

ขั้นตอน

การตรวจคัดกรองสุขภาพการแรกเกิด

เก็บตัวอย่างเลือดลงบนกระดาษซับ
เมื่ออายุ 48-72 ชั่วโมง

ส่งตัวอย่างกระดาษซับเลือด
หน่วยตรวจคัดกรอง

(หน่วยตรวจคัดกรอง)

ผลปกติ

ผลผิดปกติ

โรงพยาบาลติดตามทาง
มาพบแพทย์โดยเร็วที่สุด

รับพาราก
มาพบแพทย์

แพทย์ประเมินอาการ
และให้การดูแลรักษา

หาก “ผลคัดกรองผิดปกติ”

ท่านจะทราบได้อย่างไร?
และต้องทำอย่างไรบ้าง..



โรงพยาบาลจะ โทรศัพท์ติดต่อ
แจ้งให้ผู้ปกครอง **รับพาบุตรหลานของท่าน**
มาพบแพทย์ที่โรงพยาบาลโดยเร็วที่สุด
ถึงแม้ทารกจะไม่มีอาการใดๆ ก็ตาม..
เพื่อตรวจยืนยันโรคและรับการรักษาทันที..



ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพการแรกเกิดแห่งชาติ
สถาบันวิทยาศาสตร์ทางการแพทย์ กรมวิทยาศาสตร์ทางการแพทย์
กระทรวงสาธารณสุข จ.นนทบุรี โทรศัพท์ 0-2951-0000 ต่อ 99227

แผ่นพับความรู้ V01_0965



การตรวจคัดกรอง สุขภาพการแรกเกิด



รู้เร็ว..

รักษาไว..

ได้ผลดี..

..ท่านทราบหรือไม่ว่า..



ลูกของท่านมีโอกาสเป็น

โรคภาวะพร่องฮอร์โมนไทรอยด์และ

โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก..ตั้งแต่เกิด...

หากลูกของท่าน..

ไม่ได้รับการตรวจคัดกรองโรค

จะทำให้ลูกของท่านเจริญเติบโตช้า

มีพัฒนาการของสมองและระดับสติปัญญาต่ำ^{*}
สุขภาพไม่แข็งแรงและอาจทำให้เสียชีวิตได้

การตรวจคัดกรองโรคภาวะพร่องฮอร์โมนไทรอยด์

(CHT) และโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (IEM) ตั้งแต่เกิด

สามารถทำได้ด้วยการตรวจเลือดจากทารก

หลังคลอด 48 ชั่วโมง

การตรวจเลือดทางรากจะใช้เลือดเพียงเล็กน้อย

หยดลงบนกระดาษซับ แล้วส่งไปยัง

ห้องปฏิบัติการ (ห้อง LAB)

ฟรี ไม่มีค่าใช้จ่ายภายใต้ชุดสิทธิประโยชน์บริการ
สร้างเสริมสุขภาพป้องกันโรคในทารกแรกเกิด^{**}
โดยสำนักงานหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ(สปสช.)

รู้หรือไม่.. เด็กไทย 1 แสนคนจะมีโอกาสตรวจพบ

โรค CHT 100 คนและ โรค IEM 10 คน

1. โรคภาวะพิร่องฮอร์โมนไทรอยด์แต่กำเนิด (Congenital hypothyroidism , CHT)

เป็นภาวะที่ต่อมไทรอยด์ของทารกสร้างฮอร์โมนไทรอยด์ได้น้อยกว่าปกติหรือสร้างไม่ได้เลย ทั้งนี้ฮอร์โมนไทรอยด์มีความสำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่างๆ ของร่างกาย ซึ่งหลังจากต่อมไทรอยด์ โดยเฉพาะในทารกแรกเกิด จะมีผลต่อการเจริญเติบโตของร่างกายและเซลล์ของระบบประสาท



มีอาการอย่างไรบ้าง

ทารกแรกเกิดจะไม่มีอาการแต่จะแสดงอาการเมื่ออายุมากขึ้น เมื่ออายุประมาณ 1-2 เดือน เช่น

- ตัวเหลืองนานหลังคลอด
- ชีม หลับมาก
- ท้องผูก ลินโน่ สะดือจุ่น
- ไม่ค่อยดูดนม
- การเจริญเติบโตไม่ดี
- มีพัฒนาการทางสมองช้า

การตรวจคัดกรอง-วินิจฉัยโรค

โดยการเจาะเลือดทารกหยดลงบนกระดาษซับตรวจหาระดับ TSH (Thyroid Stimulating Hormone) กรณีพบผลคัดกรองมี **ความผิดปกติ (ค่า TSH มากกว่า 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร)** จะมีการแจ้งให้มาตรวัดหรือผู้ป่วยของทราบและติดตามการกลับมาโรงพยาบาลเพื่อตรวจยืนยันภายใน 14 วัน (หลังคลอด)



การรักษาและติดตามผล

แพทย์จะตรวจทารกและ/หรือให้ฮอร์โมนไทรอยด์ทดแทน (ยา L-Thyroxin)

ส่วนระยะเวลาในการรักษาจะขึ้นกับความรุนแรงของโรคตามดุลยพินิจของแพทย์ และการต้องทานยาเป็นประจำสม่ำเสมอ

“บุตรหลานของท่านก็จะมีพัฒนาการทางสมองปกติเจริญเติบโตสมวัยและมีคุณภาพชีวิตที่ดี”



2. โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn errors of Metabolism , IEM)

เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีน (Gene) ที่ควบคุมเนoen ไซม์ในการย่อยสารอาหาร (เช่น โปรตีน ไขมัน) ไม่สามารถทำงานได้อย่างปกติ มีการคั่งของสารเคมี จำพวกกรดอะมิโน กรดอินทรีย์ในร่างกาย ไปสู่ระดับเป็นพิษในเลือดหรือสมอง

มีอาการอย่างไรบ้าง

อาการคล้ายโรคทั่วไปอื่นๆ มีทั้งแบบเฉียบพลัน และแบบเรื้อรัง เช่น ชีม หอบ อาเจียน หรือในบางรายปัสสาวะมีกลิ่นหอม (คล้ายน้ำตาลใหม่) มีอาการทางระบบประสาท เช่น ชา แพ้และการถดถอย หรือพัฒนาการช้า ก่อให้เกิดความพิการในทารกแรกเกิด หรือทำให้เสียชีวิต ...



ในรายที่ไม่เสียชีวิตมักมีภาวะสมองถูกทำลายและมีความผิดปกติทางสติปัญญา

การตรวจคัดกรอง-วินิจฉัยโรค

หากต้องได้รับนมหรือโปรตีนทดแทนน้ำก่อนทำการเจาะเลือด สามารถแบ่งเป็นกลุ่มโรค อย่างน้อย 3 กลุ่ม ดังนี้ กลุ่มโรคกรดอะมิโน กลุ่มโรคกรดอินทรีย์ และกลุ่มโรคกรดไขมัน การตรวจคัดกรองเป็นเพียงจุดเริ่มต้น หากได้รับแจ้งว่าผลคัดกรอง **ผิดปกติ** รีบพาทารกมาโรงพยาบาลแพทย์ให้เร็วที่สุด ถึงแม้จะไม่มีอาการใดๆ ก็ตาม เพราะทุกนาทีมีความหมาย



การรักษาและติดตามผล

การรักษาขึ้นอยู่กับโรคและอาการของโรค ถ้ารักษาตั้งแต่ยังไม่มีอาการ ผลการรักษาจะดี ลดภาวะสมองถูกทำลาย ให้คุณภาพชีวิตที่ดีได้



หากต้องได้รับนมชนิดพิเศษ และวิตามินที่จำเป็นทางโภชนาการ ภายใต้การดูแลของแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ ด้านโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก



“โรคพันธุกรรมเมตาบอลิกรักษาไม่หายขาด แต่สามารถป้องกันไม่ให้เกิดอาการได้”