

### โรคกระดูกเปราะคืออะไร?

เป็นโรคความผิดปกติของเนื้อเยื่อเกี่ยวพันที่พบได้ไม่บ่อย ทำให้กระดูกเปราะและหักง่าย โรคนี้มีความรุนแรงแตกต่างกันในแต่ละราย อาจทำให้เกิดกระดูกหักบ่อย กระดูกผิดรูป การเจริญเติบโตช้า และในรายที่รุนแรงอาจทำให้ทารกเสียชีวิตในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน โรคนี้แบ่งออกเป็นหลายชนิดย่อยขึ้นกับระดับความรุนแรง

### เกิดขึ้นได้อย่างไร?

เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนที่มีผลต่อคอลลาเจนชนิดที่ 1 (type 1 collagen) ซึ่งเป็นส่วนประกอบสำคัญของกระดูก โดยมียีนหลายตัวที่เกี่ยวข้อง โรคนี้พบได้น้อยประมาณ 1 ใน 10,000–20,000 ของการคลอดทั้งหมด แม้บางรายอาจมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรม แต่ส่วนใหญ่เกิดจากการกลายพันธุ์ใหม่ (new mutation) ซึ่งไม่ใช่ปัจจัยที่สามารถควบคุมได้

### ตรวจพบได้เมื่อไหร่?

อาจตรวจพบได้เร็วที่สุดตั้งแต่อายุครรภ์ประมาณ 14 สัปดาห์ แต่ส่วนใหญ่มักตรวจพบครั้งแรกจากการตรวจอัลตราซาวด์ช่วงอายุครรภ์ 20 สัปดาห์ ลักษณะของทารกในครรภ์ที่พบบ่อย ได้แก่ กระดูกต้นขาสั้น กระดูกโค้งผิดรูป (bowing of the bones) กระดูกมีสีจาง (demineralized bones) และกระดูกหัก โดยทั่วไปโรคกระดูกเปราะที่ตรวจพบตั้งแต่ทารกอยู่ในครรภ์มักเป็นชนิดที่รุนแรง ส่วนชนิดที่ไม่รุนแรงอาจตรวจพบหลังคลอดหรือในวัยเด็ก

### ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

หญิงตั้งครรภ์หลายรายอาจเลือกตรวจเพิ่มเติมเพื่อให้ทราบรายละเอียดเกี่ยวกับทารกในครรภ์มากขึ้น การตรวจเพิ่มเติมขึ้นกับสถานพยาบาลว่าสามารถทำได้หรือไม่ ซึ่งอาจมีได้ดังนี้:

- **การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียด:** เป็นส่วนหนึ่งของการฝากครรภ์ตามปกติ ใช้คลื่นเสียงเพื่อตรวจสอบอวัยวะของทารกในครรภ์ โดยไม่ทำให้เกิดรังสีที่เป็นอันตรายต่อมารดาและทารก
- **การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis):** เป็นการเจาะดูดเก็บตัวอย่างน้ำคร่ำปริมาณเล็กน้อย นำมาตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนที่เกี่ยวข้องกับโรค
- **การตรวจเอ็มอาร์ไอ (MRI):** ถ้าสามารถทำได้ อาจช่วยบอกข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับโรคของทารก เป็นการตรวจโดยใช้คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้าโดยไม่ใช้รังสี

### ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

ทารกที่ได้รับการวินิจฉัยตั้งแต่ในครรภ์มักเป็นชนิดที่รุนแรง ทารกอาจมีการเจริญเติบโตช้า หรือคลอดพัฒนาได้ไม่ดี คุณจะได้รับ การตรวจอัลตราซาวด์เป็นระยะเพื่อติดตามการเจริญเติบโตของทารกในครรภ์ จำนวนกระดูกที่หัก และความผิดปกติอื่น ๆ ที่บอกความรุนแรงของโรค ซึ่งอาจบ่งชี้ว่าทารกไม่อาจมีชีวิตรอดได้

# โรคกระดูกเปราะ (Osteogenesis Imperfecta หรือ OI)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

## มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

โรคกระดูกเปราะชนิดที่รุนแรงที่สุดมักทำให้ทารกเสียชีวิตในครรภ์หรือหลังคลอดไม่นาน ชนิดที่มีความรุนแรงรองลงมาอาจทำให้ได้รอดชีวิตแต่มีความพิการรุนแรง คุณจะได้พบทีมแพทย์ผู้เชี่ยวชาญครรภ์เสี่ยงสูงและกุมารแพทย์เพื่อวางแผนการดูแลที่เหมาะสมสำหรับคุณ ทารก และครอบครัว

## จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ความเสี่ยงเกิดซ้ำขึ้นกับว่าโรคนี้เกิดจากความผิดปกติของยีนในครอบครัวหรือไม่ แนะนำให้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เพื่อช่วยประเมินความเสี่ยงในการเกิดซ้ำได้แม่นยำยิ่งขึ้น โดยเฉพาะผู้ที่ประวัติในครอบครัวหรือเคยวินิจฉัยโรคนี้ระหว่างตั้งครรภ์

## คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- เป็นโรคกระดูกเปราะชนิดรุนแรงหรือไม่?
- ทารกมีโอกาสรอดชีวิตหรือไม่?
- หากรอด ทารกจะมีคุณภาพชีวิตอย่างไรหลังคลอด?
- ปอดของทารกมีขนาดเป็นอย่างไร?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- ควรคลอดที่ไหน?
- ทารกควรได้รับการดูแลที่ไหนหลังคลอด?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

## ข้อสงวนสิทธิ์:

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

ปรับปรุงล่าสุด: ธันวาคม 2022