

กลุ่มอาการดาวน์คืออะไร

กลุ่มอาการดาวน์หรือ Down syndrome เป็นโรคพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อยที่สุด อุบัติการณ์เท่ากับ :800 ของทารกแรกเกิด

เด็กจะมีลักษณะอย่างไร

เด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีศีรษะค่อนข้างเล็กแบน และตาเฉียงขึ้น คิ้วงอกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวค่อนข้างเตี้ย มือสั้น มักมีโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด หรือโรคลำไส้อุดตันตั้งแต่กำเนิด เด็กพวกนี้จะมีใบหน้าคล้ายคลึงกันมากกว่าพี่น้องเดียวกัน

เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีปัญหาอะไรบ้าง

ปัญหาที่สำคัญที่สุดของเด็กเหล่านี้คือภาวะพัฒนาการช้า นอกจากนี้ก็คือโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด ลำไส้อุดตัน กล้ามเนื้ออ่อนนุ่มและภาวะต่อมธัยรอยด์บกพร่อง



จะทราบได้อย่างไรว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์

โดยทั่วไปเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีใบหน้าและรูปร่างลักษณะที่จำเพาะ แพทย์สามารถให้การวินิจฉัยได้ตั้งแต่แรกเกิด พ่อแม่ของเด็กอาจสังเกตได้จาก ลักษณะของเด็กที่ตัวค่อนข้างนึ่มหรืออ่อนปวกเปียก การพัฒนาการที่ล่าช้า เช่น นั่งช้า ยืนช้า เดินช้า และพูดช้า การตรวจยืนยันว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์ โดยการวิเคราะห์โครโมโซม ซึ่งทำได้ที่โรงพยาบาลใหญ่ๆ และโรงเรียนแพทย์ทุกแห่ง

โครโมโซมคืออะไร

โครโมโซม เป็นแท่งนำสารพันธุกรรมในคนเรา จะมีจำนวน 16 แท่งด้วยกัน ในหนึ่งเซลล์ เพศหญิงจะเป็น 46.xx และเพศชายจะเป็น 46xy หากจำนวนโครโมโซมน้อยไปหรือมากเกินไป ก็มักก่อให้เกิดปัญหาที่รุนแรงได้แก่ ภาวะปัญญาอ่อน หรือแท้งบ่อยๆ หรือความพิการแต่กำเนิด

อะไรเป็นสาเหตุของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์

สาเหตุที่พบบ่อยที่สุดก็คือ การมีโครโมโซมคู่ที่ 21 มี 3 แท่ง แทนที่จะมี 2 แท่ง ตามปกติ ความผิดปกติแบบนี้แพทย์เรียกว่า Trisomy 21 ซึ่งพบได้ถึงร้อยละ 95

สาเหตุของลงมาเรียกว่า Translocation คือมีโครโมโซมย้ายที่ เช่น โครโมโซมคู่ที่ 14 มายึดติดกับคู่ที่ 21 เป็นต้น พบได้ร้อยละ 4 ส่วนสาเหตุที่พบน้อยที่สุดคือ มีโครโมโซมทั้ง 46 และ 47 แท่งในคน ๆ เดียวกัน พบได้เพียงร้อยละ 1 เท่านั้น เรียกว่า MOSAIC



รูปแสดงโครโมโซมคู่ที่ 21 มี 3 แท่ง

มีการช่วยเหลืออย่างไรบ้าง

โรคนี้ไม่มีวิธีการรักษาให้หายเป็นปกติ ที่สำคัญที่สุดและมีประโยชน์มากที่สุดก็คือการกระตุ้นการพัฒนาของเด็กตั้งแต่อายุ 1 -2 เดือนหลังคลอด เพื่อให้เด็กเหล่านี้สามารถยืนได้ เดินได้ พูดได้ ช่วยตนเองได้ เช่น ทานอาหาร สวมเสื้อผ้า เข้าห้องน้ำ เรียนรู้ที่อยู่ร่วมกันในสังคมได้ ช่วยให้พัฒนาได้เต็มศักยภาพของเด็ก การกระตุ้นพัฒนาการ จะช่วยเพิ่มพูนศักยภาพได้อย่างชัดเจนและจะได้ผลดีที่สุด หากทำในระยะ 2 เดือน ถึง 2 ปีแรก

ของชีวิต นอกจากนั้นก็ควรมีการฝึกพูดอย่างสม่ำเสมอ เริ่มตั้งแต่อายุ 12-15 เดือน เด็กเหล่านี้จะมีเชาวน์ปัญญาอยู่ในระดับปัญญาอ่อนปานกลาง แต่สามารถฝึกทักษะได้ผล ปัจจุบันมีความโน้มเอียงที่จะให้เด็กกลุ่มอาการดาวน์เข้าศึกษาพร้อมกับเด็กปกติในโรงเรียนธรรมดามากขึ้น เช่น ในโรงเรียนใกล้บ้าน นอกจากนี้ยังมีโรงเรียนการศึกษาพิเศษ เช่น โรงเรียนบาลราชนุกูล มีโรงเรียนที่ให้การศึกษาและฝึกทักษะให้เด็กเหล่านี้มีความสามารถประกอบอาชีพได้ แต่จำเป็นต้องมีการดูแลควบคุมสถานที่ดังกล่าวมีอยู่น้อยแห่งในประเทศไทย ในต่างจังหวัด ที่จังหวัดนครสวรรค์ มีโรงเรียนนครสวรรค์ปัญญานุกูล สำหรับสถาบันเอกชนที่จัดตั้งขึ้นยังมีน้อยแห่ง เช่น มูลนิธิสถาบันแสงสว่าง

มีการป้องกันหรือไม่

กลุ่มอาการดาวน์นี้สามารถป้องกันได้โดยการวินิจฉัยก่อนคลอด ปัจจุบันมักทำกันในหญิงตั้งครรภ์ที่อัตราเสี่ยงสูง เช่น อายุมากกว่า 35 ปีขึ้นไป โดยแพทย์สามารถเจาะน้ำคร่ำมาตรวจดูโครโมโซมของเด็กในครรภ์ว่าผิดปกติหรือไม่ หากพบความผิดปกติ คู่สามีภรรยาอาจเลือกยุติการตั้งครรภ์ได้ หากต้องการทราบโอกาสที่จะเกิดซ้ำในท้องต่อไปได้มากน้อยเพียงใด ควรปรึกษาแพทย์



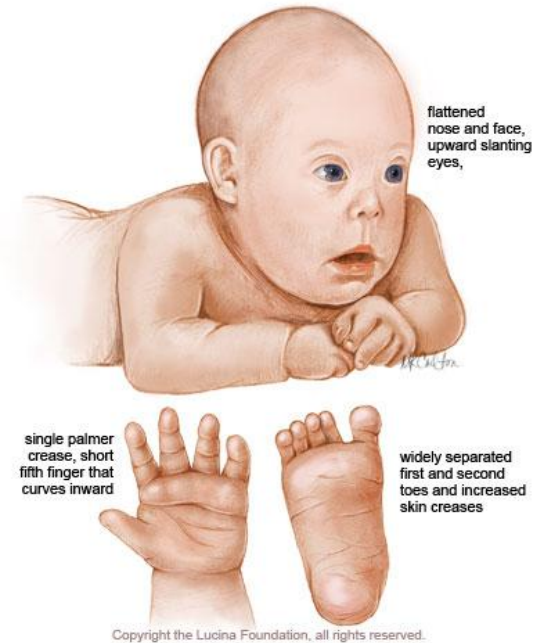
โรคหัวใจแต่กำเนิดที่พบบ่อยในกลุ่มอาการดาวน์

ที่พบบ่อยที่สุดได้แก่ โรคผนังหัวใจรั่วทั้งผนังกั้นห้องบนและล่าง รวมทั้งลิ้นหัวใจรั่ว (Atrioventricular septal defect) เด็กอาจมีอาการหายใจแรง เหนื่อยง่าย โดยเฉพาะเวลาคุณนม เลี้ยงไม่โต ป่วยบ่อย หรือไม่ก็อาจฟังได้ยินเสียงหัวใจรั่ว จึงแนะนำให้พบแพทย์เพื่อการตรวจหาโรคหัวใจด้วย การรักษาทำได้โดยผ่าตัดเย็บปิดผนังที่รั่วและซ่อมแซมแผ่นลิ้นหัวใจที่รั่ว ร่วมกับการใช้ยาช่วยการบีบตัวของหัวใจ ลานอกซัน ยาขับปัสสาวะ และยาลดความดันในปอด หากมีภาวะความดันในปอดสูงร่วมด้วย นอกจากนี้ โรคหัวใจแต่กำเนิดชนิดอื่น ๆ ก็สามารถพบได้

“แม้เขาจะช้า แต่เราต้องช่วยสอน ให้เขาคุ่นที่จะใช้มือขีดเขียน สอนให้พูด สอนเดิน สอนซ้ำ ๆ เพื่อให้ลูกเรียนรู้ อย่าเสียกำลังใจ แต่เราต้องสร้างกำลังใจเพื่อลูก ไม่ทิ้งขว้าง ไม่อายหรือกลัวสายตาคนอื่นที่มองลูกเวลาพาเขาไปข้างนอก อย่ารำคาญหรือทอดทิ้งเขา ให้เขามีกิจกรรมและมีประสบการณ์ในเรื่องต่าง ๆ ทั้งในและนอกบ้าน สิ่งต่าง ๆ เหล่านี้จะช่วยลูกของเรา”

จาก หนังสือพิมพ์ไทยรัฐ ฉบับวันที่ 10 พฤษภาคม 2542

กลุ่มอาการดาวน์



เผยแพร่โดย ห้องตรวจหัวใจ
 โรงพยาบาลสวรรค์ประชารักษ์ จังหวัดนครสวรรค์
 โทร.056-219888 ต่อ 9821
 ผลิตโดย กลุ่มงานสุขศึกษา