

## ๒. ปากแหวง—เพดานโหว่กรรมพันธุ์

ปากแหวง—เพดานโหว่แต่กำเนิด มีสาเหตุ ๓ ประการ : (๑) อาจเกิดเพราะทารกเจริญเติบโตในสิ่งแวดล้อมที่ผิดปกติ, อาทิ มารดาได้รับ คอรัติโคสตีรอยบุก ขณะตั้งครรภ์, มารดาเป็นทึบเยอร์มันใน ๓ เดือนแรกของการตั้งครรภ์ เป็นต้น; (๒) อาจเกิดเพราะความผิดปกติของ ไทรโมโธสม ในทารก, เช่น ในรายที่เป็น ไทรโธสมีย ของ ไทรโมโธสม กลุ่ม ๑๓—๑๕, พบความผิดปกติของอวัยวะหลายอย่างรวมทั้งปากแหวง—เพดานโหว่; (๓) อาจเกิดเพราะความผิดปกติของ ยีน ในในทารก. ในที่นี้จะกล่าวถึงเฉพาะแบบของปากแหวงพวกหลังสุด, ซึ่งมีการถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์เท่านั้น.

ปากแหวง—เพดานโหว่ที่พบโดยไม่มี ความพิการ ร่วมของ อวัยวะอื่น ในร่างกาย, อาจแย่งออกได้เป็น ๓ พวก :

๑. ปากแหวงร่วม/ไม่ร่วมกับเพดานโหว่. ผู้มี ยีน ผิดปกติอาจปากแหวงอย่างเดียวหรือร่วมกับเพดานโหว่ด้วย. แบบของการ ถ่าย ทอด ทาง กรรม พันธุ์ ยังไม่เป็นที่ทราบแน่. เคอร์ติส และคณะประมาณว่า ถ้าบิดามารดาปรกติมีบุตรเป็น ๑ คน บุตรคนต่อไปมีโอกาสเป็น ๔ เปอร์เซ็นต์, ถ้า

บิดาหรือมารดาเป็นและเคยมีบุตรเป็นมาแล้ว ๑ คน บุตรคนต่อไปมีโอกาสเป็น ๑๗ เปอร์เซ็นต์, ถ้าบิดามารดาปรกติมีบุตรเป็น ๒ คน บุตรคนต่อไปมีโอกาสเป็น ๕ เปอร์เซ็นต์. ปากแหวง—เพดานโหว่ที่พบส่วนใหญ่เป็นแบบนี้.

๒. เพดานโหว่อย่างเดียว. เกิดจาก ยีน คนละตำแหน่งกับปากแหวงร่วม/ไม่ร่วมกับเพดานโหว่. ภาวะนี้ก็ยังไม่ทราบแบบที่แน่นอนของการถ่ายทอด. เคอร์ติส และคณะประมาณว่า ถ้าบิดามารดาปรกติมีบุตรเป็น ๑ คน โอกาสที่บุตรคนต่อไปจะเป็นเท่ากับ ๒ เปอร์เซ็นต์, ถ้าบิดาหรือมารดาเป็น บุตรแต่ละคนมีโอกาสเป็น ๖ เปอร์เซ็นต์, ถ้าบิดาหรือมารดาเป็นและมีบุตรเป็น ๑ คน โอกาสที่บุตรคนต่อไปจะเป็นเท่ากับ ๑๕ เปอร์เซ็นต์.

๓. ริมฝีปากล่างแหวงตรงกลาง. พบน้อย, ถ่ายทอดแบบด้อย ออโตโซมัล.

นอกจากปากแหวง—เพดานโหว่ที่พบเป็นภาวะโดดเดี่ยวโดยตัวของมันเองแล้ว, ยังอาจ เกิด ร่วมกับ ภาวะอื่น รวม เป็น กลุ่มอาการขึ้น, ได้แก่ :

(ก) กลุ่มอาการปากแหวงและ/หรือเพดานโหว่ ร่วมกับถุงเมือกที่ริมฝีปากล่าง.

ภาวะนี้ถ่ายทอดแบบเด่น ออโตโซมัล. ใน  
บางรายแทนที่จะมีถุงเมือก อาจมีเพียงรอย  
ขุมที่ริมฝีปากล่าง.

(ข) กลุ่มอาการปากแหว่งและเพดาน  
โหว่ ร่วมกันขูดงเมือกที่ริมฝีปากล่าง, ปัก  
ที่ขา, วิกฤตที่นิ้วและอวัยวะเพศ. ถ่าย  
ทอดแบบเด่น ออโตโซมัล.

(ค) กลุ่มอาการปากแหว่งและเพดาน  
โหว่ ร่วมกันนิ้วคิติกันเป็นพิศ. ถ่ายทอด  
แบบเด่น ออโตโซมัล.

(ง) กลุ่มอาการปากแหว่ง ร่วมกัน  
มือและเท้าแยก. ถ่ายทอดแบบเด่น ออโต-  
โซมัล.

(ง) กลุ่มอาการ ปากแหว่ง ตรงกลาง  
ร่วมกันภาวะนิ้วเกิน.

(จ) กลุ่มอาการ เขี้ยวรี—โรบิน มี  
ลิ้นห้อย, คางเล็ก, และเพดานโหว่.

(ฉ) กลุ่มอาการปากแหว่งและเพดาน  
โหว่, ผิวหนังเจริญผิดปกติ, มือเท้าพิการ,  
และปัญญาอ่อน.

(ช) กลุ่มอาการ โรเบอร์ต มีลักษณะ  
ปากแหว่งและเพดานโหว่ และกระดูกแขน  
ขาวิกลรูป. กลุ่มอาการ ง—ช ถ่ายทอด  
แบบด้อย ออโตโซมัล.

(ซ) กลุ่มอาการเพดานโหว่, ตาห่าง  
และหน้าผากตรงกลางนูน.

(ณ) กลุ่มอาการ ปากหน้านว. มี  
กระดูกขากรรไกรแหว่ง, ลิ้นแหว่ง, รูป  
หน้า, ศีรษะและมีอวัยวะ, ปัญญาอ่อน.

กลุ่มอาการ สองอย่าง หลงนี้ ถ่ายทอด  
แบบด้อยจับเกี่ยวกับ เช็กซ.

นอกจากนี้ภาวะปากแหว่ง—เพดานโหว่  
ยังอาจพบร่วมกันกับกลุ่มอาการอีกหลายอย่าง,  
แต่ไม่บ่อยเหมือนกลุ่มอาการข้างต้น.

ที่กล่าวมานี้เป็นการ รวบรวม ความรู้  
ปัจจุบัน, ต่อไปอาจมีผู้พบกลุ่มอาการของ  
รูปวิกลร่วมกับปากแหว่ง—เพดานโหว่เพิ่ม  
ขึ้น, และอาจมีชนิดแปลก ๆ ของปาก  
แหว่ง—เพดานโหว่ที่เกิดขึ้นเป็นภาวะโรค-  
เดี่ยว, มีแบบของการถ่ายทอดทางกรรม-  
พันธุ์ และ เอ็มไฟริคัล ริสค์ แตกต่างกัน  
ออกไป.

#### เอกสาร

1. Holdsworth, W.G.: Cleft Lip and  
Palate. 3rd. Ed., Grune & Stratton, New  
York, 1963.

2. McKusick, V.A.: Mendelian Inhe-  
ritance in Man. 2nd. Ed., The Johns  
Hopkins Press, Baltimore, 1968.

3. Morley, M.E.: Cleft Palate and  
Speech. 4th. Ed., Livingstone, Edinburgh,  
1958.

4. Reed, S.C.: Counseling in Medi-  
cal Genetics. 2nd. Ed., W.B. Saunders,  
Philadelphia, 1963.

วิจารณ์ พานิช พ.บ., M.S.  
(บัณฑิตวิทยาลัย)