กระดูกสันหลังปิดไม่สนิท (Spina Bifida)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่ควรรู้และควรถาม

โรคกระดูกสันหลังปิดไม่สนิทคืออะไร?

คือกระดูกสันหลังมีรอยโหว่ พบประมาณ 1 ใน 1,500 ของการคลอดทั้งหมด เกิดจากพัฒนาการของท่อประสาทที่ปิดไม่สมบูรณ์ (neural tube defect) ทำให้กระดูกสันหลังของทารกปิดไม่สนิท เส้นประสาทไขสันหลัง (spinal cord) ที่ส่งสัญญาณระหว่างสมองและร่างกาย จึงเปิดออกมาสัมผัสกับน้ำคร่ำ มักพบที่บริเวณหลังส่วนล่างและก้นกบ แต่ในบางกรณีพบที่หลังส่วนบนหรือคอได้ มี 2 แบบ ได้แก่ รอยโหว่แบบเปิด (open defect) คือไม่มีผิวหนังปิดคลุมกระดูกสันหลังที่ปิดไม่สนิท และรอยโหว่แบบปิด (closed defect) คือมีผิวหนังปิดคลุม แต่กระดูกสันหลังที่อยู่ข้างใต้ผิวหนังพัฒนาไม่สมบูรณ์

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

เกิดจากท่อประสาทปิดไม่สมบูรณ์ในช่วงเดือนแรกของการตั้งครรภ์ ในกรณีที่เป็นรอยโหว่แบบเปิด มักเห็นถุงน้ำที่มีเส้นประสาทอยู่ภายในและมีเยื่อหุ้มโผล่ออกมาจากกระดูกสันหลังที่ปิดไม่สนิท (เรียกว่า myelomeningocele) หรือบางกรณีที่พบได้น้อยกว่า เส้นประสาทอาจโผล่ออกมาจากกระดูกสันหลังที่ปิดไม่สนิทโดยไม่มีเยื่อหุ้ม (เรียกว่า myelocele)

สาเหตุของโรคเกิดจากหลายปัจจัยร่วมกัน เช่น การขาดกรดโฟลิก (folic acid) ซึ่งเป็นวิตามินที่พบมากในผักใบเขียว การขาดกรดโฟลิกเพิ่มความเสี่ยงของโรคกระดูกสันหลังปิดไม่สนิท จึงควรเริ่มรับประทานกรดโฟลิกเสริมตั้งแต่ก่อนการตั้งครรภ์

ความผิดปกติของจำนวนโครโมโซมหรือความผิดปกติทางพันธุกรรม พบในทารกที่เป็นโรคกระดูกสันหลังปิดไม่สนิทบ่อย ๆ ซึ่งมักพบว่ามีความผิดปกติของอวัยวะอื่นร่วมด้วย

การรับประทานยาบางชนิด เช่น โซเดียมวาลโปรเอท (sodium valproate) และคาร์บามาเซพีน (carbamazepine) ในระยะแรกของการตั้งครรภ์เพิ่มความเสี่ยงของโรคกระดูกสันหลังปิดไม่สนิท ยาเหล่านี้ใช้รักษาโรคลมชัก (epilepsy) หรือโรคทางจิตเวชบางชนิด เช่น โรคอารมณ์แปรปรวนสองขั้ว (bipolar disorder)

ปัจจัยอื่น ๆ เช่น โรคเบาหวาน และโรคอ้วน

ส่วนใหญ่ ไม่พบสาเหตุแน่ชัด อย่างไรก็ตาม ควรมีการประเมินเพิ่มเติมเพื่อหาสาเหตุที่อธิบายการเกิดของโรค

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

ความผิดปกติที่มักพบร่วมกับโรคนี้ ได้แก่ ความผิดปกติของสมอง และเท้าผิดรูป เกือบทุกรายที่เป็นรอยโหว่แบบเปิดจะมีความผิดปกติของสมองส่วนหลังที่ถูกดึงรั้งลงไปในช่องไขสันหลัง (เรียกว่า Arnold–Chiari malformation) ทารกส่วนใหญ่จะมีน้ำในโพรงสมองมาก อาจมีเท้าปุก (clubfoot) บางรายอาจมีความผิดปกติของร่างกายส่วนอื่นร่วมด้วย ดังนั้น แนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์เพื่อประเมินทารกในครรภ์อย่างละเอียด

การติดตามระหว่างตั้งครรภ์ ได้แก่ การดูปริมาณน้ำในโพรงสมอง ความคดของกระดูกสันหลัง ลักษณะขา และการเจริญเติบโตของทารกในครรภ์ ในบางราย ศีรษะอาจโตขึ้นจากการระบายน้ำในสมองไม่ดี เรียกว่าภาวะน้ำคั่งในโพรงสมอง (hydrocephalus)

แพทย์อาจแนะนำให้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และตรวจเพิ่มเติม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) หรือการตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling หรือ CVS) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมและตรวจทางพันธุกรรมอื่น ๆ เช่น การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมไมโครอาร์เรย์ (chromosomal microarray หรือ CMA) หรือการตรวจวิเคราะห์ลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอน (whole exome sequencing หรือ WES) โรคกระดูกสันหลังปิดไม่สนิทที่พบในทารกบางรายซึ่งเป็นส่วนน้อยอาจเป็นส่วนหนึ่งของโรคทางพันธุกรรม เช่น กลุ่มอาการเม็คเคล (Meckel syndrome) กลุ่มอาการจาร์โคเลวิน (Jarcho–Levin syndrome) และกลุ่มอาการคูรารีโน (Currarino syndrome) เป็นต้น โดยเฉพาะหากมีความผิดปกติอื่นร่วมด้วย

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ผลลัพธ์ของทารกหลังคลอดแตกต่างกันมากในแต่ละราย ขึ้นกับตำแหน่งและขนาดของกระดูกสันหลังที่มีความผิดปกติ รวมถึงการมีความผิดปกติอื่นร่วมด้วย ทารกส่วนใหญ่รอดชีวิต แต่อาจมีบางรายที่เสียชีวิตได้ ทารกที่รอดชีวิตอาจมีปัญหา เช่น อัมพาตของแขนขา การควบคุมการขับถ่ายผิดปกติ ภาวะบกพร่องทางเพศ (sexual dysfunction) และปัญหาการเรียนรู้ หากมีน้ำคั่งในโพรงสมอง เท้าปุก หรือกระดูกสันหลังคดร่วมด้วย มักพบปัญหาภายหลังคลอดมากขึ้น

หากได้รับการวินิจฉัยว่าทารกเป็นโรคนี้ คุณจะถูกส่งต่อไปยังศูนย์เฉพาะทางเพื่อดูแลทารกหลังคลอดแบบครบวงจร

หลังคลอด ทารกจำเป็นต้องได้รับการผ่าตัดซ่อมแซมรอยโหว่ของกระดูกสันหลังภายใน 48 ชั่วโมง เพื่อป้องกันการติดเชื้อและการทำลายเส้นประสาทเพิ่มเติม ศัลยแพทย์จะนำเส้นประสาทกลับไปไว้ในช่องไขสันหลัง และปิดรอยโหว่ด้วยกล้ามเนื้อและผิวหนัง อย่างไรก็ตาม การเสียหายของเส้นประสาทก่อนหน้านั้น ซึ่งส่งผลต่อการควบคุมกระเพาะปัสสาวะ ลำไส้ และการทำงานของกล้ามเนื้อ ไม่อาจกลับคืนมาเป็นปกติได้

เด็กส่วนใหญ่ต้องผ่าตัดเพิ่มเติมเมื่อโตขึ้น เช่น ผ่าตัดแก้เท้าปุก ผ่าตัดเพื่อรักษาน้ำคั่งในโพรงสมอง

การดูแลระยะยาว เช่น กายภาพบำบัด การดูแลการขับถ่าย มีความจำเป็นในบางราย ซึ่งต้องการทีมผู้เชี่ยวชาญในการดูแล

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

โอกาสมีลูกคนต่อไปที่เป็นโรคหรือความผิดปกติลักษณะเดียวกันอยู่ที่ประมาณร้อยละ 2–4 การรับประทานกรดโฟลิกเสริมช่วยลดความเสี่ยงได้มาก สำหรับคนทั่วไปแนะนำให้รับประทานกรดโฟลิกขนาด 400 ไมโครกรัม สำหรับผู้ที่เคยมีลูกเป็น

โรคมาก่อน หรือใช้ยากันชัก หรือเป็นโรคอ้วน แนะนำให้รับประทานกรดโฟลิกขนาด 4 มิลลิกรัม ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ 3 เดือน และรับประทานต่อเนื่องในไตรมาสแรก ซึ่งช่วยลดความเสี่ยงได้สูงถึงร้อยละ 75

หากพบสาเหตุทางพันธุกรรม ความเสี่ยงอาจสูงกว่านี้ แนะนำให้ปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- รอยโหว่เป็นแบบเปิดหรือแบบปิด?
- มีความผิดปกติอื่นร่วมด้วยหรือไม่ (เช่น สมองส่วนหลังถูกดึงรั้งลงไปในช่องไขสันหลัง เท้าปุก หลังคด)?
- มีการตรวจทางพันธุกรรมอะไรที่ทำได้บ้าง?
- สามารถยุติการตั้งครรภ์ได้หรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- มีทางเลือกในการผ่าตัดในครรภ์หรือไม่?
- ทารกควรรับการผ่าตัดรักษาที่ไหนหลังคลอด?
- ควรคลอดที่ไหน
- ทารกควรได้รับการดูแลที่ไหนหลังคลอด?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:
เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรืองดเว้นการดำเนินการใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: มีนาคม 2025