

ภาวะโครโมโซมผิดปกติในทางจักษุวิทยา Chromosomal Aberration in Ophthalmology

รองศาสตราจารย์ นายแพทย์ศักดิ์ชัย วงศกิตติรักษ์
ภาควิชาจักษุวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์

กลุ่มโรค (syndrome) ที่มีความผิดปกติในระบบต่างๆของมนุษย์พบว่า มีหลาย syndrome ที่มีความผิดปกติทางตาด้วย ดังนั้นจึงมีความจำเป็นที่จักษุแพทย์ กุมารแพทย์ และแพทย์ทั่วไปควรมีความรู้เกี่ยวกับ syndrome ต่างๆ ที่อาจมีอาการผิดปกติทางตาเพื่อประโยชน์ในการดูแลผู้ป่วย เช่น กรณีจักษุแพทย์พบผู้ป่วย Down's syndrome อาจมีความผิดปกติทางตาที่ควรนึกถึง เช่น ภาวะสายตาสั้น (myopia) จักษุแพทย์จะได้สามารถให้การดูแลผู้ป่วยอย่างเหมาะสม ในทางกลับกัน ในบางกรณีจักษุแพทย์อาจมีส่วนช่วยระมัดระวังภาวะผิดปกติอื่นๆที่อาจมีอันตรายต่อชีวิตผู้ป่วย เช่น กรณีตรวจพบเด็กเป็นภาวะไม่มีม่านตา (aniridia) ควรส่งปรึกษากุมารแพทย์เพื่อตรวจและเฝ้าระวัง Wilm's tumor อันเป็นภาวะที่เป็นอันตรายและอาจเกิดร่วมกันได้ นอกจากนั้นยังอาจก่อประโยชน์ในการให้คำแนะนำทางพันธุกรรม (genetic counseling) แก่ครอบครัวผู้ป่วย หรือการตรวจสมาชิกในครอบครัวผู้ป่วยซึ่งอาจเป็นภาวะของโรคที่เป็น mild form หรือ earlier form เพื่อให้การดูแลที่เหมาะสมต่อไป

เกี่ยวกับภาวะความผิดปกติแต่กำเนิดของมนุษย์ มีคำหลายคำที่เกี่ยวข้องและมีความหมายใกล้เคียงกันที่ควรทราบมีดังนี้คือ

Hereditary หมายถึง disease หรือ trait ที่เป็นผลโดยตรงจาก genetic composition ซึ่งสามารถถ่ายทอดจาก generation หนึ่งไปสู่อีก generation หนึ่งได้

Genetic หมายถึง disorder ที่เกิดจาก defect ของ gene อาจเป็น acquired หรือ inherited ก็ได้

Familial หมายถึงภาวะที่มีความผิดปกติของสมาชิกในครอบครัวมากกว่า 1 คนขึ้นไป อาจเกิดจาก gene หรือ สาเหตุอื่นๆ เช่น infectious agents หรือ environmental agent ก็ได้

Sporadic หมายถึง ภาวะที่เกิดกับสมาชิกคนเดียวของครอบครัว

ความรู้ทั่วไปเกี่ยวกับ Chromosomes

ภายใน cells ของมนุษย์มี segments ของ DNA ซึ่งเรียกว่า genes ประกอบกันเป็น chromosomes ในแต่ละเซลล์มี chromosome 46 ตัวหรือ 23 คู่ แบ่งออกเป็นพวกที่ไม่เกี่ยวข้องกับการกำหนดเพศ (autosome) 22 คู่และอีก 1 คู่ทำหน้าที่กำหนดเพศเรียกว่า sex chromosome (X และ Y chromosome) ซึ่งจากการศึกษาในระยะ metaphase ของการแบ่งตัวของเซลล์ จะพบว่า chromosome มีลักษณะเหมือนตัวอักษร "X" ประกอบด้วย chromatid 2 ชิ้นติดกันตรงตำแหน่งที่เรียกว่า centromere เรียกส่วนที่ยาวกว่าว่า long arm และเรียกส่วนที่สั้นกว่าว่า short arm โดยมีการแบ่งกลุ่ม chromosome ตามขนาดและตำแหน่ง centromere เป็น 7 กลุ่ม (London system) คือ group A = chromosome คู่ที่ 1-3, group B = คู่ที่ 4-5, group C = คู่ที่ 6-12 และ X, group D = คู่ที่ 13-15, group E = คู่ที่ 16-18, group F = คู่ที่ 19-20 และ group G = คู่ที่ 21-22 และ Y chromosome

ความผิดปกติที่เกิดจากสารพันธุกรรมนี้ อาจเกิดจากความผิดปกติในระดับของ single gene disorders หรือเป็นความผิดปกติในระดับของ chromosome (chromosomal aberrations) ก็ได้

chromosomal aberrations แบ่งความผิดปกติเป็น 2 กลุ่ม คือ

1. ความผิดปกติในด้านจำนวน (Numerical Aberration)

มีทั้งชนิดที่เป็น polyploidy คือ มี chromosome เพิ่มทุกตัวเป็น $3n$ (69) หรือ $4n$ (92) และชนิดที่เป็น aneuploidy คือมีจำนวนผิดปกติของเฉพาะ chromosome คูใดคูหนึ่ง อาจเป็น monosomy หรือ trisomy ก็ได้ โดยเกิดจากการ nondisjunction ในช่วงการแบ่งเซลล์แบบ meiosis ซึ่งมักเกิดจากแม่ที่มีอายุมาก, ความผิดปกติทางตาที่เกิดจากภาวะ trisomy มีหลาย syndromes อาทิเช่น Down's syndrome (trisomy 21), Edwards' syndrome (trisomy 18), Patau's syndrome (trisomy 13) และ Turner syndrome (aneuploidy of sex chromosomes) เป็นต้น

2. ความผิดปกติในด้านลักษณะโครงสร้างของ chromosome (Structural Aberration)

ความผิดปกตินี้มีหลายชนิดเช่น duplication, translocation, ring chromosome และ deletion ซึ่งทำให้เกิดความผิดปกติทางตาที่น่าสนใจ เช่น short arm 11 deletion (11 p 13) syndrome, long arm 13 deletion (13p14) syndrome และ short arm 5 deletion (Cri du Chat syndrome) เป็นต้น

การรายงาน karyotype ของ chromosome ผิดปกติ ตาม Chicago conference มีสัญลักษณ์มาตรฐานที่พบบ่อยและควรทราบดังนี้คือ

A - G	=	กลุ่มของ chromosome
1 - 22	=	หมายเลขของ autosome
X, Y	=	Sex chromosome
+, -	=	การมีส่วนเกินหรือขาดของ chromosome
p	=	short arm
q	=	long arm
r	=	ring chromosome
s	=	satellite
t	=	translocation

ส่วนการรายงานผล (genetic shorthand) เกี่ยวกับความผิดปกติในด้านจำนวน ให้เขียนจำนวน chromosome ทั้งหมดตามด้วยลักษณะ sex chromosome โดยมีเครื่องหมาย ‘,’ คั่น (เช่น 45,X) หรือถ้าเป็นความผิดปกติของ autosome ให้ใส่หมายเลข autosome ตามด้วยเครื่องหมายเกิน (+) หรือขาด (-) เช่น 47, XY, 21+ เป็นต้น สำหรับความผิดปกติในด้านโครงสร้าง ให้ใส่เครื่องหมาย + หรือ - ต่อท้าย long arm (q) หรือ short arm (p) ที่ผิดปกติ เช่น 2 p+ หมายถึง short arm ของ chromosome คู่ 2 ขาวกว่าปกติ เป็นต้น

โรคที่เกิดจาก Chromosomal Aberration ทางจักษุวิทยาที่น่าสนใจ

Down's syndrome (Trisomy 21)

เป็น most common chromosomal syndrome ในมนุษย์ มีรายงานครั้งแรกตั้งแต่ปี ค.ศ. 1866 มีอุบัติการณ์การเกิดโรคเพิ่มขึ้นตามอายุมารดา คือ พบ ~ 1:1400 live births ในมารดาอายุ 20-24 ปี, เพิ่มขึ้นเป็น 1:40 ในมารดาอายุ 44 ปี และพบมากกว่า 1:11 ในมารดาที่มีอายุเกิน 50 ปีขึ้นไป นอกจากนั้น ยังพบมีอุบัติการณ์สูงในมารดาอายุน้อยมาก คือพบ 1:1250 ในมารดาอายุระหว่าง 15-19 ปี



ภาพที่ 1 แสดงเด็ก Down's syndrome

Chromosomal disorder ในผู้ป่วย Down's (รูปที่ 1) พบว่า 95% มีความผิดปกติแบบ extrachromosome 21 จาก meiotic nondisjunction ($> 90\%$ เป็นความผิดปกติในการแบ่งตัวของเซลล์มารดา) อีก 5% ของผู้ป่วยจะพบความผิดปกติแบบ translocation คือมีการ attachment ของ long arm ของ chromosome 21 กับ long arm ของ chromosome อื่นเช่นคู่ที่ 14 หรือ 22 ซึ่งความผิดปกติแบบ translocation นี้ไม่มีความสัมพันธ์กับอายุมารดา โดยเฉลี่ย recurrence risk ในผู้เคยมีบุตรเป็น Down's จะ $\sim 1\%$ และจะสูงขึ้นตามอายุของมารดา

Systemic findings ในผู้ป่วย Down's syndrome คือ

- Mental retardation, Short stature
- Poor muscular control (hypotonia)
- Brachycephaly with a broad flat occiput
- Hypoplasia of the middle phalanx of the fifth finger, Wide space between the first & second toes
- Small ears, Dental hypoplasia, Tracheoesophageal fistulas
- Infertility
- Congenital heart disease เช่น VSD & ASD (40%)
- Single palmar crease $\sim 50\%$ (พบได้ 1% ในคนปกติ)
- Medical complications ที่ทำให้ life span ผู้ป่วยกลุ่มนี้สั้นลง เช่น susceptible to infection, เสี่ยงต่อการเกิด Leukemia มากกว่าคนปกติ 20-50 เท่า

Ocular findings in Down's syndrome

- Almond-shaped palpebral fissures
- Upslanting (Mongoloid) palpebral fissures
- Prominent epicanthal folds, Blepharitis (usually chronic, with cicatricial ectropion) (รูปที่ 2)

- Strabismus 45% (usually esotropia)
- Iris stromal hypoplasia, Brushfield's spots (normal iris stroma surrounded by a ring of mild iris hypoplasia)
- Refractive error usually myopia 70%
- Nystagmus (typically horizontal)
- Keratoconus, Cataract
- Aberrant retinal vessels at disc, Optic atrophy



ภาพที่ 2 แสดง Ectropion ในเด็ก Down's syndrome

เคยมีการศึกษาถึง incidence ของ ocular findings in Down's syndrome ในผู้ป่วย 152 คนพบความผิดปกติทางตา ดังนี้ คือ upward slant of palpebral fissure 82%, epicanthal folds 61%, astigmatism 60%, iris abnormalities 52%, strabismus 38%, lacrimal obstruction 30%, blepharitis 30%, retinal abnormality 28%, hyperopia 26%, amblyopia 26%, nystagmus 18%, cataract 13% และ myopia 13%, โดยจะพบภาวะ hyperopia ได้บ่อยในเด็กอายุต่ำกว่า 5 ปี, จะพบ strabismus และ cataract ได้บ่อยในเด็กอายุมากกว่า 12 ปีขึ้นไป และพบ myopia หรือ myopic astigmatism ได้บ่อยในเด็กที่มี cardiac malformation

Edwards'syndrome (Trisomy 18)

เป็น second most common chromosomal syndrome (รูปที่ 3), incidence ~ 1:8000 live newborns, หญิง:ชาย ~ 3:1 มัก early spontaneous abortion ~ 95% นอกจากนั้นเด็กที่เกิดมา ~50% มักเสียชีวิตภายใน 4 เดือนแรก และ 90 % จะเสียชีวิตภายใน 1 ขวบ



ภาพที่ 3 แสดงเด็ก Edwards' syndrome

Systemic findings in Edwards'syndrome

- Low birth weight and growth failure, Mental retardation
- Skull with a narrow bifrontal diameter and protruding occiput
- Micrognathia, Misshapen ears (low-set, malformed and rotated ears)
- Flexion deformities & overlapping of the fingers, Nail hypoplasia
- ASD, VSD
- Inguinal or Umbilical hernias (frequently a single umbilical artery)
- Cryptorchidism, Rocker-bottom feet

Ocular findings in Edwards'syndrome (ไม่ใช่ลักษณะสำคัญ พบประมาณ 50% ของผู้ป่วยมักเกี่ยวข้องกับ lids และ bony orbit)

- Prominent epicanthal fold, Ptosis
- Blepharophimosis with unusually small or oblique palpebral fissures
- Unusually thick lower eyelid
- Hypertelorism (sometimes hypotelorism)
- Hypoplastic supraorbital ridges
- Congenital glaucoma, Corneal opacity
- Microphthalmos, Optic disc anomalies (coloboma)
- Iris and uveal colobomas

Patau's syndrome (Trisomy 13)

Incidence ~1:25000 live births, 50% เด็กจะเสียชีวิตในเดือนแรก, 75% จะเสียชีวิตภายใน 6 เดือน มีเพียง ~ 5% ที่จะมีอายุเกิน 3 ขวบ phenotype ที่สำคัญคือ severe central nervous system anomalies โดยเฉพาะ formation of forebrain (holoprosencephaly), Olfactory system (arrhinencephalia), microcephaly และ 80% จะพบมี bilateral cleft lip cleft palate สำหรับอาการแสดงอื่นๆ ได้แก่

- Bineural deafness, Mental retardation, Low-set ears
- Polydactyly (more frequently in the hands than the feet) Rocker-bottom feet, Transverse palmar creases
- Severe congenital heart defects เป็น ASD, VSD, PDA และ Dextrocardia (80%)
- Polycystic kidney disease (30%), Hydronephrosis

Ocular findings in Patau's syndrome (ความผิดปกติที่รุนแรงและพบความผิดปกติทางตาในผู้ป่วยทุกราย)

- Bilateral Microphthalmos (sometimes clinical anophthalmos) (รูปที่ 4), Cyclopia (rarely)
- Hypotelorism (sometimes hypertelorism), Epicanthal fold, Shallow supraorbital ridges, Absent eyebrows
- Corneal clouding, Cataract (retention of cell nuclei in embryonic lens nucleus)
- Iris and Ciliary body colobomas, Persistent hyperplastic primary vitreous พบ 80%
- Intraocular connective tissue including cartilage (cartilage in coloboma of ciliary body เป็นลักษณะเฉพาะที่พบได้ใน trisomy 13)
- Bilateral Retinal dysplasia (75%), Optic nerve hypoplasia (occasionally colobomas)
- Anterior cleavage syndrome



ภาพที่ 4 แสดงลักษณะ Bilateral Anophthalmos

Turner syndrome

Incidence ~1:2500 live female births เกิดจากความผิดปกติของ chromosome ได้หลายแบบที่พบบ่อยสุดคือ 45,X (70-80%) ความผิดปกติชนิดอื่นๆได้แก่พวก mosaicism หรือโครงสร้างของ X ผิดปกติ เช่น ring X หรือ isochromosome x เป็นต้น อาการแสดงที่สำคัญ

คือผู้ป่วยมักจะเป็นเพศหญิง รูปร่างเตี้ย อวัยวะเพศไม่เจริญเติบโตเนื่องจากรังไข่ผิดปกติ และมีความผิดปกติทางร่างกายต่างๆซึ่งขึ้นกับส่วนของ x chromosome ที่ขาดหายไป

Systemic findings in Turner's syndrome

- Short stature
- Do not develop secondary sexual characteristic
- Webbing of the neck with low-set nuchal hair
- Cubitus valgus, Coarctation of aorta
- Nonpitting edema of the hands and feet (at birth)
- Sterility and Amenorrhea (Gonadal dysgenesis)

Ocular findings in Turner's syndrome

- Pigmented area on eyelids, Prominent epicanthal folds
- Accentuated downslanting palpebral fissures
- Ptosis, Strabismus, Nystagmus
- Blue Sclera, Anterior axial embryonic cataract

Short arm 11 deletion (11p13) syndrome

เป็น defect ของ gene ที่มีความสำคัญใน development ของตาคือ PAX6 gene ที่ตำแหน่ง chromosome 11p13 ทำให้เกิด panophthalmic disorder คือ

- Iris absence (Aniridia) or severe hypoplasia
- Subnormal visual acuity
- Congenital nystagmus, Strabismus
- Corneal Pannus, Glaucoma
- Cataracts, Ectopia lentis ,Optic nerve hypoplasia

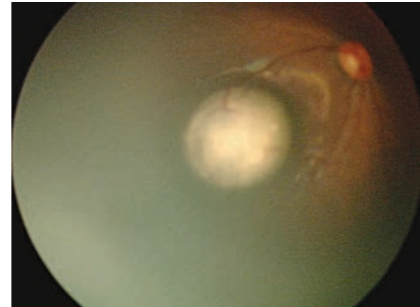
- Foveal or Macular hypoplasia

ในผู้ป่วย aniridia (almost always bilateral) 2/3 จะเป็น familial case ถ่ายทอดแบบ autosomal dominant อีก 1/3 ของ case aniridia (often with cataract and

glaucoma) เป็น sporadic case ซึ่งมีความสำคัญมาก เพราะมักมี association กับ Wilm's tumor, genitourinary anomaly (เช่น micropenis) และ mental retardation เรียกว่า "WAGR syndrome" เนื่องจากเป็น deletion ของ gene ในบริเวณใกล้เคียงกัน (contiguous gene deletion syndrome) ดังนั้นเมื่อจักษุแพทย์พบผู้ป่วยเป็น aniridia ควรตรวจพ่อแม่ของเด็กว่ามี variable expression of autosomal dominant aniridia หรือไม่ ในกรณีไม่แน่ชัดว่าเป็น autosomal dominant trait หรือ sporadic case และมี coincident systemic malformation ควรส่งตรวจ chromosomal analysis และระวัง possible Wilm's tumor (พบถึง 1 ใน 3 ของ sporadic aniridia) ด้วย อย่างไรก็ตาม แม้เด็กไม่มี other anomalies หรือ delay development ก็แนะนำให้ทำ baseline intravenous pyelogram (more sensitive than echography or CT for embryonal malignancy) และ periodic urinalysis (for microscopic hematuria) เช่นกัน

Long arm 13 deletion (13q14) syndrome

ความผิดปกติของ long arm 13 deletion (13q14) ทำให้เกิด retinoblastoma (รูปที่ 5) ซึ่งเป็น heritable childhood ocular malignancy ได้ โดยมีอุบัติการณ์ของ retinoblastoma ~ 1:15000 ถึง 1:34000 live births โดยพบว่าเป็น hereditary case ~30-40% ซึ่งมักมีลักษณะเป็น bilateral and multicentric tumors ในขณะที่ sporadic case จะพบเป็น unilateral and solitary tumors และในกลุ่ม hereditary case เองพบมีประวัติครอบครัวเพียง 10 % ที่เหลือ 90% เป็นจากมี new mutation ของ germ cells เอง



ภาพที่ 5 แสดงลักษณะ Retinoblastoma บนจอประสาทตา

ความสำคัญของ chromosome 13q14 (Retinoblastoma gene) คือทำหน้าที่เป็น recessive-tumor-suppressor genes ดังนั้นเมื่อเกิดมี homologous deletion (Knudson's two-hit model) ในบริเวณ 13 q14 จึงทำให้มี defective gene regulation for malignancy ซึ่งนอกจากทำให้เกิด retinoblastoma (รูปที่ 6) แล้วยังพบมี high incidence ของ nonocular malignancy เช่น osteosarcomas อีกด้วย



ภาพที่ 6 แสดง Late stage of Retinoblastoma

การให้ genetic counseling ในผู้ป่วย retinoblastoma พบว่า 94% เป็น sporadic case มีเพียง 6% ที่มีประวัติในครอบครัว (ถ่ายทอดแบบ autosomal dominant

gene with 90% penetrance) การให้คำแนะนำสำหรับ recurrent risk ในครอบครัวที่เคยมี one bilateral affected child จะมีโอกาสมีบุตรเป็นโรคอีก 5% ถ้าเคยมีบุตรเป็นโรคตั้งแต่ 2 คนขึ้นไปโอกาสเสี่ยงจะสูงถึง 45% สำหรับผู้ป่วย hereditary form retinoblastoma survivor จะมี risk ~50% ถ้าเป็นผู้ป่วย sporadic survivor จะมี risk ~12.5%

Short arm 5 deletion (Cri du chat syndrome)

เกิดจากส่วนของ short arm chromosome 5 ขาดหายไป มีลักษณะจำเพาะคือ ในช่วงเดือนแรกๆ หลังคลอดจะร้องคล้ายเสียงแมวขณะโกรธ เนื่องจากมี hypoplasia of the larynx มี systemic findings อื่นๆ ได้แก่

- Severe mental retardation, Microcephaly, Moon-shaped face, Short neck
- Low birth weight, Slow Growth, Hypotonia
- Micrognathia, Low-set or poorly formed ears
- Congenital heart and kidney disease

Ocular findings

- Hypertelorism, Epicanthal folds
- Myopia, Exotropia
- Downward slanting palpebral fissures
- Iris coloboma
- Optic atrophy

Clinical Management of Genetic Disease

โรคที่เกิดจากความผิดปกติของ gene หรือ chromosome มักไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แต่การดูแลรักษาผู้ป่วยอย่างเหมาะสมมักสามารถช่วยผู้ป่วยและครอบครัวได้พอสมควร ซึ่งการดูแลผู้ป่วยมีขั้นตอนดังนี้

1. Accurate diagnosis การให้การวินิจฉัยโรคที่ถูกต้อง มีความสำคัญอย่างยิ่งต่อการให้คำแนะนำผู้ป่วยวางแผนการรักษา และเฝ้าระวังภาวะผิดปกติที่อาจเกิดขึ้นต่อผู้ป่วย

2. Complete explanation of the disease การให้คำแนะนำแก่ผู้ป่วยและครอบครัวอย่างถูกต้องในเวลาที่เหมาะสม จะช่วยให้ผู้ป่วยมีความเข้าใจธรรมชาติของโรค และร่วมมือในการดูแลรักษาดีขึ้น

3. Treatment of the disease process & appropriate management of sequelae and complication แม้โรคที่เกิดจาก chromosomal aberration มักไม่สามารถให้การรักษาให้หายขาดได้ แต่การช่วยดูแลความผิดปกติทางตาให้ผู้ป่วยอาจเพิ่มคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยได้ เช่น correction of refractive error, cataract or glaucoma therapy หรือแม้แต่การเฝ้าระวังภาวะที่อาจเป็นอันตรายถึงแก่ชีวิตของผู้ป่วยเช่น Wilm's tumor ในผู้ป่วย sporadic aniridia เป็นต้น

4. Genetic counseling เป็นขั้นตอนที่สำคัญในการให้คำแนะนำเกี่ยวกับ recurrence of risk และ options ต่างๆแก่ผู้ป่วยและครอบครัวเพื่อประกอบการตัดสินใจ แพทย์จะต้องมีความรู้เกี่ยวกับ accurate diagnosis, complete family history และมีความเข้าใจเกี่ยวกับ genetic และ clinical aspects ของโรคนั้น

ตัวอย่างของโรคที่มีการศึกษาอุบัติการณ์อย่างกว้างขวางและทราบพยากรณ์อัตราการเกิดซ้ำได้อย่างค่อนข้างแม่นยำในปัจจุบันคือโรค Down's syndrome ซึ่งสรุปว่าอุบัติการณ์ในมารดาอายุน้อยกว่า 30 ปี ประมาณ 1:1000 – 1:2000 และจะมากขึ้นเมื่อมารดาอายุ 30-34 ปี จนกระทั่งเป็น 1:50 ในมารดาที่มีอายุเกิน 45 ปี สำหรับการเกิดซ้ำในพ่อแม่ที่มีลูกเป็น Down's syndrome อยู่แล้วจะขึ้นอยู่กับการ karyotype ของพ่อแม่และลูกคนเดิม รวมทั้งอายุของแม่ หากไม่สามารถตรวจ chromosome ได้ โอกาสเกิดซ้ำจะประมาณร้อยละ 1-2 และจะเพิ่มสูงขึ้นตามอายุของมารดา ส่วนการพยากรณ์การเกิดซ้ำใน trisomy อื่นๆ แม้จะไม่สามารถบอกได้อย่างแน่นอนแต่พบว่ามีความโน้มที่จะเกิดซ้ำได้แต่เชื่อว่าไม่เกินร้อยละ 3

อย่างไรก็ดีการแนะนำดังกล่าวเป็นเพียงการคาดคะเนทางทฤษฎี อาจเกิดความผิดพลาดได้ ในปัจจุบันมีการวินิจฉัยโรคทางพันธุกรรมในทารกก่อนคลอด

(prenatal diagnosis) ซึ่งมักนิยมทำในมารดาที่มีอายุมาก, มีลูกผิดปกติอยู่ก่อน, เป็นตัวนำของ translocation หรือเคยได้รับกัมมันตภาพรังสีหรือยาที่เป็นอันตรายต่อทารก ในปัจจุบันสามารถทำได้ 2 วิธีคือ Amniocentesis เป็นการเจาะน้ำคร่ำซึ่งมีเซลล์ผิวหนังของทารกปนอยู่มาเลี้ยงและตรวจ chromosomes มักทำเมื่ออายุครรภ์ประมาณ 15-16 สัปดาห์ มี risk of spontaneous abortion หรือ fetal morbidity ประมาณ 0.5 %, ส่วนการทำ Chorionic Villus sampling เป็นการเจาะตรวจเนื้อเยื่อรก under ultrasound visualization สามารถทำได้ตั้งแต่อายุครรภ์เพียง 10 สัปดาห์โดยมี risk of spontaneous abortion ประมาณ 1-2 %

สรุป

จากที่กล่าวมาแล้วทั้งหมด จะเห็นได้ว่าในภาวะผิดปกติจาก chromosomal aberration ชนิดต่างๆ ที่มักมีอาการแสดงทางตาพร้อมด้วย แม้ส่วนใหญ่ไม่สามารถให้การรักษาให้หายขาดได้ แต่แพทย์ก็มีบทบาทหน้าที่สำคัญทั้งในด้านการตรวจหาความผิดปกติทางตาในผู้ป่วย syndrome ต่างๆ ที่กล่าวมาแล้วเพื่อให้การดูแลรักษา นอกจากนั้นเมื่อพบผู้ป่วยที่มีความผิดปกติทางตาที่อาจเข้าได้กับ syndrome บางอย่างอาจช่วยให้ผู้ป่วยได้รับ investigation เพื่อค้นหา associated anomalies

อื่นๆ ที่อาจเป็นอันตรายต่อเด็กได้ สำหรับในด้านของ genetics counseling เมื่อจักษุแพทย์พบผู้ป่วยตาที่อาจเป็นอาการแสดงของโรคทาง chromosomal aberration ควรแนะนำให้พ่อแม่ผู้ป่วยได้รับคำปรึกษาเกี่ยวกับการตรวจ chromosome analysis, recurrent risk ในบุตรคนต่อไป รวมทั้งการป้องกัน เช่น การทำ prenatal diagnosis ก็จะเป็นการช่วยเหลือผู้ป่วยและครอบครัวได้อย่างเหมาะสม

เอกสารอ้างอิง

1. Kenneth Lyons Jones, Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th Edition ; 1997
2. American Academy of Ophthalmology, Basic and Clinical Science Course Section 2 ; Fundamentals and Principle of Ophthalmology ; 2012-2013
3. Myron Yanoff, Ocular Pathology. 6th Edition ; 2009
4. Emery and Rimoin's , Principle and Practice of Medical Genetic. 3rd Edition ; 1997
5. American Journal of Ophthalmology, Ocular Finding in Down's Syndrome; 1996 ; 122: 236-244
6. American Academy of Ophthalmology, Basic and Clinical Science Course Section 4 ; Ophthalmic pathology and Intraocular Tumors ; 2012-2013