

กลุ่มอาการเวโลคาร์ดิโอเฟเชียล Velocardiofacial Syndrome (VCFS)



แปลและเรียบเรียงจาก 22q11 Deletion syndrome: by
Donna M McDonald-MCGinn,
Beverly S Emanuel and Elaine H Zackai
Gene reviews: Last update December 16, 2005
www.genereviews.org

ฉบับปรับปรุงครั้งที่ 1: พฤษภาคม 2553

โดย อ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ
อ.พญ.อิสราภา ชื่นสุวรรณ
ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

ภาควิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี

กลุ่มอาการเวโลคาร์ดิโอเฟเชียล (Velocardiofacial Syndrome, VCFS)

กลุ่มอาการเวโลคาร์ดิโอเฟเชียล หรือโรควีซีเอฟเอส เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติที่มีการขาดหายไปของสารพันธุกรรมบนโครโมโซมแท่งที่ 22 ทำให้มีลักษณะเฉพาะของรูปร่างหน้าตาและความผิดปกติของอวัยวะในร่างกาย เช่น หัวใจ เพดานปาก และระดับเซอรั่มปัญญาต่ำ โดยพบผู้ป่วย 1 คนต่อประชากร 4000 คน

ลักษณะของกลุ่มอาการ VCFS

ผู้ป่วยจะพบมีลักษณะความผิดปกติหลายอย่างร่วมกัน โดยผู้ป่วยแต่ละรายไม่จำเป็นต้องมีความผิดปกติทุกอย่าง ดังนั้นผู้ป่วยแต่ละรายจึงมีความรุนแรงไม่เท่ากันได้

ความผิดปกติที่พบบ่อย ได้แก่

- โรคหัวใจพิการแต่กำเนิด พบได้ร้อยละ 74 ของผู้ป่วย โดยชนิดที่พบบ่อยจะเป็นโรคหัวใจที่มีความผิดปกติตรงตำแหน่งเส้นเลือดใหญ่ที่ออกจากหัวใจห้องล่าง ซึ่งอาการของโรคหัวใจนี้ได้หลายอย่าง เช่น อาการเขียวหัวใจวาย เป็นต้น ทั้งนี้ขึ้นกับชนิดของโรคหัวใจที่เป็น
- ความผิดปกติของเพดานปาก พบได้ร้อยละ 69 ของผู้ป่วย ลักษณะความผิดปกติที่พบบ่อยได้หลายอย่าง เช่น เพดานโหว่ ซึ่งอาจเป็นชนิดที่เห็นได้ชัดหรือเป็นชนิดที่โหว่เพียงเล็กน้อย ลิ้นไก่แยกเป็น 2 แฉก มีความผิดปกติของการทำงานของกล้ามเนื้อบริเวณเพดานปากทำให้เวลาพูดจะมีลักษณะเสียงขึ้นจมูก

- ลักษณะใบหน้าที่จำเพาะโรค ที่พบได้บ่อยได้แก่
 - รูปหน้ายาว
 - หู มีขนาดเล็ก หรือมีลักษณะใบหูรูปร่างคล้ายถ้วยกาแฟ
 - จมูก พบว่ามีดั้งจมูกกว้าง ปีกจมูกเล็ก
 - ตา พบมีเปลือกตาบนห้อย หนึ่งตาตก
- ความผิดปกติของพัฒนาการและการเรียน พบได้ร้อยละ 70-90 ในเด็กเล็กอาจพบ พัฒนาการของกล้ามเนื้อหัวใจและภาษาล่าช้า ในเด็กที่โตขึ้นจะพบมีสติปัญญาบกพร่องได้ โดยส่วนใหญ่มักจะมีบกพร่องไม่มาก และเด็กบางคนอาจพบว่ามีความผิดปกติเฉพาะในด้านการอ่านเขียน และพบมีลักษณะของออทิสติกได้

กลุ่มอาการที่มีสารพันธุกรรมขาดหายบนโครโมโซมแท่งที่ 22

เช่นเดียวกับกลุ่มอาการ VCFS แต่มีความรุนแรงมากกว่า คือ กลุ่มอาการดีจอร์จ (DiGeorge syndrome) ซึ่งจะมีความผิดปกติที่ระบบอื่นๆ ด้วย ดังนี้

- ความผิดปกติของระบบภูมิคุ้มกัน พบได้ร้อยละ 77 ของผู้ป่วย ทำให้ผู้ป่วยมีโอกาสติดเชื้อได้ง่ายกว่าปกติ โดยอาการจะเป็นรุนแรงในช่วงวัยทารกและค่อยดีขึ้นเมื่อเด็กอายุมากขึ้น
- ความผิดปกติของต่อมพาราไทรอยด์ ซึ่งมีหน้าที่ในการควบคุมระดับแคลเซียมในการร่างกาย ทำให้ผู้ป่วยมีภาวะแคลเซียมในเลือดต่ำ (พบได้ร้อยละ 50 ของผู้ป่วย) ซึ่งผู้ป่วยอาจมีอาการเกร็ง กระตุก หรือชักได้ โดยอาการเหล่านี้จะพบได้มากในช่วงทารกแรกเกิด

อาการแสดงอื่นๆที่อาจพบได้ในกลุ่มอาการ VCFS

- ปัญหาในด้านารกิน ร้อยละ 30 ของเด็กจะมีปัญหาในการกลืน และอาจพบภาวะกรดไหลย้อนได้
- ตัวเตี้ย พบได้ประมาณร้อยละ 40 ของผู้ป่วยในช่วงวัยรุ่น เกิดจากความผิดปกติของฮอร์โมนที่เกี่ยวข้องกับการเจริญเติบโต แต่อย่างไรก็ตามเมื่อโตเป็นผู้ใหญ่จะพบว่าผู้ป่วยส่วนมากมีความสูงอยู่ในเกณฑ์ปกติ
- โรคภูมิคุ้มกันผิดปกติ เช่น โรครูมาตอยด์ในเด็ก เกร็ดเลือดต่ำจากระบบภูมิคุ้มกัน (ITP) คอพอกเป็นพิษ เป็นต้น
- ความผิดปกติของการได้ยิน
- โรคทางจิตเวช เช่น โรคสมาธิสั้น โรคกังวล โรคซึมเศร้า โรคจิตเภท เป็นต้น
- ความผิดปกติของไตและระบบสืบพันธุ์ เช่น มีไตข้างเดียว มีถุงน้ำในไต เป็นต้น ลูกอ้วนจะไม่ลงมาในถุง ท่อปัสสาวะเปิดผิดปกติ เป็นต้น
- ความผิดปกติของกระดูก เช่น มีนิ้วเกิน กระดูกสันหลัง / ซี่โครงมีลักษณะผิดปกติ
- ความผิดปกติของตา
- ความผิดปกติของระบบประสาท เช่น โรคลมชัก

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเพื่อยืนยันการวินิจฉัย

เด็กที่มีลักษณะอาการเข้าได้กับกลุ่มอาการ VCFS นั้นส่วนใหญ่สามารถตรวจยืนยันทางห้องปฏิบัติการด้วยการตรวจโครโมโซมจำเพาะที่เรียกว่า “ฟิช” (Fluorescence in situ hybridization, FISH) เพื่อดูการขาดหายขนาดเล็กลงบนตำแหน่งโครโมโซมแท่งที่ 22 (22q11) โดยการตรวจโครโมโซมทั่วไปไม่สามารถที่จะบอกความผิดปกตินี้ได้

อย่างไรก็ตามพบว่า ร้อยละ 5 ของผู้ป่วยอาจจะมีผลการตรวจฟิชเป็นปกติ ถ้าต้องการยืนยันโรค อาจต้องตรวจด้วยวิธีทางดีเอ็นเอต่อไป

การดูแลรักษา

ผู้ป่วยที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นกลุ่มอาการ VCFS ควรได้รับการประเมินและดูแลดังนี้

- **ตรวจประเมินโรคหัวใจ** พบว่าโรคหัวใจเป็นสาเหตุการเสียชีวิตอันดับแรกของผู้ป่วยในโรคนี้ ผู้ป่วยทุกรายจึงควรได้รับการตรวจหาความผิดปกติของโรคหัวใจ โดยการตรวจร่างกาย ตรวจคลื่นหัวใจและเอ็กซเรย์เบื้องต้น ถ้าพบว่ามีความผิดปกติควรได้รับการประเมินโดยแพทย์ผู้เชี่ยวชาญระบบหัวใจ เพื่อให้การรักษาต่อไป
- **ตรวจระดับแคลเซียมในเลือด** ถ้าพบว่ามีระดับแคลเซียมในเลือดต่ำ ควรได้รับการประเมินการทำงานของต่อมพาราไทรอยด์และรักษาต่อไป
- **ผ่าตัดแก้ไขเพดานโหว่** ที่มีความรุนแรงและมีผลกับการพูดออกเสียง
- **ตรวจการทำงานของระบบภูมิคุ้มกัน** โดยการตรวจเลือดเพื่อดูความผิดปกติของระดับเม็ดเลือดขาว (ระดับ T-cell ต่ำลงกว่าปกติ) ผู้ป่วยเด็ก

ที่มีความผิดปกติของระบบภูมิคุ้มกันต้องให้การรักษาและได้รับยาฆ่าเชื้ออย่างเต็มที่ โดยทั่วไปแม้พบว่าผู้ป่วยเด็กส่วนใหญ่จะมีระดับจำนวน T-cell ต่ำกว่าปกติ แต่ไม่ถึงขั้นต้องให้ยาปฏิชีวนะเพื่อป้องกันการติดเชื้อหรือให้ยา IVIG แต่อย่างใด

- **ตรวจไต** โดยการทำอัลตราซาวด์เพื่อตรวจดูความผิดปกติและในการรักษาตามความผิดปกติที่พบต่อไป
- **ตรวจประเมินการได้ยิน** เพื่อให้การรักษา เช่น การใส่เครื่องช่วยฟังถ้าพบว่ามีความผิดปกติ
- **ตรวจตา** เพื่อดูความผิดปกติและรักษาต่อไป
- **ประเมินเรื่องการเจริญเติบโต** ในเด็กกลุ่มนี้อาจมีการเจริญเติบโตน้อยกว่าปกติเนื่องจากเด็กอาจมีปัญหาในด้านการกลืนอาหาร ถ้าพบว่ามีความผิดปกติของการกลืนอาหารอาจจำเป็นต้องใส่สายให้อาหารทางจมูกในระยะแรก ร่วมกับการฝึกการเคี้ยวกลืน นอกจากนี้เด็กอาจมีภาวะตัวเตี้ยซึ่งเป็นผลจากการขาดฮอร์โมนและสารที่เกี่ยวข้องกับการเจริญเติบโต ซึ่งควรได้รับการตรวจเพิ่มเติมต่อไป
- **ประเมินติดตามพัฒนาการ** ถ้าพบว่ามีพัฒนาการล่าช้าควรได้รับการฝึกกระตุ้นตั้งแต่อายุน้อยเพื่อให้ได้ผลดี ในเด็กวัยเรียนถ้าพบว่ามีปัญหาในด้านการเรียนควรได้รับการประเมินหาสาเหตุที่อาจเป็นไปได้เช่น การมีสติปัญญาบกพร่อง หรือมีปัญหาในด้านการอ่านเขียน เพื่อจัดการศึกษาที่เหมาะสมให้เด็กต่อไป

- การเลี้ยงดูผู้ป่วยกลุ่มอาการ VCFS สามารถเลี้ยงดูได้เหมือนเด็กปกติทั่วไป ส่วนใหญ่เข้าโรงเรียนได้แต่อาจมีปัญหาเรื่องการเรียนที่ต้องได้รับการดูแลเอาใจใส่เป็นพิเศษ

การให้คำแนะนำด้านพันธุกรรม การเกิดซ้ำในครอบครัวและแนวทางการป้องกัน

- ร้อยละ 93 ของผู้ป่วยเกิดจากการกลายพันธุ์เฉพาะที่ตัวผู้ป่วยโดยไม่พบความผิดปกติของพ่อหรือแม่ อีกร้อยละ 7 ของผู้ป่วยพบว่าได้รับการถ่ายทอดความผิดปกตินี้มาจากพ่อหรือแม่ คือมีพ่อหรือแม่ที่เป็นกลุ่มอาการนี้ด้วยเช่นกัน
- หากผู้ป่วยมีพ่อหรือแม่เป็นกลุ่มอาการ VCFS นี้ด้วย โอกาสที่พ่อและแม่คู่นี้จะมีบุตรคนถัดไปเป็นโรค VCFS ซ้ำอีก จะเท่ากับร้อยละ 50 แต่ถ้าหากพ่อและแม่ปกติแสดงว่าเป็นการกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นใหม่เฉพาะตัวผู้ป่วย โอกาสที่พ่อและแม่คู่นี้จะมีลูกเป็นโรคซ้ำจะน้อยมาก (น้อยกว่าร้อยละ 1)
- ดังนั้น ถ้าต้องการมีบุตรคนต่อไปทั้งพ่อและแม่ของผู้ป่วยควรได้รับการตรวจว่าตนเองเป็นโรคนี้ด้วยหรือไม่ เนื่องจากการแสดงอาการของโรคอาจมีเพียงเล็กน้อยจึงไม่ทราบมาก่อนว่าตนเองมีกลุ่มอาการ VCFS
- สำหรับบุตรของผู้ป่วยนั้นมีโอกาสร้อยละ 50 ที่จะเป็นกลุ่มอาการ VCFS นี้ด้วยเช่นกัน
- สำหรับผู้ที่มีความเสี่ยงที่จะมีบุตรที่เป็นโรคนี้ นั้น สามารถรับการตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดโดยการเจาะตรวจน้ำคร่ำ เพื่อตรวจว่าบุตร

ในครรภ์นั้นเป็นโรคนี้หรือไม่ โดยควรปรึกษากับสูติแพทย์ผู้เชี่ยวชาญหรือแพทย์ผู้เชี่ยวชาญทางด้านพันธุศาสตร์ เพื่อรับคำแนะนำล่วงหน้าก่อนตั้งครรภ์หรือโดยเร็วที่สุดหลังจากทราบว่าตั้งครรภ์

