

แนวปฏิบัติการให้บริการ ตรวจคัดกรอง

กลุ่มอาการดาวน์

ในหญิงตั้งครรภ์
ด้วยวิธี **Quadruple test**
สำหรับผู้ปฏิบัติงาน



กรมอนามัย
DEPARTMENT OF HEALTH

สำนักส่งเสริมสุขภาพ
กรมอนามัย
กระทรวงสาธารณสุข

แนวปฏิบัติการให้บริการ ตรวจคัดกรอง

กลุ่มอาการดาวน์

ในหญิงตั้งครรภ์
ด้วยวิธี Quadruple test
สำหรับผู้ปฏิบัติงาน



สำนักส่งเสริมสุขภาพ
กรมอนามัย
กระทรวงสาธารณสุข

คำนำ

กลุ่มอาการดาวน์ เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อย ทารกกลุ่มอาการดาวน์ที่เกิดมา จะมีความผิดปกติของร่างกายหลายระบบและมีสติปัญญาบกพร่อง นอกจากจะเป็นปัญหาทางสาธารณสุขแล้ว ยังก่อให้เกิดผลกระทบทางเศรษฐกิจและสังคมต่อประเทศอีกด้วย ภาวะกลุ่มอาการดาวน์สามารถป้องกันได้ โดยการให้ความรู้แก่ประชาชนและบุคลากรสาธารณสุขที่เกี่ยวข้อง โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบาย ด้านสุขภาพ (HITAP) ได้ทำการศึกษาพบว่า การตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ทุกกลุ่มอายุด้วยการตรวจหา สารชีวเคมีในเลือดเพื่อประเมินความเสี่ยงเบื้องต้น หากพบว่ามีความเสี่ยงสูงจึงตรวจยืนยันด้วยการวินิจฉัย ทารกในครรภ์ก่อนคลอดเป็นรูปแบบที่คุ้มค่าและเหมาะสมสำหรับประเทศไทย ซึ่งวิธีนี้จะทำให้ตรวจพบ ทารกกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ได้มาก ขณะเดียวกันก็ลดความเสี่ยงจากการทำหัตถการแบบรุกราน ในหญิงตั้งครรภ์ที่อายุเกิน 35 ปี และมีความเสี่ยงต่ำโดยไม่จำเป็น

กรมอนามัย ในฐานะที่มีภารกิจหลักในการอภิบาลระบบส่งเสริมสุขภาพและป้องกันโรค เพื่อสนับสนุนการแก้ไขปัญหาสาธารณสุขของประเทศ จึงได้ประสานคณะผู้เชี่ยวชาญของกระทรวงสาธารณสุข และราชวิทยาลัยสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย ร่วมกันจัดทำแนวปฏิบัติการให้บริการตรวจคัดกรอง กลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธี Quadruple test ครอบคลุมตั้งแต่การให้คำปรึกษา การตรวจคัด กรอง เพื่อประเมินความเสี่ยงการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอด การยุติการตั้งครรภ์และการดูแลเด็ก กลุ่มอาการดาวน์ เพื่อเผยแพร่ให้แก่บุคลากรที่เกี่ยวข้องถือปฏิบัติให้เป็นแนวทางเดียวกัน

ขอขอบคุณคณะผู้เชี่ยวชาญทุกท่านที่ได้สละเวลาร่วมจัดทำแนวปฏิบัติการให้บริการ ตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธี Quadruple test สำหรับผู้ปฏิบัติงานฉบับนี้ และหวัง เป็นอย่างยิ่งว่าจะเป็นประโยชน์ในการพัฒนาเครือข่ายบริการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ ของประเทศให้มีศักยภาพ อยู่บนมาตรฐานเดียวกันเพื่อเป้าหมายสูงสุดในการลดการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ของ ประเทศไทย

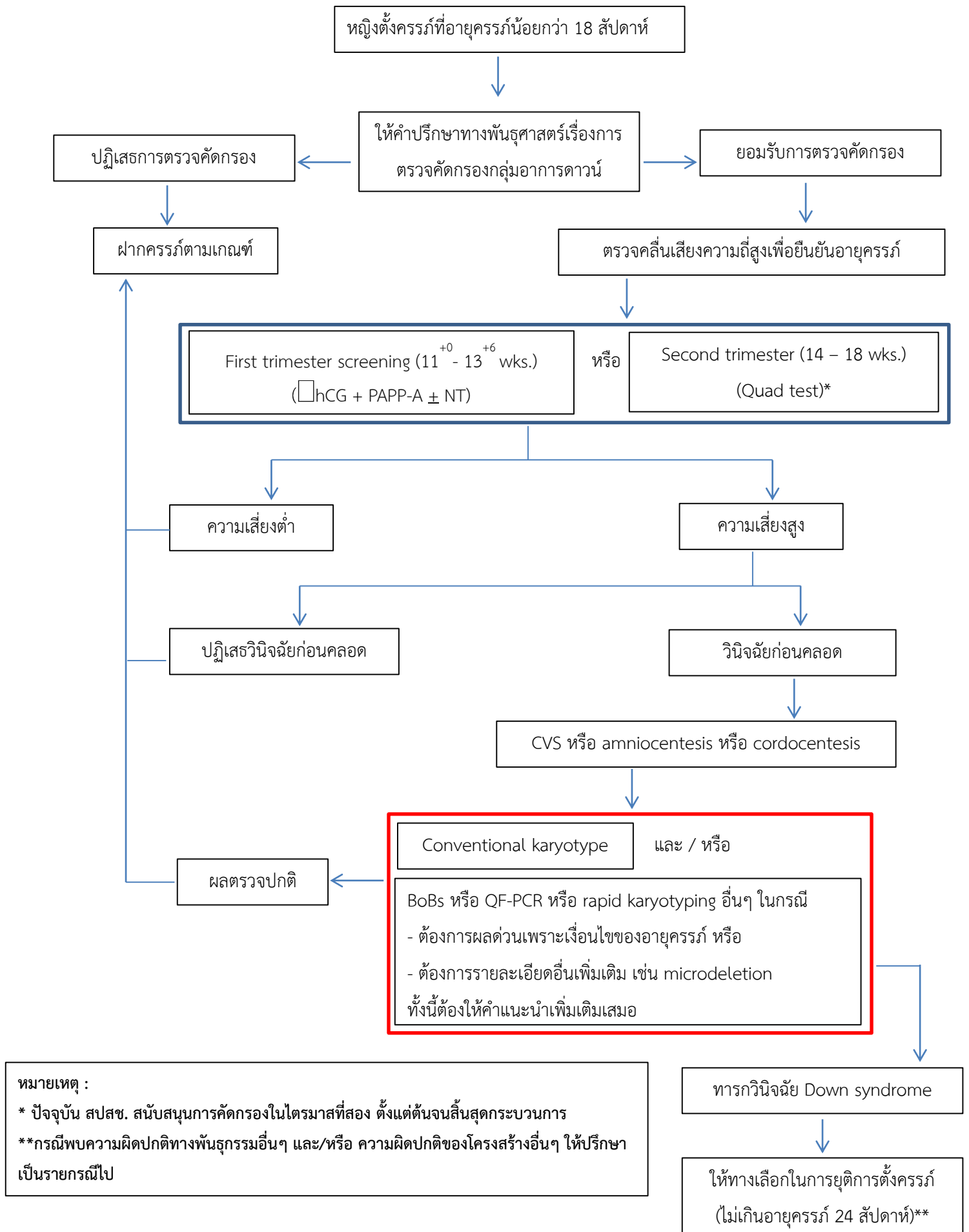
กรมอนามัย

11 พฤษภาคม 2564

สารบัญ

1. แผนภูมิแนวทางการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ก่อนคลอด	4
2. แนวปฏิบัติการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์.....	
การให้คำปรึกษาก่อนการตรวจคัดกรอง.....	5
วิธีการกำหนดอายุครรภ์	5
การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ทางห้องปฏิบัติการ	6
การเก็บและนำส่งตัวอย่าง.....	6
3. แนวปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด	
การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)	8
เทคนิคการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดทางห้องปฏิบัติการ.....	8
4. แนวปฏิบัติการยุติการตั้งครรภ์	
การยุติการตั้งครรภ์ด้วยยา (medical abortion)	9
การดูแลก่อนกลับบ้าน	10
5. แนวทางการดูแลเด็กกลุ่มอาการดาวน์	11
เอกสารอ้างอิง	12
ภาคผนวก	
1. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด	14
2. กลุ่มอาการดาวน์	17
3. ตัวอย่างแบบนำส่งการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ด้วยวิธี Quadruple test	19
4. ตัวอย่างหนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวด์) ทางสูติกรรม...	20
5. ตัวอย่างหนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้าร่วมโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์	21
6. ตัวอย่างหนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis).	22

แผนภูมิแนวทางการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ก่อนคลอด



แนวปฏิบัติการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์

การให้คำปรึกษาก่อนการตรวจคัดกรอง

1. พูดคุยเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์ สถานการณ์ อุบัติการณ์ อธิบายเกี่ยวกับความหมายของจำนวนโครโมโซมที่ปกติและผิดปกติ ความสำคัญของการตรวจคัดกรอง
2. บอกขั้นตอน วิธีการตรวจคัดกรอง
3. แจ้งล่วงหน้าถึงวิธีการแปลผล หากผลการตรวจคัดกรองที่มีความเสี่ยงสูง มิได้หมายความว่าทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ และมีข้อข้อบ่งชี้ในการยุติการตั้งครรภ์ จำเป็นต้องมีการตรวจยืนยันด้วยการวินิจฉัยก่อนคลอดเสมอ ส่วนผลการตรวจคัดกรองที่มีความเสี่ยงต่ำ มิได้บอกว่าทารกในครรภ์ไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ แต่มีความเสี่ยงต่ำเกินกว่าที่จะแนะนำให้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด กรณีนี้แนะนำให้ฝากครรภ์ตามปกติและติดตามทารกหลังคลอด

การเตรียมข้อมูลของหญิงตั้งครรภ์ก่อนทำการตรวจคัดกรอง

1. การซักประวัติ ตรวจร่างกายและการตรวจยืนยันอายุครรภ์
2. การกรอกข้อมูลลงในใบนำส่งตัวอย่างให้ถูกต้องและครบถ้วน เพราะมีความสำคัญต่อความแม่นยำในการแปลผลการตรวจวิเคราะห์ ได้แก่
 - วันเดือนปีเกิดเพื่อกำหนดอายุของหญิงตั้งครรภ์
 - อายุครรภ์ที่แน่นอนโดยคำนวณจากประจำเดือนครั้งสุดท้ายและ/หรือจากผลตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง
 - วันที่เจาะเก็บตัวอย่างเลือด
 - ประวัติที่สำคัญอื่นๆ ได้แก่ ประวัติคลอดบุตรกลุ่มอาการดาวน์ ความผิดปกติของโครโมโซมอื่นๆ โรคหลอดประสาทไม่ปิด (Neural tube defect) เบาหวานชนิดพึ่งอินซูลิน การตั้งครรภ์จากการใช้เทคโนโลยีช่วยการเจริญพันธุ์และประวัติสูบบุหรี่

วิธีการกำหนดอายุครรภ์

อายุครรภ์ (gestational age [GA]) ที่ใช้โดยทั่วไป ซึ่งนับจากวันแรกของประจำเดือนครั้งสุดท้าย (1st day of last menstrual period [LMP]) การตั้งครรภ์ปกติจะครบกำหนดคลอดเมื่ออายุครรภ์ 40 สัปดาห์ หรือ 280 วันนับจาก 1st day of LMP การคาดคะเนอายุครรภ์และกำหนดวันคลอดจะมีความแม่นยำถ้าหากสามารถประเมินตั้งแต่เริ่มตั้งครรภ์ โดยปัจจุบันการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงมีบทบาทอย่างมากในการกำหนดอายุครรภ์ ดังนี้

- ไตรมาสที่ 1 ค่าเฉลี่ยที่ได้จากการตรวจ crown-rump length (CRL) ในท่า true mid-sagittal ที่อายุครรภ์ไม่เกิน 13 ^{6/7} สัปดาห์ มีความแม่นยำสูงสุด (ความคลาดเคลื่อน $\pm 5 - 7$ วัน) โดยหากอายุครรภ์จากประจำเดือนมีความคลาดเคลื่อนต่างจากอายุครรภ์จากการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงในช่วง 5 - 7 วัน สามารถนับอายุครรภ์โดยกำหนดจากอายุครรภ์ที่ได้จากการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง อนึ่งไม่แนะนำให้กำหนดอายุครรภ์จากการตรวจค่าเฉลี่ยของถุงการตั้งครรภ์ (Mean gestational sac) เนื่องจากมีความคลาดเคลื่อนสูง
- ในช่วงไตรมาสที่ 2 เป็นต้นไป คือหลังจากสัปดาห์ที่ 14 ^{0/7} ความแม่นยำในการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงจะลดลง โดยการคำนวณอายุครรภ์ใช้ BPD, HC, AC และ FL โดยการกำหนดอายุครรภ์

เมื่อประเมนร่วมกับ LMP ในช่วง 14^{0/7} ถึง 15^{6/7} สัปดาห์ หากอายุครรภ์ที่ได้จากการตรวจ คลื่นเสียงความถี่สูงและLMP มีความแตกต่างกันเกิน 7 วัน ให้กำหนดอายุครรภ์โดยยึดถืออายุ ครรภ์ตามการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง (ตารางที่ 1)

ตารางที่ 1 การกำหนดอายุครรภ์

อายุครรภ์	วิธีการตรวจ	ยึดอายุครรภ์ตามการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเมื่อ มีความแตกต่างกับ LMP
≤ 8 ^{6/7} สัปดาห์	CRL	มากกว่า 5 วัน
9 ^{0/7} ถึง 13 ^{6/7} สัปดาห์	CRL	มากกว่า 7 วัน
14 ^{0/7} ถึง 15 ^{6/7} สัปดาห์	BPD, HC ,AC ,FL	มากกว่า 7 วัน
16 ^{0/7} ถึง 21 ^{6/7} สัปดาห์	BPD, HC ,AC ,FL	มากกว่า 10 วัน

คำแนะนำ

- การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงมีความแม่นยำในการกำหนดอายุครรภ์มากที่สุด ที่อายุครรภ์ไม่เกิน 13^{6/7} สัปดาห์
- หากมีการใช้เทคโนโลยีช่วยในการมีบุตรยากสามารถกำหนดอายุครรภ์โดยใช้อายุของตัวอ่อน และ วันที่ทำการย้ายตัวอ่อน(embryo transfer)

เมื่อมีการกำหนดอายุครรภ์โดยใช้ประจำเดือนครั้งสุดท้ายวันแรก (LMP) ร่วมกับการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง แล้ว ควรจะแจ้งหญิงตั้งครรภ์ให้รับทราบวันกำหนดคลอด รวมถึงบันทึกลงในสมุดฝากครรภ์ให้ชัดเจน

การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ทางห้องปฏิบัติการ

การตรวจคัดกรอง มีเป้าหมายที่สำคัญในการค้นหาหญิงตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูงต่อการตั้งครรภ์ กลุ่มอาการดาวน์ ผลการตรวจคัดกรองจึงมีความสำคัญในการให้คำแนะนำการตรวจวินิจฉัยเพื่อการยืนยัน ในขั้นตอนต่อไป การตรวจคัดกรองที่ดีต้องเป็นการทดสอบที่มีมาตรฐานเป็นที่ยอมรับทั้งความแม่นยำ ความเที่ยงตรง และความไว ได้ผลเร็ว ค่าใช้จ่ายไม่สูง และมีผลบวกลวงต่ำ สามารถตรวจได้ในหญิงตั้งครรภ์ ระยะไตรมาสที่ 1 และไตรมาสที่ 2 ของการตั้งครรภ์

การตรวจคัดกรองด้วยวิธี Quadruple test หรือ Quad test เป็นการตรวจในไตรมาสที่ 2 ของการตั้งครรภ์ (Second-trimester screening) ทำในช่วงอายุครรภ์ 15-20 สัปดาห์ (เหมาะสมที่สุดคือช่วง 16 – 18 สัปดาห์) เป็นการตรวจสารชีวเคมีในเลือด 4 ชนิด ได้แก่ Alpha fetoprotein (AFP), Unconjugated estriol (uE3), Beta-human chorionic gonadotropin (free β -hCG) และ Dimeric Inhibin- A จากนั้นนำข้อมูลการ วิเคราะห์สารชีวเคมีในเลือดทั้ง 4 ชนิดนี้มาคำนวณหาค่า MoM ร่วมกับข้อมูลของหญิงตั้งครรภ์ ได้แก่ อายุ ประวัติการคลอดบุตร การเป็นเบาหวาน การสูบบุหรี่ เป็นต้น เพื่อแจ้งความเสี่ยงของการตั้งครรภ์ว่าทารกจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่ วิธีนี้มีอัตราการตรวจพบ (Detection rate) ร้อยละ 81

การเก็บและนำส่งตัวอย่าง

1. เจาะเลือดจากหลอดเลือดดำประมาณ 3 – 5 มิลลิลิตร ใส่หลอดเก็บเลือดที่ไม่มีสารกันเลือดแข็งตัว ปิดป้ายระบุชื่อ – นามสกุลหญิงตั้งครรภ์และวันที่เจาะเลือดให้ชัดเจน

2. วางหลอดเก็บเลือดไว้ที่อุณหภูมิห้อง รอเลือดแข็งตัว ปั่นแยกซีรัมไม่เกิน 2 ชั่วโมง นับเวลาหลังจากเจาะเลือด โดยปั่นที่ความเร็วรอบ 3,000 rpm เป็นเวลา 10 – 15 นาที เก็บตัวอย่างซีรัมไว้ที่อุณหภูมิระหว่าง 2-8 องศาเซลเซียส
 - กรณีไม่สามารถปั่นแยกซีรัมภายใน 2 ชั่วโมง จะต้องเก็บเลือดไว้ที่ 2 – 8 องศาเซลเซียส
 - หากจำเป็นต้องเก็บซีรัมไว้เป็นเวลานานกว่า 6 วัน ต้องเก็บซีรัมไว้ที่อุณหภูมิ -20 องศาเซลเซียส หรือหากไม่มีตู้แช่แข็งอุณหภูมิ -20 องศาเซลเซียส สามารถเก็บไว้ในช่องแช่แข็งหรือที่อุณหภูมิ 0 องศาเซลเซียส (โดยอนุโลม) เนื่องจาก uE3 ในซีรัมไม่คงตัว และ β -hCG ในซีรัมจะมีระดับเพิ่มขึ้นเมื่ออุณหภูมิสูงขึ้น
3. กรณีห้องปฏิบัติการไม่สามารถทำการตรวจวิเคราะห์ด้วยตนเองและต้องส่งซีรัมไปยังห้องปฏิบัติการอื่น ต้องนำส่งโดยใส่ในกล่องที่มีน้ำแข็งเพื่อควบคุมอุณหภูมิพร้อมกับข้อมูลหญิงตั้งครรภ์ที่สมบูรณ์ตามแบบฟอร์มที่กำหนด และนำส่งห้องปฏิบัติการทันที

ข้อดีของการตรวจ

1. เป็นการตรวจวิเคราะห์จากเลือดหญิงตั้งครรภ์ทำให้มีความเสี่ยงต่ำที่จะเป็นอันตรายต่อหญิงตั้งครรภ์และทารกในครรภ์ มีความปลอดภัย สะดวก รวดเร็ว
2. สามารถตรวจได้ในหญิงตั้งครรภ์ทุกอายุ เป็นประโยชน์ในการตรวจคัดกรองกลุ่มหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุน้อยกว่า 35 ปี ซึ่งเป็นประชากรส่วนใหญ่ของหญิงตั้งครรภ์
3. การตรวจคัดกรองในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมากกว่า 35 ปี จะช่วยลดจำนวนการเจาะน้ำคร่ำ Amniocentesis ซึ่งมีความเสี่ยงที่จะเกิดอันตรายต่อหญิงตั้งครรภ์และทารกในครรภ์

ข้อจำกัดของการตรวจ

1. การตรวจคัดกรองไม่สามารถค้นหาทารกที่มีความผิดปกติทั้งหมดได้ การตรวจ Quadruple test มีอัตราการตรวจพบทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ร้อยละ 81
2. หากพบว่ามีความเสี่ยงสูง ต้องตรวจยืนยันโดยการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดต่อไป

การแปลผลการตรวจคัดกรอง

ความเสี่ยงสูง (High risk)	ความเสี่ยงต่ำ (Low risk)
• แสดงว่ามีโอกาสสูงที่ทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ • หญิงตั้งครรภ์จะได้รับคำแนะนำให้ตรวจยืนยันต่อด้วยการวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis PND) • การพบความเสี่ยงสูงไม่จำเป็นต้องเสมอไปที่ทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์	• แสดงว่ามีโอกาสน้อยที่ทารกในครรภ์จะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ • มีความจำเป็นน้อยที่ต้องตรวจยืนยันต่อด้วยการวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis : PND) • การพบความเสี่ยงต่ำไม่ได้หมายถึงทารกในครรภ์จะปกติ เพราะยังสามารถพบกลุ่มอาการดาวน์ได้ในหญิงตั้งครรภ์บางราย

แนวปฏิบัติการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเป็นการวิเคราะห์หาโครโมโซมผิดปกติของทารกในครรภ์จากหญิงตั้งครรภ์ในรายที่พบผลการตรวจคัดกรองมีความเสี่ยงสูง มีจุดประสงค์หลักเพื่อตรวจยืนยันว่าทารกในครรภ์นั้นเป็นกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่ ซึ่งหากพบความผิดปกติแล้ว การยุติการตั้งครรภ์จะเป็นทางเลือกหนึ่งที่พ่อแม่สามารถตัดสินใจเลือกได้ การตรวจชนิดนี้ต้องอาศัยการนำเซลล์ทารกออกมาวิเคราะห์ สามารถเก็บตัวอย่างจากทารกในครรภ์ได้ 3 วิธี ได้แก่ การตัดชิ้นเนื้อรก (Chorionic Villus Sampling CVS) การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) หรือการเจาะเลือดจากสายสะดือของทารกในครรภ์ (Cordocentesis)

การเจาะน้ำคร่ำ(Amniocentesis)

หลักการ : เป็นการเจาะดูดน้ำคร่ำซึ่งอยู่ล้อมรอบตัวทารก ในน้ำคร่ำจะมีเซลล์ amniocyte ซึ่งเหมือนเซลล์ของทารกในครรภ์ สามารถนำไปเพาะเลี้ยง และตรวจทางเซลล์วิทยา เพื่อให้ทราบโครโมโซมของทารก ได้อยู่ครรภ์ที่เหมาะสมช่วง 16 ถึง 18 สัปดาห์

เทคนิค : ทำโดยวิธีปราศจากเชื้อ ทาน้ำยาฆ่าเชื้อตรงตำแหน่งที่จะเจาะ จะฉีดยาชาหรือไม่ก็ได้ และใช้เข็ม spinal needle เบอร์ 22 ยาว 3.5 นิ้ว แทงเข็มผ่านหน้าท้องหญิงตั้งครรภ์เข้าสู่ถุงน้ำคร่ำ โดยใช้ การการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงช่วยให้มองเห็นปลายเข็มได้ตลอดเวลา เลือกตำแหน่งเจาะบริเวณที่ไม่เป็นอันตรายต่อทารก ถอด stylet ออก ใช้ syringe ดูดน้ำคร่ำ ปริมาณ 16 ถึง 20 มิลลิลิตร เพื่อส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการ

ข้อจำกัดของการตรวจ : อาจจะมีการปนเปื้อนของเซลล์ของหญิงตั้งครรภ์ในน้ำคร่ำ (maternal cell contamination) บางรายแม้ว่าจะสามารถดูดน้ำคร่ำได้ แต่อาจจะเพาะเลี้ยงเซลล์ไม่สำเร็จทำให้ไม่ทราบผลการตรวจ

ภาวะแทรกซ้อน : ปวดเกร็งหน้าท้อง เลือดออกจากช่องคลอด น้ำเดิน แท้งบุตร (พบประมาณ 1 ใน 200) ภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงแต่พบไม่บ่อยได้แก่ ติดเชื้อในถุงน้ำคร่ำ ติดเชื้อในกระแสเลือด เป็นต้น

เทคนิคการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดทางห้องปฏิบัติการ

ในปัจจุบันวิธีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์ที่เป็นมาตรฐาน (Gold standard) ของการวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมคือการจัดเรียงแท่งโครโมโซมเป็นคู่ (Conventional Karyotyping) อย่างไรก็ตามยังมีวิธีทางเลือกอื่นกรณีที่ต้องการทราบผลรวดเร็ว คือ การตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ ได้แก่ Fluorescent in Situ Hybridization (FISH), Bacterial Artificial Chromosomes on Beads (BACs on Beads; BoBs) และ Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (QF-PCR) เป็นต้น ซึ่งแต่ละวิธีมีข้อดี และข้อจำกัดที่แตกต่างกันออกไป (ข้อมูลเพิ่มเติมในภาคผนวก)

แนวปฏิบัติการยุติการตั้งครรภ์

ข้อมูลที่เกี่ยวข้องกับการยุติการตั้งครรภ์

1. การยุติการตั้งครรภ์ที่อายุครรภ์น้อย จะมีความปลอดภัยมาก
2. ทางเลือกในการยุติการตั้งครรภ์ด้วยยาและวิธีการใช้เครื่องดูดสุญญากาศ อาการข้างเคียงและภาวะแทรกซ้อน
3. การยุติการตั้งครรภ์ที่อายุครรภ์เกิน 24 สัปดาห์ ไม่สามารถทำได้
4. แนะนำการคุมกำเนิดหลังการยุติการตั้งครรภ์ทันที เนื่องจากการตกไข่อาจกลับคืนมาได้ภายใน 2 สัปดาห์ หลังทำการยุติการตั้งครรภ์
5. หากไม่มีเลือดออกจากช่องคลอด สามารถกลับไปมีเพศสัมพันธ์ได้

การยุติการตั้งครรภ์ด้วยยา (medical abortion)

สูตรการใช้ยาจะแตกต่างกันขึ้นกับอายุครรภ์ สำหรับกรณีการยุติการตั้งครรภ์ที่พบว่าเป็นทารกกลุ่มอาการดาวน์จากการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดนี้ มักจะอยู่ในช่วงอายุครรภ์เกิน 12 สัปดาห์แล้ว มีสูตรการใช้ยาที่เป็นทางเลือก 2 แบบ ดังนี้

1. Combined mifepristone and misoprostol รับประทาน mifepristone 200 mg หลังจากนั้น 24 – 48 ชั่วโมง ตามด้วย misoprostol โดยเลือก 2 วิธี
 - Misoprostol 800 micrograms เหน็บช่องคลอด ต่อด้วย misoprostol 400 micrograms เหน็บช่องคลอดหรืออมใต้ลิ้น ทุก 3 ชั่วโมง แต่ไม่เกิน 5 ครั้ง หรือ
 - Misoprostol 400 micrograms รับประทาน ต่อด้วย misoprostol 400 micrograms เหน็บช่องคลอดหรืออมใต้ลิ้นทุก 3 ชั่วโมง แต่ไม่เกิน 5 ครั้ง
2. การใช้ยา misoprostol อย่างเดียว
Misoprostol 400 micrograms เหน็บช่องคลอดหรืออมใต้ลิ้น ทุก 3 ชั่วโมง แต่ไม่เกิน 5 ครั้ง

ตารางที่ 2 อาการข้างเคียงจากการใช้ยา misoprostol ในแต่ละช่องทาง

ช่องทางการให้ยา	อาการข้างเคียง
รับประทาน (Oral)	ท้องเสีย คลื่นไส้ ใช้เวลานาน (พบบ่อยกว่าทุกวิธี)
อมที่กระพุ้งแก้ม (Buccal)	ใช้เวลานาน พบบ่อยกว่าวิธีเหน็บช่องคลอด
อมใต้ลิ้น (Sublingual)	จะเพิ่มมากขึ้นทั้งใช้เวลานาน ท้องเสีย อาเจียน มากกว่าวิธีเหน็บช่องคลอด
เหน็บช่องคลอด (Vaginal)	คลื่นไส้ อาเจียน ท้องเสีย (พบน้อยกว่าวิธีอื่นๆ)

การดูแลช่วยเหลือระยะก่อนและระหว่างแท้ง

1. แจ้งขั้นตอนการให้บริการ อาการต่างๆที่จะเกิดขึ้นในระหว่างกระบวนการแท้งและบอกระยะเวลาจนกว่าการแท้งจะเสร็จสมบูรณ์โดยประมาณ
2. สังเกตอาการเจ็บท้องและปริมาณเลือดที่ออกทางช่องคลอด รวมถึงการแท้งของตัวอ่อนและรก
3. สอบถามอาการข้างเคียงที่อาจเกิดขึ้นและให้การรักษาตามอาการ

4. การหลุดของตัวอ่อนและรกจะเกิดขึ้นภายหลังการให้ยา misoprostol ภายใน 4-6 ชั่วโมง (ร้อยละ 90) หากพบว่าการค้างของเศษเนื้อเยื่อหรือรก แนะนำให้ทำ uterine evacuation โดยใช้เครื่องดูดสุญญากาศ (vacuum aspiration) ยกเว้นในกรณีที่ไม่มีกระบอกดูดสุญญากาศ อาจพิจารณาใช้วิธีการขูดมดลูก (sharp curettage)
5. หากพบอาการเจ็บปวดรุนแรง ต้องประเมินว่าเกิดมดลูกแตก (uterine rupture) หรือไม่ ซึ่งเป็นภาวะแทรกซ้อนที่พบได้น้อยมาก

การดูแลก่อนกลับบ้าน

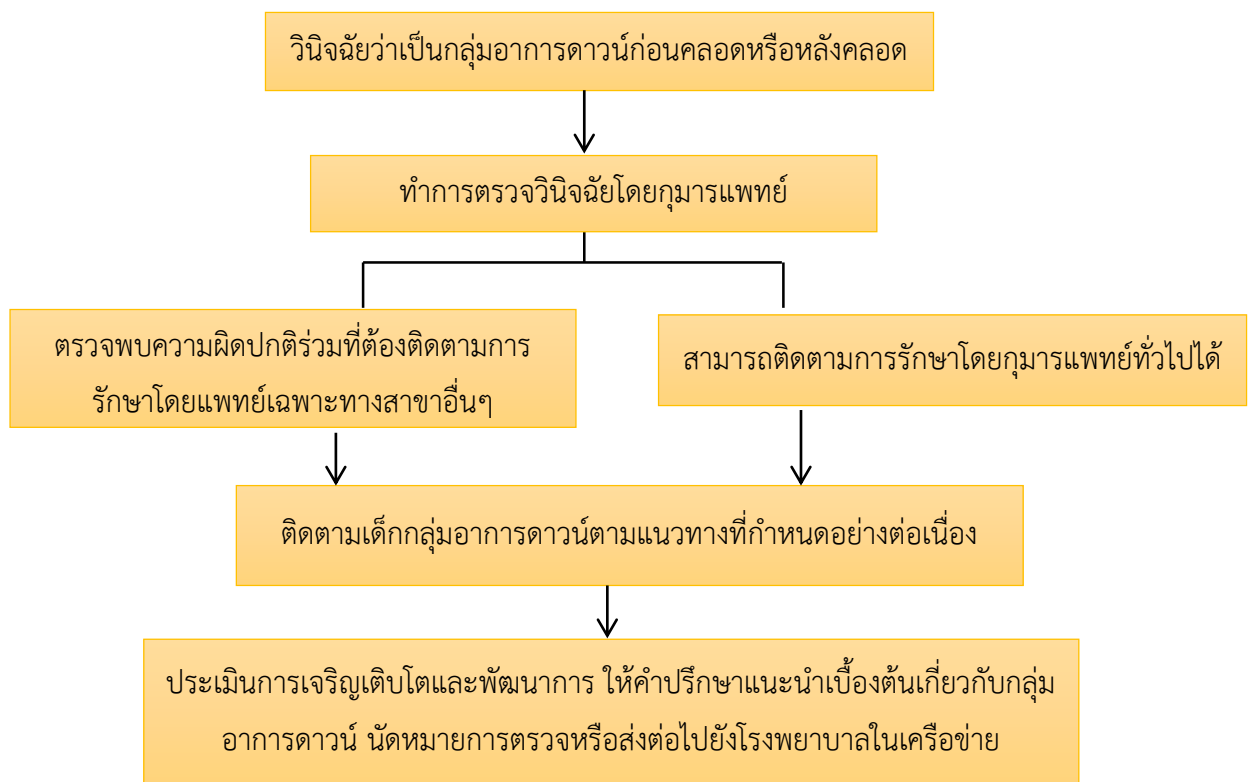
1. ให้คำแนะนำเกี่ยวกับปริมาณเลือดที่ออกปกติหรือผิดปกติ ภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้น ช่องทางติดต่อสอบถามถึงอาการที่กังวล
2. แนะนำการวางแผนครอบครัว วิธีคุมกำเนิดที่เหมาะสม รวมถึงการมีเพศสัมพันธ์
3. จ่ายยาบำรุงเลือดและยาแก้ปวด
4. ดูแลระดับประคองสภาพจิตใจ
5. การนัดตรวจติดตามอาการหรือส่งต่อ

แนวทางการดูแลเด็กกลุ่มอาการดาวน์

เจ้าหน้าที่สามารถให้บริการทางด้านสุขภาพแก่เด็กกลุ่มอาการดาวน์ โดยมีแนวทางการให้บริการดังนี้

- ให้การวินิจฉัยและให้คำปรึกษาแนะนำเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์เบื้องต้นได้ เช่น สาเหตุการเกิด โอกาสเสี่ยงต่อการเกิดซ้ำในครรภ์ถัดไป และความผิดปกติร่วมที่อาจพบได้ในผู้ป่วยกลุ่มนี้ กรณีที่มีข้อสงสัยให้ส่งต่อไปยังโรงพยาบาลในเครือข่าย
- ให้บริการการตรวจคัดกรองความผิดปกติที่พบบ่อยในเด็กกลุ่มอาการดาวน์ และสามารถให้การรักษา เบื้องต้นหรือส่งต่อ หรือนัดหมายให้มีการตรวจหาความผิดปกติไปยังโรงพยาบาลเครือข่ายที่สามารถให้บริการต่อเนื่องได้ (ตารางที่ 3)
- สามารถประเมินการเจริญเติบโตและการพัฒนาการ ของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ได้
- บริการให้คำแนะนำเกี่ยวกับสิทธิขั้นพื้นฐานและบริการที่ได้รับของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ เช่น โรงเรียน การศึกษาพิเศษ สิทธิด้านการรักษาพยาบาล สิทธิเด็กพิการ เป็นต้น

แผนภูมิที่1 แผนภูมิแนวทางการติดตามเด็กกลุ่มอาการดาวน์



ตารางที่ 3 การตรวจคัดกรองของเด็กกลุ่มอาการดาวน์

รายการ	แรกเกิด	6 เดือน	1 ปี	1-5 ปี	5-13 ปี	13-21 ปี
โครโมโซม						
เลือด (CBC)						
หัวใจ (Echocardiography)						
ตา				ทุก 1 ปี	ทุก 1-3ปีขึ้นกับแพทย์ผู้ดูแล	
การได้ยิน				ทุก 1 ปี	ทุก 1-3ปีขึ้นกับแพทย์ผู้ดูแล	
ไทรอยด์				ทุก 1 ปี	ทุก 1 ปี	ทุก 1 ปี
ทันตกรรม				ทุก 1 ปี	ทุก 1 ปี	ทุก 1 ปี
กระดูกต้นคอ			เมื่อมีอาการสงสัย			
การคุมกำเนิด						

เอกสารอ้างอิง:

1. คณะกรรมการจัดทำคู่มือปฏิบัติงานการตรวจวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ทางห้องปฏิบัติการ. คู่มือการตรวจทางห้องปฏิบัติการกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์. กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข นนทบุรี. พิมพ์ครั้งที่ 1. สิงหาคม 2562.
2. เปรมวดี เเด่นศิริอักษร. คู่มือ “ก้าวไปพร้อมกัน...กับดาวน์ซินโดรม”. สถาบันราชานุกูล กรมสุขภาพจิต กระทรวงสาธารณสุข. พิมพ์ครั้งที่ 1 มิถุนายน 2559
3. ปรีศนา พานิชกุล. การตรวจคัดกรองและการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมทารกก่อนคลอด. เวชสาร แพทย์ทหารบก 2557; 67(2): 69-77
4. The Royal Australian and New Zealand College of Obstetricians and Gynaecologists. Prenatal screening and diagnostic testing for fetal chromosomal and genetic conditions. Available from https://ranzcoz.edu.au/RANZCOG_SITE/
5. Committee Opinion No 700: Methods for Estimating the Due Date. Obstet Gynecol. 2017 May; 129(5):e150-e154. doi: 10.1097/AOG.0000000000002046. PMID: 28426621.
6. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ ราชวิทยาลัยสูติแพทย์แห่งประเทศไทย Clinical practice guideline Vol.1
7. โครงการพัฒนาเครือข่ายบริการทางเลือกที่ปลอดภัยและเป็นมิตรสำหรับวัยรุ่นและผู้หญิงที่ตั้งครรภ์ไม่พร้อม สำนักงานกองทุนสนับสนุนการสร้างเสริมสุขภาพ (สสส.). คู่มือมาตรฐานการปฏิบัติงานเพื่อการยุติการตั้งครรภ์ที่ปลอดภัยแบบองค์รวม. กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข นนทบุรี. พิมพ์ครั้งที่ 3. มิถุนายน 2563

ภาคผนวก

1. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เป็นการวิเคราะห์หาโครโมโซมผิดปกติของทารกในครรภ์จากหญิงตั้งครรภ์ในรายที่พบผลการตรวจคัดกรองมีความเสี่ยงสูง มีจุดประสงค์หลักเพื่อตรวจยืนยันว่าทารกในครรภ์นั้นเป็นกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่ ซึ่งหากพบความผิดปกติแล้ว การยุติการตั้งครรภ์จะเป็นทางเลือกหนึ่งที่พ่อแม่สามารถตัดสินใจเลือกได้ การตรวจชนิดนี้ต้องอาศัยการนำเซลล์ทารกออกมาวิเคราะห์ สามารถเก็บตัวอย่างจากทารกในครรภ์ได้ 3 วิธี ได้แก่ การตัดชิ้นเนื้อรก (Chorionic Villus Sampling: CVS) การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) หรือการเจาะเลือดจากสายสะดือของทารกในครรภ์ (Cordocentesis)

ข้อบ่งชี้ในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

1. หญิงตั้งครรภ์ที่พบผลการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์มีความเสี่ยงสูง
2. เคยตั้งครรภ์ทารกเป็นกลุ่มอาการดาวน์ หรือ Trisomy 13, 18, 21
3. หญิงตั้งครรภ์ หรือสามี ที่มีความผิดปกติของโครโมโซมชนิด balanced Robertsonian translocation ทำให้มีความเสี่ยงที่ทารกในครรภ์จะเป็น Trisomy 13 หรือ 21
4. ผลตรวจคลื่นความถี่สูงพบความผิดปกติของทารกในครรภ์ ซึ่งมีโอกาสที่จะมีความผิดปกติของโครโมโซม

การเก็บตัวอย่างสำหรับการวินิจฉัยก่อนคลอด

วิธีการเก็บตัวอย่าง	อายุครรภ์ที่ทำ	โอกาสในการแท้งบุตร
1. การตัดชิ้นเนื้อรก • เป็นวิธีที่เลือกใช้ กรณีที่หญิงตั้งครรภ์มาตรวจคัดกรองเร็ว ช่วงไตรมาสแรก	11-14 สัปดาห์	ร้อยละ 1 – 1.5
2. การเจาะน้ำคร่ำ • เป็นวิธีที่ได้รับความนิยมอย่างแพร่หลายกว่าวิธีอื่น เนื่องจากทำได้ง่าย	16-20 สัปดาห์	ร้อยละ 0.5 – 1
3. การเจาะเลือดจากสายสะดือ • ไม่เลือกทำเป็นวิธีแรก เมื่อเทียบกับการทำ CVS หรือ เจาะน้ำคร่ำ • ทำยาก ต้องใช้ผู้เชี่ยวชาญและมีประสบการณ์สูง • มักจะทำในกรณี เช่น อายุครรภ์เกิน 20 สัปดาห์ และมีความจำเป็นต้องตรวจโรคอื่นร่วมด้วย เช่น ธาลัสซีเมีย	18-22 สัปดาห์	ร้อยละ 1 - 1.5

เทคนิคการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

ปัจจุบันวิธีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์ที่เป็นมาตรฐาน (Gold standard) ของการวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมคือการจัดเรียงแท่งโครโมโซมเป็นคู่ (Conventional Karyotyping) อย่างไรก็ตามมีวิธีทางเลือกอื่นกรณีที่ต้องการทราบผลรวดเร็ว คือ การตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ ได้แก่ Fluorescent in Situ Hybridization (FISH), Bacterial Artificial Chromosomes on Beads (BACs on Beads; BoBs) และ Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (QF-PCR) เป็นต้น ซึ่งแต่ละวิธีมีข้อดี และข้อจำกัด ดังนี้

1. Conventional Karyotyping	
• เป็นการตรวจวินิจฉัยรายละเอียดของโครโมโซมแต่ละแท่ง เพื่อวิเคราะห์ดูความผิดปกติด้านรูปร่างและจำนวนของโครโมโซม • เป็นวิธีมาตรฐานในการตรวจยืนยันความผิดปกติของทารกกลุ่มอาการดาวน์	ข้อดี • สามารถตรวจทั้งรูปร่าง และจำนวนของโครโมโซมที่ผิดปกติ • สามารถตรวจได้ทุกโครโมโซม คือ autosome 22 คู่ และโครโมโซมเพศ X, Y
	ข้อจำกัด • ใช้ระยะเวลาการตรวจวิเคราะห์นาน ประมาณ 3 สัปดาห์ เนื่องจากต้องนำเซลล์น้ำคร่ำไปเพาะเลี้ยง • อัตราการเพาะเลี้ยงเซลล์ล้มเหลวร้อยละ 1 • ไม่สามารถตรวจพบการขาดของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก (Microdeletion) ได้ • ไม่สามารถตรวจความผิดปกติแบบ Mosaicismได้ในกรณีปริมาณเซลล์น้อย
2. Fluorescent in Situ Hybridization (FISH)	
• เป็นการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของ DNA บนโครโมโซมที่อยู่ในระยะอินเตอร์เฟส • ต้องมีการออกแบบตัวจับดีเอ็นเอ (DNA probe) ที่มีความจำเพาะกับตำแหน่ง DNA บนโครโมโซมที่สนใจตรวจวิเคราะห์ • นิยมใช้ในการตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18, 21, X และ Y	ข้อดี • ไม่ต้องเพาะเลี้ยงเซลล์ ทำให้ทราบผลตรวจได้เร็ว • สามารถตรวจพบการขาดของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก (Microdeletion) ประมาณ 50-100 kilobase ได้
	ข้อจำกัด • สามารถตรวจวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมได้เฉพาะตำแหน่งที่ DNA probe มีความจำเพาะ

3. Bacterial Artificial Chromosome on Beads (BACs on Beads; BoBs)	
• เป็นการตรวจความผิดปกติของ DNA ที่อยู่บนโครโมโซมโดยใช้ชุดน้ำยาสำเร็จรูป และวิเคราะห์ด้วยเครื่องอัตโนมัติ Luminex 200 • สามารถตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18, 21, X, Y และ การขาดของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก แบบ Microdeletion ได้ 9 ชนิด ที่พบบ่อย ดังนี้ ○ Wolf Hirschhorn ○ Cri du Chat ○ William Beuren ○ Langer Giedion ○ PraderWilli/Angelman ○ Miller Dieker ○ Smith Magenis ○ DiGeorge ○ DiGeorge 2	ข้อดี • ไม่ต้องเพาะเลี้ยงเซลล์ ทำให้ทราบผลตรวจได้เร็ว ประมาณ 1 สัปดาห์ • สามารถตรวจพบการขาดของชิ้นส่วนโครโมโซมขนาดเล็ก (Microdeletion) ได้ 9 ชนิด • ใช้ปริมาณตัวอย่างน้ำคร่ำน้อย 5 – 10 มิลลิลิตร
	ข้อจำกัด • หากตัวอย่างน้ำคร่ำมีการปนเปื้อนเลือดหญิงตั้งครรภ์ อาจส่งผลต่อการแปลผลการตรวจวินิจฉัยได้ • ไม่สามารถตรวจความผิดปกติของโครโมโซมในกรณีเหล่านี้ได้ ○ Point mutation ○ Balance rearrangement ○ Ploidy change ○ Chromosome methylation ○ Mosaicism ปริมาณน้อย
4. Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (QF-PCR)	
	ข้อดี • ไม่ต้องเพาะเลี้ยงเซลล์ ให้ทราบผลตรวจได้เร็ว ประมาณ 1 สัปดาห์ • ใช้ปริมาณตัวอย่างน้ำคร่ำน้อย 5 – 10 มิลลิลิตร • สามารถตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมได้ครั้งละหลายชนิดพร้อมกัน
	ข้อจำกัด • หากตัวอย่างน้ำคร่ำมีการปนเปื้อนเลือดหญิงตั้งครรภ์ อาจส่งผลต่อการแปลผลการตรวจวินิจฉัยได้ • กรณีเป็น Mosaicism Trisomy 21 ที่มีปริมาณน้อย อาจทำให้ตรวจไม่พบ หรือตรวจยีนได้ไม่ครบ จึงเป็นสาเหตุของการแปลผลผิดพลาด

2. กลุ่มอาการดาวน์

กลุ่มอาการดาวน์หรือดาวน์ซินโดรมเป็นโรคความผิดปกติทางพันธุกรรมชนิดหนึ่งซึ่งพบได้บ่อยและเป็นสาเหตุที่ทำให้เกิดความบกพร่องของร่างกายและสติปัญญาที่สำคัญ เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง อุบัติการณ์ของกลุ่มอาการดาวน์เท่ากับ 1:800 ของทารกแรกเกิด ในแต่ละปีประเทศไทยมีเด็กเกิดใหม่ปีละประมาณ 600,000 คน จะมีทารกแรกเกิดที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์เกิดขึ้นใหม่เพิ่มขึ้นประมาณปีละ 750 ราย โรคนี้สามารถเกิดได้ทั้งในเด็กผู้ชายและเด็กผู้หญิง เกิดได้กับคนทุกเชื้อชาติ ศาสนา และเกิดขึ้นได้กับทุกครอบครัว

สาเหตุการเกิดกลุ่มอาการดาวน์

เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา (Trisomy 21) ความผิดปกติชนิดดังกล่าวคิดเป็นร้อยละ 95 ของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด หญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมากขึ้นจะพบอุบัติการณ์ของโรคนี้สูงขึ้น ส่วนสาเหตุอื่นๆ ได้แก่ ความผิดปกติชนิดที่เกิดจากการเคลื่อนย้ายผิดตำแหน่งของโครโมโซมคู่ที่ 21 (ที่เรียกว่า Translocation) เกิดจากโครโมโซมคู่ที่ 21 ที่เกินไปเกาะติดกับโครโมโซมคู่อื่น ซึ่งอาจเป็นโครโมโซมคู่ที่ 13, 14, 15 หรือ คู่ที่ 21 ด้วยตัวเอง คิดเป็นร้อยละ 4 ของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด ส่วนความผิดปกติที่พบน้อยที่สุดคือความผิดปกติชนิดที่เรียกว่า Mosaic พบประมาณร้อยละ 1

ลักษณะสำคัญทางคลินิก

เด็กกลุ่มอาการดาวน์มักมีใบหน้าและรูปร่างที่จำเพาะได้แก่ รูปใบหน้านักจะกลม ขนาดของศีรษะค่อนข้างเล็กและท้ายทอยแบน ตาเฉียงขึ้นบน ตั้งจมูกแบน ขอบหนังตาบนยื่นมาจรดบริเวณหัวตา ลิ้นโด้ คับปาก ขนาดของใบหูที่ค่อนข้างเล็ก (ภาพที่ 1) นิ้วมือและเท้ามักจะสั้น ลายมือตัดขวาง นิ้วก้อยอาจโค้งงอ และมีร่องนิ้วเพียงอันเดียวเนื่องจากกระดูกข้อกลางมีขนาดเล็ก ช่องว่างระหว่างนิ้วเท้าที่ 1 และ 2 กว้าง ส่วนสูง น้ำหนัก และการเจริญเติบโตจะช้ากว่าเด็กปกติ ตัวค่อนข้างนอมนหรืออ่อนปวกเปียก มีพัฒนาการที่ล่าช้ากว่าเด็กปกติ (ตารางที่ 1) เช่น ชันคอ คว่ำ นั่ง คลาน และเดิน เป็นต้น เด็กกลุ่มอาการดาวน์ส่วนใหญ่จะมีนิสัยอ่อนโยน ยิ้มแย้มแจ่มใส อารมณ์ดี ร่าเริงและเข้ากับผู้อื่นได้ดี



ภาพที่ 1 เด็กกลุ่มอาการดาวน์

ตารางที่ 1 พัฒนาการของเด็กกลุ่มอาการดาวน์เมื่อเปรียบเทียบกับเด็กปกติ

ทักษะ	เด็กกลุ่มอาการดาวน์		เด็กปกติ	
	อายุที่ทำได้โดยเฉลี่ย	ช่วงอายุที่ทำได้	อายุที่ทำได้โดยเฉลี่ย	ช่วงอายุที่ทำได้
ยิ้ม	2 เดือน	1½ - 4 เดือน	1 เดือน	1½ - 3 เดือน
พลิกคว่ำ	8 เดือน	4 - 22 เดือน	5 เดือน	2 - 10 เดือน
นั่ง	10 เดือน	6 - 28 เดือน	7 เดือน	5 - 9 เดือน
คืบ	12 เดือน	7 - 21 เดือน	8 เดือน	6 - 11 เดือน
คลาน	15 เดือน	9 - 27 เดือน	10 เดือน	7 - 13 เดือน
ยืน	20 เดือน	11 - 42 เดือน	11 เดือน	8 - 16 เดือน
เดิน	24 เดือน	12 - 65 เดือน	13 เดือน	8 - 18 เดือน
พูดเป็นคำ	16 เดือน	9 - 31 เดือน	10 เดือน	6 - 14 เดือน
พูดเป็นประโยค	28 เดือน	18 - 96 เดือน	21 เดือน	14 - 32 เดือน
การรับประทานอาหาร				
• โดยใช้มือ	12 เดือน	8 - 28 เดือน	8 เดือน	6 - 16 เดือน
• โดยใช้ช้อนหรือส้อม	20 เดือน	12 - 40 เดือน	13 เดือน	8 - 20 เดือน
การเข้าห้องน้ำ				
• ควบคุมอุจจาระ	42 เดือน	28 - 90 เดือน	29 เดือน	16 - 48 เดือน
• ควบคุมปัสสาวะ	48 เดือน	20 - 95 เดือน	32 เดือน	18 - 60 เดือน
การแต่งตัว				
• ถอดเสื้อผ้า	40 เดือน	29 - 72 เดือน	32 เดือน	22 - 42 เดือน
• ใส่เสื้อผ้า	58 เดือน	38 - 98 เดือน	47 เดือน	34 - 58 เดือน

ความผิดปกติร่วมที่พบบ่อย

เด็กกลุ่มอาการดาวน์มักจะพบความผิดปกติของร่างกายในหลายระบบได้บ่อยกว่าเด็กปกติ (ตารางที่ 2) ควรมีการตรวจคัดกรองความผิดปกติในระบบต่าง ๆ ตามตารางที่ 3

ตารางที่ 2 ปัญหาและความผิดปกติร่วมที่พบบ่อย

ปัญหา	โอกาสที่พบร่วม (ร้อยละ)
การได้ยิน	75
การมองเห็น	60
นอนกรน หยุดหายใจขณะหลับ	50-75
น้ำหนัก	50-70
โรคหัวใจผิดปกติแต่กำเนิด	40-50
ลำไส้ตีตัน	12
ไทรอยด์	4-18
โรคลมชัก	1-13
ภาวะซีด	13
มะเร็งเม็ดเลือดขาว	11
กระดูกต้นคอเคลื่อน	1-2
ออทิสติก	1

3. ตัวอย่างแบบนำส่งการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ด้วยวิธี Quadruple test
อายุครรภ์ที่เหมาะสมในการตรวจคัดกรองคือ ไตรมาสที่ 2 (ช่วง 14 – 18 สัปดาห์)

ข้อมูลหน่วยงานที่ส่งตรวจ

หน่วยงาน/โรงพยาบาล.....

แพทย์/ผู้ส่งตรวจ..... หมายเลขโทรศัพท์ติดต่อ.....

ข้อมูลหญิงตั้งครรภ์ (กรณกรอกข้อมูลให้ถูกต้องและครบถ้วน เพราะมีความสำคัญต่อความแม่นยำในการ
แปลผลการตรวจวิเคราะห์)

ชื่อ-นามสกุล..... HN..... เชื้อชาติ.....

เลขประจำตัวประชาชน 13 หลัก ----

วัน/เดือน/ปี เกิด (พ.ศ.)..... อายุ..... น้ำหนักตัววันที่เจาะเลือด..... กิโลกรัม

ที่อยู่.....

หมายเลขโทรศัพท์ติดต่อ.....

ประวัติการตั้งครรภ์

ตั้งครรภ์ครั้งที่..... อายุครรภ์ (GA) สัปดาห์..... วัน นับตาม ☐ LMP หรือ ☐ U/S

ประจำเดือนครั้งสุดท้าย (LMP)..... วันกำหนดคลอด (EDC).....

การตรวจคลื่นความถี่สูง (Ultrasound Examination)

ตรวจวันที่.....

จำนวนทารกในครรภ์ ☐ ครรภ์เดียว ☐ แผลดสอง ☐ อื่นๆ.....

BPD..... :mm=weeks.....days

CRL :mm=weeks.....day

การเจาะเก็บตัวอย่างเลือด

วัน/เดือน/ปี ที่เจาะเลือด..... เวลา.....

อายุครรภ์ที่เหมาะสมในการตรวจคัดกรองคือ ไตรมาสที่ 2 ช่วง (14-18 สัปดาห์)

ประวัติเพิ่มเติม

รายละเอียด	มี	ไม่มี
1. ประวัติคลอดบุตรกลุ่มอาการดาวน์		
2. ประวัติคลอดบุตรผิดปกติทางโครโมโซม (Trisomy 13, 18, 21 และอื่นๆ)		
3. ประวัติคลอดบุตรโรคหลอดเลือดประสาทไม่ปิด (Neural tube defect)		
4. เบาหวานที่พึ่งพาอินซูลินในการตั้งครรภ์ครั้งปัจจุบัน		
5. ตั้งครรภ์จากการผสมเทียม		
6. ประวัติสูบบุหรี่		

สำหรับเจ้าหน้าที่ห้องปฏิบัติการ

ผู้รับตัวอย่าง..... วัน/เดือน/ปี ที่รับตัวอย่าง..... เวลา.....

4. ตัวอย่างหนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวด์) ทางสูติกรรม

เขียน ที่

วันที่ ...เดือน.....พ.ศ.

ข้าพเจ้า อายุปี เลขที่บัตรประชาชน.....ในฐานะเป็น

☐ หญิงตั้งครรภ์ ☐ ผู้มีความสัมพันธ์เกี่ยวข้องกับใกล้ชิดทางเครือญาติ/คู่สมรส ในฐานะ.....ของ

ด.ญ./นาง/นางสาว.....(กรณีที่หญิงตั้งครรภ์ไม่สามารถให้ความยินยอมได้ด้วย

ตนเองเช่น อายุต่ำกว่า 18 ปี ยังไม่บรรลุนิติภาวะ หรือมีความบกพร่องทางจิต ให้มีผู้ปกครองลงนามยินยอม

แทน) ชื่อสถานพยาบาล.....รหัสสถานพยาบาล..... ซึ่งเข้ารับการตรวจด้วย

คลื่นเสียงความถี่สูง (อัลตราซาวด์) ได้รับทราบค่าอธิบายดังต่อไปนี้

1. ปัจจุบันยังไม่มีรายงานถึงผลเสียหรืออันตรายของการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงต่อหญิงตั้งครรภ์และทารกในครรภ์

2. การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงนั้น แพทย์ผู้ตรวจจะทำการตรวจและรายงานข้อมูลที่สำคัญดังต่อไปนี้

2.1 การมีชีวิตของทารกในครรภ์

2.2 อายุครรภ์โดยประมาณการ

2.3 จำนวนทารกในครรภ์

2.4 ท่าหรือส่วนนำของทารกในครรภ์

2.5 ตำแหน่งรก

2.6 ปริมาณน้ำคร่ำ

2.7 ความผิดปกติบางชนิดของทารกในครรภ์ที่อาจตรวจพบ

3. ข้าพเจ้ารับทราบว่า กรณีที่แพทย์ได้ทำการตรวจตามแนวทางปฏิบัติที่เหมาะสมและรายงานผลการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงทางสูติกรรมว่าไม่พบความผิดปกตินั้น ไม่ได้เป็นการยืนยันว่าทารกในครรภ์มีความสมบูรณ์แข็งแรงร้อยเปอร์เซ็นต์หรือไม่มีความผิดปกติใดๆ ของทุกอวัยวะ เนื่องจากความพิการแต่กำเนิดบางชนิดไม่สามารถวินิจฉัยได้ก่อนคลอดหรืออาจเกิดขึ้นภายหลังการตรวจในครั้งนั้น

4. การตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงเป็นเพียงเครื่องมือช่วยในการวินิจฉัยสภาพและภาวะของทารกในครรภ์เท่านั้น

5. ข้าพเจ้าได้สอบถามเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องเกี่ยวกับการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูงโดยปราศจากข้อสงสัย และได้อ่านเอกสารทั้งหมดแล้ว ซึ่งข้าพเจ้ามีความเข้าใจเป็นอย่างดี จึงได้แสดงความยินยอม/เจตนา เข้ารับการตรวจทารกในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง

ลงชื่อ ผู้ยินยอม

(.....)

☐ หญิงตั้งครรภ์ ☐ ผู้มีอำนาจกระทำการแทน

ลงชื่อผู้ให้การศึกษา

(.....) วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อ พยาน

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อพยาน

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

5. ตัวอย่างหนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้าร่วมโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์

เขียนที่

วันที่ เดือน..... พ.ศ.

ข้าพเจ้า อายุปี เลขที่บัตรประชาชน.....ในฐานะเป็น

☐ หญิงตั้งครรภ์ ☐ ผู้มีความสัมพันธ์เกี่ยวข้องกับใกล้ชิดทางเครือญาติ/คู่สมรสในฐานะ.....ของ
ด.ญ./นาง/นางสาว..... (กรณีที่หญิงตั้งครรภ์ไม่สามารถให้ความยินยอมได้ด้วยตนเอง

เช่น อายุต่ำกว่า 18 ปี ยังไม่บรรลุนิติภาวะ หรือมีความบกพร่องทางจิต ให้มีผู้ปกครองลงนามยินยอมแทน) ชื่อ
สถานพยาบาล.....รหัสสถานพยาบาล.....ซึ่งเข้ารับ

การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ด้วยการตรวจเลือด ได้รับทราบคำอธิบายดังต่อไปนี้

1. กลุ่มอาการดาวน์ เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรม ทำให้ทารกเกิดภาวะ
บกพร่องทาง สติปัญญา และมีความผิดปกติอย่างอื่นร่วมด้วย มีโอกาสเกิดขึ้นได้ในหญิงตั้งครรภ์ทุก
รายไม่ว่าอายุมากหรือน้อยแต่ความเสี่ยงจะมากน้อยแตกต่างกันออกไป
2. การตรวจเลือดหญิงตั้งครรภ์ เพื่อคัดกรองทารกกลุ่มอาการดาวน์ ไม่ก่อให้เกิดอันตรายใดๆ ต่อทารก
ในครรภ์และหญิงตั้งครรภ์ ผลการตรวจเลือดเพื่อคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์นี้ บอกได้ว่ามีความเสี่ยง
สูงหรือเสี่ยงต่ำเท่านั้น ไม่ใช่การยืนยันว่าทารกในครรภ์เป็นหรือไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์
3. ข้าพเจ้าได้สอบถามเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้อง และได้อ่านเอกสารทั้งหมดที่เกี่ยวกับการตรวจคัดกรองกลุ่ม
อาการดาวน์ก่อนคลอดโดยการตรวจเลือดแล้ว โดยปราศจากข้อสงสัย ข้าพเจ้ามีความเข้าใจเป็น
อย่างดี จึงได้แสดงความยินยอม/ เจตนา เข้าร่วมโครงการป้องกันและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์ และ
ยินยอมให้ตรวจเลือด

ลงชื่อ ผู้ยินยอม

(.....)

☐ หญิงตั้งครรภ์ ☐ ผู้มีอำนาจกระทำการแทน

ลงชื่อผู้ให้การศึกษา

(.....) วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อ พยาน

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อพยาน

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

6. ตัวอย่างหนังสือแสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)

เขียนที่

วันที่เดือน.....พ.ศ.

ข้าพเจ้า อายุปี เลขที่บัตรประชาชน ในฐานะเป็น ☐ หญิงตั้งครรภ์ ☐ ผู้มีความสัมพันธ์เกี่ยวข้องกับใกล้ชิดทางเครือญาติ/คู่สมรส ในฐานะ.....ของ ด.ญ./นาง/นางสาว..... (กรณีที่หญิงตั้งครรภ์ไม่สามารถให้ความยินยอมได้ด้วยตนเอง เช่น อายุต่ำกว่า ๑๘ ปี ยังไม่บรรลุนิติภาวะ หรือมีความบกพร่องทางจิต ให้มีผู้ปกครองลงนามยินยอมแทน) ชื่อสถานพยาบาล.....รหัสสถานพยาบาล..... ซึ่งเข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) ด้วยข้อบ่งชี้คือ.....

ได้รับทราบคำอธิบายดังต่อไปนี้

๑. การเจาะน้ำคร่ำเป็นวิธีการเจาะเข้าไปในถุงน้ำที่ห่อหุ้มตัวทารกและดูดน้ำคร่ำมาตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรม เช่น กลุ่มอาการดาวน์ โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย เป็นต้น
๒. วิธีตรวจทำโดยใช้เข็มขนาดเล็กเจาะผ่านหน้าท้องของหญิงตั้งครรภ์และดูดน้ำคร่ำ (รายละเอียดตามเอกสาร ความรู้ เรื่องการเจาะน้ำคร่ำ)
๓. ประโยชน์ของการตรวจเพื่อตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์หรือโรคทางพันธุกรรมบางโรค (เฉพาะในกรณีที่บ่งชี้ข้อบ่งชี้ของการตรวจ)
๔. ข้อจำกัดของการตรวจ

- บางครั้งไม่สามารถดูดน้ำคร่ำมาตรวจได้หรือการเพาะเลี้ยงเซลล์ในน้ำคร่ำอาจไม่ประสบความสำเร็จ ทำให้ไม่สามารถทราบผลตรวจ
- แม้ว่าผลการตรวจจะเป็น “ปกติ” แต่ทารกอาจมีความพิการแต่กำเนิดหรือมีพัฒนาการช้าจากสาเหตุอื่นได้

5. ภาวะแทรกซ้อน โดยทั่วไปการเจาะน้ำคร่ำเป็นวิธีการตรวจที่มีความเสี่ยงน้อย ภาวะแทรกซ้อนที่พบบ่อยคือปวดเกร็งท้องเล็กน้อยหลังการเจาะแต่บางครั้งอาจเกิดการติดเชื้อในถุงน้ำคร่ำ การแท้งหรือเจ็บครรภ์ก่อนกำหนดได้ 1 ราย จากการตรวจ 200 ราย การตรวจอาจทำให้เกิดการสร้างภูมิต้านทานในผู้ที่มีกลุ่มเลือด Rh negative ซึ่งป้องกันได้โดยการฉีด Anti-D immunoglobulin ในผู้ที่มีโรคประจำตัวได้รับยาบางชนิด การตั้งครรภ์ที่ผิดปกติ เช่น ครรภ์แฝด อาจมีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนเพิ่มขึ้น

ข้าพเจ้าได้สอบถามเจ้าหน้าที่ผู้เกี่ยวข้องและได้อ่านเอกสารทั้งหมดที่เกี่ยวกับการวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะน้ำคร่ำแล้ว โดยปราศจากข้อสงสัย ข้าพเจ้าเข้าใจเป็นอย่างดี จึงได้แสดงความยินยอม/เจตนาเข้ารับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการ เจาะน้ำคร่ำ

ลงชื่อผู้ยินยอม

(.....)

☐ หญิงตั้งครรภ์ ☐ ผู้มีอำนาจกระทำการแทน

ลงชื่อผู้ให้การรักษา

(.....) วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อ พยาน

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

ลงชื่อ พยาน

(.....)

วันที่...../...../.....เวลา.....น.

คณะผู้จัดทำ

- | | | |
|----------------------------------|---------------|---|
| 1. ศาสตราจารย์นายแพทย์ถวัลย์วงศ์ | รัตนสิริ | คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น |
| 2. รองศาสตราจารย์นายแพทย์ชเนนทร์ | วนาภิรักษ์ | คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ |
| 3. รองศาสตราจารย์แพทย์หญิงฐิติมา | สุนทรสัจ | คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ |
| 4. แพทย์หญิงพิมลพรรณ | ต่างวิวัฒน์ | สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย |
| 5. แพทย์หญิงณัฐธินิ | ศรีสันติโรจน์ | โรงพยาบาลราชวิถี กรมการแพทย์ |
| 6. แพทย์หญิงจุฬาลักษณ์ | คุปตานนท์ | สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี กรมการแพทย์ |
| 7. แพทย์หญิงเปรมวดี | เด่นศิริอักษร | สถาบันราชานุกูล กรมสุขภาพจิต |
| 8. นางสาวสาวิตรี | ดั่งเรือง | กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ |
| 9. นางสาวฉวีวรรณ | ต้นพุดชา | สำนักส่งเสริมสุขภาพ กรมอนามัย |

QR Code สำหรับดาวน์โหลดไฟล์แนวปฏิบัติฯ

