

ภาวะไม่มีสมอง (Anencephaly)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ภาวะไม่มีสมองคืออะไร?

ภาวะไม่มีสมอง เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่รุนแรง โดยทารกในครรภ์ไม่พัฒนาสมองส่วนสำคัญต่าง ๆ เช่น สมองส่วนหน้า (cerebrum) สมองน้อย (cerebellum) และส่วนใหญ่ของกะโหลกศีรษะ ภาวะนี้มักส่งผลให้ทารกเสียชีวิตในเวลาไม่นาน หลังคลอด ภาวะไม่มีสมองแตกต่างจากภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะ (acrania) ซึ่งเป็นภาวะที่มีกะโหลกศีรษะบางส่วน หรือหายไปทั้งหมด แต่สมองยังพัฒนาใกล้เคียงปกติ และถูกปกคลุมด้วยเยื่อบาง ๆ

สาเหตุคืออะไร?

ภาวะไม่มีสมอง เป็นหนึ่งในภาวะหลอดประสาทไม่ปิด (neural tube defect หรือ NTD) ซึ่งเกิดขึ้นในช่วงเดือนแรกของการตั้งครรภ์ ขณะที่ไขสันหลังส่วนบนของทารกปิดไม่สมบูรณ์ ส่วนใหญ่ไม่ทราบสาเหตุที่แท้จริง แต่เชื่อว่าเกิดจากปัจจัยทางพันธุกรรม โภชนาการ และสิ่งแวดล้อม เช่น การขาดกรดโฟลิก (folic acid) การใช้ยาต้านกรดโฟลิก ภาวะอ้วนในมารดา และเบาหวาน เป็นต้น แนะนำให้ผู้หญิงที่วางแผนตั้งครรภ์รับประทานกรดโฟลิกเสริมทุกวันเพื่อป้องกันความผิดปกติของหลอดประสาท

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

ภาวะไม่มีสมอง สามารถวินิจฉัยได้จากการตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์ ซึ่งจะเห็นว่าสมองและกะโหลกศีรษะบางส่วนหายไป โดยสามารถวินิจฉัยได้ตั้งแต่การตรวจครั้งแรกระหว่างตั้งครรภ์ อาจพบความผิดปกติอื่นร่วมด้วย เช่น ภาวะกระดูกสันหลังโหว่ (spina bifida) ปากแหว่งเพดานโหว่ ความผิดปกติของทางเดินปัสสาวะ ความผิดปกติของทางเดินอาหาร ความผิดปกติของหัวใจ และภาวะน้ำตาลในเลือดสูง อาจพบวาระดับอัลฟาฟีโตโปรตีน (alpha-fetoprotein หรือ AFP) ในเลือดมารดาเพิ่มขึ้น คุณควรปรึกษาแพทย์ผู้ดูแล หรือแพทย์เวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์ (MFM) เพื่อพิจารณาว่า การยุติการตั้งครรภ์เป็นทางเลือกที่เหมาะสมหรือไม่ คุณอาจได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ และคำแนะนำการตรวจทางพันธุกรรม เช่น การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis) หรือการตรวจชิ้นเนื้อรก (chorionic villus sampling) เพื่อตรวจหาความผิดปกติของโครโมโซมทารกในครรภ์ และการตรวจวินิจฉัยทางพันธุกรรมอื่น เช่น การตรวจวิเคราะห์โครโมโซมไมโครอาร์เรย์ (chromosomal microarray) หรือการตรวจวิเคราะห์ลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอม (whole exome sequencing) เพื่อตรวจหาความผิดปกติขนาดเล็กในระดับยีน หรือส่วนหนึ่งของยีน

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

ระหว่างการตั้งครรภ์ คุณจำเป็นต้องได้รับการตรวจครรภ์อย่างสม่ำเสมอ หากทารกในครรภ์ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นภาวะไม่มีสมอง คุณอาจต้องตรวจครรภ์อย่างใกล้ชิดหากคุณตัดสินใจตั้งครรภ์ต่อ คุณควรแจ้งแพทย์ทันทีหากมีอาการผิดปกติ หรือมีการเปลี่ยนแปลงที่สำคัญ

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ภาวะไม่มีสมอง (Anencephaly)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ภาวะไม่มีสมอง เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่ร้ายแรง ทารกส่วนใหญ่มักเสียชีวิตในครรภ์ แม้ว่าบางรายอาจคลอดออกมามีชีวิต แต่การไม่มีส่วนใหญ่ของสมองและกะโหลกศีรษะ จะทำให้ทารกเสียชีวิตภายในไม่กี่ชั่วโมง หรือไม่กี่วันหลังคลอด ทารกที่เกิดมาพร้อมภาวะนี้มักจะตาบอด หูหนวก ไม่ตอบสนอง และไม่มีความรู้สึกเจ็บปวด

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำของภาวะไม่มีสมอง หรือความผิดปกติของหลอดประสาทอื่น ๆ ในการตั้งครรภ์ครั้งถัดไปเพิ่มขึ้น โดยอาจสูงถึงร้อยละ 2 แนะนำให้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์เพื่อพูดคุยเกี่ยวกับความเสี่ยง และทางเลือกในการตรวจสำหรับการตั้งครรภ์ในอนาคต การรับประทานกรดโฟลิกตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ และในช่วงต้นของการตั้งครรภ์ สามารถลดความเสี่ยงได้อย่างมาก โดยทั่วไปแนะนำให้ผู้หญิงทุกคนที่สามารถตั้งครรภ์ได้ รับประทานกรดโฟลิกขนาด 0.4-0.8 มก. ทุกวัน และในผู้ที่มีความเสี่ยงสูงอาจต้องเพิ่มขนาดเป็น 4 มก. ต่อวัน

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม:

- ทารกที่เป็นภาวะไม่มีสมองสามารถรู้สึกเจ็บปวดได้หรือไม่?
- ภาวะนี้มีสาเหตุจากพันธุกรรมหรือไม่?
- มีทางเลือกในการดูแลและรักษาในระหว่างและหลังการตั้งครรภ์หรือไม่?
- ความเสี่ยงในการตั้งครรภ์ครั้งถัดไปมีมากน้อยเพียงใด และจะสามารถจัดการอย่างไรได้บ้าง?
- ควรพบแพทย์เมื่อใดหากต้องการตั้งครรภ์อีกครั้ง?
- มีบริการสนับสนุนสำหรับครอบครัวที่ได้รับการวินิจฉัยนี้หรือไม่?

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: พฤษภาคม 2024