

ท่อน้ำในสมองตีบ (Fetal Aqueductal Stenosis)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ภาวะท่อน้ำในสมองตีบคืออะไร?

สมองของทารกในครรภ์มีน้ำหล่อเลี้ยงล้อมรอบอยู่ และน้ำนี้จะไหลเวียนผ่านโพรงสมองด้านข้างทั้งสองข้าง (lateral ventricles) โพรงสมองที่สาม (third ventricle) และโพรงสมองที่สี่ (fourth ventricle)

ภาวะท่อน้ำในสมองตีบชนิดนี้ เกิดขึ้นเมื่อมีการอุดตันในท่อที่เชื่อมระหว่างโพรงสมองที่สามและสี่ ทำให้น้ำไม่สามารถไหลเวียนได้ตามปกติ ส่งผลให้น้ำคั่งในโพรงสมองด้านข้างทั้งสองข้างและโพรงสมองที่สาม ถึงแม้ว่าการตีบจะไม่สามารถมองเห็นได้จากตรวจอัลตราซาวด์ แต่การมีน้ำคั่งในโพรงสมองสามารถเห็นได้อย่างชัดเจน

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

เป็นภาวะที่พบได้ค่อนข้างน้อย ประมาณ 1 ใน 5,000 ของทารกทั้งหมด ส่วนใหญ่เกิดขึ้นแบบบังเอิญโดยไม่สัมพันธ์กับปัจจัยอื่น แต่อาจมีสาเหตุจากการติดเชื้อไวรัส สาเหตุทางพันธุกรรม หรือความผิดปกติของสมองส่วนอื่นร่วมด้วย โดยประมาณร้อยละ 10 ของทารกเพศชายที่มีภาวะนี้พบว่ามี ความผิดปกติทางพันธุกรรม

เกี่ยวข้องกับโครโมโซมอย่างไร?

โครโมโซมเป็นแหล่งเก็บข้อมูลทางพันธุกรรมส่วนใหญ่ของเรา ทารกเพศหญิงจะมี 46 โครโมโซมซึ่งรวมโครโมโซมเอกซ์ (X chromosome) 2 แท่ง ส่วนทารกเพศชายจะมี 46 โครโมโซมซึ่งรวมโครโมโซมเอกซ์ 1 แท่ง และโครโมโซมวาย (Y chromosome) 1 แท่ง การเปลี่ยนแปลงของโครโมโซมเหล่านี้ทำให้เกิดความผิดปกติของพัฒนาการได้

หากทารกเพศชายมีปัญหาทางพันธุกรรมที่เกิดจากโครโมโซมเอกซ์ จะส่งผลมากกว่าทารกเพศหญิง เพราะทารกเพศชายมีโครโมโซมเอกซ์เพียงแท่งเดียว ประมาณร้อยละ 10 (หรือ 1 ใน 10) ของทารกเพศชายที่มีภาวะท่อน้ำในสมองตีบชนิดนี้จะพบว่ามี ความผิดปกติของโครโมโซมเอกซ์ สัญญาณบ่งชี้อย่างหนึ่งว่าทารกอาจมีความผิดปกติของโครโมโซมเอกซ์ คือ ตำแหน่งของนิ้วหัวแม่มือที่ผิดปกติ อย่างไรก็ตามความผิดปกตินี้พบได้เพียงครึ่งหนึ่งของทารกเพศชายที่มีความผิดปกติของโครโมโซมเอกซ์เท่านั้น

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

คุณอาจได้รับการแนะนำให้ตรวจเพิ่มเติมเพื่อหาสาเหตุของภาวะท่อน้ำในสมองตีบชนิดนี้ การตรวจที่แนะนำขึ้นอยู่กับผลการตรวจอัลตราซาวด์ ความผิดปกติอื่นที่พบร่วมด้วย ประวัติโรคประจำตัว ประวัติการตั้งครรภ์ และผลการตรวจที่เคยมีก่อนหน้านี้ คุณอาจได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์จากผู้เชี่ยวชาญร่วมด้วย การตรวจที่อาจแนะนำ ได้แก่:

- **การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียด:** เพื่อดูว่ามีความผิดปกติอื่นหรือไม่ การตรวจอัลตราซาวด์สามารถตรวจพบความผิดปกติได้หลายโรค แต่ไม่ทุกโรค

ท่อน้ำในสมองตีบ (Fetal Aqueductal Stenosis)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

- **การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis):** เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซม และการติดเชื้อของทารกในครรภ์ โดยการใช้เข็มบาง ๆ เจาะเก็บตัวอย่างน้ำคร่ำปริมาณเล็กน้อย
- **การตรวจคัดกรองดีเอ็นเอของลูกในเลือดแม่ (cell-free fetal DNA):** เป็นการเจาะเลือดแม่เพื่อตรวจคัดกรองความผิดปกติของโครโมโซมบางชนิด เช่น กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) แต่ไม่แม่นยำเท่าการเจาะน้ำคร่ำ
- **การตรวจหาการติดเชื้อในเลือดแม่:** เช่น เชื้อไซโตเมกัลโลไวรัส (cytomegalovirus หรือ CMV) หรือเชื้อท็อกโซพลาสโมซิส (toxoplasmosis) การตรวจจะบอกได้ว่าเคยติดเชื้อมาก่อนหรือเพิ่งติดเชื้อมาเร็ว ๆ นี้ แต่ไม่อาจบอกได้ว่าทารกในครรภ์ติดเชื้อหรือไม่ หากผลตรวจบ่งชี้ว่าอาจติดเชื้อ อาจแนะนำการตรวจเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการติดเชื้อของทารกในครรภ์
- **การตรวจเอ็มอาร์ไอ (MRI):** เพื่อตรวจดูรายละเอียดของสมองมากขึ้น เป็นการตรวจโดยใช้คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า ไม่มีรังสี และปลอดภัยสำหรับทารกในครรภ์ อย่างไรก็ตาม ในบางพื้นที่อาจไม่มีบริการ และอาจไม่ได้เปลี่ยนแปลงแนวทางการดูแลการตั้งครรภ์

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

- **ภาวะโพรงสมองด้านข้างขยายใหญ่ (ventriculomegaly หรือ hydrocephalus):** เมื่อมีท่อน้ำในสมองตีบ น้ำในโพรงสมองอาจคั่งมากขึ้นเรื่อย ๆ ทำให้โพรงสมองด้านข้างขยายใหญ่ และกดเบียดเนื้อสมองโดยรอบ เรียกว่า **ภาวะโพรงสมองด้านข้างขยายใหญ่ (ventriculomegaly)**

ในบางรายศีรษะทารกจะใหญ่ขึ้นอย่างเห็นได้ชัด เรียกว่า **ภาวะน้ำคั่งในโพรงสมอง (hydrocephalus)** หากศีรษะใหญ่เกินไป อาจคลอดทางช่องคลอดไม่ได้ และอาจต้องผ่าตัดคลอดหรือคลอดก่อน 39 สัปดาห์

- **ภาวะทารกเสียชีวิตในครรภ์ (stillbirth):** ทารกที่มีท่อน้ำในสมองตีบมีโอกาสเสียชีวิตในครรภ์ประมาณ 1–3 ราย ใน 10 ราย แนะนำให้ตรวจติดตามการตั้งครรภ์ในศูนย์เฉพาะทาง อย่างไรก็ตาม เหตุการณ์นี้ไม่สามารถป้องกันได้

ดังนั้น แนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์เป็นระยะเพื่อติดตามการเจริญเติบโตและสุขภาพของทารกในครรภ์

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ทารกควรคลอดในโรงพยาบาลที่มีทีมดูแลเฉพาะทางหลังคลอด

หลังคลอด ทารกจะได้รับการตรวจสมองเพิ่มเติม อาจต้องพบศัลยแพทย์ระบบประสาท (neurosurgeon) เพื่อประเมินว่าจำเป็นต้องผ่าตัดระบายน้ำในสมองหรือไม่ ซึ่งมักทำภายในไม่กี่สัปดาห์แรกหลังคลอด

ทารกบางรายมีพัฒนาการปกติ แต่บางรายมีพัฒนาการและการเรียนรู้ช้ากว่าเด็กทั่วไป ประมาณครึ่งหนึ่งของทารกทั้งหมดมีภาวะชัก และต้องใช้อาาเพื่อควบคุมอาการชัก ทั้งนี้ ยังไม่มีการตรวจที่สามารถทำนายได้ว่าทารกจะมีพัฒนาการปกติ

ท่อน้ำในสมองตีบ (Fetal Aqueductal Stenosis)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ทารกควรได้รับการติดตามพัฒนาการอย่างสม่ำเสมอ ตรวจหาภาวะชัก และประเมินการมองเห็น รวมถึงการตรวจติดตามภาพถ่ายสมองทารก

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

หากไม่มีความผิดปกติของโครโมโซมเอกซ์ ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำประมาณร้อยละ 4

หากพบความผิดปกติของโครโมโซมเอกซ์ ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำในทารกเพศชายเท่ากับร้อยละ 50

หากพบความผิดปกติทางพันธุกรรมอื่น ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำประมาณร้อยละ 25

การปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์จะช่วยประเมินความเสี่ยงในการเกิดซ้ำได้แม่นยำขึ้น ในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปควรตรวจอัลตราซาวด์อย่างละเอียดในไตรมาสสอง และควรตรวจซ้ำอีกครั้งในไตรมาสสาม เนื่องจากภาวะท่อน้ำในสมองตีบในบางรายไม่สามารถตรวจพบได้ในระยะแรกของการตั้งครรภ์

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- มีความผิดปกติอื่นในสมองหรือไม่?
- โพรงสมองด้านข้างมีขนาดใหญ่แค่ไหน?
- ศีรษะของทารกมีขนาดใหญ่แค่ไหน?
- ทารกเป็นเพศชายหรือหญิง?
- สามารถตรวจเห็นตำแหน่งนิ้วหัวแม่มือหรือไม่?
- 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: กรกฎาคม 2023