

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญอย่างรุนแรงชนิดอะคอนโดรเจนซิส (Achondrogenesis)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญอย่างรุนแรงชนิดอะคอนโดรเจนซิสคืออะไร?

เป็นโรคความผิดปกติของการสร้างกระดูกของทารกที่พบได้ไม่บ่อย ลักษณะเด่น ได้แก่ แขนและขาสั้นอย่างรุนแรง กระดูกซี่โครงสั้น กระดูกสันหลังผิดรูป และมีความผิดปกติของกระดูกส่วนอื่น ๆ ความผิดปกติเหล่านี้มีความรุนแรงมาก จนทำให้ทารกส่วนใหญ่เสียชีวิตในครรภ์ หรือมีชีวิตอยู่ได้ไม่นานหลังคลอด เนื่องจากมีภาวะหายใจลำบาก โรคนี้แบ่งออกเป็น 3 ชนิดย่อย ได้แก่ ชนิดหนึ่งเอ (type IA) ชนิดหนึ่งบี (type IB) และชนิดสอง (type II) แต่ละชนิดย่อยมีสาเหตุจากยีนที่ผิดปกติแตกต่างกัน และมีลักษณะเด่นที่ต่างกัน

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

โรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรม เกิดจากการได้รับยีนผิดปกติจากพ่อแม่ หรือเกิดจากการกลายพันธุ์ใหม่ (new mutation) ภายในตัวทารกเอง ชนิดหนึ่งเอเกิดจากความผิดปกติของยีน TRIP11 ซึ่งจำเป็นต่อการสร้างและพัฒนาโปรตีนกระดูกอ่อน (cartilage) ชนิดหนึ่งบีเกิดจากความผิดปกติของยีน SLC26A2 ซึ่งช่วยในการสร้างและเปลี่ยนกระดูกอ่อนเป็นกระดูกแข็ง (bone) ชนิดสองเกิดจากความผิดปกติของยีน COL2A1 ซึ่งเป็นยีนสำคัญในการสร้างโปรตีนที่เป็นโครงสร้างของกระดูกอ่อน ความผิดปกติของยีนเหล่านี้ทำให้กระดูกแข็งและกระดูกอ่อนของทารกพัฒนาผิดปกติอย่างรุนแรง

มีความเกี่ยวข้องกับพันธุกรรมหรือไม่?

มีความเกี่ยวข้องโดยตรง ชนิดหนึ่งเอและชนิดหนึ่งบีถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบเออาร์ (autosomal recessive หรือ AR) คือทั้งพ่อและแม่เป็นพาหะของยีนผิดปกติ และเมื่อทารกได้รับยีนผิดปกติจากทั้งสองฝ่ายก็จะเป็นโรค พ่อแม่จะไม่มีอาการ แต่อาจมีคนในครอบครัวเป็นโรคเดียวกัน ชนิดสองถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบเอดี (autosomal dominant หรือ AD) แต่ส่วนใหญ่เกิดจากการกลายพันธุ์ใหม่ในทารก ไม่ได้ถ่ายทอดจากพ่อแม่

หากมีคนครอบครัวมีปัญหากระดูกแขนขาสั้น หรือเคยมีทารกเสียชีวิตหลังคลอด ควรแจ้งแพทย์หรือพยาบาล

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

หญิงตั้งครรภ์หลายรายอาจเลือกตรวจเพิ่มเติมเพื่อให้ได้การวินิจฉัยที่แน่นอน ซึ่งอาจช่วยในการตัดสินใจว่าจะตั้งครรภ์ต่อหรือวางแผนการตั้งครรภ์ครั้งหน้า การตรวจเพิ่มเติมอาจมีได้ดังนี้:

- **การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis):** เพื่อตรวจโครโมโซมและยีนของทารก โดยเฉพาะยีนที่เกี่ยวข้องดังกล่าวข้างต้น โดยใช้เข็มเจาะผ่านผนังหน้าท้องมารดาเพื่อดูดเก็บน้ำคร่ำที่อยู่รอบทารกมาวิเคราะห์ หากมีประวัติคนในครอบครัวเป็นโรคกระดูกเจริญผิดปกติ (skeletal dysplasia) หรือเคยตั้งครรภ์ทารกที่เป็นโรคมามาก่อน แพทย์อาจแนะนำการตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling หรือ CVS) ในช่วงอายุครรภ์ 11–14 สัปดาห์ โดยใช้เข็มเจาะผ่านผนังหน้าท้องมารดาเพื่อดูดเก็บชิ้นส่วนเล็ก ๆ ของรกมาตรวจโครโมโซมและยีนของทารกได้เช่นเดียวกัน

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญอย่างรุนแรงชนิดอะคอนไดรเจนซิส (Achondrogenesis)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

- การปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ (geneticist) สามารถช่วยตัดสินใจเลือกวิธีการตรวจที่เหมาะสม และ ประเมินความเสี่ยงในครรภ์ต่อไป
- การตรวจหลังการเสียชีวิตของทารก (post-mortem) หากทารกเสียชีวิตในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน อาจ ตรวจเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัย เช่น เอ็กซเรย์กระดูก (bone X-rays) ตรวจรายละเอียดของอวัยวะภายใน ตรวจวิเคราะห์เซลล์ผิวหนังหรือกระดูก เป็นต้น

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

ส่วนใหญ่มักถูกวินิจฉัยจากการตรวจอัลตราซาวด์ช่วงอายุครรภ์ 20 สัปดาห์ หรือบางรายซึ่งเป็นส่วนน้อยอาจตรวจพบได้ ตั้งแต่อายุครรภ์ 12 สัปดาห์ ทารกที่มีทรวงอกเล็กมากจากกลืนน้ำคร่ำได้น้อย ทำให้น้ำคร่ำมากผิดปกติ (polyhydramnios) ส่งผลให้มารดารู้สึกอึดอัดและเสี่ยงต่อการคลอดก่อนกำหนด หากมีอาการแน่นท้องมาก แพทย์เวชศาสตร์มารดาและทารก ในครรภ์ (MFM) อาจแนะนำให้เจาะดูระดับน้ำคร่ำบางส่วนออกเพื่อบรรเทาอาการ ทารกในครรภ์อาจเกิดภาวะบวมน้ำ (hydrops fetalis) คือมีน้ำคั่งในร่างกายและหัวใจล้มเหลวจากการที่หัวใจทำงานหนักจากการถูกบีบให้อยู่ในทรวงอกที่เล็กเกินไป ทำให้เสี่ยงเสียชีวิตในครรภ์ ดังนั้น จำเป็นต้องได้รับการตรวจอัลตราซาวด์อย่างละเอียดเป็นระยะเพื่อติดตามอาการ

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ทารกที่เป็นโรคนี้อาจเสียชีวิตในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน ดังนั้น ทารกที่เกิดมามีชีวิตจะได้รับการดูแลแบบประคับประคอง (palliative care) เพื่อให้ทารกรู้สึกสบายที่สุด โดยมักไม่ทำการช่วยฟื้นคืนชีพ (resuscitation) แพทย์จะจัดให้คุณพบทีม แพทย์ที่ดูแลทารกแรกเกิดตั้งแต่ก่อนคลอด เพื่อพูดคุยให้คุณเข้าใจเกี่ยวกับแนวทางการดูแลทารกหลังคลอด

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ชนิดหนึ่งเอและหนึ่งบีมีความเสี่ยงเกิดซ้ำร้อยละ 25 (1 ใน 4) ของการตั้งครรภ์แต่ละครั้ง ชนิดสองมีความเสี่ยงเกิดซ้ำ โดยทั่วไปน้อยกว่าร้อยละ 1 อย่างไรก็ตาม บางกรณีอาจมีความผิดปกติของยีนอยู่เฉพาะในเซลล์สืบพันธุ์ของพ่อแม่ (ไข่หรือ สเปิร์ม) แม้ว่าเซลล์อื่นในร่างกายจะปกติ ทำให้ความเสี่ยงเกิดซ้ำสูงขึ้นได้ แนะนำให้ปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์ก่อน วางแผนตั้งครรภ์ครั้งต่อไปเพื่อรับทราบข้อมูลเกี่ยวกับความเสี่ยง

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญอย่างรุนแรงชนิดอะคอนโดรเจเนซิส (Achondrogenesis)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- พบความผิดปกติอื่น ๆ ร่วมด้วยหรือไม่?
- ปริมาณน้ำคร่ำมากหรือไม่?
- ทารกมีภาวะบวมน้ำหรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรคลอดเมื่อไหร่?
- สามารถพบผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์เพื่อปรึกษาเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปได้หรือไม่?
- สามารถพบทีมแพทย์ทารกแรกเกิดที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

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

ปรับปรุงล่าสุด: มิถุนายน 2022