

การตรวจโรคปัญญาอ่อนบางชนิดของทารก ในครรภ์ก่อนคลอด

How to Detect some Mentally Detarded Fetus before Birth

พูนสุข มโนมัยอุดม

โรคปัญญาอ่อน

เป็นโรคทางสมองที่ร้ายแรง หลายชนิดรุนแรงมากจนผู้ป่วยไม่สามารถช่วยเหลือตัวเองได้ เป็นที่ทรมานทุกหนทุกแห่งสำหรับผู้พบเห็น โดยเฉพาะอย่างยิ่งแก่พ่อและแม่ นอกจากนั้นพ่อแม่ต้องมีภาระเอาใจใส่เลี้ยงดูเป็นพิเศษ ด้วยกายและใจ ที่ต้องยอมรับสภาพของลูกด้วยความเมตตา เสียสละ และอดทนเป็นอย่างมาก การมีบุตรปัญญาอ่อน ยังก่อให้เกิดปัญหาทางด้านเศรษฐกิจของครอบครัวอย่างหลีกเลี่ยงไม่ได้ ในการที่ต้องใช้จ่ายเงินในการดูแลอย่างใกล้ชิด เนื่องจากช่วยเหลือตัวเองไม่ได้ และไม่สามารถประกอบอาชีพได้อย่างปกติหรือไม่ได้เลย รัฐบาลต้องจัดงบประมาณในการตั้งสถานสงเคราะห์เด็กปัญญาอ่อนขึ้น และหาผู้เชี่ยวชาญทางการแพทย์จิตวิทยา พยาบาลและทั้งเจ้าหน้าที่เพื่อช่วยเหลือเด็กปัญญาอ่อน ที่พ่อแม่ไม่สามารถเลี้ยงดูได้เอง รวมทั้งการให้คำแนะนำปรึกษาแก่พ่อแม่ในการเลี้ยงดูบุตรปัญญาอ่อนชนิดไม่รุนแรง สามารถเลี้ยงดูที่บ้านได้ และนำมาฝึกเพื่อพัฒนาการช่วยเหลือตัวเองที่โรงเรียนที่รัฐบาลตั้งขึ้น สำหรับสอนเด็กปัญญาอ่อนโดยเฉพาะ

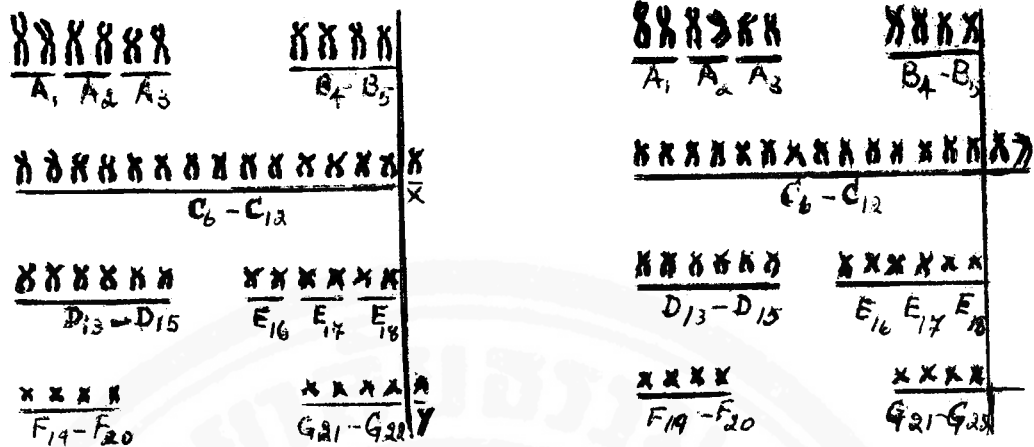
ถ้าวัดจากพฤติกรรมเป็นหลัก เด็กปัญญาอ่อนก็คือเด็กที่สติปัญญาเจริญเติบโตช้าหรือสติปัญญาดำกว่าเด็กคนอื่น ๆ ที่มีอายุในวัยเดียวกันมากบ้างน้อยบ้าง แล้วแต่ชนิดของโรคปัญญาอ่อน ซึ่งมีมากมายหลายชนิด โดยทั่วไปมีระดับสติปัญญาหรือไอคิวประมาณ 25-70 ถ้าต่ำกว่า 25 อาการเสื่อมทางสมองจะรุนแรงมาก และมักจะไม่มีชีวิตรอด ประเทศใดมีเด็กปัญญาอ่อนจำนวนมาก ก็จะเป็นปัญหาต่อการพัฒนาประเทศอย่างแน่นอน จึงควรรู้ถึงสาเหตุของการเป็นโรคปัญญาอ่อน ซึ่งปัจจุบันนักวิทยาศาสตร์พบวิธีที่จะช่วยป้องกันการมีบุตรปัญญาอ่อนได้

สาเหตุการเป็นโรคปัญญาอ่อน

โรคปัญญาอ่อนมีสาเหตุได้หลายประการ แต่อาจจัดแบ่งคร่าว ๆ ได้เป็น 2 พวก คือ

1. พวกที่มีสาเหตุมาจากสิ่งแวดล้อม เช่น จากการติดเชื้อบางชนิด แม่ได้รับสารพิษระหว่างตั้งครรภ์ การขาดออกซิเจนในระหว่างคลอด จากการที่แม่มีกระดูกเชิงกรานแคบทำให้คลอดลำบาก การขาดสารอาหารที่จำเป็นยิ่งสำหรับการเจริญเติบโตของสมองในวัยเด็กหรือแม่แต่การได้อุบัติเหตุทางสมอง ซึ่งเกิดได้กับคนทุกวัย ซึ่งทำให้สมองเสื่อมหรือไม่ทำงานกลายเป็นคนปัญญาอ่อนได้

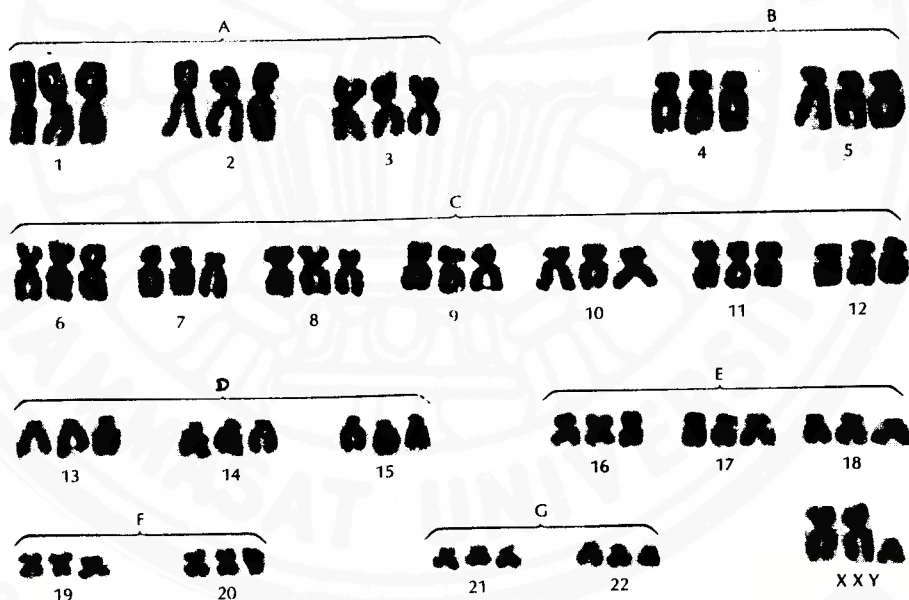
2. พวกที่มีสาเหตุมาจากการผิดปกติของสารพันธุกรรม อาจเป็นอสุจิของพ่อหรือไข่ของแม่ถ้าสามีภรรยาทั้งคู่มีประวัติคนในตระกูลเป็นปัญญาอ่อน อาจมีโอกาสมีบุตรปัญญาอ่อนได้ หรือถ้าไม่มีประวัติของคนในตระกูลเป็น แต่มีบุตรปัญญาอ่อน แสดงว่า บุตรคนต่อ ๆ ไปมีโอกาสจะเป็นปัญญาอ่อนได้ค่อนข้างมาก โอกาสที่จะถ่ายทอดไปยังลูกหลาน แล้วแต่สาเหตุของโรค โรคที่ที่คนเป็นโรคปัญญาอ่อนส่วนมากมักตายก่อนจะถึงวัยเจริญพันธุ์ (วัยที่สืบพันธุ์ได้) แต่บางชนิดก็มีชีวิตรอดและสามารถถ่ายทอดกรรมพันธุ์ของโรคไปยังลูกหลานได้ ปัจจุบันสามารถควบคุมป้องกันหรือลดจำนวนการมีบุตรปัญญาอ่อน หรือโรคกรรมพันธุ์ที่ร้ายแรงได้ โดยปรึกษาหน่วยแนะแนวกรรมพันธุ์ (Genetic counseling) ซึ่งมีอยู่ตามโรงพยาบาลของรัฐที่เป็นมหาวิทยาลัยโรคปัญญาอ่อนชนิดใดที่สามารถควบคุมป้องกันได้ โรคปัญญาอ่อนที่พบบ่อย ๆ และสามารถตรวจในทารกก่อนคลอดได้ คือ โรคปัญญาอ่อนที่มีความผิดปกติของโครโมโซม ซึ่งอาจจะเป็นออโตโซม หรือโครโมโซมเพศก็ได้ ปกติคนเรามีจำนวนโครโมโซม 46 แท่ง (ออโตโซม 22 คู่ และโครโมโซมเพศอีก 1 คู่) (ผู้ชายจะมีโครโมโซมเพศเป็น XY แต่ของผู้หญิงจะเป็น XX) เมื่อนำมาจัดเรียงเป็นคู่ ๆ จากยาวไปสั้น, 1 คู่สุดท้ายเป็นโครโมโซมเพศ เรียก โครโมโซมทั้งชุดนี้ว่า Karyotype ดังรูปที่ 1 แสดง Karyotype ของคนปกติ ของผู้ชาย (รูป ก) และผู้หญิง (รูป ข)



รูปที่ 1 ก. Karyotype ของผู้ชายปกติ
โครโมโซม = XY

ข. Karyotype ของผู้หญิงปกติ
โครโมโซม = XX

การผิดปกติของโครโมโซมนั้น อาจจะเป็นอโตะโซมหรือโครโมโซม โดยอาจจะมีจำนวนโครโมโซมขาดไป หรือเกินมาเป็นแท่ง หรือเกินมาเป็นชุด (แทนที่จะมี 23 แท่ง 2 ชุด 46 แท่งกลายเป็น 3 ชุด 69 แท่ง) ดัง Karyotype (รูปที่ 2) หรืออาจจะเป็นโครโมโซมบางแท่งขาดหายไปบางส่วน เช่น แท่งที่ 5, แท่งที่ 9 ฯลฯ ก็ส่งผลให้เป็นปัญหาลูกอ่อนทั้งสิ้น ความผิดปกติของโครโมโซมจัดแบ่งออกเป็น 3 พวก ดังนี้



รูปที่ 2 โครโมโซม 3 ชุด (Triploidy) ในคน แต่ละเซลล์ มี 69 แท่ง (69,XXY) พบในตัวอ่อนที่แท่งออกมา ความผิดปกติชนิดนี้พบได้บ่อย สังเกตโครโมโซมแท่งที่ 1 ถึง 22 ต่างก็มีย่างละ 3 แท่ง ยกเว้นโครโมโซมเพศ มีโครโมโซม X 2 แท่ง และ Y อีก 1 แท่ง

1. ออโตะโซมมีจำนวนผิดปกติ คือ อาจเกินมาหรือขาดไป ที่พบบ่อยคือที่เกินมา 1 แท่ง และเป็นปัญหาลูกอ่อน คือ

ก. แท่งที่ 13 เกินมา (เรียก Trisomy 13) ลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 3

ข. แท่งที่ 18 เกินมา (เรียก Trisomy 18) ลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 4

ค. แท่งที่ 21 เกินมา (เรียก Trisomy 21) หรือ ดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome) หรือมองโกลอยด์ (Mongoloid) เนื่องจาก

มีลักษณะหน้าและตาเหมือนขามองโกลลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 5 มีหนังตาบนม้วน ดังรูปที่ 5.1 เส้นลายมือขาดดังรูปที่ 5.2 และลักษณะ Karyotype ที่มีโครโมโซมแท่งที่ 21 เกินมา 1 แท่ง

2. โครโมโซมเพศมีจำนวนผิดปกติ คืออาจขาดไป หรือ เกินมาเป็นแท่งซึ่งอาจจะเป็นแท่ง X หรือแท่ง Y ก็ก่อให้เกิดโรคปัญหาลูกอ่อนที่พบบ่อย คือ

ก. แท่ง X หายไป 1 แท่งในผู้หญิง $[=44+(X+0)]$ เรียก Turner's syndrome ลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 6

ข. แท่ง X เกินมา 1 แท่งในผู้หญิง $[=44+(X+X+X)]$ เรียก Super female แท่ง X อาจเกินมา 2 แท่ง, 3 แท่ง...ก็ได้ ยิ่งเกินมามากเท่าใด ความผิดปกติก็จะยิ่งมากขึ้นลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 7

ค. แท่ง X เกินมา 1 แท่งในผู้ชาย $[=44+(X+X+Y)]$ เรียก Klinefelter's syndrome คนเป็นโรคนี้ อาจมีแท่ง X เกินมา 2 แท่ง, 3 แท่ง...ก็ได้ ยังมีแท่ง X เกินมามากก็ยังมีอาการรุนแรงมาก ลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 8



รูปที่ 3 ก. Karyotype ของเด็กที่มีโครโมโซมแท่งที่ 13 เกินมา 1 แท่ง (Trisomy-13)

ข. เด็กคนนี้คลอดก่อนกำหนด คือ 7 เดือน และตายหลังคลอด ลักษณะอาการมีหลายอย่าง คือ ศีรษะเล็ก สมองเล็ก ทูรปรางผิดปกติและอยู่ต่ำ ริมฝีปากแหว่ง 2 ข้างและเพดานปากโหว่

ค. มีนิ้วเกินมาข้าง ๆ นิ้วก้อยหรือนิ้วหัวแม่มือผิดปกติ เส้นประสาทสมองที่เกี่ยวข้องกับดมกลิ่นและเส้นประสาทที่เกี่ยวข้องกับการเห็น ลิ้นฟ่อ

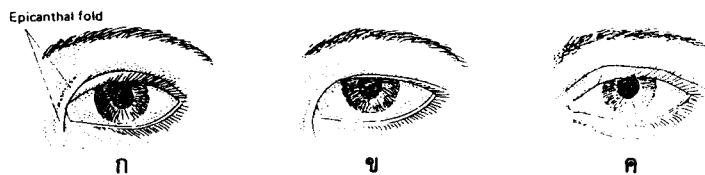
ง. หัวใจที่ผิดปกติ



รูปที่ 4 ก. Karyotype ของเด็กที่มีโครโมโซมแท่งที่ 18 เกินมา 1 แท่ง (Trisomy-18) ลักษณะและอาการที่ปรากฏให้เห็น รูป ข. คือ กระโหลกศีรษะรูปยาว ลิ้นปี่มีช่วงสั้น คอมีเยื่อยึดเป็นแผง (webbed neck) คอสั้น, บ่อยครั้งพบมีหูผิดปกติและอยู่ต่ำ

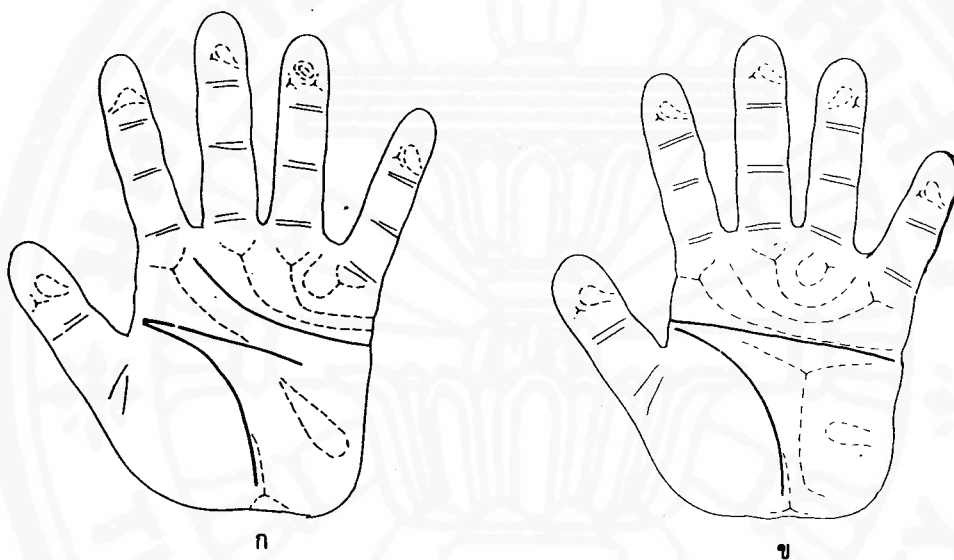


รูปที่ 5 ลักษณะของโรค Down's syndrome (หรือ mongolism) เป็นโรคปัญญาอ่อนชนิดหนึ่งให้สังเกตลักษณะเปลือกตาและปากซึ่งจะอำเปิด โรคนี้เกิดเนื่องจากการที่โครโมโซม (autosome) แท่งที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ชายและหญิงมีโอกาสเป็นโรคนี้เท่ากัน นอกจากจะมีผลให้สติปัญญาด้อยแล้ว อายุมักสั้นร่วมกับมีอาการผิดปกติของหัวใจ มักเกิดในแม่อายุมาก



รูปที่ 5.1 แสดงรอยม้วนตัวของหนังตาบนของ

- ก. ลักษณะ Down's syndrome หรือ mongloid ซึ่งคล้าย ข ซึ่งเป็นชาวเอเชีย
 ข. ตาของชาวตะวันออกพวกเอเชีย ค. ตาของคนชาติอื่นที่มีไข่เอเชีย

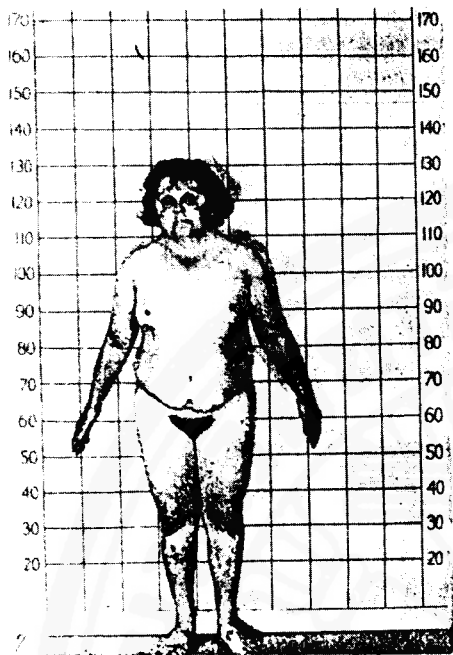


รูปที่ 5.2 ก. เส้นลายมือของคนปกติ

ข. เส้นลายมือของคนที่เป็น Down's syndrome



รูปที่ 5.3 Karyotype ของ Down's syndrome หรือ Mongoloid ที่มีโครโมโซมแท่งที่ 21 เกินมา 1 แท่ง



ก

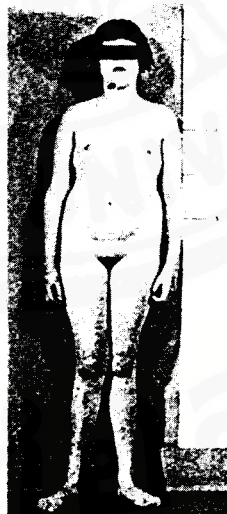


ข

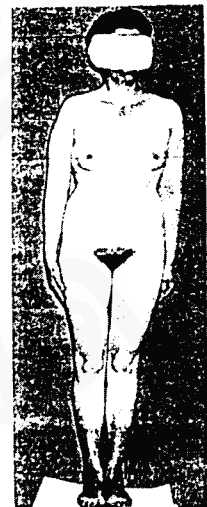
- รูปที่ 6 หญิงที่เป็นโรค Turner's syndrome เนื่องจากโครโมโซม X หายไป 1 แท่ง (45, XO) ซึ่งมีรูปร่างคล้ายเด็กผู้หญิง เนื่องจากไม่มีการเติบโตเป็นสาว อวัยวะสืบพันธุ์ไม่เจริญ ไม่มีขนที่อวัยวะเพศ เต้านมไม่โต หัวนมห่าง สะโพกไม่ผาย
- ก. หญิงอายุ 35 ปี ที่เป็นโรคนี้
- ข. แสดง Karyotype ของหญิงที่เป็นโรคนี้



ก

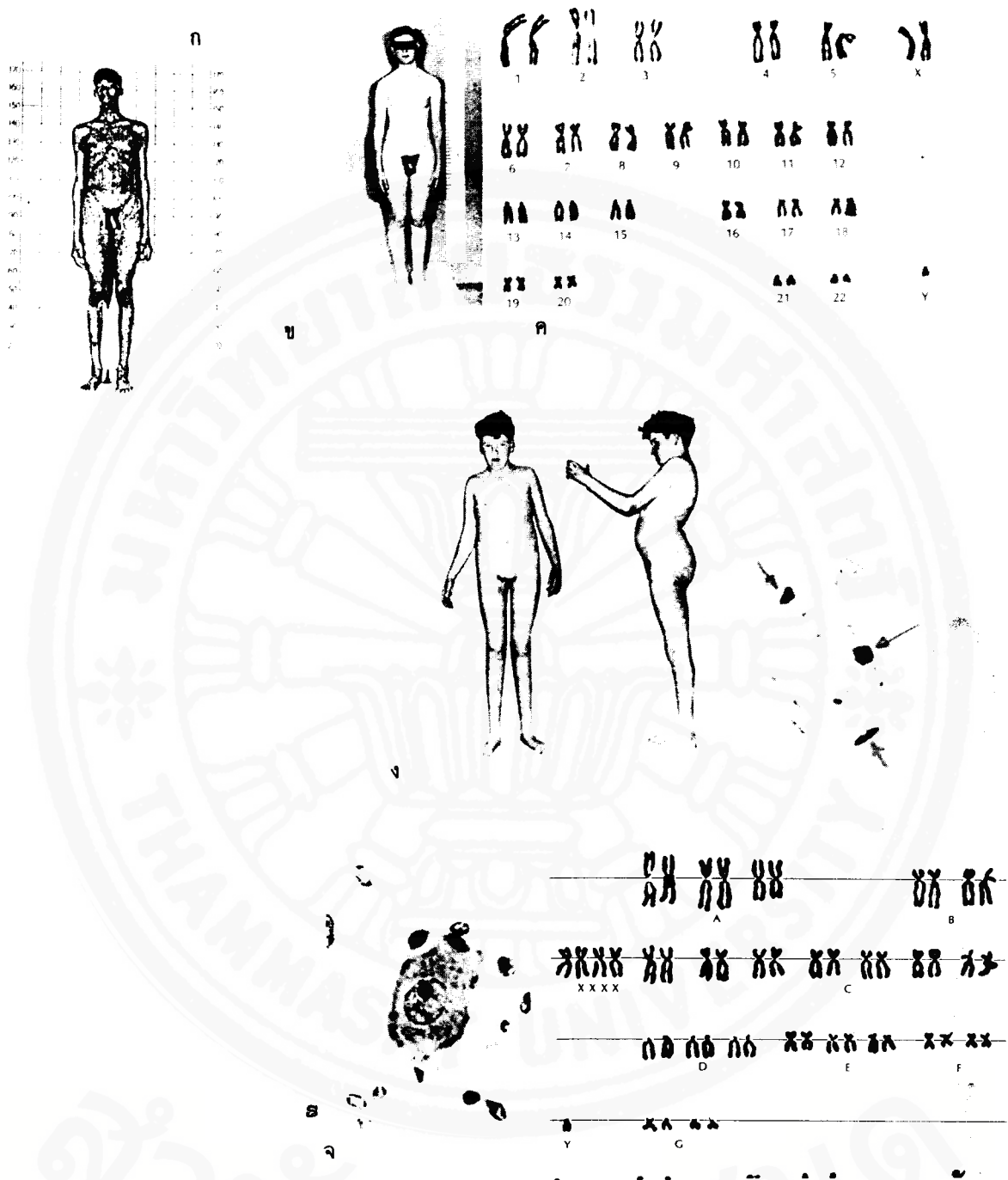


ข



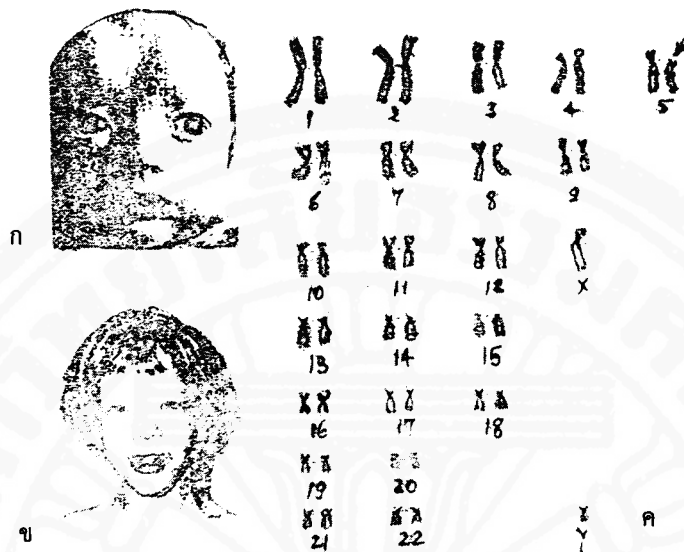
ค

- รูปที่ 7 ก. Karyotype ของผู้หญิงที่มีโครโมโซม X เกินมา 1 แท่ง 46, XXX ที่เรียกว่าเป็น โรค Triple X syndrome
- ข. เด็กหญิงอายุ 12 ปี 4 เดือนผู้นี้ มีโครโมโซม X เกินมา 1 แท่ง มีลักษณะอาการทางสติปัญญาอย่างรุนแรงด้วย
- ค. คนไข้หญิงอายุ 35 ปี หลังจากรักษาโดยการให้ฮอร์โมนเอสโตรเจนแล้ว ลักษณะของเพศหญิงและอวัยวะสืบพันธุ์เจริญกลับเป็นปกติ



- รูปที่ 8 ภาพถ่ายแสดงลักษณะของผู้ชายที่มีโครโมโซม X มากกว่าปกติหรือเรียกว่า Klinefelter's syndrome จำนวนโครโมโซม X ที่เกินมา 1 แท่ง, 2 แท่ง หรือ 3 แท่ง หรือที่แท่ง มากน้อยไม่เท่ากัน มีผลให้ลักษณะที่แสดงออกแตกต่างกันไป
- ก.,ข. ผู้ชายผิวดำและผิวขาวที่มีโครโมโซม X เกินมา 1 แท่ง (47,XXY) ลักษณะที่ปรากฏคือมีอวัยวะสืบพันธุ์เล็กไม่เจริญ รูปร่างคล้ายหญิง และมีเต้านมโตคล้ายหญิง
- ค. Karyotype ของ ก. และ ข.
- ง. เด็กผู้ชายปัญญาอ่อน อายุ 12 ปี มีโครโมโซมเพศเป็น XXXXY มี x เกินมา 3 แท่ง) ลักษณะรูปร่างคล้ายเด็กผู้หญิง อวัยวะเพศไม่เจริญ
- จ. แสดง Karyotype ของ ง.

3. โครโมโซมบางแท่งหายไปบางส่วน ที่พบบ่อย เช่น แท่งที่ 5 ลักษณะและอาการมีปัญห่อ่อนร่วมด้วย ปรากฏดังรูปที่ 9 หรือ แท่งที่ 9 ลักษณะและอาการที่ปรากฏดังรูปที่ 10 และอาจเกิดที่แท่งอื่น ๆ ได้



รูปที่ 9 ลักษณะและหน้าตาของเด็กที่เป็นโรค Cri-du-chat

- ก. เด็กผู้ชายมีลักษณะส่วนหัวกว้าง และวงน้ากลม
- ข. เด็กหญิง 6 ขวบ ปัญห่อ่อนอย่างแรง ส่วนหัวกว้างและวงน้ากลม
- ค. Karyotype ของผู้ที่เป็นโรค จะเห็นแขนข้างสั้นของโครโมโซมแท่งที่ 5 บางส่วนขาดหายไป



ก



ข

รูปที่ 10 ก. Karyotype ของหญิงที่มีโครโมโซมแท่งที่ 9 เกินมาบางส่วน (ตรงลูกศรชี้)

- ข. ลักษณะที่ปรากฏให้เห็นคือไม่มีลักษณะเจริญของเพศหรือเป็นสาวลักษณะใบหน้าผิดปกติแสดงถึงสติปัญญาไม่สมประกอบ

จะตรวจโรคปัญญาอ่อนของทารกในครรภ์ได้อย่างไร

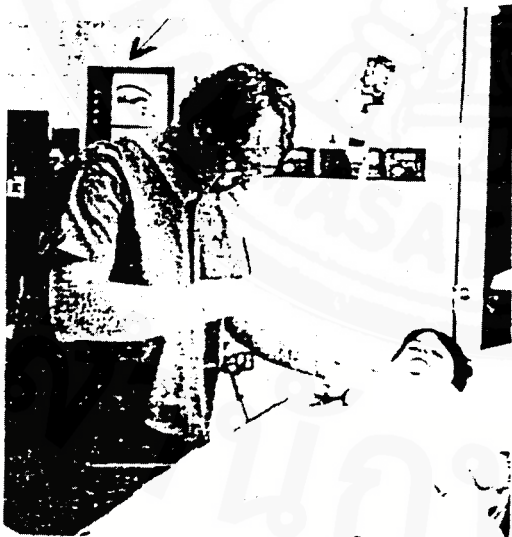
โรคปัญญาอ่อนที่มีสาเหตุแน่นอน เนื่องจากการผิดปกติของโครโมโซม ซึ่งเป็นสารพันธุกรรมดังกล่าวในข้อ, 2 และ 3 ดังกล่าวข้างต้นนั้น สามารถควบคุมป้องกันได้โดยการเจาะดูเอาน้ำคร่ำที่มีเซลล์ของทารกในถุงน้ำคร่ำ (amnion) มาตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมเรียกว่า การตรวจน้ำ Amniocentesis กรรมวิธีดังรูปที่ 11 ซึ่งถ้าตรวจพบว่าเซลล์ของทารกมีการผิดปกติของโครโมโซม ที่เป็นสาเหตุของโรคปัญญาอ่อน โดยดูจาก karyotype กฎหมายได้อนุญาตให้ทำแท้งได้ อันเป็นวิธีที่ป้องกันมิให้มีบุตรปัญญาอ่อนได้

สามีภรรยาคู่ใดที่มีประวัติในตระกูล เป็นโรคปัญญาอ่อน หรือเคยมีลูกปัญญาอ่อน หรือตั้งครรภ์ตอนมีอายุมาก ควรได้รับคำปรึกษาและแนะนำจากสูตินารีแพทย์ที่จะให้คำอธิบายเบื้องต้นให้ไปปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรม ที่เรียกว่าหน่วยแนะนำกรรมพันธุ์ (genetic counseling) ซึ่งจะเป็นผู้แนะนำถึงมีกรรมกรว่า สมควรจะทำการตรวจทารกในครรภ์โดยวิธี Amniocentesis หรือไม่ การตรวจวิธีนี้ยังทำให้ทราบด้วยว่า ทารกในครรภ์เป็นหญิงหรือชาย จากโครโมโซมเพศที่ปรากฏ อาจตรวจควบคู่กันไปกับ ultra sound

กรรมวิธีการเจาะดูเอาน้ำคร่ำ เพื่อตรวจโครโมโซมของเซลล์ทารก ที่เรียกว่า Amniocentesis อาจทำร่วมกับอัลตราซาวด์ มีขั้นตอนตามลำดับ ดังรูปที่ 11.1 คือ

1. แพทย์ผู้ชำนาญเฉพาะด้านจะใช้เข็มเจาะผ่านหน้าท้องและผนังมดลูกเข้าไปในถุงน้ำคร่ำ และดูดเอาน้ำคร่ำซึ่งจะมีเซลล์ของตัวอ่อนติดมาด้วย (รูปที่ 11.1 และ 11.2)
2. นำไปเข้าเครื่องปั่นให้เซลล์ตกตะกอน แล้วนำน้ำคร่ำไปวิเคราะห์ทางชีวเคมี
3. นำเซลล์ของตัวอ่อน ไปเพาะเลี้ยงให้เจริญและแบ่งเซลล์มีจำนวนเพิ่มขึ้น
4. ใส่สาร colchicine ลงไปเพื่อหยุดการแบ่งเซลล์ เมื่อถึงระยะที่เห็นโครโมโซมชัดเจนที่สุด ซึ่งจะมองเห็นได้ชัด ที่เรียกว่า ระยะ metaphase
5. นำเอาเซลล์ของตัวอ่อนในระยะ metaphase นั้นมาตรวจ วิเคราะห์ภายใต้กล้องจุลทรรศน์และถ่ายรูปไว้ นำรูปถ่ายไปอัดและขยาย แล้วนำมาตัดแท่งโครโมโซมออกเป็นแท่ง ๆ ดังรูปที่ 12.ก
6. นำโครโมโซมที่ตัดออกนั้นมาจับเข้าคู่กันเป็นคู่ ๆ จนครบ 23 คู่ ได้ karyotype ของเซลล์ตัวอ่อน ดังรูปที่ 12.ข และ 12.ค (นิยมจัดโครโมโซมเพศ แท่ง X ไว้ขวาสุดแถวกลาง โครโมโซมแท่ง Y จัดไว้ขวาสุดแถวล่าง ดังรูปที่ 12.ค

จากการตรวจวิเคราะห์โครโมโซมในภาพ Karyotype แพทย์จะบอกไว้ว่า ทารกนั้นจะเกิดมาปัญญาอ่อนหรือไม่



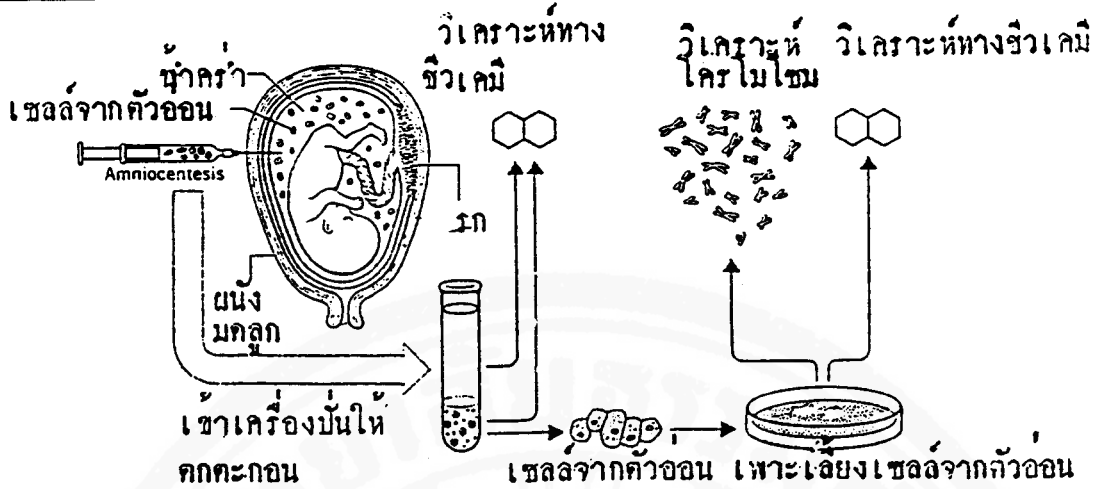
ก



ข

รูปที่ 11.1 แอมนีโอเซนทีซิสทำร่วมกับอัลตราซาวด์

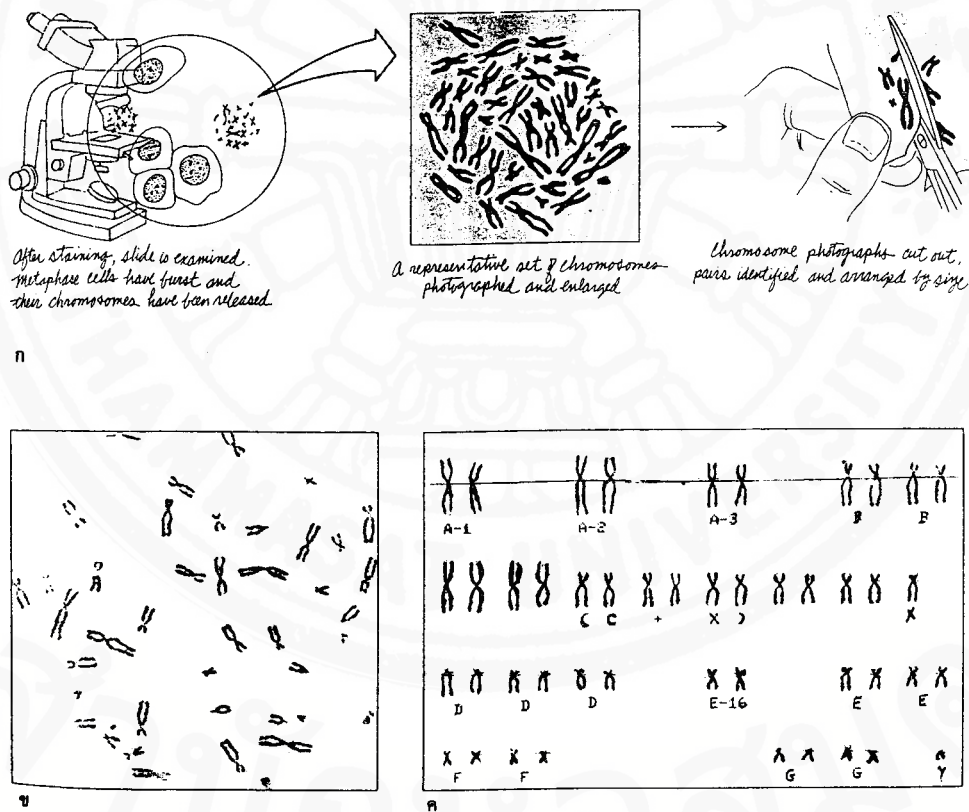
- ก. แพทย์กำลังดูดเอาน้ำคร่ำออกมาจากหญิงที่ตั้งครรภ์ สังเกตเครื่องอัลตราซาวด์คล้ายจอทีวีอยู่ทางซ้ายมือ
- ข. เป็นภาพจากเครื่องอัลตราซาวด์ เห็นตัวอ่อนภายในมดลูก ตัวอ่อนนี้อายุ 20 สัปดาห์ ส่วนหัวอยู่ทางขวามือและขาอยู่ทางซ้าย



รูปที่ 11.2 แอมนีโอเซนติซีส กับวิธีการเพื่อวินิจฉัยหาความผิดปกติของโครโมโซมและปฏิกิริยาชีวเคมี

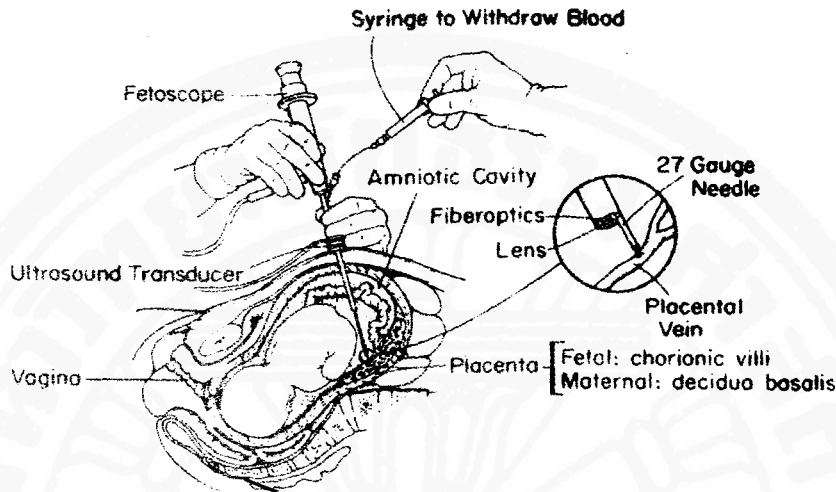
วิธีการทำ Karyotype เพื่อวิเคราะห์ความผิดปกติของโครโมโซม

เพื่อตรวจหาความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม หรือ แท่งโครโมโซมและใช้ในการตรวจเพศ



รูปที่ 12 แสดงขั้นตอนในการทำ Karyotype (หรือ chromosome type) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม หรือของแท่งโครโมโซมว่าผิดปกติหรือไม่ และยังสามารใช้ในการวินิจฉัยเพศของคน ๆ นั้นได้ด้วย โดยการเจาะเลือด และนำแต่เฉพาะเม็ดเลือดขาวมาเพาะเลี้ยง (culture) ให้แบ่งเซลล์เพิ่มจำนวน และใส่สาร colchicine ลงไป เพื่อให้หยุดการแบ่งเซลล์เมื่อถึงระยะ metaphase ซึ่งเป็นระยะที่โครโมโซม หดตัวสั้นที่สุด และเห็นได้ชัดเจนที่สุด แล้วนำเซลล์ส่วนหนึ่งมาบดให้ผนังนิวเคลียสแตกออกบนแผ่นแก้วเพื่อให้โครโมโซมกระจายตัวแล้วนำไปส่องดูภายใต้กล้องจุลทรรศน์ถ่ายรูปโครโมโซมทั้งหมดไว้ นำไปอัดขยายภาพแล้วตัดออกเป็นแท่ง ๆ (ก) นำแท่งโครโมโซมที่ตัดออกไว้ทั้งหมดนั้น มาจับคู่กันและจัดเป็นพวก ๆ เรียงลำดับจากคู่ที่ 1, 2, 3...จนกระทั่งคู่ที่ 22 แนวขวาสุดจัดโครโมโซมเพศ X ไว้ขวาสุดแถวกลางโครโมโซม Y จัดไว้ขวาสุดแถวล่างรูปที่ 12 ค

ปัจจุบันมีการพัฒนาเครื่องมือสำหรับใช้ในการแทงเข้าไปในมดลูก และนำเซลล์ของตัวอ่อนหรือผิวหนังหรือหนังศีรษะออกมาตรวจโดยทารกไม่เป็นอันตราย เรียกว่า ฟิโตสโคปี (fetoscopy technique) ซึ่งประกอบด้วยเครื่องมือที่เรียกว่า เอนโดสโคป (endoscope) เป็นเข็มขนาดเล็กออกแบบให้แทงเข้าไปในมดลูกได้ เครื่องมือนี้ประกอบด้วยเลนส์ชนิดพิเศษโฟกัสได้เอง สามารถเห็นตัวอ่อนที่กำลังเจริญและถ่ายรูปไว้ได้ ขนาดของเครื่องมือยาว 15-20 เซนติเมตร ระยะโฟกัสประมาณ 2 เซนติเมตร มุมที่มองเห็นได้ประมาณ 70° เอนโดสโคปอยู่ในหลอดขนาดเล็ก (cannula) ขนาด 2-3 มิลลิเมตร ตัวหลอดขนาดเล็กข้างหนึ่งเป็นรูปตัว Y และออกแบบให้ใส่ปากคีบสำหรับนำเซลล์ออกมาศึกษา หรือออกแบบให้นำเข็มผ่านระบบเลนส์เข้ามาดูดเลือดของตัวอ่อนออกมาศึกษาได้ ดังรูปที่ 13



รูปที่ 13 วิธีเอาเซลล์ทารกจากถุงน้ำคร่ำออกมาตรวจหาความผิดปกติ

จะรับการตรวจโครโมโซมทางทารกก่อนคลอดได้ที่ใด การเจาะน้ำคร่ำเพื่อนำไปตรวจสุติแพทย์ทุกคนและทุกโรงพยาบาลทำได้ แต่สถานที่ส่งไปเพื่อเพาะเลี้ยงเซลล์เพิ่มขึ้น และทำ Karyotype เพื่อตรวจโครโมโซม นั้น มีเฉพาะโรงพยาบาลใหญ่ ๆ หรือ ศูนย์ห้องปฏิบัติการของโรงพยาบาลเอกชนบางแห่ง

หญิงมีครรภ์ควรฝากครรภ์เมื่อทราบว่าตั้งครรภ์ สุติแพทย์จะแนะนำเบื้องต้นได้ว่า ควรตรวจ Amniocentesis หรือไม่ ปัจจุบันตามโรงพยาบาลใหญ่จะมีหน่วยแนะนำทางพันธุกรรม (genetic counselling) ที่จะให้คำปรึกษาแนะนำ และช่วยในการตัดสินใจเมื่อมีเปอร์เซ็นต์ของการเสี่ยงที่จะมีบุตรปัญญาอ่อน

การเจาะน้ำคร่ำมาตรวจควรอยู่ในระยะตั้งครรภ์ ประมาณ 12-14 สัปดาห์ขึ้นไป สำหรับค่าใช้จ่ายในการส่งน้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซม นั้น ประมาณ 2,500 บาท (จากโรงพยาบาลเอกชน) ซึ่งยังไม่ได้รวมค่าเจาะน้ำคร่ำ หรือค่าตรวจ Ultrasound ส่วนผลของการตรวจโครโมโซม จะรู้ผลภายในเวลาประมาณ 1 เดือนหลังเจาะ การตรวจโรคปัญญาอ่อนของทารกในครรภ์ก่อนคลอด นับเป็นเทคโนโลยีที่มีประโยชน์อย่างยิ่งในการช่วยป้องกันการมีบุตรปัญญาอ่อนได้

เอกสารอ้างอิง

- Baer, A.S. 1977. The Genetic Perspective. W.B.Saunders. Philadelphia. U.S.A.
 Baker, J.W. and G.E. allen, 1982. The Study of Biology. 4 th ed. Addison-Wesley Publishing Company, Inc. U.S.A.
 Burns, G.W. 1983. The Science of Genetics: An Introduction to Heredity. 5 th ed. Macmillan Publishings. New York. U.S.A.
 Gardner, E.J., and D.P.Snustad. 1984. Principles of Genetics. John Wiley and sons, Inc. Canada. U.S.A.
 Laurence, E. 1989. A Guide to Modern Biology: Genetics, Cells and System. Longman Sciencetific and Technical. New York. U.S.A.
 Novitske, E. 1977. Human Genetics. Macmillan Publishing Company, Inc. New York.
 Rothwell, N.V. 1988. Understanding Genetics. Oxfod University Press. New York. U.S.A.
 Singer, S. and H.R. Hilgard. 1978. The Biology of People. W.H. Freeman and Company. New York. U.S.A.

* ข้อมูลเกี่ยวกับบริการรับตรวจโครโมโซมทารกก่อนคลอด และค่าบริการ ได้รับความกรุณาจาก นายแพทย์ปรีชา วาณิชเศรษฐกุล สุติแพทย์ โรงพยาบาลธรรมศาสตร์เฉลิมพระเกียรติ