

ความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดในประเทศไทยระหว่างปี 2551-2565: การศึกษาย้อนหลังจากฐานข้อมูลมาตรฐานด้านสุขภาพ

จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์^{*†}

อภิรักษ์ กุลสุ[‡]

โชติรส ภูระหงษ์[§]

เดือนฉาย คตะ*

นภัสวรรณ สิริวงศ์*

ผู้รับผิดชอบบทความ: จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์

บทคัดย่อ

ความผิดปกติแต่กำเนิดยังเป็นสาเหตุหลักของการเสียชีวิตในเด็กอายุต่ำกว่า 5 ปี มีการศึกษาความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดของประเทศไทยระหว่างปี พ.ศ. 2557-2559 แต่ไม่มีข้อมูลหลังจากนั้น จึงศึกษาย้อนหลังเพื่อดูสถานการณ์ความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดในประเทศไทย ณ ปัจจุบัน

วิธีการศึกษา: ศึกษาย้อนหลังโดยใช้ฐานข้อมูลในโครงสร้างมาตรฐานข้อมูลด้านสุขภาพ (43 แฟ้ม) จากระบบคลังข้อมูลด้านการแพทย์และสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุข (Health Data Center: HDC) ข้อมูลรหัสโรคความผิดปกติแต่กำเนิด 18 กลุ่มโรค (ตาม International Classification of Disease ฉบับที่ 10, ICD10) และปีเกิดของเด็กระหว่างปี 2551-2565 รวบรวม และวิเคราะห์ เพื่อหาความชุกของแต่ละโรค

ผลการศึกษา: ความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดทั้งหมด 18 กลุ่มโรค มีประมาณร้อยละ 2 ของเด็กเกิดมีชีวิต ความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบบ่อย 5 อันดับแรกในประเทศไทย ได้แก่ ภาวะหัวใจพิการแต่กำเนิด ความผิดปกติของแขนขา ปากแหว่งเพดานโหว่ กลุ่มอาการดาวน์ และการอุดตันของทางเดินปัสสาวะ ตามลำดับ ความชุกของกลุ่มอาการดาวน์ ลดลงอย่างต่อเนื่องตั้งแต่ปี 2559 ความชุกของภาวะโพรงสมองคั่งน้ำแต่กำเนิด และภาวะหลอดประสาทไม่ปิด พบประมาณร้อยละ 0.03 (อยู่ใน 10 ความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบบ่อย)

สรุป: ความผิดปกติแต่กำเนิด ยังเป็นปัญหาสำคัญของเด็กในระดับประเทศ ความชุกของกลุ่มอาการดาวน์มีแนวโน้มลดลง

คำสำคัญ: ความผิดปกติแต่กำเนิด, ทะเบียนฐานข้อมูลความผิดปกติแต่กำเนิด, กลุ่มอาการดาวน์, ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด

* หน่วยพันธุศาสตร์ กุมารเวชศาสตร์ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

† คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยรังสิต

‡ สำนักนิติการแพทย์ กรมการแพทย์

§ กลุ่มงานนิติการแพทย์ สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี

Received 3 November 2024; Revised 11 January 2025; Accepted 13 March 2025

Suggested citation: Kuptanon C, Kulsu A, Phurahong S, Khata D, Siritwong N. Prevalence of congenital abnormalities in Thailand between 2008 and 2022: a retrospective study from a standard health data center. *Journal of Health Systems Research* 2025;19(1):10-20.

จุฬาลักษณ์ คุปตานนท์, อภิรักษ์ กุลสุ, โชติรส ภูระหงษ์, เดือนฉาย คตะ, นภัสวรรณ สิริวงศ์. ความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดในประเทศไทยระหว่างปี 2551-2565: การศึกษาย้อนหลังจากฐานข้อมูลมาตรฐานด้านสุขภาพ. *วารสารวิจัยระบบสาธารณสุข* 2568;19(1):10-20.

Prevalence of Congenital Abnormalities in Thailand between 2008 and 2022: A Retrospective Study from a Standard Health Data Center

Chulaluck Kuptanon^{*†}, Apirak Kulsu[‡], Shotirose Phurahong[§], Dueanchai Khata^{*}, Napatsawan Siriwong^{*}

^{*} Medical Genetics Section, Department of Pediatrics, Queen Sirikit National Institute of Child Health

[†] College of Medicine, Rangsit University

[‡] Digital Medical Bureau, Department of Medical Services

[§] Digital Healthcare Department, Queen Sirikit National Institute of Child Health

Corresponding author: Chulaluck Kuptanon, chulaluck.k@rsu.ac.th

Abstract

Congenital anomalies are still the leading cause of death in children under 5 years of age. A study of the prevalence of congenital anomalies in Thailand was conducted in 2014-2016, since then there is no current data. Therefore, a retrospective study was conducted to examine the current prevalence of congenital anomalies in Thailand. Methods: A retrospective study using the 43-file standard dataset from the Health Data Center, Ministry of Public Health was conducted. Data including ICD10 (International Classification of Disease tenth revision) codes of 18 birth defect groups and child birthdates between 2008 and 2022 were collected and analyzed for the prevalence of each disorder. Results: The prevalence of 18 congenital anomalies was approximately 2 percent. The five most common congenital anomalies were congenital heart defects, limb anomalies, cleft lip/cleft palate, Down syndrome, and urinary tract obstruction, respectively. The prevalence of Down syndrome has been reduced steadily since 2016. The prevalence of congenital hydrocephalus and neural tube defects was found to be approximately 0.03 percent (among the top 10 common congenital anomalies). Conclusion: Congenital abnormality is still an important problem for children at the national level.

Keywords: congenital anomalies, birth defect registry, Down syndrome, neural tube defect

ภูมิหลังและเหตุผล

ความผิดปกติแต่กำเนิด (birth defects or congenital anomalies) แบ่งออกได้ เป็น 2 กลุ่มใหญ่ คือ ความผิดปกติทางโครงสร้างของร่างกาย (structural anomaly) และ ความผิดปกติแต่กำเนิดชนิดการทำหน้าที่ผิดปกติ (functional abnormality) ความผิดปกติแต่กำเนิดเป็นหนึ่งในสาเหตุหลักการเสียชีวิตของเด็กในวัยทารกแรกเกิด และเป็นปัญหาสำคัญทั่วโลก⁽¹⁾ พบอุบัติการณ์ความผิดปกติแต่กำเนิดประมาณ 1 ใน 33 ของเด็กเกิดมีชีวิตหรือร้อยละ 3-5 ขึ้นกับแต่ละประเทศ⁽²⁾ ในหลายประเทศมีการศึกษาความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดของประเทศ

เพื่อหาสาเหตุและวางนโยบายแนวทางแก้ไข รวมถึงเพื่อป้องกันการเกิดโรค เช่น การเสริมกรดโฟลิกในหญิงวัยเจริญพันธุ์เพื่อลดการเกิดภาวะหลอดประสาทไม่ปิด และอาจช่วยลดอัตราการเกิดความผิดปกติแต่กำเนิดอื่นๆ ได้ เช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด (congenital heart disease)^(3,4,5) ความผิดปกติแต่กำเนิดของผนังหน้าท้อง (abdominal wall defect) ความผิดปกติแต่กำเนิดของแขนขา (limb defects)⁽⁵⁾ และมีรายงานการลดลงของความชุกของภาวะหลอดประสาทไม่ปิดหลังจากมีการเสริมกรดโฟลิก⁽⁶⁾

ในประเทศสหรัฐอเมริกา มีรายงานความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดเป็นช่วงเวลา ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2542-2563⁽⁶⁾

โดยในช่วงปี พ.ศ. 2559-2563 พบความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดต่อทารกเกิดมีชีพ 10,000 ราย ตั้งแต่ 0.63 ในโรคหัวใจชนิด common truncus จนถึง 18.65 ในโรค clubfoot และพบความชุกในช่วงปี พ.ศ. 2559-2563 ที่มากขึ้นเมื่อเทียบกับ ปี พ.ศ. 2542-2558 ในโรค atrioventricular septal defect, tetralogy of Fallot, omphalocele, trisomy 18, และ trisomy 21 และพบความชุกที่ลดลงในโรค anencephaly, common truncus, transposition of the great arteries, และ cleft lip/cleft palate การศึกษาความผิดปกติแต่กำเนิดในประเทศญี่ปุ่นปี พ.ศ. 2557-2563⁽⁷⁾ ในทารกเกิดมีชีพ 43,147 ราย พบความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดร้อยละ 7 ส่วนใหญ่ร้อยละ 2.9 อยู่ในระบบหัวใจและหลอดเลือด เช่นเดียวกับในประเทศจีน⁽⁸⁾ มีรายงานความชุกความผิดปกติแต่กำเนิดของปี พ.ศ. 2557-2563 ในเด็ก 847,755 ราย พบความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดร้อยละ 2.9 ส่วนใหญ่คือร้อยละ 0.77 อยู่ในระบบหัวใจและหลอดเลือด รองลงมาคือปากแหว่งเพดานโหว่ร้อยละ 0.26, นิ้วเกินร้อยละ 0.23 และกลุ่มอาการดาวน์ร้อยละ 0.13

ประเทศไทยจัดทำทะเบียนฐานข้อมูลความผิดปกติแต่กำเนิดระดับประเทศในช่วงปี พ.ศ. 2557-2559⁽⁹⁾ (เป็นข้อมูลที่ได้มาจากหลายแหล่ง ทั้งจากฐานข้อมูลสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ (สปสช.) โรงพยาบาลจังหวัดต่างๆ รวมถึงระบบคลังข้อมูลด้านการแพทย์และสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุข) และมีรายงานความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดในช่วงปี พ.ศ. 2557-2559 เผยแพร่⁽¹⁰⁻¹³⁾ ในขณะนั้นมีการรณรงค์การให้การวินิจฉัยตั้งแต่แรก การส่งต่อผู้ป่วยและดูแลรักษา รวมถึงการป้องกันการเกิดความผิดปกติแต่กำเนิด ปัจจุบันมีการเปลี่ยนแปลงเกี่ยวกับการดูแลความผิดปกติแต่กำเนิดของประเทศหลายอย่าง เช่น การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ (quadruple test ในหญิงตั้งครรภ์ที่อายุมากกว่า 35 ปี ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2559 และขยายความครอบคลุมหญิงตั้งครรภ์ทุกช่วงอายุทั่วประเทศ

ในปี พ.ศ. 2565) การเสริมกรดโฟลิกในหญิงวัยเจริญพันธุ์ (โครงการสาวไทยแถมแดง ปี พ.ศ. 2561 การแจกฟรีธาตุเหล็ก 60 มิลลิกรัมและกรดโฟลิก 2,800 ไมโครกรัมรับประทานสัปดาห์ละ 1 ครั้ง ในหญิงวัยเจริญพันธุ์ที่อายุ 13-45 ปี) ประกอบกับระบบจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิดของประเทศไทยใน ปี พ.ศ. 2557-2559 ขาดความต่อเนื่องของข้อมูลตั้งแต่ปี พ.ศ. 2561⁽⁹⁾ จึงทำให้ไม่สามารถทราบข้อมูลความผิดปกติแต่กำเนิดในช่วง 5 ปีที่ผ่านมา จึงนำมาซึ่งการศึกษาสร้างระบบทะเบียนความผิดปกติแต่กำเนิดระดับประเทศใหม่เพื่อดูความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดในสถานการณ์ปัจจุบัน และเพื่อให้สามารถศึกษาแนวโน้มการเปลี่ยนแปลงความชุกของประเทศตั้งแต่อดีตจนถึงปัจจุบัน จึงใช้ข้อมูลช่วง 15 ปีที่ผ่านมาจากฐานข้อมูลเดียวกัน

ระเบียบวิธีศึกษา

1. ศึกษาย้อนหลังโดยใช้ข้อมูลความผิดปกติแต่กำเนิด 18 กลุ่มโรค จากโครงสร้างมาตรฐานข้อมูลด้านสุขภาพ (43 แฟ้ม) จากระบบคลังข้อมูลด้านการแพทย์และสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุข (Health Data Center: HDC) เป็นข้อมูลที่ได้จากหน่วยบริการระดับโรงพยาบาล ศูนย์ โรงพยาบาลทั่วไป โรงพยาบาลชุมชน โรงพยาบาลส่งเสริมสุขภาพตำบล และโรงพยาบาลรัฐสังกัดอื่นๆ จากทุกเขตสุขภาพ รวม 13 เขตสุขภาพ (เขต 13 ซึ่งเป็นกรุงเทพมหานคร มีโรงพยาบาลขนาดใหญ่หลายแห่ง แต่ก็มีเพียงบาง รพ. เท่านั้นที่ส่งข้อมูลเข้ามายัง HDC) ครอบคลุมน้อยกว่าร้อยละ 70 ของข้อมูลทั่วประเทศ ข้อมูลที่ใช้ในการศึกษา ได้แก่ ข้อมูลรหัส ICD10 ของความผิดปกติแต่กำเนิด 18 กลุ่มโรค (ตารางที่ 1) ปีเกิดของเด็กระหว่างปี พ.ศ. 2551-2565 (ฐานข้อมูลเริ่มเก็บรวบรวมตั้งแต่ปี 2551) เลขประจำตัวเด็กในโครงการ (ซึ่งนำมาเข้ารหัส ทำให้ไม่สามารถระบุตัวตนได้)

2. นำข้อมูลที่ได้มารวบรวมเป็นระบบทะเบียนความ

ผิดปกติแต่กำเนิดระดับประเทศ นับจำนวนเด็กที่มีอาการแต่ละเฉพาะกลุ่มโรค และแต่ละปี (ตามปีเกิดเด็ก) ในกรณีที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดมากกว่า 1 อย่าง จะถูกนับแยกตามกลุ่มโรค ต่อจากนั้น วิเคราะห์ เพื่อหาความชุกของ

แต่ละโรคต่อเด็กเกิดมีชีวิต 1,000 ราย (ข้อมูลจำนวนเด็กเกิดมีชีวิตได้มาจากสถิติประชากรทางการทะเบียนราษฎร สำนักบริหารการทะเบียน กรมการปกครอง)

ตารางที่ 1 ชนิดของความพิการแต่กำเนิดที่พบบ่อยจำนวน 18 ชนิดที่ศึกษา

ชนิดความพิการในภาษาอังกฤษ	ชนิดความพิการในภาษาไทย	รหัส ICD10
1. Congenital heart defects	โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด	Q20 - Q25
2. Limb defects	ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด	Q66 - Q72
3. Cleft lip/cleft palate	ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่	Q35 - Q37
4. Down syndrome	กลุ่มอาการดาวน์	Q90
5. Neural tube defects	ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด	Q00, Q01, Q05
6. Anorectal atresia/stenosis	ภาวะตีตันของทวารหนักและไส้ตรง	Q42
7. Hypospadias	โรครูท้อปัสสาวะเปิดต่ำ	Q54
8. Gastroschisis	ภาวะผนังหน้าท้องไม่ปิดแต่กำเนิด	Q793
9. Congenital hydrocephalus	ภาวะน้ำคั่งในสมองแต่กำเนิด	Q03
10. Congenital cataract	ต้อกระจกแต่กำเนิด	Q120
11. Small intestine atresia/stenosis	ลำไส้เล็กตีตัน	Q41
12. Urinary tract obstruction	ภาวะอุดตันการไหลของปัสสาวะ	Q62
13. Diaphragmatic hernia	โรคไส้เลื่อนกระบังลมแต่กำเนิด	Q790
14. Anotia	ไม่มีใบหู/หูเล็ก	Q160, Q172
15. Oesophageal atresia	ภาวะหลอดอาหารอุดตันแต่กำเนิด	Q391, Q392
16. Omphalocele	โรคไส้เลื่อนสะดือ	Q792
17. Anophthalmos	ไม่มีลูกตา/ลูกตาเล็ก	Q111, Q112
18. Indeterminate sex	อวัยวะเพศกำกวม	Q564

โครงการนี้ผ่านการพิจารณาจากคณะกรรมการการวิจัยในมนุษย์ของสถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี ปี 2567

ผลการศึกษา

พบจำนวนเด็กที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดในแต่ละกลุ่มโรคแบ่งตามปีเกิด ตั้งแต่ พ.ศ. 2551-2565 แสดง

ในตารางที่ 2 โดยมีจำนวนรวมของทุกกลุ่มโรคเพิ่มขึ้นทุกปี และสูงสุดที่ปี พ.ศ. 2561 เมื่อคำนวณเป็นความชุกต่อทารกเกิดมีชีวิต 1,000 ราย พบความชุกของกลุ่มโรคความผิดปกติแต่กำเนิดแบ่งตามปีเกิด ดังแสดงในตารางที่ 3 โดยมีความชุกรวมของทุกกลุ่มโรคเพิ่มขึ้นทุกปีเช่นกัน และเริ่มคงที่ที่ประมาณร้อยละ 2 หรือ 20 ต่อทารกมีชีวิต 1,000 ราย ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2561-2565



ตารางที่ 2 จำนวนเด็กที่มีความผิดปกติแต่กำเนิดในแต่ละกลุ่มโรคตามปีเกิด พ.ศ. 2551-2565

ปีเกิด	DS	NTD	CL/CP	Limb	Ear	Eye	CH	CC	Heart	SI	ARM	EA	DH	Om	GS	UTO	HS	Sex	Total
2551	404	54	462	340	54	19	70	56	1,672	3	37	13	2	5	10	42	138	10	3,391
2552	463	59	539	365	48	24	78	58	1,750	4	38	18	1	2	7	50	108	14	3,626
2553	477	78	572	385	48	30	71	79	2,006	4	52	18	2	6	9	49	157	13	4,056
2554	562	81	566	444	64	30	95	89	2,206	7	56	19	4	8	16	84	181	15	4,527
2555	648	84	703	490	72	34	105	96	2,489	10	73	21	4	12	13	69	193	12	5,128
2556	621	97	689	461	71	31	127	91	2,667	10	76	22	8	11	17	117	251	19	5,386
2557	712	108	774	529	70	54	135	96	3,071	15	89	32	12	12	22	117	259	14	6,121
2558	720	102	872	676	76	42	136	103	3,098	28	124	38	10	17	47	116	333	26	6,564
2559	831	135	1,005	939	100	46	197	91	3,711	42	147	48	11	17	72	221	355	39	8,007
2560	948	176	1,223	1,493	123	50	267	104	5,145	93	220	56	41	49	133	281	437	57	10,896
2561	888	193	1,253	1,886	123	63	271	92	5,662	114	286	97	51	80	158	354	395	55	12,021
2562	812	191	1,255	1,814	146	53	229	64	5,598	104	252	81	59	80	144	334	372	54	11,642
2563	755	177	1,163	1,618	118	52	211	65	5,046	111	275	74	44	74	140	378	353	52	10,706
2564	614	148	1,062	1,389	102	32	170	42	4,575	94	206	51	44	70	110	382	303	63	9,457
2565	509	130	907	1,237	109	33	141	43	3,992	99	167	52	33	51	89	340	271	48	8,251

ARM = anorectal malformation, CC = congenital cataract, CH= congenital hydrocephalus, CL/CP = cleft lip/cleft palate, DH = diaphragmatic hernia, DS = Down syndrome, EA = esophageal atresia, Ear = anotia/microtia, Eye = ano/micro ophthalmos, GS = gastroschisis, Heart = congenital heart disease, HS = hypospadias, Limb = limb anomalies, NTD = neural tube defect, Om = omphalocele, SI = small intestine atresia/stenosis, sex = indeterminate sex, UTO = urinary tract obstruction

ตารางที่ 3 ความชุกของกลุ่มโรคความผิดปกติแต่กำเนิด ต่อ ทารกเกิดมีชีพ 1,000 ราย ปีเกิด 2551-2565 [prevalence = (number of patients/total livebirths) * 1,000]

ปีเกิด	DS	NTD	CL/CP	Limb	Ear	Eye	CH	CC	Heart	SI	ARM	EA	DH	Om	GS	UTO	HS	Sex	Total
2551	0.51	0.07	0.58	0.43	0.07	0.02	0.09	0.07	2.10	0.00	0.05	0.02	0.00	0.01	0.01	0.05	0.17	0.01	4.25
2552	0.59	0.07	0.68	0.46	0.06	0.03	0.10	0.07	2.22	0.01	0.05	0.02	0.00	0.00	0.01	0.06	0.14	0.02	4.60
2553	0.62	0.10	0.75	0.50	0.06	0.04	0.09	0.10	2.62	0.01	0.07	0.02	0.00	0.01	0.01	0.06	0.20	0.02	5.29
2554	0.71	0.10	0.71	0.56	0.08	0.04	0.12	0.11	2.77	0.01	0.07	0.02	0.01	0.01	0.02	0.11	0.23	0.02	5.69
2555	0.79	0.10	0.86	0.60	0.09	0.04	0.13	0.12	3.04	0.01	0.09	0.03	0.00	0.01	0.02	0.08	0.24	0.01	6.26
2556	0.79	0.12	0.88	0.59	0.09	0.04	0.16	0.12	3.41	0.01	0.10	0.03	0.01	0.01	0.02	0.15	0.32	0.02	6.89
2557	0.92	0.14	1.00	0.68	0.09	0.07	0.17	0.12	3.96	0.02	0.11	0.04	0.02	0.02	0.03	0.15	0.33	0.02	7.88
2558	0.98	0.14	1.18	0.92	0.10	0.06	0.18	0.14	4.21	0.04	0.17	0.05	0.01	0.02	0.06	0.16	0.45	0.04	8.91
2559	1.18	0.19	1.43	1.33	0.14	0.07	0.28	0.13	5.27	0.06	0.21	0.07	0.02	0.02	0.10	0.31	0.50	0.06	11.37
2560	1.35	0.25	1.74	2.12	0.17	0.07	0.38	0.15	7.32	0.13	0.31	0.08	0.06	0.07	0.19	0.40	0.62	0.08	15.50
2561	1.33	0.29	1.88	2.83	0.18	0.09	0.41	0.14	8.50	0.17	0.43	0.15	0.08	0.12	0.24	0.53	0.59	0.08	18.04
2562	1.31	0.31	2.03	2.93	0.24	0.09	0.37	0.10	9.06	0.17	0.41	0.13	0.10	0.13	0.23	0.54	0.60	0.09	18.83
2563	1.29	0.30	1.98	2.75	0.20	0.09	0.36	0.11	8.59	0.19	0.47	0.13	0.07	0.13	0.24	0.64	0.60	0.09	18.23
2564	1.13	0.27	1.95	2.55	0.19	0.06	0.31	0.08	8.40	0.17	0.38	0.09	0.08	0.13	0.20	0.70	0.56	0.12	17.37
2565	1.01	0.26	1.81	2.46	0.22	0.07	0.28	0.09	7.95	0.20	0.33	0.10	0.07	0.10	0.18	0.68	0.54	0.10	16.43

Highlight/ fill blank = prevalence is less than the previous year

ARM = anorectal malformation, CC = congenital cataract, CH= congenital hydrocephalus, CL/CP = cleft lip/cleft palate, DH = diaphragmatic hernia, DS = Down syndrome, EA = esophageal atresia, Ear = anotia/microtia, Eye = ano/micro ophthalmos, GS = gastroschisis, Heart = congenital heart disease, HS = hypospadias, Limb = limb anomalies, NTD = neural tube defect, Om = omphalocele, SI = small intestine atresia/stenosis, Sex = indeterminate sex, UTO = urinary tract obstruction



เมื่อดูแนวโน้มการเปลี่ยนแปลงของความชุกในแต่ละชนิดของความผิดปกติแต่กำเนิด พบความชุกของกลุ่มอาการดาวน์ต่อทาร์กมีซีฟ 1,000 ราย ลดลงทุกปีต่อเนื่อง 5 ปี ระหว่างปี พ.ศ. 2561-2565 จาก 1.3 ถึง 1.0 (ลดลงร้อยละ 23) มีความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิดที่ลดลงทุกปีต่อเนื่อง 3 ปี ระหว่างปี พ.ศ. 2562-2565 ได้แก่ ภาวะน้ำคั่งในสมองแต่กำเนิด จาก 0.37 ถึง 0.28 (ลดลงร้อยละ 24) ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด จาก 0.3 ถึง 0.26 (ร้อยละ 13) ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดจาก 2.75 ถึง 2.46 (ลดลงร้อยละ 10) โรครูท่อกโปสสวะเปิดต่ำจาก 0.6 ถึง 0.54 (ลดลงร้อยละ 10) ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่จาก 1.98 ถึง 1.81 (ลดลงร้อยละ 8) และ โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดจาก 8.59 ถึง 7.95 (ลดลงร้อยละ 7)

เมื่อจัดอันดับกลุ่มโรคที่พบบ่อย 10 อันดับแรกตามปีเกิด (ตารางที่ 4) พบว่า โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด เป็นอันดับ 1 ตลอด 15 ปี ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ พบบ่อยเป็นอันดับ 2 ในช่วง 9 ปีแรก (พ.ศ. 2551-2559) และมาอยู่ที่อันดับ 3 ในช่วง 6 ปีหลัง (พ.ศ. 2560-2565) ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดพบบ่อยเป็นอันดับ 4 ในช่วง 8 ปีแรก (พ.ศ. 2551-2558) ขึ้นมาเป็นอันดับ 2 ตั้งแต่ ปี พ.ศ. 2560 กลุ่มอาการดาวน์ พบบ่อยเป็นอันดับ 3 ในช่วง 8 ปีแรก (พ.ศ. 2551-2558) และมาอยู่ที่อันดับ 4 ในช่วง 7 ปีหลัง (พ.ศ. 2559-2565) ความชุกของภาวะหลอดประสาทไม่ปิด อยู่ในระหว่าง 0.2-0.3 ต่อ 1,000 แต่อยู่ในกลุ่มที่พบบ่อย 10 อันดับแรก

ตารางที่ 4 โรคที่พบบ่อย 10 อันดับแรก ปีเกิด พ.ศ. 2551-2565

ปีเกิด ลำดับ	2551	2552	2553	2554	2555	2556	2557	2558	2559	2560	2561	2562	2563	2564	2565
1	Heart (2.10)	Heart (2.22)	Heart (2.62)	Heart (2.77)	Heart (3.04)	Heart (3.41)	Heart (3.96)	Heart (4.21)	Heart (5.27)	Heart (7.32)	Heart (8.50)	Heart (9.06)	Heart (8.59)	Heart (8.40)	Heart (7.95)
2	CL/CP (0.58)	CL/CP (0.68)	CL/CP (0.75)	CL/CP (0.711)	CL/CP (0.86)	CL/CP (0.88)	CL/CP (1.00)	CL/CP (1.18)	CL/CP (1.43)	Limb (2.12)	Limb (2.83)	Limb (2.93)	Limb (2.75)	Limb (2.55)	Limb (2.46)
3	DS (0.51)	DS (0.59)	DS (0.62)	DS (0.71)	DS (0.79)	DS (0.79)	DS (0.92)	DS (0.98)	Limb (1.33)	CL/CP (1.74)	CL/CP (1.88)	CL/CP (2.03)	CL/CP (1.98)	CL/CP (1.95)	CL/CP (1.81)
4	Limb (0.43)	Limb (0.46)	Limb (0.50)	Limb (0.56)	Limb (0.60)	Limb (0.59)	Limb (0.68)	Limb (0.92)	DS (1.18)	DS (1.35)	DS (1.33)	DS (1.31)	DS (1.29)	DS (1.13)	DS (1.01)
5	HS (0.17)	HS (0.14)	HS (0.2)	HS (0.23)	HS (0.24)	HS (0.32)	HS (0.33)	HS (0.45)	HS (0.50)	HS (0.62)	HS (0.59)	HS (0.60)	UTO (0.64)	UTO (0.70)	UTO (0.68)
6	CH (0.09)	CH (0.10)	CC (0.10)	CH (0.12)	CH (0.13)	CH (0.16)	CH (0.17)	CH (0.18)	UTO (0.31)	UTO (0.40)	UTO (0.53)	UTO (0.54)	HS (0.60)	HS (0.56)	HS (0.54)
7	Eye (0.07)	NTD (0.07)	NTD (0.10)	CC (0.11)	CC (0.11)	UTO (0.15)	UTO (0.15)	ARMs (0.17)	CH (0.28)	CH (0.38)	ARMs (0.43)	ARMs (0.41)	ARMs (0.47)	ARMs (0.38)	ARMs (0.33)
8	NTD (0.07)	CC (0.07)	ARMs (0.07)	UTO (0.11)	NTD (0.10)	NTD (0.12)	NTD (0.14)	UTO (0.16)	ARMs (0.21)	ARMs (0.31)	CH (0.41)	CH (0.37)	CH (0.36)	CH (0.31)	CH (0.28)
9	Ear (0.07)	UTO (0.06)	UTO (0.06)	NTD (0.10)	ARMs (0.09)	CC (0.12)	CC (0.12)	CC (0.14)	NTD (0.19)	NTD (0.25)	NTD (0.29)	NTD (0.31)	NTD (0.30)	NTD (0.27)	NTD (0.26)
10	UTO (0.05)	Ear (0.06)	Ear (0.06)	Ear (0.08)	Ear (0.09)	ARMs (0.10)	ARMs (0.11)	NTD (0.14)	Ear (0.01)	GS (0.19)	GS (0.24)	Ear (0.24)	GS (0.24)	GS (0.20)	Ear (0.22)
Total	4.25	4.60	5.29	5.69	6.26	6.89	7.88	8.91	11.37	15.50	18.04	18.83	18.23	17.37	16.43

ARMs = anorectal malformation, CC = congenital cataract, CH = congenital hydrocephalus, CL/CP = cleft lip/cleft palate, DS = Down syndrome, Ear = anotia/microtia, GS = gastroschisis, Heart = congenital heart disease, HS = hypospadias, Limb = limb anomalies, NTD = neural tube defect, UTO = urinary tract obstruction

วิจารณ์

ระบบทะเบียนความผิดปกติแต่กำเนิดระดับประเทศที่สร้างขึ้นจากงานวิจัยนี้ มาจากข้อมูล 43 แห่งอย่างเดียว ข้อดีคือ มีข้อมูลต่อเนื่องเป็นระยะเวลานานจนถึงปัจจุบัน ทำให้สามารถวิเคราะห์สถานการณ์แนวโน้มของความผิดปกติแต่กำเนิดที่ผ่านมาจนถึงปัจจุบัน ข้อมูลความชุกความผิดปกติแต่กำเนิดรวม 18 โรคจากงานวิจัยนี้ในช่วง 10 ปีแรกระหว่างปี พ.ศ. 2551-2560 ต่ำมาก (ร้อยละ 0.5) เมื่อเทียบกับในช่วง 5 ปีหลังตั้งแต่ปี พ.ศ. 2561 เป็นต้นมา (ร้อยละ 2) น่าจะเป็นเพราะความไม่ครบถ้วนของการลงข้อมูลในแต่ละรพ. ข้อมูลที่ได้ขึ้นกับการลงข้อมูลของบุคลากรสาธารณสุขในแต่ละโรงพยาบาลและการส่งข้อมูลเข้ามาในระบบข้อมูลของกระทรวงสาธารณสุข การลงข้อมูลในระบบข้อมูลของกระทรวงสาธารณสุขในช่วงก่อนปี พ.ศ. 2561 เป็นช่วงเริ่มต้นของระบบ ประกอบกับเป็นการใช้เทคโนโลยีใหม่ ทำให้ข้อมูลมีน้อยในช่วงแรก แต่ต่อมาข้อมูลในระบบก็เพิ่มขึ้นและครอบคลุมทั่วประเทศในปี 2561 จึงเป็นสาเหตุที่ทำให้ความชุกความผิดปกติแต่กำเนิดรวมมากที่สุดและคงที่ ตั้งแต่ปี 2561 จนถึงปี 2565

ข้อมูลจากฐานข้อมูลในการศึกษานี้ มาจากโรงพยาบาลใน 12 เขตสุขภาพของกระทรวงสาธารณสุขเป็นหลัก ส่วนเขต 13 ซึ่งเป็นกรุงเทพมหานครและมีโรงพยาบาลใหญ่หลายแห่งนั้น พบว่า มีเพียงบางแห่งเท่านั้นที่ส่งข้อมูลเข้าระบบ ทำให้ข้อมูลที่ได้ครอบคลุมน้อยกว่าร้อยละ 70 ประกอบกับข้อมูลอัตราการเกิดมีชีพได้มาจากสถิติประชากรทางการทะเบียนราษฎร จึงทำให้ตัวเลขความชุกต่ำกว่าความเป็นจริง เมื่อเทียบกับข้อมูลระดับประเทศจากฐานข้อมูลอื่น เช่น ระบบจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิดของประเทศไทยใน ปี พ.ศ. 2557-2559⁽⁹⁾ (ซึ่งมีความครอบคลุมมากกว่า เนื่องจากได้มาจาก 3 ฐานข้อมูล คือ สปสช. รพ.จังหวัดต่างๆ รวมถึง ระบบคลังข้อมูลด้านการแพทย์ และสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุข) ความชุกความผิดปกติแต่กำเนิดโดยรวม

18 กลุ่มโรคจากฐานข้อมูลเก่า คิดเป็นร้อยละ 2.73 ของเด็กเกิดมีชีพ 1,000 ราย ซึ่งสูงกว่าในงานวิจัยนี้ (ร้อยละ 2 ของเด็กเกิดมีชีพ 1,000 ราย) โดยพบโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดมากที่สุด รองลงมา คือแขนขาผิดปกติปากแหว่งเพดานโหว่และ กลุ่มอาการดาวน์ตามลำดับ ซึ่ง 4 ลำดับที่พบบ่อยนี้สอดคล้องกับข้อมูลในงานวิจัยนี้ในช่วง 7 ปีหลัง ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2559 และ ข้อมูลจากฐานข้อมูลระบบลงทะเบียนความพิการแต่กำเนิดของสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ เมื่อแยกดูในแต่ละกลุ่มโรคที่มีรายงานในภาคใต้ของประเทศในช่วงปี พ.ศ. 2552-2556 พบความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิด ชนิด ปากแหว่งเพดานโหว่⁽¹⁰⁾ กลุ่มอาการดาวน์⁽¹¹⁾ ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด⁽¹²⁾ ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด⁽¹³⁾ เท่ากับ 1.44, 1.2, 1.88 และ 2.27 ตามลำดับ ซึ่งต่างกับในงานวิจัยนี้ (0.9, 0.8, 0.14, 0.6) อย่างชัดเจน อีกสาเหตุหนึ่งที่ทำให้ความชุกทางใต้สูงมาก เป็นเพราะการศึกษาทำในทุกการตั้งครรภ์ รวมทั้งที่เสียชีวิตตอนคลอด (stillbirth) และที่ยุติการตั้งครรภ์ (termination of pregnancy) ซึ่ง 2 กรณีหลังนี้ไม่ได้รวมอยู่ในทะเบียนวิจัยนี้

ฐานข้อมูลทะเบียนความผิดปกติแต่กำเนิดต่างๆ ที่ผ่านมามีความแตกต่างกัน และมีเพียงการศึกษาในช่วงระยะเวลาสั้นๆ คือระหว่าง 3-5 ปี จึงต้องจัดทำฐานข้อมูลใหม่เพื่อให้ทราบถึงสถานการณ์ปัจจุบันอย่างแท้จริง และเนื่องจากข้อจำกัดของความครอบคลุมของข้อมูลดังที่กล่าวมาข้างต้น จึงได้ศึกษาแนวโน้มการเปลี่ยนแปลงความชุกของความผิดปกติแต่กำเนิด แทนที่การศึกษาจำนวนหรือความชุกของโรคในแต่ละปี ทั้งนี้ แนวโน้มการลดลงของความชุกของกลุ่มอาการดาวน์ติดต่อกัน 5 ปี ระหว่างปี พ.ศ. 2561-2565 ค่อนข้างชัดเจนจาก 1.3 มาถึง 1.0 (อัตราการเปลี่ยนแปลงลดลงร้อยละ 23) ซึ่งสอดคล้องกับโครงการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ที่เริ่มมาตั้งแต่ปี พ.ศ. 2559 จากฐานข้อมูลโครงการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ของ สปสช. (ตารางที่ 5) มี

จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรองเพิ่มขึ้นทุกปี ตั้งแต่เริ่มโครงการ ทำให้จำนวนกลุ่มอาการดาวน์ได้รับการวินิจฉัยเพิ่มขึ้นระหว่างตั้งครรภ์ และมีการยุติการตั้งครรภ์

ดังนั้นจึงคาดการณ์ได้ว่า ความชุกของกลุ่มอาการดาวน์ในทารกเกิดมีชีพน่าจะลดลง ตั้งแต่เริ่มมีการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์

ตารางที่ 5 ข้อมูลการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์

ปี พ.ศ.	จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่ได้รับการตรวจคัดกรอง	กลุ่มอาการดาวน์ที่วินิจฉัยจากการตรวจคัดกรอง (ร้อยละ)
2561	25,531	39 (0.15)
2562	37,732	73 (0.19)
2563	73,261	133 (0.18)
2564	179,782	189 (0.11)
2565	197,248	208 (0.11)

นอกจากนี้ยังพบการลดลงของความชุกของภาวะน้ำคั่งในสมองแต่กำเนิด จาก 0.37 ถึง 0.28 (ร้อยละ 24) ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด จาก 0.3 ถึง 0.26 (ร้อยละ 13) ในช่วง 3 ปีนี้ (ปี พ.ศ. 2562-2565) ยังคงต้องติดตามในระยะยาวเพิ่มเติมต่อไป จากข้อมูลเบื้องต้นความชุกของภาวะหลอดประสาทไม่ปิดมีแนวโน้มลดลงไม่มาก อาจต้องวิเคราะห์ศึกษาลงลึกเพิ่มเติมถึงความครอบคลุมของการเสริมกรดโฟลิกในประเทศไทย และควรมีการรณรงค์การเสริมกรดโฟลิกในประชากรให้มากขึ้น

ล่าสุดในปี พ.ศ. 2567 จากการประชุมสมัชชาอนามัยโลกครั้งที่ 77⁽¹⁴⁾ เน้นย้ำว่า การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดเป็นสิ่งที่ดีเพื่อค้นหาความผิดปกติแต่กำเนิดที่รักษาได้ นำไปสู่การวินิจฉัย และการรักษา การตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดไม่ใช่เฉพาะแต่การเจาะเลือดตรวจคัดกรอง แต่ขอให้รวมถึงระบบอื่นๆ เช่น หัวใจ การได้ยิน ตาและการมองเห็น ความผิดปกติแต่กำเนิดยังเป็นปัญหาสำคัญในเด็ก มีแนวโน้มการลดลงของความผิดปกติแต่กำเนิดอย่างเห็นได้ชัดในกลุ่มอาการดาวน์ และภาวะน้ำคั่งในสมองแต่กำเนิด อย่างไรก็ตาม คงต้องทำการศึกษาเพิ่มเติมในระยะยาว และเพิ่มความสำคัญให้ตระหนักถึงการลงข้อมูลใน 43 แฟ้ม เพื่อให้ข้อมูลสมบูรณ์มากขึ้น

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบคุณ ระบบคลังข้อมูลด้านการแพทย์และสุขภาพ กระทรวงสาธารณสุข (Health Data Center: HDC) แหล่งข้อมูลของโครงการ และเจ้าหน้าที่สาธารณสุขในโรงพยาบาลต่างๆ ที่บันทึกข้อมูลใน 43 แฟ้ม

References

- Perin J, Mai CT, De Costa A, Strong K, Diaz T, Blencowe H, et al. Systematic estimates of the global, regional and national under-5 mortality burden attributable to birth defects in 2000-2019: a summary of findings from the 2020 WHO estimates. *BMJ Open* 2023;13(1):e067033.
- Xu J, Murphy S, Kochanek K, Bastian B. Deaths: final data for 2013. *Natl Vital Stat Rep*. 2016 Feb;64(2):1-119.
- Czeizel AE, Dudás I, Vereczkey A, Bánhidy F. Folate deficiency and folic acid supplementation: the prevention of neural-tube defects and congenital heart defects. *Nutrients* 2013;5(11):4760-75.
- Soheilrad Z. Folic acid intake in prevention of congenital heart defects: a mini evidence review. *Clin Nutr ESPEN* 2020;38:277-9.
- Gildestad T, Borge T, Haaland OA, Klungsoyr K, Vollset SE, Oyen N. Maternal use of folic acid and multivitamin supplements and infant risk of birth defects in Norway, 1999-2013. *Br J Nutr* 2020;124(3):316-29.



6. Stallings EB, Isenburg JL, Rutkowski RE, Kirby RS, Nembhard WN, Sandidge T, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2016-2020. *Birth Defects Res* 2024;116(1):e2301.
7. Ishikawa T, Kawame H, Mano N, Obara T. Real-world prevalence, time of diagnosis, and co-occurrence patterns of birth defects in live-born infants, 2014-2020: a health administrative database study in Japan. *Birth Defects Res* 2023;115(18):1723-36.
8. Zhou X, Zeng X, Fang J, He J, Kuang H, Hua X, et al. Comparison of total prevalence, perinatal prevalence, and livebirth prevalence of birth defects in Hunan Province, China, 2016-2020. *Front Public Health* 2024;12:1297426.
9. Pangkanon S, Sawasdivorn S, Kuptanon C, Chotigeat U, Vandepitte W. Establishing of national birth defects registry in Thailand. *J Med Assoc Thai* 2014;97 Suppl 6:S182-8.
10. Jaruratanasirikul S, Chicharoen V, Chakranon M, Sriplung H, Limpitikul W, Dissaneevate P, et al. Population-based study of prevalence of cleft lip/palate in southern Thailand. *Cleft Palate Craniofac J* 2016;53(3):351-6.
11. Jaruratanasirikul S, Kor-Anantakul O, Chowwichian M, Limpitikul W, Dissaneevate P, Intharasangkanawin N, et al. A population-based study of prevalence of Down syndrome in southern Thailand. *World J Pediatr* 2017;13(1):63-9.
12. Jaruratanasirikul S, Kor-anantakul O, Limpitikul W, Dissaneevate P, Khunnarakpong N, Sattapanyo A. Prevalence of neural tube defect in southern Thailand: a population-based survey during 2009-2012. *Childs Nerv Syst* 2014;30(7):1269-75.
13. Jaruratanasirikul S, Tangtrakulwanich B, Rachatawiriyaikul P, Sriplung H, Limpitikul W, Dissaneevate P, et al. Prevalence of congenital limb defects: data from birth defects registries in three provinces in southern Thailand. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2016;56(5):203-8.
14. Iroh Tam PY, Padilla CD, Zlotkin S, Ayede AI, Banu T, Kayita J, et al. The 77th World Health Assembly resolution calling for newborn screening, diagnosis, and management of birth defects: moving towards action in low-income and middle-income countries. *Lancet Glob Health* 2024;12(11):e1754-5.