

ภาวะไม่มีม่านตา (Aniridia): รายงานผู้ป่วย



ภริติ ตั้งตระกูล, พ.บ.

บทนำ

Aniridia เป็นโรคที่มีความผิดปกติของอวัยวะหลายส่วนในลูกตา โดยมีลักษณะเด่นที่ตรวจพบคือ การไม่มีม่านตาหรือม่านตามีน้อยกว่าปกติ นอกจากนี้ในผู้ป่วยบางรายอาจพบความผิดปกติของอวัยวะส่วนอื่นในร่างกายร่วมด้วย ดังนั้นถ้าเราสามารถตรวจพบภาวะนี้ได้ในผู้ป่วยตั้งแต่อายุน้อย ก็จะสามารถให้คำแนะนำแก่ผู้ป่วยและญาติเพื่อช่วยฟื้นฟูการมองเห็น และเฝ้าระวังโรคแทรกซ้อนหรือโรคที่อาจเกิดร่วมกันได้ เพื่อจะได้รักษาผู้ป่วยได้ทันก่อนที่จะเกิดความเสียหายรุนแรง

รายงานผู้ป่วยนี้ได้นำเสนอตัวอย่างผู้ป่วย และสมาชิกในครอบครัวที่เป็น aniridia ซึ่งมีลักษณะความผิดปกติที่ตรวจพบหลายอย่างร่วมกัน แต่ไม่เหมือนกันทั้งหมด เพื่อแสดงให้เห็นถึงลักษณะของโรค ความสำคัญของการวินิจฉัย และดูแลรักษาโรคนี้

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยหญิงไทยอายุ 23 ปี ภูมิลำเนาจังหวัดหนองคาย มาตรวจด้วยอาการตามัวทั้งสองข้างตั้งแต่เด็ก ตาซ้ายเคยได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคต้อหิน และค่อยๆ มัวลงจนมอง

ไม่เห็นแสงมานาน 10 ปี ไม่มีประวัติโรคประจำตัวอื่นๆ มีประวัติการมองเห็นผิดปกติในครอบครัวทั้ง บิดา พี่สาว และน้องสาว ผลการตรวจตาของผู้ป่วยพบ conjugate horizontal pendular nystagmus ระดับการมองเห็น ตาขวา 20/200 ตาซ้าย no light perception กระจกตาด้านซ้ายขุ่นโดยทั่วไปมองเห็น structure ภายในตาไม่ชัด ตาค่อนข้างนิ่ม ไม่สามารถวัดความดันตาได้ ลักษณะเข้าได้กับ phthisis bulbi ส่วนตาขวา พบว่ามีกระจกตาขุ่นเล็กน้อยทางด้านล่าง ร่วมกับต้อกระจกชนิด posterior polar cataract ไม่พบว่ามีม่านตา นอกจาก stump เล็กๆ บริเวณ iris root ความดันตา 14 มิลลิเมตรปรอท ตรวจจอประสาทตาขวา พบว่ามี foveal hypoplasia, cup-to-disc ratio เท่ากับ 0.3 ส่วนจอประสาทตาบริเวณอื่นอยู่ในเกณฑ์ปกติ ผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยว่าเป็น aniridia with cataract of right eye และ phthisis bulbi of left eye

ผลการตรวจตาของพ่อ พี่สาว และน้องสาวของผู้ป่วยพบภาวะ aniridia ในทุกราย ระดับการมองเห็นทั้งสองตาของทั้งสามคน แย่กว่า 20/200 พบว่ามีภาวะตาสั้น ต้อกระจก และ foveal hypoplasia ร่วมด้วย สำหรับบิดาและน้องสาวของผู้ป่วย ตรวจพบ iris stump จากการดูด้วย gonioscope

และมี chronic angle closure glaucoma ร่วมด้วย ส่วนพี่สาวของผู้ป่วย ลักษณะของม่านตาเป็นเพียงแค่ hypoplastic iris ตรวจ gonioscopy พบลักษณะ creeping angle บางจุด แต่ยังไม่ถึง pigmented trabecular meshwork และยังไม่พบว่ามี glaucoma

บทวิจารณ์

aniridia เป็นภาวะที่ไม่มีม่านตา หรือ ม่านตามีน้อยกว่าปกติ ซึ่งเป็นลักษณะความผิดปกติที่เป็นมาตั้งแต่กำเนิด โดยจะเป็นทั้ง 2 ตา สาเหตุเกิดจากการขาดหายไป (deletion) ของ PAX 6 gene บน chromosome 11p13¹ ซึ่งเป็น gene หลักที่ควบคุมการสร้างอวัยวะต่างๆ ภายในตา โดยมีส่วนเกี่ยวข้องในการเกิดปฏิกริยาตอบสนองกันระหว่าง optic cup, surface ectoderm และ neural crest ดังนั้นจึงพบว่าผู้ป่วย aniridia จะมีความผิดปกติของตาส่วนอื่นๆ ร่วมด้วยเสมอ^{1,2} เช่น corneal opacification, pannus, polar cataract, ectopia lentis, persistent vascularization of anterior capsule, persistent pupillary membrane, foveal hypoplasia, optic nerve hypoplasia, strabismus โดยเฉพาะ esotropia, nystagmus และ glaucoma ซึ่งภาวะต่างๆ เหล่านี้มีส่วนทำให้ระดับการมองเห็นของผู้ป่วยลดลงโดยมักอยู่ในช่วง 20/100 ถึง 20/200 หรือน้อยกว่านั้น

ภาวะต้อหิน อาจเป็นชนิดมุมเปิดซึ่งเกิดจาก dysfunction or absent of aqueous drainage system หรือ ชนิดมุมปิดซึ่งพบได้บ่อยกว่า โดยเกิดจากการที่ hypoplastic iris stump ไปปิด trabecular meshwork³

ภาวะ aniridia สามารถพบได้ทั้งแบบ sporadic และ familial พบว่าผู้ป่วยประมาณร้อยละ 70 จะเป็นชนิด familial aniridia⁴ เช่นเดียวกับผู้ป่วยรายนี้และครอบครัว โดยลักษณะการถ่ายทอดจะเป็นแบบ autosomal dominant with complete penetrance อย่างไรก็ตามลักษณะที่แสดง ออกในแต่ละคนอาจแตกต่างกันได้⁵ ผู้ป่วยชนิด familial aniridia มักจะไม่พบความผิดปกติของอวัยวะระบบอื่นร่วมด้วย

sporadic aniridia จะพบได้ประมาณร้อยละ 30 ของผู้ป่วยทั้งหมด⁴ และพบว่า 1 ใน 3 ของ sporadic case จะสัมพันธ์ กับการเกิด Wilms' tumor (nephroblastoma)^{1,6} ซึ่งโดยมาก มักจะตรวจพบ Wilms' tumor ได้ก่อนอายุ 5 ปี สาเหตุเกิดจากการที่มีความผิดปกติของ gene WT1 ซึ่งอยู่

ในตำแหน่งที่ติดกันกับ PAX 6 gene ในบางรายความผิดปกติอันนี้จะทำให้เกิดกลุ่มโรค "WAGR complex" ซึ่งประกอบไปด้วย Wilms' tumor, aniridia, genitourinary malformation และ mental retardation ดังนั้นเด็กทุกรายที่พบว่าเป็น sporadic aniridia ควรได้รับการตรวจโครโมโซมเพื่อหา Wilms' tumor gene defect และตรวจร่างกายโดยละเอียดเพื่อหาความผิดปกติอื่นๆ แนะนำให้ทำ serial renal ultrasound ในเด็กที่มี deletion ของ WT1 gene ทุก 3 เดือน จนอายุครบ 8 ปี⁷

คำแนะนำในการดูแลรักษาผู้ป่วย aniridia สำหรับจักษุแพทย์ ประกอบไปด้วย การแก้ไขภาวะ refractive error การใช้เลนส์กรองแสง เพื่อลดปัญหาแสงจ้าจากรูม่านตาที่ใหญ่ผิดปกติ การใช้ visual aids สำหรับผู้ป่วยที่มีสายตาเลือนราง การทำ cataract extraction ในรายที่ต้อกระจกเป็นมาก อาจร่วมกับการใส่ black diaphragm aniridic IOL^{8,9} เพื่อช่วยลดการกระจายของแสง หรือลดภาวะแสงจ้า

แนะนำให้ตรวจตาเพื่อคัดกรองโรคต้อหินอย่างน้อยปีละครั้ง โดยเมื่อตรวจพบภาวะต้อหิน ควรเริ่มต้นการรักษาโดยการขยายลดความดันลูกตา และทำการผ่าตัดในรายที่ไม่ตอบสนองต่อการรักษาโดยยา ด้วยวิธี trabeculectomy with or without antimetabolites หรือ drainage tube surgery การรักษาต้อหินในเด็กจะทำได้ยากกว่าในผู้ใหญ่ พบว่าโดยส่วนใหญ่การใช้ยามักไม่ได้ผล และจำเป็นต้องรับการรักษาด้วยวิธีการผ่าตัด มีการศึกษาที่พบว่า การทำผ่าตัดด้วยวิธี trabeculectomy มักได้ผลดีกว่าการทำ goniotomy และ trabeculotomy^{2,10}

ผู้ป่วยที่มีปัญหากระจกตาขุ่น จนทำให้การมองเห็นแยลงมาก อาจจำเป็นต้องรักษาโดยการผ่าตัดเปลี่ยนกระจกตา พบว่า ผู้ป่วย aniridia มักจะมีภาวะ limbal stem cell deficiency ร่วมด้วย ดังนั้น ควรทำผ่าตัด keratolimbal allograft stem cell transplantation ร่วมกับ penetrating keratoplasty ด้วย¹

โดยสรุป aniridia เป็นโรคที่นอกจากจะมีความผิดปกติของม่านตาแล้ว ยังมีความผิดปกติของส่วนต่างๆ ในตา และอวัยวะส่วนอื่นๆ ในร่างกายได้หลายอย่าง ผู้ป่วยโรคนี้มักจะมีระดับสายตาที่ค่อนข้างแย ดังนั้นจักษุแพทย์จึงมีบทบาทสำคัญในการจัดหา visual aids ที่เหมาะสมเพื่อช่วยฟื้นฟูการมองเห็น ให้คำแนะนำแก่ผู้ป่วยและญาติในการดูแล และปรับ

สภาพแวดล้อมต่างๆ ให้เหมาะสมกับผู้ป่วย รวมถึงการเฝ้าระวังโรคแทรกซ้อน หรือโรคที่มีโอกาสเกิดร่วมกัน เพื่อป้องกันการเกิดภาวะทุพพลภาพที่รุนแรงมากขึ้นต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Simon W. John, Aaby A. Aazy, Drack V. Arlene. Aniridia. Basic and Clinical Science Course section 6. LEO; 2006-2007: 261-2.
2. Nelson LB, Spaeth GL, Nowinski TS, et al. Aniridia: A review. *Surv Ophthalmol* 1984;28:621-42.
3. Ritch Robert, Shields M. Bruce, Krupin Theodore. *The Glaucomas*. St. Louis: Mosby; 1996:859-71.
4. Valenzuela A and Cline RA. Ocular and nonocular finding in patients with aniridia. *Can J Ophthalmol* 2004;39:632-8.
5. Pearce WG. Variability of iris defects in autosomal dominant aniridia. *Can J Ophthalmol* 1994;29:25-9.
6. Fraumeni JF Jr. and Glass AG. Wilms' tumor and congenital aniridia. *JAMA* 1968;206:825-8.
7. Gronskov K, Olsen JH, Sand A, et al. Population-based risk estimates of Wilms' tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX 6 identifies 80% of mutations in aniridia. *Hum Genet* 2001;109:11-8.
8. Reinhard T, Engelhardt S, Sundmacher R. Black diaphragm aniridia intraocular lens for congenital aniridia: long term follow-up. *J Cataract Refract Surg* 2000;26:375-81.
9. Wong VW, Lam PT, Lai TY. Black diaphragm aniridia intraocular lens for aniridia and albinism. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2005;243:501-4.
10. Okada K, Mishima HK, Masumoto M, Tsumamoto Y, Tsukamoto H, Takamatsu M. Results of filtering surgery in young patients with aniridia. *Hiroshima J Med Sci* 2000;49:135-8.