

แนวทางปฏิบัติทางทันตกรรมในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์

(Clinical practice guideline for the Down Syndrome)

โดย สถาบันราชานุกูล

ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ หมายถึง ผู้ป่วยที่มีความผิดปกติของโครโมโซม พบได้ประมาณ 1 ต่อทารกแรกเกิด 600 คน มักพบในทารกคนแรกของมารดาที่มีอายุเกิน 35 ปี ในมารดาที่มีอายุ 40 ปีจะพบได้ 1 ต่อ 40 ของทารกแรกเกิด ส่วนลักษณะ mental retardation ที่พบจะอยู่ในระดับ moderate ถึง severe (IQ ประมาณ 25-50) ผู้ป่วยบางคนอาจมี IQ สูงกว่า 70 ได้ ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะฝึกฝนได้ แต่มักไม่สามารถเรียนรู้ได้

สาเหตุของความผิดปกติแบ่งเป็น 3 แบบคือ

1. Trisomy 21 พบมากที่สุดคือประมาณ 95% ของผู้ป่วยทั้งหมด โดยพบว่ามีโครโมโซมคู่ที่ 21 เกินมา 1 โครโมโซมเนื่องจากเกิด non-disjunction
2. Translocation เนื่องจากโครโมโซมคู่ที่ 21 หรือบางส่วนของโครโมโซมคู่ที่ 21 มีการยึดติดกับโครโมโซมคู่อื่น เช่น คู่ที่ 13,14,15 มักเกิดจากกรรมพันธุ์ จากมารดาพบได้ประมาณ 3-4% มารดาที่คลอดลูกคนแรกเป็นเด็กกลุ่มอาการดาวน์จะมีโอกาสคลอดบุตรคนต่อไปที่เป็นเด็กกลุ่มอาการดาวน์ได้ในอัตราส่วนประมาณ 1 ต่อ 3-6 คน
3. Mosaicism เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมในระหว่างที่มีการเจริญเติบโต ของ embryo พบได้ประมาณ 1-2%

ลักษณะทางร่างกาย (Clinical appearance)

รูปร่างลักษณะโดยทั่วไปของผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์จะมีรูปร่างสั้น (short structure) เดินแกว่งไปมา (waddling gait) กล้ามเนื้ออ่อนแรง (hypotonia) ศีรษะเล็ก หน้าผากแบน (Mongoloid face) และ

บริเวณหน้าส่วนกลางแบน (flatten occiput and mid face) หางตาชี้ขึ้น (slanted palpebral fissure) small brachy cephalic head สันจมูกแบน รอยพับของผิวหนังข้างจมูกหนาตัว (thick epicanthic fold) คอสั้น mongoloid cry (เสียงร้องไม่ดังและเล็กแหลม) ผิวหนังแห้ง นิ้วสั้น นิ้วก้อยมีรอยพับเพียง 1 รอย ทำให้นิ้วเล็กกว่าปกติและโค้งเข้าด้านใน (clinodactyly) ฝ่ามือมีเส้นลายมือน้อยและเส้นขาด (simian crease) บางรายพบตาเหล่ (squint) ต้อกระจก (cataract) ตาเข (strabismus) ประมาณ 15% พบม่านตาสีฟ้าจะมีจุดๆอยู่ทั่วไป (Brush-field spots)

สภาวะความผิดปกติทางระบบ (Medical condition)

1. ความผิดปกติของหัวใจ (Cardiac defect) พบประมาณ 30-50% เด็กกลุ่มอาการดาวน์ควรได้รับการวินิจฉัยโรคโดยกุมารแพทย์ ความผิดปกติของโรคหัวใจที่พบได้แก่ endocardial cushion, ventricular septal defect, atrial septal defect และ ateroventricular canal ประมาณ 1/3 จะเสียชีวิตในช่วง 2-3 ปีแรก เนื่องจากโรคหัวใจ ในระยะที่เด็กเป็นทารกควรวินิจฉัยว่าเด็กมีโรคหัวใจหรือไม่ นอกจากนี้ในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ที่เป็นผู้ใหญ่จะพบ mitral valve prolapsed และ aortic regurgitation ได้บ่อย

2. มีอัตราเสี่ยงสูงต่อการเกิดโรคมะเร็งเม็ดเลือดขาว (increase incidence of leukemia) ประมาณ 10-30 เท่าของคนปกติ ควรมีการตรวจป้องกันโดย serial peripheral complete blood counts หรือบางกรณีอาจต้องมี bone marrow examinations โรคมะเร็งเม็ดเลือดขาวที่พบได้แก่ acute lymphoblastic leukemia

3. ระบบภูมิคุ้มกันผิดปกติ พบมีการติดเชื้อได้สูงโดยเฉพาะบริเวณทางเดินหายใจตอนบน (upper respiratory infection) ซึ่งเกิดได้ประมาณ 10-30 เท่าของคนปกติ พบภาวะการอุดตันของทางเดินหายใจ ชนิดเฉียบพลันและเรื้อรัง ความสามารถในการจับเสมหะไม่ดี มีความผิดปกติของ alveoli นอกจากนี้ยังพบการติดเชื้อที่ผิวหนังและระบบทางเดินอาหาร, sleep apnea, ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์ที่เลี้ยงดูที่สถาบันจะพบ Hepatitis B ได้

4. Hearing และ visual problem ปัญหาจากการได้ยินมักเกิดจากมีการติดเชื้อที่หูชั้นกลาง ส่วน cataracts (ต้อกระจก) จะพบได้ประมาณ 50% ก่อนอายุ 50 ปี

5. พบมีการชักได้ 5-10%

6. พบ Atlanto-axial subluxation ได้ 10-20%

ลักษณะที่พบในช่องปาก

1. พบอุบัติการณ์ในการเกิดโรคปริทันต์สูงกว่าคนปกติ มีหลายรายงานที่พบว่าผู้ป่วย Down syndrome จะมีโรคปริทันต์ประมาณ 90% และพบว่าไม่มีความสัมพันธ์ระหว่างความรุนแรงของโรคปริทันต์กับการเกิดคราบจุลินทรีย์และหินน้ำลาย นอกจากนี้ยังพบว่าผู้ป่วย Down syndrome อายุระหว่าง 10-19 ปี จะมี alveolar bone loss 39% (เมื่อเทียบกับผู้ป่วยทั่วไปซึ่งมีอัตราการเกิดประมาณ 3%) ตำแหน่งที่พบมักจะพบในบริเวณฟันหน้าล่าง และสามารถตรวจพบได้ตั้งแต่อายุ 11 ปี กลไกของภูมิคุ้มกัน น่าจะเป็นสาเหตุเริ่มต้นของการเกิดโรคปริทันต์ โดยพบว่าผู้ป่วย Down syndrome มี defective neutrophil chemotaxis

2. Microdontia และ congenitally missing teeth พบฟันมีลักษณะสั้น ตัวฟันและรากฟันมีขนาดเล็ก ฟันมี hypoplasia ฟันที่หายบ่อยคือ lateral incisor

3. มีการสร้างตัวฟันและฟันขึ้นช้า อาจพบว่าไม่มีฟันซี่แรกขึ้นหลังจากอายุ 9 เดือน และมีฟันน้ำนมขึ้นเต็มเมื่ออายุ 5 ปี และลำดับการขึ้นของฟันไม่แน่นอน

4. Scrotal tongue เนื่องจากมี circumvallate ขนาดใหญ่ ในขณะที่อาจไม่พบ filiform papillae

5. ลิ้นโต (Macroglossia) ทำให้มี tongue thrust และปากปิดไม่สนิท อาจพบว่าการหายใจทางปากทำให้ริมฝีปากและเหงือกแห้ง และทำให้เกิด fissure tongue ได้

6. ขากรรไกรบนและ/หรือโอบหน้าส่วนกลางมีขนาดเล็ก (Maxillary hypoplasia(midface hypoplasia) ทำให้มองดูว่าผู้ป่วยมีการสบฟันแบบ Class III malocclusion

7. อัตราการเกิดฟันผุเท่ากับหรือน้อยกว่าเด็กทั่วไป

นอกจากนี้ยังพบว่าผู้ป่วยมีเพดานสูงและสั้น (omega palate) มีอัตราการเกิด bifid uvula และปาก
แหว่งเพดานโหว่ (cleft lip and cleft palate) มีริมฝีปากหนา แห้งและแตก

การจัดการเพื่อการรักษาทางทันตกรรมในผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์

- ผู้ป่วยกลุ่มอาการดาวน์จะมีระดับสติปัญญากว้างจาก mild ถึง severe ผู้ป่วยที่มีระดับสติปัญญา
ขนาด mild ควรจะสอนเรื่องการแปรงฟันและกระตุ้นให้มีการแปรงฟันที่ดี การที่ผู้ป่วยมี hearing&visual
defect จะทำให้การสื่อสารกับผู้ป่วยยุ่งยากขึ้น ผู้ป่วยกลุ่มนี้มักมีการบดเคี้ยวไม่ค่อยดี จึงอาจทำให้ต้อง
รับประทานอาหารอ่อนหรือบดละเอียด (soft diet) ซึ่งก็จะมีส่วนทำให้สุขภาพช่องปากไม่ดี ในผู้ป่วยที่มี
epilepsy ร่วมด้วยอาจพบเหงือกบวมจากยากันชัก (anticonvulsant medication)

- ข้อควรระวังในผู้ป่วยกลุ่มนี้คือโรคหัวใจที่เป็นมาแต่กำเนิด (congenital heart disease) ดังนั้น
การรักษาทางทันตกรรมในผู้ป่วยที่มีโรคหัวใจร่วมด้วย จึงควรให้ยาต้านจุลชีพเพื่อป้องกันการเกิด
Bacterial endocarditis ในกรณีที่มีข้อบ่งชี้

- เนื่องจากผู้ป่วยกลุ่มนี้มี hypotonia ของกล้ามเนื้อซึ่งรวมถึงกล้ามเนื้อของริมฝีปากและแก้มด้วย ทำ
ให้การบดเคี้ยวและการชะล้างตามธรรมชาติไม่ดี ส่งผลให้มีเศษอาหารติดตามฟันและกระพุ้งแก้ม จึงต้อง
เน้นเรื่องการแปรงฟันและกำจัดเศษอาหารตามกระพุ้งแก้มมากกว่าผู้ป่วยปกติ

- ผู้ป่วยกลุ่มนี้พบอัตราการเกิดโรคปริทันต์สูง จึงควรขูดหินปูนและเกลารากฟันทุก 3 เดือน และอาจ
จ่าย chlorhexidine mouth wash 0.12-0.2% ในผู้ป่วยที่มีสุขภาพช่องปากไม่ดี

- เนื่องจากผู้ป่วยมี fissure tongue จึงต้องเน้นเรื่องการแปรงลิ้นหลังจากแปรงฟันทุกครั้ง

- ผู้ป่วยอาจมีอาการแก่ก่อนวัย (premature aging) และมีโรค Alzheimer's disease ในอัตราสูง
ทำให้พบว่าเมื่อผู้ป่วยเข้าสู่อายุวัยกลางคนจะมี depression และ personality deterioration และ
dementia

- การวางแผนการรักษาควรให้การรักษาอย่างครอบคลุมเพียงพอ เช่น อาจใช้ stainless steel crown
แทนวัสดุอุด amalgam และในกรณีที่ถอนฟันอาจใช้โหมละลายในผู้ป่วยที่ไม่ให้ความร่วมมือ

- การวางแผนการรักษาต้องใช้ข้อมูลจากประวัติทางการแพทย์ ประวัติทางพันธุกรรม การพยากรณ์ของโรคและความสามารถทางสติปัญญาาร่วมด้วย ปัญหาที่พบในการรักษาผู้ป่วย Down syndrome คือความลำบากในการปรับพฤติกรรมผู้ป่วย เนื่องจากผู้ป่วยมีระดับความเข้าใจและสื่อสารน้อยกว่าปกติ โดยปกติแล้วผู้ป่วยประเภทนี้จะน่ารักและมีมิตรไมตรี ถ้าผู้ป่วยมีระดับสติปัญญาที่ไม่ต่ำมากนักก็จะสามารถให้การรักษาได้โดยวิธี tell show do แต่ถ้าผู้ป่วยมีความกลัว หรือวิตกกังวลมาก อาจพิจารณาใช้ยาให้ผู้ป่วยสงบหรืออาจให้การรักษาภายใต้การดมยาสักถ้าผู้ป่วยมีการต่อต้านอย่างมาก

- ในกรณีที่ผู้ป่วยจำเป็นต้องให้การรักษาทางพันธุกรรมภายใต้การดมยาสักจะต้องระมัดระวังอย่างมากในเรื่องของความผิดปกติของโรคหัวใจ โรคของระบบการหายใจ การ intubate จะค่อนข้างยากเนื่องจากผู้ป่วยมี hypoplastic midface อาจพบความผิดปกติของ respiratory tract และ susceptible ต่อ chest infection ผู้ป่วยอาจมี Atlanto-axial (cervical) subluxation ทำให้ต้องระมัดระวังเวลา extend neck เพื่อป้องกันมิให้เกิด dislocation ในผู้ป่วยมีอายุต้องระมัดระวังเรื่อง pulmonary hypertension และ chronic obstructive airway disease