e-TMTL

ตุลาคม ๒๕๖๐

๙ สถิตย์ในดวงใจกาบินิรันดร์



ด้วยสำนึกในพระมหากรุณาธิคุณอันหาที่สุดมิได้

บริษัท กรุงเทพอาร์ไอเอ จำกัด เจ้าของและผู้พิมพ์โฆษณา
6 สนธิวัฒนา แยก 3 ถ.ลาดพร้าว แขวงพลับพลา
เขตวังทองหลาง กทม. 10310
โทร. 02-106-6999
www.facebook.com/briagroup
www.brianet.com

กองบรรณาธิการ
ดร.จตุรพร พรศิลปทิพย์
นางสลีพรรณ เหลืองมหามงคล
นางสาวสุกัญญา วาลุกะพันธ์
นางสาวภัทิรา วาดวงศ์ศรี
นางสาวฐิติพร โท้มโสภา

ที่ปรึกษา
นายทศพล พิชญโยธิน

สารบัญ

เรื่อง	หน้า
บรรณาธิการแถลง	2
การตรวจคัดกรองก่อนคลอด	3
ปัญญาอ่อน	5
ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ	7
การตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรม	8
การเจาะเลือดแม่เพื่อหาเศษโครโมโซมของทารก	9
NIPT มีความน่าเชื่อถือเพียงใด	11
ซุบซิบห้องแล็ป	12
มองอดีตแล้วแลไปข้างหน้า	13
ข่าวกิจกรรม	19

บรรณาธิการแถลง

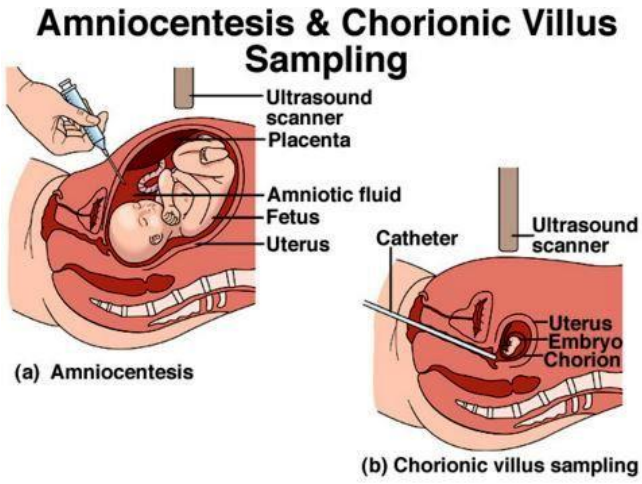
TMTL ฉบับนี้ ผมได้รวบรวมความรู้ที่เกี่ยวกับการตรวจคัดกรองก่อนคลอด โดยเฉพาะอย่างยิ่งการตรวจโครโมโซมของทารกในครรภ์เพื่อค้นหาความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 วิทยาการสมัยใหม่ช่วยให้สามารถตรวจโครโมโซมของทารกจากเศษโครโมโซมที่อยู่ในเลือดของมารดา การตรวจดังกล่าวมีความไวสูงกว่าร้อยละ 99 เป็นการตรวจกรองที่สำคัญ เพราะการเจาะน้ำคร่ำอาจเกิดผลแทรกซ้อนทำให้เกิดการแท้งได้ นอกจากนี้ ยังเป็นปีที่กรุงเทพอาร์ไอเอก่อตั้งมาครบ 35 ปีเต็ม เรากำลังก้าวเข้าสู่ปีที่ 36 “มองอดีตแล้วแลไปข้างหน้า” เป็นบันทึกแต่ละย่างก้าวของกรุงเทพอาร์ไอเอ เพื่อเล่าเรื่องราวเก็บไว้เป็นหน้าหนึ่งของบทบาทเทคนิคการแพทย์ไทย

จตุรพร พรศิลปทิพย์

การตรวจคัดกรองก่อนคลอด

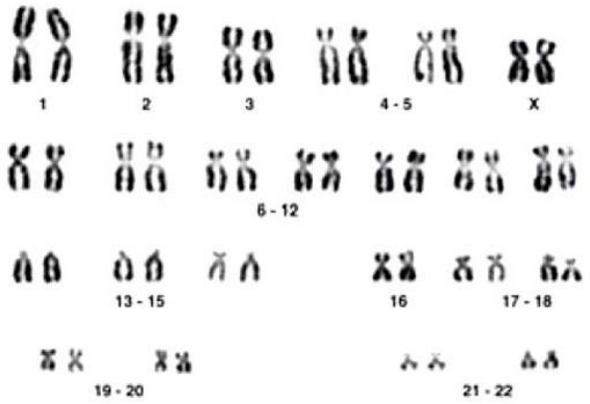
การตรวจคัดกรองก่อนคลอดมุ่งประเด็นไปที่การตรวจตัวอ่อนเพื่อหาความบกพร่องทางกายวิภาคและสรีระ หากทราบผลการตรวจกรองเร็วเท่าใดยิ่งดี แพทย์อาศัยการทดสอบต่างๆ เช่น วัดความหนาของเนื้อเยื่อด้วยการอัลตราซาวด์, การเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจหาโครโมโซมที่ผิดปกติของทารก, การตรวจหายีนกลายพันธ์เพื่อหาความผิดปกติทางพันธุกรรม, การเจาะเลือดเพื่อวัดระดับตัวบ่งชี้ต่างๆ และค้นหาความผิดปกติของการสร้างอีโมโกลบิน เหล่านี้มาเป็นเครื่องช่วยตัดสินใจในการตั้งครรภ์หรือยุติการตั้งครรภ์

แต่เดิมการตรวจทารกในครรภ์นิยมการใช้เข็มเจาะน้ำคร่ำโดยแทงทะลุผ่านมดลูก แพทย์จะดูดน้ำคร่ำที่มีเซลรกปะปน แยกเซลรกไปเพาะเลี้ยงเพื่อย้อมสีโครโมโซม นำมาจัดเรียง นับจำนวน ดูขนาดและความสม่ำเสมอของการติดสี การเจาะน้ำคร่ำจะทำได้เมื่อมารดาตั้งครรภ์อยู่ในช่วง 17-20 สัปดาห์ ความเสี่ยงของการเจาะน้ำคร่ำที่พบนอกจากขึ้นกับความชำนาญของแพทย์แล้ว ยังอาจเกิดการติดเชื้อ, มดลูกหดเกร็งตัว อันเป็นสาเหตุของการแท้งได้ ต่อมาได้มีการพัฒนามาเจาะรกแทน (chorionic villus sampling) โดยการแทงเข็มผ่านช่องคลอดเข้าไปที่จุดต่อของสายรกกับถุงน้ำคร่ำเพื่อเก็บชิ้นส่วนของรกมาวิเคราะห์โครโมโซม การเก็บตัวอย่างแบบนี้สามารถทำได้ในอายุครรภ์ 9.5-12.5 สัปดาห์ซึ่งทำให้ทราบผลโครโมโซมเร็วกว่าเดิม แต่กลับเพิ่มความเสี่ยงในการแท้งสูงกว่าการเจาะน้ำคร่ำในไตรมาสที่สองเสียอีก เนื่องจากการเจาะน้ำคร่ำมีอัตราเสี่ยงต่อการแท้งบุตรประมาณ 1 ใน 350 ราย แพทย์จึงมักใช้วิธีตรวจน้ำคร่ำเฉพาะสตรีตั้งครรภ์ที่มีความเสี่ยงสูงเท่านั้น ได้แก่ สตรีที่ตั้งครรภ์อายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไป มีประวัติการคลอดลูกคนก่อนเป็นทารกดาวน์ สตรีที่ตรวจคัดกรองเลือดแล้วได้ผลบวก เป็นต้น



ภาพแสดงการเจาะน้ำคร่ำ (a) amniocentesis และการเจาะรก (b) chorionic villus sampling ที่มา: https://medicalfoxx.com/chorionic-villus-sampling.html

นอกจากการตรวจทารกในครรภ์ด้วยอัลตราซาวด์แล้ว แพทย์ยังตรวจคัดกรองจากเลือดของมารดาที่อายุครรภ์ต่างๆกัน เช่นตรวจระดับสารชีวเคมีที่เป็นตัวบ่งชี้ 3-4 ตัวมาคำนวณหาอัตราเสี่ยงการตั้งครรภ์ทารกปัญญาอ่อนหรือดาวน์ซินโดรม ปัจจุบันในสหรัฐอเมริกาวางแนวทางเจาะเลือดตรวจไตรโซมีสำหรับดาวน์ซินโดรมเป็นระเบียบปฏิบัติในหญิงตั้งครรภ์ แต่ในจีนตรวจทั้งดาวน์และเอ็ดเวิดส์ซินโดรม อนึ่ง ไตรโซมี (trisomy) คือปรากฏการณ์ที่โครโมโซมคู่ใดคู่หนึ่งมี 3 แท่ง เกินมาหนึ่งแท่ง การตรวจหาโครโมโซมลูกที่เกินมาคู่หนึ่งหรือไตรโซมี สามารถตรวจหาโครโมโซมลูกจากเลือดของแม่ได้ด้วยเทคนิคทางชีวโมเลกุล ทำให้ไม่ต้องเจาะน้ำคร่ำหรือเก็บเซลรก (non-invasive prenatal testing, NIPT) การตรวจกรองโดยการหาระดับตัวบ่งชี้และการตรวจโครโมโซมมีความไวและความถูกต้องแม่นยำแตกต่างกัน ยิ่งมีความถูกต้องมากโอกาสที่จะกรองมารดาที่ตั้งครรภ์ปกติออกไปให้มากที่สุดย่อมลดความเสี่ยงการเจาะน้ำคร่ำได้มาก เนื่องจากการตรวจเจาะน้ำคร่ำมีความเสี่ยงมาก แพทย์มักหลีกเลี่ยงการเจาะน้ำคร่ำหากไม่จำเป็น



ภาพโครโมโซม 23 คู่ของสตรี ที่มา: http://www.open.edu

การตรวจคัดกรองก่อนคลอดเพื่อให้แพทย์ทราบล่วงหน้าว่าจะต้องทำอย่างไรตั้งแต่ก่อนจนหลังคลอด และร่วมวางแผนกับพ่อแม่ว่าสมควรจะให้ตั้งครรภ์ต่อหรือยุติ สำหรับพ่อแม่จะได้เตรียมตัวว่าจะวางแผนชีวิตอย่างไรทั้งทางจิตวิทยา, สังคม, การเงิน และปัญหาสุขภาพ สำหรับลูกที่เกิดมาผิดปกติ ไม่สามารถช่วยเหลือตัวเองได้ตลอดชีวิต ปัญหาความบกพร่องทางระบบหลอดเลือดและหัวใจมักเกิดควบคู่กับภาวะดาวน์

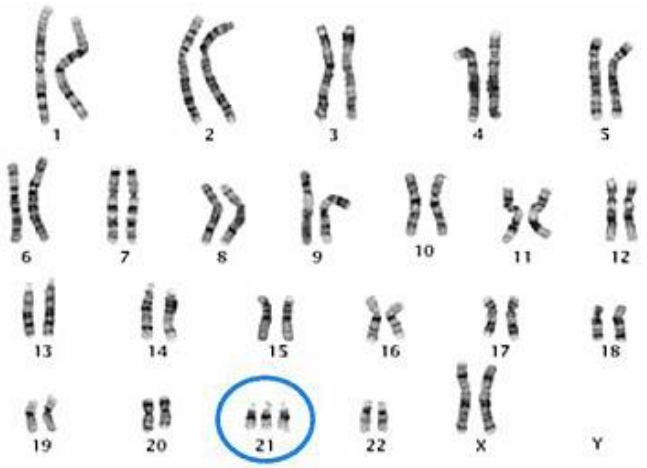
ใครที่มีความเสี่ยงควรตรวจเลือด

- หญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุเกิน 35 ปี
- หญิงที่เคยตั้งครรภ์ทารกทีมีหัวใจทำงานผิดปกติ มีความบกพร่องทางพันธุกรรม
- หญิงที่มีความดันโลหิตสูง, เบาหวาน, หอบหืด, โรคภูมิคุ้มกันทำลายเนื้อเยื่อตัวเอง (ที่เรารู้จักกันว่าโรคพุ่มพวงนั้นคือหนึ่งในกลุ่มโรคภูมิคุ้มกันทำลายเนื้อเยื่อตัวเอง), โรคลมชัก
- หญิงที่มีประวัติคนในครอบครัวมีความบกพร่องทางพันธุกรรม
- หญิงตั้งครรภ์แฝด
- หญิงที่มีประวัติการแท้งบุตรมาหลายครั้ง การแท้งมักเกิดในอายุครรภ์ต่ำกว่า 20 สัปดาห์ ประมาณว่ามีโอกาสแท้งบุตรร้อยละ 10-25 ทั้งนี้ขึ้นกับอายุของแม่ โอกาสแท้งในหญิงตั้งครรภ์เมื่ออายุมากจะมีมากกว่า การแท้งตามธรรมชาติในไตรมาสแรกของการตั้งครรภ์มักเกิดจากทารกมีโครโมโซมที่ผิดปกติ โครโมโซมผิดปกตินี้เกิดจากไข่ หรือสเปิร์มไม่สมบูรณ์ หรือเกิดจากไซโกทแบ่งเซลที่ผิดปกติ (ไซโกท zygote คือไข่ที่ได้รับการผสมแล้ว และแบ่งเซลเจริญเป็นตัวอ่อนในขั้นต่อไป) อย่างไรก็ตาม การแท้งมีสาเหตุอื่นที่ต้องพิจารณาร่วมด้วย เช่น ลักษณะการใช้ชีวิต การดื่มสุรา สูบบุหรี่ ระดับของฮอร์โมนของแม่ การติดเชื้อระหว่างการตั้งครรภ์ เป็นต้น

ปัญญาอ่อน

ปัญญาอ่อนจากดาวน์ซินโดรม
ภาวะดาวน์
Down syndrome

เป็นลักษณะทารกที่ผิดปกติทางพันธุกรรม คือมีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมาหนึ่งแท่ง ทำให้มีโครโมโซมคู่นี้รวม 3 แท่ง เราเรียกไตรโซมี 21 (trisomy21) โดยปกติคนรามีโครโมโซม 23 คู่ รวม 46 แท่ง เด็กที่มีโครโมโซมคู่ที่21 เกินมาจะมีโครโมโซม 47 แท่ง เป็นผลให้มีสมองที่พัฒนาช้าถึงช้ามากแล้วแต่รายบุคคล โดยเฉลี่ยมีไอคิวไม่เกิน 50 หรือประมาณเด็กอายุ 8-9 ปีเท่านั้น หากไอคิวต่ำกว่านี้อาจถึงขั้นช่วยเหลือตัวเองไม่ได้ การตั้งครรภ์ทารกดาวน์ซินโดรมนี้พบ 1 ราย ในมารดาที่ตั้งครรภ์ 800 ราย เกิดได้กับทุกเชื้อชาติ ทุกสถานะทางสังคม ทุกช่วงอายุของมารดาแต่พบมากในมารดาที่อายุมากกว่า 35 ปีขึ้นไป



โครโมโซมคู่ที่ 21 ของเด็กปัญญาอ่อนมีเพิ่มขึ้นมาหนึ่งแท่ง

ที่มา: www.emaze.com



ลักษณะใบหน้าของเด็กภาวะดาวน์ซินโดรม

ที่มา: http://www.whatsonweibo.com/china-end-syndrome/

ลักษณะใบหน้าของเด็กปัญญาอ่อนค่อนข้างคล้ายคลึงกัน คือ เด็กจะมีใบหน้าค่อนข้างแบนและกว้าง ไม่มีดั้งจมูก มีช่องระหว่างนัยน์ตากว้าง ดวงตาเรียว หางตาเฉียงขึ้น มีช่องปากที่เล็กแต่ลิ้นใหญ่ทำให้พูดไม่ชัด มีลำคอสั้น ร่างกายไม่มีกล้ามเนื้อ เส้นลายมือน้อย มีหัวแม่เท้าใหญ่และแยกห่างจากนิ้วอื่น เด็กที่มีภาวะดาวน์มักเกิดมาพร้อมกับภาวะหัวใจผิดปกติ ต่อมธัยรอยด์ทำงานต่ำผิดปกติ ต่อมธัยรอยด์ควบคุมการเจริญเติบโตและกิจกรรมต่างๆเมื่อผิดปกติส่งผลให้เด็กไม่สูงและเสี่ยงกับการเป็นโรคอ้วน นอกจากนี้ยังมีการได้ยิน การมองเห็นจำกัดมาก

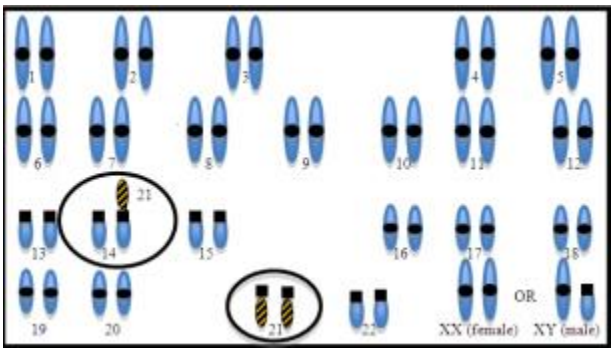
ทำไมจึงเกิดความผิดปกติมีโครโมโซมเพิ่มมาได้

โดยปกติเซลสืบพันธุ์ประกอบด้วยนิวเคลียสติดสีเข้มลอยอยู่กลางเซล นิวเคลียสนี้คือกลุ่มของสายดีเอ็นเอที่เป็นสารพันธุกรรม จัดเรียงลำดับ เมื่อจะสร้างเซลสืบพันธุ์จะต้องมีการลดจำนวนโครโมโซมลงครึ่งหนึ่งก่อนโดยการแบ่งเซลสองครั้ง เพื่อว่าเมื่อไข่กับสเปิร์มผสมกันเป็นตัวอ่อนแล้ว ตัวอ่อนจะมีจำนวนโครโมโซมเท่าเดิม คือแท่งหนึ่งมาจากพ่อและแท่งหนึ่งมาจากแม่

กระบวนการแบ่งเซลลดโครโมโซมอาจมีความผิดพลาดเกิดขึ้นคือไม่ได้ลดจำนวนโครโมโซมคู่ที่ 21 ซึ่งอาจผิดพลาดที่เซลสืบพันธุ์ของพ่อหรือเซลสืบพันธุ์ของแม่ก็ได้ *แต่โดยส่วนใหญ่ร้อยละ 80 นั้น*

ผิดพลาดที่เซลแม่ ยิ่งแม่มีอายุ โอกาสที่มีการแบ่งเซลแบบลดจำนวนโครโมโซมผิดปกติยิ่งมีมาก

นอกจากนี้ยังมีทารกดาวน์ร้อยละ 5 ที่มีสาเหตุมาจากโครโมโซมเคลื่อนมาอยู่ผิดที่ (translocation) โดยที่โครโมโซมคู่ที่ 14 มีส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 21 แปะติด ทารกดาวน์ซินโดรมบางรายพบว่าบางเซลมีโครโมโซม 46 แท่งตามปกติ แต่บางเซลมีโครโมโซม 47 แท่งก็มี ลักษณะแบบนี้เรียกโมเซอิค (mosaic) กรณีแบบนี้พบเพียงร้อยละ 1 เท่านั้น



ส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 21 ที่เคลื่อนไปอยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 14 อีกหนึ่งสาเหตุของภาวะดาวน์ซินโดรม

ที่มา: http://www.massgeneral.org/children/down-syndrome/translocation-down-syndrome.aspx

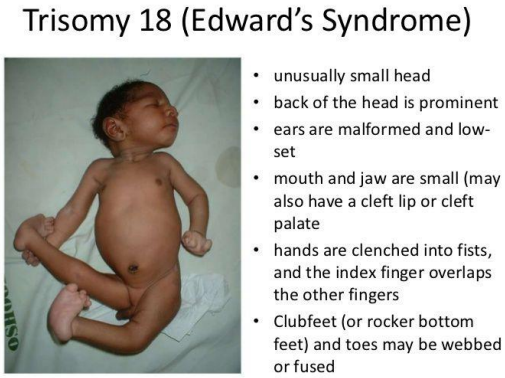
นอกจากไตรโซมี 21แล้ว แพทย์ยังให้ความสำคัญกับโครโมโซมคู่ที่ 13 และ 18 ด้วย **ภาวะพาทูซินโดรม หรือ** Patau syndrome, Patau D เกิดจากทารกมีโครโมโซมคู่ที่ 13 เกินมาหนึ่งแท่ง รวมเป็น 3 แท่ง มีสาเหตุการเกิดจากความบกพร่องของเซลสืบพันธุ์ในขั้นตอนการแบ่งเซลเพื่อลดจำนวนโครโมโซมทำนองเดียวกับการเกิดไตรโซมี 21 การเกิดพาทูซินโดรมนี้พบ 1 ในมารดาที่ตั้งครรภ์ 10,000 ราย เฉลี่ยอายุ 31 ปี ตัวอ่อนจะมีพัฒนาการบกพร่องตามแนวแกนกลางลำตัว ทารกที่เกิดมาจึงมีศีรษะเล็กหลิม สมองไม่โต อวัยวะภายในเช่นหัวใจ ไต บกพร่องแต่กำเนิด ตาบอด หูเลื่อนต่ำ ปากแหว่งเพดานโหว่ อุ้งมืออุ้งเท้าผิดปกติ มีนิ้วเกิน



ตัวอย่างภาพทารกภาวะพาทูซินโดรม

ที่มา: www.emaze.com

ไตรโซมี 18 หรือ **เอ็ดเวิดส์ซินโดรม** (Edwards syndrome) เป็นอาการผิดปกติของทารกที่มีโครโมโซมคู่ที่ 18 เกินมาหนึ่งแท่ง มักเกิดกับทารกเพศหญิง เด็กมักเสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในครรภ์ มีโอกาสพบ 1 ใน 5,000 รายของทารกที่คลอดออกมา เมื่อคลอดแล้วร้อยละ 92.5 มีชีวิตอยู่ไม่เกินหนึ่งปี ลักษณะของทารกเอ็ดเวิดส์ซินโดรมมีศีรษะเล็ก คางหลบเพราะกรามสั้น ปากแหว่งเพดานโหว่ สมองไม่พัฒนาถึงขั้นปัญญาอ่อนรุนแรง มีหัวใจบกพร่องมาแต่กำเนิด กระดูกและข้อผิดปกติทำให้มือเท้าแป นิ้วติดกัน

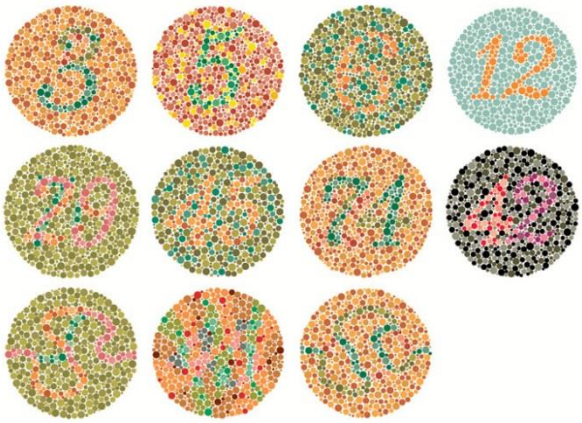


ลักษณะทารกไตรโซมี18 ที่เกิดภาวะเอ็ดเวิดส์ซินโดรม

ที่มา: pinterest

ความผิดปกติของโครโมโซมเพศ

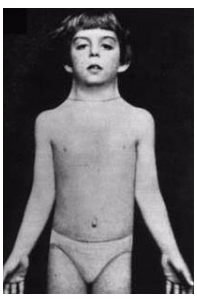
มนุษย์มีโครโมโซม 23 คู่ เป็นโครโมโซมที่ไม่เกี่ยวข้องกับการกำหนดเพศ (autosome) จำนวน 22 คู่ มีโครโมโซมที่เกี่ยวข้องกับการกำหนดเพศ (sex chromosome) คู่เดียว โครโมโซมของเพศหญิงมีลักษณะเหมือนกันเรียกเป็น โครโมโซม XX ส่วนโครโมโซมเพศชายมีลักษณะและขนาดที่ต่างกันเรียก โครโมโซม XY โรคที่เกิดขึ้นบนโครโมโซมเพศมีทั้งที่เกิดในเพศชายและหญิง แต่มีบางลักษณะที่พบมากในเพศหนึ่ง เช่น ตาบอดสี, ศีรษะล้าน, ภาวะขาดเอนไซม์ G6PD ผู้ชายมีโอกาสพบข้อบกพร่องสูงกว่าหากมีความผิดปกติบนโครโมโซม X เพราะมีโครโมโซมชนิดX เพียงแท่งเดียว ตาบอดสีมักเกิดขึ้นกับบุรุษมากกว่าสตรี บุรุษพบได้ร้อยละ 8 แต่ในสตรีพบเพียงร้อยละ 0.4 ภาวะตาบอดสีไม่สามารถรักษาได้ มักแยกความแตกต่างภายในคู่สีแดง-เขียว และ ภายในคู่สีเหลือง-น้ำเงินไม่ออก



แผ่นชาร์ตทดสอบตาบอดสี

ที่มา: http://haamor.com/th/ตาบอดสี/

เทอเนอร์ซินโดรม (Turner syndrome)

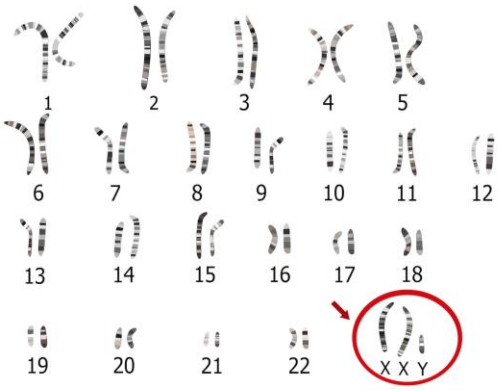


เด็กหญิงที่มีกล้ามเนื้อลำคอแผ่กว้างจากสาเหตุโครโมโซม X หายไปหนึ่งแท่ง

ที่มา: https://online.epocrates.com/diseases/1106/Turner-syndrome

เทอเนอร์ซินโดรม (Turner syndrome) เกิดในเพศหญิง เป็นภาวะที่โครโมโซม X หายไปหนึ่งแท่ง (46, X) ทำให้เด็กหญิงแคระแกรน ไม่มีการเจริญพันธุ์เมื่อโตเป็นสาวเนื่องจากรังไข่ไม่ทำงาน ไม่มีประจำเดือนและเป็นหมัน มีกล้ามเนื้อข้างลำคอแผ่ออกกว้าง เกือบครึ่งหนึ่งของทารกมีหัวใจบกพร่องมาแต่กำเนิด

ไคลน์เฟลเตอร์ซินโดรม (Klinefelter syndrome) เป็นภาวะบกพร่องที่พบในเพศชายเพราะมีโครโมโซม X เกินมา 1-2 แท่ง (47, XXY หรือ 48, XXXY) จึงมีลักษณะของสตรีมาก สร้างฮอร์โมนเทสโตสเตอโรน (ฮอร์โมนเพศชาย) น้อยผิดปกติ รูปร่างสูง มีหน้าอก ผิวพรรณละเอียด ไม่มีขน อัณฑะเล็ก เป็นหมันเพราะไม่สร้างอสุจิ



ภาพโครโมโซมของชายที่เป็นไคลน์เฟลเตอร์ซินโดรมที่มีFครโมโซม X เกินมาหนึ่งแท่ง *ที่มา*: http://www.iflscience.com/health-and-medicine/klinefelter-s-syndrome-being-unable-produce-testosterone-has-serious/

ทริปเปิลเอกซ์ซินโดรม (triple X syndrome) เกิดในเพศหญิงที่มีโครโมโซม X เกินมาหนึ่งแท่ง (47, XXX) พบได้ 1 ใน 1,000 ของทารกเพศหญิง เมื่อเป็นผู้ใหญ่จะดูไม่แตกต่างจากปกติมากนัก มีส่วนสูงที่สูงกว่าปกติเล็กน้อย กล้ามเนื้อไม่แข็งแรง มีพัฒนาการทางการพูดช้า สามารถมีลูกได้

ดับเบิลวายซินโดรม (double Y syndrome) พบในชายที่มีโครโมโซม Y เกินมา 1 แท่ง (47, XYY) ชายที่มีโครโมโซมแบบนี้เรียก ซุปเปอร์เมล เพราะมีรูปร่างสูงใหญ่มากกว่า 180 ซม.ขึ้นไป มีพัฒนาการช้ากว่าเด็กปกติทั้งการเดิน การพูด มีอารมณ์ก้าวร้าว กล้ามเนื้อไม่แข็งแรง สติปัญญาต่ำกว่าปกติ มีการเจริญพันธุ์ปกติ พบได้ 1 ใน 1,000 ของทารกเพศชาย

การตรวจคัดกรองดาวน์ซินโดรม

การเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซมที่ผิดปกติของทารกเป็นวิธีที่ดีที่สุด อายุครรภ์ที่เหมาะสมกับการตรวจน้ำคร่ำคือ 17-20 สัปดาห์ แต่การเจาะน้ำคร่ำมีความเสี่ยงต่อการแท้งบุตร 1 ใน 350 ราย แพทย์จึงมักทำเฉพาะในแม่ที่มีความเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์ดาวน์ซินโดรมสูงเท่านั้น การตรวจกรองด้วยการเจาะเลือดแม่เป็นทางเลือกทางหนึ่ง หากผลการตรวจกรองระบุว่ามีความเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์ทารกดาวน์ การเจาะน้ำคร่ำตรวจโครโมโซมจึงใช้เป็นทางเลือกสุดท้ายเพื่อยืนยัน การตรวจคัดกรองด้วยการเจาะเลือดแม่สามารถแบ่งได้เป็นสองชนิด คือตรวจคัดกรองโดยการหาระดับตัวบ่งชี้ในเลือดแม่ 3-4 ชนิดมาเปรียบเทียบ (triple and quadruple screening) และตรวจคัดกรองโดยการวิเคราะห์เศษชิ้นโครโมโซมของทารกที่ปะปนอยู่ในเลือดแม่ (NIPT) ในที่นี้จะกล่าวถึงวิธีแรก ส่วนการตรวจคัดกรองชิ้นโครโมโซมของทารกในเลือดแม่จะได้แยกกล่าวถึงต่อไป

การเจาะเลือดแม่เพื่อตรวจสารชีวเคมีที่เป็นตัวบ่งชี้ในขณะตั้งครรภ์ช่วงไตรมาสแรกร่วมกับการตรวจอัลตราซาวด์เพื่อวัดความหนาของผิวหนังบริเวณต้นคอทารกในครรภ์ เป็นวิธีที่มีประสิทธิภาพสูง สามารถคัดกรองทารกดาวน์ได้ถึงร้อยละ 85-90 ทั้งยังเป็นวิธีที่สดวกรวดเร็ว ค่าใช้จ่ายไม่สูง แต่มีข้อจำกัดที่ตรวจได้เฉพาะอายุครรภ์ 10-14 สัปดาห์เท่านั้น หากเลยช่วงเวลาดังกล่าวจะมีการตรวจอีกชนิดหนึ่งที่เรียกว่าการตรวจคัดกรองทริบเปิล triple screening เป็นการตรวจคัดกรองในช่วงการตั้งครรภ์ไตรมาสที่สอง (อายุครรภ์ 14-18 สัปดาห์) การตรวจคัดกรองแบบทริปเปิลมีความไวเพียงร้อยละ 65-70 เท่านั้น

ตัวบ่งชี้ที่แพทย์เลือกตรวจในยุคแรกๆคือ เบต้า-เอชซีจี (b-hCG), อัลฟาฟีโตโปรตีน (AFP) และเอสตรีออล (estriol) แพทย์จะนำระดับของตัวบ่งชี้ทั้งสามตัวมาเปรียบเทียบกับการใช้อัลตราซาวด์วัดขนาดของความหนาผิวหนังต้นคอ และอายุครรภ์ เพื่อประเมินความเสี่ยงของการตั้งครรภ์ทารกดาวน์ หากพบว่ามีความเสี่ยงสูงกว่า 1:200 แพทย์จะแนะนำให้เจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจโครโมโซม ตัวบ่งชี้สามชนิดนี้มีความไวร้อยละ 65-70 และมีผลบวกลวงร้อยละ 5 หมายความว่าสามารถตรวจพบทารกดาวน์ได้ 65-70 ราย จากทารกดาวน์ 100 ราย และรายงานผลทารกปกติเป็นทารกดาวน์ 5 รายใน 100 ราย ต่อมามีการนำตัวบ่งชี้อื่นๆเข้ามาช่วยเป็น 4 ตัว บ้างก็ 5 ตัว คือเพิ่มแปบ-เอ (PAPP-A) และอินฮิบิน-เอ (inhibin-A) เข้ามา การเพิ่มชนิดของตัวบ่งชี้ช่วยทำให้ความไวในการตรวจหาทารกดาวน์เพิ่มมากขึ้น แต่ในขณะเดียวกันก็เพิ่มผลบวกลวงด้วย

การแปลผลการตรวจกรอง หากผลการคำนวณแล้วพบว่ามารดามีความเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์ทารกดาวน์สูงกว่า 1:200 ณ เวลาที่เจาะเลือด หมายความว่ามารดามีความเสี่ยงเท่ากับแม่ที่มีอายุมากกว่า 35 ปี (แม้ว่าจะเป็นครรภ์สาวที่แม่มีอายุต่ำกว่า 35 ปีก็ตาม) การตรวจคัดกรองที่ให้ผลบวกนี้ไม่ได้หมายความว่าเป็นการตั้งครรภ์ทารกดาวน์ แต่หมายถึงมีความเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์ทารกดาวน์สูงกว่าคุณแม่ทั่วไป หากผลการตรวจกรองรายงานว่าเป็นผลลบ หมายความว่าผลการตรวจปกติ คุณแม่มีความเสี่ยงต่อการเกิดทารกดาวน์ต่ำกว่า 1:200 ซึ่งถือว่ามีความเสี่ยงน้อยไม่จำเป็นต้องเจาะตรวจน้ำคร่ำเพราะอาจไม่คุ้มกับความเสี่ยงของการแท้งจากการเจาะน้ำคร่ำ พึงระลึกว่า การตรวจกรองที่ให้ผลลบ ไม่ได้หมายความว่าทารกไม่มีอกาสเป็นดาวน์ เพียงแต่ระบุว่ามีโอกาสเกิดน้อยมาก

การตรวจคัดกรองทารกดาวน์ด้วยการตรวจสารชีวเคมีในเลือดในช่วงไตรมาสที่ 1-2 ร่วมกับการตรวจอัลตราซาวด์พบว่า การตั้งครรภ์เมื่อมีอายุมากมีความเสี่ยงต่อการเกิดทารกดาวน์สูงกว่าการตั้งครรภ์เมื่ออายุน้อย แม่ที่ตั้งครรภ์เมื่ออายุต่ำกว่า 25 ปี มีโอกาสให้ผลการคัดกรองเป็นบวก 1 ใน 50 เปรียบเทียบกับแม่ที่มีอายุ 30-34 ปี และ 35-39 ปี ที่มีโอกาสให้ผลบวก 1 ใน 25 และ 1 ใน 9 ตามลำดับ ยิ่งมีอายุขณะตั้งครรภ์ 40-44 ปี จะมีโอกาสให้ผลบวกสูงถึง 1 ใน 3 (พบ 1 ราย จากแม่ที่ตั้งครรภ์ 3 ราย)

การเจาะเลือดแม่เพื่อหาเศษโครโมโซมของทารก

เมื่อตัวอ่อนฝังตัวกับมดลูก จะมีการสร้างเยื่อบางเป็นถุงหุ้มตัวอ่อนไว้ ถุงนี้เรียกถุงน้ำคร่ำ ตัวอ่อนจะพัฒนาเป็นตัวทารกและมีสายรกเกาะกับผนังมดลูกเพื่อทารกจะได้รับอาหารและออกซิเจน และขับถ่ายของเสียจากร่างกายทารกออกไปผ่านทางรก กว่าที่ตัวอ่อนจะพัฒนาขึ้นจนเป็นตัว มีการแบ่งเซล สร้างเนื้อเยื่อ จนมีเซลปะปนออกมาในน้ำคร่ำและมาอยู่ในสายรกได้มากพอที่จะเจาะไปเพาะเลี้ยงและตรวจโครโมโซมได้ต้องมีอายุครรภ์ไม่น้อยกว่า 12 สัปดาห์ นอกจากเซลแล้วยังพบว่ามีเศษโครโมโซมที่มาจากเซลที่หมดอายุถูกย่อยสลายปะปนเข้ามาในกระแสเลือดของแม่ผ่านทางรกด้วย

NIPT non-invasive prenatal test

เมื่อความก้าวหน้าทางการตรวจอณูชีววิทยามีมากขึ้น ประกอบกับฐานข้อมูลลำดับเบสบนโครโมโซมของมนุษย์มีพร้อมแล้ว การตรวจดีเอ็นเอของเศษชิ้นโครโมโซมที่มีปะปนในเลือดแม่จึงเป็นสิ่งที่ทำได้ไม่ยากอีกต่อไป เมื่อเจาะเลือดแม่มาแล้ว นักวิทยาศาสตร์จะเตรียมเลือดอย่างระมัดระวัง โดยใช้แรงเหวี่ยงแยกเอาเม็ดเลือดออกให้มากที่สุดแล้วนำส่วนน้ำเหลืองไปสกัดแยกดีเอ็นเอ นำไปเพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอด้วยหลักการพีซีอาร์ (polymerase chain reaction, PCR) ดีเอ็นเอที่เพิ่มจำนวนนี้มีปนกันทั้งของแม่และของลูก และเป็นชิ้นดีเอ็นเอที่มาจากส่วนต่างๆของโครโมโซมเสมือนเป็นตัวจิ๊กซอว์จำนวนมากมาย คอมพิวเตอร์จะอ่านลำดับเบส(รหัสชีวิต)ของดีเอ็นเอแต่ละชิ้น ระบบประมวลผลจะรวบรวมลำดับเบสแต่ละชิ้นดีเอ็นเอมาร้อยเรียงเสมือนการต่อจิ๊กซอว์ทั้งหมดแยกเป็นทีละโครโมโซม อ่านและคัดแยกดีเอ็นเอที่มาจากแม่และลูกออกจากกันแยก โดยวิธีนี้ทำให้ได้ข้อมูลที่เป็นรายละเอียดของโครโมโซมลูก เมื่อเปรียบเทียบกับฐานข้อมูลโครโมโซมของมนุษย์ทำให้ทราบว่าโครโมโซมแท่งใดมีแหว่งหายไปหรือมีส่วนที่เกินมา ลักษณะการเกินมามีทั้งเกินมาบางส่วนบนแท่งโครโมโซม และเกินมาทั้งแท่งก็มี โครโมโซมแท่งไหนขาดหายไปบางส่วนหรือขาดหายไปทั้งแท่ง นอกจากนี้ยังสามารถแยกได้ว่าเป็นการตั้งครรภ์เดี่ยวหรือตั้งครรภ์แฝด สำหรับการตรวจ NIPT เพื่อค้นหาภาวะบกพร่องทางสมองแพทย์จะให้ความสนใจกับ 5 โครโมโซมเป็นพิเศษ ได้แก่ คู่ที่ 13, 18, 21, X และ Y นอกจากจะทราบเพศของทารกแล้ว ยังทราบความผิดปกติอื่นๆของโครโมโซมเพศได้ เช่น turner syndrome, triple X, double Y เป็นต้น

การตรวจโครโมโซมของลูกจากเลือดแม่นี้มีความไวสูงถึงร้อยละ 99 สูงกว่าการตรวจเลือดเพื่อหาสารชีวเคมีซึ่งมีความไวร้อยละ 65-70 ช่วยกรองแม่ที่มีความเสี่ยงต่ำออกไปไม่ต้องเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจยืนยันได้เป็นจำนวนมาก *หากผลการตรวจ NIPT เป็นผลบวก แพทย์แนะนำให้เจาะน้ำคร่ำเพื่อยืนยันผล หากผลการตรวจเป็นผลลบแสดงว่ามีความเสี่ยงต่ำต่อการตั้งครรภ์ดาวน์ซินโดรมและภาวะไตรโซมีอื่นๆ* แพทย์จะใช้การตรวจติดตามการเจริญเติบโตและความผิดปกติต่างๆของทารกด้วยอัลตราซาวด์

นอกจากการอ่านลำดับเบสด้วยการสแกนทุกโครโมโซมข้างต้นจากเศษชิ้นดีเอ็นเอหลายล้านชิ้นในเลือดของแม่แล้ว ยังมีเทคนิคทางห้องปฏิบัติการที่นำมาใช้กันได้แก่ การสแกนอ่านลำดับเบสเฉพาะบางช่วงโครโมโซมและการเลือกสแกนเพื่อศึกษาเฉพาะ 5 โครโมโซม (เฉพาะคู่ที่ 13, 18, 21, X, Y) เท่านั้น เรียกว่า *digital analysis of selective region (DANSR)* โดยวิธีนี้จะมีการเพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอเฉพาะช่วงที่สนใจ และนำไปเปรียบเทียบลำดับเบสหรือเปรียบเทียบทั้งชุดยีนโดยการประมวลผลและจัดกลุ่มด้วยโปรแกรมคำนวณที่ออกแบบไว้ ทางวิชาการเรียกการประมวลผลและจัดกลุ่มแบบจำเพาะนี้ว่าอัลกอริทึ่ม (algorithm) อีกเทคนิคหนึ่งที่นิยมนำมาใช้คือการค้นหาชิ้นดีเอ็นเอที่ปรากฏบนโครโมโซมที่สนใจเพียง 5 ชนิด เขาจะเลือกตัวติดตามเพื่อค้นหาชิ้นดีเอ็นเอเหล่านั้น โดยที่ตัวติดตามนี้มีความแตกต่างเพียงเบสตำแหน่งเดียว จึงเรียกเทคนิคนี้ว่าสนิป (SNP, single nucleotide polymorphism) หนึ่ง

โครโมโซมสามารถกำหนดตัวติดตามหลายๆตำแหน่งได้ การติดฉลากบนตัวติดตามจะช่วยให้แยกดีเอ็นเอของแม่และของทารกออกจากกัน เมื่อได้ชิ้นดีเอ็นเอออกมาแล้วจึงนำไปอ่านลำดับเบส และคำนวณอัตราส่วนของแต่ละตำแหน่งเปรียบเทียบระหว่างของมารดากับทารก แม้ว่าเทคนิคต่างๆเหล่านี้พบว่ามีความไวไม่แตกต่างกัน แต่ประโยชน์ที่จะได้ไม่เท่ากัน บางเทคนิคใช้ตรวจกรณีตั้งครรภ์แฝดไม่ได้ บางเทคนิคตรวจครรภ์แฝดชนิดที่ปฏิสนธิจากไข่ใบเดียวเท่านั้น บางเทคนิคเหมาะกับการตรวจตัวอ่อนในจานผสมเทียมก่อนย้ายฝากกลับเข้ามดลูกได้ บางเทคนิคไม่ได้บอกความผิดปกติที่เกิดขึ้นจากการขาดแหว่งหรือมีช่วงของโครโมโซมที่ซ้ำซ้อนขึ้นมา บางเทคนิคมีความไวสูงกับการตรวจภาวะดาวน์จากไตรโซมี 21 แต่ประสิทธิภาพลดลงเป็นอย่างมากกับโครโมโซมคู่อื่นๆ เป็นต้น

นิฟตี้ Nifty Non-Invasive Fetal TrisomY

การตรวจโครโมโซมทารกจากเลือดแม่ (NIPT) อาศัยการเพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอ การตรวจโครโมโซมที่เพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอมีสองวิธี ได้แก่ การเพิ่มจำนวนดีเอ็นเอทุกโครโมโซม และการเพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอเฉพาะ 5 โครโมโซมที่สนใจ (คู่ที่ 13, 18, 21, X และ Y) วิธีการของ Nifty เป็นการตรวจทุกโครโมโซมโดยเทคนิค MPSS, massively parallel shortgun sequencing มีผลการตรวจ 5 โครโมโซมที่สนใจถูกต้องสูงถึงร้อยละ 99 นอกจากโครโมโซมทั้งห้าแล้ว ยังสามารถบอกถึงความผิดปกติที่โครโมโซมอื่นๆอย่างคราวๆ เช่น ลักษณะแหว่งหายในบริเวณนอกยีน (sub-chromosomal deletion) ลักษณะซ้ำซ้อนเกินมาบนโครโมโซม (sub-duplication) ประโยชน์ของการสแกนทุกโครโมโซมทำให้ทราบความผิดปกติที่นอกเหนือจากโครโมโซมห้าคู่ที่สนใจช่วยให้พ่อแม่สามารถเลือกตัวอ่อนที่สมบูรณ์ที่สุดเมื่อตั้งครรภ์ด้วยการผสมเทียม

จุดเด่นอีกประการของนิฟตี้คือ การเปรียบเทียบลำดับดีเอ็นเอบนฐานข้อมูลขนาดใหญ่ โดยเฉพาะฐานข้อมูลของคนเอเชีย นิฟตี้มีฐานข้อมูลของคนไทยกว่าหมื่นรายที่เคยตรวจมาก่อนหน้า ยิ่งมีจำนวนฐานข้อมูลของคนในชาตินั้นและคนจีนที่มีเชื้อสายใกล้กันยิ่งช่วยให้การวิเคราะห์มีความถูกต้องมากยิ่งขึ้น ปัจจุบันทั่วโลกมีผู้ตรวจด้วยเทคนิคของนิฟตี้แล้วประมาณ 1 ล้านราย ปัญหาต่างๆได้รับการแก้ไขเพื่อให้มีความถูกต้องและแม่นยำเป็นที่เชื่อถือได้

การตรวจ NIPT มีผลถูกต้องมากเพียงใด

ในการวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการมีศัพท์อยู่ 2-3 คำ คือความไว (sensitivity) ความจำเพาะ (specificity) มีหน่วยเป็นร้อยละ ความไวใช้แสดงความสามารถที่จะตรวจพบความผิดปกติทางพันธุกรรมหากทารกรายนั้นผิดปกติจริง ส่วนความจำเพาะใช้แสดงความสามารถในการคัดกรองทารกปกติ หากผลการวิเคราะห์รายงานว่าทารกปกติ (ผลการวิเคราะห์เป็นลบ) แต่คลอดทารกผิดปกติออกมา เราเรียกผลนั้นว่าเป็นผลลบลวง ในทางกลับกันหากผลการวิเคราะห์รายงานเป็นผลบวกแต่ทารกปกติดี เราเรียกว่าผลบวกลวง ยังไม่มีวิธีการวิเคราะห์ใดในโลกที่ถูกต้อง ไม่มีผลการทดสอบที่ไม่ผิดพลาดแม้จะใช้อ้างอิงเป็นวิธีมาตรฐานเช่นการเจาะน้ำคร่ำมาตรวจโครโมโซมก็ตาม

การตรวจ NIPT มีความผิดพลาดได้เนื่องจากดีเอ็นเอของลูกที่ปะปนมาในเลือดแม่นั้นมีต้นกำเนิดมาจาก 3 แหล่งคือ จากเซลร่างกายของทารกเอง จากส่วนของรก และจากแม่

1. สาเหตุจากทารก เช่น ลักษณะผิดปกติที่มาจากการตั้งครรภ์แฝดมีทารกคนหนึ่งแท้งตั้งแต่ไตรมาสแรก (เรียกภาวะเช่นนี้ว่า vanishing twin) โครโมโซมของทารกที่แท้งไปยังหลงเหลืออยู่ในเลือดของแม่ทำให้การทดสอบผิดพลาด อีกลักษณะที่พบคือทารกมีโครโมโซม 2 แบบ บางเซลมีโครโมโซมเหมือนปกติ แต่บางเซลมีโครโมโซมผิดปกติ เช่น โครโมโซมเพศ 45, XO/46, XX ทางวิชาการเรียกโครโมโซมสองแบบว่าเป็นรอยด่าง mosaicism
2. สาเหตุจากเซลรก ลักษณะ confined placental mosaicism, เป็นลักษณะที่รกมีเซลสองแบบ บางเซลมีโครโมโซมปกติ แต่บางเซลมีโครโมโซมคู่เดียวกันนั้นผิดปกติ
3. สาเหตุจากมารดา เช่น มีโครโมโซมผิดปกติแต่ไม่แสดงออกหรืออยู่ในภาวะเป็นรอยด่าง แม่ที่มะเร็งก่อตัวในระหว่างการตั้งครรภ์

(maternal malignancy) มักให้ผลบวกลวง พบว่าโครโมโซมคู่ที่ 13 และ/หรือ คู่ที่18 และ/หรือ คู่ที่ 21 และ/หรือ โครโมโซม X มีโครโมโซมเกินมา 1 แท่ง (trisomy) บางครั้งโครโมโซมหายไป 1 แท่ง (monosomy) โดยตรวจพบว่ามารดาเป็นมะเร็งภายหลังการตรวจ NIPT ไปแล้วระยะหนึ่ง

สำหรับผลลบลวงของ NIPT นั้นมีรายงานว่า สาเหตุหนึ่งคือดีเอ็นเอของตัวอ่อนหลุดออกมาในกระแสเลือดน้อยเกิน น้อยกว่าดีเอ็นเอของแม่ ทำให้โปรแกรมคอมพิวเตอร์ประมวลผลผิดพลาดอ่านดีเอ็นเอของแม่ (Smith et al, 2014) มักพบว่าแม่ที่มีน้ำหนักมากมักพบปริมาณดีเอ็นเออิสระในเลือดน้อยกว่าแม่ที่มีน้ำหนักตามเกณฑ์ อาจมีสาเหตุจากดีเอ็นเอของแม่ในเลือดมีมากขึ้น หรือมีปริมาตรของเลือดสูงขึ้นตามน้ำหนักตัวทำให้ดีเอ็นเอของลูกเจือจางลงไป อายุครรภ์ก็มีส่วนสำคัญ พบว่ายิ่งมีอายุครรภ์มากขึ้น จะมีดีเอ็นเอจากลูกปะปนเข้ามาในกระแสเลือดของแม่มากขึ้น อายุครรภ์ตั้งแต่ 10 สัปดาห์ขึ้นไปเป็นอายุครรภ์ที่เหมาะสมเพราะมีดีเอ็นเอของลูกมากพอ การตรวจด้วยอัลตราซาวด์เพื่อให้ทราบอายุครรภ์ที่แน่นอนก่อนเจาะเลือดแม่จึงมีความสำคัญเป็นอย่างยิ่ง

เอกสารอ้างอิง:

Meagan Smith, Kimberly M. Lewis, Alexandrea Holmes, and Jeannie Visootsak. 2014. A Case of False Negative NIPT for Down Syndrome-Lessons Learned. Case Reports in Genetics. Vol. 2014, Article ID 823504,

NIPT มีความน่าเชื่อถือมากเพียงใด

จากผลการเก็บข้อมูลระหว่างเดือนมกราคม 2554-สิงหาคม 2556 เจาะเลือดมารดาตั้งครรภ์จำนวน 146,958 ราย นำมาตรวจวิเคราะห์ด้วย nifty ซึ่งเป็นการสแกนทุกช่วงทุกโครโมโซม (MPSS) เพื่อประเมินความไวในการตรวจจับไตรโซมี 3 แบบ คือ T21, T18 และ T13 พบว่ามีความไวร้อยละ 99.17, 98.24 และ 100 ตามลำดับ และมีความจำเพาะสูงถึงร้อยละ 99.95 ดังตารางที่ 1

เป้าหมาย	ผลบวก	ผลบวกลวง	ความไว (ร้อยละ)	ความจำเพาะ (ร้อยละ)	ค่าทำนายผลบวก (ร้อยละ)	ค่าทำนายผลลบ (ร้อยละ)
T21	720	61	99.17	99.95	92.19	99.99
T18	167	51	98.24	99.95	76.61	100
T13	22	45	100	99.96	32.84	100
T21 + T18 + T13	909	157	99.02	99.86	85.27	99.99

ตารางที่ 1 ผลการตรวจ NIPT ด้วยการอ่านลำดับเบสทุกโครโมโซม (Nifty) ดัดแปลงจาก Zhang, et al., Ultrasound Obstet. Gynecol. *2015;* 45:530–538.

Stokowski และคณะ ศึกษาหญิงตั้งครรภ์จำนวน 647 ราย จากศูนย์ในสวีเดน สหราชอาณาจักรและสหรัฐอเมริกา เมื่อนำมาตรวจวิเคราะห์ด้วยการสแกนเฉพาะโครโมโซมเป้าหมาย 5 คู่บางตำแหน่ง (DANSR) พบว่ามีความไวในการตรวจจับ T21 ร้อยละ 99.1 (107/108) , T18 ร้อยละ 96.7 (29/30) และ T13 ร้อยละ 100 (12/12) และมีความจำเพาะร้อยละ 100 แต่เมื่อประมวลเข้ากับข้อมูลทั้งหมดที่เคยมีรายงานแล้ว สรุปว่า จากหญิงตั้งครรภ์จำนวน 23,000 ราย โดยเทคนิค DANSR สามารถตรวจพบไตรโซมีทั้งสามชนิดคือ T21 ร้อยละ 99, T18 ร้อยละ 97 และ T13 ร้อยละ 94 มีความจำเพาะร้อยละ 99.9 จา*กผลการศึกษานี้สะท้อนให้เห็นว่าเทคนิคทางอณูชีววิทยามีความไวและละเอียดอ่อน ผลการทดลองแปรตามห้องปฏิบัติการที่ทดสอบ และจำนวนตัวอย่างเลือดที่ส่งเข้ามา ความถูกต้องแม่นยำไม่ได้ขึ้นกับหลักการหรือเทคนิคเพียงประการเดียว แต่ยังขึ้นกับห้องปฏิบัติการ ความชำชองของผู้ทดสอบ และดูเหมือนว่าจะสำคัญยิ่งกว่าเทคนิคเสียด้วยซ้ำ*

จากการศึกษาหญิงมีครรภ์จำนวน 1,051 ราย (Pergament, et al.,2014) เมื่อวิเคราะห์เฉพาะโครโมโซมด้วยหลักการ SNP พบว่ามีความไวในการตรวจจับ T21 ร้อยละ 100 (58/58 ราย), T18 ร้อยละ 96 (24/25 ราย), T13 ร้อยละ 100 (12/12 ราย) , โครโมโซม X แท่งเดียว (Monosomy X) ร้อยละ 90 (9/10 ราย) และ Presence of Y ร้อยละ 100 มีความจำเพาะต่อ การตรวจ T21, T18, T13, monosomy X และ presence of Y ร้อยละ 99.9, 100, 99.9, 100 และ 99.9 ตามลำดับ

เอกสารอ้างอิง:

Pergament, E., Cuckle, H., Zimmermann, B., Banjevic, M., Sigurjonsson, S., Ryan, A., Hall, M.P., Dodd, M., Lacroute, P., Stosic, M., Chopra, N., Hunkapiller, N., Prosen, D.E., McAdoo, S., Demko, Z., Siddiqui, A., Hill, M., Rabinowitz, M. 2014. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. Obstet. Gynecol. 124:210-218.

Stokowski R., Wang, E., White K., Batey A., Jacobsson B., Brar H., Balanarasimha M., Hollemon D., Sparks A., Nicolaides K. and Musci T.J. 2015. Clinical performance of non-invasive prenatal testing (NIPT) using targeted cell-free DNA analysis in maternal plasma with microarrays or next generation sequencing (NGS) is consistent across multiple controlled clinical studies. Prenatal Daiag. 35:1243-1246.

Zhang, H., Gao Y., Jiang, F., Fu, M., Yuan, Y., Guo, Y., Zhu, Z., Lin, M., Liu, Q., Tian, Z., Zhang, H., Chen, F., Lau, K.K., Zhao, L., Yi, X., Yin, Y., Wang, W. 2015. Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13: clinical experience from 146,958 pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol 45: 530–538.

ซุบซิบห้องแล็ป

“เลือดแม่ที่เจาะแล้วมีอีโมไลซีสตรวจ nifty ได้ไหมคะ”

ให้พิจารณาดังนี้ว่าหากเม็ดเลือดแดงมีการแตก โอกาสที่เม็ดเลือดขาว (แม้จะแข็งแรงกว่า) จะแตกก็มีได้เช่นกัน ในขั้นตอนการเตรียมตัวอย่างก่อนการวิเคราะห์มีการปั่นแยกเม็ดเลือดขาวของแม่ออกสองครั้ง เพื่อให้มั่นใจว่าจะได้พลาสมาที่มีดีเอ็นเอของลูก และมีดีเอ็นเอของแม่ปะปนมาน้อยที่สุด หากเม็ดเลือดขาวของแม่แตก จะมีดีเอ็นเอของแม่ปะปนออกมามากกว่าปกติซึ่ง ไม่สามารถแยกออกจากดีเอ็นเอของลูก เมื่อนำไปเพิ่มจำนวนชิ้นดีเอ็นเอจึงมีดีเอ็นเอของแม่สูงกว่าปกติเกิดเป็นแบคกราวนด์อ่านผลไม่ได้ (high maternal background) ดังนั้นในการส่งเลือดเพื่อตรวจ nifty จึงควรปฏิบัติตามข้อแนะนำโดยเคร่งครัด

- เจาะเลือด 10 ซีซี ถ่ายลงใน Streck tube (Streck’s cell free DNA BCT) ห้ามใช้หลอดชนิดอื่น
- พลิกกลับหลอดให้เข้ากันอย่างเบามือเพื่อให้สารกันเลือดแข็งตัวผสมเข้ากับเลือดเป็นเนื้อเดียว
- ส่งหลอดให้ถึงมือห้องปฏิบัติการ ภายใน 72 ชั่วโมง
- อาจนำส่งตรวจแช่เย็น แต่ ห้ามแช่แข็งเด็ดขาด ระวังภาชนะหีบห่อไม่ให้ถูกแสงแดดโดยตรง อุณหภูมิที่เหมาะสมของการจัดส่งอยู่ในช่วง 6-35 °ซ



ดร.นิลวรรณ เพชระบูรณิน อดีตประธานและผู้ก่อตั้งกรุงเทพอาร์ไอเอ

มองอดีตแล้วแลไปข้างหน้า
กับย่างก้าวของกรุงเทพอาร์ไอเอ

ปี 2525 ยุคที่คนไทยเริ่มตื่นตัวกับสุขภาพ เริ่มรู้จักอันตรายของไวรัสตับอักเสบชนิดบีและเริ่มตื่นตัวในการรับวัคซีน แต่กลับไม่มีที่รองรับการตรวจภูมิคุ้มกันภายหลังการฉีดวัคซีนไปแล้ว ในขณะที่โรงพยาบาลของรัฐในขณะนั้นมีผู้ป่วยเต็มมือและเน้นการรักษามากกว่าเวชศาสตร์เชิงป้องกัน ส่วนโรงพยาบาลเอกชนมีค่าใช้จ่ายที่สูงมากเกินกว่าสามัญชนจะเข้าถึงได้ ซึ่งดร.นิลวรรณ เพชระบูรณิน นักวิจัยประจำศูนย์วิจัยคณะแพทยศาสตร์รามาธิบดีเห็นช่องทางธุรกิจบริการสุขภาพแบบนี้ การให้บริการตรวจเลือดโดยห้องปฏิบัติการที่ตรวจวิเคราะห์โดยนักเทคนิคการแพทย์เป็นทางเลือกใหม่สำหรับธุรกิจสุขภาพของคนไทย ภายในห้องเช่าเล็กๆ ข้างบันไดในตึกอื้อจือเหลียง ถนนพระรามสี่ มีพนักงานคือนักเทคนิคการแพทย์คนเดียวชื่อนิลวรรณ เพชระบูรณิน จากงานบนโต๊ะเล็กๆในวันที่ 1 กันยายน พ.ศ. 2525 คือจุดเริ่มต้นของธุรกิจนี้

ดร.นิลวรรณ เพชระบูรณิน เกิดเมื่อวันที่ 1 กันยายน พ.ศ.2492 ที่จังหวัดเพชรบูรณ์ สำเร็จชั้นมัธยมศึกษาตอนปลายจากโรงเรียนศึกษานารี สอบได้ติด 1 ใน 50 ของนักเรียนทั้งประเทศตามมาตรฐานวัดผลกลางในสมัยนั้น และเข้าศึกษาต่อในคณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยมหิดล จนสำเร็จการศึกษาในปี 2514 เมื่อสำเร็จการศึกษาแล้วบรรจุเข้ารับราชการในคณะแพทยศาสตร์รามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล และลาออกจากราชการมาเรียนรู้จนเป็นนักธุรกิจเต็มตัว อาศัยประสพการณ์และเรียนต่อยอดจนสำเร็จการศึกษาปริญญาโทและปริญญาเอกในสาขาการจัดการทางชีววิทยาศาสตร์จากประเทศสหรัฐอเมริกา ได้รับการแต่งตั้งให้เข้าดำรงตำแหน่งสมาชิกวุฒิสภาประเภทสรรหาถึงสองสมัย (ปี 2551-57) ดร.นิลวรรณ เพชระบูรณินถึงแก่กรรมโดยโรคหัวใจล้มเหลวเมื่อวันที่ 14 กุมภาพันธ์ พ.ศ. 2559 ธุรกิจของกลุ่มกรุงเทพอาร์ไอเอส่งต่อมาสู่ทายาทรุ่นที่สอง ได้แก่ นายฐิติยุต พิชญโยธิน และดร.นิปัทม์ พิชญโยธิน โดยมีนายทศพล พิชญโยธิน เป็นประธานเจ้าหน้าที่บริหาร และกรรมการผู้จัดการใหญ่

เทคนิคที่ใช้ในการตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการในยุคแรกใช้หลักการทางเรดิโออิมมูโนแอสเซ (radioimmunoassay, RIA) นั่นเป็นที่มาของชื่อกรุงเทพอาร์ไอเอ หรือ Bangkok RIA ซึ่งสื่อถึงภาพลักษณ์ของห้องปฏิบัติการที่ใช้เทคโนโลยีการตรวจวิเคราะห์ที่ทันสมัย มีความไวและประสิทธิภาพสูงสุดในสมัยนั้น แม้เวลาจะผ่านไปเทคโนโลยีนี้จะล้าสมัยและมีเทคโนโลยีใหม่ๆเข้ามาแทนที่ แต่เราก็ยังคงรักษาชื่อของ RIA ไว้เพื่อเล่าเรื่องราวจุดเริ่มต้นของเรา ความก้าวหน้าของงานบริการเจริญเติบโตมาตามลำดับ จากนักเทคนิคการแพทย์เพียงหนึ่งท่านขยายมาเป็นห้องแล็ปที่มีคนทำงานหลายสิบคนในเวลาไม่กี่ปี มีการแบ่งงานเป็นแผนกวิเคราะห์ แผนกธุรการ แผนกบริการรับส่งตัวอย่าง มีการจัดพนักงานออกไปรับสิ่งส่งตรวจจากโรงพยาบาลและคลินิคทั่วกรุงเทพฯ จนต้องออกมาเช่าพื้นที่สำนักงานในซอยทวีมิตร ถนนรัชดาภิเษกเพื่อทำงาน และก่อสร้างตึกกรุงเทพอาร์ไอเอ เป็นตึกสี่ชั้นบนเนื้อที่ 2 งานในซอยสนธิ

วัฒนา ถนนลาดพร้าว เปิดเป็นที่ทำการแห่งใหม่ตั้งแต่ปี 2535 ในวาระที่ฉลองครบรอบ 10 ปี



ภาพพิธีเปิดอาคารอำนวยการ ถนนลาดพร้าว ปี 2536 ดร.นิลวรรณ เพชระบูรณิน, ผู้แทนจากสถาบันคีแนน, ผู้แทน PATH ร่วมเป็นสักขีพยาน

ในช่วงทศวรรษที่สอง กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปมีการขยายตัวอย่างมากในทุกด้าน ในด้านการเปลี่ยนแปลงเทคโนโลยีการตรวจ ในด้านการสื่อสารโทรคมนาคมของโลกที่เข้าสู่ยุคโลกาภิวัฒน์ กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปได้ยกมาตรฐานการตรวจวิเคราะห์เข้าสู่ระดับสากลด้วยการนำเทคนิคเคมิลูมิเนสเซนส์ (chemiluminescence) มาทดแทนการตรวจวิเคราะห์แบบเดิม โดยสั่งเครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติความไวสูง ACS-180SE จำนวน 2 เครื่อง จากบริษัทไบเออร์ สหพันธรัฐเยอรมันนี นับว่าเป็นเครื่องที่ทันสมัยที่สุดในสมัยนั้น และทบทวนการตรวจวิเคราะห์อื่นๆเพื่อเข้าสู่การสอบเทียบผลการทดสอบทางห้องปฏิบัติการกับห้องแล็ปอื่นๆทั่วโลก กรุงเทพอาร์ไอเอได้รับการรับรองคุณภาพมาตรฐาน ISO9002 ในปี 2541 นับเป็นห้องปฏิบัติการวิเคราะห์ทางการแพทย์แห่งแรกในประเทศไทยที่ได้รับมาตรฐานดังกล่าว และปรับปรุงให้ทันสมัยขึ้นเป็นมาตรฐาน ISO9001 ในเวลาต่อมา และผ่านการรับรองมาตรฐานห้องปฏิบัติการทางคลินิค (lab accreditation, LA) จากสภาเทคนิคการแพทย์แห่งประเทศไทย ในปี 2549 กรุงเทพอาร์ไอเอได้รับการรับรองมาตรฐานนานาชาติ ISO15189 สำหรับห้องปฏิบัติการทางคลินิคโดยเฉพาะอีกด้วย

นอกจากการนำระบบปฏิบัติการวิเคราะห์อัตโนมัติมาใช้งานแล้ว กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปยังได้ร่วมทำวิจัยกับคณะแพทยศาสตร์จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ได้ตีพิมพ์ผลงานวิจัยดังกล่าวในระดับนานาชาติ นั่นคือการหาค่ามาตรฐานตัวบ่งชี้ 3- 4ชนิดที่ร่างกายสร้างขึ้นสำหรับสตรีไทยขณะตั้งครรภ์ และและสร้างอัลกอริทึ่มของอายุแม่ที่ตั้งครรภ์ว่ามีความเสี่ยงต่อการตั้งครรภ์ทารกปัญญาอ่อนมากน้อยเพียงใด ผลการวิจัยดังกล่าวเป็นที่ยอมรับในวงการแพทย์ไทยและยังใช้เป็นมาตรฐานปฏิบัติกันจนทุกวันนี้

การเปลี่ยนแปลงสำคัญประการที่สองคือการรวมศูนย์ข้อมูลทางห้องปฏิบัติการ เพื่อสามารถรองรับการจัดการข้อมูลจำนวนมาก ได้แก่ ข้อมูลที่เกี่ยวกับเวชระเบียนของลูกค้า ผลการตรวจวิเคราะห์ กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปเริ่มเขียนโปรแกรมการจัดการข้อมูลสำหรับห้องปฏิบัติการ (laboratory information system, LIS) ในปี 2538 และใช้เวลาเกือบสามปีกว่าการทดสอบระบบต่างๆจะเข้าที่ ช่วยให้การตรวจสอบอนุมัติผล, การส่งรายงานผลการทดสอบไปถึงลูกค้า และการเก็บรายงานผลการตรวจวิเคราะห์ไว้นานถึง 5 ปีเป็นไปได้อย่างมีประสิทธิภาพ การพัฒนาระบบ LIS ของกรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปยังคงดำเนินมาอย่างต่อเนื่อง ในปัจจุบันนี้ ลูกค้าสามารถล็อคอินเข้ามาอ่านผลได้ตลอดเวลา 24 ชั่วโมง สามารถสั่งพิมพ์ใบรายงานผลได้เอง ในโรงพยาบาลหลายแห่งสามารถสั่งตรวจแล็ปออนไลน์ กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปคำนึงถึงความปลอดภัยของการเข้าถึงข้อมูล การจัดเก็บข้อมูลดิจิตัล จึงได้ประยุกต์ใช้ข้อกำหนดมาตรฐาน ISO27000 และผ่านการรับรองมาตรฐานดังกล่าวในปี 2560 เพื่อให้ลูกค้ามั่นใจได้ว่าระบบมีความปลอดภัยไว้ใจได้



เครื่องวิเคราะห์อัตโนมัติ ACS:180SE (ภาพจากอินเทอร์เนต)

การเข้าสู่ทศวรรษที่สามของกรุงเทพอาร์ไอเอแล็ป เป็นก้าวสำคัญที่มีวัฒนาการขึ้นมาอีกระดับหนึ่ง จำนวนคำร้องขอส่งวิเคราะห์ปีละกว่า 500,000 ราย (ในหนึ่งคำขออาจมากกว่าหนึ่งรายการตรวจวิเคราะห์) และเพิ่มขึ้นอย่างต่อเนื่องทุกปี กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปสร้างอาคารปฏิบัติการโดยเฉพาะหลังใหม่มีพื้นที่ปฏิบัติการกว่า 3,000 ตร.ม. และสร้างอาคารปฏิบัติการอีกสาขาหนึ่งที่จังหวัดเชียงใหม่เพื่อรองรับงานบริการในสี่จังหวัดภาคเหนือตอนบน จากพนักงานเพียงหนึ่งคนเมื่อแรกก่อนตั้งปัจจุบันมีนักเทคนิคการแพทย์ พนักงานวิทยาศาสตร์ เจ้าหน้าที่ศูนย์ข้อมูลห้องปฏิบัติการ และพนักงานประสานงานรับส่งสิ่งส่งตรวจกว่า 150 ชีวิตปฏิบัติงานร่วมกัน ห้องปฏิบัติการรองรับการตรวจวิเคราะห์จำแนกได้เป็น 5 กลุ่มงานคือ การตรวจวิเคราะห์ทางเคมีคลินิค, อิมมูโนวิทยา, งานเพาะเลี้ยงเชื้อทางจุลชีววิทยาและปรสิตวิทยา, งานชันสูตรทางพยาธิวิทยา, งานวิเคราะห์ทางอาชีวอนามัย สิ่งแวดล้อม และพิษวิทยา, และงานวิเคราะห์ทางอณูชีววิทยา (การตรวจทางดีเอ็นเอและสารพันธุกรรม) สามารถให้บริการครอบคลุมในกรุงเทพและปริมณฑลโดยมีพนักงานประสานงานไปรับสิ่งส่งตรวจวันละ 2 รอบ มีการปฏิบัติงาน 7 วันต่อสัปดาห์ สำหรับต่างจังหวัด กรุงเทพอาร์ไอเอตั้งศูนย์รับสิ่งส่งตรวจขึ้นอีก 8 แห่ง ได้แก่ สุโขทัย, พิจิตร, เพชรบูรณ์, นครสวรรค์, อุดรธานี , ขอนแก่น, สุรินทร์ และนครศรีธรรมราช นอกจากนี้ยังมีรถรับสิ่งส่งตรวจทุกวันในสามเส้นทางหลัก กล่าวคือสายเหนือขึ้นไปถึงสระบุรี สายตะวันตกผ่านนครปฐม, ราชบุรีและกาญจนบุรี สายใต้นั้นวิ่งลงไปถึงหัวหินทุกวันเพื่อให้สามารถบริการแก่หัวเมืองหลักได้อย่างทั่วถึง



อาคารปฏิบัติการ ถนนลาดพร้าว ปี 2558

การขยายงานทางด้านพยาธิวิทยานั้น กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปได้นำเทคโนโลยีการส่งภาพดิจิตัล (digital image processing in remote sensing) มาใช้ในระบบปฏิบัติการ เพื่อช่วยพยาธิแพทย์ในการอ่านผล และสร้างเครือข่ายพยาธิแพทย์เพื่อให้ผลการอ่านการวิเคราะห์ถูกต้อง แม่นยำและเพิ่มความรวดเร็วในงานบริการ

งานวิเคราะห์ทางด้านพิษวิทยา อาชีวอนามัยสิ่งแวดล้อมนั้น ได้จัดหาเครื่องมือวิเคราะห์ที่ทันสมัย ได้แก่ เครื่องอะตอมมิคแอพซอร์บชั่นสเปคโตรโฟโตมิเตอร์ (atomic absorption spectrophotometer) เครื่องโครมาโตกราฟีก๊าซ (gas chromatography, GC) และเครื่องโครมาโตกราฟีของเหลวสมรรถนะสูง (high performance liquid chromatography, HPLC) มาให้บริการ

งานวิเคราะห์ทางด้านอณูชีววิทยา นอกจากการตรวจวิเคราะห์หาสารพันธุกรรมเพื่อพิสูจน์โรคติดเชื้อต่างๆ และติดตามผลการรักษาโรคติดเชื้อ ได้แก่การเพิ่มจำนวนชิ้นสารพันธุกรรมสำหรับไวรัสเอดส์, ไวรัสตับอักเสบชนิด เอ, บี และซี, การตรวจค้นสารพันธุกรรมของโรคติดเชื้อที่มีแมลงเป็นพาหะ เช่น ไข้เลือดออก, ริกเกตเซีย, ไข้สมองอักเสบแล้ว กรุงเทพอาร์ไอเอยังได้ลงทุนซื้อเครื่องวิเคราะห์ลำดับเบสสมรรถนะสูงที่พัฒนาขึ้นล่าสุดสำหรับการอ่านรหัสพันธุกรรมบนโครโมโซมทั้งหมดของมนุษย์ (next generation whole genome sequencer) ผลงานการวิเคราะห์ลำดับเบสบนโครโมโซมคู่ที่ 13, 18 และ 21 ในกลุ่มประชากรไทยเพื่อค้นหายีนผิดปกติของทารกที่หลุดเข้ามาในเลือดแม่ในขณะตั้งครรภ์ ช่วยให้แพทย์ประเมินว่ามีโอกาสตั้งครรภ์ทารกปัญญาอ่อนได้ตั้งแต่อายุครรภ์น้อยๆ (10-12 สัปดาห์) สามารถใช้เทคนิค nifty นี้มาตรวจกรองเพื่อลดความเสี่ยงในการแท้งจากการเจาะน้ำคร่ำตรวจโครโมโซมทารกในครรภ์มีความไว มีความถูกต้องน่าเชื่อถือกว่าการตรวจตัวบ่งชี้ 3-4 ชนิดในเลือดแม่ที่ปฏิบัติกันมาแต่เดิม ผลการศึกษานี้ทำร่วมกับคณะ

แพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ได้รับการตีพิมพ์ เป็นที่ยอมรับและได้รับการอ้างอิงอย่างกว้างขวางในวงการแพทย์ทั่วโลก

กรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปมีความเชื่อมั่นในบุคลากรของตนเอง ได้จัดให้มีการฝึกอบรมอย่างต่อเนื่องทั้งในและต่างประเทศ ทั้งในด้านการบริการและทางด้านเทคนิค ในสายงานปฏิบัติการ มีการทบทวนวิธีการตรวจวิเคราะห์ให้ทันสมัย แก้ไขความผิดพลาด จนได้รับประกาศนียบัตรยอดเยี่ยมการประยุกต์ใช้ Westguard Sigma ในงานควบคุมคุณภาพถึง 6 กลุ่มงาน

ผู้บริหารกรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปในรุ่นที่สอง ตั้งเป้าที่จะขับเคลื่อนธุรกิจให้เหมาะสมกับการเปลี่ยนแปลงของโลก การตรวจวิเคราะห์โรคต่างๆที่มีสาเหตุจากไลฟ์สไตล์ของคนที่เปลี่ยนไป เทคโนโลยีหลายอย่างพัฒนาจนทำให้การวินิจฉัยที่เคยยุ่งยากกลายเป็นเรื่องง่าย สดวก เช่น การตรวจภูมิแพ้อาหารแฝง การตรวจไขมันเกาะตับ การตรวจหาตัวบ่งชี้ใหม่ๆที่เกี่ยวข้องกับหัวใจและหลอดเลือด โรคที่เป็นปัญหาเรื้อรังและนำไปสู่ตับแข็ง ตับวายในที่สุด เช่นกลุ่มไวรัสตับอักเสบ การวิเคราะห์โครโมโซมในแนวลึกเพื่อประโยชน์ในเชิงป้องกันโรคภัยไข้เจ็บและข้อบกพร่องต่างๆที่แฝงมาในพันธุกรรม ได้แก่ โรคที่เกี่ยวข้องกับพฤติกรรมการเรียนรู้ การรับรู้ เช่นออทิสติก สมาธิสั้น ตลอดจนความเสื่อมโทรมก่อนวัยอันควร กรุงเทพอาร์ไอเอมีความพร้อมในการตรวจวิเคราะห์ระดับของฮอร์โมน ระดับการหลั่งสารน้ำที่บ่งบอกถึงความเครียดและการอักเสบต่างๆภายในร่างกาย การวัดความสั้นยาวของปลายโครโมโซมที่เป็นดัชนีบ่งบอกความเสื่อมของวัยที่เพิ่มขึ้น ทั้งนี้เพื่อตอบโจทย์ของแพทย์ในสาขาเวชศาสตร์ชะลอวัยและสาขาอื่นที่เกี่ยวข้องทั้งในเชิงป้องกันและในเชิงการรักษา

ตั้งแต่ปี 2535 เป็นต้นมา แนวคิดเรื่องตั้งโรงงานผลิตชุดทดสอบและน้ำยาที่ใช้ในห้องปฏิบัติการเริ่มเป็นรูปธรรม โรงงานอิมมูโนเคมิคอลแล็ป Immuno Chemical Lab ก่อตั้งขึ้นบนชั้น 4 และ 5 อาคารอำนวยการปัจจุบัน โดยมีห้องปฏิบัติการกรุงเทพอาร์ไอเอแล็ปอยู่ที่ชั้น 2 ชุดตรวจที่ผลิตในยุคแรกเป็นการนำน้ำยาเข้ามาจากต่างประเทศมาแบ่งบรรจุและประกอบชุดลงกล่อง มีทั้งน้ำยาตรวจเอดส์, ไวรัสตับอักเสบชนิด บี, ชุดตรวจการตั้งครรภ์, ชุดตรวจสารเสพติด การผลิตที่สร้างชื่อให้กับอิมมูโนเคมิคอลแล็ปจนเป็นที่รู้จักกันทั่วโลกคือชุดตรวจเอดส์ Dipstick HIV1/2 โดยได้รับการถ่ายทอดเทคโนโลยีการผลิตจาก Program for Appropriate Technology in Health (PATH) ได้รับเงินอุดหนุนจาก USAID เป็นค่าถ่ายทอดเทคโนโลยี ชุดตรวจ Dipstick HIV1/2 เป็นชุดตรวจหาภูมิต้านทานต่อไวรัส ใช้การตรึงแอนติเจนชนิดเปปไทด์บนซี่หวีโพลีสไตรีนที่ออกแบบมาเป็นหวี 8 ซี่สวมลงในไมโครไตเตอร์เพลตได้พอดี เมื่อทำปฏิกิริยากับน้ำเหลืองในหลุม หากมีแอนติบอดีต่อเชื้อเอชไอวี เราสามารถมองเห็นปฏิกิริยาเป็นแต้มจุดสีแดงเมื่อจุ่มลงในน้ำยาโปรตีนเอ-โกลด์ ชุดตรวจ Dipstick HIV1/2 ผ่านการขึ้นทะเบียนกับสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยา เป็นชุดตรวจเอดส์ที่ผลิตในประเทศไทย โรงงาน ICL จึงเป็นโรงงานที่ผลิตชุดตรวจโรคแห่งแรกไม่ใช่ของประเทศเท่านั้น แต่เป็นแห่งแรกในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ และในเอเชียถือว่าเป็นรองจากประเทศญี่ปุ่นเท่านั้น



ชุดตรวจ Dipstick HIV1/2 ที่ผลิตจากโรงงาน ICL

พื้นที่การทำงานของโรงงาน ICL มีอย่างจำกัดในขณะที่ยอดการสั่งซื้อเพิ่มขึ้น อีกทั้งโรงงานได้รับการว่าจ้างให้ผลิตชุดตรวจไวรัสตับอักเสบและชุดตรวจการตั้งครรภ์จากประเทศญี่ปุ่น โครงการย้ายฐานการผลิตไปจังหวัดเพชรบูรณ์จึงได้เริ่มขึ้นในปี 2539 เริ่ม

ออกแบบโรงงานใหม่บนพื้นที่ 10 ไร่ และย้ายฐานการผลิตทั้งหมดออกจากกรุงเทพฯในปี 2540 พร้อมทั้งเปลี่ยนชื่อเป็น"บริษัท แปซิฟิค



วันเปิดโรงงานแปซิฟิคไบโอเทค เพชรบูรณ์ (17 มกราคม 2541)

ไบโอเทค จำกัด" มีพิธีเปิดโรงงานอย่างเป็นทางการในวันที่ 17 มกราคม 2541 ถือว่าเป็นโรงงานผลิตชุดตรวจโรคของประเทศแห่งแรกที่ได้รับใบรับรองคุณภาพ ISO9002 นอกจากมาตรฐานการผลิตที่ดีแล้ว โรงงานแปซิฟิคไบโอเทคยังได้รับการรับรองมาตรฐาน ISO13485 ในเวลาต่อมา ซึ่งเป็นข้อกำหนดมาตรฐานสำหรับการผลิตเครื่องมือแพทย์ชนิด IVD จาก TUV เยอรมันนี ปีพ.ศ. 2545 ถือเป็นจุดเปลี่ยนที่สำคัญจากโรงงานประกอบผลิตภัณฑ์ เข้าสู่โรงงานที่ผลิตชุดตรวจเต็มรูปแบบ แปซิฟิคไบโอเทคจ่ายค่า know-how การผลิตชุดตรวจโรคชนิด lateral flow เพื่อมาต่อยอดกับความรู้ในเรื่องการผลิตคอลลอยดอลล์โกลด์ที่มีอยู่เดิม ตลอดสิบปีนับจากนั้น เราใช้ฐานความรู้นี้ฝึกปรือฝีมือ ร่วมมือในงานวิจัยกับภาครัฐ ได้แก่ ภาควิชาจุลชีววิทยาคณะแพทยศาสตร์ ศิริราชพยาบาล, ภาควิชาชีววิทยา มหาวิทยาลัยศรีนครินทรวิโรฒประสานมิตร, คณะวิทยาศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย, กองโรคพืช กรมวิชาการเกษตร, สำนักงานพัฒนาวิทยาศาสตร์และเทคโนโลยีแห่งชาติ, สำนักงานนวัตกรรมแห่งชาติ เป็นต้น เพื่อทำต้นแบบชุดตรวจโรคทั้งจากสัตว์และพืช ชุดตรวจโรคเหล่านี้มีการวางจำหน่ายและทำตลาดทั้งในและต่างประเทศ ได้แก่ ชุดตรวจเลปโตสไปโรซีส, ชุดตรวจไวรัสกล้วยไม้ CyMV และ ORSV, ชุดตรวจไวรัสโรคกุ้ง YHS, WSSV, IMNV และโรคกุ้งจากแบคทีเรีย EMS, ชุดตรวจไข้หวัดนก, นอกจากชุดตรวจที่อาศัยหลักการทางอิมมูโนวิทยาแล้ว เรายังร่วมวิจัยและพัฒนาชุดทดสอบทางอณูชีววิทยาด้วย ได้แก่ ชุดตรวจสารพันธุกรรมไวรัสโรคกุ้งหลักการ LAMP, ชุดตรวจพันธุกรรมไวรัสเอชไอวีสายพันธุ์ต้านยา สำหรับชุดตรวจไข้หวัดนกของพีบีนั้นได้รับรางวัล Animal Pharm Industry Excellence Awards' 06 ร่วมกับบริษัทร๊อคเคบบีไบโอเมดในฐานะผู้แทนจำหน่าย

ชุดตรวจโรคชนิดเร็วประเภท IVD ที่ผลิตออกจำหน่ายมีทั้งที่ผลิตในแบรนด์ของตนเองและแบรนด์ที่ลูกค้าสั่งมา กลุ่มของผลิตภัณฑ์ที่สร้างชื่อเสียงให้กับแปซิฟิคไบโอเทคแบ่งได้เป็น 4 กลุ่มใหญ่ ได้แก่ กลุ่มชุดตรวจโรคติดเชื้อ เช่น เอชไอวี, ไวรัสตับอักเสบ, ไข้เลือดออก, มาเลเรีย กลุ่มชุดตรวจหาสารเสพติด เช่น แอมเฟตามีน, ยาบ้า, กัญชา, ยาเค กลุ่มชุดตรวจฮอร์โมนที่เกี่ยวข้องกับการตั้งครรภ์ เช่น เอชซีจี, แอลเอช และกลุ่มชุดตรวจโรคสัตว์ เช่น ไวรัสที่เกี่ยวข้องกับโรคกุ้ง, โรคพยาธิหัวใจและหัดสุนัข, ไวรัสโรคแมว เป็นต้น นอกจากการผลิตสินค้าในประเทศแล้ว แปซิฟิคไบโอเทคยังรับจ้างผลิตสินค้าให้กับแบรนด์ระดับโลกทั้งของอเมริกา ออสเตรเลีย อังกฤษ และสิงคโปร์ จากผลงานการพัฒนาผลิตภัณฑ์และเป็นโรงงานผลิตชุดตรวจโรคชั้นนำของประเทศทำให้แปซิฟิคไบโอเทคได้รับรางวัลวิทยาศาสตร์สู่ความเป็นเลิศประจำปี 2556 จากกรรมาธิการวิทยาศาสตร์ เทคโนโลยีและการสื่อสารโทรคมนาคม วุฒิสภา

ในช่วงเวลาเปลี่ยนผ่านเข้าสู่โลกดิจิตัลเต็มรูปแบบ โรงงานแปซิฟิคไบโอเทคตั้งเป้าที่จะเป็นโรงงานผลิตของโลก การปรับเปลี่ยนกระบวนการผลิต การออกแบบโรงงานให้เหมาะสมกับเทคโนโลยีและโลกของคนรุ่นใหม่ทำให้แปซิฟิคกำลังเตรียมตัวก้าวเข้าสู่ระบบออโตเมชั่นเต็มรูปแบบ อาศัยการควบคุมระบบปฏิบัติการและระบบคลังสินค้าทางไกล และเพิ่มช่องทางโลจิสติกส์ใหม่ๆ ระบบต่างๆ ดังกล่าวจะช่วยให้แปซิฟิคไบโอเทคตอบสนองต่อความต้องการของลูกค้าได้หลากหลายรูปแบบ และรวดเร็วภายใต้คอนเซปเล็กและว่องไว

BENCHMARKING
Reliability
innovativeness
Accuracy

นอกจากการปรับระบบปฏิบัติการของโรงงานแปซิฟิคไบโอเทคแล้ว เรื่องของการวางแผนระบบปฏิบัติการวิเคราะห์เป็นอีกประเด็นหนึ่งที่กรุงเทพอาร์ไอเอให้ความสำคัญเป็นอย่างมาก เพราะระบบปฏิบัติการที่ดีช่วยลดขั้นตอน ลดข้อผิดพลาดทั้งส่วนที่เกิดจากบุคคลและความเสื่อมของสิ่งส่งตรวจระหว่างการรอวิเคราะห์ ในการเปลี่ยนแปลงของโลกทุกวันนี้ การติดตั้งและรับรองระบบปฏิบัติการอัตโนมัติเป็นสิ่งที่หลีกเลี่ยงไม่ได้ เสริมเข้ากับการย้ายฐานข้อมูลไปเก็บไว้ในที่ปลอดภัย และมีขนาดใหญ่พอที่จะรองรับขนาดของข้อมูลจำนวนมาก เพื่อสามารถทำงานจากที่ใดก็ได้ในทุกภาคส่วน *กรุงเทพอาร์ไอเอวันนี้พร้อมที่จะก้าวสู่ปีที่ 36 ด้วยคำขวัญที่ว่า เราคือองค์กรที่มีมาตรฐานการปฏิบัติงานและหัวใจของการบริการสูง (benchmarking), มุ่งสร้างผลิตภัณฑ์ คุณภาพรายงานผลการวิเคราะห์และการบริการที่เชื่อถือได้ (reliability), โดยเป็นผู้นำแห่งการเปลี่ยนแปลงไปสู่สิ่งใหม่ในทางที่ดีขึ้น (innovativeness) และผลการปฏิบัติงานมีความถูกต้อง (accuracy)*



คุณทศพล พิชญโยธิน กรรมการผู้จัดการใหญ่, ผู้บริหารกรุงเทพอาร์ไอเอ และพนักงานปัจจุบัน ในวันที่ 1 กันยายน 2560

ข่าว กิจกรรม

27-30 มิถุนายน 2560 *เบรียร่วม*ออกร้านงานประชุมวิชาการประจำปีสมาคมเทคนิคการแพทย์ ครั้งที่ 41 ณ อิมแพคฟอรัม เมืองทองธานี ภายใต้ชื่องาน MT 4.0 for Advancement of Thai Healthcare








1 กันยายน 2560 *เบรียแล็ป*จัดประชุมวิชาการ Lab Leader of Innovation ณ ห้องคอนเวนชั่นเซ็นเตอร์ โรงแรมเซนทารา แกรนด์ แอท เซ็นทรัลเวิร์ล ภายใต้หัวข้อ Trend of Future Anti-Aging Medicine, New Biomarkers: PIVKA-II and HCV Core Antigen in Liver Disease และ BeBe Gene งานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการฉลอง BRIA 35th Anniversary



หมอโอ๊ค นพ.สมิทธิ์ อารยะสกุล มามอบความรู้แนวโน้มเวชปฏิบัติที่เกี่ยวกับศาสตร์การชะลอวัย

พอตกค่ำจึงได้ถือโอกาสจัดงานเลี้ยงตอบแทนลูกค้าภายใต้คอนเซป Neon Party



คุณทศพล พิชญโยธิน ประธานเจ้าหน้าที่บริหาร กล่าวขอบคุณลูกค้า



คุณทศพล พิชญโยธิน ในนามกรุงเทพอาร์ไอแอ และแขกผู้มีเกียรติ พร้อมใจกันบริจาคสมทบทุนแก่สมาคมผู้ปกครองผู้พิการทางสติปัญญาแห่งประเทศไทย



มินิคอนเสิร์ต “นิว-จิ๋ว” เป็นที่ถูกใจแขกผู้มีเกียรติเป็นอย่างยิ่ง

NIPT: การตรวจกรองทารกดาวน์ที่แม่นยำที่สุดในปัจจุบัน

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ ศักนัน มะโนทัย
สาขาวิชาเวชศาสตร์มารดาและทารกในครรภ์
ภาควิชาสูติศาสตร์-นรีเวชวิทยา
คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย



ในระยะเวลา 4 ปีที่ผ่านมา การตรวจกรองทารกดาวน์โดยการตรวจ cell-free fetal DNA จากเลือดมารดา หรือ Non Invasive Prenatal Testing (NIPT) มีการใช้ในเวชปฏิบัติอย่างกว้างขวาง การตรวจ NIPT เป็นวิธีตรวจกรองทารกดาวน์ที่มีประสิทธิภาพสูงที่สุดในปัจจุบัน โดยสามารถตรวจพบทารกดาวน์ได้มากกว่าร้อยละ 99 โดยพบผลบวกลวงน้อยมาก สูติแพทย์อาจพิจารณาเลือกใช้การตรวจ NIPT เพื่อการตรวจกรองทารกดาวน์ในกรณีดังต่อไปนี้

1. ในมารดาตั้งครรภ์ที่มีโอกาสเกิดภาวะแทรกซ้อนได้สูงจากการเจาะน้ำคร่ำ หรือมีความกังวลสูงต่อผลแทรกซ้อนจากการเจาะน้ำคร่ำ เช่น แผลเป็นขนาดใหญ่บริเวณผนังหน้าท้อง เนื้องอกมดลูกขนาดใหญ่ ประวัติการคลอดก่อนกำหนด ภาวะปากมดลูกสั้น ภาวะมีบุตรยาก มารดากลุ่มเลือด Rh ลบ และมารดาที่มีเชื้อ HIV เป็นต้น ในมารดากลุ่มนี้ การตรวจ NIPT จะช่วยลด morbidity ที่อาจเกิดจากการเจาะน้ำคร่ำได้อย่างชัดเจน

2. ในมารดาตั้งครรภ์เสี่ยงสูงต่อการตรวจพบทารกดาวน์ เช่น มารดาที่อายุตั้งแต่ 35 ปีขึ้นไป หรือ ผลการตรวจกรองวิธีอื่นให้ผลเป็นบวก (screen positive) แต่ไม่ต้องการรับความเสี่ยงจากการเจาะน้ำคร่ำ American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)(1) ออกคำแนะนำในเดือนธันวาคม 2555 ให้พิจารณาใช้การตรวจ NIPTเป็นการตรวจกรองในขั้นตอนที่สอง (secondary screening modality) โดยจะสามารถลดการเจาะน้ำคร่ำได้เป็นจำนวนมาก

3. ในมารดาตั้งครรภ์ที่ต้องการเลือกวิธีตรวจกรองที่มีความแม่นยำสูงที่สุด โดยไม่มีข้อจำกัดด้านค่าใช้จ่าย สามารถใช้การตรวจ NIPT เป็น primary screening modality แทนการตรวจกรองชนิดอื่นซึ่งมีประสิทธิภาพต่ำกว่า ในเดือนกรกฎาคม 2559 American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)(2) ออกคำแนะนำว่า การตรวจ NIPT สามารถใช้แทนการตรวจกรองทารกดาวน์วิธีอื่นๆในทุกกลุ่มอายุ

การตรวจ NIPT เป็นการตรวจกรองทารกดาวน์ที่มีประสิทธิภาพสูงมาก แต่อย่างไรก็ตาม การตรวจ NIPT ยังไม่สามารถใช้เป็น diagnostic test ได้ หากผลการตรวจ NIPT ให้ผลบวก จะต้องตรวจยืนยันโดยการตรวจโครโมโซมเสมอ

อายุครรภ์ที่เหมาะสมในการส่งตรวจ NIPT

การตรวจ NIPT สามารถทำได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 9–10 สัปดาห์ขึ้นไป และสามารถตรวจได้ตลอดการตั้งครรภ์ อย่างไรก็ตาม อายุครรภ์ที่เหมาะสมในการส่งตรวจ คือ 12–16 สัปดาห์ ในช่วงอายุครรภ์ 9–10 สัปดาห์ จะยังพบการแท้งจากภาวะตัวอ่อนไม่แข็งแรงได้บ่อยพอสมควร การตรวจในระยะนี้อาจทำให้เสียค่าใช้จ่ายโดยไม่จำเป็น

เอกสารอ้างอิง
1. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Committee Opinion No. 545: noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy. Obstet Gynecol 2012;120:1532-4.
2. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med 2016 (advance online publication 28 July 2016. doi:10.1038/gim.2016.97)

Bangkok R.I.A Lab Co., Ltd. Address 6 Sonthiwattana 3 (Ladprao 110),
Plubpla,Wangthonglang, Bangkok 10310
NIFTY Hotline 081-988-3000, 02-106-6999
E-mail: getnifty@brianet.com