

ปิแอร์โรแบง ซีควอนซ์: แนวโน้มการรักษาในปัจจุบัน และรายงานผู้ป่วย 1 ราย

อาวีคุณ ธนะสารสมบุญ* วิภาพรรณ ฤทธิ์ถกล**

บทคัดย่อ

ปิแอร์โรแบง ซีควอนซ์ เป็นความผิดปกติแต่กำเนิด มีอุบัติการณ์พบได้ประมาณ 1.2 ใน 10,000 รายของทารกแรกเกิด โดยแสดงลักษณะเฉพาะ คือ ขากรรไกรล่างเล็ก ลิ้นตกไปอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน ร่วมกับเพดานโหว่รูปตัวยู ทารกมีโอกาสเสียชีวิตตั้งแต่แรกเกิดได้ การตรวจเพื่อคัดกรองความผิดปกติดังกล่าวตั้งแต่ระยะแรก รวมถึงการรักษาที่เหมาะสมจะสามารถลดปัญหาดังกล่าวและยังสามารถช่วยรักษาชีวิตผู้ป่วยได้ บทความนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อรวบรวมองค์ความรู้ในปัจจุบันเกี่ยวกับภาวะปิแอร์โรแบง ซีควอนซ์ โดยเน้นไปที่ทางเลือกในวิธีการรักษา บทบาทของทันตแพทย์จัดฟันต่อการดูแลผู้ป่วยแบบสหสาขาวิชาชีพ และรายงานผู้ป่วย 1 ราย

คำสำคัญ: ปิแอร์โรแบง ซีควอนซ์, ขากรรไกรล่างเล็ก, ลิ้นตก, การอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน, เพดานโหว่รูปตัวยู, วิธีการรักษา

Pierre Robin Sequence: Current Trends in Treatment and a case report

Abstract

Aweekhun Thanasansomboon* Wipapun Ritthagol**

Even the incidence of Pierre Robin sequence that is a congenital anomaly has been estimated to be 1.2 per 10,000 births, the clinical triad of Pierre Robin sequence characterized by mandibular hypoplasia, glossoptosis which caused an upper airway obstruction, and u-shaped cleft palate can be potentially life-threatening problems of infants and neonates. Early detection and proper management can reduce the problem and save the lives. This article presents some of updating information of Pierre Robin sequence emphasizing on treatment modalities, orthodontist's role within multi-disciplinary management and a case report.

Key words: Pierre Robin sequence, Mandibular hypoplasia, Glossoptosis, Upper airway obstruction, U-shaped cleft palate, Treatment modalities

* ทันตแพทย์ แผนกทันตกรรม โรงพยาบาลวาปีปทุม อำเภอวาปีปทุม จังหวัดมหาสารคาม ประเทศไทย

** ผู้ช่วยศาสตราจารย์ ภาควิชาทันตกรรมป้องกัน คณะทันตแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ อำเภอหาดใหญ่ จังหวัดสงขลา ประเทศไทย

* Dentist, Dental Department, Wapi Pathum Hospital, Wapi Pathum District, Maha Sarakham, Thailand

** Assistant Professor, Department of Preventive Dentistry, Faculty of Dentistry, Prince of Songkla University, Hat Yai District, Songkhla, Thailand

บทนำ

ปีแอร์โรแบง ซีควเอนซ์ (Pierre Robin sequence; PRS) เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่มีสาเหตุมาจากความผิดปกติเริ่มแรกเพียงอย่างเดียวคือ ขากรรไกรล่างเจริญพร่อง (mandibular hypoplasia) ทำให้ลิ้นตกไปทางด้านหลังบริเวณคอ (glossoptosis) และเกิดการอุดตันทางเดินหายใจส่วนบน (upper airway obstruction) เดิมทีภาวะนี้มีชื่อเรียกว่า กลุ่มอาการปีแอร์โรแบง (Pierre Robin syndrome) ตามรายงานของ Pierre Robin¹ นักเวชศาสตร์ช่องปากชาวฝรั่งเศสในปี ค.ศ. 1923 ที่ได้อธิบายลักษณะเฉพาะและอาการสำคัญของผู้ป่วยกลุ่มนี้ หากทารกและทารกแรกเกิดไม่ได้รับการดูแลและรักษาความผิดปกติดังกล่าว จะมีความเสี่ยงต่อการเกิดภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรง ได้แก่ การหายใจลำบาก ความยากลำบากในการให้อาหาร การสำลักอาหาร และมีโอกาสเสียชีวิตสูง บทความนี้จึงมีวัตถุประสงค์เพื่อทบทวนความรู้เกี่ยวกับสาเหตุ ระบาดวิทยา ลักษณะทางคลินิก รวมถึงการดูแลและวิธีการรักษาที่เหมาะสมสำหรับผู้ป่วยกลุ่มนี้ตั้งแต่แรกเกิดโดยทีมสหวิทยาการ (interdisciplinary team) ซึ่งมีทันตแพทย์เป็นส่วนหนึ่งของทีมโดยมีบทบาทดูแลส่งเสริมสุขภาพช่องปาก และให้การรักษาความผิดปกติที่พบบริเวณช่องปาก ฟัน และกระดูกขากรรไกร

1. สาเหตุของการเกิด

ปีแอร์โรแบง ซีควเอนซ์ เป็นความผิดปกติของกระดูกกะโหลกศีรษะและใบหน้าแต่กำเนิดที่ยังไม่สามารถระบุสาเหตุที่ชัดเจนว่าเกิดจากปัจจัยใด แต่เชื่อว่าความผิดปกตินี้เป็นผลมาจากปัจจัยร่วม (multifactorial disorders) ได้แก่ ปัจจัยทางพันธุกรรมและปัจจัยทางสิ่งแวดล้อม โดยผู้ป่วยที่มีความผิดปกตินี้และพบความผิดปกติแต่กำเนิดของใบหน้าและกะโหลก

ศีรษะบริเวณอื่นร่วมด้วยแบบเป็นกลุ่มอาการ (syndromic) มักจะสัมพันธ์กับปัจจัยทางพันธุกรรม ตัวอย่างของความผิดปกติทางพันธุกรรมในกลุ่มนี้ ได้แก่ การเกิดความผิดปกติของยีนบนโครโมโซมร่างกาย มีการกลายพันธุ์ของยีน COL2A1 (collagen type II alpha 1 chain) ซึ่งพบในกลุ่มอาการ Stickler syndrome² ทำให้เนื้อเยื่อเกี่ยวพันผิดปกติเกิดการสูญเสียความสามารถในการคงรูปของอวัยวะต่าง ๆ บางกรณีเชื่อว่าอาจเป็นผลกระทบจากการพัฒนาที่ผิดปกติของกล้ามเนื้อ (muscular dysgenesis)³ มีผลต่อการยับยั้งการเจริญและแนวการเคลื่อนที่มาด้านหน้าของขากรรไกรล่างทำให้ขากรรไกรล่างมีการเจริญเติบโตน้อยกว่าปกติ ดังแสดงในตารางที่ 1⁴ ขณะที่ผู้ป่วยที่ไม่พบร่วมกับกลุ่มอาการ (non-syndromic) มีเพียงภาวะขากรรไกรล่างเจริญพร่องอย่างเดียว (isolated) น่าจะเกิดจากอิทธิพลของปัจจัยทางสิ่งแวดล้อมมากกว่าปัจจัยทางพันธุกรรม โดยสันนิษฐานว่าเกิดจากการมีภาวะแรงดันสูงภายในมดลูกนำไปสู่การขัดขวางการปรับเปลี่ยนทางเฉพาะทางอวัยวะของตัวอ่อนในครรภ์ช่วงอายุระหว่าง 6-12 สัปดาห์ ทำให้ตัวอ่อนไม่มีการปรับตำแหน่งศีรษะให้ยืดออก ส่งผลให้ตำแหน่งกระดูกขากรรไกรล่างยังคงถูกกดไว้กับหน้าอก เกิดการเจริญพร่องของกระดูกขากรรไกรล่างตามมา เช่น ภาวะน้ำคร่ำน้อย (Oligohydramnios)⁵ และภาวะการตั้งครรภ์แฝด (multiple pregnancy)^{6,7} เป็นต้น

อย่างไรก็ตาม ทั้งสองปัจจัยมักจะมี mốiเกี่ยวข้องกับภาวะปีแอร์โรแบง ซีควเอนซ์ ที่พบในผู้ป่วยแต่ละราย และเนื่องจากภาวะนี้โดยส่วนใหญ่จะไม่พบร่วมกับความผิดปกติแต่กำเนิดบริเวณอื่น ๆ แต่เป็นภาวะความผิดปกติที่เกิดต่อเนื่อง จึงควรเรียกภาวะนี้ว่า ซีควเอนซ์ แทนการเรียกลักษณะเดิมคือ กลุ่มอาการ⁸

ตารางที่ 1 กลุ่มอาการที่พบร่วมกับภาวะปีแอร์โรแบง ซีควเอนซ์⁴

Table 1 Syndromes with Pierre Robin sequence⁴

ความผิดปกติแบบกลุ่มอาการ	ขากรรไกรล่างเจริญพร่อง	เพดานโหว่	ลักษณะการถ่ายทอดทางพันธุกรรม
Stickler syndrome	มี	มี	เด่น
Velo-Cardio-Facial syndrome	มี	มี	เด่น
Treacher Collins syndrome	มี	มี	เด่น
Nager syndrome	มี	มี	เด่นหรือด้อย (ไม่แน่นอน)
Hemifacial microsomia	ข้างเดียว	มีหรือไม่มี	-
Trisomy 22 syndrome	มี	มีหรือไม่มี	ทางออโตโซม
Down syndrome	มี	มีหรือไม่มี	ทางออโตโซม
Kabuki syndrome	มี	มี	เด่น



รูปที่ 1 แสดงลักษณะกระดูกขากรรไกรล่างเจริญพร่อง



รูปที่ 2 รอยแยกเพดานโหว่รูปตัวยู

การเกิดภาวะปิแอร์โรแบง ซีแควนซ์ เริ่มแรกมาจากการมีกระดูกขากรรไกรล่างเจริญพร่อง (mandibular hypoplasia) (รูปที่ 1) ส่งผลให้ลิ้นถูกดันไปอยู่ด้านหลังบริเวณคอ (glossoptosis) ส่วนโคนลิ้นจะตกลงมาทับฝาปิดกล่องเสียง

(epiglottitis) และฝาปิดกล่องเสียงจะถูกกดลงไปบังต่อทางเดินหายใจ ทำให้ทางเดินหายใจส่วนบนเกิดการอุดตัน (tongue-based obstruction of supraglottic airway; TBAO) ตามมาเป็นลำดับ^{1, 9} นอกจากนี้ร้อยละ 90 ของผู้ป่วยกลุ่มนี้ สามารถพบภาวะเพดานโหว่ (cleft palate) ร่วมด้วย โดยที่เพดานโหว่ที่พบในผู้ป่วยภาวะนี้จะแสดงลักษณะเฉพาะเป็นรอยแยกเพดานรูปตัวยู (u-shaped cleft palate) แตกต่างจากรอยแยกเพดานโหว่โดยทั่วไปที่เป็นรูปตัววี (v-shaped cleft palate) อันเกิดจากส่วนด้านหลังลิ้นอยู่เบียดขวางส่วนยื่นเพดาน (palatal shelves) ทำให้เกิดการรบกวนการเชื่อมกันตรงกลางระหว่างส่วนยื่นเพดานทุติยภูมิ (secondary palate) ด้านตรงข้ามก่อนช่วงอายุครรภ์ระหว่าง 10-12 สัปดาห์ ซึ่งถือเป็นระยะวิกฤติ (critical period) ของการเจริญของส่วนเพดานแข็ง ทำให้เกิดเป็นเพดานโหว่กว้างลักษณะตัวยู (รูปที่ 2)

2. ระบาดวิทยา

จากการรายงานการเกิดอุบัติการณ์ภาวะปิแอร์โรแบง ซีแควนซ์ จะแตกต่างกันไปในแต่ละประเทศ ซึ่งจะขึ้นกับปัจจัยที่ใช้ในแต่ละการศึกษา ได้แก่ ระดับของการประเมินและการตรวจคัดกรองผู้ป่วย¹⁰ การสำรวจโดยส่วนใหญ่จะเป็นการศึกษาในกลุ่มประชากรที่ไม่มีกลุ่มอาการร่วมด้วย (non-syndromic Pierre Robin sequence) พบว่ามีความแตกต่างระหว่างเชื้อชาติ แต่ไม่พบความแตกต่างระหว่างเพศ¹¹⁻¹³ ดังแสดงในตารางที่ 2

ตารางที่ 2 รายงานอุบัติการณ์ภาวะปิแอร์โรแบง ซีแควนซ์ในการศึกษาต่าง ๆ ที่ผ่านมา

Table 2 Incidence of Pierre Robin sequence in the previous studies

ลำดับที่	ผู้วิจัย (ปี)	สถานที่ศึกษา	ระยะเวลาที่ศึกษา	อุบัติการณ์ (ต่อ 10,000)
1	Printzlau และ Andersen (2004) ¹¹	เดนมาร์ก	ค.ศ. 1990-1999	7
2	Kallen และคณะ (1996) ¹²	สแกนดิเนเวีย	ค.ศ. 1988-1998	1
3	Bush และ Williams (1983) ¹³	นอร์ทเวสต์อิงแลนด์	ค.ศ. 1960-1982	1.2
4	Vatlach และคณะ (2014) ¹⁴	เยอรมัน	ค.ศ. 2011-2012	1.2

สำหรับประเทศไทย ยังไม่พบรายงานอุบัติการณ์การเกิดภาวะปิแอร์โรแบง ซีเควนซ์ มีเพียงรายงานการรักษาผู้ป่วยชาวไทยที่มีภาวะนี้ จำนวน 15 ราย โดย บวรศิลป์ เซาว์นชื่น และ คณะ¹⁵ ที่ได้ให้การรักษาในโรงพยาบาลศรีนครินทร์ จังหวัดขอนแก่น ระหว่างปี พ.ศ. 2544-2554

3. การตรวจและปัญหาที่พบทางคลินิก

ลักษณะเฉพาะที่สำคัญของผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแบง ซีเควนซ์ คือการมีคางสั้น ใบหน้าเหมือนนก (birdlike face) และเพดานโหว่ นำไปสู่ความเสี่ยงสูงของการเกิดการอุดกั้นทางเดินหายใจ ปัญหาการหายใจลำบาก รวมถึงความยากลำบากในการให้อาหาร ทีมแพทย์ผู้ดูแลมีความจำเป็นต้องใส่ใจในการตรวจและวินิจฉัยระดับความรุนแรงของปัญหาเหล่านี้ รวมถึงการให้การรักษาส่งเสริมการหายใจอย่างรวดเร็วและถูกต้องเพื่อป้องกันการเกิดภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ ที่อาจเป็นอันตรายต่อชีวิตผู้ป่วยได้

3.1 การอุดกั้นทางเดินหายใจ

ภาวะการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน ในรายที่เป็นรุนแรง หากไม่ได้รับการแก้ไขอย่างรวดเร็ว อาจทำให้ผู้ป่วยเสียชีวิตตั้งแต่วัยทารก รวมถึงมีการเจริญเติบโตช้ากว่าปกติ ทั้งนี้ความผิดปกติที่เกิดจากการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนเกิดทั้งขณะหลับหรือแม้กระทั่งช่วงเวลาตื่น อาการแสดงสำคัญที่เป็นตัวบ่งชี้ คือการมีเสียงกรนขณะหลับ อย่างไรก็ตาม อาการแสดงนี้พบเพียงร้อยละ 50 ของผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแบง ซีเควนซ์ ที่มีการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนเท่านั้น¹⁶ ดังนั้น ทีมแพทย์จำเป็นต้องทราบและสามารถประเมินภาวะการอุดกั้นทางเดินหายใจนี้ได้ถูกต้องทั้งขณะหลับและตื่น รวมถึงสามารถเลือกวิธีการรักษาที่เหมาะสมเพื่อป้องกันอันตรายที่อาจเกิดขึ้นจากการหยุดหายใจ โดยเฉพาะช่วงแรกเกิดถึง 2 เดือนหลังคลอด¹⁷

การตรวจดูลักษณะความผิดปกติทางกายวิภาคและสรีรวิทยาโดยรอบทางเดินหายใจส่วนบนอย่างละเอียด โดยเฉพาะตำแหน่งบริเวณโคนลิ้นมีความจำเป็นอย่างมาก การส่งตรวจด้วยการสอดกล้อง ชนิดสายอ่อนที่ส่องผ่านจมูก (flexible nasolaryngoscopy) ขณะผู้ป่วยอยู่ในท่านอนคว่ำ (prone position) ท่านอนหงายราบ (supine position) รวมถึงท่านอนตะแคง (elevated side-lying position) จะสามารถประเมินความรุนแรงของการตีบแคบของทางเดินหายใจส่วนบนได้¹⁸

นอกจากนี้ การตรวจการนอนหลับ (polysomnography; PSG) ถือเป็นการตรวจมาตรฐาน (standard investigation) และมีความน่าเชื่อถือได้มากที่สุด¹⁹ สำหรับใช้ในการวินิจฉัย

ผู้ป่วยทารกที่มีลักษณะเสี่ยงต่อภาวะทางเดินหายใจอุดกั้นขณะหลับ (obstructive sleep apnea; OSA) และประเมินความรุนแรงของภาวะดังกล่าวได้ อย่างไรก็ตามในปัจจุบัน ถึงแม้ว่าการตรวจการนอนหลับจะเป็นวิธีที่ดีที่สุดที่ใช้ในการวินิจฉัยและประเมินความรุนแรงของภาวะการอุดกั้นทางเดินหายใจขณะหลับ แต่ข้อจำกัดของการตรวจชนิดนี้ คือจำเป็นต้องติดอุปกรณ์ตรวจการนอนหลับดังกล่าวตามตำแหน่งต่าง ๆ ทั่วร่างกายตลอดทั้งคืน ทำให้ผู้ป่วยโดยเฉพาะเด็กทารกหรือเด็กเล็กมักจะไมให้ความร่วมมือในการตรวจ

3.2 ความยากลำบากในการให้อาหาร

ปัญหาความยากลำบากในการให้นมและสารอาหาร มักพบในเด็กทารกที่มีความผิดปกติเกี่ยวกับการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนร่วมกันภาวะเพดานโหว่ อันเป็นลักษณะทางคลินิกที่สำคัญของผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแบง ซีเควนซ์ เนื่องจากการมีภาวะเพดานโหว่ทำให้ทารกไม่สามารถสร้างแรงดันลบ (negative pressure) ในช่องปากขณะดูดนม เป็นผลให้แรงดูดนมจากท่อนมเสียประสิทธิภาพไป ร่วมกับการมีลิ้นตกไปอยู่ด้านหลัง ทำให้ลิ้นเคลื่อนตัวมากดและรัดท่อนมที่อยู่ด้านหลังได้ยาก²⁰ ปริมาณน้ำนมที่ทารกดูดได้จะน้อย ส่งผลให้ทารกจำเป็นต้องใช้เวลานานในการดูดนมแต่ละครั้งและมีโอกาสสำลักนมได้ง่าย นอกจากนี้ปัญหาการหายใจลำบากจะทำให้ทารกใช้พลังงานมากกว่าปกติ ทำให้รู้สึกเหนื่อยง่าย เมื่อเกิดรวมกับการได้รับสารอาหารที่ไม่เพียงพอต่อความต้องการของร่างกายจะส่งผลต่อการเจริญเติบโตบกพร่องและมีอันตรายต่อสุขภาพของทารกได้

การตรวจเพิ่มเติมที่นิยมนำมาใช้ประเมินภาวะการให้อาหารลำบาก ได้แก่ การตรวจทางรังสีวิทยาโดยการกลืนสารทึบแสงและดูการกลืนด้วยเครื่องเอกซเรย์ฟลูโอโรสโคปี (videofluoroscopic swallowing study; VFSS) และการดูลักษณะการกลืนโดยใช้กล้องส่อง (fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing; FEES)²¹ โดย VFSS ถือเป็นการตรวจมาตรฐาน ซึ่งวิธีนี้จะให้ผู้ป่วยกลืนอาหารที่ผสมแป้งแบเรียมแล้วถ่ายภาพรังสีเป็นระยะ ๆ ทำให้สามารถประเมินการกลืนของผู้ป่วยแบบต่อเนื่องได้ อย่างไรก็ตาม วิธีการนี้ไม่สามารถตรวจลักษณะเนื้อเยื่อที่อยู่บริเวณทางเดินอาหาร แตกต่างจากวิธี FEES ที่เป็นการส่องกล้องผ่านจมูกเข้าไปทำให้สามารถเห็นและประเมินลักษณะเนื้อเยื่อในระบบทางเดินอาหารได้

4. การรักษา

เนื่องจากการดูแลผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแบง ซีเควนซ์ ควรเริ่มตั้งแต่แรกคลอด และผู้ป่วยเหล่านี้ต้องการการดูแล

และเฝ้าระวังเป็นระยะเวลานานจากภาวะเรื้อรัง ดังนั้นทีมสหวิทยาการจึงมีบทบาทสำคัญในการวางแผนและดูแลผู้ป่วยร่วมกันอย่างเป็นองค์รวมเพื่อให้ผลของการรักษาที่ดีที่สุด โดยการรักษาทางทันตกรรมจะแยกอธิบายโดยละเอียดในหัวข้อต่อไป

4.1 การดูแลทางเดินหายใจ

การประเมินระดับความรุนแรงของการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนจะถูกตรวจโดยแพทย์ตั้งแต่แรกคลอด แนวทางการดูแลและการรักษาผู้ป่วยมีหลายวิธีขึ้นอยู่กับความรุนแรงของความผิดปกติ ได้แก่

4.1.1 การจัดการแบบประคอง โดยการจัดท่า (positioning) ให้ทารกอยู่ในท่านอนคว่ำ (prone) หรือท่านอนตะแคงเกือบคว่ำหน้า (semi-prone)²² จะเป็นวิธีการรักษาแรกๆ ที่ช่วยเปิดทางเดินหายใจในผู้ป่วยเด็กทารกที่มีปัญหาการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนที่ไม่รุนแรง โดยวิธีนี้จะช่วยให้ขากรรไกรล่างตกลงมาทางด้านหน้าพร้อมกับลิ้นไม่ไปอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน อย่างไรก็ตาม เทคนิคนี้กระทำได้เพียงชั่วคราวในผู้ป่วยทารกและยากที่จะประเมินภาวะการอุดกั้นทางเดินหายใจหรือภาวะแทรกซ้อนอื่นๆ ที่อาจเกิดขึ้นทุกขณะได้

4.1.2 การใส่ท่อเปิดทางเดินหายใจชนิดใส่ทางจมูก (nasopharyngeal airway; NPA) เป็นวิธีการจัดการลำดับถัดมาที่อาจทำร่วมกับการจัดท่าเมื่อการจัดท่าเพียงอย่างเดียวไม่มีประสิทธิผลเพียงพอ²³ โดยการสอดท่อเปิดทางเดินหายใจผ่านทางรูจมูก มีปลายท่อวางเลยโคนลิ้นและอยู่เหนือต่อฝาปิดกล่องเสียง

4.1.3 การทำศัลยกรรมทารกที่มีการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนระดับรุนแรงปานกลางถึงระดับรุนแรงมาก การรักษาด้วยวิธีศัลยกรรมจะเป็นวิธีที่เหมาะสม ส่วนวิธีการผ่าตัดแบบใดจำเป็นต้องประเมินจากระดับความรุนแรงของอาการของผู้ป่วย รวมถึงความเสี่ยงต่อภาวะแทรกซ้อนจากการผ่าตัดแต่ละวิธี ดังนี้

4.1.3.1 การผ่าตัดเย็บลิ้นติดกับริมฝีปาก (Tongue-lip adhesion; TLA)

การผ่าตัดเพื่อยึดตำแหน่งลิ้นส่วนล่างด้านหน้า (anterior ventral tongue) ไว้กับริมฝีปากล่างเหมาะสำหรับผู้ป่วยที่มีการอุดกั้นของทางเดินหายใจระดับหลังโคนลิ้น (tongue base)²⁴ มีจุดประสงค์เพื่อป้องกันไม่ให้ลิ้นตกลงไปอุดกั้นทางเดินหายใจทางด้านหลัง ช่วยทำให้ช่องทางเดินหายใจส่วนบนบริเวณหลังโคนลิ้นกว้างขึ้น อย่างไรก็ตาม ภาวะลิ้นฉีกขาด (tongue dehiscence) และการเคลื่อนไหวกว้างของลิ้นที่ถูกจำกัดขณะกลืน นับเป็นผลข้างเคียงจากการทำหัตถการนี้

4.1.3.2 การผ่าตัดเพื่อยึดถ่างขยายกระดูกขากรรไกรล่างมาทางด้านหน้า (Mandibular distraction osteogenesis; MDO)

การเพิ่มความยาวของกระดูกขากรรไกรล่างด้วยวิธีการสร้างกระดูกขึ้นมาใหม่บริเวณช่องว่างที่ได้จากการยึดถ่างกระดูกที่ถูกตัดแยกออกจากกันไปอย่างช้าๆ เรียกว่า ดิสแทรกชั่น ออสทีโอเจเนซิส (distraction osteogenesis: DO) นับเป็นการรักษาทางเลือกในปัจจุบันสำหรับแก้ไขปัญหกระดูกขากรรไกรล่างขนาดเล็กมากร่วมกับการอุดกั้นทางเดินหายใจระดับความรุนแรงมากหรือปานกลาง²⁴ โดยมีรายงานผู้ป่วยที่นำเสนอการใช้เครื่องมือยึดถ่างขยายกระดูกขากรรไกรล่างมาทางด้านหน้าแบบสองข้าง (bilateral distraction) ในการรักษาเด็กที่มีภาวะอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนระดับรุนแรงจากกระดูกขากรรไกรล่างเล็ก ซึ่งมีรายงานการรักษาทั้งในเด็กทารก²⁶⁻²⁸ และเด็กโต^{29, 30} ได้อย่างเป็นผลสำเร็จ

ข้อดีของการช่วยเปิดทางเดินหายใจด้วยวิธีดิสแทรกชั่น ออสทีโอเจเนซิส คือสามารถเคลื่อนโครงสร้างกระดูกขากรรไกรล่างมาด้านหน้าได้ปริมาณมาก ในขณะที่เนื้อเยื่ออ่อนสามารถปรับขยายได้ตามการเปลี่ยนแปลงตำแหน่งของกระดูกขากรรไกร ทำให้ลดโอกาสการคืนกลับตำแหน่งเดิมก่อนการรักษา³¹ อย่างไรก็ตาม วิธีการดังกล่าวมีข้อจำกัดในการควบคุมทิศทางการยึดขยายกระดูก มีโอกาสเกิดการเชื่อมติดกันเองระหว่างชิ้นกระดูกก่อนหรือเกิดการต่อไม่ติด (nonunion) ของชิ้นกระดูก³² อีกทั้งหากทำในเด็กเล็ก การวางแผนการผ่าตัดและตำแหน่งเข็มยึดติดสำหรับอุปกรณ์ยึดขยายกระดูกเป็นสิ่งสำคัญที่ควรพิจารณา เนื่องจากวิธีดิสแทรกชั่น ออสทีโอเจเนซิส มีโอกาสทำลายหน่วยฟันแท้ที่กำลังสร้างหรือฟันที่กำลังงอก¹⁵

4.1.3.3 การเจาะคอ (Tracheostomy)

ผู้ป่วยที่มีภาวะอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนระดับรุนแรงมากจนไม่สามารถหายใจทางจมูก การรักษาหลักของผู้ป่วยภาวะนี้จำเป็นต้องเปิดทางเดินหายใจโดยการผ่าตัดเจาะคอและใส่ท่อหลอดลมคอที่สอดผ่านผิวหนังและกล้ามเนื้อคอ เพื่อช่วยให้ผู้ป่วยสามารถหายใจเอาอากาศผ่านหลอดลมเข้าสู่ปอดได้ ถึงแม้ว่าการเจาะคอจะเป็นการช่วยเปิดทางเดินหายใจวิธีหนึ่ง แต่อย่างไรก็ตาม การรักษาวิธีนี้ไม่ได้ทำให้ขากรรไกรล่างที่มีการเจริญพร่องถูกแก้ไข ซึ่งเป็นสาเหตุหลักของปัญหาการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน นอกจากนี้ ทารกที่ถูกเจาะคอและใส่ท่อหลอดลมคอจะมีโอกาสเสี่ยงต่อการเกิดปอดอักเสบและติดเชื้อ ซึ่งถือเป็นภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงและอันตรายต่อชีวิต

ตัวชี้วัดความสำเร็จของการรักษาภาวะการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนในแต่ละวิธี คือการที่เด็กสามารถอยู่ในท่าที่สบายและนอนหลับได้โดยไม่ต้องตื่นขึ้นบ่อย ๆ และร้องเพื่อพยายามหายใจ⁽¹⁸⁾

4.2 การให้อาหาร (Feeding management)

ผู้ป่วยเด็กที่มีภาวะปิแอร์โรแวง ซีเวนซ์ มักจะพบภาวะการให้อาหารและการกลืนลำบาก ผู้ดูแลจำเป็นต้องช่วยเหลือด้วยเทคนิคการจัดท่าในขณะดื่มน้ำหรือรับประทานอาหาร โดยการจัดให้เด็กอยู่ในท่านั่ง (upright position) หน้าและคอตั้งตรงหรือก้มหน้าเล็กน้อย การจัดท่าลักษณะนี้จะช่วยลดการตกไปด้านหลังของกระดูกขากรรไกรล่างและลิ้น ช่วยให้มีการนำอาหารเข้าสู่หลอดอาหารและลดการสำลักอาหารเข้าทางเดินหายใจได้³³ รวมถึงการใช้อุปกรณ์เสริมการให้นมที่สามารถบีบน้ำนมเพื่อช่วยทารกในขณะดูดได้ ตัวอย่างเช่น การใช้ขวดอาหารฮาเบอร์แมน (Haberman feeder) จะสามารถช่วยป้องกันการไหลของน้ำนมขณะที่ทารกไม่ดูดและช่วยปรับอัตราการไหลของนมตามความสามารถการดูดของเด็กได้³⁴ สำหรับการใช้แผ่นปิดเพดานเทียม (obturator) ยังเป็นที่ถกเถียงกันถึงประสิทธิภาพในการช่วยทารกให้ดูดนมเต็มที่มากขึ้น³⁵ เนื่องจากการมีปัญหาลิ้นหยาบทำให้ทารกกลุ่มนี้มักไม่ยอมรับการใส่เพดานเทียม ในส่วนการให้อาหารผ่านทางสายให้อาหาร (nasogastric tube feeding: NG tube feeding) ควรเป็นแนวทางการช่วยเหลือสุดท้ายในกรณีที่เด็กไม่สามารถรับประทานอาหารทางปากหรือได้รับอาหารทางปากไม่เพียงพอจากการช่วยเหลือด้วยวิธีอื่น ๆ ทั้งหมด

5. การจัดการทางทันตกรรม

บทบาทของทันตแพทย์ในการดูแลผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแวง ซีเวนซ์ตามหลักการรักษาแบบทีมสหวิทยาการ และลักษณะที่พบความผิดปกติดังต่อไปนี้

5.1 ภาวะเพดานโหว่ (cleft palate)

เพื่อส่งเสริมให้ผู้ป่วยภาวะเพดานโหว่มีโอกาสของการพูดและการได้ยินที่เป็นปกติ ดังนั้นหากเริ่มการผ่าตัดเสริมสร้างเพดานโหว่ตั้งแต่หลังคลอดได้เร็วเท่าไรจะยิ่งเป็นผลดี (การผ่าตัดปิดเพดานโหว่แบบระยะแรกจะกระทำได้ในช่วงอายุก่อน 12 เดือน) อย่างไรก็ตาม ผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแวง ซีเวนซ์ ที่มีปัญหาด้านการหายใจจำเป็นต้องประเมินการมีตำแหน่งลิ้นที่ตกไปด้านหลังด้วยการส่องกล้องทางจมูกก่อน และไม่ควรทำการเย็บซ่อมแซมเพดานโหว่เร็วเกินไป เนื่องจากภาวะแทรกซ้อนหลังการผ่าตัด คือปัญหาทางเดินหายใจส่วนบนถูกอุดกั้น มีโอกาสเป็นมากขึ้นจากการบวมของลิ้นและเพดาน ควรพิจารณาผ่าตัด

ปิดเพดานโหว่ในช่วงอายุ 12-18 เดือน³⁶

5.2 ภาวะขากรรไกรล่างเจริญพร่อง และการสบฟันผิดปกติ

ในผู้ป่วยที่มีขากรรไกรล่างเล็กและอยู่ถอยไปด้านหลัง การเลือกวิธีการรักษาใดจะขึ้นกับระยะทางของการจัดเคลื่อนกระดูกขากรรไกรล่างมาด้านหน้า อายุของผู้ป่วย รวมถึงความรุนแรงของภาวะอุดกั้นทางเดินหายใจจากขากรรไกรล่างเล็ก ทำให้ลิ้นตกไปอุดกั้นทางเดินหายใจ

กรณีผู้ป่วยเด็กที่มีขนาดขากรรไกรล่างผิดปกติระดับน้อยถึงปานกลาง แนวทางการรักษาที่เป็นอุดมคติคือ การกระตุ้นขากรรไกรล่างให้เจริญเติบโตมาทางด้านหน้าด้วยการดัดแปลงการเจริญเติบโต (growth modification)^{38,39} และควรทำในขณะที่ยังมีการเจริญเติบโตอยู่ในระยะที่ใบหน้าจะมีการเจริญเติบโตสูงสุดของวัยเจริญพันธุ์ (peak of pubertal growth spurt)^{40,41} อย่างไรก็ตาม ปริมาณการเปลี่ยนแปลงจะขึ้นกับศักยภาพในการเจริญเติบโตส่วนกระดูกขากรรไกรของแต่ละบุคคล ซึ่งอาจทำให้ผลการรักษาที่ออกมาไม่สมบูรณ์จำเป็นต้องมีการแก้ไขความผิดปกติด้วยการผ่าตัดขากรรไกรอีกครั้งเมื่อผู้ป่วยหมดการเจริญเติบโต รวมถึงวิธีการดัดแปลงการเจริญเติบโตดังกล่าวเป็นเพียงการกระตุ้นการเจริญเติบโต ไม่สามารถเพิ่มขนาดขากรรไกรให้มีขนาดใหญ่กว่าขนาดที่โตเต็มที่แล้วได้อย่างแท้จริง⁴²⁻⁴⁴ นอกจากนี้หากผู้ป่วยมีรูปแบบการเจริญเติบโตของขากรรไกรล่างในทิศทางเคลื่อนที่ลงล่างร่วมกับการหมุนไปทางด้านหลัง ทำให้คางอยู่ถอยไปทางด้านหลัง นับเป็นอีกสาเหตุหนึ่งที่ทำให้การเพิ่มขนาดของขากรรไกรล่างด้วยวิธีการดัดแปลงการเจริญเติบโต⁴⁵ และเป็นข้อห้ามสำคัญในการคัดผู้ป่วยออกจากทางเลือกการรักษาวิธีนี้ เนื่องจากเครื่องมือดัดแปลงการเจริญของขากรรไกรล่าง มักส่งเสริมให้ขากรรไกรล่างหมุนไปทางด้านหลังมากยิ่งขึ้น

สำหรับผู้ป่วยเด็กที่ขากรรไกรล่างมีขนาดเล็กมาก มีตำแหน่งขากรรไกรถอยไปด้านหลัง ร่วมกับมีภาวะหายใจลำบาก การพยายามกระตุ้นการเจริญเติบโตจะไม่ถูกพิจารณามาใช้ การรักษาด้วยวิธีดิสแทรกชั่น ออสทิโอเจเนซิส³⁰ และการผ่าตัดกระดูกขากรรไกรล่างทั้งสองข้าง (bilateral sagittal split osteotomy: BSSO)⁴⁶ ในระยะแรกเพื่อเคลื่อนตำแหน่งมาทางด้านหน้าจะถูกพิจารณาเป็นแนวทางการรักษาเบื้องต้น

จากรายงานการศึกษาที่ผ่านมา มักพิจารณาเลือกวิธีการรักษาตามระยะทางของการจัดเคลื่อนกระดูกขากรรไกรมาทางด้านหน้า ในรายที่จำเป็นต้องเคลื่อนกระดูกขากรรไกรล่างมาด้านหน้ามากกว่า 6 มิลลิเมตรขึ้นไป^{30,46} การผ่าตัดเคลื่อนกระดูก

ขากรรไกรล่างออกมาทางด้านหน้าทันที เนื้อเยื่ออ่อนโดยรอบขากรรไกรที่ถูกดึงออกมาไม่สามารถคงอยู่ในตำแหน่งขากรรไกรที่เปลี่ยนใหม่ได้แต่จะถูกดึงรั้งกลับเข้าตำแหน่งเดิมในภายหลังและเกิดการคืนกลับของกระดูกขากรรไกรล่างตามมา⁴⁶ ดังนั้นถ้าเป็นกรณีผู้ป่วยมีความผิดปกติของขนาดขากรรไกรล่างอย่างมาก การเพิ่มความยาวของกระดูกขากรรไกรล่างด้วยวิธีดิสแทรกชันออสทิโอเจเนซิส ถือเป็นวิธีการรักษาที่เหมาะสมมากกว่า เนื่องด้วยเทคนิคการยืดดึงขึ้นกระดูกให้แยกออกจากกันไปอย่างช้า ๆ ส่งผลดีต่อเนื้อเยื่ออ่อนโดยรอบกระดูก ขากรรไกรสามารถขยายตามการปรับตำแหน่งใหม่ของโครงสร้างกระดูกได้ มีผลให้สามารถเคลื่อนขึ้นกระดูกมาด้านหน้าได้มากขึ้นกว่าการผ่าตัด รวมทั้งมีรายงานการคืนกลับที่เดิมน้อยกว่ามากด้วย⁴⁷ อย่างไรก็ตาม การรักษาทั้งสองวิธีเป็นเพียงการรักษาเบื้องต้นในระยะแรกเท่านั้น ส่วนการรักษาในระยะถัดมาเมื่อผู้ป่วยไม่มีการเจริญเติบโตแล้วยังเป็นสิ่งจำเป็น โดยอาจจะมีแผนการรักษาด้วยการผ่าตัดกระดูกขากรรไกรภายหลังอีกครั้ง ดังนั้นแผนการรักษาทางทันตกรรมโดยทั่วไปจึงต้องประกอบด้วย 2 ระยะ โดยที่ระยะแรกจะเน้นการแก้ไขตำแหน่งกระดูกขากรรไกรล่างบางส่วนให้อยู่ในตำแหน่งที่เหมาะสม ส่วนระยะที่สองจะพิจารณาภายหลังการเจริญเติบโตของใบหน้าสิ้นสุดแล้ว โดยมีทางเลือกการรักษาระหว่างการรักษาทางทันตกรรมจัดฟันเพียงอย่างเดียวแบบอำพรางความไม่สมดุลของโครงสร้างขากรรไกร (camouflage orthodontic treatment) และการจัดฟันร่วมกับการผ่าตัด (orthodontic treatment combined with orthognathic surgery) เพื่อแก้ไขความผิดปกติของกระดูกขากรรไกรที่คงเหลืออยู่

สำหรับผู้ป่วยที่หมดการเจริญเติบโตแล้ว ขากรรไกรล่างมีตำแหน่งอยู่หลังต่อขากรรไกรบน มีขนาดเล็ก ร่วมกับการสบฟันผิดปกติประเภทที่สอง หากผู้ป่วยมีใบหน้าที่ดี โครงสร้างกระดูกมีความผิดปกติค่อนข้างน้อย การรักษาทางทันตกรรมจัดฟันเพียงอย่างเดียวแบบอำพรางความไม่สมดุลของโครงสร้างขากรรไกร (camouflage orthodontic treatment) สามารถทำได้ ในทางกลับกันหากผู้ป่วยมีตำแหน่งขากรรไกรที่ผิดปกติอย่างรุนแรง คางหลุบอยู่ด้านหลังมาก การจัดฟันร่วมกับการผ่าตัด (orthodontic treatment combined with orthognathic surgery) หรือการทำดิสแทรกชัน ออสทิโอเจเนซิส ในรายที่มีความผิดปกติรุนแรงอย่างมาก ถือเป็นทางเลือกการรักษาที่เหมาะสม

5.3 โรคฟันผุและโรคปริทันต์อักเสบ

ทันตแพทย์ควรมุ่งเน้นการให้คำแนะนำและความรู้แก่ผู้ปกครองเกี่ยวกับทันตกรรมป้องกันและการดูแลสุขภาพ

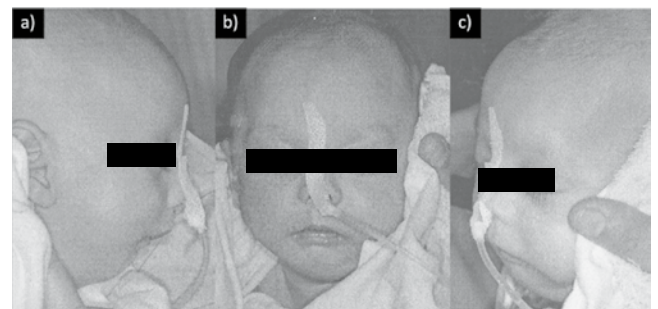
ช่องปากและฟันของผู้ป่วยตั้งแต่วัยทารก เพื่อป้องกันฟันผุหรือโรคปริทันต์อักเสบ เนื่องจากฟันผุที่รุนแรงจนทำให้มีการสูญเสียฟันไปก่อนกำหนด อาจนำไปสู่ความรุนแรง ของการเจริญที่ผิดปกติของกระดูกขากรรไกรมากขึ้น

รายงานผู้ป่วย

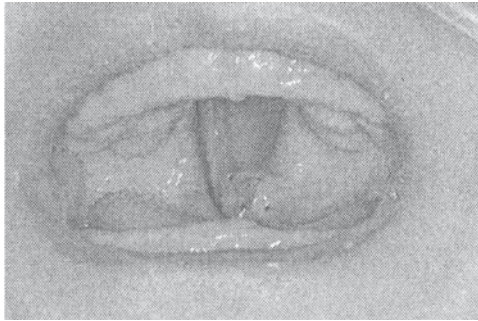
ผู้ป่วยเด็กชายไทยอายุ 3 เดือน 11 วัน ถูกส่งตัวจากศูนย์ผู้ป่วยปากแหว่ง เพดานโหว่และพิการแต่กำเนิดบริเวณศีรษะ ใบหน้า ภาควิชาศัลยศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ มารับการรักษาที่คลินิกทันตกรรมจัดฟัน โรงพยาบาลทันตกรรม คณะทันตแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ ด้วยปัญหาหูตึงได้ช้า มีอาการสำลักน้ำนมบ่อยขณะดูดนม และบิดามารดามีความวิตกกังวลในภาวะเพดานโหว่ของบุตร ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นผู้ป่วยกลุ่มภาวะปิแอร์โรแบง ซีเควนซ์ ร่วมกับมีเพดานโหว่โดยไม่ปรากฏประวัติทางกรรมพันธุ์ใด ๆ จากการซักประวัติทางครอบครัว พบว่าผู้ป่วยมีน้องชายฝาแฝดหนึ่งคนแต่ไม่มีลักษณะผิดปกติใด ๆ จากประวัติทางการแพทย์ผู้ป่วยเคยได้รับการช่วยหายใจด้วยการใส่ท่อหลอดลมคอ และขณะส่งตัวผู้ป่วยพบว่า ผู้ป่วยถูกให้อาหารโดยวิธีการใส่สายให้อาหาร (nasogastric tube feeding) (รูปที่ 3) ภายหลังการเฝ้าระวังดูแลและติดตามอาการอย่างต่อเนื่อง แพทย์พิจารณาว่าผู้ป่วยมีความเสี่ยงต่ำต่อปัญหาการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน จึงให้รักษาแบบอนุรักษ์ด้วยวิธีการจัดฟันและส่งต่อผู้ป่วยมารับการรักษาทางทันตกรรมต่อไป

การตรวจภายนอกช่องปาก

รูปใบหน้าที่ด้านข้างมีลักษณะใบหน้าที่อูม คางหลุบและสัน (รูปที่ 3a และ 3c) ในส่วนหน้าด้านตรง (รูปที่ 3b) มีความสมมาตรทั้งด้านซ้ายและด้านขวา



รูปที่ 3 ภาพภายนอกช่องปากก่อนการรักษา: a) ใบหน้าด้านขวา b) ใบหน้าตรง และ c) ใบหน้าด้านซ้าย



รูปที่ 4 ภาพภายในช่องปากก่อนการรักษา

การตรวจภายในช่องปาก

เพดานแข็งในช่องปากพบรอยโหว่แบบสมบูรณ์ของส่วนยื่นเพดานทุติยภูมิทั้งสองข้าง ขนาดของรอยโหว่วัดจากขอบสันกระดูกกลางเพดานมีขนาดกว้าง 14 มิลลิเมตร (รูปที่ 4) ไม่พบแผลในช่องปาก

การรักษาทางทันตกรรม

เริ่มจากการป้องกันการสำลักน้ำนมเข้าไปในทางเดินหายใจขณะดูดนม โดยการใช้เครื่องมือเพดานเทียมชนิดไร้แรงกระทำ (passive obturator) ที่ทำจากแผ่นยางพอลิไวนิลชนิดนิ่มปิดรอยโหว่ที่เพดานปากและกั้นส่วนของช่องจมูกออกจากช่องปาก ช่วยให้ผู้ป่วยสามารถดูดนมได้ดีขึ้น^{48, 49} จากการติดตามผลการใช้เพดานเทียมอย่างต่อเนื่องร่วมกับประสานผลการตรวจติดตามจากแพทย์ผู้ดูแลพบว่า ไม่พบการสำลักน้ำนมขณะดูดนม และไม่พบการสำรอกน้ำนมออกทางจมูก

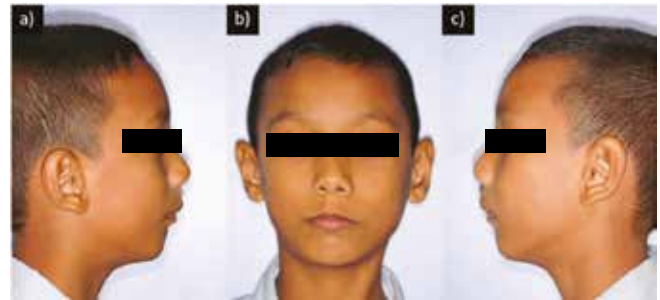
การติดตามผลการรักษา

เพดานเทียมถูกเปลี่ยนใหม่ทุก ๆ 3-4 เดือนเพื่อปรับขนาดเพดานเทียมตามการเจริญเติบโตของขากรรไกรบนจนผู้ป่วยอายุ 1 ปี 2 เดือน (รวมเปลี่ยนจำนวน 3 ชิ้น)

เมื่อผู้ป่วยมีอายุ 1 ปี 3 เดือน ผู้ป่วยถูกส่งตัวเพื่อการทำศัลยกรรมตกแต่งเย็บปิดเพดานโหว่ (palatoplasty)³⁷ ภายหลังการผ่าตัดพบว่า แผลมีการตอบสนองดี ไม่เกิดการแยกออกจากกันของแผลที่เย็บไว้ และภายหลังการผ่าตัด 1 เดือนพบว่า ผู้ป่วยเริ่มออกเสียงพูดเป็นคำ ๆ แต่ยังพูดได้น้อยกว่าน้องชายฝาแฝด จึงส่งผู้ป่วยเพื่อปรึกษานักอรรถวิทยาบำบัดต่อไป

เมื่อผู้ป่วยมีอายุ 5 ปี 11 เดือน พบการเบี่ยงเบนของคางไปทางด้านขวา 3 มิลลิเมตร ร่วมกับมีมุมปากด้านขวาดกอยู่ระดับต่ำกว่าด้านซ้าย ส่วนใบหน้าด้านข้างยังคงมีลักษณะใบหน้าอูมจากการมีตำแหน่งขากรรไกรล่างและคางหลุบอยู่ด้านหลัง ในแนวตั้งมีความสัมพันธ์ของใบหน้าปกติ (รูปที่ 5) ในส่วนช่องปากพบว่า ผู้ป่วยมีอนามัยช่องปากอยู่ในเกณฑ์พอใช้ ความสัมพันธ์การสบฟัน

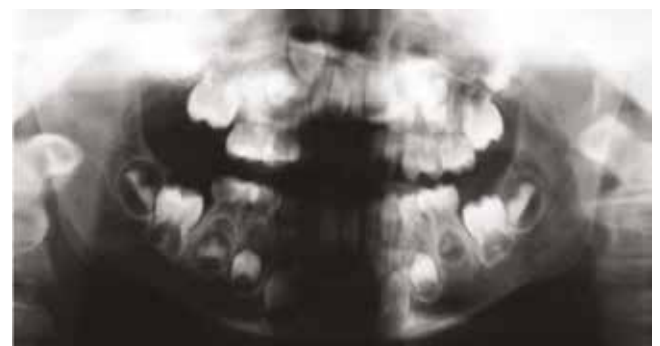
กรามทั้งด้านขวาและซ้ายเป็นการสบฟันประเภทกลุ่มชั้นใกล้กลาง (mesial step molar relationship) มีการสบเหลื่อมแนวราบ 4 มิลลิเมตร การสบเหลื่อมแนวตั้ง 2 มิลลิเมตร (รูปที่ 6) จากภาพรังสีพานอรามิก (panoramic radiograph) มีฟันครบทุกซี่ ไม่มีฟันเกิน และไม่พบการขาดหายไปของหน่อฟันแท้ (รูปที่ 7) ผู้ป่วยถูกส่งต่อทันตแพทย์เฉพาะทางสำหรับเด็กเพื่อรับการรักษาทางทันตกรรมทั่วไป



รูปที่ 5 ภาพภายนอกช่องปากเมื่ออายุ 5 ปี 11 เดือน a) ใบหน้าด้านขวา b) ใบหน้าตรง และ c) ใบหน้าด้านซ้าย



รูปที่ 6 ภาพภายในช่องปากเมื่ออายุ 5 ปี 11 เดือน: a) ระบายสบบน b) ท่ากัดข้างด้านขวา c) ท่ากัดหน้าตรง d) ท่ากัดข้างด้านซ้าย และ e) ระบายสบล่าง



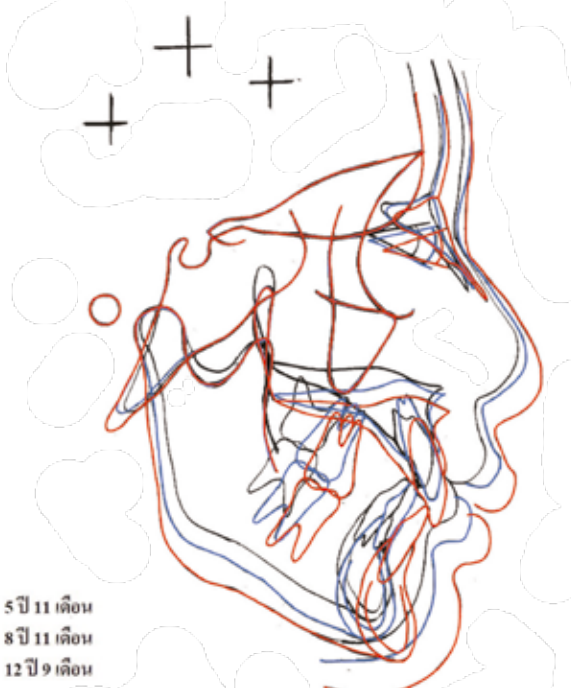
รูปที่ 7 ภาพรังสีพานอรามิกของผู้ป่วยขณะมีอายุ 5 ปี 11 เดือน



รูปที่ 8 ภาพภายนอกช่องปากเมื่ออายุ 12 ปี 9 เดือน
a) ใบหน้าด้านขวาเฉียง 45 องศา b) ใบหน้าตรง และ
c) ใบหน้าด้านซ้าย



รูปที่ 9 ภาพภายในช่องปากเมื่ออายุ 12 ปี 9 เดือน: a) ระบาย
สบบน b) ทำกีดขวางด้านขวา c) ทำกีดหน้าตรง
d) ทำกีดขวางด้านซ้าย และ e) ระบายสบล่าง



รูปที่ 10 ภาพซ้อนทับของภาพรังสีกะโหลกศีรษะด้านข้าง
โดยรวมที่ติดตามใน 3 ช่วงอายุ

เมื่อผู้ป่วยอายุ 8 ปี 11 เดือนและอยู่ในระยะชุดฟันผสม พบว่ามีการสูญเสียฟันกรามน้ำนมล่างซี่ที่สองทั้งสองข้างไป ก่อนกำหนดจากสาเหตุฟันผุ ร่วมกับการเคลื่อนที่มาทางด้าน ไกลกลางของฟันกรามแท้ล่างซี่ที่หนึ่ง ผู้ป่วยถูกใส่เครื่องมือกัน ช่องว่างชนิดลึงกวลโฮลดิ้งอาร์ช (lingual holding arch) ไว้เพื่อ รักษาพื้นที่ที่เหลืออยู่เอาไว้

เมื่อผู้ป่วยมีอายุ 12 ปี 9 เดือน พบว่าใบหน้าด้านตรงมีการ เบี่ยงเบนของคางไปทางด้านขวาประมาณ 5 มิลลิเมตร มุมปาก ด้านขวาต่ำกว่าด้านซ้ายชัดเจนมากขึ้น ส่วนใบหน้าด้านข้าง ยังคงอูมและมีคางหลุบอยู่ด้านหลัง (รูปที่ 8) ขากรรไกรบน มีลักษณะแคบและฟันซ้อนเกปานกลาง ขากรรไกรล่างมีฟันซ้อน เกมาก ขาดพื้นที่สำหรับให้ฟันกรามน้อยแท้ซี่ที่สองทั้งสองข้างขึ้น มาได้ ในส่วนการสบฟันยังคงมีความสัมพันธ์ของฟันกรามแท้ซี่ ที่หนึ่งบนและล่างเป็นการสบฟันประเภทที่ 2 (รูปที่ 9)

จากการซ้อนทับภาพรังสีกะโหลกศีรษะด้านข้างโดยรวม ที่ติดตามต่อเนื่องใน 3 ช่วงอายุ ได้แก่ เมื่อผู้ป่วยอายุ 5 ปี 11 เดือน, 8 ปี 11 เดือน, และ 12 ปี 9 เดือน พบว่าการเจริญเติบโตของ ขากรรไกรล่างมีทิศทางการเจริญมาทางด้านหน้าและลงล่าง ในขณะที่ตัวฟันหลังล่างมีการเคลื่อนมาทางด้านหน้าพร้อมกับการเจริญเติบโตของขากรรไกรล่าง (รูปที่ 10)

การวางแผนรักษาในขั้นตอนต่อไป มีเป้าหมายเพื่อแก้ไข ปัญหาขากรรไกรบนแคบ ขาดพื้นที่สำหรับการเรียงฟันบน ปานกลาง ร่วมกับผู้ป่วยรายนี้ยังมีการเจริญเติบโตและอยู่ระยะ ที่มีการเจริญเติบโตสูงสุดในช่วงวัยหนุ่มสาว (peak of pubertal growth spurt) จึงวางแผนรักษาทางทันตกรรมจัดฟันด้วยการ ขยายแนวโค้งขากรรไกรบนทั้งส่วนหน้าและส่วนหลังให้ได้ขนาด ที่เหมาะสมกับแนวโค้งขากรรไกรล่าง แล้วรักษาทางทันตกรรม จัดฟันต่อด้วยวิธีการดัดแปลงการเจริญเติบโต^{50, 51} โดยการ กระตุ้นการเจริญเติบโตของขากรรไกรล่างมาทางด้านหน้าด้วย เครื่องมือฟังก์ชันนัล (functional appliance) เพื่อกระตุ้นการ เจริญเติบโตของขากรรไกร และประเมินผลการรักษาเพื่อวางแผน การรักษาในขั้นตอนต่อไป

บทวิจารณ์

ปีแอร์โรแบง ซีควินซ์ เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่มี สาเหตุมาจากการมีขากรรไกรล่างเจริญพร้อม ส่งผลกระทบทั้ง ต่อการเจริญเติบโตและการพัฒนาการ อันเนื่องมาจากการมีภาวะ การอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนและการขาดสารอาหารซึ่งเกิด จากความยากลำบากในการให้อาหาร รวมถึงปัญหาเรื่องการ สบฟันที่ผิดปกติ หากผู้ป่วยภาวะปีแอร์โรแบง ซีควินซ์สามารถ

รอดชีวิตจากปัญหาหายใจลำบากนี้ได้ การพยากรณ์โรคจะดีมาก ดังนั้น การดูแลและรักษาผู้ป่วยภาวะนี้ต้องมีประสิทธิภาพจึงมีความจำเป็นและต้องอาศัยความร่วมมือเป็นอย่างดีระหว่างกลุ่มผู้เชี่ยวชาญจากสาขาต่าง ๆ ที่เกี่ยวข้อง

นอกจากลักษณะเฉพาะที่มีขากรรไกรล่างเจริญพร่องแล้วนั้น ความผิดปกติในลักษณะอื่น ๆ ที่พบในบริเวณช่องปากและฟัน ได้แก่ ภาวะเพดานโหว่ การสบฟันผิดปกติอันเป็นผลจากการมีโครงสร้างกระดูกขากรรไกรล่างที่เล็กและแคบ หรือการมีฟันซ้อนเกมาก เป็นต้น ปัญหาภายในช่องปากและฟันเหล่านี้จำเป็นต้องได้รับการดูแลตั้งแต่เริ่มแรก และมีการติดตามการรักษาไปจนถึงวัยผู้ใหญ่ อย่างไรก็ตาม การเลือกรักษาวิธีต่าง ๆ ควรพิจารณาให้เหมาะสมกับผู้ป่วยแต่ละรายตามแต่ละช่วงอายุ เนื่องจากข้อพิจารณาดังกล่าวอาจมีผลต่อความซับซ้อนของการรักษาความผิดปกติในขั้นตอนต่อ ๆ ไปได้ เช่น ผู้ป่วยรายนี้เลือกใช้เพดานเทียมชนิดไม่มีแรงกระทำในช่องปากร่วมกับการรักษาโดยการจัดทำฟันอนเพื่อให้อายุผู้ป่วยคุณน้อมได้ดี และสร้างสภาวะเลียนแบบกายวิภาคปกติของเพดาน ช่วยให้ผู้ป่วยไม่กังวลแทรกกระหว่างรอยแยกส่งผลดีต่อการกลืนและการออกเสียง อย่างไรก็ตาม วิธีนี้อาจเหมาะกับผู้ป่วยที่มีอาการไม่รุนแรง อาจมีสาเหตุจากสภาวะแวดล้อมภายนอกหรือระหว่างการตั้งครรภ์ผิดปกติ เช่น ความผิดปกติของแรงดันในมดลูก การรักษาแบบประคับประคองเพียงการปรับท่าเป็นหลักจะให้ผลการตอบสนองที่น่าพอใจ แตกต่างกับผู้ป่วยที่มีระดับความรุนแรงของปัญหากระดูกขากรรไกรล่างขนาดเล็กมากร่วมกับการอุดกั้นทางเดินหายใจระดับความรุนแรงปานกลางหรือมากซึ่งเกิดร่วมกับการมีลิ้นตกมาทางด้านหลัง การจัดการดูแลปัญหาการอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบนที่รุนแรงอาจจะจำเป็นต้องอาศัยการผ่าตัดตั้งแต่ระยะเริ่มแรกเพื่อยืดถ่างขยายกระดูกขากรรไกรล่างมาทางด้านหน้า ด้วยวิธีดิสแทรกชั่น ออสทิโอเจเนซิส หรือการเจาะคอ เป็นต้น นอกจากนี้ การติดตามผู้ป่วยระยะยาวเพื่อประเมินความก้าวหน้าและการเปลี่ยนแปลงของภาวะความผิดปกติรวมถึงความต่อเนื่องของการรักษาในแต่ละขั้นตอนตามแต่ละช่วงอายุเป็นสิ่งจำเป็น เนื่องจากการรักษาที่ผู้ป่วยได้รับในขั้นตอนหนึ่งตั้งแต่แรกอาจมีผลต่อความยากง่ายและความสำเร็จของการรักษาในขั้นต่อไป

ทันตแพทย์แต่ละสาขาโดยเฉพาะทันตแพทย์จัดฟัน เป็นบุคลากรที่มีบทบาทสำคัญในการจัดการและดูแลผู้ป่วยภาวะนี้ตั้งแต่วัยทารกก่อนที่จะมีฟันขึ้นในช่องปากจนถึงระยะที่ฟันขึ้น นอกจากนี้ ทันตแพทย์ทั่วไปควรให้ความรู้ทางทันตกรรมป้องกันในการทำมาสะอาดช่องปากและฟันอย่างถูกวิธีแก่ผู้ป่วยและผู้ปกครอง ควรมีการเฝ้าระวังและติดตามการเจริญพัฒนาของฟัน

น้ำนมและฟันถาวร ตลอดจนเมื่อเกิดฟันผุ ผู้ป่วยควรได้รับการบูรณะฟันจากทันตแพทย์อย่างทันที่ตามความจำเป็นและเหมาะสม อันจะเป็นการช่วยส่งเสริมให้ผู้ป่วยมีการเจริญของกระดูกขากรรไกรเป็นไปอย่างใกล้เคียงปกติมากที่สุด เพื่อลดความรุนแรงและความซับซ้อนของการรักษาทางทันตกรรมจัดฟันต่อไป

บทสรุป

ภาวะปิแอร์โรแบง ซีแควนซ์ เป็นความผิดปกติแต่กำเนิดที่พบได้ไม่บ่อย แต่จากลักษณะเฉพาะ คือการมีขากรรไกรล่างเจริญพร่อง ลิ้นตกไปด้านหลัง และการมีภาวะอุดกั้นทางเดินหายใจส่วนบน ในความผิดปกติระดับรุนแรง หากไม่ได้รับการตรวจและรักษาอย่างทันที่ที่จะมีโอกาสเกิดการเสียชีวิตของทารกตั้งแต่ช่วงขวบปีแรกได้ การจัดการดูแลผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแบง ซีแควนซ์นี้ ต้องอาศัยการทำงานร่วมกันเป็นทีมระหว่างสหสาขาวิชาชีพ โดยทันตแพทย์จัดฟันจะเป็นบุคลากรสำคัญที่มีบทบาทตั้งแต่ผู้ป่วยแรกเกิด การให้คำแนะนำและดูแลสุขภาพช่องปาก รวมถึงการติดตามการเจริญเติบโตของกระดูกขากรรไกรและใบหน้าของผู้ป่วยตั้งแต่วัยเด็กต่อเนื่องไปจนให้การรักษาที่เหมาะสมเมื่อผู้ป่วยมีการเจริญเติบโตเต็มที่

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบพระคุณ รศ.นพ.ทพ.ธงชัย นันทนรนนท์ ที่ให้ความรู้และคำปรึกษาเพื่อการรักษาผู้ป่วยภาวะปิแอร์โรแบง ซีแควนซ์ที่มีภาวะเพดานโหว่ร่วม ขอขอบคุณทีมงานคลินิกศัลยศาสตร์ช่องปากและแม็กซิลโลเฟเชียลและคลินิกทันตกรรมจัดฟัน โรงพยาบาลทันตกรรม คณะทันตแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ทุกท่าน ที่มีส่วนให้รายงานผู้ป่วยศึกษาและบทความปริทัศน์นี้ถูกจัดทำขึ้นจนเสร็จสมบูรณ์ ตลอดจนขอขอบคุณผู้ป่วยที่อนุญาตให้ใช้ข้อมูลภาพในการเผยแพร่

เอกสารอ้างอิง

1. Robin P. A fall of the base of the tongue considered as a new cause of nasopharyngeal respiratory impairment: Pierre Robin sequence, a translation. 1923. *Plast Reconstr Surg* 1994; 93(6): 1301-3.
2. Ballo R, Beighton PH, Ramesar RS. Stickler like syndrome due to a dominant negative mutation in the COL2A1 gene. *Am J Med Genet A* 1998; 80(1): 6-11.

3. Carey JC, Fineman RM, Ziter FA. The Robin sequence as a consequence of malformation, dysplasia, and neuromuscular syndromes. *J Pediatr* 1982; 101(5): 858-64.
4. Cohen MM, Jr. Robin sequences and complexes: causal heterogeneity and pathogenetic/phenotypic variability. *Am J Med Genet* 1999; 84(4): 311-5.
5. Aggarwal S, Kumar A. Fetal Hydrocolpos Leading to Pierre Robin Sequence: An Unreported Effect of Oligohydramnios Sequence. *J Perinatol* 2003; 23(1): 76-8.
6. Holder-Espinasse M, Abadie V, Cormier-Daire V, et al. Pierre Robin sequence: a series of 117 consecutive cases. *J Pediatr* 2001; 139(4): 588-90.
7. Knottnerus AC, de Jong DJ, Haumann TJ, Mulder JW. Higher incidence of twins in infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 2001; 38(3): 284.
8. Pasyayan HM, Lewis MB. Clinical experience with the Robin sequence. *Cleft Palate J* 1984; 21(4): 270-6.
9. Mackay DR. Controversies in the diagnosis and management of the Robin sequence. *J Craniofac Surg* 2011; 22(2): 415-20.
10. Cladis F, Kumar A, Grunwaldt L, et al. Pierre Robin Sequence: a perioperative review. *Anesth Analg* 2014; 119(2): 400-12.
11. Printzlau A, Andersen M. Pierre Robin sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study. *Cleft Palate Craniofac J* 2004; 41(1): 47-52.
12. Kallen B, Harris J, Robert E. The epidemiology of orofacial clefts. 2. associated malformations. *J Craniofac Genet Dev Biol* 1996; 16(4): 242-8.
13. Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin anomalad (Pierre Robin syndrome). *Br J Plast Surg* 1983; 36.
14. Vatlach S, Maas C, Poets CF. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet J Rare Dis* 2014; 9: 9.
15. Chowchuen B, Jenwitheesuk K, Chowchuen P, Prathanee B. Pierre Robin sequence: challenges in the evaluation, management and the role of early distraction osteogenesis. *J Med Assoc Thai* 2011; 94(6): S91.
16. Anderson ICW, Sedaghat AR, McGinley BM, et al. Prevalence and severity of obstructive sleep apnea and snoring in infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 2011; 48(5): 614-8.
17. Wilson A, Moore D, Moore M, et al. Late presentation of upper airway obstruction in Pierre Robin sequence. *Arch Dis Child* 2000; 83(5): 435-8.
18. Côté A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: Review of diagnostic and treatment challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngo* 2015; 79(4): 451-64.
19. Berry RB, Budhiraja R, Gottlieb DJ, et al. Rules for scoring respiratory events in sleep: update of the 2007 AASM manual for the scoring of sleep and associated events. *J Clin Sleep Med* 2012; 8(5): 597-619.
20. Baudon J-J, Renault F, Goutet J-M, et al. Motor dysfunction of the upper digestive tract in Pierre Robin sequence as assessed by sucking-swallowing electromyography and esophageal manometry. *J Pediatr* 2002; 140(6): 719-23.
21. Miller CK, Willging JP. The implications of upper-airway obstruction on successful infant feeding. Paper presented at: *Semin Speech Lang* 2007.
22. Anderson IC, Sedaghat AR, McGinley BM, et al. Prevalence and severity of obstructive sleep apnea and snoring in infants with pierre robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 2011; 48.
23. Abel F, Bajaj Y, Wyatt M, Wallis C. The successful use of the nasopharyngeal airway in Pierre Robin sequence: an 11-year experience. *Arch Dis Child* 2012; 97(4): 331-4.
24. Cope JB, Samchukov ML, Cherkashin AM. Mandibular distraction osteogenesis: a historic perspective and future directions. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1999; 115(4): 448-60.
25. Abramowicz S, Bacic JD, Mulliken JB, Rogers GF. Validation of the GILLS score for tongue-lip adhesion in Robin sequence patients. *J Craniofac Surg* 2012; 23(2): 382-6.
26. Sahoo NK, Roy ID, Dalal S, Bhandari A. Distraction osteogenesis for management of severe OSA in Pierre Robin sequence: an approach to elude tracheostomy in infants. *J Maxillofac Oral Surg* 2016; 15(4): 501-5.
27. Hong P, Bezuhly M. Mandibular Distraction Osteogenesis in the Micrognathic Neonate: A Review for neonatologists and pediatricians. *Pediatr Neonatol* 2013; 54(3): 153-60.
28. Zenha H, Azevedo L, Rios L, Pereira A, Pinto A, Barroso ML, et al. Bilateral mandibular distraction osteogenesis in the neonate with pierre robin sequence and airway obstruction: a primary option. *Craniomaxillofac Trauma Reconstr* 2012; 5(1): 25-30.
29. Breuning KH, van Strijen PJ, Prahl-Andersen B, Tuinzing DB. Outcome of treatment of Class II malocclusion by intraoral mandibular distraction. *Br J Oral Maxillofac Surg* 2004; 42(6): 520-5.
30. Behnia H, Tehranchi A, Morad G. Distraction Osteogenesis. *A textbook of advanced oral and maxillofacial surgery*. chapter 16: 449-78.

31. Al-Mahdi AH, Al-Hasnawi SN, Al-Jumaily HA. Changes in soft tissue measurements after mandibular distraction osteogenesis. *J Craniofac Surg* 2016; 27(7): e702-e707.
32. McCarthy JG, Stelnicki EJ, Mehrara BJ, Longaker MT. Distraction osteogenesis of the craniofacial skeleton. *Plast Reconstr Surg* 2001; 107(7): 1812-27.
33. Rathé M, Rayyan M, Schoenaers J, et al. Pierre Robin sequence: Management of respiratory and feeding complications during the first year of life in a tertiary referral centre. *Int J Pediatr Otorhinolaryngo* 2015; 79(8): 1206-12.
34. Reid J. A review of feeding interventions for infants with cleft palate. *Cleft Palate Craniofac J* 2004; 41(3): 268-78.
35. Butow KW, Naidoo S, Zwahlen RA, Morkel JA. Pierre Robin sequence: Subdivision, data, theories, and treatment - Part 4: Recommended management and treatment of Pierre Robin sequence and its application. *Ann Maxillofac Surg* 2016; 6(1): 44-9.
36. Marques IL, Sousa TVd, Carneiro AF, et al. Robin sequence: a single treatment protocol. *Jornal de pediatria* 2005; 81(1): 14-22.
37. Leow AM, Lo LJ. Palatoplasty: evolution and controversies. *Chang Gung Med J* 2008; 31(4): 335-45.
38. Collett A. Current concepts on functional appliances and mandibular growth stimulation. *Aust Dent J* 2000; 45(3): 173-8.
39. Cozza P, Baccetti T, Franchi L, De Toffol L, McNamara JA, Jr. Mandibular changes produced by functional appliances in Class II malocclusion: a systematic review. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2006; 129(5): 599.e1-12; discussion e1-6.
40. Hagg U, Pancherz H. Dentofacial orthopaedics in relation to chronological age, growth period and skeletal development. An analysis of 72 male patients with Class II division 1 malocclusion treated with the Herbst appliance. *Eur J Orthod* 1988; 10(3): 169-76.
41. Malmgren O, Omblus J, Hagg U, Pancherz H. Treatment with an orthopedic appliance system in relation to treatment intensity and growth periods. A study of initial effects. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1987; 91(2): 143-51.
42. Nelson C, Harkness M, Herbison P. Mandibular changes during functional appliance treatment. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1993; 104(2): 153-61.
44. Tulloch JF, Phillips C, Koch G, Proffit WR. The effect of early intervention on skeletal pattern in Class II malocclusion: a randomized clinical trial. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 1997; 111(4): 391-400.
44. O'Brien K, Wright J, Conboy F, Sanjie Y, Mandall N, Chadwick S, et al. Effectiveness of early orthodontic treatment with the Twin-block appliance: a multicenter, randomized, controlled trial. Part 1: Dental and skeletal effects. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2003; 124(3): 234-43.
45. McNamara JA Jr, Brudon WL. Orthodontics and dentofacial orthopedics. *Ann Arbor: Needham Press*; 2001. p. 67-80
46. Schreuder WH, Jansma J, Bierman MW, Vissink A. Distraction osteogenesis versus bilateral sagittal split osteotomy for advancement of the retrognathic mandible: a review of the literature. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2007; 36(2): 103-10.
47. Altug-Atac AT, Grayson BH, McCarthy JG. Comparison of skeletal and soft-tissue changes following unilateral mandibular distraction osteogenesis. *Plast Reconstr Surg* 2008; 121(5): 1751-9.
48. Agarwal A, Rana V, Shafi S. A feeding appliance for a newborn baby with cleft lip and palate. *Natl J Maxillofac Surg* 2010; 1(1): 91-3.
49. Masarei AG, Wade A, Mars M, Sommerlad BC, Sell D. A randomized control trial investigating the effect of presurgical orthopedics on feeding in infants with cleft lip and/or palate. *Cleft Palate Craniofac J* 2007; 44(2): 182-93.
50. Rai AK, Patil A, Ganeshkar SV. A two stage non extraction treatment of class II division 1 malocclusion using split-activator and fixed appliance – A case report. *Saudi Dent J* 2016; 7(1): 73-9.
51. Sharma NS. Management of a growing skeletal class II patient: a case report. *Int J Clin Pediatr Dent* 2013; 6(1): 48-54.