

กลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลิน: ทบทวนวรรณกรรม และรายงานผู้ป่วย

อรอุมา อังวรารวงศ์* นีอร วิชาสวงศ์** อิดารัตน์ อังวรารวงศ์***

บทคัดย่อ

กลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลินเป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมที่ส่งผลกระทบต่ออวัยวะที่พัฒนามาจากแบริงเคียลอาร์ช ที่ 1 และ 2 สาเหตุของความผิดปกติของกลุ่มอาการนี้เกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน TCOF1, POLR1C or POLR1D ลักษณะทางคลินิกส่วนใหญ่ที่พบคือ หางตาเฉียงขึ้น การแหงนของเปลือกตาล่าง คางเล็ก หูเล็ก การเจริญพร่องของกระดูกไซโกมาและกระดูกขากรรไกรล่าง การวินิจฉัยจะสังเกตจากลักษณะทางคลินิกที่ปรากฏ การตรวจดีเอ็นเอเพื่อตรวจการกลายพันธุ์นั้นมีความจำเป็นน้อยจะทำในรายที่การตรวจทางคลินิกทำได้ยากหรือมีประวัติในครอบครัว การรักษานั้นจะเป็นเฉพาะบุคคล ซึ่งการจัดการที่เหมาะสมตามปกติแล้วจะต้องทำร่วมกันของทีมนสหวิทยาการ บทความนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อทบทวนวรรณกรรมเกี่ยวกับความชุก สาเหตุ ระบาดวิทยา การวินิจฉัย การรักษา การจัดการทางทันตกรรมในผู้ป่วยกลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลิน และรายงานผู้ป่วย 1 ราย

คำชี้แจง: กลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลิน/ภาวะกระดูกขากรรไกร-ใบหน้าวิรูป/การจัดการทางทันตกรรม

บทนำ

กลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลิน (Treacher collins syndrome : TCS) มีอีกชื่อเรียกว่า ภาวะกระดูกขากรรไกร-ใบหน้าวิรูป (Mandibulofacial dysostosis) หรือ Franceschetti-Zwahlen-Klein syndrome^{1,2} กลุ่มอาการนี้ได้ตั้งชื่อตามรายงานของ Collins ซึ่งเป็นผู้แรกที่ได้อธิบายถึงลักษณะสำคัญของกลุ่มอาการนี้ ซึ่งผู้ป่วยจะมีความผิดปกติบริเวณตา และกระดูกโหนกแก้ม (Malar bone)³ การจัดการผู้ป่วยกลุ่มนี้ต้องได้รับความร่วมมือจากทีมนสหสาขาวิชาชีพตั้งแต่แรกเกิด โดยทันตแพทย์ซึ่งเป็นหนึ่งในทีมนสหสาขาวิชาชีพมีบทบาทในการให้การรักษาดูแลและจัดการความผิดปกติที่พบบริเวณช่องปากและกระดูกขากรรไกร รวมถึงการให้ความรู้ในการดูแลรักษาสุขภาพช่องปาก เพื่อป้องกันไม่ให้เกิดโรคซ้ำ โดยบทความนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อทบทวนสาเหตุ ระบาดวิทยา ลักษณะทางคลินิก ลักษณะภาพรังสี การวินิจฉัย และการรักษา รวมถึงการจัดการทางทันตกรรมที่เหมาะสมร่วมกับรายงานผู้ป่วยกลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลิน

สาเหตุของโรค

ความผิดปกติของอวัยวะที่พัฒนามาจากโครงสร้างที่เกี่ยวข้องกับแบริงเคียลอาร์ช (Branchial arch) ที่ 1 และ 2^{4,5} จากการศึกษพบว่าความผิดปกตินี้เกิดจากความผิดปกติ

ของยีน Treacher Collins-Franceschetti syndrome 1 หรือ TCOF1 ที่ตำแหน่ง 5q32-33.1 บนโครโมโซม 5 โดยความผิดปกติของยีนนี้จะสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้แบบทายกรรมลักษณะเด่น (Autosomal dominant inheritance)^{5,6} ต่อมา Dauwerse และคณะได้ค้นพบเพิ่มเติมว่า นอกจากยีน TCOF1 แล้ว ผู้ป่วยบางรายเกิดความผิดปกติจากการกลายพันธุ์ของยีน POLR1C และ POLR1D⁷ โดยยีน POLR1C อยู่ที่ตำแหน่ง 6p21.1 บนโครโมโซม 6 สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้แบบทายกรรมลักษณะด้อย (Autosomal recessive inheritance)⁸ และยีน POLR1D อยู่ที่ตำแหน่ง 13q12.2 บนโครโมโซม 13 สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้แบบทายกรรมลักษณะเด่น⁹ โดยการศึกษาของ Teber และคณะ พบว่าผู้ป่วย 28 คนจากทั้งหมด 36 คนมีการกลายพันธุ์ของยีน TCOF1 คิดเป็นร้อยละ 78¹⁰ ขณะที่ Dauwerse และคณะ พบว่าผู้ป่วยกลุ่มอาการเทรชเชอร์คอลลินทั้งหมด 252 คน จะมีการกลายพันธุ์ของยีน POLR1D 20 คน (ร้อยละ 7.9) และมีการกลายพันธุ์ของยีน POLR1C 3 คน (ร้อยละ 1.2)⁷

ระบาดวิทยา

พบอุบัติการณ์การเกิดกลุ่มอาการนี้ 1:50,000¹¹⁻¹³ ไม่มีความแตกต่างระหว่างเพศ^{11,14,15} และเชื้อชาติ¹⁵ พบว่า

* ภาควิชาทันตกรรมสำหรับเด็ก คณะทันตแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น อำเภอเมือง จังหวัดขอนแก่น

** แผนกทันตกรรม โรงพยาบาลสี อำเภอสี จังหวัดลำพูน

*** ภาควิชาทันตกรรมประดิษฐ์ คณะทันตแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น อำเภอเมือง จังหวัดขอนแก่น

Treacher Collins Syndrome: Review Literature and Case Report

Onauma Angwaravong* Ni-orn Wiphassawong** Thidarat Angwarawong***

ABSTRACT

Treacher Collins syndrome (TCS) is a genetic disorder that involved organs origin from first and second branchial archs. Mutation of TCOF1, POLR1C or POLR1D genes were discovered as etiologies of the syndrome. The major features are downward slanting palpebral fissures, lower eyelid coloboma, micrognathia, microtia, zygomatic and mandibular hypoplasia. The diagnosis is usually made on clinical appearances. DNA sequencing for mutations is available but rarely necessary except for the clinical examination is difficult or patients who have TCS family histories. Treatments are aimed at the specific needs of each individual. The appropriate management usually requires a combined multidisciplinary approach. The purposes of this article are to review the literatures regarding the prevalence, etiology, epidemiology, diagnosis, treatment, dental management of Treacher Collins syndrome and to report a case.

Keywords : Treacher Collins syndrome; Mandibulofacial dysostosis; Dental management

Correspondence author

Onauma Angwaravong
Department of Pediatric Dentistry,
Faculty of Dentistry, Khon Kaen University,
Amphur Muang, Khon Kaen, 40002
Tel.: +66 4320 2405 # 45157
Fax.: +66 4320 2862
E-mail: onaang@kku.ac.th

* Department of Pediatric Dentistry, Faculty of Dentistry, Khon Kaen University, Amphur Muang, Khon Kaen.

** Dental Department, Li Hospital, Amphur Li, Lamphun.

*** Department of Prosthodontics, Faculty of Dentistry, Khon Kaen University, Amphur Muang, Khon Kaen.