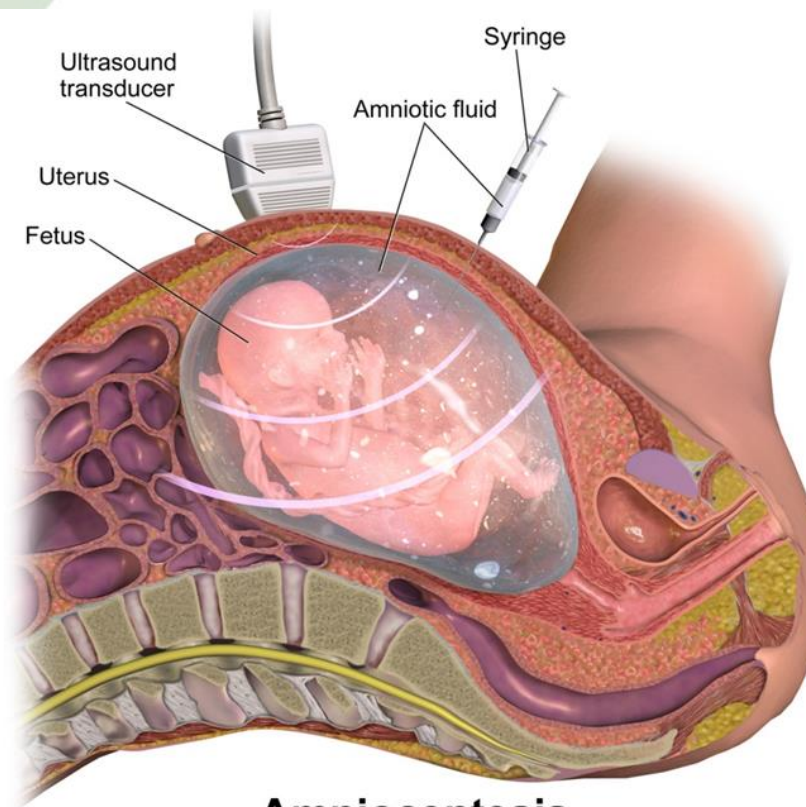


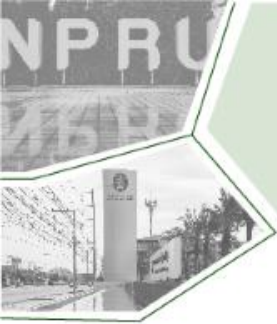
การตรวจคัดกรองความเสี่ยง : Quadruple test : เจาะน้ำคร่ำ (Amniocentesis)



Amniocentesis

อาจารย์ดวงพร ผาสวรรณ





วัตถุประสงค์

- เพื่อคัดกรองความผิดปกติทางพันธุกรรม หรือโคโมโซมขณะตั้งครรภ์
- เพื่อรับคำปรึกษาทางเลือกเมื่อทราบผล





รายงานผล “Quadruple test”

Department of Medical Sciences โทรศัทพ์ 0 5624 5618-20 โทรสาร 0 5624 5617 หมายเลขทะเบียน 4026/49

เลขที่รายงาน สธ 0611.04/4383 รายงานผลการตรวจวิเคราะห์

หน้า

701904504

3 อายุ : 21 ปี อายุครรภ์ : 14 สัปดาห์ 5 วัน
ชนิดตัวอย่าง ซีรัม สภาพตัวอย่าง : สมบูรณ์ วันที่เจาะเลือด : 22 กุมภาพันธ์ 2564

ผลการตรวจคัดกรองกลุ่มอาการดาวน์

รายการตรวจ (Test)	ผลการตรวจ (Value)	หน่วย (Unit)	CORR. MOM	วิธีตรวจ
AFP	35.90	U/mL	1.21	Quadruple test
hCGb	21.08	ng/mL	0.63	
INHIBIN	401.98	pg/mL	1.25	
UE3UPD	3.84	nmol/L	1.71	

ผลการประเมินความเสี่ยง

ชื่อความเสี่ยง (Risk Name)	ผลการประเมินความเสี่ยง	ค่าความเสี่ยง	ค่า Cutoff ความเสี่ยง
Trisomy 21 (Down Syndrome)	ความเสี่ยงต่ำ (Low Risk)	1:20599	1:250

หมายเหตุ : ผลการประเมิน “ความเสี่ยงสูง” คือมีค่าความเสี่ยงเท่ากับ 1:250 หรือมากกว่า เช่น 1:200, 1:100 เป็นต้น หมายถึง “อยู่ในกลุ่มความเสี่ยงสูงมากพอที่จะแนะนำให้ทำการวินิจฉัยก่อนคลอด” แต่ไม่ได้หมายความว่าทารกจะต้องเป็นกลุ่มอาการดาวน์อย่างแน่นอน

ผลการประเมิน “ความเสี่ยงต่ำ” คือมีค่าความเสี่ยงน้อยกว่า 1:250 เช่น 1:300, 1:500 เป็นต้น หมายถึง “อยู่ในกลุ่มความเสี่ยงต่ำเกินกว่าที่จะแนะนำให้ทำการวินิจฉัยก่อนคลอด” แต่ไม่ได้หมายความว่าทารกจะไม่เป็นกลุ่มอาการดาวน์อย่างแน่นอน





“Quadruple test” ที่รายงาน NTD ร่วมด้วย



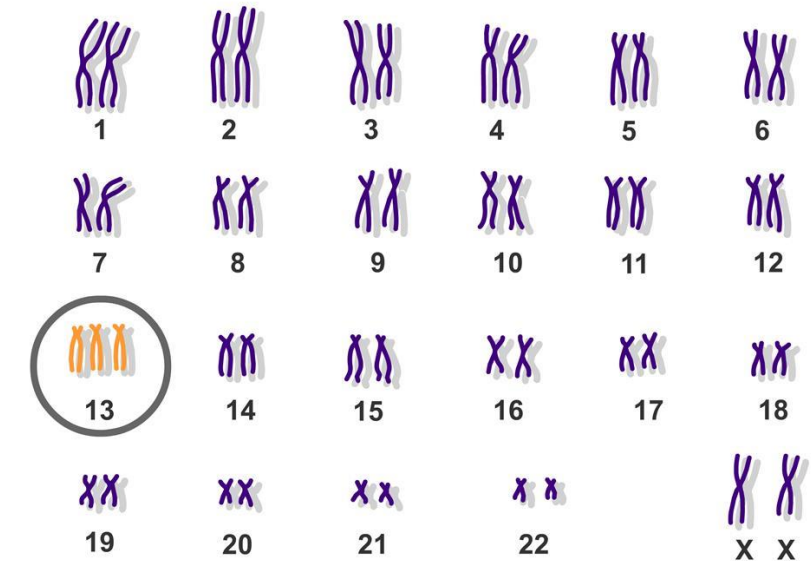
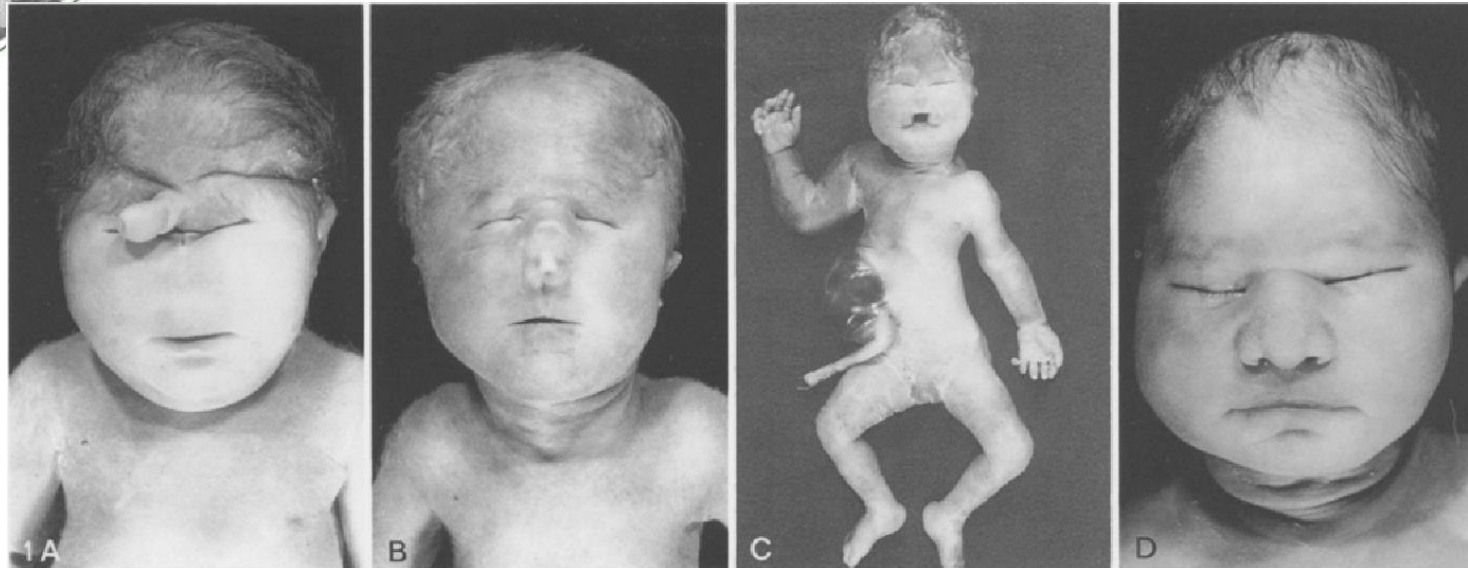
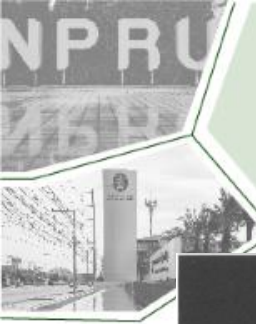
TEST	SAMPLE ID	DATE	GEST. AT SAMPLE DATE (W + D)	VALUE	UNIT	CORR. MOM	WEIGHT
AFP (Signed)	1164D-026121	25/01/2021	15 w 4 d	29.61	U/mL	0.91	49
hCGb (Signed)	1164D-026121	25/01/2021	15 w 4 d	21.3	ng/mL	0.96	49
INHIBIN (Signed)	1164D-026121	25/01/2021	15 w 4 d	210.14	pg/mL	0.77	49
UE3UPD (Signed)	1164D-026121	25/01/2021	15 w 4 d	3.31	nmol/L	1.1	49

Risks, Risk assessed: At term

RISK NAME: T21 (Signed)	RISK RESULT: Low	RISK VALUE: 1:13956	TWIN RISK RESULT: -	TWIN RISK VALUE: -	AGE RISK: 1:1533	CUT-OFF: 1:250
RISK NAME: T18 (Signed)	RISK RESULT: Low	RISK VALUE: 1:100000	TWIN RISK RESULT: -	TWIN RISK VALUE: -	AGE RISK: 1:13787	CUT-OFF: 1:100
RISK NAME: T13 (Signed)	RISK RESULT: Low	RISK VALUE: 1:100000	TWIN RISK RESULT: -	TWIN RISK VALUE: -	AGE RISK: 1:41417	CUT-OFF: 1:100
RISK NAME: NTD (Signed)	RISK RESULT: Low	RISK VALUE: -	TWIN RISK RESULT: -	TWIN RISK VALUE: -	AGE RISK: -	CUT-OFF: 1:2.5

PLEASE NOTE:





© AboutKidsHealth.ca

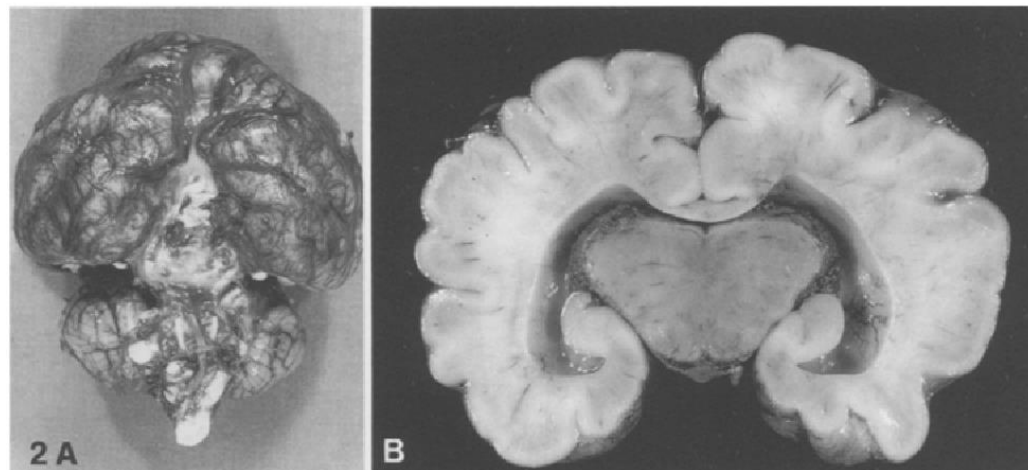


Fig. 1A-D. Range of phenotypic variability in trisomy 13 syndrome. Three patients have a Snodgrass category 1 facies. **A** Cyclopia (case 6); **B** cebocephaly (case 4); **C** premaxillary agensis (case 8). This patient also exhibits postaxial hexadactyly and a large omphalocele. **D** One patient shows the typical facial aspect of trisomy 13 without holoprosencephaly (case 10)





Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

Trisomy 18 Edwards Syndrome

Due to the presence of many life threatening medical problems Many babies with trisomy 18 die before birth or within their first month



1
in
5,000
Babies

Trisomy 18

- Slow growth before birth
- Low birth weight
- Small abnormally shaped head
- Small jaw and mouth
- clenched fists with overlapping fingers
- Rocker bottom feet
- Many have heart defects
- Abnormalities in other organs that develop before birth

Frequency

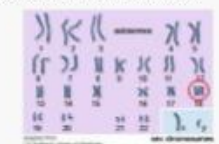
- Occurs in about 1 in 5,000 live born infants
- Many affected fetuses do not survive to term
- Women of any age can have a child with trisomy 18 but the chance of having a child with trisomy 18 increases as a woman gets older

Diagnoses

-Diagnostic tests, such as amniocentesis or chronic villus sampling (CVS), diagnose the condition. Most women who are pregnant with a baby affected by Edwards' syndrome will experience a miscarriage. The chromosomal abnormality means the pregnancy simply can't develop properly.

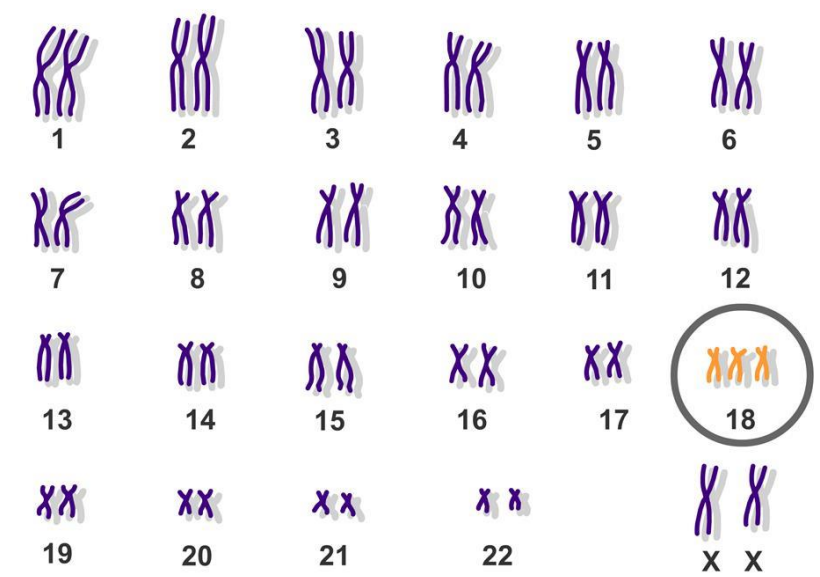
Cause

-Edwards Syndrome (Trisomy 18) is a genetic disorder caused by the presence of all or part of an extra 18th chromosome.



There is no cure or treatments

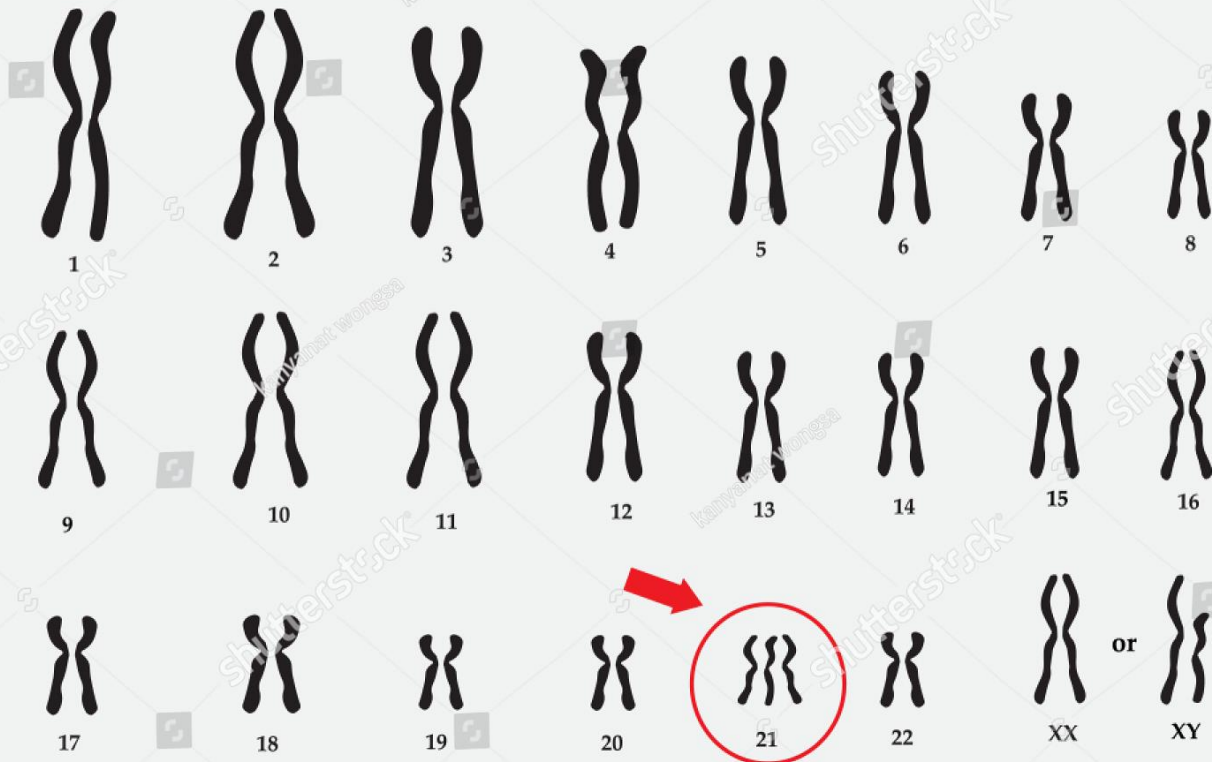
People that have Edwards syndrome can not have children due to the fact that they don't live past their first year



© AboutKidsHealth.ca



Down syndrome - Trisomy 21



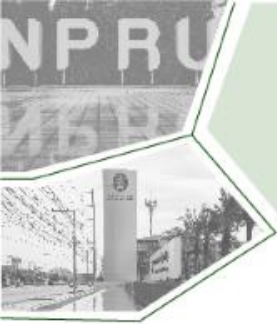


อาการแสดงของ "เด็กดาวน์"

เด็กกลุ่มนี้มักจะมีใบหน้าคล้ายคลึงกัน โดยจะมีอาการแสดงออกทางกาย ดังนี้

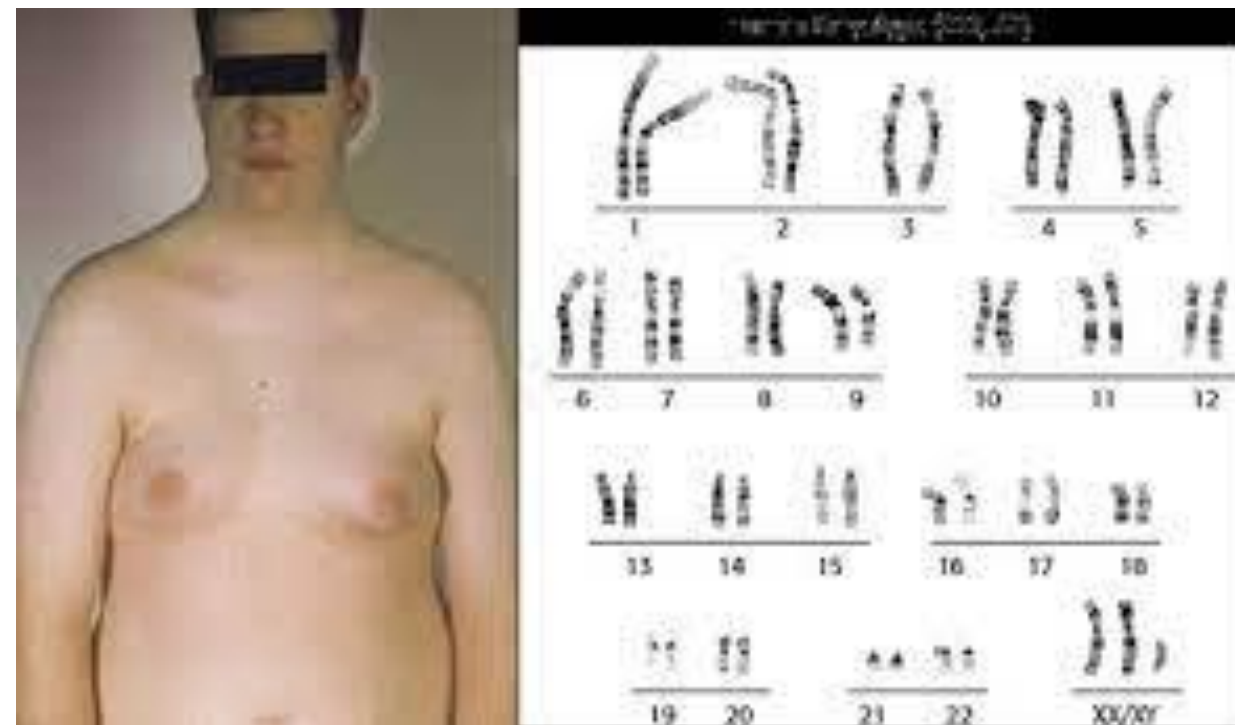
- ศีรษะ ใบหน้า และหูเล็กกว่าคนทั่วไป
- ตาเรียว หางตาเฉียงขึ้น
- ลิ้นมักจะจุกอยู่ที่ปาก พูดช้า ไม่ชัด
- มักจะตัวเล็ก และเตี้ยกว่าคนปกติทั่วไป
- ตัวค่อนข้างนุ่ม หรืออ่อนปวกเปียก
- นิ้วย่ำเรียง ยึดง่าย ใจดี

GedGoodLife



Klinefelter Syndrome

- **Klinefelter Syndrome** ความผิดปกติในโครโมโซมของทารกเพศชายที่กำเนิดมาพร้อมกับโครโมโซม X มากกว่าปกติ
- ส่งผลให้ผู้ป่วยมักมีการเจริญเติบโตทางร่างกายที่ผิดปกติ เช่น แขนขายาว ตัวสูงกว่าเด็กในวัยเดียวกัน หน้าอกใหญ่ อวัยวะเพศชายมีขนาดเล็ก รวมถึงอาจมีพัฒนาการทางด้านสติปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เมื่อเข้าสู่วัย





กรมงานเวชศาสตร์ชั้นสูง ศูนย์อนามัยที่ 5 ราชบุรี
Department of Medical Technology, Health Promotion Center 5 Ratchaburi
429 ถนนศรีสุริยวงศ์ ต.หน้าเมือง อ.เมือง จ.ราชบุรี 70000
โทรศัพท์ 032-327824-8 ต่อ 2281, 1573

มหาวิทยาลัยราชภัฏนครปฐม
Nakhon Pathom Rajabhat University



DOWN'S SYNDROME, NEURAL TUBE DEFECT AND TRISOMY 18 SCREENING

Report dated 18 Mar 21

Surname : [REDACTED]
Forename(s) : [REDACTED]
ID code : [REDACTED]
Date of birth : 14-08-06
LMP : 10-11-20
EDD : 05-09-21
Date of sample : 15-03-21

CLINICAL DETAILS AND TEST RESULTS

Previous NTD :	None
Previous Down's :	None
Prev. Pre-eclampsia :	No
Family History of PE :	Not reported
Parity :	Not reported
Insulin dependent diabetes :	None
Maternal age at EDD :	15 years
Scan measurement (BPD) :	27.1 mm on 08-03-21
Gestation at date of sample :	17 weeks 6 days (by dates) 15 weeks 1 days (by BPD scan)
Gestation used :	Scan estimate (BPD)
Weight :	38.00 kg
Ethnic group :	Thai
MS-AFP level :	98.23 ng/mL 3.04 MoM
uE3 level :	14.560 nmol/L 19.03 MoM
Inhibin-A level :	268.00 pg/mL 1.42 MoM
Free B-hCG(2T) level :	22.30 ng/mL 1.20 MoM

INTERPRETATION

Screening result : ***** SCREEN POSITIVE *****
Reason : **Raised AFP**
Risk of Down's : Less than 1 in 20,000 (at term)
Risk of trisomy 18 : Less than 1 in 20,000 (at term)
Risk of NTD : 1 in 25

Comment : Down's risk due to maternal age alone is 1 in 1,500
Comment : Since a BPD was recorded, anencephaly has been excluded and the risk of NTD given is for spina bifida alone

INTERPRETATION

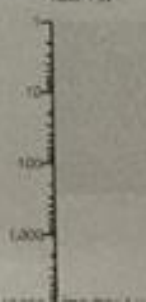
Screening result : ***** SCREEN POSITIVE *****
Reason : **Raised AFP**
Risk of Down's : Less than 1 in 20,000 (at term)
Risk of trisomy 18 : Less than 1 in 20,000 (at term)
Risk of NTD : 1 in 25

INTERPRETATION

Screening result : ***** SCREEN POSITIVE *****
Reason : **Increased risk of Down's syndrome**
Risk of Down's : 1 in 85 (at term)
Risk of trisomy 18 : 1 in 3,500 (at term)
Risk of NTD : 1 in 3,000

Comment : Down's risk due to maternal age alone is 1 in 470

Peak 1.24





กลุ่มงานเวชศาสตร์ชั้นสูง ศูนย์อนามัยที่ 5 ราชบุรี
Department of Medical Technology, Health Promotion Center 5 Ratchaburi
429 ถ.ศรีสุริยวงศ์ ต.หน้าเมือง อ.เมือง จ.ราชบุรี 70000
โทรศัพท์ 032-327824-8 ต่อ 2281, 1573

DOWN'S SYNDROME, NEURAL TUBE DEFECT AND TRISOMY 18 SCREENING

Report dated 14 Mar 21

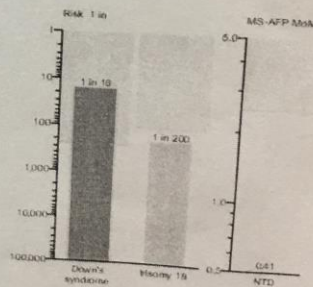


Insulin dependent diabetes :	None
Maternal age at EDD :	37 years
Scan measurement (CRL) :	64.7 mm on 22-02-21
Gestation at date of sample :	15 weeks 0 days (by CRL scan)
Weight :	49.90 kg
Ethnic group :	Thai
MS-AFP level :	11.32 ng/mL 0.41 MoM
uE3 level :	0.130 nmoL/L 0.19 MoM
Inhibin-A level :	277.10 pg/mL 1.65 MoM
Free β -hCG(2T) level :	20.38 ng/mL 1.19 MoM

INTERPRETATION

Screening result : ***** SCREEN POSITIVE *****
Reason : **Increased risk of Down's syndrome**
Risk of Down's : 1 in 16 (at term)
Risk of trisomy 18 : 1 in 200 (at term)
Risk of NTD : 1 in 5,400

Comment : Down's risk due to maternal age alone is 1 in 200



Reference :

Risk of Down's : cut-off 1 in 250

Ris

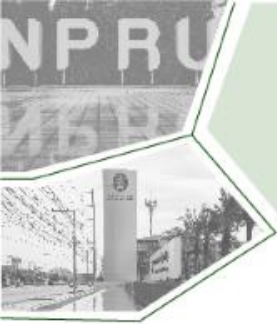
Ris

Rep

รายงานนี้รับรองผลตามข้อมูลในแบบฟอร์มที่ส่งตัวอย่างตรวจกลุ่มอาการดาวน์ด้วยวิธี Quadruple test และตัวอย่างที่ได้ทดสอบแล้ว
ห้ามนำรายงานนี้ไปใช้โดยไม่ได้รับอนุญาตจากศูนย์อนามัยที่ 5 ราชบุรี

มหาวิทยาลัยราชภัฏนครปฐม
Nakhon Pathom Rajabhat University



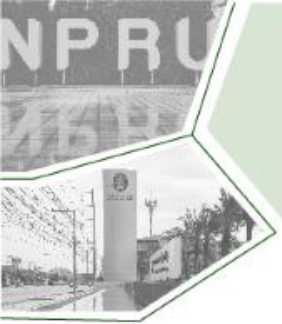


ขั้นตอนการเตรียมทำ Amniocentesis

- เตรียมสตรีตั้งครรภ์ (รวมทั้งสามี)
- เตรียมอุปกรณ์ในการทำ รวมทั้งเครื่อง Ultrasound
- ใบบำแนะนำให้สตรีตั้งครรภ์ (การดูแลตนเองภายหลังเจาะน้ำคร่ำ)







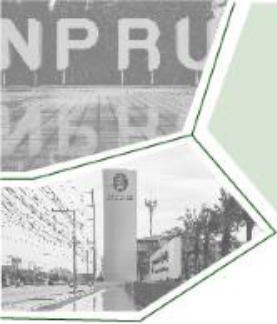
อุปกรณ์ในการทำ Amniocentesis





แสดงการทำ Amniocentesis



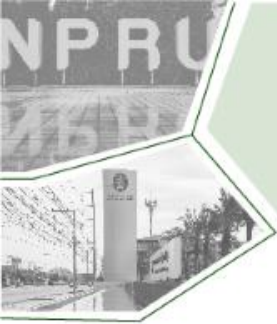


Amniotic fluid ที่เจาะได้แล้ว ส่งตรวจต่อ



แผลหลังทำ Amniocentesis





คำแนะนำหลังทำ Amniocentesis

- ถ้ามีอาการปวดเกร็งหน้าท้องมากให้มาพบแพทย์
- มีน้ำ หรือเลือดออกทางช่องคลอด
- พัก 1 วัน งดยกของหนัก ออกแรงมาก
- งดออกกำลังกาย งด SI 4-5 วัน
- งดเดินทางไกล 7 วันหลังเจาะ



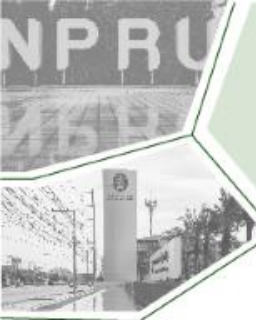


Thanks all staff at Ban Pong hospital



ขอบคุณ
ค่ะ





ขอบคุณ
ค่ะ

