



รูปที่ 3 นิ้วมือขาด



รูปที่ 4 นิ้วมือเกิน

ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดวินิจฉัยได้

การวินิจฉัยสามารถเห็นได้ชัดเจนจากการตรวจร่างกาย พบมีแขน ขา นิ้วมือ หรือนิ้วเท้าไม่ครบตามปกติ ซึ่งหมายรวมถึงทั้ง แขน-ขาสั้น ขาดหาย หรือนิ้วเกินกว่าปกติ บางรายอาจมีความผิดปกติของแขนขาเพียงอย่างเดียว หรือในบางรายอาจมีความผิดปกติของอวัยวะส่วนอื่นๆ ร่วมด้วย ซึ่งอาจเข้าได้กับกลุ่มอาการที่มีสาเหตุจากพันธุกรรม



ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดสามารถเกิดซ้ำได้หรือไม่?



ในกรณีที่มีความผิดปกติของแขนขาเพียงอย่างเดียวโดยไม่พบความผิดปกติของอวัยวะอื่นร่วมด้วยและไม่เข้ากับกลุ่มอาการใด โอกาสการเกิดความพิการแขน-ขาซ้ำ ทั้งในลูกคนต่อไปและลูกของผู้ป่วย มีประมาณร้อยละ 1-3 ซึ่งมากกว่าประชากรทั่วไปเพียงเล็กน้อย แต่หากพบความผิดปกติของอวัยวะอื่นร่วมด้วยและมีประวัติความพิการในครอบครัวต้องสงสัยความผิดปกติทางพันธุกรรม ควรส่งต่อกุมารแพทย์หรือแพทย์เฉพาะทางเวชพันธุศาสตร์เพื่อรับคำปรึกษาต่อไป

สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่
แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน



ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด
(ประเทศไทย)

ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด (Limb anomalies)



ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดคืออะไร?

ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด (Limb anomalies) คือความผิดปกติของแขนขา เกิดจากทารกในครรภ์ไม่มีการสร้างหรือมีการสร้างแขนขาที่ผิดปกติไป เป็นความพิการของร่างกายที่เห็นได้ชัดตั้งแต่หลังเกิด ตัวอย่างเช่น โรคเท้าปุก แขนขาด ขาขาด และโรคข้อยึดแต่กำเนิด เป็นต้น ซึ่งมีความรุนแรงได้หลากหลายและทำให้การทำงานของแขนขาและมือเท้าผิดปกติไป



รูปที่ 1 แขนขาดหรือมือผิดปกติ

ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดพบได้บ่อยแค่ไหนและเกิดจากอะไร?



อุบัติการณ์ของภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดพบประมาณ 2 ใน 1,000 ของทารกแรกเกิดมีชีวิต สาเหตุของภาวะนี้มิได้หลากหลาย สาเหตุการเกิดส่วนใหญ่ยังไม่ทราบแน่ชัด สาเหตุที่เป็นไปได้ ได้แก่ การใช้ยาที่มีผลกับทารกในครรภ์ สารพิษ หรือการติดเชื้อในระยะ 4 -8 สัปดาห์แรกของการตั้งครรภ์ซึ่งเป็นระยะที่มีการสร้างแขนขาของทารก อาจเป็นอาการแสดงหนึ่งของความผิดปกติของพันธุกรรมหรือสารก่อความพิการ



รูปที่ 2 เท้าปุก

ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิดสามารถรักษาได้หรือไม่

การรักษาในผู้ป่วยแต่ละรายอาจแตกต่างกันไปโดยพิจารณาจากความผิดปกตินั้นจำกัดความสามารถในการทำกิจวัตรประจำวัน การใช้งาน การยืนเดิน ส่วนในแง่การรักษาเพื่อความสวยงามอาจพิจารณาเป็นรายๆ ไป

๑ **แขนขาขาดหาย** พิจารณาให้อวัยวะเทียมในเวลาที่เหมาะสมตามระดับพัฒนาการของเด็ก

๒ **แขนเทียม** พิจารณาให้เมื่อเด็กเริ่มถือของด้วยสองมือ เริ่มนั่งทรงตัว หรืออายุประมาณ 6 เดือน

๓ **ขาเทียม** พิจารณาให้เมื่อเด็กเริ่มเกาะยืน หรืออายุประมาณ 1 ปี

๔ **นิ้วเกินหรือพังผืดระหว่างนิ้ว** รักษาโดยการผ่าตัด เพื่อเพิ่มประสิทธิภาพการใช้งานและความสวยงาม แนะนำให้ทำในวัยก่อนเข้าโรงเรียนเพื่อลดปัญหาทางจิตใจและสังคม

๕ **ส่งพบแพทย์เวชศาสตร์ฟื้นฟู**



๑ กลุ่มอาการดาวน์คืออะไร

กลุ่มอาการดาวน์ หรือ Down syndrome เป็นโรคพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อยที่สุด

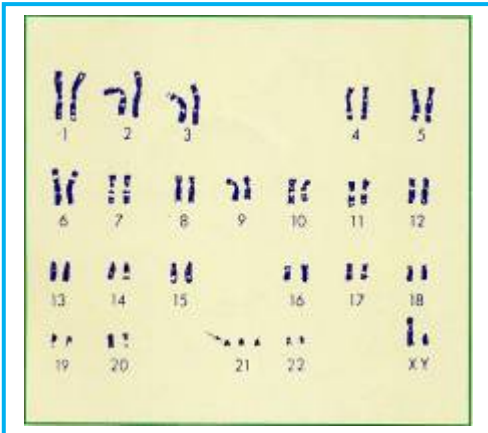


๑ เด็กจะมีลักษณะอย่างไร

เด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีศีรษะค่อนข้างเล็กแบน และตาเฉียงขึ้น ดั้งจมูกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวค่อนข้างเตี้ย มือสั้น มักมีโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดหรือโรคกล้ามเนื้อหัวใจพิการตั้งแต่กำเนิด เด็กพวกนี้จะมีใบหน้าจำเพาะและคล้ายคลึงกันเองมากกว่าพี่น้องท้องเดียวกัน

๑ เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีปัญหาอะไรบ้าง

ปัญหาที่สำคัญที่สุดของเด็กเหล่านี้ก็คือ พัฒนาการช้า ภาวะปัญญาอ่อน นอกจากนี้ก็คือ โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด และภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง ซึ่งควรได้รับการดูแลรักษาโดยเร็วภายในเดือนแรกของชีวิต



๑ จะทราบได้อย่างไรว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์

โดยทั่วไปเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีใบหน้าและรูปร่างลักษณะที่จำเพาะ แพทย์ พยาบาลสามารถให้การวินิจฉัยได้ตั้งแต่แรกเกิด พ่อแม่ของเด็กเหล่านี้อาจสังเกตได้จากลักษณะของเด็กที่ตัวค่อนข้างนอมน้ำหนัก หรืออ่อนปวกเปียก การพัฒนาการที่ล่าช้า เช่น นั่งช้า ยืนช้า เดินช้า และพูดช้า หากลูกของท่านมีลักษณะดังกล่าวควรปรึกษาแพทย์

๑ การตรวจวินิจฉัย

การตรวจสอบว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์จริงก็โดยการตรวจวิเคราะห์โครโมโซม ซึ่งทำได้ที่โรงพยาบาลใหญ่ๆ และโรงเรียนแพทย์ทุกแห่ง

๑ โครโมโซมคืออะไร

โครโมโซมเป็นแท่งนำสารพันธุกรรม ในคนเราจะมีจำนวน 46 แท่งด้วยกันในหนึ่งเซลล์ เพศหญิงจะเป็น 46, XX และเพศชายจะเป็น 46, XY

หากจำนวนโครโมโซมน้อยไปหรือมากเกินไป ก็ก่อให้เกิดปัญหาที่รุนแรงได้แก่ ภาวะปัญญาอ่อนหรือแท้งบ่อยๆ หรือความพิการแต่กำเนิด

๑ อะไรเป็นสาเหตุของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์

สาเหตุพบบ่อยที่สุดก็คือ การมีโครโมโซมเกินไปหนึ่งแท่งคือโครโมโซมคู่ที่ 21 มี 3 แท่ง แทนที่จะมี 2 แท่งตามปกติ ความผิดปกติแบบนี้แพทย์เรียกว่า TRISOMY 21 ซึ่งพบได้ถึงร้อยละ 95

สาเหตุรองลงมาเรียกว่า TRANSLOCATION คือ มีโครโมโซมย้ายที่ เช่น โครโมโซมคู่ที่ 14 มายึดเกาะติดกับคู่ 21 เป็นต้น พบได้ร้อยละ 4

ส่วนสาเหตุที่พบน้อยที่สุดคือ มีโครโมโซมทั้ง 46 และ 47 แท่งในคนๆเดียวกันพบได้เพียงร้อยละ 1 เท่านั้น เรียกว่า MOSAIC



๑ มีการรักษาหรือไม่

เนื่องจากกลุ่มอาการดาวน์มีพัฒนาการล่าช้าหรือภาวะปัญญาอ่อนเป็นปัญหาสำคัญ ปัจจุบันยังไม่มีการรักษาให้หายขาด แต่มีการช่วยเหลือให้ดีขึ้นได้

๑ มีการช่วยเหลืออย่างไรบ้าง

ที่สำคัญที่สุดและมีประโยชน์มากที่สุดคือการกระตุ้น การพัฒนาการของเด็กตั้งแต่อายุ 1-2 เดือน เพื่อให้เด็กเหล่านี้สามารถยืนได้ เดินได้ ช่วยตนเองได้มากที่สุด และเป็นภาระแก่ครอบครัวน้อยที่สุด

จากการศึกษาในต่างประเทศ พบว่าการกระตุ้น พัฒนาการจะช่วยเพิ่มพูนศักยภาพได้อย่างชัดเจน และจะได้ผลดีที่สุด หากทำในระยะ 2 เดือนถึง 3 ปีแรกของชีวิต นอกจากนั้นก็ควรมีการฝึกพูดอย่างสม่ำเสมอ โดยเริ่มตั้งแต่อายุ 15-18 เดือน และควรตรวจการได้ยินก่อนฝึกพูดช่วงอายุ 12-18 เดือน

๑ ขีดความสามารถของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ เป็นอย่างไร

เด็กเหล่านี้จะมีเชาวน์ปัญญาอยู่ในระดับปัญญาอ่อน
ปานกลางหรือน้อยแต่สามารถฝึกทักษะได้ผล (trainable)

ปัจจุบันมี"โครงการเรียนร่วม"สนับสนุนที่จะให้เด็กกลุ่ม
อาการดาวน์เข้าศึกษาพร้อมกับเด็กปกติในโรงเรียนมากขึ้น
เช่น โรงเรียนอนุบาลและโรงเรียนประถมใกล้บ้านของท่าน



๑ การศึกษาและโรงเรียน

โรงพยาบาลราชานุกูล กรมสุขภาพจิต กระทรวง
สาธารณสุข มีบุคลากรที่ฝึกเด็กพิเศษ ให้มีความสามารถ
เรียนในโครงการเรียนร่วมของกรุงเทพมหานครได้ และยัง
ฝึกทักษะให้มีความสามารถประกอบอาชีพได้ แต่ต้องมีการ
ควบคุมดูแลตลอดไป

ปัจจุบันมีศูนย์การศึกษาพิเศษ ของ
กระทรวงศึกษาธิการ ทุกจังหวัดในประเทศไทย ซึ่งสามารถ
พาลูกไปฝึกได้ภายในอายุ 6 เดือนแรก มูลนิธิช่วยคนปัญญา
อ่อนแห่งประเทศไทยในพระบรมราชินูปถัมภ์ มีสาขาที่
จังหวัดเชียงใหม่ในภาคเหนือ จังหวัดอุดรธานีในภาค
ตะวันออกเฉียงเหนือ และจังหวัดนครราชสีมาในภาคใต้
เป็นต้น สำหรับสถาบันเอกชนที่จัดตั้งขึ้น
ยังมีน้อยแห่ง เช่น มูลนิธิสถาบันแสงสว่าง
ในกรุงเทพมหานคร



๑ มีการป้องกันหรือไม่

กลุ่มอาการดาวน์นี้ สามารถป้องกันได้โดยการ
วินิจฉัยก่อนคลอด มักทำกันในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอัตรา
เสี่ยงสูง เช่น อายุมากกว่า 35 ปีขึ้นไปโดยแพทย์
สามารถเจาะน้ำคร่ำมาตรวจดูโครโมโซมของทารกใน
ครรภ์ว่าผิดปกติหรือไม่ หากพบความผิดปกติ คู่สามี
ภรรยาอาจเลือกยุติการตั้งครรภ์ได้

วิธีที่เป็นทางเลือกใหม่ล่าสุด ได้แก่ การเจาะเลือด
ในหญิงตั้งครรภ์ เพื่อตรวจหาความเสี่ยงว่าสูงจริง
หรือไม่โดยดูระดับสารเคมีบางอย่างในเลือด และ
ฮอร์โมนจากรก วิธีนี้ปลอดภัยมาก

ก่อนพิจารณาทำการวินิจฉัยก่อนคลอดควรปรึกษา
แพทย์เสมอ

๑ การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

เป็นสิ่งจำเป็นแก่พ่อแม่ที่มีลูกพัฒนาการช้า/
ปัญญาอ่อนโดยเฉพาะอย่างยิ่งกลุ่มอาการดาวน์ เพราะ
พบได้บ่อยที่สุด โดยมีอุบัติการณ์ของโรคประมาณ 1
ต่อ 800 เป็นการให้ข้อมูลข้อมูลที่ถูกต้อง เกี่ยวกับโรค
ที่ลูกของท่านเป็น ตลอดจนการดูแลรักษาและความ
ช่วยเหลือต่างๆ ที่บุตรของท่านควรได้รับ เพื่อเขาจะได้
พัฒนาและมีศักยภาพที่ดีที่สุดที่จะเป็นไปได้

สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและ
ดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่
แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน



กลุ่มอาการดาวน์



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด
(ประเทศไทย)

๑ การตรวจอื่นๆ

ทารกที่มีเพดานโหว่ มักมีหูชั้นกลางอักเสบร่วมด้วย ทำให้การได้ยินลดลงและมีผลต่อการเรียนรู้และการพูด ดังนั้นทารกเพดานโหว่จึงควรได้รับการตรวจการได้ยินทุกราย

๑ การแก้ไขการพูดและภาษา

ตั้งแต่แรกเกิด (0-6 เดือน) แพทย์ควรให้ความรู้แก่ผู้ปกครองทารกที่มี ปากแหว่ง เพดานโหว่
อายุ 1-3 ปี กระตุ้นการพูดและฝึกภาษา

๑ การผ่าตัดตกแต่ง

ริมฝีปาก จมูก เพดานปากสามารถทำได้ตั้งแต่ อายุ 4-5 ปี หรือก่อนเข้าโรงเรียน

๑ การป้องกัน

ในมารดาที่เคยมีลูกเป็นภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ ก่อนตั้งครรภ์ครั้งต่อไปควรได้รับคำปรึกษาแนะนำจากแพทย์



ภาพก่อนผ่าตัด



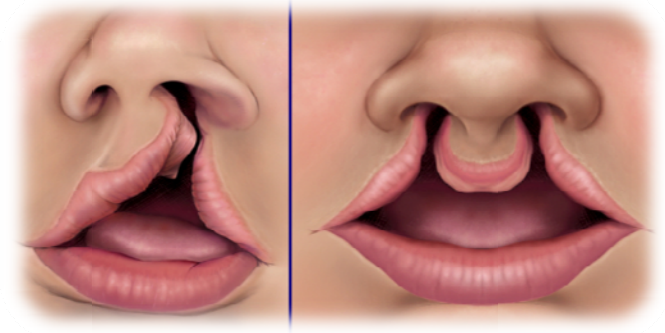
ภาพ 1 ปี หลังผ่าตัด

สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่
แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน



ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด
(ประเทศไทย)

ปากแหว่งเพดานโหว่

๑ อับติการณ์ ในประเทศไทย

พบ 1 ราย ต่อทารกเกิดมีชีพ 1,000 ราย

๑ สาเหตุ จากพันธุกรรม และ สิ่งแวดล้อม

1. ปัจจัยทางพันธุกรรม ในครอบครัวที่เคยมี คนเป็นปากแหว่งเพดานโหว่ จะมีความเสี่ยงเกิด ความพิการซ้ำในญาติใกล้ชิดสูงกว่าครอบครัวคนทั่วไปที่ไม่เป็น
2. ปัจจัยสภาวะแวดล้อม เช่น ภาวะโภชนาการไม่เหมาะสมในมารดาที่ตั้งครรภ์

๑ แบ่งประเภท ของ ปากแหว่งเพดานโหว่

1. ปากแหว่งอย่างเดียว (ข้างเดียวหรือสองข้าง)
2. ปากแหว่งและเพดานโหว่ (ปากแหว่งข้างเดียวหรือ สองข้าง)
3. เพดานโหว่อย่างเดียว



ปากแหว่งข้างเดียว



ปากแหว่งสองข้าง



เพดานโหว่

การรักษา

๑ การให้นมทารก

ควรให้ทารกอยู่ในท่านั่งศีรษะสูงเอนหลังเล็กน้อย เพื่อป้องกันการสำลัก ควรจับนั่งและอุ้มหลังเพื่อไล่ลม ที่ทารกกลืนอากาศเข้าไป และให้พักเหนื่อยบ่อยๆ

๑ การใช้เพดานเทียม (ในรายที่มีเพดานโหว่)

ให้ทันตแพทย์ใส่เพดานเทียม จะช่วยให้ทารกดูดนมและกินอาหารได้ดีขึ้น แม้สามารถถอดเพดานเทียมมาทำความสะอาดวันละ 1-2 ครั้ง

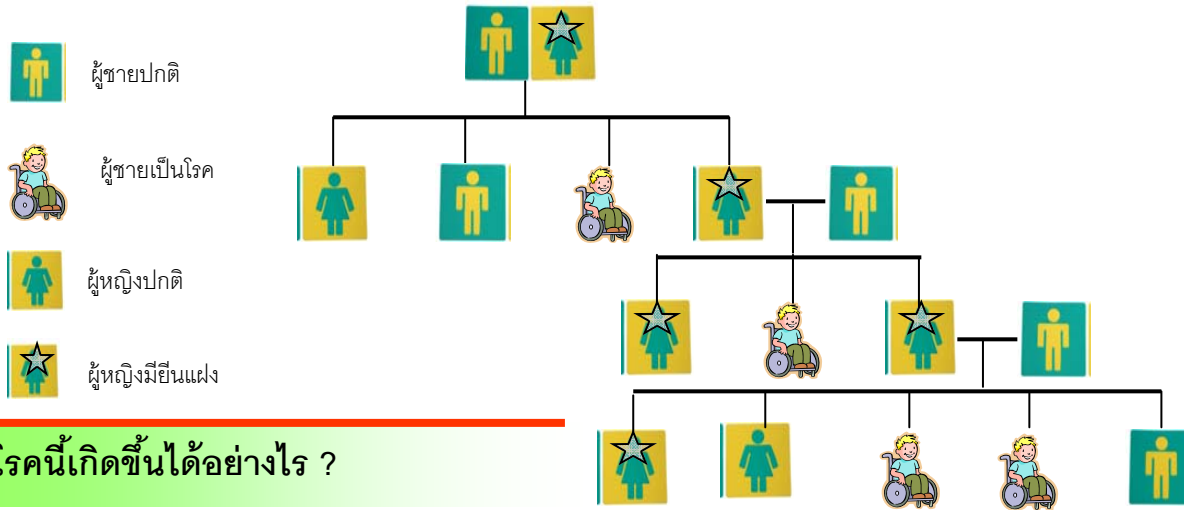
๑ การเย็บปิดเพดานโหว่ (ในรายที่มีเพดานโหว่)

การเย็บปิดเพดานโหว่ทำเมื่อทารกอายุ 9 เดือน ถึง 1 ปี ก่อนเด็กจะเริ่มพูด

๑ การเย็บริมฝีปาก (ในรายที่มีปากแหว่ง)

แพทย์สามารถเย็บปิดรอยแยกริมฝีปากทารกก่อนอายุ 3 เดือน

ตัวอย่าง แผนภูมิครอบครัวโรคกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน)



โรคนี้เกิดขึ้นได้อย่างไร ?

- เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมของยีนชื่อดิสโทรฟิน
- บางครอบครัวอาจเคยมีคนเป็นโรคนี้มาก่อน ซึ่งแสดงว่าแม่มียืนแฝงแน่นอน และอาจมีผู้หญิงอีกหลายคนในครอบครัวมียืนแฝงด้วย
- บางครอบครัวเพิ่งมีผู้ป่วยเป็นรายแรก ซึ่งมีโอกาสร้อยละ 70 ที่จะพบมารดาที่มียืนแฝง

ภาพดัดแปลงจาก แผนพับกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม(ดูเซน)
 โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย
 คณะแพทยศาสตร์ รพ.รามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและ
 ดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่
 แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน

ผู้หญิงในครอบครัว ควรทำอะไร ?

- ผู้หญิงไม่แสดงอาการของโรคนี้ แต่อาจมียืนแฝงซึ่งส่งยีนต่อให้ลูกได้ ทำให้ในแต่ละท้อง ลูกชายมีโอกาสเป็นโรคร้อยละ 50 โอกาสไม่เป็นโรค ร้อยละ 50 ลูกสาวไม่เป็นโรค แต่อาจมีหรือไม่มียืนแฝง
- แนะนำให้ตรวจพบแพทย์ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ เพื่อตรวจว่ามียืนแฝง (พาหะ) หรือไม่ และเพื่อวางแผนการมีบุตรและตรวจทารกในครรภ์



โรคกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม(ดูเซน)



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด
 (ประเทศไทย)

อาการเกิดขึ้นกับใครบ้าง ?

- แสดงอาการเฉพาะในเด็กผู้ชาย
- เริ่มมีกล้ามเนื้ออ่อนแรงที่ต้นขา เมื่ออายุ 3-4 ปี ไม่ค่อยวิ่ง หรือวิ่งขาปัด จากที่เมื่อก่อนเคยวิ่งเล่นได้
- อายุ 4-5 ปี จะเดินล้มบ่อย
- เวลานั่งกับพื้นก็ลุกขึ้นเองได้ลำบาก ต้องใช้มือดันตัวขึ้น บางครั้งต้องเกาะเก้าอี้หรือโต๊ะ
- น่องโต เดินปลายเท้าเขย่ง หลังแอ่น
- อายุ 8-9 ปี กล้ามเนื้ออ่อนแรงมากขึ้นลุกเองไม่ได้ เดินไม่ไหวต้องนั่งเก้าอี้เข็น
- กล้ามเนื้อหัวใจทำงานผิดปกติ
- โรคนี้รุนแรงมากเพิ่มขึ้นเรื่อยๆ

เมื่ออายุประมาณ 10-20 ปี มักนั่งไม่ไหว มักเสียชีวิตที่อายุประมาณ 18-25 ปี



ปลายเท้าเขย่ง
น่องใหญ่

รักษาได้หรือไม่ ควรปฏิบัติตนอย่างไร เมื่อพบว่าเป็นโรค ?

- ปัจจุบัน ยังไม่มีวิธีรักษาให้หายเป็นปกติได้
- การฟื้นฟูทางร่างกาย ออกกำลังกายเบาๆ ว่ายน้ำ นวดสัมผัส ช่วยทำให้กล้ามเนื้อไม่หดเกร็ง ป้องกันการติดยึดของข้อ
- ตรวจสอบสภาพปอด และการทำงานของหัวใจ ปีละครั้ง เพื่อติดตามและรักษาภาวะแทรกซ้อน ที่เกิดตามมาได้
- การให้กลุ่มสเตียรอยด์ ช่วยชะลออาการอ่อนแรงลงได้บ้าง ทั้งนี้ให้อยู่ในดุลยพินิจของแพทย์
- การรักษาด้วยยีนบำบัด และยาอื่นๆ ยังอยู่ในขั้นวิจัย
- ในระยะท้ายผู้ป่วยมักต้องใช้รถเข็น หรือเครื่องช่วยหายใจ
- คุณครู และเพื่อนมีบทบาทสำคัญ ในการเป็นกำลังใจ พยายามให้ผู้ป่วยได้ไปโรงเรียน แต่ระมัดระวังการ ขึ้นบันได การพลัดตกหกล้ม
- ที่บ้านจัดสิ่งแวดล้อมให้สะดวกแก่ผู้ป่วย เช่น ทางเข้าห้องน้ำ ให้ทำเป็นทางลาดเข็นรถนั่งได้

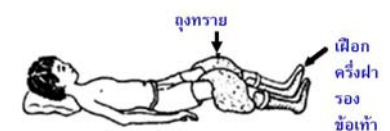


ตะโกนดังๆ ขยายปอด

เดินที่เป็นเนินเล็กน้อย ป้องกันข้อติด



ที่รองข้อศอกแบบทำเอง ช่วยให้ง่ายแก่กินอาหารได้เอง



หมอนหนุนเก้าอี้
ป้องกันตัวคดงอ



ถ้าเริ่มมีการยึดติดของข้อเข่าและสะโพก ให้ใช้ถุงทรายทับที่ข้อ เวลานอนพักหรือหลับ

ภาพคัดลอกจาก Disabled Village Children: A guide for community health workers, rehabilitation workers, and families

การวินิจฉัย

สูติแพทย์สามารถให้การวินิจฉัยก่อนคลอดได้โดยการตรวจด้วยเครื่องตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงหรืออัลตราซาวนด์ตั้งแต่อายุครรภ์ 13 สัปดาห์

การป้องกันภาวะหลอดประสาทไม่ปิด

ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดมีโอกาสเกิดซ้ำในบุตรคนถัดไปสูงกว่าประชากรทั่วไป การป้องกันทำได้โดยให้หญิงวัยเจริญพันธุ์รับประทานวิตามินโฟลิก 400 ไมโครกรัม อย่างน้อย 1 เดือนก่อนการตั้งครรภ์จนถึงอายุครรภ์ 12 สัปดาห์ หรือหญิงที่เคยมีบุตรเป็นโรคหลอดประสาทไม่ปิด ป้องกันการเกิดซ้ำโดยรับประทานวิตามินโฟลิก 4000 ไมโครกรัม อย่างน้อย 1 เดือนก่อนการตั้งครรภ์ จนถึงอายุครรภ์ 12 สัปดาห์

การรักษา

ทำการผ่าตัดแก้ไข ฟันฟู ทำกายภาพบำบัดและเฝ้าระวังภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้น

ภาวะแทรกซ้อน เช่น ข้อสะโพกและข้อเข่ายึดติด อัมพาตของขาจากความผิดปกติของไขสันหลังที่ควบคุม การเคลื่อนไหว น้ำคั่งในโพรงสมองจำเป็นต้องใส่สายระบาย ปัสสาวะคั่งต้องได้รับการสวนออก เป็นต้น

การทำกายภาพบำบัดสามารถทำได้เอง หรือดัดแปลงอุปกรณ์เพื่อช่วยเหลือผู้ป่วยได้โดยใช้วัสดุที่มีในชุมชน

ตัวอย่างการทำกายภาพบำบัดและอุปกรณ์ช่วยเหลือ



การดัดข้อเท้าป้องกันข้อเท้าติด

การประดิษฐ์อุปกรณ์ช่วยพยุงตัวเวลาขึ้น



สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่
แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน



ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด
(ประเทศไทย)

ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด (Neural tube defects)

เป็นความพิการแต่กำเนิดที่พบได้บ่อย สามารถนำไปสู่ความพิการทางร่างกายที่รุนแรงจนถึงเสียชีวิตได้ เกิดจากหลอดประสาทเชื่อมปิดไม่สมบูรณ์ในครรภ์มารดา ช่วงระหว่างที่ตัวอ่อนมีอายุได้ 23-28 วันหลังปฏิสนธิ

สาเหตุ เกิดจากทั้งปัจจัยทางพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม เช่น ภาวะขาดวิตามินโฟลิกในมารดา ได้รับยาหรือสารเคมีระหว่างตั้งครรภ์ เช่น ยาแก้ชัก มารดาเป็นเบาหวาน

ภาวะ หลอดประสาทไม่ปิด มีความรุนแรงแตกต่างกันออกไป ตั้งแต่ ผิดปกติเล็กน้อย เช่น กระดูกสันหลังโหว่ อาจพบเพียงกระดูกงู ขูดน้ำ หรือก้อนที่บริเวณกลางหลัง ไปจนถึงภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะและไร้สมองใหญ่ซึ่งรุนแรงถึงชีวิต



◎ ภาวะกระดูกสันหลังโหว่



กระดูกสันหลังโหว่ที่พบเพียงกระดูกงูที่กลางหลัง

◎ ภาวะกระดูกสันหลังโหว่ ร่วมกับมีไขสันหลังยื่นออกมา



ก้อนไขสันหลังบริเวณเหนือก้นกบ

◎ เนื้อสมองไหลเยื่นออกมาจากช่องกะโหลก



เนื้อสมองและเยื่อหุ้มยื่นออกมาทางท้ายทอย

◎ ภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะและไร้สมองใหญ่



ทารกมีอาการรุนแรง มักเสียชีวิตหลังคลอดไม่นาน