



Policy Brief

ตรวจกรองอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย เป็นไปได้

แนวทางปฏิบัติสำหรับการตรวจความผิดปกติของกลุ่มอาการดาวน์ของทารกในครรภ์ในประเทศไทยยังไม่เป็นมาตรฐานเดียวกัน นอกจากนี้การตรวจกรองกลุ่มอาการดาวน์ยังไม่ได้บรรจุอยู่ในชุดสิทธิประโยชน์อย่างเป็นทางการในระบบประกันสุขภาพ การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อเปรียบเทียบความคุ้มค่าของวิธีตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ พบว่ามีแนวทางที่คุ้มค่าและเป็นไปได้สำหรับประเทศไทย



สถิติการเกิดเด็กดาวน์

กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม ในหญิงตั้งครรภ์ 800-1,000 ราย จะมีโอกาสพบเด็กกลุ่มอาการดาวน์ 1 ราย โดยในประเทศไทยจะมีเด็กดาวน์เกิดขึ้นปีละประมาณ 1,150 ราย และเด็กดาวน์ส่วนใหญ่ (ร้อยละ 75-80) เกิดจากหญิงตั้งครรภ์ที่อายุน้อยกว่า 35 ปี เพราะหญิงตั้งครรภ์กลุ่มนี้ มักไม่ได้รับคำแนะนำให้ตรวจหาความผิดปกติเกี่ยวกับกลุ่มอาการดาวน์

ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษากลุ่มอาการดาวน์ เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนหลายประการ เช่น ความผิดปกติทางสติปัญญา ระบบหัวใจ ฯลฯ การดูแลเด็กกลุ่มอาการดาวน์ต้องกระทำในระยะยาว อาศัยการมีส่วนร่วมของทั้งครอบครัว สถานพยาบาล และสังคม ทั้งในด้านการรักษาพยาบาล การเลี้ยงดู ตลอดจนการกระตุ้นพัฒนาการต่าง ๆ การตรวจกรองและวินิจฉัยทารกก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์เพื่อสืบหาความผิดปกติของกลุ่มอาการดาวน์จะช่วยให้แพทย์และครอบครัววางแผนการดูแลรักษา รวมถึงเป็นการให้ทางเลือกแก่ผู้ปกครองในการยุติการตั้งครรภ์

ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษากลุ่มอาการดาวน์ เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนหลายประการ เช่น ความผิดปกติทางสติปัญญา ระบบหัวใจ ฯลฯ การดูแลเด็กกลุ่มอาการดาวน์ต้องกระทำในระยะยาว อาศัยการมีส่วนร่วมของทั้งครอบครัว สถานพยาบาล และสังคม ทั้งในด้านการรักษาพยาบาล การเลี้ยงดู ตลอดจนการกระตุ้นพัฒนาการต่าง ๆ

“การตรวจกรองและวินิจฉัยทารกก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์เพื่อสืบหาความผิดปกติของกลุ่มอาการดาวน์ จะช่วยให้แพทย์และครอบครัววางแผนการดูแลรักษา รวมถึงเป็นการให้ทางเลือกแก่ผู้ปกครองในการยุติการตั้งครรภ์”

จำลองสถานการณ์ ค้นหาความเป็นไปได้

การศึกษานี้ใช้วิธีวิเคราะห์ต้นทุนผลได้โดยใช้ decision tree ในมุมมองสังคม โดยสถานการณ์จำลองที่เปรียบเทียบ ได้แก่

สถานการณ์ที่ 1 ไม่มีการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอด (สถานการณ์อ้างอิง)

สถานการณ์ที่ 2 การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดด้วยวิธีการเจาะน้ำคร่ำในหญิงตั้งครรภ์อายุ 35 ปีขึ้นไป

สถานการณ์ที่ 3 การตรวจกรองก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย หากพบผลบวกจะได้รับคำแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำ

สถานการณ์ที่ 4 การตรวจกรองก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์อายุต่ำกว่า 35 ปี และตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดด้วยวิธีเจาะน้ำคร่ำในหญิงตั้งครรภ์อายุ 35 ปีขึ้นไป

สำหรับสถานการณ์ที่ 3 และ 4 ซึ่งมีการตรวจกรอง การศึกษานี้ได้เปรียบเทียบวิธีการตรวจกรองที่เป็นไปได้สำหรับประเทศไทย 6 วิธี ได้แก่ first trimester serum screening test, combined test, triple test, quadruple test, serum integrated test และ fully integrated test

กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome)

เป็นโรคทางพันธุกรรม
ที่เกิดจากความผิดปกติ
ของโครโมโซม



ข้อเท็จจริงเกี่ยวกับ

DOWN SYNDROME

FALSE

- ❌ ดาวน์ซินโดรมพบในหญิงตั้งครรภ์ที่อายุมากเท่านั้น
- ❌ การตรวจครรภ์เพื่อค้นหาภาวะดาวน์ซินโดรมทำได้โดยการเจาะน้ำคร่ำเท่านั้น

FACTS

- ✓ หญิงตั้งครรภ์ทุกอายุมีความเสี่ยงที่บุตรในครรภ์จะมีภาวะดาวน์ซินโดรม
- ✓ การตรวจเลือดหญิงตั้งครรภ์สามารถตรวจกรองภาวะดาวน์ซินโดรมของการตกในครรภ์ได้



สถิติการเกิดเด็กดาวน์



หญิงตั้งครรภ์อายุ < 35 ปี 700,000 ราย



ให้กำเนิดเด็กดาวน์ 780 ราย/ปี



หญิงตั้งครรภ์อายุ ≥ 35 ปี 100,000 ราย



ให้กำเนิดเด็กดาวน์ 370 ราย/ปี

หมายเหตุ: จำนวนเด็กกลุ่มอาการดาวน์คำนวณจากอุบัติการณ์ของดาวน์ซินโดรมและจำนวนหญิงตั้งครรภ์ในประเทศไทย ในสถานการณ์ที่ไม่มีการตรวจกรอง/ตรวจวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์

ผลการศึกษาสถานการณ์ทั้ง 4

การตรวจกรองหญิงตั้งครรภ์ทุกรายมีความเหมาะสมและคุ้มค่า

ผลการศึกษาพบว่า การดำเนินงานตามสถานการณ์ที่ 3 ตรวจกรอง (ตรวจเลือด) ในหญิงตั้งครรภ์ทุกราย หากพบผลบวกจะได้รับคำแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำ มีความคุ้มค่าที่สุดและมีผลกระทบทางลบน้อย กล่าวคือ สามารถลดจำนวนเด็กกลุ่มอาการดาวน์ลงมากกว่าครึ่งหนึ่ง เมื่อเปรียบเทียบกับสถานการณ์อื่นๆ และมีจำนวนการแท้งจากการเจาะน้ำคร่ำที่น้อยกว่าสถานการณ์อื่น อีกทั้งมีความเป็นไปได้ทั้งประเด็นเรื่องการขยายและพัฒนาขีดความสามารถของห้องปฏิบัติการตรวจโครโมโซม และการเข้าถึงบริการของหญิงตั้งครรภ์เพื่อตรวจกรองในโรงพยาบาลขนาดเล็ก การดำเนินงานตามสถานการณ์ที่ 3 มีความคุ้มค่าทางเศรษฐศาสตร์ โดยมีผลได้มากกว่าต้นทุน 1.03 – 1.24 เท่า ทั้งนี้ขึ้นอยู่กับวิธีการตรวจกรองที่ใช้

ผลการศึกษาการจำลองสถานการณ์เพื่อเปรียบเทียบ ความคุ้มค่าและผลกระทบของการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดกลุ่มอาการดาวน์

สำหรับระยะเวลา 1 ปี ซึ่งมีการตั้งครรภ์ประมาณ 800,000 ราย โดยใช้ค่าความจำเพาะของการตรวจกรองที่ risk cut-off 1:250

สถานการณ์ที่ 1

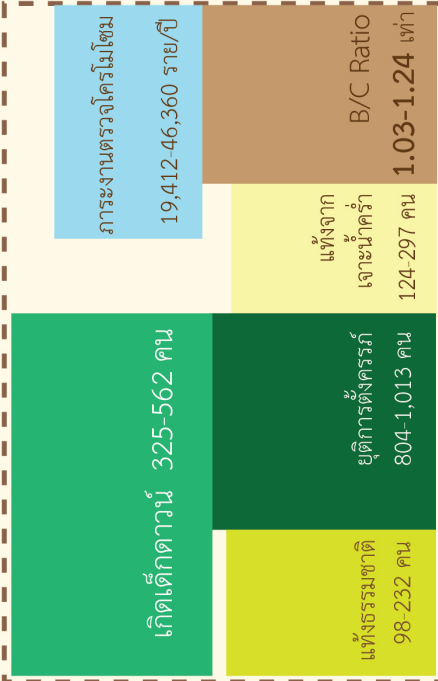
ไม่มีการตรวจกรอง และวินิจฉัยก่อนคลอด (สถานการณ์อ้างอิง)



เหมาะสม

สถานการณ์ที่ 3

การตรวจกรองก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์ทุกรายหากพบผลบวกจะได้รับคำแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำ



สถานการณ์ที่ 2

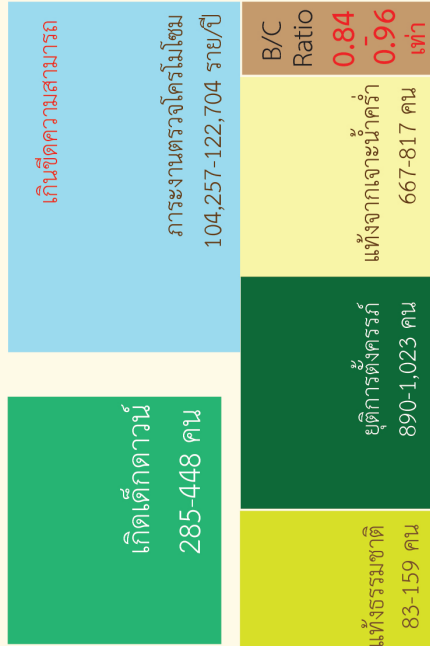
การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดด้วยวิธีการเจาะน้ำคร่ำในหญิงตั้งครรภ์อายุ 35 ปีขึ้นไป



ไม่คุ้ม

สถานการณ์ที่ 4

การตรวจกรองก่อนคลอดในหญิงตั้งครรภ์อายุต่ำกว่า 35 ปี และตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดหญิงตั้งครรภ์อายุ 35 ปีขึ้นไป



อัตราการยอมรับการตรวจกรอง การตรวจวินิจฉัย และการยุติการตั้งครรภ์ในคนไทยมีค่าสูงมากกว่า ร้อยละ 85 จำนวนตัวอย่างสูงสุดของการตรวจโครโมโซมจากน้ำคร่ำในประเทศไทยโดยไม่ต้องปรับปรุงห้องปฏิบัติการเพื่อเพิ่มบุคลากรคือ ไม่เกิน 20,000 ตัวอย่าง/ปี B/C Ratio คือ Benefit to cost ratio ซึ่งแสดงจำนวนแท้งของเลได้ต่อต้าน หาก B/C ratio > 1 หมายถึง นโยบายมีความคุ้มค่า

หลักการดีมีประโยชน์ แต่จะพัฒนาต่อไปอย่างไร?

1.) การดำเนินนโยบายตรวจกรองและตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ทุกรายมีความคุ้มค่า โดยเฉพาะอย่างยิ่ง เมื่อมีการดำเนินนโยบายนี้ในระดับประเทศ จะมีความเป็นไปได้สูงที่ต้นทุนค่าตรวจกรองจะลดลง เนื่องจากมีจำนวนการตรวจมากขึ้น ทำให้เกิดการประหยัดต่อขนาด อีกทั้งมีการแข่งขันด้านราคาของผู้จำหน่าย จึงส่งผลให้นโยบายฯ มีความคุ้มค่ามากขึ้น

2.) แม้ว่าการเจาะน้ำคร่ำในหญิงตั้งครรภ์อายุ 35 ปีขึ้นไปจะมีความคุ้มค่าในบริบทของประเทศไทย แต่นโยบายดังกล่าวสามารถลดจำนวนเด็กกลุ่มอาการดาวน์ได้ไม่มากนัก อีกทั้งก่อให้เกิดภาระงานเจาะน้ำคร่ำและตรวจโครโมโซมที่เกินขีดความสามารถของประเทศไทย นอกจากนี้การหักจากการเจาะน้ำคร่ำยังมีจำนวนมาก ก่อให้เกิดการสูญเสียเด็กที่มีภาวะปกติไปโดยไม่จำเป็น ดังนั้นการดำเนินการในลักษณะนี้จึงอาจไม่เหมาะสมสำหรับประเทศไทย

3.) แม้ว่าความคุ้มค่าของการตรวจกรองแต่ละวิธีจะต่างกัน แต่การเลือกวิธีที่เหมาะสมในทางปฏิบัติยังต้องพิจารณาปัจจัยอื่นร่วมด้วย เช่น ความสามารถของห้องปฏิบัติการในการตรวจกรอง และตรวจโครโมโซมจากน้ำคร่ำ เวลาที่สะดวกในการมารับบริการของหญิงตั้งครรภ์ แพทย์ผู้เชี่ยวชาญในการตรวจคลื่นเสียงความถี่สูง ความคิดเห็นของหญิงตั้งครรภ์ นอกจากนี้ยังต้องคำนึงถึงผลกระทบจากการมีโปรแกรมตรวจกรอง เช่น การหักจากการเจาะน้ำคร่ำ

4.) หากมีการดำเนินนโยบายฯ ในระดับประเทศ ควรมีการเตรียมทรัพยากรในด้านต่างๆ เช่น

4.1 พัฒนาขีดความสามารถของห้องปฏิบัติการตรวจโครโมโซมให้สามารถรองรับภาระงานที่มากขึ้น เนื่องจากระดับความสามารถที่มีอยู่ในปัจจุบันยังไม่เพียงพอ

4.2 ฝึกอบรมบุคลากรและจัดทำแนวทางปฏิบัติเพื่อให้มีมาตรฐานเดียวกันและลดข้อผิดพลาดในการทำงาน ทั้งการตรวจทางห้องปฏิบัติการ การให้คำปรึกษาก่อนการตรวจกรองและตรวจวินิจฉัย รวมถึงการให้คำปรึกษาเมื่อผลตรวจวินิจฉัยเป็นบวก เพราะวิธีการให้คำปรึกษาจะมีผลต่อการตัดสินใจของหญิงตั้งครรภ์ในการยอมรับตรวจกรอง ตรวจวินิจฉัย หรือยุติการตั้งครรภ์ นอกจากนี้ การให้คำปรึกษาควรชี้แจงเรื่องผลลบปลอมที่มีโอกาสเกิดขึ้น ไม่เช่นนั้นอาจเกิดการฟ้องร้องได้

4.3 การดำเนินการตรวจกรองหรือตรวจวินิจฉัย ควรดำเนินการเฉพาะในรายที่สามารถยอมรับการยุติการตั้งครรภ์หากผลตรวจวินิจฉัยเป็นบวก

5.) การตรวจพบกลุ่มอาการดาวน์ได้ตั้งแต่การตั้งครรภ์ระยะแรกๆ อาจช่วยให้หญิงตั้งครรภ์และแพทย์ตัดสินใจดำเนินการต่างๆ อย่างขึ้น

ผู้เขียน



ชื่อ: ญ. จันทนา พัฒนเกสัช

ตำแหน่ง: นักวิจัย

หน่วยงาน: โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

ติดตามรายงานฉบับสมบูรณ์ได้ที่

<http://hitap.net/research/9524>

เอกสารฉบับนี้เป็นส่วนหนึ่งของงานวิจัยเรื่องต้นทุนผลได้ของการตรวจกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดของกลุ่มอาการดาวน์ในประเทศไทย โดย จันทนา พัฒนเกสัช, อุษณา ตันมุขยกุล, ยศ ศิริวัฒนานนท์.

ติดต่อ:

โครงการประเมินเทคโนโลยีและนโยบายด้านสุขภาพ

อาคาร 6 ชั้น 6 กรมอนามัย กระทรวงสาธารณสุข

อำเภอเมือง นนทบุรี 11000

โทรศัพท์: 02-591-8161, 02-590-4375 และ 02-590-4549

โทรสาร: 02-590-4374 และ 02-590-4369

อีเมล: hitap@hitap.net

เว็บไซต์: www.hitap.net