

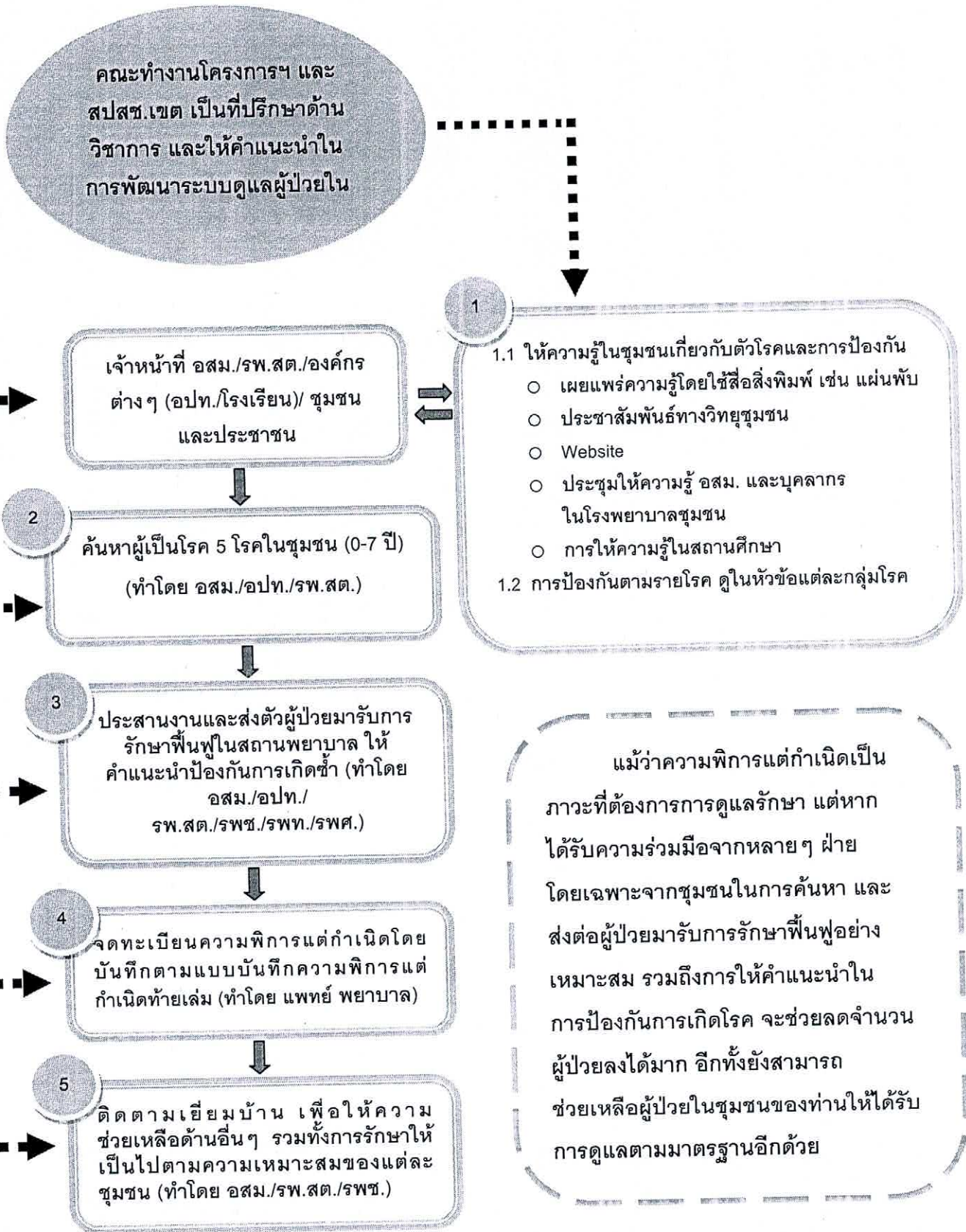
คู่มือปฏิบัติการในระดับชุมชน

โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกัน
และดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

สารบัญ

	หน้า
1. แผนภูมิบทบาทของชุมชนในการป้องกัน ค้นหา และดูแลความพิการแต่กำเนิด	3
2. กลุ่มอาการดาวน์	4
3. ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด	8
4. ภาวะปากแหว่งเพดานโหว่	16
5. ภาวะความพิการของแขนขา	18
6. กล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน)	24
7. ภาคผนวกที่ 1 แบบบันทึกความพิการแต่กำเนิด	31

บทบาทของชุมชนในการป้องกัน ค้นหา และดูแลความพิการแต่กำเนิด
 บทบาทขององค์กร บุคลากรด้านต่างๆ และชุมชนมีความสำคัญในการร่วมดำเนินการโครงการดังแผนภูมิ



หมายเหตุ : แต่ละขั้นตอน ผู้รับผิดชอบสามารถปรับได้ตามความเหมาะสมของแต่ละพื้นที่ ผู้ป่วยที่ได้รับการ
 จดทะเบียนและส่งต่อมายังโรงพยาบาลในพื้นที่แล้ว จะได้รับการดูแลจากแพทย์หลากหลายสาขา ได้รับคำปรึกษาทาง
 พันธุศาสตร์ ให้การรักษาและฟื้นฟู จนสามารถเข้าสู่โรงเรียน สังคม และมีคุณภาพชีวิตสูงสุดตามศักยภาพของผู้ป่วย

กลุ่มอาการดาวนส์





กลุ่มอาการดาวน์คืออะไร

กลุ่มอาการดาวน์ หรือ Down syndrome เป็นโรคพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมที่พบบ่อยที่สุด

เด็กจะมีลักษณะอย่างไร

เด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีศีรษะค่อนข้างเล็กแบนและตาเฉียงขึ้น ตั้งจมูกแบน ปากเล็ก ลิ้นมักยื่นออกมา ตัวค่อนข้างเตี้ย มือสั้น มักมีโรคหัวใจพิการแต่กำเนิดหรือโรคกล้ามเนื้อหัวใจตันตั้งแต่แรกเกิด เด็กพวกนี้จะมีใบหน้าที่คล้ายคลึงกันเองมากกว่าพี่น้องท้องเดียวกัน

เด็กกลุ่มอาการดาวน์มีปัญหาอะไรบ้าง

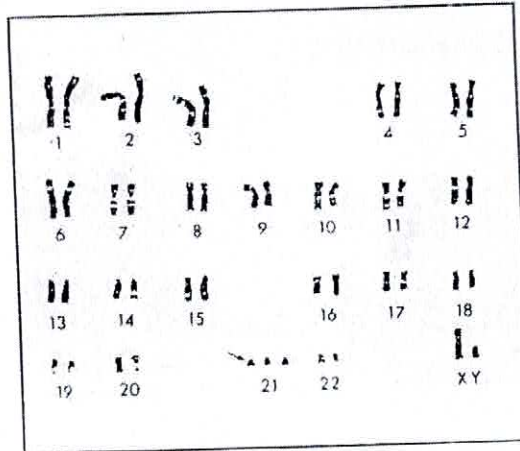
ปัญหาที่สำคัญที่สุดของเด็กเหล่านี้ก็คือ พัฒนาการช้า/ปัญญาอ่อน นอกจากนี้ก็คือโรคหัวใจพิการแต่กำเนิด และภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง ซึ่งควรได้รับการดูแลรักษาโดยเร็วภายในเดือนแรกของชีวิต

จะทราบได้อย่างไรว่าลูกของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์

โดยทั่วไปเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีใบหน้าและรูปร่างลักษณะที่จำเพาะ แพทย์และพยาบาลสามารถให้การวินิจฉัยได้ตั้งแต่แรกเกิด แต่พ่อแม่ของเด็กเหล่านี้อาจสังเกตได้จากลักษณะของเด็กที่ตัวค่อนข้างนอมน้ำ หรืออ่อนปวกเปียก การพัฒนาการที่ล่าช้า เช่น นั่งช้า ยืนช้า เดินช้า และพูดช้า หากบุตรของท่านมีลักษณะดังกล่าวควรปรึกษาแพทย์

การตรวจวินิจฉัย

การตรวจสอบยืนยันว่าบุตรของท่านเป็นกลุ่มอาการดาวน์จริง ทำได้โดยการตรวจวิเคราะห์โครโมโซม ซึ่งสามารถทำได้ทั้งที่โรงพยาบาลใหญ่ๆ และโรงเรียนแพทย์ทุกแห่ง



โครโมโซมคืออะไร

โครโมโซมเป็นแท่งนำสารพันธุกรรม ในคนเราจะมีจำนวน 46 แท่งในหนึ่งเซลล์ เพศหญิง จะเป็น 46, XX และเพศชายจะเป็น 46, XY

หากจำนวนโครโมโซมน้อยไปหรือมากเกินไป ก็ก่อให้เกิดปัญหาที่รุนแรง ได้แก่ ภาวะปัญญาอ่อนหรือแท้งบ่อยๆ หรือความพิการแต่กำเนิด

อะไรเป็นสาเหตุของการเกิดกลุ่มอาการดาวน์

สาเหตุพบบ่อยที่สุดก็คือ การมีโครโมโซมเกินไปหนึ่งแท่ง คือ โครโมโซมคู่ที่ 21 มี 3 แท่ง แทนที่จะมี 2 แท่งตามปกติ ความผิดปกติแบบนี้แพทย์เรียกว่า TRISOMY 21 ซึ่งพบได้ถึงร้อยละ 95

สาเหตุรองลงมาเรียกว่า TRANSLOCATION คือ มีโครโมโซมย้ายที่ เช่น โครโมโซมคู่ที่ 14 มายึดติดกับคู่ที่ 21 เป็นต้น พบได้ร้อยละ 4

ส่วนสาเหตุที่พบได้น้อยที่สุดคือ มีโครโมโซมทั้ง 46 และ 47 แท่งในคนๆ เดียวกันพบได้เพียงร้อยละ 1 เท่านั้น เรียกว่า MOSAIC

มีการรักษาหรือไม่

เนื่องจากกลุ่มอาการดาวน์มีพัฒนาการล่าช้าหรือภาวะปัญญาอ่อนเป็นปัญหาสำคัญ ปัจจุบันยังไม่มี การรักษาให้หายได้ แต่สามารถกระตุ้นพัฒนาการเพื่อใหพัฒนาการดีขึ้นได้

มีการช่วยเหลืออย่างไรบ้าง

ที่สำคัญที่สุดและมีประโยชน์มากก็คือ การกระตุ้นพัฒนาการของเด็ก ตั้งแต่อายุ 1-2 เดือนหลังคลอด เพื่อให้เด็กเหล่านี้สามารถยืนได้ เดินได้ ช่วยตนเองได้มากที่สุดและเป็นภาระแก่ครอบครัวน้อยที่สุด

จากการศึกษาในต่างประเทศ พบว่าการกระตุ้นพัฒนาการจะช่วยเพิ่มพูนศักยภาพได้อย่างชัดเจน และจะได้ผลดีที่สุด หากทำในระยะ 2 เดือนถึง 3 ปีแรกของชีวิต นอกจากนั้นก็ควรมีการฝึกพูดอย่างสม่ำเสมอ โดยเริ่มตั้งแต่อายุ 15-18 เดือน



ขีดความสามารถของเด็กกลุ่มอาการดาวน์เป็นอย่างไร

เด็กเหล่านี้มักมีเขาว์ปัญญาอยู่ในระดับปัญญาอ่อนปานกลาง แต่สามารถฝึกทักษะได้ผล (trainable) ปัจจุบันมีความโน้มเอียงที่จะให้เด็กกลุ่มอาการดาวน์ เข้าศึกษาพร้อมกับเด็กปกติในโรงเรียนธรรมดา มากขึ้น เช่น โรงเรียนอนุบาล และโรงเรียนประถมใกล้บ้านของท่าน

การศึกษาและโรงเรียน

โรงพยาบาลราชานุกูล กรมสุขภาพจิต กระทรวงสาธารณสุข มีโรงเรียนและสาขาหลายแห่งให้ การศึกษา และฝึกทักษะให้เด็กเหล่านี้ มีความสามารถประกอบอาชีพได้ ภายใต้การดูแลควบคุมตลอดไป ปัจจุบันมีศูนย์การศึกษาพิเศษทุกจังหวัดในประเทศไทย นอกจากนั้นมูลนิธิช่วยคนปัญญาอ่อนใน พระ ราชนูปถัมภ์มีสาขาที่จังหวัดเชียงใหม่ในภาคเหนือ จังหวัดอุดรธานีในภาคตะวันออกเฉียงเหนือ และจังหวัด นครศรีธรรมราชในภาคใต้ เป็นต้น

สำหรับสถาบันเอกชนที่จัดตั้งขึ้นยังมีน้อยแห่ง เช่น มูลนิธิสถาบันแสงสว่าง โรงเรียนกาญจนาภิเษก สมโภช

อนึ่ง ปัจจุบันตั้งแต่มีพระราชบัญญัติการศึกษาแห่งชาติ พ.ศ. 2542 กระทรวงศึกษาธิการมีโครงการ เรียนร่วมกับเด็กปกติในโรงเรียนใกล้บ้านทั่วประเทศ

มีการป้องกันหรือไม่

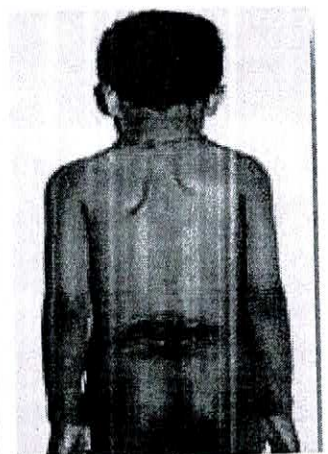
กลุ่มอาการดาวน์นี้สามารถป้องกันได้โดยการวินิจฉัยก่อนคลอด มักทำกันในหญิงตั้งครรภ์ที่มีอัตรา เสี่ยงสูง เช่น อายุมากกว่า 35 ปีขึ้นไป โดยแพทย์สามารถเจาะน้ำคร่ำมาตรวจดูโครโมโซมของทารกในครรภ์ว่า ผิดปกติหรือไม่ หากพบความผิดปกติ คู่สามีภรรยาอาจเลือกยุติการตั้งครรภ์ได้

วิธีที่เป็นทางเลือกใหม่ล่าสุด ได้แก่ การเจาะเลือดตรวจกรองในหญิงตั้งครรภ์ เพื่อตรวจหาความเสี่ยง ว่าสูงจริงหรือไม่โดยดูระดับสารเคมีบางอย่างในเลือดและฮอริโมนจากรก ซึ่งวิธีนี้ปลอดภัยเนื่องจากเป็นการ เจาะเลือดจากหญิงตั้งครรภ์ ก่อนพิจารณาทำการวินิจฉัยก่อนคลอดควรปรึกษาแพทย์เสมอ

การให้คำปรึกษาแนะนำทางพันธุศาสตร์

เป็นสิ่งจำเป็นแก่พ่อแม่ที่มีบุตรพัฒนาการช้า/ปัญญาอ่อนโดยเฉพาะอย่างยิ่งกลุ่มอาการดาวน์ เพราะ พบได้บ่อยที่สุด โดยมีอุบัติการณ์ของโรคประมาณ 1 ต่อ 800 เป็นการให้ความรู้ข้อมูลที่ถูกต้องเกี่ยวกับโรคที่ บุตรของท่านเป็น ตลอดจนการดูแลรักษาและความช่วยเหลือต่างๆ ที่บุตรของท่านควรได้รับ เพื่อเขาจะได้ พัฒนาและมีศักยภาพที่ดีที่สุดที่จะเป็นไปได้

ภาวะหลอดประสาทไม่ปิด



ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดคืออะไร

ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดเป็นหนึ่งในความพิการแต่กำเนิดที่พบได้บ่อย สามารถนำไปสู่ความพิการทางร่างกายที่รุนแรงจนถึงขั้นเสียชีวิตได้ ความผิดปกติของภาวะนี้เกิดตั้งแต่อยู่ในครรภ์มารดา จากหลอดประสาทเชื่อมปิดไม่สมบูรณ์ในช่วงระหว่างที่ตัวอ่อนมีอายุได้ 23-28 วันหลังปฏิสนธิ

สาเหตุ

ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดมีสาเหตุจากปัจจัยด้านสิ่งแวดล้อมและพันธุกรรมร่วมกัน ปัจจัยด้านสิ่งแวดล้อมที่สำคัญคือ ภาวะขาดโฟเลตในมารดา การได้รับยาหรือสารเคมีที่ทำให้เกิดความพิการแต่กำเนิด มารดาที่เป็นเบาหวาน และควบคุมระดับน้ำตาลไม่ดีระหว่างตั้งครรภ์ มารดาที่ได้รับยากันชักบางชนิดในช่วง 3 เดือนแรก

มารดาที่เคยมีบุตรคนแรกเป็นโรคหลอดประสาทไม่ปิด มีโอกาสที่จะมีบุตรคนถัดไปเป็นโรคหลอดประสาทไม่ปิดสูงกว่าประชากรทั่วไป

อาการ

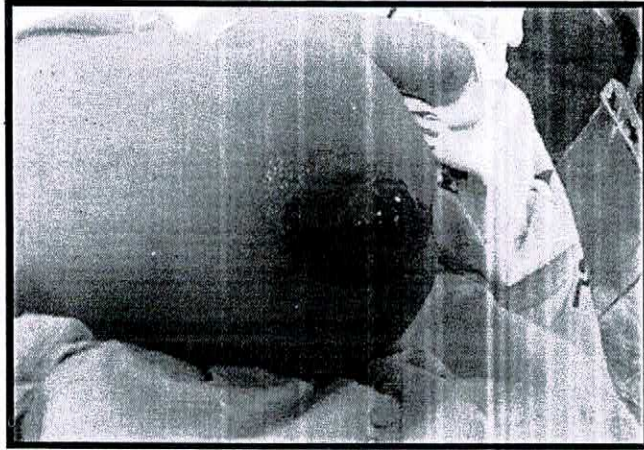
ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดอาจพบความผิดปกติได้รุนแรงแตกต่างกันออกไป ตั้งแต่เล็กน้อยจนการตรวจร่างกายไม่พบความผิดปกติ ต้องอาศัยการตรวจทางรังสีจึงจะพบ หรือรุนแรงมากจนเสียชีวิต เช่น ภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะและไร้สมองใหญ่ (anencephaly)

ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดทำให้เกิดความผิดปกติได้หลากหลาย ความรุนแรงแตกต่างกันออกไป

1. ภาวะกระดูกสันหลังโหว่ เกิดจากการที่กระดูกสันหลังไม่เชื่อมติดกันตรงกลาง ทำให้ไขสันหลัง รากประสาท เยื่อหุ้มไขสันหลัง อาจไหลยื่นออกมาจนเห็นเป็นก้อน หรือเป็นถุงน้ำอยู่แนวกลางของสันหลัง ส่วนใหญ่มักพบบริเวณเอวได้ต่อกระเบนเหน็บ ในรายที่รุนแรงน้อย อาจพบเพียงกระดูกงู หรือรอยบุ๋มบริเวณดังกล่าว ส่วนรายที่รุนแรงมากจะพบเป็นถุงน้ำ หรือก้อนยื่นออกมา ดังรูปที่ 1 และ 2

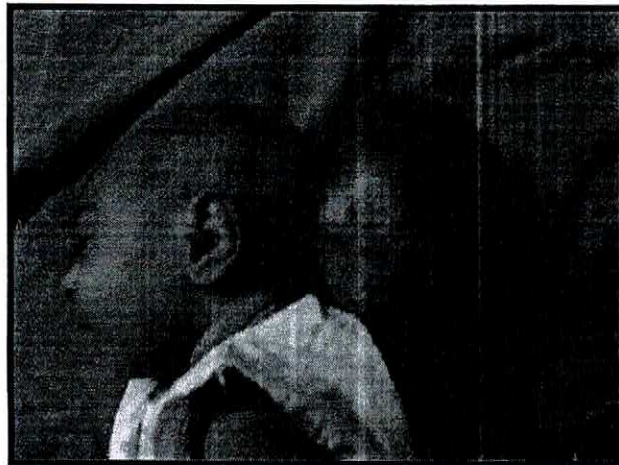


รูปที่ 1 ภาวะกระดูกสันหลังโหว่ชนิดที่ไม่มีก้อนยื่นออกมา อาจพบเป็นเพียงกระดูกงูอยู่กลางหลัง



รูปที่ 2 ภาวะหลอดประสาทไม่ปิดที่มีถุงก้อนยื่นออกมาบริเวณก้นจำเป็นต้องได้รับการผ่าตัดแก้ไข

2. ภาวะเนื้อสมองและเยื่อหุ้มสมองยื่นออกมาจากช่องโหว่ของกะโหลกศีรษะ ดังรูปที่ 3



รูปที่ 3 ภาวะเนื้อสมองและเยื่อหุ้มสมองโผล่ออกมาทางท้ายทอย

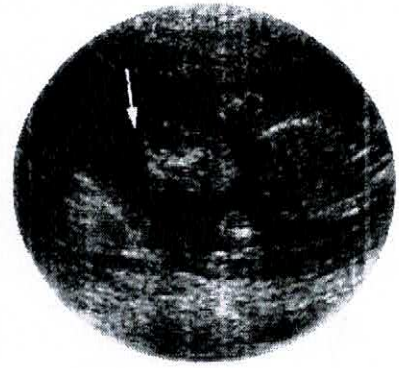
3. ภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะและไร้สมองใหญ่ จัดเป็นความผิดปกติที่รุนแรงที่สุด ทารกมักจะเสียชีวิตหลังคลอดได้ไม่นาน ดังรูปที่ 4



รูปที่ 4 ภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะและไร้สมองใหญ่

การวินิจฉัย

สูติแพทย์สามารถให้การวินิจฉัยก่อนคลอดได้โดยการตรวจด้วยเครื่องตรวจคลื่นเสียงความถี่สูงหรืออัลตราซาวด์ตั้งแต่อายุครรภ์ 13 สัปดาห์



การรักษา

ในรายที่มีความผิดปกติรุนแรง เช่น ภาวะไม่มีกะโหลกศีรษะและไร้สมองใหญ่ ทารกมักจะตายคลอดหรือเสียชีวิตภายในไม่กี่ชั่วโมงหรือไม่กี่วันหลังคลอด ดังนั้นในกรณีที่ตรวจพบตั้งแต่อยู่ในครรภ์ แพทย์อาจต้องทำความเข้าใจกับบิดามารดา และแนะนำยุติการตั้งครรภ์

ทารกที่มีกระดูกสันหลังโหว่และมีถุงหุ้มก๊อนยื่นออกมาจากกลางหลัง ต้องป้องกันไม่ให้เกิดการแตกของถุงหุ้มก๊อน เพื่อไม่ให้เกิดการติดเชื้อ ให้การรักษาโดยการผ่าตัดเร็วที่สุด หลังจากนั้นให้การฟื้นฟูเพื่อป้องกันและแก้ไขภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นได้ในอนาคต

ผลกระทบ

ทารกคลอดประสาทไม่ปิด หลังได้รับการรักษาอาจมีภาวะแทรกซ้อนจากตัวโรคได้เช่น ขาพิการ ข้อสะโพกและข้อเข่ายึดติดหรือเคลื่อนไหวหลุด อัมพาตของขาจากความผิดปกติของไขสันหลังที่ควบคุมการเคลื่อนไหว น้ำคั่งในโพรงสมองจำเป็นต้องใส่สายระบาย ปัสสาวะคั่งต้องได้รับการสวนออก

การฟื้นฟู

ทารกคลอดประสาทไม่ปิดที่มีภาวะแทรกซ้อนจำเป็นต้องได้รับการดูแลเป็นพิเศษโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ ได้แก่ กุมารแพทย์ทารกแรกเกิด แพทย์เวชพันธุศาสตร์ แพทย์เวชศาสตร์ฟื้นฟู กุมารแพทย์โรคระบบประสาท กุมารแพทย์โรคระบบทางเดินปัสสาวะ กุมารแพทย์อนุสาขาค่าพัฒนาการและพฤติกรรม จิตแพทย์ แพทย์ศัลยกรรมกระดูกและข้อ เป็นต้น

แม้ว่าการช่วยเหลือฟื้นฟูภาวะแทรกซ้อนในผู้ป่วยกลุ่มนี้ต้องอาศัยแพทย์เฉพาะทางเวชศาสตร์ฟื้นฟูเป็นหลัก แต่ในประเทศไทยยังขาดแคลนแพทย์และบุคลากรอีกมาก ดังนั้นครอบครัวและชุมชนสามารถช่วยฟื้นฟูผู้ป่วย ดัดแปลงอุปกรณ์และทำกายภาพบำบัดได้เองโดยมี สปสช. และคณะทำงานโครงการเป็นที่ปรึกษา

แนวทางการฟื้นฟูที่สามารถทำได้เองโดยครอบครัวผู้ป่วยและบุคลากรในชุมชน

- ป้องกันภาวะแทรกซ้อน ได้แก่ ระบบขับถ่ายปัสสาวะและอุจจาระ แผลกดทับ ข้อผิดรูป ข้อติด ข้อสะโพกหลุด เป็นต้น

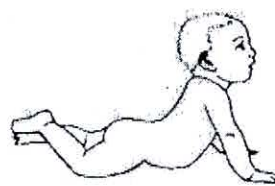
1. การสวนปัสสาวะโดยวิธีสะอาดเป็นครั้งคราว (Clean intermittent catheterization)



2. การดัดข้อต่อต่างๆ เพื่อป้องกันภาวะข้อติด ได้แก่



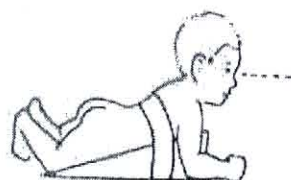
ข้อเท้า



ข้อสะโพก

- ช่วยให้เด็กได้มีพัฒนาการตามวัย โดยพิจารณาการอุปกรณเสริมที่เหมาะสมตามระดับความสามารถของแต่ละบุคคล

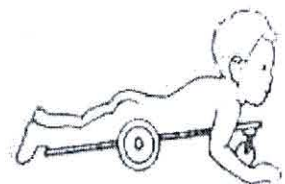
1. วัยทารก



ช่วยให้มองเห็นสิ่งต่างๆ เบื้องหน้าได้ชัดขึ้น

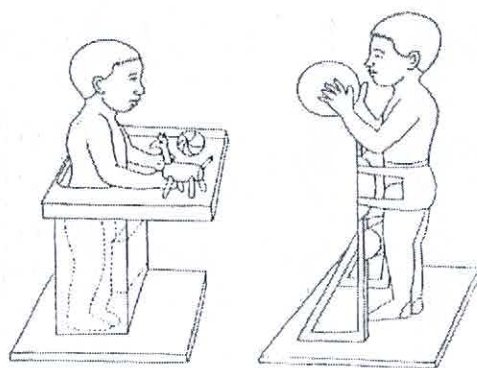


ช่วยให้หยิบ และ ใช้มือหยิบจับ
ของเล่นได้สะดวก



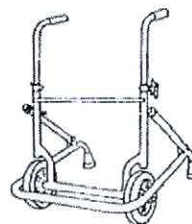
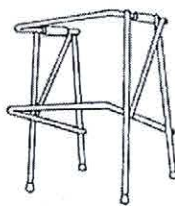
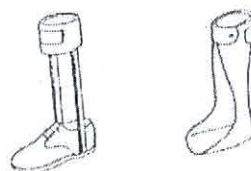
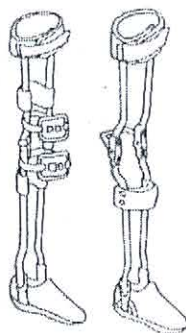
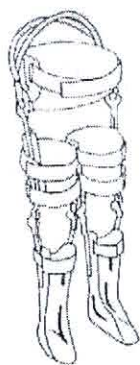
ช่วยการเคลื่อนไหวที่

2. วัยเด็กเล็ก



ฝึกยืนโดยใช้ Standing frame

- กายอุปกรณ์ช่วยเดินชนิดต่างๆ อาจใช้วัสดุที่มีในชุมชนมาดัดแปลงใช้อย่างเหมาะสม



ไม้ค้ำยัน

กรอบพยุงเดิน

กรอบพยุงเดินแบบมีล้อ

(ดัดแปลงจาก กิ่งแก้ว ปาจริย์. ไขสันหลังพิการแต่กำเนิด (Myelodysplasia). ใน: กิ่งแก้ว ปาจริย์, บรรณาธิการ. การฟื้นฟูสมรรถภาพเด็กพิการ. กรุงเทพฯ: โรงพิมพ์ กรีน พรินท์; 2542. หน้า 58-98.)

การป้องกัน

- การป้องกันภาวะหลอดประสาทไม่ปิดในหญิงวัยเจริญพันธุ์ ทำได้โดยให้รับประทานกรดโฟลิก ขนาด 400 ไมโครกรัมต่อวัน นานอย่างน้อย 1 เดือนก่อนการตั้งครรภ์ และรับประทานต่อไปจนอายุครรภ์ 12 สัปดาห์ จะสามารถลดอุบัติการณ์ของภาวะนี้ในประชากรได้ร้อยละ 50-80
- การป้องกันการเกิดซ้ำในหญิงที่เคยมีบุตรเป็นโรคหลอดประสาทไม่ปิด มารดาควรได้รับกรดโฟลิก 4 มิลลิกรัมต่อวัน นานอย่างน้อย 1 เดือนก่อนการตั้งครรภ์ และรับประทานต่อไปจนอายุครรภ์ 12 สัปดาห์ ซึ่งวิธีนี้จะสามารถลดอัตราเสี่ยงในการเกิดซ้ำลงได้ร้อยละ 70

การลงทะเบียน

ยังมีผู้ป่วยภาวะหลอดประสาทไม่ปิดอีกมากมายในประเทศไทย ที่ไม่ได้รับการดูแลรักษาฟื้นฟู และให้คำแนะนำแก่ครอบครัวในการป้องกันการเกิดซ้ำ อีกทั้งผู้ป่วยใหม่ที่คลอดและได้รับการวินิจฉัยแล้ว อาจยังไม่ได้รับการดูแลทั่วถึงตามมาตรฐานเดียวกันทั่วประเทศ บางรายมีข้อจำกัดในการเข้าถึงการบริการรักษาฟื้นฟู ดังนั้น การลงทะเบียนความพิการแต่กำเนิด จึงมีความสำคัญที่จะช่วยให้ผู้ป่วยได้เข้าถึงการรักษาอย่างเหมาะสม

แนวทางการค้นหาส่งต่อและช่วยเหลือผู้ป่วยในชุมชน

แม้ว่าผู้ป่วยโรคหลอดประสาทไม่ปิด จะเป็นความพิการแต่กำเนิดที่ต้องการการดูแลรักษาที่ซับซ้อน แต่เป็นโรคที่มีหลักฐานยืนยันในปัจจุบันว่ามีการป้องกันที่ได้ผลค่อนข้างดี และหากได้รับความร่วมมือจากหลายๆ ฝ่าย โดยเฉพาะจากชุมชนในการค้นหาและส่งต่อผู้ป่วยมารับการรักษาฟื้นฟูอย่างเหมาะสม รวมถึงการให้คำแนะนำในการป้องกันการเกิดโรค โดยการให้กรดโฟลิกในหญิงวัยเจริญพันธุ์ จะช่วยลดจำนวนผู้ป่วยลงได้มาก อีกทั้งยังสามารถช่วยเหลือผู้ป่วยในชุมชนของท่านให้ได้รับการดูแลตามมาตรฐานอีกด้วย

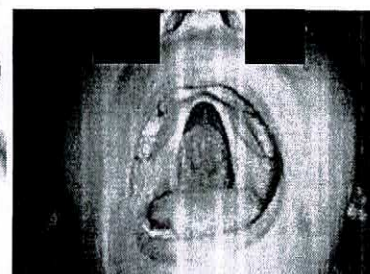
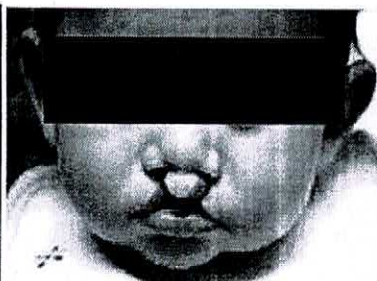
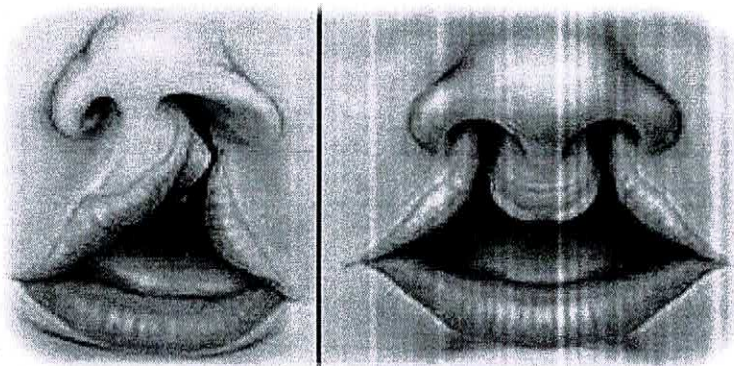
บทบาทของชุมชน: การค้นหาผู้ป่วยในชุมชน

เจ้าหน้าที่ทางด้านสาธารณสุขในชุมชน มีบทบาทสำคัญในการดูแลผู้ป่วยโรคหลอดเลือดประสาทไม่ปิดได้ดังนี้



ผู้ป่วยที่ได้รับการจดทะเบียนและส่งต่อมายังโรงพยาบาลในพื้นที่แล้ว จะได้รับการดูแลจากแพทย์หลากหลายสาขา ได้รับคำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ ให้การรักษาและฟื้นฟู จนสามารถเข้าสู่โรงเรียน สังคม และมีคุณภาพชีวิตสูงสุดตามศักยภาพของผู้ป่วย

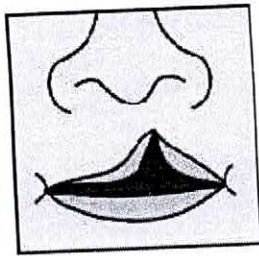
ภาวะปากแหว่ง เพดานโหว่



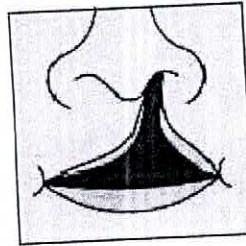
บันทึกลักษณะของปากแหว่งและเพดานโหว่

1. ปากแหว่งอย่างเดียว คือรอยแยกนั้นไม่ถึงส่วนเพดานปาก

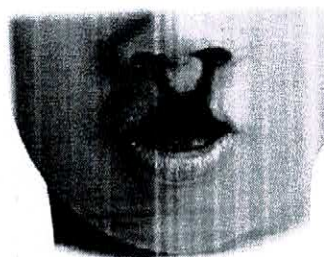
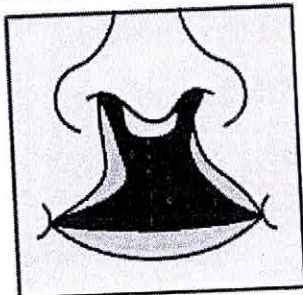
☐ ปากแหว่งข้างเดียวแบบไม่สมบูรณ์



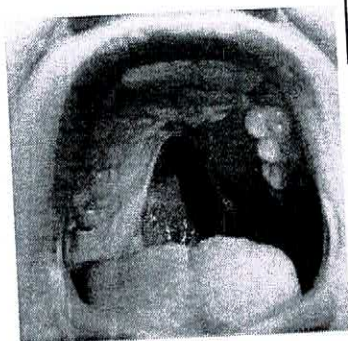
☐ ปากแหว่งข้างเดียวแบบสมบูรณ์



☐ ปากแหว่งสองข้างแบบสมบูรณ์



2. เพดานโหว่อย่างเดียว

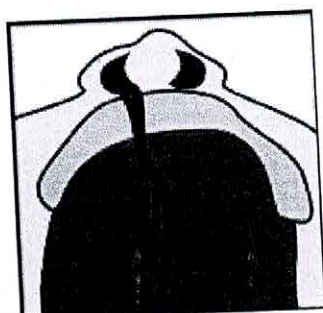


เพดานโหว่อย่างเดียว

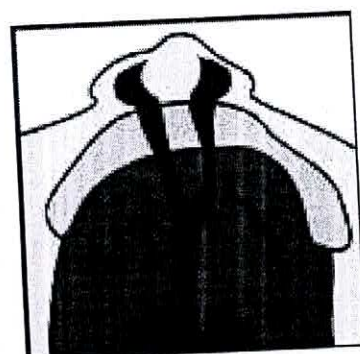


3. ปากแหว่งและเพดานโหว่

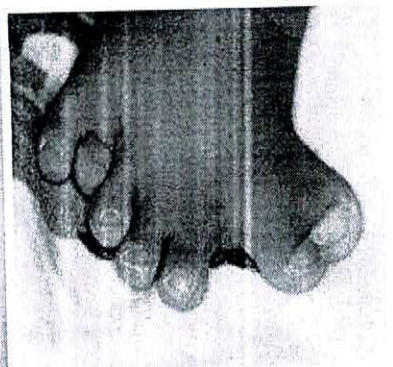
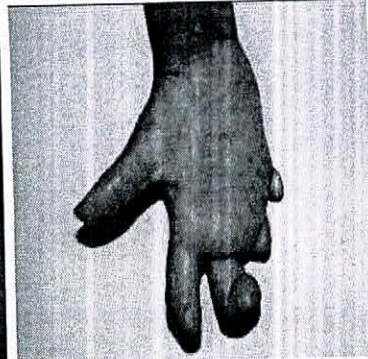
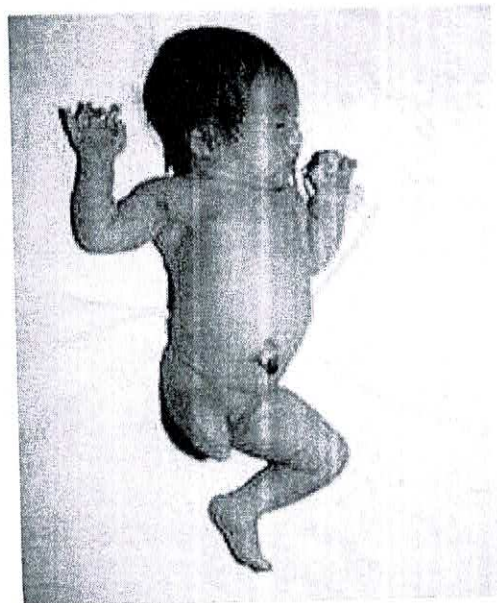
☐ ปากแหว่งและเพดานโหว่ข้างเดียวสมบูรณ์



☐ ปากแหว่งและเพดานโหว่สองข้างสมบูรณ์



ความพิการของแขนขา



ผู้ปฏิบัติ

เจ้าหน้าที่ รพ.สต.

อาสาสมัครสาธารณสุขประจำหมู่บ้าน (อสม.)

นักสังคมสงเคราะห์

แพทย์ พยาบาล

หน้าที่ความรับผิดชอบ

1. ค้นหาและวินิจฉัย

1. ถ้าพบทารกหรือเด็กที่มีความพิการของแขนขาที่คลอดที่บ้าน หรือไม่เคยได้รับการดูแล โดยแพทย์ให้ส่งต่อไปที่โรงพยาบาล
2. ให้ความรู้ในระดับชุมชนเพื่อตระหนักถึงความสำคัญของความพิการของแขนขา แจกแผ่นพับให้ความรู้เกี่ยวกับความพิการของแขนขาแก่ชุมชนและโรงเรียน

2. รักษาและฟื้นฟู

1. ตรวจเยี่ยมบ้าน/โรงเรียน
2. ให้คำแนะนำและให้การป้องกันระดับปฐมภูมิ
3. ให้คำแนะนำปรับสภาพบ้านและเครื่องใช้ประจำวันให้เหมาะสมกับความพิการของผู้ป่วย
4. ดูแลจิตใจผู้ป่วยและครอบครัว
5. ทำความเข้าใจกับคุณครู/เพื่อน
6. ดูแลสวัสดิการสำหรับคนพิการ

3. ให้คำแนะนำป้องกันโรคเกิดซ้ำ

1. ป้องกันสาเหตุของความพิการของแขนขาที่สามารถป้องกันได้ เช่น สาเหตุจากพันธุกรรมและสารก่อวิรูป

แผนภูมิการดูแลผู้ป่วยความพิการแต่กำเนิดของแขนขาระดับชุมชน

1. ค้นหาและวินิจฉัย

ค้นหาทารกแรกเกิดหรือเด็กที่มีความพิการ
แต่กำเนิดของแขนขาที่คลอดที่บ้านหรือ
ไม่เคยได้รับการรักษาโดยแพทย์

2. รักษาและฟื้นฟู

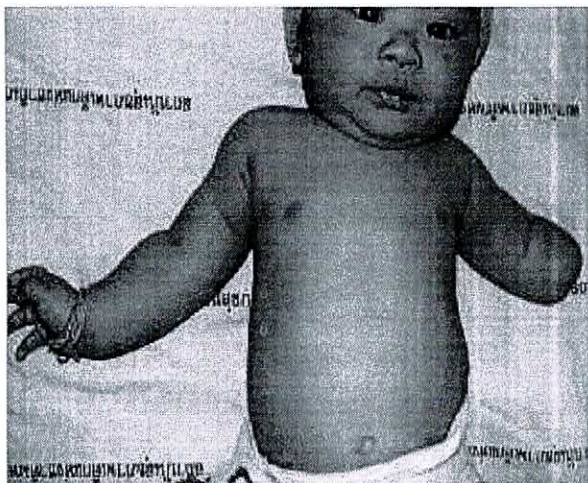
- ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลชุมชนเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ พร้อมลงแบบบันทึกความพิการแต่กำเนิด
- ตรวจเยี่ยมบ้านและโรงเรียน
- ให้คำแนะนำปรับสภาพบ้านและเครื่องใช้ประจำวันให้เหมาะสมกับความพิการของผู้ป่วย
- ทำความเข้าใจกับคุณครู/เพื่อน
- ดูแลจิตใจผู้ป่วยและครอบครัว
- ดูแลสวัสดิการสำหรับคนพิการ

3. ให้คำแนะนำและ ป้องกันการเกิดโรคซ้ำ

ป้องกันสาเหตุของความพิการ
ของแขนขาที่สามารถป้องกันได้

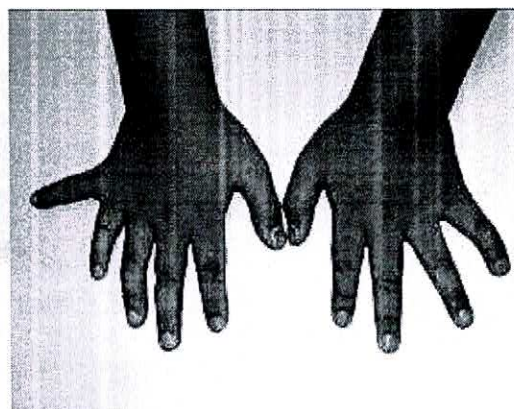
ความพิการของ แขน-ขา

1. แขนหรือมือขาด ☐ ไม่มี ☐ มี



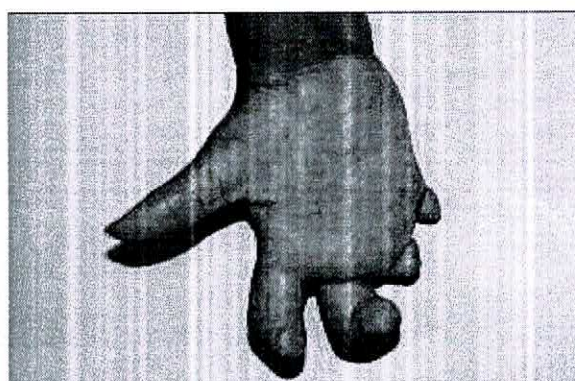
ถ้าแขนหรือมือขาดให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

2. นิ้วมือเกิน ☐ ไม่มี ☐ มี



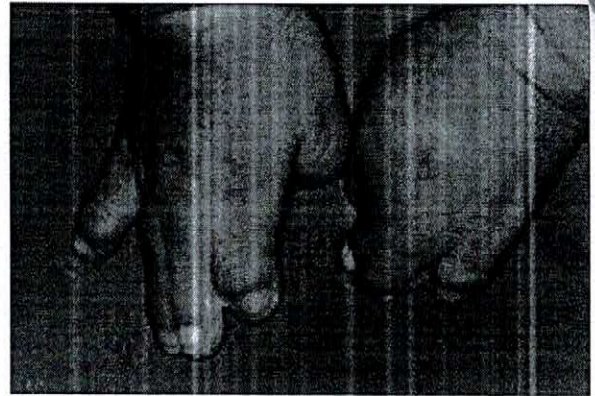
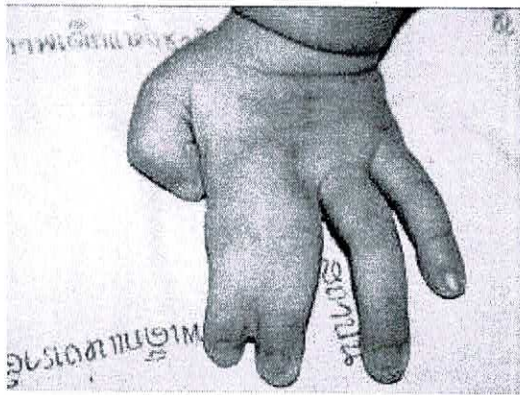
ถ้านิ้วมือเกินให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

3. นิ้วมือขาด ☐ ไม่มี ☐ มี



ถ้านิ้วมือขาดให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

4. นิ้วมือนิดกัน ☐ ไม่มี ☐ มี



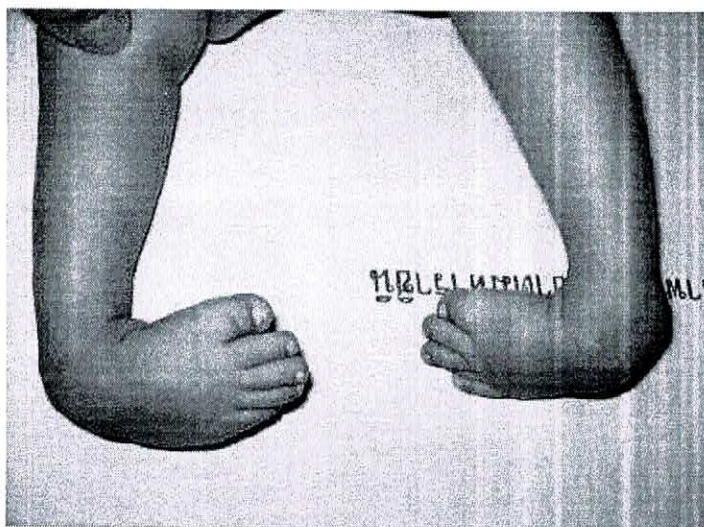
ถ้านิ้วมือนิดกันให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

5. ขาหรือเท้าขาด ☐ ไม่มี ☐ มี



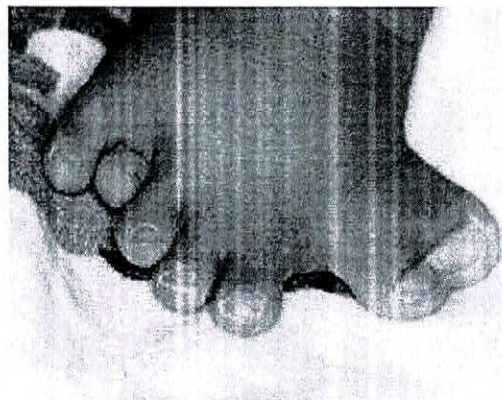
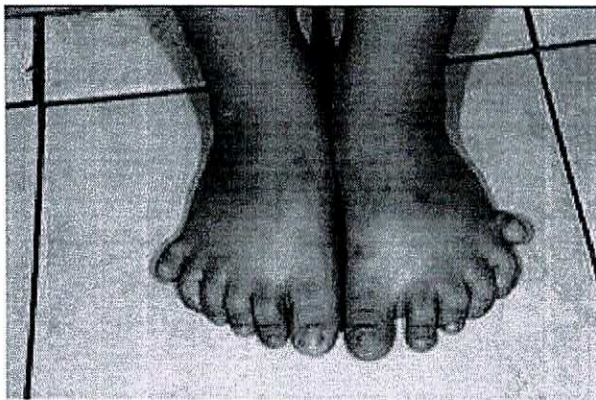
ถ้าขาหรือเท้าขาดให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

6. เท้าปุก ☐ ไม่มี ☐ มี



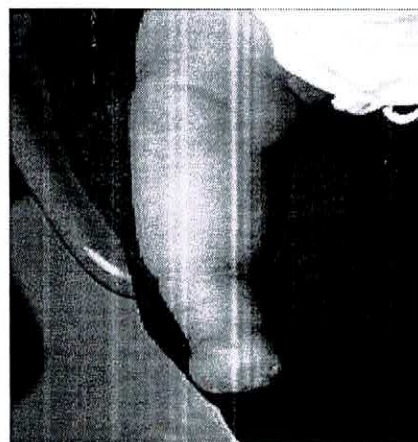
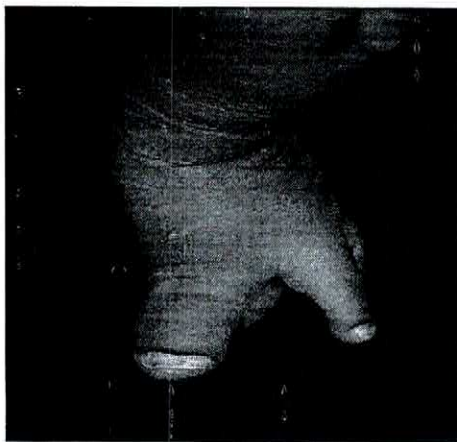
ถ้าเท้าปุกให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

7. นิ้วเท้าเกิน ☐ ไม่มี ☐ มี



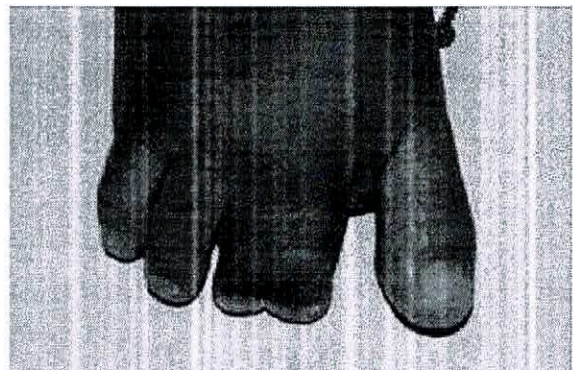
ถ้านิ้วเท้าเกินให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

8. นิ้วเท้าขาด ☐ ไม่มี ☐ มี



ถ้านิ้วเท้าขาดให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

9. นิ้วเท้าติดกัน ☐ ไม่มี ☐ มี



ถ้านิ้วเท้าติดกันให้ส่งตัวไปยังโรงพยาบาลเพื่อตรวจวินิจฉัยและลงทะเบียนผู้พิการ

ภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน)

เป็นลักษณะเฉพาะชวนให้สงสัย ภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน)



ผู้ปฏิบัติ

เจ้าหน้าที่ รพ.สต.

อาสาสมัครสาธารณสุขประจำหมู่บ้าน (อสม.)

นักสังคมสงเคราะห์

แพทย์ พยาบาล

หน้าที่และขอบเขตการปฏิบัติ

1. ค้นหาและตรวจกรอง

ถ้าพบผู้ที่สงสัยว่าเป็นภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) ที่ไม่เคยได้รับการดูแลโดยแพทย์ ให้ส่งต่อไปที่โรงพยาบาล

- เด็กชาย รูปร่างหน้าตาปกติ อายุ 2-3 ปีขึ้นไป และลุกขึ้นยืนใน “ท่าชันเข่า”
- เด็กชาย อายุ 3-5 ปีขึ้นไป เดินแล้วล้มบ่อย เดินขาบิด เดินเขย่งปลายเท้าจิกพื้น วิ่งไม่ถนัด หลังแอ่น น่องโต นั่งกับพื้นแล้วลุกขึ้นเองไม่ได้ ต้องใช้มือชันพื้นหรือชันเข่าลุกขึ้น
- ที่ศูนย์เด็กเล็ก อาจให้เด็กนั่งลงที่ละหลายคน แล้วสังเกตตอนลุกขึ้น ว่าคนใดมีลักษณะท่าชันเข่าหรือไม่ ทำปีละ 2 ครั้งก็เพียงพอแล้ว



ถ้าพบผู้หญิง ที่มีประวัติครอบครัวผู้ป่วยด้วยภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) และยังไม่เคยตรวจว่าเป็นพาหะหรือไม่ ให้ส่งต่อไปที่โรงพยาบาล

ให้ความรู้ระดับชุมชนให้ตระหนักถึงความสำคัญของการตรวจยืนยันโรค และการป้องกันแม่และผู้หญิงในครอบครัวนั้น ที่อาจเป็นพาหะและมีบุตรเป็นโรคอีก

2. รักษาและฟื้นฟู

- 2.1 เยี่ยมบ้าน ดูแลจิตใจผู้ป่วยและครอบครัว
- 2.2 แนะนำปรับสภาพบ้าน ทางไปห้องน้ำ และเครื่องใช้ประจำวันให้เหมาะสมกับความพิการของผู้ป่วย
- 2.3 เยี่ยมโรงเรียน ทำความเข้าใจกับคุณครูและเพื่อน
- 2.4 ดูแลสวัสดิการสำหรับคนพิการ
- 2.5 แนะนำการฟื้นฟูที่โรงพยาบาลใกล้บ้าน ทำเองที่บ้านหรือในชุมชน เช่น วัด ศูนย์ฟื้นฟูต่างๆ

3. ให้นำแนะนำป้องกันโรคเกิดซ้ำ

- 1.3 ส่งพ่อแม่และผู้หญิงในครอบครัว ไปตรวจที่โรงพยาบาล เพื่อตรวจพาหะและรับคำแนะนำป้องกันการมีบุตรเป็นโรคอีก

แผนภูมิการดูแลภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) ระดับชุมชน

1. ค้นหาและ ตรวจกรอง

- ค้นหาเด็กชาย 2-5 ปี ที่ลูกใน “ท่าชันเข่า” “เดินล้มบ่อย” สงสัยว่าเป็น ภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) ที่ไม่เคยได้รับการดูแลโดยแพทย์
- ผู้หญิง ในครอบครัวผู้ป่วยด้วยภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) ที่ ยังไม่เคยตรวจว่าตนเป็นพาหะหรือไม่
- ให้ความรู้แก่ชุมชนเกี่ยวกับโรคและการป้องกันโรคเกิดซ้ำ



2. รักษาและฟื้นฟู

- เยี่ยมบ้าน ดูแลจิตใจผู้ป่วยและครอบครัว
- แนะนำปรับสภาพบ้าน ห้องน้ำ เครื่องใช้ประจำวันให้เหมาะกับผู้ป่วย
- เยี่ยมโรงเรียน ทำความเข้าใจกับคุณครูและเพื่อน
- ดูแลสวัสดิการสำหรับคนพิการ
- แนะนำการฟื้นฟูที่โรงพยาบาลใกล้บ้าน ทำเองที่บ้าน หรือในชุมชน เช่น วัด ศูนย์ฟื้นฟูต่างๆ



3. ให้คำแนะนำ ป้องกันโรคเกิดซ้ำ

- ส่งพ่อแม่และผู้หญิงในครอบครัวไปโรงพยาบาลเพื่อตรวจพาหะ และ รับคำแนะนำป้องกันการเกิดโรคซ้ำอีกในครอบครัว
- ติดตามผู้หญิงในครอบครัว
 - ผู้หญิงที่ผลตรวจไม่เป็นพาหะ ให้ฝากครรภ์และคลอดตามปกติ
 - ผู้หญิงที่เป็นพาหะให้ฝากครรภ์ รพ.ศูนย์ เพื่อวางแผนตรวจทารก ในครรภ์

การดำเนินโรค

ผู้ป่วยภาวะกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) จะมีอาการรุนแรงมากขึ้นตามอายุ มักจะลุกเดินเองไม่ไหวเมื่ออายุ 8-9 ปี ต้องนั่งเก้าอี้เข็น ต่อมาอาการรุนแรงเพิ่มอีกจนนั่งไม่ไหว และเสียชีวิตเมื่ออายุประมาณ 18-25 ปี เนื่องจากกล้ามเนื้อหัวใจบีบตัวไม่ดี ทำให้เหนื่อย ตัวบวมและขาบวม กล้ามเนื้อที่ช่วยในการหายใจอ่อนแรงลง ไอไม่ออก เสมหะค้างในปอด ปอดอักเสบและหัวใจวายในที่สุด

1. ส่งเสริมพัฒนาการให้เหมาะสมตามวัย

สุขอนามัยทั่วไป การเข้าห้องน้ำได้สะดวก

ให้เด็กได้ไปโรงเรียน ช่วยเหลือตนเองเท่าที่จะทำได้

ให้ครอบครัวเข้าใจ มีกำลังใจที่จะผ่านวิกฤตินี้ไปได้ ส่งเสริมความสามารถของครอบครัวในการดูแลผู้ป่วย

2. พื้นฟูสมรรถภาพทางกาย ป้องกันปัญหาข้อยึดติด รกเข็นที่เหมาะสมพอดีกับตัวผู้ป่วย

3. บทบาทของครูและโรงเรียน

จำกัดวิชาพลศึกษา

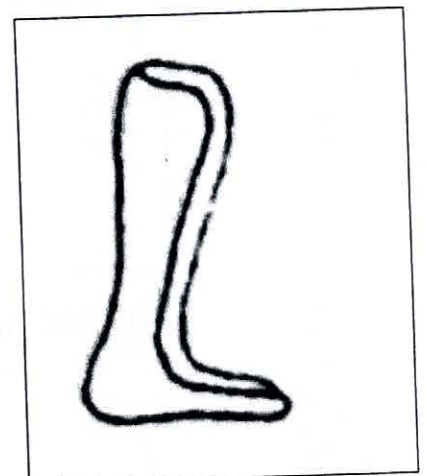
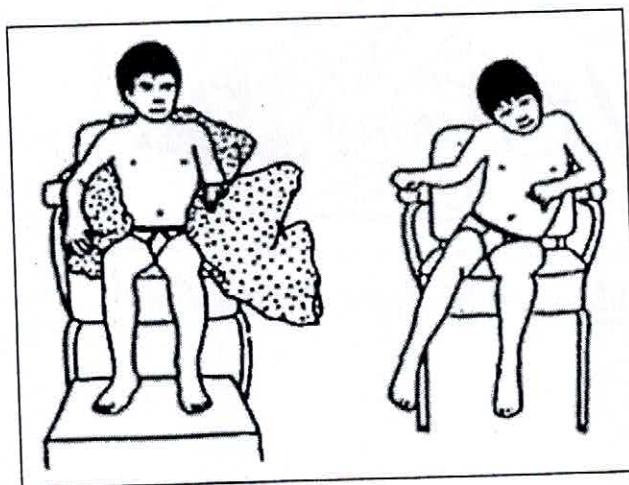
ห้องเรียนอยู่ชั้นล่าง

อนุญาตให้ผู้ปกครองพาเด็กเข้าห้องเรียนได้

ผลิตเวรให้เพื่อนช่วยพยุง

ส่วนใหญ่ผู้ป่วยอาจเรียนได้ถึงประถมต้น

แนวทางการฟื้นฟูที่ได้เองอย่างง่าย ๆ ในชุมชน



คำอธิบายการลงรายละเอียดแบบบันทึกความพิการแต่กำเนิด

ประกอบด้วยข้อมูลสำคัญ 3 ส่วน คือ

1. ข้อมูลส่วนตัว

เป็นข้อมูลเกี่ยวกับชื่อ-นามสกุล วัน เดือน ปี เกิดของผู้ป่วย เลขที่บัตรประชาชน ที่อยู่และหมายเลขโทรศัพท์ วันที่เก็บข้อมูล

2. ข้อมูลเกี่ยวกับการคลอด

เป็นข้อมูลเกี่ยวกับลักษณะการคลอด น้ำหนักแรกเกิด อายุครรภ์ คะแนน Apgars ที่ 1 นาที และ 5 นาที การแท้งโดยธรรมชาติ หรือทำแท้งพร้อมข้อบ่งชี้ การตายคลอด อายุครรภ์ที่ตายคลอด ข้อมูลของมารดา อายุมารดา โรคประจำตัว ประวัติความเจ็บป่วยและการใช้ยาระหว่างตั้งครรภ์ ประวัติความผิดปกติในครอบครัว

3. ข้อมูลความพิการแต่กำเนิด โดยแยกเป็นความผิดปกติ ดังนี้

- หลอดประสาทไม่ปิด เป็นข้อมูลเกี่ยวกับลักษณะของความผิดปกติและความผิดปกติร่วม
- ปากแหว่งเพดานโหว่ เป็นข้อมูลเกี่ยวกับลักษณะของความผิดปกติ และความผิดปกติร่วม
- ความพิการของแขนขา เป็นข้อมูลเกี่ยวกับลักษณะของความผิดปกติและความผิดปกติร่วม

โดยทั้ง 3 ภาวะข้างต้น ให้ลงในแบบบันทึกที่ 1

ให้ลงรายละเอียดส่วนของร่างกายที่ตรวจพบความผิดปกติ เช่น มือ เท้า แขนส่วนต้น แขนส่วนปลาย ขาส่วนต้น ขาส่วนปลาย ความผิดปกติของสัดส่วนของแขน-ขา ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ได้แก่ โครโมโซม หรือผลเอกซเรย์

หมายเหตุ : สำหรับกลุ่มอาการดาวน์และกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน) ให้ลงบันทึกในแบบบันทึกที่ 2 และ 3