

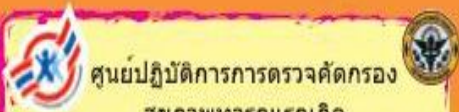


รู้ทัน ป้องกัน

โรคเอ๋อ

และ

โรคฟีนิลคีโตนูเรีย



ศูนย์ปฏิบัติการการตรวจคัดกรอง
สุขภาพทารกแรกเกิด
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
กระทรวงสาธารณสุข

ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด
(Congenital Hypothyroidism : CHT)

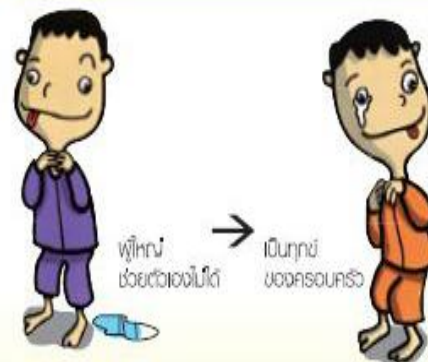


ไทรอยด์ฮอร์โมนเป็นฮอร์โมนที่สำคัญต่อการทำงานของอวัยวะต่าง ๆ ของร่างกาย ซึ่งหลังจากต่อมไทรอยด์ โดยเฉพาะในเด็กแรกเกิด จะมีผลต่อการเจริญเติบโตทั้งทางร่างกายและเซลล์ของระบบประสาท ดังนั้นภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนย่อมส่งผลกระทบต่อพัฒนาการของระบบประสาท การทำงานของระบบต่าง ๆ ของร่างกาย และการพัฒนาทางร่างกาย อาการแสดงของโรคจะไม่เห็นเมื่อแรกเกิด และมักแสดงอาการเด่นชัดขึ้นเมื่ออายุมากกว่า 3 เดือน โดยทั่วไปอาการแสดงของทารกจะเห็นได้ในระยะเดือนที่ 2-3 หลังคลอด โดยในช่วง 3 ขวบแรกจะเป็นช่วงที่สำคัญของการเจริญเติบโตและพัฒนาการของสมองหากทารกมีภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนในระยะวิกฤตนี้จะมีผลให้เกิดความพิการทางสมองและเกิดภาวะปัญญาอ่อนตามมา

อาการของภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด

1. เด็กเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ
2. มีอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรง ตันโต ท้องผูก สะดือจูน
3. ผิวและผมแห้ง ขนคิ้วบาง ฟันขึ้นช้า
4. ร่างกายแคระแกร็น น้ำหนักขึ้นน้อย

แนวทางในการวินิจฉัยและรักษาอย่างช้าไม่ควรเกินอายุ 2 สัปดาห์ เนื่องจากพัฒนาการของร่างกายและสมองจะล่าช้ากว่าเด็กทั่วไปและก่อให้เกิดภาวะปัญญาอ่อนได้

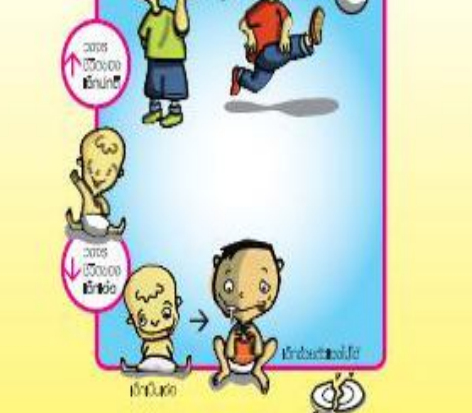


การวินิจฉัยภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด

เมื่อตรวจคัดกรองระดับ TSH เบื้องต้นแล้ว พบความผิดปกติ ค่า TSH มากกว่าหรือเท่ากับ 25 มิลลิยูนิตต่อลิตร ต้องติดตามเด็กมาเจาะซีรัมเพื่อตรวจยืนยันระดับ TSH และระดับ T4 หรือ Free T4 ร่วมด้วย หากพบว่ามีค่าผิดปกติจริงต้องได้รับการรักษาทันที

การรักษาภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด

ใช้ฮอร์โมนไทรอยด์ทดแทน (L-thyroxin) ซึ่งมีราคาถูก และปลอดภัย ระยะเวลาในการรักษาจะขึ้นอยู่กับความรุนแรงและสาเหตุของโรค ภายใต้การดูแลของแพทย์





ภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน (Phenylketonuria) คืออะไร

ภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีนหรือโรคฟีนิลคีโตยูเรีย (Phenylketonuria: PKU) เป็นโรคทางพันธุกรรมชนิดหนึ่งที่มีการถ่ายทอดแบบยีนด้อยเกิดจากความผิดปกติของการสร้างเอนไซม์ที่ทำหน้าที่ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีน (Phenylalanine: Phe) ซึ่งเป็นกรดอะมิโนที่จำเป็นชนิดหนึ่ง (essential amino acid) ฟีนิลอะลานีนเป็นส่วนประกอบของอาหารโปรตีนทุกชนิด เช่น เนื้อสัตว์ นม ไข่ เป็นต้น เมื่อผู้ป่วยขาดเอนไซม์นี้ จะทำให้มีการสะสมฟีนิลอะลานีนในเลือดสูง เซลล์สมองถูกทำลายเกิดภาวะปัญญาอ่อนได้

อาการของโรคฟีนิลคีโตยูเรียหรือโรค PKU

เด็กที่เป็นโรค PKU เมื่อแรกเกิดจะปกติเช่นเด็กทั่วๆไป แต่ถ้าไม่ได้รับการวินิจฉัยและให้การรักษาได้ทันช่วงที่ เด็กจะมีพัฒนาการล่าช้า สติปัญญาอ่อนขั้นรุนแรง ศีรษะเล็ก ชัก สีของผิวหนังและเส้นผมจางกว่าปกติ มีสีนวลลักษณะคล้ายโลกแพ้น้ำมัน กลิ่นปัสสาวะผิดปกติ และอาการผิดปกติจะแสดงเมื่อทารกมีอายุหลัง 6 เดือน หลังจากที่สมองของผู้ป่วยถูกทำลายอย่างถาวรแล้ว



การวินิจฉัยโรค PKU

การตรวจคัดกรองโรค PKU โดยการเจาะเลือดทารกหลังจากกินนมหรือโปรตีนทดแทนนมแล้วส่งตรวจหาระดับฟีนิลอะลานีนทำให้สามารถวินิจฉัยเด็กที่เป็นโรคนี้ได้ตั้งแต่กำเนิดแต่ยังไม่แสดงอาการ เมื่อตรวจคัดกรองระดับฟีนิลอะลานีนเบื้องต้นแล้ว พบความผิดปกติค่าฟีนิลอะลานีนมากกว่า 4 มิลลิกรัม ต่อเดซิลิตร ต้องติดตามเด็กมาเจาะซีรี่มเพื่อตรวจยืนยันระดับฟีนิลอะลานีนอีกครั้ง หากพบว่ามีระดับฟีนิลอะลานีนยังสูงในระดับที่แพทย์วินิจฉัยว่าต้องได้รับนมพิเศษ ให้รีบนำเด็กมาพบแพทย์ทันที

โรค PKU สามารถรักษาได้หรือไม่?

ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แต่สามารถป้องกันไม่ให้เกิดเป็นภาวะปัญญาอ่อนได้ โดยทารกที่เป็นโรค PKU ต้องดื่มนมพิเศษที่สกัดสารฟีนิลอะลานีนออกไปแล้ว แต่ในขณะเดียวกันร่างกายก็ยังจำเป็นต้องได้รับฟีนิลอะลานีน ซึ่งเป็นกรดอะมิโน ที่ร่างกายไม่สามารถสร้างเองได้ ดังนั้นทารกที่เป็นโรคนี้จึงต้องดื่มนมพิเศษร่วมกับนมธรรมดา และหลีกเลี่ยงอาหารที่มีสารฟีนิลอะลานีนสูงวิธีดังกล่าว สามารถช่วยให้เด็กที่เป็นโรค PKU มีพัฒนาการและระดับสติปัญญาเหมือนเด็กปกติได้



ขั้นตอนการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด

การเจาะเลือดจากส้นเท้าหรือเส้นเลือดดำหลังมือของทารกอายุ 48 ชม. ขึ้นไป หยดลงบนกระดาษซีบเลือด แล้วส่งตัวอย่างกระดาษซีบเลือดแห้งมาตรวจที่กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กระทรวงสาธารณสุข



ที่มา :

พ.ญ. เกรสิ อุณัจฉกร, โรคพร่องเอนไซม์ฟีนิลอะลานีน, นพ.กานต์ พญ. ดินอรรัตน์ ไทยธรรมยานนท์, Neonatal Screening for CH and PKU รพ. นพ. พิพัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา, การวินิจฉัยภาวะพร่องเอนไซม์ฟีนิลอะลานีน นพ. วิบูลย์ กาญจนพัฒนกุล, ภาวะพร่องเอนไซม์ฟีนิลอะลานีน นพ. สุทธิพงษ์ ปิงคานนท์, PKU

ติดต่อสอบถาม
ศูนย์ปฏิบัติการตรวจคัดกรองสุขภาพทารกแรกเกิด
กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์
88/7 หมู่ 4 อ.ตี่วานนท์ นนทบุรี 11000
โทรศัพท์ 0-2951-0000 ต่อ 99224, 99227