

อาการ 'พราเตอร์-วิลลี ซินโดรม' ในเด็กเล็ก



๖๖ พบคอลัมน์หลายท่าน ที่ได้แวะเวียนเข้ามาที่คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดีเมื่อเดือนก่อน มีคำถามส่งมาสอบถามเกี่ยวกับชื่อโรคแปลก ๆ ที่เชื่อเหลือเกินว่าหลายคนคงจะเพิ่งเคยได้ยิน

"พราเตอร์-วิลลี ซินโดรม"

กลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี

ซินโดรม มีลักษณะของอาการหลาย ๆ อย่างประกอบกัน โดยลักษณะอาการจะเปลี่ยนแปลงไปตามอายุของผู้ป่วย โดยในช่วงวัยทารกตอนต้น (6 เดือนแรก) จะมีปัญหาเรื่องการดูดนม แรงดูดนม น้อย ทำให้พบว่าทารกสามารถทานได้น้อย น้ำหนักตัวไม่ขึ้น หรือน้ำหนักต่ำกว่าเกณฑ์ ซึ่งต่อมาในวัยทารกตอนปลาย (หลังจาก 6-12 เดือน) ทารกจะเริ่มกินเก่งมากขึ้น และหากไม่ได้รับการวินิจฉัยและคำแนะนำการดำเนินโรคของกลุ่มอาการนี้ จะไม่ได้รับการควบคุมอาหาร ทำให้ทารกค่อย ๆ อ้วนขึ้น จนอ้วนมาก โดยมักอ้วนตามลำตัวมากกว่าตามแขนขา และมักเกิดปัญหาตามมา เหตุอันเกิดมาจากความอ้วน เช่น โรคเบาหวาน โรคทางเดินหายใจอุดกั้นขณะหลับ โรคปอด (ความดันในปอดสูง) โรคหัวใจโต เป็นต้น



สาเหตุของการกินจุและอ้วนนั้น เกิดจากความผิดปกติของสมองส่วนไฮโปทาลามัส ซึ่งทำหน้าที่เชื่อมโยงการทำงานของระบบประสาทและระบบต่อมไร้ท่อ ทำให้ไม่รู้จักอิ่ม และร่างกายมีอัตราการเผาผลาญอาหารที่ต่ำกว่าคนปกติ เนื่องจากควบคุมไม่ได้ด้วยตนเอง จึงเป็นเหตุให้พยายามที่จะหาของทุกอย่างที่กินได้ บางคนขโมยอาหารหรือเงินเพื่อไปซื้ออาหาร หากได้รับการดูแลและควบคุมอาหารตั้งแต่วัยเด็ก จะส่งผลดีต่อความสำคัญในการควบคุมน้ำหนักได้เป็นอย่างมาก

ส่วนลักษณะอาการอื่น ๆ ที่พบได้แก่ ในช่วงวัยทารกจะตัวอ้วน มั่นนอนนิ่ง ๆ ร้องเสียงเบา ๆ แต่อาการตัวอ้วนจะดีขึ้นเรื่อย ๆ ภายใน 6 เดือน และมีพัฒนาการช้าด้านกล้ามเนื้อและด้านภาษา ในด้านสติปัญญามักอยู่ในช่วงระดับต่ำกว่าเกณฑ์ปกติ ลักษณะใบหน้าจะพบตาลักษณะคล้ายเมล็ดถั่วอัลมอนต์ ริมฝีปากบนบางและโค้งลงเหมือนกรงเล็บ แต่ลักษณะใบหน้าดังกล่าวเห็นได้ไม่ชัดเจนเมื่อแรกเกิดแต่จะชัดเจนขึ้นในเด็กโต ลักษณะมือเท้ามักจะเล็กเมื่อเทียบ



กับร่างกายโดยรวม การทำงานของต่อมเพศต่ำกว่าปกติเนื่องจากรังไข่และอัณฑะไม่สามารถสร้างฮอร์โมนเพศได้ตามปกติ จึงทำให้มีขนาดของขนาดและอัณฑะเล็กหรือไม่ลงดู เพศหญิงอาจมีแคมเล็กมี

ขนาดเล็กกว่าปกติ เป็นหนุ่มสาวช้า มีลูกยากหรืออาจเป็นหมันได้ เนื่องจากเพศชายสร้างอสุจิได้น้อย และเพศหญิงมีประจำเดือนหรือการตกไข่ไม่สม่ำเสมอ ในเรื่องความสูงจะพบว่าเตี้ยกว่าคนในครอบครัว ปัญหาด้านพฤติกรรมจะพบได้มากถึงร้อยละ 70-90 เช่น ตื้อดิ่ง เอาแต่ใจ ยึดติดย้ำทำ มีพฤติกรรมเดิม ๆ ง่าย เรื่องเดิมคำถามเดิม ชอบหยิกผิวหนังตนเอง

สาเหตุสำคัญของกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี ซินโดรม ต้องอธิบายว่า กลุ่มอาการนี้ไม่ใช่โรคใหม่ ซึ่งคุณหมอพราเตอร์ คุณหมอวิลลี และคุณหมอแล็บฮาร์ท ได้ค้นพบเมื่อปี ค.ศ. 1956 แต่สาเหตุของโรคเพิ่งจะได้รับการค้นพบในปี ค.ศ. 1989 สิ่งสำคัญคือ พบว่าสารพันธุกรรมหรือยีนที่เรียกว่า เอสเอ็นอาร์ทีเอ็น ที่อยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 15 นั้นมีความผิดปกติ โดยมีหลายกลไกการเกิดโรค ดังนี้

1. ผู้ป่วยร้อยละ 70 เกิดจากการที่ชิ้นส่วนแขนข้างยาวของโครโมโซมคู่ที่ 15 ซึ่งเป็นตำแหน่งของสารพันธุกรรมเอสเอ็นอาร์ทีเอ็นนี้ขาดหายไป ความผิดปกตินี้จึงเกิดขึ้นโดยบังเอิญ

2. ผู้ป่วยร้อยละ 25 เกิดจากการมีโครโมโซมคู่ที่ 15 ทั้ง 2 แท่งได้รับมาจากแม่ทั้งคู่ ซึ่งความผิดปกตินี้เกิดขึ้นโดยบังเอิญ กลไกทั้งสองนี้ ทำให้มีโอกาสที่พ่อแม่คู่นี้จะมีลูกเป็นพราเตอร์-วิลลีซีก ในท้องถัดไปไม่ถึง 1% ส่วนกลไกอื่น ๆ ในผู้ป่วยอีกส่วนน้อยเกิดจากความผิดปกติของสารพันธุกรรม หรือจากการย้ายสลับตำแหน่งของโครโมโซม 15 กับโครโมโซมอื่น ๆ โดยโอกาสการมีลูกเป็นโรคซ้ำในท้องถัดไปมากขึ้นจึงควรปรึกษาผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุศาสตร์

อย่างไรก็ตาม หากเคยมีบุตรที่มีกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี ในท้องถัดไป แนะนำให้เจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจวินิจฉัยก่อนคลอดในกลุ่ม

อาการพราเดอร์-วิลลีและโครโมโซมที่ไปร่วมด้วย ฉบับหน้าติดตามกัน
ต่อถึงวิธีการวินิจฉัยอาการของแพทย์ และการดูแลรักษาในเด็กเล็ก.

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล

อ.พญ.ทิพย์วิมล ทิมอรุณ

วราภรณ์ ชุนอินทร์

หน่วยเวชพันธุศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล