

## ☉ กลุ่มอาการดาวน์คืออะไร

กลุ่มอาการดาวน์ หรือ Down syndrome เป็นโรคพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อยที่สุด

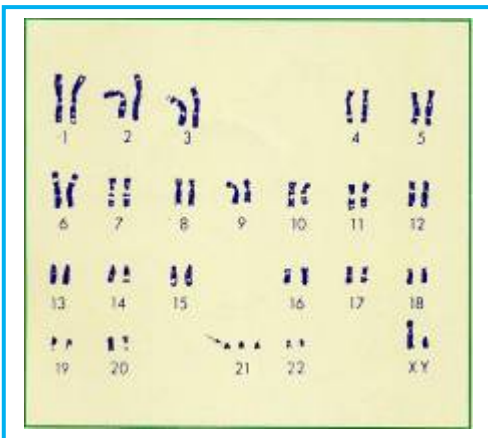


## ☉ เด็กจะมีลักษณะอย่างไร

เด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีศีรษะค่อนข้างเล็กแบน และตาเฉียงขึ้น ดั้งจมูกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวค่อนข้างเตี้ย มือสั้น มักมีโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดหรือโรคกล้ามเนื้อหัวใจพิการตั้งแต่แรกเกิด เด็กพวกนี้จะมีใบหน้าที่ยำเอะและคล้ายคลึงกันเองมากกว่าพี่น้องท้องเดียวกัน

## ☉ เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีปัญหาอะไรบ้าง

ปัญหาที่สำคัญที่สุดของเด็กเหล่านี้ก็คือ พัฒนาการช้า ภาวะปัญญาอ่อน นอกจากนี้ก็คือโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด และภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง ซึ่งควรได้รับการดูแลรักษาโดยเร็วภายในเดือนแรกของชีวิต



## ☉ จะทราบได้อย่างไรว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์

โดยทั่วไปเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีใบหน้าและรูปร่างลักษณะที่จำเพาะ แพทย์ พยาบาลสามารถให้การวินิจฉัยได้ตั้งแต่แรกเกิด พ่อแม่ของเด็กเหล่านี้อาจสังเกตได้จากลักษณะของเด็กที่ตัวค่อนข้างนึ่ม หรืออ่อนปวกเปียก การพัฒนาการที่ล่าช้า เช่น นั่งช้า ยืนช้า เดินช้า และพูดช้า หากลูกของท่านมีลักษณะดังกล่าวควรปรึกษาแพทย์

## ☉ การตรวจวินิจฉัย

การตรวจสอบว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์จริงก็โดยการตรวจวิเคราะห์โครโมโซม ซึ่งทำได้ที่โรงพยาบาลใหญ่ๆ และโรงเรียนแพทย์ทุกแห่ง

## ☉ โครโมโซมคืออะไร

โครโมโซมเป็นแท่งนำสารพันธุกรรม ในคนเราจะมีจำนวน 46 แท่งด้วยกันในหนึ่งเซลล์ เพศหญิงจะเป็น 46, XX และเพศชายจะเป็น 46, XY

หากจำนวนโครโมโซมน้อยไปหรือมากเกินไป ก็ก่อให้เกิดปัญหาที่รุนแรงได้แก่ ภาวะปัญญาอ่อนหรือแท้งบ่อยๆ หรือความพิการแต่กำเนิด

## ☉ อะไรเป็นสาเหตุของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์

สาเหตุพบบ่อยที่สุดก็คือ การมีโครโมโซมเกินไปหนึ่งแท่งคือโครโมโซมคู่ที่ 21 มี 3 แท่ง แทนที่จะมี 2 แท่งตามปกติ ความผิดปกติแบบนี้แพทย์เรียกว่า TRISOMY 21 ซึ่งพบได้ถึงร้อยละ 95

สาเหตุรองลงมาเรียกว่า TRANSLOCATION คือ มีโครโมโซมย้ายที่ เช่น โครโมโซมคู่ที่ 14 มายึดเกาะติดกับคู่ 21 เป็นต้น พบได้ร้อยละ 4

ส่วนสาเหตุที่พบได้น้อยที่สุดคือ มีโครโมโซมทั้ง 46 และ 47 แท่งในคนๆเดียวกันพบได้เพียงร้อยละ 1 เท่านั้น เรียกว่า MOSAIC



## ☉ มีการรักษาหรือไม่

เนื่องจากกลุ่มอาการดาวน์มีพัฒนาการล่าช้าหรือภาวะปัญญาอ่อนเป็นปัญหาสำคัญ ปัจจุบันยังไม่มีการรักษาให้หายขาด แต่มีการช่วยเหลือให้ดีขึ้นได้

## ☉ มีการช่วยเหลืออย่างไรบ้าง

ที่สำคัญที่สุดและมีประโยชน์มากก็คือการกระตุ้นการพัฒนาร่างกายของเด็กตั้งแต่อายุ 1-2 เดือน เพื่อให้เด็กเหล่านี้สามารถยืนได้ เดินได้ ช่วยตนเองได้มากที่สุดและเป็นภาระแก่ครอบครัวน้อยที่สุด

จากการศึกษาในต่างประเทศ พบว่าการกระตุ้นพัฒนาการจะช่วยเพิ่มพูนศักยภาพได้อย่างชัดเจน และจะได้ผลดีที่สุด หากทำในระยะ 2 เดือนถึง 3 ปีแรกของชีวิต นอกจากนั้นก็ควรมีการฝึกพูดอย่างสม่ำเสมอ โดยเริ่มตั้งแต่อายุ 15-18 เดือน และควรตรวจการได้ยินก่อนฝึกพูดช่วงอายุ 12-18 เดือน

## ๑ ขีดความสามารถของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ เป็นอย่างไร

เด็กเหล่านี้จะมีเขาวินิจฉัยอยู่ในระดับปัญญาอ่อน ปานกลางหรือน้อยแต่สามารถฝึกทักษะได้ผล (trainable)

ปัจจุบันมี "โครงการเรียนร่วม" สนับสนุนที่จะให้เด็กกลุ่มอาการดาวน์เข้าศึกษาพร้อมกับเด็กปกติในโรงเรียนมากขึ้น เช่น โรงเรียนอนุบาลและโรงเรียนประถมใกล้บ้านของท่าน



## ๑ การศึกษาและโรงเรียน

โรงพยาบาลราชานุกูล กรมสุขภาพจิต กระทรวงสาธารณสุข มีบุคลากรที่ฝึกเด็กพิเศษ ให้มีความสามารถเรียนในโครงการเรียนร่วมของกรุงเทพมหานครได้ และยังฝึกทักษะให้มีความสามารถประกอบอาชีพได้ แต่ต้องมีการควบคุมดูแลตลอดไป

ปัจจุบันมีศูนย์การศึกษาพิเศษของกระทรวงศึกษาธิการ ทุกจังหวัดในประเทศไทย ซึ่งสามารถพาเด็กไปฝึกได้ภายในอายุ 6 เดือนแรก มูลนิธิช่วยคนปัญญาอ่อนแห่งประเทศไทยในพระบรมราชินูปถัมภ์ มีสาขาที่จังหวัดเชียงใหม่ในภาคเหนือ จังหวัดอุดรธานีในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ และจังหวัดนครศรีธรรมราชในภาคใต้ เป็นต้น สำหรับสถาบันเอกชนที่จัดตั้งขึ้น ยังมีน้อยแห่ง เช่น มูลนิธิสถาบันแสงสว่าง ในกรุงเทพมหานคร



## ๑ มีการป้องกันหรือไม่

กลุ่มอาการดาวน์นี้ สามารถป้องกันได้โดยการวินิจฉัยก่อนคลอด มักทำกันในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอัตราเสี่ยงสูง เช่น อายุมากกว่า 35 ปีขึ้นไปโดยแพทย์สามารถเจาะน้ำคร่ำมาตรวจดูโครโมโซมของทารกในครรภ์ว่าผิดปกติหรือไม่ หากพบความผิดปกติ คู่สามีภรรยาอาจเลือกยุติการตั้งครรภ์ได้

วิธีที่เป็นทางเลือกใหม่ล่าสุด ได้แก่ การเจาะเลือดในหญิงตั้งครรภ์ เพื่อตรวจหาความเสี่ยงว่าสูงจริงหรือไม่โดยดูระดับสารเคมีบางอย่างในเลือด และฮอร์โมนจากรก วิธีนี้ปลอดภัยมาก

ก่อนพิจารณาทำการวินิจฉัยก่อนคลอดควรปรึกษาแพทย์เสมอ

## ๑ การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

เป็นสิ่งจำเป็นแก่พ่อแม่ที่มีลูกพัฒนาการช้า/ปัญญาอ่อนโดยเฉพาะอย่างยิ่งกลุ่มอาการดาวน์ เพราะพบได้บ่อยที่สุด โดยมีอุบัติการณ์ของโรคประมาณ 1 ต่อ 800 เป็นการให้ความรู้ข้อมูลที่ถูกต้อง เกี่ยวกับโรคที่ลูกของท่านเป็น ตลอดจนการดูแลรักษาและความช่วยเหลือต่างๆ ที่บุตรของท่านควรได้รับ เพื่อเขาจะได้พัฒนาและมีศักยภาพที่ดีที่สุดที่จะเป็นไปได้

สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่  
แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน

# กลุ่มอาการดาวน์



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด  
(ประเทศไทย)