

## การตรวจคัดกรองโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิดในทารกแรกเกิด (เรียกสั้นๆ ว่าการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด)

- โรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมสามารถตรวจพบในลูกน้อยแต่กำเนิดได้ตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม และรับการรักษาที่เหมาะสมในระยะแรกเริ่ม จะช่วยลดความเสียหายจากโรคที่มีต่อร่างกายและสติปัญญา

### เรียนคุณพ่อคุณแม่ที่รักทุกท่าน:

เด็กที่มีสุขภาพแข็งแรงเป็นที่มาของความสุขในครอบครัว ในระหว่างที่เด็กเจริญเติบโต หากมีอาการเจ็บป่วยก็มักจะส่งผลกระทบต่อครอบครัวและสังคมในระดับที่แตกต่างกัน ดังนั้น จึงขอเตือนไว้ ณ ที่นี้ว่า การให้ลูกน้อยได้รับการตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิดแต่เนิ่นๆ และรับการตรวจสุขภาพที่เกี่ยวข้องเป็นสิ่งที่สำคัญอย่างยิ่ง จากการตรวจคัดกรองในทารกแรกเกิด สามารถช่วยให้ตรวจพบอาการของโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมในทารกแรกเกิดที่ไม่ชัดเจนได้ ร็วยิ่งขึ้น และได้รับการรักษาที่เหมาะสมในช่วงเวลาที่ทำให้ผลการรักษาดีที่สุด สามารถลดความเสียหายจากโรคที่มีต่อร่างกายหรือสติปัญญาให้เหลือน้อยที่สุด เพื่อให้แน่ใจว่าลูกน้อยของท่านไม่ได้ป่วยเป็นโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิด ภายใน 48 ชั่วโมงหลังคลอด ทางโรงพยาบาล(คลินิก)

จะเจาะเก็บตัวอย่างเลือดบริเวณส้นเท้าของทารกแรกเกิดเล็กน้อย แล้วส่งให้ศูนย์ตรวจคัดกรองโรคในทารกแรกเกิดที่กรมการส่งเสริมสุขภาพประชาชน กระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการ (Health Promotion Administration, MOHW) กำหนดและทำการทดสอบที่เกี่ยวข้อง

ปัจจุบันรายการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดที่รัฐบาลให้เงินอุดหนุนมีดังนี้:

### 1. ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนแต่กำเนิด หรือโรคเอ่อ (Congenital Hypothyroidism: CHT)

ในทารกทุก 3,000 คนจะมี 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ ทารกแรกเกิดส่วนมากแทบจะไม่มีอาการผิดปกติ โดยทั่วไปจะค่อยๆ แสดงอาการหลังคลอด 2-3 เดือนโดย

มีสาเหตุหลักมาจากภาวะขาดฮอร์โมนไทรอยด์ในร่างกายของทารก

ส่งผลกระทบต่อระบบประสาทสมองและพัฒนาการด้านการเจริญเติบโตของร่างกาย

หากตรวจพบและรักษาหลังเด็กมีอายุ 6 เดือนขึ้นไป ส่วนใหญ่จะทำให้เป็นปัญญาอ่อน

มีการเจริญเติบโตที่ล่าช้า ตัวเตี้ย แต่หากตรวจพบโรคได้เร็ว

ได้รับการรักษาโดยการให้ฮอร์โมนไทรอยด์ในระหว่างอายุ 1-2 เดือนหลังคลอด

ก็จะสามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตทางร่างกายและพัฒนาการทางสมองที่เป็นปกติได้

## 2. ภาวะพร่องเอนไซม์ย่อยสลายกรดอะมิโนฟีนิลอะลานีนหรือโรคฟีนิลคีโตนูเรีย (Phenylketonuria)

ในทารกทุก 35,000 คนจะมี 1 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ โดยทั่วไปมักแสดงอาการเมื่ออายุ 3-4 เดือนหลังคลอด เช่นมีการเจริญเติบโตที่ล่าช้า น้ำปัสสาวะและตามร่างกายมีกลิ่นเหม็นของเชื้อรา ในอนาคตจะมีอาการปัญญาอ่อนอย่างรุนแรง มีสาเหตุหลักมาจากทารกไม่สามารถเผาผลาญโปรตีนในอาหารได้อย่างมีประสิทธิภาพ การตรวจพบโรคได้เร็ว ทารกที่ได้รับอาหารพิเศษและตรวจติดตามอาการอย่างสม่ำเสมอภายใน 3 เดือนหลังคลอด ส่วนใหญ่จะมีพัฒนาการทางสติปัญญาอย่างเป็นปกติ

## 3. ภาวะโฮโมซิสเทอีนสูงในปัสสาวะหรือโรคโฮโมซิสทีนยูเรีย (Homocystinuria)

ในทารกทุก 1-2 แสนคนจะมี 1 คนที่เป็นโรคนี้ มีสาเหตุหลักมาจากทารกไม่สามารถเผาผลาญโปรตีนในอาหารได้อย่างมีประสิทธิภาพ หากไม่ได้รับการรักษา จะทำให้มีอาการแทรกซ้อนเช่นกระดูกผิดรูป ปัญญาอ่อน เกิดลิ่มเลือดเป็นต้น การตรวจพบโรคได้เร็ว รักษาด้วยการให้อาหารพิเศษและวิตามิน สามารถช่วยป้องกันไม่ให้อาการปัญญาอ่อนได้

## 4. โรคกาแลคโตซีเมีย (galactosemia)

ในทารกประมาณ 1 ล้านคนจะมีเด็กที่เป็นโรคกาแลคโตซีเมียหนึ่งคน สาเหตุหลักของโรคมมาจากทารกไม่สามารถย่อยน้ำตาลแลคโตสได้ตามปกติ โดยทั่วไปหลังให้นม ทารกมักจะอาเจียน มีอาการง่วงซึม อวัยวะส่วนดวงตา ตับและสมองได้รับความเสียหาย การตรวจพบได้เร็ว การให้ผลิตภัณฑ์นมที่ไม่มีน้ำตาลแลคโตสและน้ำตาลกาแล็กโทสแทนการให้นมแม่หรือนมผงสำหรับทารกทั่วไป สามารถช่วยป้องกันอันตรายของโรคได้ คุณแม่ที่เคยคลอดบุตรที่ป่วยเป็นโรคนี้ ในระหว่างที่ตั้งครรภ์ ทางที่ดีควรหลีกเลี่ยงการรับประทานอาหารที่มีส่วนผสมของน้ำตาลแลคโตสหรือน้ำตาลกาแล็กโทส เช่นนมวัว ผลิตภัณฑ์จากนม เครื่องในสัตว์เป็นต้น ก็จะสามารถป้องกันอันตรายที่อาจเกิดกับทารกที่ป่วยเป็นโรคนี้ได้

## 5. โรคพร่องเอนไซม์ G6PD (Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency หรือเรียกกันทั่วไปว่าโรคแพ้ถั่วปากอ้า)

ในทารกจำนวนราว 100 คนจะพบ 3 คนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยในพื้นที่ใต้หวัน สาเหตุหลักมาจากความผิดปกติของกระบวนการเผาผลาญน้ำตาลกลูโคสของเม็ดเลือดแดงในร่างกาย

ทารก สำหรับเด็กที่เป็นโรคนี้ เมื่อได้รับยาหรือสารบางชนิด เช่นทานถั่วปากอ้า  
สัมผัสสูกแนฟทาลีน(ลูกเหม็น) ทายาน้ำสีม่วง หรือการใช้ยาในกลุ่มซัลโฟนามัยและกลุ่มไพรีนเป็นต้น  
มักทำให้มีภาวะโลหิตจางเนื่องจากเม็ดเลือดแดงแตกอย่างฉับพลันได้ง่าย  
หากไม่ได้รับการรักษาได้ทันเวลาจะทำให้มีอาการตัวเหลือง ปัญญาอ่อน และอาจมีอันตรายถึงชีวิต  
การวินิจฉัยสุขภาพทารกตั้งแต่ระยะเริ่มแรก  
หลีกเลี่ยงการสัมผัสกับปัจจัยที่ก่อให้เกิดอาการของโรคข้างต้น  
สามารถช่วยลดอันตรายที่จะเกิดกับเด็กทารกได้

นอกจากนี้ ปัจจุบันสถานพยาบาลหลายแห่งได้นำเข้าเครื่อง Tandem Mass Spectrometers  
ซึ่งเป็นเทคโนโลยีการทดสอบใหม่ที่ใช้ในการตรวจคัดกรองโรคในทารกแรกเกิด  
ที่สามารถตรวจคัดกรองหาโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมหลายชนิดได้ในเวลาเดียวกัน  
เพื่อเป็นการให้บริการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดที่ดีกว่า ตั้งแต่เดือนกรกฎาคม 2006 เป็นต้นไป  
นอกจากการตรวจคัดกรองโรค 5 โรคที่กล่าวมาข้างต้นแล้ว  
รัฐบาลยังได้เพิ่มรายการตรวจคัดกรองโรคความผิดปกติทางเมตาบอลิซึมแต่กำเนิดที่ทดสอบด้วยเครื่อง  
 Tandem Mass Spectrometry อีก 6 รายการ  
รายการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดที่ได้รับเงินอุดหนุนที่เพิ่มเข้ามาใหม่ มีดังนี้:

## 6. ภาวะบกพร่องฮอร์โมนจากต่อมหมวกไตแต่กำเนิด (Congenital adrenal hyperplasia; CAH)

ในทารกทุก 15,000 คนมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้  
สาเหตุที่พบบ่อยที่สุดของโรคนี้คือการขาดเอนไซม์ 21-hydroxylase ในต่อมหมวกไต  
การวิจัยทางคลินิกพบว่าจากคุณสมบัติและปริมาณการขาดเอนไซม์ “21-hydroxylase”  
สามารถแบ่งเป็น: (1) "ประเภทสูญเสียโซเดียม"  
ส่วนใหญ่เกิดจากทารกสูญเสียเกลือจำนวนมากในช่วงแรกเกิดซึ่งอาจทำให้เกิดอันตรายอย่างเฉียบพลัน  
หากไม่ได้รับการวินิจฉัยรักษา อาจทำให้เสียชีวิตได้ (2) "ประเภททั่วไป"  
ประเภทนี้ทารกเพศหญิงจะมีวัยวะเพศที่ผิดปกติ โตขึ้นไม่มีประจำเดือน มีความเป็นชายมากเกินไป  
มีบุตรยากและและมีพัฒนาการที่ผิดปกติ ผู้ป่วยที่เป็นทารกเพศชายก็มีปัญหาด้านพัฒนาการเช่นกัน  
หากตรวจพบโรคสาขานี้ จะทำให้การบำบัดรักษาทั้งด้านร่างกายและจิตใจทำได้ยาก (3)  
"ประเภทแสดงอาการช้า" ผู้ป่วยมีอาการของโรคหลังพ้นวัยทารกไปแล้ว  
บกพร่องฮอร์โมนจากต่อมหมวกไตแต่กำเนิด นอกจากประเภทแสดงอาการแล้ว  
ประเภทสามารถคัดกรองตรวจวินิจฉัยได้เร็ว รับการรักษาตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม  
สามารถช่วยป้องกันอันตรายถึงชีวิตในทารกแรกเกิด  
การให้ยาเสริมฮอร์โมนตัวที่บกพร่องในปริมาณที่เหมาะสม  
จะช่วยให้ทารกมีพัฒนาการและเจริญเติบโตได้ตามปกติ

## 7. โรคปัสสาวะกลิ่นเมเปิลไซรับหรือโรคปัสสาวะหอม (Maple syrup urine disease; MSUD)

อัตราการเกิดโรคในได้หวันยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในทารกผิวขาวชาวยุโรปทุก 120,000 คนจะมีเด็กป่วยเป็นโรคนี้หนึ่งคน และในสหรัฐอเมริกา ทารกประมาณ 250,000 คนจะมีหนึ่งคน เนื่องจากสารคัดหลั่งจากร่างกายหรือปัสสาวะของผู้ป่วยจะมีกลิ่นหวานคล้ายกลิ่นของน้ำเชื่อมเมเปิลไซรับจึงเรียกโรคนี้ว่าโรคปัสสาวะกลิ่นเมเปิลไซรับ ทารกที่ป่วยเป็นโรคนี้ หลังจากเริ่มให้อาหารไม่กี่วัน ก็จะค่อยแสดงอาการอาเจียน ง่วงซึม เบื่ออาหาร หายใจถี่ ดีซ่าน ชักเป็นต้น

ในบางรายที่มีอาการหนักอาจสลบ ไม่ได้สติจนถึงขั้นเสียชีวิตได้

โรคนี้เป็นโรคหายากที่เกิดจากความผิดปกติของการสังเคราะห์เอนไซม์ในกระบวนการย่อยสลายกรดอะมิโนชนิดโซ่กิ่ง ทำให้ไม่สามารถเผาผลาญกรดอะมิโนชนิดโซ่กิ่ง(วาเลอีน ลิวซีน และไอโซลิวซีน)ได้ การตรวจพบโรคและให้การรักษาโดยเร็วนั้นมีความสำคัญต่อทารกแรกเกิดอย่างยิ่ง สามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางสมองที่ค่อนข้างเป็นปกติได้

## 8. โรคพร่องเอนไซม์ MCAD (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)

อัตราการเกิดโรคในได้หวันยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในทวีปยุโรปและอเมริกา ในทารก 15,000 คนจะมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้

เป็นโรคความผิดปกติในการย่อยสลายกรดไขมันชนิดหนึ่งที่พบมากที่สุด

โดยทั่วไปมักจะแสดงอาการในช่วงสองปีแรกหลังคลอด เนื่องจากทารกขาดเอนไซม์ MCAD

ทำให้ไม่สามารถย่อยสลายไขมันได้

ไขมันที่ย่อยสลายไม่หมดตกค้างและสะสมในร่างกายก่อให้เกิดสารพิษ ทำลายสมองและระบบประสาท

ทำให้มีอาการอาเจียน ตับบวมโต มีภาวะน้ำตาลและคีโตนในเลือดต่ำ สะสมสะสม

หมดสติและชักเป็นต้น แม้ว่าจะมีผู้ป่วยบางส่วนไม่แสดงอาการ แต่ 25% ของผู้ที่ป่วยเป็นโรคนี้

เสียชีวิตเมื่อแสดงอาการครั้งแรก และมักถูกวินิจฉัยผิดพลาดว่าป่วยเป็นโรคไหลตายในเด็ก

การตรวจคัดกรองตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม สามารถช่วยป้องกันการแสดงอาการของโรค

ในระยะเฉียบพลันสามารถรักษาอาการภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำได้อย่างรวดเร็ว

ในการรักษาระยะยาวนั้นเพียงแต่ให้นมหรืออาหารที่มีคาร์โบไฮเดรตก่อนเข้านอน

เพื่อหลีกเลี่ยงการไม่ได้ทานอาหารเป็นเวลานานๆ

และระยะเร่งรัดที่รักษาภาวะติดเชื้อและอาการชักของกระเพาะและลำไส้

หากสามารถป้องกันการเกิดอันตรายได้อย่างเหมาะสม

คาดได้ว่าจะสามารถควบคุมอาการของโรคได้เป็นอย่างดี

## 9. โรคกรดกลูตาริกในเลือดสูง ชนิดที่ 1 (Glutaric acidemia type I)

อัตราการเกิดโรคในไต้หวันยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในสหรัฐอเมริกา ในทารก 20,000 คนจะมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคหายากที่เกิดจากความผิดปกติในการเผาผลาญกรดอะมิโนชนิดหนึ่ง เนื่องจากทารกขาดเอนไซม์ Glutaryl-CoA Dehydrogenase ทำให้ไม่สามารถย่อยกรดอะมิโนไลซีนและลิวซีนได้ตามปกติ ทำให้สารพิษ (เช่น กรดกลูตาริก) ตกค้างสะสมอยู่ในเลือดและเนื้อเยื่อมากเกินไป ทำให้เกิดอาการทางระบบประสาทอย่างช้าๆ และมีการเผาผลาญที่ผิดปกติอย่างเฉียบพลัน โดยทั่วไป ทารกหลังคลอดได้ไม่กี่เดือน อาจจะไม่แสดงอาการผิดปกติหรือมีเพียงอาการสมองบวม ที่ไม่มีอาการใดแสดงให้เห็น แต่ในช่วงตอนปลายของวัยทารกจะค่อยๆ แสดงอาการเช่นเคลื่อนไหว ได้ยากลำบาก ค่อยๆ เริ่มมีอาการเคลื่อนไหวบิดและคลายตัวไปมาช้าๆ กล้ามเนื้อคลายตัวช้าจนถึงกล้ามเนื้อหดตัว ไม่มีความรู้สึก หลังแข็งและแ่น (แขนขากางออกด้านนอก ลำตัวแ่นโค้ง) เป็นต้น นอกจากนี้ยังอาจมีอาการแบบเฉียบพลันเช่นชักกระตุกหรือนอนสลบไม่ได้สติ การตรวจพบโรคและรับการรักษาตั้งแต่ระยะเริ่มแรกนั้นสำคัญมากสำหรับทารกแรกเกิด สามารถช่วยให้ทารกมีการเจริญเติบโตและพัฒนาการทางสมองที่ค่อนข้างเป็นปกติได้

## 10. โรคกรดไอโซวาสิริกในเลือดสูง (Isovaleric acidemia : IVA)

อัตราการเกิดโรคในไต้หวันยังอยู่ระหว่างการประเมิน ในต่างประเทศ ทารก 50,000 คนจะมีหนึ่งคนที่ป่วยเป็นโรคนี้ เป็นโรคหายากที่มีความผิดปกติในการเผาผลาญกรดอินทรีย์ชนิดหนึ่ง เนื่องจากทารกขาดเอนไซม์กรดไอโซวาสิริก ทำให้ไม่สามารถย่อยสลายกรดอะมิโนลิวซีนได้ มีการสะสมสารพิษกรดไอโซวาสิริกมากเกินไป จนไปทำลายระบบประสาทและระบบสร้างเม็ดเลือด สามารถแบ่งตามระดับความรุนแรงของโรคและอาการได้เป็นสองประเภทได้แก่ Classical และ Non-classical ผู้ที่ป่วยเป็นโรคแบบ Classical ในช่วงหลังคลอดอาจมีไม่แสดงอาการ มีลักษณะเหมือนทารกปกติทั่วไป แต่จะค่อยๆ แสดงอาการเช่นเหนื่อยอ่อน คลื่นไส้ อาเจียน ง่วงซึม เบื่ออาหารและเป็นตะคริว เป็นต้น การที่มีกรดไอโซวาสิริกสะสมอยู่ในร่างกายเป็นจำนวนมาก ทำให้ร่างกายและปัสสาวะของทารกมีกลิ่นเหม็นเหมือนกลิ่นเท้าที่เหม็นอย่างชัดเจน หากในเวลาที่ไม่ได้รับการวินิจฉัยและรักษาที่ถูกต้อง ผู้ป่วยจะค่อยๆ หดสติ สำหรับผู้ป่วยแบบ Non-classical จะแสดงอาการช้ากว่าผู้ป่วยแบบ Classical และมีอาการที่เบาบางไม่ชัดเจน ส่วนใหญ่มักตรวจพบโรคหลังอายุ 1 ปีไปแล้ว บางครั้งถูกวินิจฉัยผิดว่าเป็นโรคอื่นที่มีลักษณะคล้ายกัน หลังจากตรวจพบโรคในระยะแรกเริ่ม อาศัยการควบคุมอาหารและการตรวจติดตามอาการอย่างสม่ำเสมอ ก็จะมีผลการรักษาที่ดี

## 11. โรคกรดเมทิลมาโลนิคในเลือดสูง (Methylmalonic acidemia : MMA.)

อัตราการผลิตโรคในไตหวั่นยังอยู่ระหว่างการประเมิน เป็นโรคที่หายากโรคหนึ่งที่มีความผิดปกติในการเผาผลาญของกรดอินทรีย์ เนื่องจากทารกมีการทำงานของเอนไซม์ methylmalonyl-CoA mutase ที่ผิดปกติหรือมีการเผาผลาญโคบาลามิน (วิตามิน B12) ที่ผิดปกติ ทำให้เกิดการสะสมของกรดอินทรีย์ เช่นกรดเมทิลมาโลนิคและกรดโพรพิโอนิกในร่างกาย ที่ทำลายระบบประสาท ในภาวะรุนแรงอาจทำให้เกิดภาวะคีโตซีส ระดับน้ำตาลในเลือดต่ำ ระดับแอมโมเนียในเลือดสูง และภาวะน้ำตาลในเลือดสูงเป็นต้น ในทารกแรกเกิดและเด็กวัยทารกมีอัตราการเสียชีวิตสูง การตรวจคัดกรองพบโรคตั้งแต่ระยะแรกเริ่ม สามารถช่วยป้องกันการแสดงอาการแบบเฉียบพลันได้ การเพิ่มของเหลวในร่างกายในเวลาที่เหมาะสม ป้องกันภาวะเลือดเป็นกรด สำหรับผู้ป่วยที่ใช้ได้ผลกับวิตามิน 12 จะต้องได้รับการรักษาด้วยวิตามินบี 12 สำหรับผู้ป่วยที่ใช้ไม่ได้ผลกับวิตามินบี 12 ให้ให้นมผงสูตรพิเศษและอาหารที่ให้พลังงานสูง จะสามารถช่วยควบคุมความเข้มข้นของกรดเมทิลมาโลนิคในเลือดและปัสสาวะอยู่ในขอบเขตที่น่าพอใจ

เพื่อปรับปรุงคุณภาพการดูแลทารกแรกเกิด นอกเหนือจากรายการการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด 11 รายการข้างต้นแล้ว รายการอื่น ๆ ที่ไม่ได้รวมอยู่ในประกาศของกระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการ แต่สามารถทดสอบด้วยเครื่อง Tandem Mass Spectrometers ได้ เนื่องจากพิจารณาว่าประสิทธิภาพการทดสอบนั้นเพียงพอสำหรับการตัดสินใจทางคลินิก ความแม่นยำในการทดสอบ มีการขยายผลติดตามผลหลังจากวินิจฉัยโรคแล้วหรือไม่และวิธีการรักษาที่มีประสิทธิภาพเป็นต้น จากการศึกษาวิจัยแผนงานนำร่องการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดของทบวงสุขภาพประชาชนเป็นเวลา 10 ปี และ 10 “หลักการ” ตรวจคัดกรองโรคอย่างครบวงจรขององค์การอนามัยโลก(WHO) National Health Agency นาน 10 ปี และสอดคล้องกับการตรวจคัดกรองโรค "หลักการ" สิบอันดับแรกขององค์การอนามัยโลก พิจารณารายการที่สามารถใช้ตรวจด้วยเครื่อง Tandem Mass Spectrometers ในเวลาเดียวกันได้ ประกาศเพิ่มรายการตรวจคัดกรองอีก 10 รายการ ตั้งแต่วันที่ 1 ตุลาคม 2019 เป็นต้นไป โดยมีรายการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดที่เพิ่มเข้ามาดังนี้:

## 12. โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 1 (Citrullinemia Type I; CIT I)

โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 1 โรคที่เกิดจากความบกพร่องของวัฏจักรยูเรีย ผู้ป่วยมักไม่สามารถเผาผลาญแอมโมเนียในเลือดได้ ทำให้เกิดแอมโมเนียในเลือดสูง จะแสดงอาการในช่วงแรกเกิด อาการทั่วไปในระยะแรก ได้แก่ มีการรับประทานที่ไม่ดี อาเจียน ง่วงซึม กระสับกระส่าย หายใจถี่เป็นต้น อาการของพวกเขาจะมีการเปลี่ยนแปลงอย่างรวดเร็ว และแสดงปัญหาทางประสาทวิทยาศาสตร์และระบบประสาทอิสระที่มีอาการรุนแรงมากขึ้น หากไม่ได้รับการรักษาที่เหมาะสม ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะเสียชีวิตหรือมีอาการแทรกซ้อน

ในการรักษาระยะยาว ผู้ป่วยจำเป็นต้อง จำกัดปริมาณการรับประทานโปรตีน  
ใช้นมผงพิเศษเพื่อช่วยเสริมการเจริญเติบโตและพัฒนาการ  
และใช้ยาพิเศษเพื่อช่วยในการระบายแอมโมเนียในเลือด พร้อมรับการตรวจควบคุมค่าต่างๆ  
เช่นค่าแอมโมเนียในเลือดอย่างสม่ำเสมอ

### 13. โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 2 (Citrullinemia Type II; CIT II)

โรคซิทรูลินในเลือดสูง ชนิดที่ 2 เกิดจากความบกพร่องในการทำงานของโปรตีนซิทรินในร่างกาย  
ผู้ป่วยที่แสดงอาการในช่วงวัยทารกแรกเกิด ในระหว่างอายุ 1-5  
เดือนจะมีอาการดีซ่านที่เกิดจากถุงน้ำดีอุดตัน การทำงานของตับที่ไม่ปกติ  
มีภาวะกรดอะมิโนในเลือดสูงหลายชนิด มีอาการของโรคกาแลคโตซีเมียและไขมันพอกตับเป็นต้น  
ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงอาจทำให้มีการเจริญเติบโตช้า เลือดไหลไม่หยุดหรือโลหิตจางอย่างผิดปกติ  
มีระดับน้ำตาลในเลือดต่ำ ตับบวมโตจนถึงขั้นตับวายได้  
การรักษารวมถึงการให้วิตามินที่ละลายในไขมันเพิ่มเติม  
พยายามรับประทานอาหารที่มีโปรตีนและไขมันสูง

### 14. ภาวะมีกรด 3-ไฮดรอกซี-3-เมทิลกลูตาริกในปัสสาวะ (3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria, HMG)

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีมา แต่กำเนิดที่มีความผิดปกติในการเผาผลาญลิวซีน  
เป็นโรคกรดอินทรีย์ในเลือดสูงชนิดหนึ่ง  
เนื่องจากร่างกายของผู้ป่วยไม่สามารถสังเคราะห์เอนไซม์มาย่อยสลายลิวซีนได้  
ทำให้ร่างกายสะสมกรดอินทรีย์ที่เป็นอันตรายต่อร่างกายมนุษย์ และทำให้มีค่าแอมโมเนียในเลือดเพิ่มขึ้น  
ทารกมีอาการปัญญาอ่อนหรือเสียชีวิตเนื่องจากภาวะเลือดเป็นกรดและมีระดับแอมโมเนียในเลือดสูง  
นอกเหนือจากไม่สามารถเผาผลาญลิวซีนได้แล้ว ข้อบกพร่องทางร่างกายข้อที่ 2 คือไม่สามารถผลิต  
คีโตนได้ เพื่อตอบสนองต่อความรู้สึกหิวเป็นระยะเวลานาน  
หากควบคุมปริมาณการบริโภคโปรตีนได้ตั้งแต่ระยะเริ่มๆ เสริมด้วยนมผงสูตรพิเศษ  
และความรู้สึกหิวเป็นเวลานานๆ ผู้ป่วยก็จะสามารถมีพัฒนาการทางด้านร่างกายและจิตใจที่เป็นปกติได้

### 15. ภาวะพร่องเอนไซม์โฮโลคาร์บอกซิเลส (Holocarboxylase Synthetase Deficiency)

เป็นความผิดปกติ ของเอนไซม์ holocarboxylase synthetase ซึ่งสร้างโดย biotinidase  
ทารกมักมีอาการทานอาหารยาก หายใจลำบาก มีผดผื่น ผม่วงและง่วงนอนเป็นต้น  
ในระบบเมตาบอลิซึมผู้ป่วยอาจมีภาวะคีโตนแลคติกกรด มีกรดอินทรีย์ในเลือด (ปัสสาวะ)  
และมีแอมโมเนียในเลือดสูง การเสริม  
ไบโอตินในเวลาที่เหมาะสมสามารถป้องกันภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ที่เกิดขึ้นได้ แต่ถ้าไม่ได้รับการรักษา  
โรคนี้อาจทำให้เด็กมีพัฒนาการที่ล่าช้าจนอาจเป็นอันตรายต่อชีวิตได้

## 16. ภาวะพร่องเอนไซม์ VLCAD (Very long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency; VLCAD)

โรคนี้ทำให้ร่างกายไม่สามารถแปลงไขมันเฉพาะให้เป็นพลังงาน โดยเฉพาะในขณะที่อดอาหาร อาการทั่วไปของโรคมักจะแสดงให้เห็นในช่วงวัยทารกหรือช่วงวัยเด็กตอนต้น รวมถึงภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ ง่วงซึมและกล้ามเนื้ออ่อนแรง ผู้ป่วยอาจมีปัญหาแทรกซ้อนเกี่ยวกับตับหรือเกี่ยวกับหัวใจที่เป็นอันตรายต่อชีวิตได้ หากเริ่มมีอาการในวัยรุ่นหรือวัยผู้ใหญ่ มักจะมีอาการปวดกล้ามเนื้อและภาวะกล้ามเนื้อลายสลาย เมื่อเนื้อเยื่อของกล้ามเนื้อถูกทำลายโปรตีนที่เรียกว่าไมโอโกลบินจะถูกปล่อยออกมา ผ่านไตเข้าไปในปัสสาวะ ทำให้ปัสสาวะเปลี่ยนเป็นสีแดงหรือสีน้ำตาล ด้านการโภชนาการให้ทานอาหารมื้อละน้อยๆ บ่อยๆ ครั้งเพื่อหลีกเลี่ยงความหิว รักษาด้วยหลักการจำกัดปริมาณการบริโภคกรดไขมันอิ่มตัวสายยาวและการเสริมคาร์นิทีนเป็นหลัก

## 17. ภาวะพร่องกรดอะมิโนคาร์นิทีน (Carnitine Deficiency Syndrome)

หรือเรียกว่าความบกพร่องในการส่งคาร์นิทีน อัตราการเกิดโรคในได้หวั่นคิดเป็น 1:30,000 ในญี่ปุ่นมีอัตราการเกิดโรค 1:40,000 คาร์นิทีนมีหน้าที่ขนส่งกรดไขมันไปยังต่อมต่างๆ ของร่างกาย เพื่อสร้างพลังงานโดยการออกซิเดชัน เมื่อผู้ป่วยที่มีภาวะคาร์นิทีนบกพร่องแบบแรกเริ่มแสดงอาการ ในช่วงก่อนอายุครบ 1 ปีอาจมีภาวะไขมันในเลือดสูง หลังอายุ 1 ปีอาจมีการของโรคกล้ามเนื้อหัวใจตาย เพียงแต่สามารถทำการตรวจพบโรคได้เร็ว รับประทานคาร์นิทีนอย่างสม่ำเสมอก็สามารถป้องกันการแสดงอาการของโรคได้

## 18. ภาวะพร่องกรดอะมิโน Carnitine palmitoyltransferase ชนิดที่ 1 (Carnitine palmitoyltransferase I deficiency; CPT1A)

โรคนี้สามารถขัดขวางร่างกายจากการแปลงกรดไขมันให้เป็นพลังงาน โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อรับประทานอาหารไม่เพียงพอ ระดับความรุนแรงของอาการจะแตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล มักแสดงอาการป่วยระยะแรกในวัยเด็ก เนื่องจากผู้ป่วยไม่สามารถใช้กรดไขมันในการผลิตพลังงานได้อย่างมีประสิทธิภาพ และทำให้เกิดภาวะคีโตนและน้ำตาลในเลือดต่ำ มักจะมาพร้อมกับอาการตับบวมโต การทำงานของตับผิดปกติเป็นต้น มีความเสี่ยงต่อความเสียหายของระบบประสาท ตับวาย อาการชัก หมดสติและเสียชีวิตอย่างกะทันหัน การป้องกันภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำสามารถลดความเสี่ยงต่อความเสียหายของเส้นประสาท เพื่อป้องกันภาวะน้ำตาลในเลือด ทารกจำเป็นต้องเพิ่มความถี่ในการให้อาหารระหว่างวัน ในมือเย็นต้องเพิ่มแป้งข้าวโพด เมื่อผู้ป่วยมีอาการหรือผ่านการรักษาทางการแพทย์ที่เฉพาะเจาะจงเช่นการผ่าตัด ที่ห้ามไม่ให้รับประทานอาหารเป็นเวลานานกว่า 12 ชั่วโมงขึ้นไป



ผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่จำเป็นต้องใช้หลักการบริโภคอาหารที่มีน้ำตาลสูงและไขมันต่ำเป็นหลัก เพื่อให้แน่ใจว่าร่างกายแปลงน้ำตาลให้เป็นแหล่งพลังงานหลัก

## 19. ภาวะพร่องกรดอะมิโน Carnitine palmitoyltransferase ชนิดที่ 2 (Carnitine palmitoyltransferase I deficiency; CPT2A)

โรคนี้สามารถขัดขวางร่างกายจากการแปลงกรดไขมันให้เป็นพลังงาน โดยเฉพาะอย่างยิ่งเมื่อรับประทานอาหารไม่เพียงพอ ทารกแรกเกิดที่มีอาการรุนแรงที่สุดเป็นผู้ป่วยที่เสียชีวิตแสดงอาการและเสียชีวิตภายในเวลาสั้นๆ หลังคลอด ลักษณะอาการที่เกี่ยวข้องได้แก่ ระบบหายใจล้มเหลว ชักกระตุก ตับวาย โรคกล้ามเนื้อหัวใจ หัวใจเต้นผิดปกติและภาวะคีโตนและน้ำตาลในเลือดต่ำ โรคแบบที่แสดงอาการซ้ำ อาจถึงวัยเด็กแล้วถึงเริ่มแสดงอาการ การรักษาพยาบาลหลักด้วยการลดการบริโภคอาหารที่มีกรดไขมันอิ่มตัวสายยาว ป้องกันไม่ให้รู้สึกหิว หลีกเลี่ยงภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ และให้ผู้ป่วยเพิ่มปริมาณการบริโภคน้ำตาลมากขึ้นเพื่อสร้างพลังงานในเวลาที่เป็น

## 20. โรคกรดกลูตาริกในเลือดสูง ชนิดที่ 2 (Glutaric acidemia type II)

สาเหตุหลักของโรคนี้เกิดจากการขาดเอนไซม์กรดกลูตาริกหลายชนิด ทำให้เกิดปัญหาในการเผาผลาญของกรดไขมันและกรดอะมิโนโซ่กิ่ง ทารกแรกเกิดอาจมีภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ เลือดเป็นกรด กล้ามเนื้ออ่อนแรง ตับวมโตเป็นต้น นอกจากนี้ผู้ป่วยจะมีกลิ่นเหม็น โรคแบบที่แสดงอาการซ้ำอาจจะเริ่มแสดงอาการในช่วงวัยรุ่น ในการรักษาสามารถให้วิตามินบี 2 หรือ ไรโบฟลาวินและคาร์นิทีนเพิ่มเติม บริโภคอาหารที่มีคาร์โบไฮเดรตสูง มีไขมันต่ำและโปรตีนต่ำเป็นหลัก ป้องกันไม่ให้รู้สึกหิว หลีกเลี่ยงภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ และให้ผู้ป่วยเพิ่มปริมาณการบริโภคน้ำตาลมากขึ้นเพื่อสร้างพลังงานในเวลาที่เป็น

## 21. โรคกรดโพรพิโอนิกในเลือดสูง (Propionic academia)

โรคแบบที่แสดงอาการในทารกแรกเกิดที่รุนแรงที่สุดจะเริ่มแสดงอาการภายในไม่กี่สัปดาห์หลังคลอด มีการรับประทานอาหารที่ไม่ดี มีอาการของโรคเช่นอาเจียน ชักกระตุก กล้ามเนื้ออ่อนไม่มีแรง ร่างกายขาดน้ำ ง่วงซึม เหม่อลอยและสมองถูกทำลายเป็นต้น แบบที่แสดงอาการซ้ำนั้นมีค่อนข้างน้อย ผู้ที่ป่วยเป็นโรคนี้จะต้องจำกัดปริมาณการบริโภคโปรตีน โดยเฉพาะกรดอะมิโนที่ผลิตกรดฟอร์มิก ดังนั้นนอกเหนือจากการรับประทานอาหารทั่วไปมีน้อยๆ แล้ว ยังสามารถให้นมผงสูตรพิเศษ เพื่อเสริมปริมาณโปรตีนและพลังงานที่จำเป็นสำหรับการเจริญเติบโตให้เพียงพออีกด้วย

- ก่อนที่จะทราบผลการคัดกรอง โปรดอย่าปล่อยให้อุณหภูมิของร่างกายสัมผัสกับสารแนฟทาซีน (หรือที่เรียกกันทั่วไปว่าลูกลมหิน) อย่าหายใจรับประทานเอง หากมีปัญหาสุขภาพ โปรดสอบถามกับกุมารแพทย์ของท่าน หากผลการตรวจคัดกรองของทารกเป็น (หรือสงสัยว่าเป็น) ผลบวกนั้นไม่ได้หมายความว่าทารกถูกวินิจฉัยว่าเป็นโรคดังกล่าว สถานพยาบาลที่เก็บตัวอย่างเลือดเดิมหรือโรงพยาบาลตรวจยืนยัน จะทำการตรวจยืนยันคัดกรองโรคให้ลูกน้อยของท่านเพิ่มเติมภายในระยะเวลาที่สั้นที่สุด ผลการตรวจคัดกรองครั้งแรก (หรือการตรวจซ้ำ) อาจจะทำให้ทราบภายใน 2 สัปดาห์หลังการเจาะเลือด กรุณาติดต่อกับสถานพยาบาลที่เก็บตัวอย่างเลือดเดิม หรือตรวจสอบที่เว็บไซต์ของศูนย์ตรวจคัดกรองทารกแรกเกิด (เว็บไซต์:\_) สำหรับปัญหาที่เกี่ยวข้องกับโรค สามารถสอบถามได้ที่สายตรงให้คำปรึกษาด้านสุขภาพ: \_

ด้วยความหวังใจจากกรมการส่งเสริมสุขภาพประชาชน  
กระทรวงสาธารณสุขและสวัสดิการ

