

โรคทางพันธุกรรม คืออะไร โรคทางพันธุกรรมมีอะไรบ้าง

รวมเคล็ดลับการเลี้ยงทารกแรกเกิด - 1 ปี

บทความ

ก.ย. 17, 2025

5 นาที

โรคทางพันธุกรรม เป็นโรคที่สามารถถ่ายทอดไปยังลูกน้อยได้ เด็กหลายคนอาจเกิดมาในภาวะที่ผิดปกติหรือมีสุขภาพที่ไม่ดีแต่กำเนิดเพราะโรคทางพันธุกรรมโดยที่พ่อแม่ไม่รู้ตัวมาก่อนว่าตัวเองได้ถ่ายทอดโรคทางพันธุกรรมไปสู่ลูกน้อย แล้วโรคทางพันธุกรรม คืออะไร อันตรายแค่ไหน และพ่อแม่ควรทำอย่างไรเพื่อให้ลูกปลอดภัยจากโรคติดต่อทางพันธุกรรมกันนะ

คำถามที่พบบ่อย

มีวิธีใดบ้างในการลดความเสี่ยงของการถ่ายทอดโรคทางพันธุกรรมไปยังลูกหรือไม่?

คลิก

การปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมก่อนการตั้งครรภ์เพื่อประเมินความเสี่ยงทางพันธุกรรมเป็นสิ่งสำคัญ การตรวจคัดกรองทางพันธุกรรมสามารถช่วยระบุความเสี่ยงได้ และสามารถช่วยในการตัดสินใจเกี่ยวกับการตั้งครรภ์ นอกจากนี้ การดำเนินชีวิตที่มีสุขภาพดีก่อนและระหว่างตั้งครรภ์ก็สำคัญเช่นกัน

นอกเหนือจากโรคที่ระบุไว้ในบทความแล้ว โรคทางพันธุกรรมอื่นๆ ที่พบได้บ่อยมีอะไรบ้าง?

คลิก

โรคทางพันธุกรรมมีหลายชนิด บางโรคที่พบได้บ่อย ได้แก่ โรคทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับระบบประสาท เช่น โรคออทิซึม โรคทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับระบบเผาผลาญ และโรคทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับระบบภูมิคุ้มกัน ขอแนะนำให้ปรึกษาแพทย์หรือผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมเพื่อข้อมูลเพิ่มเติม

ถ้าฉันเป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรม ความเสี่ยงที่ลูกของฉันจะได้รับโรคนั้นมีมากน้อยเพียงใด?

คลิก

ความเสี่ยงขึ้นอยู่กับลักษณะการถ่ายทอดของโรคทางพันธุกรรมแต่ละชนิด บางโรคอาจมีโอกาสดูถ่ายทอดไปยังลูกสูงถึง 50% ในขณะที่บางโรคมีโอกาสน้อยกว่า การปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรมจะช่วยในการ

ประเมินความเสี่ยงเฉพาะบุคคลของคุณได้อย่างถูกต้อง

สรุป

- โรคทางพันธุกรรม คือ โรคที่เกิดจากการถ่ายทอดสารพันธุกรรมจากพ่อและแม่ หรือจากพ่อหรือแม่คนเดียวคนหนึ่งสู่ลูก โรคทางพันธุกรรมบางโรคอาจไม่แสดงในรุ่นพ่อแม่แต่อาจปรากฏในรุ่นของลูกได้
- โรคทางพันธุกรรม แบ่งออกเป็น 2 ประเภท คือ โรคที่เกิดจากความผิดปกติบนโครโมโซมชนิดออโตโซม และโรคที่เกิดความผิดปกติในโครโมโซมเพศ
- โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมสามารถป้องกันได้จากการตรวจสุขภาพก่อนการตั้งครรภ์ คุณแม่ที่วางแผนการตั้งครรภ์ควรเข้ารับการตรวจโรคทางพันธุกรรมก่อนตั้งครรภ์เพื่อหาความเสี่ยงในการถ่ายทอดโรคทางพันธุกรรมไปสู่ลูก

เลือกอ่านตามหัวข้อ

- โรคทางพันธุกรรมคืออะไร
- ประเภทของโรคที่ติดต่อทางพันธุกรรม
- โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมอันตรายไหม
- โรคทางพันธุกรรมมีอะไรบ้าง
- โรคที่ติดต่อทางพันธุกรรมป้องกันได้ไหม

โรคทางพันธุกรรมคืออะไร

โรคทางพันธุกรรม (Genetic Disorders) คือ โรคที่เกิดจากการถ่ายทอดสารพันธุกรรมหรือดีเอ็นเอจากพ่อและแม่ หรือจากพ่อหรือแม่คนเดียวคนหนึ่งสู่ลูก โดยโรคที่เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรมนั้นเกิดขึ้นได้จากทั้งโครโมโซมและยีนผิดปกติ

นอกจากนี้ โรคทางพันธุกรรมบางโรคอาจไม่แสดงในรุ่นพ่อแม่แต่อาจเป็นเพียงพาหะของโรคเท่านั้น แต่เมื่อพันธุกรรมก่อโรคจากพ่อและแม่ได้ถูกถ่ายทอดไปยังลูกอาจทำให้เด็กเกิดอาการของโรคทางพันธุกรรมได้ โรคทางพันธุกรรมที่พบได้บ่อย ๆ เช่น โรคธาลัสซีเมีย หูพิการแต่กำเนิด และโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (SMA) เป็นต้น

ประเภทของโรคที่ติดต่อทางพันธุกรรม

โรคติดต่อทางพันธุกรรม แบ่งออกเป็น 2 ประเภท คือ

1. โรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติบนโครโมโซมชนิดออโตโซม (autosome)

เป็นโรคที่เกิดขึ้นได้ทุกเพศ มักเกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมที่มี 44 แห่ง (22 คู่) ซึ่งความผิดปกติของโครโมโซมอาจเกิดจากจำนวนโครโมโซม หรือความผิดปกติที่รูปร่างของโครโมโซม

2. โรคทางพันธุกรรมที่เกิดความผิดปกติในโครโมโซมเพศ (Sex chromosome)

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติในโครโมโซมเพศ XX หรือ XY จำนวน 2 แห่ง (1 คู่)

โรคทางพันธุกรรมนี้ สามารถพบได้บ่อยและส่งต่อความผิดปกติไปสู่รุ่นลูกหรือรุ่นหลานได้ ดังนั้น ก่อนเริ่มตั้งครรภ์ คุณแม่ควรเข้ารับการซักประวัติและตรวจโรคทางพันธุกรรมเพื่อหาความเสี่ยงในการเกิดโรคทางพันธุกรรมว่าเมื่อคลอดลูกแล้วเด็กจะมีโอกาสได้รับโรคทางพันธุกรรมมาด้วยหรือไม่ เพื่อเป็นการป้องกันไม่让孩子น้อยเกิดความผิดปกติจากโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมในอนาคต

โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมอันตรายใหม่

โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมหลาย ๆ โรคเป็นโรคที่อันตราย ที่อาจก่อให้เกิดความพิการหรือเสียชีวิต มีเด็กแรกเกิดมากถึง 20% เสียชีวิตจากโรคทางพันธุกรรม และเด็กอีกกว่า 10-30% ที่เป็นโรคทางพันธุกรรมต้องนอนรักษาตัวในโรงพยาบาล การตรวจหาโรคทางพันธุกรรมของพ่อแม่ก่อนตั้งครรภ์จึงสำคัญสำหรับคุณพ่อคุณแม่ที่กำลังวางแผนก่อนมีบุตร เพื่อป้องกันไม่让孩子น้อยเกิดความผิดปกติในอนาคต

โรคทางพันธุกรรมมีอะไรบ้าง

โรคทางพันธุกรรมนั้นมีมากมายหลายโรค โดยตัวอย่างโรคทางพันธุกรรมที่สามารถตรวจคัดกรองได้จากคุณพ่อหรือคุณแม่ที่เป็นพาหะ ได้แก่

โรคธาลัสซีเมีย (Thalassemia)

โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม โดย 1 ใน 4 ของเด็กที่มีภาวะโลหิตจาง เกิดจากความผิดปกติของยีนทำให้เม็ดเลือดแดงสร้างฮีโมโกลบินผิดปกติ เมื่อฮีโมโกลบินผิดปกติจะทำให้ความสามารถในการลำเลียงออกซิเจนไปทั่วร่างกายได้น้อยลง ผู้ที่เป็นโรคนี้จึงมีอาการได้ตั้งแต่โลหิตจาง ทูรกดัว เหลือง เหนื่อยง่าย อ่อนเพลีย ตับม้ามโต หากเด็กมีภาวะของโรครุนแรงอาจทำให้เสียชีวิตตั้งแต่อยู่ในท้องของแม่ หรือหลังคลอดไม่นาน

กลุ่มอาการดาวน์ หรือ ดาวน์ซินโดรม (Down syndrome)

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติโดยกำเนิด มักเกิดจากความผิดปกติของคู่โครโมโซมชุดที่ 21 ส่งผลให้เด็กเป็นดาวน์ซินโดรม มีลักษณะของใบหน้าเฉพาะ เกือบทั้งหมดมีภาวะปัญญาอ่อน และกว่าครึ่งมีความผิดปกติของร่างกาย เช่น หัวใจพิการแต่กำเนิด ภาวะต่อมไทรอยด์บกพร่อง เป็นต้น ปัจจุบันภาวะนี้ยังไม่มีการรักษาให้หายเป็นปกติได้

โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง (SMA)

เป็นหนึ่งในสาเหตุหลักของการเสียชีวิตในเด็ก เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมผ่านยีนด้อย หากพ่อและแม่เป็นพาหะของโรคนี้ อาจทำให้ลูกน้อยมีโอกาสเป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงสูงถึง 1 ใน 4 เลยทีเดียว โดยโรคนี้จะยังมีความรุนแรงขึ้นถ้ามีการแสดงอาการในวัยทารก และอาจทำให้มีโอกาสเสียชีวิตภายใน 2 ปี

ออทิสติก (Autistic)

เป็นหนึ่งในโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม X หากแม่เป็นพาหะของโรคออทิสติกจะทำให้ลูกชายมีโอกาสเป็นออทิสติกมากถึง 50% เลยทีเดียว แต่โรคนี้สามารถพบก่อนดูแลและป้องกันได้

โรคพร่องเอนไซม์ G6PD หรือ จี-6-พีดี

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากภาวะขาดเอนไซม์ G6PD เอนไซม์สำคัญที่อยู่ในเม็ดเลือดแดง มีหน้าที่ช่วยป้องกันเซลล์ต่าง ๆ จากการทำลายเม็ดเลือดแดงจากยา อาหาร หรือสารเคมีบางชนิด เมื่อผู้ที่มีภาวะพร่องเอนไซม์ G6PD ได้รับสิ่งกระตุ้นไม่ว่าจะเป็นอาหาร ยา หรือเชื้อโรค จะทำให้เม็ดเลือดแดงแตกซึ่งอาจเป็นอันตรายได้ โรคนี้พบมากในเพศชายมากกว่าเพศหญิง สามารถถ่ายทอดผ่านโครโมโซม X จากแม่สู่ลูก โดยที่ลูกชายจะมีโอกาสที่เป็นภาวะพร่องเอนไซม์ G6PD ถึง 50% ส่วนลูกสาวมีโอกาสเป็นพาหะของโรคนี้ถึง 50%

โรคฮีโมฟีเลีย (Hemophilia)

หรือโรคเลือดไหลไม่หยุด เป็นโรคที่ส่งต่อทางพันธุกรรมพบมากในเพศชาย ส่วนเพศหญิงจะเป็นพาหะส่งต่อถึงลูกหลานได้ เด็กที่เป็นโรคนี้จะมีอาการฟกช้ำได้ง่าย หรือห้อเลือดแม้ว่าจะโดนกระแทกเพียงเล็กน้อยเท่านั้น พอมิแผลเลือดจะไหลไม่หยุด เมื่อถูกกระทบกระเทือนรุนแรงอาจทำให้ตกเลือดได้ง่าย และอาจส่งผลกระทบต่อการทำงานของอวัยวะภายในรุนแรงจนถึงขั้นเสียชีวิตได้

โรคหูหนวก และหูตึง (Hearing Loss and Deafness)

โรคนี้เกิดจากการถ่ายทอดทางพันธุกรรม โดยเกิดจากความผิดปกติของยีน หากพ่อและแม่มีพาหะของโรคหูหนวกหูตึงทั้งคู่จะทำให้ลูกน้อยมีความเสี่ยงในการเป็นโรคนี้สูงถึง 25%

โรคทางพันธุกรรมนี้ เป็นโรคที่ลูกได้รับถ่ายทอดมาจากพ่อแม่ ซึ่งโรคอาจเกิดจากความผิดปกติที่ยีนของพ่อหรือแม่ หรือทั้งคู่ ทำให้ลูกเกิดความผิดปกติทางพันธุกรรมที่ส่งผลต่อสุขภาพของลูกน้อยในอนาคตด้วย

โรคที่ติดต่อทางพันธุกรรมป้องกันได้ไหม

โรคทางพันธุกรรมสามารถป้องกันได้จากการตรวจสุขภาพก่อนการตั้งครรภ์ เพื่อหาความผิดปกติของโรคที่ถ่ายทอดไปสู่ลูก ทำให้พ่อแม่สามารถทราบได้ว่าตัวเองเป็นพาหะเสี่ยงต่อการเกิดโรคทางพันธุกรรมหรือไม่ และยังเป็นการป้องกันโรคที่อาจทำให้ลูกน้อยเกิดความผิดปกติหรือปัญหาสุขภาพที่อาจเกิดขึ้นได้ในอนาคต

โรคทางพันธุกรรม เป็นโรคที่เกิดจากการความผิดปกติทางพันธุกรรมจากพ่อแม่สู่ลูก บางโรคในรุ่นพ่อแม่อาจไม่มีการแสดงอาการแต่จะพบว่าเป็นพาหะของโรค แต่เมื่อพันธุกรรมก่อโรคถูกถ่ายทอดไปยังลูกจึงสามารถทำให้เกิดอาการของโรคทางพันธุกรรมขึ้นมา ซึ่งคุณพ่อคุณแม่สามารถป้องกันโรคพันธุกรรมได้ด้วยการตรวจสุขภาพก่อนวางแผนมีบุตร เพราะจะทำให้คุณพ่อคุณแม่ทราบถึงความเสี่ยงที่ลูกน้อยจะเกิดมาพร้อมกับความผิดปกติ พร้อมทั้งยังได้รับคำแนะนำในการวางแผนมีลูกที่ปลอดภัยจากแพทย์อีกด้วย

บทความแนะนำสำหรับคุณแม่มือใหม่

- โปรแกรม Baby Development เช็คพัฒนาการลูกน้อยแต่ละช่วงวัย
- เด็กตาแฉะ มีขี้ตาเยอะ เกิดจากอะไร พร้อมวิธีรักษาตาแฉะในทารก
- สะดือทารกมีเลือดออกอันตรายไหม สะดือเด็กทารกเลือดออกทำยังไงดี
- ลูกเป็นไข้ตอนกลางคืนกลางวันปกติ พร้อมวิธีดูแลเมื่อลูกมีไข้ตอนกลางคืน
- ลูกป่วยบ่อยมาก ทำไงดี พร้อมวิธีเสริมภูมิคุ้มกันให้ลูกแข็งแรง
- อาการไข้ในเด็ก ลูกมีอาการหนาวสั่นมีไข้ เช็ดตัวยังไงให้ปลอดภัย
- ลูกเป็นไข้ตัวร้อนแต่มือเท้าเย็น คุณแม่รับมืออย่างไรดี
- ผื่นส่าไข้ คืออะไร วิธีสังเกตส่าไข้ในเด็กที่คุณพ่อคุณแม่ต้องรู้
- เด็กก้าวร้าว ลูกอารมณ์ร้าย ทำตัวไม่น่ารัก พ่อแม่ควรรับมืออย่างไร
- ลูกพูดช้า ลูกรู้ทุกอย่างแต่ลูกไม่พูด แบบนี้ผิดปกติไหม

อ้างอิง:

1. โรงทางพันธุกรรม จากพ่อแม่สู่ลูกที่ด้อยระวัง, โรงพยาบาลศิริราช ปิยมหาราชการุณย์
2. 5 โรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ป้องกันได้ด้วยการตรวจยีนก่อนตั้งครรภ์, โรงพยาบาลสมิติเวช
3. โรคทางพันธุกรรมที่ส่งผลไปยังลูกน้อย ป้องกันได้ด้วยการตรวจสุขภาพก่อนแต่งงาน, โรงพยาบาลนครธน
4. การตรวจโรคทางพันธุกรรม, โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
5. ยีนของพ่อ - แม่ มีผลกับลูกอย่างไร, โรงพยาบาลสมิติเวช

อ้างอิง ณ วันที่ 14 พฤศจิกายน 2567



คุณแม่ตั้งครรภ์

แม่ผ่าคลอด



ดูแลลูกตามช่วงวัย



ภูมิแพ้ในเด็ก



แอลฟาแล็ค สฟิงโกไมอีลิน



พัฒนาการสมองลูกน้อย



การขั้บถ่ายลูกน้อย



คุณแม่ให้นมบุตร



เครื่องมือตัวช่วยคุณแม่



อาหารเด็ก



S-Mom Club



ข้อมูลผลิตภัณฑ์

โปรโมชัน