



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)

สำหรับบุคลากรสาธารณสุข





องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์
(Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

คำนำ

องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

3



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)

สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

ความเป็นมาของกลุ่มอาการดาวน์

หลักฐานจากภาพเขียนน่าจะเป็นไปได้ว่า มีการค้นพบกลุ่มอาการดาวน์ตั้งแต่สมัยคริสต์ศตวรรษที่ 16 แล้ว โดยการบรรยายทางวิชาการเรื่องกลุ่มอาการดาวน์ครั้งแรกเกิดขึ้นในปี ค.ศ.1846 โดย Edouard Onesimus Sequin และในปี ค.ศ.1866 John Langdon Down ได้เขียนบรรยายเป็นครั้งแรกว่า พบเด็กบกพร่องทางสติปัญญาคนหนึ่ง มีลักษณะหน้าตาคล้ายคลึงกับชนเชื้อชาติมองโกล ได้เรียกความผิดปกติชนิดนี้ว่า มองโกลิซึม (mongolism) ต่อมาได้มีการคัดค้านการใช้ชื่อนี้ และเพื่อเป็นเกียรติแก่ผู้พบโรคนี้ จึงเรียกชื่อใหม่ว่า Down's syndrome คือกลุ่มอาการของดาวน์ ตามแบบอังกฤษ แต่ถ้าตามแบบสหรัฐอเมริกาจะเขียน Down syndrome

องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)

สำหรับบุคลากรสาธารณสุข



กลุ่มอาการดาวน์พบได้ในทุกเชื้อชาติ วัฒนธรรม เศรษฐฐานะ และภูมิภาค โดยทั่วไปพบ 1 ต่อ 600-800 ของเด็กเกิดใหม่ แต่อุบัติการณ์นี้อาจจะต่ำกว่าความเป็นจริงเนื่องจากหากทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์ จะมีการแท้งไปเองสูงถึงร้อยละ 75 แม้กระนั้นก็ตามโรคนี้ยังคงเป็นความผิดปกติของโครโมโซมและโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุดว่าเป็นสาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาหรือภาวะปัญญาอ่อน (Intellectual Disabilities or Mental Retardation) คิดเป็นสัดส่วน 1 ใน 3 ของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับปานกลางถึงรุนแรง อัตราส่วนระหว่างเพศชายต่อเพศหญิงเป็น 1.3 ต่อ 1 แต่ละปีในประเทศสหรัฐอเมริกา จะมีเด็กเกิดใหม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ประมาณ 10,000 ราย หากประเทศไทยมีประชากรเกิดใหม่ปีละ 1 ล้านคน จะมีเด็กกลุ่มอาการดาวน์เกิดใหม่ปีละประมาณ 1,000 คน



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

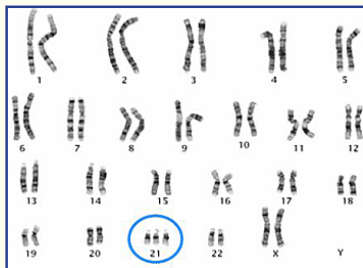
สาเหตุของกลุ่มอาการดาวนีย์

เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 21 ซึ่งสาเหตุของความผิดปกตินั้นยังไม่ทราบกลไกแน่ชัด เชื่อว่าสารพันธุกรรมของโครโมโซมคู่ที่ 21 ที่ผิดปกตินั้นทำให้กระบวนการควบคุมการสร้างตัวอ่อนเปลี่ยนแปลงไป ส่งผลให้เด็กกลุ่มนี้มีลักษณะหน้าตาคล้ายคลึงกัน และอาจมีความผิดปกติในระบบต่างๆ ของร่างกายร่วมด้วย ที่สำคัญคือ เด็กกลุ่มนี้จะมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ซึ่งส่วนใหญ่จะมีความบกพร่องอยู่ในระดับเล็กน้อยถึงปานกลาง ความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในกลุ่มอาการดาวนีย์มี 4 แบบ คือ



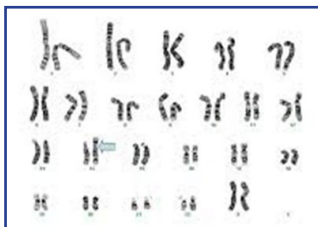
องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวนีย์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

1. Trisomy 21 เป็นชนิดที่พบได้บ่อยที่สุด ประมาณร้อยละ 95 ของกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด โดยมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ส่วนใหญ่เกิดจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันในระหว่างการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์ในมารดา มีเพียงประมาณร้อยละ 10 ที่เกิดจากโครโมโซมไม่แยกจากกันในระหว่างการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์ของบิดา ความผิดปกติแบบนี้ส่วนใหญ่เกิดก่อนการปฏิสนธิ แต่อาจเกิดจากการแบ่งตัวครั้งแรกของตัวอ่อนปกติหลังการปฏิสนธิก็ได้ Trisomy 21 ยังไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด แต่จะพบบ่อยขึ้นเมื่อมารดามีอายุมากขึ้น อัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำประมาณร้อยละ 1 ความผิดปกติของโครโมโซมรูปแบบนี้ไม่จำเป็นต้องตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมในบิดามารดา





2. Robertsonian translocation พบได้ร้อยละ 4 ของกลุ่มอาการดาวนีย์ทั้งหมด กลุ่มนี้มีจำนวนโครโมโซม 46 แท่ง แต่มีโครโมโซมแท่งหนึ่งมีลักษณะผิดปกติเนื่องจากมีการเคลื่อนย้ายที่ของแขนยาวของโครโมโซมระหว่างโครโมโซมคู่ที่ 21 กับโครโมโซมคู่ที่ 13,14,15,21 หรือ 22 แต่ที่พบบ่อยที่สุดในกลุ่มนี้คือระหว่างโครโมโซมคู่ที่ 21 กับ 14 อัตราการเกิดการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมนี้ไม่มีความสัมพันธ์กับอายุมารดา ประมาณร้อยละ 50 ของการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมเกิดขึ้นเอง อีกร้อยละ 50 เกิดจากการที่บิดาหรือมารดาเป็นพาหะของการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมนั้น ดังนั้น ถ้าหากบุตรมีความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้จะต้องตรวจโครโมโซมของบิดามารดาด้วยว่าเป็นพาหะหรือไม่ เพื่อให้คำแนะนำปรึกษาต่อไป



Robersonian translocation

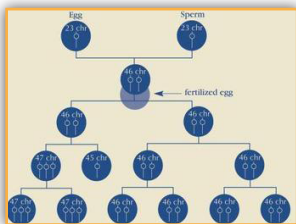
พบมีส่วนของโครโมโซม 21 ที่เกิดมาติดอยู่กับ
ส่วนบนของโครโมโซม 14



ตัวอย่างโครโมโซมของมารดา
ที่เป็นพาหะ ส่วนของโครโมโซม 21
ที่เกินมาติดอยู่กับส่วนบนของโครโมโซม 14
แต่มีโครโมโซม 21 เพียง copy เดียว
จึงไม่พบความผิดปกติในมารดา
(Balanced translocation)



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข



3. Mosaicism พบได้ร้อยละ 1 ของกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด มีโครโมโซม 2 แบบในคนเดียวกัน คือ บางเซลล์มี 46 โครโมโซมและบางเซลล์มี 47 โครโมโซม (trisomy 21) เกิดจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันในช่วงการแบ่งตัวครั้งที่ 2 หรือครั้งต่อไปของตัวอ่อนหลังการปฏิสนธิ จึงมีเพียงบางเซลล์เท่านั้นที่จะผิดปกติ ซึ่งถ้าตรวจเลือดไม่พบความผิดปกติของโครโมโซมแต่ยังสงสัยว่าเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ต้องตัดเนื้อเยื่อจากผิวหนังมาตรวจเพิ่มเติม



4. Partial trisomy 21 คือการที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมาเพียงบางส่วน ไม่ใช่ทั้งโครโมโซม โดยส่วนของโครโมโซมที่เกินมานั้น มียีนที่เกี่ยวข้องกับกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome critical region or DSCR) ซึ่งอยู่บนแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 21 รวมอยู่ด้วย ความผิดปกติแบบนี้พบน้อยมาก มักจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ที่ตรวจโครโมโซมโดยวิธีมาตรฐานแล้วผลปกติ ดังนั้น ถ้าลักษณะทางคลินิกเหมือนกลุ่มอาการดาวน์แต่จำนวนโครโมโซมปกติ ต้องใช้วิธีตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ (molecular genetic) ต่อไป

โดยทั่วไปถ้าหากพบเด็กกลุ่มอาการดาวน์ จะต้องทำการตรวจโครโมโซมทุกราย เพื่อดูว่ามีความผิดปกติของโครโมโซมแบบใด ถ้าหากเป็นชนิด Translocation จะต้องตรวจโครโมโซมของบิดามารดา หากพบว่าคนหนึ่งคนใดเป็นพาหะจะต้องตรวจโครโมโซมของคนในครอบครัวฝ่ายนั้น เพื่อหาพาหะอื่นในครอบครัว เนื่องจากจะมีผลต่อการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ต่อไป

อัตราเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน

โดยทั่วไปกลุ่มอาการดาวนมักเกิดจากมารดาที่มีอายุน้อยเนื่องจากอยู่ในวัยเจริญพันธุ์ มีโอกาสตั้งครรภ์มากกว่า แต่มารดาที่ตั้งครรภ์เมื่อมีอายุมากจะมีอัตราเสี่ยงที่จะมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวนชนิด Trisomy 21 สูงขึ้น มารดาที่ตั้งครรภ์อายุมากเท่าไรก็จะมีโอกาสเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรอาการดาวนมากเท่านั้น ดังนี้

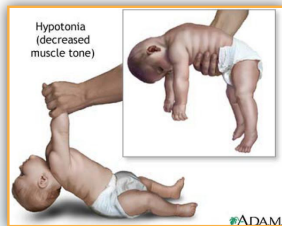
- ♦ มารดาอายุ 25 ปี มีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรอาการดาวน 1 : 1,250 ของเด็กเกิดมีชีวิต
- ♦ มารดาอายุ 30 ปี มีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรอาการดาวน 1 : 1,000 ของเด็กเกิดมีชีวิต
- ♦ มารดาอายุ 35 ปี มีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรอาการดาวน 1 : 400 ของเด็กเกิดมีชีวิต
- ♦ มารดาอายุ 40 ปี มีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรอาการดาวน 1 : 100 ของเด็กเกิดมีชีวิต
- ♦ มารดาอายุ 45 ปี มีความเสี่ยงที่จะให้กำเนิดบุตรอาการดาวน 1 : 30 ของเด็กเกิดมีชีวิต

โดยทั่วไปครอบครัวที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์แล้ว จะมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรกลุ่มอาการดาวน์คนต่อไปเพิ่มขึ้นร้อยละ 1 แต่ถ้าบิดามารดาเป็นพาหะของการมีความผิดปกติของโครโมโซมแบบTranslocation จะมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรกลุ่มอาการดาวน์สูงขึ้นร้อยละ 5-15 และอาจมีความเสี่ยงที่จะมีบุตรกลุ่มอาการดาวน์สูงขึ้นถึงร้อยละ 100 ถ้าบิดาหรือมารดาเป็นพาหะของการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมคู่ที่ 21 กับคู่ที่ 21

ลักษณะของกลุ่มอาการดาวน์

กลุ่มอาการดาวน์มักสังเกตพบความผิดปกติได้ตั้งแต่แรกเกิด โดยลักษณะของกลุ่มอาการดาวน์ทั่วไปจะคล้ายคลึงกัน เช่น น้ำหนักแรกเกิดน้อย ความยาวของลำตัวจะสั้นกว่าปกติ ศีรษะเล็กและแบน หน้าแบน ดั้งจมูกแบน ตาเฉียงขึ้น ขอบหนังตาบนยื่นมาจรดบริเวณหัวตา ใบหูเล็กและอยู่ต่ำ รูหูส่วนนอกจะตีบกว่าปกติ เพดานปากโค้งงูนูน ขากรรไกรบนไม่เจริญเติบโต ทำให้ช่องปากแคบ ฟันขึ้นช้าและไม่เป็นระเบียบ ลิ้นยื่น ผิวหนังด้านหลังของคอ

คอแข็งหนา คอสั้น สะตือจุ่น
มือแบนกว้าง นิ้วมือสั้น นิ้วก้อย
โค้งงอเนื่องจากกระดูกข้อกลางมี
ขนาดเล็ก (ในบางรายกระดูกชิ้น
นี้อาจหายไปเลย ทำให้นิ้วก้อยมี
เพียงข้อเดียวเท่านั้น) เส้นลายมือ
ตัดขวาง ช่องระหว่างนิ้วเท้าที่ 1
และ 2 กว้าง และมีร่องลึกจาก
ช่องนี้พาดไปบนฝ่าเท้า กล้าม
เนื้ออ่อนนิ่ม อวัยวะเพศมักเจริญ
เติบโตไม่เต็มที่



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

เด็กกลุ่มอาการดาวนมีภาวะเลือดข้นเมื่อแรกเกิดบ่อยกว่าทารกทั่วไป และมีภาวะตัวเหลืองเมื่อแรกเกิดนานกว่าเด็กปกติ พบผมร่วง ผิวหนังแห้ง และรูขุมขนอักเสบได้บ่อยกว่าเด็กทั่วไป

ลักษณะต่างๆ ที่กล่าวมาทั้งหมดนี้ ไม่จำเป็นต้องพบในเด็กกลุ่มอาการดาวนทุกราย และไม่มีความสัมพันธ์กับความรุนแรงของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา

เด็กกลุ่มอาการดาวนมักจะมีพัฒนาการด้านภาษาช้ามากกว่าระดับสติปัญญา มักพูดช้าและพูดไม่ชัด มีการทำงานของกล้ามเนื้อในปากผิดปกติ เนื่องจากมีกล้ามเนื้ออ่อนนิ่ม ทักษะด้านสังคมมักจะพัฒนาได้ดี อารมณ์ดี เลี้ยงง่าย อุบัติสัยร้ายแรงและเป็นมิตร ทักษะการเรียนรู้โดยการมองเห็นจะดีกว่าทักษะการเรียนรู้โดยการฟัง

เด็กกลุ่มอาการดาวนมักมีความบกพร่องทางสติปัญญาอยู่ในระดับปานกลางถึงรุนแรง แต่จากบริการส่งเสริมพัฒนาการที่มีอยู่ในปัจจุบัน ทำให้กลุ่มอาการดาวนส่วนใหญ่มีระดับสติปัญญาอยู่ในเกณฑ์บกพร่อง ระดับเล็กน้อยถึงปานกลาง ระดับสติปัญญาของกลุ่มอาการดาวนมีแนวโน้มลดลงเมื่ออายุมากขึ้น

ความผิดปกติที่อาจพบร่วมด้วยในกลุ่มอาการดาวน์

1. โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดและหลอดเลือดผิดปกติ พบประมาณร้อยละ 40-60

2. ความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อ โรคต่อมไทรอยด์พบประมาณร้อยละ 15 และมีอุบัติการณ์ของโรคเบาหวานสูงถึง 1 : 250

3. ระบบทางเดินอาหาร พบลำไส้อุดตันร้อยละ 5-12

4. ระบบกระดูกและกล้ามเนื้อ

- ข้อต่อสะโพกหลุดหรือเคลื่อน พบร้อยละ 6 มักพบในช่วงอายุ 2 เดือน - 10 ปี
- ข้อต่อกระดูกคอชั้นที่ 1 และ 2 เคลื่อน พบได้ร้อยละ 10-30

5. ระบบโลหิต พบมะเร็งเม็ดโลหิตขาวร้อยละ 1-2 ซึ่งสูงกว่าประชากรทั่วไป 10-20 เท่า

6. ความผิดปกติทางตา พบได้ร้อยละ 60

- ต้อกระจก พบร้อยละ 3-15
- สายตาดัดผิดปกติ พบร้อยละ 30-70 (โดยพบระดับรุนแรงร้อยละ 5)

- ท่อน้ำตาอุดตัน พบร้อยละ 20
- ตาเข พบร้อยละ 23-44
- ตาแกว่ง (nystagmus) พบร้อยละ 15

7. ความผิดปกติทางหูและภาษา

- การได้ยินผิดปกติ พบร้อยละ 75
- หูชั้นกลางอักเสบชนิด serous otitis media (SOM) พบร้อยละ 50-70

8. ระบบประสาทและสมอง

- พบโรคลมชัก (Epilepsy) ร้อยละ 14
- ความผิดปกติทางจิต พบร้อยละ 22 ที่พบบ่อย ได้แก่ วิตกกังวล ซึมเศร้า การปรับตัวผิดปกติ พัฒนาการผิดปกติชนิด pervasive developmental disorder โรคจิตเภทและ anorexia nervosa
- ปัญหาพฤติกรรมที่พบบ่อย ได้แก่ ไม่ร่วมมือ สมาธิสั้น หุนหันพลันแล่น ชน ไม่อยู่นิ่ง ก้าวร้าว และพฤติกรรมทำร้ายตนเอง
- โรคสมองเสื่อม (Alzheimer's disease) พบค่อนข้างเร็ว โดยหลังอายุ 40 ปี พบได้ ร้อยละ 20-30

9. ระบบประสาทและสืบพันธุ์ อวัยวะเพศมักเจริญเติบโตไม่เต็มที่ทั้งในชายและหญิง ในชายจะเป็นหมันเพราะผลิตสเปิร์มไม่ได้ และมักไม่มีกิจกรรมทางเพศ (มีรายงาน 1 รายที่สามารถมีบุตรได้) อาจพบอวัยวะไม่ลงมาอยู่ในถุงอัณฑะ ส่วนในเพศหญิง 2 ใน 3 จะเป็นหมัน แต่ในรายที่ไม่เป็นหมัน ถึงแม้รอบเดือนจะมาไม่สม่ำเสมอแต่ก็สามารถมีบุตรได้ และถ้าตั้งครรถ์มีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวนั้ได้สูงถึง ร้อยละ 50

10. ปัญหาทางผิวหนัง พบร้อยละ 10 ได้แก่ ผมหางผมร่วง ผิวแห้งขึ้นผื่นง่าย และผิวหนังเป็นรอยด่าง

11. การเจริญเติบโต มักเตี้ยและอ้วน ประมาณร้อยละ 30 จะเริ่มอ้วนในวัยเด็กตอนต้นเมื่ออายุ 3 ปีและในวัยรุ่นพบโรคอ้วนได้มากกว่าร้อยละ 50

12. สุขภาพช่องปากและฟัน มักมีปัญหาฟันขึ้นช้า ในบางรายอาจมีปัญหาฟันสบผิดที่ เหงือกอักเสบ โรคปริทันต์ หรือกัดฟัน

13. ปัญหาการนอน ที่พบได้บ่อยคือ นอนกรน และภาวะหยุดหายใจระหว่างกรนหลับ

14. ปัญหาโรคติดเชื้อ ได้แก่ หวัด ไช้นส์อักเสบ
หูชั้นกลางอักเสบและปอดบวม

15. ภาวะภูมิคุ้มกันต่อร่างกายตนเอง ทำให้เกิดต่อม
ไทรอยด์อักเสบ ผมหงอก เบาหวาน เม็ดโลหิตแดงแตกชนิด
Autoimmune hemolytic anemia และข้อเสื่อมรูมาตอยด์

16. ชราก่อนวัยอันควร (premature aging) ได้แก่
สมองเสื่อมก่อนวัย เกิดต่อกระดูกก่อนวัย และข้อเสื่อม
ก่อนวัย

แนวทางการดูแลรักษาและฟื้นฟูสมรรถภาพ

จุดมุ่งหมายของการดูแลกลุ่มอาการดาวน์ ได้แก่การ
รักษาตามอาการหรือแก้ไขความผิดปกติที่พบร่วม เพื่อให้
เด็กเหล่านี้สามารถช่วยเหลือตนเองได้ในชีวิตประจำวัน
และใช้ชีวิตอยู่ในสังคมได้ใกล้เคียงกับคนปกติมากที่สุด
การดูแลรักษานี้เน้นการดูแลแบบองค์รวม (Holistic approach)
โดยทีมสหวิชาชีพ ดังนี้



20

องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

1. การดูแลด้านสุขภาพอนามัย

เนื่องจากมีความผิดปกติหลายอย่างที่พบร่วมได้ในกลุ่มอาการดาวน์ รวมทั้งมีโอกาสเจ็บป่วยได้ง่ายและบ่อยกว่าเด็กทั่วไป จึงควรแนะนำบิดามารดาให้พาบุตรไปพบแพทย์ตั้งแต่เริ่มแรก ติดตามการรักษาเป็นระยะๆ เพื่อจะได้ค้นหาและให้การรักษาได้ทันทั่วถึง รวมทั้งให้คำแนะนำต่างๆ เช่น การให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ การวางแผนครอบครัว ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำของโรคในครอบครัวและการวินิจฉัยก่อนคลอด

การตรวจประเมินทางสุขภาพที่ควรได้รับ ได้แก่

- ♦ ติดตามการเจริญเติบโต ซั่งน้ำหนัก วัดส่วนสูง อย่างน้อยปีละ 1 ครั้ง
- ♦ ตรวจหัวใจอย่างละเอียด โดยอาจจะพิจารณาทำ Echocardiogram อย่างน้อย 1 ครั้ง และตรวจซ้ำในวัยผู้ใหญ่ ในกรณีที่มีอาการบ่งชี้ เช่น เหนื่อยง่ายขึ้น นอนราบไม่ได้ เป็นต้น เนื่องจากพบว่ากลุ่มอาการดาวน์ในวัยผู้ใหญ่ ร้อยละ 57 มี mitral valve prolapsed และร้อยละ 11 มี aortic regurgitation

โดยในโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดบางประเภท ควร
ปรึกษาแพทย์ในเรื่องความจำเป็นในการป้องกัน
การติดเชื้อที่ลิ้นหัวใจ (Infective endocarditis)
ก่อนการทำฟัน

- ◆ เจาะเลือดเพื่อตรวจการทำงานของต่อมไทรอยด์
ปีละ 1 ครั้ง
- ◆ ตรวจสอบสายตา ปีละ 1 ครั้ง
- ◆ ตรวจการได้ยิน ควรได้รับการตรวจตั้งแต่วัยเด็กเล็ก
หากไม่เคยตรวจควรได้รับการตรวจ 1 ครั้ง
- ◆ ตรวจหาความผิดปกติของเม็ดเลือด (CBC) เมื่อแรก
เกิด และเมื่อเข้าวัยรุ่นให้ตรวจปีละ 1 ครั้ง
- ◆ ตรวจสอบสุขภาพช่องปากและฟันทุก 6 เดือน
- ◆ เพศหญิงเมื่อเข้าสู่วัยเจริญพันธุ์ควรได้รับการตรวจ
ภายใน ตรวจหามะเร็งปากมดลูก ตรวจเต้านม
ปีละ 1 ครั้ง
- ◆ แนะนำการคุมกำเนิดและการทำหมัน
- ◆ การชักประวัติและตรวจร่างกายเกี่ยวกับความ
ผิดปกติที่เกิดร่วมได้บ่อย ได้แก่

- ♦ ความผิดปกติของระบบทางเดินอาหาร เช่น ท้องเสียเรื้อรัง ท้องผูกรุนแรง ท้องบวม เป็นต้น
- ♦ Neck Instability หากมีอาการ ปวดคอหรือคอแข็ง ควบคุมอุจจาระปัสสาวะไม่ได้ แขนขาอ่อนแรง ซาแขนขา อาจต้องพิจารณา X-ray กระดูกคอ และส่งต่อผู้เชี่ยวชาญต่อไป
- ♦ ความผิดปกติของผิวหนัง
- ♦ ปัญหาการนอนหลับ



2. การส่งเสริมพัฒนาการ

เด็กกลุ่มอาการดาวน์สามารถพัฒนาได้ถ้าได้รับการฝึกสอนที่เหมาะสม จึงควรแนะนำบิดามารดาให้เห็นถึงความสำคัญของการส่งเสริมพัฒนาการ วิธีการฝึกฝนบุตรที่บ้านอย่างต่อเนื่องและสม่ำเสมอเพื่อให้เด็กมีพัฒนาการที่ดีขึ้นใกล้เคียงกับเด็กทั่วไปมากที่สุด

3. การดำรงชีวิตประจำวัน

เด็กกลุ่มอาการดาวน์ควรจะได้รับประสบการณ์ชีวิตเช่นเดียวกับเด็กทั่วไป จึงควรฝึกให้ช่วยเหลือตนเองได้มากที่สุด เพื่อให้สามารถไปเรียนและใช้ชีวิตร่วมกับผู้อื่นในสังคมได้ ฝึกการรู้จักควบคุมตนเอง การสร้างสัมพันธภาพกับผู้อื่น การปฏิบัติตามกฎเกณฑ์ของสังคม และการใช้บริการต่างๆ ในสังคม



4. การฟื้นฟูสมรรถภาพ ได้แก่

- การฟื้นฟูสมรรถภาพทางการแพทย์ เช่น การฝึกพูด กายภาพบำบัด กิจกรรมบำบัด
- การฟื้นฟูสมรรถภาพทางการศึกษาโดยจัดทำแผนการศึกษาเฉพาะบุคคล (Individualized Education Program : IEP)
- การฟื้นฟูสมรรถภาพทางสังคม เช่น การฝึกทักษะการดำรงชีวิตประจำวัน (Activity of Daily Living Skills)
- การฟื้นฟูสมรรถภาพทางอาชีพโดยการฝึกอาชีพ

การช่วยเหลือครอบครัวและคำแนะนำสำหรับผู้ปกครอง

1. ในช่วงแรกที่เด็กได้รับการวินิจฉัย การยอมรับความจริงจากบิดามารดาเป็นสิ่งสำคัญที่สุด ซึ่งเป็นเรื่องที่ยากและอาจต้องใช้เวลาอันยาวนาน อาจพบปัญหาเด็กถูกทอดทิ้ง การหย่าร้างของบิดามารดา หรือมีกักรโทษมารดาว่าเป็นต้นเหตุของความผิดปกติได้ บุคลากรสาธารณสุขมีบทบาทสำคัญในการให้ความรู้ ให้คำแนะนำให้กำลังใจ และช่วย

องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข

ประดับประดาครอบครวั เพื่อให้สามารถผ่านพ้นวิกฤติ
ไปได้

2. เด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีพัฒนาการเป็นขั้นตอน
เช่นเดียวกับเด็กทั่วไป เช่น ชันคอก่อนแล้วจึงนั่ง คลาน ยืน
เดิน เป็นต้น แต่มีความล่าช้าในพัฒนาการ ซึ่งสามารถ
ช่วยเหลือได้โดยการกระตุ้นและส่งเสริมพัฒนาการตั้ง
แต่เล็กๆ อย่างสม่ำเสมอ จะช่วยให้เด็กมีพัฒนาการเต็ม
ตามศักยภาพที่มีอยู่ ช่วยเหลือตนเองได้ในชีวิตประจำวัน
สามารถไปเรียนร่วม และใช้ชีวิตร่วมกับผู้อื่นในสังคมได้

3. ผู้ปกครองควรพาเด็กไปรับบริการดูแลรักษาและ
ฟื้นฟูสมรรถภาพอย่างสม่ำเสมอ ต่อเนื่อง เหมาะสมตาม
วัย ทำตามคำแนะนำที่ได้รับจากแพทย์หรือบุคลากรวิชาชีพ
ต่างๆ

4. ให้คำแนะนำในการวางแผนแก้ปัญหาที่อาจจะพบ
เมื่อเด็กโตขึ้นและช่วยให้ผู้ปกครองมีความคาดหวังที่เหมาะสม
กับศักยภาพของเด็ก

5. การวางแผนครอบครวัในครอบครวัที่มีบุตรเป็นก
ลุ่มอาการดาวน์

การวางแผนครอบครัวมีความสำคัญมากในครอบครัว
ที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งมี 2 กรณี คือ

5.1 บิดามารดาที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ควรได้รับคำแนะนำเรื่อง

- ♦ โอกาสในการเกิดซ้ำในบุตรคนต่อไป ซึ่งขึ้นกับชนิดของความผิดปกติทางโครโมโซมตามที่ได้กล่าวไปแล้ว
- ♦ แนะนำการวินิจฉัยก่อนคลอดและทางเลือกที่มีอยู่ หากต้องการมีบุตรต่อไป
- ♦ แนะนำการคุมกำเนิดชั่วคราววิธีต่างๆ จนกว่าจะพร้อมที่จะมีบุตรคนต่อไป ความพร้อมของแต่ละครอบครัวไม่เหมือนกัน โดยทั่วไปมักเป็นเวลา 2-3 ปี เพื่อรอให้บุตรที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ช่วยตนเองได้ระดับหนึ่งก่อนไม่เป็นภาระต่อครอบครัวมากนัก
- ♦ หากไม่ต้องการมีบุตรต่อไป แนะนำถึงวิธีการคุมกำเนิดอย่างถาวร



5.2 ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์แต่ละราย ควรได้รับการพิจารณาในเรื่องการคุมกำเนิดวิธีต่างๆ ทั้งชั่วคราวและถาวร ได้แก่ การทำหมัน หรือ Hysterectomy

การวินิจฉัยก่อนคลอด

การวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis) คือ การตรวจวินิจฉัยเพื่อดูว่าทารกในครรภ์เป็นโรคพันธุกรรมที่เราสงสัยหรือไม่ ซึ่งกลุ่มอาการดาวน์ก็เป็นความผิดปกติที่พบได้บ่อยที่สุด มักแนะนำให้ทำในกรณีต่อไปนี้

1. มารดาอายุเกิน 35 ปี
2. มารดาเคยมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ชนิดใดก็ตาม
3. เคยมีบุตรที่มีความผิดปกติทางโครโมโซม
4. บิดาหรือมารดาเป็นพาหะของความผิดปกติของโครโมโซม
5. การตรวจกรองทางชีวเคมีก่อนคลอดโดยการเจาะเลือดมารดา หรือการตรวจอัลตราซาวด์ แล้วสงสัยกลุ่มอาการดาวน์



6. มารดามีประวัติแท้งหลายครั้งโดยไม่ทราบสาเหตุ
7. มารดาเคยมีบุตรบกพร่องทางสติปัญญาโดยไม่ทราบสาเหตุ
8. สงสัยบางโรคที่สามารถตรวจได้โดยเทคนิคทางอณูพันธุศาสตร์

อย่างไรก็ตามสมาคมสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทย สหรัสหรัฐอเมริกา ได้ออกคำแนะนำตามแนวทางเวชปฏิบัติใหม่ ตั้งแต่ปี พ.ศ. 2550 ว่าหญิงตั้งครรภ์ทุกคนไม่ว่าจะมีอายุเท่าไร ควรได้รับการตรวจวินิจฉัยว่าทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่โดยใช้วิธีการคัดกรองที่มีความเสี่ยงต่ำ และควรทำก่อนอายุครรภ์ 20 สัปดาห์



การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์ในปัจจุบัน โดยทั่วไปมีวิธีดังต่อไปนี้

1. การตรวจกรองทางชีวเคมีก่อนคลอด (Biochemical screening) โดยการเจาะเลือดของมารดาในระหว่างที่ตั้งครรภ์ โดยสามารถเจาะได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 11 สัปดาห์ เพื่อตรวจหาระดับของ Alphafetoprotein (AFP) และฮอร์โมน 3 ตัว คือ unconjugated estriol , human chorionic gonadotropin (hCG) และ pregnancy associated plasmaprotein A (PAPP-A)

2. การตรวจโดยอัลตราซาวด์ เช่น The nuchal translucency test เป็นการใช้อัลตราซาวด์ตรวจวัดความหนาของน้ำที่สะสมใต้ท้ายทอยทารก โดยตรวจได้เมื่อมารดาอายุครรภ์ 11-13 สัปดาห์ ซึ่งมักจะทำควบคู่ไปกับการตรวจคัดกรองทางชีวเคมี นอกจากนี้ยังมีการตรวจอัลตราซาวด์เพื่อดูส่วนต่างๆของทารกในครรภ์ว่ามีความผิดปกติที่สัมพันธ์กับกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่ อย่างไรก็ดี วิธีเหล่านี้มีความไวประมาณร้อยละ 50-70 และยังไม่สามารถบอกได้ชัดเจน

3. การตรวจจากรกหรือน้ำคร่ำ ได้แก่ การตัดชิ้นเนื้อออร์ก (Chorionic villi sampling) โดยใช้เข็มเจาะผ่านทางหน้าท้องหรือสอดเข้าทางช่องคลอดในระหว่างที่มารดาอายุครรภ์ 11 -12 สัปดาห์ และการเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) ไปตรวจในระหว่างที่มารดาอายุครรภ์ 16-20 สัปดาห์ ซึ่งวิธีนี้สามารถบอกได้ชัดเจนว่า ทารกในครรภ์เป็นกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่



ดังนั้น จึงควรมีการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic counseling) เพื่อให้ความรู้แก่คู่สามีภรรยาที่มีความเสี่ยงสูงต่อการมีบุตรผิดปกติ หรือเป็นโรคพันธุกรรมบางอย่าง เพื่อหลีกเลี่ยงการมีบุตรเป็นโรคนั้นๆ ช่วยให้บิดามารดาได้รับทราบข้อมูลมากขึ้น นำมาใช้ในการตัดสินใจเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ได้ แต่ก็ยังมีขีดจำกัดเนื่องจากสามารถตรวจวินิจฉัยโรคได้เพียงบางโรคเท่านั้น ไม่สามารถวินิจฉัยความผิดปกติของทารกได้ทุกอย่าง การเลือกใช้วิธีใดขึ้นอยู่กับ การได้รับข้อมูลโดยการให้คำแนะนำปรึกษาเกี่ยวกับความเสี่ยงและความแม่นยำ โดยคำนึงถึงจริยธรรม ศีลธรรม และกฎหมายที่เกี่ยวข้องด้วย



เอกสาร อ้างอิง

1. นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช. **เด็กกลุ่มอาการดาวนีย์**. พิมพ์ครั้งที่ 2. กรุงเทพฯ. โรงพิมพ์ชุมนุมสหกรณ์การเกษตรแห่งประเทศไทย จำกัด, 2545.
2. นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช, พญ. โรจน์มัทมาภรณ์. **ภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา. ใน : ตำราพัฒนาการและพฤติกรรมเด็ก**. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพฯ : โฮลิสติก แพ็ดลิซซิ่ง, 2551: 179-204.
3. นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช, พญ. โรจน์มัทมาภรณ์. **ภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา. ใน : ตำราพัฒนาการและพฤติกรรมเด็กสำหรับเวชปฏิบัติทั่วไป**. พิมพ์ครั้งที่ 1. กรุงเทพฯ : บียอนด์ เอ็นเทอร์ไพรซ์ จำกัด, 2554 : 299-323



4. Committee on genetics. **Health supervision for children with down syndrome.** Pediatrics 2001;107:442-8.
5. Health Care Information for Families of Children with Down Syndrome, American Academy of Pediatrics.
6. <http://genetics.thetech.org/ask-a-geneticist/calculating-down-syndrome-risk>
7. <https://healthsciencetechnology.wikispaces.com/2014-2015+Down%27s+Syndrome>
8. http://www.rajanukul.go.th/new/index.php?mode=academic&group=269&id=3229&date_start=&date_end=





องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข



องค์ความรู้กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)
สำหรับบุคลากรสาธารณสุข