ดาวน์ ซินโดรม

DOWN SYNDROME

นายแพทย์ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา ... จิตแพทย์เด็กและวัยรุ่น

บทนำ

ดาวน์ซินโดรม (Down Syndrome, Down's syndrome, Trisomy 21) เป็นกลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม โดยมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ทำให้มีจำนวนโครโมโซมรวม 47 แท่ง แทนที่จะเป็น 46 แท่งตามปกติ ภาวะดังกล่าวส่งผลต่อ พัฒนาการทางร่างกาย สติปัญญา และการทำงานของระบบต่าง ๆ ในร่างกาย

ลักษณะทางคลินิก

ผู้ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมมักมีลักษณะเฉพาะทางกายภาพและพัฒนาการ ได้แก่

- ใบหน้าแบนและดั้งจมูกต่ำ
- ตาเฉียงขึ้นและมีหนังตาปิดหัวตา
- ลิ้นค่อนข้างใหญ่
- กล้ามเนื้ออ่อนปวกเปียก (Hypotonia)
- มือสั้น นิ้วสั้น และมีรอยพับฝ่ามือเส้นเดียว
- การเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ
- พัฒนาการทางสติปัญญาอยู่ในระดับบกพร่องเล็กน้อยถึงปานกลาง

นอกจากนี้ยังมีความเสี่ยงต่อโรคร่วมหลายชนิด ได้แก่

- โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด (congenital heart defects)
- ความผิดปกติทางการได้ยินและการมองเห็น (vision and hearing problems)
- โรคไทรอยด์ (thyroid disease)
- โรคเซลิแอก (celiac disease)
- ภาวะข้อต่อแอตแลนโต้แอ็กเซียลไม่มั่นคง (atlantoaxial instability)
- ภาวะหยุดหายใจขณะหลับ (sleep apnea)
- โรคอัลไซเมอร์ (Alzheimer's disease) ในวัยผู้ใหญ่

ร้อยละ 50 ถึง 65 ของทารกดาวน์ ซินโดรม มีความผิดปกติของหัวใจแต่กำเนิดร่วมด้วย สภาวะเหล่านี้หลายอย่างจำเป็นต้องได้รับการผ่าตัด ในขณะที่สภาวะที่ไม่รุนแรงบางอย่างอาจหายไปเองเมื่อเด็กโตขึ้น

ระบาดวิทยา

ดาวน์ ซินโดรม นับเป็นสาเหตุทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุดของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา (Intellectual Disability) พบอุบัติการณ์ของการเกิดดาวน์ ซินโดรม 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

สาเหตุและพยาธิกำเนิด

ดาวน์ซินโดรมส่วนใหญ่เกิดจากความผิดปกติในการแบ่งเซลล์ (nondisjunction) ส่งผลให้เกิดโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา แต่ก็มีสาเหตุรูปแบบอื่นด้วย สามารถแบ่งออกเป็น 3 ประเภท ได้แก่

1. Trisomy 21

เป็นชนิดที่พบมากที่สุด คิดเป็นประมาณร้อยละ 95 ของผู้ป่วยทั้งหมด โดยทุกเซลล์ในร่างกายมีโครโมโซมคู่ที่ 21 จำนวน 3 ชุด เกิดจากความผิดพลาดในการแบ่งเซลล์

2. Translocation Down Syndrome

พบประมาณร้อยละ 3–4 เกิดจากส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 21 ไปเกาะติดกับโครโมโซมอื่น ผู้ป่วยยังคงมีสารพันธุกรรมของโครโมโซม 21 เกินมา แม้จำนวนโครโมโซมรวมอาจไม่เพิ่มขึ้นมากนัก

3. Mosaic Down Syndrome

พบประมาณร้อยละ 1–2 เกิดจากความผิดปกติหลังการปฏิสนธิ ทำให้บางเซลล์มีโครโมโซมปกติ และบางเซลล์มีโครโมโซม 21 เกินมา อาการอาจรุนแรงน้อยกว่า 2 ประเภทแรก

การตรวจคัดกรองและวินิจฉัย

โดยทั่วไปแล้ว ดาวน์ซินโดรม สามารถตรวจคัดกรองและวินิจฉัยก่อนคลอดได้ตั้งแต่ทารกอยู่ในครรภ์ไตรมาสแรก หากไม่เคยได้รับการวินิจฉัยมาก่อน กลุ่มอาการนี้มักสังเกตได้จากลักษณะทางกายภาพที่เฉพาะเจาะจง การยืนยันต้องอาศัยการตรวจทางพันธุกรรม ซึ่งโดยปกติจะเป็นการตรวจ karyotype จากตัวอย่างเลือด เพื่อระบุความผิดปกติของโครโมโซมเป็นรูปแบบใด

การตรวจคัดกรองก่อนคลอด

ประกอบด้วย

- การตรวจคัดกรองทางชีวเคมีในเลือดมารดา
- การตรวจอัลตราซาวด์

การตรวจวัดระดับสารชีวเคมีในเลือดมารดา ในไตรมาสที่ 2 สามารถนำมาใช้คำนวณเพื่อบอกความเสี่ยงในการตั้งครรภ์ทารกดาวน์ ซินโดรม 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

การดูแลรักษา

ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษาที่สามารถแก้ไขความผิดปกติทางโครโมโซมได้โดยตรง อย่างไรก็ตาม การดูแลอย่างเหมาะสมสามารถช่วยให้บุคคลที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น ประกอบด้วย

1. การส่งเสริมพัฒนาการระยะแรกเริ่ม

เมื่อพบว่าเป็นดาวน์ ซินโดรม ควรนำเข้าโปรแกรมส่งเสริมพัฒนาการตั้งแต่เล็ก ร่วมกับการฟื้นฟูสมรรถภาพที่จำเป็น ตามลักษณะอาการ ได้แก่ กายภาพบำบัด กิจกรรมบำบัด และแก้ไขการพูด

2. การดูแลด้านสุขภาพ

ดาวน์ ซินโดรม มีความเสี่ยงต่อปัญหาสุขภาพหลายระบบ ควรมีการประเมินโดยละเอียด ได้แก่ การติดตามโรคหัวใจ การประเมินการได้ยินและการมองเห็น การตรวจต่อมไทรอยด์ และการติดตามภาวะโภชนาการ

3. การศึกษาและการพัฒนาทักษะ

การจัดการศึกษาแบบเรียนรวม (Inclusive Education) และการฝึกทักษะการดำรงชีวิตสามารถช่วยเพิ่มความสามารถในการพึ่งพาตนเอง และการมีส่วนร่วมในสังคม

คุณภาพชีวิตและแนวโน้มในอนาคต

ความก้าวหน้าทางการแพทย์และการฟื้นฟูสมรรถภาพทำให้อายุคาดเฉลี่ยของผู้ที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมเพิ่มขึ้นอย่างมาก จากประมาณ 25–30 ปีในอดีต เป็นมากกว่า 60 ปีในปัจจุบัน

ผู้ที่ได้รับการดูแลรักษาอย่างเหมาะสม โดยเฉพาะการส่งเสริมพัฒนาการระยะแรกเริ่ม และฟื้นฟูสมรรถภาพอย่างต่อเนื่อง สามารถเรียนหนังสือ ทำงาน และดำรงชีวิตในสังคมได้อย่างมีคุณภาพ

บทสรุป

ดาวน์ซินโดรมเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมลักษณะเฉพาะ ที่ส่งผลต่อพัฒนาการทางร่างกายและสติปัญญา แม้จะไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แต่การวินิจฉัยตั้งแต่ระยะแรก การส่งเสริมพัฒนาการ และการดูแลแบบองค์รวมโดยทีมสหวิชาชีพ สามารถช่วยให้บุคคลที่มีภาวะดาวน์ซินโดรมมีคุณภาพชีวิตที่ดี และสามารถมีส่วนร่วมในสังคมได้อย่างเต็มศักยภาพ

เอกสารอ้างอิง

American Academy of Pediatrics. (2022). Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. **Pediatrics,** 149(5): e2022057010.

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

Centers for Disease Control and Prevention. (2024). **Living with Down Syndrome.** from https://www.cdc.gov/birth-defects/living-with-down-syndrome/?CDC_AAref_Val=https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/

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/

Hickey, F., Hickey, E., & Summar, K. L. (2012). Medical update for children with Down syndrome for the pediatrician and family practitioner. **Advances in Pediatrics,** 59(1): 137–157.

Mundakel, G. T. & Descartes, M. (2024). **Down Syndrome.** from https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview

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

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

Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. **The Lancet,** 361(9365): 1281–1289.

Sherman, S. L., Allen, E. G., Bean, L. H., & Freeman, S. B. (2007). Epidemiology of Down syndrome. **Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews,** 13(3): 221–227.

Weijerman, M. E., & de Winter, J. P. (2010). Clinical practice: The care of children with Down syndrome. **European Journal of Pediatrics,** 169(12): 1445–1452.

บทความนี้ อนุญาตให้เผยแพร่เพื่อความรู้ได้ โดยกรุณาอ้างอิงแหล่งที่มา

ทวีศักดิ์ สิริรัตน์เรขา. (2569). **ดาวน์ ซินโดรม.** จาก https://www.happyhomeclinic.com/sp32-down-syndrome.html (บทความต้นฉบับ: มิถุนายน 2569)