

## การคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด

การตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดเป็นนโยบายสำคัญของชาติตั้งแต่ปี พ.ศ.2539 เป็นต้นมา เพื่อช่วยลดการสูญเสียทรัพยากรทางบุคคลและทรัพย์สินของประเทศไทย โดยเป็นการตรวจคัดกรองโรคในทารกแรกเกิด ได้แก่

- การคัดกรองภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด (Congenital Hypothyroidism : CHT) ไทรอยด์ฮอร์โมนเป็นฮอร์โมนที่สำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆของร่างกายซึ่งหลังจากต่อมไทรอยด์ โดยเฉพาะในทารกแรกเกิด จะมีผลต่อการเจริญเติบโตทั้งทางร่างกายและเซลล์ของระบบประสาท ทารกที่มีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนจะไม่แสดงอาการใดๆเมื่อแรกเกิดแต่ มักแสดงอาการให้เห็นได้เมื่ออายุ 3 เดือนขึ้นไป โดยทำให้เกิดความพิการทางสมองและเกิดภาวะปัญญาอ่อนตามมา เป็นภาระของครอบครัวในอนาคต

### สาเหตุ

การเป็นโรคนี้ในทารกแรกเกิด เป็นเพราะมีความผิดปกติของต่อมไทรอยด์และการขาดสารไอโอดีนของมารดาในระยะตั้งครรภ์

### อาการ

1. เด็กเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ
2. กล้ามเนื้ออ่อนแรง ลิ้นโตคับปาก เสียงแหบ ท้องผูก สะดือจูน
3. ผิวและผมแห้ง ขนคิ้วบาง ฟันขึ้นช้า
4. ร่างกายแคระแกร็น น้ำหนักขึ้นน้อย
5. ตัวเหลืองนาน

- การคัดกรองภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน หรือโรคฟีนิลคีโตนูเรีย(Phenylketonuria:PKU)เป็นหนึ่งในกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก เกิดจากความผิดปกติของการสร้างเอนไซม์ที่ทำหน้าที่ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน ซึ่งเป็นกรดอะมิโนชนิดหนึ่งที่เป็นส่วนประกอบของอาหารโปรตีนทุกชนิด เช่น เนื้อสัตว์ นม ไข่ เป็นต้น เมื่อผู้ป่วยขาดเอนไซม์นี้ จะทำให้มีการสะสมของฟีนิลอะลานีนในเลือดสูง ทำให้เซลล์สมองถูกทำลายเกิดภาวะปัญญาอ่อนตามมา โดยอาการผิดปกติเหล่านี้มักจะแสดงให้เห็นเมื่อทารกอายุ 6 เดือนขึ้นไป

## สาเหตุ

### กรรมพันธุ์

#### อาการ

1. เด็กเจริญเติบโตและพัฒนาการล่าช้า สติปัญญาอ่อนรุนแรง
2. ศีรษะเล็ก ชัก สีของผิวหนังและเส้นผมจางกว่าปกติ
3. มีแผ่นลักษณะคล้ายโรคแพ้ผื่นคัน ปัสสาวะมีกลิ่นสาบหนู

- การคัดกรองกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn errors of metabolism : IEM) หรือโรค IEM เป็นกลุ่มโรคหายากที่เกิดจากความผิดปกติของพันธุกรรม หรือยีนที่ควบคุมการสร้างเอนไซม์ในการย่อยสลายสารอาหารต่าง ๆ เช่น โปรตีน ไขมัน การขาดเอนไซม์เหล่านี้จะทำให้สารอาหารที่เข้าไปในร่างกายไม่สามารถถูกย่อยได้ตามปกติ เกิดการคั่งของสารดังกล่าวซึ่งจะส่งผลกระทบทำให้การทำงานของอวัยวะต่างๆ ผิดปกติหรือล้มเหลวและเสียชีวิตในที่สุด

## สาเหตุ

### กรรมพันธุ์

#### อาการ

อาการมีได้หลากหลายระบบและส่วนใหญมีอาการคล้ายกับโรคทั่วไปอื่นๆ ไม่เฉพาะเจาะจง อาการและความรุนแรงจะแตกต่างกันตามชนิดของโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกนั้นๆ เช่น

1. ดูนมน้อย ชีมี หอบ หรือปัสสาวะมีกลิ่นหอมคล้ายน้ำตาลไหม้
2. ชัก แขนขาเกร็ง รอบศีรษะโต ผม่ว่ง
3. อาเจียนซ้ำๆ เลี้ยงไม่โตโดยไม่ทราบสาเหตุ
4. พัฒนาการล่าช้า ปัญญาอ่อน หรือเสียชีวิต

#### การคัดกรองและการวินิจฉัย

ทารกแรกเกิดจะได้รับการตรวจคัดกรองภาวะพร่องไทโรอิดฮอร์โมนแต่กำเนิด โรคฟีนิลคีโตนูเรีย และได้เพิ่มการตรวจคัดกรองกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก จำนวน 40 โรคในเดือน กรกฎาคม พ.ศ 2566 การตรวจคัดกรองเป็นการตรวจเบื้องต้น โดยการเจาะเลือดปริมาณเล็กน้อยหยดลงบนกระดาษซับเลือดชนิดพิเศษแล้วนำส่งตรวจที่ศูนย์วิทยาศาสตร์การแพทย์ที่11สุราษฎร์



ธานี กรณีผลผิดปกติหรือผลบวกไม่ได้หมายความว่าทารกเป็นโรคเหล่านี้ แต่ต้องนำทารกมาตรวจยืนยันอีกครั้งโดยเร็วที่สุดเพื่อการวินิจฉัย รักษาอย่างเหมาะสมและทันที่ที่จะช่วยลดอาการรุนแรงหรือช่วยให้ทารกเจริญเติบโต มีพัฒนาการและระดับสติปัญญาเหมือนเด็กปกติได้ (สำหรับกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกจะตรวจคัดกรองได้เมื่อทารกแรกเกิด ไม่มีข้อจำกัดในการกินนมและได้กินนมหรือโปรตีนทดแทนนมแล้วเท่านั้น )

## การรักษา

- โรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน : ใช้ฮอร์โมนไทรอยด์ทดแทน (L-thyroxin) ซึ่งมีราคาถูกและปลอดภัย ระยะเวลาในการรักษาขึ้นอยู่กับความรุนแรงและสาเหตุของโรคภายใต้การดูแลของกุมารแพทย์
- โรคฟีนิลคีโตนูเรีย : โรคนี้พบได้น้อยแต่ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม ร่างกายขาดเอ็นไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน ขณะเดียวกันก็ไม่สามารถสร้างกรดอะมิโนชนิดนี้ได้เอง ทารกแรกเกิดจึงควรกินนมแม่ หรือกินนมแม่ร่วมกับนมพิเศษที่สกัดกรดอะมิโนชนิดนี้ออกไปแล้ว และหลีกเลี่ยงอาหารโปรตีนที่มีสารฟีนิลอะลานีนสูง
- กลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก : การรักษาจะแตกต่างกันในแต่ละโรค และระดับความรุนแรงของโรคนั้นๆ บางโรคในกลุ่มโรคนี้สามารถป้องกันไม่ให้เกิดอาการได้โดยการให้สารทดแทนหรือเอ็นไซม์ทดแทน เช่น หากพบว่าขาดวิตามินบี1 ก็จะได้รับเสริมด้วยวิตามินบี 1 บางโรคต้องจำกัดอาหารประเภทโปรตีนหรือได้รับยาลดของเสียที่คั่งในร่างกาย และ/หรือการปลูกถ่ายเซลล์ต้นกำเนิด เป็นต้น โรคเหล่านี้แม้ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แต่หากทารกได้รับการวินิจฉัยและรักษาอย่างเหมาะสม ทันที่ที่จะช่วยลดอาการรุนแรงหรือไม่เกิดอาการของโรค สามารถเจริญเติบโตและมีสติปัญญาที่ดีได้ตามปกติ

## การป้องกันที่ดีที่สุด

1. เตรียมตัวก่อนตั้งครรภ์ ควรปรึกษาแพทย์ หรือเจ้าหน้าที่สาธารณสุข ก่อนตั้งครรภ์โดยเฉพาะครอบครัวที่มีประวัติเป็นโรคทางพันธุกรรม
2. ฝากครรภ์แต่เนิ่นๆ เพื่อเจ้าหน้าที่สาธารณสุขจะให้การดูแล ค้นหาความผิดปกติ รักษา และให้คำแนะนำในการปฏิบัติตัวที่ถูกต้อง เช่น ให้อาหารเสริมไอโอดีนซึ่งต้องทานทุกวัน และการรับประทานอาหารที่มีประโยชน์ ไม่มีของ



แสดง และที่สำคัญควรรับประทานอาหารที่มีสารไอโอดีนอยู่มากโดยเฉพาะอาหารทะเล หากไม่สามารถรับประทานอาหารทะเลได้บ่อยครั้ง ควรซื้อเกลือเสริมไอโอดีนมารับประทาน โดยระยะตั้งครรภ์ควรได้รับสารไอโอดีน ปริมาณ 220 ไมโครกรัม/วัน และระยะให้นมบุตรควรได้รับสารไอโอดีน 150 ไมโครกรัม/วัน เพื่อสร้างภูมิคุ้มกันและป้องกันภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิดหรือโรคเอ๋อ

3. แจ้งข้อมูล ที่อยู่ เบอร์โทรศัพท์ที่ถูกต้องและเป็นปัจจุบันแก่เจ้าหน้าที่เวชระเบียนหรือเจ้าหน้าที่ของสถานพยาบาลที่ไปฝากครรภ์หรือคลอด

4. ติดตามผลการตรวจคัดกรองเบื้องต้น ละนำทารกมาตรวจเลือดหรือปัสสาวะยืนยันซ้ำทันทีเมื่อผลการคัดกรองผิดปกติ หรือเมื่อได้รับการติดต่อจากโรงพยาบาล

5. ปฏิบัติตามคำแนะนำ และนำทารกมาพบกุมารแพทย์ตามนัดอย่างสม่ำเสมอ

**อย่างไรก็ตาม** โรคหรือสาเหตุที่ทำให้เด็กเจริญเติบโตและพัฒนาการล่าช้า ปัญญาอ่อนยังมีอีกหลายโรค และการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดนี้เป็นการตรวจคัดกรองเบื้องต้นเท่านั้น ดังนั้นบิดามารดาหรือผู้เลี้ยงดูควรหมั่นสังเกต ส่งเสริมพัฒนาการตามวัยและประเมินพัฒนาการเป็นระยะๆ โดยใช้สมุดบันทึกสุขภาพแม่และเด็ก (สมุดสีชมพู) เป็นคู่มือเบื้องต้น หากพบความผิดปกติควรรีบพาไปปรึกษากุมารแพทย์ทันที

### **!! สำคัญ !!**

การตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิดนี้เป็นเพียงการตรวจคัดกรองเบื้องต้นเท่านั้น ผลการตรวจคัดกรองผิดปกติไม่ได้หมายความว่าทารกเป็นโรค มีภาวะปัญญาอ่อน แต่ต้องรีบพาทารกไปพบแพทย์โดยเร็วที่สุดเพื่อตรวจยืนยันการเป็นโรค หากผลตรวจซ้ำยืนยันว่าผิดปกติ จะได้รับการรักษาทันที และติดตามอาการเป็นระยะๆ ทารกก็จะมีอาการรุนแรงลดลงหรือไม่มีอาการ เจริญเติบโตสมวัย และมีระดับสติปัญญาเป็นปกติ

โรคเหล่านี้มักไม่แสดงอาการให้เห็นเมื่อแรกเกิด การนิ่งเฉย ไม่พาทารกไปตรวจยืนยันซ้ำหรือพาไปตรวจล่าช้า อาจทำให้ทารกเป็นโรค สมอถูกทำลาย ปัญญาอ่อน หรือพิการในอนาคต

## 🙏 ขอขอบคุณ 🙏

1. ผู้รับบริการทุกท่านและเจ้าหน้าที่ที่เกี่ยวข้อง ได้แก่ หอผู้ป่วยหลังคลอด สามีและพิเศษ กุมารแพทย์ หอผู้ป่วยหนักทารกแรกเกิด ฯลฯ เป็นต้น
2. เกวลี อุณจักรและคณะ.รู้ทันป้องกันโรคเอื้อและโรคฟีนิลคีโตนูเรีย[แผ่นพับ].กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ นนทบุรี.
3. ทิพย์วิมล ทิมอรุณ. โรคพันธุกรรมเมแทบอลิก[แผ่นพับ]. คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล.
4. โรคฟีนิลคีโตนูเรีย[ออนไลน์].2565.แหล่งที่มา:<https://www.Pobpad.com> > โรคฟีนิลคีโตนูเรีย
5. โรงพยาบาลบางโพ.ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด [ออนไลน์]. 2565.แหล่งที่มา <https://www.bangpo-hospital.com> > ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด
6. วิธีการ ใส่ภาพพื้นหลังด้วย HTML[ออนไลน์].2563.แหล่งที่มา:<https://th.wikihow.com/ใส่ภาพพื้นหลังด้วย-HTML>
7. สรุปการใช้งาน Bootstrap 4 แบบพื้นฐาน ตอนที่ 1 [ออนไลน์].2018. แหล่งที่มา : <https://www.youtube.com/watch?v=aml-MEQn7rY>
8. อภิวัฒน์ สอนสร้างสื่อ.การทำ Web App แจ้งผลการเรียนออนไลน์ [ออนไลน์].2020. แหล่งที่มา <https://youtu.be/uVciBwsJ0f8>
9. Congenital hypothyroidism & Phenylketonuria (PKU) [Online]. 2022.Availablefrom:<https://www.chop.edu/conditions-diseases/newborn-screening-tests>
10. HS3LZX.2020.สร้าง QR Code คิวอาร์โค้ดฟรีไม่มีหมดอายุ QR Code generator free.[ออนไลน์]. แหล่งที่มา : <https://www.youtube.com/watch?v=aml-MEQn7rY>
11. <https://www.driv.tw> [Online].
12. <https://www.w3schools.com>[Online].1999-2022.

