

โรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซียคืออะไร?

โรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย เป็นความผิดปกติที่ส่งผลต่อการเจริญเติบโตและพัฒนาการของกระดูก (skeletal dysplasia) พบได้น้อยประมาณ 1 ใน 20,000 ถึง 1 ใน 50,000 ราย ลักษณะสำคัญคือ มีแขนขาสั้นทรวงอก (ซี่โครง) เล็ก มีรอยพับของผิวหนังมากเกินไป ศีรษะโตเมื่อเทียบกับลำตัว และหน้าผากนูนเด่น

การเจริญเติบโตของทรวงอกที่ถูกจำกัดนำไปสู่การพัฒนาปอดที่ไม่สมบูรณ์ และระบบทางเดินหายใจล้มเหลว ส่งผลให้ทารกเสียชีวิตแรกคลอดเกือบทุกราย

เกิดขึ้นได้อย่างไร?

โรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีความผิดปกติของยีนซึ่งควบคุมการพัฒนาของกระดูกและเนื้อเยื่อ ทำให้การเจริญเติบโตถูกยับยั้ง

ควรทำการตรวจเพิ่มเติมอะไรบ้างระหว่างตั้งครรภ์?

โรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย อาจถูกสงสัยเมื่อพบลักษณะเฉพาะบางอย่างจากการตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์ และสามารถวินิจฉัยด้วยการตรวจทางพันธุกรรมจากเซลล์ของทารก

เนื่องจากลักษณะจากการตรวจอัลตราซาวด์ที่พบในโรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย เป็นลักษณะที่อาจพบได้ในโรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดอื่น ๆ ดังนั้น ควรได้รับการตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียดจากแพทย์ที่มีประสบการณ์ และควรปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์เกี่ยวกับผลการตรวจดังกล่าว สำหรับการวินิจฉัยที่แน่ชัด แพทย์อาจแนะนำให้ตรวจด้วยหัตถการวินิจฉัยก่อนคลอด เช่น การตรวจชิ้นเนื้อรก หรือการเจาะน้ำคร่ำ

หากผลการตรวจอัลตราซาวด์สงสัยว่าอาจจะเป็นโรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย อาจตรวจวิเคราะห์ยีนที่เป็นสาเหตุ เช่น ยีนเอฟจีเอฟอาร์สาม (FGFR3) หากไม่สามารถแยกความแตกต่างจากโรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดอื่นได้ อาจต้องตรวจวิเคราะห์ยีนหลายตัวโดยใช้ชุดตรวจยีน (gene panel) หรือตรวจวิเคราะห์ลำดับพันธุกรรมของเอ็กซอน (whole exome sequencing)

ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

การยุติการตั้งครรภ์อาจเป็นทางเลือกหนึ่งในการรักษาเนื่องจากอัตราการรอดชีวิตต่ำ ในบางราย ปริมาณน้ำคร่ำอาจเพิ่มผิดปกติ เกิดภาวะน้ำคร่ำมาก (polyhydramnios) ซึ่งอาจทำให้เกิดการเจ็บครรภ์ก่อนกำหนด

ควรติดตามขนาดศีรษะของทารกเนื่องจากอาจมีการขยายใหญ่ผิดปกติ ส่งผลต่อความปลอดภัยในการคลอดทางช่องคลอด นอกจากนี้ ตำแหน่งของทารกอาจไม่เอื้อต่อการคลอดตามปกติ ทำให้คลอดยากและระยะรอคลอดยาวนานขึ้น หาก

กระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย (Thanatophoric Dysplasia หรือ TD)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ตั้งครรภ์ต่อและได้รับการดูแลแบบประคับประคอง คุณอาจเลือกที่จะไม่ติดตามภาวะเครียดของทารกในครรภ์ (fetal distress) ระหว่างการคลอด

มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

โรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซีย ถือเป็นภาวะร้ายแรงที่ทำให้ทารกเสียชีวิตเกือบทั้งหมดหลังคลอด ดังนั้นคุณจะได้รับทางเลือกในการดูแลแบบประคับประคองสำหรับทารกแรกเกิด หลีกเลี่ยงความพยายามในการกู้ชีพและการช่วยชีวิตขั้นสูง

จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

โดยทั่วไป โรคกระดูกเจริญผิดปกติชนิดทานาโตฟอริกดิสเพลเซียไม่เพิ่มความเสี่ยงที่จะเกิดซ้ำในการตั้งครรภ์ครั้งถัดไป

คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม:

- สามารถขอรับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ได้หรือไม่?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- มีความเสี่ยงต่อการคลอดก่อนกำหนดหรือไม่?
- มีความเสี่ยงในการคลอดทางช่องคลอดหรือไม่?

ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: สิงหาคม 2022