

# กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ (Hypoplastic Left Heart Syndrome หรือ HLHS)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

## กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติคืออะไร?

กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดของหัวใจที่ซับซ้อนและพบได้น้อย โดยหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยกว่าปกติอย่างมาก จนไม่สามารถสูบฉีดเลือดไปยังร่างกายได้ตามปกติ

## เกิดขึ้นได้อย่างไร?

สาเหตุยังไม่ชัดเจน และเชื่อว่าเกี่ยวข้องกับหลายปัจจัย กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติเป็นภาวะที่พบได้น้อย ประมาณ 0.1 ถึง 0.25 ใน 1,000 ราย บางรายอาจมีความผิดปกติของโครโมโซมหรือพันธุกรรม แต่ส่วนใหญ่่มักเกิดขึ้นโดยบังเอิญโดยไม่มีสาเหตุที่อธิบายได้ชัดเจน น้อยกว่าหนึ่งในสามของทารกที่เป็นกลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติจะมีความผิดปกติของอวัยวะอื่นร่วมด้วย

## เกี่ยวข้องกับโครโมโซมอย่างไร?

โครโมโซมเป็นแหล่งเก็บข้อมูลทางพันธุกรรมส่วนใหญ่ของเรา โดยปกติคนเรามี 46 โครโมโซม จับคู่กันเป็นคู่: 23 โครโมโซมมาจากพ่อและอีก 23 โครโมโซมมาจากแม่ ตัวอย่างเช่น คนที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์จะมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา โดยความผิดปกติที่พบได้บ่อยที่สุด ได้แก่ กลุ่มอาการเทอร์เนอร์ (Turner syndrome หรือ โครโมโซมเอกซ์ขาดหายไป) โครโมโซมคู่ที่ 13 เกิน (trisomy 13) และโครโมโซมคู่ที่ 18 เกิน (trisomy 18) นอกเหนือจากความผิดปกติของโครโมโซม ยังมีกลุ่มอาการทางพันธุกรรมหลายชนิดที่เคยมีรายงานว่าพบในภาวะนี้ เช่น กลุ่มอาการนูแนน (Noonan's syndrome) กลุ่มอาการสมิธ-เลมลี-โอพิทซ์ (Smith-Lemli-Opitz syndrome) กลุ่มอาการโฮลท์-ออราม (Holt-Oram syndrome) เป็นต้น

## ควรทำการตรวจเพิ่มเติมหรือไม่?

หญิงตั้งครรภ์หลายคนเลือกตรวจเพิ่มเติมเพื่อทราบข้อมูลเกี่ยวกับสุขภาพของทารกให้มากขึ้น การตรวจที่มีให้บริการขึ้นอยู่กับสถานที่ที่คุณอยู่ การตรวจเพิ่มเติมที่ควรสอบถาม ได้แก่:

- **การเจาะน้ำคร่ำ (amniocentesis)** เพื่อตรวจหาความผิดปกติของจำนวนโครโมโซม และความผิดปกติบางชนิดของโครโมโซม ทำโดยการดูดน้ำคร่ำที่อยู่ล้อมรอบทารกออกมาเล็กน้อย
- **การตรวจทางพันธุกรรม (genetic testing)** เพื่อตรวจหาอาการทางพันธุกรรมที่อาจเกี่ยวข้อง
- **การตรวจอัลตราซาวด์ทารกในครรภ์อย่างละเอียด (detailed fetal ultrasonography)** เพื่อตรวจหาความผิดปกติของอวัยวะอื่น ๆ
- **การตรวจอัลตราซาวด์หัวใจทารกในครรภ์อย่างละเอียด (fetal echocardiography)** เป็นการตรวจอัลตราซาวด์เฉพาะทางเพื่อตรวจหาความผิดปกติของหัวใจทารกในครรภ์

## ควรเฝ้าระวังอะไรระหว่างการตั้งครรภ์?

# กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ (Hypoplastic Left Heart Syndrome หรือ HLHS)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

ทารกที่มีกลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติมีความเสี่ยงที่จะเกิดปัญหาระหว่างการตั้งครรภ์ แพทย์ผู้เชี่ยวชาญส่วนใหญ่จะแนะนำให้ตรวจอัลตราซาวด์เป็นระยะทุก 4-6 สัปดาห์ เนื่องจากการทำงานของหัวใจอาจแย่ง หรือทารกอาจมีความเสี่ยงต่อการเจริญเติบโตช้าขณะอยู่ในครรภ์ เฉพาะในบางราย การรักษาทารกในครรภ์ (in utero treatment) อาจสามารถทำได้ ซึ่งอาจช่วยกระตุ้นการเจริญของหัวใจข้างซ้าย หรือป้องกันไม่ให้เกิดแรงดันในปอดที่สูงจนทำให้เกิดความเสียหายต่อหลอดเลือดปอดที่กำลังพัฒนา ทำให้ผลลัพธ์ของทารกดีขึ้นในอนาคต

## ภาวะนี้มีผลต่อทารกหลังคลอดอย่างไร?

ทารกที่เป็นกลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ อาจยังไม่แสดงอาการผิดปกติในช่วงสองสามวันแรกหลังคลอด เนื่องจากยังมีรูเปิดตามธรรมชาติในหัวใจที่ยังไม่ปิด เช่น หลอดเลือดแดงดักตัสอาร์เทอริโอซิสไม่ปิด (patent ductus arteriosus) และ ผนังกันหัวใจห้องบนฟอราเมนโอวาเลไม่ปิด (patent foramen ovale) แต่เมื่อรูเปิดเหล่านี้ปิดลง ทารกจะเริ่มมีอาการ เช่น ผิวเป็นสีเขียวคล้ำ ซีฟจรเบา และหายใจลำบาก การวัดออกซิเจนในเลือดเป็นการตรวจง่าย ๆ ที่สามารถช่วยตรวจระดับออกซิเจนในเลือดของทารกได้ หากพบว่าระดับออกซิเจนต่ำ อาจเป็นสัญญาณเริ่มต้นของกลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ แม้ทารกยังไม่มีอาการ

แพทย์อาจตรวจพบอาการดังกล่าว หรืออาจฟังได้ยินเสียงผิดปกติของหัวใจ (heart murmur) ซึ่งเกิดจากการไหลเวียนเลือดผิดปกติ แพทย์อาจส่งตรวจเอคโคหัวใจ (neonatal echocardiogram) หรือการตรวจอื่น ๆ เพื่อยืนยันการวินิจฉัย

ทารกที่มีความผิดปกติของโครโมโซมร่วมด้วย อาจมีปัญหาสุขภาพที่ซับซ้อนมากขึ้นหลังคลอด ซึ่งจะขึ้นอยู่กับลักษณะของความผิดปกติทางพันธุกรรมนั้น ๆ

แนวทางการรักษากลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติมีหลายวิธี เช่น การให้ยา การดูแลด้านโภชนาการ และการผ่าตัด โดยหลังคลอดไม่นาน ทารกจะต้องเข้ารับการผ่าตัดหลายครั้งตามลำดับขั้นตอน เพื่อช่วยให้เลือดไหลเวียนไปยังอวัยวะต่าง ๆ และเสี่ยงไม่ให้ออกซิเจนผ่านหัวใจข้างซ้ายที่เล็กผิดปกติ การผ่าตัดไม่สามารถรักษากลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติให้หายขาดได้ แต่มีเป้าหมายเพื่อฟื้นฟูการทำงานของหัวใจและสามารถสูบฉีดเลือดไปเลี้ยงร่างกายได้

เมื่อเด็กเติบโตขึ้น อาจเผชิญกับปัญหาสุขภาพระยะยาว และจำเป็นต้องได้รับการตรวจติดตามโดยแพทย์โรคหัวใจอย่างสม่ำเสมอ ถ้ากลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติมีความซับซ้อนมาก หรือหัวใจเริ่มอ่อนแรง อาจจำเป็นต้องได้รับการปลูกถ่ายหัวใจ (heart transplant) และหลังการปลูกถ่าย ทารกจะต้องรับประทานยากดภูมิตลอดชีวิตเพื่อป้องกันไม่ให้ร่างกายปฏิเสธหัวใจใหม่

เด็กหลายรายที่ได้รับการผ่าตัดหัวใจในปีแรกของชีวิตมีความเสี่ยงสูงต่อปัญหาด้านพัฒนาการ การเรียนรู้ และพฤติกรรม ในระยะยาว ซึ่งปัจจัยที่อาจส่งผลกระทบต่อพัฒนาการของสมอง ได้แก่ ความผิดปกติทางระบบประสาทที่พบร่วมด้วย ความผิดปกติทางพันธุกรรม และเทคนิคการผ่าตัดที่ใช้ในการรักษา

# กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ (Hypoplastic Left Heart Syndrome หรือ HLHS)

ข้อมูลสำหรับผู้ป่วย – สิ่งที่คุณควรรู้และควรถาม

## จะเกิดขึ้นอีกหรือไม่?

หากไม่พบสาเหตุทางพันธุกรรม ความเสี่ยงที่จะเกิดซ้ำในการตั้งครรภ์ถัดไปจะต่ำมาก แต่หากมีสาเหตุจากความผิดปกติทางพันธุกรรม ความเสี่ยงจะขึ้นอยู่กับลักษณะเฉพาะของโรคทางพันธุกรรมนั้น การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์จะช่วยให้คุณข้อมูลเพิ่มเติมเกี่ยวกับเรื่องนี้ได้

หากในครอบครัวมีลูกคนหนึ่งเป็นกลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติ ความเสี่ยงที่จะมีลูกอีกคนเป็นโรคจะสูงกว่าปกติ ประมาณร้อยละ 2-4 แต่ถ้าครอบครัวมีลูกสองคนเป็นโรค ความเสี่ยงจะเพิ่มขึ้นถึงร้อยละ 25

## คำถามอื่น ๆ ที่ควรถาม?

- กลุ่มอาการหัวใจข้างซ้ายเจริญน้อยผิดปกติของทารกมีความรุนแรงแค่ไหน?
- จะต้องตรวจอัลตราซาวด์บ่อยแค่ไหน?
- มีทางเลือกในการผ่าตัดรักษาขณะทารกอยู่ในครรภ์หรือไม่?
- ทารกจะได้รับประโยชน์จากการผ่าตัดรักษาในครรภ์หรือไม่?
- ควรคลอดที่ไหน?
- ทารกหลังคลอดจะได้รับการดูแลที่ดีที่สุดที่ไหน?
- สามารถพบทีมแพทย์ที่ดูแลทารกหลังคลอดล่วงหน้าได้หรือไม่?

## ข้อสงวนสิทธิ์:

เนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] จัดทำขึ้นเพื่อให้ข้อมูลทั่วไปเท่านั้น ไม่ได้มีเจตนาที่จะเป็นคำแนะนำทางการแพทย์ที่คุณควรรีดยึดถือ คุณต้องขอรับคำแนะนำทางการแพทย์จากผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์เฉพาะทางที่เกี่ยวข้องกับสถานการณ์เฉพาะของคุณ ก่อนที่จะดำเนินการหรือตัดสินใจการดำเนินการใด ๆ ตามเนื้อหาใน [แผ่นพับนี้/เว็บไซต์ของเรา] แม้ว่าเราจะพยายามปรับปรุงข้อมูลใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] เราไม่ได้ให้การรับรอง การประกัน หรือการค้ำประกันใด ๆ ไม่ว่าจะโดยชัดแจ้งหรือโดยนัยว่าเนื้อหาใน [แผ่นพับ/เว็บไซต์ของเรา] มีความถูกต้อง ครบถ้วน หรือเป็นข้อมูลล่าสุด

ปรับปรุงล่าสุด: สิงหาคม 2022