

โรคเอ็มพีเอส (Mucopolysaccharidosis, MPS)

รศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

23 เมษายน 2553

สาเหตุและอุบัติการณ์

โรคเอ็มพีเอส เป็นโรคที่มีอุบัติการณ์ต่ำ คือประมาณ 4 ใน 100,000 คน (จากข้อมูลในประเทศตะวันตก) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีการคั่งของสารในไลโซโซม มีการถ่ายทอดโรคทางพันธุกรรมแบบด้อย สาเหตุเกิดจากการขาดหรือบกพร่องของเอนไซม์ชนิดต่างๆ ส่งผลให้มีการคั่งของสารไกลโคสะมิโนไกลแคน (glycosaminoglycans) หรือเดิมเรียกว่า มิวโคโพลีแซคคาไรด์ (mucopolysaccharides) ซึ่งเป็นสารโมเลกุลใหญ่อันประกอบด้วยน้ำตาลประเภทต่างๆ จับตัวกันกับโปรตีน มิวโคโพลีแซคคาไรด์ เป็นสารที่ปกติพบอยู่แล้วตามเนื้อเยื่อทั่วร่างกาย ในภาวะปกติเอนไซม์ในไลโซโซมหลายชนิดจะทำงานต่อเนื่องกันเป็นลำดับหลายขั้นตอน เพื่อกำจัดไม่ให้มีการสะสมของมิวโคโพลีแซคคาไรด์

ในผู้ป่วยโรคเอ็มพีเอส มีการขาดเอนไซม์ที่ใช้ในการสลายหรือกำจัดมิวโคโพลีแซคคาไรด์ จึงทำให้มีการคั่งของสารภายในไลโซโซมของเซลล์กลุ่มมาโครฟาจ (macrophage) ในระบบเนื้อเยื่อของร่างกาย การสะสมของสารกลุ่มนี้ส่งผลต่อหลาย ๆ ระบบของร่างกาย

อาการแสดงของโรค ประกอบด้วย

- เด็กถูกปกติเมื่อแรกเกิด ต่อมา 2-3 ปี เริ่มมีศีรษะโตขึ้นและอาจพบว่ามีน้ำคั่งในโพรงสมองร่วมด้วย (hydrocephalus) พัฒนาการที่เคยปกติก็เริ่มช้าลงและถดถอยในที่สุด จากที่เคยเล่นเคยพูดคุยและเดินปกติ ก็ไม่เล่นไม่พูดไม่เดิน
- ข้อต่างๆมีการยึดติดทำให้เคลื่อนไหวไม่คล่องตัว โดยเฉพาะอย่างยิ่งข้อนิ้วมือกำหรือเหยียดคลายได้ไม่สุด หลังงุ้มย่นหลังตรงไม่ได้ กระดูกตามร่างกายและกระดูกสันหลังผิดรูป
- ลักษณะใบหน้ามีการเปลี่ยนแปลง คือ หน้าดูแก่กว่าวัย ผิวหน้าหยาบ (coarse face) ผิวหนังหยาบ กระจกตาเป็นฝ้า (cloudy cornea)
- หายใจลำบาก เพราะสารสะสมที่ลิ้นทำให้ลิ้นใหญ่คับปาก ต่อมาทอนซิลและต่อมอะดีนอยด์ (ต่อมน้ำเหลืองหลังโพรงจมูก) จะมีขนาดใหญ่ขึ้นเพราะมีสารมาสะสมเช่นกัน

ทำให้อุดกั้นทางเดินหายใจ นอกจากนี้ยังมีสารสะสมที่หลอดเลือด และอาจทำให้มีภาวะหยุดหายใจขณะหลับเนื่องจากทางเดินหายใจอุดกั้น (obstructive sleep apnea)

- การได้ยินลดลง
- คับม้ามโต ซึ่งจะดันช่องอกและทำให้หายใจลำบากมากขึ้น เอ็กซเรย์พบหัวใจโต
- สะดือจูน ไส้เลื่อน
- กระดูกคั่นคอที่ผิดปกติ ทำให้กระดูกคอเคลื่อนกดทับไขสันหลังที่ระดับคอทำให้ผู้ป่วยเป็นอัมพาตและหยุดหายใจหลับฝันได้ จึงต้องระวังอันตรายต่อกระดูกคอ
- สูญเสียความสามารถในการช่วยเหลือตนเองอย่างค่อยเป็นค่อยไป ระยะท้ายของโรคผู้ป่วยมักมีอาการชักร่วมด้วย

อาการและชนิดของโรคเอ็มพีเอส

โรคเอ็มพีเอส แบ่งเป็นชนิดย่อย 7 ชนิด แบ่งตามระดับความรุนแรงและอาการที่โดดเด่นของแต่ละชนิด ชนิดที่พบบ่อย คือ ชนิดที่ 1 และ 2

ชนิดของโรคเอ็มพีเอส	โรค	รหัสโรคตาม ICD-10
ชนิดที่ 1	เฮอร์เลอร์ (Hurler)	E76.0
ชนิดที่ 2	ฮันเตอร์ (Hunter)	E76.1
ชนิดที่ 3	ซานฟิลิปโป (Sanfilippo)	E76.2
ชนิดที่ 4	มอคควิโอ (Morquio)	E76.2
ชนิดที่ 6	มาลาตุลามี่ (Maroteaux-Lamy)	E76.2
ชนิดที่ 7	สไล (Sly)	E76.2
ชนิดที่ 9	ไฮยาลูโรดีเนส (Hyalurodinase deficiency)	E76.3

ชนิดที่ 5 และ 8 ถูกตัดทิ้งแล้ว

การวินิจฉัยโรค

จากอาการที่สงสัยร่วมกับการตรวจพบสารมิวโคโพลีแซคคาไรด์ในปัสสาวะ (urinary glycosaminoglycans) จะเป็นประโยชน์ในการวินิจฉัยเบื้องต้นว่าเป็น โรคเอ็มพีเอส จากนั้นจึงทำการตรวจเพิ่มเติมเพื่อยืนยันโรคและแยกชนิดของเอ็มพีเอส

การยืนยันการวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ ทำได้โดยวัดระดับเอนไซม์ในเม็ดเลือดขาว และ/หรือตรวจการกลายพันธุ์ของยีน โดยเลือกตรวจเอนไซม์หรือยีนที่สงสัยว่าจะผิดปกติ ทั้งนี้ขึ้นกับชนิดของโรคเอ็มพีเอสที่สงสัย

หลักการรักษา

ในอดีตไม่มีวิธีการรักษาที่เป็นมาตรฐาน ส่วนใหญ่เป็นการรักษาประคับประคองตามอาการ ต่อมามีการทดลองปลูกถ่ายไขกระดูก และการรักษาด้วยยาเอนไซม์

3.1 การรักษาประคับประคอง

เมื่อวินิจฉัยได้ แพทย์อาจพิจารณาตรวจเพิ่มเติมเพื่อประกอบการดูแลผู้ป่วย ได้แก่ ตรวจคลื่นเสียงสะท้อนหัวใจ (echocardiogram) ตรวจการทำงานของปอด ตรวจตา ตรวจพัฒนาการ ตรวจการนอนหลับ การได้ยิน เอกซเรย์คอมพิวเตอร์ของสมองและเส้นประสาทน้ำคั่งในโพรงสมอง (hydrocephalus)

การรักษาตามอาการ ได้แก่

- การใส่ท่อระบายน้ำในช่องโพรงสมอง (shunt) กรณีผู้ป่วยมีภาวะน้ำคั่งในโพรงสมอง
- การตัดทอนซิลและต่อมอะดีนอยด์ กรณีหายใจลำบาก
- การใช้อุปกรณ์และเครื่องช่วยหายใจ ให้ออกซิเจน หรือการเจาะคอเพื่อช่วยเปิดทางเดินหายใจ (CPAP) และช่วยให้ดูดเสมหะออกได้ในกรณีที่ผู้ป่วยไอไม่ไหว หรือมีเสมหะคั่งค้าง
- ยารักษาภาวะหัวใจโตและกล้ามเนื้อหัวใจบีบตัวไม่ปกติ ลิ้นหัวใจตีบหรือปิดไม่สนิทสืบเนื่องจากการมีสารไปสะสม การผ่าตัดเปลี่ยนลิ้นหัวใจ

- ผ่าตัดรักษาเส้นประสาทที่ข้อมือถูกกดรัด (carpal tunnel release) ผ่าตัดใส่เลื่อน ผ่าตัดเปลี่ยนข้อสะโพก
- กายภาพบำบัด กิจกรรมบำบัด
- สำหรับเรื่องการเรียน ในรายที่อาการดีพอ มักจะต้องการการดูแลและการเรียนแบบเด็กพิเศษ
- ในรายที่ผู้ป่วยจำเป็นต้องดมยาสลบเพื่อการผ่าตัดใดๆ ต้องระมัดระวังมากเป็นพิเศษในการใส่ท่อช่วยหายใจ เพราะจะใส่ยากหรืออาจใส่ไม่สำเร็จ และช่วงที่เอาท่อช่วยหายใจออกก็ยากอีก เนื่องจากผู้ป่วยมีทางเดินหายใจตีบแคบและลิ้นใหญ่ปิดกั้นทางเดินหายใจ

การตรวจเพิ่มเติมและการรักษาต่างๆ เหล่านี้อาจไม่ต้องทำในผู้ป่วยทุกราย ทั้งนี้ขึ้นกับการพิจารณาของแพทย์ ซึ่งจะพิจารณาตามอายุและความรุนแรงของอาการของผู้ป่วยแต่ละราย นอกจากนี้การรักษาด้วยวิธีการต่างๆ และการผ่าตัด ควรได้มีการพิจารณาร่วมกันระหว่างฝ่ายพ่อแม่และฝ่ายแพทย์ให้ถ่องแท่ว่าการรักษาใดบ้างที่ทำให้ผู้ป่วยสบายตัวขึ้น การรักษาใดเป็นประโยชน์ระยะสั้น การรักษาใดเป็นประโยชน์ระยะยาวและมากนักน้อยเพียงใด เพื่อร่วมกันตัดสินใจสิ่งที่เหมาะสมที่สุดสำหรับผู้ป่วยและครอบครัว

3.2 ให้ยาแอนไซม์ทดแทน มีเฉพาะสำหรับโรคเอ็มพีเอสบางชนิด

3.3 การปลูกถ่ายสเต็มเซลล์จากไขกระดูก ได้ผลเฉพาะสำหรับโรคเอ็มพีเอสบางชนิด และได้ผลดีกับอาการบางอย่าง แต่ไม่ได้ผลกับอาการทางสมอง มีข้อจำกัดในการรักษาพอสมควร นอกจากนี้ยังมีผู้กำลังวิจัยเกี่ยวกับการให้ยาทางไขสันหลัง และยาชนิดอื่นๆ อีก

การป้องกันโรคเกิดเป็นซ้ำอีกในครอบครัวที่มีผู้ป่วยเป็นโรคเอ็มพีเอสแล้ว

เนื่องจากโรคเอ็มพีเอส เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม คู่สามีภรรยาที่มีผู้ป่วยเป็นโรคแล้ว มีโอกาสที่ลูกคนต่อไปจะเป็นโรคนี้อีก แต่ก็มีโอกาสมีลูกปกติเช่นกัน โอกาสเสี่ยงในการมีลูกเป็นโรคอีกขึ้นกับว่าเป็นโรคเอ็มพีเอสชนิดย่อยชนิดใด ดังนั้นการยืนยันการวินิจฉัยที่แม่นยำจึงเป็น

สิ่งจำเป็น และควรได้รับคำแนะนำเรื่อง โอกาสเสี่ยง และปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์เพื่อวางแผนล่วงหน้าเกี่ยวกับการตรวจป้องกันการมีบุตรเป็นโรคอีก

ข้อแนะนำสำหรับครอบครัวและตัวผู้ป่วย

1) **ครอบครัวควรได้รับคำแนะนำที่ครบวงจรจากแพทย์** เกี่ยวกับทางเลือกในการรักษา รักษาได้หรือไม่ได้ ผลการรักษาของแต่ละวิธี ความเสี่ยงในการรักษา ความเป็นไปได้ที่จะรับการรักษา คือ มีวิธีการรักษานั้นหรือไม่ในประเทศไทย หรือ รักษาได้ที่ใดบ้าง หากไม่ได้รับการรักษาจะเป็นอย่างไร ค่าใช้จ่ายในการรักษา และการป้องกันการเกิดโรคเป็นอีกในครอบครัวทำได้หรือไม่และทำได้ที่ รพ. ใดบ้าง ทั้งนี้รายละเอียดอาจแตกต่างกันขึ้นกับชนิดย่อยของ โรคเอ็มพีเอส ควรปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญ

2) **การได้พูดคุยกับครอบครัวที่มีลูกเป็นโรคแบบเดียวกัน** จะเป็นประโยชน์มากๆ ในการช่วยเรื่องจิตใจของพ่อแม่ เป็นกำลังใจแก่กันและกันในการดูแลบุตรต่อไป ผู้ป่วยที่เป็นเด็กโตก็มีความสำคัญที่จะต้องช่วยเหลือด้านจิตใจให้เข้มแข็ง โดยเฉพาะในรายที่สมองยังรับรู้ได้ดี

โรคเอ็มพีเอสชนิดที่ 1

ผู้ป่วยเป็นได้ทั้งเพศหญิงและชายไม่ต่างกัน ยังแบ่งเป็น 2 ชนิดย่อย คือ

MPS-1 ชนิดย่อยที่ 1 โรคเฮอร์เลอร์ (Hurler) มีอาการรุนแรงมาก

เด็กถูกคิดเมื่อแรกเกิด ต่อมาเมื่ออายุ 1-2 ปี มีพัฒนาการช้าและถดถอย ยืนหลังตรงไม่ได้ ข้อต่างๆ ยึดติด ตับม้ามโต หัวใจโต ตาฝ้าขาว เตี้ย หัวโต ไล่เลื้อน ผิวหยาบ หายใจลำบากเนื่องจากทางเดินหายใจตีบแคบและลิ้นใหญ่คับปาก กระดูกผิดรูปทั่วร่างกาย ทำให้การช่วยเหลือตนเองเป็นไปได้อย่างอาการต่างๆ ที่กล่าวมาจะทวีความรุนแรงอย่างช้าๆ ผู้ป่วยมักเสียชีวิตเมื่ออายุประมาณ 10 ปี สาเหตุการตายจากสารสะสมที่ลิ้นหัวใจ หัวใจล้มเหลว ทางเดินหายใจตีบแคบ หูดหัวใจ และเสมหะกั่งค้างในปอด

MPS-1 ชนิดย่อยที่ 2 โรคเช (Scheie) มีอาการรุนแรงน้อย

เด็กคูปกติเมื่อแรกเกิด ต่อมาเมื่ออายุหลัง 6 ปี จึงค่อยๆมีปัญหา ผิวหยาบ กระจกตาเป็นฝ้า ข้อยึดติดแต่ไม่รุนแรง อาจตรวจพบเสียงหัวใจผิดปกติจากลิ้นหัวใจตีบ ส่วนใหญ่ความสูงคงเป็นปกติ ไม่มีอาการทางสมอง อาจพบภาวะแทรกซ้อน เช่น ต้อหิน เส้นประสาทที่ข้อมือถูกกดรัดทำให้ชาและอ่อนแรงที่มือ (carpal tunnel syndrome) ซึ่งมักจะพบในช่วงอายุ 30-40 ปี ไปแล้ว ผู้ป่วยส่วนใหญ่อายุยืนพอสมควร ยกเว้นในรายที่อาการลิ้นหัวใจเป็นมาจนทำให้มีปัญหาการทำงานของหัวใจ

การรักษา

1) การรักษาแบบประคับประคอง เช่นเดียวกับผู้ป่วยเอ็มพีเอสชนิดอื่นๆ (ให้อ่านในหัวข้อการรักษาโรคเอ็มพีเอส)

2) การรักษาด้วยเอนไซม์ (recombinant alpha-L-iduronidase, Laronidase, Aldurazyme[®]) เพิ่งมีออกสู่ตลาดในปี คศ. 2003 (พศ. 2546) โดยยาได้รับการยอมรับจากองค์การอาหารและยาของสหรัฐอเมริกาและยุโรป ให้ใช้รักษาเฉพาะในรายที่ไม่มีอาการสมองร่วมด้วย โดยพบว่าช่วยทำให้ตับม้ามที่โตมีขนาดลดลง หายใจโล่งขึ้น ข้อยึดติดน้อยลง เดินได้ดีขึ้น แต่ไม่ช่วยให้อาการทางสมองและระบบประสาทดีขึ้นเพราะยาไม่สามารถผ่านเยื่อหุ้มสมองได้

3) การปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ จากไขกระดูกหรือจากเลือดสายสะดือ พบว่าทำให้อาการทางตับม้ามและหัวใจดีขึ้น ลักษณะหน้าตาดีขึ้น แต่ไม่ได้ผลต่อกระดูกที่ผิดปกติและกระจกตาฝ้าขาว ไม่ได้ผลต่อสมองและระบบประสาท

โอกาสของการมีลูกเป็นโรคเอ็มพีเอสชนิดที่ 1 อีก และการป้องกัน โรคเอ็มพีเอสชนิดที่ 1 เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบด้อย คู่สามีภรรยาที่มีผู้ป่วยเป็นโรคแล้ว มีโอกาสที่บุตรคนต่อไปจะเป็นโรคนี้อีก ในทุกๆท้อง มีโอกาส 25% หรือ 1 ใน 4 ที่ลูกจะเป็นโรค ลูกชายและลูกสาวมีโอกาสเป็นโรคได้พอๆกัน และโอกาสที่ลูกจะไม่เป็นโรคคือ 75% หรือ 3 ใน 4 ดังนั้นจึงควรปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์เพื่อวางแผนล่วงหน้าเกี่ยวกับการตรวจป้องกันการมีบุตรเป็นโรคอีก

โรคเอ็มพีเอสชนิดที่ 2 โรคฮันเตอร์ (Hunter)

โรคฮันเตอร์ (Hunter) ผู้ป่วยจะเป็นเพศชายเท่านั้น ผู้ป่วยส่วนใหญ่มีอาการรุนแรงมาก (severe) โดยแสดงอาการคล้ายกับโรคเซอร์เลอร์แต่ไม่พบกระจกตาฝ้าขาว ผู้ป่วยคูปกติเมื่อแรกเกิด ต่อมาเมื่ออายุ 2-4 ปี มีพัฒนาการช้าและพัฒนาการถดถอยลง ยืนหลังตรงไม่ได้ ข้อต่างๆ ยึดติด ตับม้ามโต หัวใจโต ตาฝ้าขาว เตี้ย หัวโต ไล่เลื่อน ผิวหยาบ หายใจลำบากเนื่องจากทางเดินหายใจตีบแคบและลิ้นใหญ่ คับปาก กระดูกผิดปกติทั่วร่างกาย ความสูงมักจะเพิ่มขึ้นช้าหรือเห็นว่าเตี้ยกว่าเด็กปกติชัดเจนเมื่ออายุ 5 ขวบขึ้นไป อาการต่างๆ ที่กล่าวมาจะทวีความรุนแรงอย่างช้าๆ ผู้ป่วยมักเสียชีวิตในช่วงอายุ 10-20 ปี สาเหตุการตายจากสารสะสมที่ลิ้นหัวใจ หัวใจล้มเหลว ทางเดินหายใจตีบแคบ หยุดหายใจ และเสมหะคั่งค้างในปอด

พบว่าผู้ป่วยบางรายมีอาการรุนแรงน้อย (attenuated type) คือ ไม่มีอาการทางสมองแม้จะมีอาการต่างๆ ทางร่างกายเป็นมากก็ตาม ผู้ป่วยอาจมีชีวิตอยู่ได้ถึง 30-40 ปี

ข้อมูลจากประเทศเยอรมันนีและประเทศออสเตรเลีย พบว่าอุบัติการณ์ของโรคฮันเตอร์ คือ 1 คน ในทารกแรกเกิดเพศชายทุก 1-2 แสนคน ไม่ทราบอุบัติการณ์ที่แท้จริงในประเทศไทย

การรักษา

1) **การรักษาแบบประคับประคอง** เช่นเดียวกับผู้ป่วยโรคเอ็มพีเอสชนิดอื่นๆ (ให้อ่านในหัวข้อการรักษาโรคเอ็มพีเอส)

2) **การรักษาด้วยเอนไซม์** (idursulfase (Elaprase®) เพิ่งมีออกสู่ตลาดในปี ค.ศ. 2006 (พ.ศ. 2549) โดยยาได้รับการยอมรับจากองค์การอาหารและยาของสหรัฐอเมริกาและยุโรป พบว่าช่วยทำให้ ตับม้ามที่โตมีขนาดลดลง หายใจโล่งขึ้น ข้อยึดติดน้อยลง เดินได้ดีขึ้น แต่ไม่ช่วยให้อาการทางสมองและระบบประสาทดีขึ้นเพราะยาไม่สามารถผ่านเยื่อหุ้มสมองได้ เท่าที่ผ่านมานี้จึงได้รับการใช้ในผู้ป่วยที่อาการรุนแรงไม่มาก ดังนั้นจึงยังไม่มีข้อมูลเพียงพอว่าผู้ป่วยที่อาการรุนแรงและผู้ป่วยอายุน้อยกว่า 5 ปี หากได้รับยาแล้วผลการรักษาจะเป็นอย่างไร มีการพยายามรักษาตั้งแต่อายุน้อยก่อนเริ่มแสดงอาการแต่ผลยังไม่เป็นที่แน่ชัดว่าจะเป็นประโยชน์หรือไม่และมากน้อยเพียงใด

3) **การปลูกถ่ายสเต็มเซลล์** จากไขกระดูกหรือจากเลือดสายสะดือ พบว่าไม่ได้ผลในการรักษา แม้ว่าผลตรวจระดับเอนไซม์จะพบระดับเอนไซม์สูงขึ้นเพียงพอก็ตาม

โอกาสของการมีลูกเป็นโรคเอ็มพีเอสชนิดที่ 2 อีก และการป้องกัน เอ็มพีเอสชนิดที่ 2 เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบด้อยผ่านทางโครโมโซมเพศ (โครโมโซมเอ็กซ์) คู่สามีภรรยาที่มีลูกเป็นโรคแล้วจึงมีโอกาสมีลูกคนต่อไปเป็นโรคหรือไม่เป็นโรคก็ได้

หากฝ่ายมารดามีประวัติมีญาติหรือมีลูกเป็นโรคนี้มาก่อนแสดงว่ามารดาน่าจะเป็นพาหะหรือมีชิ้นส่วนของโรค

แต่ถ้ามารดาไม่เคยมีญาติหรือลูกเป็นโรคนี้มาก่อน มารดาก็ยังอาจเป็นพาหะหรือไม่เป็นพาหะก็ได้ ทั้งนี้จำเป็นต้องมีการตรวจเลือดดูระดับเอนไซม์หรือตรวจชิ้นเนื้อเพื่อวินิจฉัยพาหะให้แน่ชัด

หากพบว่ามารดาเป็นพาหะ ลูกคนต่อไป อาจเป็นโรคหรือเป็นปกติก็ได้ ดังนี้

- ถ้าเป็นลูกสาวจะไม่เป็นโรค แต่มีโอกาส 50% ที่จะมียีนแฝงเป็นพาหะต่อไป และมีโอกาส 50% ที่ยีนจะปกติ
- ถ้าเป็นลูกชาย มีโอกาส 50% ที่จะเป็นโรค และมีโอกาส 50% ที่จะปกติ

หากพบว่ามารดาเป็นพาหะ ญาติเพศหญิงฝ่ายมารดาควรได้รับการตรวจเอนไซม์/ยีน เพื่อหาพาหะ มารดาและผู้หญิงที่เป็นพาหะควรได้รับคำแนะนำจากผู้เชี่ยวชาญ เกี่ยวกับโอกาสในการมีลูกเป็นโรค และแนวทางป้องกันการมีบุตรเป็นโรครวมทั้งการวินิจฉัยก่อนคลอด

หากพบว่ามารดาไม่เป็นพาหะ โอกาสที่บุตรคนต่อไปจะเป็นโรคจะต่ำกว่าร้อยละ 1

โรคเอ็มพีเอสชนิดอื่นๆ

เนื่องจากโรคเอ็มพีเอสชนิดอื่นๆ พบน้อย จึงขอให้ข้อมูลเพียงเบื้องต้น ดังนี้

โรคเอ็มพีเอส ชนิดที่ 3 โรคซานฟิลิปโป (Sanfilippo)

ผู้ป่วยเริ่มแสดงอาการอายุ 2-4 ปี จากเดิมเคยปกติ ก็จะมีพัฒนาการช้าและถดถอยลง ชน อยู่ไม่นิ่ง ก้าวร้าว ตับม้ามโตไม่มาก อาการรุนแรงเพิ่มขึ้นช้าๆ มักเสียชีวิตช่วงอายุ 15-20 ปี

โรคเอ็มพีเอส ชนิดที่ 4 โรคมอควิโอ (Morquio)

ผู้ป่วยเริ่มแสดงอาการอายุ 1-3 ปี จากเดิมเคยปกติ โดยมีอาการเด่นทางด้านกระดูก กระดูกเริ่มผิดปกติ กระดูกแขนขาคดงอ ข้อมือข้อเท้าบิด เข้าสองข้างผิดปกติบิดเข้ามาชิดกัน ข้อสะโพกผิดปกติ ข้อเคลื่อนไหวได้ง่าย เดินลำบากและเดินไม่ได้ในเวลาต่อมาหากไม่ได้รับการรักษา กระดูกอกโป่ง หน้าอกสั้นลง หลังโก่ง กระดูกตาขาว สมองมักเป็นปกติ ในรายที่เป็นรุนแรงมากอายุอยู่ได้ประมาณ 20-40 ปี ส่วนในรายที่รุนแรงน้อยจะมีชีวิตยืนยาวกว่า

โรคเอ็มพีเอส ชนิดที่ 6 โรคมอลาตุลามี่ (Maroteaux-Lamy)

ลักษณะอาการภายนอกเหมือนโรคเฮอร์เลอร์ แต่สมองและสติปัญญาปกติ เริ่มมียาเอนไซม์ปี คศ. 2005 (พศ. 2548)

โรคเอ็มพีเอส ชนิดที่ 7 โรคสไล (Sly)

ลักษณะอาการภายนอกคล้ายโรคเฮอร์เลอร์และฮันเตอร์ มีอาการทางสมองและสติปัญญา ถดถอยลง มักเสียชีวิตในช่วงวัยผู้ใหญ่ตอนต้นหรือประมาณ 20-30 ปี

ข้อมูลในประเทศไทย

จากการศึกษาของ พญ.พรสวรรค์ วสันต์ และคณะ พบว่าโรคเอ็มพีเอส ชนิดที่พบบ่อยสุดในคนไทย คือชนิดที่ 2 รองลงมาคือชนิดที่ 1 ซึ่งข้อมูลนี้สอดคล้องกับข้อมูลที่ได้จากการพูดคุยในกลุ่มแพทย์ด้านเวชพันธุศาสตร์ในโรงพยาบาลอื่นๆ ในประเทศไทย และสอดคล้องกับรายงานจากประเทศอื่นๆ ทางเอเชีย (ต่างจากประเทศทางตะวันตกที่พบ ชนิดที่ 1 บ่อยที่สุด และรองลงมาคือชนิดที่ 2)

เท่าที่ทราบ ขณะนี้ยังไม่มีผู้ป่วยโรคเอ็มพีเอสรายใดในประเทศไทยได้รับการรักษาด้วยยา
เอนไซม์ ทั้งนี้อาจเนื่องจากหลายเหตุผล ได้แก่ 1) ยาเอนไซม์ไม่ได้ผลกับอาการทางระบบสมองและ
ประสาท 2) ยาเพิ่งมีออกมาไม่นาน 3) ผู้ป่วยส่วนใหญ่ได้รับการวินิจฉัยโรคเมื่ออาการเป็นมากแล้ว
ในประเทศไทยยังไม่มีผู้ป่วยโรคเอ็มพีเอสได้รับการปลูกถ่ายสเต็มเซลล์จากไขกระดูก

เอ็มพีเอส ชนิดที่ 1 โรคฮอร์เลอร์ Ketudat Cairns JR และคณะ (ผลงานร่วมกันระหว่าง
สถาบันวิจัยจุฬาภรณ์ และรพ.ศิริราช) รายงานตรวจการกลายพันธุ์ในผู้ป่วยโรคฮอร์เลอร์ 2 ราย ได้
สำเร็จ ในปี ค.ศ. 2005 (พศ.2548)

เอ็มพีเอส ชนิดที่ 2 โรคฮันเตอร์ สิริพร กิรติจำเริญ และคณะ (ผลงานร่วมกันระหว่าง
สถาบันวิจัยจุฬาภรณ์ รพ.รามาธิบดี รพ.ศิริราช สถาบันสุขภาพเด็กแห่งชาติมหาราชินี รพ.มหาราช นคร
เชียงใหม่) ได้รายงานผู้ป่วยโรคฮันเตอร์จำนวน 20 รายจากทั้งหมด 18 ครอบครัว ทุกรายมีอาการรุนแรง
เริ่มแสดงอาการตั้งแต่อายุ 1-2 ปี แต่ได้รับการยืนยันการวินิจฉัยเมื่ออายุ 2-12 ปี อายุที่เสียชีวิตคือ
ประมาณ 4-15 ปี พบว่า 8 จาก 20 ราย เคยมีประวัติผู้ชายในครอบครัวในรุ่นก่อนหน้าผู้ป่วยเป็นโรคนี้อีก
ก่อน สืบเนื่องจากงานวิจัยนี้ ได้ใช้ประโยชน์ในการตรวจวินิจฉัยพาหะได้อีกกว่า 30 คน และตรวจ
วินิจฉัยก่อนคลอดอีก 3 ครอบครัว (เฉพาะที่รพ.รามาธิบดี และสถาบันวิจัยจุฬาภรณ์) นอกจากนี้ทราบว่า
ยังมีการตรวจและวินิจฉัยก่อนคลอดที่ รพ.จุฬาลงกรณ์ด้วยอีกจำนวนหนึ่ง

.....

เอกสารอ้างอิง

1. Wasant P, Svasti J, Srisomsap C, Liammongkolkul S. Inherited metabolic disorders in Thailand.
J Med Assoc Thai. 2002 Aug;85 Suppl 2:S700-9.
2. Keeratichamroen S., Ketudat Cairns, J. R., Wattanasirichaigoon, D., Wasant, P. Ngiwsara, L., Suwannarat, P., Pangkanon, S., Kuptanon, J., Tanpaiboon, P. Rujirawat, T., Liammongkolkul, S., Svasti, J. Molecular analysis of the iduronate-2-sulfatase gene in Thai patients with Hunter syndrome. *J Inherit Metab Dis* 2008 May 20
3. Ketudat Cairns JR, Keeratichamroen S, Sukcharoen S, Champattanachai V, Ngiwsara L, Lirdprapamongkol K, Liammongkolkul S, Srisomsap C, Surarit R, Wasant P, Svasti J. The molecular basis of mucopolysaccharidosis type I in two Thai patients. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 2005 Sep;36(5):1308-12.
4. Clarke L.A. Mucopolysaccharidosis type I (free access available at website GeneTests: GeneReview) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
5. Martin R.A. Mucopolysaccharidosis type II (free access available at website GeneTests: GeneReview) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

ขอเชิญบริจาคสมทบทุนช่วยเหลือผู้ป่วย และการวิจัยเพื่อผู้ป่วย โรคพันธุกรรม
ที่กองทุนโรคพันธุกรรมในเด็ก กองทุนเลขรหัส 300 6013
ที่มูลนิธิรามาธิบดี
โทรศัพท์ 0-2201-1205 และ 0-2201-1481)