

การตรวจคัดกรองโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิดและโรคบางชนิดในทารกแรกเกิด (เรียกสั้นๆ ว่าการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด)

- โรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมและโรคบางชนิดสามารถตรวจพบในลูกน้อยแต่กำเนิดได้ตั้งแต่วัยแรกเริ่ม และได้รับการรักษาที่เหมาะสมในระยะแรกเริ่ม จะช่วยลดความเสียหายจากโรคที่มีต่อร่างกายและสติปัญญา

เรียนคุณพ่อคุณแม่ที่รักทุกท่าน:

เด็กที่มีสุขภาพแข็งแรงเป็นที่มาของความสุขในครอบครัว ในระหว่างที่เด็กเจริญเติบโต หากมีอาการเจ็บป่วยก็มักจะส่งผลกระทบต่อครอบครัวและสังคมในระดับที่แตกต่างกัน ดังนั้น จึงขอเตือนไว้ ณ ที่นี้ว่า การให้ลูกน้อยได้รับการตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิดแต่เนิ่นๆ และรับการตรวจสุขภาพที่เกี่ยวข้องเป็นสิ่งสำคัญอย่างยิ่ง จากการตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด สามารถช่วยให้ตรวจพบอาการของโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมในทารกแรกเกิดที่ไม่ชัดเจนได้เร็วยิ่งขึ้น และได้รับการรักษาที่เหมาะสมในช่วงเวลาที่ให้ผลการรักษาที่ดีที่สุด สามารถลดความเสียหายจากโรคที่มีต่อร่างกายหรือสติปัญญาให้เหลือน้อยที่สุด เพื่อให้แน่ใจว่าลูกน้อยของท่านไม่ได้ป่วยเป็นโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิดและโรคบางชนิด ภายใน 48 ชั่วโมงหลังคลอด ทางโรงพยาบาล(คลินิก) จะเจาะเก็บตัวอย่างเลือดบริเวณส้นเท้าของทารกแรกเกิดเล็กน้อย แล้วส่งให้ศูนย์ตรวจคัดกรองโรคในทารกแรกเกิดที่กรมการส่งเสริมสุขภาพประชาชน กระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการ (**Health Promotion Administration, MOHW**) กำหนดและทำการทดสอบที่เกี่ยวข้อง

หนึ่ง- ปัจจุบันรายการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดที่รัฐบาลให้เงินอุดหนุนมีดังนี้:

1. ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด หรือโรคเอ๋อ (Congenital Hypothyroidism: CHT)

ในทารกทุก 3,000 คนจะมี 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ ทารกแรกเกิดส่วนมากแทบจะไม่มีอาการผิดปกติ โดยทั่วไปจะค่อยๆ แสดงอาการหลังคลอด 2-3 เดือนโดยมีสาเหตุหลักมาจากภาวะขาดฮอร์โมนไทรอยด์ในร่างกายของทารก ส่งผลกระทบต่อระบบประสาทสมองและพัฒนาการด้านการเจริญเติบโตของร่างกาย หากตรวจพบและรักษาหลังเด็กมีอายุ 6 เดือนขึ้นไป ส่วนใหญ่จะทำให้เป็นปัญญาอ่อน มีการเจริญเติบโตที่ล่าช้า ตัวเตี้ย แต่หากตรวจพบโรคได้เร็ว ได้รับการรักษาโดยการให้ฮอร์โมนไทรอยด์ในระหว่างอายุ 1-2 เดือนหลังคลอด ก็จะสามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตทางร่างกายและพัฒนาการทางสมองที่เป็นปกติได้

2. โรคกาแลคโตซีเมีย (galactosemia)

ในทารกประมาณ 1 ล้านคนจะมีเด็กที่เป็นโรคคากแลคโตซีเมียหนึ่งคน สาเหตุหลักของโรคมาจากทารกไม่สามารถย่อยน้ำตาลแลคโตสได้ตามปกติ โดยทั่วไปหลังให้นมทารกมักจะอาเจียน มีอาการง่วงซึม อวัยวะส่วนดวงตา ตับและสมองได้รับความเสียหาย การตรวจพบได้เร็ว การให้ผลิตภัณฑ์นมที่ไม่มีน้ำตาลแลคโตสและน้ำตาลกาแล็กโทสแทนการให้นมแม่หรือนมผงสำหรับทารกทั่วไปสามารถช่วยป้องกันอันตรายของโรคได้ คุณแม่ที่เคยคลอดบุตรที่ป่วยเป็นโรคนี้ ในระหว่างที่ตั้งครรภ์ทางที่ดีควรหลีกเลี่ยงการรับประทานอาหารที่มีส่วนผสมของน้ำตาลแลคโตสหรือน้ำตาลกาแล็กโทส เช่นนมวัว ผลิตภัณฑ์จากนม เครื่องในสัตว์เป็นต้น ก็จะสามารถป้องกันอันตรายที่อาจเกิดกับทารกที่ป่วยเป็นโรคนี้ได้

3. โรคพร่องเอนไซม์ G6PD (Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency หรือเรียกกันทั่วไปว่าโรคแพ้ถั่วปากอ้า)

ในทารกจำนวนราว 100 คนจะพบ 3 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยในพื้นที่ได้หวัน สาเหตุหลักมาจากความผิดปกติของกระบวนการเผาผลาญน้ำตาลกลูโคสของเม็ดเลือดแดงในร่างกายทารก สำหรับเด็กที่เป็นโรคนี้ เมื่อได้รับยาหรือสารบางชนิด เช่นทานถั่วปากอ้า สัมผัสถูกเนฟทาไลน์(ลูกเหม็น) ทายาน้ำส้มม่วง หรือการใช้ยาในกลุ่มซัลโฟนามัยและกลุ่มไพรีนเป็นต้น มักทำให้มีภาวะโลหิตจางเนื่องจากเม็ดเลือดแดงแตกอย่างฉับพลันได้ง่าย หากไม่ได้รับการรักษาได้ทันเวลาจะทำให้มีอาการตัวเหลือง ปัญญาอ่อน และอาจมีอันตรายถึงชีวิต การวินิจฉัยสุขภาพทารกตั้งแต่ระยะเริ่มแรก หลีกเลี่ยงการสัมผัสกับปัจจัยที่ก่อให้เกิดอาการของโรคข้างต้น สามารถช่วยลดอันตรายที่จะเกิดกับเด็กทารกได้

4. ภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีนหรือโรคฟีนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria)

ในทารกทุก 35,000 คนจะมี 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ โดยทั่วไปมักแสดงอาการเมื่ออายุ 3-4 เดือนหลังคลอด เช่นมีการเจริญเติบโตที่ล่าช้า น้ำปัสสาวะและตามร่างกายมีกลิ่นเหม็นของเชื้อรา ในอนาคตจะมีอาการปัญญาอ่อนอย่างรุนแรง มีสาเหตุหลักมาจากทารกไม่สามารถเผาผลาญโปรตีนในอาหารได้อย่างมีประสิทธิภาพ การตรวจพบโรคได้เร็ว ทารกที่ได้รับอาหารพิเศษและตรวจติดตามอาการอย่างสม่ำเสมอภายใน 3 เดือนหลังคลอด ส่วนใหญ่จะมีพัฒนาการทางสติปัญญาอย่างเป็นปกติ

5. ภาวะโฮโมซิสเทอีนสูงในปัสสาวะหรือโรคโฮโมซิสตินูเรีย (Homocystinuria)

ในทารกทุก 1-2 แสนคนจะมี 1 คนที่เป็นโรคนี้ มีสาเหตุหลักมาจากทารกไม่สามารถเผาผลาญโปรตีนในอาหารได้อย่างมีประสิทธิภาพ หากไม่ได้รับการรักษา จะทำให้มีอาการแทรกซ้อนเช่นกระดูกผิดรูป ปัญญาอ่อน เกิดลิ่มเลือดเป็นต้น การตรวจพบโรคได้เร็ว รักษาด้วยการให้อาหารพิเศษและวิตามิน สามารถช่วยป้องกันไม่ให้ทารกมีอาการปัญญาอ่อนได้

6. ภาวะบกพร่องฮอร์โมนจากต่อมหมวกไตแต่กำเนิด (Congenital adrenal hyperplasia; CAH)

ในทารกทุก 15,000 คนมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้ สาเหตุที่พบบ่อยที่สุดของโรคนี้คือการขาดเอนไซม์ 21-hydroxylase ในต่อมหมวกไต การวิจัยทางคลินิกพบว่าจากคุณสมบัติและปริมาณการขาดเอนไซม์ "21-hydroxylase" สามารถแบ่งเป็น: (1) "ประเภทสูญเสียโซเดียม" ส่วนใหญ่เกิดจากการสูญเสียเกลือจำนวนมากในช่วงแรกเกิดซึ่งอาจทำให้เกิดอันตรายอย่างเฉียบพลันหากไม่ได้รับการวินิจฉัยรักษา อาจทำให้เสียชีวิตได้ (2) "ประเภททั่วไป" ประเภทนี้ทารกเพศหญิงจะมีภาวะเพศที่ผิดปกติ โตขึ้นไม่มีประจำเดือน มีความเป็นชายมากเกินไป มีบุตรยากและและมีพัฒนาการที่ผิดปกติ ผู้ป่วยที่เป็นทารกเพศชายก็มีปัญหาด้านพัฒนาการเช่นกัน หากตรวจพบโรคล่าช้า จะทำให้การบำบัดรักษาทั้งด้านร่างกายและจิตใจทำได้ยาก (3) "ประเภทแสดงอาการช้า" ผู้ป่วยมีอาการของโรคหลังพ้นวัยทารกไปแล้ว บกพร่องฮอร์โมนจากต่อมหมวกไตแต่กำเนิด นอกจากประเภทแสดงอาการแล้ว ประเภทสามารถคัดกรองตรวจวินิจฉัยได้เร็ว รับการรักษาตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม สามารถช่วยป้องกันอันตรายถึงชีวิตในทารกแรกเกิด การให้ยาเสริมฮอร์โมนตัวที่บกพร่องในปริมาณที่เหมาะสม จะช่วยให้ทารกมีพัฒนาการและเจริญเติบโตได้ตามปกติ เพื่อหลีกเลี่ยงไม่ให้เด็กที่มีภาวะเพศกำกวมหรือมีเพศสภาพไม่ชัดเจนได้รับการผ่าตัดแก้ไขเพศก่อนวัยอันควร ซึ่งเป็นเหตุการณ์ที่ไม่เร่งด่วนและไม่สามารถย้อนกลับได้ กระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการได้ประกาศใช้ "หลักการร่วมว่าด้วยการพิจารณาผ่าตัดแก้ไขภาวะเพศกำกวมในผู้เยาว์" เมื่อวันที่ 11 ตุลาคม 2018 พร้อมทั้งกำหนด "รายชื่อโรงพยาบาลแนะนำสำหรับการส่งต่อผู้เยาว์ที่มีภาวะเพศกำกวมเพื่อรับการประเมินและพิจารณาการผ่าตัดแก้ไข" และ "ข้อมูลการรับบริการของโรงพยาบาลแนะนำสำหรับการส่งต่อผู้เยาว์ที่มีภาวะเพศกำกวม"

7. โรคปัสสาวะกลืนเมเปิลไซรับหรือโรคปัสสาวะหอม (Maple syrup urine disease; MSUD)

อัตราการเกิดโรคในได้หวั่นยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในทารกผิวขาวชาวยุโรปทุก 120,000 คนจะมีเด็กป่วยเป็นโรคนี้หนึ่งคน และในสหรัฐอเมริกา ทารกประมาณ 250,000 คนจะมีหนึ่งคน เนื่องจากสารคัดหลั่งจากร่างกายหรือปัสสาวะของผู้ป่วยจะมีกลิ่นหวานคล้ายกลิ่นของน้ำเชื่อมเมเปิลไซรับจึงเรียกโรคนี้ว่าโรคปัสสาวะกลืนเมเปิลไซรับ ทารกที่ป่วยเป็นโรคนี้ หลังจากเริ่มให้อาหารไม่กี่วันก็จะค่อยแสดงอาการอาเจียน ง่วงซึม เบื่ออาหาร หายใจถี่ ตีขาน ชักเป็นต้น ในบางรายที่มีอาการหนักอาจสลบ ไม่ได้สติจนถึงขั้นเสียชีวิตได้ โรคนี้เป็นโรคหายากที่เกิดจากความผิดปกติของการสังเคราะห์เอนไซม์ในกระบวนการย่อยสลายกรดอะมิโนชนิดโซ่กิ่ง ทำให้ไม่สามารถเผาผลาญกรดอะมิโนชนิดโซ่กิ่ง(วาลีน ลิวซีน และไอโซลิวซีน)ได้ การตรวจพบโรคและให้การรักษาโดยเร็วนั้นมีความสำคัญต่อทารกแรกเกิดอย่างยิ่ง สามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางสมองที่ค่อนข้างเป็นปกติได้

8. โรคพร่องเอนไซม์ MCAD (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)

อัตราการเกิดโรคในได้หวั่นยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในทวีปยุโรปและอเมริกา ในทารก 15,000 คนจะมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคความผิดปกติในการย่อยสลายกรดไขมันชนิดหนึ่งพบมากที่สุด

โดยทั่วไปมักจะแสดงอาการในช่วงสองปีแรกหลังคลอด เนื่องจากทารกขาดเอนไซม์ MCAD ทำให้ไม่สามารถย่อยสลายไขมันได้ ไขมันที่ย่อยสลายไม่หมดตกค้างและสะสมในร่างกายก่อให้เกิดสารพิษทำลายสมองและระบบประสาท ทำให้มีอาการอาเจียน ตับบวมโต มีภาวะน้ำตาลและคีโตนในเลือดต่ำ สะลิมสะลือหมดสติและชักเป็นต้น แม้ว่าจะมีผู้ป่วยบางส่วนไม่แสดงอาการ แต่ 25% ของผู้ป่วยเป็นโรคนี้เสียชีวิตเมื่อแสดงอาการครั้งแรก และมักถูกวินิจฉัยผิดว่าป่วยเป็นโรคไหลตายในเด็ก การตรวจคัดกรองตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม สามารถช่วยป้องกันการแสดงอาการของโรคในระยะเฉียบพลันสามารถรักษาอาการภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำได้อย่างรวดเร็ว ในการรักษาระยะยาวนั้นเพียงแค่ให้ขนมหรืออาหารที่มีคาร์โบไฮเดรตก่อนเข้านอน เพื่อหลีกเลี่ยงการไม่ได้ทานอาหารเป็นเวลานานๆ และระยะเร่งรัดที่รักษาภาวะติดเชื้อและอาการอักเสบของกระเพาะและลำไส้ หากสามารถป้องกันการเกิดอันตรายได้อย่างเหมาะสม คาดได้ว่าจะสามารถควบคุมอาการของโรคได้เป็นอย่างดี

9. โรคกรดกลูตาริกในเลือดสูง ชนิดที่ 1 (Glutaric acidemia type I)

อัตราการเกิดโรคในได้วันยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในสหรัฐอเมริกา ในทารก 20,000 คนจะมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคหายากที่เกิดจากความผิดปกติในการเผาผลาญกรดอะมิโนชนิดหนึ่ง เนื่องจากทารกขาดเอนไซม์ Glutaryl-CoA Dehydrogenase ทำให้ไม่สามารถย่อยกรดอะมิโนไลซีนและลิวซีนได้ตามปกติ ทำให้สารพิษ (เช่น กรดกลูตาริก) ตกค้างสะสมอยู่ในเลือดและเนื้อเยื่อมากขึ้นไป ทำให้เกิดอาการทางระบบประสาทอย่างช้าๆ และมีการเผาผลาญที่ผิดปกติอย่างเฉียบพลัน โดยทั่วไป ทารกหลังคลอดได้ไม่กี่เดือน อาจจะไม่แสดงอาการผิดปกติหรือมีเพียงอาการสมองบวมที่ไม่มีอาการใดแสดงให้เห็น แต่ในช่วงตอนปลายของวัยทารกจะค่อยๆ แสดงอาการเช่นเคลื่อนไหว ได้ยากลำบาก ค่อยๆ เริ่มมีอาการเคลื่อนไหวบิดและคลายตัวไปมาช้าๆ กล้ามเนื้อคลายตัวช้าจนถึงกล้ามเนื้อหดตัว ไม่มีความรู้สึก หลังแข็งและอ่อน (แขนขาแกงออกด้านนอก ลำตัวอ่อนโค้ง) เป็นต้น นอกจากนี้ยังอาจมีอาการแบบเฉียบพลันเช่นชักกระตุกหรือนอนสลบไม่ได้สติ การตรวจพบโรคและรับการรักษาตั้งแต่ระยะเริ่มแรกนั้นสำคัญมากสำหรับทารกแรกเกิด สามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางสมองที่ค่อนข้างเป็นปกติได้

10. โรคกรดไอโซวาเลอริกในเลือดสูง (Isovaleric acidemia : IVA)

อัตราการเกิดโรคในได้วันยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในต่างประเทศ ทารก 50,000 คนจะมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคหายากที่มีความผิดปกติในการเผาผลาญกรดอินทรีย์ชนิดหนึ่ง เนื่องจากทารกขาดเอนไซม์กรดไอโซวาเลอริก ทำให้ไม่สามารถย่อยสลายกรดอะมิโนลิวซีนได้ มีการสะสมสารพิษกรดไอโซวาเลอริกมากขึ้นไป จนไปทำลายระบบประสาทและระบบสร้างเม็ดเลือด สามารถแบ่งตามระดับความรุนแรงของโรคและอาการได้เป็นสองประเภทได้แก่ Classical และ Non-classical ผู้ที่ป่วยเป็นโรคแบบ Classical ในช่วงหลังคลอดอาจมีไม่แสดงอาการ มีลักษณะเหมือนทารกปกติทั่วไป แต่จะค่อยๆ แสดงอาการเช่นเหนื่อยอ่อน คลื่นไส้ อาเจียน ง่วงซึม เบื่ออาหารและเป็นตะคริวเป็นต้น

การที่มีกรดไอโซวาเลอริกสะสมอยู่ในร่างกายเป็นจำนวนมาก ทำให้ร่างกายและปัสสาวะของทารกมีกลิ่นเหม็นเหมือนกลิ่นเท้าที่เหม็นอย่างชัดเจน หากในเวลานี้ไม่ได้รับการวินิจฉัยและรักษาที่ถูกต้อง ผู้ป่วยจะค่อยๆ หดสติ สำหรับผู้ป่วยแบบ Non-classical จะแสดงอาการช้ากว่าผู้ป่วยแบบ Classical และมีอาการที่เบาบางไม่ชัดเจน ส่วนใหญ่มักตรวจพบโรคหลังอายุ 1 ปีไปแล้ว บางครั้งถูกวินิจฉัยผิดว่าเป็นโรคอื่นที่มีลักษณะคล้ายกัน หลังจากตรวจพบโรคในระยะแรกเริ่ม อาศัยการควบคุมอาหารและการตรวจติดตามอาการอย่างสม่ำเสมอ ก็จะมีผลการรักษาที่ดี

11. โรคกรดเมทิลมาโลนิกในเลือดสูง (Methylmalonic acidemia : MMA.)

อัตราการเกิดโรคในได้หวั่นยังอยู่ระหว่างการประเมิน เป็นโรคที่หายากโรคหนึ่งที่มีความผิดปกติในการเผาผลาญของกรดอินทรีย์ เนื่องจากทารกมีการทำงานของเอนไซม์ methylmalonyl-CoA mutase ที่ผิดปกติหรือมีการเผาผลาญโคบาลามิน (วิตามิน B12) ที่ผิดปกติ ทำให้เกิดการสะสมของกรดอินทรีย์ เช่นกรดเมทิลมาโลนิกและกรดโพรพิโอนิกในร่างกาย ที่ทำลายระบบประสาท ในภาวะรุนแรงอาจทำให้เกิดภาวะคีโตซีส ระดับน้ำตาลในเลือดต่ำ ระดับแอมโมเนียในเลือดสูง และภาวะน้ำตาลในเลือดสูงเป็นต้น ในทารกแรกเกิดและเด็กวัยทารกมีอัตราการเสียชีวิตสูง การตรวจคัดกรองพบโรคตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม สามารถช่วยป้องกันการแสดงอาการแบบเฉียบพลันได้ การเพิ่มของเหลวในร่างกายในเวลาที่เหมาะสม ป้องกันภาวะเลือดเป็นกรด สำหรับผู้ป่วยที่ใช้ได้ผลกับวิตามิน 12 จะต้องได้รับการรักษาด้วยวิตามินบี 12 สำหรับผู้ป่วยที่ใช้ไม่ได้ผลกับวิตามินบี 12 ให้ให้นมผงสูตรพิเศษและอาหารที่ให้พลังงานสูง จะสามารถช่วยควบคุมความเข้มข้นของกรดเมทิลมาโลนิกในเลือดและปัสสาวะอยู่ในขอบเขตที่น่าพอใจ

12. โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 1 (Citrullinemia Type I; CIT I)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในได้หวั่นคิดเป็น 1:130,000 โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 1 โรคที่เกิดจากความบกพร่องของวัฏจักรยูเรีย ผู้ป่วยมักไม่สามารถเผาผลาญแอมโมเนียในเลือดได้ ทำให้เกิดแอมโมเนียในเลือดสูง จะแสดงอาการในช่วงแรกเกิด อาการทั่วไปในระยะแรก ได้แก่ มีการรับประทานที่ไม่ดี อาเจียน ง่วงซึม กระสับกระส่าย หายใจถี่เป็นต้น อาการของพวกเขาจะมีการเปลี่ยนแปลงอย่างรวดเร็ว และแสดงปัญหาทางประสาทวิทยาศาสตร์และระบบประสาทอิสระที่มีอาการรุนแรงมากขึ้น หากไม่ได้รับการรักษาที่เหมาะสม ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะเสียชีวิตหรือมีอาการแทรกซ้อน ในการรักษาระยะยาว ผู้ป่วยจำเป็นต้อง จำกัดปริมาณการรับประทานโปรตีน ใช้นมผงพิเศษเพื่อช่วยเสริมการเจริญเติบโตและพัฒนาการ และใช้ยาพิเศษเพื่อช่วยในการระบายแอมโมเนียในเลือด พร้อมรับการตรวจควบคุมค่าต่างๆ เช่นค่าแอมโมเนียในเลือดอย่างสม่ำเสมอ

13. โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 2 (Citrullinemia Type II; CIT II)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในได้หวั่นคิดเป็น 1:80,000 โรคซีสเทอโรลีนในเลือดสูง ชนิดที่ 2 เกิดจากความบกพร่องในการทำงานของโปรตีนซีสเทอโรลีนในร่างกาย ผู้ป่วยที่แสดงอาการในช่วงวัยทารกแรกเกิด ในระหว่างอายุ 1-5 เดือนจะมีอาการดีซ่านที่เกิดจากถุงน้ำดีอุดตัน การทำงานของตับที่ไม่ปกติ มีภาวะกรดอะมิโนในเลือดสูงหลายชนิด มีอาการของโรคกาแลคโตซีเมียและไขมันพอกตับเป็นต้น ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงอาจทำให้มีการเจริญเติบโตช้า เลือดไหลไม่หยุดหรือโลหิตจางอย่างผิดปกติ มีระดับน้ำตาลในเลือดต่ำ ตับบวมโตจนถึงขั้นตับวายได้ การรักษารวมถึงการให้วิตามินที่ละลายในไขมันเพิ่มเติม พยายามรับประทานอาหารที่มีโปรตีนและไขมันสูง

14. ภาวะมีกรด 3-ไฮดรอกซี-3-เมทิลกลูตาริกในปัสสาวะ (3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria, HMG)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในได้หวั่นคิดเป็น 1:320,000 เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีมาแต่กำเนิดที่มีความผิดปกติในการเผาผลาญลิวซีน เป็นโรคกรดอินทรีย์ในเลือดสูงชนิดหนึ่ง เนื่องจากร่างกายของผู้ป่วยไม่สามารถสังเคราะห์เอนไซม์มาย่อยสลายลิวซีนได้ ทำให้ร่างกายสะสมกรดอินทรีย์ที่เป็นอันตรายต่อร่างกายมนุษย์ และทำให้มีค่าแอมโมเนียในเลือดเพิ่มขึ้น ทารกมีอาการป่วยอ่อนหรือเสียชีวิตเนื่องจากภาวะเลือดเป็นกรดและมีระดับแอมโมเนียในเลือดสูง นอกเหนือจากไม่สามารถเผาผลาญลิวซีนได้แล้ว ข้อบกพร่องทางร่างกายข้อที่ 2 คือไม่สามารถผลิตคีโตนได้ เพื่อตอบสนองต่อความรู้สึกหิวเป็นระยะเวลานาน หากควบคุมปริมาณการบริโภคโปรตีนได้ตั้งแต่ระยะเริ่มๆ เสริมด้วยนมผงสูตรพิเศษ และความรู้สึกหิวเป็นเวลานานๆ ผู้ป่วยก็จะสามารถมีพัฒนาการทางด้านร่างกายและจิตใจที่เป็นปกติได้

15. ภาวะพร่องเอนไซม์โฮโลคาร์บอกซิเลส (Holocarboxylase Synthetase Deficiency)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในได้หวั่นคิดเป็น 1:530,000 เป็นความผิดปกติของเอนไซม์ holocarboxylase synthetase ซึ่งสร้างโดย biotinidase ทารกมักมีอาการทานอาหารยาก หายใจลำบาก มีผดผื่น ผม่วและง่วงนอนเป็นต้น ในระบบเมตาบอลิซึมผู้ป่วยอาจมีภาวะคีโตนแลคติกดิสก์ มีกรดอินทรีย์ในเลือด (ปัสสาวะ) และมีแอมโมเนียในเลือดสูง การเสริมไบโอตินในเวลาที่เหมาะสมสามารถป้องกันภาวะแทรกซ้อนต่างๆ ที่เกิดขึ้นได้ แต่ถ้าไม่ได้รับการรักษา โรคนี้อาจทำให้เด็กมีพัฒนาการที่ล่าช้าจนอาจเป็นอันตรายต่อชีวิตได้รับการรักษาตั้งแต่ระยะเริ่มแรกนั้นสำคัญมากสำหรับทารกแรกเกิด สามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางสมองที่ค่อนข้างเป็นปกติได้

16. ภาวะพร่องเอนไซม์ VLCAD (Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency; VLCAD)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในได้หวั่นคิดเป็น 1:530,000 โรคนี้ทำให้ร่างกายไม่สามารถแปลงไขมันเฉพาะให้เป็นพลังงาน โดยเฉพาะในขณะที่ยอดอาหาร อาการทั่วไปของโรคมักจะแสดงให้เห็นในช่วงวัยทารกหรือช่วงวัยเด็กตอนต้น รวมถึงภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ ง่วงซึมและกล้ามเนื้ออ่อนแรง

ผู้ป่วยอาจมีปัญหาแทรกซ้อนเกี่ยวกับตับหรือเกี่ยวกับหัวใจที่เป็นอันตรายต่อชีวิตได้ หากเริ่มมีอาการในวัยรุ่นหรือวัยผู้ใหญ่ มักจะมีอาการปวดกล้ามเนื้อและภาวะกล้ามเนื้อลายสลาย เมื่อเนื้อเยื่อของกล้ามเนื้อถูกทำลายโปรตีนที่เรียกว่าไมโอโกลบินจะถูกปล่อยออกมา ผ่านไตเข้าไปในปัสสาวะ ทำให้ปัสสาวะเปลี่ยนเป็นสีแดงหรือสีน้ำตาล ด้านการโภชนาการให้ทานอาหารมีไขมันน้อยๆ บ่อยๆ ครั้งเพื่อหลีกเลี่ยงความหิว รักษาด้วยหลักการจำกัดปริมาณการบริโภคกรดไขมันอิ่มตัวสายยาวและการเสริมคาร์นิทีนเป็นหลัก

17. ภาวะพร่องกรดอะมิโนคาร์นิทีน (Carnitine Deficiency Syndrome)

หรือเรียกว่าความบกพร่องในการส่งคาร์นิทีน อัตราการเกิดโรคในไต้หวันคิดเป็น 1:30,000 ในญี่ปุ่นมีอัตราการเกิดโรค 1:40,000 คาร์นิทีนมีหน้าที่ขนส่งกรดไขมันไปยังต่อมต่างๆ ของร่างกาย เพื่อสร้างพลังงานโดยการออกซิเดชัน เมื่อผู้ป่วยที่มีภาวะคาร์นิทีนบกพร่องแบบแรกเริ่มแสดงอาการ ในช่วงก่อนอายุครบ 1 ปีอาจมีภาวะไขมันในเลือดสูง หลังอายุ 1 ปีอาจมีการของโรคกล้ามเนื้อหัวใจตาย เพียงแต่สามารถทำการตรวจพบโรคได้เร็ว รับประทานคาร์นิทีนอย่างสม่ำเสมอก็สามารถป้องกันการแสดงอาการของโรคได้

18. ภาวะพร่องกรดอะมิโน Carnitine palmitoyltransferase ชนิดที่ 1 (Carnitine palmitoyltransferase I deficiency; CPT1A)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในไต้หวันคิดเป็น 1:200,000 โรคนี้สามารถขัดขวางร่างกายจากการแปลงกรดไขมันให้เป็นพลังงาน โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อรับประทานอาหารไม่เพียงพอ ระดับความรุนแรงของอาการจะแตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล มักแสดงอาการป่วยระยะแรกในวัยเด็ก เนื่องจากผู้ป่วยไม่สามารถใช้กรดไขมันในการผลิตพลังงานได้อย่างมีประสิทธิภาพ และทำให้เกิดภาวะคีโตนและน้ำตาลในเลือดต่ำ มักจะมาพร้อมกับอาการตับบวมโต การทำงานของตับผิดปกติเป็นต้น มีความเสี่ยงต่อความเสียหายของระบบประสาท ตับวาย อาการชัก หมดสติและเสียชีวิตอย่างกะทันหัน การป้องกันภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำสามารถลดความเสี่ยงต่อความเสียหายของเส้นประสาท เพื่อป้องกันภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำควรจำเป็นต้องเพิ่มความถี่ในการให้อาหารระหว่างวัน ในมือเย็นต้องเพิ่มแป้งข้าวโพด เมื่อผู้ป่วยมีอาการหรือผ่านการรักษาทางการแพทย์ที่เฉพาะเจาะจงเช่นการผ่าตัด ที่ห้ามไม่ให้รับประทานอาหารเป็นเวลานานกว่า 12 ชั่วโมงขึ้นไป ผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่จำเป็นต้องใช้หลักการบริโภคอาหารที่มีน้ำตาลสูงและไขมันต่ำเป็นหลัก เพื่อให้แน่ใจว่าร่างกายแปลงน้ำตาลให้เป็นแหล่งพลังงานหลัก

19. ภาวะพร่องกรดอะมิโน Carnitine palmitoyltransferase ชนิดที่ 2 (Carnitine palmitoyltransferase I deficiency; CPT2A)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในไต้หวันคิดเป็น 1:260,000 โรคนี้สามารถขัดขวางร่างกายจากการแปลงกรดไขมันให้เป็นพลังงาน

โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อรับประทานอาหารไม่เพียงพอ

ทารกแรกเกิดที่มีอาการรุนแรงที่สุดเป็นผู้ป่วยที่เสียชีวิตแสดงอาการและเสียชีวิตภายในเวลาสั้นๆ หลังคลอด

ลักษณะอาการที่เกี่ยวข้องได้แก่ ระบบหายใจล้มเหลว ชักกระตุก ตับวาย โรคกล้ามเนื้อหัวใจ

หัวใจเต้นผิดปกติและภาวะคีโตนและน้ำตาลในเลือดต่ำ โรคแบบที่แสดงอาการช้า

อาจถึงวัยเด็กแล้วถึงเริ่มแสดงอาการ

การรักษาพยาบาลหลักด้วยการลดการบริโภคอาหารที่มีกรดไขมันอิ่มตัวสายยาว ป้องกันไม่ให้รู้สึกหิว

หลีกเลี่ยงภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ

และให้ผู้ป่วยเพิ่มปริมาณการบริโภคน้ำตาลมากขึ้นเพื่อสร้างพลังงานในเวลาจำเป็น

20. โรคกรดกลูตาริกในเลือดสูง ชนิดที่ 2 (Glutaric acidemia type II)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในไต้หวันคิดเป็น 1:530,000

สาเหตุหลักของโรคนี้เกิดจากการขาดเอนไซม์กรดกลูตาริกหลายชนิด

ทำให้เกิดปัญหาในการเผาผลาญของกรดไขมันและกรดอะมิโนโซ่กิ่ง ทารกแรกเกิดอาจมีภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ

เลือดเป็นกรด กล้ามเนื้ออ่อนแรง ตับบวมโตเป็นต้น นอกจากนี้ฝ่าเท้าจะมีกลิ่นเหม็น

โรคแบบที่แสดงอาการช้าอาจจะเริ่มแสดงอาการในช่วงวัยรุ่น ในการรักษาสามารถให้วิตามินบี 2 หรือ

โคเอบาลามินและคาร์นิทีนเพิ่มเติม บริโภคอาหารที่มีคาร์โบไฮเดรตสูง มีไขมันต่ำและโปรตีนต่ำเป็นหลัก

ป้องกันไม่ให้รู้สึกหิว หลีกเลี่ยงภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ

และให้ผู้ป่วยเพิ่มปริมาณการบริโภคน้ำตาลมากขึ้นเพื่อสร้างพลังงานในเวลาจำเป็น

21. โรคกรดโพรพิโอนิกในเลือดสูง (Propionic acidemia)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในไต้หวันคิดเป็น 1:230,000

โรคแบบที่แสดงอาการในทารกแรกเกิดที่รุนแรงที่สุดจะเริ่มแสดงอาการภายในไม่กี่สัปดาห์หลังคลอด

มีการรับประทานอาหารที่ไม่ดี มีอาการของโรคเช่นอาเจียน ชักกระตุก กล้ามเนื้ออ่อนไม่มีแรง ร่างกายขาดน้ำ

ง่วงซึม เหม่อลอยและสมองถูกทำลายเป็นต้น แบบที่แสดงอาการช้านั้นมีค่อนข้างน้อย

ผู้ป่วยเป็นโรคนี้จะต้องจำกัดปริมาณการบริโภคโปรตีน โดยเฉพาะกรดอะมิโนที่ผลิตกรดฟอร์มิก

ดังนั้นนอกเหนือจากการรับประทานอาหารทั่วไปมีน้อยๆ แล้ว ยังสามารถให้นมผงสูตรพิเศษ

เพื่อเสริมปริมาณโปรตีนและพลังงานที่จำเป็นสำหรับการเจริญเติบโตให้เพียงพออีกด้วย

22. โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงจากไขสันหลัง (Spinal Muscular Atrophy)

ปัจจุบันมีอัตราการเกิดโรคในไต้หวันคิดเป็น 1:20,000 โรคนี้เกิดจากความผิดปกติแต่กำเนิดของยีน SMN1

ทำให้เซลล์ประสาทสั่งการ บริเวณหน้าของไขสันหลังเสื่อมลง

ส่งผลให้เกิดอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรงและกล้ามเนื้อลีบ เป็นโรคทางพันธุกรรมชนิดหนึ่ง ผู้ป่วย SMA

ชนิดรุนแรงที่สุดมักเริ่มมีอาการภายใน 6 เดือนแรกหลังคลอด โดยอาจมีอาการร้องเสียงเบา ดูนมได้ไม่ดี

หายใจลำบาก กลืนอาหารลำบาก รวมถึงมีอาการอ่อนแรงอย่างรุนแรงของแขน ขา และลำตัว

เด็กส่วนใหญ่ที่เป็นชนิดรุนแรงมักเสียชีวิตจากภาวะหายใจล้มเหลวก่อนอายุ 2 ปี สำหรับผู้ป่วย SMA ชนิดที่ 2 และชนิดที่ 3 อาการมักเริ่มปรากฏในช่วงวัยทารก วัยเด็ก หรือหลังจากนั้น ขึ้นอยู่กับชนิดของโรค การตรวจคัดกรองนี้สามารถตรวจพบผู้ป่วยได้ประมาณ 95% อย่างไรก็ตาม ผู้ป่วยประมาณ 5% อาจมีเอ็น SMN1 ในจำนวนปกติแต่การทำงานของยีนผิดปกติ จึงไม่สามารถตรวจพบโรคได้จากการตรวจคัดกรองนี้ ปัจจุบันมียารักษา SMA ที่อยู่ภายใต้สิทธิประโยชน์ของระบบประกันสุขภาพ เมื่อผู้ป่วยเริ่มมีอาการ การได้รับการรักษาอย่างรวดเร็วจะช่วยเพิ่มโอกาสในการชะลอการดำเนินโรคและปรับปรุงคุณภาพชีวิตได้ ทีมแพทย์จะวางแผนการติดตามและการรักษาที่เหมาะสมตามสภาพของผู้ป่วยแต่ละราย เพื่อให้ได้รับการดูแลอย่างเหมาะสมที่สุด

สอง- ข้อควรระวัง

1. ขอเตือนผู้ปกครองว่า ไม่ควรเลื่อนการตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด ซึ่งควรดำเนินการเมื่อทารกมีอายุครบ 48 ชั่วโมง ด้วยเหตุผลที่เกี่ยวข้องกับการทำประกันภัย เนื่องจากอาจทำให้พลาดช่วงเวลาที่เหมาะสมในการตรวจ ส่งผลให้การวินิจฉัยล่าช้าและกระทบต่อสุขภาพของทารกได้ ทั้งนี้ สำนักงานกำกับดูแลธุรกิจประกันภัย ภายใต้คณะกรรมการกำกับดูแลทางการเงิน ได้มีหนังสือกำหนดไว้อย่างชัดเจนว่า บริษัทประกันภัยที่รับทำประกันสำหรับทารกแรกเกิดจะต้องระบุเงื่อนไขในสัญญาเกี่ยวกับระยะเวลาการรอคอย สำหรับโรคที่เกี่ยวข้องกับรายการตรวจคัดกรองโรคพันธุกรรมในทารกแรกเกิดตามที่กระทรวงสาธารณสุขประกาศกำหนด นอกจากนี้ ตัวแทนประกันภัยไม่มีสิทธิ์แนะนำ ชักชวน หรือโน้มน้าวผู้ปกครองให้เลื่อนหรือไม่เข้ารับการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด เพื่อวัตถุประสงค์ในการเสนอขายหรือรับทำประกันภัย เนื่องจากถือเป็นการกระทำที่ไม่เหมาะสมและขัดต่อข้อกำหนดที่เกี่ยวข้อง
2. ข้อมูลที่เกี่ยวข้องจะถูกนำไปใช้เพื่อการประเมินนโยบายของหน่วยงานสาธารณสุข การสืบค้นและตรวจสอบข้อมูล และติดตามดูแลสุขภาพเป็นรายกรณี
3. ก่อนที่จะทราบผลการคัดกรอง โปรดอย่าปล่อยให้ลูกน้อยของท่านสัมผัสกับสารแนฟทาลิน (หรือที่เรียกกันทั่วไปว่าลูกเหม็น) อย่าหายารับประทานเอง
4. หากมีปัญหาสุขภาพ โปรดสอบถามกับกุมารแพทย์ของท่าน หากผลการตรวจคัดกรองของทารกเป็น (หรือสงสัยว่าเป็น) ผลบวกนั้นไม่ได้หมายความว่าทารกถูกวินิจฉัยว่าเป็นโรคดังกล่าว สถานพยาบาลที่เก็บตัวอย่างเลือดเดิมหรือโรงพยาบาลตรวจยืนยัน จะทำการตรวจยืนยันคัดกรองโรคให้ลูกน้อยของท่านเพิ่มเติมภายในระยะเวลาที่สั้นที่สุด ผลการตรวจคัดกรองครั้งแรก (หรือการตรวจซ้ำ) อาจจะทำให้ทราบภายใน 2 สัปดาห์หลังการเจาะเลือด กรุณาติดต่อกับสถานพยาบาลที่เก็บตัวอย่างเลือดเดิม หรือตรวจสอบที่เว็บไซต์ของศูนย์ตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด (เว็บไซต์: _____)

สำหรับปัญหาที่เกี่ยวข้องกับโรค สามารถสอบถามได้ที่สายตรงให้คำปรึกษาด้านสุขศึกษา:
() ____ ต่อ ____

ด้วยความหวังใจจากกรมการส่งเสริมสุขภาพประชาชน
กระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการ