

คุณแม่ตั้งครรภ์เบาใจ เทคโนโลยีตรวจคัดกรองภาวะดาวน์ซินโดรมด้วย NIPT



ศูนย์ : ศูนย์สุขภาพสตรี

คุณแม่ตั้งครรภ์ที่กำลังกังวลว่าลูกน้อยที่อยู่ในท้องของตนเองจะเป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ ฟังทางนี้!
ปัจจุบันมีเทคโนโลยีที่สามารถช่วยตรวจคัดกรองภาวะดาวน์ซินโดรมได้ตั้งแต่ช่วงอายุครรภ์น้อยๆ ที่เรียกว่า "NIPT"
ส่วนการตรวจ NIPT ที่ว่านี้คืออะไร มีประสิทธิภาพมากน้อยแค่ไหน เหมาะสำหรับคุณแม่ตั้งครรภ์ทุกคนเลยหรือไม่
ไปหาคำตอบกันได้เลย

กลุ่มอาการดาวน์ หรือ ดาวน์ซินโดรม (Down syndrome)

กลุ่มอาการดาวน์ หรือ ดาวน์ซินโดรม (Down syndrome) คือ ความผิดปกติตั้งแต่กำเนิด พบได้ประมาณ 1
รายในทารกแรกเกิด 800 ราย หรือประมาณ 1,000 รายต่อปีในประเทศไทย

โดยกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมนี้มีสาเหตุจากความผิดปกติของโครโมโซมชุดที่ 21 ซึ่งชนิดที่พบบ่อยที่สุดเกิดจากการมีโครโมโซมชุดที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (Trisomy 21) ทารกที่เป็นดาวน์ซินโดรมมีลักษณะใบหน้าพิเศษเกือบทั้งหมดมีภาวะปัญญาอ่อน และประมาณครึ่งหนึ่งมีความผิดปกติทางร่างกาย เช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด หรือ มีภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง และมีอายุสั้น ในปัจจุบันยังไม่มีวิธีการรักษาภาวะนี้ให้หายเป็นปกติ

ดังนั้น คุณแม่ตั้งครรภ์จึงนิยมทำการตรวจคัดกรองภาวะดาวน์ซินโดรมตั้งแต่ช่วงอายุครรภ์ยังน้อย ซึ่งก็มีหลากหลายวิธี และวิธีที่ได้รับความนิยมมากก็คือ “NIPT”

การตรวจ NIPT คืออะไร?

NIPT ย่อมาจาก Non Invasive Prenatal Testing ซึ่งทำโดยการเจาะเลือดจากคุณแม่ เพื่อประเมินโอกาสเสี่ยงที่ทารกจะมีโครโมโซมผิดปกติ หลักการของ NIPT คือการตรวจวิเคราะห์ปริมาณของ DNA ซึ่งอยู่ในเลือดของคุณแม่ (cell-free DNA) โดยใช้เทคโนโลยี Massively Parallel Sequencing ในคุณแม่ซึ่งตั้งครรภ์ทารกดาวน์ซินโดรมจะตรวจพบชิ้นส่วนของ cell-free DNA ซึ่งมาจากโครโมโซมชุดที่ 21 มากผิดปกติ

ส่วนประสิทธิภาพของ NIPT เป็นการตรวจคัดกรองภาวะดาวน์ซินโดรมที่มีประสิทธิภาพสูงมาก สามารถตรวจพบทารกดาวน์ซินโดรมชนิด Trisomy 21 ได้ถึงประมาณร้อยละ 99 และมีโอกาสเกิดผลลวงน้อยกว่าร้อยละ 1 เมื่อเปรียบเทียบกับวิธีการอื่นที่ใช้กันอยู่ในปัจจุบัน ได้แก่ การตรวจความหนาแน่นคอทาร์ก (NT), combined test, triple test และ quadruple test จะตรวจพบได้เพียงร้อยละ 60-85 เท่านั้น

ได้ฟังอย่างนี้แล้วคุณแม่ตั้งครรภ์หลายคนอาจเกิดคำถามว่า การตรวจนี้เหมาะกับคุณแม่ทุกคนไหม ความจริงแล้ว NIPT สามารถตรวจได้ในคุณแม่ตั้งครรภ์เกือบทุกคน ซึ่งจะตรวจได้ในช่วงอายุครรภ์ 10-24 สัปดาห์ โดยช่วงที่เหมาะสมที่สุดคือระหว่าง 12-16 สัปดาห์

นอกจากนี้การตรวจคัดกรองวิธีอื่นให้ผลบวกถึงร้อยละ 5 แสดงว่าคุณแม่อายุ 5 (1 ใน 20 ราย) จะถูกเจอน้ำคร่ำโดยไม่จำเป็น แต่ NIPT มีโอกาสเกิดผลบวกถึงต่ำมาก คือน้อยกว่าร้อยละ 1 ซึ่งจะช่วยลดความกังวลของคุณแม่และลดจำนวนคุณแม่ที่ต้องเจอน้ำคร่ำโดยไม่จำเป็นได้มาก และที่สำคัญ การตรวจ NIPT เป็นการตรวจที่ไม่เสี่ยงอันตรายต่อทารกในครรภ์ด้วย

อย่างไรก็ตาม การตรวจคัดกรองภาวะดาวน์ซินโดรมนี้ไม่สามารถทำได้ในคุณแม่ที่ตั้งครรภ์แฝด รวมถึงหากคุณพ่อหรือคุณแม่มีความผิดปกติของโครโมโซมอยู่แล้วก็ไม่สามารถตรวจได้เช่นกัน

ผลการตรวจ NIPT

ในส่วนของผลตรวจ NIPT จะเป็นการแจ้งผลว่าเป็นบวกหรือลบ หากการตรวจ NIPT ให้ผลเป็นบวก

โอกาสที่ทารกมีโครโมโซมปกติจะน้อยกว่าร้อยละ 1 หรือมีโอกาสที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมร้อยละ 99 หากการตรวจ NIPT ให้ผลเป็นลบ โอกาสที่ทารกจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมมีน้อยมาก

ทั้งนี้การตรวจคัดกรอง NIPT ไม่สามารถระบุเพศทารกได้ แม้ว่า NIPT เป็นการตรวจคัดกรองที่มีประสิทธิภาพสูงมาก แต่ก็ไม่ได้เป็นการตรวจเพื่อวินิจฉัย กรณีที่ผลการตรวจคัดกรองมีความผิดปกติ ควรได้รับการตรวจวินิจฉัยโดยการเจาะน้ำคร่ำเพิ่มเติม เพื่อให้ได้ผลการยืนยันที่แน่นอน