คุณแม่วัย 35 อัพ ...อยากมีลูก เทคนิค NGS ลดความเสี่ยงโรคดาวน์ซินโดรม

กว่าผู้หญิงคนหนึ่งจะตั้งครรภ์ได้ไม่ใช่เรื่องง่าย และในช่วงเวลาระหว่างตั้งครรภ์ 9 เดือน คุณแม่ทุกคนล้วนมีความคาดหวังและความวิตกกังวลสูง ไม่ว่าจะเป็นเรื่องของสุขภาพของทารกในครรภ์ พัฒนาการของร่างกาย รวมทั้งอวัยวะที่ครบถ้วนสมบูรณ์ปราศจากโรคทางพันธุกรรม ซึ่งเป็นที่ปรารถนาของพ่อแม่ทุกคนอย่างแน่นอน ด้วยสภาพสังคมที่เปลี่ยนแปลงไป ส่งผลให้คู่สามีภรรยาแต่งงานเมื่ออายุมากขึ้น จากการสำรวจพบว่าคุณแม่ที่อายุ 35 ปีขึ้นไปเมื่อตั้งครรภ์ลูกน้อยที่เกิดมามีความเสี่ยงเป็นโรคดาวน์ซินโดรม มากกว่า 1 ต่อ 300 ดังนั้นเพื่อให้ลูกน้อยเกิดมาอย่างสมบูรณ์ คุณแม่ที่มีความเสี่ยงควรเข้ารับคำปรึกษาแพทย์ และตรวจคัดกรองตัวอ่อน เพื่อหาความผิดปกติของโครโมโซม เรียกว่า “ป้องกันไว้ ดีกว่าแก้”

แพทย์หญิงวีณา ครุฑสวัสดิ์ ผู้อำนวยการแพทย์และสูตินรีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ ด้านเวชศาสตร์การเจริญพันธุ์และภาวะการมีบุตรยาก ศูนย์ซูพีเรีย เอ.อาร์.ที. กล่าวว่า ปัจจุบันผู้หญิงยุคใหม่เก่งและมีความมั่นใจมากขึ้น บางคนหวงแหนความโสด ส่งผลให้คู่สมรสส่วนใหญ่แต่งงานช้า จากเดิมเฉลี่ยอายุ 25-30 ปี แต่ปัจจุบันพบว่าผู้หญิงแต่งงานมีครอบครัวอายุมากขึ้น เฉลี่ยอยู่ที่ 35 ปี เมื่อแต่งงานช้าทำให้เซลล์สืบพันธุ์ หรือที่เรียกว่า “ไข่” ก็จะเสื่อมคุณภาพลงไปด้วย ทำให้คุณแม่ที่สูงอายุจะมีความเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคดาวน์ซินโดรม แต่ในขณะเดียวกันผู้หญิงตั้งครรภ์ที่อายุน้อยกว่า 35 ปี ก็มีความเสี่ยงกับการมีลูกเป็นโรคดาวน์ซินโดรม ได้เช่นเดียวกัน

โรคดาวน์ซินโดรม หรือ กลุ่มอาการดาวน์ เป็นความผิดปกติของพันธุกรรมที่เป็นมาแต่กำเนิด เกิดจากความผิดปกติของสารพันธุกรรมของโครโมโซมคู่ที่ 21 มีจำนวน 3 แท่ง หรือผิดปกติที่โครงสร้างของโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ทำให้ทารกที่เกิดมาเป็นโรคดาวน์ซินโดรม มีความบกพร่อง อาทิ หัวใจและลำไส้อุดตัน มีลักษณะความผิดปกติของศีรษะและใบหน้า แขนขาสั้น หนังที่คอหนา และมีระดับสติปัญญา (IQ) ระหว่าง 20-50 หรือภาวะปัญญาอ่อน สำหรับปัจจัยเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นดาวน์ซินโดรม มีหลักๆ ดังนี้ คือ 1. อายุของมารดาขณะตั้งครรภ์ 2. ครอบครัวที่มีประวัติมีลูกเป็นดาวน์ซินโดรม 3.ความผิดปกติในโครโมโซมของพ่อแม่ฝ่ายใดมากกว่าฝ่ายหนึ่งหรือทั้งสองฝ่าย ซึ่งจากสถิติตรวจพบว่า หญิงที่ตั้งครรภ์เมื่ออายุ 35 ปี หรือมากกว่า จะมีความเสี่ยงสูงถึง 1 ใน 300 ราย โดยเมื่ออายุยิ่งมากขึ้น อัตราเสี่ยงก็จะยิ่งเพิ่มขึ้นตามลำดับ แต่ก็ไม่ได้หมายความว่าหญิงตั้งครรภ์ที่อายุน้อยจะไม่มีโอกาสคลอดลูกเป็นดาวน์ซินโดรม เพราะหญิงที่มีอายุน้อยก็มีโอกาสเสี่ยงที่จะคลอดลูกเป็นดาวน์ซิน โดรมสูงถึง 1 ใน 1,000 ราย

แพทย์หญิงวีณา กล่าวต่อว่า เพื่อความปลอดภัยของลูกน้อย ปัจจุบันในช่วงคุณแม่ตั้งครรภ์มีการตรวจให้เลือกหลายวิธี ได้แก่ 1.การเจาะน้ำคร่ำ ซึ่งสามารถทำได้ในช่วงอายุครรภ์ 16-20 สัปดาห์ ซึ่งวิธีนี้จะค่อนข้างเจ็บ และคุณแม่มี

โอกาสแท้งบุตรจากถุงน้ำคร่ำรั่ว หรือเกิดการติดเชื้อในถุงน้ำคร่ำได้ 2. เจาะเลือดคุณแม่เพื่อหาปริมาณสารเคมีบางอย่าง เช่น HCG, Estriol และ Inhibin-Alpha (INHA) หากคุณแม่ตั้งครรภ์ที่มีทารกเป็นกลุ่มอาการดาวน์ จะมีระดับ อัลฟ่า ฟีโต โปรตีน จะต่ำกว่าคุณแม่ที่ลูกในครรภ์ปกติ เป็นต้น 3.การทำอัลตราซาวด์ เช่น Freebeta HCG และ Pappa วัดความหนาของผิวหนังบริเวณต้นคอทารกในครรภ์ ร่วมกับการตรวจเลือดเพื่อหาค่าสารเคมี วิธีนี้สามารถตรวจได้อย่างรวดเร็ว แต่ยังมีความแม่นยำไม่มากนัก และ 4. ตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรมด้วยเทคนิค NIPT โดยการใช้เซลล์ทารกที่ตรวจพบได้ในเลือดแม่มาวิเคราะห์ดีเอ็นเอและดูอัตราส่วนโครโมโซมที่สงสัยว่ามีปริมาณมากไปหรือไม่ วิธีนี้มีความแม่นยำสูงมากกว่า 95 เปอร์เซ็นต์ แต่ราคาค่อนข้างสูงเช่นกัน

แพทย์หญิงวีณา กล่าวปิดท้ายว่า จากข้อจำกัดทางเทคนิคของการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมในทารกหลังการตั้งครรภ์ และภาวะเสี่ยงจากการยุติการตั้งครรภ์เมื่อเจาะน้ำคร่ำแล้วพบโครโมโซมผิดปกติ ศูนย์ซูพีเรีย เอ.อาร์.ที.ศูนย์รักษาผู้มีบุตรยากและการตรวจวินิจฉัยพันธุกรรมตัวอ่อน จึงได้นำเทคนิค NGS มาใช้ร่วมกับกระบวนการทำเด็กหลอดแก้ว (IVF/ ICSI) ในการตรวจคัดกรองโครโมโซมตัวอ่อนก่อนการฝังตัว ซึ่งให้ผลการตรวจคัดกรองที่ถูกต้อง แม่นยำ และสามารถตรวจโครโมโซมได้ครบทั้ง 23 คู่ เพื่อลดความเสี่ยงในการเกิดทารกที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม ช่วยให้มีอัตราการตั้งครรภ์ที่สูงขึ้น และลดโอกาสการแท้งลงได้ เพราะสาเหตุสำคัญของความล้มเหลวในการตั้งครรภ์ และภาวะแท้งเกิดจากความผิดปกติทางโครโมโซมของทารก ทั้งนี้กระบวนการทางเทคนิค NGS จะประสบผลสำเร็จต้องอาศัยทีมงานผู้เชี่ยวชาญ ไม่ว่าจะเป็นแพทย์ นักวิทยาศาสตร์และทุกๆ ฝ่ายที่เกี่ยวข้อง