



การป้องกันและการดูแลเด็กกลุ่มอาการดาวน์

Prevention and Care of Children with Down Syndrome

นัยนันต์ จิตประพันธ์ พย.ม. (Naiyanan Jitprapun, M.N.S.)¹

บทคัดย่อ

กลุ่มอาการดาวน์ เป็นกลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติของสารพันธุกรรม พบได้ในทุกเชื้อชาติ วัฒนธรรม เศรษฐฐานะ และภูมิประเทศ เด็กกลุ่มอาการดาวน์เกิดใหม่ปีละประมาณ 1,000 คน หรือประมาณ 3 คนต่อวัน ประมาณร้อยละ 85 ของทารกที่เป็นดาวน์ซินโดรมจะมีชีวิตรอดถึงอายุ 1 ปี และประมาณร้อยละ 50 จะมีชีวิตจนถึงอายุ 50 ปี สาเหตุของการเสียชีวิตที่สำคัญในช่วงวัยทารกและวัยเด็ก มาจากความพิการของหัวใจแต่กำเนิด ปัญหาที่สำคัญของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ที่มีรอดชีวิต คือ การมีพัฒนาการช้ากว่าเด็กทั่วไป และมักพบความผิดปกติของการทำงานของระบบต่าง ๆ ในร่างกาย ร่วมด้วย ปัจจุบันยังไม่มีผลการศึกษาหรืองานวิจัยที่รองรับวิธีการรักษากลุ่มอาการดาวน์ในมนุษย์ การศึกษาในประเทศไทยและต่างประเทศ พบว่าการกระตุ้นพัฒนาการจะช่วยเพิ่มพูนศักยภาพได้อย่าง ชัดเจน และจะให้ผลดีที่สุด หากทำในช่วงอายุ 2 เดือน ถึง 2 ปีแรกของชีวิต ดังนั้นเด็กกลุ่มนี้จึงควรได้รับ การส่งเสริมกระตุ้นพัฒนาการโดยเร็ว เพื่อช่วยพัฒนาศักยภาพของเด็ก โดยอาศัยความร่วมมือของทุก ๆ ฝ่าย หากเด็กกลุ่มนี้ขาดการดูแลช่วยเหลือและไม่ได้รับการกระตุ้นพัฒนาการ จะทำให้เด็กมีปัญหาสุขภาพ ที่รุนแรงและซับซ้อน รวมทั้งมีพัฒนาการล่าช้า ส่งผลกระทบต่อคุณภาพชีวิตของเด็ก เพิ่มภาระแก่ครอบครัว สังคม และประเทศชาติ จึงควรป้องกันไม่ให้มีจำนวนเด็กกลุ่มอาการดาวน์เพิ่มมากขึ้น ซึ่งต้องอาศัยความ ร่วมมือของทุก ๆ ฝ่าย ไม่ว่าจะเป็นบุคลากรทางสาธารณสุข หน่วยงานอื่น ๆ ที่เกี่ยวข้อง รวมทั้ง บิดา มารดา ผู้เลี้ยงดู และสังคมรอบข้างของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ ซึ่งมีส่วนสำคัญที่สุดที่จะช่วยให้เด็กกลุ่ม อาการดาวน์มีศักยภาพสูงสุด และสามารถดำรงชีวิตอยู่ในสังคมได้อย่างมีความสุข

คำสำคัญ: การป้องกันและการดูแล, เด็กกลุ่มอาการดาวน์

¹ อาจารย์ประจำภาควิชาการพยาบาลอนามัยชุมชนและจิตเวช วิทยาลัยพยาบาลบรมราชชนนี สงขลา เบอร์โทรศัพท์ 080-3991384 , E-mail: naiyanan@live.com



Abstract

Down syndrome is caused by a genetic disorder which is found in every culture, race, socioeconomic status, and geography. Nearly one thousand children were born with the Down syndrome each year or about 3 cases per day. Among those children, 85 percent (%) have survived until 1 year of age. About 50 % of the 1-year survivors will live until the age of fifty years old. The major causes of death during infancy and childhood are congenital heart defects. The critical issue of Down syndrome-children who have survived is the slower development than typical children, and abnormal functioning of the various systems in the body as well. Currently, there are no studies or researches that supports the treatment of Down syndrome in human. Previous studies in Thailand and elsewhere found that the stimulation of the children who are affected by the Down syndrome is the key to enhance their potential and development.

This stimulation protocol will provide the best results if it is done in the period range where the age of the child is 2 months to 2 years of age. Therefore, the children should be encouraged by new-born stimulation protocol in order to improve their potential with the cooperation of all parties, it is to say the medical personnel, the parents, the caregivers. If the Down syndrome-child lack of good care and do not get the necessary development stimulation, he or she will have serious and complicated health problems and developmental delay. The consequences consist in a general effect over the child's quality of life and, therefore, it come and add to the burden of the family, the society and the nation. Conclusion: it is crucial to prevent the incidence of Down syndrome through: a) an early diagnostic, b) the cooperation of the public health personnel, the involved organizations, the parents and the caregivers. Prevention is crucial in regards of the social impacts of Down syndrome among children in Thailand. Many children with Down syndrome can live happily in society.

Keywords: Down Syndrome, Prevention and Care

บทนำ

กลุ่มอาการดาวน์ ได้มีการค้นพบตั้งแต่คริสต์ศตวรรษที่ 16 มีการบรรยายทางวิชาการเรื่องกลุ่มอาการดาวน์ครั้งแรกในปี ค.ศ. 1846 โดย Edouard Onesimus Sequin และในปี ค.ศ. 1866 John Langdon Down ได้เขียนบรรยายเป็นครั้งแรกว่า พบเด็กที่บกพร่องทางสติปัญญาคนหนึ่ง มีลักษณะหน้าตาคล้ายคลึงกับชนเชื้อชาติมองโกล ได้เรียกความผิดปกติชนิดนี้ว่า มองโกลิซึม (Mongolism)



ต่อมา มีการคัดค้านการใช้ชื่อนี้ และเพื่อเป็นเกียรติแก่ผู้พบโรคนี้ จึงเรียกชื่อใหม่ว่า Down Syndrome หรือกลุ่มอาการดาวน์ (นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช, 2557) ในปี ค.ศ. 1959 Jerome Lejeune ได้พบสาเหตุของโรคว่าเกิดจากความผิดปกติของสารพันธุกรรม แม้ว่าในปัจจุบันแพทย์และนักวิทยาศาสตร์ได้พยายามศึกษาวิจัยหาวิธีการรักษากลุ่มอาการดาวน์ในสัตว์ทดลอง แต่พบอาการข้างเคียงที่ไม่พึงประสงค์จากการรักษา จึงยังไม่มีวิธีการรักษากลุ่มอาการดาวน์ในมนุษย์ได้ (ทองทิศ ทองใหญ่, 2553)

กลุ่มอาการดาวน์พบได้ในทุกเชื้อชาติ วัฒนธรรม เศรษฐฐานะ และภูมิประเทศ โดยทั่วไปพบ 1 ต่อ 600-800 ของเด็กเกิดใหม่แต่ละปี ในประเทศสหรัฐอเมริกา มีเด็กเกิดใหม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ประมาณ 10,000 ราย หากประเทศไทยมีประชากรเกิดใหม่ปีละ 1 ล้านคน จะมีเด็กกลุ่มอาการดาวน์เกิดใหม่ปีละประมาณ 1,000 คน หรือประมาณ 3 คนต่อวัน ประมาณร้อยละ 85 ของทารกที่เป็น Down Syndrome จะมีชีวิตรอดถึงอายุ 1 ปี และประมาณร้อยละ 50 จะมีชีวิตถึงอายุ 50 ปี สาเหตุของการเสียชีวิตที่สำคัญในช่วงวัยทารกและวัยเด็กมาจากความพิการของหัวใจแต่กำเนิด เด็กที่สามารถเติบโตเป็นผู้ใหญ่จะมีอายุขัยเฉลี่ยสั้นกว่าคนปกติ กลุ่มอาการดาวน์เป็นความผิดปกติของโครโมโซมและโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุด และเป็นสาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา (หรือภาวะปัญญาอ่อน) คิดเป็นสัดส่วน 1 ใน 3 ของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ระดับปานกลางถึงรุนแรง อัตราส่วนระหว่างเพศชายต่อหญิงเป็น 1.3 ต่อ 1 (พรสวรรค์ วสันต์, 2557)

ปัญหาของกลุ่มอาการดาวน์ เป็นปัญหาสำคัญปัญหาหนึ่งที่ควรตระหนักและให้ความสำคัญ เนื่องจากเด็กกลุ่มนี้จะมีพัฒนาการช้ากว่าเด็กทั่วไป และมักพบความผิดปกติของการทำงานของระบบต่าง ๆ ในร่างกายร่วมด้วย หากเด็กกลุ่มนี้ไม่ได้รับการดูแลช่วยเหลือโดยเร็วและเหมาะสม เด็กจะมีปัญหาสุขภาพที่รุนแรงและซับซ้อน รวมทั้งมีพัฒนาการล่าช้า ซึ่งส่งผลกระทบต่อการเลี้ยงดู เป็นภาระทั้งด้านสุขภาพกาย สุขภาพจิต และเศรษฐกิจ แก่ครอบครัว สังคม และประเทศชาติ การให้คำแนะนำคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) เพื่อให้ความรู้แก่คู่สามีภรรยา ให้รับทราบข้อมูลต่างๆ เพื่อใช้ในการตัดสินใจเกี่ยวกับการวางแผนในการตั้งครรภ์ กรณีที่ภรรยามีอายุมากกว่า 35 ปี หรือมีลูกเป็นกลุ่มอาการดาวน์ นอกจากนี้การดูแลช่วยเหลือและกระตุ้นส่งเสริมพัฒนาการแก่เด็กกลุ่มอาการดาวน์ที่เกิดขึ้นแล้วโดยเร็วและถูกวิธีเหมาะสม จะช่วยให้เด็กมีพัฒนาการสูงสุดตามศักยภาพ เป็นการลดภาระแก่บิดา มารดา ผู้ดูแลครอบครัว สังคม และประเทศชาติ

บทความวิชาการฉบับนี้จึงมีวัตถุประสงค์เพื่อนำเสนอถึงสาเหตุ แนวทางการดูแลส่งเสริมพัฒนาการเด็กกลุ่มอาการดาวน์ ตลอดจนการดูแลและวางแผนครอบครัวของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ ทำให้เด็กกลุ่มนี้มีพัฒนาการดีขึ้น อยู่ในสังคมได้อย่างมีความสุข และลดภาระครอบครัว สังคม และประเทศชาติ

สาเหตุของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ แบ่งออกได้เป็น 4 ชนิด ดังนี้

1. Trisomy 21 คือ การที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ปกติคนเราจะมีโครโมโซม 23 คู่ หรือ 46 แท่ง โดยครึ่งหนึ่งหรือ 23 แท่ง มาจากไข่ของแม่ และ 23 แท่ง มาจากสเปิร์มของพ่อ เมื่อไข่และ



สเปิร์มมาผสมกันจึงมีโครโมโซม 46 แท่ง ผู้ป่วยที่เป็น Trisomy 21 จะมีโครโมโซม 47 แท่ง เกิดจากรังไข่ของแม่มีการแบ่งเซลล์ที่ผิดปกติ ทำให้ได้ไข่ที่มีโครโมโซม 24 แท่ง โดยมีแท่งของโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง เมื่อไข่ผสมกับสเปิร์มที่มีโครโมโซม 23 แท่ง จึงได้เซลล์ตัวอ่อนที่มีโครโมโซม 47 แท่ง (ภาพที่ 1) ประมาณร้อยละ 75 ของเซลล์ตัวอ่อนเหล่านี้จะตายในครรภ์และแม่จะแท้งออก ที่เหลือประมาณร้อยละ 25 จะสามารถเติบโตพัฒนาและคลอดออกมาเป็นทารก การเกิด Trisomy 21 เป็นสาเหตุของ Down syndrome ประมาณร้อยละ 95 และยังไม่ทราบสาเหตุแน่ชัด แต่พบบ่อยเมื่อมารดามีอายุมากขึ้น อัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำประมาณร้อยละ 1 ความผิดปกติของโครโมโซมรูปแบบนี้ไม่ต้องเจาะโครโมโซมของพ่อและแม่



ภาพ 1 ความผิดปกติของโครโมโซม Trisomy 21

ที่มา: <http://haamor.com/th/ดาวน์ซินโดรม>

2. Robertsonian translocation คือ การมีสารพันธุกรรมของโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา แต่จำนวนแท่งของโครโมโซมไม่เพิ่มขึ้น คือมี 46 แท่ง เป็นภาวะที่มีการสับเปลี่ยนหรือเคลื่อนย้ายโครโมโซมผิดปกติ (Translocation) สาเหตุเกิดจากพ่อหรือแม่มีโครโมโซมผิดปกติ คือบางส่วนของแท่งโครโมโซมที่ 21 ย้ายไปติดอยู่กับโครโมโซมคู่ที่ 13, 14, 15, 21 หรือ 22 แต่ที่พบบ่อยที่สุด คือระหว่างโครโมโซมคู่ที่ 21 กับ 14 และทำให้มีจำนวนโครโมโซมเหลือเพียง 45 แท่ง พ่อหรือแม่ที่มีการสับเปลี่ยนหรือเคลื่อนย้ายโครโมโซมแบบ Robertsonian Translocation จะมีจำนวนโครโมโซมเพียง 45 แท่ง แต่ไม่มีอาการผิดปกติใดๆ เพราะสารพันธุกรรมมีครบ สเปิร์มหรือไข่ของพ่อหรือแม่เป็นพาหะของกลุ่มอาการดาวน์เหล่านี้จะมีโครโมโซมที่ผิดปกติ และลูกจะมีความเสี่ยงที่จะได้รับสารพันธุกรรมของโครโมโซมคู่ที่ 21 เกิน เกิดเป็น Down Syndrome มีโอกาสที่ลูกจะมีโครโมโซมที่เป็นพาหะเหมือนพ่อหรือแม่หรือมีโครโมโซมปกติ ขึ้นอยู่กับแท่งของโครโมโซมที่ 21 ที่เป็นพาหะของพ่อหรือแม่จะย้ายตำแหน่งไปอยู่กับโครโมโซมแท่งไหน การเคลื่อนย้ายตำแหน่งโครโมโซมแบบ Robertsonian Translocation



เป็นสาเหตุของกลุ่มอาการดาวน์ประมาณร้อยละ 3 - 4 ดังนั้นหากบุตรมีความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้จะต้องตรวจโครโมโซมของพ่อแม่ว่าเป็นพาหะหรือไม่ เพื่อให้คำแนะนำปรึกษาต่อไป

3. Mosaicism คือ การที่เซลล์บางเซลล์ในร่างกายมีแท่งโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง คือมี 47 แท่ง แต่บางเซลล์มีโครโมโซม 46 แท่งเหมือนปกติ เรียกว่า Trisomy 21 Mosaicism สาเหตุการเกิดเหมือนกับ Trisomy 21 แต่เซลล์ตัวอ่อนที่เป็น Trisomy 21 เกิดการแบ่งเซลล์ที่ผิดปกติ คือเซลล์เริ่มต้นที่มีโครโมโซม 47 แท่ง เมื่อแบ่งตัวเป็น 2 เซลล์ เซลล์หนึ่งเกิดสูญเสียโครโมโซมแท่งที่ 21 ไป ทำให้เกิดเซลล์ลูกที่กลับมามีโครโมโซมเป็นปกติ คือ 46 แท่ง แต่เซลล์ลูกอีกเซลล์ยังมีโครโมโซม 47 แท่งเหมือนเซลล์เริ่มต้น ตัวอ่อนจึงมีเซลล์อยู่ 2 แบบ จะเป็นเซลล์เริ่มต้นแบ่งตัวและเจริญเติบโตเป็นทารกที่สมบูรณ์ให้เซลล์ลูกๆ ที่มีโครโมโซมเหมือนเซลล์เริ่มต้นทั้ง 2 แบบในร่างกาย เช่น เซลล์ผิวหนังมีโครโมโซม 46 แท่ง เซลล์ของตับมีโครโมโซม 47 แท่ง เป็นต้น ซึ่งจะไม่เหมือนกันในแต่ละคน การเกิด Trisomy 21 mosaicism นี้ เป็นสาเหตุของกลุ่มอาการดาวน์ประมาณร้อยละ 2 - 3 กลุ่มอาการดาวน์ประเภทนี้อาจตรวจเลือดไม่พบความผิดปกติของโครโมโซม หากยังสงสัยว่าเป็นกลุ่มอาการดาวน์ อาจต้องตัดเนื้อเยื่อจากผิวหนังมาตรวจ

4. Partial Trisomy 21 คือ โครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมาเพียงบางส่วน ไม่ใช่ทั้งโครโมโซม โดยส่วนของโครโมโซมที่เกินมานั้น มียีนที่เกี่ยวข้องกับกลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome Critical Region or DSCR) ซึ่งอยู่บนแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 21 รวมอยู่ด้วย ความผิดปกติแบบนี้พบน้อยมาก มักจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ที่มีผลตรวจโครโมโซมโดยวิธีมาตรฐานปกติ ต้องใช้วิธีการตรวจทางอณูพันธุศาสตร์ (Molecular Genetic)

ในทางการแพทย์พบว่า หญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุมากกว่า 35 ปี มีความเสี่ยงที่ทารกจะเกิดความผิดปกติแบบกลุ่มอาการดาวน์สูง อย่างไรก็ตามความผิดปกติชนิดนี้เกิดได้ในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอายุน้อยกว่า 35 ปีได้ โดยมีความเสี่ยงต่อการเกิดความผิดปกตินี้ต่ำกว่า (ตาราง 1)

ตาราง 1 ความเสี่ยงที่จะเกิดทารกกลุ่มอาการดาวน์ของหญิงตั้งครรภ์ในช่วงอายุต่างๆ (สมจิตร์ จารุรัตนศิริกุล และรุ่งระวี วรรณสินธุ์, 2555)

อายุของหญิงขณะตั้งครรภ์ (ปี)	ความเสี่ยงของการเกิดทารกกลุ่มอาการดาวน์
20-34	1:600 – 1:800
35-39	1:350
40-44	1:100
มากกว่า 45	1:50

ลักษณะความผิดปกติของเด็กกลุ่มอาการดาวน์

เด็กกลุ่มอาการดาวน์ มีความผิดปกติที่มีลักษณะเฉพาะแตกต่างจากเด็กปกติ ความผิดปกติต่าง ๆ นี้ไม่จำเป็นต้องพบในเด็กกลุ่มอาการดาวน์ทุกราย ได้แก่

1. ลักษณะภายนอก จะมีรูปร่างหน้าตา ดังนี้ ตาขนาดเล็ก หางตาเฉียงขึ้น ตั้งจมูกแบน ปากเล็ก (ทำให้ดูเหมือนลิ้นโด้คับปาก) และมักแสบลิ้นออกมา เนื่องจากกล้ามเนื้อในช่องปากไม่แข็งแรง หูเล็ก ใบหูส่วนบนมีรอยพับมากกว่าเด็กปกติ ศีรษะค่อนข้างเล็กและกะโหลกศีรษะส่วนหลังแบน คอสั้น เส้นลายมือพาดขวางตลอดความกว้างของมือ (Simian Crease) บางรายอาจพบปลายนิ้วงอโค้งเข้าหานิ้วนาง (Clinodactyly) ส่วนนี้เท้าจะพบว่าช่องว่างระหว่างนิ้วหัวแม่เท้าและนิ้วที่สองจะห่างมากกว่าปกติ (Wide Gap) (ภาพ 2)



ภาพ 2 ลักษณะภายนอกของเด็กกลุ่มอาการดาวน์

ที่มา: www.thailabonline.com/genetic-down.htm

2. พัฒนาการของร่างกาย เด็กจะตัวอ่อนนึ่ง เพราะพัฒนาการของกล้ามเนื้อไม่ดี แต่เมื่อเติบโตเป็นผู้ใหญ่จะดีขึ้น ตัวจะเตี้ยกว่าคนในเชื้อชาติเดียวกัน และส่วนมากจะดูอ้วน

3. พัฒนาการของสมอง ระดับสติปัญญาของเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะอยู่ในขั้นปัญญาอ่อนเล็กน้อยถึงปานกลาง คือ มีระดับสติปัญญาหรือไอคิว (IQ) เฉลี่ยอยู่ที่ระดับ 50 ซึ่งคนปกติทั่วไปจะมีไอคิวสูงกว่า 70 ทำให้มีปัญหาในการใช้ภาษาและการพูด มักพูดซ้ำและพูดไม่ชัด

4. พฤติกรรม โดยทั่วไปเด็กกลุ่มนี้มักจะเป็นคนสุภาพ อ่อนน้อม ยอมคน ไม่แข่งกร้าว ร่าเริง ยิ้มง่าย อ่อนใจดี ทำให้สามารถอยู่ร่วมกับคนในสังคมได้ดี

5. ความผิดปกติของการทำงานของอวัยวะต่างๆ ในร่างกาย ได้แก่

5.1 ความผิดปกติของระบบหัวใจ พบประมาณร้อยละ 40-50 ของเด็กโรคนี้ พบผนังห้องหัวใจห้องล่างมีรูรั่ว (Ventricular Septal Defect, VSD) เป็นความผิดปกติของหัวใจพิการแต่กำเนิด



ที่รุนแรง ทำให้เด็กมีอาการเขียว ฟังได้ยินเสียงหัวใจผิดปกติ การตรวจคลื่นไฟฟ้าหัวใจ (Electrocardiography) และคลื่นเสียงความถี่สูง (Echocardiography) เพื่อค้นหาความผิดปกติ บางรายต้องได้รับการผ่าตัด ความผิดปกติของหัวใจเป็นสาเหตุที่ทำให้เด็กกลุ่มอาการดาวน์ต้องรักษาตัวในโรงพยาบาลบ่อยครั้ง จากภาวะเขียว หัวใจล้มเหลว และปอดอักเสบบ่อยกว่าเด็กทั่วไป

5.2 ความผิดปกติของระบบทางเดินอาหาร พบได้ประมาณร้อยละ 10-15 ของผู้ป่วยโรคนี้ได้แก่ ลำไส้อุดตัน สามารถพบได้ตลอดทางของทางเดินอาหาร ที่ลำไส้เล็ก ลำไส้ใหญ่ และไม่มีรูทวาร หรืออาจพบปัญหาลำไส้ตรงไม่มีเซลล์ประสาทอยู่ ทำให้เด็กอุจจาระไม่ได้ บางรายมีรูเชื่อมระหว่างหลอดอาหารและหลอดลม ผู้ป่วยจะมีอาการตั้งแต่แรกเกิด คือ กินนมไม่ได้ มีอาการสำลัก ซึ่งปัญหาเหล่านี้แพทย์จะต้องทำการตรวจรักษาตั้งแต่เป็นทารกแรกเกิด

5.3 ความผิดปกติของระบบฮอร์โมน มักพบความผิดปกติของต่อมไทรอยด์ ได้แก่ ไม่มีต่อมไทรอยด์แต่กำเนิด ซึ่งตรวจพบโดยการคัดกรองการทำงานของต่อมไทรอยด์ โดยตรวจเลือดทารกอายุ 2-3 วัน หากมีความผิดปกติแพทย์จะให้การรักษาด้วยยาฮอร์โมนของต่อมไทรอยด์หรือ Thyroxine และติดตามพัฒนาการของเด็กพร้อมกับเจาะเลือดตรวจ T4 และ TSH ควบคุมอยู่ในเกณฑ์ปกติ ถ้าไม่ได้รับการรักษาภาวะไทรอยด์ฮอร์โมนต่ำ จะทำให้ระดับสติปัญญาด้อยลง อ้วน และเมื่อเข้าสู่วัยผู้ใหญ่จะมีความเสี่ยงต่อการเป็นโรคเบาหวานมากกว่าคนทั่วไป แต่บางรายต่อมไทรอยด์อาจทำงานมากกว่าปกติ เด็กกลุ่มอาการดาวน์จึงควรได้รับการตรวจการทำงานของต่อมไทรอยด์ทุก 1-2 ปี

5.4 ความผิดปกติของระบบเม็ดเลือดขาว พบได้ตั้งแต่แรกเกิด ส่วนหนึ่งของความผิดปกติในทารกแรกเกิดสามารถดีขึ้นเอง เด็กกลุ่มนี้จะมีโอกาสเกิดโรคมะเร็งเม็ดเลือดขาวสูง และส่วนใหญ่มักเป็นในวัยเด็ก อาการและอาการแสดงที่สำคัญ คือ มีไข้สูง ซีด มีจุดเลือดออกตามลำตัว แขน และขา ตรวจพบตับโต ม้ามโต

5.5 ความผิดปกติของระบบภูมิคุ้มกันต้านทานโรคต่ำ พบการติดเชื้อทางเดินหายใจบ่อย เพราะมีระดับสารภูมิต้านทาน (Antibody) ในร่างกายลดลง อาจขาดสารภูมิต้านทานบางชนิด ทำให้เสี่ยงต่อการติดเชื้อมากขึ้น

5.6 ความผิดปกติของตา ส่วนใหญ่พบสายตาสั้น สายตาเอียง สายตายาว ตาเข บางรายตาจะกระตุกไปมาตลอดเวลา (Nystagmus) บางรายมีท่อน้ำตาอุดตัน เป็นสาเหตุของเยื่อぶตาอักเสบ อาจมีต้อกระจกตั้งแต่แรกเกิด และเป็นสาเหตุให้ตาบอดได้

5.7 ความผิดปกติของหู พบหูหนวกข้างใดข้างหนึ่งหรือทั้งสองข้าง ในกรณีที่หูหนวกข้างเดียว เด็กสามารถหันตามเสียงเรียกและมีพัฒนาการด้านภาษาได้ตามอายุ เด็กที่หูหนวกทั้งสองข้างจะไม่มีกรตอบสนองต่อเสียงและจะไม่มีพัฒนาการด้านภาษา

5.8 ความผิดปกติของกะโหลกศีรษะและกระดูก พบประมาณร้อยละ 10-30 มีข้อต่อระหว่างกระดูกสันหลังส่วนคอข้อที่ 1 และข้อที่ 2 หลวมกว่าปกติ ทำให้ข้อต่อกระดูกสันหลังส่วนคอตำแหน่งนี้



เคลื่อนง่าย (C-spine Subluxation) ซึ่งอาจเป็นอันตราย เพราะการเคลื่อนของกระดูกสันหลังส่วนคอส่วนนี้อาจไปกดทับเส้นประสาทที่เกี่ยวข้องกับการหายใจ จะพบเด็กกลุ่มนี้มีอาการคอเอียงร้อยละ 10 การเดินผิดปกติ เป็นอัมพาตหรืออัมพาตได้ นอกจากนี้อาจพบข้อสะโพกหลุดร้อยละ 6 ไช้นสหรือโพรงอากาศต่างๆในกะโหลกศีรษะอาจมีขนาดเล็กหรือหายไป

5.9 ความผิดปกติของระบบทางเดินปัสสาวะและระบบสืบพันธุ์ อาจมีไตผิดปกติ อวัยวะเพศเล็ก อัณฑะไม่ลงถุงอยู่ในท้อง เพศชายส่วนใหญ่เป็นหมันเพราะผลิตสเปิร์มไม่ได้ และมักไม่มีกิจกรรมทางเพศ (มีรายงาน 1 รายที่สามารถมีบุตรได้) ส่วนเพศหญิงประมาณร้อยละ 15-30 มีการตกไข่ปกติ แม้รอบเดือนจะมาไม่สม่ำเสมอ สามารถมีบุตรได้ และถ้าตั้งครรภ์มีโอกาสที่จะมีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ได้ร้อยละ 50 ควรได้รับคำแนะนำเกี่ยวกับการคุมกำเนิดและการทำหมัน โดยพิจารณาระดับสติปัญญาและความยินยอม โดยส่งปรึกษาสูตินารีแพทย์ ควรตรวจภายใน ตรวจมะเร็งปากมดลูก และตรวจเต้านมทุกปี

5.10 ความผิดปกติของผิวหนัง มักมีผิวแห้ง ผิวหนังหนา ผิวหนังแข็งเป็นแห่งๆ มีโรคต่างขา และรูขุมขนอักเสบ

5.11 ความผิดปกติของผม พบว่าเด็กกลุ่มนี้มีผมบาง และผมร่วง

5.12 ความผิดปกติของฟัน มักมีปัญหาฟันขึ้นช้า บางรายอาจมีปัญหาการสบฟัน เหงือกอักเสบ โรคปริทันต์ หรือการกัดฟัน

5.13 ความผิดปกติของการนอน ที่พบได้บ่อย คือ นอนกรน หรือหยุดหายใจในขณะนอนหลับ

5.14 ความผิดปกติของระบบประสาทและสมอง ประมาณร้อยละ 5 – 10 เป็นโรคลมชัก และส่วนใหญ่เมื่ออายุประมาณ 40 ปีจะเป็นโรคหลงลืม หรืออัลไซเมอร์ (Alzheimer's disease) ซึ่งเกิดเร็วกว่าคนปกติที่มักเป็นโรคหลงลืมเมื่ออายุ 70 ปี

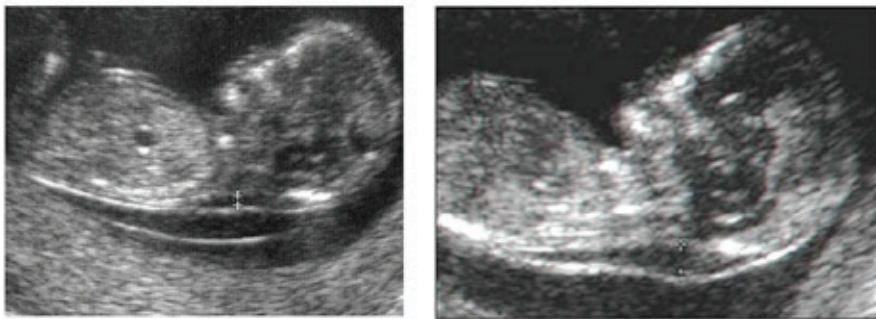
5.15 โรคทางจิตประสาท ประมาณร้อยละ 18-38 มีโรคจิตประสาทร่วมด้วย เด็กกลุ่มนี้มักเป็นโรคสมาธิสั้น โรคออทิสติก ในวัยผู้ใหญ่มักเป็นโรคซึมเศร้า ย้ำคิดย้ำทำ

การป้องกันการเกิดเด็กกลุ่มอาการดาวน์

เนื่องจากไม่ทราบสาเหตุที่ชัดเจนที่ทำให้เกิดความผิดปกติของพันธุกรรม จึงไม่มีการแก้ไขสาเหตุเบื้องต้น อย่างไรก็ตามการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดถือว่าการคัดกรองวิธีหนึ่ง ที่จะช่วยป้องกันและลดการเกิดกลุ่มอาการดาวน์ได้ในปัจจุบัน โดยทั่วไปจะมีการตรวจ 2 ลักษณะ คือ

1. การตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์ของทารกในครรภ์ ได้แก่ การตรวจคัดกรองทางชีวเคมีก่อนคลอด (Biochemical screening) โดยการเจาะเลือดของมารดาในระหว่างตั้งครรภ์ ตั้งแต่อายุครรภ์ 11 สัปดาห์ เพื่อตรวจหาระดับ Alphafetoprotein (AFP) และฮอร์โมน 3 ชนิด คือ Unconjugated Estriol, Human Chorionic Gonadotropin (HCG) และ Pregnancy Associated Plasmaprotein

A (PAPP-A) และการตรวจโดยใช้อัลตราซาวด์ เช่น The Nuchal Translucency Test เป็นการตรวจวัดความหนาของน้ำที่สะสมใต้ท้ายทอยทารก ที่มีความแตกต่างระหว่างทารกปกติกับกลุ่มอาการดาวน์ (ภาพ 3) (เกษมศรี ศรีสุพรรณดิฐ, 2557) เมื่อมารดาตั้งครรภ์ 11-13 สัปดาห์ ซึ่งมักจะทำควบคู่ไปกับการตรวจคัดกรองทางชีวเคมี นอกจากนี้ยังมีการตรวจอัลตราซาวด์เพื่อดูความผิดปกติต่างๆของทารกในครรภ์ว่ามีความสัมพันธ์กับกลุ่มอาการดาวน์หรือไม่ แต่วิธีการตรวจเหล่านี้มีความไวประมาณร้อยละ 50-70 และไม่สามารถบอกได้ชัดเจน



ภาพ 3 ความแตกต่างระหว่างน้ำที่สะสมใต้ท้ายทอยทารกปกติกับกลุ่มอาการดาวน์
ที่มา: www.med.cmu.ac.th

2. การตรวจวินิจฉัยก่อนคลอด ได้แก่ การตัดชิ้นเนื้อรก (Chorionic Villi Sampling) โดยใช้เข็มเจาะผ่านทางหน้าท้องหรือสอดเข้าทางช่องคลอดของมารดาในขณะที่ตั้งครรภ์ 11-12 สัปดาห์ และการเจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis) ไปตรวจในระหว่างที่มารดามีอายุครรภ์ 16-20 สัปดาห์ วิธีนี้สามารถวินิจฉัยทารกกลุ่มอาการดาวน์ในครรภ์ได้แม่นยำ

แนวทางการดูแลส่งเสริมพัฒนาการเด็กกลุ่มอาการดาวน์

เด็กกลุ่มอาการดาวน์มักมีระดับสติปัญญาบกพร่องระดับปานกลางถึงรุนแรง จากการศึกษาในต่างประเทศ พบว่าการกระตุ้นพัฒนาการที่ถูกต้องและเหมาะสม จะช่วยเพิ่มพูนศักยภาพได้อย่างชัดเจน และจะได้ผลดีที่สุด หากทำในระยะ 2 เดือน ถึง 2 ปีแรกของชีวิต ทำให้เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีสติปัญญาบกพร่องอยู่ในระดับเล็กน้อยถึงปานกลาง ระดับสติปัญญามีแนวโน้มลดลงเมื่ออายุมากขึ้น พัฒนาการด้านภาษาจะช้ากว่าระดับสติปัญญา ดังนั้นการส่งเสริมพัฒนาการโดยเร็วจึงเป็นเรื่องสำคัญ เนื่องจากจะช่วยให้เด็กมีโอกาสพัฒนาความสามารถในด้านต่างๆ สมวัยหรือตามศักยภาพ เด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีพัฒนาการเป็นลำดับขั้นเช่นเดียวกับเด็กทั่วไป และควรฝึกพูดอย่างสม่ำเสมอ โดยเริ่มตั้งแต่อายุ 12-15 เดือน ทักษะด้านสังคมจะพัฒนาได้ดี ทักษะการเรียนรู้โดยการมองเห็นจะดีกว่าการฟัง



เนื่องจากในเด็กกลุ่มอาการดาวน์ อาจมีความผิดปกติหลายอย่างที่พบร่วมด้วย รวมทั้งมีโอกาสเจ็บป่วยได้ง่ายและบ่อยกว่าเด็กทั่วไป จึงควรแนะนำบิดามารดาให้พาบุตรกลุ่มอาการดาวน์ไปพบแพทย์ตั้งแต่แรก อาศัยความร่วมมือของทีมนิสิตสาขาวิชาชีพ ครอบครัว และสังคมรอบข้าง เพื่อให้มีการดูแลครอบคลุมแบบองค์รวม (Holistic Care) คือ ดูแลทั้งด้านร่างกาย จิตใจ สังคม และจิตวิญญาณ โดยมีจุดมุ่งหมายของการดูแลรักษาตามอาการ หรือแก้ไขความผิดปกติที่พบร่วม พื้นฟูสมรรถภาพเด็กกลุ่มอาการดาวน์ และติดตามเป็นระยะๆ เพื่อให้เด็กเหล่านี้สามารถช่วยเหลือตนเองได้ในชีวิตประจำวัน ใช้ชีวิตอยู่ในสังคมได้ใกล้เคียงกับคนปกติมากที่สุด และเติบโตเป็นผู้ใหญ่ที่สามารถช่วยเหลือตนเองได้ ไม่ก่อปัญหา กับสังคม

เด็กเหล่านี้ควรได้รับวัคซีนตามกำหนดเหมือนเด็กทั่วไป ดูแลให้ได้รับสารอาหารที่มีประโยชน์ ครบถ้วนและเหมาะสม เนื่องจากผู้ป่วยมีแนวโน้มที่จะเป็นโรคอ้วน จึงต้องระวังไม่ให้บริโภคอาหารแป้ง น้ำตาล ไขมัน และขนมปริมาณมาก รวมทั้งต้องสนับสนุนให้ออกกำลังกายอย่างสม่ำเสมอ

หลักการทั่วไปในการกระตุ้นส่งเสริมพัฒนาการ คือ ทำเป็นประจำทุกวันสม่ำเสมอ ฝึกทีละเรื่อง ช้าๆ บ่อยๆ จนเด็กทำได้ จึงจะเปลี่ยนฝึกเรื่องอื่น ไม่สร้างความตึงเครียดแก่เด็ก ในช่วงแรกๆ เด็กอาจต่อต้าน ไม่ให้ความร่วมมือ ผู้ฝึกไม่ควรดุหรือชู้ แต่ควรให้กำลังใจ ชื่นชม ต้องใจเย็น และมีความอดทน เด็กกลุ่มนี้มักจะชื่นชอบดนตรีและศิลปะ เพราะสามารถปลดปล่อยความคิดและจินตนาการต่างๆ ได้โดยไม่ต้องยึดติดกับการท่องจำ (สมจิตร จารูรัตน์ศิริกุล และรุ่งรวี วรรณสินธุ์, 2555)

การกระตุ้นพัฒนาการกล้ามเนื้อมัดใหญ่ ต้องมีความระมัดระวังโดยเฉพาะกล้ามเนื้อคอ เนื่องจากเด็กจะมีปัญหากล้ามเนื้อไม่แข็งแรง และข้อต่อจะหลวมกว่าปกติ โดยเฉพาะข้อต่อของกระดูกสันหลังส่วนคออันที่หนึ่งและสอง ทำให้กระดูกสันหลังส่วนคอตำแหน่งนี้เคลื่อนได้ง่าย (C-spine subluxation) ซึ่งอาจเป็นอันตรายจากการกดทับเส้นประสาทที่เกี่ยวข้องกับการหายใจ ดังนั้นในการส่งเสริมพัฒนาการไม่ควรกระชากหรือออกแรงมากเกินไป ควรปรึกษาผู้เชี่ยวชาญ การกระตุ้นพัฒนาการกล้ามเนื้อมัดใหญ่ จะใช้วิธีการนวดตัว อาจใช้โลชั่นหรือน้ำมันมะกอกทาผิว เพื่อให้การนวดทำได้ง่าย การฝึกยกแขนขาขึ้นลง ร่วมกับมีเพลงประกอบขณะฝึก เด็กจะชอบและให้ความร่วมมือมากขึ้น ผู้ฝึกนับเลขจะช่วยให้เด็กได้เรียนรู้และท่องจำตัวเลข

การกระตุ้นพัฒนาการกล้ามเนื้อมัดเล็ก จะเริ่มฝึกโดยให้เด็กหยิบจับของชิ้นเล็กๆ ที่ไม่เป็นอันตราย เช่น หยิบลูกเกด เป็นต้น สุปราณี เมฆขจร (2551) ได้ศึกษาวิจัยเรื่องการพัฒนาทักษะในการใช้กล้ามเนื้อมัดเล็กของนักเรียนที่มีความบกพร่องทางสติปัญญา กลุ่มอาการดาวน์ระดับเรียนได้ ชั้นประถมศึกษาปีที่ 1 โดยใช้กิจกรรมศิลปะการปั้นแป้งโด พบว่าทักษะในการใช้กล้ามเนื้อมัดเล็กของนักเรียนอยู่ในระดับดี และดีขึ้นอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติหลังการสอน

การฝึกการมอง ในเด็กเล็กจะฝึกเช่นเดียวกับเด็กปกติ โดยจัดหาโมบายแขวนไว้ให้เด็กมอง การหาสิ่งของมาให้เด็กดูโดยเลื่อนไปทางซ้าย ขวา บน ล่าง อย่างช้าๆ เมื่อเด็กโตขึ้นให้เด็กฝึกหยิบของใส่กล่อง โดยอาจหาของที่เด็กชอบมาเล่นร่วมกับเด็ก ผู้ฝึกจะเลื่อนกล่องไปมา เพื่อให้เด็กฝึกมอง

หากลองก่อนใส่ของเล่น สิ่งที่เป็นอันตรายควรตระหนัก คือ เด็กกลุ่มนี้โตขึ้นจะชอบเข้าไปยืนดูโทรทัศน์ติดหน้าจอ ทำให้สายตาเสียง่าย ผู้ดูแลต้องระมัดระวังอย่าให้เด็กดูโทรทัศน์ใกล้เกินไป ควรหาสิ่งกีดขวางมาวางกัน

การฝึกการดูแลกิจวัตรประจำวัน ได้แก่ การรับประทานอาหาร อาบน้ำ สวมเสื้อผ้า และดูแลการขับถ่ายเอง ควรฝึกเมื่อเด็กได้รับการกระตุ้นพัฒนาากล้ามเนื้อมัดใหญ่และมัดเล็ก ผู้ฝึกต้องใจเย็น อดทน ค่อยเป็นค่อยไป แต่ต้องฝึกเป็นประจำสม่ำเสมอ ในระยะแรกผู้ฝึกอาจทำให้เด็ก ต่อมาค่อยๆจับมือเด็กให้เข้ามาช่วยทีละน้อย ให้คำชื่นชมทุกครั้งเมื่อเด็กเริ่มให้ความร่วมมือ แม้จะทำได้เพียงเล็กน้อย เด็กจะรู้สึกอยากทำมากขึ้น แล้วค่อยๆให้เด็กทำด้วยตัวเองมากขึ้นเรื่อยๆ เด็กกลุ่มนี้จะชอบคนพูดเพราะ นุ่มนวล และชอบคำชม

การฝึกระเบียบวินัย เป็นสิ่งจำเป็นเพราะเด็กต้องอยู่ร่วมกับบุคคลอื่นในสังคม สามารถฝึกได้ตั้งแต่เด็กยังไม่เข้าโรงเรียน วิธีการฝึกระเบียบวินัยทำได้โดยการปฏิบัติให้ดูเป็นแบบอย่าง เด็กกลุ่มนี้จะเรียนรู้ได้ดีโดยการเลียนแบบพฤติกรรม ดังนั้นหากต้องการให้เด็กมีระเบียบวินัย บิดามารดาหรือบุคคลในครอบครัวต้องเป็นแบบอย่างที่ดี เด็กจะปฏิบัติตามได้เอง เด็กกลุ่มนี้จะไม่ชอบให้ใครทะเลาะกันหรือส่งเสียงร้องให้ดัง หากเด็กได้ยินหรือเห็น เด็กจะทำร้ายตนเองและตะโกนร้องเสียงดัง

การฝึกพูดในเด็กกลุ่มอาการดาวน์ จะมีปัญหาในการใช้ภาษา เพราะมีการทำงานของกล้ามเนื้อในปากผิดปกติ เนื่องจากกล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม โดยทั่วไปเด็กจะพูดได้เมื่ออายุประมาณ 2-2.5 ปี ปัญหาด้านภาษาและการพูดของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ ได้แก่ พัฒนาการด้านการพูดมักช้ากว่าความเข้าใจภาษาและสติปัญญา พูดไม่ชัด พูดไม่คล่อง สาเหตุที่ทำให้เด็กมีความผิดปกติทางการพูด คือ มีความผิดปกติทางการได้ยิน มีภาวะกล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม มีความบกพร่องทางสติปัญญา มีช่องปากขนาดเล็ก มีลักษณะการสบฟันผิดปกติ การเคลื่อนไหวของกล้ามเนื้อไม่สัมพันธ์กัน ส่งผลต่อการควบคุมการเคลื่อนไหวกล้ามเนื้อของอวัยวะที่ใช้ในการเปล่งเสียงพูด ดังนั้นโปรแกรมฝึกพูดของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ จะต้องออกแบบเฉพาะบุคคล โดยนักแก้ไขการพูดจะเป็นผู้ประเมินความสามารถในการสื่อสารของเด็กให้คำแนะนำ รวมทั้งช่วยกระตุ้นส่งเสริมกระบวนการเรียนรู้ที่จะสื่อสารอย่างมีประสิทธิภาพ อย่างไรก็ตาม ผู้ที่อยู่ใกล้ชิดกับเด็กมีส่วนสำคัญในการส่งเสริมความสามารถด้านภาษาและการพูดของเด็กอย่างมาก

เนื่องจากภาษาเป็นส่วนหนึ่งในชีวิตประจำวัน จึงต้องมีการกระตุ้นและส่งเสริมตลอดเวลา เด็กแต่ละคนจะได้รับโปรแกรมการฝึกพูดที่แตกต่างกันไปตามวัย โดยมีเป้าหมายที่สำคัญที่สุด คือ ช่วยให้เด็กสามารถสื่อสารได้อย่างมีประสิทธิภาพ ในการฝึกพูดแบ่งเด็กเป็น 3 กลุ่ม ดังนี้ (ละเมียด ตั้งเกษมสุข, 2557)

1. วัยทารกถึงวัยเตาะแตะ (0-3 ปี) การฝึกพูดของเด็กวัยนี้ครอบครัวมีส่วนร่วมอย่างมาก เพราะส่วนใหญ่เด็กจะอยู่กับครอบครัว โดยมีวิธีการฝึกพูด ดังนี้



1.1 การพัฒนาทักษะการมอง การฟัง และการสัมผัส การฝึกการมองถือว่าเป็นทักษะสำคัญในการเริ่มฝึกพูด เนื่องจากต้องฝึกให้เด็กมีสมาธิจดจ่อกับสิ่งใดสิ่งหนึ่งได้นาน และในการฝึกพูดเด็กต้องเลียนแบบการพูดจากผู้ฝึก เด็กอาจฝึกพูดจากการฟัง โดยอาจเปิดเพลงให้เด็กฟัง เป็นเพลงซ้ำๆ ที่มีเสียงพูดชัดๆ เปิดให้เด็กฟังซ้ำๆ หรือบิดามารดาพูดกับเด็กบ่อยๆ ด้วยคำสั้นๆ พยางค์เดียว เด็กจะสามารถพูดตามได้ การสัมผัสเด็กโดยการโอบกอดด้วยความรัก เด็กจะสัมผัสได้ถึงความรักและความอบอุ่นและมีความสุข จะให้ความร่วมมือในการฝึกดีขึ้น

1.2 การฝึกบริหารอวัยวะที่ใช้ในการพูด โดยการนวดกล้ามเนื้อบริเวณริมฝีปาก การทำปากจู๋ การเคี้ยวปาก การเป่าลม ทำให้เด็กดู เพื่อให้เด็กทำตาม

1.3 การฝึกเลียนแบบการออกเสียงต่าง ๆ

1.4 การฝึกพูดคำเดียว จนถึงการพูดเป็นวลี 2-3 พยางค์

2. วัยก่อนเรียน (อายุ 3-6 ปี) เด็กวัยนี้将有ความเข้าใจทางภาษาได้ดีกว่าการพูด โดยการฝึกพูดจะเน้นทักษะ 2 ด้านนี้ไปพร้อมๆ กัน ได้แก่

2.1 ด้านความเข้าใจภาษา การฝึกจะเน้นเรื่องของความจำ โดยผ่านการฟังและการปฏิบัติตามคำสั่ง เพราะเป็นทักษะพื้นฐานที่สำคัญในการเข้าสู่วัยเรียนต่อไป โดยเน้นความเข้าใจในเรื่องของความคิดรวบยอดของสิ่งต่างๆ เช่น สี รูปทรง ตำแหน่ง เป็นต้น

2.2 ด้านการพูด การฝึกจะเน้นการพูดที่เป็นประโยค และถูกต้องตามหลักไวยากรณ์ โดยใช้ภาษาให้เหมาะสมกับสถานการณ์ต่างๆ เช่น การทักทาย การตอบคำถาม ในวัยนี้ต้องเริ่มแก้ไขการพูดไม่ชัด แต่จะทำงานร่วมไปกับการบริหารอวัยวะที่ใช้ในช่องปาก ให้ทำกิจกรรมเพื่อเพิ่มความแข็งแรง และการทำงานประสานกันของกล้ามเนื้อในช่องปากได้ดีขึ้น

3. วัยเรียน (อายุ 6-12 ปี) ในวัยนี้นักแก้ไขการพูดต้องทำงานร่วมกับครูในชั้นเรียน เพื่อวางแผนการฝึกพูด ดังนี้

3.1 ด้านความเข้าใจภาษาของเด็กวัยนี้ จะเกี่ยวกับการทำกิจกรรมที่โรงเรียนเป็นส่วนใหญ่ เช่น การปฏิบัติตามกฎระเบียบของโรงเรียน ตามคำสั่งในการทำงานร่วมกับกลุ่มเพื่อน การแก้ไขปัญหาเฉพาะหน้า และการใช้ความคิดวิเคราะห์หาเหตุผล ซึ่งมีความยากและมีความซับซ้อนมากขึ้น

3.2 ด้านการพูด เน้นให้เด็กใช้ภาษาให้เหมาะสมกับสถานการณ์ต่างๆ เนื่องจากเด็กต้องใช้ภาษาในการสนทนากับกลุ่มเพื่อน และมีปฏิสัมพันธ์กับครู สามารถพูดเล่าเรื่องถ่ายทอดประสบการณ์ที่ตนพบได้ นอกจากนั้นต้องพูดให้ชัด และพูดให้คนอื่นฟังเข้าใจ เป็นเป้าหมายสำคัญอย่างหนึ่งสำหรับการฝึกพูดในเด็กวัยเรียน

เมื่อถึงวัยต้องเข้าเรียน การให้เด็กเข้าเรียนเป็นการช่วยพัฒนาทักษะทางวิชาการและทางสังคม โรงเรียนแรกควรเป็นโรงเรียนเฉพาะเด็กพิเศษ เพราะเด็กจะได้ฝึกปรับตัวกับเพื่อนที่มีลักษณะเหมือนกัน ประมาณ 2 ปี ควรย้ายให้ไปเรียนร่วมกับเด็กปกติ แต่ทั้งนี้บิดามารดาควรเตรียมความพร้อมของเด็กก่อน



เข้าโรงเรียน เช่น การฝึกทักษะการใช้กล้ามเนื้อในการจับช้อน การควบคุมการขับถ่าย การบอกความต้องการของตนเอง เพื่อให้เด็กสามารถอยู่ร่วมกับเพื่อนๆ ได้ และไม่เป็นการแกล้งใครมากเกินไป ซึ่งครูจะต้องประเมินระดับสติปัญญาของเด็กว่า จะสามารถเรียนร่วมขั้นกับเด็กทั่วไปได้หรือไม่ โดยส่วนใหญ่แล้วสามารถเรียนผ่านในชั้นประถมศึกษาได้ การส่งเสริมทางการศึกษาโดยการจัดทำแผนการศึกษาเฉพาะบุคคล (Individualized Education Program, IEP) เมื่อถึงระดับมัธยมศึกษาถ้าเด็กเรียนไม่ไหว ก็ต้องให้ออกจากโรงเรียนปกติ ไม่ควรฝืนบังคับให้เด็กเรียนต่อ และควรมองหาอาชีพที่เหมาะสมให้บางคนสามารถไปเรียนร่วมกับเด็กปกติ ประสบความสำเร็จ และใช้ชีวิตร่วมกับผู้อื่นในสังคมได้

เมื่อเข้าสู่วัยรุ่น เด็กหญิงอายุประมาณ 10 ปี จะเริ่มมีหน้าอก และเริ่มมีประจำเดือนเมื่ออายุ 12 ปี บิดามารดาควรเตรียมตัวสอนเกี่ยวกับการดูแลสุขอนามัย การรักษาความสะอาด และการใช้ผ้าอนามัย ซึ่งเด็กส่วนหนึ่งสามารถดูแลเรื่องเหล่านี้ได้ ส่วนเด็กที่ไม่สามารถดูแลเรื่องเหล่านี้ได้ บิดามารดาควรปรึกษาแพทย์เพื่อร่วมหาแนวทางช่วยเหลือต่อไป เนื่องจากเด็กต้องมีประจำเดือนนานเป็นเวลา 30-40 ปี อารมณ์ทางเพศเป็นเรื่องธรรมชาติที่เด็กกลุ่มนี้มีได้เช่นกัน แต่วิธีการแสดงออกอาจแตกต่างกัน เด็กจะมีความรู้สึกต่อเพศตรงข้าม จากการสังเกตโดยแพทย์ผู้ดูแลเด็กกลุ่มนี้ จะพบว่าเด็กหญิงจะเขินอายเมื่อถูกมอง ส่วนเด็กชายก็จะชอบแอบมองผู้หญิงสาวๆ ความรู้สึกต่อเพศตรงข้ามจะเป็นไปในลักษณะเขินอายมากกว่าที่จะคิดอะไรลึกซึ้งเกินไปมากกว่านั้น บิดามารดาควรสอนถึงความเหมาะสมในการแสดงออก ซึ่งเด็กจะค่อยๆ เรียนรู้ได้ สิ่งที่บิดามารดาควรตระหนักอีกเรื่อง คือการเลือกเปิดรายการโทรทัศน์ที่เหมาะสมกับวัย และสอนให้เด็กรับรู้ในสิ่งที่ควร โดยใช้คำอธิบายที่ง่ายๆ ที่ไม่ซับซ้อน

บิดามารดาควรให้ความสำคัญในการส่งเสริมพัฒนาการ แต่พบว่าการฝึกฝนที่บ้านบิดามารดามักลืมนิด และให้การช่วยเหลือเด็กมากเกินไป ทำให้เด็กฝึกทักษะได้น้อย และมักจะดื้อไม่ยอมปฏิบัติ บางครั้งบิดามารดาต้องใจแข็ง อดทน และให้คำชมทันทีที่เด็กให้ความร่วมมือ การฝึกฝนบุตรที่บ้านอย่างต่อเนื่องและสม่ำเสมอ จะช่วยให้เด็กมีพัฒนาการใกล้เคียงกับเด็กทั่วไป ส่งเสริมให้เด็กได้รับการเรียนการสอนตามวัย ได้ฝึกทักษะด้านต่างๆ ในการช่วยเหลือตนเองและสังคม

การดูแลและการวางแผนครอบครัวที่มีบุตรเป็นเด็กกลุ่มอาการดาวน์

เด็กเหล่านี้มักจะถูกทอดทิ้ง บิดามารดามักจะเลิกกับมารดา หรือญาติทางฝ่ายบิดาและมารดาอาจโทษอีกฝ่ายว่าเป็นต้นเหตุของความผิดปกติ บิดามารดาและญาติไม่ควรโทษแต่สินหวัง ต้องเข้าใจว่าเด็กมีความบกพร่อง ควรให้ความรักและความอบอุ่น ให้กำลังใจช่วยเหลือ ทำตามคำแนะนำที่ได้รับจากแพทย์หรือบุคลากรวิชาชีพต่างๆ หมั่นฝึกฝนเด็กสม่ำเสมอ เพื่อให้เด็กมีพัฒนาการที่ดีที่สุดเท่าที่จะเป็นไปได้ บิดามารดาเป็นบุคคลที่มีความสำคัญมากที่สุดสำหรับเด็ก ต้องรู้จักวางแผนแก้ปัญหาที่พบ ไม่คาดหวังในตัวเด็กสูงเกินไป



การวางแผนครอบครัวมีความสำคัญมากในครอบครัวที่มีเด็กกลุ่มอาการดาวน์ บิดามารดาที่มีบุตรเป็นกลุ่มอาการดาวน์ ควรได้รับคำแนะนำเรื่องดังนี้

1. โอกาสในการเกิดซ้ำในบุตรคนต่อไป ซึ่งขึ้นกับชนิดของความผิดปกติทางโครโมโซม
2. แนะนำการวินิจฉัยก่อนคลอดและทางเลือกที่มีอยู่ หากต้องการมีบุตรต่อไป
3. แนะนำการคุมกำเนิดชั่วคราววิธีต่างๆ จนกว่าจะมีความพร้อมที่จะมีบุตรคนต่อไป ซึ่งแต่ละครอบครัวไม่เหมือนกัน โดยทั่วไปมักเป็นเวลา 2-3 ปี เพื่อรอให้บุตรที่เป็นกลุ่มอาการดาวน์ช่วยเหลือตนเองได้ระดับหนึ่ง จะไม่เป็นภาระต่อครอบครัวมากเกินไป
4. หากไม่ต้องการมีบุตรต่อไป แนะนำถึงวิธีการคุมกำเนิดอย่างถาวร

บทสรุป

กลุ่มอาการดาวน์เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบบ่อยที่สุด เป็นสาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา จะมีพัฒนาการล่าช้า และอาจมีความผิดปกติของระบบต่างๆในร่างกายร่วมด้วย ซึ่งจุดมุ่งหมายของการดูแลเด็กกลุ่มอาการดาวน์ คือ เพื่อรักษาหรือแก้ไขปัญหาความผิดปกติต่างๆที่พบ และการกระตุ้นส่งเสริมพัฒนาการ ให้เด็กกลุ่มนี้สามารถช่วยเหลือตนเองได้ในชีวิตประจำวัน และอยู่ในสังคมได้ใกล้เคียงกับคนปกติ ดังนั้นควรมีการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ (Genetic Counseling) ให้คู่สามีภรรยาได้รับทราบความรู้และข้อมูลต่างๆมากขึ้น และนำมาใช้ในการตัดสินใจเกี่ยวกับการวางแผนการตั้งครรภ์ได้ แต่ก็ยังมีข้อจำกัดเนื่องจากไม่สามารถวินิจฉัยความผิดปกติของทารก การเลือกใช้วิธีใดขึ้นอยู่กับข้อมูลที่ได้รับ การให้คำแนะนำปรึกษาเกี่ยวกับความเสี่ยงและความแม่นยำในการตรวจปฏิบัติการใดๆ ควรคำนึงถึงคุณธรรม จริยธรรม ศีลธรรม และกฎหมายที่เกี่ยวข้อง

ข้อเสนอแนะ

เนื่องจากกลุ่มอาการดาวน์เป็นโรคของพันธุกรรม และไม่มียาป้องกันหรือรักษาเฉพาะ เด็กกลุ่มอาการดาวน์ที่ไม่ได้รับการดูแลช่วยเหลือ และกระตุ้นพัฒนาการที่ถูกต้องเหมาะสม จะเป็นภาระแก่ครอบครัว สังคม และประเทศชาติ ที่ต้องสูญเสียทรัพยากรมนุษย์ที่มีศักยภาพ การช่วยลดปัญหาดังกล่าวอาจสรุปเป็น 2 ประเด็น ดังนี้

1. การช่วยลดอัตราการเกิดทารกกลุ่มอาการดาวน์ โดยหญิงตั้งครรภ์ทุกรายควรได้รับการตรวจวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์ของทารกในครรภ์ ในขณะที่ตั้งครรภ์ก่อนอายุครรภ์ 20 สัปดาห์ ตามคำแนะนำในแนวทางเวชปฏิบัติใหม่ ของสมาคมสูตินรีแพทย์แห่งประเทศไทยตั้งแต่ปี พ.ศ. 2550 โดยใช้วิธีการคัดกรองที่มีความเสี่ยงต่ำ และให้คำปรึกษาในการมีบุตรครั้งต่อไป
2. การดูแลช่วยเหลือและกระตุ้นส่งเสริมพัฒนาการแก่ทารกกลุ่มอาการดาวน์ที่เกิดมาทุกราย เพื่อให้มีพัฒนาการสูงสุดตามศักยภาพ เป็นการช่วยลดภาระแก่บิดามารดา ผู้ดูแล สังคม และประเทศชาติ



เอกสารอ้างอิง

- เกษมศรี ศรีสุพรรณดิฐ. (2557). การวินิจฉัยก่อนคลอดและควบคุมกลุ่มอาการดาวน์. สืบค้นเมื่อ 23 ต.ค. 57 จาก http://www.prcmu.cmu.ac.th/perin_detail.php?perin_id=349.
- นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช และคณะ. (2557). กลุ่มอาการดาวน์. สืบค้นเมื่อ 16 ต.ค. 57 จาก <http://rajanukul.go.th/main/index.php?mode=academic&group=1&submode=academic&idgroup=9>.
- พรสวรรค์ วสันต์. (2557). กลุ่มอาการดาวน์. สืบค้นเมื่อ 16 ต.ค. 57 จาก <http://www.thailabonline.Com/genetic-down.htm>.
- เพ็ญกลดา ทองประเสริฐ. (2554). การตรวจคัดกรองการตั้งครรภ์ทารกกลุ่มอาการดาวน์. สืบค้นเมื่อ 16 ต.ค. 2557 จาก www.med.cmu.ac.th
- ทองทิศ ทองใหญ่. (2553). ความหวังใหม่ในการรักษาดาวน์ซินโดรม. สืบค้นเมื่อ 16 ต.ค. 57 จาก <http://www.specialchild.psu.ac.th/download/research/Downsyndrome/down2.pdf>.
- ละเมียด ตั้งเกษมสุข. (2557). การฝึกพูดเด็กกลุ่มอาการดาวน์ 1. สืบค้นเมื่อ 23 ต.ค. 57 จาก http://www.ser01.com/page/wichakan_speed.htm.
- สลิล ศิริอุดมภาส. (2557). ดาวน์ซินโดรม. สืบค้นเมื่อ 18 ต.ค. 57 จาก <http://haamor.com/th/ดาวน์ซินโดรม/>.
- สมจิตร จารูรัตนศิริกุล และรุ่งรวี วรรณสินธุ์. (บรรณาธิการ). (2555). สารพันเรื่องราวเพื่อดาวน์ที่ฉันรัก. สงขลา: มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์.
- สุปราณี เมฆขจร. (2551). การพัฒนาทักษะในการใช้กล้ามเนื้อเล็กของนักเรียนที่มีความบกพร่องทางสติปัญญาในกลุ่มอาการดาวน์ซินโดรม ระดับเรียนได้ ชั้นประถมศึกษาปีที่ 1 โดยใช้กิจกรรมศิลปะการปั้นแป้งโด. สืบค้นเมื่อ 23 ต.ค. 57 จาก <http://www.hitap.net/2014/02/07/> การตรวจคัดกรองและวินิจฉัย.