

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญชนิดอะคอนโดรเพลเซีย (Achondroplasia)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญชนิดอะคอนโดรเพลเซียคืออะไร?

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้เกิดการเจริญเติบโตผิดปกติของกระดูกท่อนยาว (long bones) ส่งผลให้ทารกมีแขนและขาสั้น และตัวเตี้ยกว่าปกติ ลักษณะอื่นที่พบได้ร่วมด้วย ได้แก่ ศีรษะใหญ่ จมูกแบน กระดูกสันหลังโค้งผิดรูป และขาโก่ง

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนที่ชื่อว่า เอฟจีเอฟอาร์สาม (FGFR3 ย่อมาจาก fibroblast growth factor receptor 3) ซึ่งมีบทบาทในการควบคุมการเจริญเติบโตของกระดูกท่อนยาว โรคนี้พบได้ค่อนข้างน้อย ประมาณ 1 ใน 20,000–30,000 ของการคลอดมีชีพ บางรายเกิดจากการถ่ายทอดในครอบครัวหากพ่อหรือแม่เป็นโรคนี้ด้วย แต่ส่วนใหญ่การกลายพันธุ์ของยีนเกิดขึ้นเอง (spontaneous mutation) ซึ่งไม่สามารถควบคุมได้

วินิจฉัยได้อย่างไร?

โรคนี้มักตรวจพบในช่วงไตรมาส 3 ของการตั้งครรภ์ เมื่อตรวจอัลตราซาวด์พบว่ากระดูกท่อนยาวของทารกในครรภ์ เช่น แขนและขาสั้น หรือไม่โตตามเกณฑ์ปกติ หรืออาจตรวจพบหลังคลอด

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

ผู้ป่วยหลายรายอาจเลือกตรวจเพิ่มเติมเพื่อให้ทราบข้อมูลเกี่ยวกับโรคนี้ของทารกให้มากขึ้น เช่น:

- **การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียด:** เป็นส่วนหนึ่งของการฝากครรภ์ตามปกติ ใช้คลื่นเสียงเพื่อตรวจสอบอวัยวะของทารกในครรภ์ โดยไม่ทำให้เกิดรังสีที่เป็นอันตรายต่อมารดาและทารก
- **การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis):** เป็นการเจาะดูดเก็บตัวอย่างน้ำคร่ำปริมาณเล็กน้อย นำมาตรวจหาการกลายพันธุ์ของยีนเพื่อยืนยันการวินิจฉัย

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

การตั้งครรภ์ทารกที่เป็นโรคนี้ มักเป็นไปตามปกติโดยไม่มีภาวะแทรกซ้อน อย่างไรก็ตาม แพทย์อาจแนะนำให้ผ่าคลอด หากทารกมีศีรษะใหญ่กว่าปกติที่ไม่เหมาะกับการคลอดทางช่องคลอด

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ทารกส่วนใหญ่ที่เป็นโรคนี้ โดยทั่วไปมักมีสุขภาพดี ในปัจจุบัน การรักษาด้วยยายังมีข้อจำกัด แต่สามารถปรึกษากุมารแพทย์เกี่ยวกับทางเลือกในการรักษาได้ บางรายอาจมีพัฒนาการด้านการเคลื่อนไหวช้ากว่าเด็กทั่วไป ซึ่งรักษาได้ด้วยการทำกายภาพบำบัด การดูแลที่มีประโยชน์ เช่น การปรับตัวด้านการใช้ชีวิตและสิ่งแวดล้อมให้เหมาะสมกับส่วนสูงของเด็ก และการทำกิจกรรมบำบัด (occupational therapy) เป็นต้น ภาวะแทรกซ้อนที่อาจพบ เช่น การติดเชื้อในหูซ้ำ ๆ ภาวะหยุดหายใจขณะหลับ (sleep apnea) และโรคอ้วน ซึ่งสามารถรักษาได้

โรคกระดูกอ่อนไม่เจริญชนิดอะคอนโดรเพลเซีย (Achondroplasia)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

โอกาสเกิดซ้ำในครรภ์ครั้งต่อไปต่ำมาก เพราะส่วนใหญ่เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนที่เกิดขึ้นเอง แต่หากพ่อหรือแม่เป็นโรค ความเสี่ยงที่ลูกแต่ละคนจะเป็นโรคเท่ากับร้อยละ 50

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- สามารถตรวจยีนเพื่อยืนยันการวินิจฉัยได้หรือไม่?
- ควรคลอดที่ไหนและคลอดเมื่อไหร่?
- จำเป็นต้องผ่าคลอดหรือไม่?
- ทารกควรได้รับการดูแลที่ไหนหลังคลอด?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่จะดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

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

ปรับปรุงล่าสุด: พฤษภาคม 2023