

NIFTY Test มิติใหม่ของการตรวจโรคพันธุกรรมทารกในครรภ์

อาจารย์ ดร.คณิต ส่องแสงสุนทร

ภาควิชาชีวเคมี คณะเภสัชศาสตร์ มหาวิทยาลัยมหิดล



ความปรารถนาที่ยิ่งใหญ่ของสามีภรรยาหรือคู่แต่งงาน หลังจากทราบว่าทั้งสองกำลังจะเป็นพ่อคนหรือแม่คนนั้น ย่อมหนีไม่พ้นคำถามที่ว่าลูกน้อยที่กำลังจะลืมตาขึ้นมาดูโลกเป็นลูกชายหรือลูกสาว จะมีหน้าตาน่ารักเหมือนพ่อกับแม่หรือไม่ นอกจากสองคำถามนี้แล้ว ประเด็นเรื่องสุขภาพของทารกในครรภ์ เช่น มีพัฒนาการที่สมบูรณ์แข็งแรง มีอวัยวะครบถ้วนและปราศจากโรคทางพันธุกรรมหรือไม่ ย่อมเป็นสิ่งที่คุณแม่ทุกคนให้ความสำคัญเป็นอันดับแรก ความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีปัจจุบันทำให้เราสามารถติดตามการเจริญเติบโตของทารกในครรภ์ได้อย่างใกล้ชิด เช่น การทำอัลตราซาวด์แบบธรรมดาหรือแบบ 4 มิติ เพื่อให้ทราบเพศของทารกและในกรณีเดียวกันนี้ เราสามารถติดตามพัฒนาการของอวัยวะหรือแม้แต่ลักษณะใบหน้าของทารกได้ อย่างไรก็ตามการทำอัลตราซาวด์เพียงอย่างเดียวไม่สามารถตรวจสอบลักษณะโรคทางพันธุกรรมของทารก แม้แต่แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านอัลตราซาวด์ ก็ไม่สามารถตรวจความผิดปกติของอวัยวะต่างๆ ที่บ่งบอกถึงความน่าจะเป็นของโรคได้ทั้งหมด จึงต้องมีการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจสอบความผิดปกติที่อาจเกิดขึ้น สภาพสังคมในเมืองที่เปลี่ยนแปลงไปส่งผลให้คู่สามีภรรยาแต่งงานช้าลง เป็นสาเหตุให้เราพบทารกกลุ่มดาวน์ซินโดรม (Down syndrome) เพิ่มขึ้น ในประเทศไทยมีทารกดาวน์เกิดใหม่ประมาณ 1000 รายต่อปี สาเหตุเกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ทำให้ทารกดาวน์มีความพิการได้แก่ หัวใจและลำไส้อุดตัน มีลักษณะความผิดปกติของศีรษะและใบหน้า มีแขนขาสั้น หนังก่อหนา และมีระดับสติปัญญา (IQ) ระหว่าง 20-50 หรือภาวะปัญญาอ่อน ส่วนใหญ่ทารกมักจะเสียชีวิตในระยะแรกเกิดหรือมีอายุไขเฉลี่ย 40 ปี

การตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรมของทารกในครรภ์ ปัจจุบันนิยมใช้วิธีการเจาะน้ำคร่ำหรือวิธีการเก็บเซลล์ตัวอ่อนอย่างรก ซึ่งสองวิธีนี้ต้องเข้ารับการตรวจโดยสูตินรีแพทย์เท่านั้นเปรียบเทียบการทำผ่าตัดเล็กและต้องอาศัยการวิเคราะห์ผลจากผู้เชี่ยวชาญในการตรวจวิเคราะห์โครโมโซม ประสพการณ์ที่ผ่านมาคุณแม่ตั้งครรภ์อายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไปที่มีการตรวจด้วยวิธีเจาะน้ำคร่ำ จะตรวจพบเพียงร้อยละ 25 ของทารกดาวน์ทั้งหมดเท่านั้น ถึงแม้จะใช้วิธีอื่นตรวจร่วมด้วยเช่นการเจาะหาสารชีวเคมีในเลือดแม่จะพบทารกดาวน์ได้เพียงร้อยละ 60 ซึ่งหมายความว่าคุณแม่ที่เจาะเลือดเพื่อตรวจสารชีวเคมีในเลือดร่วมกัน 3 หรือ 4 ชนิด ก็ยังไม่สามารถคัดกรองทารกดาวน์ได้แม่นยำ นอกจากนั้นยังมีการตรวจผิดว่าเป็นโรคทั้งที่ไม่เป็น ประมาณร้อยละ 5 ทำให้คุณแม่ต้องไปเจาะน้ำคร่ำโดยไม่จำเป็น

การตรวจนิฟตี้ หรือ NIFTY test คืออะไร ?

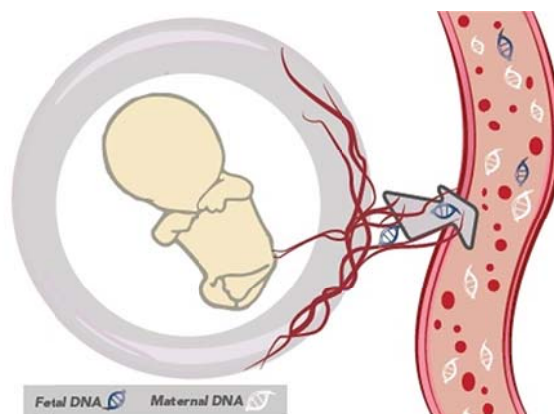
การทดสอบนิฟตี้ (NIFTY: Non-Invasive Fetal Trisomy test) คือวิธีการตรวจกรองหาลักษณะความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์มารดาโดยไม่ต้องเจาะน้ำคร่ำ เพียงแค่เจาะเลือดคุณแม่เพียง 10 มิลลิลิตรก็สามารถตรวจลักษณะทางพันธุกรรมของลูกได้ วิธีดังกล่าวนี้คุณแม่สามารถเข้ารับการตรวจได้เมื่อมีอายุครรภ์ตั้งแต่ 10 สัปดาห์ขึ้นไป การตรวจอาศัยหลักการวิเคราะห์หาลำดับของสารพันธุกรรมเพื่อตรวจสอบการเกินของโครโมโซมคู่ที่ 21 คู่ที่ 18 และ 13 และนอกจากนี้ยังสามารถตรวจความผิดปกติอื่นๆ ได้อีกเช่นความผิดปกติของโครโมโซมเพศ

การตรวจนิฟตี้ให้ข้อมูลความผิดปกติของโรคพันธุกรรมชนิดใดได้บ้าง?

เบื้องต้นการตรวจนิฟตี้จะเน้นกลุ่มความผิดปกติที่พบบ่อยคือ การมีโครโมโซมเกินมา 1 แท่ง เช่น กลุ่มดาวน์ซินโดรม (Down syndrome) โครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา 1 แท่ง กลุ่มเอ็ดเวิร์ดซินโดรม (Edward's Syndrome) โครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมา 1 แท่ง และกลุ่มพาทัวซินโดรม (Patau syndrome) โครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมา 1 แท่ง นอกจากนั้นยังสามารถตรวจโรคทางพันธุกรรมอื่นๆ เช่นความผิดปกติของโครโมโซมเพศ หรือแม้แต่การตรวจเพศทารกในครรภ์

การตรวจนิฟตี้มีหลักการอย่างไร?

เมื่อคุณแม่ตั้งครรภ์ประมาณ 8 สัปดาห์ลูกน้อยจะมีพัฒนาการสร้างอวัยวะที่สมบูรณ์และเมื่อถึงสัปดาห์ที่ 10 หรือประมาณ 2 เดือนครึ่ง อวัยวะภายในของทารกจะทำงานเพิ่มขึ้น ทารกในครรภ์ได้รับสารอาหารและขับของเสียผ่านทางสายรกที่เชื่อมต่อกับคุณแม่ แต่ระบบเลือดของแม่กับลูกไม่ได้แลกเปลี่ยนสารอาหารโดยตรงแต่จะมีเยื่อบางๆ (placental blood barrier) ในการทำหน้าที่เพื่อป้องกันเซลล์ของลูกและแม่ไม่ให้พบกันและต่อต้านกันเพราะเซลล์ในระบบภูมิคุ้มกันของแม่จะตรวจสอบว่าเซลล์ของทารกเป็นสิ่งแปลกปลอม เยื่อบางๆ นี้อยอมให้สารพันธุกรรม (DNA) ของลูกผ่านเข้าไปในระบบเลือดของแม่ได้ ด้วยเหตุนี้เพียงเราเก็บเลือดของแม่ที่อายุครรภ์ 10 สัปดาห์ขึ้นไป จะสามารถตรวจหาโรคทางพันธุกรรมจาก DNA ของลูกน้อยที่ปนออกมาในเลือดของคุณแม่ในระหว่างตั้งครรภ์ได้ โดยคุณแม่ไม่จำเป็นต้องเจาะน้ำคร่ำ ซึ่งมีความเสี่ยงและเจ็บตัวมากกว่า



การตรวจนิฟตีมีความแม่นยำกว่าการตรวจน้ำคร่ำหรือไม่?

ข้อมูลจากการวิจัยทางคลินิกพบว่า การตรวจนิฟตีมีความไวในการตรวจหาโรคถึง 99% เทียบกับวิธีเจาะน้ำคร่ำร่วมกับการวิเคราะห์หาสารเคมีในเลือดที่มีความไวเพียง 60% จากการทดสอบในอาสาสมัครหญิงตั้งครรภ์ 112,000 คน นอกจากนั้นยังพบว่าอัตราการตรวจผิดพลาดว่าเป็นโรคทั้งที่ไม่เป็นเหลือเพียง 0.1% เทียบกับวิธีเจาะน้ำคร่ำที่มีความผิดพลาดสูงถึง 5% ในปัจจุบันมีคุณแม่ตั้งครรภ์มากกว่า 400,000 คนทั่วโลกเลือกวิธีการตรวจนิฟตีในการหาความผิดปกติทางพันธุกรรมของทารก

คุณแม่ตั้งครรภ์ประเภทไหนบ้างที่แนะนำให้ทำการทดสอบนิฟตี?

วิธีการทดสอบนิฟตีเป็นวิธีที่ใหม่ซึ่งหลายคนไม่คุ้นเคยและยังมีค่าใช้จ่ายสูง ข้อมูลในแต่ละข้อต่อไปนี้อาจจะทำให้เราเลือกพิจารณาความเหมาะสมได้มากขึ้นว่า ควรเข้ารับการตรวจด้วยวิธีนิฟตีหรือไม่ หากท่านเป็นคุณแม่ที่มีคุณสมบัติต่อไปนี้

1. คุณแม่ตั้งครรภ์มีอายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไป
2. แพทย์ตรวจพบความผิดปกติของทารกที่อาจมีความเสี่ยงต่อโรคพันธุกรรมด้วยวิธีอัลตราซาวด์
3. ต้องการตรวจยืนยันผลความผิดปกติทางพันธุกรรมของทารกจากการตรวจครั้งแรกด้วยวิธีอื่น
4. มีสภาวะเสี่ยงที่ไม่แนะนำให้ทำตรวจน้ำคร่ำ เช่น ภาวะแท้งบุตรง่าย ภาวะรกเกาะต่ำหรือรกของทารกนั้นมาเกาะอยู่บริเวณส่วนล่างของมดลูกใกล้กับปากมดลูก หรือมารดาติดเชื้อไวรัสตับอักเสบบีหรือซี (HBV, HCV infection)
5. มีประวัติความผิดปกติทางพันธุกรรมของทารกชนิด trisomy จากการท้องครั้งก่อน
6. เข้ารับการรักษาภาวะมีบุตรยากด้วยวิธีการเด็กหลอดแก้ว (IVF) หรือมีภาวะแท้งซ้ำซ้อน
7. มีประวัติครอบครัวหรือญาติพี่น้องป่วยเป็นโรคที่ผิดปกติทางพันธุกรรม

การตรวจนิฟตีต้องเตรียมตัวอย่างไร มีที่ไหนรับตรวจบ้าง?

การตรวจกรองด้วยวิธีนิฟตี เหมือนกับการตรวจสุขภาพทั่วไป ไม่จำเป็นต้องงดน้ำหรืออาหาร ทีมแพทย์จะซักประวัติและให้ลงนามในเอกสารในการตรวจ จากนั้นจะเจาะเลือดคุณแม่ 10 มิลลิลิตร (ประมาณ 3 ช้อนโต๊ะ) ตัวอย่างเลือดจะถูกนำไปวิเคราะห์ในห้องปฏิบัติการ และจะทราบผลภายใน 10 วัน จากนั้นแพทย์จะนัดมาฟังผลและให้คำปรึกษา สถาบันทางการแพทย์ที่ให้บริการตรวจมีทั้งหน่วยงานรัฐบาลหรือเอกชน คุณแม่ท่านใดสนใจสามารถหาข้อมูลได้จากสื่อสังคมออนไลน์หรือเอกสารเชิญชวนในระหว่างขั้นตอนฝากครรภ์

การมีครอบครัวที่สมบูรณ์เป็นความสุขพื้นฐานของมนุษย์ ในบางคู่สามีภรรยาที่ประสบปัญหาการมีบุตรยากหรือเมื่อมีแล้วทารกเกิดความผิดปกติ โดยเฉพาะอย่างยิ่งโรคที่เกิดจากพันธุกรรม ย่อมสร้างภาระต่อการดูแลบุตร ธิดา ในอนาคต ถ้าเราสามารถตรวจพบโรคได้ในระยะแรกของการตั้งครรภ์ ย่อมจะสามารถแก้ปัญหาได้อย่างรวดเร็ว คุณพ่อและคุณแม่สามารถปรึกษากันได้ว่าจะยอมรับภาระเลี้ยงดูลูกที่มีความพิการในอนาคตหรือไม่ สิ่งนี้ขึ้นอยู่กับการตัดสินใจของท่านครับ สุดท้ายผู้เขียนหวังเป็น

อย่างยิ่งว่าบทความฉบับนี้คงเป็นประโยชน์กับสามีภรรยา คู่แต่งงานที่วางแผนจะมีทายาทในอนาคต สำหรับคราวหน้า พบกับสาระน่ารู้เกี่ยวกับเทคโนโลยีช่วยในการมีบุตรและการตรวจโรคทางพันธุกรรม ก่อนการฝังตัวของทารกในครรภ์ครับ

เอกสารอ้างอิง

1. Dan S, Wang W, Ren J, Li Y, Hu H, Xu Z, et al. Clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11,105 pregnancies with mixed risk factors. *Prenatal diagnosis*. 2012;32(13):1225-32.
2. Jiang F, Ren J, Chen F, Zhou Y, Xie J, Dan S, et al. Noninvasive Fetal Trisomy (NIFTY) test: an advanced noninvasive prenatal diagnosis methodology for fetal autosomal and sex chromosomal aneuploidies. *BMC medical genomics*. 2012;5:57.
3. Laczmanska I, Stembalska A. [Non-invasive fetal trisomy (NIFTY) test in prenatal diagnosis]. *Ginekologia polska*. 2014;85(4):300-3.
4. Lau TK, Chan MK, Lo PS, Chan HY, Chan WS, Koo TY, et al. Clinical utility of noninvasive fetal trisomy (NIFTY) test--early experience. *The journal of maternal-fetal & neonatal medicine : the official journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstet*. 2012;25(10):1856-9.
5. Wang W. Response to "concerns about the statistical methodology described in the 'clinical application of massively parallel sequencing-based prenatal noninvasive fetal trisomy test for trisomies 21 and 18 in 11,105 pregnancies with mixed risk factors'". *Prenatal diagnosis*. 2013;33(13):1314-5.
6. Zhang H, Gao Y, Jiang F, Fu M, Yuan Y, Guo Y, et al. Noninvasive Prenatal Testing for Trisomy 21, 18 and 13 - Clinical Experience from 146,958 Pregnancies. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 2015.
7. Double Blinded Validation Study on 3,464 NIFTY™ Blood Samples
8. <http://www.niftytest.com/>