

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 บุตรจะไม่ค่อยถีบแขนและขา 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

###

สอบถามรายละเอียดเพิ่มเติมได้ที่ : ที่ปรึกษาด้านประชาสัมพันธ์

บริษัทซีเคิร์ท คอมมูนิเคชั่นส์ จำกัด : จิรสุดา จิตราภรณ์ 064 301 2555