

## อาการและอาการแสดงของโรค Septo-optic dysplasia ในผู้ป่วยเด็ก ร.พ. ศิริราช

ทรรวrick พิลัยเลิศ

**บทนำ :** Septo-optic dysplasia (SOD) (de Morsier syndrome) เป็นกลุ่มอาการผิดปกติตั้งแต่กำเนิดที่มีอาการและอาการแสดงที่หลากหลาย ซึ่งจะพบความผิดปกติในผู้ป่วย 2 ประการคือ optic nerve hypoplasia และมี hypoplasia หรือ ไม่มี septum pellucidum ความรู้ปัจจุบันพบว่าผู้ป่วยกลุ่มนี้มีความผิดปกติของต่อมไร้ท่อจากการทำงานผิดปกติของ hypothalamic-pituitary axis ได้อีกด้วย ในการศึกษาครั้งนี้ใช้เกณฑ์ในการวินิจฉัยภาวะ SOD เมื่อผู้ป่วยมี optic nerve hypoplasia ร่วมกับความผิดปกติของ septum pellucidum แบบ complete หรือ partial agenesis จากภาพวินิจฉัยทางระบบประสาท โรค SOD มีอาการนำและอาการแสดงแตกต่างกันหลากหลายตั้งแต่ภาวะชัก พัฒนาการช้า การมองเห็นที่ผิดปกติ ความพิการทางกายแต่กำเนิด ไปจนกระทั่งภาวะตัวเหลืองหรือน้ำตาลดำตั้งแต่แรกเกิด การรักษาจำเป็นต้องมีทีมแพทย์สหสาขาเพื่อรักษา การตรวจพบได้เร็วก็จะสามารถให้การรักษาได้ทันทีโดยเฉพาะการให้ฮอร์โมนทดแทน ซึ่งสามารถทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้น และลดอัตราการเสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อนที่สำคัญได้แก่ภาวะ adrenal insufficiency เป็นต้น

**วัตถุประสงค์ของการศึกษา :** เพื่อศึกษาอาการหรืออาการแสดงสำคัญของโรค Septo-optic dysplasia ทั้งทางด้านอาการ ทางระบบสายตา ระบบประสาท และระบบต่อมไร้ท่อ ตลอดจนศึกษาผลความผิดปกติของภาพวินิจฉัยทางระบบประสาท ทั้งจากเอกซเรย์คอมพิวเตอร์ (computed tomography, CT) และ คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า (Magnetic resonance imaging, MRI) สมอง

**วิธีการศึกษา :** โดยการจัดเก็บข้อมูลย้อนหลัง จากข้อมูลเวชระเบียนของผู้ป่วยในภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะ แพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาลที่ได้รับการวินิจฉัยเบื้องต้นว่ามีโรค Septo-optic dysplasia โดยใช้ ICD-10 รหัส Q044 ตั้งแต่เดือนมกราคม พ.ศ. 2538 จนถึงเดือนธันวาคม พ.ศ. 2551 ข้อมูลของผู้ป่วยประกอบด้วยข้อมูลพื้นฐานเกี่ยวกับเพศ อายุที่เริ่มมีอาการ อายุที่ได้รับการวินิจฉัย อาการและอาการแสดงของโรคนี้ซึ่งประกอบด้วย ความผิดปกติทางระบบสายตา ระบบประสาท ระบบต่อมไร้ท่อ หรือ อาการแสดงอื่น ๆ ตลอดจนผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการของระบบต่อมไร้ท่อ และ ผล การตรวจภาพวินิจฉัยทางระบบประสาท

**ผลการศึกษา :** มีผู้ป่วยจำนวน 57 รายได้รับการวินิจฉัยว่ามีโรค SOD ในช่วงระยะเวลาดังกล่าว มีผู้ป่วย 33 รายเข้าเกณฑ์ การวินิจฉัยโรค SOD เป็นเพศชาย 20 ราย อายุที่เริ่มสงสัยว่าจะมีโรคนี้นับตั้งแต่วัยแรกเกิดจนถึง 4.6 ปี (ค่ามัธยฐาน 3 เดือน) และอายุที่ทำให้การวินิจฉัยว่ามีโรคนี้นับตั้งแต่วัยแรกเกิดจนถึงอายุ 14.5 ปี (อายุมัธยฐานที่ 7 เดือน) อาการนำที่ผู้ป่วยทุกรายมาปรึกษามากที่สุดคืออาการทางระบบสายตา (ร้อยละ 64) รองลงมาคือระบบประสาท (ร้อยละ 24) และมีอาการนำเป็นอาการ ทางระบบต่อมไร้ท่อเพียงร้อยละ 3 แต่เมื่อทำการตรวจวินิจฉัยทางต่อมไร้ท่อแล้วพบว่าผู้ป่วยมีการขาดฮอร์โมนต่าง ๆ ถึง ร้อยละ 13-67 โดยพบว่าเป็นการขาดฮอร์โมนการเจริญเติบโตมากที่สุด ผลการตรวจทางภาพวินิจฉัยระบบประสาทพบว่า ความผิดปกติที่พบร่วมกับความผิดปกติของ septum pellucidum มากที่สุดคือ schizencephaly และ dysgenesis ของ corpus callosum ส่วน optic nerve hypoplasia นั้นพบจากการตรวจได้เพียงร้อยละ 50

**สรุป :** ผู้ป่วย SOD มีอาการและอาการแสดงได้หลากหลายและอยู่ในทุกช่วงอายุตั้งแต่ทารกแรกเกิดจนถึงวัยรุ่น อาการที่นำผู้ป่วยมาพบแพทย์มากที่สุดคือปัญหาทางสายตา รองลงมาคือปัญหาทางระบบประสาท ความผิดปกติของระบบต่อมไร้ท่อ ดังนั้นผู้ป่วยที่มาพบแพทย์ด้วยอาการดังกล่าวนี้ ควรได้รับการซักประวัติ ตรวจร่างกายอย่างละเอียด ในผู้ป่วยเหล่านี้จำเป็นต้องได้รับการตรวจด้วยภาพวินิจฉัยทางสมองเพื่อยืนยันการวินิจฉัย และควรส่งผู้ป่วยต่อไปให้กับแพทย์เฉพาะทางเพื่อ ตรวจวินิจฉัยและให้การรักษาต่อไปซึ่งในผู้ป่วยกลุ่มนี้จำเป็นต้องได้รับการตรวจและรักษาโดยแพทย์สหสาขาโดยเฉพาะ อย่างยิ่ง โดย จักษุแพทย์ ประสาทแพทย์และแพทย์ระบบต่อมไร้ท่อเพื่อป้องกันภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงต่อไป

## CLINICAL MANIFESTATIONS OF SEPTO-OPTIC DYSPLASIA IN CHILDREN IN SIRIRAJ HOSPITAL

Tanwaree Pilailert

**Background:** Septo-optic dysplasia (SOD) (de Morsier syndrome) is a congenital syndrome consists of optic nerve hypoplasia and hypoplasia or absent of septum pellucidum. In addition, endocrinologic abnormalities from hypothalamic-pituitary dysfunction are also found in this condition. There is no definite consensus how to diagnose this condition, in this study SOD is diagnosed when there is a combination of optic nerve hypoplasia and partial or complete absence of septum pellucidum.

There is a wide variation in the severity of the clinical features ranging from visual impairment, nystagmus, seizure, developmental delay, to neonatal jaundice or hypoglycemia. Management in these patients required a multidisciplinary team approach. In the majority of cases, the earlier the diagnosis results in a better outcome. Hormonal therapy can improve overall patients' quality of life as well as prevent morbidity and mortality from hormonal dysfunction such as hypoglycemia or adrenal crisis.

**Objective:** To study clinical symptoms and signs in patients with SOD including ophthalmologic, neurologic and endocrinologic abnormalities as well as neuroimaging findings.

**Method:** A retrospective chart review of children who have a provisional diagnosis of SOD (ICD-10 Q044) at Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Siriraj Hospital, Mahidol University, Bangkok, Thailand from January 1995 to December 2008 were reviewed. Demographic data, clinical manifestations, age of the onset, age of the diagnosis, endocrinologic as well as neuroimaging findings were extracted from medical records using a standardized form.

**Results:** Fifty-seven patients were diagnosed SOD during the study period. Of these, 33 patients met criteria diagnosis of SOD. There were 20 males. The median age of clinical onset and the age when diagnosis of SOD was made were 3 month (range from birth to 4.6 years) and 7 month (range from birth to 14.5 years), respectively. The most common presenting symptoms were ophthalmologic disorder (64%) and neurological disorder (24%). Endocrinologic disorders were presenting symptoms in only 3 %. However, when SOD was diagnosed, endocrinologic problems are found in 13-67%, being highest with growth hormone deficiency. Associated brain anomalies besides dysgenesis of septum pellucidum are schizencephaly and dysgenesis of corpus callosum.

**Conclusion:** There is a wide variation in the severity of the clinical features found in SOD patients and can be presented at any age. In this study, the most common symptoms and signs are ophthalmologic and neurological disorders. When SOD is diagnosed, multidisciplinary team approach is needed to manage these patients since the patients may have other high morbidity problems especially with endocrinologic abnormalities.