

รายงานผู้ป่วย

Congenital Factor VII Deficiency

รายงานผู้ป่วย 1 ราย

นิวัฒน์ ดีหลาย พ.บ.*

Abstract **Congenital Factor VII Deficiency: A Case Report**
Niwat Deelai M.D. *

* Department of Pediatric, Trat Hospital, Trat Province, Thailand
J Prapokklao Hosp Clin Med Educat Center 2007;24:49–55.

Congenital factor VII deficiency is a rare bleeding disorder. Bleeding attributable to factor VII deficiency is manifest mainly as epistaxis, easybruising, intra or periarticular hemorrhage, gastrointestinal bleeding. Intracranial hemorrhages is a frequent cause of death. Factor VII is a substance active in the second phase of blood coagulation which is concerned with the conversion of prothrombin to thrombin. Thrombin is the enzyme essential for formation of fibrin from fibrinogen and factor VII is a vitamin K – dependent factor, but vitamin k administration is of no therapeutic benefit in the treatment of hereditary deficiencies.

Homeostasis screening test in factor VII deficiency reveal a normal PTT and normal thrombin time with a prolonged PT. Specific factor assays for factor VII confirm this diagnosis

A thai female newborn, 23 days – of age came to see doctor with convulsion marked anemia and coagulation disorder at Trat hospital. Ultrasound brain show intracerebellar hemorrhages and hydrocephalus. Specific factor assays confirm congenital factor VII deficiency.

บทนำ

โรคเลือดออกผิดปกติตั้งแต่กำเนิดที่เกิดจากการขาดแฟคเตอร์เจ็ด มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ Autosomal recessive แต่ร้อยละ 30 ของผู้ป่วยที่เลือดออกง่ายอาจไม่มีประวัติเลือดออกในครอบครัวมาก่อนซึ่งอาจเกิดจากการกลายพันธุ์(mutation) ในปัจจุบันได้มี

การศึกษาความผิดปกติของยีนมากขึ้น^{1,2} พบว่าพ่อแม่มี ยีนโรค Factor VII deficiency ผิดปกติแฝงอยู่และถ่ายทอดยีนที่ผิดปกติให้แก่ลูกได้ โรคนี้เป็นโรคที่พบได้ 1 รายต่อประชากร 500,000 คน แฟคเตอร์เจ็ดมีความสำคัญในกระบวนการแข็งตัวของเลือดคือหลังจากมีการทำลายผนังของหลอดเลือดทำให้ Tissue factors(TF)

* กลุ่มงาน กุมารเวชกรรม โรงพยาบาลตราด จังหวัดตราด

ถูกกระตุ้น จะทำให้ Factor VIII/TF complex เปลี่ยน Factor X เป็น Factor Xa และกระตุ้นให้เกิด Trombin ซึ่งจะเปลี่ยน fibrinogen ให้เป็น Fibrin clot ในที่สุดสำหรับทารกแรกเกิดที่มีระดับแฟคเตอร์เจ็ด < 1 % มักจะพบว่ามึเลือดออกในสมองได้ประมาณ 15-17 % การรักษาโดยทั่วไปก็คือการให้หน้าเหลืองชนิด Fresh frozen plasma (FFP), Prothrombin complex concentrate เพื่อไปทดแทนแฟคเตอร์ที่ขาดหรือปัจจุบันได้มีการใช้ Recombinant factor VIIIa (rFVIIIa) เพื่อทดแทนเฉพาะแฟคเตอร์เจ็ดที่ขาดหายไปซึ่งมีข้อดีที่ป้องกันการเกิดปฏิกิริยาแพ้จากการได้รับโปรตีน และยังป้องกันการได้รับเชื้อโรคไวรัสในน้ำเหลืองอีกด้วย

ตามธรรมชาติของโรคเราสามารถแบ่งโรคนี้ได้เป็นสองกลุ่ม กลุ่มแรกคือมีอาการหนักมากพวกนี้มักจะพบมีเลือดออกรุนแรงคือเลือดออกในสมอง กระเพาะอาหารหรือลำไส้หรือมีก้อนเลือดขนาดใหญ่ในที่ต่างๆ ของร่างกายในช่วงสองถึงสามสัปดาห์แรกของทารกแรกเกิดในกลุ่มนี้มักพบว่าปริมาณ Factor VII มักจะต่ำกว่า 5% ในกลุ่มที่มีอาการน้อยจะมีระดับ Factor VII ประมาณ 5-10 %

ในกลุ่มที่มีอาการรุนแรงตอบสนองต่อการรักษาแต่ก็ยังมีปัญหาเลือดออกผิดปกติในช่วงชีวิตของผู้ป่วยโดยเฉพาะมีเลือดออกในสมองซ้ำซึ่งพบว่าส่วนใหญ่เสียชีวิตทั้งหมดในขวบปีแรก

รายงานผู้ป่วย เด็กหญิงไทย อายุ 23 วัน ภูมิลำเนาอยู่ อำเภอเมือง จังหวัดตราด

อาการสำคัญ ชักเกร็งไม่รู้สึกรู้ตัว

ประวัติปัจจุบัน 2 วันก่อนมาโรงพยาบาล มีอาการท้องอืด ตาอักเสบแดงขึ้นตาเขียวทั้งสองตา ร้องกวนมากกว่าปกติ ไปคลินิกได้ยาแก้ตัวร้อน ยาแก้ อักเสบและท้องอืดมาทาน ต่อมาอาการยังไม่ดีขึ้นหลังจากนั้นมีอาการอาเจียน หายใจเร็วหอบเหนื่อย

30 นาทีก่อนมาโรงพยาบาลมีอาการกระตุกชักเกร็งแขนขาทั้งสองข้าง ตาลอยตัวเขียวไม่รู้สึกรู้ตัว มารดารีบพามาโรงพยาบาลตราด แพทย์เวรได้ใส่ท่อช่วยหายใจที่ห้องฉุกเฉิน

ประวัติอดีต มารดาคลอดด้วยวิธีผ่าตัดเนื่องจาก Elderly primigravidarum Maternal serology VDRL-negative, HBsAg-negative, Anti HIV - negative, Hct 39 %, TT ครบ 3 เข็ม ผ่าครรภ์ครบกำหนดตามนัด มารดา เลือดกรุ๊ป A

น้ำหนักแรกคลอด 3160 กรัม APGAR แรกเกิด 1 นาที = 10, 5 นาที = 10, HC = 34 CM., CC = 32 CM., HT = 50 CM., ทารกแรกเกิดเลือดกรุ๊ป A ทารกอายุ 3 วันมี neonatal jaundice Hct 62 % Microbilirubin สูงสุด = 16.2 % ให้การรักษาด้วยการส่องไฟ 4 วัน ขณะที่ผู้ป่วยนอนรักษาอยู่ในโรงพยาบาล 7 วันมีอาการ ชีตตรวจพบว่า Hct 20 % ได้ให้การรักษาด้วย Whole blood 40 ml Hct = 40% ให้ทานยา MTV, Ferdex 0.6 ml oral OD. ทารกแข็งแรงดีแพทย์อนุญาตให้กลับไปพักฟื้นที่บ้าน

ประวัติการเลี้ยงดู มารดาเลี้ยงดูเองด้วยนมแม่ และนมผง

ประวัติการให้วัคซีน แรกเกิดได้รับวัคซีน BCG, Hepatitis B Vaccine 0.5 ml im, Vit K 1 mg im. ประวัติครอบครัว ไม่มีประวัติครอบครัวฝ่ายสามีหรือภรรยาเป็นคนโรคเลือดออกง่ายผิดปกติ

การตรวจร่างกายแรกรับ ทารกแรกเกิดเพศหญิง มีไข้ตัวร้อน ชีพ ปลายมือปลายเท้าซีดเย็น อุณหภูมิร่างกาย 38.8 องศาเซลเซียส ชีพจร 120 ครั้ง/นาที อัตราการหายใจ 22 ครั้ง/นาที ความดันโลหิต 90/60 มิลลิเมตรปรอท น้ำหนัก 3800 กรัม มีอาการเลือดออกตามไรฟัน เลือดซึมออกมาจากแผลเจาะเลือดปอด และหัวใจปกติดี ตับม้ามไม่โต การตรวจร่างกายทางระบบประสาท ไม่มีคอแข็ง (stiff neck) ม่านตาขนาด 3 มิลลิเมตรยังตอบสนองต่อแสงดีอยู่ ใบหน้ามีอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรงซีกขวาแบบ Lower motor neuron (Right facial palsy LMN type) Babinski sign เป็น Dorsiflex responses

การวินิจฉัยแยกโรคผู้ป่วยรายนี้

1. Bacterial meningitis
2. Acquired prothrombin complex deficiency

3. Factor VII deficiency with intracranial hemorrhag

ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

CBC : ฮีโมโกลบิน = 13.4 กรัม/ดล, ฮีมาโตคริต = 29 %, เม็ดเลือดขาว = 6,200 เซล/ลบ.มม. นิวโทรฟิลร้อยละ = 51, ลิมโฟไซต์ร้อยละ = 42, โมโนไซต์ร้อยละ = 3 , อีโอซิโนฟิล = 4 เกร็ดเลือด 249,000 เซล/ลบ.มม. ลักษณะและขนาดของเม็ดเลือดแดงปกติ ตรวจปัสสาวะ พบว่าอยู่ในเกณฑ์ปกติ ระดับน้ำตาลในหลอดเลือด = 124 มก%

Bun : 19 มก/ดล, Cr 0.9 มก/ดล

Lumbar puncture : น้ำไขสันหลังใส pandy negative ไม่พบเม็ดเลือดขาวหรือเม็ดเลือดในน้ำไขสันหลัง โปรตีนในน้ำไขสันหลัง 1.4 กรัม/ดล น้ำตาลในน้ำไขสันหลัง = 130 มก/ดล

Electrolyte : โซเดียม 141 มิลลิโมล/ลิตร, โปแตสเซียม 4.1 มิลลิโมล/ลิตร, คลอไรด์ 105 มิลลิโมล/ลิตร, ไบคาร์บอเนต 21 มิลลิโมล/ลิตร

Liver function test : TB 1.0 มก/ดล, DB 0.4 มก/ดล, ALP 45 ยูนิต/ลิตร, SGPT 28 ยูนิต/ลิตร,

Coagulogram Prothrombin time : 50 วินาที (ค่าปกติ 12 – 14 วินาที), Activated partial thromboplastin time : 37 วินาที (ค่าปกติ 35–38 วินาที), Thrombin time 11 วินาที (ค่าปกติ 9–12 วินาที)

Factor assay : Factor VII clotting activity (F VII : C) = 4 %

Capillary blood gas : ใส่ท่อช่วยหายใจและเครื่องช่วยหายใจ FiO_2 0.8 pH 7.38, PaO_2 150 มิลลิเมตรปรอท, $PaCO_2$ 37 มิลลิเมตรปรอท, HCO_3 20 มิลลิโมล/ลิตร, O_2 sat 100 %.

Hemo culture – เพาะเชื้อไม่ขึ้น

CXR รูปภาพที่ 1. (DSC00910) Patchy opacity in Rt lung. Normal heart size Tip of ET – tube at upper T3 level. DDx. Pneumonia, pulmonary hemorrhage

Sputum culture – ขึ้นเชื้อ Klebsiella

pneumoniae

Ultrasound brain Marked dilatation of lateral and third ventricles are seen. There is a round lesion with mixed hyper–hypo echogenicity at cerebellum, 2.4 cm, likely to be cerebellar haemorrhage. No evidence of intraventricular haemorrhage or subdural collection is noted

Impression Suggestion cerebellar hemorrhage causing fourth ventricular obstruction and hydrocephalus

การวินิจฉัยโรค – Congenital Factor VII Deficiency with complication cerebellar hemorrhage

การรักษาและการดำเนินโรคในโรงพยาบาล

ทารกอายุ 23 วัน วันแรกของการรับเข้ารักษาในโรงพยาบาลด้วยอาการ ชัก ซึมหายใจได้เพียงพอต้องใส่ท่อและใช้เครื่องช่วยหายใจ มีไข้ มีภาวะซีดฮีมาโตคริต ร้อยละ = 29 เอกซเรย์ปอดพบว่ามี patchy infiltration บริเวณปอดทางด้านขวา วินิจฉัยเบื้องต้นว่าเป็นการติดเชื้อในกระแสเลือด ได้ให้การรักษาด้วยยาปฏิชีวนะ Cloxacillin 100 mg/kg/day, Gentamicin 5 mg/kg/day ยาแก้ชักให้ Gardinal sodium 20 มก/กก. Loading dose ตามมาด้วย Phenobarb 5 มก/กก./วัน. สามารถควบคุมอาการชักได้ไม่มีอาการชักซ้ำ Pack red blood cell, Fresh frozen plasma IV 10 cc/kg continuous infusion ในเวลา 4 ชั่วโมง



อายุ 30 วันมีเลือดออกในท่อช่วยหายใจ ถ่ายอุจจาระเป็นเลือดสีดำ ผลการตรวจหาการแข็งตัวของเลือดผลปรากฏ PT, PTT ยาวนานกว่าปกติ ยังซีดอยู่ระดับฮีมาโทคริต = 34% อาการทางคลินิกของทารกยังคงเดิมอยู่ ให้การรักษาด้วย Fresh whole blood 60 ซีซี ยา Ranitidine 8 mg iv. ทุก 8 ชั่วโมง

ทารกอายุ 32 วัน ทารกมีศีรษะโตเร็วกว่าปกติรอบศีรษะแรกเกิด 34 ซม. เป็น 39 ซม. ได้ส่งทำ Ultrasound brain พบว่ามีเลือดออกในสมองน้อย (Cerebellar hemorrhage) ขนาด 2.4 ซม. และกดบริเวณ Third ventricle ทำให้เกิด hydrocephalus และได้ทำการผ่าตัดใส่ ventriculoperitoneal shunt หลังผ่าตัดยังไม่พบภาวะแทรกซ้อนจากการผ่าตัดใส่ shunt และให้ Fresh frozen plasma iv 10 cc/kg continuous infusion ในเวลา 4 ชั่วโมง เป็นเวลา 1 สัปดาห์ เนื่องจากมีเลือดออกในสมอง อาการผู้ป่วยดีขึ้นเรื่อย ๆ และสามารถถอดเครื่องช่วยหายใจได้

ทารกอายุ 40 วัน พบว่าบริเวณที่ให้น้ำเกลือและเจาะเลือดสังเกตเห็นว่ามีเลือดหยุดยาก มีเลือดออกตามไรฟัน, ได้เจาะเลือดส่ง Coagulogram พบว่ามี PT Prolong อย่างเดียวซึ่งน่าจะมีความผิดปกติจากการขาดแฟคเตอร์ จึงได้ส่งตรวจวิเคราะห์ Factor assays ผู้ป่วยอาการโดยทั่วไปดีขึ้นสามารถให้กลับบ้านได้และนัดมาฟังผล Factor assays พบว่า Factor VII clotting activity (F VII: C) = 4%

การติดตามการรักษาออกโรงพยาบาล

การรักษาผู้ป่วยระยะยาว

1. การนัดมาให้หน้าเหลือง (Fresh frozen



plasma) ที่โรงพยาบาล สัปดาห์ละ 2 ครั้งในระยะ 6 เดือนแรก หลังจากนั้นความถี่การให้น้ำเหลืองประมาณเดือนละ 2 ครั้ง ช่วงอายุ 3-4 ปี จะได้รับน้ำเหลืองประมาณสามสัปดาห์ต่อครั้ง

2. การให้คำแนะนำเรื่องการดูแลความสะอาดฟันและช่องปาก การป้องกันการเกิดโรคฟัน การป้องกันโรคย้อมดีกว่าการให้การรักษาอันนำมาซึ่งความยุ่งยากซับซ้อนและผลตามมาของการกระทำหัตถการคือปัญหาเลือดออก การป้องกันโรคมีขั้นตอน คือนัดพบทันตแพทย์ปีละ 2 ครั้งเพื่ออุดร่องฟันด้วย sealant และตรวจรักษาฟันมีปัญหาก่อนที่จะลุกลามมาก ให้ใช้ฟลูออไรด์อย่างสม่ำเสมอในรูปยากินและยาสีฟัน แนะนำให้ผู้ป่วยปกครองสนใจเรื่องการแปรงฟันอย่างถูกวิธีที่จะจัดกราบจุลินทรีย์อย่างมีประสิทธิภาพ

3. ติดตามการให้ยากันชัก Phenobarb ไม่พบว่ามี Hyperactive

4. ติดตามการพัฒนาการเคลื่อนไหว การใช้มือตา การใช้และเข้าใจภาษา สังคมและการช่วยเหลือตัวเองที่อายุ 3, 6, 9, 12, 18, 24, 36, 48 เดือน พบว่ายังอยู่ในเกณฑ์ปกติตามอายุ (รูปภาพที่ 2, 3 และ 4)

ผลข้างเคียงการให้น้ำเหลืองกับผู้ป่วยพบว่าเริ่มมีปฏิกิริยาจากพลาสมาโปรตีนในน้ำเหลืองมีอาการผื่นคันลมพิษ (Urticarial rash) หลังได้รับน้ำเหลือง การป้องกันคือการใช้ chlorpheniramine inj. iv ก่อนให้น้ำเหลืองทุกครั้งซึ่งช่วยลดอาการลมพิษและผื่นคันได้มาก

วิจารณ์

Congenital factor VII deficiency ที่มีเลือดออกในสมองเป็นโรคที่พบได้น้อย แต่ถ้าระดับของ Factor VII < 1–3 % ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะพบมีภาวะแทรกซ้อนจากการที่มีภาวะเลือดผิดปกติในสมอง 3,4 ดังนั้นแพทย์ผู้รักษาจะต้องนึกถึงภาวะแทรกซ้อนและให้การรักษาอย่างทันที่เพื่อป้องกันภาวะแทรกซ้อนที่ทำให้เกิดความพิการหรือเสียชีวิต ผู้ป่วยบางรายถูกวินิจฉัยผิดว่าเป็น Acquired prothrombin complex deficiency เพราะทั้ง APCD และ Factor VII def. ถ้ามีเลือดออกมาก ซ็อกอาจจะมีภาวะ DIC ร่วมด้วยอาจทำให้ APTT, PT, TT ยาวกว่าปกติได้ ดังนั้นหลังการรักษา APCD แล้วควรตรวจ Coagulogram ซ้ำว่าผิดปกติหรือไม่เพราะอาการและอาการแสดงของ APCD และ Factor VII def. ที่มีเลือดออกในสมองจะมีอาการและอาการแสดงคล้ายคลึงกัน

การรักษาผู้ป่วย Factor VII deficiency มีรายงานว่า การให้ Desmopressin หรือ DDAVP (1-deamino8D-arginine vasopressin) พบว่าสามารถทำให้ระดับ Factor VII จะเพิ่มขึ้นได้⁵ ในผู้ป่วยที่มีเลือดออกรุนแรง ต้องให้ Factor VII ทดแทน แต่ Factor VII มี half life 2–4 ชม. ดังนั้นจะต้องให้ FFP 10 มล/กก/ครั้ง ทุก ๆ 6 ชม. ปัญหาที่พบคือจะมี Volume overload ซึ่งจะทำให้การทำงานของไตบกพร่องตามมา⁶ แต่เนื่องจาก Factor VII ไม่ใช่ Labile factor จึงสามารถให้ Continuous infusion ในอุณหภูมิห้องได้ในปัจจุบันมี Recombinant factor VIIa ซึ่งมีประสิทธิภาพในการห้ามเลือดได้ดี⁷ ให้ในขนาด 20–30 มก/กก. ทุก 6 ชั่วโมง นาน 7 วัน มีประสิทธิภาพสูงในการรักษาภาวะเลือดออกแต่มีราคาแพง ในทางปฏิบัติสามารถใช้ยา 1 ขวดนานถึง 5 วันแต่ต้องดูยาจากขวดอย่างระมัดระวังด้วยเทคนิคปลอดเชื้อและแนะนำให้ดูยาจากขวดเพียงวันละครั้งเท่านั้น

ผู้ป่วยรายนี้ได้รับการรักษาด้วย FFP continuous 24 ชั่วโมงเป็นเวลา 5 วัน หลังจากนั้นผู้ป่วยมีอาการดีขึ้นก็ได้เลื่อนระยะห่างการให้ FFP ไปเป็น ทุก ๆ 8, 12, 24, 48, 72 ชม. และผู้ป่วยมีอาการดีขึ้นนัด

มาให้ FFP เป็น Prophylaxis treatment สัปดาห์ละ 2 ครั้ง ในต่างประเทศได้ให้ Factor VII concentrate เป็น Prophylaxis treatment⁸ ได้ผลดี แต่มีราคาแพง

ผู้ป่วยรายนี้มีเลือดออกในสมองและเกิดในตำแหน่งที่ทำให้เกิดการตีบตันของทางเดินน้ำไขสันหลัง ทำให้เนื้อสมองถูกกดและสมองโตเร็วขึ้นจึงต้องผ่าตัดใส่ Ventriculoperitoneal shunt เพื่อระบายน้ำไขสันหลังในผู้ป่วยรายนี้ การผ่าตัดจะกระทำในรายที่มีข้อบ่งชี้หรือมีความจำเป็นเท่านั้น เช่น ก้อนเลือดมีขนาดใหญ่มาก ๆ หรือไม่ตอบสนองของการรักษา พบว่าการให้ Recombinant Factor VIIa ซึ่งเป็น Universal hemostatic agent⁹ รวมทั้งการผ่าตัด^{10,11} จะช่วยให้ผู้ป่วยมีความพิการทางสมองน้อยกว่าการรักษาแบบประคับประคอง

จากรายงานในประเทศไทย ศ.อำไพวรรณและคณะ¹¹ ได้รายงานผู้ป่วยที่เป็น congenital factor VII def. 7 ราย เสียชีวิต 2 ราย และรอดชีวิต 5 ราย ในผู้ป่วย 5 รายได้ให้การรักษาด้วย FFP พบว่ามีอาการแทรกซ้อนคือลมชัก 1 ราย 2 รายมีอาการของ Hydrocephalus ต้องทำผ่าตัดใส่ Ventriculoperitoneal shunt 2 รายมีอาการเป็นปกติรักษาด้วย Factor VIIa ขนาด 20ug/kg q 6 hr.

สุจิตและคณะรายงานผู้ป่วย 4 รายเปรียบเทียบกับผู้ป่วยที่เป็น Congenital Factor VII def. ที่ให้ Prophylaxis ด้วย FFP หรือ Cryo-remove plasma 10 ml/kg สัปดาห์ละ 2 ครั้งพบว่าสามารถป้องกันภาวะเลือดออกในสมองซ้ำซึ่งเป็นภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงที่ทำให้พิการหรือเสียชีวิต ผู้ป่วย 2 รายที่ได้รับ Prophylaxis เมื่อติดตามอาการผู้ป่วยพบว่ามีอาการเจริญเติบโต พัฒนาการ คุณภาพชีวิตปกติ

ข้อเสียของการรักษาโรคนี้ด้วย FFP หรือ Cryo-remove plasma คือ การติดเชื้อโรคจากน้ำเหลือง มีภาวะ Inhibitor development เกิดขึ้นและโรคนี้ยังต้องให้การรักษาไปตลอดชีวิต

ในปัจจุบันนี้สามารถช่วยให้พ่อแม่ที่มีลูกเป็นโรค Factor VII deficiency มีลูกที่ปกติได้โดยการวินิจฉัยโรคแก่ทารกในครรภ์

การติดตามระยะยาวเป็นสิ่งจำเป็น การตรวจเช็คการทำงานของตับ โรคติดเชื้อจากการได้รับเลือดบ่อย เช่นไวรัสตับอักเสบบีซึ่งเป็นสาเหตุตับอักเสบริ่งในผู้ป่วยที่ได้รับส่วนประกอบของเลือด โรคเอดส์ ซิฟิลิส CMV EB virus Toxoplasmosis Filariasis

อาจพบผู้ป่วย Factor VII deficiency ที่มีอาการไม่รุนแรงซึ่งมีระดับแฟคเตอร์ 5-10% มักจะมาพบแพทย์ด้วยเรื่องมีอาการจ้ำเขียวบ่อย เวลาทำฟันจะพบว่ามึเลือดมากกว่าปกติทั่วไป

สรุป

ได้รายงานผู้ป่วยทารกแรกเกิด 1 รายที่เป็นโรค Congenital factor VII def. ที่มีปัญหาเลือดออกผิดปกติตั้งแต่แรกเกิดซึ่งน่าจะเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนเนื่องจากไม่มีประวัติคนในครอบครัวมีภาวะเลือดออกผิดปกติ สำหรับผู้ป่วยรายนี้มีภาวะแทรกซ้อนคือเลือดออกในสมอง(Intracranial hemorrhage) ทำให้เกิด Hydrocephalus ซึ่งต้องใส่ Ventriculoperitoneal shunt และมีแผลเป็นที่ตาข้างขวา (Corneal scar) เนื่องจากตาขวาปิดไม่สนิทเวลานอนหลับ ทำให้ตาตำแห้ง โรค Congenital factor VII deficiency นี้เป็นโรคที่พบได้น้อยแต่มีความสำคัญที่แพทย์จะต้องนึกถึงไว้เพราะเป็นโรคที่จะต้องวินิจฉัยและให้การรักษาเร็วที่สุดเพื่อป้องกันภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงโดยเฉพาะภาวะที่ทำให้มีเลือดออกในสมองซึ่งทำให้พิการหรือเสียชีวิตได้สูง ได้ติดตามการรักษาผู้ป่วยถึงปัจจุบันอายุ 4 ปี พบว่าพัฒนาการและการเจริญเติบโตเป็นปกติ อัตราการให้ FFP ห่างขึ้นจากสัปดาห์ละ 2 ครั้งเป็นเดือนละ 2 ครั้งและผู้ป่วยต้องใช้ใช้น้ำตาเทียมหยอดตาเนื่องจากตาข้างขวาปิดไม่สนิทเวลานอนหลับทำให้ตาตำแห้ง แต่ความพิการ Right facial palsy (LMN) และ Corneal scar ยังคงมีอยู่และให้คำแนะนำความรู้การรักษาโรคนี้รวมทั้งการป้องกันโรคนี้ในบุตรคนต่อไป

กิตติกรรมประกาศ

ผู้รายงานขอขอบพระคุณ นายแพทย์ จำรัส ภูมิภูมิ

ผู้อำนวยการโรงพยาบาลตราดที่อนุญาตให้รายงานผู้ป่วย นายแพทย์ สุชาติ สมบูรณ์ยศเดช หัวหน้ากลุ่มงานกุมารเวชกรรมโรงพยาบาลตราดเจ้าหน้าที่เวชระเบียน โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ และโรงพยาบาลพระปกเกล้า จันทบุรี รวมทั้งห้องสมุดโรงพยาบาลตราดที่สนับสนุนการค้นหาและรวบรวมข้อมูล

เอกสารอ้างอิง

1. Peyvandi F, Jenkins PV, Mannucci PM, Biollio A, Zeinali S, Perkins SJ, Perry DJ. Molecular characterization and three dimensional structural analysis of mutations in 21 unrelated families with inherited factor VII deficiency. *Thromb Haemost* 200;84:250-7.
2. Tamary H, Fromovich Y, Shalman L, Reich Z, Dym O, Lanir N, et al. Ala 244 Va is a common, probably ancient mutation causing factor VII deficiency in Moroccan and Iranian Jews. *Thromb Haemost* 1996;76:283-91.
3. Matthay KK, Koer MA, Ablin AR. Intracranial hemorrhagic in congenital factor VII deficiency. *J Pediatr* 1979;94:413-5.
4. Mariani G, Mazzucconi MG. Factor VII congenital deficiency. Clinical picture and classification of variants. *Haemostasis* 1983;13:167-77.
5. Berrettini M, De Cunto M, Agnelli G, Parise P, Nenci GG, DDAVP increases XII and VII activity in normal subjects and in patient with congenital factor VII deficiency. *Thromb Haemost* 1983;50:12.
6. Moran M, Kapsner C. Acute renal failure associated with elevated plasma oncotic pressure. *N Engl J Med* 1987;317:150-3.

7. Hedner U. Recombinant coagulation factor VIIa : From the concept to clinical application in hemophilia treatment in 2000. *Semin Thromb Haemost* 2000;26:363–6.
8. Cohen LJ, McWilliam NB, Neuberger R, Zinkham W, Bauer K, John Gribble T, et al. Prophylaxis and therapy with factor VII concentrate (Human) Immuno vpor heated in patient with congenital factor VII deficiency. A summary of case reports. *Am J Hematol* 1995;50:269–76.
9. Hedner U. Recombinant factor VIIa (Novoseven) as a hemostatic agent. *Semin Hematol* 2001;38(suppl 12):43–7.
10. Wong WY, Huang WC, Miller R, McGinly K, Whisnant JK,. Clinical efficacy and recovery levels of recombinant FVII (Novo seven) in the treatment of intracranial hemorrhage in severe neonatal factor VII deficiency. *Haemophilia* 2000;6:50–4.
11. Chuansumrit A, Visanuyothin N, Puapunwattana S, Chaivisuth A, Rasmidat P, Charoenkwan P, Chiemchanya P. Outcome of intracranial hemorrhage in infants with congenital factor VII deficiency. *J Med Assoc Thai* 2002;85(Suppl 4):S1059–S1064.
12. อ่ำไพวรรณ จวนสัมฤทธิ์, ศิริราช พัวพันวิณะ, อนงค์ ชัยวิสุทธิ์, พัชรลย์ รัศมีทัต, ทิพย์ศรีไพศาล, จรัสศรี ชวนะโรจนฤทธิ์, นิตยา วิษณุโยธิน, พงษ์จันทร์ หัตถ์รัตน์, ภาวะพร่องแฟกเตอร์ VII แต่กำเนิด วารสารกุมารเวชศาสตร์ 2541;37:179–86.