

โรคกระดูกนิ่มไฮโปฟอสฟาตาเซีย (Hypophosphatasia)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

โรคกระดูกนิ่มไฮโปฟอสฟาตาเซียคืออะไร?

เป็นความผิดปกติของกระดูกที่กำลังพัฒนาของทารกในครรภ์ อยู่ในกลุ่มโรคกระดูกเจริญผิดปกติ (skeletal dysplasias) กระดูกของทารกจะมีแร่ธาตุน้อยผิดปกติ (hypomineralized) ทำให้กระดูกนิ่ม บาง และโค้งได้ง่าย มีผลกับกระดูกส่วนใหญ่ของร่างกาย ได้แก่ กระโหลกศีรษะ กระดูกสันหลัง ซีโครง และกระดูกท่อนยาวของแขนขา แต่กระดูกไหปลาร้ามักปกติ

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

โรคนี้พบได้น้อยมาก ประมาณ 1 ใน 100,000 ของทารกทั้งหมด สาเหตุเกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมที่มีการกลายพันธุ์ (mutation) ของยีน ALPL ซึ่งทำหน้าที่สร้างเอนไซม์อัลคาไลน์ฟอสฟาเตส (alkaline phosphatase หรือ ALP) ที่ทำให้กระดูกมีแร่ธาตุและแข็งแรง ทั้งพ่อและแม่ของทารกในครรภ์จะเป็นพาหะของยีนที่ผิดปกติโดยไม่มีอาการ เมื่อเกิดการตั้งครรภ์ มีโอกาส 1 ใน 4 ที่ลูกจะได้รับการถ่ายทอดยีนผิดปกติจากทั้งพ่อและแม่ และเป็นโรคนี้

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

สามารถวินิจฉัยก่อนคลอดได้โดยตรวจยีนของทารก เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) ที่ทำหลังอายุครรภ์ 15 สัปดาห์ โดยเจาะดูดน้ำคร่ำปริมาณเล็กน้อยมาวิเคราะห์ หรือการตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling หรือ CVS) ที่ทำช่วงอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ โดยการเจาะดูดชิ้นส่วนรกมาวิเคราะห์ การตรวจเหล่านี้เหมาะสำหรับการตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูง เช่น เคยมีบุตรที่เป็นโรคนี้มาก่อน อย่างไรก็ตาม ต้องทราบว่ามีการกลายพันธุ์ของยีน ALPL ในครอบครัวก่อน จึงจะตรวจยีนของทารกได้ จึงจำเป็นต้องตรวจเลือดพ่อและแม่ร่วมด้วย

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

อาจสงสัยว่าทารกในครรภ์เป็นโรคนี้จากการตรวจอัลตราซาวด์ แต่เนื่องจากโรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดอื่น ๆ อาจมีลักษณะจากอัลตราซาวด์คล้ายกัน จึงต้องยืนยันด้วยการตรวจยีน หรือการถ่ายภาพรังสีหลังคลอด หญิงตั้งครรภ์บางรายอาจมีน้ำคร่ำมากผิดปกติ (polyhydramnios) ซึ่งทำให้มดลูกขยายมากและเสี่ยงคลอดก่อนกำหนด ทารกบางรายอาจเสียชีวิตในครรภ์ได้

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ทารกที่เป็นโรคนี้มักเสียชีวิตในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน เนื่องจากปอดพัฒนาได้ไม่ดี ทำให้ระบบการหายใจล้มเหลว สาเหตุอื่นของการเสียชีวิต คือ มีอาการชัก และระดับฟอสเฟต (phosphate) ในเลือดต่ำ ทารกที่สามารถรอดชีวิตได้ จำเป็นต้องได้รับการดูแลอย่างมากจากทีมผู้เชี่ยวชาญ เช่น การช่วยหายใจ กายภาพบำบัด และการผ่าตัด เป็นต้น

ปัจจุบัน ยังไม่มีการรักษาในครรภ์ การยุติการตั้งครรภ์เป็นทางเลือกหนึ่ง หากเลือกตั้งครรภ์ต่อ การฝากครรภ์สามารถทำได้ตามปกติ แต่ควรคลอดในโรงพยาบาลที่มีศูนย์ดูแลทารกแรกเกิดที่มีความพร้อม ในกรณีที่โรคชนิดไม่รุนแรง การให้เอนไซม์ทดแทนอาจเป็นวิธีการรักษาที่มีความหวัง

โรคกระดูกนิ่มไฮโปฟอสฟาตาเซีย (Hypophosphatasia)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ส่วนใหญ่โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบเออาร์ (autosomal recessive หรือ AR) จึงมีโอกาสเกิดซ้ำร้อยละ 25 ในการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง ซึ่งสามารถตรวจวินิจฉัยได้ด้วยการเจาะน้ำคร่ำ

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- เป็นโรคกระดูกนิ่มชนิดรุนแรงหรือไม่?
- นอกจากกระดูกแขนขา มีอวัยวะอื่นผิดปกติร่วมด้วยหรือไม่?
- สามารถยืนยันการวินิจฉัยได้อย่างไร?
- ควรตรวจติดตามการตั้งครรภ์อย่างไร?
- มีการรักษาที่ทำได้ระหว่างตั้งครรภ์หรือไม่?
- ควรตรวจทางพันธุกรรมหรือไม่?
- ควรคลอดที่ไหนและคลอดเมื่อไหร่?
- ทารกควรได้รับการดูแลที่ไหนหลังคลอด?
- สามารถพบผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ได้หรือไม่?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: พฤษภาคม 2022