

ในการดำเนินโครงการให้ประสบผลสำเร็จได้ ทั้งนี้อาศัยเกณฑ์ในการพิจารณาคือ อุบัติการณ์พบได้บ่อย เป็นโรคที่มีภาระสะสมสูง ภาวะของโรคสามารถวินิจฉัยได้ง่ายในสถานพยาบาลระดับชุมชน เป็นภาวะหรือโรคที่สามารถป้องกันได้และประเทศไทยมีศักยภาพหรือบุคลากรในการป้องกันและ/หรือรักษาโรคเหล่านั้น มีความคุ้มค่าคุ้มทุนในการดำเนินการป้องกันโรคและ/หรือรักษา ได้แก่

1. กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome; DS)
2. โรคหลอดประสาทไม่ปิด (Neural Tube Defects; NTDs)
3. ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่ (Cleft Lip and cleft Palate; CLP)
4. โรคกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (Duchenne Muscular Dystrophy; DMD)
5. ภาวะแขนขาพิการแต่กำเนิด (Limb Anomalies; LA)

2. วัตถุประสงค์ของสมาคม

1. เพื่อเป็นการรวมตัวของบุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขที่เกี่ยวข้อง (กุมารแพทย์, สูติแพทย์, แพทย์สาขาทารกแรกเกิด, แพทย์สาขาเวชพันธุศาสตร์, พยาบาลและบุคลากรกระทรวงสาธารณสุข) ที่มีความสนใจมาทำงานร่วมกัน เพื่อพัฒนางานด้านความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

2. เพื่อให้ความรู้แก่บุคลากรทางการแพทย์และสาธารณสุขให้ตระหนักถึงบทบาทที่เกี่ยวกับการดูแลรักษาทารกที่มีความพิการแต่กำเนิด

3. เพื่อให้ความรู้เกี่ยวกับความพิการแต่กำเนิดแก่ประชาชนทั่วไป อันจะนำไปสู่การป้องกันและลดอุบัติการณ์ของความพิการแต่กำเนิด

4. เพื่อสนับสนุนส่งเสริมการศึกษาวิจัยเกี่ยวกับความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย ให้ทัดเทียมนานาชาติต่อไป

5. เพื่อเป็นการขับเคลื่อนไปสู่นโยบายการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิดระดับชาติต่อไป

3. สมาชิกก่อตั้ง

ที่ปรึกษา	พญ.ภัทริยา จารุทัศน์
ที่ปรึกษา	ศ.วิริยะ นามศิริพงษ์
ที่ปรึกษา	รศ.ดร.ไชยันต์ รัชชกุล
นายกสมาคม	ศ.พญ.พรสวรรค์ วสันต์
อุปนายก คนที่ 1	ศ.นพ.เกรียงศักดิ์ จิระแพทย์
อุปนายก คนที่ 2	รศ.นพ.สมศักดิ์ สุทัศน์วรุฒิ
อุปนายก คนที่ 3	พญ.ศิราภรณ์ สวัสดิ์วาร
กรรมการ	รศ.พอ.นพ.มัทธนา กมลศิลป์
กรรมการ	ศ.คลินิก อุไรวรรณ โชติเกียรติ
กรรมการ	รศ.นพ.ถวัลย์วงศ์ รัตนสิริ
กรรมการ	รศ.พญ.ศรีนวล ชวศิริ
กรรมการ	ผศ.พอ.หญิงจุฑาหวดี วุฒิมวงศ์
กรรมการ	ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล
กรรมการ	ผศ.ดร.พญ.วารุณี พรรณพานิช
	วานเดอพิทท์
กรรมการและเลขานุการ	อ.พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย

สำนักงาน: สาขาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
โทรศัพท์ 0-2419-8283, 0-2419-8414 โทรสาร 0-2419-8414



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย)
Birth Defects Association (Thailand)

โครงการปฏิบัติการระดับชาติ

เพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษา
ความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย



1. ความเป็นมาของโครงการปฏิบัติการระดับชาติ เพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย) ก่อตั้งขึ้นเมื่อวันที่ 20 เมษายน พ.ศ. 2554 โดยการร่วมมือของสถาบันการแพทย์ทั้งหมด 8 สถาบันด้วยกัน เพื่อสร้างระบบการป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย โดยเริ่มต้นด้วยการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิดที่เรียกว่า 'Birth Defects Registry'

ความพิการแต่กำเนิด (Birth Defects) เป็นภาวะที่พบได้บ่อย ข้อมูลจากทั่วโลกพบทารก/เด็กที่มีความพิการแต่กำเนิดกว่า 8 ล้านคน ซึ่งภาวะนี้ส่งผลกระทบต่อตั้งแต่ระดับครอบครัวของทารกที่มีความพิการแต่กำเนิด ภาระของครอบครัวที่ต้องแบกรับ รวมถึงผลกระทบต่อจิตใจของบิดามารดาที่มีทารกที่มีความพิการแต่กำเนิด จนถึงปัญหาในระดับประเทศโดยเฉพาะในด้านค่าใช้จ่ายในการดูแลรักษาทารกกลุ่มนี้ องค์การอนามัยโลกให้นิยามของความพิการแต่กำเนิดโดยครอบคลุมถึงโรคพันธุกรรมที่อาจจะไม่เห็นความพิการเมื่อแรกเกิดแต่แสดงอาการและความพิการต่อมาในวัยเด็กด้วย

ประเทศไทยมีทารกแรกเกิดประมาณ 800,000 รายต่อปี ในขณะที่อุบัติการณ์ความพิการแต่กำเนิดพบประมาณร้อยละ 3-5 ของทารกเกิดมีชีพ จึงประมาณการได้ว่า จะพบทารกแรกเกิดที่มีความพิการแต่กำเนิดถึงประมาณ 24,000-40,000 รายต่อปี นอกจากนี้ยังพบว่าร้อยละ 20-30 ของสาเหตุการเสียชีวิตในวัยทารก มีสาเหตุจากความพิการแต่กำเนิดซึ่งถือว่าเป็นสถิติที่สูงมาก

อนึ่ง การเก็บบันทึกข้อมูลความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทยยังไม่เป็นระบบนัก ข้อมูลที่มีผู้รวบรวมไว้มีเป็นส่วนๆ (fragmented)

อย่างไรก็ตาม ตัวเลขดังกล่าวเป็นข้อมูลที่ศึกษารวบรวมในโรงเรียนแพทย์และโรงพยาบาลขนาดใหญ่ที่รับส่งต่อผู้ป่วย ตัวเลขจึงอาจจะสูงเกินกว่าความเป็นจริงที่พบในโรงพยาบาลทั่วไป และชี้ให้เห็นว่ามีความจำเป็นที่จะต้องเร่งปรับปรุงการเก็บข้อมูลให้เป็นระบบมากขึ้นเพื่อประโยชน์ในการวางแผนการป้องกันความพิการแต่กำเนิดและให้การดูแลรักษาที่เหมาะสมแก่ทารกพิการต่อไป

ด้วยความรู้ทางวิชาการและเทคโนโลยีทางการแพทย์ที่ก้าวหน้าขึ้น ทั้งในด้านการให้วิตามินบางอย่างป้องกันความพิการแต่กำเนิด การตรวจเลือดมารดาหรือทารกเพื่อตรวจกรองหรือตรวจวินิจฉัยความพิการแต่กำเนิด และการตรวจอัลตราซาวด์เพื่อวินิจฉัยความพิการแต่กำเนิดของทารกขณะอยู่ในครรภ์ รวมถึงกฎหมายที่อนุญาตให้มีการยุติการตั้งครรภ์ที่ทารกพิการหรือเป็นโรคที่มีความร้ายแรง ทำให้หลายๆ ประเทศสามารถลดอุบัติการณ์ความพิการแต่กำเนิดลงได้ โดยโครงการป้องกันความพิการแต่กำเนิดได้รับการส่งเสริมให้ปฏิบัติเป็นแนวนโยบายจากรัฐบาลของหลายประเทศโดยเฉพาะประเทศที่พัฒนาแล้ว ตัวอย่างเช่น การเสริมโฟเลตในอาหารประเภทซีเรียลให้แก่หญิงวัยเจริญพันธุ์ก่อนการตั้งครรภ์เพื่อลดอุบัติการณ์ของโรคหลอดประสาทไม่ปิด (Neural Tube Defects) ซึ่งมีการปฏิบัติมายาวนานกว่าสิบปีในประเทศสหรัฐอเมริกา และประเทศในทวีปยุโรป

ส่วนประเทศกำลังพัฒนาส่วนใหญ่รวมถึงประเทศไทย ยังไม่มีการดำเนินนโยบายที่จะป้องกันความพิการแต่กำเนิด รวมถึงการทำ BDR อย่างเป็นทางการแต่อย่างใด จึงขาดฐานข้อมูลที่ครบถ้วนถูกต้องและทันเวลาต่อการนำมาใช้เป็นข้อมูลพื้นฐานในการวางแผนนโยบายระดับชาติเพื่อรับมือกับปัญหาความพิการแต่กำเนิดนี้

ในประเทศไทย มีการช่วยเหลือคนพิการจากรัฐบาลในระดับหนึ่ง ได้แก่การจดทะเบียนคนพิการโดยกระทรวงการ

พัฒนาสังคมและความมั่นคงของมนุษย์ (พม.) โดยเริ่มต้นตั้งแต่ปี พ.ศ. 2537 ซึ่งครอบคลุมเฉพาะความพิการ (ทั้งความพิการแต่กำเนิดและความพิการที่เกิดภายหลัง) เพียง 6 ประเภทหลัก และยังขาดมุมมองของการระบุสาเหตุและการป้องกันการเกิดความพิการแต่กำเนิด รวมทั้งการวินิจฉัยและรักษาแต่เนิ่นๆ ทำให้ทารกพิการแต่กำเนิดอีกจำนวนมากไม่เข้าข่ายที่จะจดทะเบียนของ พม. ได้ เช่น ปากแหว่งเพดานโหว่ หัวใจพิการแต่กำเนิด ลำไส้ออกมา นอกช่องท้อง หรือไม่มีรูก้น ซึ่งเป็นช่องว่างขนาดใหญ่ที่จำเป็นต้องแก้ไขและเติมเต็มที่รัฐจะต้องให้ความช่วยเหลือให้สอดคล้องกับความเป็นจริงต่อไป

จากสภาพปัญหาและอุปสรรคในการดูแลป้องกันและรักษาทารกที่มีความพิการแต่กำเนิดดังกล่าว จึงได้มีการรวมตัวของนักวิชาการ จัดตั้งคณะทำงานโครงการฯ เพื่อป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย (Thailand Task Force for Birth Defects Prevention and Care) โดยมีเป้าหมายดังต่อไปนี้

1. เพื่อให้เกิดแผนดำเนินการระดับประเทศแบบองค์รวมและเป็นรูปธรรม ในการให้การวินิจฉัยหาสาเหตุของความพิการแต่กำเนิดและการป้องกันการเกิดโรคซ้ำในครอบครัว

2. เพื่อสร้างแนวทางการให้การดูแลรักษาและการฟื้นฟูที่เหมาะสมแก่ทารกและเด็กที่มีความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

3. ทำให้เกิดระบบการจดทะเบียนความพิการแต่กำเนิดระดับประเทศ (Thailand Birth Defects Registry)

เนื่องจากยังไม่เคยมีการดำเนินการโครงการลักษณะนี้มาก่อนในประเทศไทย ประกอบกับความพิการแต่กำเนิดนั้นมีจำนวนมากหลากหลายชนิด คณะทำงานจึงคัดเลือกความพิการแต่กำเนิด จำนวน 5 ภาวะ/โรค เพื่อเป็นต้นแบบ