

การตรวจน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยทารกก่อนคลอด ในโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา ในปีงบประมาณ พ.ศ. 2548-2549

ฉัตรชัย จันทร์ทวิทิพย์, พ.บ.*

บทคัดย่อ

การเจาะดูน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติทางโครโมโซมของทารกก่อนคลอด เป็นหัตถการที่ทำบ่อยในปัจจุบัน โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมาได้เริ่มให้บริการเจาะตรวจน้ำคร่ำในปี พ.ศ.2546 จนถึงปัจจุบัน วัตถุประสงค์: เพื่อศึกษาผลการตรวจน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยทารกก่อนคลอดในโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมาผู้ป่วยและวิธีการ: เป็นแบบพรรณนาศึกษาข้อมูลของผู้ป่วยตั้งครรภ์ที่มารับบริการเจาะน้ำคร่ำที่กลุ่มงานสูติรีเวชกรรมและวางแผนครอบครัว โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา ตั้งแต่ 1 ตุลาคม 2547 ถึง 30 กันยายน 2549 (2 ปีงบประมาณ) แล้วนำผลมาวิเคราะห์ ผลการศึกษา: จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่มารับการเจาะน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมของทารกก่อนคลอด ทั้งหมด 427 ราย พบความผิดปกติของโครโมโซม 11 ราย (ร้อยละ 2.6) ข้อบ่งชี้ที่มากที่สุดในการเจาะน้ำคร่ำคือ มารดาอายุมากกว่า 35 ปีขณะตั้งครรภ์ (ร้อยละ 95.3) พบภาวะแทรกซ้อนร้อยละ 0.5 ได้แก่ แท้งบุตร 1 รายและมีโครโมโซมปกติ ส่วนอีก 1 รายมีโครโมโซมผิดปกติและเสียชีวิตในครรภ์ (47 XY, +21; trisomy 21) และพบมีความล้มเหลวในการเพาะเลี้ยงเซลล์ทารก 3 ราย (ร้อยละ 0.7) สรุป: การเจาะน้ำคร่ำหาความผิดปกติทางโครโมโซมของทารกในครรภ์ในโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา ประสบผลสำเร็จสูง มีภาวะแทรกซ้อนต่ำ ถือว่าเป็นวิธีที่ปลอดภัย พบความผิดปกติทางโครโมโซมได้ร้อยละ 2.6

Abstract: Genetic Amniocentesis for Prenatal Diagnosis in Maharat Nakhon Ratchasima Hospital: Budget Year 2005-2006

Chatchai Jantrawetip, M.D.

Department of Obstetrics and Gynecology, Maharat Nakhon Ratchasima Hospital, Nakhon Ratchasima, 30000

Nakhon Ratch Med Bull 2007; 31:87-91.

* แพทย์ประจำกลุ่มงานสูติรีเวชกรรม และวางแผนครอบครัว โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา จ.นครราชสีมา 30000

Nowadays, Amniocentesis for prenatal diagnosis of chromosome abnormality is frequently serviced. In year 2003, this service was started in Maharat Nakhon Ratchasima Hospital. **Objective:** To evaluate amniocentesis for prenatal diagnosis of chromosome abnormality in Maharat Nakhon Ratchasima Hospital. **Materials & Methods:** Retrospective descriptive study in the pregnant women who recieved the amniocentesis for prenatal diagnosis of chromosome abnormality at perinatal unit, Department of Obstetrics and Gynecology, Maharat Nakhon Ratchasima Hospital during october 1, 2004 to september 30, 2006 (2 budget years). The data were analyzed. **Results:** 427 pregnant women who underwent genetic amniocentesis and abnormality in chromosome was found in 11 persons (2.6%). The most common indication was maternal age over 35 years old (95.3%). The complication was found 0.5%; 1 abortion in normal karyotype and 1 fetal death in utero in trisomy 21 (47XY,+21); and fetal cell culture failure was found in 3 cases (0.7%). **Conclusion:** Genetic amniocetesis in Maharat Nakhon Ratchasima Hospital was highly successful with low complication and it was safe method in prenatal diagnosis of chromosome abnormalities. By this method, chromosome abnormality was found 2.6%.

Key words: Genetic amniocentesis, Prenatal diagnosis, Chromosome abnormalities

ภูมิหลัง

การเจาะดูน้ำคร่ำ (Genetic amniocentesis) เพื่อวินิจฉัยทางพันธุศาสตร์ได้เริ่มทำครั้งแรกในปี พ.ศ. 2499⁽¹⁾ โดยการตรวจเซลล์จากน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยเพศทารกจนถึงในปี พ.ศ. 2509⁽²⁾ สามารถวินิจฉัยโครโมโซมของทารกจากเซลล์ในน้ำคร่ำได้ การเจาะน้ำคร่ำมีภาวะแทรกซ้อนทำให้เกิดการแท้งบุตรต่ำ (ร้อยละ 0.5-1) เมื่อเปรียบเทียบกับวิธีการวินิจฉัยโดยวิธีอื่น ๆ^(3,4) ดังนั้นการเจาะน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติทางโครโมโซมของทารกก่อนคลอด จึงเป็นหัตถการที่ทำกันมาก

ในโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา ได้เริ่มมีการให้บริการเจาะน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติทางโครโมโซมของทารกก่อนคลอดในปี พ.ศ. 2546 จนถึงปัจจุบัน จึงได้มีการศึกษาถึงข้อมูลที่สำคัญต่างๆ ในการตรวจน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยทารกก่อนคลอด ในช่วงปีงบประมาณ พ.ศ. 2548-2549

ผู้ป่วยและวิธีการ

เก็บรวบรวมข้อมูลจากหญิงตั้งครรภ์เดี่ยวที่มารับ

บริการเจาะน้ำคร่ำที่ห้องฝากครรภ์กลุ่มงานสูติรีเวชกรรมและวางแผนครอบครัว โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมาต่อเนื่องกัน 2 ปีงบประมาณตั้งแต่ 1 ตุลาคม พ.ศ. 2547 ถึง 30 กันยายน 2549

หญิงตั้งครรภ์ทุกรายที่มารับบริการ จะได้รับการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับโรคของทารก ผลดี ผลเสีย ขั้นตอน ค่าใช้จ่าย การปฏิบัติตัวก่อนและหลัง รวมถึงการรักษาเมื่อทราบผลว่าผิดปกติเปิดโอกาสให้สามี ภรรยาซักถามและตัดสินใจในการรับบริการ พร้อมทั้งเซ็นใบยินยอม (informed consent)

เทคนิค: อายุครรภ์ที่เหมาะสมในการเจาะน้ำคร่ำ ตั้งแต่ 16-20 สัปดาห์ กระทำโดยสูติแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้วยเทคนิคปลอดเชื้อ โดยใช้เข็มเจาะน้ำไขสันหลัง (spinal needle) เบอร์ 22 เจาะภายใต้การใช้คลื่นเสียงความถี่สูงนำทาง (ultrasound guided) ดูน้ำคร่ำประมาณ 16-20 ซีซี ขึ้นกับอายุครรภ์ที่เจาะ ภายหลังจากเจาะมีการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงซ้ำเพื่อดูความผิดปกติที่อาจเกิดขึ้นหลังเจาะ และให้หญิงตั้งครรภ์นอนพักประมาณ 30 นาที

ข้อมูลที่ได้รวมถึงผลการตรวจโครโมโซม นำมาวิเคราะห์และแสดงด้วยสถิติร้อยละ

ผลการศึกษา

หญิงตั้งครรภ์ทั้งหมด 427 รายที่มารับการเจาะน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์ ในปีงบประมาณ 2548 169 ราย (ร้อยละ 39.6) และในปีงบประมาณ 2549 258 ราย (ร้อยละ 60.4) ดังตารางที่ 1 ขอบ่งชี้ในการเจาะน้ำคร่ำที่มากที่สุดคือ มารดาอายุ

ตารางที่ 1 จำนวนของหญิงตั้งครรภ์ที่มารับการเจาะน้ำคร่ำ

ปี พ.ศ.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์	จำนวนโครโมโซมผิดปกติ (ร้อยละ)
2547-2548	169	4 (2.4)
2548-2549	258	7 (2.7)
รวม	427	11 (2.6)

ตารางที่ 2 การเจาะตรวจน้ำคร่ำในโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา

	จำนวน	ร้อยละ
ขอบ่งชี้ในการเจาะน้ำคร่ำ		
อายุมากขณะตั้งครรภ์ (≥ 35 ปี)	407	95.3
วิตกกังวล	10	2.3
เคยมีบุตรเป็น Down syndrome	6	1.4
เคยมีบุตรพิการไม่ทราบสาเหตุ	4	0.9
อายุครรภ์ที่มารับการเจาะน้ำคร่ำ (สัปดาห์)		
16-17	167	39.1
$\geq 18-20$	229	53.6
> 20	31	7.3
อายุมารดาที่มารับการเจาะน้ำคร่ำ (ปี)		
< 35 ปี	20	4.7
35-39 ปี	299	70.0
≥ 40 ปี	108	25.3

ตารางที่ 3 ผลความผิดปกติของโครโมโซม

ชนิดความผิดปกติของโครโมโซม (Abnormal Karyotype)	จำนวน
ผิดปกติทางโครงสร้าง (Structural abnormalities)	
46,XX,del (5) P13 (cat cry syndrome)	1
46,XY,16qh+	1
46,XY,1qh1+	1
ผิดปกติทางจำนวน (Numerical abnormalities)	
โครโมโซมเพศ (Sex chromosome)	
47,XXX	1
47,XXY (Klinefelter syndrome)	1
โครโมโซมร่างกาย (Autosome)	
47,XY,+21	2
47,XX,+21	1
47,XY,+18	1
46,XY/47,XY,+21	1
47,XY,+21,t(1:3)(q41,q22)	1

มากกว่า 35 ปี 407 ราย (ร้อยละ 95.3) ดังตารางที่ 2 อายุครรภ์ที่ได้รับการเจาะส่วนใหญ่อยู่ในช่วง 18-20 สัปดาห์ 229 ราย (ร้อยละ 53.6) อายุมารดาที่มารับบริการเจาะน้ำคร่ำอยู่ในช่วง 35-39 ปี 299 ราย (ร้อยละ 70.0) พบความผิดปกติทั้งหมด 11 ราย (ร้อยละ 2.6) ความผิดปกติของโครโมโซม ดังตารางที่ 3 ภาวะแทรกซ้อนที่พบ คือ แท้งบุตร 1 รายและมีโครโมโซมปกติ ส่วนอีก 1 ราย มีโครโมโซมผิดปกติและเสียชีวิตในครรภ์ (47 XY, +21) ดังตารางที่ 4 ความล้มเหลวในการเพาะเลี้ยงเซลล์ 3 รายคิดเป็นร้อยละ 0.7 ทั้ง 3 รายได้รับการเจาะให้ใหม่และมีผลปกติทั้ง 3 ราย

ตารางที่ 4 ภาวะแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำ

ภาวะแทรกซ้อน	จำนวน (ร้อยละ)
ทารกตายในครรภ์	1 (0.23)
แท้งบุตร	1 (0.23)

วิจารณ์

โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมาได้เริ่มดำเนินการให้บริการเจาะน้ำคร่ำเพื่อวินิจฉัยความผิดปกติทางโครโมโซมตั้งแต่ปี พ.ศ. 2546 จนถึงปัจจุบัน พบว่ามีจำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่มาขอรับบริการเพิ่มมากขึ้น จาก 169 ราย ในปีงบประมาณ 2548 เป็น 258 ราย ในปีงบประมาณ 2549 เนื่องมาจากปัจจุบันจำนวนหญิงตั้งครรภ์อายุมากขึ้น รวมทั้งมีผู้มารับบริการจากพื้นที่ใกล้เคียงมากขึ้น

ความผิดปกติของโครโมโซมพบ 11 ราย (ร้อยละ 2.6) ซึ่งใกล้เคียงกับการศึกษาอื่นๆ^(3,9) ในกลุ่มที่มีความผิดปกติทางโครงสร้างของโครโมโซม (structural abnormalities) ส่วนใหญ่สามารถตั้งครรถ์ต่อได้ยกเว้นในราย 46XX, del⁽⁵⁾ P13 (cat cry syndrome) กรณีดังกล่าวทารกมีปัญหาด้านสติปัญญาสูงได้รับการยุติการตั้งครรถ์ ในส่วนความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม (numerical abnormalities) เช่น trisomy 18, trisomy 21 ทั้งหมดได้รับการยุติการตั้งครรถ์ และ 2 รายที่มีความผิดปกติของโครโมโซมเพศ (sex chromosome) คือ 47, XXX และ 47, XXY (Klinefelter's syndrome) ทั้ง 2 ชนิดไม่มีความความผิดปกติทางสติปัญญาที่รุนแรงแต่อาจมีปัญหาการเรียนรู้ การพูด การทำงานด้านร่างกายช้ากว่าเด็กปกติ และมีปัญหาการสืบพันธุ์เป็นหมันใน 47, XXY (Klinefelter's syndrome)⁽⁶⁾ ทั้ง 2 รายให้บิดามารดาเป็นผู้ตัดสินใจ ซึ่งทั้ง 2 รายได้รับการยุติการตั้งครรถ์

ภาวะแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำจากการศึกษาครั้งนี้คือ สูญเสียทารกในครรภ์ 2 รายคิดเป็นร้อยละ 0.5 (1 รายมีโครโมโซมผิดปกติ 47 XY, +21 Down syndrome เสียชีวิตในครรภ์ 1 รายแท้งบุตรมีโครโมโซมปกติ) ซึ่งเป็นอัตราค่อนข้างต่ำเมื่อเทียบกับการศึกษาของโรงพยาบาลรามาริบัติพบร้อยละ 1.1⁽¹⁰⁾ โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา พบร้อยละ 2.9⁽⁹⁾ โรงพยาบาลราชวิถี พบร้อยละ 1.6⁽⁹⁾ สาเหตุที่อุบัติการณ์สูญเสียทารกในครรภ์ต่ำกว่า 3 สถาบันอ้างอิงน่าจะมาจากการ

การเจาะน้ำคร่ำที่โรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมากระทำโดยสูตินรีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญเท่านั้น โดยไม่มีแพทย์ประจำบ้านเป็นผู้เจาะเหมือนทั้ง 3 สถาบัน ส่วนปัญหาความล้มเหลวในการเพาะเลี้ยงเซลล์พบ 3 รายคิดเป็นร้อยละ 0.7 ซึ่งมีค่าใกล้เคียงกับการศึกษาอื่นๆ ที่พบร้อยละ 0.5-1.8^(5,6,9)

สรุป

การเจาะน้ำคร่ำตรวจหาความผิดปกติทางโครโมโซมของทารกในครรภ์ในโรงพยาบาลมหาราชนครราชสีมา ประสพผลสำเร็จสูง มีภาวะแทรกซ้อนต่ำ เป็นวิธีที่ปลอดภัย และเป็นวิธีที่น่าเชื่อถือ สามารถพบความผิดปกติทางโครโมโซมได้ร้อยละ 2.6

เอกสารอ้างอิง

1. Steele MW, Breg WR Jr. Chromosome analysis of human amniotic fluid cell. Lancet 1966; 1: 383-5.
2. Fuchs F, Riis P Antenatal sex determination. Nature 1956; 117: 330.
3. MacLachlan NA. Amniocentesis. In: Brock DJH, Rodeck CH, Ferguson-Smith MA, eds. Prenatal diagnosis and screening. London: Churchill Living stone; 1992: 13-24
4. เขื่อน ดันนรินทร. Appropriate technology to improve maternal and child health. เสนอในการประชุมวิชาการ Reproductive health in the next century. ระหว่างวันที่ 10-11 กันยายน 2541 ณ ห้องประชุมจรัญพัฒน์ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
5. เขื่อน ดันนรินทร. การเจาะดูน้ำคร่ำ. ใน: เขื่อน ดันนรินทร. บรรณาธิการ. การวินิจฉัยทารกในครรภ์. กรุงเทพฯ: โอ.เอส. พรินติ้ง เฮาส์, 163-5.
6. Reech EA. Early and mid-trimester genetic amniocentesis. Obstet. Gynecol Clin North Am 1997; 24: 71-8
7. F. Gary Cunningham, Norman F. Gant, Kenneth J. Leveno, et al. Genetics in Williams Obstetrics 21 ed. 2001 P 946
8. Tabor A, Phillip J, Madser M, Bang J, Obel EB, Norgaard-Pedersen B. Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4,606 low risk women. Lancet 1986; 1: 1287-9.

9. Kongyon S. Prevalence of Chromosomal Abnormalities by Genetic Amniocentesis for Prenatal Diagnosis at Rajavithi Hospital: 1999-2002. Thai Journal of Obstetrics and Gynaecology December 2003, vol. 15, pp. 201-7.
10. Ajjimakorn S, Jirapinyo M, Thanuntaseth C, Tongyai T, Kangw anpong D. Genetic amniocentesis: five year experience. Thai J Obstet Gynaecol 1990; 2: 87-94.