



CHAPTER VI

ETHICAL CONSIDERATION

The early amniocentesis and amnifiltration have been studied in the ongoing pregnancy for prenatal diagnosis of chromosome abnormalities, with minimal pregnancy complications similar to second trimester amniocentesis.

The patient and husband will go through the process of genetic counselling for prenatal genetic diagnosis of chromosome abnormality by reading the brochure (appendix 2.) watching the audiovisual aid and verbal discussion with the prenatal geneticist. The information and the content of the counselling were included all of the following:

1. What is the chromosome.
2. The process of cell division and the product of the nondisjunction process through the Meiosis and mitotic event.
3. The outcome and prognosis of chromosome abnormality.
4. The management of the chromosome abnormality.
5. Who is the risk couple.
6. The prenatal diagnosis method, procedure, and also

the risk.

The randomized clinical trial between the two groups, early amniocentesis and the amnifiltration procedure will be discussed in detail.

The informed consent were obtained from the couple who agree to participate in this study.

The Pramankutklao Hospital ethical committee has given approval for this study.

In the case of procedure failure and culture failure the patient will be reschedule for second trimester amniocentesis for chromosome study.

INFORMED CONSENT

I am completely informed about the study objective, the procedure, and also the content of the prenatal diagnosis for chromosome study include "What is the chromosome", mechanism of nondisjunction, the result of chromosome abnormality, the risk to have the chromosome abnormality fetus and also the choice for the management of chromosome abnormality.

I agree to answer the question being asked by the interviewer and permit to have the amniotic fluid drawn.

I understand about the side effect that may happen, and the limitation of the diagnostic procedure (for chromosome abnormality only)

My husband is completely informed and agree with all the procedure.

Patient signature
 (.....)

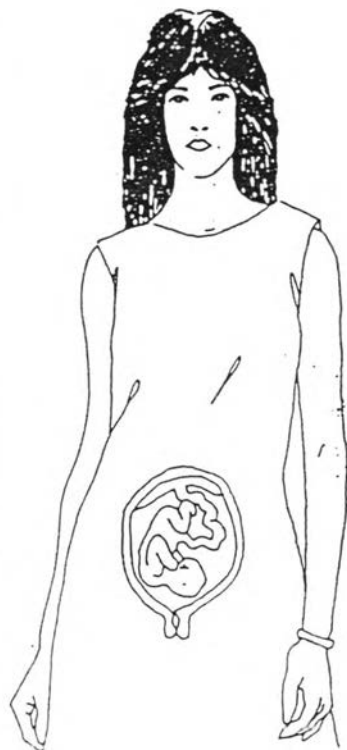
Husband signature
 (.....)

Witness signature
 (.....)

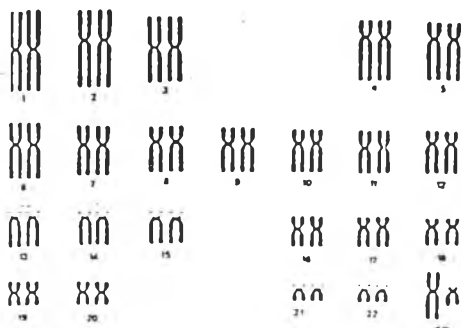
Witness signature
 (.....)

APPENDIX 2

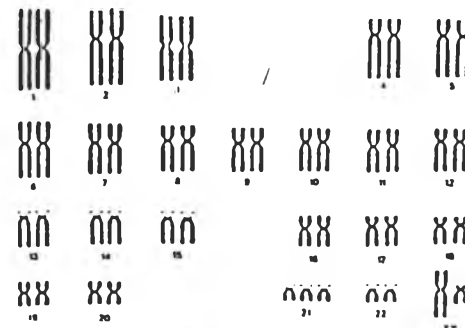
การตรวจหาความผิดปกติ ของโครโมโซม ทารกในครรภ์



ร่างกายของมนุษย์ประกอบด้วย อวัยวะต่าง ๆ เช่นแขน
ขา ตับ และหัวใจ เป็นต้น ในแต่ละอวัยวะประกอบด้วย
หน่วยเล็ก ๆ เรียกว่า เซลล์ (cell) เซลล์ของอวัยวะต่าง ๆ
จะมีลักษณะหน้าที่และการทำงานแตกต่างกันไป เรายังเข้าใจ
ได้ไม่ทั้งหมดว่าอะไรเป็นสิ่งที่กำหนดให้มีความแตกต่างทั้ง
รูปร่าง และการทำงานของเซลล์ ในอวัยวะเหล่านั้น เรา
พบว่าภายในเซลล์มีก้อนเล็ก ๆ มีสีทึบอยู่ ซึ่งเราเรียกว่า
นิวเคลียส ในบริเวณนิวเคลียสนั้น จะมีเส้นสายเล็ก ๆ เต็ม
ไปหมดเราเรียกว่า โครโมโซม (Chromosome) เซลล์
ทุก ๆ เซลล์มีรูปร่างและหน้าที่จะไม่เหมือนกัน แต่ในนิว
เคลียสจะมีโครโมโซมที่เหมือนกัน โดยปกติโครโมโซมจะ
อยู่เป็นคู่ๆ ของคนเราจะมี 23 คู่ (46 แท่ง) โดยแยกเป็น
โครโมโซมที่กำหนด เพศชาย (XY) และเพศหญิง (XX)
1 คู่ ในโครโมโซมแต่ละเส้นจะมีหน่วยย่อยเล็ก ๆ เรียกว่า



เราเรียกว่า ยีน (gene) แต่ละหน่วยงาน จะเป็นตัว
การกำหนดลักษณะรูปร่างและอวัยวะต่าง ๆ ของคนรวม
ทั้งสีผิว สีผม สีตา ความสูง ความเฉลียวฉลาด ความสามารถ
บางอย่าง เป็นต้น เรายังไม่ทราบทั้งหมดว่า ยีนใดควบคุม
ลักษณะใด เราทราบแต่เพียงบางตำแหน่งเท่านั้น และ
ถ้าโครโมโซม มีมากกว่า 23 คู่ก็จะแสดงถึงความผิดปกติของ



ก็จะทำให้คนๆ นั้น มีความผิดปกติทางร่างกาย คือ
มีรูปร่างเตี้ย มีคางจุกแบน ศีรษะแบน แก่เร็วกว่าอายุ และ
ที่สำคัญจะพบร่วมกับมีความเจริญของสมองน้อยกว่าปกติ
ที่เรียกว่า คนปัญญาอ่อน นอกจากนี้ยังอาจจะพบว่า
มีความพิการแต่กำเนิดอย่างอื่น ร่วมด้วย เช่น มี ลิ้นหิว
ใจพิการ มีความผิดปกติของลำไส้



ความผิดปกติที่มีความเป็นมาตั้งแต่การผสมกันของไข่และเรื้อของสุรชาย หรือที่เรียกว่าเป็นมาแต่กำเนิด สตรีทุกคนอาจมีโอกาสคลอดบุตรที่มีลักษณะปัญญาอ่อน โดยเฉพาะสตรีที่มีอายุเกิน 35 ขึ้นไป สตรีที่มีอายุน้อยและไม่มีประวัติการมีเด็กปัญญาอ่อน ในครอบครัวจะมีโอกาสน้อยกว่าสตรีที่มีอายุมาก และมีประวัติดังกล่าวในครอบครัว

อายุเท่าไรจึงถือว่ามาก?

ในทางการแพทย์ เราพบว่า สตรีที่มีอายุเกิน 35 ปีจะมีปัญหาความผิดปกติของโครโมโซมของทารกในครรภ์สูงกว่า ของคนที่อายุน้อยกว่า 35 ปี และยังอายุสูงขึ้นไป ความผิดปกติก็จะพบมากขึ้น เป๊ะงาตามตัว ดังนี้

- อายุ 35 ปี มีความเสี่ยง ร้อยละ 1
- อายุ 39 ปี มีความเสี่ยง ร้อยละ 2
- อายุ 45 ปี มีความเสี่ยง ร้อยละ 8

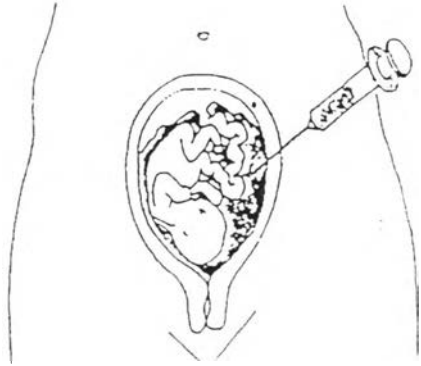
ถ้าเราจะมิลูกตอนอายุมากกว่า 35 ปี ทราบได้อย่างไรว่า ลูกของเราที่ออกมา จะผิดปกติหรือเปล่า?

ในทางการแพทย์ สมัยใหม่ เรามีวิธีทำให้ คือเราจะเจาะเอาน้ำคร่ำไปตรวจ โดยเมื่อน้ำคร่ำจะมี เซลล์ของเด็กหลุดลอยออกมาเราเอาเซลล์ที่ได้ไปเลี้ยงให้มีการแบ่งตัวแล้วเอาโครโมโซมของเซลล์ เหล่านั้น มาศึกษาดูว่ามีความผิดปกติหรือไม่ โดยใช้เวลาดังกล่าวประมาณ 2-3 สัปดาห์ทำให้เราสามารถทราบความผิดปกติของโครโมโซมของเด็กได้ก่อนที่เด็กจะเกิด

การเจาะท้องเอาน้ำคร่ำ เพื่อเอาเซลล์ออกมา จะมีผลร้ายอะไรหรือไม่?

น้ำคร่ำที่เราเอาออกมาเพียงเล็กน้อยไม่เป็นอันตรายต่อทั้งแม่และเด็ก การทำก็เป็นแต่เพียงใช้เข็มเจาะผ่านเข้าไปคูดน้ำคร่ำออกมาทำเสร็จก็กลับข้ามได้ ไม่ต้องอยู่โรงพยาบาล แพทย์มักแนะนำให้ทำช่วง อายุครรภ์ 11-14 สัปดาห์ ในรายที่สงสัยว่าจะมีความผิดปกติของทารกในครรภ์เพราะเป็นช่วงที่ทำได้สะดวกและมีเวลาพอที่ บิดามารดาของทารกจะมีเวลาคิดแก้ไขได้ทัน

เริ่มต้นแพทย์จะตรวจร่างกายโดยทั่วไปของผู้ตั้งครรภ์และใช้เครื่องมือ ตรวจด้วยคลื่นเสียงที่เรียกว่า อัลตราซาวด์ (Ultrasound) ดูท่าของเด็ก, กำหนดอายุของเด็กและตำแหน่งของรก เพื่อหาตำแหน่งที่ปลอดภัยของทารกไม่ให้เกิดอันตราย ต่อจากนั้นแพทย์จะเจาะท้องในตำแหน่งที่เหมาะสมตามข้อมูลที่ได้จากการตรวจ อัลตราซาวด์ และการตรวจร่างกาย คูดเอาน้ำคร่ำออกมาประมาณ 10 ซีซี หรือ 2 ช้อนชา ซึ่งจะไม่รู้สึกเจ็บมากไปกว่าการเจาะเลือดธรรมดาเลยเสร็จแล้วก็กลับข้ามได้โดยแพทย์จะปิดบาดแผลต่อไป



น้ำคร่ำที่คูดออกมาได้ จึงมี เซลล์ หรือเนื้อเยื่อที่หลุดมาจากผิวหน้าของเด็กปะปนอยู่ จะถูกปั่นให้เซลล์ ตกตะกอนแล้วเอาเซลล์ ไปเลี้ยงให้มีการแบ่งตัวและเอาไปตรวจดูลักษณะโครโมโซม (Chromosome) ส่วนน้ำคร่ำจะถูกนำไปตรวจหาความผิดปกติทางเคมี อย่างอื่น ๆ อีก

บุคคลที่ได้รับการปรึกษาหาแพทย์ เพื่อที่จะตรวจทางน้ำคร่ำ มีดังนี้ คือ

1. มารดา อายุ 35 ปี หรือมากกว่านั้น
2. ลูกคนก่อนเป็นปัญญาอ่อน ที่มีโครโมโซมผิดปกติ
3. ลูกคนก่อนมีอวัยวะผิดปกติโดยไม่ทราบสาเหตุ
4. แท้งบุตรบ่อย (ตั้งแต่ 2 ครั้งขึ้นไป)
5. ได้รับรังสี เอกซ์-เรย์ (X-ray) มากเกิน
6. ลูกคนก่อนมีความผิดปกติทางกรรมพันธุ์
7. ลูกคนก่อนมีความผิดปกติจากการไม่มีกระโหลกศีรษะหรือความผิดปกติของช่องไขสันหลัง

ท่านอาจสงสัยว่าการตรวจดังกล่าว ได้ผลมากน้อยเท่าไร มีความเสี่ยงต่อเด็กหรือไม่

คำตอบก็คือ ได้ผลแม่นยำ ร้อยละ 99 และมีอัตราเสี่ยงต่อเด็กน้อยกว่า ร้อยละ 1 ดังนั้นถ้าทำเป็น บุคคลในรายที่มีอัตราเสี่ยงต่อความผิดปกติของเด็ก ในครรภ์ดังกล่าวมาแล้ว สมควรจะมาปรึกษาแพทย์ และรับการทดสอบว่าเด็กทารก ไม่มีความผิดปกติทางกรรมพันธุ์หรือไม่

EXPECTED BENEFIT and APPLICATION:

The amnifiltration can be used as a standard procedure for prenatal diagnosis of chromosome abnormality as early as 11-14 weeks of gestation. The amnifiltration technique will reduce the culture time to be about 8 days, the result of the chromosome study will be ready by 12-15 weeks of gestation. By this time the patient has not feel the baby movement yet, and the pregnancy is not already evident. The social and psychological trauma for termination of the pregnancy as a consequence of the abnormal result in this early in gestation will be minimized compared to the termination in the 16 weeks or later in gestation age. The maternal risk of termination in early stage of pregnancy is also reduced compared to the termination in mid trimester. The anxiety to the patient and family from the period of waiting for the result will be reduced by 50% in duration.

Another advantage of amnifiltration compared to standard early amniocentesis is the reduction in the failure rate of the culture. The culture success rate in the amnifiltration technique is expected to be 100%. After confirmed the efficacy of this amnifiltration in 11-14 weeks of gestation, the further study in the pregnancy less than 11

weeks should be investigated. For future prenatal diagnosis of chromosome abnormality in first trimester will be developed as a standard procedure.