

การตรวจสอบความผิดปกติของระบบเมตาบอลิซึม (Congenital Metabolic Disorders) โดยกำเนิดของทารกแรกเกิด (ตรวจวิเคราะห์สุขภาพของทารกแรกเกิด)

หากสามารถตรวจพบความผิดปกติแต่กำเนิดของทารกในระยะเริ่มแรกได้ ก็จะทำให้สามารถให้การรักษาได้ทันที และลดความเสียหายที่จะมีต่อการเจริญเติบโตของร่างกายและสติปัญญาของทารกได้

สวัสดิ์คุณพ่อคุณแม่ทุกท่าน

ลูกหลานมีสุขภาพดี คือ ความสุขของครอบครัว หากในช่วงการเจริญเติบโต ลูกหลานของคุณเกิดป่วยไข้ ก็จะส่งผลกระทบต่อครอบครัวและสังคมไม่มากนักน้อย ดังนั้น เราขอให้คุณให้ความสำคัญแก่การตรวจสอบสุขภาพของลูกน้อยตั้งแต่นั้นๆ เพราะจะสามารถตรวจหาความผิดปกติในระบบเมตาบอลิซึม ซึ่งอาจไม่ชัดเจนในระยะแรกได้ ทำให้สามารถให้การรักษาที่เหมาะสม และลดความเสียหายที่จะส่งผลกระทบต่อการเจริญเติบโตของร่างกายและสติปัญญาได้ การตรวจว่าลูกน้อยมีอาการผิดปกติในระบบเมตาบอลิซึมหรือไม่ แพทย์จะเจาะเลือดที่ส้นเท้าของทารกซึ่งคลอดออกมาแล้ว 48 ชั่วโมง เพื่อนำเลือดปริมาณเล็กน้อยนี้ไปตรวจสอบที่ศูนย์ทดสอบของกรมสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุขได้หวั่น ปัจจุบันรัฐบาลได้หวั่นได้อนุมัติงบประมาณเพื่อให้การสนับสนุนการตรวจโรคของทารกแรกเกิด ดังต่อไปนี้ :

1. โรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด หรือ โรคเอ่อ (Congenital hypothyroidism)

ในจำนวนเด็กทารกทุกๆ 3,000 คน จะพบว่ามีทารก 1 คน มีโอกาสเป็นโรคพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด หรือโรคเอ่อ ทารกเมื่อคลอดใหม่จะไม่มีอาการผิดปกติใดๆ ส่วนใหญ่อาการป่วยของโรคจะค่อยๆ ปรากฏเมื่อทารกอายุ 2-3 เดือนไปแล้ว สาเหตุ คือ ร่างกายขาดไทรอยด์ฮอร์โมน ซึ่งมีผลกระทบต่อระบบสมองและ การเติบโตของร่างกาย หากปล่อยให้ทารกมีอาการผิดปกตินานเกินกว่า 6 เดือน โดยไม่ได้รับการรักษาจะทำให้สมองไม่พัฒนา ร่างกายเจริญเติบโตช้า มีรูปร่างเล็ก แคระ แต่หากสามารถตรวจพบอาการและให้การรักษาที่เหมาะสมได้ในช่วงทารกอายุ 1-2 เดือน ก็จะช่วยให้ทารกสามารถมีสติปัญญาและการเจริญเติบโตของร่างกายที่ปกติได้

2. โรคขาดเอ็นไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโน Phenylalanine (Phenylalanine หรือ PKU)

ในจำนวนเด็กทารกทุกๆ 35,000 คน จะพบว่ามีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ ส่วนใหญ่อาการป่วยจะเริ่มปรากฏให้เห็นเมื่อทารกมีอายุ 3-4 เดือนแล้ว อาการที่ปรากฏ คือ ร่างกายเจริญเติบโตช้า ปัสสาวะและตามร่างกายมีกลิ่นเหม็นฉุนๆ ต่อมาจะมีอาการปัญญาอ่อน สาเหตุหลัก คือ ร่างกายไม่สามารถย่อยสลายกรดอะมิโนโปรตีน

Phenylalanine ได้ หากสามารถตรวจพบอาการป่วยได้ภายใน 3 เดือนภายหลังคลอด และให้ทารกทานอาหารควบคุมเฉพาะ ประกอบกับการรักษาอย่างต่อเนื่อง ก็จะสามารถช่วยให้ทารกมีการพัฒนาสติปัญญาได้เป็นปกติ

3. โรคขาดเอ็นไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโน Homocystinuria

(Homocystinuria หรือ HCU)

ในจำนวนเด็กทารกทุกๆ 100,000-200,000 คน จะพบว่ามีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ สาเหตุหลัก คือ ภาวะการย่อยสลายกรดอะมิโนโฮโมซิสทีน Homocystinuria ในร่างกายบกพร่อง หากทารกไม่ได้รับการรักษา จะทำให้กระดูกพัฒนาผิดปกติ มองมดลูก เลือดออกผิดปกติ หากสามารถตรวจสอบอาการได้ตั้งแต่น้อยๆ และให้ทารกทานอาหารควบคุมเฉพาะและเสริมวิตามิน ก็จะสามารถป้องกันอาการมองมดลูกของทารกได้

4. โรคกาแล็กโตซีเมีย

ในจำนวนเด็กทารกทุกๆ 1,000,000 คน จะพบว่ามีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ สาเหตุหลัก คือ ภาวะการเผาผลาญน้ำตาลนมภายในร่างกายเด็กผิดปกติ โดยมากจะอาเจียนหลังการป้อนนม, มีการง่วงนอน, ระบบตา ตับ และมองมดลูก หากตรวจพบตั้งแต่น้อยๆ ให้ใช้ผลิตภัณฑ์ที่ไม่ประกอบด้วยน้ำตาลนมมาทดแทนนมแม่ หรือนมผงสำหรับเด็ก ก็สามารถป้องกันภาวะอันตรายได้ สำหรับคุณแม่ที่อยู่ในช่วงตั้งครรภ์ เคยมีเด็กทารกที่เป็นโรคนี้ เพื่อเป็นการป้องกันอันตรายมาสู่เด็ก คุณแม่ต้องหยุดการบริโภคอาหารหรือผลิตภัณฑ์ที่ประกอบด้วยน้ำตาลนมต่างๆ เช่น นมวัว, ผลิตภัณฑ์น้ำตาลนม หรือเครื่องในสัตว์ เพื่อป้องกันอันตรายต่อเด็กทารกที่อาจเป็นโรคนี้

5. โรคขาดเอ็นไซม์ G-6-PD (พร่อง G-6-PD หรือ โรคถั่วปากอ้า)

ในจำนวนเด็กทารกทุกๆ 100 คน จะพบว่ามีทารก 3 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ ในไต้หวัน มักพบว่าเป็นโรคทางพันธุกรรม สาเหตุหลัก คือ การเผาผลาญกลูโคสในเซลล์เม็ดเลือดแดงในร่างกายเด็กผิดปกติ เด็กที่เป็นโรคนี้เมื่อสัมผัสกับยาต่างๆ เช่น กินถั่วปากอ้า, สัมผัสกับลูกแพร์ (ลูกเหม็น), ทาน้ำยา, สัมผัสยา, กินยาแก้ปวดต่างๆ ง่ายที่จะเป็นโรคโลหิตจางเฉียบพลัน หากไม่สามารถระงับอาการดังกล่าวได้ จะทำให้เกิดโรคดีซ่าน, มองมดลูก และอาจมีอันตรายต่อชีวิต หากตรวจพบอาการของเด็กทารกตั้งแต่น้อยๆ และหลีกเลี่ยงสาเหตุอันตรายดังกล่าว ก็จะสามารถป้องกันโรคนี้ได้

ปัจจุบันสถาบันการแพทย์ต่างๆ ได้นำแนวคิดเทคนิคใหม่ Tandem Mass มาใช้ในการตรวจเด็กทารกเกิดใหม่ สามารถตรวจสอบภาวะการเผาผลาญที่ผิดปกติ แต่กำเนิดของเด็กทารกได้หลายประเภท เพื่อเป็นการบริการที่ครบวงจร นอกจากโรคผิดปกติ 5 ประเภทข้างต้นแล้ว ตั้งแต่ กรกฎาคม 2549 รัฐบาลไต้หวันได้เพิ่มบริการตรวจสอบความผิดปกติเด็กทารกเกิดใหม่ อีก 6 ประเภท ดังนี้

6. โรคต่อมหมวกไตโตเกินแต่กำเนิด

ในจำนวนเด็กทารกทุกๆ 15,000 คน จะพบว่ามีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ สาเหตุคือ ต่อมหมวกไตขาดธาตุไฮโดร 21-hydroxylase การแพทย์กำหนดประเภทของโรคตามสภาพและปริมาณการขาด 21-hydroxylase ดังนี้

(1.) ประเภทขาดสารโซเดียม แสดงลักษณะเสียเกลือเฉียบพลัน ระยะแรกเกิดโดยทั่วไปหากขาดปริมาณแร่ธาตุจำนวนมาก และวิเคราะห์โรคผิดพลาด เด็กทารกจะมีอันตรายถึงชีวิต

(2.) ประเภทพื้นฐาน ในเด็กหญิงการเติบโตผิดปกติ เมื่อเติบโตจะไม่มีประจำเดือน มีสภาพเป็นผู้ชาย เด็กชายก็จะมีอาการเติบโตผิดปกติเช่นกัน ถ้าไม่ได้ตรวจสอบแต่แรกจะเป็นปัญหาที่ยุ่งยากทั้งทางกายและจิตใจต่อเด็ก และจะรักษาลำบาก

(3.) ประเภทกำเริบระยะหลัง จะพบในเด็กหลังคลอด หากได้รับการตรวจพบตั้งแต่เนิ่นๆ ก็จะสามารถรักษาสภาพการเติบโตที่เป็นปกติและหายขาดได้ โดยการให้ยาที่เหมาะสม

7. โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก

อัตราการเกิดโรคนี้ในประเทศไต้หวันยังอยู่ในขั้นตอนประเมินการ ในยุโรปพบว่าจำนวนเด็กทารกทุกๆ 120,000 คน จะมีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ ในอเมริกาพบว่าจำนวนเด็กทารกทุกๆ 250,000 คน จะมีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เนื่องจาก “น้ำ” ที่ขับออกจากร่างกาย หรือปัสสาวะของเด็กที่เป็นโรคดังกล่าว จะมีกลิ่นหวน เราจึงเรียกโรคนี้ว่าเมตาบอลิก อาการของโรค คือ หลังเริ่มป้อนอาหารระยะหนึ่ง เด็กจะอาเจียน ขอบบ่น ไม่มีความอยากอาหาร หายใจเร็ว ตัวเหลือง และหมดความรู้สึก ในรายที่มีอาการหนัก อาจสลบ ไม่มีสติจนกระทั่งไม่ฟื้น สาเหตุมาจากการคั่งของกรดยูริก ทำให้วงจรรูเรียผิดปกติ และสารอาหารโปรตีนผิดปกติ หากตรวจพบอาการตั้งแต่เนิ่นๆ ก็จะสามารถรักษาให้หายได้

8. โรคขาดเอนไซม์ dehydrogenase ของกรดไขมันโซ่กลาง

อัตราการเกิดโรคนี้ในประเทศไต้หวันยังอยู่ในขั้นตอนประเมินการ ในยุโรปพบว่าจำนวนเด็กทารกทุกๆ 15,000 คน จะมีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ โรคนี้เป็นโรคที่ร่างกายไม่สามารถสลายกรดไขมันได้ตามปกติ เป็นโรคที่พบบ่อยอีกชนิดหนึ่ง โดยมากจะพบอาการในช่วงอายุสองปีแรกคลอด เนื่องจากทารกขาดกรดไขมันไปละลายไขมัน ทำให้การเปลี่ยนถ่ายและเผาผลาญไขมันผิดปกติ ทำให้เกิดอันตรายต่อระบบประสาทและสมอง มีอาการอาเจียน ตับพองโต น้ำตาลในเลือดต่ำ ความรู้สึกเลอะเลือน สลบลไสลเป็นตะคริว อย่างไรก็ตาม บางอาการอาจไม่ปรากฏ มีตัวอย่าง 25% ของคนไข้เสียชีวิตเมื่อมีอาการครั้งแรก แพทย์ต้องวินิจฉัยแยกโรค และการรักษาจะได้ผลดีจะต้องใช้เวลาโดยปลูกถ่ายไขกระดูกในขณะที่เริ่มมีอาการผิดปกติ และหลีกเลี่ยงการขาดสารอาหารเป็นระยะเวลานาน เพื่อป้องกันอาการแทรกซ้อน

9. โรคทางพันธุกรรม **glutaric aciduria** แบบที่ 1

อัตราการเกิดโรคนี้นั้นในประเทศไทยได้หวั่นยังอยู่ในขั้นตอนประเมินการ ในอเมริกาพบว่า จำนวนเด็กทารกทุกๆ 20,000 คน จะมีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ โรคนี้เกิดจากการเปลี่ยนถ่ายกรดอะมิโนในร่างกายบกพร่อง เป็นโรคที่พบไม่บ่อยนัก สาเหตุ คือ เด็กขาดกรดเพนตาเนเดียน A ไม่สามารถละลายกรดอะมิโน ทำให้เกิดสารพิษในร่างกาย เช่น กรดซีโคเพตาเดียน สะสมภายในเลือดปริมาณมากเกินไป ทำให้ระบบประสาทเสื่อม และการเปลี่ยนถ่ายบกพร่องอย่างกะทันหัน ในขณะที่ทารกเพิ่งคลอดในระยะแรก อาจจะไม่พบความผิดปกติหรือเกิดภาวะดังกล่าว แต่จะค่อยๆ ปรากฏจากการเคลื่อนไหวที่ลำบากของทารก ที่ขึ้นเรื่อยๆ จนเข้าสู่ภาวะโรคโคเรีย (อาการเหน็บชา การเคลื่อนไหวที่ไม่ปกติ ควบคุม ไม่ได้เหมือนกำลังเดินร่าย) ร่างกายโก่งโค้ง เป็นโรคโอฟิสโตโพโนส มือเท้าบิด เปลี่ยนรูป และมีอาการอื่นๆ ตลอดจนอาจเกิดลมบ้าหมู หรือสลับไสลอย่างกะทันหัน หากตรวจพบตั้งแต่เนิ่นๆ ก็จะสามารถรักษาภาวะดังกล่าวให้เป็นปกติได้

10. โรคทางพันธุกรรม กรดเพตาโดลเพตาเดียนบกพร่อง **Isovaleric acidemia**

อัตราการเกิดโรคนี้นั้นในประเทศไทยได้หวั่นยังอยู่ในขั้นตอนประเมินการ ในต่างประเทศจำนวนเด็กทารกทุกๆ 50,000 คน จะพบว่ามีทารก 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ โรคนี้เกิดจากการเปลี่ยนถ่ายบกพร่องของกรดอินทรีย์ เป็นโรคที่พบไม่บ่อยนัก สาเหตุเกิดจากความผิดปกติของกรดอินทรีย์ และมีความบกพร่องในการละลายกรดลิวซีน ทำให้เกิดการสะสมสารพิษทำลายระบบประสาทและเลือด ลักษณะความรุนแรงของโรค และระยะเวลาการเกิดของโรค แบ่งเป็น (1). แบบปกติ และ (2). แบบผิดปกติ เด็กทารกที่เป็นโรคแบบปกติจะปกติเหมือนเด็กทั่วไป แต่จะค่อยๆ มีอาการอาเจียน อ่อนเพลีย ง่วงนอน ไม่อยากอาหาร และตะคริว กรณีรุนแรงจะพบว่า ร่างกายอ่อนแอ และปัสสาวะมีกลิ่นเหม็นรุนแรง หากไม่ได้รับการรักษาจะสลบจนไม่มีสติ ส่วนเด็กทารกที่เป็นโรคแบบผิดปกติ จะปรากฏอาการของโรคค่อนข้างช้าและไม่ชัดเจน โดยมากหลังเด็กคลอดได้หนึ่งปี จึงจะสามารถตรวจพบ ทำให้บางทีการวินิจฉัยโรคอาจคลาดเคลื่อน แต่หากได้รับการรักษาที่ถูกต้อง และรับการตรวจรักษาเป็นระยะ ควบคุมอาหารที่เหมาะสม ก็จะสามารถปลอดภัยจากโรคนี้ได้

11. โรคทางพันธุกรรม **Methylmalonic acidemia, MMA**

อัตราการเกิดโรคนี้นั้นในประเทศไทยได้หวั่นยังอยู่ในขั้นตอนประเมินการ โรคนี้เป็นโรคที่พบไม่บ่อยนัก สาเหตุเกิดจากการเปลี่ยนถ่ายบกพร่องของกรดอินทรีย์ ความผิดปกติ MMA หรือการเปลี่ยนถ่ายบกพร่อง ทำให้เกิดกรดคาร์โบซิลิดเอซิคสะสมในร่างกายทำลายระบบประสาท ในกรณีรุนแรงจะเกิดสารพิษ น้ำตาลในเลือดต่ำผิดปกติ วงจรยูเรียและคีโตแอซิคบกพร่อง อัตราการเสียชีวิตของทารกเกิดใหม่ที่เป็นโรคนี้สูง

หากได้รับการตรวจป้องกันตั้งแต่เนิ่นๆ โดยให้การรักษาที่เหมาะสม หลีกเลี่ยงสภาวะ
การสะสมสารพิษในร่างกาย ในรายที่มีผลต่อการเปลี่ยนถ่ายวิตามิน B12
จะต้องให้วิตามิน B12 ในรายที่ไม่มีผลต่อการเปลี่ยนถ่ายวิตามิน B12
ต้องให้ส่วนผสมพิเศษของนมผง และอาหารที่มีแคลอรีสูง
จะสามารถรักษาสภาวะสมดุลของของเหลวและกรดภายในร่างกายได้

※ กรณียังไม่ได้รับผลการตรวจโรค จะต้องไม่ให้เด็กสัมผัสลูกเหม็น และยารักษาใดๆ
หากมีข้อสงสัย ให้ปรึกษาแพทย์กุมารเวชศาสตร์ ในกรณีที่ผลการตรวจพบว่ามี
“เลือดบวก” ไม่ได้หมายความว่า ทารกจะต้องเป็นโรคนั้นๆ
แผนกโลหิตจะต้องใช้เวลาอีกระยะหนึ่ง ในการตรวจสอบอีกครั้ง
หลังการให้เลือดสามารถรับผลการตรวจซ้ำได้ภายในสองอาทิตย์
กรุณาติดต่อแผนกโลหิต หรือเว็บไซต์หน่วยงานบริหารสุขภาพ ของศูนย์ตรวจสุขภาพ
เด็กทารกเกิดใหม่ www.tipn.org.tw หรือปรึกษาปัญหาโรคเกี่ยวข้องได้ที่เบอร์โทรศัพท์
(02) 8596-2065 。



กรมสุขภาพกระทรวงสาธารณสุข ห่วงใยคุณ