ดาวน์ซินโดรม คนสุดท้าย

THE LAST CHILDREN OF DOWN SYNDROME

นายแพทย์ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา ... จิตแพทย์เด็กและวัยรุ่น

บทนำ

“The Last Children of Down Syndrome” เป็นชื่อบทความเชิงสารคดีที่โด่งดัง ตีพิมพ์ในนิตยสาร The Atlantic โดย Sarah Zhang เมื่อปลายปี ค.ศ. 2020 ซึ่งตีแผ่ผลกระทบของการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ว่ากำลังทำให้เด็ก “กลุ่มอาการดาวน์” หรือ “ดาวน์ซินโดรม” ค่อย ๆ หายไปจากสังคม

“ดาวน์ซินโดรม” คือ ความผิดปกติทางพันธุกรรม โดยทารกจะมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง (ทำให้มีโครโมโซมทั้งหมด 47 แท่ง) ส่งผลให้มีลักษณะใบหน้าเฉพาะ มีความผิดปกติทางร่างกาย มีพัฒนาการล่าช้า และมีความบกพร่องทางสติปัญญา อย่างไรก็ตาม ผู้ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมจำนวนมากสามารถดำรงชีวิต เรียนหนังสือ และมีส่วนร่วมในสังคมได้อย่างมีคุณภาพ มักมีอารมณ์ร่าเริงและเป็นมิตร

ประเด็นหลักของบทความ ประกอบด้วย สถานการณ์การลดลงของทารกที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมอย่างมาก จากเทคโนโลยีการคัดกรองในปัจจุบัน ทำให้พ่อแม่สามารถรู้ล่วงหน้าได้ตั้งแต่เนิ่น ๆ ว่าทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ และอาจนำไปสู่การตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์

บทความข้างต้นจุดประกายการถกเถียงระดับโลก เกี่ยวกับความหลากหลายทางชีวภาพ สิทธิในการดำรงอยู่ของกลุ่มผู้ที่มีความบกพร่อง ประเด็นทางจริยธรรม ประเด็นทางมนุษยธรรม และผลกระทบทางสังคม

ในบทความนี้ ได้ยกเนื้อหาหลักจากบทความข้างต้นมาเรียบเรียงใหม่ เสริมข้อมูลที่เกี่ยวข้องเพิ่มเติม เพื่อให้เกิดความเข้าใจในสังคม และกำหนดทิศทางว่า ประเทศไทยจะไปถึงจุดที่มีเด็กดาวน์ซินโดรมคนสุดท้ายหรือไม่

ระบาดวิทยา

ดาวน์ซินโดรม นับเป็นสาเหตุทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุดของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา (Intellectual Disability) พบอุบัติการณ์ของการเกิดดาวน์ซินโดรม ประมาณ 1 ต่อ 700 การเกิดมีชีพ สามารถพบได้ในทุกเชื้อชาติ และทุกระดับเศรษฐานะ

ปัจจัยเสี่ยงจะสัมพันธ์กับอายุของมารดาที่เพิ่มขึ้นอย่างมีนัยสำคัญ ดังนี้

- อายุ 25 ปี โอกาสประมาณ 1 ใน 1,250
- อายุ 35 ปี โอกาสประมาณ 1 ใน 350 ถึง 400
- อายุ 40 ปี โอกาสประมาณ 1 ใน 100
- อายุ 45 ปี โอกาสประมาณ 1 ใน 30

อย่างไรก็ตาม เนื่องจากผู้หญิงอายุน้อยมีบุตรมากกว่าโดยรวม ประมาณร้อยละ 80 ของทารกที่มีกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรมทั้งหมด เกิดจากมารดาที่มีอายุต่ำกว่า 35 ปี

ในประเทศที่มีการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์สำหรับคุณแม่ทุกคน จะพบว่ามีทารกที่เป็นดาวน์ซินโดรมเกิดลดลงชัดเจน เนื่องจากการรู้ล่วงหน้าได้ตั้งแต่เนิ่น ๆ ว่าทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ อาจนำไปสู่การตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์

ประเทศเดนมาร์ก ซึ่งเป็นประเทศแรก ๆ ที่เปิดให้มีการตรวจคัดกรองทารกในครรภ์ฟรีสำหรับคุณแม่ทุกคนอย่างทั่วถึง ตั้งแต่ปี ค.ศ. 2004 ผู้ปกครองส่วนใหญ่ที่ได้รับการวินิจฉัยว่าทารกมีภาวะดาวน์ซินโดรมเลือกยุติการตั้งครรภ์ จนพบว่าผลลัพธ์ในปี ค.ศ. 2019 มีทารกกลุ่มอาการดาวน์เกิดในเดนมาร์กเพียง 18 คนคนทั่วประเทศ

ปรากฏการณ์ดังกล่าวสะท้อนให้เห็นถึงผลกระทบของเทคโนโลยีทางการแพทย์ที่มีต่อโครงสร้างประชากร แม้ว่าการตรวจคัดกรองจะถูกนำเสนอในฐานะเครื่องมือเพื่อให้ข้อมูลแก่ผู้ปกครอง แต่ผลลัพธ์ที่เกิดขึ้นกลับมีนัยสำคัญต่อการดำรงอยู่ของกลุ่มบุคคลที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมในระยะยาว

เทคโนโลยีการคัดกรอง

โดยทั่วไปแล้ว ดาวน์ซินโดรม สามารถตรวจคัดกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดได้ตั้งแต่ทารกอยู่ในครรภ์ไตรมาสแรก หากไม่เคยได้รับการวินิจฉัยมาก่อน กลุ่มอาการนี้มักสังเกตได้จากลักษณะทางกายภาพที่เฉพาะเจาะจง การยืนยันต้องอาศัยการตรวจทางพันธุกรรม ซึ่งโดยปกติจะเป็นการตรวจ karyotype จากตัวอย่างเลือด เพื่อระบุความผิดปกติของโครโมโซมเป็นรูปแบบใด

เทคโนโลยีการคัดกรองในปัจจุบัน ทำให้พ่อแม่สามารถรู้ล่วงหน้าได้ตั้งแต่เนิ่น ๆ ว่าทารกในครรภ์จะเป็นดาวน์ซินโดรมหรือไม่ และนำไปสู่การตัดสินใจยุติการตั้งครรภ์ ซึ่งทำให้จำนวนเด็กที่เกิดมาพร้อมภาวะนี้ลดลงอย่างมาก

การตรวจคัดกรองก่อนคลอด

ประกอบด้วย

- การตรวจคัดกรองทางชีวเคมีในเลือดมารดา
- การตรวจอัลตราซาวด์

การตรวจวัดระดับสารชีวเคมีในเลือดมารดา ในไตรมาสที่ 2 สามารถนำมาใช้คำนวณเพื่อบอกความเสี่ยงในการตั้งครรภ์ทารกดาวน์ซินโดรม ได้ โดยสารชีวเคมีดังกล่าว ได้แก่ alpha-fetoprotein (AFP), human chorionic gonadotropin (hCG) และ unconjugated estriol (uE3) หรือที่รู้จักกันอย่างแพร่หลายในชื่อ “triple marker test”

การตรวจวัดระดับสารชีวเคมีในเลือดมารดา ในไตรมาสแรก ได้แก่ pregnancy-associated plasma protein A (PAPP-A) และ human chorionic gonadotropin (hCG) ร่วมกับ การตรวจอัลตราซาวด์ความหนาต้นคอทารก (nuchal translucency) พบว่ามีประสิทธิภาพในการตรวจคัดกรองสูงเช่นเดียวกัน

การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด

ประกอบด้วย

- การตรวจ Cell-Free DNA (cfDNA)
- การเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)
- การตรวจชิ้นเนื้อรก (Chorionic Villus Sampling)

การตรวจวินิจฉัยหลังคลอด

อาศัยลักษณะทางคลินิกร่วมกับการตรวจโครโมโซม (Karyotype Analysis) เพื่อยืนยันความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 21

The American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) แนะนำให้สตรีตั้งครรภ์ทุกรายที่มาฝากครรภ์ก่อน 20 สัปดาห์ ต้องได้รับคำแนะนำในการตรวจคัดกรองการตั้งครรภ์ทารกดาวน์ ซินโดรม ไม่ว่าสตรีตั้งครรภ์รายนั้นจะอายุเท่าใด และทราบทางเลือกในการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ในกรณีที่ผลการตรวจคัดกรองอยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูง

ประเด็นทางจริยธรรม

ประเด็นสำคัญที่ข้อถกเถียงทางจริยธรรม คือ ความสมดุลระหว่าง "สิทธิในการเลือก" (Reproductive Choice) ของผู้ปกครอง และ "คุณค่าของชีวิตมนุษย์" (Value of Human Life)

ผู้สนับสนุนการตรวจคัดกรอง มีความเห็นว่า ผู้ปกครองควรมีสิทธิได้รับข้อมูลที่ถูกต้องและครบถ้วน เพื่อนำไปสู่การตัดสินใจเกี่ยวกับอนาคตของครอบครัวด้วยตนเอง หลักการดังกล่าวสอดคล้องกับหลักจริยธรรมด้านการเคารพการตัดสินใจของบุคคล (Respect for Autonomy)

ในขณะที่นักจริยธรรมและกลุ่มผู้พิการบางส่วน แสดงความกังวลว่า การลดจำนวนผู้ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมอาจสะท้อนทัศนคติทางสังคมที่มองว่า ชีวิตของบุคคลเหล่านี้มีคุณค่าน้อยกว่า กลายเป็นการคัดเลือกทารกจากลักษณะทางพันธุกรรม

David Wasserman นักจริยธรรมชีวภาพเสนอว่า การตัดสินใจดังกล่าวมักเกิดจากความกลัวต่อความไม่แน่นอนของอนาคตมากกว่าความต้องการแสวงหาความสมบูรณ์แบบของบุตร ความไม่แน่นอนเกี่ยวกับระดับความรุนแรงของอาการและภาวะแทรกซ้อนทางสุขภาพ เป็นปัจจัยสำคัญที่ส่งผลต่อการตัดสินใจของผู้ปกครอง

อีกประเด็นหนึ่งคือความเป็นธรรมในการให้ข้อมูลทางการแพทย์ หากบุคลากรทางการแพทย์นำเสนอเฉพาะข้อจำกัดหรือภาระในการดูแลเด็กดาวน์ซินโดรม โดยไม่ได้ให้ข้อมูลเกี่ยวกับศักยภาพ คุณภาพชีวิต และความสำเร็จของบุคคลเหล่านี้ การตัดสินใจของผู้ปกครองอาจไม่ได้เกิดขึ้นบนพื้นฐานของข้อมูลที่สมดุล

ประเด็นทางมนุษยธรรม

ในมิติด้านมนุษยธรรม ประเด็นสำคัญคือ “การยอมรับคุณค่าของมนุษย์โดยไม่ขึ้นอยู่กับความสมบูรณ์ทางร่างกายหรือสติปัญญา” หลักสิทธิมนุษยชนสากลระบุว่า “มนุษย์ทุกคนเกิดมามีศักดิ์ศรีและสิทธิเท่าเทียมกัน” ดังนั้น บุคคลที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมจึงควรได้รับการเคารพในฐานะสมาชิกที่มีคุณค่าในสังคมเช่นเดียวกับบุคคลทั่วไป

คำถามเชิงมนุษยธรรมที่สำคัญจึงไม่ใช่เพียงว่า "เราสามารถป้องกันการเกิดดาวน์ซินโดรมได้หรือไม่" แต่ยังรวมถึง "สังคมควรสร้างสภาพแวดล้อมอย่างไรเพื่อให้ทุกชีวิตสามารถดำรงอยู่ได้อย่างมีศักดิ์ศรี" หากเทคโนโลยีถูกนำมาใช้เพื่อลดจำนวนผู้ที่มีความแตกต่างทางพันธุกรรมโดยปราศจากการพิจารณาด้านคุณค่าความเป็นมนุษย์ สังคมอาจเผชิญกับความเสี่ยงในการลดทอนความหลากหลาย และความเข้าใจในคุณค่าของชีวิตที่แตกต่างกัน

ผลกระทบต่อสังคม

แม้ว่าการตรวจคัดกรองจะช่วยลดความเสี่ยงด้านสุขภาพและภาระการดูแลระยะยาว แต่ก็ทำให้เกิดคำถามเชิงปรัชญาเกี่ยวกับคุณค่าของความหลากหลายทางมนุษย์

อาจทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงทัศนคติของสังคมต่อความพิการ เมื่อการตรวจคัดกรองและการยุติการตั้งครรภ์กลายเป็นเรื่องปกติ อาจนำไปสู่การสร้างค่านิยมที่มองว่าความพิการเป็นสิ่งที่ควรหลีกเลี่ยงหรือกำจัด ส่งผลให้บุคคลที่มีความพิการและครอบครัวรู้สึกว่าตนเองไม่ได้รับการยอมรับอย่างเท่าเทียมในสังคม

Laura Hercher นักพันธุศาสตร์และที่ปรึกษาทางพันธุกรรมตั้งคำถามว่า หากสังคมปราศจากผู้ที่มีความต้องการพิเศษหรือความเปราะบางบางรูปแบบ เราอาจสูญเสียส่วนหนึ่งของความเป็นมนุษย์ไปหรือไม่

สังคมอาจสูญเสียโอกาสในการเรียนรู้และพัฒนาวัฒนธรรมแห่งการยอมรับความแตกต่าง (Inclusive Society) เพราะการอยู่ร่วมกับผู้ที่มีความหลากหลายทางร่างกายและสติปัญญาช่วยส่งเสริมความเห็นอกเห็นใจ ความเข้าใจ และการเคารพศักดิ์ศรีความเป็นมนุษย์ของทุกคน

ผู้ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมจำนวนมากสามารถมีชีวิตที่มีความสุข สร้างความสัมพันธ์ทางสังคม และมีส่วนร่วมในชุมชนได้อย่างมีคุณค่า การลดลงของประชากรกลุ่มนี้จึงไม่ได้เป็นเพียงประเด็นทางการแพทย์ แต่ยังเป็นประเด็นเกี่ยวกับการยอมรับความแตกต่างและการอยู่ร่วมกันในสังคมที่หลากหลายอีกด้วย

บทสรุป

บทความ The Last Children of Down Syndrome แสดงให้เห็นถึงผลกระทบอันลึกซึ้งของเทคโนโลยีการตรวจคัดกรองก่อนคลอดต่อสังคม แม้ว่าการตรวจคัดกรองจะเพิ่มทางเลือกและเสรีภาพในการตัดสินใจแก่ผู้ปกครอง แต่ก็ทำให้เกิดคำถามสำคัญเกี่ยวกับจริยธรรม มนุษยธรรม และผลกระทบทางสังคม

การพัฒนานโยบายด้านสุขภาพ จึงควรคำนึงถึงทั้งสิทธิในการเลือก และการส่งเสริมความเข้าใจที่ถูกต้อง เกี่ยวกับศักยภาพและคุณค่าของผู้ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรม เพื่อให้สังคมสามารถรักษาความสมดุลระหว่างความก้าวหน้าทางวิทยาศาสตร์กับหลักจริยธรรมและมนุษยธรรมได้อย่างยั่งยืน

เอกสารอ้างอิง

Bull, M. J. (2020). Down syndrome. **New England Journal of Medicine,** 382(24): 2344–2352.

Centers for Disease Control and Prevention. (2026). **Down syndrome.** from https://www.cdc.gov/birth-defects/about/down-syndrome.html

Global Down Syndrome Foundation. (2026). **Facts and FAQ about Down Syndrome.** from https://www.globaldownsyndrome.org/about-down-syndrome/facts-about-down-syndrome/

Hercher, L. (2021). **Ethical implications of prenatal screening and reproductive decision-making.** Sarah Lawrence College Research Perspectives.

International Society for Prenatal Diagnosis. (2021). **Ethics and prenatal screening.** https://ispdhome.org

National Institute of Child Health and Human Development. (2026). **Down syndrome factsheet.** https://www.nichd.nih.gov/health/topics/factsheets/downsyndrome

National Institutes of Health. (2025). **About Down syndrome.** https://www.nih.gov/node/2616

Zhang, S. (2020, December). The last children of Down syndrome. **The Atlantic,** https://www.theatlantic.com/magazine/archive/2020/12/the-last-children-of-down-syndrome/616928/

บทความนี้ อนุญาตให้เผยแพร่เพื่อความรู้ได้ โดยกรุณาอ้างอิงแหล่งที่มา

ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา. (2569). **ดาวน์ซินโดรม คนสุดท้าย.** จาก https://www.happyhomeclinic.com/dp14--down-syndrome-last.html
(บทความต้นฉบับ: มิถุนายน 2569)