

# แพทย์ชี้...โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA โรค

## พันธุกรรมที่ต้องระวังก่อนมีลูก...!!!



โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือ SMA (Spinal muscular Atrophy) เป็นโรคที่พบอุบัติการณ์เกิดเป็นอันดับต้นๆของโรคที่เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรม พบได้ประมาณ 1 คน ใน 10,000 คนของเด็กแรกเกิดในแต่ละปี อัตราของคนที่เป็นพาหะของโรคมีมากถึง 1 คน ใน 50 คน

แพทย์หญิงนิศารัตน์ สุนทรภา ผู้อำนวยการแพทย์ฝ่ายวิชาการ ศูนย์ซูฟีเรีย เอ.อาร์.ที. กล่าวว่า โรค SMA เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมที่มีการถ่ายทอด แบบ Autosomal Recessive โดยถ้าทั้งพ่อและแม่ เป็นพาหะทั้งคู่ บุตรจะมีโอกาสเป็นโรคนี้ถึง 1 ใน 4 ต่อการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง อาการของโรค SMA จะแสดงออกอย่างค่อยเป็นค่อยไป ตั้งแต่เด็ก และแย่งเรื่อยๆเมื่ออายุมากขึ้น โดยผู้ป่วยจะมีอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรง สูญเสียการควบคุมของกล้ามเนื้อ ส่งผลต่อการเคลื่อนไหว การเดิน หากอาการเป็นมากจะไม่สามารถควบคุมกล้ามเนื้อที่ควบคุมการกลืน และการหายใจ ทำให้ไม่สามารถกำจัดเสมหะได้ และอาจเกิดการสำลัก และปอดอักเสบติดเชื้อตามมา รวมทั้งไม่สามารถหายใจเองได้ ต้องใช้เครื่องช่วยหายใจ ในระยะท้ายๆ ของโรค ที่ผ่านมายังไม่มีการตรวจคัดกรองโรคที่มีประสิทธิภาพ เพื่อตรวจคัดกรองคู่สมรสที่เป็นพาหะของโรค SMA พ่อ-แม่ จะทราบของตัวเองเป็นพาหะของโรคนี้ หลังจากตัวเองคลอดบุตร และพบว่าบุตรมีอาการของโรคนี้

แพทย์หญิงนิศารัตน์ สุนทรภา กล่าวต่อว่า ผู้ป่วยโรคนี้จะต้องได้รับการดูแลเป็นพิเศษโดยเฉพาะในเรื่องของการหายใจ การป้องกันการสำลักและติดเชื้อ ซึ่งเป็นสาเหตุหลักของการเสียชีวิตในผู้ป่วยกลุ่มนี้ จึงมีความจำเป็นอย่างมากสำหรับครอบครัวที่มีประวัติคนในครอบครัวป่วยด้วยโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA หรือสงสัยว่าอาจจะเป็นพาหะของโรค ควรมาตรวจเลือดเพื่อคัดกรอง และหากพบว่าเป็นพาหะของโรค ด้วยเทคโนโลยีทางการแพทย์ในปัจจุบัน สามารถตรวจคัดกรองตัวอ่อน จากการทำเด็กหลอดแก้ว เพื่อคัดตัวอ่อนที่ปราศจากโรค ใส่กลับเข้าโพรงมดลูก เพื่อลดโอกาสการมีบุตรที่ป่วยด้วยโรค SMA ได้ โดยสามารถป้องกันได้ด้วยการตรวจคัดกรองโรคพันธุกรรมก่อนตั้งครรภ์ หากคุณพ่อคุณแม่เป็นคู่พาหะของโรคก็สามารถใช้เทคนิค PGD-PCR ซึ่งเป็นเทคนิคในการตรวจคัดกรองโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA ในตัวอ่อนจากการทำเด็กหลอดแก้ว เพื่อให้บุตรที่เกิดมาแข็งแรง ปราศจากโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA ได้”

ด้าน นายวิสุทธิ ทรงสถิตสกุล หนึ่งในครอบครัว ผู้มีประสบการณ์ในการเลี้ยงดูบุตรทั้งสองคน ที่ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA มานานถึง 12 ปี เปิดเผยว่า ไม่เคยทราบมาก่อนว่ามีโรคแบบนี้เกิดขึ้น จนได้มาประสบกับตนเอง เมื่อภรรยาตั้งครรภ์ลูกสาวคนแรก น้องเกรซ- ดญ. สิริณาย ทรงสถิตสกุล อายุได้ 6-7เดือน จึงได้สังเกตเห็นอาการ

ผิดปกติที่เกิดขึ้น เมื่อลูกสาวไม่สามารถชันคอได้ เป็นแบบนี้อยู่บ่อยครั้ง เพียงได้แต่คิดว่าอาการนี้คงไม่รุนแรงมากนัก อาจเป็นอาการเมื่อยตัวธรรมดาทั่วไป พยายามให้ลูกลองชันคออีกหลายครั้ง แต่ไม่เป็นผลสำเร็จ จึงเริ่มกังวลกับสิ่งที่เกิดขึ้น และได้พาลูกสาวและภรรยาเข้ารับคำปรึกษาจากคุณหมอ ผลคือคุณหมอแจ้งว่าเป็น สัญญาณโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง SMA ซึ่งจะส่งสัญญาณทั้งหมด 3 ช่วงใหญ่ๆ คือ 1.ช่วงตั้งครรภ์ บุตรในครรภ์จะดั้นน้อยมาก 2.ช่วงแรกเกิด 1-3 เดือน บุตรจะไม่ค่อยหยิบแขนและขา 3.ช่วง 5-6 เดือน บุตรจะชันคอได้น้อย และทรงตัวลำบาก คุณวิสุทธิ์ ยังกล่าวอีกว่า ในอดีตที่ผ่านมา ถือได้ว่ามีความประมาทในการเลี้ยงลูก เนื่องด้วยเป็นช่วงที่กำลังสร้างครอบครัวมีภาระเยอะ จึงต้องทำงานหนัก เป็นผลให้ไม่ได้ดูแลลูกเท่าที่ควร ทำให้ลูกต้องเข้าห้องไอซียูถึง 3 ครั้ง พร้อมทำให้เกิดคำถามขึ้นในใจว่า ผมจะหาเงินไปทำไม ถ้าผมไม่มีลูก จึงตัดสินใจลาออกจากงานมาดูแลลูกตั้งแต่ลูกอายุได้ 4 ขวบ และได้ให้คำสัญญากับตัวเองไว้ว่า ชีวิตนี้ผมไม่ขออะไรอีกแล้ว ผมจะขออยู่กับลูกไปจนวันตายเลย ทุกครั้งที่ผมไปโรงพยาบาล คุณหมอที่เป็นอาจารย์หมอ มักจะถามผมว่า ที่บ้านมีอุปกรณ์อะไรบ้างเช่น เครื่องช่วยหายใจ ผมตอบไปว่า ไม่มีครับคุณหมอ ไม่มีเลยสักชิ้น มีแต่อุปกรณ์ คือ ชีวิตผมเนี่ยแหละที่ดูแลเขา และดูแลเขามาตลอด ผมเอาชีวิตแลกชีวิต และมันก็คุ้มกับที่เราได้มา เพราะตอนนี้นี้ลูกสาวของผมอายุได้ 12 ขวบแล้ว และยังแข็งแรงอยู่”

สำหรับผู้สนใจเข้าร่วมโครงการ “ห้องปลอดโรค ลูกปลอดภัย” สามารถสอบถามรายละเอียดเพิ่มเติมได้ที่โทร 081 622 6444 หรือส่งรายละเอียดมาที่อีเมลล์ [pgd\\_assist@thaisuperiorart.com](mailto:pgd_assist@thaisuperiorart.com)

###

สอบถามรายละเอียดเพิ่มเติมได้ที่ : ที่ปรึกษาด้านประชาสัมพันธ์

บริษัทซีเคิร์ท คอมมูนิเคชั่นส์ จำกัด : จิรสุดา จิตราภรณ์ 064 301 2555