

การวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการหัวใจด้านซ้าย มีขนาดเล็กผิดปกติ: รายงานผู้ป่วย

วรลักษณ์ ยมะสมิต พ.บ., ว.ว. สูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา, ว.ว. เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์*
เด่นนพพร สุตใจ พ.บ., ว.ว. สูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา, ว.ว. เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์*
ศร핀 อามาทย์ทัศน์ พ.บ., ว.ว. สูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา*

บทคัดย่อ

รายงานผู้ป่วยหญิงไทยอายุ 26 ปี ตั้งครรภ์ที่ 3 เกยคลอดบุตร 2 คน ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดว่า ทารกในครรภ์มีกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ (hypoplastic left heart syndrome, HLHS) เมื่ออายุครรภ์ 32 สัปดาห์โดยการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง ภาวะ HLHS เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจที่พบได้น้อยมาก จัดเป็นความผิดปกติที่รุนแรงที่สุดของรอยโรคที่มีการอุดตันของหัวใจด้านซ้าย การตรวจอวัยวะอื่น ๆ ของทารกในครรภ์ไม่พบความผิดปกติ ผลการตรวจโครโมโซมเป็นเพศชายปกติ ผู้ป่วยดำเนินการตั้งครรภ์จนครบกำหนด และคลอดปกติ ได้ทารกเพศชายน้ำหนัก 2,564 กรัม คะแนน APGAR เท่ากับ 8 คะแนน เท่ากันทั้งที่ 1 และ 5 นาที หลังคลอดทารกได้รับการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (fetal echocardiography) ยืนยันภาวะหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดดังกล่าว ทารกได้รับการสวนหัวใจและใส่ท่อคาไว้ที่ ductus arteriosus (PDA stent) และทำการผ่าตัดผูกหลอดเลือดแดง pulmonary หลังจากนั้นทารกมีการติดเชื้อในกระแสเลือดและเสียชีวิตในวันที่ 10 หลังคลอด

Abstract

Prenatal Diagnosis of Hypoplastic Left Heart Syndrome: a Case Report

Waralak Yamasmit MD
Dennopporn Sudjai MD
Sornpin Amarttasn MD

Department of Obstetrics and Gynecology, BMA Medical College and Vajira Hospital

A 26-year-old Thai pregnant woman, gravida 3, para 2 was prenatally diagnosed for an isolated hypoplastic left heart syndrome (HLHS) at 32 weeks of gestation by ultrasonography. HLHS is a rare congenital heart disease and is the most severe obstructive lesion of the left side of the heart. Fetal karyotype was revealed 46, XY. No other

* ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาล

fetal anomalies were evidenced. She continued pregnancy until term and delivered male baby with birth weight of 2,564 grams and APGAR scores of 8 at both 1 and 5 minutes. Postnatal echocardiography confirmed the HLHS. Cardiac catheterization with PDA stent placement and pulmonary arteries banding were performed. The infant developed septicemia and died on day 10 after birth.

Key words: hypoplastic left heart syndrome, prenatal diagnosis, congenital heart disease

บทนำ

ความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจ (congenital heart disease) เป็นความพิการแต่กำเนิดที่พบได้บ่อย โดยพบได้ประมาณ 8 ใน 1,000 ของการคลอดมีชีพ^{1,2} โดยอาจพบเป็นความผิดปกติเพียงอย่างเดียว หรืออาจพบร่วมกับความผิดปกติในระบบอื่น ๆ การตรวจพบความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจในระยะก่อนคลอด อาจนำไปสู่การให้การวินิจฉัยความผิดปกติของโครโมโซมหรือกลุ่มอาการ (syndrome) ต่าง ๆ ได้อีกด้วย เช่น กลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งข้อมูลดังกล่าวในระยะก่อนคลอดมีความสำคัญเป็นอย่างมากในการให้คำปรึกษาแก่มารดาและครอบครัวถึงการพยากรณ์โรค แนวทางการดูแลระหว่างทารกอยู่ในครรภ์ ตลอดจนการปรึกษากุมารแพทย์หรือกุมารศัลยแพทย์ล่วงหน้า เพื่อเตรียมความพร้อมและวางแผนการดูแลรักษาทารกหลังคลอด รวมไปถึงการให้ทางเลือกแก่ผู้ป่วยในการยุติการตั้งครรภ์หากความผิดปกติที่ตรวจพบรุนแรงมาก อย่างไรก็ตามแม้ว่าความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจจะเป็นความพิการแต่กำเนิดที่พบได้บ่อย แต่ก็มีความผิดปกติที่วินิจฉัยได้ยากในระยะก่อนคลอด เนื่องจากหัวใจเป็นอวัยวะที่มีขนาดเล็กและมีการเคลื่อนไหวอย่างรวดเร็วตลอดเวลา ประกอบกับท่าของทารกในครรภ์ที่ไม่สามารถจัดวางตามความเหมาะสมได้ ทำให้การตรวจเป็นไปด้วยความยากลำบาก การตรวจอวัยวะดังกล่าวจึงต้องอาศัยประสบการณ์ของผู้ตรวจ และเครื่องตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงที่มีคุณภาพดี

กลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ คือกลุ่มความผิดปกติของหัวใจซึ่งประกอบด้วย การฝ่อลีบของช่องหัวใจด้านซ้ายทั้งห้องบน (left atrium) และห้องล่าง (left ventricle) ร่วมกับหลอดเลือด ascending aorta ซึ่งเป็นหลอดเลือดใหญ่ที่ออกจากหัวใจห้องล่างซ้ายฝ่อลีบ มีขนาดเล็กมาก ลิ้นของหลอดเลือด aorta (aortic valve) และลิ้นหัวใจ mitral (mitral valve) ซึ่งกั้นระหว่างหัวใจห้องซ้ายบนและห้องซ้ายล่างไม่มีการพัฒนาเลย (atresia) หรือพัฒนาเพียงบางส่วน (hypoplasia)³ กลุ่มอาการดังกล่าวเป็นความผิดปกติ

ปกติแต่กำเนิดของหัวใจที่พบได้น้อยมาก อุบัติการณ์ประมาณ 1.6-3.6 ต่อ 10,000 ของการคลอดมีชีพ^{4,5} และมีพยากรณ์โรคที่ไม่ดีเนื่องจากพยาธิสภาพที่รุนแรง การผ่าตัดแก้ไขหลังคลอดทำได้ยาก และโอกาสสำเร็จในการผ่าตัดไม่ด้นัก โดยทั่วไปหากตรวจพบความผิดปกตินี้ตั้งแต่อายุครรภ์น้อย ๆ อาจพิจารณาให้ทางเลือกในการยุติการตั้งครรภ์ รายงานนี้เป็นรายงานผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดเมื่ออายุครรภ์ 32 สัปดาห์ว่าเป็นกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ หลังคลอดทารกได้รับการตรวจ echocardiography และยืนยันภาวะหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดดังกล่าว

รายงานผู้ป่วย

ประวัติ

ผู้ป่วยหญิงไทย อายุ 26 ปี ตั้งครรภ์ที่ 3 เคยคลอดบุตร 2 คน ผู้ป่วยเริ่มฝากครรภ์ตั้งแต่อายุครรภ์ 15 สัปดาห์ ที่คลินิกเอกชนแห่งหนึ่ง การตรวจร่างกายและผลเลือดเมื่อฝากครรภ์ครั้งแรกอยู่ในเกณฑ์ปกติ ผู้ป่วยไปตรวจติดตามสม่ำเสมอ และได้รับการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเมื่ออายุครรภ์ 26 สัปดาห์ พบว่าขนาดของทารกเข้ากับอายุครรภ์ ตรวจไม่พบความผิดปกติอื่น จากนั้นผู้ป่วยมาฝากครรภ์ต่อที่วิทยาลัยแพทยศาสตร์กรุงเทพมหานครและวชิรพยาบาลเมื่ออายุครรภ์ 32 สัปดาห์ ตรวจร่างกายทั่วไปอยู่ในเกณฑ์ปกติ ตรวจคัดกรองเบาหวานพบค่าผิดปกติ จึงได้รับการตรวจ 100-g oral glucose tolerance test ในเวลาต่อมา ให้ผลปกติ และได้รับการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเพื่อติดตามการเจริญเติบโตของทารก

ประวัติอดีต

ผู้ป่วยสุขภาพแข็งแรงดีมาตลอด ไม่ได้รับประทานยาใดเป็นประจำ ปฏิเสธโรคพันธุกรรมในครอบครัวและภาวะหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดของตัวเองและสามี เคยคลอดบุตรปกติ อายุครรภ์ครบกำหนด 2 ครั้ง ปัจจุบันบุตรทั้งสองคนแข็งแรงดี อายุ 11 ปี และ 8 ปี



รูปที่ 1 Four-chamber view พบความผิดปกติ คือ ช่องหัวใจด้านซ้ายทั้งห้องบน และห้องล่างฝ่อลีบ มีขนาดเล็กผิดปกติเมื่อเทียบกับหัวใจด้านขวา (RV = right ventricle, RA = right atrium, LV = left ventricle, LA = left atrium)



รูปที่ 2 Long-axis view of aorta แสดงหลอดเลือด ascending aorta ฝ่อลีบ มีขนาดเล็กมาก (ลูกศรชี้) และผนังหลอดเลือดมีลักษณะขาวขุ่น (hyperechoic atretic ascending aorta)



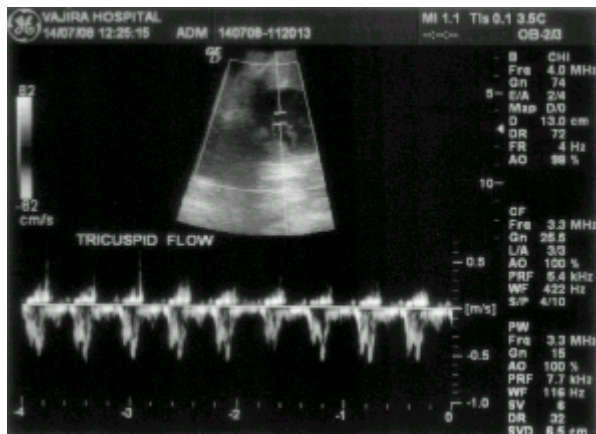
รูปที่ 3 Short-axis view หลอดเลือดแดง pulmonary ขยายขนาดขึ้น (RV = right ventricle, <1 = pulmonary valve, 2 = main branch of pulmonary artery ที่ขยายขนาดขึ้น)

ผลการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง และการตรวจหัวใจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (fetal echocardiography)

พบทารกเพศชายอยู่ในท่าศีรษะ ค่ะเนื้หน้าหน้าเข้าได้กับอายุครรภ์ 32 สัปดาห์ ตำแหน่งรกและปริมาณน้ำคร่ำอยู่ในเกณฑ์ปกติ ไม่พบลักษณะหรืออาการแสดงของภาวะบวมน้ำ (hydrops fetalis) การตรวจหัวใจทารกใน four-chamber view พบความผิดปกติ คือ หัวใจด้านซ้ายทั้งห้องบนและห้องล่างฝ่อลีบ มีขนาดเล็กผิดปกติเมื่อเทียบกับหัวใจด้านขวา (รูปที่ 1) หัวใจห้องล่างซ้ายเหลือเป็นเพียงช่องขนาดเล็ก (slit-like left ventricle) ไม่เห็นการเคลื่อนไหวของลิ้นหัวใจ mitral (mitral valve leaflet) ซึ่งกั้นระหว่างหัวใจห้องซ้ายบนและห้องซ้ายล่าง แต่ยังคงพบมีการไหลเวียนของเลือดเล็กน้อยผ่านลิ้นหัวใจ mitral ลงมายังหัวใจห้องล่างซ้าย เมื่อใส่ color flow Doppler และเมื่อตรวจในระยะยาว long-axis view of aorta หรือ short-axis view พบหลอดเลือด ascending aorta ฝ่อลีบ มีขนาดเล็กมาก และผนังหลอดเลือดมีลักษณะขาวขุ่น (hyperechoic atretic ascending aorta) (รูปที่ 2) ในขณะที่หลอดเลือดแดง pulmonary ขยายขนาดขึ้น (รูปที่ 3) การตรวจ pulsed-wave และ color flow Doppler ที่ลิ้นหัวใจ tricuspid ซึ่งกั้นระหว่างหัวใจห้องขวาบนและห้องขวาล่าง ไม่พบการไหลย้อนของเลือด (tricuspid regurgitation) (รูปที่ 4) การตรวจ M-mode พบขนาดหัวใจห้องล่างซ้ายในช่วงคลายตัว (left ventricular end-diastolic diameter) มีขนาดเท่ากับ 2.2 มิลลิเมตร (รูปที่ 5) การตรวจอวัยวะส่วนอื่น ๆ ของทารกไม่พบความผิดปกติ สรุปความผิดปกติของหัวใจทารกที่ตรวจพบทั้งหมดเข้าได้กับกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ โดยลิ้นหัวใจ mitral มีการพัฒนาเพียงบางส่วน (mitral valve hypoplasia)

การดูแลตลอดการตั้งครรภ์

หลังตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงได้ให้คำปรึกษาผู้ป่วยและสามีถึงความผิดปกติของทารกที่ตรวจพบ สาเหตุ การพยากรณ์โรค และแนวทางการดูแลในระหว่างตั้งครรภ์จนถึงระยะหลังคลอด และได้ปรึกษากับกุมารแพทย์ล่วงหน้าเพื่อเตรียมความพร้อม นอกจากนี้ยังได้ให้คำปรึกษาเกี่ยวกับการตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์โดยวิธีเจาะตรวจน้ำคร่ำ หรือเจาะเลือดจากสายสะดือทารก โดยอธิบายถึงประโยชน์ที่ได้รับ ตลอดจนอันตรายการเกิดภาวะแทรกซ้อนของแต่ละวิธี ผู้ป่วยและสามีเลือกวิธีเจาะตรวจเลือดจากสายสะดือทารก ผลการตรวจโครโมโซมพบว่าปกติ และทารกเป็นเพศชาย (46, XY) หลังจากนั้นผู้ป่วยมาตรวจติดตามตามนัดสม่ำเสมอ ทารกในครรภ์มีการเจริญเติบโตและสุขภาพเป็นปกติ

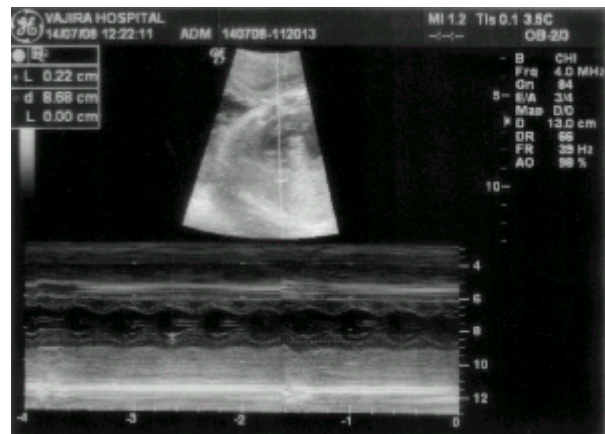


รูปที่ 4 การตรวจ pulsed-wave และ color flow Doppler ที่ลิ้นหัวใจ tricuspid ไม่พบการไหลย้อนของเลือด (tricuspid regurgitation)

การตรวจติดตามด้วยการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงของทารกไม่พบลักษณะ หรืออาการแสดงของภาวะบวม น้ำ ผู้ป่วยเจ็บครรภ์คลอดเมื่ออายุครรภ์ 40 สัปดาห์ การดำเนินการเจ็บครรภ์คลอดเป็นปกติ และคลอดปกติได้ทารกเพศชายน้ำหนัก 2,564 กรัม ได้ปรึกษาให้กุมารแพทย์มารับเด็กตั้งแต่แรกคลอด และประเมินสถานะของทารก ให้คะแนน APGAR เท่ากับ 8 คะแนนเท่ากันทั้งที่ 1 และ 5 นาที หักคะแนนในการประเมินสีผิว และกำลังกล้ามเนื้อ หัวข้อละ 1 คะแนน สถานะมารดาระยะหลังคลอดอยู่ในเกณฑ์ปกติ ได้อนุญาตให้กลับบ้านได้ในวันที่ 2 หลังคลอด และให้คำปรึกษาแก่ผู้ป่วยถึงโอกาสที่ทารกจะเกิดภาวะนี้ซ้ำในครรภ์หน้า ได้แนะนำให้ฝากครรภ์แต่เนิ่น ๆ และวางแผนการตรวจ fetal echocardiography ในช่วงอายุครรภ์ 18-20 สัปดาห์

สถานะทารกหลังคลอด

ลักษณะทั่วไปของทารกอยู่ในเกณฑ์ปกติ จากการประเมินน้ำหนัก และการตรวจร่างกายของทารก พบว่าเข้ากันได้กับอายุครรภ์ ทารกสามารถหายใจได้เองในอัตราปกติ สมำเสมอ การตรวจความเข้มข้นออกซิเจน (oxygen saturation) ที่ room air เท่ากับร้อยละ 92 การตรวจ echocardiography ที่ 2 ชั่วโมงหลังคลอด โดยกุมารแพทย์เฉพาะทางด้านหัวใจ พบช่องหัวใจด้านซ้ายทั้งห้องบนและห้องล่างฝ่อลีบ ลิ้นของหลอดเลือด aorta มีขนาดเล็กเพียง 3.5 มิลลิเมตร ลิ้นของหลอดเลือด pulmonary มีขนาด 8 มิลลิเมตร ductus arteriosus ยังเปิดอยู่และมีขนาด 5 มิลลิเมตร มีการไหลเวียนของเลือดเพียงเล็กน้อยผ่านลิ้นหัวใจ mitral และพบการไหลย้อนของเลือดเล็กน้อยผ่านลิ้นหัวใจ tricuspid สรุปการวินิจฉัยยืนยันการวินิจฉัยก่อนคลอดว่าเป็นกลุ่มอาการภาวะ



รูปที่ 5 การตรวจ M-mode พบขนาดหัวใจห้องล่างซ้ายในช่วงคลายตัว (left ventricular end-diastolic diameter) มีขนาดเท่ากับ 2.2 มิลลิเมตร

หัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ กุมารแพทย์จึงได้ให้ยา prostaglandin หยดเข้าหลอดเลือดดำ ในอัตรา 0.02 ไมโครกรัมตอกิโลกรัมต่อนาที เพื่อเปิด ductus arteriosus ไว้ และประสานส่งต่อไปรับการรักษาที่โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ในวันถัดมา เนื่องจากสถาบันดังกล่าวมีความพร้อมในการดูแล และผ่าตัดทารกที่มีพยาธิสภาพของหัวใจชนิดดังกล่าวได้ดีกว่า ในวันที่ 5 หลังคลอด ทารกได้รับการสวนหัวใจและใส่ท่อคาไว้ที่ ductus arteriosus (PDA stent) เพื่อเปิด ductus arteriosus ไว้ และได้ทำผ่าตัดผูกหลอดเลือดแดง pulmonary ในวันที่ 8 หลังคลอด เพื่อลดปริมาณเลือดที่ไปยังปอด และให้เลือดผ่านไปทาง ductus arteriosus เพื่อไปเลี้ยงร่างกายได้ดีขึ้น หลังจากนั้นทารกมีปัญหาดิดเชื้อในกระแสเลือดและเสียชีวิตในวันที่ 10 หลังคลอด

วิจารณ์

กลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ เป็นสาเหตุที่พบบ่อยที่สุดของการเสียชีวิตจากความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจในช่วงแรกคลอด^{6,7} เนื่องจากเป็นความผิดปกติรูปแบบที่รุนแรงที่สุดของรอยโรคที่มีการอุดกั้นของหัวใจด้านซ้าย^{6,7} ดังนั้นการให้การวินิจฉัยก่อนคลอดจึงมีความสำคัญอย่างมาก เพื่อการให้คำปรึกษาและวางแผนการดูแลอย่างเหมาะสม โดยทั่วไปการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงในช่วง 18-20 สัปดาห์สามารถตรวจพบความผิดปกติของหัวใจชนิดนี้ได้จากการตรวจ four-chamber view⁸ ซึ่งเป็นระนาบมาตรฐานในการตรวจคัดกรองความผิดปกติของทารกเบื้องต้น โดยจะพบช่องหัวใจด้านซ้าย

ทั้งห้องบน และห้องล่างมีขนาดเล็กผิดปกติเมื่อเทียบกับช่องหัวใจด้านขวา ซึ่งการตรวจพบความผิดปกติดังกล่าวถือเป็นข้อบ่งชี้ในการสังตรวจ fetal echocardiography เพื่อการตรวจหัวใจทารกอย่างละเอียด และให้การวินิจฉัยที่ถูกต้อง ในผู้ป่วยรายนี้ได้มีการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงครั้งแรกที่คลินิกเมื่ออายุครรภ์ได้ 26 สัปดาห์ แต่ตรวจไม่พบความผิดปกติซึ่งอาจเกิดจากข้อจำกัดบางประการได้แก่ ท่าของทารกที่ไม่เหมาะสม ความหนาของหน้าท้องผู้ป่วย ความคมชัดของเครื่องตรวจ ตลอดจนทักษะของผู้ตรวจ

กลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติพบในทารกเพศชายมากกว่าเพศหญิง⁴ ซึ่งตรงกันกับทารกในรายงานผู้ป่วยนี้ อุบัติการณ์พบได้ประมาณ 1.6–3.6 ต่อ 10,000 ของการคลอดมีชีพ^{4,5} และพบเป็นร้อยละ 1 ของทารกที่มีหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดทั้งหมด⁹ โดยพบมีความผิดปกติในระบบอื่น ๆ ร่วมด้วยได้ร้อยละ 28¹⁰ และพบความผิดปกติของโครโมโซมได้ร้อยละ 16¹⁰ ในผู้ป่วยรายนี้มีโครโมโซมปกติ และไม่พบความผิดปกติในระบบอื่น ๆ สำหรับสาเหตุของกลุ่มอาการนี้ยังไม่ทราบแน่ชัด บางรายงานพบว่ามีความสัมพันธ์กับการใช้ยากันชักบางประเภท ได้แก่ trimethadione และ valproic acid¹¹ อย่างไรก็ตามไม่มีประวัติการใช้ยาดังกล่าวในผู้ป่วยรายนี้

การตรวจ fetal echocardiography ในกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติ จะพบ four-chamber view ซึ่งมีความผิดปกติดังกล่าวแล้วข้างต้น การตรวจ long-axis view of aorta และ short-axis view พบหลอดเลือด ascending aorta ฝ่อลีบ และอาจพบผนังหลอดเลือดมีลักษณะขาวขจัดขึ้น และพบหลอดเลือดแดง pulmonary ขยายขนาดขึ้น การตรวจลิ้นหัวใจ mitral พบเป็นแผ่น membrane (membranous band) ไม่เห็นเป็นลักษณะลิ้น leaflets ตามปกติ ในทารกวัยนี้ไม่เห็นลักษณะลิ้น leaflets แต่ก็ไม่เห็นเป็นลักษณะแผ่น membrane ชัดเจน และยังคงพบมีการไหลเวียนของเลือดเล็กน้อยผ่านลิ้นหัวใจ mitral ลงมายังหัวใจห้องล่างซ้ายเมื่อใส่ color flow Doppler แสดงว่าลิ้นหัวใจ mitral น่าจะมีการพัฒนาบางส่วน เกณฑ์การวินิจฉัยกลุ่มอาการดังกล่าวจากการตรวจ M-mode คือมีขนาดหัวใจห้องล่างซ้ายในช่วงคลายตัวน้อยกว่า 9 มิลลิเมตร¹² ซึ่งในทารกวัยนี้มีขนาดเพียง 2.2 มิลลิเมตร การตรวจการไหลเวียนเลือดที่ลิ้นหัวใจ tricuspid หากพบการไหลย้อนของเลือดจะเพิ่มโอกาสในการเกิดภาวะบวมน้ำของทารกในเวลาต่อมา ซึ่งจากการตรวจติดตามทารกในครรภ์รายนี้ไม่พบภาวะดังกล่าว และตรวจพบการไหลย้อนของเลือดที่ลิ้นหัวใจ tricuspid เพียงเล็กน้อยเมื่อตรวจ echocardiography ในระยะแรกคลอด

ทารกที่มีกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติเกือบทั้งหมดจะเสียชีวิตภายใน 30 วันแรกหลังคลอดหากไม่ได้รับการรักษา⁴ เนื่องจากการปิดของ ductus arteriosus โดยทารกกลุ่มนี้อาจตรวจไม่พบความผิดปกติเลยในระยะแรกคลอด และกลับไปเสียชีวิตที่บ้าน ดังนั้นทารกที่ได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดมาก่อน จึงมีการให้ยา prostaglandin ในระยะหลังคลอดทันทีเพื่อเปิด ductus arteriosus ไว้ก่อนที่จะได้รับการผ่าตัดแก้ไขเพื่อเป็นทางผ่านให้เลือดจากหัวใจไปเลี้ยงร่างกาย แทนที่หัวใจด้านซ้ายซึ่งฝ่อลีบไม่สามารถสูบฉีดโลหิตไปเลี้ยงร่างกายได้ตามปกติ ทารกเหล่านี้หากไม่ได้รับการผ่าตัดแก้ไขจะเสียชีวิตทั้งหมด การผ่าตัดแบ่งเป็น 3 ขั้นตอน^{13–16} คือ Norwood operation ซึ่งมักทำการผ่าตัดในระยะหลังคลอดไม่นานนัก หลักการคือ การผ่าตัดแบ่งแยกหลอดเลือดแดง pulmonary ช่วงต้น (proximal stump) มาต่อกับหลอดเลือดแดง descending aorta และปิดช่วงปลายของหลอดเลือดแดง pulmonary (distal stump) อนึ่งในขั้นตอนนี้ยังทำการตัดผนังกันระหว่างหัวใจห้องบน (atrial septum) เพื่อให้เลือดที่มีออกซิเจนสูงจากหัวใจห้องบนด้านซ้ายผ่านมาผสมกับเลือดในหัวใจห้องบนด้านขวา และผ่านลงไปยังหัวใจห้องล่างด้านขวา แล้วไหลเวียนออกไปยังส่วนต่าง ๆ ของร่างกาย การผ่าตัดในขั้นตอนนี้เป็นขั้นตอนที่ทารกมีโอกาสเสียชีวิตสูงที่สุด คือประมาณร้อยละ 25–55¹⁶ และหากทารกมีชีวิตรอดถึงช่วงอายุ 3–6 เดือน จะทำการผ่าตัดในขั้นถัดมาคือ Glenn operation โดยเป็นการผ่าตัดเชื่อมหลอดเลือดดำ superior vena cava เข้ากับ หลอดเลือดแดง pulmonary ส่วนการผ่าตัดขั้นสุดท้ายคือ Fontan operation จะทำในช่วงอายุ 1–6 ปี โดยการผ่าตัดเชื่อมหลอดเลือดดำ inferior vena cava เข้ากับหลอดเลือดแดง pulmonary อัตราการรอดชีวิตมีความแปรผันอย่างมากระหว่างสถาบันต่าง ๆ สำหรับสถาบันในต่างประเทศที่มีอัตราการรอดชีวิตสูงรายงานว่า อัตราการรอดชีวิตในระยะ 5 ปี ประมาณร้อยละ 70^{14,15} สำหรับประเทศไทย โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ได้รายงานไว้ในช่วงปี ค.ศ. 1999 ถึง 2001¹⁷ มีทารกที่มีกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติเข้ารับการรักษาทันที 11 ราย อัตราการรอดชีวิตในระยะ 4 ปีมีเพียงร้อยละ 21 สาเหตุที่อัตราการรอดชีวิตของทารกโดยรวมยังไม่สูงนัก แม้ว่าจะได้รับการผ่าตัดแล้วนั้น น่าจะเป็นผลจากการผ่าตัดที่ทำใน 3 ขั้นตอนเป็นไปในลักษณะของการผ่าตัดเพื่อประคับประคอง มิได้แก้ไขพยาธิสภาพที่แท้จริงคือการฝ่อลีบของช่องหัวใจด้านซ้าย ดังนั้นแนวทางการดูแลหากตรวจพบในระยะแรกของการตั้งครรภ์ อาจให้ทางเลือกกับผู้ป่วยในการยุติการตั้งครรภ์ เนื่องจากพยาธิสภาพที่รุนแรง ไม่มีแนวทางการให้การรักษาทารกตั้งแต่ในครรภ์ อัตราความสำเร็จในการผ่าตัด

หลังคลอดและการรอดชีวิตค่อนข้างต่ำ นอกจากนี้ยังพบว่าคุณภาพชีวิตในระยะยาวของกลุ่มที่รอดชีวิตไม่ด้นัก สำหรับผู้ป่วยรายนี้ เนื่องจากได้รับการวินิจฉัยก่อนคลอดที่ล่าช้าเมื่ออายุครรภ์ 32 สัปดาห์ หลังจากที่ให้คำปรึกษาแก่ผู้ป่วยและสามี จึงวางแผนที่จะดำเนินการตั้งครรถ์ ได้ทำการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงอวัยวะอื่น ๆ ของทารกโดยละเอียด และตรวจโครโมโซม พบว่าอยู่ในเกณฑ์ปกติทั้งหมด การตรวจติดตามผู้ป่วยและสุขภาพทารกในครรภ์ในระหว่างการคลอดพบว่าอยู่ในเกณฑ์ปกติ

กลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกติมีโอกาสเกิดซ้ำในบุตรคนถัดไป โดยพบว่าอัตราการเกิดซ้ำในบุตรคนถัดไปหากมีบุตรหนึ่งคนเกิดความผิดปกติชนิดนี้เท่ากับร้อยละ 2 และเพิ่มเป็นร้อยละ 6 หากมีบุตรสองคนก่อนหน้านี้เกิดความผิดปกติดังกล่าว¹⁸ ซึ่งหากรวมโอกาสเกิดซ้ำของความผิดปกติของหัวใจด้านซ้าย (left-sided abnormality) ชนิดอื่น ๆ ทั้งหมดด้วย ความเสี่ยงจะเพิ่มสูงเป็นร้อยละ 10-15¹⁸ เนื่องจากผู้ป่วยรายนี้ยังต้องการมีบุตรอีก จึงได้รับคำแนะนำให้ฝากครรภ์แต่เนิ่น ๆ และวางแผนการตรวจ fetal echocardiography ในช่วงอายุครรภ์ 18-20 สัปดาห์

สรุป

การตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเพื่อคัดกรองทารกในช่วงอายุครรภ์ 18-20 สัปดาห์ สามารถตรวจพบความผิดปกติและสงสัยกลุ่มอาการหัวใจผิดปกติแต่กำเนิดชนิดหัวใจด้านซ้ายมีขนาดเล็กกว่าปกตินี้ได้ จากการพบความผิดปกติของการตรวจหัวใจในระนาบ four-chamber view ซึ่งทำได้ไม่ยากนัก ดังนั้นจึงควรให้ความสำคัญในการตรวจคัดกรองทารกในช่วงเวลาดังกล่าว เพื่อการวางแผนการดูแลรักษาได้อย่างเหมาะสม และเพิ่มทางเลือกให้กับผู้ป่วยในการตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์หากพบความผิดปกติที่รุนแรง

เอกสารอ้างอิง

- Hoffman JIE, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19,503 births with long-term follow-up. *Am J cardiol* 1978; 42: 641-7.
- Ferencz C, Rubin JD, MaCarter RJ, Brenner JI, Neill CA, Perry LW, et al. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore-Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121: 31-6.
- Noonan JA, Nadas AS. The hypoplastic left heart syndrome: an analysis of 101 cases. *Pediatr Clin North Am* 1958; 5: 1029-56.
- Morris CD, Outcalt J, Menashe VD. Hypoplastic left heart syndrome: natural history in a geographically defined population. *Pediatrics* 1990; 85: 977-83.
- Samanek M, Voriskova M. Congenital heart disease among 815,569 children born between 1980 and 1990 and their 15-year survival: a prospective Bohemia survival study. *Pediatr Cardiol* 1999; 20: 411-7.
- Norwood WI Jr. Hypoplastic left heart syndrome. *Ann Thorac Surg* 1991; 52: 688-95.
- Norwood WI Jr, Jacobs ML, Murphy JD. Fontan procedure for hypoplastic left heart syndrome. *Ann Thorac Surg* 1992; 54: 1025-9.
- Allan LD, Apfel HD, Printz BF. Outcome after prenatal diagnosis of the hypoplastic left heart syndrome. *Heart* 1998; 79: 371-3.
- Fyler DC. Report of the New England Regional Infant Cardiac Program. *Pediatrics* 1980; 65 (suppl): 377-461.
- Natowicz M, Chatten J, Clancy R, Conard K, Glauser T, Huff D, et al. Genetic disorders and major extracardiac anomalies associated with the hypoplastic left heart syndrome. *Pediatrics* 1988; 82: 698-706.
- Sonoda T, Ohdo S, Ohba K, Okishima T, Hayakawa K. Sodium valproate-induced cardiovascular abnormalities in the Jcl:ICR mouse fetus: peak sensitivity of gestational day and dose-dependent effect. *Teratology* 1993; 48: 127-32.

12. Freedom RM, Benson LN, Smallhorn JF. Hypoplastic left heart syndrome. In: Freedom RM, Benson LN, Smallhorn JF, editors. Neonatal Heart Disease. London: Springer-Verlag; 1992. p. 335–56.
13. Bove EL. Surgical treatment for hypoplastic left heart syndrome. *Jpn J Thorac Cardiovasc Surg* 1999; 47: 47–56.
14. Canter C, Naftel D, Caldwell R, Chinnock R, Pahl E, Frazier E, et al. Survival and risk factors for death after cardiac transplantation in infants. A multi-institutional study. The Pediatric Heart Transplant Study. *Circulation* 1997; 96: 227–31.
15. Norwood WI, Kirklin JK, Sander SP. Hypoplastic left heart syndrome: experience with palliative surgery. *Am J Cardiol* 1980; 45: 87–91.
16. Brackley KJ, Kilby MD, Wright JG, Brawn WJ, Sethia B, Stumper O, et al. Outcome after prenatal diagnosis of hypoplastic left-heart syndrome: a case series. *Lancet* 2000; 356(9236): 1143–7.
17. Khongphatthanayothin A, Rattanawilaisak K, Benjacholamas V, Numchaisiri C, Sirichonkolthong B, Chotivitayatarakorn P, et al. Clinical course and outcome of children with single ventricle physiology at King Chulalongkorn Memorial Hospital. *J Med Assoc Thai* 2006; 89: 1420–6.
18. Nora JJ, Nora AH. Update on counseling the family with a first-degree relative with a congenital heart defect. *Am J Med Genet* 1988; 29: 137–42.