

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ให้บริการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธี NIPT

แม่นยำมากกว่า 99% เพื่อให้เด็กเกิดใหม่มีคุณภาพเป็นกำลังสำคัญพัฒนาประเทศในอนาคต

กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ให้บริการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธี Non-Invasive Prenatal Testing หรือ NIPT ซึ่งเป็นการตรวจวิเคราะห์ที่มีความแม่นยำมากกว่า 99% ตรวจได้ตั้งแต่อายุครรภ์ 10 สัปดาห์ เพียงเจาะเลือดมารดาแค่ 8-10 มิลลิลิตร ไม่มีภาวะแทรกซ้อนและไม่เสี่ยงแท้ง

นายแพทย์ยงยศ ธรรมวุฒิ อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์เปิดเผยว่า กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม ในปี 2567 ประเทศไทยมีเด็กเกิดใหม่ประมาณ 460,000 ราย และในหญิงตั้งครรภ์ 800-1,000 ราย จะมีโอกาสพบเด็กอาการดาวน์ 1 คน เด็กที่เป็นดาวน์ซินโดรมนอกจากมีลักษณะผิดปกติของรูปร่างหน้าตาอาจเกิดภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญต่อการดำรงชีวิต เช่น ความผิดปกติทางสติปัญญา ระบบหัวใจ โดยมีค่าใช้จ่ายที่นอกเหนือจากการเลี้ยงดูเด็กปกติตั้งแต่เกิดประมาณ 2,500,000 บาทต่อคน ดังนั้นวิธีที่ดีที่สุดในการแก้ปัญหานี้คือ การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ทุกคน ซึ่งหากพบความผิดปกติจะได้รับคำปรึกษาจากแพทย์ เพื่อประกอบการตัดสินใจ ซึ่งจะช่วยให้พ่อแม่ได้มีโอกาสดูแลวางแผนครอบครัว และแนวทางการรักษาต่อไป

นายแพทย์ยงยศ กล่าวต่ออีกว่า มติคณะกรรมการหลักประกันสุขภาพแห่งชาติ(สปสช.) ครั้งที่ 1/2568 เมื่อวันที่ 8 มกราคม 2568 เห็นชอบให้บริการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธีไม่รุกราน (NIPT) เป็นทางเลือกหลักสำหรับการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ ซึ่งวิธีการตรวจเดิม คือ Quadruple test พบว่ามีอัตราการเกิดผลบวกปลอม ทำให้มีการเจาะน้ำคร่ำ เสี่ยงต่อการแท้ง เพื่อสนับสนุนให้ประชาชนได้รับการตรวจด้วยวิธีที่มีความแม่นยำมากขึ้น จึงเห็นชอบการปรับอัตราจ่ายค่าบริการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ด้วยวิธี NIPT ในอัตราเหมาจ่ายรวมค่าเจาะเลือดและค่าส่งตรวจ เป็นไม่เกิน 2,700 บาท ต่อการตั้งครรภ์ 1 ครั้ง โดยมอบ สปสช. ประสานกระทรวงสาธารณสุขดำเนินการ เพื่อให้การตรวจเป็นไปอย่างทั่วถึง และครอบคลุมหญิงตั้งครรภ์ทุกคนต่อไป

อธิบดีกรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ กล่าวต่อไปว่า กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ มีการเปิดบริการตรวจ NIPT ด้วยเทคโนโลยี Rolling Circle Replication (RCR) มาไม่น้อยกว่า 3 ปี มีตัวอย่างตรวจมากกว่า 4,000 ตัวอย่าง นอกจากนี้กรมวิทยาศาสตร์การแพทย์ ยังมีประสบการณ์ในการทำ Next Generation Sequencing (NGS) มากกว่า 10 ปี ในแพลตฟอร์มต่างๆ สำหรับการตรวจวิเคราะห์ในงานบริการและงานวิจัย เช่น การตรวจหายีนกลายพันธุ์มะเร็งเต้านม BRCA1/BRCA2 การถอดรหัสพันธุกรรมมนุษย์ ในตัวอย่างจำนวนมาก จึงทำให้มีความพร้อมในการขยายศักยภาพการตรวจ NIPT ด้วยเทคนิค NGS อีกทั้งยังมีความพร้อมในการให้บริการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดทั่วประเทศสำหรับการตรวจไทโรอิด รวมถึงในปัจจุบันได้มีการให้บริการตรวจโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn Error of Metabolism; IEM) ในเขตสุขภาพที่ 1, 3, 6, 10, 11 และ 13 ทำให้มีความพร้อมด้านระบบขนส่ง (logistic) และระบบการรายงานผลที่รวดเร็ว และมีประสิทธิภาพ โดยได้มีการตรวจ NIPT ด้วยเทคนิค NGS เป็นหนึ่งในรายการตรวจวิเคราะห์ทางห้องปฏิบัติการ เมื่อเดือนธันวาคม 2567 และได้รับการรับรองตามมาตรฐาน ISO 15189: 2022 และ ISO 15190: 2020 โดยใช้ชุดน้ำยาที่ได้จากการประกวดราคาอิเล็กทรอนิกส์ (e-bidding) ตามระเบียบกระทรวงการคลังว่าด้วยการจัดซื้อจัดจ้างและการบริหารพัสดุภาครัฐ พ.ศ. 2560 ในวงเงิน 21 ล้านบาท เป็นระบบเช่าเครื่องมือและจ่ายตามผลงานที่สมบูรณ์เป็นรายงานผล ทำให้ประหยัดค่าใช้จ่ายด้านการซื้อเครื่องมือ ค่าบำรุงรักษา และได้มีการเตรียมความพร้อมในการตรวจ NIPT ที่มีประสิทธิภาพเป็นไปตามมาตรฐานสากล สามารถรองรับการจัดบริการตรวจ ในราคา 2,700 บาทได้อย่างครอบคลุมตามประกาศ สปสช.

“ปัจจุบันกระทรวงสาธารณสุข มีระบบการดูแลกลุ่มอาการดาวน์ในหญิงตั้งครรภ์ตามชุดสิทธิประโยชน์ของ สปสช. การใช้ผลตรวจ NIPT ทำให้ระบบการดูแลที่มีอยู่ดีขึ้น ซึ่งการพิจารณาเพื่อส่งตรวจ NIPT เป็นหน้าที่ของแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านสูตินรีเวช เพื่อให้สามารถดูแลมารดาแบบครบวงจร โดยมีการให้คำปรึกษาหลังได้รับผลตรวจ NIPT และติดตามผลบวกผลลบและผลลบลงที่อาจเกิดขึ้น อีกทั้ง NIPT เป็นการใช้เทคโนโลยีขั้นสูงในการตรวจ จึงต้องใช้ผู้ที่มีความเชี่ยวชาญและประสบการณ์ ในการตรวจวิเคราะห์และแปลผล ห้องปฏิบัติการที่เปิดตรวจจึงต้องมีความพร้อมและได้รับรองตามมาตรฐานในกระบวนการตรวจวิเคราะห์ เพื่อให้มั่นใจว่าได้ผลการตรวจที่ถูกต้องแม่นยำซึ่งมีความสำคัญต่อชีวิตของทารกที่จะเกิดมาเป็นอนาคตของประเทศ จึงไม่ควรใช้การแข่งขันเชิงธุรกิจมาเป็นประเด็นในการให้บริการ”

นายแพทย์ยงยศ กล่าวทิ้งท้าย