

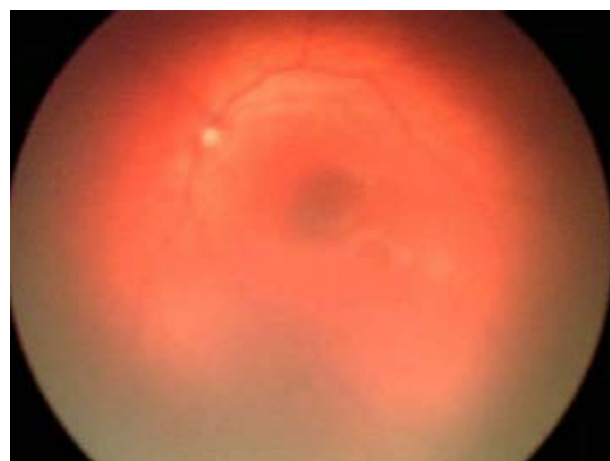
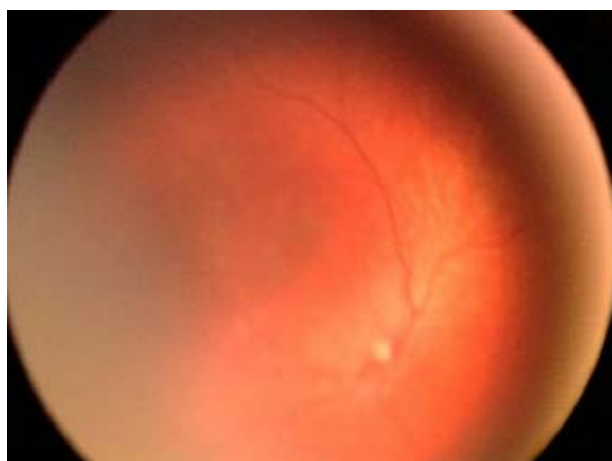
A CASE REPORT : Twins with blue iris

อาจารย์แพทย์หญิงวรัทพร จันทร์ลลิต

ภาควิชาจักษุวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์

เด็กที่มีตาสีฟ้า หรือ *Ocular albinism* นอกจากปัญหา *photophobia* แล้ว เด็กอาจมีปัญหา ความผิดปกติทางตาอื่น ซึ่งจักษุแพทย์ต้องให้ความสำคัญ เพราะอาจช่วยแก้ไขและป้องกันปัญหา สายตาพิการให้เด็กได้ นอกจากนั้นในเด็ก *Albinism* เอง อาจมีบางภาวะที่อาจเป็นอันตรายถึงแก่ ชีวิต ที่จักษุแพทย์และกุมารแพทย์ควรทราบและให้ความสำคัญ

เด็กชายไทย ฝาแฝดแท้ อายุ 4 เดือน มารดา พามาพบแพทย์ เนื่องจากสังเกตเห็นเด็กทั้งสองคนมี ตาสีฟ้าตั้งแต่กำเนิด เป็นลูกคนแรก ประวัติฝากครรภ์ และประวัติคลอดปกติ ไม่มีคนในครอบครัวมีตาสีฟ้า หรือมีการมองเห็นผิดปกติ





การตรวจตา

VA : fix and follow OU

	OD	OS
Cornea	clear	clear
Anterior chamber	deep	deep
Iris	blue color	blue color
Lens	clear	clear

- No nystagmus
- No strabismus

Fundus : generalize hypopigment of RPE, well development of fovea

การตรวจร่างกาย

- ผมน้ำดำ
- ผิวสองสี
- พัฒนาการปกติ

การวินิจฉัย : Ocular albinism

Review : Ocular albinism

Albinism เป็นโรคถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ สามารถแบ่งได้เป็น 2 ชนิด

1. Oculocutaneous albinism

เกิดเนื่องจากจำนวน melanin pigment ที่อยู่ใน melanosome ลดลงทั่วร่างกาย ทำให้สีของผิวหนัง ผมน้ำ และ ตา อ่อนลงกว่าปกติ และยังแบ่งเป็นอีก 2 ชนิดตามการปรากฏของ tyrosinase enzyme ที่เปลี่ยน tyrosine เป็น melanin

2. Ocular albinism

เกิดเนื่องจากจำนวน melanosome ลดลง มักจะมีความผิดปกติที่ตาเป็นส่วนใหญ่ บางคนอาจมีสีผิวหนังและผมอ่อนกว่าปกติได้ แต่จะไม่เด่นชัด

Ocular albinism มีการถ่ายทอดแบบ X-link เป็นส่วนใหญ่ หรือเรียกอีกชื่อหนึ่งว่า Nettleship - Fall ocular albinism และมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive ได้ แต่สามารถพบได้น้อยกว่า ในปัจจุบันพบสาเหตุเกิด จากมีการกลายพันธุ์ของยีน OCA1 และ OCA2

อาการแสดงทางตาทั้งใน oculocutaneous และ ocular albinism มีอาการเหมือนกัน ได้แก่ photophobia, refractive error, reduce vision ซึ่งเชื่อว่าเกิดจาก foveal hypoplasia, strabismus และ nystagmus ตรวจร่างกายพบ iris transillumination, hypopigment of RPE, foveal hypoplasia และ abnormal decussate of optic nerve fiber ซึ่งตรวจได้จาก VEP จะพบมี asymmetrical decussate

เนื่องจากการถ่ายทอดส่วนมากเป็นแบบ X-link ในผู้หญิงจึงมักเป็น carrier ซึ่งอาจไม่มีอาการ แต่สามารถตรวจพบความผิดปกติที่ตาได้ เช่น partial iris translucency, macular mottling, scattered depigmentation of RPE หรืออาจทำ skin biopsy เพื่อการวินิจฉัย จะพบ macromelanosome

เนื่องจาก albinism เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม จึงไม่มีการรักษาที่จำเพาะเจาะจง แต่มีความจำเป็นอย่างยิ่งในการหา associate syndrome ร่วมกับกุมารแพทย์ ได้แก่ Chadiak-Higashi syndrome ซึ่งมีความเสี่ยงสูงต่อการติดเชื้อ และ lym-phofollicular malignancy และ Hermansky-Pudlak syndrome มักมีปัญหาฟกช้ำได้ง่าย เนื่องจากเกล็ดเลือดผิดปกติ และอาจเป็นโรคไตหรือโรคหัวใจได้

การรักษาอื่นๆ เป็นการรักษาตามอาการ เช่น แก้วขยายตาดผิดปกติ, low visual aid, ผ่าตัด

A case report : Twins with blue iris



แก้ไขตาเข หรือ nystagmus และที่สำคัญคือ ให้
คำปรึกษาด้านพันธุกรรม (genetic counselling)

เอกสารอ้างอิง

1. American academy of ophthalmology albinism.
Pediatric ophthalmology and strabismus. Basic
and clinical science course. 2003-
2004:321-324.
2. www.emedicine.com/oph/topic260.htm
3. www.revoptom.com/handbook/sect58a.htm