Case Report/รายงานผู้ป่วย

Occult Macular Dystrophy

พิศิษฐ์ ปรีชาวัฒน์, พ.บ.

พรชัย สิมะโรจน์, พ.บ.

อาภัทรสา เล็กสกุล, พ.บ.

บทคัดย่อ

รายงานผู้ป่วยหญิงอายุ 58 ปี ที่มาด้วยอาการตามัวทั้งสองข้างโดยที่การตรวจตาในเบื้องต้นไม่พบความผิดปกติใดๆ นอกจากระดับสายตาที่ลดลง และ central scotoma ขนาดเล็กๆจากการตรวจลานสายตาด้วยวิธี Humphrey visual field โปรแกรม 10-2 ผลการตรวจ fundus fluorescein angiogram และการตรวจเอ็กซเรย์คลื่นแม่เหล็กของสมองและเบ้าตาไม่พบความผิดปกติ อีกทั้งการตรวจ conventional electroretinogram และ visual evoked potential ก็อยู่ในเกณฑ์ปกติ เมื่อทำการตรวจด้วย multifocal electroretinogram พบว่ามีการทำงานลดลงของ macula และ พบว่าความหนาของ fovea ลดลงจากการตรวจด้วย optical coherence tomography ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยในท้ายที่สุดว่าเป็น occult macular dystrophy **จักษุเวชสาร 2551; กรกฎาคม-ธันวาคม 22(2): 136-141.**

ภาควิชาจักษุวิทยา คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

บทนำ

Occult macular dystrophy เป็นภาวะที่มีความผิดปกติของจอตาซึ่งพบได้ไม่บ่อย ผู้ป่วยจะมาพบจักษุแพทย์ด้วยอาการของตามัวลงทั้งสองข้าง โดยที่การตรวจจอตา และการทำ fluorescein angiogram มักจะไม่พบความผิดปกติที่ชัดเจน ผู้ป่วยกลุ่มนี้บ่อยครั้งมักจะได้รับการวินิจฉัยผิดว่าเป็น unexplained visual loss, amblyopia, optic nerve disease, cortical visual loss หรือ functional visual loss

ขอนำเสนอรายงานผู้ป่วยหนึ่งรายซึ่งเป็น occult macular dystrophy เพื่อแสดงให้เห็นถึงบทบาทของการใช้เทคโนโลยีในปัจจุบันบางอย่าง อันได้แก่ multifocal electroretinogram (ERG) และ optical coherence tomography (OCT) มาช่วยในการวินิจฉัยภาวะนี้

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยหญิงอายุ 58 ปี มาตรวจด้วยอาการตาค่อยๆ มัวลง 2 ข้างมานาน 1 ปี โดยไม่มีอาการปวด ไม่มีภาพซ้อน หรือความผิดปกติทางตาอื่นๆ ผลการตรวจตา ระดับสายตาที่ดีที่สุด 20/63 ตาขวา 20/100 ตาซ้าย anterior segment อยู่ในเกณฑ์ค่อนข้างปกติ ยกเว้น mild nuclear sclerosis ในตาขวา pupil ตอบสนองต่อแสงดีทั้งสองข้าง ไม่พบว่ามี afferent pupillary defect ตรวจจอตาไม่พบความผิดปกติใดๆ (รูปที่ 1)

ผลตรวจการมองเห็นสีทั้ง Ishihara test และ D-15 hue test ปกติทั้งสองตา ผลการตรวจ Humphrey visual field โปรแกรม 30-2 (Humphrey-Zeiss, Dublin, CA) ไม่พบว่ามีความผิดปกติของลานสายตา (รูปที่ 2) เนื่องจากยัง

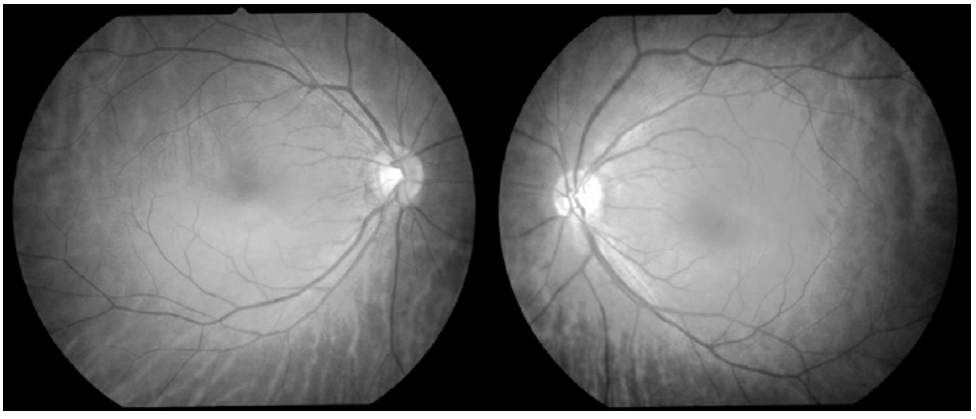

Figure 1 *Photograph shows normal fundus in each eye. (รูปสีท้ายเล่ม)*

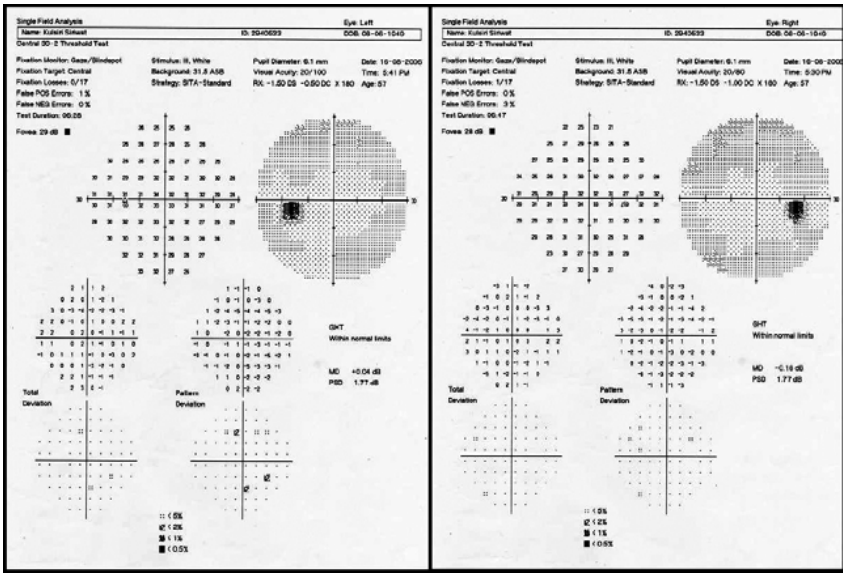

Figure 2 *Humphrey visual field 30-2 shows normal result in each eye.*

ไม่พบสาเหตุของการมองเห็นที่ผิดปกติ ผู้ป่วยได้รับการส่งตรวจเพิ่มเติม ได้แก่ conventional ERGs, visual evoked potentials และ fluorescein angiogram ซึ่งผลการตรวจทั้งหมดอยู่ในเกณฑ์ปกติ

ภายหลังให้ผู้ป่วยอธิบายอาการตามัวอีกครั้ง ได้รายละเอียดเพิ่มเติมว่า มีลักษณะเป็นเงาดำบังอยู่ตรงกลางตาทั้งสองข้าง และจากการวาดใน Amsler's grid พบว่ามี scotoma ขนาดเล็ก (รูปที่ 3) อยู่ตรงกลางประมาณ 3-5 องศา ซึ่งสามารถตรวจเจอได้จากการทำ Humphrey visual field 10-2 เช่นเดียวกัน (รูปที่ 4)

ผู้ป่วยได้รับการตรวจเพิ่มเติมโดยการทำ OCT (Stratus OCT3 model 3000, Carl Zeiss Meditec, Dublin, Carlofornia,USA) บริเวณ macula พบว่ามี การบางลงของ central foveal thickness ของทั้งสองตา (ตาขวา 144 ไมครอน ตาซ้าย 140 ไมครอน) เมื่อเทียบกับค่าปกติ (182±23 ไมครอน) นอกจากนี้ ผลการตรวจ multifocal ERG (Electro-Diagnostic Imaging, San Mateo, Carlifornia, USA) พบว่า amplitude ของ ERGs บริเวณ central retina ของทั้งสองตา มีขนาดลดลง โดยเฉพาะบริเวณ 5 องศา ตรง fovea (รูปที่ 5 และ 6)

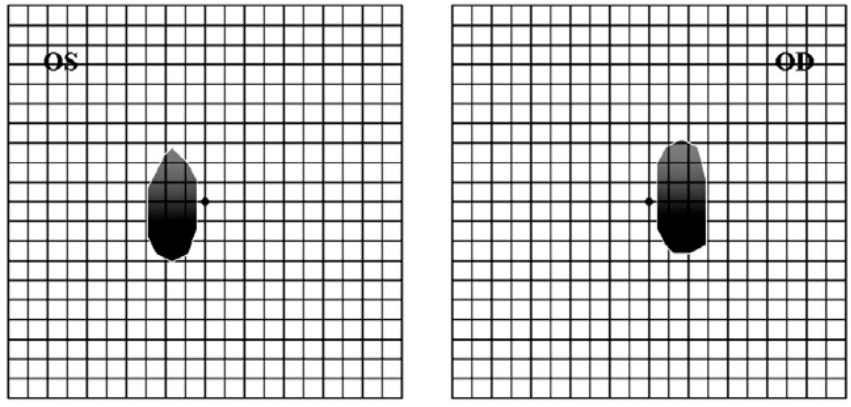

Figure 3 *Amsler's grids show bilateral small paracentral scotoma.*

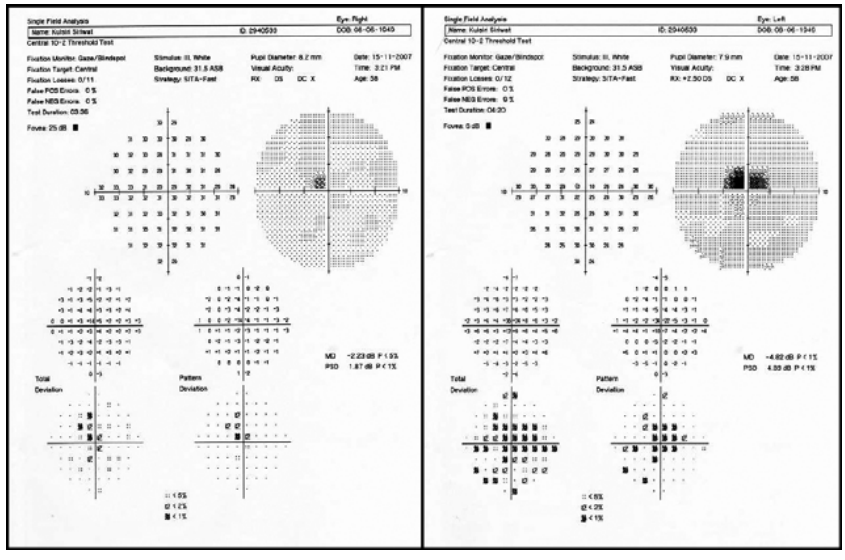

Figure 4 *Humphrey visual field, program 10-2 shows central scotoma in each eye.*

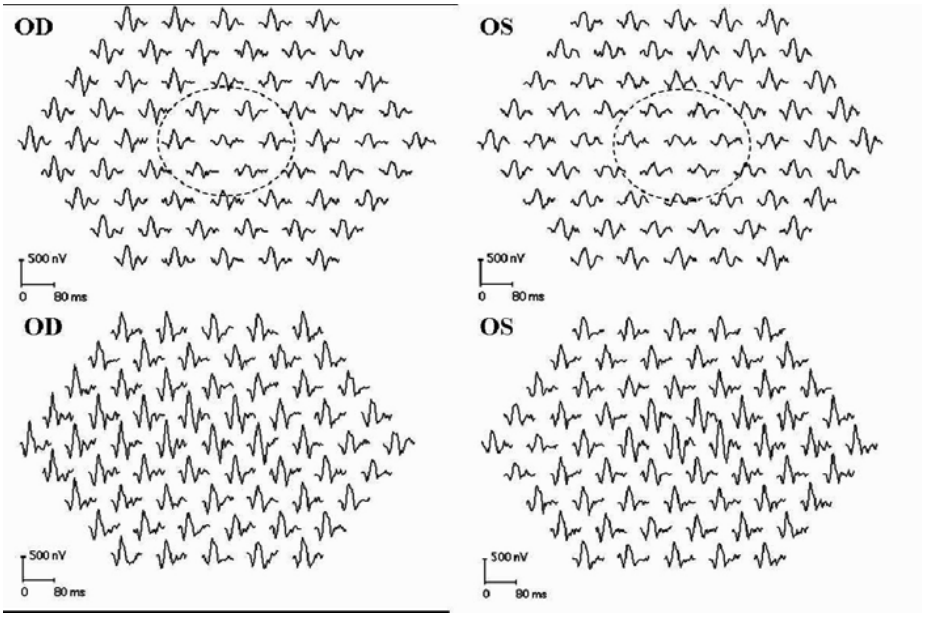

Figure 5 *The first-order trace arrays of the multifocal ERGs in this patient (top) reveal impaired response centrally in both eyes, especially within the central 5° of the fovea (circle) compared with normal subject (below).*

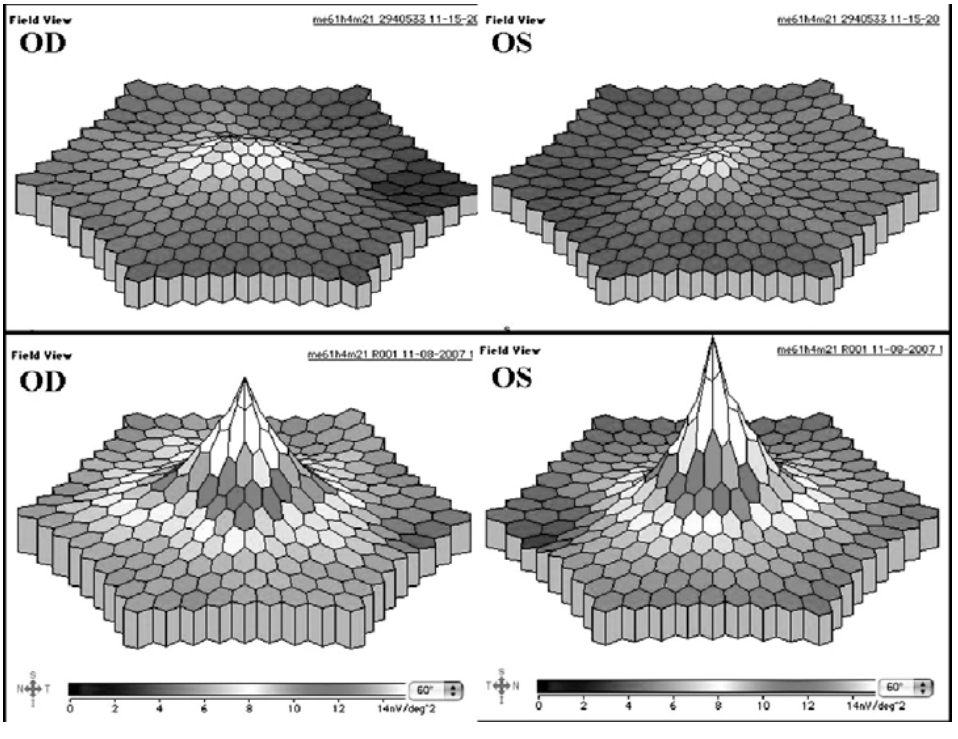

Figure 6 *The 3- dimensional topographic map of the multifocal ERGs demonstrate loss of foveal peak in both eyes of this patient.(top) compared with normal subject (below). (รูปสีท้ายเล่ม)*

บทวิจารณ์

ภาวะ occult macular dystrophy หรือ อีกชื่อหนึ่งเรียกว่า central cone dystrophy เป็น inherited macular dystrophy ชนิดหนึ่ง ซึ่งพบได้ทุกวัยตั้งแต่อายุ 11-74 ปี[1-2] ลักษณะการถ่ายทอดทางพันธุกรรมโดยส่วนใหญ่จะเป็นแบบ autosomal dominant แต่ sporadic case ก็สามารถพบได้เช่นกัน

โรคนี้จะมีความผิดปกติของ cone system เฉพาะตรงบริเวณ macula ทำให้เกิดความผิดปกติของ central visual function โดยไม่มีความผิดปกติทางตาอื่นๆ ในผู้ป่วยบางรายพบว่ามีการทำงานของ rod บริเวณ macula ลดลงด้วย[2] จากการศึกษาในญี่ปุ่นโดยการทำ OCT[3] พบว่ามีความผิดปกติทางกายวิภาคบริเวณ macula ในผู้ป่วยกลุ่มนี้ โดยค่าเฉลี่ยของ foveal thickness ในผู้ป่วย occult macular dystrophy (96.5±19.5 μ) จะต่ำกว่าในคนปกติ (133.3±9.0 μ) อย่างมีนัยสำคัญ

การวินิจฉัยภาวะนี้จำเป็นต้องวินิจฉัยแยกจากภาวะ macular disorder อื่นๆ และต้องอาศัยเครื่องมือพิเศษที่แสดงให้เห็นว่ามีการทำงานของ macula ที่ผิดปกติไป อันได้แก่ focal foveal ERGs หรือ multifocal ERGs จากการศึกษาด้วย mutifocal ERGs[4] ในผู้ป่วย occult macular dystrophy พบว่า มีการลดลงของ macular ERG amplitude โดยเฉพาะบริเวณ 7 องศาตรงกลาง fovea ร่วมกับ delayed implicit time ซึ่งบ่งบอกถึงความผิดปกติของจอตา ในชั้นที่อยู่ distal ต่อชั้น ganglion cell

จากรายงานผู้ป่วยรายนี้ แสดงให้เห็นถึงความสำคัญในการใช้ multifocal ERGs และ OCT เพื่อช่วยในการวินิจฉัยภาวะ occult macular dystrophy

เอกสารอ้างอิง

1. Kondo M, Ueno S, Piao CH, Terasaki H, Miyake Y. Occult macular dystrophy in an 11 year old boy. Br J Ophthalmol 2004;88:1602-3.
2. Miyake Y, Horiguchi M, Tomita N, Kondo M, Tanikowa A. Occult macular dystrophy. Am J Ophthalmol 1996;122: 644-53.
3. Kondo M, Ito Y, Ueno S, Piao CH, Terasaki H, Miyake Y. Foveal thickness in occult macular dystrophy. Am J Ophthalmol 2003;135:725-8.
4. Piao CH, Kondo M, Tanikowa A, Terasaki H, Miyake Y. Multifocal electroretinogram in occult macular dystrophy. Invest Ophthalmol Vis Sci 2000;41;513-7.