

แบบรายงานผลการศึกษา ในประเทศไทย ในหลักสูตรที่หน่วยงานภายนอกเป็นผู้จัด

ตามหนังสืออนุมัติที่ กท ๐๔๐๑/๔๓๓ ลงวันที่ ๕ พฤษภาคม ๒๕๖๓
ชื่อข้าพเจ้า (ชื่อ-สกุล) นางณัชชา นามสกุล เตชะสมบูรณ์
ตำแหน่ง นายแพทย์ปฏิบัติการ สังกัด งาน/ฝ่าย/โรงเรียน กลุ่มงานกุมารเวชกรรม
กอง โรงพยาบาลครุภิบาล สำนัก/สำนักงานเขต การแพทย์
ได้รับอนุมัติให้ไป (ฝึกอบรม/ประชุม/ดูงาน/ปฏิบัติการวิจัย) ในประเทศไทย หลักสูตร
แพทย์ประจำบ้าน สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ ระหว่างวันที่ ๑ กรกฎาคม ๒๕๖๓ ถึงวันที่ ๓๐ มิถุนายน ๒๕๖๖
ณ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย เป็นค่าใช้จ่ายทั้งสิ้น - บาท

ขณะนี้ได้เสร็จสิ้นการศึกษา และ จึงขอรายงานผลการศึกษา ในหัวข้อต่อไปนี้

๑. เนื้อหา ความรู้ ทักษะ ที่ได้เรียนรู้จากการศึกษา
๒. การนำมาใช้ประโยชน์ในงานของหน่วยงาน/ข้อเสนอแนะเพื่อการพัฒนางาน
๓. ความคิดเห็นต่อหลักสูตรการศึกษาฯ ดังกล่าว (เช่น เนื้อหา/ความคุ้มค่า/วิทยากร/การจัดหลักสูตร เป็นต้น)

(กรุณาแนบเอกสารที่มีเนื้อหาครบถ้วนตามหัวข้อข้างต้น)

ลงชื่อ ผู้รายงาน
(นางณัชชา เตชะสมบูรณ์)
นายแพทย์ชำนาญการ

รายงานการศึกษา ฝึกอบรม ประชุม ดูงาน สัมมนา ปฏิบัติการวิจัย ในประเทศไทย และต่างประเทศ
(ระยะเวลาไม่เกิน ๙๐ วัน และ ระยะเวลาตั้งแต่ ๙๐ วันขึ้นไป)

ส่วนที่ ๑ ข้อมูลทั่วไป

๑.๑ ชื่อ – นามสกุล นางณัชชา เตชะสมบูรณ์
อายุ ๓๒ ปี การศึกษา แพทยศาสตร์บัณฑิต
ความเชี่ยวชาญเฉพาะด้าน กุมารเวชศาสตร์
๑.๒ ตำแหน่ง นายแพทย์ชำนาญการ
หน้าที่ความรับผิดชอบ (โดยย่อ) ตรวจ วินิจฉัย วางแผนการรักษาผู้ป่วย และ ให้บริการการรักษา-ผู้ป่วยหน่วยงานอุบัติเหตุและรถเมล์
๑.๓ ชื่อเรื่อง / หลักสูตร แพทย์ประจำบ้าน
สาขา กุมารเวชศาสตร์
เพื่อ ศึกษา ฝึกอบรม ประชุม ดูงาน สัมมนา ปฏิบัติการวิจัย
งบประมาณ เงินงบประมาณกรุงเทพมหานคร เงินบำรุงโรงพยาบาล
 ทุนส่วนตัว
จำนวนเงิน บาท
ระหว่างวันที่ ๑๗ กรกฎาคม ๒๕๖๓ – ๓๐ มิถุนายน ๒๕๖๔ สถานที่ คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย
คุณวุฒิ / วุฒิบัตรที่ได้รับ กุมารเวชศาสตร์

ส่วนที่ ๒ ข้อมูลที่ได้รับจากการศึกษา ฝึกอบรม ประชุม ดูงาน สัมมนา ปฏิบัติการวิจัย
(โปรดให้ข้อมูลในเชิงวิชาการ)

๒.๑ วัตถุประสงค์

- ๒.๑.๑ เพื่อให้ผู้เข้ารับการอบรม มีความรู้ความเข้าใจเกี่ยวกับการดูแลรักษาผู้ป่วยเด็ก (อายุต่ำกว่า ๑๕ ปี)
- ๒.๑.๒ เพื่อให้ผู้เข้ารับการอบรมสามารถตรวจวินิจฉัยโรค แปลผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการในเด็ก
- ๒.๑.๓ เพื่อให้ผู้เข้ารับการอบรมสามารถดูแลให้คำปรึกษาแก่ผู้ปกครองในการดูแลผู้ป่วยเด็ก

๒.๒ เนื้อหา

เนื้อหาของการอบรมจะแบ่งเป็นสาขาวิชาเฉพาะได้แก่

๑. โรคทางพัฒนาการและการเจริญเติบโต
๒. โรคทางระบบประสาทเด็ก

๓. โรคทางเดินอาหารและตับเต็ก
๔. โรคข้อในเด็ก
๕. โรคทางพันธุกรรมในเด็ก
๖. โรคทางต่อมไร้ท่อในเด็ก
๗. โรคทางเดินหายใจเด็ก
๘. โรคทางระบบหัวใจและการไหลเวียนเลือดในเด็ก
๙. โรคเลือดและมะเร็งในเด็ก
๑๐. โรคทางระบบติดเชื้อในเด็ก
๑๑. โรคไตและเกลือแร่ในเด็ก
๑๒. โรคภูมิแพ้ในเด็ก
๑๓. โรคโภชนาการในเด็ก
๑๔. โรคทางระบบผิวหนังในเด็ก
๑๕. โรคในเด็กแรกเกิด
๑๖. โรคในวัยรุ่น
๑๗. โรคการดูแลเด็กวิกฤติ

โรคทางพัฒนาการและการเจริญเติบโตในเด็ก

เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

พัฒนาการ หมายถึง การเปลี่ยนแปลงในด้านการทำหน้าที่และวุฒิภาวะของอวัยวะต่างๆรวมทั้งตัวบุคคล ทำให้สามารถทำหน้าที่ได้อย่างมีประสิทธิภาพ ทำสิ่งที่ยากสับซับซ้อนมากขึ้น โดยทั่วไป พัฒนาการปกติ แบ่งออกเป็น ๕ ด้าน ได้แก่

๑. พัฒนาการด้านร่างกาย (physical development) เป็นความสามารถของร่างกายในการทรงตัวและการเคลื่อนไหว โดยการใช้กล้ามเนื้อมัดใหญ่(gross motor) การใช้มือและตาประสานกันในการทำกิจกรรมต่างๆ (fine motor-adaptive)
๒. พัฒนาการด้านสติปัญญา (cognitive development) เป็นความสามารถในการเรียนรู้ความสัมพันธ์ระหว่างสิ่งต่างๆกับตนเองการรู้คิด รู้เหตุผลและความสามารถในการแก้ปัญหา พัฒนาการด้านภาษา(language) และการใช้มือกับตา (fine motor) เกี่ยวข้องกับพัฒนาการด้านสติปัญญา
๓. พัฒนาการด้านจิตใจ- อารมณ์ (emotional development) เป็นความสามารถของร่างกายในการแสดงความรู้สึกและควบคุมการแสดงออกของอารมณ์อย่างเหมาะสม รวมถึงการสร้างความรู้สึกที่ดี นับถือตนเอง (self esteem)
๔. พัฒนาการด้านสังคม (social development) เป็นความสามารถในการสร้างสัมพันธภาพกับผู้อื่น สามารถช่วยเหลือตนเองในชีวิตประจำวัน (personal-social, self help, self care)
๕. พัฒนาการด้านจิตวิญญาณ (spiritual development) เป็นความสามารถในการรู้จักคุณค่าของชีวิตของตนเอง สามารถในการเลือกดำเนินชีวิตในทางสร้างสรรค์เป็นประโยชน์ต่อสังคมส่วนรวม มีความรู้ผิดชอบซึ่งกันและมีคุณธรรม

เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

หมายถึง เด็กที่มีพัฒนาการล่าช้ากว่าเด็กปกติในวัยเดียวกันที่สามารถทำสิ่งหนึ่งสิ่งใดได้ เช่น เด็กอายุ ๒๐ เดือนแต่ยังดินไม่ได้ ในขณะที่เด็กปกติเริ่มเรียนรู้ที่จะเดินและเดินได้ในช่วงอายุ ๘ - ๑๕ เดือน เป็นต้น โดยความล่าช้านั้นปรากฏให้เห็นตั้งแต่วัยทารกและวัยเด็กตอนต้น พัฒนาการล่าช้าอาจพบเพียงด้านใดด้านหนึ่ง หรือทุกด้าน(global developmental delay) และพัฒนาการล่าช้าในด้านหนึ่งอาจส่งผลให้พัฒนาการในด้านอื่นล่าช้าด้วยก็ได้

ปัจจัยที่มีผลต่อพัฒนาการเด็ก

ปัจจัยทางด้านชีวภาพ เกี่ยวกับลักษณะทางพันธุกรรมหรือชุดหน่วยของยีนที่เด็กได้รับสืบทอดมาจากการปฏิมารดา

ปัจจัยด้านสภาพแวดล้อมก่อนคลอด การติดเชื้อ สารพิษ สภาวะทางโภชนาการและการเจ็บป่วยของมารดา ส่งผลต่อพัฒนาการของตัวอ่อนในครรภ์

ปัจจัยด้านกระบวนการคลอด การเกิดภาวะแทรกซ้อนในระยะคลอด เช่น ภาวะขาดออกซิเจนในขณะคลอด

ปัจจัยด้านสภาพแวดล้อมหลังคลอด สภาวะหลังคลอด ปัจจัยด้านระบบประสาท และสภาพแวดล้อมส่งผลร่วมกันต่อพัฒนาการของเด็ก เด็กที่ไม่มีบิดามารดา หรือเด็กที่ไม่ได้รับการดูแลเอาใจใส่ อยู่ในสิ่งแวดล้อมที่แออัด ยากจน เด็กถูกทอดทิ้ง-ล่วงละเมิด ปัจจัยด้านการศึกษา เช่นปัญญา และความสามารถของมารดา ในการจัดสภาพการเรียนรู้ของเด็ก

สาเหตุที่ทำให้เกิดความบกพร่องทางพัฒนาการ

๑. โรคพันธุกรรม เด็กจะมีพัฒนาการล่าช้ามาตั้งแต่เกิดหรือสังเกตได้ช้าระยะไม่นานหลังเกิด มักมีลักษณะผิดปกติ แต่กำเนิดร่วมด้วย กลุ่มอาการดาวน์เป็นความผิดปกติของโครโมโซมซึ่งเป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการ หรือภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่พบบ่อยที่สุด ในปัจจุบันมีโรคทางพันธุกรรมที่เป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการอีกหลายโรคซึ่งมีลักษณะจำเพาะและการตรวจโดยไม่ใช้เครื่องมือ เช่น โครโมโซม X ขาดส่วนหนึ่ง (Fragile X syndrome), กลุ่มอาการพราเดอร์ - วิลลี่ (Prader-Willi syndrome) และ velocardiofacial syndrome เป็นต้น

ในประเทศไทยปัจจุบันเริ่มมีการตรวจยืนยันการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการได้ velocardiofacial syndrome ซึ่งเป็นกลุ่มอาการที่มีหัวใจผิดปกติ เพดานへの และพัฒนาการล่าช้าโดยเฉพาะทางภาษา สามารถให้คำวินิจฉัยได้จากการตรวจโดยเทคนิคพิเศษ คือ fluorescent in situ hybridization(FISH) จะพบความผิดปกติของโครโมโซมครูที่ ๒๒ ดังนั้น เด็กที่มีภาพแพทย์ด้วยพัฒนาการล่าช้า หากแพทย์ตรวจพบว่ามีลักษณะผิดปกติแต่กำเนิดแม้เพียงเล็กน้อย โดยเฉพาะเด็กที่มีประวัติพัฒนาการล่าช้าในครอบครัว ควรได้รับการตรวจโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางพันธุกรรม

๒. โรคของระบบประสาท เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการส่วนใหญ่มีอาการหรืออาการแสดงทางระบบประสาทร่วมด้วย ที่พบบ่อยคืออาการชัก และความตึงตัวของกล้ามเนื้อผิดปกติ ในกรณีที่เด็กมาพบแพทย์ด้วย

พัฒนาการล่าช้าและมีอาการชัก ความประวัติโดยเฉพาะอายุที่เริ่มมีพัฒนาการล่าช้าและตรวจร่างกายอย่างละเอียดเพื่อวินิจฉัยแยกโรค โดยเฉพาะมีพยาธิสภาพเป็น static หรือ progressive เด็กที่มีประวัติพัฒนาการถดถอย(regression) ควรได้รับการพิจารณาส่งต่อแพทย์ทางระบบประสาทต่อไป

๓. การติดเชื้อ โรคในกลุ่มนี้ที่สำคัญคือการติดเชื้อตั้งแต่อยู่ในครรภ์ เด็กมักมีน้ำหนักตัวแรกเกิดน้อย ศีรษะเล็กกว่าปกติ อาจมีตับม้ามโต การได้ยินบกพร่อง และต้อกระจกร่วมด้วย นอกจากจากการส่งซึ่ร์มเพื่อตรวจหาหลักฐาน การติดเชื้อ toxoplasma, rubella, cytomegalovirus, syphilis และ histoplasma แล้วยังควรพิจารณาส่งตรวจหาการติดเชื้อ human immunodeficiency virus ด้วย นอกจากนี้การติดเชื้อรุนแรงภายหลังเกิด เช่น สมองอักเสบ เยื่อหุ้มสมองอักเสบ เป็นสาเหตุที่พบได้บ้าง

๔. ความผิดปกติเกี่ยวกับเมตาbolizm โรคที่ยังเป็นปัญหาสาธารณสุขไทย คือ ไทรอยด์ออร์โนนในเลือดต่ำ ในกรณีที่เป็นมาแต่กำเนิดและไม่ได้รับการรักษา ก่อนอายุ ๒-๓ เดือน เด็กจะมีระดับสติปัญญาต่ำกว่าปกติอย่างถาวรสั่งเอย ไม่ได้ แม้จะให้ไทรอยด์ออร์โนนในภายหลัง นอกจากไทรอยด์ออร์โนนในเลือดต่ำ โรคอื่นๆ ในกลุ่มนี้ เช่น ความผิดปกติของกรดอะมิโนมีต่อการเกิดโรคค่อนข้างต่ำและยังมีข้อจำกัดในการตรวจวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการอยู่ จึงทำให้เด็กซึ่งมีความบกพร่องทางพัฒนาการจำนวนหนึ่งไม่ได้รับการวินิจฉัยโรคแน่นอน แม้จะมีลักษณะทางคลินิกบ่งชี้ก็ตาม ปัจจุบันการตรวจวินิจฉัยความผิดปกติทางเมตาabolizm แต่กำเนิดมีความก้าวหน้ามาก มีการค้นพบความผิดปกติถึงส่วนย่อยของเซลล์ เช่น mitochondria, peroxisome เป็นต้น

แม้จะมีข้อจำกัดในการรักษา แต่มีบางโรคเมื่อให้การรักษาแล้วได้ผลดี เช่น biotinidase deficiency ซึ่งเด็กอาจมีอาการและอาการแสดง คือ พัฒนาการล่าช้า ผื่น ผมรรง ชัก และภาวะเป็นกรดในเลือด แต่บางคนอาจมาด้วยอาการชัก หรือความตึงตัวของกล้ามเนื้อน้อย (hypotonnia) เพียงอย่างใดอย่างหนึ่ง การใช้ biotin รักษาอาจทำให้เด็กมีอาการดีขึ้นจนเป็นปกติ ตั้งนั้น เมื่อตรวจพบเด็กที่มีประวัติการแต่งงานระหว่างญาติหรือบุคคลในครอบครัว มีความผิดปกติท่านองเดียวกัน มีประวัติพัฒนาการถดถอยโดยเฉพาะเมื่อมีการเจ็บป่วยเพียงเล็กน้อย อาเจียน เสียงไม่டี ชัก พัฒนาการล่าช้า หรือได้รับการวินิจฉัยเป็น cerebral palsy โดยไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด เด็กเหล่านี้ควรได้รับการวินิจฉัยแยกโรคความผิดปกติแต่กำเนิดเกี่ยวกับเมตาabolizm ด้วย แม้หลายโรคมีพยากรณ์โรคไม่ดีนัก แต่ควรได้รับคำปรึกษาแนะนำเพื่อการวางแผนครอบครัวที่เหมาะสมต่อไป

๕. ภาวะแทรกซ้อนระยะแรกเกิด ภาวะที่เกี่ยวข้องกับความบกพร่องทางพัฒนาการที่พบบ่อยคือการเกิดก่อนกำหนด น้ำหนักตัวแรกเกิดน้อย และภาวะขาดออกซิเจน ปัจจัยดังกล่าวอาจไม่ใชสาเหตุโดยตรงของโรค เช่น น้ำหนักตัวแรกเกิดน้อยเป็นอาการแสดงของการแสดงของการติดเชื้อในครรภ์ เป็นต้น

๖. สารเคมี ตัวก่อเป็นสารที่มีผลกระทบต่อเด็กและมีการศึกษามากที่สุด ส่วนหนึ่งอาจเกิดจากประชาชนทั่วไปไม่โอกาสได้รับสารนี้ในชีวิตประจำวันมากกว่าชนิดอื่นๆ ผลกระทบที่มีการศึกษากันมาก คือเมื่อเด็กมีระดับตะกั่วในเลือดสูงสะสมเป็นเวลานาน จะทำให้มีระดับสติปัญญาต่ำกว่าคนทั่วไป

สารเคมีอีกชนิดหนึ่งที่มีผลทำให้พัฒนาการของทารกในครรภ์ล่าช้าคือ แอลกอฮอล์ ซึ่งเข้าว่าเป็น teratogen ทารกที่เกิดมาจะมีความผิดปกติซึ่งเรียกว่ากลุ่มอาการ fetal-alcohol คือ มีตัวเล็ก ตาเล็ก hypoplasia ของริมฝีปากบนและร่องริมฝีปากบน (philtrum) หัวใจพิการแต่กำเนิด เช่น atrial septal defect และมีปัญหาด้านพัฒนาการและพฤติกรรม การที่เด็กจะเกิดกลุ่มอาการนี้หรือไม่ขึ้นอยู่กับปัจจัยทางมารดา ได้แก่ พันธุกรรม

ช่วงเวลาและปริมาณแอลกอฮอล์ที่ดื่ม นอกจากนั้นยังมีสารเคมีอีกหลายชนิดที่มีผลกระทบต่อพัฒนาการเด็ก ดังนั้น ประวัติเหล่านี้ที่อยู่อาศัยและอาชีพของบิดามารดาจึงมีความสำคัญในการวินิจฉัยหาสาเหตุ

๗. การเลี้ยงดูที่ไม่เหมาะสมรวมทั้งการขาดสารอาหาร ปัจจัยข้อนี้มีผลกระทบต่อพัฒนาการตามวัยของเด็กแต่ มักไม่รุนแรง ดังนั้น หากเด็กมีพัฒนาการล่าช้าค่อนข้างมาก ควรตรวจค้นหาสาเหตุอื่นร่วมด้วยเสมอ

อาการของเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

มีพัฒนาการล่าช้าซึ่งอาจพบมากกว่า ๑ ด้าน ได้แก่ กล้ามเนื้อมัดใหญ่ กล้ามเนื้อมัดเล็กและ สติปัญญา การใช้ภาษา ความเข้าใจภาษา การช่วยเหลือตัวเองและสังคม นอกจากนี้อาจพบความผิดปกติของ ระบบประสาทและกล้ามเนื้อร่วมด้วย เช่น ปฏิกิริยาสะท้อน (primitive reflex) ยังคงอยู่ไม่หายไปแม้จะถึงช่วง อายุที่ควรจะหายไป กล้ามเนื้ออ่อนนิ่มหรือเกร็ง อาจพบความผิดปกติอื่นๆ ร่วมด้วย เช่น ปัญหาการได้ยิน ปัญหา การมองเห็น

แนวทางการวินิจฉัยเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการ

๑. การซักประวัติ

๑.๑ โรคประจำตัวต่างๆ ที่จะเป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการได้ เช่น โรคลมชัก

๑.๒ การเจ็บป่วยในครอบครัว เช่น พัฒนาการล่าช้า ปัญหาการเรียน โรคทางระบบประสาท เป็นต้น

๑.๓ โรคทางพันธุกรรม เช่น มีพัฒนาการล่าช้าในครอบครัว มีการแต่งงานในเครือญาติ มีการเจ็บป่วย เสียชีวิตในญาติพี่น้องก่อนวัยอันควร

๑.๔ การตั้งครรภ์ของมารดาตั้งแต่ประวัติฝากรครรภ์ การเจ็บป่วยระหว่างตั้งครรภ์ ประวัติการได้รับ สารพิษต่างๆ เช่น สุรา บุหรี่ และสารเสพติดอื่นๆ ประวัติการใช้ยาที่มีผลต่อเด็ก

๑.๕ ประวัติเกี่ยวกับการคลอด เช่น อายุครรภ์ วิธีการคลอด ข้อบ่งชี้ในการทำหัตถการต่างๆ หนักแรก เกิด คงแนนแอพการ ภาวะคลอดลำบาก และการเจ็บป่วยต่างๆ ช่วงแรกเกิดและภาวะแทรกซ้อน

๑.๖ ช่วงเวลาที่พ่อแม่สังเกตว่าลูกมีพัฒนาการล่าช้าและพัฒนาการที่ล่าช้านั้นเป็นแบบถดถอยหรือไม่ เช่น เคยนั่งได้ต่ำนานี้ไม่ได้

๑.๗ พัฒนาการที่ผ่านมา มักนิยมถามย้อนพัฒนาการที่พ่อแม่สังเกตเห็นง่ายๆ เช่น ประวัติเกี่ยวกับ พัฒนาการด้านกล้ามเนื้อมัดใหญ่ การคำว่าหงาย การนั่ง การคลาน การเดิน การพูด

๑.๘ พัฒนาการทางภาษา เช่น การเล่นน้ำลาย การเลียนเสียงพูดคุย การทำความคำสั่ง การพูดคำแรกที่มี ความหมาย การพูดสองคำที่ต่อ กัน

๑.๙ การเล่นตามวัย การช่วยเหลือตนเอง

๑.๑๐ ปัญหาพฤติกรรมที่มักพบร่วมกับเด็กที่มีพัฒนาการล่าช้าได้บ่อย

๑.๑๑ ปัญหาการกิน การนอน การขับถ่าย ซึ่งมีความสำคัญเนื่องจากมีผลโดยตรงต่อเด็กและผู้เลี้ยงดู และ ประวัติเกี่ยวกับความพิการต่างๆ ที่พบร่วมได้ เช่น การได้ยิน การมองเห็นที่ผิดปกติ

๑.๑๒ ประวัติอื่นๆ ที่น่าจะมีประโยชน์ในการประเมินสภาพแวดล้อมที่เอื้อต่อการดูแลเด็ก เช่น สถานภาพ การสมรสของบิดามารดา ระดับการศึกษาของบิดามารดาหรือผู้เลี้ยงดู ความคาดหวังที่มีต่อเด็กของครอบครัว เศรษฐ ฐานะของครอบครัว การได้รับบริการต่างๆ ทางสังคม เช่น การกระตุ้นพัฒนาการ การฟื้นฟูทางกายภาพบำบัด การ ชั้นทะเบียนเด็กพิเศษ เป็นต้น

กล่าวโดยสรุปเมื่อซักประวัติแล้วจะทำให้สามารถบอกได้ว่า

๑. ลักษณะพัฒนาการล่าช้าดังกล่าวเป็นแบบคงที่ (static) หรือด้อย (progressive encephalopathy)
๒. เด็กมีระดับพัฒนาการช้าจริงหรือไม่ อายุในระดับไหน
๓. มีข้อบ่งชี้ว่าจะมีสาเหตุจากโรคทางพันธุกรรมหรือไม่
๔. สาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการนั้นเกิดจากอะไร
๕. ขณะนี้เด็กได้รับการช่วยเหลือและฟื้นฟูอย่างไร

๒. การตรวจร่างกาย

การตรวจร่างกายที่สำคัญและอาจสัมพันธ์กับความบกพร่องทางพัฒนาการ ได้แก่

- ๒.๑ ตรวจร่างกายทั่วไปทุกรอบ และการเจริญเติบโตที่อาจบ่งชี้สาเหตุที่ทำให้เด็กมีความบกพร่องทางพัฒนาการได้ เช่น ตรวจดูลักษณะผิดรูปของรูปร่างหน้าตา หรือ dysmorphic features ทั้ง major dysmorphic, minor dysmorphic พับได้ในเด็กที่มีความผิดปกติทางพันธุกรรม

๒.๒ ภาวะตับม้ามโต ซึ่งบ่งชี้ถึงภาวะ inborn error บางชนิด

- ๒.๓ ผิวน้ำเงิน เช่น cutaneous markers ได้แก่ café-au-lait spots บ่งชี้ tuberous sclerosis ซึ่งเป็นสาเหตุของพัฒนาการล่าช้าได้

- ๒.๔ ระบบประสาทต่างๆ โดยละเอียดและวัดรอบศีรษะด้วยเสมอเพื่อที่จะสามารถตรวจพบเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการที่มีความรุนแรงไม่นักนัก

๒.๕ ดูลักษณะของเด็กที่ถูกทารุณกรรม (child abuse) เพราะเด็กพิเศษถือว่าเป็นกลุ่มเสี่ยงอย่างหนึ่ง

๒.๖ ระบบการมองเห็นและการได้ยิน เพราะเป็นความพิการซ้ำซ้อนที่พบร่วมได้บ่อย

๓. การสืบค้นทางห้องปฏิบัติการ

๓.๑ การตรวจทางห้องปฏิบัติการพันธุกรรม (genetic laboratory test)

- ๓.๑.๑ การตรวจโครโมโซมมาตรฐาน (standard chromosomal analysis) ซึ่งมีข้อบ่งชี้ในการส่งตรวจโครโมโซมที่พบบ่อยมีดังนี้

- สงสัยความผิดปกติของโครโมโซมในผู้ป่วยหรือญาติชั้นที่ ๑ (first degree relative ซึ่งได้แก่ บิดามารดา พี่น้อง)
- มีความผิดปกติแต่กำเนิดของอวัยวะหลายส่วน (multiple congenital anomalies) หรือมีความผิดปกติแต่กำเนิดของอวัยวะใดอวัยวะหนึ่งร่วมกับพัฒนาการล่าช้า หรือเติบโตชาผิดปกติ
- ประวัติแท้งในขณะครรภ์อ่อน (หรือในช่วง ๓ เดือนแรกของการตั้งครรภ์) หลายครั้ง
- ซึ่กไดซึ่กหนึ่งของลำตัวมีขนาดใหญ่กว่าอีกซึ่กหนึ่ง (hemihypertrophy) มีปานดำหรือปานขาวขนาดใหญ่ (patchy hypo/hyperpigmentation) ซึ่งไม่ชัดเจนว่าเป็นกลุ่มอาการใด

๓.๑.๒ การตรวจด้วยเทคนิค Fluorescent In-Situ Hybridization (FISH)

ใช้ตรวจความผิดปกติที่เกิดจากการที่ขึ้นส่วนเล็ก ๆ ของโครโมโซมขาดหายไป (microdeletion)

๓.๑.๓ การตรวจดีเอ็นเอ เป็นการตรวจเพื่อวินิจฉัยโรคที่เกิดจากความผิดปกติใน ระดับอณูพันธุศาสตร์ เช่น กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เพรส อายุ่รีก์ตาม ไม่ว่าจะตรวจด้วยเทคนิคพิเศษแบบใด จำเป็นต้องตรวจโครโมโซมมาตรฐานควบคู่ไปด้วยเสมอ เนื่องจากการตรวจด้วยวิธีมารฐานเป็นการดูภาพรวมของสาร

พัฒนารูปแบบ ส่วนเทคนิคพิเศษ

อีน ๆ ดูได้เพียงบางจุดที่สังสัยว่าจะเป็นสาเหตุของกลุ่มอาการที่สังสัยเท่านั้น

๓.๒การตรวจสีทางระบบประสาท (neuroimaging studies)

ในปัจจุบันผู้เชี่ยวชาญแนะนำให้ตรวจด้วยวิธีเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็ก (Magnetic Resonance Imaging : MRI) มากกว่าการเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ (Computerized Tomography : CT) เนื่องจากการเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กสามารถมองเห็นเนื้อสมองได้ชัดกว่าการเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ อย่างไรก็ตามการเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กสามารถตรวจพบความผิดปกติในผู้ที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการได้ประมาณร้อยละ ๓๐ แต่ความผิดปกติตั้งกล่าวได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นกลุ่มอาการที่เป็นสาเหตุของความบกพร่องทางพัฒนาการ (syndrome diagnosis) ได้เพียงร้อยละ ๐-๓.๙ เท่านั้น จึงควรส่งตรวจสีทางระบบประสาทเฉพาะในรายที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการร่วมกับมีขนาดศีรษะโตหรือเล็กผิดปกติ หรือตรวจร่างกายพบความผิดปกติของระบบประสาท

๓.๓การตรวจทางเมตาบoliค (metabolic testing)

เมื่อโรคทางเมตาบoliคเป็นสาเหตุที่พบได้น้อย โดยพบเป็นสาเหตุเพียงร้อยละ ๑ แต่หากตรวจพบอาจสามารถป้องกันการเกิดอาการรุนแรงได้ การตรวจทางเมตาบoliคควรทำในรายที่มีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ มีพัฒนาการถดถอย มีอาการป่วยเป็น ๆ หาย ๆ โดยหาสาเหตุไม่ได้ (recurrent unexplained illness) ตั้งแต่วัยทารก มีอาการซัก หรือหมดสติ ตรวจร่างกายพบกล้ามเนื้ออ่อนนิ่ม การเจริญเติบโตช้า ในหน้ายาบ (coarse features) ตัวม้ามโต หรือมีกลิ่นตัวผิดปกติ

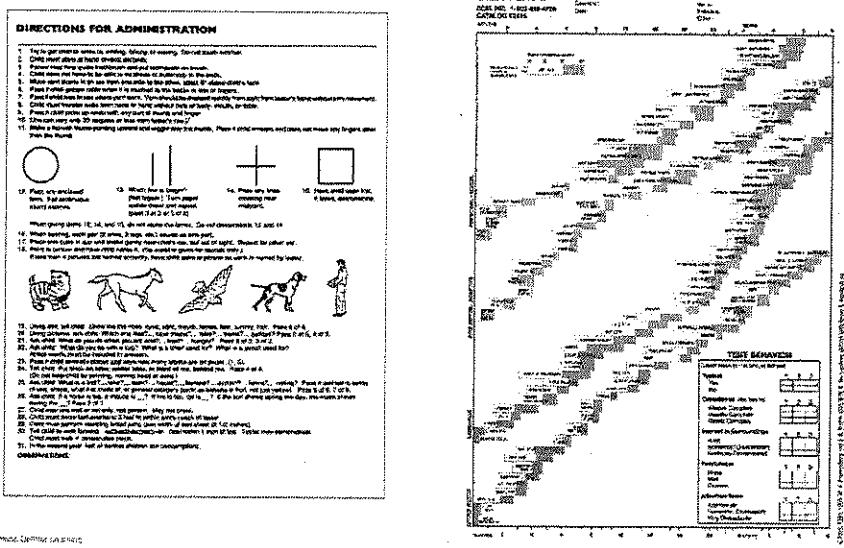
๔.การประเมินพัฒนาการ

การประเมินพัฒนาการนั้นมีความสำคัญมาก เนื่องจากการที่เราสามารถบอกได้ว่าเด็กคนไหนมีความบกพร่องทางพัฒนาการได้เร็วเท่าไรและรับให้การวินิจฉัยและให้การรักษาและรักษาพัฒนาการที่เหมาะสมย่อจะส่งผลดีต่อเด็กและครอบครัวในระยะยาว โดยทั่วไปการประเมินพัฒนาการแบ่งได้เป็น

๑.การประเมินแบบไม่เป็นทางการ เป็นการประเมินโดยใช้การสอบถามจากผู้ปกครอง จากการศึกษาที่ผ่านมา พบว่า ความน่าเชื่อถือจากการสอบถามผู้เลี้ยงดูมีความสมัพนธ์กับระดับพัฒนาการค่อนข้างใกล้เคียงกับการใช้แบบทดสอบคัดกรองพัฒนาการในกรณีของผู้เลี้ยงดูที่ใกล้ชิดกับเด็ก และให้ข้อมูลที่เชื่อถือได้ ดังนั้น อาจจะเป็นหนทางหนึ่งที่จะทำให้เราเห็นพัฒนาการที่ผ่านมาอย่างต่อเนื่อง เพาะบางครั้งในทางปฏิบัติมีปัจจัยหลายอย่างที่ทำให้เราไม่สามารถประเมินพัฒนาการได้อย่างครบถ้วน เช่น พื้นที่ของเด็กที่ปรับตัวยากทำให้การแสดงออกของพฤติกรรมทางพัฒนาการไม่เต็มตามศักยภาพ อย่างไรก็ตามพึงระวังในเรื่องของการให้ข้อมูลที่มากกว่าหรือน้อยกว่าความเป็นจริง ดังนั้น ภูมิแพทย์ควรสังเกตพฤติกรรมของเด็กในห้องตรวจร่วมด้วย เพื่อพิจารณาต่อว่ามีความจำเป็นต้องส่งเด็กไปตรวจพัฒนาการโดยผู้เชี่ยวชาญต่อไปหรือไม่

๒. การประเมินที่ใช้ในเวชปฏิบัติ โดยใช้แบบประเมินพัฒนาการที่มีใช้ในปัจจุบัน ดังนี้

๒.๑ แบบทดสอบ Denver II เป็นชุดที่มีการปรับปรุงใหม่เมื่อปี พ.ศ.๒๕๓๕ เป็นแบบคัดกรองซึ่งใช้กับเด็กช่วงอายุ ๑ เดือนถึง ๖ ปี ประเมินพัฒนาการ ๕ ด้าน ดังนี้



- Personal social คือ ทักษะการช่วยเหลือดูแลตนเองในกิจวัตรประจำวันต่างๆ รวมถึงทักษะการมีความสัมพันธ์และการใช้ชีวิตร่วมกับผู้อื่น

- Fine motor คือ การทำงานประسانกันของกล้ามเนื้อมือและตากในการแกะปูนห

- Language คือ การได้ยิน ความเข้าใจภาษาและ การใช้ภาษา

- Gross motor คือ การทรงตัว และการเคลื่อนไหว

๒.๒ The Goodenough-Harris Drawing Test ใช้ทดสอบพัฒนาการเด็กอายุ ๓-๑๕ ปี

๒๓ Gesell Drawing Test เป้าเวิร์กทดสอบ Visual motor perception

๒.๔ แบบทดสอบ Capute Scales (CAT/CLAMS) เป็นแบบทดสอบคัดกรองพัฒนาการที่ประกอบด้วย ข้อทดสอบด้านการใช้กล้ามเนื้อมัดเล็กเพื่อการแก้ปัญหา (CAT: Cognitive Adaptive Test) และข้อทดสอบด้านความเข้าใจและการใช้ภาษา (CLAMS: Clinical Linguistic and Auditory Milestone Scales) ให้ทดสอบเด็กที่ช่วงอายุ ๑-๓½ เดือน

๒.๕ แบบทดสอบ Bayley Scales of Infant and Toddler Development ปรับปรุงจากแบบทดสอบ Bayley Scales of Infant Development โดยปรับปรุงเป็นครั้งที่ ๓ พ.ศ. ๒๕๔๘ เป็นแบบประเมินพัฒนาการที่ค่อนข้างละเอียดมีข้อทดสอบข้ออยู่มากใช้ทดสอบเด็กช่วงอายุ ๑-๒๒ เดือน แบ่งออกเป็น ๕ ด้านคือ สถิติปัญญา (cognitive scale) การใช้ภาษาและความเข้าใจภาษา (language scale) กล้ามเนื้อมัดเล็กและการเคลื่อนไหว (motor scale) สังคมและอารมณ์ (social-emotional scale) พฤติกรรมการปรับตัว (adaptive behavior scale)

๒.๖ แบบประเมินพัฒนาการเด็กตามคุณวัยส่งเสริมพัฒนาการเด็กอายุแรกเกิด - ๕ ปี สถาบันราชนาครสานักงาน

แนวทางในการดูแลรักษา

๑. หาสาเหตุที่ทำให้เกิดความบกพร่องทางพัฒนาการ โดยมาพบกุมารแพทย์และแพทย์ด้านพัฒนาการเด็ก เพื่อทำการประเมินพัฒนาการเบื้องต้นและหาสาเหตุด้วยเสมอ ทั้งนี้ เพราะเด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการส่วนหนึ่งอาจไม่สามารถหาสาเหตุได้ ในขณะที่มีบางกลุ่มที่หาสาเหตุได้มากพอควร โดยเฉพาะมีสาเหตุจากความผิดปกติ

ที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ซึ่งจะมีประโยชน์ในด้านการป้องกันไม่ให้เกิดชี้ในครอบครัว ตลอดจนติดตามและส่งต่อแพทย์เฉพาะทางหากมีข้อบ่งชี้ รวมถึงการพิจารณาให้ยาในกรณีต่างๆ

๒. การตรวจค้นหาความผิดปกติร่วม เด็กที่มีความบกพร่องทางพัฒนาการจำนวนหนึ่งมีความผิดปกติของ การรับรู้ทางสัมภาระด้านต่างๆ ร่วมด้วย เช่น การมองเห็น การได้ยินหรือความผิดปกติอื่นๆ ที่พบบ่อย เช่น ปัญหาการกิน บางคนเป็นโรคขาดสารอาหาร การขาดสารอาหารบางอย่าง เช่น ธาตุเหล็กจะมีผลโดยตรงต่อการ เรียนรู้ในด้านสมาร์ตและความตั้งใจ

๓. การรักษาสาเหตุโดยตรง เช่น การให้ไทรอยด์ออร์โนน แม้ว่าสาเหตุส่วนใหญ่ของความบกพร่องทาง พัฒนาการจะไม่สามารถรักษาให้หายได้ แต่การที่สามารถสืบค้นหาสาเหตุได้อาจช่วยป้องกันความผิดปกติแทรก ซ้อนที่เกิดภายหลัง หรือป้องกันการเกิดช้าในบุตรคนต่อไป

๔. การส่งเสริมพัฒนาการ หลักการคือพยายามทำให้มีวิธีการเดียวกับการเลี้ยงดูเด็กที่ว่าไปในชีวิตประจำวัน แต่อาจต้องย่อการฝึกในบางขั้นตอน อย่างไรก็ตามถ้าประเมินแล้วพบว่าผู้เลี้ยงดูไม่มีทักษะในการฝึกควรแนะนำให้ марับบริการในสถานพยาบาล เช่น คลินิกส่งเสริมพัฒนาการหรือรับบริการในชุมชน อย่างไรก็ตามหัวใจสำคัญใน การกระตุ้นพัฒนาการคือผู้เลี้ยงดูเมื่อมารับการฝึกและรับคำแนะนำตามแหล่งบริการตั้งกล่าว ควรนำกลับไปปฏิบัติ กับเด็กอย่างสม่ำเสมอ เพื่อประโยชน์สูงสุดในการส่งเสริมพัฒนาการ

๕. ให้คำปรึกษากับครอบครัวในการหาแหล่งความรู้เพิ่มเติมต่างๆ เช่น หนังสือ หรือเว็บไซต์เกี่ยวกับเด็ก พิเศษ สมาคมและชุมชนผู้ปกครองต่างๆ

โรคทางเดินอาหารและตับเด็ก

๑. Diarrhea อุจจาระร่วง หมายถึง ภาวะที่มีการถ่ายอุจจาระเหลวเป็นน้ำ จำนวน ๓ ครั้ง/วันหรือมากกว่า หรือถ่าย มีน้ำหรือปนเลือดอย่างน้อย ๑ ครั้ง หรือถ่ายเป็นน้ำปริมาณมาก จำนวน ๑ ครั้งขึ้นไปต่อวัน ชนิดของอุจจาระ ร่วง มี ๓ แบบ ได้แก่ อุจจาระร่วงเฉียบพลัน (Acute diarrhea) จะหายภายใน ๗ วัน ถ้านานเกิน ๑๔ วัน และ เกิดจาก การติดเชื้อที่ลำไส้ เรียกว่า อุจจาระร่วงยืดเยื้อ (Persistent diarrhea) แต่ถ้าสาเหตุไม่ได้มาจากการติด เชื้อที่ลำไส้ เรียกว่า อุจจาระร่วงเรื้อรัง (Chronic diarrhea) ๒ สาเหตุของอุจจาระร่วงเกิดจากหลายสาเหตุ ดังนี้

๑. การติดเชื้อ เป็นสาเหตุที่พบในเด็ก จากเชื้อไวรัส ได้แก่ Rotavirus เป็นสาเหตุที่พบมากเป็นอันดับ แรกในอุจจาระร่วงในเด็ก พบรอบในเด็กอายุ ๖-๒๔ เดือน จากเชื้อแบคทีเรีย ที่พบว่าเป็นสาเหตุอุจจาระร่วงบ่อย มี ๓ ชนิด ได้แก่ e. coli, shigella และ vibrio cholera การแพร่กระจายจากคนหนึ่งไปยังอีกคนหนึ่ง โดยการ ปนเปื้อน เชื้อที่มือ แล้วไปสัมผัสสิ่งของหรืออาหารทำให้เกิดอุจจาระร่วงได้

๒. ขาดเอนไซน์และน้ำย่อยที่สำคัญ คือ แคลคเตส จะพบในเด็กที่การดูดซึมแคลคโตสบกพร่อง ๓. การดูดซึม บกพร่อง เกิดในรายที่มีความผิดปกติของการทำงานในการดูดซึมน้ำและเกลือแร่ที่เยื่อบุ ลำไส้เด็ก อาการและอาการ แสดงจะจำแนกตามสาเหตุ ดังนี้ ๑. โรคอุจจาระร่วงรุนแรงจากเชื้อ vibrio cholera มีอาการถ่ายเป็นน้ำทันที โดย ไม่ปวดท้อง กล้ามเนื้อขาเป็นตะคริวเนื่องจากมีการสูญเสียเกลือแร่ ๒. โรคอุจจาระร่วงจากการรับประทานอาหาร ที่ปนเปื้อนสารพิษจากเชื้อแบคทีเรีย จะอุจจาระร่วงไม่ รุนแรง แต่มีอาการอาเจียนรุนแรง และมักเป็นอาการนำมาน ก่อนถ่ายอุจจาระร่วง มีอาการปวดท้องแบบตะคริว (cramping) ร่วมด้วย

๓. โรคอุจจาระร่วงจากเชื้อไวรัส ในเด็กจะเกิดจากเชื้อ rotavirus ผู้ป่วยอาจมีอาการไข้ ไอ หัวด้ เล็กน้อย เป็นอยู่ ๑-๒ วัน

๔. โรคบิด หรือ dysenteric diarrhea ผู้ป่วยเด็กกลุ่มนี้จะมีไข้ $> 37.5^{\circ}\text{C}$ ประมาณ ๑-๒ วัน อุจจาระ ในวันแรกๆ อาจมีลักษณะเหลวหรือเป็นน้ำสีเขียว

๕. การขาดน้ำอย่างเฉียบพลันจากการขาดตั้งแต่แรกเกิด หรือเด็กอายุ ๒-๕ ปี หรือภายหลังการอักเสบ ของลำไส้ มีอาการอุจจาระร่วง ปวดท้อง มีลมมาก แน่นท้อง

๖. การแพ้โปรตีนนมวัว (cow's milk protein allergy, CMPA) พบรูปในแรกเกิดต่ำกว่า ๑ ปี มีอาการ อุจจาระร่วงสม่ำเสมอต่อเนื่อง การเปลี่ยนนม

ภาวะแทรกซ้อนของโรคอุจจาระร่วง มีดังนี้

๑. Dehydration อาการขาดน้ำ แบ่งเป็น ๓ ระดับ ได้แก่ Mild dehydration มีการขาดน้ำน้อยกว่า ๓-๕% ของน้ำหนักตัว Moderate dehydration มีการขาดน้ำ ๖-๘% ของน้ำหนักตัว Severe dehydration มีการขาดน้ำมากกว่าหรือเท่ากับ ๑๐% ของน้ำหนักตัว โดยมีการประเมินจากลักษณะและพฤติกรรมของผู้ป่วยเด็ก ส่วนของร่างกายที่แสดงให้เห็นอาการ ชัดเจนได้แก่ กระหม่อมหน้า ตา ปากและลิ้น การหายใจ ความตึงตัวของผิวน้ำเงeing สัญญาณชีพ เป็นต้น

๒. Metabolic acidosis ผลจากการสูญเสีย bicarbonate (HCO_3) ออกมานอกตัว ทำให้ร่างกาย เกิดภาวะเป็นกรด ทำให้เซลล์ต่างๆ ของร่างกายได้รับอาหารและออกซิเจนไม่เพียงพอ

๓. ภาวะขาดอาหาร

๔. ภาวะติดเชื้อ ในรายที่เป็นอุจจาระร่วงจากการติดเชื้อในทางเดินอาหาร ถ้าไม่ได้รับการรักษาที่ถูกต้อง เชื้อจะคลุกเคลือในระบบไหลเวียนโลหิต

๕. การเต้นของหัวใจผิดจังหวะ จากการเสียน้ำและ electrolyte โดยเฉพาะ potassium จะมีอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรง ความดันต่ำ ง่วงซึม ถ้าต่ำมากมีผลต่อหัวใจเต้นเร็วขึ้น หรือไม่คลายตัว ทำให้เสียชีวิตได้ การตรวจวินิจฉัย ๑. การซักประวัติ ๒. การตรวจร่างกาย ๓. การตรวจอุจจาระ ส่ง stool examination, rectal swab culture ๔. การตรวจเลือด เช่น CBC, electrolyte, BUN ๕. การตรวจปัสสาวะ เพื่อวิเคราะห์ค่าต่างๆ ในปัสสาวะ และค่าความถ่วงจำเพาะ การรักษามีประเด็นใหญ่อยู่ ๓ ประการ คือ การป้องกันและรักษาภาวะขาดน้ำ ป้องกันภาวะทุพ โภชนาการ โดยการให้อาหารระหว่างมีอาการอุจจาระร่วง และหลังจากหายแล้ว และการให้ยาปฏิชีวนะ และยาต้านอุจจาระร่วง



๒. Gastroenteritis Gastroenteritis หรือ กระเพาะอาหารและลำไส้อักเสบ หมายถึง โรคที่เกิดจากความผิดปกติระบบ โรคกระเพาะอาหารและลำไส้อักเสบ (Gastroenteritis) คือ โรคที่เกิดจากความผิดปกติระบบทางเดินอาหาร ซึ่งเกิดจากเชื้อไวรัสหรือแบคทีเรียที่ เป็นสาเหตุของโรคลำไส้ที่พบบ่อยที่สุดในเด็ก โดยไวรัสที่พบบ่อยที่สุดคือ ไวรัสโรต้า สาเหตุการเกิดโรค ส่วนใหญ่เกิดจากเชื้อไวรัส ได้แก่ Rota virus หรือเชื้อแบคทีเรีย การเกิดโรคมี ความสัมพันธ์กับจำนวนเชื้อ ความรุนแรงของเชื้อ และภูมิคุ้มกันทางของเด็กที่รับเชื้อเข้าไป ซึ่งโดยปกติเชื้อโรค จะถูกทำลายโดยกรดในกระเพาะอาหาร อาการและการแสดง อาการที่พบได้แก่ อุจจาระร่วงเฉียบพลัน คลื่นไส้อาเจียน ปวดท้องอย่างรุนแรง อาเจียน อาเจ็บท้องร้าว ครรั่นเนื้อครรั่นตัว อ่อนเพลียและหน้าสั่นได้ การรักษา ส่วนใหญ่เป็นการรักษาตามอาการ เช่น รักษาภาวะขาดน้ำ ให้ยาลดดีไซโนฟิลินที่มีไข้ โดยทั่วไป ไม่มีความจำเป็นต้องใช้ยาต้านชุลซีฟ ยกเว้นในเด็กที่มีภูมิคุ้มกันทางต่ำ หารักแร้กเกิด หรือเด็กที่มีภาวะ septicemia ฯ

๓. Gastritis หรือ โรคกระเพาะอาหารอักเสบ หมายถึง โรคที่เกิดจากมีการอักเสบ บวม แดง ของเยื่อ เมือกนุภายในกระเพาะอาหาร เมื่อมีอาการและรักษาได้หายภายในประมาณ ๑-๓ สัปดาห์ เรียกว่า โรค กระเพาะอาหาร อักเสบเฉียบพลัน แต่เมื่อมีอาการเรื้อรัง เป็นอย่างๆ นานเป็นเดือน หรือ เป็นปี เรียกว่า โรค กระเพาะอาหาร อักเสบเรื้อรัง สาเหตุของโรคกระเพาะอาหารอักเสบ เกิดจากการที่กระเพาะอาหารหลังการมาปริมาณมาก ซึ่งอาจเกิดจากความเครียด การได้รับยาหรือสารเคมี เช่น ยาต้านการอักเสบ หรือยาแก้ปวดกลุ่ม NSAIDS และไพริน กกลุ่มสเตียรอยด์ รวมถึงสารเคมีอื่น ๆ ที่มาจากการดอง มีฤทธิ์กดกร่อนเยื่อบุกระเพาะ จนเป็นสาเหตุให้ กระเพาะบางลง การติดเชื้อแบคทีเรีย เอลิโคแมคเตอร์ ไฟลอร์ (Helicobacter pylori: H. pylori) การติดเชื้อ ไวรัสและราบ บางชนิด อาการและการแสดงของโรคกระเพาะอาหารอักเสบ เด็กจะมีอาการปวดท้องตื้นๆ คลื่นไส้อาเจียน เมื่อเป็นมากอาจอาเจียนเป็นเลือดได้ บางรายมีถ่ายเป็นเลือดหรือถ่ายเป็นสีดำ การตรวจวินิจฉัย จากประวัติอาการ ประวัติโรคประจำตัวต่างๆ เช่น การกินยาต่างๆ ความเครียดใน ชีวิตประจำวัน/ครอบครัว การตรวจร่างกายพบมีอาการจุดเสียดที่บริเวณลิ้นปี มีอาการคลื่นไส้อาเจียน การส่องกล้องตรวจกระเพาะอาหาร ร่วมกับการตัดชิ้นเนื้อจากส่วนที่มีการอักเสบเพื่อช่วยในการวินิจฉัยแยกโรค การรักษาโรคกระเพาะอาหารอักเสบ จะรักษาตามสาเหตุ เช่น ให้ยาปฏิชีวนะเมื่อโรคเกิดจากติด

เชื้อ แบคทีเรีย H. pylori หรือการปรับเปลี่ยนยาแก้ปวด เมื่อโรคเกิดจากยาในกลุ่ม NSAIDS เป็นต้น และรักษาตามอาการ เช่น ให้ยาลดกรด ยาเคลือบกระเพาะอาหาร ยาช่วยย่อยอาหาร และยาบรรเทาอาการ ปวดท้อง เป็นต้น

๔. Cleft lip/ Cleft palate Cleft lip (ปากแหว่ง) ถ้ารอยแยกนั้นไม่ถึงส่วนเพดานปาก จะเรียกว่าความผิดปกตินี้ว่า ปากแหว่ง หาก เกิดที่ด้านบนของริมฝีปากในลักษณะซ่องว่างเล็กๆ หรือเว้าเล็กน้อยเรียกว่า ปากแหว่งไม่สมบูรณ์ หรือปาก แหว่งบางส่วน (Partial or incomplete cleft) แต่หากรอยแยกนี้ต่อเนื่องไปถึงจมูกเรียกว่า ปากแหว่งสมบูรณ์ (complete cleft) ปากแหว่งอาจเกิดข้างเดียวหรือสองข้างก็ได้ ปากแหว่งมีสาเหตุจากการเชื่อมของขากรรไกรบนและส่วนยื่นจมูกด้านใกล้กลาง (medial nasal processes) เพื่อเป็นเพดานปากปฐมภูมิ (primary palate) ไม่สมบูรณ์ ปากแหว่งรูปแบบหนึ่งเรียกว่า Microform cleft ซึ่งมีความรุนแรงน้อยกว่า มีลักษณะเป็นรอยเล็กๆ บนริมฝีปากหรือมีลักษณะคล้ายแผลเป็นจากริมฝีปากไปยังจมูก ในบางรายกล้ามเนื้อหุ้รุดปากใต้แผลเป็นนั้น ๆ อาจผิดปกติซึ่งต้องได้รับการผ่าตัด ทารกที่เกิดมา มีความผิดปกติตั้งก่อนล่าว่าจำเป็นต้องได้รับการประเมินความรุนแรงจากแพทย์ด้านใบหน้าและปากทันที Cleft palate (เพดานโหว่) เป็นภาวะที่แผ่นกระดูกของกะโหลกศีรษะที่ประกอบเป็นเพดานแข็ง ๒ แผ่นไม่เชื่อมกัน เพดานใหม่ มีสาเหตุมาจากการบกพร่องของการเชื่อมของส่วนยื่นเพดานปากด้านข้าง, ผนัง กลางจมูก (nasal septum), และ/หรือส่วนยื่นเพดานปากกลาง (median palatine processes) เพื่อเป็น เพดานปากที่ดูดูภูมิ (secondary palate) ซึ่งที่เพดานปากที่เกิดจากเพดานโหว่ทำให้ช่องปากเชื่อมโดยตรงกับโพรงจมูกซึ่งดังกล่าวทำให้ อาการร้าวไปยังโพรงจมูกทำให้มือพูดจะเกิดเสียงก้องขึ้นจมูก ทางเลือกในการรักษาคือการบำบัดจีเกท (Speech therapy) , การใช้อุปกรณ์เทียม, การเสริมผนังหลังคอหอย, การเพิ่มความยาวเพดานปาก และการ ผ่าตัด สถาเหตุ ๑. กรรมพันธุ์ (Heredity) ครอบครัวที่มีพ่อแม่หรือญาติทางฝ่ายพ่อแม่เป็นโรคปาก แหว่งเพดานโหว่ ลูกมีโอกาสเป็นถึง ๖๐ % ๒. สิ่งแวดล้อม (Environmental agents) เช่น มาตรการติดหัดเยอรมัน ระหว่างตั้งครรภ์ ๓ เดือนแรก เป็นต้น อาการและอาการแสดง ๑. ทารกที่มีปากแหว่งเพียงอย่างเดียว จะไม่สามารถหวนมแม่หรือจุนมได้สนิท มีลมร้าวเข้าไปขณะดูดนม ทารกต้องออกแรงดูดนมากขึ้น พบรากการห้องอีดายหลังดูดนม ๒. ทารกที่มีเพดานโหว่ มักสำลักน้ำขึ้นจมูกและเข้าซ่องหูขั้นกลางหรือสำลักน้ำเข้าสู่ ปอดได้ ๓. การได้ยินผิดปกติ ๔. การติดเชื้อทางเดินหายใจส่วนต้น ๕. วัยหัดพูด จะพูดเสียงขึ้นจมูก พูดไม่ชัด ๖. การขึ้นของฟันจะผิดปกติ การตรวจวินิจฉัย โรคปากแหว่งพบตั้งแต่ทารกแรกเกิด การตรวจทารกในครรภ์ด้วยคลื่นเสียงความถี่สูง (Ultrasound) สามารถตรวจพบได้เมื่ออายุครรภ์ประมาณ ๓๐-๓๕ สัปดาห์ สามารถยืนยันที่ได้เก็บร้อยเปอร์เซ็นต์ การรักษา การผ่าตัดรักษาโรคปากแหว่ง นิยมผ่าตัดโดยยึดหลัก Rule of over ten ซึ่งด้วยหมายถึงเด็กอายุประมาณ ๑๐ สัปดาห์ น้ำหนักมากกว่า ๑๐ ปอนด์ Hemoglobin มากกว่า ๑๐% ที่นำไปเมื่อเด็กอายุ ๑ เดือนขึ้นไปร่างกายจะมีความสามารถผ่าตัด เนื่องจากมีระบบหัวใจหลอดเลือดและปอดสมบูรณ์ ภาวะโภชนาการดี สามารถต่อต้านกับการติดเชื้อได้ การผ่าตัดมีหลายวิธีขึ้นกับลักษณะความพิการของเด็ก รายที่ เป็นน้อย เช่น ปากแหว่งข้างเดียวไม่มีความพิการของเหือกการรักษาจะทำเพียงผ่าตัดเย็บริม ฝีปากเพียง ขั้นตอนเดียว นอกจากนี้การดึงริมฝีปากที่แหว่งเข้ามาชิดกันโดยการปิด Steri-strips จะเป็นการช่วยดึงริมฝีปากที่แหว่ง เจริญเข้ามาอยุธิดกันมากขึ้นก่อนทำการผ่าตัด ขั้นตอนต่อไปจะทำผ่าตัดเพดาน เพื่อให้มีการ พูดได้ชัดเจนใกล้เคียงปกติมากที่สุด มีการเจริญเติบโตของใบหน้าและฟันเป็นไปอย่างสมบูรณ์ นิยมผ่าตัดเมื่อ อายุ ๖ - ๑๙ เดือน เพื่อให้เพดานมีการเจริญเติบโตในช่วงช่วงปีแรกก่อน ซึ่งเมื่อทำผ่าตัดในระยะนี้จะ ได้ผลดีภายหลังการผ่าตัด และทำก่อนเด็กเริ่มหัดพูด เมื่ออายุประมาณ ๓ ปี จะทำการผ่าตัดแก้ไขจมูกตาม ด้วยการฝึกพูดจากนักอ箬บำบัด (Speech therapist) และปรึกษาทันตแพทย์จัดฟันเมื่ออายุประมาณ ๕ ปี หลังจากนั้นหากพบมีความผิดปกติลงเหลืออยู่จะ

ผ่าตัดแก้ไข จนกระทั่งผลการรักษาผู้ป่วยมีลักษณะของริมฝีปาก จมูกและลักษณะภายในช่องปากใกล้เคียงปกติมาก ภาวะแทรกซ้อน ผู้ป่วยเลี้ยงไม่โต พูดไม่ชัดออกเสียงขึ้นจมูก จมูกผิดรูป ติดเชื้อทางเดินหายใจส่วนต้นจากการสำลัก นอกจานนี้การสำลักกันมแผ่นเพดานขึ้นไปยังช่องทูหัวคางและทอยสเตเชียล จะทำให้หูชั้นกลางอักเสบเกิดหูน้ำหนวกสูญเสียการได้ยินได้ และมีฟันขึ้นผิดรูป บิดามารดาจะรู้สึกผิด เคร้าเสียใจ ทำให้มีปัญหาต่อการสร้างความรักความผูกพันกับทารก

๔. Tracheoesophageal fistula (T-E fistula) หมายถึง หลอดอาหารติดต่อกับหลอดลมคอ เป็นความผิดรูปแต่กำเนิด ที่ต้องได้รับการช่วยเหลืออย่างรีบด่วน เพื่อไม่ให้ทารกเกิดอันตรายถึงชีวิต สาเหตุ เชื่อว่ามาจากการลักษณะทางคลินิก ลักษณะความผิดรูปของหลอดอาหารที่พบมากที่สุด คือ การอุด ตันของหลอดอาหาร และมีทางติดต่อระหว่างหลอดอาหารช่วงล่างกับหลอดลมคอ (Esophageal atresia with distal trachea – esophageal fistula) อาการและอาการแสดง ๑. อาการน้ำลายมาก หรือน้ำลายพูมปาก เป็นอาการที่พบแรกสุด เป็นผลมาจากการไม่สามารถกลืน น้ำลายผ่านหลอดอาหารลงไปได้ จึงทันออกมานะ พบรดี ๒-๓ ชั่วโมงหลังคลอด ๙ ๒. เมื่อเริ่มให้สารเหลวทางปาก จะมีการสำลัก (Choking) ไอ (Coughing) และเขียวเกิดจากอาหารไม่สามารถผ่านหลอดอาหารลงไปได้ จึงทันเข้าไปในหลอดลมคอ ซึ่งถือว่าเป็นอันตรายมาก ถ้าไม่ได้ตรวจสอบ ก่อนให้นม ๓. ห้องส่วนบนโป่ง (Upper abdominal distension) จากลมผ่าน fistula เข้าไปในกระเพาะทำให้โป่ง ขึ้นๆ จนถึงจุดหนึ่ง กระเพาะอาหารจะบีบตัวทำให้ลมและน้ำย่อยทันเข้าไปในปอด ทำให้ปอดอักเสบได้ (Chemical pneumonitis) ๔. ใส่สายยางให้อาหารไม่ได้ การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis) ทารกที่มีเหตุให้ต้องสงสัยว่ามีภาวะหลอดอาหารตันส่วนใหญ่จะมีภาวะน้ำคร่ำมากกว่าปกติ ซึ่งเป็นการตรวจพบในระหว่างการฝ่ากครรภ์ที่นำไปสู่การตรวจอัลตราซาวน์ทารกในครรภ์ พบรด้วนทารกที่ตรวจไม่พบ Stomach bubble ในขณะที่มารดาเมื่อภาวะน้ำคร่ำมากกว่าปกติ การตรวจวินิจฉัยหลังคลอด (Postnatal diagnosis) ๑. จากการและอาการแสดง เช่น น้ำลายออกมาก หายใจลำบาก และหายใจเสียงดัง คล้ายมีเศษหอย ฉุดหลอดลม โดยเฉพาะทารกที่มีประวัติมารดาเป็นน้ำคร่ำมากผิดปกติ ๒. โดยการใส่สายยางให้อาหารผ่านทางรูจมูกหรือทางปาก เพื่อพิสูจน์ว่ามีหลอดอาหารตันหรือไม่ หากไม่สามารถใส่สายยางให้อาหารได้ลึกเกิน ๘-๑๐ เซนติเมตร แสดงว่ามีการอุดกั้นของหลอดอาหาร เมื่อนำทารกไปถ่ายภาพรังสีของทรวงอกรวมกับช่องท้อง จะพบสายยางให้อาหารขดอยู่บริเวณรอยต่อระหว่าง คอและทรวงอก เป็นการยืนยันการวินิจฉัย การรักษา การดูแลก่อนผ่าตัด ให้การดูแลแบบทารกแรกเกิดโดยทั่วไป คือ ให้ความอบอุ่นให้สารน้ำทางหลอด เลือดดำเนินวิตามิน เค ให้ยาปฏิชีวนะเพื่อเป็นการป้องกัน และดูแลบุญหาอีนๆ ตามสภาพร่างกายของทารก ยืนยันการวินิจฉัยที่แน่นอน และบอกชนิดของความผิดรูปให้ได้ประเมินสภาพปอด และแก้ไขปัญหาที่เกิดขึ้น เพื่อให้ทารกมีความพร้อมก่อนผ่าตัด การผ่าตัดรักษา หลักของการผ่าตัดรักษาภาวะนี้ ได้แก่ ชั้ตทางติดต่อระหว่างหลอดลมคอ กับทางเดินอาหารช่วงล่าง ซึ่งมักจะทำโดยการตัดขาดจากกันและเย็บปิดช่องทางติดต่อที่หลอดลมคอ และต่อหลอดอาหารช่วงบนและช่วงล่างเข้าด้วยกัน ภาวะแทรกซ้อนหลังผ่าตัด มักมีปัญหาแทรกซ้อนทางปอด หายใจไม่ดี อาจต้องใช้ เครื่องช่วยหายใจ อาจมีรูร่วงของรอยต่อหลอดอาหาร มักเกิดในวันที่ ๓-๕ หลังผ่าตัด ซึ่งอาจปิดได้เองเมื่อเวลา ผ่านไป อาจมีการตีบของรอยต่อของหลอดอาหาร มักใช้วิธีผ่าตัดช่วยภายหลังผ่าตัดแล้ว ๒ สัปดาห์ และการ ๑๐ เกิดช้ำของทางติดต่อระหว่างหลอดอาหารกับหลอดลมคอ (Recurrent fistula) ถ้าพบว่ามีต้องแก้ไขใหม่ หรือ มีการไหลย้อนของสิ่งคัดหลัง และอาหารจากกระเพาะเข้าสู่หลอดอาหาร (Gastroesophageal reflux: GER)

๖. Hirschsprung's disease หรือ Congenital aganglionic megacolon (โรคลำไส้โป่งพอง) หมายถึง โรคที่เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดของลำไส้ใหญ่ที่ขาด parasympathetic ganglion cell มาเลี้ยงผนังลำไส้ ทำให้ลำไส้ไม่มีการเคลื่อนไหวแบบบีบຽด (peristalsis) ตามปกติ ทำให้เกิดลำไส้อุดตันบางส่วนหรือทั้งหมด ลำไส้ ส่วนที่ปกติ ซึ่งอยู่ติดกันจึงเกิดการโป่งพอง (hypertrophy) (ศรีสมบูรณ์ มุสิกสุคนธ์และคณะ, ๒๕๕๕) สาเหตุการเกิดโรค เกิดจากเซลล์ต้นแบบ (Neural crest) ของเซลล์ปมประสาท parasympathetic ในผนังลำไส้เคลื่อนลงมาไม่ถึงลำไส้ตรง (rectum) ส่วนปลายสุด ทำให้ลำไส้ส่วนที่ไม่มีปมประสาทเกิดการหด เกร็งและไม่มีการบีบຽด ทำให้อุจจาระเคลื่อนผ่านไปไม่ได้ เสมือนเกิดลำไส้อุดตัน อาการและการแสดงโรคลำไส้โป่งพอง เด็กจะไม่ถ่ายขี้เท้าภายใน ๒๕ หรือ ๓๙ ชั่วโมงแรกหลังคลอด ท้องอืด หน้าท้องโตตึง อาเจียน เมื่อได้รับการสวนอุจจาระ อาการดังกล่าวจะดีขึ้น ในเด็กจะมีประวัติ ท้องผูกเรื้อรัง ท้องอืด เปื้ออาหาร กินอาหารได้น้อย เลี้ยงไม่โถ มีภาวะทุพโภชนาการ กลืนหายใจเมมัน ต้องสวนอุจจาระหรือใช้ยาระบายเป็นประจำ มีอาการสำลักเสบเรื้อรัง อุจจาระเป็นสีดินโคลน กลืนเหม็น ท้องผูกหลับท้องเสียหรืออุจจาระร่วงอย่างรุนแรง การตรวจวินิจฉัย จากการตรวจร่างกาย พบท้องอืด เมื่อตรวจทางทวารหนัก (rectal examination) จะพบว่าทวารหนักบีบัดนิ่วผู้ตรวจ เมื่อเอานิ้วออก จะพบอุจจาระและลมพุงตามนิ้วเมื่อออกมา หน้าท้องจะโป่งใบสัณห์เส้นเลือดดำขยายตัวได้ทั่วไป หรืออาจเห็นการเคลื่อนไหวของลำไส้ที่หน้าท้อง และมีอาการปวด ท้องขณะลำไส้บีบตัว สำหรับการตรวจพิเศษ จะมีการตรวจลายแบบ ได้แก่ การตรวจทางทวารหนัก โดยใส่สายยางแดงสวนที่กันและดึงออกจากทวารหนักแล้วก็จะพบว่าทวารหนักชั้นในไม่คลายตัว วิธีนี้มีความแม่นยำสูงถึง ๘๐% การทำ suction rectal mucosa เพื่อตรวจหา acetylcholine esterase และ การตรวจชิ้นเนื้อ (Rectal biopsy) การรักษาแบ่งเป็น ๓ ระยะ คือ ระยะที่ ๑ ลดการอุดตันลำไส้ เพื่อลดขนาดของลำไส้ที่โป่งพอง และลดการอักเสบติดเชื้อของลำไส้ ด้วยวิธีการสวนระบายน้ำอุจจาระ (rectal irrigation) โดยใส่สาย rectal tube และสวนล้างด้วย NSS ๒๐ ml/kg โดยไม่เกิน ๕๐ ml/kg และการผ่าตัดทวารเทียม (colostomy) เพื่อ ระยะที่ ๒ การทำผ่าตัด เพื่อแก้ไขสาเหตุของโรค โดยการผ่าตัดลำไส้ส่วนที่ขาดปมประสาಥอก และ ต่อปลายลำไส้ที่ดีส่วนที่เหลือเข้าด้วยกัน มีหลายวิธี ได้แก่ Swenson operation, Duhamel operation, Soave operation, Transanal endorectal pull-through ระยะที่ ๓ ผ่าตัดปิดทวารเทียม เพื่อให้เด็กถ่ายอุจจาระออกทางทวารหนักเหมือนเดิมปกติ

๗. Intussusception หรือ ภาวะลำไส้กลืนกัน หมายถึง ภาวะที่ลำไส้ส่วนต้นเคลื่อนตัวเข้าไปในลำไส้ส่วนปลายกว่า ตำแหน่งที่พบมากที่สุด คือลำไส้เล็กส่วนปลายไอเลียม (ileum) เคลื่อนตัวเข้าหากันที่รับการกลืน ได้แก่ ลำไส้ใหญ่ (colon) (ศรีสมบูรณ์ มุสิกสุคนธ์และคณะ, ๒๕๕๕) เข้าไปอยู่ในอีกส่วนหนึ่งของลำไส้ ทำให้เกิดการอุดตันของลำไส้ เป็นภาวะ พบได้บ่อยที่สุดในเด็กกลุ่ม ที่มีอายุระหว่าง ๓ เดือนถึง ๑ ปี สาเหตุยังไม่ทราบว่าอะไรเป็นสาเหตุแต่ในบางรายพบว่าอาจเกิดขึ้นหลังการติดเชื้อของลำไส้ หรือจาก การที่มีความผิดปกติในผนังของลำไส้เล็กที่เป็นมาตั้งแต่กำเนิด เช่น ก้อนติ่งเนื้อ (Polyps) หรือ กระพุ้งของ ลำไส้ (meckel's diverticulum) อาการและการแสดง อาการปวดท้องจะค่อนข้างรุนแรงเป็นพักๆ ทำให้เด็กมี อาการรีดรัง ตัวอ้วน เป็นพักๆได้ อาการอาเจียน ก็เป็นอาการเด่นอีกอันหนึ่ง บางครั้งเด็กจะมีอาเจียนรุนแรง ดูหน้าซีดๆ สลับกับ อาการปวดท้อง ในรายที่เป็นมาก อาจพบว่าเด็กมีถ่ายเป็นมูกเลือด สีแดงๆ เมื่อไอนายลีด้วย การตรวจวินิจฉัย จากการซักประวัติร่างกาย พบทวาร

ปวดท้อง อาการท้องอืด อาการถ่ายเป็น นูกบันเลือดสีค่อนข้างสดลักษณะคล้าย currant jelly การตรวจทางรังสีวิทยา จะทำ plain film acute abdomen และ Barium enema (BE) เห็นลักษณะลำไส้ที่ถูกกลืนเห็นลักษณะเหมือนขดลวดที่เรียกว่า coil-spring sign การรักษาโดยไม่ผ่าตัด (non-operative treatment) ได้แก่ Hydrostatic reduction โดยการสวนแบบเรียงหรือ NSS เข้าทางทวารหนัก โดยการสวนแบบเรียงจะไปดันให้ลำไส้กลืนกันออกจากกัน โดยดันจุด นำให้ถอยร่นกลับไป การสวนแบบเรียงไม่ทำในผู้ป่วยที่ มีการแตกหักของทางเดินอาหาร หรือเยื่อบุช่องท้อง อักเสบแล้ว และ Pneumatic reduction เป็นการใช้แรงดันอากาศแทนการสวนแบบเรียง ข้อดีของการใช้แรงดัน อากาศคือไม่เกิดการติดกรังของแบบเรียงถ้าลำไส้มีการแตกหัก ๒. การรักษาโดยการผ่าตัด (operative treatment) ทำโดยการผ่าตัดเปิดหน้าท้องเด็ก แล้วใช้มือรุด จากด้านปลาย เพื่อดันส่วนนำให้ถอยออกไปจนลำไส้หายกลืนกัน (manual reduction) ในกรณีที่ดันไม่ออก ๑๒ หรือผนังลำไส้มีการตาย แพทย์จะตัดลำไส้ที่กลืนกันออกและเชื่อมต่อปลายลำไส้เข้าหากัน (resection with end to end anastomosis)

๔. Imperforate anus Imperforate anus หมายถึง ความพิการแต่กำเนิดของทวารหนัก อาจเป็นแบบไม่มีรูเปิดออกภายนอก (Imperforate anus) หรือมีรูเปิดผิดไปจากตำแหน่งปกติ เช่น รูเปิดอยู่บริเวณฝีเย็บ รู เปิดต่อกับท่อปัสสาวะ สิ่งสำคัญที่จำเป็นต้องทราบ ก่อนจะให้การดูแลรักษา ได้แก่ ความพิการนั้นเป็นระดับ ไหน มีช่องเปิด (Fistula) เข้าสู่อวัยวะใดหรือไม่ และที่ตำแหน่งใด มีความพิการอื่นๆ ร่วมด้วยหรือไม่ ชนิดของความพิการแบ่งตามระดับของ Rectal pouch โดยเทียบกับระดับของ กล้ามเนื้อ Levator ani ๑) Low (Infralevator) type เป็นชนิดที่ rectal pouch ผ่านกล้ามเนื้อ Levator ani ลงมา และมักจะอยู่ใกล้กับผิวน้ำ หรือตำแหน่งปกติของรูทวารหนัก ๒) Intermediate (Translevator) type เป็นชนิดที่ Rectal pouch อยู่ในระดับเดียวกับ Levator ani ๓) High (Supralevator) type เป็นชนิดที่ rectal pouch อยู่เหนือระดับ Levator ani Diagnosis ในอดีต เด็กส่วนมากมาด้วยปัญหาของลำไส้ใหญ่ส่วนล่างอุดตัน คือไม่ถ่ายอุจจาระ หรือ Meconium ท้องอืด และอาเจียน แต่ในปัจจุบัน ส่วนมากนิวัชัยได้ตั้งแต่แรกคลอด โดยการตรวจร่างกาย จะไม่พบรูเปิด ของทวารหนัก ในตำแหน่งปกติ หลักในการวินิจฉัยเพื่อการรักษาคือ ให้แยกว่าเป็นความพิการระดับต่ำหรือสูง ซึ่งสามารถแยกได้จาก ลักษณะทางคลินิก และการตรวจพิเศษเพิ่มเติม ในบางรายที่จำเป็น Perineum มักจะเรียบ และไม่มีสันนูน หรือรอยจีบ ตรวจพบว่าปัลส์ท่อปัสสาวะมี Meconium ติดอยู่ การรักษาควรดูแลหากให้มีการหายใจดีขึ้นก่อน จึงค่อยทำการผ่าตัด ๑) การดูแลรักษา ก่อนผ่าตัด การเตรียมทารกก่อนการผ่าตัด อาจใช้เวลาประมาณ ๒๕ ชั่วโมงหรือมากกว่านี้ ก่อนการผ่าตัดจะต้องดูแลสภาพทั่วไปของทารกให้พร้อมก่อน ๒) การผ่าตัด ส่วนมากนิยมผ่าตัดผ่านทางช่องท้อง เพราะสามารถดึงอวัยวะในช่องท้องกลับมาได้ง่าย สามารถมองเห็นรู涴ของกระบังลมได้ชัดเจน เย็บซ่อมแซมได้ง่าย และยังสามารถแก้ไขความพิการอื่นของ ระบบทางเดินอาหารที่เกิดร่วมได้ด้วย ๓) การดูแลหลังการผ่าตัด จะต้องทำทางเดินหายใจหากให้เป็นอัมพาตและใช้เครื่องช่วยหายใจต่อไป ระยะหนึ่ง

๕. Diaphragmatic Hernia เป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของสร้างกระบังลม ทำให้เกิดช่องว่างขึ้นและ เป็นจุกที่ทำให้อวัยวะภายในช่องท้อง เคลื่อนเข้ามายังในทรวงอก การย้ายที่ของอวัยวะ ภายในช่องท้องมัก เกิดขึ้นตั้งแต่ทารกอยู่ในครรภ์母 ดังนั้นจึงเป็นสาเหตุ ที่ขัดขวางการเจริญเติบโตของปอดข้างน้ำที่ทำให้เกิด Pulmonary hypoplasia อาการและอาการแสดง เด็กจะมีอาการหายใจลำบาก และหายใจเร็วจากการที่มี ขนาดของปอดเล็ก และมีค่าความเป็นกรดใน กระแสเลือด หน้าท้องของทารกแฟบ เนื่องจากอวัยวะ ทางช่องท้อง เคลื่อนตัวเข้าไปอยู่

ในช่องอก ร่วมกับได้ยินเสียงหัวใจอยู่ทาง ด้านขวา การตรวจวินิจฉัย ภาพถ่ายรังสีทรวงอก แต่ต้องวินิจฉัยแยกโรค กับโรคกระบังลม หย่อนตั้งแต่ กำเนิด (Congenital eventration of the diaphragm) การรักษาในระยะแรกคือ การประคับประคองให้ผู้ป่วยมี ความเสถียรของการหายใจ ระบบไหลเวียนโลหิตและค่าความเป็นกรดด่าง ใน ระยะเหลือดีขึ้นก่อน เวลาที่เหมาะสมของการผ่าตัดคือ เมื่อใดที่ความดันของเลือดและ ความต้านทานการไหลของ เลือดในปอดลดลงแล้ว หรือมีความคงที่ในระดับ หนึ่ง โดยประเมินจากการเฝ้าระวังค่าร้อยละของออกซิเจนใน ระยะเหลือดี การเปลี่ยนแปลงของ lung compliance โดยประเมินจากค่า minute ventilation ที่ดีขึ้น จึงจะนำ ผู้ป่วยไปทำการ ผ่าตัดเพื่อย้ายอวัยวะ ของช่องท้องที่อยู่ในทรวงอกกลับสู่ช่องท้องและปิด ช่องไฟว่าท่อกบังลมได้

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กหรือ JIA

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กหรือ JIA เป็นโรคเจ็บป่วยเรื้อรังซึ่งเกิดจากการอักเสบของข้อที่คงอยู่นาน ซึ่ง ประกอบด้วยอาการเจ็บข้อ บวม และข้อติด คำว่า "ไม่ทราบสาเหตุ" แปลว่าไม่สามารถบอกสาเหตุของการเกิดโรค ได้ ส่วนคำว่า "ในเด็ก" หมายความว่าโรคนี้จะต้องเกิดขึ้นก่อนเด็กคนนั้นมีอายุ ๑๖ ปี โรคที่ไม่หายดีแม้จะรักษา ด้วยยาที่เหมาะสมแล้วก็ตาม แต่สามารถทำให้อาการของผู้ป่วยและผลทางห้องปฏิบัติการดีขึ้นได้ อีกทั้งโรคเหล่านี้เมื่อเราให้การวินิจฉัยแล้ว เราจะไม่สามารถทำนายได้ว่าเด็กจะเจ็บป่วยนานแค่ไหน

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก เป็นโรคที่พบได้น้อย พบประมาณ ๑-๒ รายต่อประชากรเด็ก ๑,๐๐๐ ราย

ในภาวะปกติระบบภูมิคุ้มกันของเราจะปกป้องเราจากการติดเชื้อโรคต่างๆ เช่น เชื้อไวรัสหรือแบคทีเรีย ภูมิคุ้มกัน เราจะมีความสามารถในการแยกแยะได้ว่าอะไรที่เป็นสิ่งแปลกปลอมที่อันตรายซึ่งควรจะทำลายหรืออะไรที่มาจาก เซลล์ของเรารเอง ภาวะข้ออักเสบเชื่อว่าเกิดจากการทำงานที่ผิดปกติของระบบภูมิคุ้มกันของเรา เมื่อระบบภูมิคุ้มกัน ของเรามีความสามารถแยกแยะได้ว่าสิ่งไหนที่เป็นสิ่งแปลกปลอมและสิ่งไหนที่เป็นเซลล์ของเรา ภูมิคุ้มกันจึงทำลาย ส่วนที่เป็นของเรารเอง ทำให้เกิดการอักเสบขึ้น เช่น การอักเสบที่เยื่อบุข้อ ด้วยเหตุผลนี้ โรคข้ออักเสบไม่ทราบ สาเหตุในเด็กจึงถูกเรียกว่าโรคภูมิคุ้มกันทำร้ายตัวเอง ซึ่งหมายความว่า ภูมิคุ้มกันของเราได้ทำลายตัวเรานั่นเอง อย่างไรก็ตาม เมื่อเรามีโรคอักเสบเรื้อรังอีกน้ำหนึ่ง ซึ่งยังไม่ทราบกระบวนการการเกิดโรคที่แน่ชัด โรคนี้ไม่ใช่โรคที่ถ่ายทอด ทางพันธุกรรมเนื่องจากไม่ได้ส่งต่อจากพ่อหรือแม่สู่ลูก อย่างไรก็ตามมีปัจจัยทางพันธุกรรมบางอย่างที่ยังไม่ค้นพบซึ่ง เกี่ยวข้องกับโรค นักวิทยาศาสตร์เชื่อว่าโรคนี้เป็นผลจากสองปัจจัย ได้แก่ ความผิดปกติทางพันธุกรรมและการ กระตุ้นด้วยปัจจัยแวดล้อมบางอย่าง เช่น ภาระการติดเชื้อ ถึงแม้จะมีปัจจัยทางพันธุกรรมมาเกี่ยวข้อง แต่การพบว่า มีเด็กสองคนในครอบครัวเดียวกันป่วยเป็นโรคนี้นั้นพบได้น้อยมาก การวินิจฉัยโรคนี้ได้มีอุปกรณ์ที่ช่วยในการอักเสบของข้อ เป็นระยะเวลานาน และต้องตัดสาเหตุหรือโรคอื่นเรียบร้อยแล้ว ไม่ว่าจะจากการซักประวัติ ตรวจร่างกายหรือตรวจ ทางห้องปฏิบัติการ โรคนี้จะเกิดขึ้นเมื่อเด็กมีอายุน้อยกว่า ๑๖ ปี และอาการจะคงอยู่นานถึง ๖ สัปดาห์ และต้องตัด สาเหตุอื่นๆ ที่ทำให้เกิดข้ออักเสบทั้งไป สาเหตุที่ต้องใช้ ๖ สัปดาห์เป็นเกณฑ์เนื่องจากมีภาวะที่เกิดข้ออักเสบชั่วคราว จากสาเหตุอื่นๆ ร่วมด้วยได้ เช่น การติดเชื้อต่างๆ เป็นต้น ดังนั้นโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุนี้จะรวมถึงภาวะข้อ อักเสบเรื้อรังที่หาสาเหตุไม่ได้และการเกิดโรคเรื้อรังตั้งขึ้นในวัยเด็ก

เยื่อบุข้อคือเยื่อบางๆ ที่เป็นส่วนหนึ่งของปลอกหุ้มข้อต่อ ซึ่งในภาวะข้ออักเสบเยื่อนี้จะหนาตัวขึ้น ตามมาด้วยเซลล์ และเนื้อเยื่อที่อักเสบ ซึ่งนำไปสู่การสร้างน้ำในข้อ ทำให้ข้อบวม ปวดและช้ำได้น้อยกว่าที่ควรจะเป็น อาการที่บ่ง

บวกดึงภาวะข้ออักเสบอาการหนึ่งก็คือ ภาวะข้อติดซึ่งมักเกิดขึ้นในช่วงเช้า อาการนี้มักจะเกิดภายในหลังจากพักข้อเป็นเวลานาน เด็กที่ป่วยพยาบาลลดการปวดข้อโดยงอข้อนั้นๆ เรียกท่านว่า "ท่าลดปวด" ถ้าคงยังอยู่ในท่านั้นนาน (โดยปกติมากกว่า ๑ เดือน) ท่านี้จะนำไปสู่การหดเกร็งตัว (สันหลัง) ของกล้ามเนื้อและเส้นเอ็น ทำให้เกิดการผิดรูปของข้อในท่างอ ถ้าไม่รักษาอย่างถูกต้อง การอักเสบของข้อจะทำให้เกิดการทำลายข้อผ่านสองกระบวนการ หนึ่งคือ เยื่อบุข้อหนาตัวจนมีลักษณะคล้ายก้อน (หรือที่เราเรียกว่า *panknus*) และมีการหลั่งสารต่างๆ ที่ทำให้เกิดการทำลายกระดูกและกระดูกอ่อน หากดูจากภาพเอ็กซเรย์พบว่ามีลักษณะคล้ายหลุมที่เรียกว่าการกัดกร่อนของกระดูก การที่ผู้ป่วยอยู่ในท่างอเป็นเวลานาน จะทำให้เกิดกล้ามเนื้อลีบ (ซึ่งเกิดจากเสียงมวลกล้ามเนื้อ) การเหยียดหรือ การหดตัวของกล้ามเนื้อและเนื้อเยื่อ ทำให้เกิดการผิดรูปของข้อในท่างอ

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก ชนิดอื่น มีโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุอยู่หลายชนิด การแบ่งกลุ่มอาศัยจำนวนข้อที่อักเสบเป็นหลัก (ข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อย หรือ ข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุชนิดหลายข้อ) และโดยดูอาการอื่นร่วม เช่น ไข้, ผื่นและอื่นๆ (ดูในย่อหน้าต่อไป) การวินิจฉัยว่าเป็นชนิดใดทำได้โดยการสังเกตอาการในช่วง ๖ เดือนแรก ด้วยเหตุผลนี้การอาการเริ่มแรกที่เป็นจังช่ายในการแยกชนิด

- โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดซิติสเต็มมิก

ซิติสเต็มมิก(systemic)หมายถึงมีความเกี่ยวข้องกับหลายอวัยวะในร่างกายนอกเหนือจากการข้ออักเสบ โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดซิติสเต็มมิก มีลักษณะอาการ ไข้ ผื่น และการอักเสบของระบบต่างๆ ของร่างกายอย่างมาก ก่อนที่จะมีข้ออักเสบหรือระหว่างการมีข้ออักเสบ มีไข้สูงและผื่นขึ้นช่วงที่มีไข้สูง อาการอื่นๆ ที่พบร่วม ปวดกล้ามเนื้อ ตับโต ม้ามโต ต่อมน้ำเหลืองโต การอักเสบของเยื่อหุ้มหัวใจ และเยื่อหุ้มปอด ข้ออักเสบ มักพบมากกว่า ๕ ข้อขึ้นไป อาจพบตั้งแต่ช่วงเริ่มแรกของโรคหรือเกิดขึ้นภายหลังได้ โรคนี้พบได้ในเด็กชายและหญิงทุกอายุ แต่มักพบบ่อยช่วงวัยเด็กเล็กและวัยก่อนเข้าโรงเรียน

ผู้ป่วยจำนวนประมาณครึ่งหนึ่ง อาการไข้และข้ออักเสบจะหายไปภายในช่วงระยะเวลาหนึ่งและผู้ป่วยประเทนมักมีการพยากรณ์โรคระยะยาวที่ดี ผู้ป่วยที่เหลือ อาการไข้มักค่อยๆ ดีขึ้นขณะที่อาการข้ออักเสบจะดำเนินมากขึ้นและบางครั้งยากต่อการรักษา ผู้ป่วยจำนวนน้อยที่มีทั้งอาการไข้และข้ออักเสบอยู่ตลอด โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดซิติสเต็มมิกพบน้อยกว่า ๑๐% ของผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กทั้งหมด

- โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดหลายข้อ

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดหลายข้อ เป็นโรคที่มีลักษณะข้ออักเสบมากกว่า ๕ ข้อในช่วง ๖ เดือนแรกของโรค และไม่มีไข้ การตรวจเลือดเพื่อดูค่าอักเสบرمูมาตอยด์ เพื่อใช้แยกชนิดของโรค คือ ชนิดค่าอักเสบرمูมาตอยด์ให้ผลลบและค่าอักเสบرمูมาตอยด์ให้ผลบวก

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดหลายข้อที่มีค่าอักเสบرمูมาตอยด์ให้ผลบวก ชนิดนี้พบน้อยในเด็ก (น้อยกว่า ๕% ของผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กทั้งหมด) โรคนี้คล้ายกับโรคرمูมาตอยด์ในผู้ใหญ่ โรคนี้มักมีข้ออักเสบเหมือนกันทั้งสองข้าง เริ่มแรกบริเวณข้อนิ้วมือ และนิ้วเท้า หลังจากนั้นลามไปที่ข้ออื่น มักพบในผู้หญิงมากกว่าผู้ชาย

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดหลายข้อ ที่มีค่าอักเสบرمูมาตอยด์ให้ผลลบ ชนิดนี้พบประมาณ ๑๕-๒๐% ของผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กทั้งหมด สามารถพบในเด็กทุกอายุ มีอาการที่ข้อใหญ่ได้ โดยทั่วไปเมื่อการอักเสบได้ทั้งข้อใหญ่และข้อเล็ก สำหรับทั้งสองชนิด การรักษาควรจะวางแผนไว้ตั้งแต่ต้น หรือทันทีที่ที่ทำการ

วินิจฉัย เนื่องจากการรักษาที่เร็วและเหมาะสมนำไปสู่ผลการรักษาที่ดี แต่อย่างไรก็ตาม การนำมายกการตอบสนองต่อการรักษาในช่วงแรกทำได้ยาก การตอบสนองต่อการรักษาแตกต่างกันอย่างมากในเด็กแต่ละคน

- โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อย (แบบคงที่หรือแบบเพิ่มขึ้น)

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อยเป็นชนิดที่พบบ่อยที่สุด พบระบบมา ๕๐% ของผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กทั้งหมด โรคนี้มีลักษณะมีข้อน้อยกว่า ๕ ข้อในช่วง ๖ เดือนแรก และไม่มีอาการทางชิลส์ตีมิกพบการอักเสบบริเวณข้อขนาดใหญ่ (เช่น ข้อเข่าและข้อเท้า) มักเป็นไม่เหมือนกันทั้งสองข้าง บางครั้งมีอาการเพียงข้อเดียว ในผู้ป่วยบางรายมีจำนวนข้ออักเสบมากกว่า ๕ ข้อหลังจาก ๖ เดือน จะเรียกว่าโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุ ในเด็กชนิดข้อน้อยแบบเพิ่มขึ้น ถ้าหากจำนวนข้ออักเสบน้อยกว่า ๕ ข้อตลอดระยะเวลาการเป็นโรคเรียกว่าโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อยแบบคงที่

โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อยมักเกิดในเด็กอายุก่อน ๖ ปี ที่เป็นเพศหญิง ด้วยการรักษาที่เหมาะสม การพยากรณ์โรคมักจะดี ในผู้ป่วยที่มีจำนวนข้ออักเสบน้อยแบบคงที่ แต่ในผู้ป่วยที่มีจำนวนข้ออักเสบน้อยแบบเพิ่มขึ้นการพยากรณ์โรคจะแตกต่างออกไปเนื่องจากสามารถถกลายเป็นข้ออักเสบแบบหลายข้อได้

ผู้ป่วยจำนวนหนึ่งอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนทางตา เช่นการอักเสบของลูกตาส่วนหน้า (ม่านตาส่วนหน้าอักเสบ) แผ่นเยื่อบุอักเสบปกคลุมบริเวณดวงตา เนื่องจากยูเวียส่วนหน้าประกอบไปด้วยม่านตาและซิเลียร์บอดี้ ภาวะแทรกซ้อนที่เกิดขึ้นจึงเรียกว่าม่านตาอักเสบเรื้อรังหรือยูเวียส่วนหน้าอักเสบเรื้อรัง ในโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก การอักเสบของม่านตามักเป็นแบบค่อยเป็นค่อยไปและไม่มีอาการเจ็บหรือตาแดง หากไม่ตรวจและปล่อยไว้ไม่รักษา จะมีการดำเนินโรคจนกระทั่งเกิดความเสียหายที่รุนแรงต่อดวงตา การตรวจพบได้อย่างรวดเร็วเป็นสิ่งสำคัญ เพราะส่วนใหญ่มักไม่มีอาการตาแดง และไม่บ่นเรื่องตามัว ภาวะม่านตาอักเสบจึง ไม่เป็นที่สังเกตของผู้ป่วยเองหรือแพทย์ผู้ดูแล ปัจจัยเสี่ยงในการเกิดม่านตาอักเสบคือเป็นโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กตั้งแต่อายุน้อยและมีผล ANA (Anti-NuclearAntibody)บวก ในกลุ่มผู้ป่วยเด็กที่มีความเสี่ยงสูงควรตรวจเป็นประจำกับจักษุแพทย์ที่มีความเชี่ยวชาญในการใช้กล้อง slit lamp ตรวจทุก ๓ เดือนและตรวจต่อเนื่องระยะยาว

- โรคข้ออักเสบสะเก็ดเงิน

โรคข้ออักเสบสะเก็ดเงินคือโรคที่มีการอักเสบของข้อที่มีผื่นสะเก็ดเงินร่วมด้วย ผื่นสะเก็ดเงินเป็นการยกเสบของผิวหนังที่เป็นปืนๆและมีขุยรอบๆมักเกิดบริเวณข้อศอกและข้อเข่า บางครั้งมีรอยโรคเฉพาะที่เล็บอย่างเดียว หรือมีประวัติคันในครอบครัวเป็นโรคสะเก็ดเงิน อาจมีผื่นจำนวนมากหรือเกิดตามหลังการมีข้ออักเสบ ลักษณะที่สำคัญที่ช่วยในการวินิจฉัยโรคคือมีอาการบวมของนิ้วมือหรือนิ้วเท้า(นิ้วบวมคล้ายกับสีกรอกหรือ dactylitis) และการเปลี่ยนแปลงของเล็บ (เล็บบุ่ม) อาจพบญาติสายตรงลำดับแรกเป็นโรคสะเก็ดเงิน ม่านตาอักเสบเรื้อรังอาจเกิดขึ้นได้ตั้งนั้นควรตรวจเป็นประจำ

ผลของการรักษาในโรคนี้แตกต่างกันได้มาก การตอบสนองต่อการรักษาอาจแตกต่างกันทั้งทางด้านผิวหนังและข้อ หากผู้ป่วยมีข้ออักเสบจำนวนน้อยกว่า ๕ ข้อการรักษาจะเหมือนกับโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อย หากผู้ป่วยจำนวนข้ออักเสบมากกว่า ๕ ข้อ การรักษาจะเหมือนกับการรักษาข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดหลายข้อ การตอบสนองต่อการรักษาในแต่ละคนอาจแตกต่างกันเนื่องจากต้องการตอบสนองต่อการรักษาทั้งข้อ อักเสบและผื่นสะเก็ดเงิน

- โรคข้ออักเสบที่มีอาการอักเสบของจุดเดกาเส้นเอ็นร่วมด้วย
อาการแสดงที่พบบ่อยที่สุดคือข้ออักเสบบริเวณข้อใหญ่ของรยางค์ล่าง และบริเวณ "จุดเดกาของเส้นเอ็นอักเสบ" ซึ่งคือการอักเสบของจุดที่เส้นเอ็นยืดติดกับกระดูก (ยกตัวอย่างเช่น สันเห้า เป็นต้น) โดยการอักเสบบริเวณจุดเดกาของเส้นเอ็นกับกระดูกทำให้เกิดอาการปวดได้มาก โดยส่วนใหญ่พบบริเวณสันเห้าและ บริเวณจุดเดกาของเอ็นร้อยหวาย บางครั้งผู้ป่วยเหล่านี้มีอาการมานดาอักเสบเฉียบพลันร่วมด้วย โดยอาการแสดงของมานดาอักเสบแตกต่างกับชนิดอื่นๆของโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก คือคนนี้ได้มักมีอาการตาแดง น้ำตาไหล สู้เสงไม่ได้ ผู้ป่วยส่วนใหญ่มีผล HLAB₂₇ เป็นบวก โดยการทดสอบนี้สำหรับครอบครัวที่มีโอกาสเสี่ยงเป็นคนนี้ โรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดนี้มักเกิดในเด็กผู้ชายอายุมากกว่า ๖ ปี การดำเนินโรคหลากหลาย ในผู้ป่วยบางรายโรคสงบหลังจากเวลาผ่านไป ในขณะที่บางรายอาการลุกลามไปที่กระดูกไขสันหลังส่วนล่าง ข้อสะโพก กระดูกเชิงกราน หลังแข็ง อาการปวดหลังในตอนเช้าที่มีข้อติดแจ้งร่วมด้วยบ่งบอกถึงการอักเสบของกระดูกสันหลัง จริงๆแล้วโรคนี้มีอาการคล้ายคลึงกับโรคหลังแข็งในผู้ใหญ่ หรือโรค ankylosing spondylitis นั่นเอง

การวินิจฉัยและการรักษา

- การตรวจทางห้องปฏิบัติการใดที่จำเป็น?

ในช่วงการวินิจฉัย การตรวจทางห้องปฏิบัติการบางอย่างมีประโยชน์ รวมถึงการตรวจข้อ ตรวจตา เพื่อช่วยในการบ่งบอกชนิดของโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กและบ่งบอกถึงปัจจัยเสี่ยงในการเกิดภาวะแทรกซ้อน เช่น มานดาอักเสบเรื้อรัง ค่าอักเสบຽมาร์ตอยด์ เป็นการทดสอบเพื่อติดตามค่าแอนติบอดี้ในร่างกาย หากมีผลบวก และมีค่าระดับสูงอยู่นานก็เป็นตัวบ่งชี้ชนิดของโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก

การทดสอบ ANA มักให้ผลบวกในผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อย ที่มีอาการตั้งแต่อายุน้อย

ผู้ป่วยกลุ่มนี้มีความเสี่ยงสูงในการเกิดมานดาอักเสบเรื้อรัง ดังนั้นควรตรวจติดกรองเป็นประจำโดยใช้เครื่อง slit lamp(ทุกๆเดือน)HLAB₂₇ เป็นการตรวจระดับเซลล์ซึ่งให้ผลบวกถึง ๘๐% ของผู้ป่วยที่มีข้ออักเสบที่มีจุดเดกาของเส้นเอ็นอักเสบร่วมด้วยส่วนในคนปกติให้ผลบวกเพียง๕-๘%การตรวจอื่นๆ เช่น erythrocyte sedimentation rate (ESR) หรือ C-reactive protein (CRP) ซึ่งมีประโยชน์ในการบ่งบอกถึงการอักเสบทั่วไปอย่างไรก็ตามการวินิจฉัยและการตัดสินใจในการรักษาขึ้นกับอาการแสดงมากกว่าผลตรวจทางห้องปฏิบัติการ

ในระหว่างการรักษาผู้ป่วยอาจต้องการการตรวจเลือดเป็นระยะ (เช่น การตรวจเม็ดเลือด, การตรวจการทำงานของตับ, การตรวจปัสสาวะ) เพื่อดูผลข้างเคียงของการรักษาและยาที่ใช้รักษาซึ่งผู้ป่วยอาจไม่แสดงอาการผิดปกติให้เห็น การอักเสบของข้อส่วนใหญ่ประเมินโดยการตรวจร่างกาย และบางครั้งใช้การถ่ายภาพเช่น การตรวจอุลตราซาวน์ การเอ็กซเรย์หรือการถ่ายภาพด้วยคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้าเป็นระยะมีประโยชน์ในการประเมินสภาพของกระดูกและการเจริญเติบโตของกระดูก เพื่อเป็นประโยชน์ในการรักษาต่อไป

- การรักษาโรคนี้

ไม่มีการรักษาที่จำเพาะเจาะจงเพื่อรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กให้หายขาด จุดประสงค์ในการรักษา ที่สำคัญคือลดอาการปวด อ่อนเพลีย ข้อติดและบ่องกวนไม่ให้กระดูกและข้อถูกทำลาย ลดการผิดรูป และเคลื่อนไหวได้ดีขึ้น เพื่อให้สามารถเจริญเติบโตได้ สำหรับโรคข้ออักเสบทุกชนิด ในช่วง ๑๐ ปีที่ผ่านมา มีความก้าวหน้าอย่างมากในการรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กเนื่องจากมีการนำมายที่รักกันในนามสารชีวภาพมาใช้อย่างไรก็ตามใน

ผู้ป่วยบางรายอาจมีภาวะดื้อต่อการรักษาหมายถึงโรคยังคงมีอาการมากและมีข้ออักเสบทั้งๆที่ได้รับการรักษาปัจจุบันมีแนวทางในการรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กถึงแม้ว่าการรักษาจะขึ้นอยู่กับผู้ป่วยแต่ละราย การมีส่วนร่วมของครอบครัวในการตัดสินใจเลือกรักษา ก็เป็นสิ่งสำคัญเช่นกัน

หลักการรักษาคือการใช้ยาเพื่อยับยั้งอาการทางชีสตีเมมิกและ/หรือการอักเสบของข้อและการทำกายภาพเพื่อป้องกันการผิดรูปของข้อเพื่อให้ข้อต่างๆทำงานได้ตามปกติ

การรักษาค่อนข้างซับซ้อนและต้องการความร่วมมือของแพทย์ผู้เชี่ยวชาญหลายฝ่าย (กุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติส ชั้ม, ศัลยแพทย์กระดูก, นักกายภาพบำบัด, จักษุแพทย์)

ส่วนตัวไปกล่าวถึงการรักษาในปัจจุบันของโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก ข้อมูลจำเพาะเกี่ยวกับยาบางตัว สามารถดูได้ในส่วนของยาที่ใช้ในการรักษาข้างล่าง อย่างไรก็ตามการอนุมัติให้ใช้ยาในแต่ละประเทศมีความแตกต่าง กันดังนั้นไม่ใช่ยาทุกชนิดในรายการข้างล่างที่สามารถใช้ได้ในทุกประเทศ

ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์

ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์เป็นยาหลักที่ใช้ในการรักษาผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กทุกชนิด และโรคทางรูมาติกในเด็กโรคอื่นๆด้วยเป็นยาที่ช่วยในการลดการอักเสบและลดไข้เป็นยาที่ช่วยลดอาการโดยไม่สามารถทำให้โรคสงบได้แต่ช่วยให้ควบคุมอาการที่เกิดจากการอักเสบ ยาส่วนใหญ่ที่ใช้ได้แก่ นาพรอกเซน และ ไอบู โพเรฟัน ส่วนแอลไฟรินถึงแม้ว่ามีประสิทธิภาพและราคาถูกแต่ใช้น้อยลงในปัจจุบัน เนื่องจากผลข้างเคียงมาก (ผลทางชีสตีเมมิกหากกระดับยาในเลือดสูง, เป็นพิษต่อตับโดยเฉพาะในโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดชีสตีเมมิก) ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ส่วนใหญ่ใช้ได้อาการข้างเคียงหลักในผู้ใหญ่คืออาการเกี่ยวกับระบบทางเดินอาหารซึ่งพบไม่ป่วยในเด็กในบางโอกาสยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ชนิดหนึ่งอาจให้ผลดีแต่ชนิดอื่นๆไม่ได้ผลการลดการอักเสบของข้อจะได้ผลดีที่สุดใช้เวลาหลายสัปดาห์หลังการใช้ยา

การฉีดยาเข้าข้อ

การฉีดยาเข้าข้อในกรณีที่มีข้ออักเสบมากกว่าหนึ่งข้อที่มีความเจ็บปวดมากหรือไม่สามารถยืนได้ ยาที่ใช้ฉีดคือยาคอร์ติโคสเตียรอยด์ที่มีฤทธิ์ยาว ไตรแอมโซโนโลน เออกซ์โซเตไนด์ มักถูกเลือกใช้เนื่องจากมีฤทธิ์ยาว (ส่วนใหญ่หลายเดือน) ถูกคุกคามเข้าสู่กระเพาะเลือดน้อย การฉีดยาเข้าข้อใช้เป็นการรักษาหลักสำหรับข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดข้อน้อย และเป็นการรักษาที่ใช้เสริมกับยากดภูมิตัวอ่อนๆ สำหรับข้ออักเสบชนิดอื่นๆ การฉีดยาเข้าข้อสามารถฉีดซ้ำในข้อเดิมได้ และสามารถฉีดยาโดยใช้ยาเข้าเณพะที่หรือการดมยาสลบ (ส่วนใหญ่ในผู้ป่วยอายุน้อย) ทั้งนี้ขึ้นกับอายุของผู้ป่วย ชนิดและจำนวนข้อที่ถูกฉีด ไม่แนะนำให้ฉีดยาซ้ำในข้อเดิมมากกว่า ๓-๔ ครั้งต่อปี การฉีดยาเข้าข้อมากทำร่วมกับการรักษาอื่นๆ เพื่อช่วยลดอาการเจ็บปวดและลดข้อติดอย่างรวดเร็ว หรือระหว่างรอยาชนิดอื่นออกฤทธิ์เต็มที่

ยาตัวเลือกระดับสอง

ยาตัวเลือกระดับสองมีข้อบ่งชี้ในกรณีที่ผู้ป่วยมีข้ออักเสบหลายข้อทั้งที่ได้รับยาต้านอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์และการฉีดยาเข้าข้ออย่างเพียงพอแล้ว การใช้ยาตัวเลือกระดับสองเพิ่มเข้าไปนอกจากการได้รับยาต้านอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ อย่างไรก็ตามการออกฤทธิ์ของยาตัวเลือกระดับสองอย่างเต็มที่ใช้เวลาหลายสัปดาห์หรือหลายเดือนหลัง

การรักษา

เมโรเทركเซต

เมโรเทركเซตเป็นอย่าตัวเลือกอันดับแรกในกลุ่มยาตัวเลือกอันดับสองที่ใช้กันอย่างกว้างขวางในผู้ป่วยข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก หลายการศึกษารับรองประสิทธิภาพและความปลอดภัยจากการใช้ยามานานหลายปี การวิจัยทางการแพทย์ในปัจจุบันได้มีการกำหนดขนาดยาสูงสุดที่ใช้ได้อย่างมีประสิทธิภาพ (๑๕ มิลลิกรัมต่อตารางเมตรทั้งทางการกินและการฉีดยาเข้าใต้ผิวนัง) ดังนั้นการใช้ยาเมโรเทركเซตทุกสัปดาห์เป็นยาตัวแรกที่เลือกใช้โดยเฉพาะในผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดหลายข้อ ยานี้มีประสิทธิภาพในผู้ป่วยส่วนใหญ่ ยานี้มีฤทธิ์ต้านการอักเสบ ลดการดำเนินของโรค หรือแม้แต่ทำให้โรคสงบได้ในผู้ป่วยบางรายแต่ไม่ทราบกลไกชัดเจน ยานี้ส่วนใหญ่สามารถใช้ได้ ผลข้างเคียงที่พบบ่อย คือ อาการทางระบบทางเดินอาหารและการเพิ่มขึ้นของระดับเอนไซม์ตับ ในช่วงระหว่างการรักษา ต้องมีการติดตามความเป็นพิษจากยา ดังนั้นจำเป็นต้องส่งเลือดตรวจทางห้องปฏิบัติการเป็นระยะ

ในปัจจุบันเมโรเทركเซตได้รับการอนุมัติให้สามารถใช้ยาในการรักษาในโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กในหลายประเทศทั่วโลก การให้วิตามินโพลิกหรือโพลินิกร่วมกับยาเมโรเทركเซตสามารถลดผลข้างเคียงของยาโดยเฉพาะต่อการทำงานของตับดังนั้นจึงแนะนำให้ใช้ร่วมกัน

เลฟลูโนไมด์

เลฟลูโนไมด์ เป็นยาตัวเลือกต่อจากยาเมโรเทركเซต โดยเฉพาะในเด็กที่ไม่สามารถทนต่อยาเมโรเทركเซตได้ เลฟลูโนไมด์เป็นยาในรูปแบบยาเม็ดมีการศึกษาถึงการใช้ยาในผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กและรับรองประสิทธิภาพของยาต่อโรคนี้อย่างไรก็ตามการใช้ยานี้ในการรักษามีค่าใช้จ่ายมากกว่ายาเมโรเทركเซต

ชาลาโซไฟรินและไซโคลสปอริน

ยาอื่นที่ไม่ใช้ยาชีวภาพ เช่น ชาลาโซไฟรินซึ่งมีประสิทธิภาพในการรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก แต่ผู้ป่วยมักทนต่อยาได้น้อยกว่ายาเมโรเทركเซต ประสบการณ์ในการใช้ยาชาลาโซไฟรินมีข้อมูลจำกัดเมื่อเทียบกับยาเมโรเทركเซต ทุกวันนี้ยังไม่มีการศึกษาที่เหมาะสมในผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กเพื่อศึกษาถึงประสิทธิภาพของยาอื่นๆ ที่น่าจะมีประโยชน์เช่น ไซโคลสปอริน ปัจจุบันมีการใช้ยาชาลาโซไฟรินและไซโคลสปอรินน้อยลง โดยเฉพาะในประเทศที่มีสารชีวภาพใช้อย่างแพร่หลาย ไซโคลสปอรินเป็นยาที่มีประโยชน์อย่างมากเมื่อใช้ร่วมกับยาคอร์ติโคสเตียรอยด์ในการรักษาภาวะ macrophage activation syndrome ในผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดซิสเต้มิก ภาระนี้เป็นภาระแทรกซ้อนที่อันตรายถึงชีวิตซึ่งเกิดภายหลังจากการกระตุ้นให้เกิดการอักเสบทัวไปอย่างมาก

คอร์ติโคสเตียรอยด์

คอร์ติโคสเตียรอยด์ เป็นยาที่มีประสิทธิภาพในการต้านการอักเสบ แต่มีการใช้อย่างจำกัด เพราะมีผลข้างเคียงระยะยาวหลายด้าน ได้แก่ ภาวะกระดูกพรุน ตัวเตี้ย แต่อย่างไรก็ตาม คอร์ติโคสเตียรอยด์มีประโยชน์ในการรักษาอาการ

ทางชีสเต็มมิกที่ดื้อต่อการรักษาอื่นๆ หรือสำหรับภาวะแทรกซ้อนทางชีสเต็มมิกที่มีผลต่อชีวิต และรวมถึงในการรักษาระหว่างที่ร้อยตัวเลือกที่สองออกฤทธ์เต็มที่

ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์เฉพาะที่ (ยาหยุดตา) ที่ใช้ในหารรักษาม่านตาอักเสบ ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรง การฉีดยาสเตียรอยด์รอบดวงตาบริเวณบล็อก (ภายในระบบอကต้า) หรืออาจจำเป็นต้องให้ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์แบบกินหรือฉีด

สารชีวภาพ

การรักษารูปแบบใหม่ในช่วงสองสามปีที่ผ่านมา รู้จักกันในนามสารชีวภาพ แพทย์ใช้คำว่าสารชีวภาพสำหรับยาที่มีการใช้วิธีการรักษาชีวภาพ ซึ่งไม่เหมือนกับเมโรเทรกเซตหรือเลฟลูโนเมร์ ที่ออกฤทธ์โดยตรงต่อโมเลกุลที่จำเพาะ (tumor necrosis factor หรือ TNF, interleukin 1, interleukin 6 หรือ a T cell stimulatory molecule) สารชีวภาพถูกใช้เพื่อยับยั้งกระบวนการอักเสบในผู้ป่วยโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก ในปัจจุบันมีสารชีวภาพหลายตัวที่ได้รับการรับรองให้ใช้ได้ในโรคนี้ (สามารถดูได้ในรายชื่อยาที่ใช้ได้ถูกต้องตามกฎหมาย ตามรายชื่อข้างล่าง)

ยาต้าน TNF

ยาต้าน TNF เป็นยาที่มีฤทธิ์ในการยับยั้งสาร TNF ซึ่งเป็นตัวการสำคัญในการเกิดการอักเสบ สามารถใช้เป็นยาตัวเดียวในการรักษาหรือใช่วร่วมกับยาเมโรเทรกเซตและมีประสิทธิภาพได้ผู้ป่วยส่วนใหญ่ เป็นยาที่ออกฤทธ์เร็วและมีความปลอดภัยดีในการรักษาต่อเนื่องหากใช้เพียงไม่กี่ปี (ด้วยระยะเวลาการรับประทานต่อวัน) อย่างไรก็ตามการติดตามระยะยาวเพื่อดูผลข้างเคียงที่อาจเกิดขึ้นในระยะยาวมีความจำเป็น ปัจจุบันสารชีวภาพสำหรับโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กมีด้วยกันหลายรูปแบบ ซึ่งรวมถึงสารต้าน TNF แต่ละตัวมีความแตกต่างกันในเรื่องของวิธีการและความถี่ในการให้ เช่น อีทาเนอร์เซป เป็นยาที่ฉีดทางใต้ผิวหนังอาทิตย์ละครั้งหรืออาทิตย์ละ ๒ ครั้ง ส่วนอดาลิมูแมบ เป็นยาที่ฉีดให้ทางใต้ผิวหนังทุก ๒ สัปดาห์ และ อินฟลิชิแมบ เป็นยาที่ให้ทางหลอดเลือดดำทุกเดือน ยาอื่นๆ ที่ยังอยู่ในระหว่างการวิจัย(เช่น โกลิมูแมบ และ เชอร์โตลิชิแมบ เพกอล) ในผู้ป่วยเด็ก และยังมีโมเลกุลอื่นๆ ที่ยังอยู่ในระหว่างการศึกษาในผู้ใหญ่ที่อาจจะนำมาใช้กับผู้ป่วยเด็กในอนาคต

ส่วนใหญ่การรักษาด้วยยาต้าน TNF ใช้ได้กับโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กได้เกือบทุกชนิดยกเว้นชนิดที่มีจำนวนข้อน้อยแบบคงที่ซึ่งส่วนใหญ่มิ่งจำเป็นต้องรักษาด้วยสารชีวภาพ สารต้าน TNF มีข้อจำกัดในการใช้ในการรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดชีสเต็มมิก ในขณะที่สารชีวภาพอื่นๆ นิยมใช้มากกว่า เช่น สารต้าน IL-1 (อนาคตินรา และ อนาคตินูแมบ) หรือสารต้าน IL-6 (โทซิลิชิแมบ) สารต้าน TNF มักใช้เป็นยาตัวเดียวหรือใช้ร่วมกับยาเมโรเทรกเซต เมื่อนักบำบัดตัวเลือกที่สองตัวอื่นๆ การให้ยาชนิดนี้ต้องใช้ภายใต้การควบคุมอย่างเคร่งครัด

AntiCTLA4 Ig(อะบาทาเซป)

อะบาทาเซป เป็นยาที่มีกลไกการออกฤทธิ์ที่แตกต่างไปต่อเซลล์เม็ดเลือดขาวที่เรียกว่า ที ลิมฟोไซด์ เมื่อไม่นานมานี้ได้มีการนำมาใช้ในการรักษาผู้ป่วยเด็กที่มีจำนวนข้ออักเสบหลายข้อที่ไม่ตอบสนองต่อยาเมโรเทรกเซตหรือสารชีวภาพตัวอื่นๆ

สารต้านอินเตอร์ลิวคินวัน(อนาคตินรา และ อนาคตินูแมบ) และสารต้านอินเตอร์ลิวคิน6(โทซิลิชิแมบ)

ยาเหล่านี้มีประโยชน์จำเพาะในการรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดซิสเต็มมิกเริ่มต้นด้วยคอร์ติโคสเตียรอยด์ ถึงแม้จะมีประสิทธิภาพแต่คอร์ติโคสเดียรอยด์มีผลข้างเคียงมากโดยเฉพาะต่อการเจริญเติบโต ดังนั้นมีรายงานว่าสามารถควบคุมอาการของโรคภายในเวลาอันสั้น (โดยส่วนใหญ่ภายในไม่กี่เดือน) แพทย์ผู้รักษาจะเพิ่มสารต้าน IL-1 (อะนาคินราหรือคานาคูนแบบ) หรือสารต้าน IL-6 (โทซิลิชูแบบ) เพื่อใช้รักษาอาการทั้งทางซิสเต็มมิกสามารถหายไปได้เองแต่อาการข้ออักเสบคงอยู่ในกรณีนี้ สามารถใช้เมโรเกรดเซตรักษาเพียงตัวเดียวหรือใช้ร่วมกับสารต้าน TNF หรืออะบาทาเซบ โทซิลิชูแบบสามารถใช้ในโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็กชนิดซิสเต็มมิกและข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุชนิดหลาຍข้อ โดยได้รับการรับรองสำหรับชนิดซิสเต็มมิกก่อนและตามมาด้วยชนิดหลาຍข้อ และยังสามารถใช้ในผู้ป่วยที่ไม่ตอบสนองต่อมেโรเกรดเซตหรือสารชีวภาระชนิดอื่นๆ

การรักษาร่วมกัน

การพื้นฟูสมรรถภาพ

การพื้นฟูสมรรถภาพเป็นส่วนสำคัญในการรักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก การพื้นฟูสมรรถภาพนี้รวมถึงการออกกำลังกายอย่างเหมาะสม และเมื่อมีข้อบ่งชี้ สามารถใช้เฟอกเพื่อช่วยให้ตำแหน่งของข้ออยู่ในท่าที่เหมาะสมเพื่อป้องกันความเจ็บปวด ข้อติด กล้ามเนื้อหดตัว และข้อผิดรูป ควรเริ่มการพื้นฟูสมรรถภาพตั้งแต่ต้นและทำเป็นประจำเพื่อทำให้กล้ามเนื้อและข้อทำงานเป็นปกติ

การผ่าตัดศัลยกรรมกระดูก

ข้อบ่งชี้หลักสำหรับการผ่าตัดศัลยกรรมกระดูกคือการใส่ข้อเทียม (ส่วนใหญ่เป็นข้อสะโพกและข้อเข่า) ในกรณีที่มีข้อถูกทำลาย และการผ่าตัดเนื้อเยื่อในกรณีที่มีข้ออุดตัน

โรคทางพันธุกรรมในเด็ก

โรคทางพันธุกรรม (Genetic Disorders) คือ โรคที่เกิดจากความผิดปกติในยีนหรือในโครโมโซม ซึ่งสามารถถ่ายทอดภัยในครอบครัวจากรุ่นสู่รุ่นได้ และก่อให้เกิดความผิดปกติตั้งแต่กำเนิด ในปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษาให้หายได้ ทำได้เพียงรักษาตามอาการและติดตามผลเป็นระยะๆเท่านั้น

โรคทางพันธุกรรมมีหลายประเภท โดยอาจเกิดจากเปลี่ยนแปลงที่ผิดปกติของยีนเพียงตัวเดียว จำนวนยีนบางตัวหรือโครโมโซมบางคู่มากหรือน้อยกว่าปกติ หรืออาจเกิดจากลักษณะของโครโมโซมที่ผิดปกติ จึงทำให้เกิดอาการของโรคทางพันธุกรรม ซึ่งอาจมีอาการผิดปกติตั้งแต่กำเนิด หรือบางคนอาจมีอาการภายหลังเมื่อโตขึ้น

สาเหตุของโรคทางพันธุกรรม

ยีน (Gene) คือ หน่วยพื้นฐานทางพันธุกรรมซึ่งเป็นส่วนประกอบของดีเอ็นเอ (Deoxyribonucleic Acid: DNA) รวมกันตั้งแต่มีร้อยยีนไปจนถึงหลายล้านรวมกัน ในร่างกายมุชย์มียีนอยู่ที่ประมาณ ๒๐,๐๐๐-๒๕,๐๐๐ ยีน และเมื่อยืนulatory ยีนรวมกันก็จะกลายเป็นสายดีเอ็นเอ ที่มีลักษณะเป็นแท่งเกลียว และเมื่อสายดีเอ็นเออยู่รวมกันมาก ๆ ก็จะกลายเป็นโครโนโซม

โครโนโซม เป็นสารพันธุกรรมที่อยู่ภายในนิวเคลียสของเซลล์ในแต่ละเซลล์ ไม่สามารถมองเห็นได้ด้วยตาเปล่า โดยในแต่ละนิวเคลียสจะมีโครโนโซมทั้งหมด ๒๓ คู่ หรือทั้งหมด ๔๖ แท่ง โครโนโซม ๒๒ คู่ แรกจะทำหน้าที่ควบคุมลักษณะต่าง ๆ ในร่างกายยกเว้นเรื่องเพศ ส่วนโครโนโซมคู่ที่ ๒๓ จะควบคุมลักษณะความแตกต่างกันในเรื่องเพศ ทำให้เกิดเป็นเพศชายและหญิง

หากเป็นเพศหญิง จะมีโครโนโซม X ๒ ตัว ส่วนเพศชายจะมีโครโนโซม X และ Y อย่างละ ๑ ตัว ทั้งนี้การถ่ายทอดทางพันธุกรรมจะถูกส่งต่อ กันจากรุ่นสู่รุ่นผ่านการปฏิสนธิ ซึ่งโครโนโซมจะถูกถ่ายทอดมาจากการทางอสุจิของเพศชาย ๒๓ แท่ง และทางไข่ของเพศหญิง ๒๓ แท่ง รวมกันเป็น ๔๖ แท่ง

ซึ่งแบ่งออกเป็นหลายประเภทตามการเกิดโรคและลักษณะทางพันธุกรรม ดังนี้

๑. โรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนเดียว (Single Gene Disorder)

คือโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากการผ่าเหล่าของยีน โดยการผ่าเหล่านี้อาจเกิดขึ้นที่โครโนโซมเพียงแท่งเดียว หรือที่โครโนโซมหลายแท่งก็ได้ ความผิดปกติอาจเกิดจากการถ่ายทอดกันทางพันธุกรรมของยีน ๒ ชนิด คือ ยีนเด่น (Dominant) และยีนด้อย (Recessive) ดังนี้

๒. โรคที่เกิดจากยีนเด่น (Autosomal Dominant)

เกิดจากการที่ทารกได้รับยีนเด่นมาจากพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่ง ซึ่งการได้รับยีนเด่นที่มีพันธุกรรมผิดปกติเพียง ๑ ยีนทำให้มีโอกาสที่จะเกิดโรคทางพันธุกรรมได้ถึง ๕๐% ต่างโรคจากยีนด้อยที่ต้องมียีนด้อย ๒ ยีนขึ้นไปจึงทำให้มีโอกาสเกิดโรคทางพันธุกรรมได้ โดยโรคที่เกิดจากยีนเด่น ได้แก่

- โรคประสาทชากระดูก (Huntington's Disease)
- โรคหัวแส้นปม (Neurofibromatosis)
- โรคถุงน้ำในไต (Polycystic Kidney Disease)

๓. โรคที่เกิดจากยีนด้อย (Autosomal Recessive)

เป็นโรคที่เกิดจากการได้รับยีนด้อยจากพ่อและแม่ โดยจะแสดงอาการทีต่อเมื่อพ่อและแม่อยู่ในสถานะเป็นพาหะทั้งคู่ เด็กที่เกิดจึงจะมีโอกาสเป็นโรคที่เกิดจากยีนด้อย หากมีเพียงพ่อหรือแม่คนใดคนหนึ่งเป็นพาหะ หรือมีอาการบ่วยเพียงคนเดียว โอกาสที่เด็กจะได้รับยีนที่แสดงโรคก็จะน้อยลง

โรคที่เกิดจากยีนด้วย ได้แก่

- โรคเม็ดเลือดแดงรูปเคี้ยว (Sickle Cell Disease)
- โรคซิสติก ไฟบรอซิส (Cystic Fibrosis)
- โรคฟีนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria)
- โรคถุงน้ำในไตในยีนด้วย (Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease)

๔. โรคที่เกิดจากโครโมโซมเพศ (X-linked)

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดได้น้อย โดยมีสาเหตุเกิดจากความผิดปกติของยีนเด่น (Sex-linked Dominant) และยีนด้วย (Sex-linked Recessive) ที่อยู่ภายในโครโมโซมเพศ ส่งผลให้เกิดโรคต่าง ๆ เช่น โรคฮีโนฟีเลีย (Hemophilia) เป็นต้น

๕. โรคที่เกิดจากการความผิดปกติของโครโมโซม (Chromosomal Abnormalities Disorder)

มีสาเหตุเกิดจากลักษณะโครโมโซม หรือจำนวนของโครโมโซมผิดปกติ ซึ่งสามารถแบ่งความผิดปกติของโครโมโซม ได้เป็น ๒ แบบได้แก่

ความผิดปกติที่จำนวน (Numerical Abnormalities)

โรคทางพันธุกรรมกลุ่มนี้เกิดจากการที่โครโมโซมมีจำนวนเกินหรือขาดไป โรคทางพันธุกรรมที่เกิดในกลุ่มนี้ ได้แก่ ดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome) และโรคเทอร์เนอร์ (Turner's Syndrome) เป็นต้น

ความผิดปกติของลักษณะโครโมโซม (Structural Abnormalities)

ลักษณะของโครโมโซมผิดเพี้ยนไปจากที่ควรจะเป็น เช่น ขาดหายไป หรือมีโครโมโซมซ้ำกัน อยู่ผิดตำแหน่ง ขาดออกจากกัน กลับหัวกลับหาง หรือมีลักษณะคล้ายแหวนหรือเป็นวงกลม โรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากการความผิดปกติ เหล่านี้ได้แก่ โรคมนุษย์hmaป่า (Wolf-Hirschhorn Syndrome) หรือโรคจาคอบเซน (Jacobsen Syndrome)

๖. โรคที่เกิดจากการกลایพันธุ์ของพันธุกรรม (Complex Disorders หรือ Multifactorial Inheritance)

เป็นโรคที่เกิดจากการกลัยพันธุ์ของยีน โดยมีปัจจัยมาจากการใช้ชีวิต หรือสภาพแวดล้อมที่เปลี่ยนแปลงไป ซึ่ง โรคในกลุ่มที่พบได้บ่อยคือ โรคหัวใจ โรคอัลไซเมอร์ โรคเบาหวาน โรคอ้วน หรือโรคมะเร็ง เป็นต้น

นอกจากนี้ โรคทางพันธุกรรมอื่น ๆ ที่พบบ่อย เช่น โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia) และโรคตาบอดสี

อาการของโรคทางพันธุกรรม

อาการของผู้ที่เป็นโรคทางพันธุกรรมอาจแตกต่างกันตามประเภทของโรค ความรุนแรง และตำแหน่งของอวัยวะที่ได้รับผลกระทบ โดยทั่วไป ผู้ป่วยมักมีอาการผิดปกติในหลายระบบของร่างกาย เช่น

- ปัญหาด้านพฤติกรรมและอารมณ์
- ปัญหาเกี่ยวกับสมอง ระดับสติปัญญา และการเรียนรู้
- ปัญหาด้านพัฒนาการ เช่น การสื่อสาร และการเข้าสังคม
- ปัญหาด้านการหายใจ การบยงเห็น และการได้ยิน
- ปัญหาเกี่ยวกับการย่อยและดูดซึมอาหาร การเคี้ยวและกลืนอาหารที่ทำได้ลำบาก
- ความผิดปกติของใบหน้าหรืออวัยวะแต่กำเนิด เช่น ปากแหหง่างเพดานไหว จำนวนนิ้วมือเกิน
- การเจริญเติบโตไม่เป็นไปตามวัย มีภาวะตัวเตี้ย (Short Stature)
- การเคลื่อนไหวผิดปกติ เนื่องจากกล้ามเนื้ออ่อนแรงหรือติดแข็ง
- ชัก และโรคหลอดเลือดสมอง

โรคทางต่อมไร้ท่อในเด็ก

- ภาวะไทรอยด์เป็นพิษ (Thyrotoxicosis)

อาการ คอโต เหนื่อยง่าย ใจสั่น กินจุแต่น้ำหนักลด บางรายท้องเสีย ถ่ายบ่อย หงุดหงิดง่าย ขึ้นร้อน ใจสั่น เหื่อออกง่าย ตาโป่ง ประจำเดือนมาผิดปกติ พบรอยช่องวัยรุ่น เด็กผู้หญิงเจอมากกว่าเด็กผู้ชาย
สาเหตุที่พบได้บ่อย คือโรค Graves disease

การรักษาลำดับแรกคือการรักษาด้วยยาคิน บางรายใช้ยาคินแล้วไม่ตอบสนองหรือมีอาการแพ้ยา อาจต้องเลือกการรักษาด้วยวิธีอื่น เช่น การกลืนแร่ หรือการผ่าตัด

ภาวะนี้หากไม่ได้รับการรักษา หรือรับการรักษาช้า อาจทำให้มีอาการรุนแรง ถึงขั้นหัวใจวาย หัวใจเต้นผิดปกติ ต้องเข้ารับการรักษาใน ICU ได้

- ภาวะขาดไทรอยด์ซอร์โนน (Hypothyroidism)

เป็นภาวะที่พบได้ตั้งแต่เด็กแรกเกิด ทำให้เด็กเป็นโรคอ่อน หรือเป็นภาวะที่เกิดขึ้นในภายหลังก็ได้ คือพบได้ทุกวัย ในเด็กแรกเกิด อาจพบมีอาการตัวเหลือง บวม ดูดนมได้ไม่ดี ท้องผูก ถ่ายอี้เทาซักกว่าปกติ กระหม่อมปิดช้า สะตือ หลุดช้า พัฒนาการล่าช้าทั้งสติปัญญาความสูง และความแข็งแรงของกล้ามเนื้อ

ในเด็กโต จะพบอาการ ส่วนสูงตกเกณฑ์ ท้องผูก คอโต สติปัญญาไม่ดี เรียนหนังสือไม่ทันเพื่อน

การรักษา รักษาได้ด้วยการกินยาไทรอยด์ซอร์โนน ก็จะช่วยอาการดีขึ้น ส่วนสูงดีขึ้น

- เป็นหนุ่มสาวก่อนวัย (Precocious puberty)

เด็กผู้หญิง ที่เป็นสาวเร็ว จะพบมีอาการดังต่อไปนี้ก่อนอายุ ๘ ปี มีเต้านมขึ้น มีสิว มีกลิ่นตัว มีขนรักแร้ มีขนบริเวณหัวหน่าวหรืออวัยวะเพศ ตัวสูงเร็วกว่าเพื่อนในวัยเดียวกัน หรือบางคนมีประจำเดือนก่อนอายุ ๕๐/๒ ปี

สาเหตุ ที่พบบ่อยในเด็กผู้หญิงคือไม่สามารถที่จะรับสารอาหารได้ดี หรือบางรายได้รับสารอาหารปานเป็นจากสิ่งแวดล้อมหรืออาหารบางรายการก็จากภาวะเนื่องอกบางชนิด

เด็กผู้ชาย ที่เป็นหนุ่มเร็ว จะพบมีอาการดังต่อไปนี้ก่อนอายุ ๘ ปี มีวัยวะเพศขยายขนาด มีสิว มีขนรักแร้ มีขนบริเวณหัวหน่าวหรือวัยวะเพศ เสียงแตก

สาเหตุ ที่พบบ่อยในเด็กผู้ชาย คือ เนื้องอกในต่อมใต้สมอ

ผลกระทบหรือผลเสียของการหนุ่มสาวก่อนวัย

- ผลต่อร่างกาย จะทำให้หยุดสูงเร็ว หรือตัวเตี้ยเมื่อเป็นผู้ใหญ่
- ผลต่อจิตใจ โดยเฉพาะในเด็กผู้หญิงที่ยังไม่มีความพร้อม ในการดูแลตนเอง เมื่อมาประจำเดือน

การรักษา สามารถรักษาได้โดยการฉีดยาเข้ากล้ามเนื้อ แบบเดือนละ ๑ ครั้ง หรือ สามเดือนนัด ๑ ครั้ง เพื่อช่วยลดไม่ให้กระดูกล้าหัวน้าไปกว่าอายุกระดูกจริง และไม่ให้หยุดสูงเร็ว หรือป้องกันไม่ให้กระดูกปิดเร็ว หยุดการมีประจำเดือนได้

- เบาหวานชนิดที่ ๑

เป็นโรคเบาหวานที่พบได้บ่อยในเด็กและวัยรุ่น และพบได้มากกว่าเบาหวานชนิดที่ ๒

เบาหวานชนิดที่ ๑ เกิดจากร่างกายมีสารภูมิคุ้มกันของตนเองไปทำลายเซลล์ที่สร้างอินซูลินในตับอ่อน เด็กที่เป็นเบาหวานชนิดที่ ๑ จะพบมีอาการ ปัสสาวะบ่อย ทิวน้ำบ่อย น้ำหนักตัวลด ถ้ามารักษาชา ปล่อยจนอาการหนัก เด็กจะเริ่มอ่อนเพลีย ซึมลง หายใจอบลึก ปวดท้อง หากไม่ได้รับการรักษา อาจเกิดภาวะช็อก และเป็นสาเหตุของการเสียชีวิตได้

การรักษา เบาหวานชนิดนี้ต้องรักษาด้วยการฉีดอินซูลิน เพื่อควบคุมระดับน้ำตาลในเลือดให้อยู่ในเกณฑ์ปกติ เด็กและครอบครัวจะต้องได้รับความรู้เพื่อนำไปสู่การปฏิบัติในการเลือกินอาหารที่ถูกต้อง การนับสัดส่วนอาหาร การฉีดอินซูลิน การตรวจน้ำตาลในเลือดด้วยตัวเอง และ การสังเกตอาการผิดปกติต่างๆ ที่จะนำไปสู่ภาวะระดับน้ำตาลในเลือดสูงหรือต่ำเกินไป

- เบาหวานชนิดที่ ๒

เด็กที่เป็นเบาหวานชนิดที่ ๒ ส่วนใหญ่ จะมีลักษณะอ้วน คอคำ ปัสสาวะบ่อย ทิวน้ำบ่อย พบรดับน้ำตาลในเลือดให้สูงที่เข้าสู่วัยรุ่น บางรายอาจมีประวัติเสี่ยงตั้งแต่แรกเกิด คือ น้ำหนักตัวแรกเกิดน้อยกว่า ๒๕๐๐ กรัม หรือมากกว่า ๔๐๐๐ กรัม มาตราเป็นเบาหวานขณะตั้งครรภ์ มีประวัติคนในครอบครัวเป็นโรคเบาหวาน

เบาหวานชนิดนี้เกิดจาก ร่างกายมีภาวะดื้อต่ออินซูลิน รักษาได้ด้วยการกินยาร่วมกับควบคุมอาหารและออกกำลังกาย บางรายมารักษาชา หรือมีอาการเป็นมาก อาจต้องรักษาด้วยวิธีการฉีดยาควบคู่ไปด้วย

- ภาวะตัวเตี้ยในเด็กหมายถึง เด็กที่มีส่วนสูงน้อยกว่า เปอร์เซ็นต์ไทล์ที่ 3 ตามเกณฑ์ของเพศและอายุ

เกิดได้จากหลายสาเหตุ

- ตัวเตี้ยที่ไม่โรคเป็นสาเหตุ ได้แก่ ตัวเตี้ยตามกรรมพันธุ์ หรือ เป็นม้าตืนปลาย
- ตัวเตี้ยที่มีโรคเป็นสาเหตุ ได้แก่ ขาดสารอาหาร เป็นโรคเรื้อรังต่างๆ ขาดชดเชยโภูมิทราย หรือขาดชดเชยโภูมิ การเจริญเติบโต โรคกระดูกอ่อน โรคทางพัฒนาระบบทั่วไป และอื่นๆ

โรคทางเดินหายใจเด็ก

(๑) หลอดลมอักเสบเฉียบพลันหรือเรื้อรัง

การอักเสบทำให้อ้อได้ทั้งแบบไอยแหงและไอยเสมอ ไอยได้ทั้งกลางวันและกลางคืน กรณีเฉียบพลันอาจเริ่มตัวจากการแบปไปใช้วัดก่อนได้ แต่มักไอยมากและนานกว่าหวัดทั่วไป เชื้อที่ก่อโรคได้ปอยคือ เชื้อไวรัสและแบคทีเรีย แต่เชื้อไวรัสที่ระบาดในฤดูฝน เช่น RSV, Rhinovirus มักทำให้เด็กเล็กป่วยเป็นหลอดลมอักเสบ ซึ่งอาจรุนแรงขึ้นเป็นปอดอักเสบได้ โดยจะขอบหน่อย หายใจเร็ว ซื้ม กินน้อย ไข้ หากมีอาการเหล่านี้ต้องรีบพาไปพบแพทย์ หากไอยแหงเรื้อรังให้ระวังโรคหิด

(๒) จมูกอักเสบจากภูมิแพ้หรือแพ้อากาศ

เนื่องจากปัจจุบันโรคร้อนขึ้น มีสิ่งแวดล้อมที่อากาศแปรปรวนบ่อย ผู้คนอยู่ในเขตเมืองมากขึ้น จึงพบบ่อย ๆ ที่เด็กจะมีน้ำมูก คันจมูก จาม คัดแห่นจมูก เป็น ๆ หาย ๆ บางคนอาจร่วมกับมีคันตา เลือดกำเดาไหลเป็น ๆ หาย ๆ เจ็บหู หรือ หูอักเสบบ่อย ๆ อาจมีญาติที่มีอาการคล้ายกัน หากอาการรบกวนชีวิตประจำวัน การเรียนรู้ และการนอนควรพบแพทย์เพื่อทำการรักษา เด็กกลุ่มนี้ควรหลีกเลี่ยงฝุ่นควันจากพื้นที่รถรับค้าง ฝุ่น PM_{2.5} ควันจากการเผาไหม้ต่าง ๆ ควันบุหรี่ ควันรูป กลิ่นสารเคมี เป็นต้น และควรสวมหน้ากากอนามัยเมื่อยุ่งในพื้นที่ที่อากาศไม่ดีและหม่นล้างจมูก

(๓) โพรงจมูกและไซนัสอักเสบ

มีสาเหตุได้ทั้งการติดเชื้อและภูมิแพ้ เป็นได้ทั้งเฉียบพลันและเรื้อรัง เชื้อก่อโรคมีทั้งไวรัส แบคทีเรีย และเชื้อร่า หากสังเกตว่ามีน้ำมูกข้น น้ำมูกไหลลงคอ คัดจมูก ไอ ปวดที่ใบหน้า ไข้ มีกลิ่นเหม็นของลมหายใจและกลิ่นปากนานาน กว่า ๑ – ๒ สัปดาห์ หรือเป็น ๆ หาย ๆ ควรสงสัยว่าอาจเป็นโรคนี้ได้

(๔) ภาวะอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน

ตอนนอนจะมีอาการที่สำคัญคือ นอนกรน มีลักษณะหายใจแรง นอนดึก มักชอบนอนคว่ำหรือหัวสูง หากรุนแรงจะหายใจลำบาก หายใจลำบาก หายใจลำบาก ใจจนต้องนั่งหลับ หากรุนแรงมาก ๆ ทำให้เด็กไม่ได้นอนเป็นปกติ รู้สึกนอนไม่พอ อารมณ์หงุดหงิด ง่วงหลับระหว่างวัน เรียนรู้ลดลง สามารถลดลงได้ สาเหตุในเด็กส่วนใหญ่เกิดจากต่อมอะดีนอยด์และต่อมทอนซิลโต ภาวะอ้วน โครงสร้างใบหน้าผิดปกติ โพรงจมูกและโพรงไซนัสอักเสบเรื้อรัง เป็นต้น หากเป็นเรื้อรังอาจส่งผลต่อการเจริญเติบโต พัฒนาการ การเรียนรู้ และอารมณ์ของเด็กได้

(๕) หลอดลมไวหรือหิด

ถ้าสังเกตว่าลูกหลานมีอาการหอบ ไอ หายใจลำบาก หายใจลำบาก หายใจลำบาก ใจ เป็น ๆ หาย ๆ บางครั้งเป็นตอนออกกำลังวิ่งเล่น บางครั้งเป็นตอนคำ ๆ หรือมีหวัดเล็กๆ ไอยมาก เมื่อได้ยาขยายหลอดลมแล้วอาการจะดีขึ้น เด็กบางคนมีประวัติภูมิแพ้

ผิวนัง โพรงจมูก แพ้อาหารอยู่่เดิม เด็กบางคนมีประวัติสัมผัสร้อนบุหรี่ หากสงสัยควรพาไปตรวจเพิ่มเติมโดยแพทย์เฉพาะทางด้านภูมิแพ้และด้านทางเดินหายใจ

๖) ภาวะมีสิ่งแปลกปลอมในทางเดินหายใจ

เด็ก ๆ มักซุกซนแล้วนำเอาสิ่งแปลกปลอม เช่น ลูกปัด เศษวัสดุในรูจมูก แล้วค้างอยู่นานจนทำให้เกิดการติดเชื้อ เกิดขึ้น หากสำลักสิ่งแปลกปลอมเข้าหลอดลมจะทำให้ปอดอักเสบและอาจเป็นช้ำ ๆ ที่บริเวณเดิมที่สิ่งแปลกปลอมอุดอยู่ ควรป้องกันโดยบอกเด็กไม่ให้กระทำสิ่งอันตรายและกินอาหารให้มีความเรียบร้อย

โรคหัวใจและภาระที่สำคัญ

โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด (Congenital Heart Defects) คือ ความผิดปกติของการพัฒนาโครงสร้างหัวใจของทารก ตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา โดยโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดในเด็กมี ๒ ชนิด คือ

๑. ชนิดที่มีอาการเขียว (Cyanotic Type) ภาวะที่เด็กมีออกซิเจนในเลือดต่ำ เนื่องจากมีโครงสร้างหัวใจผิดปกติ เลือดดำเนินอยู่กับเลือดแดงที่ไปเลี้ยงร่างกาย การเจริญเติบโตของเด็กกลุ่มนี้จะน้อยกว่าปกติ โดยโรคหัวใจชนิดที่พบได้บ่อยในกลุ่มนี้ เช่น

- Tetralogy of Fallot (TOF) เป็นโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดชนิดเขียวที่พบบ่อยที่สุด
- Transposition of the Great Arteries (TGA) การสลับที่ของหลอดเลือดแดงใหญ่

๒. ชนิดไม่มีอาการเขียว (Acyanotic Type) เด็กกลุ่มนี้จะไม่มีอาการเขียว เนื่องจากร่างกายได้รับเลือดแดงที่มีความอิ่มตัวของออกซิเจนในหลอดเลือดแดงมีปริมาณสูง อาจมีความผิดปกติที่เกิดจากผนังกั้นหัวใจมีรู ลินหัวใจร้าว หรือตีบ หรือหลอดเลือดตีบหรือเกิน ซึ่งพบเด็กที่ป่วยเป็นโรคหัวใจชนิดไม่มีอาการเขียว ประมาณร้อยละ ๘๕ ของโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด โดยโรคหัวใจชนิดที่พบได้บ่อยในกลุ่มนี้ เช่น

- Ventricular Septal Defect (VSD) ภาวะที่ผนังกั้นหัวใจห้องล่างมีรูร้าว
- Patent Ductus Arteriosus (PDA) การคงอยู่ของหลอดเลือดแดงเชื่อมระหว่างหลอดเลือดแดงใหญ่ของร่างกายและปอด
- Atrial Septal Defect (ASD) ภาวะที่ผนังกั้นหัวใจห้องบนมีรูร้าว

โรคเลือดและมะเร็งในเด็ก

๑. มะเร็งเม็ดเลือดขาวเฉียบพลัน เป็นโรคมะเร็งในเด็กที่พบบ่อยที่สุด ประมาณครึ่งหนึ่งของผู้ป่วยเด็กที่เป็นมะเร็งทั้งหมด แบ่งเป็น ๒ ชนิด คือ

- Acute Lymphoblastic Leukemia (ALL) ซึ่งพบบ่อยกว่า AML ๓ เท่า
- Acute Myeloid Leukemia (AML)

อาการมะเร็งเม็ดเลือดขาวเฉียบพลัน ที่พบได้บ่อย

คือ มีไข้ มีอาการซีด และมีจุดเลือดออกตามตัว นอกจากนี้อาจพบว่ามีตับม้ามโต ปวดตามร่างกาย ต่อมน้ำเหลืองโต ในเด็กชายอาจมีอัณฑะข้างใดข้างหนึ่งโตหรือโตทั้งสองข้าง ร่วมกับตรวจเลือด (Complete Blood Count -CBC) พบเซลล์เม็ดเลือดตัวอ่อน เป็นต้น

การวินิจฉัย

วินิจฉัยโรค ALL และ AML ทำได้โดยเจาะตรวจไขกระดูกเพื่อดูความผิดปกติของชนิดเม็ดเลือดขาวตัวอ่อน นอกจากนี้ยังมีการตรวจน้ำไขสันหลังเพื่อหาการแพร่กระจายของเซลล์มะเร็งเม็ดเลือดขาว เพื่อใช้ในการวางแผนการรักษาและการพยากรณ์โรค

การรักษา มะเร็งในเด็ก

โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาวเฉียบพลัน ปัจจุบันใช้การให้ยาเคมีบำบัด ซึ่งจะให้เป็นชุด ๆ ต่อเนื่องกันเป็นระยะเวลานาน พอสมควร ขึ้นกับชนิดโดยที่ชนิด ALL ใช้เวลา_rักษาประมาณ ๒ ปีครึ่ง - ๓ ปี ส่วน AML ใช้เวลาในการรักษาประมาณ ๖ เดือน สำหรับผู้ป่วยที่ไม่สามารถทำให้โรคสงบได้หรือมีการกลับเป็นซ้ำ โดยปัจจุบันมีการรักษาแบบใหม่ ได้แก่

๑. การรักษาด้วยยามุ่งเป้า (Targeted therapy)

๒. Chimeric antigen receptor (CAR) T-cell therapy (CAR T-cell)

๓. Bone marrow transplantation การรักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูก ซึ่ง ณ ปัจจุบันการปลูกถ่ายไขกระดูกแม้จะเป็นต้องรอเซลล์ต้นกำเนิดเม็ดเลือดขาวที่ตรงกัน ๑๐๐% อีกต่อไป โดยสามารถใช้ไขกระดูกจากพ่อแม่ได้ หรือที่เรียกว่า Haploididentical Hematopoietic Transplantation

ส่วนการรักษาโรค AML มีโอกาสหายขาดประมาณ ๕๕-๗๐% และมีอัตราการรอดชีวิตประมาณ ๕๐% จากการรักษาด้วยการให้ยาเคมีบำบัด แต่ถ้าได้รับการรักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูกตั้งแต่ระยะแรกจะมีโอกาสรอดชีวิตเพิ่มขึ้นเป็น ๘๐% เช่นเดียวกัน

ปัจจุบันการรักษาโรค ALL มีผลการรักษาที่ดี โอกาสหายขาด ๘๐-๙๕%

ส่วนการรักษาโรค AML มีโอกาสหายขาดประมาณ ๕๕%

ส่วน AML มีอัตราการรอดชีวิตประมาณ ๕๐% จากการรักษาด้วยการให้ยาเคมีบำบัด แต่ถ้าได้รับการรักษาด้วยการปลูกถ่ายไขกระดูกตั้งแต่ระยะแรกจะมีโอกาสรอดชีวิตเพิ่มขึ้นเป็น ๘๐% เช่นเดียวกัน

๒. มะเร็งต่อมน้ำเหลือง

พบมะเร็งชนิดนี้รองลงมาจากมะเร็งเม็ดเลือดขาวเฉียบพลัน แบ่งเป็น ๒ ชนิดคือ

มะเร็งต่อมน้ำเหลืองชนิด Hodgkin

มะเร็งต่อมน้ำเหลืองชนิด Non Hodgkin

ผู้ป่วยโรคนี้มักมีอาการไข้เรื้อรังโดยไม่ทราบสาเหตุ น้ำหนักลด อ่อนเพลีย เหงื่ออุ่นมากเวลากลางคืน ต่อมน้ำเหลืองโตตามร่างกาย อาจพบก้อนที่ซ่องทรวงอก ก้อนในช่องท้อง ตับและม้ามโต

การวินิจฉัยมะเร็งต่อมน้ำเหลืองในเด็ก

โรคนี้จำเป็นต้องนำขึ้นเนื้อจากก้อนหรือต่อมน้ำเหลืองมาตรวจเพิ่มเติมอย่างละเอียดทางพยาธิวิทยา รวมถึงต้องทำการตรวจเพิ่มเติม เพื่อดูการกระจายของตัวโรค เช่น การตรวจทางรังสีวินิจฉัย (CT scan, Gallium scan/PET scan และ Bone scan) และเจาะตรวจไขกระดูก

การรักษามะเร็งต่อมน้ำเหลืองในเด็ก

การรักษาหลักๆ ประกอบไปด้วยการใช้ยาเคมีบำบัด และการฉายรังสี ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับระยะของโรค ปัจจุบันการรักษาค่อนข้างดี มีอัตราการรอดชีวิต ๗๐-๘๕% ซึ่งขึ้นกับชนิดของโรคและระยะของโรค

ปัจจุบันมีการใช้ยาในกลุ่มยามุ่งเป้า (Targeted therapy)

และ Chimeric antigen receptor (CAR) T-cell therapy (CAR T- cell)

ในกลุ่มคนไข้ที่ตอบสนองไม่ดีหรือกลับเป็นซ้ำ

๓. มะเร็งในเด็ก ส่วนระบบประสาทส่วนกลาง

ผู้ป่วยมาด้วยอาการเดินเซ อาเจียนรุนแรง การมองเห็นผิดปกติ ซัก ปวดศีรษะ ศีรษะโตมากกว่าปกติ ซึ่งอาการดังกล่าวขึ้นอยู่กับตำแหน่งของตัวโรค หรือชนิดของเซลล์มะเร็ง ว่ามีการแบ่งตัวอย่างรวดเร็วหรือไม่

การวินิจฉัยมะเร็งระบบประสาทส่วนกลาง

จำเป็นต้องได้รับการตรวจทางรังสี CT scan หรือ MRI เพื่อดูตำแหน่งและขนาดของก้อนมะเร็ง และอาจต้องมีการผ่าตัดเพื่อให้ได้ชิ้นเนื้อจากก้อนเพื่อส่งตรวจเพิ่มเติมทางพยาธิวิทยา

๔. มะเร็งต่อมหมากไตและปมประสาทซิมพาเทติก

พบมะเร็งในเด็กชนิดนี้ได้ตั้งแต่ ในเด็กแรกเกิดจนถึงอายุ ๖ ปี

ลักษณะอาการของมะเร็งชนิดนี้จะแสดงเป็นก้อน และตำแหน่งของก้อน โดยอาการที่พบบ่อย คือ มีก้อนในช่องห้องร่วมกับมีอาการแทรกซ้อนอื่นๆ ที่เกิดจากการแพร่กระจายของตัวโรค เช่น มีไข้ ชีด อ่อนแรง ปวดตามร่างกายหรือกระดูก เป็นอาหาร น้ำหนักลด บางรายอาจมีอาการแขนขาอ่อนแรงจากการที่ก้อนมะเร็งกดทับเส้นประสาทไขสันหลัง

การวินิจฉัย มะเร็งต่อมหมากไตและปมประสาทซิมพาเทติก

การวินิจฉัยและจำแนกระยะของโรค อาศัยการตรวจเลือด ตรวจไขกระดูก ตรวจระดับของสารที่สร้างจากเนื้องอกในเลือดหรือปัสสาวะ การตรวจทางรังสีวินิจฉัย เช่น CT scan, bone scan, MIBG scan และการตัดชิ้นเนื้อจากก้อนส่งตรวจทางพยาธิวิทยา

การรักษา

ประกอบไปด้วยการใช้ยาเคมีบำบัด การผ่าตัดเอา去ก้อนมะเร็งออก การฉายรังสีรักษาในบางกรณี

ประสิทธิภาพในการรักษา

ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับอายุของผู้ป่วย ระยะเวลาของโรคที่พบ ผลการตรวจทางพยาธิวิทยา ซึ่งผู้ป่วยที่ตรวจพบโรคตั้งแต่ระยะต้นจะได้ผลการรักษาที่ดีกว่าผู้ป่วยที่มีการแพร่กระจายของโรคไปอย่างอื่นแล้ว

๕. มะเร็งในเด็ก ที่เกิดจากเซลล์สีบพันธุ์

ช่วงอายุของเด็กที่สามารถพบมะเร็งชนิดนี้ได้บ่อยคือช่วงอายุ ๑ - ๕ ปี และ ๑๕ - ๑๙ ปี

อาการมะเร็งที่เกิดจากเซลล์สีบพันธุ์

มะเร็งชนิดนี้ ในเด็กเล็กมักมาด้วยอาการลักษณะมีก้อนที่บริเวณซ่องห้องและก้นกบ ส่วนวัยรุ่นมาด้วยอาการมีก้อนที่ต่อมเพศ เช่น อัณฑะ รังไข่ นอกจากนี้ยังอาจมาด้วยอาการที่เรียกว่าเป็นหนุ่มเป็นสาวก่อนวัย เมื่อโรคเกิดที่ต่อม

ไฟเนียลในสมองที่เป็นต่อมควบคุมภาวะความเป็นหนุ่มสาว หรืออาจมาด้วยอาการเจ็บหน้าอก ไอเรื้อรัง แน่นหน้าอก เมื่อโรคเกิดในช่องอก

การวินิจฉัยมะเร็งที่เกิดจากเซลล์สีบพันธุ์

การวินิจฉัยและจำแนกระยะของโรค วินิจฉัยโดยวิธีการตรวจเลือดเพื่อวัดระดับฮอร์โมนที่ก้อนมีการหลั่งออกมานะ การตรวจทางรังสีวินิจฉัย เช่น CT scan, bone scan และการตัดชิ้นเนื้อจากก้อนส่งตรวจทางพยาธิวิทยา กรณีที่เป็นก้อนชนิดที่ไม่มีการหลั่งฮอร์โมน การรักษาประกอบไปด้วยการให้ยาเคมีบำบัด การฉายรังสีรักษา และการผ่าตัดเอา ก้อนมะเร็งออก

โรคทางระบบติดเชื้อในเด็ก

โรคไตและกลีอแรในเด็ก



โรคภูมิแพ้ในเด็ก

ปัจจัยเสี่ยงของการเกิดโรคภูมิแพ้

๑. พันธุกรรม ถ้าพ่อแม่เป็นโรคภูมิแพ้จะทำให้ลูกมีโอกาสเป็นโรคภูมิได้มากกว่าคนอื่นหลายเท่า
๒. สิ่งแวดล้อม เช่น ไรฝุ่น เมล็ดสาป การเลี้ยงสัตว์ที่มีขนในบ้าน ตลอดจนได้รับมลพิษทางอากาศ เช่น ควันบุหรี่ ควันจากห่อไอเสียรถ

โรคภูมิแพ้ในเด็กที่พบบ่อย

๑. โรคผื่นแพ้ทางผิวหนัง

มีผื่นขึ้น บริเวณรอบคอ ข้อพับ แขน ขา และมีอาการคัน จนผิวหนังแดง เกิดจากการร้อนเหื่อออก จะพบในเด็กเล็กจนทำให้เด็กรู้สึกไม่สบายตัว

ลืนนก

๒. โรคแพ้อาหาร

เกิดจากแพ้โปรตีนในอาหารทำให้ปวดท้อง อาเจียน ท้องเสีย มีผื่นขึ้น หอบ มักจะพบได้ในนิววาร์ นมถั่วเหลือง ไข่ และแป้งสาลี

๓. โรคหืด

มีอาการไอ เหนื่อย แน่นคอ หายใจเสียงดังว้าว หายใจลำบาก โดยเฉพาะช่วงกลางคืน หรือขณะออกกำลังกาย อาการจะดีขึ้นหลังจากพ่นยา

๔. โรคภูมิแพ้จมูก

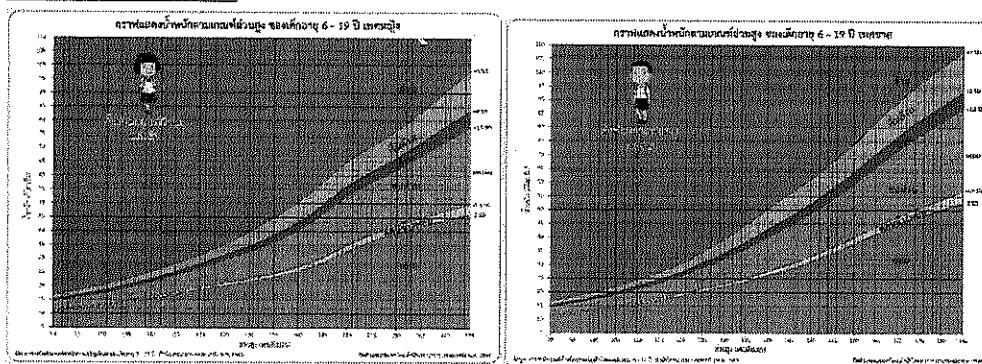
มีอาการคัดจมูก จาม น้ำมูกไหล หรือไอ บางรายอาการ คันตา ตาแดง อาการจะเป็นๆหายๆ เนื่องจากอุณหภูมิ

เปลี่ยน ความชื้น ควันบุหรี่ หรือสารก่อภูมิแพ้

วิธีป้องกันอาการภูมิแพ้กำเริบ

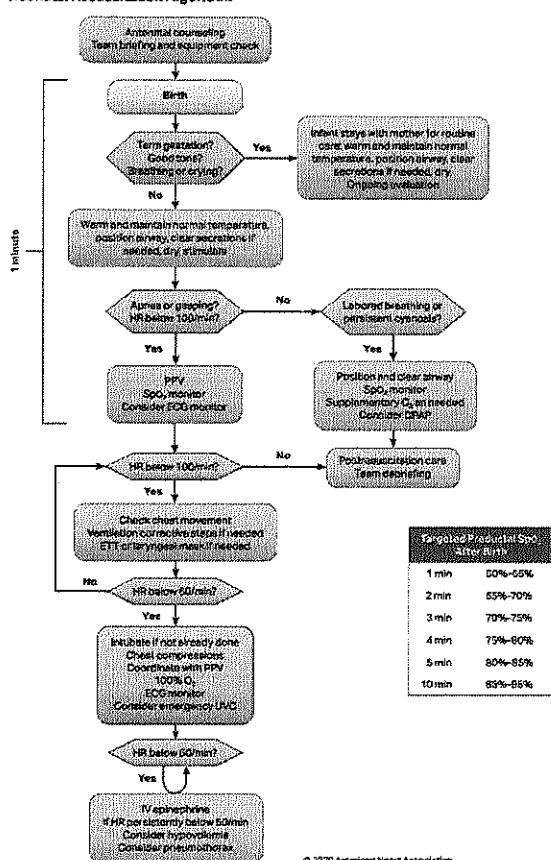
หากรู้ว่าลูกแพ้สิ่งไหน ควรหลีกเลี่ยงสิ่งต้นที่ทำให้เกิดอาการ ซึ่งภูมิแพ้จะเริ่มต้นเมื่อเด็กโตขึ้น การหลีกเลี่ยงสิ่งต้นนอกจาจะป้องกันอาการภูมิแพ้กำเริบแล้วยังช่วยป้องกันอาการแทรกซ้อนได้อีกด้วย

โรคภัยการในเด็ก



โรคในเด็กแรกเกิด

Neonatal Resuscitation Algorithm



Targeted Pediatric SpO ₂ After Birth	
1 min	50%-55%
2 min	55%-70%
3 min	70%-75%
4 min	75%-80%
5 min	80%-85%
10 min	85%-86%

๒.๓ ประโยชน์ที่ได้รับ

ต่อต้นเอง

๑.เพิ่มพูนความรู้ ความสามารถในการดูแลรักษา วินิจฉัยโรคในเด็ก

๒.สามารถนำความรู้ มาถ่ายทอดตนเองและคนในครอบครัว

ต่อหน่วยงาน

๓.สามารถนำความรู้ที่ได้ไปใช้ในการดูแลรักษาผู้ป่วยเด็ก

๔.สามารถให้คำปรึกษา แนะนำต่อเพื่อเริ่มงาน เพื่อเป็นประโยชน์สูงสุดของผู้ป่วย
อื่นๆ

สามารถนำความรู้ ความสามารถ เพื่อให้ความรู้แก่ผู้อื่นที่สนใจ

ส่วนที่ 3 ปัญหาและอุปสรรค

เนื่องจากการศึกษาต่อใช้เวลานาน ๓ ปี

ส่วนที่ 4 ข้อความคิดเห็นและข้อเสนอแนะ

เนื้อหาและหลักสูตรในการอบรมมีความครอบคลุมและทันสมัย สามารถนำความรู้และวิทยาการมาใช้ในการวางแผนการรักษาได้อย่างเป็นรูปธรรม เพื่อให้ได้ผลการรักษาตามความคาดหวัง วิทยากรมีความรู้ความสามารถเฉพาะทางอีกทั้งยังมีเทคนิคต่าง ๆ สามารถนำมาใช้ในการรักษาได้อย่างมีประสิทธิภาพ

ลงชื่อ.....

(นางณัชชา เตชะสมบูรณ์)

นายแพทย์ชำนาญการ

ส่วนที่ 5 ความคิดเห็นของผู้บังคับบัญชา

ผู้บังคับบัญชา นางสาวนิตยา ภู่
หัวหน้ากลุ่มงานบริการด้านสุขภาพ สำนักงาน
คุ้มครองผู้บริโภค จังหวัดเชียงใหม่

ลงชื่อ.....

ลายเซ็น

(นายเอกชัย ผดุงภักดีวงศ์)

รองผู้อำนวยการโรงพยาบาล ฝ่ายการแพทย์ รักษาระบบทามแห่ง
ผู้อำนวยการโรงพยาบาลลพบุรี

การศึกษาต่อหลักสูตร
แพทย์ประจำบ้านกุมารเวชศาสตร์
ระหว่างวันที่ 1 กรกฎาคม 2563 ถึงวันที่ 30 มิถุนายน 2566

โดย พญ.ณัชชา เตชะสมบูรณ์
นายแพทย์ชำนาญการ โรงพยาบาลกรากิบาล



Patient care

1

- การประเมินและตัดสินใจ ในการดูแลรักษาผู้ป่วยเด็กในด้านต่างๆ
- การดูแลซักประวัติและตรวจร่างกายเพื่อกำหนดวัยโรค และเลือกการรักษาในผู้ป่วยเด็ก
- หัดการที่ใช้ในการดูแลรักษาผู้ป่วยเด็ก



System-based practice

- ระบบการดูแลผู้ป่วยเด็ก กับในภาวะฉุกเฉินและภาวะกัวะไป
- ระบบประกันสุขภาพต่างๆ ใน การดูแลผู้ป่วยเด็ก
- ระบบการจัดการและระบบส่งต่อในผู้ป่วยเด็กที่เกินศักยภาพ ของโรงพยาบาล

2

3

Medical knowledge

- Practice-based learning and improvement
- Professionalism
- Interpersonal skills and communication skill



ประโยชน์ที่ได้รับ

- ได้รับประสบการณ์ ในการดูแลผู้ป่วยเด็ก
- ได้พัฒนาองค์ความรู้และทักษะในการดูแลผู้ป่วยเด็ก
- นำความรู้ใช้ในการวินิจฉัยโรคและเลือกการรักษาผู้ป่วยเด็ก ของโรงพยาบาล

4



+