

นิพนธ์ต้นฉบับ

Original Article

การเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัย : ประสบการณ์ 6 ปี ในโรงพยาบาลนครปฐม

Genetic Amniocentesis : 6 Years Experience at Nakhonpathom Hospital

สุรินทร์ ทองมา พบ.

พิรพล เจริญวิบูลย์พันธุ์ พบ.

วีระเดช เจริญพลประภา พบ.

ปฐม วงษ์อุบล พบ.

สมนึก อูลิส (GN)

กลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรมและวางแผนครอบครัว

รพ.นครปฐม

Thongma S,

Charoenviboonphan P,

Chalermopolprapa V,

Vongubon P,

Oulis S.

Department of Obstetrics and Gynecology,

Nakhonpathom, Thailand.

บทคัดย่อ

ระหว่างเดือน มกราคม พ.ศ. 2538- ธันวาคม พ.ศ. 2543 มีหญิงฝากครรภ์มารับบริการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัยทั้งหมด 459 ราย พบทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซม 16 ราย (3.5%) ไม่พบการแท้งในช่วง 4 สัปดาห์ หลังการเจาะน้ำคร่ำ มีหญิงตั้งครรภ์ 287 รายมาแท้งและคลอดที่รพ.นครปฐม (62.5%) โดยเป็นการแท้งเอง 2 ราย (0.7%) คลอดก่อนกำหนด 43 ราย (15.0%) คลอดครบกำหนด 242 ราย (84.3%)

ABSTRACT :

Form January 1995-December 2000. 459 pregnant women underwent genetic amniocentesis. There were 16 cases (3.5%) of abnormal chromosomes. Abortion rate within 28 days after the procedure was 0%, Pregnancy outcome of the fetuses with normal chromosomes included spontaneous abortion 0.7%, preterm delivery 15.0%, and term delivery 84.3%

บทนำ

การเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัย หมายถึง การใช้เข็มเจาะเข้าไปในถุงน้ำคร่ำในโพรงมดลูกที่ตั้งครรภ์ เพื่อให้ได้น้ำคร่ำมาเพื่อการวินิจฉัยทารกในครรภ์

การเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัยทารกในครรภ์มีการทำกันมานาน ตั้งแต่ พ.ศ. 2499 ในรายที่มารดามีภาวะ Rh-isoinmunization¹ ส่วน รพ. นครปฐมเริ่มทำตั้งแต่ปี พ.ศ. 2538 เพื่อตรวจโครโมโซมในหญิงตั้งครรภ์ที่อายุ 35

ปีหรือมากกว่า ปัจจุบันได้มีวิวัฒนาการนำน้ำคร่ำไปตรวจวินิจฉัยทารกในครรภ์ได้หลายประการ ประกอบกับการมีเครื่องตรวจความถี่สูง ทำให้การเจาะน้ำคร่ำเป็นไปได้สะดวก ปลอดภัยและมีผลสำเร็จมากขึ้น

วัตถุประสงค์

เพื่อศึกษาผลจากการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัยในเรื่อง

1. อัตราและความผิดปกติของโครโมโซมที่พบ
2. อัตราการแท้งบุตรภายใน 4 สัปดาห์หลังการเจาะน้ำคร่ำ
3. อัตราการแท้ง การคลอดก่อนกำหนดและคลอดครบกำหนดของทารกที่ผลโครโมโซมปกติ

วัสดุและวิธีการ

ทำการศึกษาหญิงตั้งครรภ์ที่สมัครใจรับบริการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัยที่หน่วยทารกปริกำเนิด กลุ่มงานสูติ-นรีเวชกรรมและวางแผนครอบครัว รพ. นครปฐม ในปี พ.ศ. 2538-2543 โดยหญิงตั้งครรภ์ที่ฝากครรภ์และมีข้อบ่งชี้ในการตรวจโครโมโซมจะผ่านกระบวนการดังนี้

1. การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์
2. การตรวจด้วยเครื่องตรวจความถี่สูง
3. การแนะนำวิธีการเจาะน้ำคร่ำ ภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดแก่มารดาและทารก ความแม่นยำและประสิทธิภาพของการตรวจวิเคราะห์น้ำคร่ำ การดูแลรักษาภายหลังการทราบผลวิเคราะห์น้ำคร่ำ รวมทั้งค่าใช้จ่ายใน

การตรวจวินิจฉัย

4. การเซ็นยินยอมรับการเจาะน้ำคร่ำในรายที่สมัครใจรับการตรวจวินิจฉัย
5. การเจาะน้ำคร่ำเพื่อการตรวจวินิจฉัยที่ รพ. นครปฐม ดำเนินการที่หน่วยทารกปริกำเนิด โดยมีหลักการดังนี้

- 5.1 อายุครรภ์ 16-18 สัปดาห์
- 5.2 เทคนิคปราศจากเชื้อ
- 5.3 ใช้ Spinal needle No.21
- 5.4 การผ่านเข็มเข้าไปในถุงน้ำคร่ำดำเนินการภายใต้การดูด้วยเครื่องตรวจคลื่นความถี่สูงตลอดเวลา
- 5.5 นำน้ำคร่ำที่ได้ 1-2 มิลลิลิตร แรกทิ้งไปและอีก 20 มิลลิลิตร ส่งตรวจที่ บริษัท เรดิโออิมมูโนแอสเสย์เซ็นเตอร์จำกัด (พ.ศ. 2538-2540) และ หจก. ศูนย์โครโมโซม (พ.ศ. 2541-2543)

6. นัดฟังผลการตรวจวินิจฉัย 4 สัปดาห์หลังการเจาะพร้อมให้คำปรึกษาแนะนำในกรณีผลโครโมโซมผิดปกติ

7. ติดตามผลการดำเนินการตั้งครรภ์และการคลอด จากนั้นนำข้อมูลมาศึกษาวิเคราะห์

ผลการศึกษา

ระหว่างปี พ.ศ. 2538-2543 มีหญิงตั้งครรภ์มารับบริการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัยทั้งหมด 459 ราย โดยมีรายละเอียดดังนี้

ตารางที่ 1 แสดงจำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่มารับบริการการเจาะน้ำคร่ำและการแท้งหรือการคลอดที่ รพ.นครปฐม

ปี พ.ศ.	2538	2539	2540	2541	2542	2543	รวม
1. จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่รับบริการเจาะน้ำคร่ำ (ราย)	44	52	55	58	101	149	459
2. จำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่รับบริการเจาะน้ำคร่ำที่มาแท้งหรือคลอดที่ รพ.นครปฐม (ราย)	36	43	42	36	52	79	287

ตารางที่ 2 แสดงข้อบ่งชี้ในการตรวจ

ข้อบ่งชี้ในการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการตรวจวินิจฉัย	ราย	ร้อยละ
1. มารดาอายุ 35 ปีหรือมากกว่าขณะคลอด	451	98.3
2. มีประวัติคลอดบุตรที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม	3	0.7
3. ตรวจด้วยเครื่องคลื่นความถี่สูงพบความผิดปกติของทารกที่สัมพันธ์กับการมีโครโมโซมผิดปกติ	1	0.2
4. อื่น ๆ	4	0.9

ตารางที่ 3 แสดงชนิดของโครโมโซมผิดปกติที่พบ, จำนวน, การดูแลรักษา

ชนิดของโครโมโซมที่ผิดปกติ	จำนวน (ราย)	การดูแลรักษา
1. 47, XX, + 21	3	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
2. 47, XY, + 21	4	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
3. 47, XXX	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
4. 47, XY, + 18	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
5. 47, XX, + 18	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
6. 46, XX/47, XX, + 18 (60 : 40%)	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
7. 46, XY, -21, + t(21 ; 21) (q11 ; q11)	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์
8. 46, XX, inv(9) (p11, q12)	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์ต่อไป
9. 46, XX, t(1 ; 11) (p13 ; p15)	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์ต่อไป
10. 46, t(X ; 1) (q23 ; q44)	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์ต่อไป
11. 46, XY, inv(9) (p11, q13)	1	ให้คำปรึกษา, เลือกยุติการตั้งครรภ์ต่อไป

ตารางที่ 4 แสดงจำนวนหญิงตั้งครรภ์ที่แท้งหรือคลอดในช่วงอายุครรภ์ต่าง ๆ

อายุครรภ์ที่แท้งหรือคลอด (ราย)	พ.ศ. 2538	พ.ศ. 2539	พ.ศ. 2540	พ.ศ. 2541	พ.ศ. 2542	พ.ศ. 2543	รวม (%)
1. 20-22 สัปดาห์ (4 สัปดาห์ หลังการเจาะน้ำคร่ำ)	0	0	0	0	0	0	0
2. ต่ำกว่า 28 สัปดาห์	2	0	0	0	0	0	2 (0.7%)
3. 28-37 สัปดาห์	10	12	5	5	4	7	43 (15.0%)
4. มากกว่า 37 สัปดาห์	23	31	37	31	48	72	242 (84.3%)

หมายเหตุ มีหญิงตั้งครรภ์ที่เจาะน้ำคร่ำแท้งหรือคลอดที่ รพ.นครปฐม จำนวน 287 ราย (ไม่รวมรายที่เลือกยุติการตั้งครรภ์)

วิจารณ์

จากการศึกษาพบว่า ในช่วงเวลา 6 ปีที่เปิดให้บริการมีหญิงตั้งครรภ์ มารับบริการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัย ทั้งหมด 459 ราย เพิ่มขึ้นอย่างมากในช่วง 2 ปีหลังจากได้รับการส่งต่อจากสถานพยาบาลในอำเภอและจังหวัดใกล้เคียง ซึ่งข้อบ่งชี้ 98.3% จากมารดาอายุ 35 ปีหรือมากกว่า ซึ่งสอดคล้องกับการศึกษาทั่วไป²⁻⁴ พบทารกที่มีโครโมโซมผิดปกติ 16 ราย (3.5%) เป็นชนิดที่ก่อให้เกิดความพิการและสติปัญญาชนิดรุนแรง 12 ราย (2.6%) ซึ่งต่ำกว่ารายงานจาก คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์²

ในอดีตอัตราการแท้งบุตรภายหลังการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัย อาจสูงถึง 2.6-3.5%⁵⁻⁸

ในปัจจุบันอัตราที่ใช้อ้างอิงในทางวิชาการ ประมาณ 0.5% ได้เก็บข้อมูลในช่วง 4 สัปดาห์แรก หลังทำหัตถการ (ช่วงเวลาการนัดฟังผลการตรวจวิเคราะห์) ไม่พบการแท้ง จากการศึกษาในประเทศไทยมีรายงานการแท้งในช่วง 2 สัปดาห์แรก 0.3%² การแท้งในช่วงต่อมา (น้อยกว่า 28 สัปดาห์) พบ 0.7% ต่ำกว่ารายงานจาก คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ (1.3%)² และคณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ (1.8%)³ การคลอดก่อนกำหนดพบ 15.0% สูงกว่าการศึกษาจากคณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ (9.0%)² และคณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ (11.4%)² แต่เนื่องจากกลุ่มประชากรที่ศึกษาในครั้งนี้จำนวนไม่มาก จึงอาจเปรียบเทียบได้ไม่ دقيق (อัตราการแท้งในประชากรทั่วไปประมาณ 5-15 %)^{9,10} อนึ่งเป็นที่น่าสังเกตว่า อัตราการแท้งและการคลอดก่อนกำหนด พบมากในช่วง 2 ปีแรกของการให้บริการ ช่วง 4 ปีหลังอัตราการแท้งหลังทำหัตถการ 4 สัปดาห์ และอัตราการแท้งช่วงอายุครรภ์น้อยกว่า 28 สัปดาห์ ต่ำมาก (0%) ส่วนอัตราการคลอดก่อนกำหนดก็ต่ำลงตามลำดับ (9.0% ในปี 2540, 8.6% ในปี พ.ศ. 2541, 4.0% ในปี พ.ศ. 2542 และ 4.7% ในปี 2543) ดังนั้นความชำนาญของแพทย์อาจมีส่วนสัมพันธ์กับภาวะ

นี้¹¹ ส่วนปัจจัยอื่นที่เกี่ยวข้องกับภาวะนี้ได้แก่ ความผิดปกติของทารก และอายุของมารดา อย่างไรก็ตามจากการศึกษาที่คณะแพทยศาสตร์มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ (Cohort study) มีข้อสรุปว่า การเจาะน้ำคร่ำอาจไม่สัมพันธ์กับการสูญเสียทารกเทียบกับกลุ่มควบคุม³

เชื่อว่าเมื่อแพทย์มีความชำนาญมากขึ้น และทำด้วยเทคนิคที่เหมาะสม อัตราการแท้งและคลอดก่อนกำหนดจะไม่แตกต่างไม่ว่าจะทำหรือไม่ทำการเจาะน้ำคร่ำเพื่อการวินิจฉัย

เอกสารอ้างอิง

1. Bevis DC. A Blood pigments in hemolytic disease of the newborn. J Obstet Gynecol Br Emp 1956 ; 63-68.
2. Suwanrath C, Kor-anatakul O, Leetanaporn R, Suntharasaj T, Liabsuetrakul T, Ratanaprueksachat R. Genetic Amniocentesis : 10 years experience at Songklanagarind hospital. Thai J Obstet Gynecol 1999 ; 11 : 105-9.
3. Tongsong T, Wanapirak C, Sirivatanapa P, Piya-mongkol W, Sirichotiyakul S, Yampochai A. Amniocentesis-Related Fetal Loss : A Cohort Study. Obstet Gynecol 1998 ; 92 : 64-67.
4. Chaiworapongsa T, Ketupanya A, Muttamara S, Vuthiwong C. Genetic amniocentesis for prenatal diagnosis of Pramongkutklao hospital : a six-year report. Thai J Obstet Gynecol 1999 ; 11 : 209-16.
5. Working Party on Amniocentesis : An assessment of the hazards of Amniocentesis. Br J Obstet Gynecol 1978 ; 85 (supplement 2) : 1.
6. NICHD National Registry for Amniocentesis Study group. Mid trimester Amniocentesis for prenatal diagnosis : Safety and accuracy. JAMA 1976 ; 236-1471.

7. NICHD Consensus Conference on Antenatal Diagnosis, NIH Publication No.80, 1973. December 1979.
8. Tabor A, Madsen M, Oble E, et al. Randomized Controlled trial of genetic Amniocentesis in 4606 low-risk women. Lancet 1986 ; 3 : 1287.
9. Pernoll ML. Late pregnancy complications. In : Current obstetric and gynecologic Diagnosis and treatment. 7th ed. Norwalk, Appleton and Lange. 1991 ; 326-39.
10. Creasy RK. Preterm labor. In : Assessment and care of the fetus Norwalk, Appleton and Lange. 1990 ; 617-30.
11. Zuspan FP, Quiligan EJ, ed. Surgery and related complications of pregnancy. In : Douglas-Stromme Operative Obstetrics. 5th ed. Norwalk, Appleton and Lange. 1988 ; 266-8.