

กระดูกจมูกหายไป (Absent Nasal Bone) ในทารกอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

กระดูกจมูกหายไปคืออะไร?

กระดูกจมูกของทารกควรพัฒนาและปรากฏให้เห็นจากการตรวจอัลตราซาวด์ระหว่างอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ กระดูกจมูกสามารถตรวจพบได้ในมุมมองด้านข้างของใบหน้าทารกโดยมีลักษณะเป็นเส้นบางสีขาว หากไม่พบกระดูกจมูก มีโอกาสเพิ่มขึ้นที่ทารกอาจมีความผิดปกติของโครโมโซม เช่น กลุ่มอาการดาวน์ (โครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน) หรือความผิดปกติของโครโมโซมอื่น ๆ

การมีอยู่ หรือการหายไปของกระดูกจมูกสามารถนำมาใช้ในการคำนวณความเสี่ยงของทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซม โดยจะช่วยเพิ่มความแม่นยำของการตรวจคัดกรองตามมาตรฐาน เช่น การตรวจคัดกรองด้วยการตรวจอัลตราซาวด์ร่วมกับการตรวจฮอร์โมนในไตรมาสแรก (combined test) ซึ่งการตรวจคัดกรองนี้รวมการวัดความหนาต้นคอทารกในครรภ์ (nuchal translucency) กับการวัดฮอร์โมนในเลือดของคุณเพื่อคำนวณความเสี่ยงของความผิดปกติของโครโมโซมในทารก

การแบ่งระดับความเสี่ยงมีความแตกต่างกันในแต่ละประเทศ แต่โดยปกติ ความเสี่ยงที่สูงกว่าหรือเท่ากับ 1 ใน 100 ถือเป็นความเสี่ยงสูง แพทย์จะช่วยอธิบายความหมายของความเสี่ยง และช่วยให้คุณเข้าใจผลการตรวจ สุดท้ายแล้ว การตีความระดับความเสี่ยงเป็นเรื่องส่วนบุคคล และคุณเท่านั้นที่สามารถตัดสินใจว่าความเสี่ยงระดับไหนที่คุณยอมรับได้ และคุณต้องการตรวจเพิ่มเติมเพื่อยืนยันการวินิจฉัยหากผลการคัดกรองเป็นบวกหรือไม่ เช่น การเก็บเนื้อเยื่อรกชิ้นเล็ก ๆ หรือเก็บน้ำคร่ำบางส่วนเพื่อวิเคราะห์โครโมโซมของทารกในครรภ์

ควรตรวจคัดกรองนิฟ (NIPT) หรือไม่?

แพทย์ของคุณจะให้คำแนะนำว่าคุณเหมาะสมสำหรับการตรวจคัดกรองนิฟ หรือควรตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด เช่น การเจาะน้ำคร่ำ หรือการตรวจชิ้นเนื้อรก

เกี่ยวข้องกับโครโมโซมอย่างไร?

โครโมโซมเป็นแหล่งเก็บข้อมูลทางพันธุกรรมส่วนใหญ่ของเรา โดยปกติคนเรามี 46 โครโมโซม จับคู่กันเป็นคู่: 23 โครโมโซมมาจากพ่อและอีก 23 โครโมโซมมาจากแม่ ตัวอย่างเช่น คนที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์จะมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา ทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซม เช่น โครโมโซมคู่ที่ 21, 18 หรือ 13 เกิน มักมีความหนาต้นคอทารกในครรภ์มากขึ้นและมีกระดูกจมูกที่บางหรือหายไป ซึ่งกรณีนี้สามารถพบได้ในทารกที่มีความผิดปกติขนาดเล็กในระดับยีน ดังนั้นแพทย์จึงอาจแนะนำให้ทำการตรวจวิเคราะห์ข้อมูลทางพันธุกรรมของทารกในเชิงลึก

สำหรับผู้หญิงที่มีเชื้อสายแอฟริกาแคริบเบียน การพัฒนาของกระดูกจมูกในทารกอาจช้ากว่า ทำให้มีโอกาสที่จะตรวจไม่พบกระดูกจมูกในช่วงอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

กระดูกจมูกหายไป (Absent Nasal Bone) ในทารกอายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

หากผลการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดปกติ แพทย์อาจแนะนำให้ทำการตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์ขั้นสูง (advanced fetal scan) เพิ่มเติมเพื่อหาความผิดปกติของทารกในครรภ์จากการวิเคราะห์โครงสร้างของอวัยวะทั้งหมด

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

หากผลการตรวจเพิ่มเติมทั้งหมดเป็นลบ หมายความว่าไม่พบปัญหาใด ๆ ของทารก และอาจถือว่าเป็นการตั้งครรภ์ปกติ ดังนั้นคุณไม่จำเป็นต้องดูแลเป็นพิเศษเพิ่มเติมระหว่างตั้งครรภ์ กระดูกจมูกอาจถูกตรวจพบในระยะหลังของการตั้งครรภ์ ซึ่งอธิบายได้ว่าเป็นการพัฒนาของกระดูกจมูกที่ช้ากว่าปกติ โดยไม่มีสาเหตุอื่นเป็นพิเศษ

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

โดยปกติ การหายไปของกระดูกจมูกมักไม่เกิดซ้ำในการตั้งครรภ์ครั้งถัดไป แต่หากทารกมีความผิดปกติของโครโมโซม ความเสี่ยงอาจเพิ่มขึ้นเล็กน้อยในครั้งถัดไป

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม:

- หากตรวจไม่พบกระดูกจมูก ทารกมีโอกาสที่จะมีความผิดปกติของโครโมโซมมากน้อยแค่ไหน?
- สามารถตรวจคัดกรองด้วยการตรวจฮอร์โมน หรือตรวจคัดกรองอื่นเพื่อบอกความเสี่ยงที่แน่นอนได้หรือไม่?
- ควรตรวจคัดกรองนิพหรือไม?
- หากความเสี่ยงสูง ควรเลือกการตรวจวินิจฉัยแบบไหนระหว่าง การตรวจชิ้นเนื้อรก หรือการเจาะน้ำคร่ำ?
- ความเสี่ยงของการตรวจวินิจฉัยเหล่านี้มีอะไรบ้าง?
- การตรวจทางพันธุกรรมเพิ่มเติมมีอะไรบ้าง?
- การตรวจทางพันธุกรรมเหล่านี้รวมการตรวจความผิดปกติของยีนที่มีขนาดเล็กหรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์เฉพาะทางเพิ่มเติมระหว่างตั้งครรภ์ เพื่อตรวจสอบว่ากระดูกจมูกอาจถูกตรวจพบในระยะหลังของการตั้งครรภ์ หรือมีความผิดปกติของอวัยวะอื่นหรือไม่?

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: เมษายน 2023