

การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน

วารสารณัฐชนอน* วท.ม. (จิตวิทยาการให้คำปรึกษา)

ทิพย์วิมล ทิมอรุณ** พบ.

ไกรฤกษ์ ทวีเชื้อ*** วท.ม. (ชีววิทยา)

ดุชนิ เจริญพิภพ**** วท.บ. (สาขาเทคนิคการแพทย์)

ชนินทร์ ลิ้มวงศ์***** พบ.

ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล***** พบ.

บทคัดย่อ: โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน (Duchenne muscular dystrophy: DMD) เป็นโรคพันธุกรรมที่มีความรุนแรงและมีการถ่ายทอดผ่านทางโครโมโซมเอ็กซ์แบบยีนด้อย การวิจัยนี้เป็นการวิจัยเชิงพรรณนา เพื่อศึกษาการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน และปัจจัยที่เกี่ยวข้องกับการตัดสินใจ โดยใช้แนวคิดเกี่ยวกับการตัดสินใจ กลุ่มตัวอย่างเป็นมารดาหรือญาติเพศหญิงฝ่ายมารดาที่เป็นพาหะของผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน ที่เข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลรามาธิบดีระหว่างปี พ.ศ. 2548-2553 เลือกกลุ่มตัวอย่างแบบเจาะจง จำนวน 8 ราย เก็บรวบรวมข้อมูลโดยการสัมภาษณ์เชิงลึกโดยตรงและ/หรือทางโทรศัพท์แนวคำถามที่ใช้สัมภาษณ์ครอบคลุม 3 ประเด็นหลัก ได้แก่ 1) การยอมรับหรือปฏิเสธการตั้งครรภ์ 2) การยอมรับหรือปฏิเสธการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ และ 3) การเลือกยุติการตั้งครรภ์หรือตั้งครรภ์ต่อ หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค พร้อมทั้งเหตุผลของการตัดสินใจ วิเคราะห์ข้อมูลโดยใช้สถิติบรรยายและวิเคราะห์เนื้อหา ผลการศึกษาพบว่า หญิงที่เป็นพาหะจำนวน 5 ใน 8 ราย ต้องการมีบุตรจำนวนลดลง กลุ่มตัวอย่างส่วนใหญ่ (7 ราย) ยอมรับหรือต้องการตั้งครรภ์ และถ้าตั้งครรภ์แล้วต้องการได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งหากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค กลุ่มตัวอย่าง 6 ใน 7 รายจะเลือกยุติการตั้งครรภ์ กลุ่มตัวอย่างมีปฏิกิริยาตอบสนอง ได้แก่ ความรู้สึกผิด ความรู้สึกผิด การโทษตนเอง การหลีกเลี่ยงและการปรับตัว ซึ่งอารมณ์และความรู้สึกเหล่านี้จะกลับไปกลับมา ปัจจัยที่เกี่ยวข้องกับปฏิกิริยาตอบสนองและการตัดสินใจมีบุตร ได้แก่ การศึกษา ค่านิยม ความเชื่อ ประสบการณ์การมีบุตรหรือญาติเป็นโรคมามาก่อน ข้อมูลที่รับรู้ อารมณ์และความรู้สึกในขณะนั้น ปฏิกิริยาจากคนรอบข้างและคนในครอบครัวและบริบททางสังคม การช่วยเหลือทางการแพทย์และสถานะการตั้งครรภ์ในขณะนั้น ปฏิกิริยาตอบสนองร่วมกับปัจจัยมีอิทธิพลต่อการตัดสินใจมีบุตร และการตัดสินใจนั้นเป็นพลวัตสามารถเปลี่ยนแปลงได้ ผลจากการศึกษานี้ แสดงให้เห็นว่าการรู้ภาวะพาหะของโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชนจะเป็นประโยชน์ต่อการให้ทางเลือกแก่ครอบครัวในการป้องกันการเกิดโรคนี้ซ้ำอีก

คำสำคัญ: การมีบุตร การตัดสินใจ โรคพันธุกรรม พาหะ โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน

*Corresponding author, พยาบาลวิชาชีพ หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล, E-mail: ningeg8@gmail.com

**อาจารย์ หน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

***นักวิทยาศาสตร์ สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

****นักเทคนิคการแพทย์ สำนักงานวิจัยวิชาการและนวัตกรรม คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

*****อาจารย์ สถานส่งเสริมการวิจัย คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

*****ศาสตราจารย์ หัวหน้าหน่วยเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

ความเป็นมาและความสำคัญของปัญหา

โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน (Duchenne muscular dystrophy: DMD) เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนดิสโทรฟิน (dystrophin gene) (Beggs, 1997) ที่มีการแสดงออกแบบยีนด้อย ผ่านทางโครโมโซมเอ็กซ์ (X-linked recessive) เพศชายที่มียีนผิดปกตินี้ทุกรายจะแสดงอาการของโรค ส่วนเพศหญิงอาจจะไม่แสดงอาการ แต่สามารถส่งต่อไปให้รุ่นลูกได้หรือที่เรียกว่าเป็นพาหะ โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชนเป็นโรคกล้ามเนื้อพันธุกรรมที่รุนแรงและพบผู้ป่วยที่สืบทอดมาจากรุ่นพ่อแม่ประมาณ 1 ใน 3,500 ของเด็กเกิดมีชีพเพศชาย ยังไม่มีการสำรวจอุบัติการณ์ในประเทศไทย เด็กผู้ชายที่เป็นโรคส่วนใหญ่จะมีรูปร่างหน้าตาภายนอกปกติ มีพัฒนาการทางด้านร่างกาย และสติปัญญาปกติจนถึงอายุ 4-5 ปี จากนั้นจะเริ่มมีปัญหาการเดินแล้วล้มบ่อย จนในที่สุดเดินไม่ได้เมื่ออายุ 10-12 ปี และอาการทรุดลงเรื่อยๆ มีปัญหาการหายใจ ปอดบวมจากการสำลักบ่อย ก่อนจะเสียชีวิตในที่สุดเมื่ออายุประมาณ 20 ปี (Darras, Korf, & Urion, 2008) ถ้าตรวจเลือดจะพบระดับเอนไซม์กล้ามเนื้อครีเอทีนไคเนส (creatinine kinase) ในเลือดสูงขึ้นอย่างมากทุกราย นอกจากนี้ยังพบว่าประมาณร้อยละ 10 ของผู้ป่วยมีความผิดปกติของการเรียนรู้ร่วมด้วย (Darras et al., 2008)

หญิงที่เป็นพาหะจะมีบุตรเป็นโรคได้ โดยไม่ขึ้นกับว่าสามีเป็นพาหะหรือไม่ ทำให้มีผู้เป็นโรคได้หลายคนในครอบครัว หญิงที่เป็นพาหะจะส่งทอดยีนผิดปกติให้ลูกได้ร้อยละ 50 ในทุกๆ ครั้งของการตั้งครรภ์ โอกาสที่มีบุตรเป็นโรคคือ ร้อยละ 25 ในทุกๆ ครั้งของการตั้งครรภ์ และถ้าทราบเพศว่าทารกในครรภ์เป็นเพศชายโอกาสที่จะเป็นโรคคือ ร้อยละ 50 ส่วนทารกเพศหญิงโอกาสเป็นพาหะคือ ร้อยละ 50 (Darras et al., 2008) โดยทั่วไปพบว่าผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน ร้อยละ 46 มีประวัติคนในครอบครัวเป็นโรคนี้นมาก่อน ซึ่งบ่งชี้ว่า

มารดาเป็นพาหะแน่นอน และน่าจะมีผู้หญิงอีกหลายคนในครอบครัวเป็นพาหะด้วย แม้ว่าอีกร้อยละ 54 ของผู้ป่วยไม่เคยมีประวัติคนในครอบครัวเป็นโรคมามาก่อน แต่หากได้มีการตรวจยีนของผู้ป่วยและมารดาจะพบว่า 2 ใน 3 ของครอบครัวดังกล่าว มารดามียีนผิดปกติ และจำเป็นต้องตรวจต่อไปว่าอาจจะมีญาติเพศหญิงเป็นพาหะอีก (Darras et al., 2008)

กรณีที่ผู้ป่วย (index case) เกิดขึ้นในครอบครัว การป้องกันการเกิดโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชนซ้ำในครอบครัวทำได้โดยการตรวจยีนว่ามีลักษณะผิดปกติแบบใด จากนั้นทำการตรวจผู้ที่มีความเสี่ยงสูงที่จะเป็นพาหะ (high risk screening in family members) ได้แก่ มารดา พี่น้องที่เป็นเพศหญิงของผู้ป่วย และญาติเพศหญิงฝ่ายมารดา ซึ่งหากพบว่าเป็นพาหะจริง ก็จะทำให้คำแนะนำและดำเนินการช่วยเหลือ เพื่อป้องกันการเกิดเป็นโรคอีกในครอบครัวนั้นๆ ผู้หญิงที่เป็นพาหะอาจเลือกไม่แต่งงาน เลือกไม่มีบุตร เลือกมีบุตรจำนวนน้อยลงกว่าที่เคยวางแผนไว้ หรือเลือกขอรับการตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ หรือการวินิจฉัยก่อนคลอด เพื่อให้คลอดบุตรที่ไม่เป็นโรค ส่วนญาติเพศหญิงที่ผลตรวจยืนยันว่าไม่เป็นพาหะ สามารถตัดสินใจเรื่องการแต่งงาน และการมีบุตรได้ตามปกติ และไม่ต้องได้รับการวินิจฉัยทารกในครรภ์ (สมเกียรติ ลีละศิธร, ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล, วิษัชเกษมทรัพย์, และพิมพ์ สุวรรณรัตน์, 2552; Godard, Ten, Evers-Kiebooms, & Ayme, 2003)

ลิวอิสและคณะ (Lewis, Skerton, & Jones, 2010) ได้ศึกษาถึงผลกระทบทางจิตสังคมของหญิงที่เป็นพาหะและมีบุตรเป็นโรค ด้วยการประเมินจากการที่ต้องถูกตรวจเพื่อวินิจฉัยภาวะพาหะ พบว่าหญิงเหล่านี้มักจะมีความรู้สึกผิดและโทษตนเอง และมีแนวโน้มที่จะปรับจำนวนบุตรที่ต้องการ เมื่อเปรียบเทียบกับหญิงที่เป็นพาหะแต่ยังไม่เคยมีลูกเป็นโรค สำหรับในประเทศไทยยังไม่มีการศึกษาเกี่ยวกับการตัดสินใจมีบุตรของผู้ที่เป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรมชนิดนี้ และจาก

การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

ประสบการณ์การทำงานผู้วิจัยพบว่าโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนเมื่อเกิดขึ้นกับครอบครัวได้แล้วจะก่อให้เกิดความทุกข์กายและใจทั้งของผู้ป่วย ผู้ที่เป็นมารดา โดยเฉพาะหญิงที่เป็นพาหะ รวมทั้งบุคคลในครอบครัว จึงเป็นที่มาของการศึกษาการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน และใช้วิธีการวิจัยเชิงพรรณนาเพื่อให้ได้ข้อมูลเชิงลึกถึงการตัดสินใจ

วัตถุประสงค์การวิจัย

เพื่อศึกษาการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนและปัจจัยที่เกี่ยวข้องกับการตัดสินใจ

การทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้อง

งานวิจัยนี้ใช้แนวคิดเกี่ยวกับการตัดสินใจ (decision making) ซึ่งใช้มุมมองทั้งจากจิตสังคม การเรียนรู้ และมาตรฐานทางสังคม (psychosocial/ cognitive/ normative perspective) มาปรับใช้เมื่อบุคคลเผชิญกับปัญหาหรือสิ่งที่ต้องตัดสินใจเลือกเพื่อกระทำหรือไม่กระทำ สิ่งใดสิ่งหนึ่ง สุดท้ายจะเลือกหนทางที่พึงพอใจมากที่สุดจากการที่ได้พิจารณาถ่วงถ่วงด้วยเหตุผลและตามสภาวะอารมณ์ขณะนั้นหรือช่วงเวลานั้น (Kahneman & Tversky, 2000; Tversky & Kahneman, 1986) เพราะเมื่อบุคคลเผชิญกับปัญหาจะต้องประเมินสาเหตุและสิ่งที่มีผลกระทบทุกทางที่เกี่ยวข้องกับปัญหา ก่อนที่จะค่อยๆ หาทางแก้ปัญหาจากทางเลือกทั้งหมดที่มีแล้วตัดสินใจเลือกหนทางที่ดีที่สุดและพึงพอใจมากที่สุด (Eggers, Pavanetto, Passos- Bueno, & Zatz, 1999)

จากการทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้องพบว่าการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคพันธุกรรมขึ้นอยู่กับ การทราบผลตรวจหาภาวะพาหะ ดังที่ลิวอิส

และคณะ (Lewis et al., 2010) ได้ศึกษาผลกระทบทางด้านจิตสังคมภายหลังจากที่ได้ตรวจหาภาวะพาหะพบว่าบุคคลรู้สึกวิตกกังวล รู้สึกผิดเหมือนถูกตีตรา มีผลต่อสัมพันธ์ภายในครอบครัวและภาพลักษณ์ของตนเอง จนอาจก่อให้เกิดกลไกป้องกันทางจิต และเกิดประเด็นปัญหาในการวางแผนมีบุตรได้ เพราะถ้าหากผลออกมาว่าตนเป็นพาหะ หญิงผู้นั้นจะรู้สึกผิดและโทษตนเองที่ถ่ายทอดยีนผิดปกติไปให้ลูกของตน เกิดการตระหนักถึงการมีลูกคนต่อไป จนอาจทำให้ต้องปรับการวางแผนการมีบุตรใหม่อีก ซึ่งสอดคล้องกับคัลลิสมัน และคณะ (Klitzman, Thorn, Williamson, Chung, & Marder; 2007) ได้ศึกษาการตัดสินใจและปัจจัยที่มีผลต่อการตัดสินใจมีบุตรของหญิง 21 ราย ที่เสี่ยงต่อการเป็นโรคฮันติงตัน (Huntington disease) ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ถ่ายทอดผ่านทางออโตโซมแบบยีนเด่น ทำให้มีความบกพร่องในการทำงานของสมองและระบบประสาท กลุ่มตัวอย่าง 8 ราย ได้รับการตรวจยืนยันแล้วว่ามีผลการกลายพันธุ์ซึ่งจะแสดงอาการของโรคแน่นอนในอนาคต 4 ราย ไม่พบการกลายพันธุ์คือ ไม่เป็นโรค และอีก 9 รายไม่ได้ตรวจการกลายพันธุ์ จึงยังจัดอยู่ในกลุ่มเสี่ยงต่อไป พบว่าทั้ง 3 กลุ่ม ต่างก็ยังมีคำถามในใจในการตัดสินใจเมื่อถูกตั้งคำถามเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ การวินิจฉัยทารกในครรภ์ การวินิจฉัยพันธุกรรมก่อนฝังตัวอ่อน (preimplantation genetic diagnosis) การเลือกรับบุตรบุญธรรม หรือเลือกไม่มีบุตรเลย กลุ่มตัวอย่างเห็นว่า การวางแผนมีบุตรไม่ใช่แค่มุมมองของตนเองแต่ต้องคิดร่วมกับคู่สมรสด้วย อีกทั้งต้องพิจารณาจริยธรรม คุณธรรม การรับรู้ของบุตรที่จะเกิดมาในอนาคตด้วยว่าจะเข้าใจการตัดสินใจของตนหรือไม่ นอกจากนี้แม้ว่าจะตัดสินใจไปแล้วเมื่อเวลาผ่านไปตนก็อาจเปลี่ยนการตัดสินใจได้อีก

โมเดลล์และคณะ (Modell et al., 2000) ศึกษาการตรวจคัดกรองหญิงตั้งครรภ์ที่เสี่ยงต่อการเป็นโรคธาลัสซีเมียชาวอังกฤษ พบว่าหญิงชาวอังกฤษเชื้อสาย

ปากีสถานร้อยละ 73 ยอมรับการวินิจฉัยทารกก่อนคลอด ถ้าเป็นการตั้งครรภ์ไตรมาสแรก และกว่าร้อยละ 90 เลือกยุติการตั้งครรภ์หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค แต่ถ้าเป็นการตั้งครรภ์ไตรมาสที่สองยอมรับการวินิจฉัยก่อนคลอดเพียงร้อยละ 39 และกว่าร้อยละ 50 เลือกยุติการตั้งครรภ์หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค ส่วนหญิงชาวอังกฤษเชื้อสายไซปรัสส่วนใหญ่มีความตระหนักเรื่องโรคธาลัสซีเมียมากกว่า และมีความตื่นตัวในการปรึกษาแพทย์เพื่อขอตรวจกรองพาหะธาลัสซีเมียและขอตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดหากคู่ของตนเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคตั้งแต่ครรภ์แรกทั้ง ๆ ที่ยังไม่เคยมีบุตรเป็นมาก่อน ในขณะที่หญิงชาวอังกฤษเชื้อสายปากีสถานมีความรู้ความเข้าใจเรื่องการวินิจฉัยก่อนคลอตน้อยกว่า ซึ่งน่าจะเกี่ยวข้องกับระดับการศึกษาที่มีการศึกษาต่ำกว่า กลุ่มชาวอังกฤษเชื้อสายไซปรัส รวมทั้งยังมีปัญหาการสื่อสารและภาษา (ชาวอังกฤษเชื้อสายไซปรัสโดยเฉลี่ยใช้ภาษาอังกฤษได้ดีกว่าชาวอังกฤษเชื้อสายปากีสถาน) และอิทธิพลความเชื่อทางศาสนา โดยชาวอังกฤษเชื้อสายไซปรัสนับถือศาสนาคริสต์ในขณะที่ชาวอังกฤษเชื้อสายปากีสถานส่วนใหญ่ นับถือศาสนาอิสลาม ทำให้เห็นว่า เชื้อชาติ ศาสนา การศึกษามีผลต่อการสื่อสารและเป็นปัจจัยสัมพันธ์กับการยอมรับหรือปฏิเสธการวินิจฉัยทารกก่อนคลอด

จากการศึกษาของโมเดลล์และคณะ (Modell et al., 2000) ยังพบว่าการตัดสินใจในแต่ละคู่สมรสไม่คงเดิม แต่เปลี่ยนแปลงได้ตามประสบการณ์การมีบุตรที่เปลี่ยนแปลงไป กล่าวคือ ร้อยละ 90 ของคู่สมรสที่ปฏิเสธการวินิจฉัยทารกก่อนคลอดในครรภ์แรกจะเปลี่ยนใจมายอมรับการวินิจฉัยทารกก่อนคลอดในครรภ์ถัดไปหลังจากที่มีบุตรคนแรกเป็นโรคธาลัสซีเมียแล้ว ส่วนคู่สมรสที่มีบุตรคนแรกไม่เป็นโรค ก็ยังคงปฏิเสธการวินิจฉัยทารกก่อนคลอดเช่นเดิม (ร้อยละ 100) ซึ่งแสดงให้เห็นว่าการยอมรับหรือปฏิเสธการวินิจฉัยทารกก่อนคลอดของคู่สมรสขึ้นกับประสบการณ์การมีบุตร

หรือญาติเป็นโรคมามาก่อน ซึ่งสอดคล้องกับการศึกษาของเอ็กเกอร์และคณะ (Eggers et al., 1999) ศึกษาในกลุ่มตัวอย่างหญิงชาวบราซิลที่ยังไม่มีบุตรแต่มีญาติในครอบครัวเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน ประเมินความเสี่ยงในการเป็นพาหะจากแผนภูมิครอบครัวและความสัมพันธ์ทางสายเลือดกับผู้ป่วย พบว่าเมื่อหญิงเหล่านี้ตั้งครรภ์ หญิงกลุ่มเสี่ยงสูงที่จะเป็นพาหะติดต่อกับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดร้อยละ 19 และหญิงกลุ่มที่เสี่ยงต่ำกว่าขอรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดร้อยละ 31 ซึ่งไม่แตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ กลุ่มตัวอย่างที่ขอรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดร้อยละ 82 เลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค ส่วนกลุ่มตัวอย่างที่ไม่ต้องการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์ร้อยละ 54 หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค นอกจากนี้ยังพบว่ากลุ่มตัวอย่างที่ยังไม่มีบุตรแต่มีญาติเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนมากกว่า 1 คนขึ้นไป หรือมีญาติที่เป็นโรคเสียชีวิตไปแล้วจะมีความตระหนักถึงความรุนแรงของโรคและมีความต้องการที่จะตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์มากกว่าหญิงที่มีญาติเป็นโรคเพียงรายเดียวหรือยังไม่มีประวัติเสียชีวิตของผู้ป่วยในครอบครัว

ไมริงและคณะ (Myring et al., 2011) พบว่าเพศและบทบาทของคู่สมรสเป็นส่วนหนึ่งของกระบวนการตัดสินใจมีบุตรของคู่สามีภรรยาที่เสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคซิสติกไฟโบรซิส (cystic fibrosis) คู่สมรสเมื่อทราบผลว่าทั้งคู่เป็นพาหะและเป็นคู่เสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรค จะมีปฏิกิริยาประกอบด้วย 3 ระยะต่อเนื่องกันไปคือ ตกใจ (shock) ปรับตัว (adjustment) และตัดสินใจ (decision making) โดยทั้งสามระยะมีความคาบเกี่ยวกันได้ ระยะเวลาและความรุนแรงของแต่ละระยะมีความแตกต่างกันขึ้นกับแต่ละบุคคล แม้กลุ่มตัวอย่างส่วนใหญ่จะตอบว่าการตัดสินใจต้องอาศัยการคิดร่วมกันของคู่สามีภรรยา แต่ทั้งสองเพศก็ให้ความเห็นว่าบทบาทในการมีส่วนร่วมตัดสินใจนั้นแตกต่างกัน โดยสามีมีบทบาท

การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

หลักในการเป็นกำลังใจและให้การสนับสนุนการตัดสินใจของภรรยา และการตัดสินใจขั้นสุดท้ายขึ้นกับภรรยา ทั้งนี้เพราะภรรยาเป็นคนที่ต้องรับภาระการตั้งครรภ์ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด หรือรับการยุติการตั้งครรภ์ แม้กระทั่งหากคลอดทารกที่เป็นโรค ภรรยาก็มีหน้าที่หลักในการดูแลบุตรในชีวิตประจำวัน

นอกจากนี้ยังพบว่า คู่ที่บุตรคนแรกเป็นโรคแล้ว ต้องการที่จะมีบุตรเพิ่มอีกโดยอยากมีบุตรปกติ แม้จะได้รับการบอกถึงความเสี่ยงในแต่ละครั้งของการตั้งครรภ์ คือ ร้อยละ 25 แต่ความรู้สึกที่แท้จริงก็ยังมีความเชื่อต่างไปจากข้อมูลที่ได้รับ โดยเชื่อว่าตนมีลูกเป็นโรคแล้ว ดังนั้นการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปโอกาสมีบุตรปกติอาจจะดีขึ้น สำหรับคู่เสี่ยงที่ยังไม่เคยมีบุตรเป็นโรคเลย เมื่อได้บุตรคนแรกปกติก็มีแนวโน้มที่จะพอแล้วไม่ยอมมีบุตรหรือเผชิญกับความเสี่ยงอีก จึงแสดงให้เห็นว่ากระบวนการตัดสินใจเป็นกระบวนการที่เป็นพลวัตและมีความซับซ้อนสามารถเปลี่ยนแปลงได้ขึ้นอยู่กับประสบการณ์ที่เปลี่ยนแปลงและปัจจัยแวดล้อมในขณะนั้น บางครั้งก็ต้องตัดสินใจในสภาวะที่ถูกกดดัน เช่น ในขณะที่กำลังตั้งครรภ์อยู่ได้รับข้อมูลว่าบุตรในครรภ์เสี่ยงที่อาจจะเป็นโรค ทำให้ต้องรีบตัดสินใจในช่วงเวลาที่จำกัดและภายใต้สภาวะกดดัน ซึ่งบางครั้งก็จะทำให้เกิดความวิตกกังวล

โรคพันธุกรรมมักเป็นโรคเรื้อรังและอาจนำไปสู่ภาวะความพิการ อาเหม็ดและคณะ (Ahmed et al., 2008) ศึกษาในหญิงชาวยุโรปผิวขาวและเชื้อสายปากีสถานที่มีบุตรเป็นโรคพันธุกรรม จำนวน 19 ราย พบว่าปัจจัยสำคัญที่สุดต่อการตัดสินใจที่จะยุติการตั้งครรภ์หรือไม่ คือ การรับรู้ถึงคุณภาพชีวิตและ/หรือความทุกข์ทรมานที่อาจเกิดขึ้นกับบุตร ทั้งในด้านความทุกข์ทรมานทางกายจากตัวโรคและการรักษา ความทุกข์ทรมานทางอารมณ์และความรู้สึกจากมุมมองด้านจิตใจและปัจจัยทางสังคม หากบุตรจะต้องได้รับความทุกข์ทรมานจากโรค หญิงนั้นก็เลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์ แต่หากโรคที่เป็น

นั้นยังทำให้บุตรสามารถมีคุณภาพชีวิตที่ใกล้เคียงปกติได้คือ ยังมีความสุขได้ยังสามารถที่จะต่อสู้กับโรคได้และ/หรือสามารถที่จะดูแลตัวเองได้ในอนาคต หญิงนั้นก็เลือกที่จะไม่ยุติการตั้งครรภ์

จากการทบทวนวรรณกรรมดังกล่าวข้างต้น พบว่ายังไม่เคยมีการศึกษาถึงเหตุผลของการตัดสินใจมีบุตรในผู้หญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน ซึ่งเป็นสิ่งที่มีความสำคัญ หากบุคลากรสุขภาพมีความรู้ความเข้าใจถึงเหตุผลของการตัดสินใจดังกล่าวก็จะสามารถนำไปใช้เป็นข้อมูลประกอบการให้คำปรึกษาในการวางแผนการมีบุตรและป้องกันการเกิดโรคนี้ซ้ำอีก ซึ่งจะช่วยลดอุบัติการณ์ของการเกิดซ้ำได้

วิธีดำเนินการวิจัย

การวิจัยครั้งนี้เป็นการวิจัยเชิงพรรณนา (descriptive study) ผู้เข้าร่วมวิจัยในการศึกษาค้นนี้เป็นมารดาหรือหญิงที่เป็นญาติฝ่ายมารดาที่เป็นพาหะของผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน ที่เข้ารับการรักษาในโรงพยาบาลรามธิบดีในระหว่างปี พ.ศ. 2548–2553 จำนวน 8 ราย ซึ่งคัดเลือกกลุ่มตัวอย่างแบบเจาะจง (purposive sampling) คือ เป็นหญิงที่ได้รับการตรวจยืนยันและได้รับทราบผลว่าตนเป็นพาหะของโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

เครื่องมือในการวิจัย

เครื่องมือที่ใช้ในการเก็บรวบรวมข้อมูลเป็นบทสัมภาษณ์ ประกอบด้วย

1. ข้อมูลพื้นฐานของผู้ที่เข้าร่วมวิจัย ได้แก่ ข้อมูลเกี่ยวกับ อายุ สถานภาพสมรส ระดับการศึกษา ฐานะทางเศรษฐกิจ การนับถือศาสนา จำนวนบุตรและจำนวนญาติที่เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน และระยะเวลาที่ทราบว่าเป็นโรคนี้

2. แนวทางการสัมภาษณ์เกี่ยวกับทัศนคติที่มีต่อการตัดสินใจมีบุตร ผู้วิจัยสร้างขึ้นจากการทบทวนวรรณกรรม แบ่งเป็น 3 ส่วนคือ 1) ข้อคำถามเกี่ยวกับการยอมรับหรือปฏิเสธการตั้งครรภ์ ถ้ายอมรับการตั้งครรภ์ให้ระบุจำนวนบุตรที่ต้องการก่อนและหลังทราบว่าตนเป็นพาหะ 2) การยอมรับหรือปฏิเสธการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด 3) การตัดสินใจที่จะตั้งครรภ์ต่อหรือยุติการตั้งครรภ์ หากทราบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน ซึ่งในแต่ละข้อประกอบด้วยคำถามปลายปิดและปลายเปิด ที่แสดงให้เห็นถึงการตอบสนองทางอารมณ์และความรู้สึกที่มีผลต่อการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะ

3. แนวทางการสัมภาษณ์เกี่ยวกับความเข้าใจเรื่องอัตราเสี่ยงที่จะเกิดบุตรเป็นโรคหากตนเป็นพาหะ

แนวทางการสัมภาษณ์ในการวิจัยครั้งนี้ได้ผ่านการตรวจสอบคุณภาพเครื่องมือในด้านการหาความจริงด้านเนื้อหา (content validity) จากแพทย์ผู้เชี่ยวชาญโรคทางด้านพันธุกรรมก่อนนำไปเก็บข้อมูล

การพิทักษ์สิทธิของผู้เข้าร่วมวิจัย

การวิจัยนี้ได้รับการอนุมัติจากคณะกรรมการจริยธรรมวิจัยในคน คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล เลขที่ 2553/480 ผู้เข้าร่วมวิจัยได้รับการแจ้งถึงวัตถุประสงค์และวิธีการศึกษาโดยละเอียด และเข้าร่วมด้วยความสมัครใจพร้อมลงนามในหนังสือแสดงความยินยอมเข้าร่วมการศึกษาวิจัย

การเก็บรวบรวมข้อมูล

ผู้วิจัยดำเนินการเก็บรวบรวมข้อมูลด้วยตนเอง โดยใช้วิธีสัมภาษณ์เชิงลึก ใช้เวลารวม 40-60 นาทีต่อราย ไม่มีการบันทึกเสียงแต่มีการบันทึกข้อมูลทั้งภาษาพูดและภาษาภาษาขณะสัมภาษณ์ ในบางรายอาจต้องมีการ

สัมภาษณ์รอบที่สอง และ/หรือโทรศัพท์เพื่อเก็บข้อมูลเชิงลึกมากขึ้น ระยะเวลาที่ทำการเก็บข้อมูลระหว่างเดือนตุลาคม พ.ศ. 2553-มิถุนายน พ.ศ. 2554

การวิเคราะห์ข้อมูล

วิเคราะห์ข้อมูลส่วนบุคคลโดยสถิติบรรยาย และวิเคราะห์เนื้อหาในส่วนของคำตอบที่ได้จากข้อคำถามปลายเปิด และสรุปเนื้อหา

ผลการวิจัย

ข้อมูลพื้นฐานของกลุ่มตัวอย่าง

กลุ่มตัวอย่างที่เข้าร่วมในการศึกษารั้งนี้เป็นผู้หญิงจำนวน 8 ราย มีอายุระหว่าง 27 ถึง 56 ปี โดยมีอายุเฉลี่ย 38 ปี กลุ่มตัวอย่าง 7 ราย มีบุตรที่เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนรายละ 1 คน มีเพียง 1 รายที่มีบุตรเป็นโรค 3 คน หญิงมากกว่าครึ่งหนึ่ง (5 ราย) ไม่เคยมีประวัติคนในครอบครัวเป็นโรคนี้นมาก่อน แต่มี 2 และ 1 รายที่มีญาติเป็นโรคนี้นจำนวน 7 และ 4 รายตามลำดับ ระยะเวลาที่ทราบว่าบุตรของตนเป็นโรคนี้นี้ 3, 5, และ 7 ปี อย่างละ 2 ราย และ 8 และ 9 ปี อย่างละ 1 ราย กลุ่มตัวอย่างทุกคนนับถือศาสนาพุทธ กลุ่มตัวอย่าง 5 ราย เรียนจบระดับประถมศึกษา 2 ราย จบปริญญาตรี และ 1 ราย จบชั้นมัธยม กลุ่มตัวอย่าง 7 ราย มีสถานภาพสมรสคู่ มีเพียง 1 รายที่หย่าร้างภายหลังจากที่ทราบว่าบุตรเป็นโรคนี้น ทางด้านฐานะทางเศรษฐกิจมีหนี้สิน 3 ราย เหลือเก็บ 3 ราย อีก 2 รายมีฐานะพอใช้

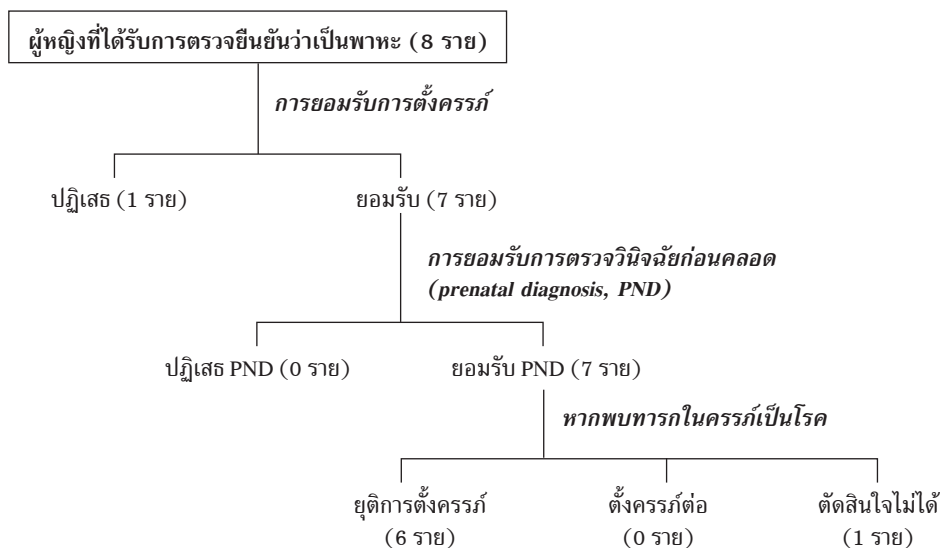
ทัศนคติที่มีต่อการตัดสินใจมีบุตร

กลุ่มตัวอย่างหญิงที่เป็นพาหะ 7 ใน 8 ราย ถ้าตั้งครรภ์ตัดสินใจยอมรับการตั้งครรภ์ ด้วยมีความเชื่อว่าครอบครัวที่สมบูรณ์ต้องประกอบด้วย พ่อ แม่ และลูก ในขณะที่ทุกรายต้องการมีบุตรที่ไม่เป็นโรค และต้องการได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งหากทราบว่าทารก

การตัดสินใจมีบุตรของผู้หญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

ในครรภ์เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน 6 ราย เลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์ ในขณะที่อีก 1 รายยังตัดสินใจไม่ได้ เพราะกลัวบาป เมื่อถามถึงจำนวนบุตรที่ต้องการก่อนและหลังทราบว่าตนเป็นพาหะพบว่า 5 ใน 8 ราย เปลี่ยนจากการบุตรจำนวนระหว่าง 1-5 คน เป็น

ไม่ต้องการเลย 2 ราย ต้องการจำนวนเท่าเดิมคือ 1 คน และ 2 คน อีก 1 ราย ไม่ต้องการตั้งแต่อันทราบว่า เป็นพาหะและหลังทราบผลก็ยืนยันว่าไม่ต้องการบุตร ด้วยฐานะทางเศรษฐกิจไม่ดี ดังแสดงในแผนภาพที่ 1 และตารางที่ 1 ตามลำดับ



แผนภาพที่ 1 การตัดสินใจมีบุตรของผู้หญิงที่ได้รับการตรวจยืนยันว่าเป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

ตารางที่ 1 แสดงจำนวนบุตรที่ต้องการของผู้เข้าร่วมวิจัยก่อนและหลังทราบว่าตนเป็นพาหะ (N = 8)

ลำดับที่	จำนวนบุตรที่ต้องการ		
	ก่อนทราบว่าตนเป็นพาหะ	หลังทราบว่าตนเป็นพาหะ	การเปลี่ยนแปลง
01	1	1	คงเดิม
02	4	0	ลดลง
03	3	0	ลดลง
04	2	0	ลดลง
05	1	0	ลดลง
06	0	0	คงเดิม
07	2	2	คงเดิม
08	5	0	ลดลง
รวม	18	3	ลดลง

การตอบสนองทางอารมณ์และความรู้สึกที่มี
ผลต่อการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะ

ผู้วิจัยถามถึงความรู้สึกและประสบการณ์ภายหลัง
จากทราบผลว่าตนเป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน
กลุ่มตัวอย่างได้แสดงความคิดเห็นความรู้สึกดังนี้

ช็อก (shock)

กลุ่มตัวอย่างทั้ง 8 รายรู้สึกช็อกหรือตกใจทันทีที่
ทราบผลยืนยันว่าตนเป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน
โดยแสดงความรู้สึกออกมาทั้งโดยคำพูดและท่าทางที่
บ่งชี้ถึงความรู้สึกนี้ได้แก่ “ช็อก ไม่อยากจะเชื่อ จริงเหอ
เหมือนดินถล่มลงมา เป็นไปได้ยังงี้ ไม่เห็นมีอาการอะไร
เลย ตกใจ สงสารลูก” สีน้าแสดงความตกใจ เหม่อลอย
น้ำเสียงสั่น

ความรู้สึกผิด (guilt)

กลุ่มตัวอย่าง 3 ราย แสดงความรู้สึกผิด โดยมี
ความคิดว่าบุตรเป็นโรคเพราะได้รับยีนผิดปกติมาจากตน
ทั้งนี้โดยแสดงออกด้วยคำพูด ได้แก่ “รู้สึกผิด แอบร้องไห้
บ่อยๆ ช่วงแรก แต่ก็ไม่ได้ทำอะไรดีขึ้น ไม่ใช่ความผิด
ของลูกที่เขาเป็นโรคนี้นะ แต่ก็ปฏิเสธไม่ได้ว่าเขาได้รับการ
ถ่ายทอดโรคมาจากเรา ไม่ใช่ความผิดของลูกถ้าเขาจะ
อายุจะสั้น แต่เราก็อยากให้เขาอยู่กับเรานานๆ”

โทษตนเอง (self-blaming)

กลุ่มตัวอย่าง 2 รายที่โทษตนเอง เพราะมีทั้งบุตร
และหลานป่วยด้วยโรคนี้นี้ จึงคิดว่าตนเป็นสาเหตุหลัก
ของโรคในตระกูล ซึ่งอาจจะมีลูกหลานรุ่นต่อไปเป็น
โรคอีกได้ ทั้งสองรายแสดงความรู้สึกออกมาดังนี้ “รู้ผล
มานานแล้ว บางครั้งก็ยังรู้สึกเสียใจ เหมือนเราเป็นต้นเหตุ
ก็อาจจะเป็นเพราะเรา แต่ก็คิดว่าเป็นเพราะกรรมเวร
ก็สบายใจขึ้น”

ปฏิเสธ/หลีกเลี่ยงที่จะพูดถึง (avoidance)

กลุ่มตัวอย่างบางรายรู้สึกท้อแท้ โดยมี 1 ราย มีทั้ง
บุตรและหลานป่วยด้วยโรคนี้นี้ ให้คำตอบเมื่อถูกขอร้อง
ให้เล่าถึงความรู้สึกว่า “ไม่รู้สิ ไม่อยากพูดถึง พูดไม่ถูก
ชีวิตมันลำบากเหลือเกิน”

การปรับตัว (adaptation)

เมื่อเวลาผ่านไป กลุ่มตัวอย่างหญิงที่เป็นพาหะทั้ง
8 ราย ค่อยๆ เรียนรู้ที่จะปรับตัวให้ยอมรับกับความจริง
ที่เกิดขึ้น แต่สภาวะอารมณ์บางครั้งก็ทำให้คิดกลับไป
กลับมา บางครั้งท้อแท้ บางครั้งก็เข้มแข็ง พร้อมที่จะมี
กำลังใจดูแลตนเองและบุตรต่อไป และพยายามทำความเข้าใจ
สัมพันธ์ในครอบครัวให้ดีขึ้น โดยแสดงออกด้วยคำพูด
ดังนี้ “ไม่แน่ใจว่าเมื่อเวลานั้นมาถึง [เมื่อบุตรเสียชีวิต]
จะทำใจอย่างไร รู้สึกกลัว แม้ว่าทุกวันนี้เขาก็ดูปกติดีอยู่
ที่พยายามไม่คิดมากเพราะลูกยังดูดีอยู่ กลัวว่ายายของเขา
จะเครียดด้วยเพราะยายก็เป็นพาหะเหมือนกัน การร้องไห้
ไม่ทำให้อะไรดีขึ้น อดทน ตั้งหลักสู้ต่อดีกว่า มันยากที่
จะทำใจ แต่ก็ต้องดูแลให้ดีที่สุด ดูเหมือนมันกลับทำให้
เรารักกันมากขึ้น ต้องตัดสินใจหลายเรื่องมาก เพราะพ่อ
ของเขาก็เจ้าชู้ หย่ากับพ่อของลูก หลังจากที่เราเป็นโรคนี้นี้
ไม่นาน เครียด แต่ตอนนี้ทำใจได้มากแล้ว ชดเชยให้ลูก
เรามากกว่า ถ้ารู้มาก่อนจะไม่ยอมมีลูกเด็ดขาด ลูกชายคนโต
เพิ่งเสียไปแล้ว 1 คน นี่ก็จะต้องรออีก 2 คนที่เป็นโรคนี้นี้
เหมือนกัน กลัวนะทุกวันนี้ก็ยังกลัว ทั้งๆ ที่รู้ว่าอายุจะ
ไม่ยืน ถึงฐานะจะไม่ดีแต่ก็มีความสุขที่ได้ดูแลลูกๆ นะ
และก็น่ารักทุกคน ครอบครัวของเราก็น่ารักกันดี”

ปัจจัยที่เกี่ยวข้องกับการตัดสินใจมีบุตรมีหลาย
ปัจจัย ดังนี้

1) ค่านิยม ความเชื่อ ว่าครอบครัวที่สมบูรณ์ต้อง
ประกอบด้วย บิดา มารดา และบุตร มาจากกลุ่มตัวอย่าง
หญิงที่เป็นพาหะ 7 ใน 8 ราย แม้ว่าจะกลัวแต่ทุกรายก็
ต้องการมีบุตรที่ไม่เป็นโรค

2) การช่วยเหลือทางการแพทย์ เมื่อทราบว่าทาง
การแพทย์สามารถตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อน
คลอดได้ หญิงที่เป็นพาหะทุกรายจึงพร้อมที่จะตั้งครรรภ์
และยอมรับการตรวจนั้น แต่ถ้าหากไม่สามารถตรวจ
วินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนคลอดได้ อาจด้วยข้อจำกัดของ
สถานพยาบาล ความรู้ความชำนาญของแพทย์ การที่
ไม่สามารถจ่ายค่าตรวจได้ อันเนื่องจากค่าตรวจที่มีราคา

การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

สูงหรือเบิกค่าตรวจไม่ได้ แม้ว่าจะเข้าใจโอกาสเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป กลุ่มตัวอย่างทุกรายก็ยังลังเลที่จะตั้งครรภ์

3) บุคคลสำคัญในครอบครัวและบริบททางสังคม ตลอดจนปฏิกิริยาจากคนรอบข้างและคนในครอบครัวก็มีความสำคัญ กลุ่มตัวอย่างหญิงที่เป็นพาหะ 1 ราย ต้องหย่าจากสามีภายหลังจากที่ทราบว่าบุตรเป็นโรค และตนเองเป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน จากการที่สามีและญาติฝ่ายสามีต้องการมีทายาทที่สุขภาพแข็งแรงปกติ และตำหนิที่ตนเป็นพาหะทำให้บุตรพิการ แม้ว่าสามีจะช่วยเหลือเรื่องค่าใช้จ่ายในการเลี้ยงดูบุตร แต่หญิงรายนี้ก็รู้สึกยากลำบาก เครียด อายทำให้กลัวต่อการที่จะมีครอบครัวใหม่หรือมีบุตรอีก

4) ประสบการณ์การมีบุตรหรือญาติที่เป็นโรคมัก่อนทำให้เห็นความทุกข์ยากลำบากของผู้ป่วยและผู้ดูแล ถ้าพิจารณาเหตุผลนี้หญิงที่เป็นพาหะทุกรายจึงไม่อยากมีบุตรอีก

5) การศึกษาที่แตกต่างกันทำให้ความเข้าใจต่อการรับฟังข้อมูลเกี่ยวกับโอกาสเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปแตกต่างกัน หญิงที่จบการศึกษาระดับที่สูงกว่าจะใช้เวลาทำความเข้าใจได้ดีและเร็วกว่าผู้ที่มีการศึกษาค่ำกว่า จากการศึกษานี้ผู้ที่จบปริญญาตรีเข้าใจโอกาสเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคได้ในครั้งแรกที่ได้รับฟังข้อมูลจากแพทย์

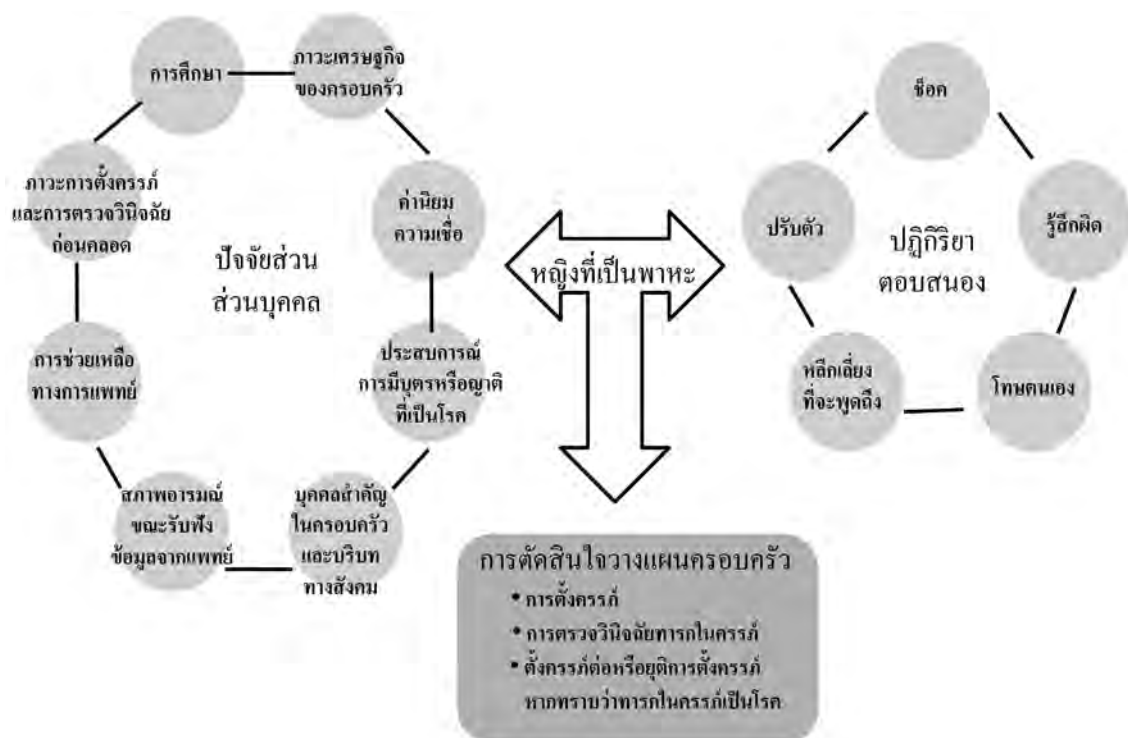
6) สภาพอารมณ์ขณะที่ได้รับฟังข้อมูลจากแพทย์เมื่อเวลาผ่านไปก็อาจจะทำให้ลืม สับสน เข้าใจผิดได้อีก เพราะจากการที่ผู้วิจัยถามความเข้าใจเกี่ยวกับอัตราเสี่ยงที่จะเกิดบุตรเป็นโรคหากตนเป็นพาหะ กลุ่มตัวอย่างทุกรายบอกว่าไม่เคยได้รับข้อมูลหรือคำแนะนำเกี่ยวกับการตรวจหาพาหะและการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดมาก่อนเลย ทั้งที่เพิ่งได้รับคำแนะนำเมื่อพบแพทย์พันธุศาสตร์

ทว่าแม้จะได้รับคำแนะนำที่ถูกต้องเกี่ยวกับโอกาสเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นโรคในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป แต่มีเพียง 1 ราย ที่ตอบถูกต้องว่าโอกาสเป็นโรคคือ ร้อยละ 25 ในทุก ๆ ครั้งของการตั้งครรภ์ หรือหากทราบว่าทารกในครรภ์เป็นผู้ชายโอกาสเป็นโรคคือร้อยละ 50 ส่วนที่เหลือทั้งหมดตอบผิดคือ ตอบว่าโอกาสเป็นโรคในทุก ๆ ครั้งของการตั้งครรภ์คือร้อยละ 50 ถึง 100 จึงจะเห็นได้ว่าการได้รับทราบข้อมูล (ทั้งที่ถูกต้องและไม่ถูกต้อง) มีผลกับอารมณ์และความรู้สึกในขณะนั้น

7) ภาวะเศรษฐกิจของครอบครัว แม้ว่าจะมีความแตกต่างในแง่เศรษฐกิจ แต่ทุกครอบครัวก็มีความเห็นเหมือนกันว่ามีภาระค่าใช้จ่ายมากขึ้นในการดูแลผู้ป่วย อีกทั้งต้องให้เวลาอยู่กับผู้ป่วยเกือบตลอดเวลาเนื่องจากความพิการมีมากขึ้นตามอายุ ทำให้บางครอบครัวไม่สามารถหาหรือญาติต้องลาออกจากงานมาดูแลผู้ป่วยโดยเฉพาะ ทำให้ขาดรายได้ ดังนั้นการที่จะเสี่ยงมีบุตรอีกคนสำหรับหญิงที่เป็นพาหะจึงต้องคิดถึงประเด็นนี้ด้วยในระยะยาว

8) ภาวะการตั้งครรภ์และการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด หากไม่สามารถตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้ กลุ่มตัวอย่างหญิงที่เป็นพาหะ 7 ใน 8 ราย เลือกที่จะปฏิเสธการตั้งครรภ์ เนื่องจากความไม่แน่ใจว่าบุตรจะปกติหรือไม่จึงไม่กล้าเสี่ยงที่จะตั้งครรภ์อีก แต่เมื่อทราบว่าสามารถตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้ ทุกคนต้องการที่จะได้รับตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อประกอบการตัดสินใจต่อไป

ปฏิกิริยาตอบสนองในแต่ละระยะร่วมกับปัจจัยต่าง ๆ ดังกล่าวข้างต้นส่งผลต่อการตัดสินใจมีบุตร และการตัดสินใจมีการเปลี่ยนแปลงได้ตามพลวัตของปฏิกิริยาตอบสนองและปัจจัยต่าง ๆ ดังกล่าว ดังแสดงในแผนภาพที่ 2



แผนภาพที่ 2 แสดงปฏิกริยาการตอบสนองและปัจจัยที่มีผลต่อการตัดสินใจมีบุตรของผู้หญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

อภิปรายผล

กลุ่มตัวอย่างหญิงที่เป็นพาหะของโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนทั้ง 8 ราย เมื่อทราบว่าตนเป็นพาหะ ทุกรายต้องการใช้ข้อมูลนั้นประกอบการวางแผนมีบุตร มี 1 รายที่เลือกปฏิเสธการตั้งครร์กด้วยเหตุผลทางเศรษฐกิจว่าครอบครัวยากจนไม่อยากจะมียุตรตั้งแต่แรกแล้วแต่สามีอยากมีบุตร อีก 7 ราย ต้องการที่จะตั้งครร์กและมีบุตรที่ไม่เป็นโรค ทุกรายที่เลือกจะตั้งครร์กมีความต้องการที่จะรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดและหากทราบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนส่วนใหญ่ (6 ใน 7 ราย) จะตัดสินใจยุติการตั้งครร์ก ทั้ง 7 รายมีความเชื่อว่าครอบครัวที่สมบูรณ์ต้องประกอบด้วย บิดา มารดา และบุตร แม้จะอยู่ภายใต้ความกลัวว่าตน

อาจถ่ายทอดโรคไปสู่บุตรได้ หญิงทั้ง 7 รายดังกล่าวยอมรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เพราะมีประสบการณ์ในการเห็นความทุกข์ทรมานของบุตรมายาวนาน ซึ่งไม่เพียงแต่สร้างความทุกข์กับบุตรและตนเองเท่านั้น แต่ยังส่งผลต่อสมาชิกในครอบครัวด้วย สอดคล้องกับการศึกษาของรีดและคณะ (Read, Kinali, Muntoni, Weaver, & Garraida; 2010) ที่พบว่าเด็กที่มีพี่น้องเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน มีความเสี่ยงสูงที่จะมีปัญหาทางอารมณ์และจิตสังคม โดยมีความรู้สึกว่าเป็นภาระของตนเองน้อยลงแต่ใช้เวลาทุ่มเทกับพี่หรือน้องที่ป่วย ตนเองต้องถูกมอบหมายหรือคาดหวังให้ร่วมรับผิดชอบและดูแลช่วยเหลือพี่หรือน้องที่ป่วยนั้นด้วย เวลาที่ตนเองออกไปเที่ยวหรือทำกิจกรรมต่างๆ ได้ก็มีความรู้สึกผิดเกิดขึ้นว่าตนไม่สามารถช่วยให้พี่หรือน้องได้ทำกิจกรรม

การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

นั้นด้วย ในด้านบวกพบว่า เด็กที่เป็นพี่น้องเหล่านี้มีความผูกพันมากขึ้นกับครอบครัว มีความรู้ความเข้าใจและวุฒิภาวะทางอารมณ์ที่เป็นผู้ใหญ่มากขึ้น

ในกลุ่มหญิง 7 รายที่ยอมรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด มี 1 รายที่ไม่สามารถตัดสินใจได้ว่าตนจะตั้งครรถ์ต่อหรือยุติการตั้งครรถ์หากทราบว่าทารกในครรภ์เป็นโรค ด้วยเหตุผลว่ากลัวบาป อย่างไรก็ตามหากตั้งครรถ์พบว่าบุตรที่เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนจริงๆ ก็อาจจะตัดสินใจได้ว่าจะทำอย่างไร คำตอบของหญิงรายนี้อาจตีความได้ว่ารู้สึกเหมือนถูกถามว่าจะอนุญาตให้ยุติชีวิตลูกได้หรือไม่ หากเลือกยุติการตั้งครรถ์ก็อาจจะหมายถึงการตัดสินใจสั่งฆ่าบุตรของตนเอง จึงหลีกเลี่ยงที่จะตอบคำถามที่กระทบความรู้สึกนี้ ซึ่งเป็นคำถามที่มักไม่ยากได้ยินหรือหลีกเลี่ยงที่จะถูกถาม สอดคล้องกับเพ็นเนอร์และคณะ (Penner, Cantor, & Siegel, 2010) พบว่า บิดามารดาหลีกเลี่ยงที่จะพูดคุยกับแพทย์เรื่องการดูแลในระยะสุดท้ายของชีวิตบุตร (end-of-life care) และพอใจที่จะพูดคุยเฉพาะอาการที่เป็นอยู่ขณะนั้นเท่านั้น และเมื่อบิดามารดาถูกแพทย์ถามถึงเรื่องการยุติการช่วยเหลือที่เป็นที่ยืดชีวิต (life-sustaining treatment) แก่บุตรที่หมดหนทางรักษาสำหรับบิดามารดาแล้ว คำถามนั้นเปรียบเสมือนถามว่าจะอนุญาตให้ฆ่าบุตรได้หรือไม่

กลุ่มตัวอย่างส่วนใหญ่ (5 จาก 8 ราย) หลังจากทราบว่าตนเป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน มีความต้องการมีบุตรในจำนวนที่ลดลงจนถึงไม่อยากมีบุตรอีกเลย หญิง 2 ราย ไม่เปลี่ยนความตั้งใจในเรื่องจำนวนบุตรเพราะต้องการมีบุตรที่ปกติเพื่อช่วยดูแลบุตรที่เป็นโรค ส่วนอีก 1 รายไม่ต้องการตั้งครรถ์อยู่แล้ว ผลการศึกษาที่สอดคล้องกับลิวอิสและคณะ (Lewis et al., 2010) ทบทวนวรรณกรรมอย่างเป็นระบบ (systematic review) พบว่า หญิงที่เป็นพาหะและมีลูกเป็นโรคแล้ว มักจะมีความรู้สึกผิดและโทษตนเอง และมีแนวโน้มที่จะปรับการวางแผนการมีบุตร เมื่อเปรียบเทียบกับหญิงที่เป็นพาหะแต่ยังไม่เคยมีลูกเป็นโรค

ในการศึกษานี้ เมื่อกลุ่มตัวอย่างถูกถามถึงความรู้สึกและประสบการณ์หลังจากทราบผลว่าตนเป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน กลุ่มตัวอย่างบอกว่ามีทั้งความรู้สึกช็อค ความรู้สึกผิด และโทษตนเอง และเมื่อถูกถามถึงเหตุการณ์ ณ วันที่รู้ผลว่าตนเป็นพาหะความรู้สึกเหล่านี้ก็ยิ่งเหมือนเดิม แม้ว่าจะปรับใจและยอมรับกับความจริงที่เกิดขึ้น ตั้งใจเลี้ยงดูลูกให้ดีที่สุด แต่ก็ไม่อยากพูดถึงอีกในบางราย ซึ่งอธิบายได้ว่า ความรู้สึกผิดมักเกิดขึ้นเสมอกับหญิงที่มีลูกเป็นโรคที่ถ่ายทอดผ่านทางโครโมโซมเอ็กซ์ เพราะแม่เป็นพาหะเพียงฝ่ายเดียว สิ่งที่มาตามคือ การโทษตนเอง และไม่สามารถจะแบ่งปันความผิดนี้ให้กับคู่ของตนเองได้ นอกจากนี้หญิงที่เป็นพาหะบางรายก็ถูกสามีตำหนิและกล่าวโทษ ซึ่งต่างกับโรคพันธุกรรมชนิดที่ทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะทั้งคู่ที่ความรู้สึกผิดถูกแบ่งปันร่วมกันระหว่างทั้งคู่ (Lewis et al., 2010; James, Hadley, Holtzman, & Winkelstein, 2006) การที่ได้รับทราบว่าตนเป็นพาหะจะมีผลต่อภาวะจิตสังคม ความกังวล ความรู้สึกผิดและการถูกตีตรา ความสัมพันธ์ในครอบครัว ภาพลักษณ์ และปรับการวางแผนมีบุตรโดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อเปรียบเทียบกับหญิงที่เป็นพาหะแต่ยังไม่เคยมีลูกเป็นโรค (Lewis et al., 2010; James et al., 2006)

กลุ่มตัวอย่างหญิงที่เป็นยายของผู้ป่วยโรคที่ถ่ายทอดผ่านโครโมโซมเอ็กซ์ จะมีความรู้สึกผิดและรู้สึกอย่างแรงกล้าว่าตนจะต้องรับผิดชอบกับสิ่งที่เกิดขึ้นกับลูกหลานของตน รู้สึกว่าตนเองเป็นต้นเหตุของการเป็นโรคของลูกหลาน ความรู้สึกผิดและความรู้สึกรับผิดชอบที่รุนแรงอาจส่งผลถึงสัมพันธ์ภายในครอบครัว และยายมักจะมีความกังวลสูงว่าจะมีลูกหลานคนใดได้รับการถ่ายทอดยีนที่ผิดปกตินี้หรือไม่ซึ่งสอดคล้องกับการศึกษาของเลแมน และคณะ (Lehmann, Speight, & Kerzin-Storarr, 2011)

การศึกษานี้พบว่า การทราบว่าตนเป็นพาหะนำไปสู่การสมัครใจป้องกันการเกิดโรคกล้ามเนื้อเสื่อม

ดูเซนซ้ำในครอบครัวของหญิงได้ถึง 7 ใน 8 ราย จำนวนบุตรที่ต้องการลดลงถึง 6 เท่า คือจาก 18 คนเป็น 3 คน และหญิงที่ต้องการตั้งครรภ์ทุกรายต้องการได้รับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดและเลือกที่จะยุติการตั้งครรภ์ หากทราบว่ามีบุตรในครรภ์เป็นโรค ดังนั้นการตรวจยืนยันภาวะพาหะในหญิงที่เสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนและการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่ถูกต้องจะทำให้หญิงเหล่านั้นมีความเข้าใจที่ถูกต้องเกี่ยวกับความเสี่ยงของตนในการมีบุตรเป็นโรคจึงเป็นสิ่งที่จำเป็นที่ควรจะทำและเป็นประโยชน์ในการช่วยเหลือครอบครัวผู้ป่วยเพื่อการวางแผนจำนวนบุตรวางแผนการตั้งครรภ์ และวางแผนการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ซึ่งแสดงให้เห็นว่าการทราบภาวะการเป็นพาหะมีผลต่อการตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่มีคนในครอบครัวเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน

จากการศึกษาที่พบว่า เมื่อกลุ่มตัวอย่างที่ได้รับการตรวจพบว่าตนเป็นพาหะ จะมีปฏิกิริยาตอบสนองที่เป็นกระบวนการต่อเนื่องกัน ได้แก่ ความรู้สึกช็อค ความรู้สึกผิด และการโทษตนเอง ซึ่งอารมณ์และความรู้สึกเหล่านี้จะกลับไปกลับมาได้ เมื่อเวลาผ่านไปจะเกิดการปรับตัวในเชิงยอมรับหรือปฏิเสธ/หลีกเลี่ยงที่จะพูดถึงเรื่องที่ตนเป็นพาหะหรือการที่บุตรหลานเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซน ซึ่งชี้ให้เห็นว่าแม้จะไม่เลือกวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อให้ได้ข้อมูลประกอบการตัดสินใจในการตั้งครรภ์ต่อหรือยุติการตั้งครรภ์ เพราะอาจจะรู้สึกว่าเป็นการตัดสินใจที่ยาก แต่เมื่อเผชิญเหตุการณ์ไม่พึงประสงค์จริง บุคคลก็อาจเลือกตัดสินใจทางใดทางหนึ่งได้ในที่สุด และอาจจะยอมเลือกทางเลือกที่ไม่อยากเลือกในตอนแรกแต่สุดท้ายก็จำเป็นต้องเลือก เพราะคิดว่าเป็นทางออกที่ดีที่สุดในขณะนั้น (Eggers et al., 1999) นอกจากนี้แม้ว่าจะตัดสินใจไปแล้วเมื่อเวลาผ่านไปตนก็อาจเปลี่ยนการตัดสินใจได้อีก (Klitzman et al., 2007)

ความรู้ ความเข้าใจความเสี่ยงที่จะเกิดบุตรเป็นโรคหากตนเป็นพาหะ ในการศึกษานี้มีเพียงรายเดียวที่ตอบถูกต้อง ทั้ง ๆ ที่ทุกคนเคยได้รับคำแนะนำและข้อมูลที่ถูกต้องแล้วจากทีมพยาบาลแพทย์ผู้ให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ทั้งก่อนตรวจพาหะ (pretest counseling) และหลังจากทราบภาวะพาหะ (posttest counseling) ซึ่งอาจจะเป็นไปได้ว่าภาวะอารมณ์ในขณะที่มาพบแพทย์ไม่พร้อมที่จะรับฟังข้อมูล เนื่องจากยังวนเวียนอยู่กับความรู้สึกช็อคที่ตนเองมีความเสี่ยงต่อการเป็นพาหะ และมีความเสี่ยงที่จะมีลูกเป็นโรค ไม่อยากจะฟังข่าวร้ายอะไรอีกถ้ายังไม่ใช่เหตุการณ์เฉพาะหน้าที่ต้องเผชิญขณะนั้น (Fanos, Davis, & Puck, 2001) ไม่มีสติที่จะรับฟังข้อมูลรายละเอียดต่างๆ หรือเลือกรับฟังข้อมูลบางส่วน และมีความเป็นไปได้สูงที่เมื่อเวลาผ่านไป ผู้เป็นพาหะจะผันระยชะช็อคและเข้าสู่การปรับตัว อาจจะสามารถที่จะรับฟังเรื่องราวและเก็บรายละเอียดเพิ่มขึ้นได้ดีกว่าการฟังในครั้งแรก ๆ ซึ่งหากเป็นเช่นนั้นจริง การให้คำปรึกษาทางด้านพันธุศาสตร์ในผู้ที่เป็นพาหะจะต้องค่อย ๆ พิจารณาให้เป็นลำดับและให้หลายครั้งอย่างต่อเนื่อง และต้องมีการทวนสอบถามความรู้ความเข้าใจของผู้ที่เป็นพาหะเป็นระยะด้วย เพื่อให้แน่ใจว่าผู้รับคำปรึกษาจะเข้าใจถูกต้องจริง (James et al., 2006)

ข้อเสนอแนะและการนำผลการวิจัยไปใช้

การศึกษานี้ชี้ให้เห็นว่า การทราบว่าเป็นพาหะนำไปสู่การสมัครใจป้องกันการเกิดโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเซนซ้ำอีกในครอบครัว ซึ่งบุคลากรทางการแพทย์ควรมีความรู้และความสามารถในการช่วยเหลืออย่างครบวงจรในการตัดสินใจมีบุตร ได้แก่ การตรวจทางห้องปฏิบัติการดีเอ็นเอ (ยีน) ที่แม่นยำ การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ที่ถูกต้อง ช่วยให้เข้าใจเกี่ยวกับการเป็นพาหะและความเสี่ยงในการมีบุตรเป็นโรคให้ช่องทางช่วยเหลือการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดและ

การตัดสินใจมีบุตรของหญิงที่เป็นพาหะโรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน

ช่วยเหลือในการยุติการตั้งครรภ์หากพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคและครอบครัวมีความประสงค์ยุติการตั้งครรภ์ และควรกระจายความเท่าเทียมในการเข้าถึงบริการพื้นฐานด้านพันธุกรรมสู่สมาชิกในครอบครัวด้วย

พยาบาลหรือผู้ให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ควรมีความตระหนักถึงปัจจัยที่มีผลต่อการรับรู้ ความเข้าใจ และการตัดสินใจของผู้ที่เป็นพาหะและครอบครัว ผลกระทบทางร่างกาย จิตใจ อารมณ์และสังคมต่อบุคคล และความสัมพันธ์ในครอบครัว เพื่อให้ความช่วยเหลือและแนะนำได้อย่างเหมาะสมกับแต่ละราย พร้อมทั้งเข้าใจและยอมรับในการตัดสินใจที่แตกต่างของแต่ละบุคคล

กิตติกรรมประกาศ

งานวิจัยนี้ได้รับการสนับสนุนจากทุนงบประมาณประจำปีมหาวิทยาลัยมหิดล และทุนสนับสนุนจากโครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล ในโครงการของศาสตราจารย์ พญ. ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี และขอขอบคุณรองศาสตราจารย์รยา เศรษฐบุตร และผู้ช่วยศาสตราจารย์ ดร.พรทิพย์ มาลาธรรม ที่ให้คำแนะนำเกี่ยวกับแนวทางวิเคราะห์และให้ความช่วยเหลือแก่ไขนพนธ์ต้นฉบับ

เอกสารอ้างอิง

สมเกียรติ ลีละศิธร, ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล, วิษั เกษมทรัพย์, และพิมพ์ สุวรรณรัตน์. (2552). การป้องกันผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อลีบดูเชนรายใหม่เกิดซ้ำในครอบครัว: วิเคราะห์ความคุ้มค่าในการลงทุนโดยตรวจหาพาหะของโรคในกลุ่มญาติผู้ป่วย. *วารสารวิชาการสาธารณสุข*, 18(4), 550-564.

Ahmed, S., Hewison, J., Green, M. J., Cuckle, S. H., Hirst, J., & Thornton, G. T. (2008). Decisions about testing and termination of pregnancy for different fetal conditions: A qualitative study of European white and Pakistani mothers of affected children. *Journal of Genetic Counseling*, 17, 560-572.

Beggs, A. H. (1997). Dystrophinopathy, the expanding phenotype: Dystrophin abnormalities in X-linked dilated cardiomyopathy. *Circulation*, 95, 2344-2347.

Darras, B. T., Korf, B. R., & Urion, D. K. (2008). *Dystrophinopathies*. Retrieved September 6, 2011, from GeneReviews Web site: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119>

Eggers, S., Pavanello, C. M. R., Passos-Bueno, M. R., & Zatz, M. (1999). Genetic counseling for childless women at risk for Duchenne muscular dystrophy. *American Journal of Medical Genetics*, 86, 447-453.

Fanos, J. H., Davis, J., & Puck, J. M. (2001). Sib understanding of genetics and attitudes toward carrier testing for X-linked severe combined immunodeficiency. *American Journal of Medical Genetics*, 98(1), 46-56.

Godard, B., Ten, K. L., Evers-Kiebooms, G., & Ayme, S. (2003). Population genetic screening programming: Principles, techniques, practices, and policies. *European Journal of Human Genetics*, 11(Suppl 2), S49-S87.

James, C. A., Hadley, D. W., Holtzman, N. A., & Winkelstein, J. A. (2006) How does the mode of inheritance of a genetic condition influence families? A study of guilt, blame, stigma, and understanding of inheritance and reproductive risks in families with X-linked and autosomal recessive diseases. *Genetics in Medicine*, 8(4), 234-242.

Kahneman, D., & Tversky, A. (2000). *Choices, values, & frames*. New York: Cambridge University Press.

Klitzman, R., Thorn, D., Williamson, J., Chung, W., & Marder, K. (2007). Decision-making about reproductive choices among individuals at risk for Huntington's disease. *Journal of Genetic Counseling*, 16(3), 347-362.

Lehmann, A., Speight, B. S., & Kerzin-Storror, L. (2011) Extended family impact of genetic testing: The experiences of X-linked carrier grandmothers. *Journal of Genetic Counseling*, 20(4), 365-373.

Lewis, C., Skerton, J., & Jones, R. (2010). Can we make assumptions about the psychosocial impact of living as a carrier, based on studies assessing the effects of carrier testing? *Journal of Genetic Counseling*, 20(1), 80-97.

Modell, B., Harris, R., Lane, B., Knan, M., Darlison, M., Petron, M., et al. (2000). Informed choice in genetic screening for thalassemia during pregnancy: Audit from a national confidential inquiry. *British Medical Journal*, 320, 337-341.

- Myring, J., Beckett, W., Jassi, R., Roberts, T., Sayers, R., Scotcher, D., et al (2011). Shock, adjust, decide: Reproductive decision making in cystic fibrosis (CF) carrier couples—A qualitative study. *Journal of Genetic Counseling*, 20(4), 404–417.
- Penner, L., Cantor, R. M., & Siegel, L. (2010). Joseph's wishes: Ethical decision-making in Duchenne muscular dystrophy. *Mount Sinai Journal of Medicine*, 77(4), 394–397.
- Read, J., Kinali, M., Muntoni, F., Weaver, T., & Garralda, M. E. (2010). Siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy—A qualitative study of impact and coping. *European Journal of Paediatric Neurology*, 15(1), 21–28.
- Tversky, A., & Kahneman, D., (1986). Rational choice and the framing of decisions. *Journal of Business*, 59(4), S251–S278.

Decision-Making on Having a Child of Female Carriers of Duchenne Muscular Dystrophy

Waraphorn Khunin**M.Sc. (Counseling Psychology)*

Thipwimon Tim-aroon***MD.*

Krailerk Taweechue****M.Sc. (Biology)*

Dussadee Charoenpipop*****B.Sc. (Medical Technology)*

Chanin Limwongse******MD.*

Duangrurdee Wattanasirichaigoon******MD.*

Abstract: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a severe X-linked recessive disorder. The objective of this descriptive study was to explore the decision-making on having a child of female carriers of DMD and factors influencing that decision-making. The decision-making theory was used as the conceptual framework. Purposive sampling was used to recruit a sample of 8 female carriers of DMD at the Outpatient Department, Ramathibodi Hospital, Thailand, from 2006–2012. Data collection was conducted using semi-in-depth interview in person and/or through telephone. The interview guide focused on three questions: 1) acceptance or decline a pregnancy, 2) acceptance or decline prenatal diagnosis, and 3) termination of pregnancy or continuation of pregnancy, in the case of confirmed affected fetus. Data were analyzed using descriptive statistics and content analysis. Results showed that 5/8 participants wanted to decrease the number of children. Most of the sample (7/8) accepted pregnancy, and if they became pregnant, all of them wanted to have prenatal diagnosis. If the fetus was found to be DMD-affected, most (6/7) chose to terminate the pregnancy. When the sample learned that they were carrier, they had emotional reactions, including shock, guilt, self-blaming, avoidance, and adaptation. Factors that were perceived as the influences on their decision-making in having a child included the level of education, value and belief, experience with affected children, information perceived, emotional and feeling at that time, reactions from friends and family members, social status, medical helps, and current pregnancy status. The decision making was dynamic. The decision at a specific time depended on the emotional status at that time and related factors described above. Results of this study indicated that knowing the carrier status is beneficial to the affected families in terms of providing informed choices in prevention of reoccurrence of DMD.

Keywords: Having a child, Decision making, Genetic disorder, Carrier, Duchenne muscular dystrophy

*Corresponding author, Registered Nurse, Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital, Mahidol University, E-mail: ninge8@gmail.com

**Lecturer, Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital, Mahidol University

***Scientist, Department of Research and Development, Faculty of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University

****Medical Technologist, Office of Research Academic and Innovation, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital, Mahidol University

*****Lecturer, Department of Research and Development, Faculty of Medicine Siriraj Hospital, Mahidol University

*****Professor, Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine Ramathibodi Hospital, Mahidol University