สัดส่วนของทารกปกติแต่มีผลการตรวจคัดกรองผิดปกติ) โดยทั่วไปแล้วการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวนของทารกในครรภ์จะถือว่าให้ผลผิดปกติ (ผลเป็นบวก) เมื่อคำนวณความเสี่ยงจากอายุมารดาและค่าสารชีวเคมีในกระแสเลือดแล้วพบว่าโอกาสมีทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวนมีค่ามากกว่าค่าความเสี่ยงที่ได้กำหนดไว้ และถ้าสตรีตั้งครรภ์ดังกล่าวจัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง จึงนำไปสู่ขั้นตอนของการให้คำปรึกษาแนะนำเกี่ยวกับการวินิจฉัยก่อนคลอดต่อไป



ภาพที่ 8 แสดงการคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์โดยใช้ค่า Serum markers (สัญลักษณ์คนสีแดง แทนทารกที่เป็นดาวน์ซินโดรม) จะเห็นว่ามีการกดดาวน์ซินโดรมจำนวนไม่มากที่หลุดรอดจากการตรวจคัดกรอง

2.5 ผลการตรวจคัดกรองทั้งหมด (อายุ และ การวัดความหนา NT และผลเลือด) จะรายงานออกมาในรูปแบบใดและแปลผลอย่างไร

การรายงานผลตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์ จะรายงานผลออกมาเป็นตัวเลขความเสี่ยงหลังจากประมวลข้อมูลทั้งหมดแล้ว ตัวอย่างเช่น ความเสี่ยง 1:200 หมายถึง มีโอกาส 1 ใน 200 หรือคิดเป็น 0.5% ที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม หรือ ถ้าผลรายงานว่ามีความเสี่ยง 1:500 หมายถึงโอกาสที่ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมเท่ากับ 1 ใน 500 (0.2%) เป็นต้น โดยในทางปฏิบัติอาจมีผู้รับคำปรึกษาบางคนที่ไม่เข้าใจความหมายของตัวเลขที่เขียนในรูปสัดส่วนเช่นนี้ ดังนั้น อาจต้องทำความเข้าใจเพิ่มเติมด้วย เช่น ควรอธิบายให้เข้าใจตั้งแต่ 1:4 หรือ 1 ใน 4 มีค่าน้อยกว่า 1:2 , 1 ใน 250 มีค่ามากกว่า 1 ใน 2500 แต่มีค่าน้อยกว่า 1 ใน 200 เป็นต้น เพื่อให้สตรีตั้งครรภ์และสามีเข้าใจถึงการแปลผลตัวเลขเหล่านี้ได้ไม่ยากนัก

ปกติแล้วการกำหนดค่าความเสี่ยงที่ใช้เป็นจุดตัดที่จำแนกสตรีตั้งครรภ์กลุ่มความเสี่ยงสูงและความเสี่ยงต่ำออกจากกันอาจมีความแตกต่างกันได้ในห้องปฏิบัติการแต่ละแห่ง เช่น ใช้เกณฑ์ที่ค่าความเสี่ยง 1:250 หมายถึง ถ้าความเสี่ยงของสตรีตั้งครรภ์รายนั้นๆออกมาได้ค่าเท่ากับ 1:250 หรือมากกว่า เช่น 1:200 หรือ 1:100 แสดงว่าจัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง แต่ในทางกลับกันถ้าผลการตรวจรายงานว่า ความเสี่ยงน้อยกว่า 1:250 เช่น 1:300 หรือ 1:500 จะจัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำ ซึ่งหลังจากได้รับผลแล้ว ต้องเน้นย้ำให้ผู้รับคำปรึกษาเข้าใจถึงความหมายของผลการตรวจคัดกรอง ซึ่งแตกต่างกับการตรวจวินิจฉัย ว่า แม้ว่าผลการประมวลความเสี่ยงแล้วพบว่าอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง แต่ก็มิได้หมายความว่าทารกในครรภ์จะต้องเป็นดาวน์ซินโดรมแน่ๆ ในทางกลับกันแม้ว่าผลการตรวจคัดกรองรายงานว่าอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำ ก็ไม่ได้หมายความว่าทารกในครรภ์จะไม่เป็นดาวน์ซินโดรมอย่างแน่นอน ยังคงมีโอกาสเป็นได้อยู่เพียงแต่โอกาสที่ทารกจะเป็นดาวน์ซินโดรมถือว่าต่ำมากเท่านั้น

ระบบการรายงานผลหลังจากที่ได้ทำการเจาะเลือดเพื่อตรวจ Serum markers แล้ว ถ้าผลการตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง ต้องไปตามหญิงตั้งครรภ์และสามีเพื่อมารับฟังการให้คำปรึกษาอีกครั้ง เพื่อตัดสินใจเกี่ยวกับการวินิจฉัยก่อนคลอด แต่ถ้าผลการตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำ จะนัดหญิงตั้งครรภ์มาฟังผลในวันที่ต้องมาฝากครรภ์และมีการติดตามอาการทารกหลังคลอดด้วยว่าปกติดีหรือไม่

3. อธิบายเกี่ยวกับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ในกรณีที่ผลการตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง

3.1 ถ้าผลการตรวจคัดกรองจัดอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูงจะต้องปฏิบัติตนอย่างไร และควรทำอย่างไรต่อไป

ถ้าผลการตรวจคัดกรองพบว่าอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง ควรได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อให้รู้อย่างแน่ชัดว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ เนื่องจากการแปลผลจากการตรวจคัดกรองเพียงอย่างเดียว ไม่สามารถให้คำตอบได้ เพราะแม้ว่าผลการตรวจคัดกรองจะพบว่ามีความเสี่ยงสูงมากเพียงไร แต่ก็ยังเป็นแค่ "โอกาส" ที่ทารกจะเป็นดาวน์ซินโดรมเท่านั้น ไม่ได้หมายความว่าทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมอย่างแน่นอน

3.2 การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดทำอย่างไร มีวิธีใดบ้าง

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal Diagnosis, PND) ในกรณีสงสัยว่าทารกในครรภ์อาจเป็นดาวน์ซินโดรมนั้น มีหลักการคือเป็นการนำเซลล์ของทารกมาตรวจเพื่อนับจำนวนโครโมโซม ดาวน์ซินโดรมเกิดจากการที่มีจำนวนโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แห่ง ทำให้จำนวนโครโมโซมในร่างกายทั้งหมดเพิ่มขึ้นจาก 46 เป็น 47 แห่ง ซึ่งโครโมโซมของทารกในครรภ์นั้นสามารถตรวจได้จากเซลล์ของทารกที่อยู่ในน้ำคร่ำหรือชิ้นเนื้อรกหรือในเลือดจากสายสะดือของทารกเอง ดังนั้นการวินิจฉัยก่อนคลอดจึงเป็นวิธีการนำเนื้อเยื่อหรือองค์ประกอบต่างๆเหล่านี้ออกมาตรวจ

ในปัจจุบันการวินิจฉัยก่อนคลอดในกรณีสงสัยว่าทารกในครรภ์อาจเป็นดาวน์ซินโดรม สามารถทำได้ 3 วิธี ดังนี้

1. การตัดชิ้นเนื้อรก (Chorionic Villous Sampling, CVS)

ในช่วงอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ ดังนั้นมักเป็นวิธีที่เลือกใช้ในกรณีหญิงตั้งครรภ์มารับการตรวจคัดกรองก่อนช่วงเร็วตั้งแต่ช่วงไตรมาสแรก (First trimester screening) เพราะเมื่อได้รับผลการตรวจคัดกรองอายุครรภ์ยังไม่มากเกินกว่า 14 สัปดาห์ ซึ่งขั้นตอนการทำ CVS นั้นทำได้ทั้งเจาะผ่านทางหน้าท้องมารดา หรือใช้เครื่องมือเข้าไปสืบบางส่วนของเนื้อรกผ่านทางช่องคลอดและปากมดลูก

เมื่อได้ชิ้นส่วนของเนื้อรกแล้ว จะทำการคัดแยกส่วนของเลือดแม่ที่อาจปะปนกับส่วนของเนื้อรกออกแล้วส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อทำการเพาะเลี้ยงเซลล์และตรวจจำนวนโครโมโซมต่อไป ใช้เวลาประมาณ 2-3 สัปดาห์ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยวิธีนี้ มีโอกาสเสี่ยงของการแท้งที่อาจเกิดจากการเจาะประมาณ 1% และมีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่นๆเช่น การรื้อของน้ำคร่ำ หรือ การติดเชื้อจากการเจาะ ประมาณ 0.5% และไม่ว่าจะทำโดยการเจาะผ่านทางหน้าท้องมารดา หรือใช้เครื่องมือผ่านทางช่องคลอด อัตราการแท้งจากการเจาะไม่แตกต่างกัน

ข้อดีของการตรวจวินิจฉัยด้วยวิธีนี้คือทำได้ตั้งแต่ช่วงไตรมาสแรก และทราบผลประมาณ 2-3 สัปดาห์ ซึ่งถ้าผลพบว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมและหญิงตั้งครรภ์ตัดสินใจที่จะยุติการตั้งครรภ์ ก็สามารถทำได้ตั้งแต่อายุครรภ์ยังไม่มากนัก ทำให้ภาวะแทรกซ้อนโดยรวมน้อยกว่า และผลกระทบทางด้านจิตใจต่อหญิงตั้งครรภ์มีน้อยกว่า

2. การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)

เป็นอีกวิธีหนึ่งที่ใช้ค่อนข้างแพร่หลายในการตรวจโครโมโซมทารกในครรภ์ว่าเป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ จะทำในช่วงอายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์ (อย่างช้าที่สุดไม่ควรเกิน 20 สัปดาห์)

การตรวจ โดยทั่วไปมักใช้เวลาประมาณ 3-4 สัปดาห์จึงจะทราบผล แต่ข้อดีของวิธีเจาะน้ำคร่ำคือ โอกาสการไม่ได้ผลหรือต้องมาทำการตรวจซ้ำ (Uninformative result) ถือว่าต่ำกว่าวิธีอื่นโดยเฉพาะการทำ CVS เพราะโอกาสไม่ได้ผลจากการเจาะน้ำคร่ำประมาณ 0.8% เท่านั้น การแท้งจากการเจาะน้ำคร่ำ 0.5%

3. การเจาะเลือดสายสะดือทารก (Cordocentesis)

เป็นวิธีการวินิจฉัยก่อนคลอดโดยนำเลือดจากสายสะดือทารกประมาณ 0.5 ซีซีมาตรวจโครโมโซม ซึ่งโดยทั่วไปแล้วมักไม่นิยมเลือกใช้เป็นวิธีแรกเมื่อเทียบกับการทำ CVS หรือ การเจาะน้ำคร่ำ เนื่องจากขั้นตอนการทำถือว่ายากกว่าและต้องใช้ผู้เชี่ยวชาญและมีประสบการณ์พอสมควร นอกจากนี้โอกาสแท้งจากการเจาะถือว่าสูงกว่าวิธีอื่น คือ ประมาณ 1.4% ดังนั้นการวินิจฉัยก่อนคลอดโดยวิธีนี้จะทำในกรณีที่มีข้อบ่งชี้บางอย่างเช่น อายุครรภ์เกิน 20 สัปดาห์ หรือ ทารกในครรภ์มีความจำเป็นต้องได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดในโรคอื่นๆที่ต้องใช้การตรวจเลือดสายสะดือ เช่น โรคธาลัสซีเมีย ซึ่งต้องตรวจ Hemoglobin typing จึงอาจใช้การเจาะเลือดสายสะดือ เพื่อนำเลือดของทารกในครรภ์มาตรวจเรื่องธาลัสซีเมียและตรวจโครโมโซมไปในคราวเดียวกัน โดยทั่วไปแล้วการเจาะเลือดสายสะดือทารกจะทำในช่วงอายุครรภ์ประมาณ 18-22 สัปดาห์

หลังทำการเจาะเลือดสายสะดือแล้ว ให้สตรีตั้งครรภ์นอนพักสังเกตอาการประมาณ 20 นาที ถ้าไม่มีภาวะแทรกซ้อนใดๆจึงให้กลับบ้านได้ และนัดมาฟังผลในอีก 2 สัปดาห์ถัดมา สำหรับภาวะแทรกซ้อนของการเจาะเลือดสายสะดือทารกนอกเหนือไปจากโอกาสเกิดการแท้งได้แล้วนั้น ได้แก่ การมีเลือดออกที่ตำแหน่งของสายสะดือที่โดนเจาะหรือกลายเป็นก้อนเลือดที่บริเวณดังกล่าว (Cord hematoma), Feto-maternal hemorrhage, หรือการที่มีหัวใจทารกเต้นช้า (Fetal bradycardia) อย่างไรก็ตามภาวะแทรกซ้อนดังกล่าวนี้มักเกิดขึ้นเพียงชั่วคราวและสามารถหายไปเองได้โดยไม่ต้องมีการรักษาใดๆ

4. อธิบายเพิ่มเติมเล็กน้อยในกรณีที่ผลการตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำ

สำหรับกรณีที่ผลการคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำไม่สามารถรับประกันได้อย่างแน่นอนว่าทารกในครรภ์จะไม่ใช่ดาวน์ซินโดรม เพียงแต่โอกาสที่ทารกจะเป็นนั้นต่ำมากจนถือว่าไม่คุ้มค่ากับการเสี่ยงต่อโอกาสเกิดการแท้ง ถ้าต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งในกรณีนี้หากหญิงตั้งครรภ์ยังมีความวิตกกังวลอยู่มากเกี่ยวกับเรื่องดาวน์ซินโดรมของทารกในครรภ์ อาจแนะนำให้ทำการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงในช่วงอายุครรภ์ประมาณ 20-22 สัปดาห์เพื่อเป็นการค้นหาความผิดปกติหรือความพิการแต่กำเนิดในเบื้องต้นได้

5. การให้คำปรึกษาในกรณีที่ผลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดพบว่าทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม

ในกรณีเช่นนี้ถือว่าเป็นเรื่องที่ค่อนข้างมีผลกระทบต่อสตรีตั้งครรภ์ สามิ และอาจส่งผลถึงครอบครัวของทั้งสองฝ่ายด้วย ดังนั้นถือเป็นประเด็นที่กระทบกระเทือนจิตใจเป็นอย่างมาก และผู้ให้คำปรึกษาต้องมีความพร้อมทั้งในด้านข้อมูลและการช่วยเหลือประคับประคองจิตใจของผู้รับคำปรึกษา

เมื่อจะเริ่มให้การปรึกษาและแจ้งผล ควรหาสถานที่ที่ค่อนข้างมีความเป็นส่วนตัว แจ้งผลทั้งสตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสพร้อมกัน และเมื่อประเมินว่าทั้งสตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสมีความพร้อมแล้ว จึงให้ข้อมูลเกี่ยวกับผลการตรวจไปตามข้อเท็จจริง จากนั้นจึงเว้นระยะซักครู่เพื่อให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสได้ตั้งสติ หรือในบางกรณีอาจพบว่าผู้รับคำปรึกษาร้องไห้หรือมีความโศกเศร้าเสียใจค่อนข้างมาก ผู้ให้คำปรึกษาอาจทิ้งช่วงเวลาสักพักหรืออาจให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสอยู่กันตามลำพังซักระยะ จนกว่าจะพร้อมสำหรับการรับฟังข้อมูลและทางเลือกในการตัดสินใจต่อไป โดยในทางปฏิบัติคำถามที่จะตามมาเสมอในกรณีทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรมคือสาเหตุที่เกิดเป็นความผิดของพ่อหรือแม่ใช่หรือไม่ ซึ่งในกรณีนี้ผู้ให้คำปรึกษาต้องให้ข้อมูลและคำยืนยันแก่สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสไปว่าไม่ใช่ความผิดของฝ่ายใดทั้งสิ้น แต่เป็นความผิดปกติที่เกิดขึ้นเองโดยธรรมชาติ และไม่มีผู้ใดสามารถป้องกันได้ เนื่องจากผู้รับคำปรึกษาจำนวนมากจะโทษตัวเองว่าเป็นเพราะตัดสินใจมีบุตรและตั้งครรภ์ในขณะที่อายุมากเกินไป ทำให้ทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม ซึ่งผู้ให้คำปรึกษาต้องพยายามไม่ให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสรู้สึกผิดเช่นนี้

สำหรับทางเลือกสำหรับผู้รับคำปรึกษาในกรณีทารกในครรภ์เป็นดาวน์ซินโดรม มี 2 ประการ ได้แก่

1. ยุติการตั้งครรภ์

เนื่องจากเป็นที่ทราบกันดีอยู่แล้วว่าเด็กที่เป็นดาวน์ซินโดรมนั้นจะมีภาวะปัญญาอ่อนทุกรายและส่วนหนึ่งของผู้ป่วยยังมีความพิการแต่กำเนิดที่ค่อนข้างรุนแรง เช่น หัวใจพิการ ลำไส้อุดตัน หรือมีปัญหาเกี่ยวกับระบบต่อมธัยรอยด์ เป็นต้น ดังนั้นจะเห็นได้ว่าผู้ป่วยดาวน์ซินโดรมเป็นผู้ที่ต้องการการดูแลอย่างใกล้ชิดตลอดชีวิต และต้องเริ่มมีการกระตุ้นพัฒนาการและปรึกษากุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญตั้งแต่แรกเกิด จึงจะสามารถทำให้คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยกลุ่มนี้ดีที่สุด ดังนั้นสำหรับครอบครัวที่อาจไม่มีความพร้อมในการดูแลเด็กดาวน์ซินโดรมอย่างใกล้ชิด การยุติการตั้งครรภ์จึงอาจเป็นทางเลือกหนึ่ง ซึ่งวิธีการยุติการตั้งครรภ์สามารถทำได้โดยการให้ยากระตุ้นให้ปากมดลูกเปิดและมีการหดตัวของกล้ามเนื้อมดลูกทำให้ทารกคลอดออกมา โดยขบวนการแล้วถ้าไม่มีภาวะแทรกซ้อนใดๆ หลังคลอดแล้วจะให้พักในโรงพยาบาลประมาณ 1 วัน แล้วกลับบ้านได้ ซึ่งในบางกรณีถ้าทราบผลการวินิจฉัยก่อนคลอดค่อนข้างเร็วตั้งแต่ช่วงอายุครรภ์ยังไม่เกิน 12 สัปดาห์ การยุติการตั้งครรภ์สามารถทำได้ง่ายยิ่งขึ้น เช่น ใช้วิธีการขูดมดลูก หรือ ใช้น้ำยาเป็นแบบผู้ป่วยนอก โดยอาจไม่ต้องนอนโรงพยาบาลได้ หลังจากยุติการตั้งครรภ์แล้ว ในช่วงนัดดูอาการหลังการแท้งแพทย์ผู้ดูแลควรใส่ใจในประเด็นทางด้านจิตใจของสตรีตั้งครรภ์และครอบครัวด้วย เพราะอาจมีอาการซึมเศร้าเกิดขึ้นได้

2. ตั้งครรภ์ต่อไปตามปกติ

กรณีหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรสตัดสินใจที่จะไม่ยุติการตั้งครรภ์ ผู้ให้คำปรึกษาต้องมีความมั่นใจว่าผู้รับคำปรึกษาได้รับข้อมูลอย่างถูกต้องชัดเจนและมีความเข้าใจในพยาธิสภาพของดาวน์ซินโดรมอย่างถ่องแท้ และเมื่อผู้รับคำปรึกษาตัดสินใจเช่นนี้แล้วควรจะได้รับทราบข้อมูลเพิ่มเติมในเรื่องแผนการรักษาที่แตกต่างกันไปในการดูแลแต่ละราย ขึ้นอยู่กับว่าทารกดังกล่าวมีความพิการแต่กำเนิดร่วมด้วยหรือไม่ เกิดกับอวัยวะส่วนใด และมีความพิการมากน้อยเพียงใด โดยทั่วไปแล้วแนะนำว่าควรคลอดในโรงพยาบาลที่มีความพร้อมทางกุมารแพทย์พอสมควร เนื่องจากแม้ทารกจะไม่มีภาวะพิการแต่กำเนิดที่รุนแรง แต่อาจมีปัญหาอื่น ๆ ซ้อนเร้นที่พบได้ในดาวน์ซินโดรม เช่น ปัญหาเรื่องการดูดนมในช่วงแรก เนื่องจากกล้ามเนื้อของทารกดาวน์ซินโดรมมักไม่มีความแข็งแรงเท่าทารกปกติ จึงอาจไม่มีแรงในการดูดนมด้วยตนเอง หรืออาจมีปัญหาเรื่องต่อมธัยรอยด์บกพร่อง ซึ่งเป็นสิ่งที่ต้องการการดูแลและตรวจค้นอย่างใกล้ชิดจากกุมารแพทย์ด้วย ต่อจากนั้นเรื่องที่สำคัญเป็นการกระตุ้นพัฒนาการ ซึ่งพบว่าถ้าทารกได้รับการกระตุ้นพัฒนาการเร็วจะได้ผลดีกว่า ดังนั้นโดยสรุปแล้วในช่วงหลังคลอด ทารกควรได้รับการดูแลจากกุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญและมีความชำนาญในการดูแลทารกดาวน์ซินโดรมโดยเฉพาะ และสามารถติดตามอย่างต่อเนื่อง

สรุป

การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวนของทารกในครรภ์นั้น ครอบคลุมตั้งแต่การให้คำปรึกษาตั้งแต่คู่สมรสมาฝากครรภ์ครั้งแรก และให้ข้อมูลเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวนอย่างคร่าวๆในกรณีที่ผู้รับคำปรึกษาไม่เคยรู้จักโรคนี้มาก่อน จากนั้นจึงให้คำปรึกษาเกี่ยวกับวิธีการตรวจคัดกรองซึ่งมีได้หลายวิธี ขึ้นกับอายุครรภ์และศักยภาพของสถานบริการนั้นๆ อย่างไรก็ตามประเด็นที่สำคัญคือทำให้ผู้รับคำปรึกษาเข้าใจถึงความแตกต่างระหว่างการตรวจคัดกรองและการวินิจฉัย ว่าแตกต่างกันอย่างสิ้นเชิง เพื่อให้มีความเข้าใจอย่างถ่องแท้เมื่อผลการตรวจคัดกรองออกมาแล้วและไม่ก่อให้เกิดความเข้าใจที่ผิดหรือทำให้เกิดความวิตกกังวลมากขึ้น จากนั้นจึงนำไปสู่การให้คำปรึกษาเกี่ยวกับวิธีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในกรณีที่ผลการตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง และรวมไปถึงทางเลือกในการยุติการตั้งครรภ์หรือการตั้งครรภ์ต่อในกรณีที่ผลการวินิจฉัยพบว่าทารกในครรภ์เป็นดาวนซินโดรมอีกด้วย จะเห็นได้ว่าการให้คำปรึกษาเรื่องกลุ่มอาการดาวนนั้นมีขอบเขตกว้างและในบางกรณีเป็นเรื่องที่ละเอียดอ่อนและอาจมีผลกระทบต่อจิตใจและความวิตกกังวลต่อผู้รับคำปรึกษาได้มาก ดังนั้นผู้ให้คำปรึกษาที่ตื่นอกจากจะต้องมีความแม่นยำและรู้จริงแล้วยังต้องมีทักษะในการช่วยประคับประคองจิตใจของผู้รับคำปรึกษาอีกด้วย

เอกสารอ้างอิง

1. จินตนา ศิรินาวิน, ชนิษฐ์ ลิ้มวงศ์. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์สำหรับธาลัสซีเมีย. In: จินตนา ศิรินาวิน, ชนิษฐ์ ลิ้มวงศ์, พรพิมล เรืองวุฒิเลิศ, เสถียร สุขพนดิชนันท์, วันชัย วนะชีวนาวิน, วรวรรณ ตันไพจิตร, editors. ความรู้พื้นฐานธาลัสซีเมีย เพื่อการป้องกันและควบคุมโรค. 1 ed. กรุงเทพฯ: หมอชาวบ้าน; 2010. p. 111-52.
2. เกษมศรี ศรีสุพรรณดิฐ. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์. เอกสารอัดสำเนา
3. คำแนะนำเรื่องการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวนในหญิงตั้งครรภ์ คณะอนุกรรมการอนามัยแม่และเด็กวาระปี พ.ศ.2556-2558. ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย

บทบาทพยาบาลในการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ Nurse's Role in Counseling for Down Syndrome

ดร.จินตามาศ โกลศลชินวิจิตร

ภาควิชาการพยาบาล มารดา ทารก และผดุงครรภ์

วิทยาลัยพยาบาลบรมราชชนนี กรุงเทพ

กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome) เป็นโรคทางพันธุกรรมและถือเป็นความพิการแต่กำเนิดที่มีสาเหตุมาจากความผิดปกติของโครโมโซมที่พบได้บ่อยที่สุด ในหญิงตั้งครรภ์ 800-1,000 ราย จะมีโอกาสพบทารกกลุ่มดาวน์ 1 ราย โดยในประเทศไทยพบทารกดาวน์เกิดใหม่ประมาณ 1,150 คนต่อปี หรือประมาณ 3 คนต่อวัน และทารกดาวน์ส่วนใหญ่ (ร้อยละ 75-80) เกิดจากหญิงตั้งครรภ์ที่อายุน้อยกว่า 35 ปี เนื่องจากหญิงตั้งครรภ์กลุ่มนี้มีจำนวนมากว่ากลุ่มที่มีอายุมากกว่า 35 ปี และเป็นกลุ่มที่มักไม่ได้รับคำแนะนำให้ตรวจหาความผิดปกติเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ เพราะเข้าใจว่าไม่มีความเสี่ยง

ความสำคัญของกลุ่มอาการดาวน์คือ มีผลทำให้เกิดความผิดปกติใน 3 ด้านหลักๆ ได้แก่ ด้านร่างกาย ด้านอารมณ์ และด้านสติปัญญา โดยทางด้านร่างกายปัญหาหลักที่พบในเด็กกลุ่มนี้คือ มีภาวะอาการของโรคหัวใจ มีระบบภูมิคุ้มกันต่ำ กระบวนการเผาผลาญสารอาหารในร่างกายไม่สมบูรณ์ ระบบของกล้ามเนื้อและกระดูก พบว่า มีความตึงตัวของกล้ามเนื้อน้อย ข้อต่อยึด กล้ามเนื้ออ่อนแรง ระบบผิวหนังมีความยืดหยุ่นน้อย เด็กจะมีปัญหาในการชันคอ นั่ง ยืน และเดิน ทุกขั้นตอนช้ากว่าปกติ ส่งผลให้มีพัฒนาการและการเจริญเติบโตที่ล่าช้ากว่าเด็กปกติ ทางด้านอารมณ์มักจะมีปัญหาภาวะสมาธิสั้น ส่วนด้านสติปัญญาจะมีระดับสติปัญญา (IQ) ต่ำกว่าเด็กปกติ ปัจจุบันยังไม่มีวิธีการรักษากลุ่มอาการดาวน์ เด็กที่เป็นดาวน์ซินโดรม จึงจำเป็นต้องได้รับการส่งเสริมพัฒนาการเพื่อให้สามารถช่วยเหลือตัวเอง และดำรงชีวิตประจำวันได้ และหากมีโรคแทรกซ้อน เช่น โรคหัวใจ หรือมีปัญหาด้านการได้ยินหรือสายตา ก็จะต้องส่งไปพบแพทย์เฉพาะทาง ซึ่งปัญหาเหล่านี้ทำให้ครอบครัวมีภาระค่าใช้จ่ายที่สูง และการดูแลเด็กกลุ่มดาวน์ต้องกระทำในระยะยาว อาศัยการมีส่วนร่วมของทั้งครอบครัว สถานพยาบาล และสังคม ทั้งในด้านการรักษาพยาบาล การเลี้ยงดู ตลอดจนการกระตุ้นพัฒนาการต่างๆ รัฐจึงมีภาระค่าใช้จ่ายสูงในด้านการดูแลรักษา การจัดการศึกษา และการฝึกอาชีพสำหรับบุคคลกลุ่มนี้

ดังนั้น การให้คำปรึกษาทางด้านพันธุศาสตร์แก่คู่สมรส การให้คำแนะนำเกี่ยวกับการตรวจกรองและการวินิจฉัยทารกก่อนคลอด การยุติการตั้งครรภ์ และการให้คำแนะนำแก่ครอบครัวในการดูแลและส่งเสริมพัฒนาการของเด็กดาวน์ซินโดรม จึงเป็นสิ่งที่มีความสำคัญอย่างยิ่ง ซึ่งพยาบาลเป็นบุคลากรในทีมสุขภาพที่มีบทบาทสำคัญในการให้คำปรึกษาแนะนำดังกล่าว ทั้งในบทบาทการคัดกรองกลุ่มเสี่ยงในเบื้องต้น การให้ข้อมูล การส่งต่อแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทาง การประสานงานในทีมสุขภาพ พยาบาลจึงต้องมีความรู้และทักษะในการให้คำปรึกษา (Counseling) เพื่อสามารถให้การดูแลช่วยเหลือครอบครัวได้อย่างมีประสิทธิภาพ

กระบวนการให้คำปรึกษา

การให้คำปรึกษา (Counseling) เป็นกระบวนการให้ความช่วยเหลือผู้ที่ประสบปัญหาให้สามารถพึ่งตนเองได้ โดยอาศัยความสัมพันธ์และใช้เทคนิคการสื่อสารระหว่างผู้ให้และผู้รับคำปรึกษา เพื่อแสวงหาวิธีการช่วยเหลือให้ผู้รับคำปรึกษาเกิดความรู้ ความเข้าใจถึงสาเหตุของปัญหาตามความเป็นจริง สามารถใช้ศักยภาพของตนเองในการคิด ตัดสินใจและหาทางเลือกที่เหมาะสมสำหรับตนเอง ซึ่งผู้ให้คำปรึกษาจะไม่ใช้ความคิดของตัวเองเป็นหลัก หรือชักจูงแนะนำวิธีการแก้ปัญหา

กระบวนการให้คำปรึกษาจะเกี่ยวข้องกับสิ่งสำคัญ 3 ประการ คือ

1. ผู้ให้คำปรึกษา (Counselor)
2. ผู้รับคำปรึกษา (Counselee, Client)

3. กระบวนการ (Process) ของการมีปฏิสัมพันธ์ระหว่างผู้ให้คำปรึกษากับผู้รับคำปรึกษา ทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงในตัวผู้รับคำปรึกษา

การให้คำแนะนำ (Advising) เป็นกระบวนการให้ความช่วยเหลือบุคคล ซึ่งผู้เป็นที่ปรึกษาจะเป็นผู้ประเมินข้อมูลทำความเข้าใจ และชี้แนะแนวทางเพื่อช่วยแก้ปัญหาโดยตรง ดังนั้นจะเน้นการให้ข้อเสนอแนะและคำแนะนำแก่ผู้ที่มาขอรับคำปรึกษา

ผู้ให้คำปรึกษาที่ดีควรมีคุณสมบัติที่สำคัญ ดังนี้

1. รู้จักตนเอง เข้าใจตนเอง และสามารถเป็นตัวของตัวเองได้
2. มีความต้องการและเต็มใจที่จะช่วยเหลือด้วยความจริงใจ
3. มีจิตใจอ่อนโยน มีความละเอียดอ่อน ช่างสังเกต ไวต่อเรื่องของความรู้สึกและท่าทีของบุคคลอื่น
4. มีความอดทน อดกลั้นต่อพฤติกรรมที่ได้แสดงออกมาของผู้มาขอรับคำปรึกษา
5. มีการยอมรับและให้เกียรติผู้อื่น ไม่ด่วนตัดสินด้วยความรู้สึกลึกซึ้งของตนเองจากการมองเพียงด้านเดียว
6. เห็นคุณค่าในความเป็นมนุษย์ของผู้มาขอรับคำปรึกษา โดยมีเจตคติที่ให้ความสำคัญกับการช่วยเหลือคนให้ได้ใช้ศักยภาพของตนอย่างเต็มที่
7. มีจรรยาบรรณในวิชาชีพ เช่น การรักษาความลับของผู้มาขอรับคำปรึกษา ไม่ให้เบอร์โทรศัพท์ส่วนตัวของตน ไม่มีอคติหรือลำเอียงในเรื่องใดเรื่องหนึ่ง
8. มีความรู้เกี่ยวกับจิตใจ วิทยาการให้คำปรึกษา ความรอบรู้ด้านต่างๆ แหล่งข้อมูล และแหล่งให้ความช่วยเหลือ
9. มีทักษะในการให้การปรึกษา และทักษะในการสื่อสารที่ดี
10. หมั่นฝึกอบรม และศึกษาค้นคว้าหาความรู้ทางด้านวิชาชีพอยู่เสมอ

เทคนิคการให้คำปรึกษา

ในการให้คำปรึกษา ผู้ให้การปรึกษาต้องใช้เทคนิคในการสร้างสัมพันธภาพและเทคนิคการสื่อสารซึ่งประกอบด้วยการใช้ภาษา (Verbal) และภาษาท่าทาง (Non-Verbal) ในกระบวนการให้คำปรึกษา ดังนี้

1. การทักทาย (Greeting) เป็นการแสดงการต้อนรับด้วยท่าทีที่เป็นมิตรและเต็มใจที่จะให้คำปรึกษาได้แก่

1.1 การยิ้ม

1.2 การทักทายด้วยน้ำเสียงนุ่มนวล แสดงการยอมรับ เช่น “สวัสดีค่ะ เชิญนั่งค่ะ”

2. การพูดคุยเรื่องทั่วไป (Small Talk) เป็นการสร้างความคุ้นเคย โดยใช้เวลาเล็กน้อย เริ่มต้นสนทนาเกี่ยวกับเรื่องทั่วไป สิ่งแวดล้อม และสิ่งที่ไม่เกี่ยวข้องกับเรื่องที่ขอการปรึกษา เช่น

“รอนานไหมคะ” “มาโรงพยาบาลอย่างไรคะ”

“เคยมาที่นี่ไหมคะ” “รู้สึกร้อนไหมคะ”

3. การเปิดประเด็น (Opening) เป็นการพูดเพื่อเปิดประเด็นปัญหา เปิดโอกาสให้ผู้รับการปรึกษาได้พูดถึงสิ่งที่ต้องการปรึกษา ผู้ให้การปรึกษาใช้คำพูดแสดงความสนใจ ใส่ใจที่จะฟังเรื่องต่อไป เช่น

“คุณมีเรื่องไม่สบายใจ ดิฉัน (ผม) พอดีช่วยได้ไหมคะ (ครับ)”

“คุณมีอะไรที่จะเล่าให้ดิฉัน (ผม) ฟังไหมคะ (ครับ)”

4. การฟัง (Listening) ผู้ให้การปรึกษาต้องมีสติและสมาธิในการฟังสิ่งที่ผู้รับการปรึกษาพูดหรือระบายออกมา โดย

4.1 ผู้ให้การปรึกษาจะต้องสนใจในคำพูดและน้ำเสียง (Verbal part) แววตา สีหน้าและท่าทาง (Non verbal part) ผู้รับการปรึกษา

4.2 ผู้ให้การปรึกษาจะต้องฟังเพื่อให้ได้เนื้อหาสาระ (content) ในสิ่งที่ผู้รับการปรึกษาพูดหรือระบาย รวมทั้งประเมินภาวะอารมณ์และความรู้สึก (Emotion) ของผู้รับการปรึกษา

4.3 ผู้ให้การปรึกษาจะต้องเป็นผู้ฟังที่ดี คือ ฟังอย่างใส่ใจ มีการแสดงออกอย่างสอดคล้องกับเรื่องที่ฟัง เช่น การสบตา การโน้มตัว และมีการแสดงออกตอบรับเรื่องที่ฟัง เช่น การพยักหน้า การเปล่งเสียงตอบรับ เป็นต้น

5. การแสดงความสนใจต่อผู้รับการปรึกษา (Attending) ผู้ให้การปรึกษาต้องแสดงท่าทีที่สนใจผู้รับการปรึกษาตลอดเวลา ด้วยสีหน้าที่สอดคล้องกับเรื่องที่กำลังสนทนา เป็นการแสดงความกระตือรือร้นที่จะช่วยผู้รับการปรึกษา โดย

5.1 การประสานสายตากับผู้รับการปรึกษา โดยไม่จ้องมากเกินไปจนผู้รับการปรึกษาเกิดความเคอะเขิน หรือมองอย่างไม่ไว้วางใจ

5.2 การโน้มตัวไปยังผู้รับการปรึกษาในระยะพอควร เป็นเครื่องแสดงว่า “ผมพร้อมที่จะฟังคุณพูด”

5.3 การมาพบผู้รับการปรึกษาตรงตามเวลานัดหมาย แสดงว่าผู้ให้การปรึกษา สนใจผู้รับการปรึกษา

5.4 คำพูดของผู้ให้การปรึกษา เช่น “ผมเข้าใจว่าคุณหมายความว่าอย่างไร พูดต่อไปสิครับ” แสดงว่าผู้ให้การปรึกษากำลังตั้งใจฟังโดยไม่สอดแทรกการตั้งคำถามหรือเปลี่ยนประเด็น

นอกจากนี้ การจัดท่าทางแบบ SOLER ยังสามารถสังเกตพฤติกรรมต่างๆ ของผู้รับการปรึกษาได้ ดังนี้

S = Squarely เป็นการหันหน้าเข้าพูดคุยกัน การนั่งในลักษณะเยื้องกัน ไม่ควรนั่งประจันหน้ากัน เพราะจะเกิดความอึดอัด ระยะที่นั่งควรมีความพอเหมาะ ไม่ควรห่างหรือใกล้กันเกินไป

O = Open ท่าทางที่เปิดรับพร้อมรับฟัง ให้ความสนใจผู้รับการปรึกษา

L = Lean เป็นการโน้มตัวไปข้างหน้าเล็กน้อย แสดงความตั้งใจ สนใจ พร้อมรับฟัง

E = Eye contact มีการสบตา ประสานสายตา แสดงความสนใจเมื่อผู้รับการปรึกษาพูด

R = Relax ท่าที่สบายๆ ผ่อนคลาย ไม่เคร่งเครียด

6. การช่วยให้เกิดความกระจ่าง (Clarifying) เมื่อผู้รับการปรึกษาพูดด้วยถ้อยคำที่สับสน เรื่องราววกวนสลับซับซ้อน ถ้าใช้เพียงการทบทวนคำพูดจะไม่ให้กระจ่างชัดขึ้น ดังนั้นการขอให้ผู้รับการปรึกษาอธิบายเพิ่มเติมหรือยกตัวอย่างประกอบจะช่วยให้เกิดความกระจ่างขึ้น ตัวอย่าง เช่น

ผู้ให้การปรึกษา : ผมไม่แน่ใจว่าคุณรู้สึกอย่างไรกับการตรวจพิเศษช่วยอธิบายเพิ่มเติมได้ไหมครับ

7. การใช้คำถาม (Question) เป็นการให้โอกาสแก่ ผู้ให้การปรึกษาได้ค้นหาข้อมูลของผู้รับการปรึกษา และเข้าใจถึงปัญหาของผู้รับการปรึกษามากยิ่งขึ้น คำถามแบ่งเป็น 2 ประเภท คือ

7.1 คำถามปลายปิด (closed question) หมายถึง คำถามที่กำหนดทิศทางในการตอบไว้เรียบร้อยแล้ว ผู้ตอบเพียงแต่เลือกทิศทางใด ทิศทางหนึ่ง หรือเป็นคำถามที่ให้ผู้ตอบ ตอบเพียงสั้นๆ หรือคำถามให้ตอบว่า “ใช่” หรือ “ไม่ใช่”

แนวทางการใช้คำถามปลายปิด

- 1) เมื่อต้องการคำตอบเฉพาะที่คิดว่าเกี่ยวข้องกับปัญหาของผู้รับการปรึกษา
- 2) เพื่อตรวจสอบความเข้าใจให้ถูกต้องตรงกัน
- 3) เมื่อต้องการให้เกิดการตัดสินใจ

7.2 คำถามปลายเปิด (open-end question) หมายถึง คำถามที่ไม่ได้กำหนดขอบเขตการตอบ เป็นคำถามที่เปิดโอกาสให้ผู้ตอบ ตอบได้อย่างอิสระ ทำให้ได้ข้อมูลรายละเอียดของผู้รับการปรึกษาเพิ่มขึ้น คำถามเปิดจะมีลักษณะของคำถามที่ใช้คำว่า “อะไร” “อย่างไร” “เพราะอะไร”

แนวทางการใช้คำถามปลายเปิด

- 1) เพื่อหาข้อมูลในระดับลึก
- 2) เมื่อต้องการทราบข้อมูล หรือเรื่องราวของผู้รับการปรึกษาเพิ่มขึ้น ชัดเจนขึ้น
- 3) เพื่อติดตามเรื่องในเชิงลำดับเหตุการณ์ และปฏิสัมพันธ์
- 4) กระตุ้นให้ผู้รับการปรึกษามีส่วนร่วมในการสนทนา และสำรวจตนเอง

ตัวอย่างการตั้งคำถาม

ผู้ให้การปรึกษา : ลองเล่าความรู้สึกให้ฟังเพิ่มเติมหน่วยซิครับ

8. การเงียบ (Silence) เป็นเทคนิคที่ใช้ในช่วงเวลาระหว่างการปรึกษาที่ไม่มีการสื่อสารด้วยวาจา ระหว่างผู้ให้การปรึกษาและผู้รับการปรึกษา วัตถุประสงค์ของการใช้เทคนิคการเงียบ

- 8.1 เพื่อให้ผู้รับการปรึกษามีเวลาเพื่อคิด รวบรวมรายละเอียดประเด็นปัญหาต่างๆ
- 8.2 เพื่อกระตุ้นให้ผู้รับการปรึกษาได้พูดถึงความคิด อารมณ์ ความรู้สึกที่มีแต่ปัญหา

9. การทวนความ (Paraphrasing) การทวนความหมายถึง การพูดในสิ่งที่ผู้รับการปรึกษาได้บอกเล่า หรือพูดไปแล้วอีกครั้งหนึ่ง โดยไม่ได้มีการเปลี่ยนแปลงไม่ว่าจะเป็นในแง่ของภาษาหรือความรู้สึกที่แสดงออกมาและไม่มีการเพิ่มเติมความคิดเห็นของผู้ให้การปรึกษาลงไป แนวทางปฏิบัติในการทวนความ

- 9.1 ทวนซ้ำทุกประการที่ผู้รับการปรึกษาพูด
- 9.2 ทวนซ้ำแบบสรุปจับประเด็นสำคัญเพียงส่วนเดียว โดยเลือกเอาแต่ใจความสำคัญ

ตัวอย่างลักษณะการทวนความ

ทวนซ้ำทุกคำที่ผู้รับการปรึกษาพูด โดยไม่มีการเปลี่ยนแปลงภาษา

ผู้รับการปรึกษา : หนูไม่กล้าที่จะเล่าเรื่องที่หนูท้องให้แม่รู้

ผู้ให้การปรึกษา : คุณไม่กล้าที่จะเล่าเรื่องที่คุณท้องให้แม่รู้

10. การให้ข้อมูล (Giving information) เป็นการสื่อสารทางวาจาเพื่อให้รายละเอียดต่างๆ ที่จำเป็นแก่ผู้รับคำปรึกษา ซึ่งจะเป็นประโยชน์ในการเข้าใจถึงปัญหาของตนเอง และใช้ประกอบการตัดสินใจ ซึ่งจะช่วยให้ผู้รับคำปรึกษามีทางเลือกในการปฏิบัติมากยิ่งขึ้น การให้ข้อมูลเป็นเพียงการบอกข้อมูลเพื่อให้ผู้รับคำปรึกษาเป็นผู้ตัดสินใจ วิธีการให้ข้อมูล

- 10.1 ใช้คำถามปลายเปิด และการสังเกตควบคู่กัน เพื่อสำรวจข้อมูลและความรู้เดิมที่รู้ก่อนรับการปรึกษา
- 10.2 ประเมินความรู้ของผู้รับการปรึกษาว่ามีความรู้เดิมอย่างไร ขาดข้อมูลอะไร
- 10.3 ให้ข้อมูล โดยการบอกความรู้ที่ผู้รับการปรึกษาต้องการ และจำเป็นต้องนำไปใช้ เช่น การดูแลตนเอง

10.4 ตรวจสอบความเข้าใจเกี่ยวกับข้อมูลที่ผู้รับการปรึกษาได้รับ โดยการซักถาม หรือให้ผู้รับการปรึกษาสรุป หรือทวนข้อมูลให้ผู้ให้การปรึกษาฟัง

11. การสะท้อนความรู้สึก (Reflecting of Feelings) เป็นการให้ผู้ให้การปรึกษารับรู้ถึงความคิด อารมณ์ ความรู้สึกของผู้รับการปรึกษาที่แสดงออกมาโดยภาษาพูดและภาษาท่าทาง และผู้ให้การปรึกษาทำหน้าที่ให้ข้อมูลย้อนกลับ ด้วยภาษาพูดที่เหมาะสมชัดเจน เพื่อให้ผู้รับการปรึกษาตระหนักถึงความรู้สึกของตนเองและสามารถมองปัญหาของตนเองได้ชัดเจนยิ่งขึ้น

แนวทางการใช้เทคนิคการสะท้อนความรู้สึก

11.1 ผู้ให้การปรึกษาต้องใช้เทคนิคการฟังอย่างใส่ใจและสังเกตพฤติกรรมที่ผู้รับการปรึกษาแสดงออกเพื่อสามารถร่วมรับรู้อารมณ์ ความรู้สึกของผู้รับการปรึกษา แล้วสื่อออกมาเป็นคำพูดให้ผู้รับการปรึกษารับรู้ได้ว่าผู้ให้การปรึกษาเข้าใจความรู้สึกของเขา เพื่อช่วยให้ผู้รับการปรึกษาเข้าใจชัดเจนในความรู้สึกของตนเอง

11.2 เลือกใช้คำที่ตรงกับความรู้สึกของผู้รับการปรึกษามากที่สุด ที่สามารถจะสื่อถึงความรู้สึกของผู้รับการปรึกษาได้อย่างชัดเจน โดยใช้ภาษาที่เข้าใจง่าย

11.3 ใช้คำเสียงและท่าทางที่ทำให้ผู้รับการปรึกษารู้สึกอบอุ่นใจรู้สึกว่ามีเพื่อนมีคนสนใจ

11.4 การจับและสะท้อนความรู้สึก ควรทำทันทีเมื่อมีโอกาส เพื่อสะท้อนสิ่งที่แสดงออกมาจริงๆ

11.5 การสะท้อนความรู้สึกที่ผู้รับการปรึกษาบอกว่าไม่ตรง อาจเป็นเพราะผู้ให้การปรึกษาสะท้อนได้ไม่ตรงจริงๆ หรือผู้รับการปรึกษาอาจยังไม่ยอมรับความรู้สึกนั้นๆ ก็เป็นได้ อาจแก้ไขโดยใช้คำถาม เช่น “แล้วจริงๆ คุณรู้สึกอย่างไร”

12. การตีความหมาย (Interpreting) การตีความหมายคำพูดของผู้รับการปรึกษาช่วยให้ผู้รับการปรึกษาตระหนักถึงความรู้สึกแ่่งมุมต่างๆ ของพฤติกรรม และสาเหตุพฤติกรรมของเขา การตีความหมายจะกระทำขึ้นในตอนหลังๆ ของการให้การปรึกษา หลังจากที่ผู้ให้การปรึกษาได้เข้าใจผู้รับการปรึกษาอย่างลึกซึ้ง

หลักการตีความหมาย มีดังนี้

12.1 พิจารณาคำพูดของผู้รับการปรึกษา

12.2 เพิ่มความเข้าใจของผู้รับการปรึกษาไปด้วย ในลักษณะของการกล่าวถึงแรงจูงใจหรือการใช้กลวิธีป้องกันจิตใจตนเองของผู้รับการปรึกษา

12.3 ใช้ภาษาที่ฟังง่ายและใช้ประโยคที่แสดงว่าการตีความหมายนั้นเป็นความคิดเห็นของผู้ให้การปรึกษา เป็นต้นว่า “ผมเห็นว่า.....” “ผมรู้สึกว่า.....”

12.4 เปิดโอกาสให้ผู้รับการปรึกษาได้มีปฏิกิริยาต่อการตีความหมายนั้น

13. การให้กำลังใจ (Encouraging) การให้กำลังใจ เป็นเทคนิคที่ใช้กับปัญหาด้านจิตใจ โดยช่วยให้ผู้รับการปรึกษาพูดหรือแสดงความรู้สึกออกมา ซึ่งใช้เมื่อผู้รับการปรึกษาขาดความมั่นใจ การให้กำลังใจต้องอิงอยู่บนศักยภาพของผู้รับการปรึกษา วัตถุประสงค์ของการใช้เทคนิคการให้กำลังใจเพื่อ

13.1 กระตุ้นให้ผู้รับการปรึกษาได้รู้ว่ามีคนเข้าใจเขา เขาไม่ได้เผชิญปัญหาเพียงลำพัง

13.2 ช่วยให้ผู้รับการปรึกษา รู้ตนเองว่ามีศักยภาพ มีคุณค่าต่อตนเองและสังคม

13.3 ช่วยลดความรู้สึกท้อแท้ของ ผู้รับการปรึกษา

ตัวอย่าง ผู้ให้การปรึกษา : ผมแน่ใจว่าคุณมีความสามารถที่จะดูแลลูกได้

14. การสรุป ประเด็น (Summarizing) เป็นการรวบรวมสิ่งที่เกิดขึ้นระหว่างการให้การปรึกษาหรือเมื่อจบการให้การปรึกษาในประเด็นของความคิด ความรู้สึก ที่ผู้รับการปรึกษาสื่อออกมาทั้งด้วยการพูด และพฤติกรรมที่แสดงออกขณะนั้น แล้วประมวลเป็นคำพูดสั้นๆ ให้ได้ความสำคัญทั้งหมด

วัตถุประสงค์ของการใช้เทคนิคการสรุปประเด็น

14.1 เพื่อตรวจสอบความเข้าใจระหว่างผู้ให้การปรึกษากับผู้รับการปรึกษาในเรื่องราว ความคิด ความรู้สึกที่กำลังสนทนา

14.2 เพื่อรวบรวมความคิด อารมณ์ ความรู้สึกของผู้รับการปรึกษาให้ชัดเจนยิ่งขึ้น

14.3 เพื่อเตรียมผู้รับการปรึกษาให้พร้อมในการให้การปรึกษาในคราวต่อไป

ผู้ให้การปรึกษาจะใช้การสรุปประเด็นในโอกาสต่อไปนี้ คือ

- เมื่อเริ่มการให้การปรึกษาครั้งต่อไป เป็นการกล่าวถึงเรื่องที่พูดกันครั้งก่อน
- เมื่อสิ่งที่คุณรับการปรึกษาพูดนั้นซับซ้อนสับสน
- เมื่อผู้รับการปรึกษาได้พูดถึงประเด็นสำคัญ
- เมื่อจะมีการวางโครงการต่อไป ควรจะได้สรุปและประเมินสิ่งที่ได้พูดกัน
- เมื่อใกล้จะยุติการให้การปรึกษาแต่ละครั้งผู้ให้การปรึกษาจะสรุปประเด็นต่างๆ ที่ได้พูดกันแล้ว

ตัวอย่างการใช้เทคนิคการสรุปประเด็น

ผู้ให้การปรึกษา : เรื่องราวของคุณเท่าที่เราพูดกันมาก็คือ คุณกำลังมีเด็ก แล้วไม่รู้ จะจัดการอย่างไรดีเกี่ยวกับเรื่องนี้ คุณมีความรู้สึกก้ำกึ่งระหว่างความรู้สึกรัก และโกรธแค้น พ่อแม่ก็ไม่ได้ให้ความช่วยเหลือคุณแต่คุณก็พยายามแก้ปัญหาต่างๆ ที่คุณเพสใจ

ขั้นตอนของกระบวนการให้การปรึกษา

การให้การปรึกษาเป็นกระบวนการหนึ่งซึ่งผู้ให้การปรึกษาจำเป็นต้องมีความรู้ความสามารถในการใช้ทักษะต่างๆ อย่างมีประสิทธิภาพ เพราะผู้ให้การปรึกษาเป็นผู้เอื้ออำนวยให้ผู้รับการปรึกษาได้ใช้ศักยภาพในการพิจารณาและใคร่ครวญปัญหาของตนเองอย่างถ่องแท้และเข้าใจ

ขั้นตอนของกระบวนการให้การปรึกษา มี 5 ขั้นตอน ได้แก่

ขั้นตอนที่ 1 การสร้างสัมพันธภาพ

ขั้นตอนที่ 2 การสำรวจปัญหา

ขั้นตอนที่ 3 การเข้าใจปัญหา สาเหตุของปัญหาและความต้องการ

ขั้นตอนที่ 4 การวางแผนปัญหา

ขั้นตอนที่ 5 การยุติกระบวนการให้คำปรึกษา

ขั้นตอนที่ 1 การสร้างสัมพันธภาพ

ผู้รับการปรึกษาจะต้องเข้ามามีส่วนร่วมในกระบวนการให้การปรึกษา ซึ่งการมีส่วนร่วมนั้นหมายความว่า จะต้องเข้าใจถึงกระบวนการ มีความพร้อมในด้านจิตใจ ผู้ให้การปรึกษาไม่สามารถบังคับผู้รับการปรึกษาให้เข้ามามีส่วนร่วมโดยไม่สมัครใจที่จะรับความช่วยเหลือ บทบาทของผู้ให้การปรึกษาในขั้นตอนนี้จึงเป็นการเอื้ออำนวยให้บุคคลที่มาพบค่อยๆ รู้สึกสมัครใจอย่างเต็มที่และเกิดความตั้งใจที่จะมีส่วนร่วมในกระบวนการ ผู้ให้การปรึกษาควรจะต้องแสดงความเป็นมิตร ให้ความอบอุ่น ใส่ใจด้วยท่าทาง กิริยาและใช้คำพูดที่ให้อารมณ์ดีแก่ผู้รับการปรึกษา ในเวลาเดียวกัน ผู้ให้การปรึกษาจะต้องตั้งใจอยู่ในบทบาทของตนเอง แสดงความสนใจและใส่ใจต่อความต้องการของผู้รับการปรึกษา และพยายามส่งเสริมสัมพันธภาพที่ดีระหว่างกัน

ขั้นตอนที่ 2 การสำรวจปัญหา

การที่คนเราจะแก้ปัญหาของตนเองได้ก็ต้องเข้าใจในสิ่งที่ปัญหาอย่างชัดเจน บทบาทของผู้ให้คำปรึกษาคือช่วยให้ผู้รับคำปรึกษาเกิดความเข้าใจในปัญหา โดยจะต้องปฏิบัติตนเหมือนเป็นผู้ร่วมการเดินทางของผู้รับคำปรึกษาในช่วงระยะหนึ่ง เพื่อช่วยให้เขาสามารถพิจารณาตนเอง มองประสบการณ์ที่ผ่านมาและความรู้สึกต่างๆ อย่างเป็นเหตุหรือเป็นผล บทบาทของผู้ให้คำปรึกษาไม่ได้อยู่ที่การวินิจฉัยปัญหานานาชนิดหรือวิเคราะห์สติปัญญา บุคลิกภาพของผู้รับคำปรึกษา แต่อยู่ที่การเอื้ออำนวยให้ผู้รับคำปรึกษาเข้าใจปัญหาไม่ควรรีบให้คำแนะนำหรือแก้ปัญหาแทนจะต้องเป็นผู้ที่ไวต่อความรู้สึกของผู้รับคำปรึกษา และสามารถรับรู้ได้ในระดับที่ลึกกว่าที่เขาเล่าออกมา โดยการสังเกตพฤติกรรมต่างๆ บางครั้งผู้รับคำปรึกษาอาจจะมองไม่เห็นสิ่งที่เป็นสาเหตุของปัญหาหรืออาจจะสับสน เนื่องจากเขาอยู่ใกล้กับสิ่งที่ปัญหาหนักเกินไป จึงจำเป็นที่จะต้องมีการพูดคุยที่สามารถไว้วางใจ ช่วยสะท้อนถึงความรู้สึก และอธิบายให้เข้าใจอย่างกระจ่างมากขึ้น

ขั้นตอนที่ 3 การเข้าใจปัญหา สาเหตุของปัญหาและความต้องการ

ในระหว่างที่ผู้รับการปรึกษาพิจารณาปัญหาและความรู้สึกของตนเอง เขาจะค่อยๆ เข้าใจว่าสาเหตุของปัญหานั้นอยู่ในไหน และเริ่มมองเห็นว่าตนเองต้องเป็นคนแบบไหน สามารถยอมรับในส่วนที่ตนเองจะต้องรับผิดชอบ มองเห็นพฤติกรรมที่เป็นต้นเหตุของปัญหา และเข้าใจว่าการแก้ปัญหาที่ขึ้นอยู่กับตัวเขาเอง และเกิดแรงจูงใจที่จะเปลี่ยนแปลงพฤติกรรมที่เป็นสาเหตุส่วนหนึ่งของปัญหา

โดยปกติแล้วการที่จะเข้าใจถึงปัญหาของตนเองนั้นไม่ใช่เรื่องที่จะเกิดขึ้นโดยทันที แต่เป็นกระบวนการที่อาศัยระยะเวลา มักจะเริ่มต้นในขั้นที่ 2 ของกระบวนการให้การปรึกษา และพัฒนาขึ้นจนกระทั่งเกิดความเข้าใจอย่างชัดเจนในสิ่งที่ปัญหา แม้ว่าในบางครั้งก็อาจเป็นไปได้ที่เกิดความเข้าใจขึ้นมาในทันทีเหมือนแสงสว่างวูบขึ้นในใจ แต่โดยทั่วไปแล้วก็มักจะเป็นเรื่องที่อาศัยเวลาและค่อยๆ เกิดขึ้นตามลำดับ ในบางกรณีก็อาจจะต้องมีการปรึกษาหลายๆ ครั้ง จึงจะเกิดความเข้าใจในปัญหาของตนเองอย่างเต็มที่ และก็มีหลายกรณีที่น่าจะเกิดความเข้าใจขึ้นมาในจังหวะหรือสถานการณ์ที่คาดไม่ถึงนอกช่วงเวลาของการปรึกษา

ขั้นตอนที่ 4 การวางแผนแก้ปัญหา

ในขั้นตอนนี้ผู้รับการปรึกษาจะต้องกำหนดเป้าหมายและวัตถุประสงค์ที่ต้องการ กำหนดทางเลือกและกลวิธีต่างๆ และเรียนรู้ที่จะเลือกและตัดสินใจ บทบาทของผู้ให้การปรึกษาคือ ให้ออกาสผู้รับการปรึกษาเพื่อพิจารณาข้อดีและข้อเสียของแต่ละวิธีการ และเลือก (กำหนด) วิธีการที่จะทำให้บรรลุถึงวัตถุประสงค์ที่ต้องการ โดยผู้ให้การปรึกษาอาจจะให้ข้อมูลหรือข้อเสนอแนะ แต่จะต้องมั่นใจว่าการตัดสินใจและการเลือกวิธีการต่างๆ นั้นเป็นทางเลือกของผู้รับการปรึกษาเอง ในขั้นตอนนี้มีประเด็นที่ควรคำนึงถึงต่อไปนี้

1) หาทางเลือกไว้หลายๆ ทาง บ่อยครั้งที่ผู้ให้การปรึกษาอาจจะเสนอทางเลือกที่ผู้รับการปรึกษาอาจจะนึกไม่ถึง เพราะในการแก้ปัญหาอาจจะมีวิธีการมากมายเกินกว่าที่ผู้รับการปรึกษาจะนึกได้ทั้งหมด

2) พิจารณาเปรียบเทียบข้อดีและข้อเสียของทางเลือกต่างๆ ผู้ให้การปรึกษาจะต้องช่วยให้ผู้รับการปรึกษาได้เริ่มคิดและพิจารณาดูว่า เขามีปฏิริยาต่อทางเลือกต่างๆ อย่างไรบ้าง ผู้รับการปรึกษาบางคนอาจจะคิดเองได้ แต่บางคนก็อาจต้องการความช่วยเหลือเพื่อให้เห็นชัดเจนขึ้น

3) การคัดเลือกวิธีแก้ปัญหา ผู้ให้การปรึกษาจะต้องระมัดระวังไม่ทำให้ผู้รับการปรึกษาค่วนตัดสินใจ ทั้งทางเลือกใดไป แต่ถ้าทางเลือกใดพิจารณาแล้วไม่เหมาะสมก็ควรตัดออกไปโดยไม่ต้องเสียเวลา โดยทั่วไปแล้วถ้าทางเลือกนั้นมีน้อยก็อาจทำให้การพิจารณาและการเลือกเป็นไปได้ง่ายขึ้น

ขั้นตอนที่ 5 การยุติกระบวนการให้การปรึกษา

ผู้ให้การปรึกษาเป็นผู้ตัดสินใจยุติการปรึกษาแต่ละครั้งหรือในครั้งสุดท้าย โดยมีขั้นตอนปฏิบัติดังนี้

1) ให้สัญญาณผู้รับการปรึกษาให้รู้ว่าใกล้จะหมดเวลาของการให้การปรึกษาแล้ว

2) ให้ผู้รับการปรึกษาทบทวนการตัดสินใจตนเอง และสรุปสิ่งที่ได้เข้าใจในระหว่างการให้การปรึกษา ซึ่งจะช่วยเสริมแรงให้ผู้รับการปรึกษานำไปปฏิบัติต่อไป ทักษะที่ใช้คือ การทวนซ้ำและการสรุป

3) ส่งเสริมการเห็นคุณค่าในตนเอง ไม่ว่าผู้รับการปรึกษาจะสามารถแก้ไขปัญหาได้เรียบร้อยหรือไม่ก็ตาม หรือบางครั้งอาจจะใช้เวลาไปหลายชั่วโมง หรือการให้การปรึกษายังไม่ถึงจุดที่จะตัดสินใจ แต่ถึงเวลาที่ต้อยุติการให้การปรึกษา ผู้ให้การปรึกษาจะต้องช่วยให้การยุติการให้การปรึกษาเป็นไปด้วยความสบายใจทั้งสองฝ่าย และช่วยให้ผู้รับการปรึกษามีความรู้สึที่ดีขึ้น ทักษะที่ใช้คือ การให้กำลังใจและมองโลกในแง่ดี

4) พิจารณาวินิจฉัยไปปฏิบัติ บางครั้งผู้ให้การปรึกษาอาจจะเสนอวิธีต่างๆ เพื่อให้ผู้รับการปรึกษานำไปปฏิบัติ ผู้ให้การปรึกษาควรจะเสนอข้อมูลต่างๆ ที่ไม่มากเกินไป และเป็นสิ่งที่ผู้รับการปรึกษานำไปปฏิบัติได้ ทักษะที่ใช้คือ การให้กำลังใจและเสริมความมั่นใจในตนเอง

5) การนัดหมายครั้งต่อไป ผู้ให้การปรึกษาควรให้ออกาสผู้รับการปรึกษาเลือกว่าจะมาพบครั้งต่อไปหรือไม่ บางครั้งการพูดคุยกันเพียงครั้งเดียวก็ช่วยแก้ปัญหาได้ บางครั้งอาจจะต้องมีการนัดต่อ ในกรณีนี้จะต้องมีการตกลงกันอย่างชัดเจนถึงวันและเวลาที่พบ ในกรณีที่ผู้รับการปรึกษาไม่ต้องการพบต่อ ผู้ให้การปรึกษาจะต้องให้เขารู้ว่ายินดีเสมอที่จะให้การช่วยเหลือถ้าต้องการการปรึกษา ทักษะที่ใช้คือ การยอมรับและการให้กำลังใจ

บทบาทพยาบาลในการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์

พยาบาลเป็นบุคลากรที่มีสุขภาพที่ใกล้ชิดกับผู้รับบริการที่สุด รวมทั้งยังมีบทบาทหน้าที่ในการเป็นผู้ประสานงานในทีมสุขภาพเพื่อให้ผู้รับบริการได้รับการดูแลที่ดี สำหรับบทบาทหน้าที่ของพยาบาลในการให้คำปรึกษาเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ พยาบาลมีบทบาทหน้าที่ตั้งแต่การคัดกรองกลุ่มเสี่ยงในเบื้องต้น การให้ข้อมูลและการส่งต่อแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทาง พยาบาลจึงต้องมีความรู้และทักษะในการให้คำปรึกษา โดยนำหลักการให้คำปรึกษา และเทคนิคการให้คำปรึกษามาใช้ รวมทั้งต้องมีความรู้เกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์เป็นอย่างดี จะเห็นได้ว่าการให้คำปรึกษาแนะนำเรื่องกลุ่มอาการดาวน์นั้นมีขอบเขตที่กว้างขวาง และในบางกรณีเป็นเรื่องละเอียดอ่อนที่อาจมีผลกระทบต่อจิตใจและความวิตกกังวลของผู้รับคำปรึกษาได้ ดังนั้น เมื่อต้องทำหน้าที่เป็นผู้ให้คำปรึกษา จึงต้องมีความรู้ที่แม่นยำ มีทักษะในการประคับประคองจิตใจของผู้รับคำปรึกษา รวมทั้งมีการฝึกฝนทักษะการให้คำปรึกษาอยู่เสมอจึงเป็นสิ่งที่มีความจำเป็น เพื่อให้สามารถให้การดูแลช่วยเหลือคู่สมรสและครอบครัวที่มีบุตรเป็นดาวน์ซินโดรมได้อย่างมีประสิทธิภาพ

เอกสารอ้างอิง

1. Cunningham FG, Williams JW. **Williams Obstetrics**. 23rd ed. New York : McGraw-Hill Medical, 2010 : 204-19, 940-1004.
2. Wasant P,Rajchagool C. **Down Syndrome Parents' Support Group in Thailand Siriraj Hospital, Fifteen Years Experience : A Review**. J Med Assoc Thai, 2009 ; 92 (9) : 1256-62.
3. ถวัลย์วงศ์ รัตนสิริ. การให้คำปรึกษาเพื่อการส่งเสริมและป้องกันกลุ่มอาการดาวน์. **ศรีนครินทร์เวชสาร**. 2547 ; 19 (4) : 261-4.
4. ศักนัน มะโนทัย. การตรวจกรองทางสูติศาสตร์. ใน : เยื่อน ตันนรินทร์, วรพงศ์ ภู่งศ์, เอกชัย โคควาวีสารัช. **เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์**. พิมพ์ครั้งที่ 3. กรุงเทพฯ : ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย, 2555 : 432-443.
5. จันทนา พัฒนเกสัช. Policy Brief : ตรวจกรองอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย เป็นไปได้. **โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (HITAP)**. 2557 ; 2 (10) : 1-4.
6. สำนักงานพัฒนานโยบายสุขภาพระหว่างประเทศ (IHPP). **หยุด “ดาวน์ซินโดรม” ด้วยระบบตรวจกรองขณะตั้งครรภ์**. Online Available at <http://isra.or.th> ; Accessed April 2014.
7. นงพะงา ลิมสุวรรณ. การให้คำแนะนำให้ปรึกษา : **จิตเวชศาสตร์รามธิบดี**. พิมพ์ครั้งที่ 2. กรุงเทพฯ : ภาควิชาจิตเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล, 2548 ; 381-392.
8. ปรีชวัน จันทศิริ. การให้คำปรึกษา : **ทักษะการสื่อสารเพื่อความเป็นเลิศด้านบริการทางการแพทย์**. กรุงเทพฯ : ศูนย์ฝึกอบรมทักษะการสื่อสาร ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, 2551 ; 13-24.
9. กรมสุขภาพจิต. **คู่มือการให้คำปรึกษาพื้นฐาน**. นนทบุรี : กระทรวงสาธารณสุข. 2547.
10. Lowdermilk DL and et.al **Maternity & Women's Health Care**. 10th ed. St. Louis : Mosby, 2012 : 43-59.

การตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์
(Prenatal screening for Down syndrome)

อุ๋นใจ กอนันตกุล พบ.
คณะอนุกรรมการอนามัยแม่และเด็ก พ.ศ. 2556-2558
ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย

บทนำภาวะปัญญาอ่อนเกิดได้จากหลายสาเหตุ ความผิดปกติที่เกิดจากโครโมโซมที่พบบ่อย คือ กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) ซึ่งสาเหตุเกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 ตัว เด็กที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์มีลักษณะที่เฉพาะ คือ รูปร่างผิดปกติ ศีรษะกลมเล็ก ท้ายทอยแบน สันจมูกแบน ตาห่าง หางตาชี้ขึ้น หูเกาะต่ำ ลิ้นใหญ่และอาจยื่นออกมา ผิวหนังที่คอหนา นิ้วมือสั้น มีเส้นพาดขวางกลางฝ่ามือ ร่างกายอ่อนปวกเปียก นอกจากนี้อาจมีภาวะหัวใจพิการแต่กำเนิด ลำไส้ตีตัน หรือไม่มีรูทวารหนัก ที่สำคัญคือ มีปัญญาอ่อนทุกราย ระดับไอคิวเฉลี่ยประมาณ 20-70

สถานการณ์ในปี ค.ศ. 2008 ประเทศไทยมีอุบัติการณ์การคลอด 12.95 ต่อ ประชากร 1,000 ราย เป็นการคลอดทารกกลุ่มอาการดาวน์ ประมาณ 852 รายต่อปี ภาระค่าใช้จ่ายตลอดชีวิตประมาณมากกว่า 2,000 ล้านบาท ส่วนใหญ่ของทารกกลุ่มอาการดาวน์เกิดจากหญิงตั้งครรภ์อายุน้อยเนื่องจากหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุน้อยกว่า 35 ปี มีจำนวนมากกว่าหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมาก

จากการศึกษาโดยโครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ (Health Intervention and Technology Assessment Program, HITAP) ของกระทรวงสาธารณสุข มีข้อเสนอแนะเชิงนโยบายโครงการ “อนาคตไทย” เพื่อการสร้างเสริมสุขภาพของเด็กอายุ 0-5 ปี ว่าควรจัดระบบการตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย โดยให้คำปรึกษาก่อนรับการตรวจคัดกรองเลือด หากผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกให้คำแนะนำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดด้วยการเจาะตรวจน้ำคร่ำ ให้บริการยุติการตั้งครรภ์ทารกที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ตามความสมัครใจของครอบครัว โดยพบเป็นมาตรการที่มีความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์สามารถลดจำนวนทารกกลุ่มอาการดาวน์เหลืออัตราการเกิดประมาณ 300-400 คนต่อปี (1, 2)

ข้อแนะนำสำหรับการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์จากราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์สหรัฐอเมริกา มีดังนี้ (3)

1. หญิงตั้งครรภ์ “ทุกรายทุกอายุ” ควรได้รับคำแนะนำเกี่ยวกับการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์
2. ไม่ควรใช้อายุหญิงตั้งครรภ์ (ที่เท่ากับหรือมากกว่า 35 ปี) เป็นเกณฑ์ในการเลือกว่าจะแนะนำการตรวจคัดกรองหรือการตรวจวินิจฉัย
3. ไม่ว่าจะตรวจด้วยวิธีใดก็ตาม (การตรวจคัดกรองหรือการตรวจวินิจฉัย) ให้คำนึงถึงผู้ป่วยเป็นหลัก (“patient preferences”)
4. ถ้าการทดสอบให้ผลบวกคือ ค่าจุดตัด (cut-off values) ที่เท่ากับหรือสูงกว่า 1: 250 ต้องแนะนำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อให้การวินิจฉัยที่แน่นอน
5. การตรวจคัดกรองไม่สามารถกรองทารกในครรภ์ที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ได้หมดทุกราย วิธีที่ดีที่สุดมีความไวร้อยละ 95
6. การตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์มีผลบวกร้อยละ 5-10 ทำให้จำนวนการตรวจวินิจฉัยแบบรูก้ำเพื่อตรวจโครโมโซมทารกลดลง จำนวนทารกปกติที่ต้องเสี่ยงต่อการแท้งจากการตรวจวินิจฉัยลดลง

การตรวจคัดกรองก่อนคลอด (Prenatal screening)

การตรวจคัดกรองเป็นวิธีการที่ไม่รุกราน (non-invasive) วิธีการตรวจคัดกรองที่ดีจะช่วยลดจำนวนการตรวจวินิจฉัยในหญิงตั้งครรภ์อายุมากที่มีความเสี่ยงต่ำ และเพิ่มอัตราการตรวจพบทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์อายุน้อยที่มีความเสี่ยงสูง การศึกษาจากสหราชอาณาจักรที่รวบรวมข้อมูลตั้งแต่ช่วงปี ค.ศ. 1989-2008(4) การตรวจพบทารกกลุ่มอาการดาวน์โดยการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์ที่อายุเท่ากับหรือมากกว่า 37 ปีมีจำนวนคงที่ แต่จำนวนการตรวจพบทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์อายุน้อยเพิ่มขึ้นจากร้อยละ 3 เป็นร้อยละ 43 เนื่องจากการเข้าถึงวิธีการตรวจคัดกรองและประสิทธิภาพของวิธีการตรวจคัดกรองก่อนคลอดที่พัฒนาดีขึ้นมากในช่วง 2 ทศวรรษหลัง

วัตถุประสงค์หลักของการตรวจคัดกรองคือการป้องกัน และลดโอกาสการเกิดทารกกลุ่มอาการดาวน์ด้วยการค้นหาหญิงตั้งครรภ์ทุกอายุที่มีความเสี่ยงสูงของการเกิดทารกกลุ่มอาการดาวน์ ลดภาวะแทรกซ้อนจากการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดคือการแท้งทารกปกติในหญิงตั้งครรภ์อายุมากที่มีความเสี่ยงต่ำ เนื่องจากหญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองที่ต้องตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต่อพบเพียงร้อยละ 3-5 (3, 5-7) การตรวจวินิจฉัยโดยใช้อายุหญิงตั้งครรภ์เพียงอย่างเดียวจึงเป็นกลยุทธ์ที่ไม่เหมาะสมในการป้องกันและลดจำนวนทารกกลุ่มอาการดาวน์ อย่างไรก็ตามประชากรทั่วไปยังมีความรู้ความเข้าใจเรื่องการตรวจคัดกรองไม่มากจากการศึกษาที่ภาคใต้พบว่าหญิงตั้งครรภ์มีความรู้และความเข้าใจในเรื่องการตรวจคัดกรองน้อย แต่ยินยอมเข้ารับการตรวจคัดกรองถ้ามีการบริการ(8)

วิธีการตรวจคัดกรอง

วิธีการตรวจคัดกรองสามารถทำได้ทั้งในไตรมาสแรกและไตรมาสสองของการตั้งครรภ์ วิธีที่นิยมคือการตรวจสารชีวเคมีในซีรัมหญิงตั้งครรภ์ การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง หรือใช้ทั้ง 2 วิธีร่วมกัน โดยแต่ละวิธีมีข้อดีและข้อจำกัดที่แตกต่างกัน การตรวจคัดกรองด้วยการตรวจสารชีวเคมีในเลือด การแปลผลการตรวจคัดกรองจะแปลเป็นค่าความเสี่ยง การตรวจคัดกรองที่ได้ผลลบไม่ได้แปลว่าทารกจะไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ การตรวจคัดกรองที่ได้ผลบวกไม่ได้แปลว่าทารกจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ โดยต้องได้รับการตรวจวินิจฉัยโครโมโซมของทารกต่อเพื่อยืนยัน

การตรวจคัดกรองมีการรายงานผลเป็นบวกหรือลบ(เสี่ยงมากหรือเสี่ยงน้อย) โดยใช้ค่าจุดตัดที่กำหนด (fixed cut-off values) ซึ่งถูกกำหนดความไวและอัตราการตรวจพบ (sensitivity, detection rates) และอัตราผลบวกปลอม (false-positive rates) ที่อาจแตกต่างกันได้ในแต่ละการศึกษา

การตรวจคัดกรองที่ได้ผลบวกหมายถึงหญิงตั้งครรภ์รายนั้นมีความเสี่ยงของการเกิดทารกกลุ่มอาการดาวน์เท่ากับหรือมากกว่าหญิงตั้งครรภ์อายุ 35 ปี

วิธีการตรวจคัดกรองที่เป็นไปได้จากการศึกษาของสถานการณ์จำลองสำหรับประเทศไทย(1) มี 6 วิธีคือ

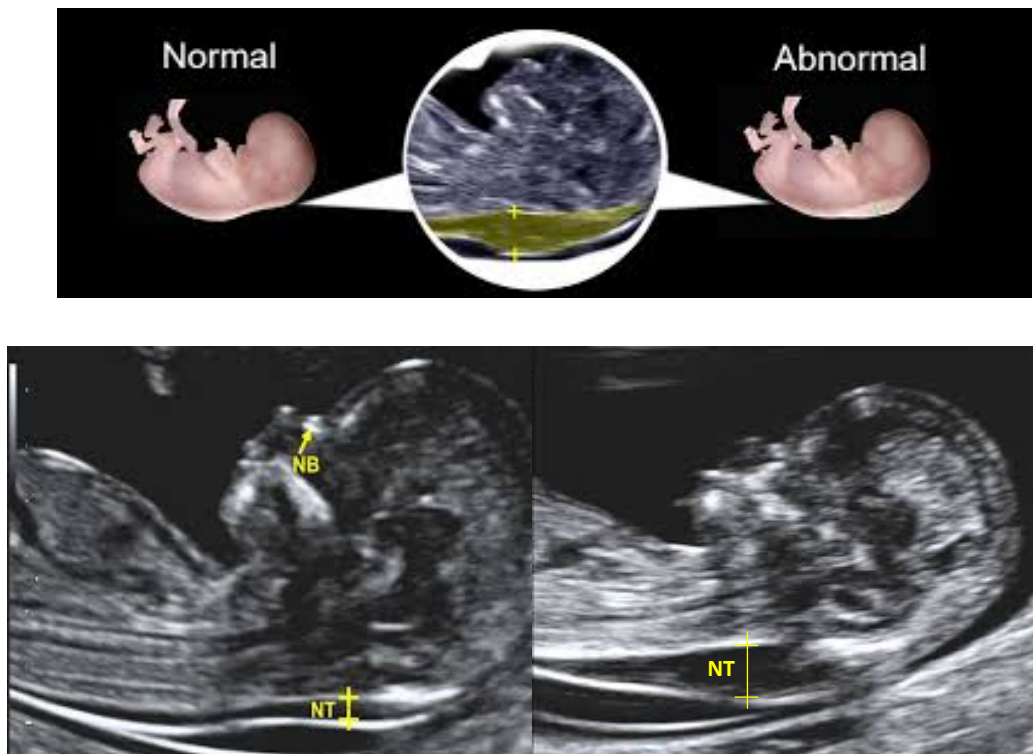
1. First-trimester serum screening test สารชีวเคมีที่ตรวจ ได้แก่ free beta-human chorionic gonadotropin (free- β hCG) และ pregnancy-associated plasma protein-A (PAPP-A) ตรวจที่อายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ อัตราการตรวจพบ(detection rate, DR) พบร้อยละ 79-87 ที่ผลบวกปลอม (false positive) ร้อยละ 5

2. Combined first-trimester screening test เป็นการตรวจสารชีวเคมีคือ First-trimester serum screening test ร่วมกับการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงคือ การวัด nuchal translucency (NT) ทารกในครรภ์ที่อายุครรภ์ 11- 14 สัปดาห์ อัตราการตรวจพบร้อยละ 79-87

ความหนาของน้ำที่ชั้นใต้ผิวหนังบริเวณหลังคอทารก (nuchal translucency thickness, NT)

ทารกกลุ่มอาการดาวน์ในครรภ์ในไตรมาสแรกมักมีผิวหนังที่หลังคอบริเวณที่มากกว่าทารกปกติจากการสะสมของน้ำ ซึ่งสามารถวัดได้โดยใช้คลื่นเสียงความถี่สูง การวัดต้องใช้เครื่องคลื่นเสียงความถี่สูงที่มีประสิทธิภาพดี แพทย์หรือผู้วัดต้องได้รับการฝึกฝนจนมีเทคนิคการวัดที่ถูกต้อง การบันทึกข้อมูลตามมาตรฐาน และมีการตรวจสอบความถูกต้องอย่างสม่ำเสมอ

ภาพคลื่นเสียงความถี่สูงแสดง การวัด NT ในทารกปกติ (ซ้าย) และทารกกลุ่มอาการดาวน์ (ขวา)



3. Triple test สารชีวเคมีที่ตรวจ ได้แก่ alpha fetoprotein (AFP), unconjugated estriol (uE3) และ free- β hCG ตรวจที่อายุครรภ์ 14-20 สัปดาห์ อัตราการตรวจพบร้อยละ 60-69

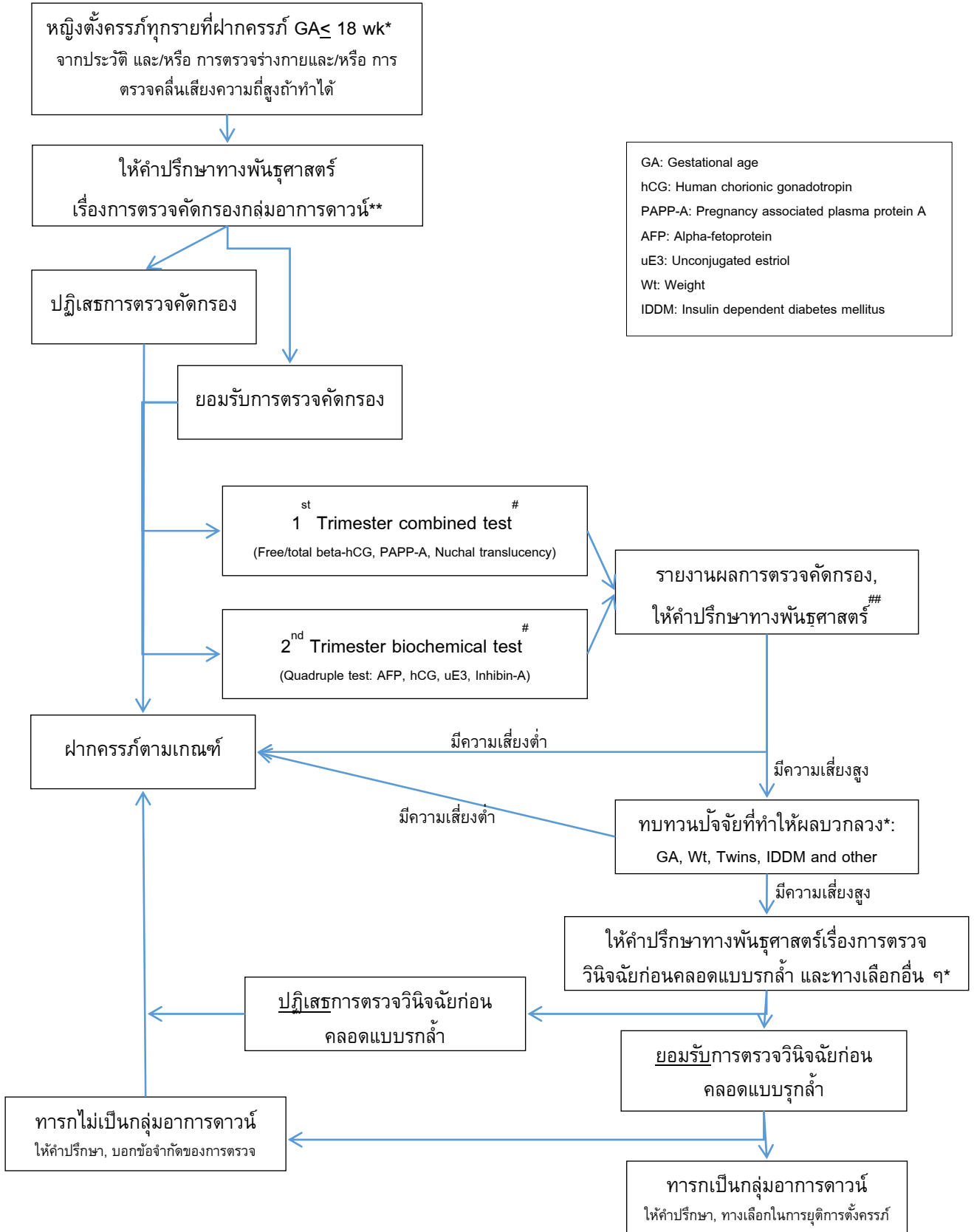
4. Quadruple (Quad) test สารชีวเคมีที่ตรวจ ได้แก่ alpha fetoprotein (AFP), nconjugated estriol (uE3), free- β hCG และ dimeric inhibin-A ตรวจที่อายุครรภ์ 14-20 สัปดาห์ อัตราการตรวจพบร้อยละ 67-81

5. Serum integrated test สารชีวเคมีที่ตรวจ ได้แก่ PAPP-A ที่อายุครรภ์ 10 สัปดาห์ ร่วมกับการตรวจ Quad test ที่อายุครรภ์ 14-20 สัปดาห์ อัตราการตรวจพบร้อยละ 85-88

6. Fully integrated test เป็นการตรวจ combined first-trimester test ร่วมกับการตรวจ Quad test ในช่วงไตรมาสที่สองอัตราการตรวจพบร้อยละ 88-94 ผลของความเสียหายที่ได้ต้องนำมาคำนวณร่วมกับความเสี่ยงจากอายุหญิงตั้งครรภ์ เป็นความเสี่ยงเฉพาะของหญิงตั้งครรภ์รายนั้น

จากการศึกษาในต่างประเทศ (9, 10) การตรวจคัดกรองด้วยวิธี contingent sequential screen พบความคุ้มค่าที่สุด Contingent sequential screen คือการตรวจ combined test ในไตรมาสแรก ถ้ามีความเสี่ยงต่ำไม่ต้องตรวจคัดกรองต่อในไตรมาสสอง ถ้ามีความเสี่ยงอยู่ในช่วง 1:30-1:1500 ให้ตรวจ Quad test ต่อในช่วงไตรมาสที่สองจากการศึกษาของสถานการณ์จำลองสำหรับประเทศไทยพบว่าการตรวจคัดกรองในไตรมาสแรกแบบ Combined test หรือการตรวจคัดกรองในไตรมาสสองแบบ Quad test มีความคุ้มค่าทางด้านเศรษฐศาสตร์ (2) ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทยได้ร่างแนวทางปฏิบัติของการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ดังแสดงในแผนภูมิ (11) ซึ่งการนำมาปฏิบัติต้องพิจารณาความพร้อมของสถานที่ให้บริการ ทีมผู้ให้บริการ ห้องปฏิบัติการ และค่าใช้จ่ายต่างๆ ร่วมด้วย

แผนภูมิแสดงขั้นตอนการให้บริการการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์(11)



ข้อพึงพิจารณา (ประกอบแผนภูมิ)

- * การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์สามารถทำได้ทั้งในไตรมาสที่ 1 และ 2 ของการตั้งครรภ์แต่การตรวจคัดกรองที่อายุครรภ์น้อยกว่า 16 สัปดาห์มีความเหมาะสมมากที่สุด เพราะมีเวลามากพอในการตรวจสอบค้นเพิ่มเติม และสามารถตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ได้หากทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์
- * ควรทบทวนความเสี่ยง และภาวะแทรกซ้อนอื่น ๆ เช่น โอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียระดับรุนแรง โรคประจำตัวและการใช้ยาของหญิงตั้งครรภ์ รวมทั้งผลเลือดที่อาจมีผลต่อการตัดสินใจเข้ารับการตรวจคัดกรองและการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรูก้ำเช่น Anti HIV, หมู่เลือด Rh เป็นต้น
- ก่อนการตรวจคัดกรองหากสามารถประเมินปัจจัยที่ทำให้ค่าสารชีวเคมีมีความแปรปรวน เช่น อายุครรภ์ น้ำหนักมารดา ครรภ์แฝด เบาหวานที่ต้องรักษาด้วยอินซูลิน การสูบบุหรี่ การใช้เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ เชื้อชาติ ตลอดจนความพิการของทารกในครรภ์ ช่วยให้การตรวจคัดกรองมีความแม่นยำมากขึ้น
- ควรปั่นแยกตัวอย่างเลือดสำหรับตรวจสารชีวเคมี ส่งตรวจเฉพาะซีรัม และเก็บไว้ที่อุณหภูมิระหว่าง 4–8 องศาเซลเซียสระหว่างส่งไปตรวจวิเคราะห์ที่ห้องปฏิบัติการที่อยู่ห่างไกล เพราะ unconjugated estriol ในเลือดครบไม่คงตัว และ free beta-hCG ในซีรัมจะมีระดับเพิ่มขึ้นเมื่ออุณหภูมิสูงขึ้น การเก็บส่งตรวจวิธีนี้ใช้ได้กับการตรวจคัดกรองทั้งในไตรมาสที่ 1 และ 2 ทำให้สารชีวเคมีมีความคงตัวได้นานถึง 6 วัน
- ** ควรให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่คู่สมรสก่อนการตรวจคัดกรองหรือการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรูก้ำทุกครั้งนำเสนอวิธีที่เหมาะสม และเคารพการตัดสินใจของผู้รับบริการ
- # วิธีการตรวจคัดกรองมีหลายวิธีดังรายละเอียดในตารางในภาคผนวกวิธีการตรวจคัดกรองในแผนภูมิ เป็นวิธีการตรวจคัดกรองที่มีอัตราการตรวจพบ (detection rate) สูงที่สุดในแต่ละไตรมาส กระบวนการตรวจคัดกรองไม่ยุ่งยาก และมีค่าใช้จ่ายไม่สูงนัก อย่างไรก็ตามการพิจารณาวิธีการตรวจคัดกรองอาจมีความแตกต่างกันไปตามความพร้อมของสถานพยาบาลแต่ละแห่ง
- # การวัด nuchal translucency ให้ถูกต้องเป็นปัจจัยสำคัญที่ทำให้การตรวจคัดกรองในไตรมาสแรกมีความแม่นยำสูง
- ### การรายงานผลการตรวจคัดกรองสามารถรายงานเป็นผลบวกผลลบ หรือบอกเป็นโอกาสเสี่ยงต่อการมีทารกกลุ่มอาการดาวน์ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกมีได้หมายความว่าทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ และมีข้อบ่งชี้ในการยุติการตั้งครรภ์ จำเป็นต้องมีการตรวจยืนยันด้วยการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรูก้ำเสมอ ส่วนผลการตรวจกรองเป็นลบแสดงว่าทารกในครรภ์มีโอกาสเป็นกลุ่มอาการดาวน์ต่ำ มีได้บอกว่าทารกในครรภ์ไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์

- การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรูก้ำเป็นทางเลือกที่แนะนำให้แก่คู่สมรสหลังจากทราบผลการตรวจคัดกรองได้ผลบวก หรือพบว่ามีความเสี่ยงสูง อย่างไรก็ตามคู่สมรสอาจเลือกที่จะทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรูก้ำโดยไม่ทำการตรวจคัดกรองก่อน ในกรณีนี้คู่สมรสต้องได้รับข้อมูลที่ถูกต้องรวมทั้งความเสี่ยงที่จะเกิดภาวะแทรกซ้อนจากการทำหัตถการ เพื่อให้คู่สมรสสามารถเลือกแนวทางการตัดสินใจได้อย่างเหมาะสมที่สุด

บทสรุป

หญิงตั้งครรภ์ทุกรายที่มาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 18 สัปดาห์ ควรได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับโอกาสที่จะตั้งครรภ์ทารกกลุ่มอาการดาวน์และรับทราบแนวทางการตรวจคัดกรอง วิธีตรวจคัดกรองที่เหมาะสมขึ้นกับอายุครรภ์ ความพร้อมทางห้องปฏิบัติการและบุคลากร โดยผู้ให้คำปรึกษาจะต้องเคารพการตัดสินใจของหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรส หากไม่สามารถให้บริการตามความต้องการ อาจพิจารณาส่งต่อไปยังสถาบันที่มีความพร้อมในการตรวจคัดกร

ภาคผนวก

ตารางแสดงการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) วิธีต่าง ๆ และอัตราการตรวจพบ (detection rate)

Screening test	Detection rate (%)	False positive rate (%)
1. MA	44	16
2. First trimester (11 - 14 wk)		
2.1 MA + NT	64 - 70	5
2.2 Biochemical test (MA + PAPP-A + free/total beta-hCG)	62 - 63	5
2.3 Combined test(MA + NT + PAPP-A + free/total beta-hCG)	82 - 87	5
3. Second trimester (15 - 20 wk)		
3.1 Triple screen (MA + AFP + hCG + uE3)	69	5
3.2 Quadruple screen(MA + AFP + hCG + uE3 + Inhibin A)	81	5
4. First + Second trimester		
4.1 Integrated (MA + NT + PAPP-A + Quadruple screen)	94 - 96	5
4.2 Serum integrated (MA + PAPP-A + Quadruple screen)	85 - 88	5
4.3 Stepwise sequential (1 st Trimester combined test ± Quadruple screen)	95	5
4.4 Contingent sequential(1 st Trimester combined test ± Quadruple screen)	88 - 94	5
5. First or Second trimester		
5.1 Noninvasive prenatal testing	98	< 0.5

MA: Maternal age, NT: Nuchal translucency measurement, PAPP-A: Pregnancy associated plasma protein A, hCG: Human chorionic gonadotropin, AFP: Alpha-fetoprotein, uE3: unconjugated estriol

4.1, 4.2เป็นการตรวจคัดกรองทั้งในไตรมาสที่ 1 และ 2 แจ้งผลการตรวจครั้งเดียวเมื่อได้ผลครบในไตรมาสที่ 2

4.3 เริ่มการตรวจคัดกรองในไตรมาสที่ 1: 1)เมื่อผลเป็นบวกให้ทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบบูรณาการ 2) เมื่อผลเป็นลบให้ทางเลือกในการตรวจคัดกรองต่อในไตรมาสที่ 2 หากผลการตรวจในไตรมาสที่ 2 เป็นบวกจึงให้ทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบบูรณาการ

4.4 เริ่มการตรวจคัดกรองในไตรมาสที่ 1: 1) เมื่อผลเป็นบวกให้ทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบบูรณาการ 2)เมื่อผลเป็นลบไม่ต้องตรวจคัดกรองต่อ 3) เมื่อผลก้ำกึ่งให้ทางเลือกในการตรวจคัดกรองในไตรมาสที่ 2

5.1เป็นการตรวจ cell free fetal DNA ในเลือดของมารดา แนะนำให้ตรวจเฉพาะในรายที่มีความเสี่ยงสูงที่จะมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ เช่น กำหนดคลอดเมื่ออายุ ≥ 35 ปี, มีสิ่งตรวจพบจากคลื่นเสียงความถี่สูงว่าทารกมีความเสี่ยงที่จะมีโครโมโซมผิดปกติ, ประวัติบุตรคนก่อนเป็น trisomy, ผลตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์เป็นบวก และ balanced Robertsonian translocation ในหญิงตั้งครรภ์หรือสามีที่มีความเสี่ยงเป็น trisomy 13 หรือ 21 ในทารก

เอกสารอ้างอิง

1. จอมขวัญ โยธาสุมุท, นัยนา ประดิษฐ์สิทธิกร, พิศพรรณ วีระยิ่งยง, สุทธิษา สมณา, ยศ ตีระวัฒนานนท์, ศรีเพ็ญ ตันติเวสส. นโยบายด้านการสร้างเสริมสุขภาพและป้องกันโรคในกลุ่มเด็กอายุ 0-5 ปี ในประเทศไทย. นนทบุรี: โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ; 2555.
 2. จันทนา พัฒนเกสัช, อุษณา ตัณมุขยกุล, ยศ ตีระวัฒนานนท์. ต้นทุนผลได้ของการตรวจคัดกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในประเทศไทย. วารสารวิชาการสาธารณสุข. 2555;21:667-84.
 3. American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Practice Bulletin No. 88, December 2007: invasive prenatal testing for aneuploidy. *ObstetGynecol* 2007;110:1459-67.
 4. Morris JK, Alberman E. Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *BMJ* 2009;339:b3794.
 5. Kagan KO, Wright D, Baker A, Sahota D, Nicolaidis KH. Screening for trisomy 21 by maternal age, fetal nuchal translucency thickness, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A. *Ultrasound ObstetGynecol* 2008;31:618-24.
 6. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Rudnicka A. SURUSS in perspective. *BJOG* 2004;111:521-31.
 7. Wald NJ, Huttly WJ, Hackshaw AK. Antenatal screening for Down's syndrome with the quadruple test. *Lancet* 2003;361:835-6.
 8. Pruksanusak N, Suwanrath C, Kor-Anantakul O, Prasartwanakit V, Leetanaporn R, Suntharasaj T, et al. A survey of the knowledge and attitudes of pregnant Thai women towards Down syndrome screening. *J ObstetGynaecol Res* 2009;35:876-81.
 9. Ball RH, Caughey AB, Malone FD, Nyberg DA, Comstock CH, Saade GR, First and Second Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium. First- and second-trimester evaluation of risk for Down syndrome. *ObstetGynecol* 2007;110(1):10-7.
 10. Gekas J, Gagné G, Bujold E, Douillard D, Forest JC, Reinharz D, Rousseau F. Comparison of different strategies in prenatal screening for Down's syndrome: cost effectiveness analysis of computer simulation. *BMJ* 2009;338:b138. doi: 10.1136/bmj.b138.
 11. คำแนะนำเรื่องการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ คณะอนุกรรมการอนามัยแม่และเด็กวาระปี พ.ศ.2556-2558 ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย
-

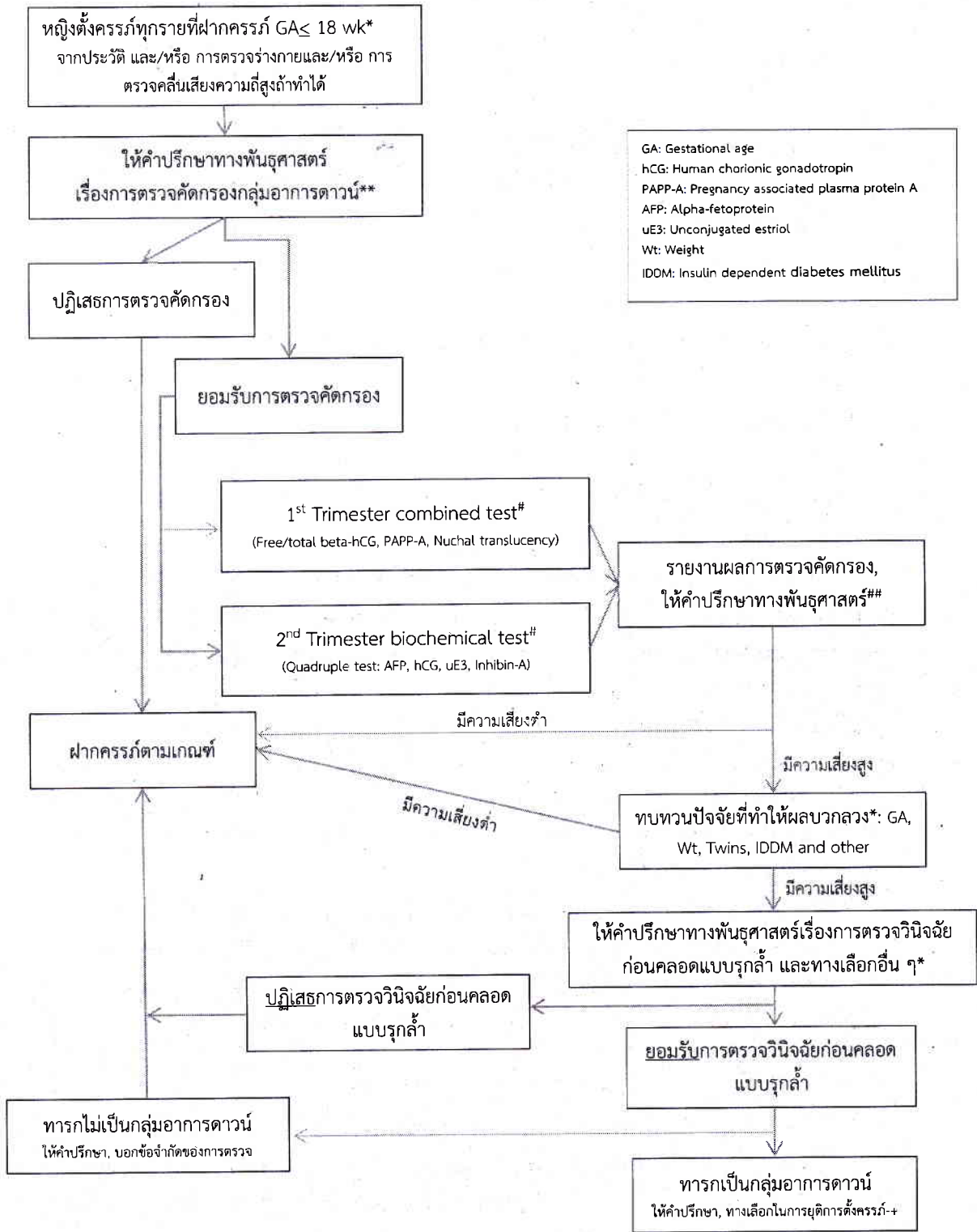
ข้อเสนอแนะของราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย
เรื่อง การตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์
RTCOG Recommendation
Down Syndrome Screening in Pregnancy

ข้อเสนอแนะเรื่อง	การตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์
จัดทำโดย	คณะอนุกรรมการอนามัยแม่และเด็ก พ.ศ.2556-2558 คณะอนุกรรมการมาตรฐานวิชาชีพ พ.ศ.2556-2558
วันที่อนุมัติต้นฉบับ	วันที่ 25 เมษายน พ.ศ.2557
ผู้อนุมัติต้นฉบับ	คณะผู้บริหารราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย พ.ศ.2556-2558
ประกาศใช้โดย	ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย วันที่ 16 มกราคม พ.ศ.2558
ปรับปรุงแก้ไข	ครั้งที่ 1 งดดัดแปลง

กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) พบประมาณ 1 ต่อ 700 ของทารกแรกเกิดประมาณร้อยละ 95 เกิดจากการมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน หรือเรียกว่า trisomy 21 กลุ่มอาการดาวน์ มีระดับสติปัญญาที่ต่ำกว่าเด็กทั่วไป บางส่วนมีความผิดปกติแต่กำเนิดร่วมด้วย เช่น หัวใจผิดปกติ ลำไส้ผิดปกติ และภาวะพร่องธัยรอยด์ฮอร์โมน เป็นต้น กลุ่มอาการดาวน์เป็นความผิดปกติที่เกิดจากโครโมโซมเกิน ที่พบบ่อยที่สุดในความผิดปกติจากโครโมโซมของทารกแรกเกิดมีชีพ ทารกในครรภ์ที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ส่วนใหญ่มีชีวิตรอด มีอายุขัยเฉลี่ย 50-60 ปี ไม่สามารถรักษาให้หายได้ แต่สามารถดูแลรักษาให้สามารถช่วยเหลือตนเองได้ดีมากขึ้น เป็นที่ยอมรับกันว่ากรณีที่สมาชิกในครอบครัวเป็นกลุ่มอาการดาวน์ส่งผลกระทบต่อสมาชิกที่เหลือเป็นอย่างมาก

การตรวจคัดกรองเพื่อพยายามลดอุบัติการณ์ของกลุ่มอาการดาวน์มีพัฒนาการมาโดยลำดับ ได้แก่ การใช้อายุของหญิงตั้งครรภ์ สารชีวเคมีในเลือดหลายชนิด ความผิดปกติที่ตรวจพบจากคลื่นเสียงความถี่สูง และการผสมผสานใช้หลายๆ วิธี ทั้งในไตรมาสแรก และไตรมาสที่สอง เพื่อเพิ่มประสิทธิภาพในการตรวจคัดกรองให้สูงขึ้น วิธีการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ที่ได้รับการยอมรับมีรายละเอียดแสดงในตารางในภาคผนวก ในปัจจุบันแม้จะมีการศึกษาของ จันทนา พัฒนเกษัชและคณะ ที่รายงานไว้ในปี พ.ศ.2555 ถึงผลการศึกษาโดยสร้างสถานการณ์จำลองเพื่อหาวิธีที่เหมาะสมกับประเทศไทย พบว่า การตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ทุกรายแล้วตรวจเพิ่มเติมด้วยการเจาะตรวจน้ำคร่ำเมื่อผลการตรวจคัดกรองเป็นบวก มีความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ทุกวิธี เนื่องจากสามารถลดจำนวนทารกกลุ่มอาการดาวน์ก่อนคลอด และอัตราการสูญเสียทารกปกติอันเป็นผลจากการทำหัตถการได้อย่างชัดเจน แต่สถานพยาบาลส่วนใหญ่ในประเทศไทยยังคงใช้การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ด้วยอายุของหญิงตั้งครรภ์ สถานพยาบาลหลายแห่งเริ่มใช้การตรวจคัดกรองด้วยวิธีอื่นๆ ที่มีประสิทธิภาพสูงขึ้น ในขณะที่ส่วนใหญ่กำลังวางแผนการดำเนินการอยู่ เนื่องจากปัญหาด้านบุคลากร ความพร้อมทางห้องปฏิบัติการ และเครื่องคลื่นเสียงความถี่สูงความคมชัดสูง (high resolution ultrasound) รวมทั้งปัญหาจากระบบงบประมาณทางสาธารณสุขของประเทศไทย

แผนภูมิแสดงขั้นตอนการให้บริการการตรวจคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ (11)



GA: Gestational age
 hCG: Human chorionic gonadotropin
 PAPP-A: Pregnancy associated plasma protein A
 AFP: Alpha-fetoprotein
 uE3: Unconjugated estriol
 Wt: Weight
 IDDM: Insulin dependent diabetes mellitus

ข้อพึงพิจารณา (ประกอบแผนภูมิ)

- *การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์สามารถทำได้ทั้งในไตรมาสที่ 1 และ 2 ของการตั้งครรภ์แต่การตรวจคัดกรองที่อายุครรภ์น้อยกว่า 16 สัปดาห์มีความเหมาะสมมากที่สุด เพราะมีเวลามากพอในการตรวจสืบค้นเพิ่มเติม และสามารถตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ได้หากทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์
- *ควรทบทวนความเสี่ยง และภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ เช่น โอกาสมีบุตรเป็นธาลัสซีเมียระดับรุนแรง โรคประจำตัวและการใช้ยาของหญิงตั้งครรภ์ รวมทั้งผลเลือดที่อาจมีผลต่อการตัดสินใจเข้ารับการตรวจคัดกรองและการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรุกรานเช่น Anti HIV, หมู่เลือด Rh เป็นต้น
- ก่อนการตรวจคัดกรองหากสามารถประเมินปัจจัยที่ทำให้ค่าสารชีวเคมีมีความแปรปรวน เช่น อายุครรภ์ น้ำหนักมารดา ครรภ์แฝด เบาหวานที่ต้องรักษาด้วยอินซูลิน การสูบบุหรี่ การใช้เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์ เชื้อชาติ ตลอดจนความพิการของทารกในครรภ์ ช่วยให้การตรวจคัดกรองมีความแม่นยำมากขึ้น
- ควรบันทึกตัวอย่างเลือดสำหรับตรวจสารชีวเคมี ส่งตรวจเฉพาะซีรัม และเก็บไว้ที่อุณหภูมิระหว่าง 4-8 องศาเซลเซียสระหว่างส่งไปตรวจวิเคราะห์ที่ห้องปฏิบัติการที่อยู่ห่างไกล เพราะ unconjugated estriol ในเลือดครบไม่คงตัว และ free beta-hCG ในซีรัมจะมีระดับเพิ่มขึ้นเมื่ออุณหภูมิสูงขึ้น การเก็บส่งตรวจวิธีนี้ใช้ได้กับการตรวจคัดกรองทั้งในไตรมาสที่ 1 และ 2 ทำให้สารชีวเคมีมีความคงตัวได้นานถึง 6 วัน
- **ควรให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์แก่คู่สมรสก่อนการตรวจคัดกรองหรือการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรุกรานทุกครั้งนำเสนอวิธีที่เหมาะสม และเคารพการตัดสินใจของผู้รับบริการ
- #วิธีการตรวจคัดกรองมีหลายวิธีดังรายละเอียดในตารางในภาคผนวกวิธีการตรวจคัดกรองในแผนภูมิ เป็นวิธีการตรวจคัดกรองที่มีอัตราการตรวจพบ (detection rate) สูงที่สุดในแต่ละไตรมาส กระบวนการตรวจคัดกรองไม่ยุ่งยาก และมีค่าใช้จ่ายไม่สูงนัก อย่างไรก็ตามการพิจารณาวิธีการตรวจคัดกรองอาจมีความแตกต่างกันไปตามความพร้อมของสถานพยาบาลแต่ละแห่ง
- # การวัด nuchal translucency ให้ถูกต้องเป็นปัจจัยสำคัญที่ทำให้การตรวจคัดกรองในไตรมาสแรกมีความแม่นยำสูง
- ### การรายงานผลการตรวจคัดกรองสามารถรายงานเป็นผลบวกผลลบ หรือบอกเป็นโอกาสเสี่ยงต่อการมีทารกกลุ่มอาการดาวน์ผลการตรวจคัดกรองเป็นบวกมีได้หมายความว่าทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ และมีข้อข้อบ่งชี้ในการยุติการตั้งครรภ์ จำเป็นต้องมีการตรวจยืนยันด้วยการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรุกรานเสมอ ส่วนผลการตรวจกรองเป็นลบแสดงว่าทารกในครรภ์มีโอกาสเป็นกลุ่มอาการดาวน์ต่ำ มิได้บอกว่าทารกในครรภ์ไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์
- การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรุกรานเป็นทางเลือกที่แนะนำให้แก่คู่สมรสหลังจากทราบผลการตรวจคัดกรองได้ผลบวก หรือพบว่ามีความเสี่ยงสูง อย่างไรก็ตามคู่สมรสอาจเลือกที่จะทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบรุกรานโดยไม่ทำการตรวจคัดกรองก่อน ในกรณีนี้คู่สมรสต้องได้รับข้อมูลที่ถูกต้องรวมทั้งความเสี่ยงที่จะเกิดภาวะแทรกซ้อนจากการทำหัตถการ เพื่อให้คู่สมรสสามารถเลือกแนวทางการตัดสินใจได้อย่างเหมาะสมที่สุด

บทสรุป

หญิงตั้งครรภ์ทุกรายที่มาฝากครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 18 สัปดาห์ ควรได้รับคำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับโอกาสที่จะตั้งครรภ์ทารกกลุ่มอาการดาวน์และรับทราบแนวทางการตรวจคัดกรอง วิธีตรวจคัดกรองที่เหมาะสมขึ้นกับอายุครรภ์ ความพร้อมทางห้องปฏิบัติการและบุคลากร โดยผู้ให้คำปรึกษาจะต้องเคารพการตัดสินใจของหญิงตั้งครรภ์และคู่สมรส หากไม่สามารถให้บริการตามความต้องการ อาจพิจารณาส่งต่อไปยังสถาบันที่มีความพร้อมในการตรวจคัดกรอง

ภาคผนวก

ตารางแสดงการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) วิธีต่าง ๆ และอัตราการตรวจพบ (detection rate)

Screening test	Detection rate (%)	False positive rate (%)
1. MA	44	16
2. First trimester (11 - 14 wk)		
2.1 MA + NT	64 – 70	5
2.2 Biochemical test (MA + PAPP-A + free/total beta-hCG)	62 - 63	5
2.3 Combined test(MA + NT + PAPP-A + free/total beta-hCG)	82 – 87	5
3. Second trimester (15 – 20 wk)		
3.1 Triple screen (MA + AFP + hCG + uE3)	69	5
3.2 Quadruple screen(MA + AFP + hCG + uE3 + Inhibin A)	81	5
4. First + Second trimester		
4.1 Integrated (MA + NT + PAPP-A + Quadruple screen)	94 - 96	5
4.2 Serum integrated (MA + PAPP-A + Quadruple screen)	85 - 88	5
4.3 Stepwise sequential (1 st Trimester combined test ± Quadruple screen)	95	5
4.4 Contingent sequential(1 st Trimester combined test ± Quadruple screen)	88 – 94	5
5. First or Second trimester		
5.1 Noninvasive prenatal testing	98	< 0.5

MA: Maternal age, NT: Nuchal translucency measurement, PAPP-A: Pregnancy associated plasma protein A, hCG: Human chorionic gonadotropin, AFP: Alpha-fetoprotein, uE3: unconjugated estriol

4.1, 4.2เป็นการตรวจคัดกรองทั้งในไตรมาสที่ 1 และ 2 แจ้งผลการตรวจครั้งเดียวเมื่อได้ผลครบในไตรมาสที่ 2

4.3 เริ่มการตรวจคัดกรองในไตรมาสที่ 1: 1) เมื่อผลเป็นบวกให้ทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบบูรณาการ 2) เมื่อผลเป็นลบให้ทางเลือกในการตรวจคัดกรองต่อในไตรมาสที่ 2 หากผลการตรวจในไตรมาสที่ 2 เป็นบวกจึงให้ทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบบูรณาการ

4.4 เริ่มการตรวจคัดกรองในไตรมาสที่ 1: 1) เมื่อผลเป็นบวกให้ทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดแบบบูรณาการ 2) เมื่อผลเป็นลบไม่ต้องตรวจคัดกรองต่อ 3) เมื่อผลกำกวมให้ทางเลือกในการตรวจคัดกรองในไตรมาสที่ 2

5.1 เป็นการตรวจ cell free fetal DNA ในเลือดของมารดา แนะนำให้ตรวจเฉพาะในรายที่มีความเสี่ยงสูงที่จะมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ เช่น กำหนดคลอดเมื่ออายุ ≥ 35 ปี, มีสิ่งตรวจพบจากคลื่นเสียงความถี่สูงว่าทารกมีความเสี่ยงที่จะมีโครโมโซมผิดปกติ, ประวัติบุตรคนก่อนเป็น trisomy, ผลตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์เป็นบวก และ balanced Robertsonian translocation ในหญิงตั้งครรภ์หรือสามีที่มีความเสี่ยงเป็น trisomy 13 หรือ 21 ในทารก

เอกสารอ้างอิง

1. Antenatal care : routine care for the healthy pregnant woman. London : the RCOG Press; 2008. Available from : <http://www.nice.org.uk/CG062fullguideline>.
2. Genetics. In : Cunningham FG, Leveno KJ, Bloom SL, Hauth JC, Rouse DJ, Spong CY, editors, Williams obstetrics. 23rd ed. New York : McGraw Hill Medical; 2010. 266-86.
3. ACOG Practice Bulletin No. 77 : screening for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol 2007 ; 109:217-27.
4. Committee Opinion No. 545 : Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. Obstet Gynecol 2012 ; 120 : 1532-4.
5. Summers AM, Langlois S, Wyatt P, Wilson RD. Prenatal screening for fetal aneuploidy, J Obstet Gynaecol Can 2007 ; 29 : 146-79.
6. Wilson KL, Czerwinski JL, Hoskovec JM, Noblin SJ, Sullivan CM, Harbison A, et al. NSGC practice guideline : prenatal screening and diagnostic testing options for chromosome aneuploidy. J Genet Couns 2013 ; 22 : 4-15.
7. Gregg AR, Gross SJ, Best RG, Monghan KG, Bajaj K, Skotko BG, et al. ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. Genet Med 2013 ; 15 : 395-8.
8. จันทนา พัฒนเกสัช, อุษณา ตัณมุขยกุล, ยศ ตีระวัฒนานนท์, ตันทุนผลได้ของการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในประเทศไทย. วารสารวิชาการสาธารณสุข. 2555 ; 21 : 667-84.
9. Sirichotiyakul S, Luewan S, Sekararith R, Tongsong T. False positive rate of serum markers for Down syndrome screening : does transportation have any effect? J Med Assoc Thai 2012 ; 95 : 152-5.
10. Palomaki GE, Bradley LA, McDowell GA. Technical standards and guidelines : prenatal screening for Down syndrome. Genet Med 2005 ; 7 : 344-54.
11. Palomaki GE, Bradley LA, McDowell GA. Technical standards and guidelines : prenatal screening for Down syndrome. Genet Med 2005 ; 7 : 344-54.
12. Lambert-Messerlian GM, Eklund EE, Malone FD, Palomaki GE, Canick JA, D'Alton ME. Stability of first- and second-trimester serum markers after storage and shipment. Prenat Diagn 2006 ; 26 : 17-21.
13. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, et al. ISUOG practice guidelines : performance of first-trimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol 2013 ; 41 : 102-13.
14. AIUM practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. J Ultrasound Med 2013 ; 32 : 1083-101.

เอกสารความรู้สำหรับสตรีตั้งครรภ์/ ผู้รับบริการ

เรื่อง การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis)

โดย...คณะอนุกรรมการมาตรฐานวิชาชีพ
ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นการตรวจว่าทารกในครรภ์มีความผิดปกติหรือไม่ โดยเฉพาะในรายที่มีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์อาจเกิดความผิดปกติจากสาเหตุต่างๆ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดมีหลายวิธี แต่ที่นิยมทำ คือ การเจาะน้ำคร่ำ เนื่องจากสามารถทำได้ไม่ยากนักและอัตราเสี่ยงต่อมารดาและทารกในครรภ์น้อย ซึ่งมีข้อมูลที่ควรทราบดังนี้

๑. ชื่อการตรวจ : การเจาะน้ำคร่ำ

๒. ประโยชน์จากการตรวจ :

จุดมุ่งหมายของการตรวจส่วนใหญ่ เพื่อตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์ ที่อาจมีความผิดปกติของโครโมโซม เช่น สตรีตั้งครรภ์อายุตั้งแต่ ๓๕ ปีขึ้นไป (นับถึงวันครบกำหนดคลอด) นอกจากนี้อาจทำเนื่องจากข้อบ่งชี้อื่น เช่น โรคที่มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมบางโรคที่วินิจฉัยก่อนคลอดได้ โดยเฉพาะโรคที่พบบ่อยในประเทศไทยคือ โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย แพทย์จะแนะนำให้ตรวจในกรณีที่มีประวัติครอบครัวเป็นโรคหรือตรวจพบว่าเป็นคู่สามีภรรยาที่มีความเสี่ยง

บางกรณีมีการนำน้ำคร่ำไปตรวจหาสารเคมีบางอย่าง เช่น alpha-fetoprotein (AFP) เพื่อช่วยวินิจฉัยโรคไขสันหลังเปิด (opened spina bifida) เป็นต้น

ผลการตรวจโครโมโซม มักใช้เวลาประมาณ ๒-๓ สัปดาห์ แต่ในกรณีที่ต้องใช้วิธีตรวจพิเศษหรือจำเป็นต้องมีการตรวจเพิ่มเติมอื่นๆ เพื่อยืนยันการวินิจฉัยอาจใช้เวลานานกว่า

๓. วิธีการเจาะ :

ทำโดยวิธีการปราศจากเชื้อ แพทย์จะใช้น้ำยาฆ่าเชื้อทาบริเวณท้องน้อย ตรงตำแหน่งที่จะทำการเจาะ โดยใช้เข็มขนาดเล็กเจาะผ่านหน้าท้องและผนังมดลูกเข้าสู่ถุงน้ำคร่ำ (น้ำที่อยู่รอบๆ ตัวทารกในครรภ์) โดยใช้คลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวด์) ช่วย เพื่อหลีกเลี่ยงการที่เข็มจะถูกตัวทารกในครรภ์และรก แล้วจะดูดน้ำคร่ำประมาณ ๑๐-๒๐ มิลลิลิตร (ประมาณ ๒-๔ ช้อนชา) มาส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ

การเจาะใช้เวลาประมาณ ๕-๑๐ นาที โดยทั่วไปทำเมื่ออายุครรภ์ ๑๖-๑๘ สัปดาห์ บางกรณีอาจจะทำที่อายุครรภ์มากกว่านี้ แล้วแต่แพทย์จะพิจารณา

๔. ข้อจำกัดของการตรวจ :

๔.๑ บางครั้งเจาะไม่ได้น้ำคร่ำหรือได้น้ำคร่ำปริมาณน้อย แพทย์อาจนัดมาตรวจซ้ำ

๔.๒ แม้ว่าจะได้น้ำคร่ำเพียงพอ แต่การเลี้ยงเซลล์อาจไม่ประสบความสำเร็จ ทำให้ไม่ได้ผลการตรวจ

- ๔.๓ ผลการตรวจโครโมโซมมีความแม่นยำมากกว่าร้อยละ ๕๕ (ไม่สามารถยืนยันว่าผลการตรวจจะถูกต้องร้อยละ ๑๐๐) เพราะบางครั้งอาจมีเซลล์ของมารดาปนเปื้อนในน้ำคร่ำที่นำมาตรวจ
- ๔.๔ การตรวจโรคทางพันธุกรรมด้วยวิธีอื่นๆ อาจมีความแม่นยำน้อยกว่าการตรวจโครโมโซม
- ๔.๕ ผลการตรวจจะบอกได้เฉพาะโรคหรือภาวะที่ส่งตรวจเท่านั้น แม้ว่าผลการตรวจจะเป็น “ปกติ” แต่ทารกอาจมีความพิการแต่กำเนิดหรือเป็นโรคอื่นได้ เช่น ผลการตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์เป็นปกติ แต่ทารกอาจมีความพิการแต่กำเนิดหรือเป็นโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย ซึ่งการตรวจโครโมโซมไม่สามารถวินิจฉัยได้

๕. ภาวะแทรกซ้อน :

- ๕.๑ โดยทั่วไปการเจาะน้ำคร่ำเป็นวิธีการตรวจที่ปลอดภัย อาจเจ็บบริเวณที่เจาะหรือปวดเกร็งเล็กน้อยบริเวณท้องน้อย มีเลือดหรือน้ำคร่ำออกทางช่องคลอด โอกาสแท้ง ทารกตายหรือเจ็บครรภ์ก่อนกำหนดพบประมาณร้อยละ ๐.๕ (๑ ราย จากการเจาะ ๒๐๐ ราย)
- ๕.๒ ภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงพบได้แต่ไม่บ่อย เช่น การติดเชื้อในถุงน้ำคร่ำ การติดเชื้อในกระแสเลือดชั้นรุนแรงเกิดขึ้นน้อยกว่า ๑ รายจากการเจาะ ๑,๐๐๐ ราย โอกาสเสียชีวิตจากการเจาะน้ำคร่ำพบน้อยมาก
- ในผู้ที่มีโรคประจำตัว ได้รับยาบางชนิด การตั้งครรภ์ที่ผิดปกติ เช่น ครรภ์แฝด อาจมีโอกาสดังกล่าวเกิดภาวะแทรกซ้อนมากขึ้น
- ๕.๓ ผู้ที่มีกลุ่มเลือด Rh negative ควรแจ้งให้แพทย์ทราบก่อนการเจาะ เพราะการเจาะน้ำคร่ำในผู้ที่มีกลุ่มเลือด Rh negative อาจทำให้มารดาสร้างภูมิคุ้มกันต่อเม็ดเลือดแดงของทารกในครรภ์ และจะทำให้เกิดปัญหาในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป ซึ่งสามารถป้องกันได้โดยการฉีด Anti-D immunoglobulin หลังการตรวจ

๖. คำแนะนำหลังการเจาะน้ำคร่ำ

- ๖.๑ สิ่งที่ต้องสังเกต และมาพบแพทย์ หากมีอาการเหล่านี้
- ปวดเกร็งหน้าท้องมากหรือไม่หายไปหลังจากนอนพัก
 - ไข้ ภายใน ๒ สัปดาห์หลังการเจาะน้ำคร่ำ
 - มีน้ำหรือเลือดออกทางช่องคลอด
- ๖.๒ ควรพักหลังการเจาะน้ำคร่ำ เป็นเวลา ๑ วัน หลังจากนั้นควรงดการออกกำลังกาย เช่น ยกของหนัก ออกกำลังกาย และงดการร่วมเพศ อีก ๔-๕ วัน ไม่ควรเดินทางไกลภายใน ๗ วันหลังการเจาะน้ำคร่ำ

หากท่านมีข้อสงสัยอื่นใดนอกเหนือจากนี้ กรุณาสอบถามเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องหรือแพทย์ผู้ให้การดูแล

ท่าน

หนังสือแสดงความยินยอม/เจตนา เข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ
(Amniocentesis)

เขียนที่.....
วันที่.....เดือน..... พ.ศ.

ข้าพเจ้า.....อายุ.....ปี เลขที่บัตรประชาชน.....ในฐานะ
เป็น

- สตรีตั้งครรภ์
 ผู้มีความสัมพันธ์เกี่ยวข้องกับใกล้ชิดทางเครือญาติ / คู่สมรส ในฐานะ.....ของ

ชื่อ คณ. / นาง / นางสาว..... (กรณีที่สตรีตั้งครรภ์ไม่สามารถให้ความ
ยินยอมได้ด้วยตนเอง เช่น อายุต่ำกว่า ๑๘ ปี ยังไม่บรรลุนิติภาวะตามกฎหมาย หรือมีความบกพร่องทางจิต ให้มีปกครองลงนามยินยอมแทน)

เลขประจำตัวของสถานพยาบาล.....

ซึ่งเข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ ด้วยข้อบ่งชี้คือ.....
ได้รับทราบคำอธิบายดังต่อไปนี้

๑. การเจาะน้ำคร่ำเป็นวิธีการเจาะเข้าไปในถุงน้ำที่ห่อหุ้มตัวทารกและดูน้ำคร่ำนำมาตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรม เช่น กลุ่มอาการดาวน์ โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เป็นต้น
๒. วิธีการตรวจทำโดยใช้เข็มขนาดเล็กเจาะผ่านหน้าท้องของสตรีตั้งครรภ์และดูน้ำคร่ำ (รายละเอียดตามเอกสาร ความรู้เรื่องการเจาะน้ำคร่ำ)
๓. ประโยชน์ของการตรวจเพื่อตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์หรือโรคทางพันธุกรรมบางโรค (เฉพาะในกรณีที่เป็นการบ่งชี้ของการตรวจ)
๔. ข้อจำกัดของการตรวจ
 - บางครั้งไม่สามารถดูน้ำคร่ำมาตรวจได้หรือการเพาะเลี้ยงเซลล์ในน้ำคร่ำอาจไม่ประสบความสำเร็จ ทำให้ไม่สามารถทราบผลการตรวจ
 - แม้ว่าผลการตรวจจะเป็น “ปกติ” แต่ทารกอาจมีความพิการแต่กำเนิด หรือมีพัฒนาการช้า จากสาเหตุอื่น
๕. ภาวะแทรกซ้อน โดยทั่วไปการเจาะน้ำคร่ำเป็นวิธีการตรวจที่มีความเสี่ยงน้อย ภาวะแทรกซ้อนที่พบบ่อยคือ ปวดเกร็งท้องเล็กน้อยหลังการเจาะ แต่บางครั้งอาจเกิดการติดเชื้อในถุงน้ำคร่ำ การแท้งหรือเจ็บครรภ์ก่อนกำหนดได้ ๑ ราย จากการตรวจ ๒๐๐ ราย การตรวจอาจทำให้เกิดการสร้างภูมิคุ้มกันต้านทานในผู้ที่มิกลุ่มเลือด Rh negative ซึ่งป้องกันได้โดยการฉีด Anti-D immunoglobulin ในผู้ที่มีโรคประจำตัว ได้รับยาบางชนิด การตั้งครรภ์ที่ผิดปกติ เช่น ครรภ์แฝด อาจมีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนเพิ่มขึ้น

ข้าพเจ้าได้สอบถามเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องและได้อ่านเอกสารทั้งหมดที่เกี่ยวกับการวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำแล้ว โดยปราศจากข้อสงสัย
ข้าพเจ้ามีความเข้าใจเป็นอย่างดี จึงได้แสดงความยินยอม / เจตนา เข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ

ลงชื่อ.....

(.....)

- สตรีตั้งครรภ์ ผู้มีอำนาจกระทำการแทน

ลงชื่อ.....(ผู้ให้การศึกษา)

(.....)

ลงชื่อ.....(พยาน)

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อ.....(พยาน)

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ข้าพเจ้าขอยกเลิกความยินยอมที่ให้ไว้ข้างต้น

ลงชื่อ.....

(.....)

- สตรีตั้งครรภ์ ผู้มีอำนาจกระทำการแทน

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อ.....(พยาน)

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ความรู้เรื่องการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงทางสูติกรรม สำหรับผู้รับบริการ

โดย... คณะอนุกรรมการมาตรฐานวิชาชีพ
ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย

การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงหรืออัลตราซาวด์ (Ultrasound) เป็นการตรวจโดยใช้เครื่องมือส่งคลื่นเสียงความถี่สูงเกินกว่าระดับที่หูของคนเราจะได้ยินผ่านไปยังอวัยวะต่างๆ ที่ต้องการตรวจ แล้วรับคลื่นเสียงที่สะท้อนกลับมาสร้างเป็นภาพเกิดขึ้น ในทางสูติกรรมมุ่งเน้นการตรวจทารกในครรภ์ สายสะดือ รก และน้ำคร่ำ ปัจจุบันมีการใช้อัลตราซาวด์อย่างกว้างขวาง เนื่องจากการตรวจที่สะดวก ทราบผลได้เร็ว ไม่ก่อให้เกิดความเจ็บปวดต่อผู้รับบริการ

ควรตรวจเมื่อใด

การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงแบ่งออกเป็น ๓ ประเภท คือ

๑ ตรวจเพื่อวินิจฉัยโรคหรือความผิดปกติ

การตรวจในกรณีนี้ แพทย์จะส่งตรวจเมื่อมีข้อบ่งชี้ เช่น การตรวจยืนยันอายุครรภ์ สตรีตั้งครรภ์มีเลือดออกทางช่องคลอด ปวดท้องน้อย แพ้ท้องมากผิดปกติ ขนาดมดลูกใหญ่หรือเล็กเกินไปไม่ใกล้เคียงกับอายุครรภ์ น้ำเดินในอายุครรภ์ก่อนกำหนด

๒ ตรวจคัดกรองโรคหรือความผิดปกติ

การตรวจในกรณีนี้ แพทย์จะส่งตรวจเมื่อสตรีตั้งครรภ์มีความเสี่ยงสูงที่ทารกในครรภ์จะผิดปกติ เช่น ตั้งครรภ์อายุมาก เป็นพาหะของโรคเลือดจางธาลัสซีเมียบางชนิด มีโรคประจำตัว รับประทานยาบางชนิดขณะตั้งครรภ์ มีภาวะแทรกซ้อนขณะตั้งครรภ์ ปัจจุบันมีโรคหรือความผิดปกติของทารกในครรภ์หลายชนิดที่สามารถใช้คลื่นเสียงความถี่สูงช่วยตรวจคัดกรองเบื้องต้นได้ เช่น กลุ่มอาการดาวน์ ทารกบวม น้ำจากโรคเลือดจางธาลัสซีเมีย ความพิการแต่กำเนิดบางชนิด

ถ้าท่านไม่มีอาการผิดปกติใดๆ และไม่อยู่ในกลุ่มเสี่ยงดังกล่าว แต่ต้องการตรวจคัดกรองความพิการของทารก ท่านสามารถสอบถามแพทย์ที่ให้การดูแลอยู่ว่าจะเข้ารับการตรวจได้ที่สถานบริการใดบ้าง

๓ ตรวจเพื่อช่วยในการทำหัตถการวินิจฉัยก่อนคลอด

ในบางกรณีที่แพทย์ทำหัตถการวินิจฉัยก่อนคลอด เช่น เจาะน้ำคร่ำ ตัดหรือดูดเนื้อรก เจาะเลือดจากสายสะดือทารกในครรภ์ เพื่อนำไปตรวจโครโมโซม โดยเป็นขั้นตอนหนึ่งที่จะต้องตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงประกอบด้วย

ขั้นตอนและวิธีตรวจ

ส่วนใหญ่ของการตรวจเป็นการตรวจผ่านทางหน้าท้อง จะมีการทาเจล (gel) ใสบๆ ในบริเวณที่จะวางหัวตรวจลงไป ท่านไม่ต้องมีการเตรียมตัวใดๆ ยกเว้น การตรวจเมื่ออายุครรภ์น้อยกว่า ๓ เดือน หรือต้องการดูตำแหน่งของรก ที่ท่านจะต้องคั้นน้ำหลายๆ แก้วและกลั้นปัสสาวะไว้ เพื่อให้มีน้ำอยู่ในกระเพาะปัสสาวะ จะช่วยให้มองเห็นภาพได้ชัดเจนขึ้น หรือถ้ามีความจำเป็นที่จะต้องตรวจผ่านทางช่องคลอด จะมีการใส่หัวตรวจขนาดเล็กเข้าไปในช่องคลอด อาจจะทำให้ท่านรู้สึกเจ็บหรือไม่สบายเพียงเล็กน้อย

ภาพของมดลูก ทารก รก น้ำคร่ำ หรืออวัยวะอื่นๆ จะปรากฏขึ้นบนจอภาพ ส่วนใหญ่จะเป็นภาพขาวดำ เคลื่อนไหวได้ มีบางกรณีที่เป็นการตรวจหลอดเลือดต่างๆ หรือการตรวจแบบ ๓ หรือ ๔ มิติจะเป็นภาพสี สถานบริการบางแห่งจะบันทึกภาพที่ตรวจได้เก็บไว้เป็นภาพนิ่งหรือภาพเคลื่อนไหว หรืออาจจะพิมพ์เป็นภาพถ่ายขนาดเล็กออกมา

ผลการตรวจ

แพทย์หรือพยาบาลจะอธิบายสิ่งที่ตรวจพบให้ท่านทราบพร้อมทั้งรายงานผลการตรวจเป็นเอกสาร ส่วนใหญ่จะทราบผลทันทีที่ตรวจเสร็จ แต่จะมีบางกรณีที่ต้องตรวจเพิ่มเติมด้วยวิธีอื่น ตรวจซ้ำหรือส่งไปตรวจในสถานบริการอื่นๆ

ข้อจำกัดในการแปลผลการตรวจ

เมื่อพบความผิดปกติ แพทย์จะอธิบายให้ท่านทราบและให้คำแนะนำเกี่ยวกับการดูแลรักษาต่อไป ถ้าไม่พบหรือไม่เห็นความผิดปกติใดๆ ไม่ได้หมายความว่าทารกจะแข็งแรงหรือสมบูรณ์ร้อยเปอร์เซ็นต์ เพราะความพิการบางอย่างไม่สามารถตรวจพบได้โดยการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง หรืออาจจะเกิดขึ้นภายหลังจากการตรวจครั้งนั้น

การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง มีประโยชน์เพื่อช่วยวินิจฉัยความผิดปกติของการตั้งครรภ์ แต่ไม่ใช่การตรวจที่จะยืนยันหรือรับรองความปกติของทารกในครรภ์ได้ร้อยเปอร์เซ็นต์

ความปลอดภัย

ปัจจุบันมีการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงกันอย่างกว้างขวางมานานกว่า ๔๐ ปี แต่ยังไม่มียาจนถึงผลเสียของคลื่นเสียงความถี่สูงต่อทารกในครรภ์โดยมีหลักฐานที่ชัดเจน

ข้อจำกัดของการตรวจ

ภาพการตรวจจะไม่ชัดเจนในบางกรณี เช่น สตรีตั้งครรภ์อ้วนมากหรือมีผนังหน้าท้องหนา น้ำคร่ำน้อยหรือมากเกินไป ทารกอยู่ในท่าที่ไม่เหมาะสมหรือทารกดิ้นมาก

หากท่านมีข้อสงสัยหรือคำถามอื่นๆ ที่ยังไม่เข้าใจ โปรดปรึกษาแพทย์หรือพยาบาลที่ดูแลครรภ์ของท่าน หรือส่งคำถามได้ที่ราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย ชั้น ๘ อาคารเฉลิมพระบารมี ๕๐ ปี ซอยศูนย์วิจัย ถนนเพชรบุรีตัดใหม่ แขวงบางกะปิ เขตห้วยขวาง กรุงเทพมหานคร ๑๐๓๑๐ e-mail: pr_rtcog@rtcog.or.th หรือ <http://www.rtcog.or.th>

วันที่ ๑๕ กุมภาพันธ์ ๒๕๕๓

หนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวนด์) ทางสูติกรรม

เขียนที่.....

วันที่.....

ข้าพเจ้า อายุ.....ปี

เลขที่บัตรประชาชน - - - - - ในฐานะเป็น

สตรีตั้งครรภ์/ผู้รับบริการ

ผู้มีความสัมพันธ์เกี่ยวข้องกับใกล้ชิดทางเครือญาติ/คู่สมรส ในฐานะ.....ของ

ชื่อ ค.ณ./นาง/นางสาว.....

(กรณีที่ผู้รับบริการมีอายุต่ำกว่า ๑๘ ปี หรือยังไม่ได้สมรสถูกต้องตามกฎหมาย ให้มีผู้ปกครองลงนามยินยอมแทน)

เลขประจำตัวของสถานพยาบาล.....

ซึ่งเข้ารับการตรวจทารกในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวนด์) ได้รับทราบคำอธิบายดังต่อไปนี้

๑. ปัจจุบันยังไม่มียารายงานถึงผลเสียหรืออันตรายของการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงต่อสตรีตั้งครรภ์และทารกในครรภ์

๒. การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงนั้น แพทย์ผู้ตรวจจะทำการตรวจและรายงานข้อมูลที่สำคัญดังต่อไปนี้

๒.๑ การมีชีวิตของทารกในครรภ์

๒.๒ อายุครรภ์โดยประมาณการ

๒.๓ จำนวนทารกในครรภ์

๒.๔ ทำหรือส่วนนำของทารกในครรภ์

๒.๕ ตำแหน่งของรก

๒.๖ ปริมาณน้ำคร่ำ

๒.๗ ความผิดปกติบางชนิดของทารกในครรภ์ที่อาจตรวจพบ

๓. ข้าพเจ้ารับทราบว่า กรณีที่แพทย์ได้ทำการตรวจตามแนวทางปฏิบัติที่เหมาะสมและรายงานผลการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงทางสูติกรรมว่าไม่พบความผิดปกตินั้น ไม่ได้เป็นการยืนยันว่าทารกในครรภ์มีความสมบูรณ์แข็งแรงร้อยเปอร์เซ็นต์ หรือไม่มีความผิดปกติใดๆ ของทุกอวัยวะ เนื่องจากความพิการแต่กำเนิดบางชนิดไม่สามารถวินิจฉัยได้ก่อนคลอดหรืออาจจะเกิดขึ้นภายหลังการตรวจในครั้งนี้

๔. การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงเป็นเพียงเครื่องมือช่วยในการวินิจฉัยสภาพและภาวะของทารกในครรภ์เท่านั้น

๕. ข้าพเจ้าได้สอบถามเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องเกี่ยวกับการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงโดยปราศจากข้อสงสัยและได้อ่านเอกสารทั้งหมดแล้ว ซึ่งข้าพเจ้ามีความเข้าใจเป็นอย่างดี จึงได้แสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจทารกในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง

ลงชื่อ.....

(.....)

สตรีตั้งครรภ์ / ผู้แทน

ลงชื่อ.....(ผู้ให้การปรึกษา)

(.....)

ลงชื่อ (พยาน)

(.....)

ลงชื่อ (พยาน)

(.....)