

รายงานการศึกษา ฝึกอบรม ประชุม ดูงาน สัมมนา ปฏิบัติการวิจัย ในประเทศ ระยะสั้นไม่เกิน ๙๐ วัน
เรื่อง ทักษะการให้คำปรึกษา แนะนำ เพื่อควบคุมป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย รุ่นที่ ๒๕

ระหว่างวันที่ ๑๙ - ๒๑ กรกฎาคม ๒๕๖๖
ณ ห้องสัมมนา ตึกอานันทราช ชั้น ๒ โรงพยาบาลศิริราช

ส่วนที่ ๑. ข้อมูลทั่วไป

๑.๑ ชื่อ-นามสกุล นางสาวสาวิตรี แบ่งศิลป์

อายุ ๒๘ ปี การศึกษา พยาบาลศาสตรบัณฑิต

ตำแหน่ง พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ

หน้าที่ความรับผิดชอบ ปฏิบัติหน้าที่ในการให้คำปรึกษา สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรส ที่มีความเสี่ยงต่อการมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง เพื่อเข้ารับการพึงผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ ส่งตรวจดีเอ็นเอ และทำหัตถการเพื่อวินิจฉัยทารกในครรภ์ก่อนการคลอด พร้อมทั้งทำการนัดหมายตามอายุครรภ์ที่เหมาะสม

ชื่อเรื่อง/หลักสูตร อบรมเชิงปฏิบัติการ หลักสูตร ทักษะการให้คำปรึกษา แนะนำ

เพื่อควบคุมป้องกันโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย

เพื่อ ศึกษา อบรม ประชุม ดูงาน

สัมมนา ปฏิบัติการวิจัย

งบประมาณ เงินงบประมาณกรุงเทพมหานคร เงินบำรุงโรงพยาบาลตากสิน

ทุนส่วนตัว

จำนวนเงิน ๔,๘๐๐.-บาท (สี่พันแปดร้อยบาทถ้วน)

วันเดือนปี ระหว่างวันที่ ๑๙ - ๒๑ กรกฎาคม ๒๕๖๖

คุณวุฒิ / วุฒิบัตรที่ได้รับ -

การเผยแพร่รายงานผลการศึกษา / ฝึกอบรม / ประชุม สัมมนา ผ่านเว็บไซต์สำนักงานการแพทย์
และกรุงเทพมหานคร

ยินยอม

ไม่ยินยอม

ส่วนที่ ๒ ข้อมูลที่ได้รับจากการอบรม

๒.๑ วัตถุประสงค์

- มีความรู้และทักษะในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ โรคธาลัสซีเมีย
- มีความตระหนักถึงปัญหาทางการแพทย์ ที่เกิดขึ้นในการควบคุมโรคธาลัสซีเมีย
- ได้แลกเปลี่ยนเรียนรู้ประสบการณ์ในการให้คำปรึกษาแนะนำโรคธาลัสซีเมีย
- สามารถนำความรู้ที่ได้รับมาใช้ในเวชปฏิบัติ การเรียนการสอน หรือการฝึกอบรม

๒.๒ เนื้อหาโดยย่อ

โรคธาลัสซีเมีย

เป็นโรคเลือดจางชนิดหนึ่ง ที่เกิดจากเม็ดเลือดแดงผิดปกติ ทำให้มีอาการซีดเรื้อรัง เป็นโรคที่สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรม คนที่เป็นโรคธาลัสซีเมียจะได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อและแม่ ส่วนคนที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียจะได้รับยีนผิดปกติมาจากพ่อหรือจากแม่คนใดคนหนึ่ง โดยคนที่เป็นพาหะธาลัสซีเมียจะมีสุขภาพดีเหมือนบุคคลทั่วไป แต่สามารถถ่ายทอดยีนผิดปกติให้ลูกได้

ชนิดของโรคธาลัสซีเมีย แบ่งเป็น ๒ ชนิด คือ

๑. แอลฟา-ธาลัสซีเมีย เป็นพาหะที่ค่อนข้างรุนแรงกว่าอีกชนิดหนึ่ง โดยสามารถก่อให้เกิดผลกระทบต่อกระดูกโดยตรง และอาจส่งผลให้ทารกเสียชีวิตตั้งแต่ในครรภ์หรือเสียชีวิตหลังคลอดได้
๒. เบต้า-ธาลัสซีเมีย พาหะตัวนี้จะรุนแรงน้อยกว่า ทำให้มีอาการตัวเหลืองซีด เกิดจากความไม่สมบูรณ์ของฮีโมโกลบิน

ความรุนแรงของโรคธาลัสซีเมีย แบ่งได้เป็น ๓ กลุ่ม คือ

๑. โรคธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงมากที่สุด ผู้ป่วยจะเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์หรือหลังคลอด ซึ่งระหว่างตั้งครรภ์ มารดาอาจมีความดันโลหิตสูง ตัวบวม และครรภ์เป็นพิษได้
๒. โรคธาลัสซีเมียที่มีอาการรุนแรงปานกลางถึงรุนแรงมาก ผู้ป่วยจะมีอาการซีดภายใน ๒ ปีแรกหลังเกิด ตาเหลือง ตัวเหลือง ตับม้ามโต และเติบโตไม่สมวัย
๓. โรคธาลัสซีเมียที่มีอาการน้อยถึงไม่มีอาการ ส่วนหนึ่งจะตรวจพบจากการตรวจสุขภาพประจำปี หรือเวลาที่มีไข้สูงติดเชือรุนแรง จะเกิดภาวะซีดลงอย่างรวดเร็วและมีดีซ่านร่วมด้วย

การวินิจฉัยโรคธาลัสซีเมีย

โรคธาลัสซีเมียสามารถตรวจพบได้ด้วยการซักประวัติ ตรวจร่างกาย และตรวจเลือด โดยแพทย์จะตรวจดูความสมบูรณ์ของเม็ดเลือด (CBC) ร่วมกับการตรวจเลือดเพื่อหาชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb typing) และการตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอ (DNA)

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

การสื่อสารที่มุ่งเน้นถึงการจัดการกับปัญหาซึ่งเกี่ยวข้องกับกำเนิดโรคทางพันธุกรรม หรือความเสี่ยงต่อการเกิดโรคดังกล่าวในครอบครัวใดครอบครัวหนึ่ง โดยกระบวนการนี้ต้องอาศัยผู้มีความเชี่ยวชาญ หรือผ่านการฝึกฝน เพื่อช่วยให้ผู้ป่วยหรือครอบครัวมีความเข้าใจเกี่ยวกับตัวโรค สาเหตุ และแนวทางการรักษา โอกาสการเกิดซ้ำกับสมาชิกในครอบครัวและทางเลือกในการจัดการกับความเสี่ยงของการเกิดเป็นซ้ำ ให้ข้อเสนอแนะเกี่ยวกับทางเลือกที่เป็นไปได้และเหมาะสมมากที่สุด รวมทั้งแนะนำเรื่องการปรับตัวของผู้ป่วยและสมาชิกในครอบครัวให้เข้ากับโรคที่เป็นอีกด้วย มีวัตถุประสงค์เพื่อให้สาระความรู้และข้อเท็จจริง เกี่ยวกับโรคทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้อง

หลักการของการให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

๑. การให้คำปรึกษาแนะนำโดยไม่ชี้ทางว่าควรตัดสินใจอย่างไร
๒. การให้ข้อมูลที่แท้จริงโดยไม่บิดเบือนหรือปิดบัง
๓. การเก็บรักษาข้อมูลไว้เป็นความลับ
๔. การมุ่งประโยชน์ของผู้ป่วยและครอบครัวเป็นหลัก

วัตถุประสงค์ของการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

๑. เพื่อให้การวินิจฉัยโรคที่ถูกต้อง
๒. เพื่อบอกการดำเนินโรคและผลกระทบจากโรค
๓. เพื่อการประเมินความเสี่ยงในการถ่ายทอดโรค
๔. ให้ทางเลือกแก่ผู้รับคำปรึกษา
๕. ให้ผู้รับคำปรึกษาและคู่สมรสเป็นผู้ตัดสินใจเองในทางเลือกต่าง ๆ

คุณสมบัติโดยทั่วไปของผู้ในคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์

๑. มีทักษะในการสร้างสัมพันธภาพกับผู้รับบริการ
๒. มีทักษะในการฟัง เพื่อให้ผู้รับบริการแสดงออกง่ายขึ้นและอยากปรึกษา
๓. มีทักษะในการสื่อสาร ทั้งวาจา ภาษากาย และใจ
๔. มีทักษะในการตั้งคำถาม
๕. มีทักษะในการสังเกต ให้กำลังใจ เข้าใจ และไวต่อความรู้สึก
๖. มีทักษะในการตีความและสรุปความที่ได้รับจากผู้รับบริการ
๗. ซื่อสัตย์ต่อข้อมูลที่ได้รับ รักษาความลับของผู้มีรับคำปรึกษา

ขั้นตอนและข้อมูลในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

๑. การวินิจฉัยโรค อธิบายถึงภาวะการเป็นพาหะ ที่สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสเป็น ว่าเป็นพาหะของโรค โลหิตจางธาลัสซีเมียชนิดใด เช่น สายอัลฟา๑, สายเบต้า หรือ สายอี เป็นต้น และต้องเน้นย้ำถึงความแตกต่าง ระหว่างการเป็น พาหะ และการเป็น โรค
๒. การให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรค การดำเนินโรค วิธีการรักษา และแบบแผนการถ่ายทอดทางพันธุกรรม
๓. การประเมินอัตราเสี่ยงของการเกิดโรคของทารกในครรภ์
๔. การให้ข้อมูลเกี่ยวกับอัตราเสี่ยงที่เกิดขึ้น และวิธีการตรวจเพื่อวินิจฉัยก่อนคลอด ให้ทราบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงหรือไม่
๕. การให้ข้อมูลเกี่ยวกับทางเลือกเพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรง

การให้คำปรึกษาในกรณีมาฝากครรภ์ครั้งแรก (ก่อนการตรวจเลือด) มีจุดประสงค์ ดังนี้

๑. เพื่อให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสเข้าใจถึงความสำคัญของการตรวจหาพาหะโรคธาลัสซีเมีย
๒. เพื่อให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสตัดสินใจได้ว่าจะรับการตรวจหาพาหะโรคธาลัสซีเมียหรือไม่
๓. เพื่อให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสเข้าใจความหมายของผลการตรวจ

ข้อมูลที่ควรให้ในการให้คำปรึกษาแนะนำในขณะนี้ ได้แก่

๑. ภาพรวมและความสำคัญของโรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย
๒. ลักษณะอาการทางคลินิกของโรคธาลัสซีเมียและวิธีการรักษา
๓. อธิบายเกี่ยวกับความเสี่ยงของการเกิดโรคธาลัสซีเมียรุนแรงในลูก และความจำเป็นในการตรวจหาพาหะทั้งสตรีตั้งครรภ์และคู่สมรส

การให้คำปรึกษาในกรณีที่ทราบผลเลือดแล้วว่าเป็นพาหะของโรคธาลัสซีเมีย

เป็นช่วงเวลาประมาณ ๒ สัปดาห์หลังการมาฝากครรภ์ครั้งแรกที่นัดสตรีตั้งครรภ์มาฟังผลเลือดที่ได้ตรวจไปทั้งหมด จุดประสงค์ของการให้คำปรึกษาในขณะนี้ เพื่อให้สตรีตั้งครรภ์และคู่สมรสเข้าใจความหมายของผลการตรวจ และในกรณีที่ฝ่ายสามียังไม่ได้รับการตรวจเลือดในครั้งแรก การให้คำปรึกษาในขณะนี้เป็นการให้ข้อมูลในการตัดสินใจว่าทางฝ่ายสามีต้องการตรวจหาพาหะโรคธาลัสซีเมียด้วยหรือไม่ เพื่อหาหนทางในการหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงข้อมูลที่ควรให้ในการให้คำปรึกษาแนะนำในขณะนี้ ได้แก่

๑. บอกการวินิจฉัยว่าเป็นพาหะชนิดใด
๒. เน้นประเด็นเรื่องความแตกต่างระหว่างคนที่ เป็นพาหะกับคนที่ เป็นโรคอีกครั้ง
๓. อธิบายว่าเหตุใดจึงเป็นพาหะ
๔. อธิบายเกี่ยวกับความจำเป็นในการตรวจหาพาหะในคู่สมรส

๕. อธิบายเกี่ยวกับความเสี่ยงของการเกิดโรคธาลัสซีเมียรุนแรงของรุ่นลูก และทางเลือกในการหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรค

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์ในกรณีที่น่าจะเป็นผู้เสี่ยงของการเกิดโรคธาลัสซีเมียรุนแรงในทารก

เมื่อพบว่าเป็นผู้เสี่ยงที่ทารกในครรภ์อาจเกิดโรคธาลัสซีเมียรุนแรง ๑ ใน ๓ โรคคือ โรคธาลัสซีเมียชนิดสายอัลฟา-๑ (โรคฮีโมโกลบินบาร์ท) หรือ โรคธาลัสซีเมียชนิดสายเบต้า หรือโรคธาลัสซีเมียชนิดสายเบต้า/อี ซึ่งการให้คำปรึกษาในระยษะนี้มีจุดประสงค์หลัก ๆ ๓ ประการ คือ

๑. เพื่อให้เข้าใจเกี่ยวกับความเสี่ยงต่อการมีลูกเป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงว่ามีมากน้อยเพียงใด
๒. เพื่อให้ผู้รับคำปรึกษาได้ทราบข้อมูลเกี่ยวกับทางเลือกเพื่อการหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรค
๓. เพื่อให้ผู้รับคำปรึกษาสามารถตัดสินใจได้ด้วยตนเองว่าจะเลือกวิธีใดในการหลีกเลี่ยงและ

ป้องกันการมีลูกเป็นโรค

ข้อมูลที่ควรให้ในการให้คำปรึกษาแนะนำในระยษะนี้ ได้แก่

๑. อธิบายเกี่ยวกับพาหะที่เป็นทั้งของสตรีตั้งครรภ์และคู่สมรส
๒. อธิบายเกี่ยวกับความเสี่ยงของการเกิดโรคธาลัสซีเมียรุนแรงของทารก
๓. อธิบายเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียที่เป็นปัญหาในครอบครัวนั้น
๔. อธิบายเกี่ยวกับทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดเพื่อให้ทราบแน่ชัดว่าทารกใน

ครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงหรือไม่ โดยจะเลือกวิธีการใด ควรดูปัจจัยแวดล้อมประกอบ เช่น อายุครรภ์ในขณะนั้น และความพร้อมของห้องปฏิบัติการ หรือความชำนาญของผู้ทำการตรวจ เป็นต้น ได้แก่

๔.๑ การเจาะเลือดสายสะดือทารก (Cordocentesis) เป็นวิธีการวินิจฉัยก่อนคลอด โดยนำเลือดจากสายสะดือทารกประมาณ ๐.๕ ซีซีมาตรวจโครโมโซม ซึ่งโดยทั่วไปแล้วยังเป็นวิธีที่ใช้ในสตรีตั้งครรภ์ส่วนใหญ่ที่เป็นผู้เสี่ยง เนื่องจากการตรวจทางห้องปฏิบัติการด้วยวิธีนี้ ทำได้ง่าย ไม่ยุ่งยาก ได้ผลรวดเร็วและแม่นยำ โดยเฉพาะกรณีที่ต้องการทราบผลเร่งด่วน เช่น สงสัยว่าทารกในครรภ์อาจเป็นโรคฮีโมโกลบินบาร์ท เป็นต้น เพราะเป็นการตรวจจากเลือดสายสะดือทารกโดยตรง และนำไปเข้าเครื่องตรวจหาชนิดและปริมาณของฮีโมโกลบินของทารก อย่างไรก็ตามโดยขั้นตอนการทำถือว่าค่อนข้างยากและต้องใช้ผู้เชี่ยวชาญและมีประสบการณ์พอสมควร นอกจากนี้โดยทฤษฎีแล้วมีโอกาสแท้งจากการเจาะสูงกว่าวิธีอื่น คือ ประมาณ ๑.๔% โดยทั่วไปแล้วการเจาะเลือดสายสะดือทารกจะทำในช่วงอายุครรภ์ประมาณ ๑๘-๒๒ สัปดาห์ หลังจากได้มีการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเพื่อยืนยันอายุครรภ์และหาความพิการแต่กำเนิดที่อาจพบได้แล้ว จึงหาตำแหน่งสายสะดือที่เหมาะสม ปกติแล้วในตำรามักแนะนำว่าควรเจาะที่ตำแหน่งสายสะดือที่เกาะที่รก ตำแหน่งที่เหมาะสมที่สุดต่อการเจาะคือตำแหน่งที่สามารถเข้าถึงได้ง่าย โดยไม่ต้องคำนึงว่าเป็นส่วนของสายสะดือที่เกาะที่รกหรือเป็นสายสะดือที่อยู่อย่างอิสระ ก่อนทำการเจาะจะมีการฉีดยาชาบริเวณหน้าท้องมารดาในตำแหน่งที่เจาะ จากนั้นจึงใช้เข็มเจาะนำไขสันหลัง เจาะลงไปสายสะดือ โดยพยายามหลีกเลี่ยงการเจาะในเส้นเลือดแดง เนื่องจากอาจทำให้เกิดการหดตัวของเส้นเลือดและทำให้มีการเต้นของหัวใจทารกที่ช้าลงได้ เมื่อเข็มผ่านเข้าไปในส่วนของเส้นเลือดดำของสายสะดือแล้ว ทำการดูดเลือดทารกประมาณ ๐.๕ ซีซี หลังทำการเจาะเลือดสายสะดือแล้ว ให้สตรีตั้งครรภ์นอนพักสังเกตอาการประมาณ ๒๐ นาที ถ้าไม่มีภาวะแทรกซ้อนใดๆจึงให้กลับบ้านได้ และนัดมาฟังผลในอีก ๒ สัปดาห์ถัดมา สำหรับภาวะแทรกซ้อนของการเจาะเลือดสายสะดือทารกนอกเหนือไปจากโอกาสเกิดการแท้งได้แล้วนั้น ได้แก่ การมีเลือดออกที่ตำแหน่งของสายสะดือที่โดนเจาะหรือกลายเป็นก้อนเลือดหรือการที่มีหัวใจทารกเต้นช้า

๔.๒ การตัดชิ้นเนื้อรก (Chorionic Villous Sampling, CVS)สามารถทำได้ในช่วงอายุครรภ์ ๑๑-๑๔ สัปดาห์ ดังนั้นมักเป็นวิธีที่เลือกใช้ในกรณีสตรีตั้งครรภ์มารับการฝากครรภ์ค่อนข้างเร็วตั้งแต่ช่วงไตรมาสแรก เพราะเมื่อได้รับผลการตรวจคัดกรองเรื่องพาหะของธาลัสซีเมียอายุครรภ์ยังไม่มากเกินไปกว่า ๑๔ สัปดาห์ ซึ่งขั้นตอนการทำ สามารถทำได้ทั้งเจาะผ่านทางหน้าท้องมารดา หรือ ใช้เครื่องมือเข้าไปคืบบางส่วนของเนื้อรกผ่านทางช่องคลอดและปากมดลูก เริ่มจากหาตำแหน่งที่เหมาะสมสำหรับการเจาะ ฉีดยาชาบริเวณนั้น จากนั้นใช้เข็มชนิดที่ใช้เจาะน้ำไขสันหลัง เจาะผ่านทางหน้าท้องมารดาไปยังตำแหน่งรก โดยไม่ให้เจาะผ่านถุงน้ำคร่ำและไม่โดนตัวทารกในครรภ์ ต่อกระบอกฉีดยาซึ่งมีน้ำเกลืออยู่ภายในเล็กน้อย ประมาณ ๑-๒ ซีซี เข้ากับเข็ม ดึงกระบอกฉีดยาให้เกิดเป็นแรงดันสุญญากาศภายใน จากนั้นจึงทำการขยับเข็มขึ้นลง ๒-๓ ครั้ง เพื่อให้เนื้อเยื่อของรกส่วนที่จะนำมาตรวจหลุดออกจากรกโดยรอบ แล้วจึงดึงเข็มและกระบอกฉีดยาออกพร้อมกัน โดยยังรักษาให้เกิดแรงดันสุญญากาศภายในตลอดเวลา จะพบว่าได้ชิ้นส่วนของเนื้อรกติดมาในกระบอกฉีดยาด้วยเมื่อได้ชิ้นส่วนของเนื้อรกแล้ว จะทำการคัดแยกส่วนของเลือดแม่ที่อาจปะปนกับส่วนของเนื้อรกออก แล้วส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อทำการเพาะเลี้ยงเซลล์และตรวจจำนวนโครโมโซมต่อไป ซึ่งใช้เวลาประมาณ ๒-๓ สัปดาห์ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยวิธีนี้ มีโอกาสเสี่ยงของการแท้งที่อาจเกิดจากการเจาะประมาณ ๑% และมีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนอื่นๆเช่น การรั่วของน้ำคร่ำ หรือ การติดเชื้อจากการเจาะ ประมาณ ๐.๕%และไม่ว่าจะทำโดยการเจาะผ่านทางหน้าท้องมารดา หรือใช้เครื่องมือผ่านทางช่องคลอด อัตราการแท้งจากการเจาะไม่แตกต่างกัน อาจมีบางภาวะที่ถือว่าไม่เหมาะสมกับการทำ เช่น สตรีตั้งครรภ์มีเลือดออกผิดปกติทางช่องคลอด, มีการอักเสบติดเชื้อที่อวัยวะสืบพันธุ์ที่ยังรักษาไม่หาย, ตำแหน่งของมดลูกที่คว่ำไปทางด้านหน้าหรือด้านหลังอย่างมาก หรือทารกในครรภ์อยู่ในท่าที่ไม่เหมาะสมและทำให้ไม่สามารถเข้าถึงบริเวณรกได้อย่างปลอดภัย เป็นต้นข้อดีของการตรวจวินิจฉัยด้วยวิธีนี้คือสามารถทำได้ตั้งแต่ช่วงไตรมาสแรก และทราบผลได้เลยในอีกประมาณ ๒-๓ สัปดาห์ ซึ่งถ้าผลพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงและสตรีตั้งครรภ์ตัดสินใจที่จะยุติการตั้งครรภ์ ก็สามารถทำได้ตั้งแต่อายุครรภ์ยังไม่มากนัก ซึ่งทำให้ภาวะแทรกซ้อนโดยรวมน้อยกว่า และผลกระทบทางด้านจิตใจต่อสตรีตั้งครรภ์มีน้อยกว่า

๔.๓ การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)เป็นอีกวิธีหนึ่งที่สามารถใช้ได้ในการตรวจหาโรคธาลัสซีเมียของทารกในครรภ์ ปกติแล้วจะกระทำในช่วงอายุครรภ์ ๑๖-๑๘ สัปดาห์ โดยหลักการจะคล้ายกับการตรวจด้วยวิธีตัดชิ้นเนื้อรก เพราะเป็นการตรวจในระดับดีเอ็นเอ ซึ่งวิธีการทำจะเริ่มจากการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงเพื่อวัดสัดส่วนของทารก และค้นหาความพิการแต่กำเนิดที่อาจพบได้ จากนั้นจึงเลือกตำแหน่งของการเจาะน้ำคร่ำให้เป็นบริเวณที่เป็นน้ำคร่ำล้วน ๆ โดยไม่มีส่วนของทารกมาขัดขวาง และพยายามเลือกตำแหน่งการแทงเข็มไม่ให้ผ่านรก ถ้าสามารถหลีกเลี่ยงได้จากนั้นจึงทำการเจาะโดยใช้เทคนิคปราศจากเชื้อ โดยใช้เข็มชนิดเดียวกับที่ใช้เจาะน้ำไขสันหลัง เบอร์ ๒๐-๒๒G เจาะผ่านทางหน้าท้องมารดาโดยมองเห็นแนวเข็มที่เจาะอยู่ตลอดเวลาผ่านการตรวจด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง ขั้นแรกให้ดูดน้ำคร่ำทิ้งประมาณ ๒ ซีซี เพื่อลดการปนเปื้อนกับเซลล์ของมารดา จากนั้นจึงดูดน้ำคร่ำออกมาเป็นจำนวน ๘ ซีซี ทั้งหมด ๒ กระบอกฉีดยาเพื่อส่งตรวจโครโมโซม (รวมปริมาณน้ำคร่ำทั้งหมดที่ส่งตรวจเป็น ๑๖ ซีซี) หลังการเจาะให้สตรีตั้งครรภ์นอนพักประมาณ ๒๐ นาทีและถ้าไม่มีภาวะแทรกซ้อนใดๆจึงให้กลับบ้านได้ และควรงดการทำงานหนักหรือยกของหนัก และงดการมีเพศสัมพันธ์ประมาณ ๗ วันภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญคือโอกาสการแท้งจากการเจาะซึ่งความเสี่ยงที่ทราบกันมากคือ ๐.๕% และอาจมีภาวะแทรกซ้อนอื่นๆเกิดขึ้นได้เช่น มีเลือดออกทางช่องคลอดได้เล็กน้อยเป็นช่วงสั้น ๆ และอาจมีน้ำคร่ำรั่วได้ แต่โอกาสเกิดประมาณ ๑-๒% ส่วนการเกิดการติดเชื้อในโพรงมดลูกและถุงน้ำคร่ำ พบได้น้อยกว่า ๐.๑%

ปัญหาที่พบได้บ่อยในการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

๑. ในช่วงการให้ข้อมูลเกี่ยวกับอัตราเสี่ยง

- พื้นฐานไม่พร้อมทั้งผู้ให้และผู้รับคำปรึกษา
- เป็นเรื่องที่ยากในการอธิบายให้เข้าใจถ้า (ทั้งผู้ให้คำปรึกษาและผู้รับคำปรึกษา) ไม่ใส่ใจจริง
- หลังอธิบายแล้วไม่ได้ตรวจสอบความเข้าใจของผู้รับคำปรึกษา ทำให้มีหลายประเด็นที่ก่อให้เกิดความเข้าใจผิด ซึ่งในบางครั้งผู้ให้คำปรึกษาอาจคาดไม่ถึง เช่น โอกาสเป็นโรคร้อยละ ๒๕ แปลว่าเป็นไม่มาก อากาไม่หนักใช้หรือไม่, เพศของทารกมีส่วนเกี่ยวข้องกับการเกิดโรคหรือไม่, เกิดจากสายพันธุ์ในตระกูลไม่ตีไข่หรือไม่หรือบางครั้งพบปัญหาว่าสามีไม่มาด้วยจะทำอย่างไรต่อไปดี เป็นต้น

๒. การให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรค

- ถ้าผู้ให้คำปรึกษาไม่ใช่แพทย์ การให้ข้อมูลอาจไม่ครบถ้วน
- บางครั้งมีข้อมูลใหม่ๆเกิดขึ้น แต่ผู้ให้คำปรึกษาไม่ได้ติดตามโดยเฉพาะวิธีการรักษาใหม่ ๆ

ในปัจจุบัน

๓. การให้ข้อมูลเกี่ยวกับทางเลือกเพื่อหลีกเลี่ยงการมีลูกเป็นโรค

- ส่วนมากการให้คำปรึกษามักเกิดขึ้นในกรณีที่สตรีตั้งกล่าวตั้งครรภ์แล้ว ดังนั้นจึงถือว่ามีทางเลือกค่อนข้างน้อย คือ มีเพียงการตัดสินใจว่าจะทำหรือไม่ทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

- บางครั้งสตรีตั้งครรภ์ไม่มีทางเลือกเลย เนื่องจากอายุครรภ์มากเกินไปที่จะทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดได้ เพราะไม่มีทางเลือกในการยุติการตั้งครรภ์ในกรณีดังกล่าวแล้ว

- ในแง่การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ยังไม่สามารถทำได้ในทุกโรงพยาบาล ทำให้ต้องมีการส่งตัวผู้ป่วยไปโรงพยาบาลอื่น ซึ่งอาจเกิดคำถามตามมาว่าในความเป็นจริงควรต้องทำได้ในทุกโรงพยาบาลจริงหรือไม่มีความคุ้มค่าหรือไม่ถ้าต้องทำการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดให้ได้ในทุกโรงพยาบาล, การตรวจมีหลายวิธีและจำเป็นต้องแนะนำทุกวิธีที่มีอยู่หรือไม่

- การยุติการตั้งครรภ์ ยังเป็นเรื่องที่เป็นประเด็นที่ลำบากใจอยู่เสมอในทางจริยธรรม โดยเฉพาะในกรณีที่ทารกเป็นโรคธาลัสซีเมียชนิดสายเบต้า หรือ เบต้า/อี ที่ไม่ได้แสดงอาการใดๆระหว่างอยู่ในครรภ์ และแท้จริงแล้วยังไม่สามารถบอกความรุนแรงของโรคได้เป็นที่แน่ชัดนัก เพราะยังไม่ได้มีการตรวจในระดับยีนเป็นกิจวัตรในทุกราย

กล่าวโดยสรุปแล้วการให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์เกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียรุนแรงของทารกในครรภ์นั้น ครอบคลุมตั้งแต่การให้คำปรึกษาตั้งแต่คู่สมรสมาฝากครรภ์ครั้งแรก และให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรคธาลัสซีเมียรุนแรงอย่างคร่าวๆในกรณีที่ผู้รับคำปรึกษาไม่เคยรู้จักโรคนี้มาก่อน จากนั้นจึงให้คำปรึกษาเกี่ยวกับวิธีการตรวจคัดกรองเพื่อค้นหาพาหะ ซึ่งประเด็นที่สำคัญคือทำให้ผู้รับคำปรึกษาเข้าใจถึงความแตกต่างระหว่างการเป็นพาหะและการเป็นโรคว่าแตกต่างกันอย่างสิ้นเชิง เพื่อให้มีความเข้าใจอย่างถ่องแท้และไม่ก่อให้เกิดความเข้าใจที่ผิดหรือทำให้เกิดความวิตกกังวลมากขึ้น จากนั้นจึงนำไปสู่การให้คำปรึกษาแนะนำเกี่ยวกับวิธีการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในกรณีที่ผลการตรวจจัดว่าเป็นคู่เสี่ยงของการเกิดโรคธาลัสซีเมียรุนแรงในทารก และรวมไปถึงทางเลือกในการยุติการตั้งครรภ์หรือการตั้งครรภ์ต่อในกรณีที่ผลการวินิจฉัยพบว่าทารกในครรภ์เป็นโรคธาลัสซีเมียรุนแรงอีกด้วย

๒.๓ ประโยชน์ที่ได้รับ

๒.๓.๑ ต่อตนเอง

๑. ได้รับความรู้ความเข้าใจและทักษะ การให้คำแนะนำทางพันธุศาสตร์ เพื่อควบคุมและป้องกันโรคธาลัสซีเมียที่ถูกต้อง มีประสิทธิภาพและเป็นมาตรฐานเดียวกัน

๒.๓.๒ ต่อหน่วยงาน

๑. สามารถนำความรู้จากการอบรมมาพัฒนากระบวนการให้คำปรึกษาแนะนำเพื่อควบคุมป้องกัน โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียได้อย่างเหมาะสมและมีประสิทธิภาพมากที่สุด เพื่อดูแลสตรีตั้งครรภ์ที่เป็นคู่เสี่ยงต่อโรคธาลัสซีเมียชนิดรุนแรงของทารกในครรภ์ทุกราย

๒. สามารถนำความรู้ที่ได้มาเผยแพร่แก่บุคลากรในหน่วยงาน เพื่อเป็นแนวทางปฏิบัติในการให้คำปรึกษาแนะนำเพื่อควบคุมป้องกัน โรคโลหิตจางธาลัสซีเมียให้ได้ถูกต้องเหมาะสม

ส่วนที่ ๓ ปัญหา / อุปสรรค

มีเนื้อหาบางเรื่องที่ไม่มีเอกสารประกอบการบรรยาย มีการปฏิบัติการกลุ่มย่อย และมีการทำการให้คำปรึกษาแนะนำเป็นสถานการณ์จำลอง จึงไม่สะดวกในการจดเนื้อหาเพิ่มเติมจากการบรรยายได้ทั้งหมด

ส่วนที่ ๔ ข้อคิดเห็นและข้อเสนอแนะ

การอบรมครั้งนี้มีประโยชน์ สามารถนำมาปฏิบัติได้จริงในหน่วยงาน สมควรอย่างยิ่งที่จะส่งพยาบาลในหน่วยงานเข้ารับการอบรม โดยเฉพาะพยาบาลน้องใหม่ที่ยังมีประสบการณ์น้อยในการให้คำปรึกษาแนะนำผู้รับบริการ

ลงชื่อ ผู้รายงาน

(นางสาวสาวิตรี แบ่งศิลป์)

พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ

ส่วนที่ ๕ ความคิดเห็นของผู้บังคับบัญชา

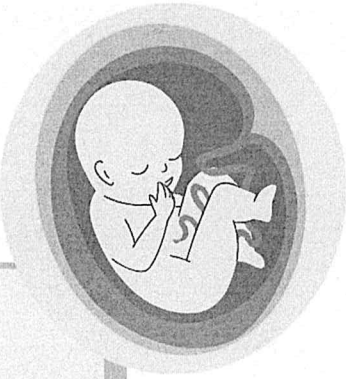
ขอให้นำความรู้ที่ได้ มาพัฒนาหน่วยงาน และโรงพยาบาลตากสิน

ลงชื่อ.....

(นายขจร อินทรบุหรั้น)

ผู้อำนวยการโรงพยาบาลตากสิน

ทักษะการให้คำปรึกษา แนะนำ เพื่อควบคุม ป้องกัน โรคโลหิตจางธาลัสซีเมีย



เป้าหมาย

ให้คำปรึกษาคู่สมรสที่เสี่ยงต่อ
การมีบุตรเป็นโรคธาลัสซีเมีย



ตรวจหาพาหะและแปลผลตรวจ

ตรวจคัดกรอง (screening test)
ตรวจชนิดของฮีโมโกลบิน (Hb typing)
ตรวจดีเอ็นเอ (DNA analysis)



ค้นหาความเสี่ยงธาลัสซีเมียชนิดรุนแรง

ชนิดบวมน้ำ alpha 1 + alpha 1
ชนิดเต็มเลือด beta+beta , beta/E



สามารถให้คำปรึกษาแนะนำ

คู่ที่ต้องทำการตรวจคัดกรองเมื่อฝากครรภ์
คู่ที่มาฟังผลการตรวจและเป็นคู่เสี่ยงรุนแรง
คู่ที่ต้องทำการตรวจวินิจฉัยการตก่อนคลอด



สิ่งที่จะมาปรับใช้ในหน่วยงาน

1. ปรับกระบวนการให้คำปรึกษา ให้เหมาะสมและมีประสิทธิภาพ
2. เผยแพร่ความรู้แก่บุคลากรในหน่วยงานให้ปฏิบัติเป็นมาตรฐานเดียวกัน
3. เพิ่มแนวทางปฏิบัติที่ถูกต้องให้แก่หน่วยงานในการดูแลผู้รับบริการที่มีความเสี่ยงต่อการเกิดโรคทุกราย



นางสาวสุวิตรี แบ่งศิลป์ พยาบาลวิชาชีพชำนาญการ
หน่วยเวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์
ฝ่ายการพยาบาล โรงพยาบาลตากสิน

