



ภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา (Mental Retardation/Intellectual Disabilities)

นพวรรณ ศรีวงศ์พานิช, พ.บ.*

บทคัดย่อ

วัตถุประสงค์ ทบทวนวรรณกรรมที่เกี่ยวข้องกับภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา โดยสรุปความหมาย การประเมินวินิจฉัยและการช่วยเหลือ

วัสดุและวิธีการ สืบค้นหนังสือ เอกสารและงานวิจัยที่เกี่ยวข้องในฐานข้อมูลอิเล็กทรอนิกส์ทั้งภาษาไทยและภาษาอังกฤษโดยใช้คำสำคัญในการค้นคือภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา กลุ่มอาการดาวน์และกลุ่มอาการโครโมโซมเอ็กซ์เปราะ ได้หนังสือและเอกสารที่เกี่ยวข้องจำนวนมาก แต่คัดเลือกเพื่อใช้ในการเรียบเรียงและสังเคราะห์ความรู้ เป็นหนังสือจำนวน 7 เล่ม เอกสารจำนวน 24 บทความ

ผล ในปัจจุบันเริ่มมีการใช้คำว่า “ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา” แทน “ภาวะปัญญาอ่อน” คำจำกัดความได้มีการเปลี่ยนแปลงมาหลายครั้งและเปลี่ยนแปลงครั้งล่าสุดในปี พ.ศ. 2545 ในประเทศไทยพบความชุกของภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาประมาณร้อยละ 0.4 - 4.7 ตามแต่ละรายงานซึ่งมีความแตกต่างกันในระเบียบวิธีวิจัย สาเหตุของภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาเกิดจากปัจจัยต่างๆ ในด้านชีวภาพ สังคมจิตวิทยา หรือหลายๆ ปัจจัยร่วมกัน ภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในบางรายอาจไม่ทราบสาเหตุโดยเฉพาะในภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับเล็กน้อย ในปัจจุบันความรู้ด้านโมเลกุลพันธุศาสตร์พัฒนาไปมาก ทำให้พบสาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาจากพันธุกรรมผิดปกติเพิ่มขึ้น อาการและอาการแสดงของภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ได้แก่ พัฒนาการช้า มีปัญหาการเรียน ปัญหาพฤติกรรม และในบางรายอาจมีลักษณะผิดปกติต่างๆ ให้เห็นชัดเจนตั้งแต่แรกเกิด การวินิจฉัยภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาทำได้โดยการซักประวัติ ตรวจร่างกาย ตรวจประเมินพัฒนาการ ประเมินระดับเชาวน์ปัญญาและพฤติกรรมการปรับตัว การช่วยเหลือบุคคลปัญญาอ่อน/บกพร่องทางสติปัญญาจะเน้นการช่วยเหลือตามวัย

สรุป ภาวะปัญญาอ่อนหรือภาวะบกพร่องทางสติปัญญา เป็นภาวะที่มีความสำคัญทั้งด้านการแพทย์และสังคม ความก้าวหน้าในองค์ความรู้ด้านต่างๆ รวมทั้งด้านเวชพันธุศาสตร์ทำให้ทราบสาเหตุของภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญามากขึ้น มีแนวทางและความหวังที่จะช่วยเหลือบุคคลปัญญาอ่อน/บกพร่องทางสติปัญญาเหล่านี้และครอบครัวให้มีคุณภาพชีวิตดียิ่งขึ้น

คำสำคัญ ภาวะปัญญาอ่อน ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา กลุ่มอาการดาวน์ กลุ่มอาการโครโมโซมเอ็กซ์เปราะ

* นายแพทย์เชี่ยวชาญ กลุ่มงานการแพทย์ สถาบันราชานุกูล

Abstract

Objective This literature reviewed is aimed to summarized the definition, diagnostic evaluations and interventions of mental retardation/intellectual disabilities.

Materials and methods Using the key words (mental retardation, intellectual disabilities, Down syndrome and Fragile X syndrome) to search the books and articles from electronics database both in Thai and English language. There are many books and articles about these but 7 books and 24 articles are selected to synthesis and compile the knowledge.

Results Nowadays the words “intellectual disabilities” has been used to replace the words “mental retardation”. The definition was changed for many times and the latest change was in 2002. The prevalence of mental retardation/intellectual disabilities in Thailand is about 0.4 - 4.7 percent from each reports being different in research methodology. The etiologies are from biological, psychosocial factors or multifactorial. In some individuals with mental retardation/intellectual disabilities, the etiologies may be unknown especially in mild grade. Since the molecular genetics is more advanced now, we can find more genetic causes of mental retardation/intellectual disabilities. The presenting signs and symptoms of people with mental retardation/intellectual disabilities are delayed development, have learning problems, behavioral problems and some have congenital dysmorphic features. The diagnosis of mental retardation/intellectual disabilities can be done by history taking, physical examination, developmental assessment, intelligence and adaptive behavior assessments. The interventions for those with mental retardation/intellectual disabilities will emphasize by age group.

Conclusion Mental retardation/intellectual disabilities is an important medical and social condition. The etiologies can be more identified by the update knowledges include molecular genetics. There are guidelines and hope to help the people with mental retardation/intellectual disabilities and their families to have a good quality of life.

Key words: Mental retardation, Intellectual disabilities, Down syndrome, Fragile X syndrome

บทนำ

สถาบันราชานุกูลเป็นหน่วยงานในสังกัดกรมสุขภาพจิต กระทรวงสาธารณสุข ก่อตั้งขึ้นเมื่อปี พ.ศ. 2503 ให้บริการแก่บุคคลปัญญาอ่อนมาเป็นระยะเวลายาวนาน องค์ความรู้ที่เกี่ยวข้องกับภาวะปัญญาอ่อนในปัจจุบันมีความก้าวหน้าไปมากมายในโอกาสที่สถาบันราชานุกูลจะให้บริการครบ 50 ปี ในปี พ.ศ. 2553 จึงได้ทบทวนความก้าวหน้าในองค์ความรู้บางส่วนที่เกี่ยวกับภาวะปัญญาอ่อนในปัจจุบันเพื่อเผยแพร่ต่อไป

วัตถุประสงค์และวิธีการ สืบค้นหนังสือ เอกสาร และงานวิจัยที่เกี่ยวข้องในฐานข้อมูลอิเล็กทรอนิกส์ทั้งภาษาไทยและภาษาอังกฤษโดยใช้คำสำคัญในการค้นคือภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา กลุ่มอาการดาวน์และกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ ได้หนังสือและเอกสารที่เกี่ยวข้องจำนวนมาก แต่คัดเลือกเพื่อใช้ในการเรียบเรียงและสังเคราะห์องค์ความรู้เป็นหนังสือจำนวน 7 เล่ม เอกสาร จำนวน 24 บทความ

ผล

ภาวะปัญญาอ่อน เป็นภาวะที่มีพัฒนาการบกพร่องซึ่งทำให้มีข้อจำกัดด้านสติปัญญา การเรียนรู้และการปรับตัวในการดำรงชีวิตประจำวัน ในปัจจุบันเริ่มมีการใช้คำว่า “ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา” แทน “ภาวะปัญญาอ่อน” มากขึ้นในองค์กรระดับนานาชาติ เช่น IASSID (International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities) WHO (World Health Organization) WPA (World

Psychiatry Association) รวมทั้ง AAMR (The American Association on Mental Retardation) หรือสมาคมบุคคลปัญญาอ่อนแห่งสหรัฐอเมริกาซึ่งประกอบด้วย สหวิชาชีพจากทั่วโลกและก่อตั้งมาเป็นเวลานาน 130 ปี ก็ได้เปลี่ยนชื่อเป็น The American Association of Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD) เมื่อ 1 มกราคม พ.ศ. 2550 เพื่อเสนอแนวทางที่จะทำให้สังคมยอมรับผู้บกพร่องทางสติปัญญามากขึ้น¹

ในบทความต่อไปนี้จึงขอใช้คำว่า “ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา” แทน “ภาวะปัญญาอ่อน” ต่อไป

คำจำกัดความของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา

ตาม Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text Revision (DSM-IV-TR) โดย American Psychiatric Association (APA) ในปี พ.ศ. 2543 หมายถึง ภาวะที่มี

1. ระดับเชาวน์ปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ย
2. พฤติกรรมการปรับตัวบกพร่องตั้งแต่ 2 ด้านขึ้นไป จากทั้งหมด 10 ด้าน
3. แสดงอาการก่อนอายุ 18 ปี

ระดับเชาวน์ปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ย หมายถึงระดับเชาวน์ปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ยของคนปกติอย่างมีนัยสำคัญคือ 2 ค่าเบี่ยงเบนมาตรฐาน (standard deviation : SD) โดยทั่วไประดับเชาวน์ปัญญาของคนปกติมีค่าอยู่ระหว่าง 90 - 109 ค่าเฉลี่ยคือ 100 และค่าเบี่ยงเบน

มาตรฐานมีค่าเท่ากับ 15

พฤติกรรมกำรปรับตน หมายถึง กำรปฏิบัติตนในชีวิตประจำวันท่ำๆ ไป ซึ่งเป็นควมสามารถของบุคคลนั้นที่จะสามารถดำรงชีวิตได้ด้วยตนเองในสังคม ประกอบด้วย

1. กำรสื่อควมหมย (Communication)
2. กำรดูแลตนเอง (Self-care)
3. กำรดำรงชีวิตภายในบ้าน (Home living)
4. กำรมีปฏิสัมพันธ์กับผู้อื่น (Social and interpersonal skills)
5. กำรใช้แหล่งทรัพยากรในชุมชน (Use of community resources)
6. กำรควบคุมตนเอง (self-direction)
7. กำรนำควมรู้มำใช้ในชีวิตประจำวัน (Functional academic skills)
8. กำรใช้เวลาว่าง (Leisure)
9. กำรท่ำงำน (Work)
10. กำรมีสุขภพอนำมัยและควมปลอดภัยเบื้องต้น (Health and safety)

คำจำกัดควมของ APA ดัดแปลงจากคำจำกัดควมของ AAMR ในปี พ.ศ. 2535 จุดตัด (cut off) ค่ำคะแนน IQ ของ APA คือ 70 ส่วนของ AAMR อยู่ที 75 จากเดิม 70 และทำใหควมซุกของภวะบกพร่องท่งสติปัญญำตามนิยามของ AAMR เพิ่มขึ้นประมำณ 2 เท่ำ^{2,3}

AAMR หรือ AAIDD ในปัจจุบัน ได้เปลี่ยนเกณฑ์กำรวินิจฉัยและจำแนกภวะบกพร่องท่งสติปัญญำ 10 ครั้ง ในครั้งที่ 9 เมื่อปี พ.ศ. 2533 เปลี่ยนกำรจำแนกภวะบกพร่องท่งสติปัญญำ

จากตามคะแนนของแบบทดสอบท่งสติปัญญำหรือควมบกพร่องเป็นควมรุนแรง 4 ระดับ คือ เล็กน้อย (mild) ปำนกลำง (moderate) มำก หรือรุนแรง (severe) และรุนแรงมำก (profound) มำเป็นเพียง 2 ระดับ คือ เล็กน้อย (mild, IQ 51-75) และมำก (severe, IQ<50) และเน้นทีระดับควมช่วยเหลือทีบุคคลบกพร่องท่งสติปัญญำต้องกำร ซึ่งกำรแบ่งโดยวิธีนี้ก็ยังมีควมสัมพันธ์ กับควมรุนแรงของภวะบกพร่องท่งสติปัญญำ ดังตำรำงที่ 1

กำรแบ่งระดับควมรุนแรงแบบนี้เพื่อช่วยเหลือกลุ่มทีระดับเขำว่นปัญญำสูงกว่ำ 50 ซึ่งถือว่ำเป็นกลุ่มทีเรียนได้ (educable) ให้ได้รับประโยชน์จากโปรแกรมกำรศึกษำ ส่วนกลุ่มทีระดับเขำว่นปัญญำต่ำกว่ำ 50 จะเน้นทีกำรฝึกทักษะทีจำเป็นต้องใช้ในการดำรงชีวิต (trainable)²

เกณฑ์กำรวินิจฉัยของ AAMR ท่งในครั้งที่ 9 และครั้งที่ 10 เมื่อปี พ.ศ. 2545 ไม่ได้เน้นทีควมบกพร่องของตัวบุคคล แต่จะเน้นทีข้อจำกัดของแต่ละบุคคลทีจะต้องดำรงชีวิตอยู่ในสิ่งแวดล้อมหรือสังคมทีบุคคลนั้นอยู่ เพื่อออกแบบและจัดท่ำบริการสนับสนุนสำหรับแต่ละบุคคลให้เข้ำถึงระบบกำรศึกษำท่ำไปได้

กำรประเมินพฤติกรรมกำรปรับตนตามเกณฑ์กำรวินิจฉัยในปี พ.ศ. 2535 ซึ่งจะต้องบกพร่องอย่ำงน้อย 2 ด้านจาก 10 ด้าน ในท่งปฏิบัติไม่มีเครื่องมือใดเครื่องมือหนึ่งทีจะประเมินได้ครบท่ง 10 ด้าน ทำใหต้องใชเครื่องมือประเมินตั้งแต่ 2 ชนิดขึ้นไป หรือใช้กำรประเมินท่งคลินิก ทำใหเกณฑ์กำรวินิจฉัยนี้ไม่เป็นทีนิยม

ของผู้ปฏิบัติงานและนักวิจัย จากการสำรวจในประเทศสหรัฐอเมริกาพบว่ามีเพียง 4 รัฐจาก 50 รัฐที่ใช้เกณฑ์นี้ AAMR จึงปรับเกณฑ์การวินิจฉัยในครั้งที่ 10 โดยเปลี่ยนจุดตัดจากเดิมเป็นระดับเซวานปัญญาต่ำกว่าค่าเฉลี่ย 2 ค่าเบี่ยงเบน (2 SD)

ในครั้งที่ 10 เมื่อปี พ.ศ. 2545 AAMR ยังได้ปรับเกณฑ์เรื่องพฤติกรรมการณ์การปรับตนเป็นการปรับตนที่ต่ำกว่าค่าเฉลี่ย (2 SD) ตามข้อใดข้อหนึ่ง ดังนี้

ก. 1 ใน 3 ของพฤติกรรมการณ์การปรับตนด้านความคิดรวบยอด (conceptual skills) ทักษะด้านสังคม (social skills) หรือทักษะการดำรงชีวิตประจำวันและความปลอดภัย (practical skills) หรือ

ข. คะแนนรวมทั้งหมดจากการประเมินมาตรฐานของทักษะทั้ง 3 ด้านนี้ตามคู่มือประกอบเกณฑ์การวินิจฉัย

ซึ่งยังไม่มีข้อสรุปที่ชัดเจนในเรื่องของการวัด^{2,3}

ตารางที่ 1 การจำแนกภาวะบกพร่องทางสติปัญญาตาม DSM IV-TR ระดับความช่วยเหลือที่ต้องการ และร้อยละที่พบ

ระดับความรุนแรง	ระดับ IQ	ระดับความช่วยเหลือที่ต้องการ	ร้อยละที่พบ
บกพร่องทางสติปัญญาเล็กน้อย (Mild mental retardation)	55 - 69	ต้องการความช่วยเหลือเป็นครั้งคราว (intermittent)	85
บกพร่องทางสติปัญญาปานกลาง (Moderate mental retardation)	40 - 54	ต้องการความช่วยเหลือปานกลาง (limited)	10
บกพร่องทางสติปัญญารุนแรง (Severe mental retardation)	25 - 39	ต้องการความช่วยเหลือมาก (extensive)	3-4
บกพร่องทางสติปัญญารุนแรงมาก (Profound mental retardation)	<24	ต้องการความช่วยเหลือตลอดเวลา (pervasive)	1-2

ความชุก โดยทั่วไปพบบุคคลบกพร่องทางสติปัญญาร้อยละ 1 - 3 ของประชากร ในประเทศไทยพบความชุกของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาประมาณร้อยละ 0.4 - 4.7 ตามแต่ละรายงานซึ่งมีความแตกต่างกันในระเบียบวิธีวิจัยและเกือบทั้งหมดศึกษาด้วยการวัดระดับเชาว์ปัญญา โดยที่ไม่มีการประเมินพฤติกรรมการปรับตัวร่วมด้วย

Dr.Allen Stroller จากองค์การอนามัยโลกสำรวจไว้เมื่อ ปี พ.ศ. 2500 พบบุคคลบกพร่องทางสติปัญญาร้อยละ 1 ของประชากร หลังจากนั้นในปี พ.ศ. 2531 - 2532 โรงพยาบาลราชกุมารสำรวจใน 4 ภาค ของประเทศไทย จำนวนประชากร 221,928 คน พบบุคคลบกพร่องทางสติปัญญา ร้อยละ 0.4 ของประชากร⁴

ปี พ.ศ. 2541 อนุรักษ บัณฑิตชาติและคณะ⁵ ได้ศึกษาระบาดวิทยาของความผิดปกติทางจิตของประชากรไทย จากกลุ่มตัวอย่างจำนวน 7,157 คน พบความชุกของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาร้อยละ 1.3

ปี พ.ศ. 2542 กวี สุวรรณกิจและคณะ⁶ ได้ศึกษาปัญหาการเรียนของนักเรียนชั้นประถมศึกษาในกรุงเทพมหานคร จากกลุ่มตัวอย่างจำนวน 1,057 คน พบความชุกของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาร้อยละ 4.47

ปี พ.ศ. 2550 สำนักงานสถิติแห่งชาติได้สำรวจประชากร 65,566,359 คน ในกลุ่มคนพิการ 1,319,832 คน พบเป็นกลุ่มปัญญาอ่อน 57,193 คน (ไม่รวมกลุ่มสมองพิการและบกพร่องทางการเรียนรู้อีกประมาณ 58,000 คน) คิดเป็นร้อยละ 0.09 ของประชากร⁷

การใช้เกณฑ์การวินิจฉัยระดับเชาว์ปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ย ร่วมกับพฤติกรรมการปรับตัวบกพร่อง ทำให้ความชุกของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาลดลงประมาณครึ่งหนึ่งเมื่อเทียบกับเกณฑ์เดิมที่ใช้เฉพาะระดับเชาว์ปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ย⁸

สาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา เกิดจากปัจจัยต่างๆ ในด้านชีวภาพ สังคมจิตวิทยา หรือหลายๆ ปัจจัยร่วมกัน ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในบางรายอาจไม่ทราบสาเหตุ โดยเฉพาะในภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับเล็กน้อย ประมาณร้อยละ 50 ของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา มีสาเหตุมากกว่าหนึ่งอย่าง^{9,10} สาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา แสดงในตารางที่ 2

ในเด็กที่คลอดก่อนกำหนดโดยเฉพาะเด็กที่มีน้ำหนักแรกเกิดน้อยกว่า 1000 กรัม อายุครรภ์ 22-26 สัปดาห์ ประมาณร้อยละ 20 จะมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาไปด้วย¹¹

ตารางที่ 2 สาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา³

สาเหตุ	ตัวอย่าง	ร้อยละที่พบ
ก่อนคลอด (Prenatal causes) ความผิดปกติทางพันธุกรรม - โครโมโซมผิดปกติ การผ่าเหล่าของยีน ความผิดปกติจากการขาดหายไปของยีนบนโครโมโซม (microdeletions)	กลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome), tuberous sclersis, phenylketonuria และ ความผิดปกติทางเมแทบอลิกอื่นๆ กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ (fragile x syndrome), Prader-Willi syndrome, Williams syndrome, Angelman syndrome	4 - 28
ความผิดปกติแต่กำเนิด - ความผิดปกติของระบบประสาทส่วนกลาง กลุ่มอาการที่มีความผิดปกติหลายระบบ (multiple malformation syndromes) อื่นๆ - การติดเชื้อในครรภ์ ได้รับสารพิษ ครรภ์พิษ หรือรบกวนผิดปกติ	Neural tube defects, Cornelia de Lange's syndrome การติดเชื้อหัดเยอรมัน (Congenital rubella), การติดเชื้อเอชไอวี (human immunodeficiency virus: HIV), fetal alcohol syndrome, การเกิดก่อนกำหนด, ได้รับรังสีหรือภยันตรายระยะเกิด	7 - 17 5 - 13
ปริกำเนิด (Perinatal causes) การติดเชื้อ ภาวะแทรกซ้อนระหว่างการคลอด และอื่นๆ	เยื่อหุ้มสมองอักเสบ ภาวะขาดออกซิเจน bilirubin ในเลือดสูง	2 - 10
หลังคลอด (Postnatal causes) การติดเชื้อ ได้รับสารพิษ ปัญหาทางจิตสังคมและอื่นๆ	สมองอักเสบ พิษจากตะกั่ว ภยันตรายหลังเกิด เนื้องอกในสมอง เศรษฐฐานะยากจน การเจ็บป่วยทางจิตเวช	3 - 12
ไม่ทราบสาเหตุ (Unknown causes)		30 - 50

ปัจจุบันความรู้ด้านโมเลกุลพันธุศาสตร์ (Molecular genetics) พัฒนาไปมาก พบสาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาจากพันธุกรรมผิดปกติเพิ่มขึ้น มีรายงานว่าพบการผ่าเหล่าของยีน (mutation) อย่างน้อย 170 ชนิดใน phenylalanine hydroxylase gene ที่ทำให้เกิด Phenylketonuria ในกลุ่มอาการดาวน์พบบริเวณวิกฤต (critical region) 4 ตำแหน่งบนโครโมโซมคู่ที่ 21 (DSCR1-DSCR4) การพบ molecular markers สำหรับบริเวณนี้ ช่วยให้แพทย์สามารถยืนยันการวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์ในกรณีที่มีความผิดปกติหรือการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมเพียงบางส่วนเท่านั้น³

อาการและอาการแสดง ได้แก่ พัฒนาการช้า ส่วนใหญ่มักมาด้วยเรื่องพูดช้า ภาวะบกพร่องทางสติปัญญายังรุนแรงมากเท่าใด พัฒนาการช้ายิ่งปรากฏให้เห็นเร็วขึ้นเท่านั้น โดยเฉพาะภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในระดับเล็กน้อย อาจพบพัฒนาการช้าเมื่ออายุประมาณ 3 - 4 ปี หรือพบปัญหาการเรียนเมื่อเริ่มเข้าเรียนในโรงเรียน บางรายมาด้วยปัญหาพฤติกรรม เช่น ชน สมาธิสั้น บุคคลบกพร่องทางสติปัญญาบางรายอาจมีลักษณะผิดปกติต่างๆ (dysmorphic features) ให้เห็นชัดเจนตั้งแต่แรกเกิด เช่น กลุ่มอาการดาวน์²

ลักษณะทางคลินิก แบ่งตามระดับได้ดังนี้

1. บกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรงมาก พัฒนาการล่าช้าชัดเจนตั้งแต่เล็กๆ ทั้งในด้านประสาทสัมผัสและการเคลื่อนไหว อาจจะมีปัญหาช่วยเหลือตนเองได้บ้าง แต่ต้องอาศัยการฝึกอย่างมาก ส่วนใหญ่พบว่ามีความผิดปกติ ต้องการการดูแลตลอดเวลา ตลอดชีวิต แม้จะเป็นผู้ใหญ่แล้วก็ตาม

2. บกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรง พบความผิดปกติของพัฒนาการตั้งแต่ขวบปีแรก มักมีพัฒนาการล่าช้าทุกด้าน โดยเฉพาะพัฒนาการด้านภาษา สื่อความหมายได้เพียงเล็กน้อยหรือพูดไม่ได้เลย บางรายเริ่มพูดได้เมื่อเข้าสู่วัยเรียน มีปัญหาในการเคลื่อนไหว อาจพบพยาธิสภาพมากกว่า 1 อย่าง มีทักษะการป้องกันตนเองน้อย มีความจำกัดในการดูแลตนเอง ทำงานง่ายๆ ได้ ส่วนใหญ่ต้องการการดูแลอย่างใกล้ชิดหรือต้องช่วยในทุกๆ ด้านอย่างมาก ตลอดชีวิต

3. บกพร่องทางสติปัญญาระดับปานกลาง มักได้รับการวินิจฉัยตั้งแต่อ่อนเข้าเรียนเมื่ออายุประมาณ 2 - 3 ปี โดยพบว่ามีพัฒนาการล่าช้าในด้านภาษา อาจมีความแตกต่างของระดับความสามารถในด้านต่างๆ เช่น กลุ่มอาการดาวน์ล่าช้าในด้านการใช้ภาษา กลุ่มอาการวิลเลียม (Williams syndrome) บกพร่องในทักษะการเรียนรู้ที่เกี่ยวข้องกับมิติสัมพันธ์ (visuo-spatial processing skills) และบางรายมีความสามารถทางภาษาเด่น ใน

บางรายพบพยาธิสภาพชัดเจน กลุ่มอาการดาวนั และกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะมักมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในระดับนี้ ปัจจุบันทำแผนผังของยีน (gene mapping) บริเวณวิกฤต (critical region) บนโครโมโซมคู่ที่ 21 ของกลุ่มอาการดาวนัได้ สามารถบอกว่ายีนในตำแหน่งใดควบคุมลักษณะความผิดปกติใด และพบความสัมพันธ์ของ FMR-1 protein ที่ขาดในกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะกับภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ระดับปานกลางสามารถเรียนได้ถึงชั้นประถมศึกษาปีที่ 2 - 3 ในวัยเรียนมักต้องการการจัดการศึกษาพิเศษ สามารถเรียนรู้การเดินทางตามลำพังได้ในสถานที่ที่คุ้นเคย ใช้ชีวิตในชุมชนได้ดีทั้งการดำรงชีวิตและการงาน แต่ต้องการความช่วยเหลือปานกลาง ตลอดชีวิต ประมาณร้อยละ 20 ดำรงชีวิตอยู่ได้ด้วยตนเอง

4. บกพร่องทางสติปัญญาระดับเล็กน้อย
มักได้รับการวินิจฉัยเมื่อเด็กเข้าสู่วัยเรียนแล้ว เนื่องจากในก่อนเข้าเรียนพัฒนาทักษะทางสังคมและการสื่อความหมายได้เพียงพอ ส่วนใหญ่

เรียนได้ถึงชั้นประถมศึกษาปีที่ 6 หรือสูงกว่าเมื่อเป็นผู้ใหญ่สามารถทำงาน แต่งงาน ดูแลครอบครัวได้ แต่อาจต้องการความช่วยเหลือบ้างเป็นครั้งคราวเมื่อมีปัญหาชีวิตหรือหน้าที่การงาน มักไม่พบสาเหตุทางพยาธิสภาพ ส่วนใหญ่จะสัมพันธ์กับปัจจัยทางสังคมและเศรษฐกิจสถานะยากจนหรือด้อยโอกาส ซึ่งแสดงให้เห็นถึงความสำคัญของปัจจัยด้านสิ่งแวดล้อมและวัฒนธรรมที่มีผลต่อภาวะบกพร่องทางสติปัญญา

การวินิจฉัย

การวินิจฉัยภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ในเด็กอายุน้อยกว่า 3 ปี ค่อนข้างลำบากเนื่องจากมีข้อจำกัดของเครื่องมือประเมินเชาวน์ปัญญาในเด็กเล็ก การวินิจฉัยภาวะบกพร่องทางสติปัญญาทำได้โดยการซักประวัติ ตรวจร่างกาย ตรวจประเมินพัฒนาการ ประเมินระดับเชาวน์ปัญญาและพฤติกรรมกรรมการปรับตนในการประเมินพัฒนาการ ประเมินระดับเชาวน์ปัญญา และพฤติกรรมกรรมการปรับตนนั้นมีแบบทดสอบมาตรฐานหลายชนิด ดังตารางที่ 3 และ 4

ตารางที่ 3 เครื่องมือประเมินพัฒนาการและระดับเชาวน์ปัญญา^{2,3}

เครื่องมือ	ช่วงอายุที่ประเมิน	ทักษะที่ประเมิน
Bayley Scales of Infant Development III	1 - 42 เดือน	พัฒนาการและพฤติกรรม
Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence III	2 ปี 6 เดือน - 7 ปี 3 เดือน	ระดับเชาวน์ปัญญาด้านภาษา (Verbal IQ) ระดับเชาวน์ปัญญาด้านการกระทำ (performance IQ) และ ระดับเชาวน์ปัญญารวม (full-scale IQ)
Stanford-Binet Intelligence Scale (5 th Ed)	2 - 85 ปี	Verbal, quantitative, abstract/visual, short-term memory, composite score
Kaufman Assessment Battery for Children II	3 - 18 ปี	Sequential and simultaneous processing, mental processing, composite score
Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC-IV)	6 - 16 ปี 11 เดือน	ระดับเชาวน์ปัญญาด้านภาษา (Verbal IQ) ระดับเชาวน์ปัญญาด้านการกระทำ (Performance IQ) และระดับเชาวน์ปัญญารวม (Full-scale IQ)

ตารางที่ 4 เครื่องมือวัดพฤติกรรมการปรับตัว^{2,3}

เครื่องมือ	ช่วงอายุที่ ประเมิน (ปี)	ทักษะที่ประเมิน
Vineland Adaptive Behavior Scales II (VBAS II)	แรกเกิด - 18 ปี	<u>ด้านการสื่อความหมาย</u> : ความเข้าใจภาษา การใช้ภาษาและการเขียน <u>ด้านการดำรงชีวิตประจำวัน</u> : ส่วนบุคคลในบ้าน <u>ด้านสังคมและชุมชน</u> : ความสัมพันธ์ระหว่างบุคคล การเล่นและการพักผ่อน การปรับตัว <u>ด้านการเคลื่อนไหว</u> : กล้ามเนื้อมัดเล็ก กล้ามเนื้อมัดใหญ่
AAMR Adaptive Behavior Scales-School (ABS-s II) Scales of Independent Behavior-Revised (SIB-R)	แรกเกิด - 18 ปี 11 เดือน แรกเกิด - 80 ปี	<u>การดำรงชีวิตอย่างอิสระ</u> พัฒนาการด้านร่างกาย กิจกรรมด้านเศรษฐกิจและโรงเรียน <u>ด้านการเคลื่อนไหว</u> : กล้ามเนื้อมัดเล็ก กล้ามเนื้อมัดใหญ่ <u>ด้านปฏิสัมพันธ์ทางสังคมและการสื่อความหมาย</u> : ปฏิสัมพันธ์ทางสังคม ความเข้าใจภาษา การใช้ภาษา <u>ด้านการดำรงชีวิตส่วนบุคคล</u> : การเตรียมและรับประทานอาหาร การขับถ่าย การแต่งตัว <u>ด้านการดำรงชีวิตในสังคม</u> : เวลาและการตรงต่อเวลา เงินและค่าของเงิน การทำงาน

แบบทดสอบเชาว์ปัญญาที่นิยมใช้เป็นมาตรฐานในประเทศไทย ได้แก่ Stanford-Binet Intelligence Scale และ Wechsler Intelligence Scale for Children ส่วนเครื่องมือวัดพฤติกรรม การปรับตัวที่ใช้ ได้แก่ Vineland Adaptive Behavior Scales

ในประเทศไทยได้มีการพัฒนาแบบทดสอบระดับเชาว์ปัญญาที่เป็นฉบับภาษาไทย ได้แก่ คู่มือประเมินความสามารถทางเชาว์-ปัญญาเด็กอายุ 2 - 15 ปี (เชาวน์เล็ก) และแบบทดสอบวัดความสามารถทางสติปัญญา WISC-III ฉบับภาษาไทย

คู่มือประเมินความสามารถทางเชาว์-ปัญญาเด็กอายุ 2 - 15 ปี พัฒนาโดยสมทรง สุวรรณเลิศและคณะ เมื่อปี พ.ศ. 2525 ปรับปรุงครั้งที่ 2 เมื่อปี พ.ศ. 2541 เพื่อใช้เป็นเครื่องมือคัดกรองสติปัญญาที่ง่าย ทดสอบได้ในเวลา รวดเร็ว มีอุปกรณ์ไม่มาก สะดวกในการนำไปใช้ นอกสถานที่ และผู้ทดสอบไม่จำเป็นต้องเป็น นักจิตวิทยาคลินิก เช่น ครู พยาบาล เจ้าหน้าที่ สาธารณสุข เป็นต้น เป็นแบบทดสอบที่นำแนวคิดของแบบทดสอบมาตรฐานที่ใช้อยู่เดิม ได้แก่ Stanford-Binet Intelligence Scale, Wechsler Intelligence Scale for Children, Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence และ Bender Visual-Motor Gestalt test มาประยุกต์ใช้¹²

แบบทดสอบวัดความสามารถทางสติปัญญา WISC-III ฉบับภาษาไทย พัฒนาโดยกรม สุขภาพจิตและสมาคมนักจิตวิทยาคลินิกไทย เมื่อปี พ.ศ. 2547 เพื่อใช้ประเมินความสามารถทางสติปัญญาเด็กอายุ 6 ปี - 16 ปี 11 เดือน ผู้ทดสอบต้องเป็นนักจิตวิทยาที่มีความชำนาญ ในการทดสอบและแปลผลการทดสอบ ซึ่งการ แปลผลและแบบฟอร์มบันทึกข้อมูลต้องใช้ ภาษาไทย เนื่องจากมีการจัดเรียงข้อทดสอบใหม่ และปรับลักษณะคำตอบตามบริบทสังคมไทย ในบางแบบทดสอบย่อย¹³

การประเมินเพื่อหาสาเหตุของภาวะบกพร่องทางสติปัญญา มีวัตถุประสงค์เพื่อ

1. ค้นหาความผิดปกติแบบ progressive หรือ degenerative เช่น Rett syndrome, Cockayne syndrome
2. ค้นหาโรคที่รักษาได้ เช่น phenylketonuria, ภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมน (hypothyroidism)
3. ให้คำแนะนำปรึกษาผู้ปกครองเกี่ยวกับอาการ อาการแสดง ภาวะแทรกซ้อน ความเสี่ยงในการเกิดซ้ำ เตรียมการแก้ไขปัญหาคู่ที่พบร่วมด้วย
4. อาจช่วยให้ทราบพยากรณ์โรค
5. ลดการสืบค้นทางห้องปฏิบัติการอื่นๆ ที่ไม่จำเป็น

ตารางที่ 5 ข้อมูลสำคัญในการประเมินภาวะบกพร่องทางสติปัญญา³

ประวัติ

- ก่อนคลอด การคลอด และหลังคลอด

พงศาวลีของครอบครัว 3 รุ่น

- ปัญหาการเรียน ความผิดปกติทางจิตเวช ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ความผิดปกติทางระบบประสาทหรือพัฒนาการถดถอย

การตรวจร่างกาย

- ประเมินลักษณะผิดปกติ minor physical anomalies
- การเจริญเติบโตและพัฒนาการด้านร่างกาย
- เส้นรอบศีรษะเทียบกับค่าปกติ
- ลักษณะของใบหน้า เช่น คางเล็ก (micrognathia), ตาห่าง (hypertelorism) หรือ ริมฝีปากบนบาง (thin upper lip) เป็นต้น
- ใช้รูปถ่ายหรือวิดีโอทัศน์เพื่อดูลักษณะร่างกายและท่าเดิน (gait)
- ตรวจทางระบบประสาท
- ลักษณะพฤติกรรมที่แสดงออก (Behavior phenotypes)
- Wood's light และ dermatoglyphic ตามข้อบ่งชี้

ความผิดปกติที่พบร่วมด้วย

- ตรวจการได้ยิน ตรวจตาและประเมินทางจิตวิทยา

การสืบค้นทางห้องปฏิบัติการตามข้อบ่งชี้

- ถ่ายภาพรังสีกระดูก
- ตรวจทางเมแทบอลิกเพื่อหา lysosomal, peroxisomal และ mitochondrial disorders
- Muscle biopsies
- ตรวจ ดีเอ็นเอ และอนุพันธุศาสตร์
- วิเคราะห์โครโมโซม
- ตรวจ Fluorescence in situ hybridization
- ตรวจหากลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ
- ตรวจ organic and amino acids
- ตรวจทางรังสีระบบประสาท (magnetic resonance imaging : MRI and computed tomography : CT)

การตรวจทางเมแทบอลิกทำให้กรณีมีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ มีสมาชิกในครอบครัวที่มีปัญหาคล้ายๆ กัน พัฒนาการถดถอย ตรวจร่างกายพบกล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม การเจริญเติบโตช้า หรือด้อย ม้ามโต เป็นต้น

การใช้เทคนิค Fluorescence in situ-hybridization (FISH) สามารถตรวจพบความผิดปกติของโครโมโซมส่วนปลาย (Subtelomeric region rearrangements) ได้ประมาณร้อยละ 5 - 10 ของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่ไม่ทราบสาเหตุ โดยเฉพาะกลุ่มบกพร่องทางสติปัญญาในระดับปานกลางและรุนแรง¹¹ ตัวอย่างกลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซม

ส่วนปลายดังแสดงในตารางที่ 6 ขอบ่งชี้ในการตรวจความผิดปกติของโครโมโซมส่วนปลาย^{14,15} คือ

1. มีประวัติบกพร่องทางสติปัญญาในครอบครัว
2. การเจริญเติบโตช้าตั้งแต่อยู่ในครรภ์ หลังคลอด หรือเจริญเติบโตเร็วผิดปกติ
3. มีลักษณะใบหน้าผิดปกติตั้งแต่ 2 อย่างขึ้นไป
4. มีความผิดปกติที่ไม่ใช่บริเวณใบหน้า และ/หรือ ความผิดปกติแต่กำเนิดตั้งแต่ 1 อย่างขึ้นไป

ตารางที่ 6 กลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมส่วนปลาย¹⁶

กลุ่มอาการ	ลักษณะสำคัญ
1pter deletion	การเจริญเติบโตช้า บกพร่องทางสติปัญญา ชัก มีปัญหาการมองเห็น กระหม่อมหน้ากว้างกว่าปกติ ใบหูมีลักษณะผิดปกติและติดต่ำ ร่องตาลึก ตั้งจมูกแบน คางแหลมและนิ้วก้อยโค้งงอ
1p36.3 deletion	Ebstein anomaly บกพร่องทางสติปัญญา
1qter deletion	ศีรษะเล็ก การเจริญเติบโตช้า บกพร่องทางสติปัญญา corpus callosum ผิดปกติ หัวใจผิดปกติแต่กำเนิด hypospadias ใบหน้ามีลักษณะเฉพาะ
22qter deletion	พัฒนาการล่าช้า กล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม พุดไม่ได้ การเจริญเติบโตปกติหรือเร็วผิดปกติ

ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่พบบ่อย

กลุ่มอาการดาวน์ (Down Syndrome)

หมายถึง กลุ่มอาการที่เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 21 สาเหตุของความผิดปกติ นั้นยังไม่ทราบกลไกแน่ชัด เชื่อว่าสารพันธุกรรมของโครโมโซมคู่ 21 ที่เกินมานั้น ทำให้กระบวนการปกติที่ควบคุมการสร้างตัวอ่อนเปลี่ยนแปลงไป ซึ่งทำให้เด็กเหล่านี้มีลักษณะหน้าตาคล้ายคลึงกัน มีความผิดปกติในระบบต่างๆ ของร่างกาย และมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญา ร่วมกับ พบประมาณ 1 ต่อ 800 ของเด็กเกิดมีชีวิต¹⁷

ลักษณะของเด็กกลุ่มอาการดาวน์ โดยทั่วไปจะคล้ายคลึงกัน คือ น้ำหนักแรกเกิดน้อย ความยาวของลำตัวสั้นกว่าปกติ เตี้ย ศีรษะเล็ก ท้ายทอยแบนราบ หน้าแบน ตั้งจมูกแบน ตาเฉียงขึ้น ขอบหนังตาบนคลุมบริเวณหัวตา ใบหูเล็กและอยู่ต่ำ รูหูส่วนนอกตึบกว่าปกติ เพดานปากโค้งนูน ขากรรไกรบนไม่เจริญเติบโต ช่องปากแคบ ลิ้นยื่น ฟันขึ้นช้า และไม่เป็นระเบียบ คอสั้น ผิวหนังด้านหลังของคอค่อนข้างหนา สะดือจุ่น ท้องผูกบ่อย มือแบนกว้าง นิ้วมือสั้น นิ้วก้อยโค้งงอเนื่องจากกระดูกข้อมกลางมีขนาดเล็ก หรือหายไป เส้นลายมือนัดตขวาง ช่องระหว่าง นิ้วเท้าที่ 1 และ 2 กว้าง (sandal gap) และมีร่องลึกจากช่องนี้พาดไปบนฝ่าเท้า กล้ามเนื้ออ่อนนุ่ม และอาจมีความผิดปกติ ในระบบต่างๆ ของร่างกาย เช่น ระบบหัวใจและหลอดเลือด ทางเดินอาหาร ระบบต่อมไร้ท่อ และอื่นๆ อีกหลายระบบ แต่มักอารมณ์ดี เลี้ยงง่าย

อุปนิสัยร่าเริง และเป็นมิตร ที่สำคัญคือ มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาร่วมด้วย ส่วนใหญ่มีระดับสติปัญญาในเกณฑ์บกพร่องทางสติปัญญา ระดับเล็กน้อยถึงปานกลางประมาณ 1 ใน 3 มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรงถึงรุนแรงมาก พบโรคอัลไซเมอร์เมื่ออายุประมาณ 40-50 ปี ร้อยละ 25 มีปัญหาทางจิตเวช เช่น ซึมเศร้า ย้ำคิดย้ำทำ ร้อยละ 25 มีความเสี่ยงสูงที่จะเกิดโรคลมชักเมื่อเป็นผู้ใหญ่ อาการชักจะพบบ่อย 2 ช่วง ช่วงแรกเมื่ออายุ 20 - 30 ปี เป็นแบบ partial complex และ partial simple seizures ช่วงที่ 2 เมื่ออายุประมาณ 45 ปี แบบ tonic-clonic seiures หรือ myoclonus การชักในช่วงนี้สัมพันธ์กับสติปัญญาที่ต่ำลงและพบความผิดปกติของสมองทั่วไป onset ของอาการชักมักสัมพันธ์กับ onset ของโรคอัลไซเมอร์¹⁸

ประเภทของความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในกลุ่มอาการดาวน์

การแบ่งประเภทตามความผิดปกติของโครโมโซมที่พบในกลุ่มอาการดาวน์ มี 4 แบบ คือ

1. **Trisomy 21** คือ มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 แท่ง ส่วนใหญ่เกิดจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันในระยะการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์ในมารดา อีกประมาณร้อยละ 10 เกิดจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันในระยะการแบ่งตัวของเซลล์สืบพันธุ์ของบิดา ความผิดปกติชนิดนี้พบได้ร้อยละ 95 ของกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด จะพบบ่อยขึ้นเมื่อมารดามีอายุมากขึ้น

อัตราเสี่ยงของการเกิดซ้ำประมาณร้อยละ 1 ไม่ต้องเจาะโครโมโซมบิดามารดา

สาเหตุของการที่โครโมโซมไม่แยกจากกัน ยังไม่ทราบแน่ชัด

2. Robertsonian translocation

พบได้ร้อยละ 4 ของกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด เกิดจากการเคลื่อนย้ายที่ของแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 21 กับโครโมโซมคู่ที่ 13 หรือ 14 หรือ 15 หรือ 21 เอง หรือ 22 แต่ที่พบบ่อยที่สุดคือ การเคลื่อนย้ายที่ระหว่างโครโมโซมคู่ที่ 21 กับ 14

ประเภทนี้ ไม่มีความสัมพันธ์กับอายุ มารดา ประมาณร้อยละ 50 ของการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมเกิดขึ้นเอง และอีกร้อยละ 50 เกิดจากการที่บิดาหรือมารดาเป็นพาหะสมดุลงของการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซมนั้น ดังนั้น ถ้าหากบุตรมีความผิดปกติของโครโมโซมแบบนี้ จะต้องตรวจโครโมโซมของบิดามารดาด้วยว่าเป็นพาหะหรือไม่ เพื่อให้คำแนะนำปรึกษาต่อไป

3. Mosaicism มีโครโมโซม 2 แบบในคนเดียวกันคือ บางเซลล์ปกติมี 46 โครโมโซม และบางเซลล์มี 47 โครโมโซม (trisomy 21) พบได้ร้อยละ 1 ของกลุ่มอาการดาวน์ทั้งหมด เกิดจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันในระหว่างการแบ่งตัวครั้งที่ 2 หรือครั้งต่อไปของตัวอ่อน หลังการปฏิสนธิ และเนื่องจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันในกลุ่มอาการดาวน์ชนิดนี้เกิด **หลังการปฏิสนธิ** ดังนั้น จึงมีเพียงบางเซลล์เท่านั้นที่จะผิดปกติ ซึ่งถ้าตรวจเลือดไม่พบความผิดปกติของโครโมโซมแต่ยังสงสัยว่าเป็นกลุ่ม

อาการดาวน์หรือไม่ ต้องตัดเนื้อเยื่อจากผิวหนัง มาตรวจ

4. Partial trisomy 21 คือการที่มีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมาเพียงบางส่วน ไม่ใช่ทั้งโครโมโซม โดยส่วนของโครโมโซมที่เกินมานั้น มียีนที่เกี่ยวข้องกับกลุ่มอาการดาวน์ (Down syndrome critical region or DSCR) ในกลุ่มอาการดาวน์พบ critical region 4 ตำแหน่ง (DSCR1-DSCR4) ซึ่งอยู่บนแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 21¹⁹ ความผิดปกติแบบนี้พบน้อยมาก มักจะเป็นกลุ่มอาการดาวน์ที่ตรวจโครโมโซมโดยวิธีมาตรฐานแล้วผลปกติ ดังนั้น ถ้าลักษณะทางคลินิกเหมือน แต่จำนวนโครโมโซมปกติ ต้องใช้ molecular markers เพื่อยืนยันการวินิจฉัยกลุ่มอาการดาวน์

ดังนั้น จึงควรตรวจโครโมโซมในกลุ่มอาการดาวน์ทุกราย เพื่อดูว่ามีความผิดปกติของโครโมโซมเป็นแบบใด ถ้าหากเป็นชนิดที่มีการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซม จะต้องตรวจโครโมโซมของบิดามารดา หากพบว่าคนหนึ่งคนใดเป็นพาหะ จะต้องตรวจโครโมโซมของคนในครอบครัวฝ่ายนั้นเพื่อหาพาหะอื่นในครอบครัว และให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุศาสตร์ต่อไป

ปัจจุบันทราบลำดับของดีเอ็นเอทั้งหมดบนโครโมโซมคู่ที่ 21 แล้ว เชื่อกันว่ามีเพียง 225 ยีนซึ่งน้อยกว่าเดิมที่คิดไว้ประมาณ 3 เท่า ยีนที่อยู่บนแขนยาวของโครโมโซมคู่ที่ 21 เท่านั้นที่แสดงลักษณะของกลุ่มอาการดาวน์ และสามารถทำแผนผังของยีนเหล่านี้ได้อย่างน้อย 94 ยีน

มียืนอย่างน้อย 10 ยืนที่มีผลต่อโครงสร้างและการทำหน้าที่ของระบบประสาทส่วนกลาง ได้แก่ ยืนที่ควบคุม Amyloid precursor protein ที่เกี่ยวข้องกับโรคอัลไซเมอร์ Superoxide dismutase, S100 β protein, Glutamate receptor subunit 5 (GluR5) และ Down syndrome cell adhesion molecule เป็นต้น^{17,18}

กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ (Fragile X syndrome) หรือ กลุ่มอาการ Martin-Bell เป็นสาเหตุที่พบบ่อยที่สุดของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม^{20,21} โดยถ่ายทอดทางโครโมโซมเอกซ์ (X-linked mental retardation : XLMR) มีความชุก 1: 3,000 - 4,000 ในผู้ชาย และ 1:5,000-6,000 ในผู้หญิง²² เกิดจากการผ่าเหล่าของยืน FMR1 (fragile x mental retardation 1 gene) มีการซ้ำกันของนิวคลีโอไทด์ทุก 3 ตัว (triplet repeat expansion) ชนิด cytosine-guanine-guanine (CGG repeats) มากกว่าคนทั่วไป ทำให้ยืนผิดปกติไป โดยพบว่า ในคนปกติจะมีจำนวนซ้ำ 6 - 54 ซ้ำ ผู้ที่เป็นพาหะ (premutation) ของโรคนี้จะมีจำนวนซ้ำตั้งแต่ 55 - 200 ซ้ำ และผู้ที่เป็นโรค (full mutation) จะมีจำนวนซ้ำมากกว่า 200 ซ้ำ^{20,21} การเพาะเลี้ยงเซลล์แบบพิเศษอาจจะได้จุดเปราะอยู่บนตำแหน่งที่ 27.3 บนแขนยาวของโครโมโซมเอกซ์ (Xq27.3) ผู้ที่เป็นโรคนี้จะมีพัฒนาการช้าหรือบกพร่องทางสติปัญญา ส่วนใหญ่อยู่ในระดับปานกลาง

ถึงรุนแรง มีใบหน้าแคบยาว หูใหญ่และกาง ศีรษะมักจะใหญ่และคางยื่น อัมพาตใหญ่ (macroorchidism) อาจมีพฤติกรรมอยู่ไม่นิ่ง (hyperactivity) หรือพฤติกรรมแบบออทิสติก เช่น ไม่สบตา โบกมือซ้ำๆ หรือพูดซ้ำๆ ไม่สื่อความหมาย พูดตะกุกตะกัก เป็นต้น ลักษณะอื่นๆ ที่ไม่จำเพาะแต่พบร่วมด้วย²³ เช่น เพดานปากแบนโค้งสูง ข้อต่อกระดูกมีความยืดหยุ่นสูง โดยเฉพาะข้อนิ้วมือ เส้นลายมือนัดขวางเพียงเส้นเดียวบนฝ่ามือ เท้าแบน พบภาวะลิ้นหัวใจไมตรัลปิดไม่สนิท (mitral valve prolapse) ได้ถึงร้อยละ 0.5-20²⁴ และพบโรคลมชักได้ร้อยละ 20²⁵ สามารถวินิจฉัยได้โดยอาศัยประวัติอาการหรืออาการแสดงทางคลินิกที่สงสัย และเจาะเลือดตรวจหาความผิดปกติของดีเอ็นเอ^{21,26}

ในปัจจุบันพบว่า การผ่าเหล่าของยืน FMR1 นี้ สามารถทำให้เกิดความผิดปกติได้ทั้ง

1. กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะในผู้ที่เป็นโรค (full mutation) ซึ่งเกิดจากการขาด FMR1 protein (FMR1P) ทำให้มีความผิดปกติในการควบคุมการทำงานของยืนอื่นๆ และมีลักษณะชน สมาริสั้น วิดกกังวลและออทิสติก

2. Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS) ร้อยละ 38 ของผู้ที่เป็นพาหะ (Premutation) พบเมื่ออายุ 50 ปีขึ้นไป ซึ่งเกิดจากมี FMR1-m RNA เพิ่มขึ้นกว่าคนปกติ 2 - 8 เท่า เกิด brain atrophy, white matter disease มี neuronal และ astrocyte inclusion มีผลให้เกิด ataxia, intention tremor, peripheral neuropathy,

impotence และสติปัญญาถดถอยโดยที่ในวัยเด็กมีระดับสติปัญญาปกติ กลุ่มนี้มักได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคพาร์กินสันหรืออัลไซเมอร์

3. Premature ovarian failure (POF) ร้อยละ 20 - 25 ของผู้หญิงที่เป็นพาหะซึ่งสามารถพบได้ตั้งแต่ช่วงวัยรุ่น

ดังนั้น ถ้าพบเด็กที่เป็นกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ เป็นโรคออทิซึมหรือมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาโดยไม่ทราบสาเหตุ จึงควรซักประวัติครอบครัวว่ามีพ่อแม่หรือปู่ย่าตายายที่มีอาการแบบ FXTAS ด้วยหรือไม่ และค้นหา POF ในแม่ของเด็กด้วย

ในผู้ที่เป็นโรคออทิซึมพบกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะได้ร้อยละ 2 - 6 และในกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคออทิซึมด้วยร้อยละ 25 ระดับของ FMRP สัมพันธ์กับสติปัญญา แต่ไม่ทำนายว่าจะมีอาการออทิสติกหรือไม่ การขาด FMRP ในกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ ซึ่งเป็นตัวยับยั้ง metabotropic glutamate receptor 5 (mGluR5) pathway จะกระตุ้นให้เกิด long term depression (LTD) และอาจพบ Prader Willi phenotype ในผู้ป่วยกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะที่มีอาการออทิสติกร่วมด้วย ผู้ป่วยจะกินจุมาก หิวบ่อย อ้วน อวัยวะเพศเล็ก แต่ในที่สุดก็จะพบอ้วนทะใหญ่ ซึ่งไม่ได้เกิดจาก 15q deletion หรือ uniparental disomy แต่มีความผิดปกติของ CYFIP1 (cytoplasmic FMR1 interacting protein) ซึ่งทำงานสัมพันธ์กับ FMRP มีรายงานการรักษาอาการต่างๆ

ที่พบในกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะโดยการให้ยาบางชนิด เช่น mGluR5 antagonists, Ampakines, Aripiprazole หรือ Lithium แต่ยังคงต้องมีการศึกษาเพิ่มเติมต่อไป²⁷

เมื่อเร็วๆ นี้มีการศึกษาในหนูทดลองที่เป็นกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ พบว่าการยับยั้งการทำงานของเอนไซม์ p21-activated kinase (PAK) ซึ่งมีผลต่อจำนวน ขนาดและรูปร่างของ dendritic spines ในสมอง จะทำให้ dendritic spines ที่ยาวและพองกว่าปกติกลับเป็นปกติได้ จึงเชื่อว่าอาจช่วยให้เด็กที่เป็นกลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะมีพัฒนาการด้านสติปัญญาดีขึ้นในอนาคต²⁸

ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมเอกซ์ (X-linked mental retardation)

ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาพบในเพศชายมากกว่าเพศหญิงประมาณร้อยละ 30 เชื่อว่าเกิดจากการผ่าเหล่าของยีนที่อยู่บนโครโมโซมเอกซ์ ปัจจุบันพบภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่เกี่ยวข้องกับโครโมโซมเอกซ์ (X-link mental retardation : XLMR) มากกว่า 300 ชนิด ทั้งที่เป็นกลุ่มอาการและไม่ใช่กลุ่มอาการ (non-syndromic) กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะเป็น XLMR ที่พบบ่อยที่สุด

การผ่าเหล่าของยีน MECP2 ซึ่งอยู่บนโครโมโซมเอกซ์ มีอาการทางคลินิกได้ตั้งแต่ neonatal encephalopathy, Angelman syndrome, Rett syndrome และ manic depression

ในผู้ชายที่เป็น Rett syndrome ไม่จำเป็นต้องเสียชีวิตเสมอไปอาจมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรงร่วมกับ progressive neurological symptoms (spasticity) หรือ non-progressive encephalopathy ได้²⁹

ภาวะบกพร่องทางสติปัญญา โดยเฉพาะที่เกิดจากปัจจัยด้านพันธุกรรม อาจมีลักษณะพฤติกรรมเฉพาะที่แสดงออก (Behavior phenotypes) ดังตัวอย่างในตารางที่ 7

ตารางที่ 7 ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาและ Behavior phenotypes³

ความผิดปกติ	พยาธิสรีรวิทยา	ลักษณะพฤติกรรมต่างๆ
กลุ่มอาการดาวน์	Trisomy 21, ร้อยละ 95 เกิดจากการที่โครโมโซมไม่แยกจากกันประมาณร้อยละ 4 เกิดจากการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซม อาจมีการผลิต β amyloid มากกว่าปกติจากความผิดปกติบริเวณ 21q21.1	เฉย อ่อนโยน น่ารัก ร้อยละ 25 มีสมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่งในวัยเด็ก ตื้อรั้น มี verbal processing ดีกว่า auditory processing เพิ่มความเสี่ยงต่อโรคซึมเศร้าและสมองเสื่อม ชนิดอัลไซเมอร์ในวัยผู้ใหญ่
กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ	มี inactivation ของยีน FMR-1 บนโครโมโซมเอกซ์ที่บริเวณ Xq27.3 จากการซ้ำกันของเบส CGG และมี methylation ที่สัมพันธ์กัน พบประมาณร้อยละ 10 - 12 ของผู้ชายที่มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาและเป็นสาเหตุที่พบบ่อยที่สุดของภาวะบกพร่องทางสติปัญญาที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม	สมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่ง วิตกกังวล มีพฤติกรรมซ้ำๆ พัฒนาการด้านภาษาล่าช้า ระดับเชาวน์ปัญญาต่ำลง ไม่มองหน้าสบตา หลีกเลียงการเข้าสังคม ขี้อาย หงุดหงิดง่าย ในผู้หญิงบางรายมีปัญหาการเรียน ผู้หญิงที่เป็นโรคจะมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับเล็กน้อย ผู้ชายจะมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับปานกลางและรุนแรง คะแนนระดับเชาวน์ปัญญาด้านภาษา (verbal IQ) ดีกว่าด้านการกระทำ (performance IQ)
Prader-Willi syndrome	ร้อยละ 75 เกิดจากการขาดหายไปของยีนบนโครโมโซมคู่ที่ 15 ที่มา	พฤติกรรมย้ำทำ กินจุ ชอบสะสมของ หุนหันพลันแล่น บกพร่องทาง

	จากพ่อบริเวณ 15q11 - 15q13 บางราย (ร้อยละ 22) เกิดจาก maternal uniparental disomy และร้อยละ 3 มีความผิดปกติในกระบวนการ imprinting และการเคลื่อนย้ายที่ของโครโมโซม	สติปัญญาระดับคาบเส้นหรือระดับปานกลาง อารมณ์เปลี่ยนแปลงง่าย ร้องอาละวาด นอนกลางวันมากกว่าปกติ ชอบแคะแแกะเกาผิวหนัง วิตกกังวล ก้าวร้าว
Angelman syndrome	ร้อยละ 70 เกิดจากการขาดหายไปของยีนบนโครโมโซมคู่ที่ 15 ที่มาจากแม่บริเวณ 15q11 - 15q13 บางราย (ร้อยละ 3) เกิดจาก paternal uniparental disomy และร้อยละ 6 มีการผ่าเหล่าของยีน ubiquitin-protein ligase E3A (UBE3A) ประมาณร้อยละ 20 ของผู้ป่วยไม่ทราบสาเหตุทางพันธุกรรม	ใบหน้ายิ้ม มีความสุข หัวเราะโดยไม่มีเหตุผล เล่นมือ ตบมือ บกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรงมาก การนอนผิดปกติ มักตื่นนอนตอนกลางคืน อาจมีพฤติกรรมแบบออทิสติก ชอบน้ำและดนตรี
Williams syndrome	ถ่ายทอดแบบ autosomal-dominant เกิดจากการขาดหายไปของยีนบนโครโมโซมคู่ที่ 7 บริเวณ 7q11.23 รวมทั้งยีนที่ผลิต elastin (ELN)	วิตกกังวล ไม่อยู่นิ่ง หวาดกลัว เป็นมิตร ชอบเข้าสังคม ทักษะด้านภาษาดีกว่าทักษะด้านมิติสัมพันธ์ (visual-spatial skills)
Cri du chat syndrome	ถ่ายทอดแบบ autosomal-dominant เกิดจากการขาดหายไปของยีนบนโครโมโซมคู่ที่ 5 บริเวณ 5p15.2 อาจเกี่ยวข้องกับ adherens junction protein และ delta-catenin (CTNND2) ซึ่งมีบทบาทใน cell motility	บกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรง ในวัยทารกร้องเสียงเหมือนแมว ไม่อยู่นิ่ง มีพฤติกรรมซ้ำๆ และทำร้ายตนเอง
Velocardiofacial syndrome, DiGeorge syndrome (CATCH22)	Several candidate genes have been identified at the 22q21.2 region	(CATCH ย่อมาจาก cardiac abnormality, T-cell deficit, clefting and hypocalcemia.) โรคจิตเภทอารมณ์แปรปรวน (ซึมเศร้า อารมณ์สองขั้ว)

ความผิดปกติที่พบร่วมด้วย

พบความผิดปกติทางจิตเวชในบุคคลบกพร่องทางสติปัญญา ได้ถึงร้อยละ 45 ซึ่งสูงกว่าประชากรทั่วไป ความผิดปกติเหล่านี้จะพบบ่อยขึ้นเมื่อความรุนแรงของภาวะบกพร่องทางสติปัญญามากขึ้น ส่วนใหญ่เป็นปัญหาพฤติกรรม ความผิดปกติที่พบ ได้แก่ ชน สมาธิสั้น

พบร้อยละ 8 - 15 พฤติกรรมทำร้ายตนเอง ร้อยละ 3 - 15 นอกจากนี้ยังพบพฤติกรรมก้าวร้าว กระตุ้นตนเอง เช่น ตบมือ เขย่งเท้า ตื้อ เกเร พบโรคอารมณ์สลับแปรปรวนร้อยละ 1 - 3.5 และโรคจิต (schizophrenia) ร้อยละ 3 การรักษา โดยการปรับพฤติกรรมและการใช้ยา การทำจิตบำบัดมักไม่ค่อยได้ผล³⁰

ตารางที่ 8 ยาที่ใช้ในบุคคลบกพร่องทางสติปัญญาที่มีปัญหาทางจิตเวช³¹

ประเภทของยา	ตัวอย่าง	ข้อบ่งชี้
Short-acting stimulants	methylphenidate (Ritalin) dexamethylphenidate (Focalin) dextroamphetamine (Dexedrine)	สมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่ง การนอนผิดปกติ
Long-acting stimulants	methylphenidate (Concerta, Metadate SR, Metadate CD, Ritalin LA, Ritalin SR) mixed amphetamine salts (Adderal, Adderal XR)	สมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่ง
Antipsychotics	clozapine (clozaril), risperidone (Risperdal), olanzapine (Zyprexa), quetiapine (Seroquel), ziprasidone (Geodon), Aripiprazole (Abilify)	โรคจิตเภท ก้าวร้าว พฤติกรรมทำร้ายตนเอง โรคอารมณ์สองขั้ว (bipolar disorders)
Antidepressants	fluoxetine (Prozac, Seraphem) sertraline (Zoloft)	ซึมเศร้า วิตกกังวล โรคย้ำคิดย้ำทำ ความอยากอาหารมากผิดปกติ (bulimia) ตื่นตกใจรุนแรง (panic disorder) ก้าวร้าว premenstrual dysphoric disorder ซึมเศร้า ตื่นตกใจรุนแรง premenstrual dysphoric disorder

Mood stabilizers	paroxetine (Paxil)	โรคย้ำคิดย้ำทำ วิตกกังวล ก้าวร้าว ซึมเศร้า วิตกกังวล โรคย้ำคิดย้ำทำ ก้าวร้าว
	fluvoxamine (Luvox)	โรคย้ำคิดย้ำทำ
	citalopram (Celexa)	ซึมเศร้า วิตกกังวล โรคย้ำคิดย้ำทำ ก้าวร้าว
	escitalopram (Lexapro)	ซึมเศร้า วิตกกังวล โรคย้ำคิดย้ำทำ ก้าวร้าว
	venlafaxine (Effexor, Effexor XR)	ซึมเศร้า วิตกกังวล ก้าวร้าว
	mirtazapine (Remeron)	ซึมเศร้า นอนไม่หลับ
	bupropion (Wellbutrin, Wellbutrin SR, Wellbutrin XR)	ซึมเศร้า สมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่ง วิตกกังวล ก้าวร้าว
	lithium	โรคอารมณ์สองขั้ว ก้าวร้าว ซึมเศร้า
	oxcarbazepine (Trileptal)	ชัก โรคอารมณ์สองขั้ว ก้าวร้าว พฤติกรรมทำร้ายตนเอง
	valproic acid (Depakene), divalproex sodium (Depakote, Depakote ER)	ชัก โรคอารมณ์สองขั้ว ก้าวร้าว พฤติกรรมทำร้ายตนเอง
Other medications	carbamazepine (Tegretol)	ชัก โรคอารมณ์สองขั้ว ก้าวร้าว พฤติกรรมทำร้ายตนเอง
	lamotrigine (Lamictal)	ชัก โรคอารมณ์สองขั้ว ก้าวร้าว พฤติกรรมทำร้ายตนเอง
	topiramate (Topamax)	ชัก โรคอารมณ์สองขั้ว ก้าวร้าว พฤติกรรมทำร้ายตนเอง
	Antihypertensives, clonidine (Catapress), guanfacine (Tenex) atomoxetine (Strattera)	ความดันโลหิตสูง สมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่ง ควบคุมอารมณ์ไม่ได้ อาการถอน เฮโรอีน (heroin withdrawal) สมาธิสั้น ไม่อยู่นิ่ง

ในเด็กที่มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาจะพบอาการชักได้บ่อยกว่าเด็กทั่วไปประมาณ 10 เท่า² โดยเฉพาะในเด็กที่มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในระดับรุนแรงถึงรุนแรงมาก พบได้ถึงร้อยละ 30¹⁰ อาการชักมักควบคุมได้ยาก เนื่องจากมีความผิดปกติจากกลุ่มอาการต่างๆ มีพยาธิสภาพของระบบประสาทส่วนกลาง และในผู้ป่วยแต่ละรายอาจพบอาการชักได้หลายรูปแบบ

ภาวะประสาทสัมผัสบกพร่อง ได้แก่ การได้ยินบกพร่องหรือมีปัญหาในการมองเห็น นั้นพบได้บ่อยในเด็กที่มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญา โดยเฉพาะในกลุ่มอาการที่มีความผิดปกติของใบหน้าและศีรษะ (craniofacial syndromes) ประมาณร้อยละ 50 ของเด็กที่มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในระดับรุนแรงจะมีปัญหาในการมองเห็น ที่พบบ่อยได้แก่ ตาเข และสายตาสั้นผิดปกติ

ภาวะบกพร่องทางสติปัญญาระดับเล็กน้อย และรุนแรงพบความบกพร่องในด้านการเคลื่อนไหว ซึ่งเข้าได้กับสมองพิการ (cerebral palsy : CP) ประมาณร้อยละ 10 และ 20 ตามลำดับ และประมาณร้อยละ 50 ของเด็กสมองพิการ จะพบว่า มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาในระดับความรุนแรงต่างๆ ร่วมด้วย โดยเฉพาะในกลุ่ม spastic CP จะพบภาวะบกพร่องทางสติปัญญามากกว่ากลุ่ม dyskinetic CP²

ประมาณร้อยละ 50 - 75 ของเด็กออทิสติกมีภาวะบกพร่องทางสติปัญญาร่วมด้วย พฤติกรรมแบบออทิสติก ได้แก่ พฤติกรรมซ้ำๆ หรือทำร้ายตนเองอาจพบได้ในเด็กที่มีภาวะ

บกพร่องทางสติปัญญาโดยเฉพาะในระดับรุนแรง²

การช่วยเหลือบุคคลบกพร่องทางสติปัญญา

เป็นการช่วยเหลือตามวัย ดังนี้

ในช่วงแรกเกิด - 6 ปี เน้นการฟื้นฟูสมรรถภาพด้านการแพทย์ ซึ่งรวมทั้งการส่งเสริมป้องกัน บำบัดรักษาและฟื้นฟูสมรรถภาพ นอกจากการส่งเสริมสุขภาพเช่นเด็กปกติ การบำบัดรักษาความผิดปกติที่อาจพบร่วมด้วย เช่น โรคหัวใจพิการแต่กำเนิดหรือภาวะพร่องไทรอยด์ฮอร์โมนที่พบในกลุ่มอาการดาวน์แล้ว จะให้การส่งเสริมพัฒนาการเพื่อพัฒนาทักษะด้านกล้ามเนื้อมัดใหญ่ กล้ามเนื้อมัดเล็กและสติปัญญา ภาษา สังคมและการช่วยเหลือตนเองเพื่อให้เด็กมีความพร้อมในการศึกษาและพัฒนาทักษะต่อไป

ในช่วงอายุ 7 - 15 ปี เป็นการฟื้นฟูสมรรถภาพด้านการศึกษา มีการจัดการศึกษาโดยมีแผนการศึกษาสำหรับแต่ละบุคคล (Individualized Educational Program : IEP) ในโรงเรียนซึ่งอาจเป็นการเรียนในชั้นเรียนปกติหรือเรียนร่วม มีการจัดการศึกษาพิเศษ

เมื่ออายุ 15 - 18 ปี เป็นการฟื้นฟูสมรรถภาพด้านสังคมและด้านอาชีพ มีการฝึกวิชาชีพและลักษณะนิสัยที่ดีในการทำงาน ทั้งนี้เพื่อให้บุคคลบกพร่องทางสติปัญญา สามารถดำรงชีวิตอิสระ (independent living) ในสังคมได้อย่างคนปกติ (normalization)

สรุป ภาวะปัญญาอ่อนหรือภาวะบกพร่องทางสติปัญญา เป็นภาวะที่มีความสำคัญทั้งด้านการแพทย์และสังคม ความก้าวหน้าในองค์ความรู้ด้านต่างๆ รวมทั้งด้านเวชพันธุศาสตร์ทำให้ทราบสาเหตุของภาวะปัญญาอ่อน/ภาวะบกพร่องทางสติปัญญามากขึ้น มีแนวทางและความหวังที่จะช่วยเหลือบุคคลปัญญาอ่อน/บกพร่องทางสติปัญญาเหล่านี้และครอบครัวให้มีคุณภาพชีวิตที่ดียิ่งขึ้น

ข้อเสนอแนะ

สถาบันราชานุกูลเป็นหน่วยงานในสังกัดกรมสุขภาพจิต กระทรวงสาธารณสุข ได้ให้บริการแก่บุคคลบกพร่องทางสติปัญญามาเป็นระยะเวลายาวนาน ในปัจจุบันองค์ความรู้ที่เกี่ยวข้องกับภาวะบกพร่องทางสติปัญญา มีความก้าวหน้าไปมากมาย สถาบันราชานุกูลในฐานะหน่วยงานระดับตติยภูมิ ควรเผยแพร่องค์ความรู้ต่างๆ ให้แก่หน่วยงานที่เกี่ยวข้อง เพื่อให้บริการทั้งในด้านการตรวจประเมินวินิจฉัย และการดูแลช่วยเหลือแก่บุคคลบกพร่องทางสติปัญญาเหล่านี้และครอบครัวให้สามารถเข้าถึงบริการและมีคุณภาพชีวิตที่ดียิ่งขึ้นต่อไป

เอกสารอ้างอิง

- ¹ Prabhal A. Mental Retardation Is No More-New Name Is Intellectual and Developmental Disabilities. [cited 2007 Nov 14] Available from : http://www.aamr.org/About_AAIDD/MR_name_change.htm.
- ² Walker Wo, Plauche C. Mental retardation : overview and diagnosis. Pediatrics in review 2006; 27: 204 - 12.
- ³ King BH, Hodapp RM, Dykens EM. Mental retardation. In HI Kaplan, BJ Sadock (Eds.) Comprehensive textbook of psychiatry (8th edition, Vol 2). Baltimore: Williams & Wilkins 2005; 3076 - 106.
- ⁴ ขวาลา เอียรธนู, กัลยา สุตะบุตร. ภาวะปัญญาอ่อน. เอกสารกองโรงพยาบาลราชานุกูล กรมสุขภาพจิต กระทรวงสาธารณสุข พิมพ์ครั้งที่ 2 พฤษภาคม 2539.
- ⁵ อนุรักษ์ บัณฑิตยชาติ, พนมศรี เสาร์สาร, ภักคนพิน กิตติรักษนนท์, วรวรรณ จุทา. ระบาดวิทยาของความผิดปกติทางจิตของประชาชนไทย. วารสารสมาคมจิตแพทย์แห่งประเทศไทย 2544; 46(4): 335 - 43.
- ⁶ กวี สุวรรณกิจ, วัจนินท์ โรหิตสูข, สุชีรา ภัทรายุตวรรตน์, สมร อริยานชิตกุล, เพ็ญพรรณ ปทุมมาศ. ปัญหาการเรียนของนักเรียนชั้นประถมศึกษาในกรุงเทพมหานคร. วารสารสมาคมจิตแพทย์แห่งประเทศไทย 2542; 44(1): 55 - 64.

- ⁷ โครงการสำรวจคนพิการ ปี 2550 สำนักงานสถิติแห่งชาติ เข้าถึงได้ที่ http://service.nso.go.th/nso/nso_center/proect/search_center/23project-th.htm [28 ก.ค. 2552].
- ⁸ Volkmar F, Dykens E. Mental retardation. In Lewis M. Child and Adolescent Psychiatry, A Comprehensive Textbook, Third edition. Lippincott Williams and Wilkins; 2002:603 - 11.
- ⁹ Croen LA, Grether JK, Selvin S. The epidemiology of mental ratardation of unknown cause. Pediatrics 2001;107 : e86.
- ¹⁰ Ahuja AS, Thapar A, Owen MJ. Genetics of mental retardation. Indian J Med Sci 2005; 59 : 407 - 16.
- ¹¹ Gillberg C, Harrington R, Steinhausen HC. Mental retardaton. Cambridge university press 2006: 364 - 87.
- ¹² สมทรง สุวรรณเลิศ (บรรณาธิการ) คู่มือประเมินความสามารถทางเชาวนปัญญาเด็กอายุ 2 - 15 ปี. (ปสช.) ฉบับปรับปรุงแก้ไขครั้งที่ 2 นนทบุรี : กรมสุขภาพจิต 2541.
- ¹³ ปราณี ชาญณรงค์, ชนิสา เวชวิรุฬห์ และกาญจนา วณิชรมณีย์ (บรรณาธิการ) คู่มือการใช้แบบทดสอบวัดความสามารถทางสติปัญญา WISC-III ฉบับภาษาไทย. นนทบุรี : กรมสุขภาพจิต 2547.
- ¹⁴ Shevell M, Ashwal S, Donley D, et al. Practice parameter : evaluation of the child with global developmental delay : report of the quality standards subcommittee of the child neurology society. Neurology 2003; 60 : 367 - 80.
- ¹⁵ Battaglia A, Carey JC. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation : an overview. Am J Med Genet 2003; 117C:3 - 14.
- ¹⁶ Moeschler JB, Shevell M and the committee on genetics. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. Pediatrics 2006; 117: 2304 - 16.
- ¹⁷ Rogers PT, Roizen NJ, Capone GT. Down syndrome. In Capute AJ, Accardo PJ. Developmental disabilities in Infancy and Childhood volume II. Paul H Brookes Publishing Co., Baltimore, Maryland; 1996: 221 - 43.
- ¹⁸ Capone GT. Down syndrome : advances in molecular biology and the neurosciences. J Dev Behav Ped 2001; 22:40 - 59.
- ¹⁹ Nadal M, Moreno S, Pritchard M, Preciado MA, Estivil X and Ramos-Arroyo MA. Down syndrome: characterisation of a case with partial trisomy of chromosome 21 owing to a paternal balanced translocation (15;21) (q26; q22.1) by FISH. J Med Genet 1997; 34 (1) : 50 - 4.
- ²⁰ Jinorose U, Vasiknanonte P, Limprasert P, Brown WT, Panich V. The frequency of fragile X syndrome among selected patients at Songklanagarind Hospital during 1991-1996, studied by cytogenetic and molecular methods. Southeast Asian J Trop Med Public Health 1997; 28 (suppl 3): 69 - 74.
- ²¹ Adesman AR. Fragile X syndrome. In : Capute AJ, Accardo PJ,ed Developmental disabilities in infancy and childhood volume II. Baltimore, Paul H Brookes Publishing Co., 1996; 255 - 69.

- ²² Morton JE, Bunday S, Webb TP, MacDonald F, Rindl PM, Bullock S. Fragile X syndrome is less common than previously estimated. *J Med Genet* 1997; 341: 1 - 5.
- ²³ Simko A, Hornstein L, Soukup S, Bagamery N. Fragile X syndrome : recognition in young children. *Pediatrics* 1983; 83: 547 - 52.
- ²⁴ Crabbes LS, Bensky AS, Hornstein L, Schwartz DC. Cardiovascular abnormalities in children with fragile X syndrome. *Pediatrics* 1993; 91: 714 - 5.
- ²⁵ Hecht F. Seizure disorders in the fragile X chromosome syndrome. *Am J Med Genet* 1991: 509.
- ²⁶ Hagerman RJ. Fragile X syndrome. In: Parker S, Zuckerman B, Alpert J,ed. *Behavioral and Developmental Pediatrics*: Boston: Little Brown and Company, 1995: 153 - 6.
- ²⁷ Hagerman RJ. Lesson from fragile X regarding neurobiology, autism, and neurodegeneration. *J Dev Behav Ped* 2006; 27: 63 - 74.
- ²⁸ Hayashi ML, Rao S, Seo JS, et al. Inhibition of p21-activated kinase rescues symptoms of fragile X syndrome in mice. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2007 July 3; 104(27): 11489 - 94.
- ²⁹ Raymond FL. X linked mental retardation : a clinical guide. *J Med Genet* 2006; 43: 193 - 200.
- ³⁰ Accardo PJ, Capute AJ. Mental retardation. In Capute AJ, Accardo PJ. *Developmental disabilities in Infancy and Childhood volume II*. Paul H Brookes Publishing Co., Baltimore, Maryland; 1996: 211 - 9.
- ³¹ Handen BL, Gilchrist R. Practitioner review: psychopharmacology in children and adolescents with mental retardation. *J child Psycho & Psychiatry* 2006; 47: 871 - 82.