

บทที่ 1

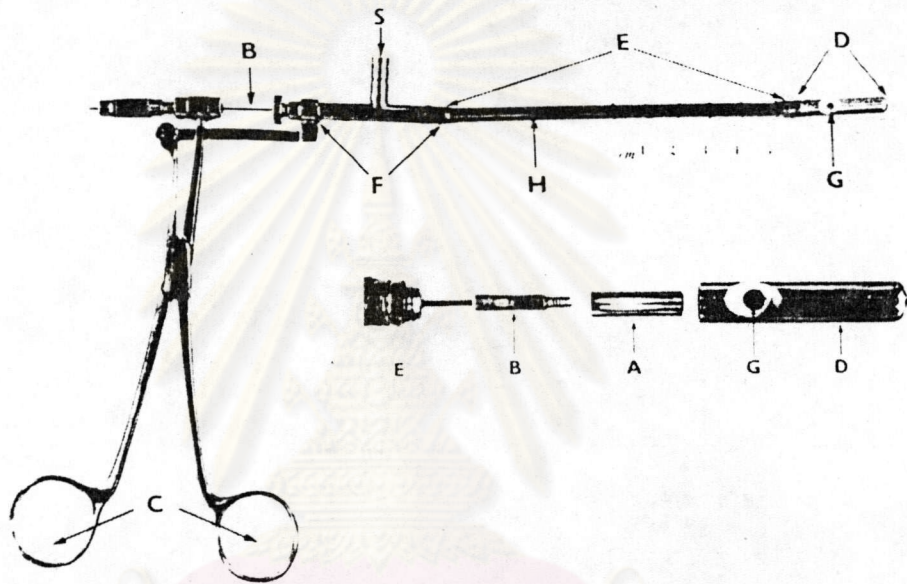


บทนำ

โรค Hirschsprung เป็นความพิการแต่กำเนิดของลำไส้ใหญ่ ซึ่งเกิดจากการขาด ganglion cells ของระบบประสาทส่วนปลาย เป็นผลให้ลำไส้ส่วนนั้นมีการเคลื่อนไหวผิดปกติ และเป็นสาเหตุให้เกิดปัญหาท้องผูก หรือลำไส้อุดตันได้ ส่วนมากจะพบความผิดปกติที่บริเวณลำไส้ใหญ่ส่วนปลาย การวินิจฉัยจะอาศัยจากประวัติ การตรวจร่างกาย การตรวจทางรังสีด้วยวิธี Barium enema และการตัดชิ้นเนื้อจากลำไส้ส่วนที่สงสัยว่าผิดปกติ ซึ่งนับว่าเป็นวิธีที่สำคัญที่สุด อย่างไรก็ตามการวินิจฉัยโดยอาศัยลักษณะทางคลินิก และรังสีวิทยา ไม่สามารถให้ผลถูกต้องได้เต็มที่ และยังทำให้ยากต่อการดูแลรักษาในผู้ป่วยบางราย การตัดชิ้นเนื้อจากลำไส้ส่วนที่สงสัยว่าผิดปกติ เพื่อทำการตรวจทางพยาธิวิทยาโดยการตรวจหา ganglion cells ซึ่งใช้วิธีการผ่าตัดทำ full thickness rectal biopsy ต้องมีการให้ยาสลบในเด็ก ต้องทำในท้องผ่าตัด และอาจมีปัญหาระกช้อนเกิดขึ้นได้ เช่น ลำไส้ทะลุ หรือแผลติดเชื้อได้ และอาจเป็นผลทำให้เกิดความไม่แน่นอนในการวินิจฉัย อันจะทำให้การวินิจฉัยล่าช้า ซึ่งจะเกิดผลเสีย ได้แก่ ลำไส้ขยายมากขึ้น หรือเกิด enterocolitis ที่อันตรายรุนแรงถึงชีวิตได้ หรืออาจนำผู้ป่วยไปผ่าตัดโดยไม่จำเป็น

การตรวจชิ้นเนื้อเฉพาะส่วน mucosa และ submucosa โดยวิธีการย้อม acetylcholinesterase (AChE) activity ได้เริ่มนำมาใช้ในแถบประเทศตะวันตก ตั้งแต่ปี ค.ศ. 1972 (Meier-Ruge et al., 1972 ; Lake et al., 1978) และในปัจจุบันเป็นวิธีมาตรฐานยอมรับกันทั่วโลก เพราะได้พิสูจน์แล้วว่าให้ผลถูกต้องแม่นยำมากเกือบ 100 % เป็นวิธีที่ง่ายและสะดวก ผลผล่ง่ายกว่าการตรวจหา ganglion cells ในชิ้นเนื้อที่ได้จากการผ่าตัดทำ full thickness rectal biopsy ว่ามีหรือไม่มี การนำชิ้นเนื้อมาตรวจสอบสามารถทำได้ง่ายโดยใช้เครื่องมือที่เรียกว่า rectal suction kit (ภาพที่ 1) ดูดเอาส่วน mucosa และ submucosa

จากลาไส้ใหญ่ส่วน rectum ซึ่งสามารถทำได้ที่ห้องตรวจผู้ป่วยนอก ไม่ต้องให้ยาสลบเด็ก ไม่เจ็บปวด และไม่เคยปรากฏอาการแทรกซ้อนจากการใช้เครื่องมือดูดเอาชิ้นเนื้อมา



ภาพที่ 1 แสดงเครื่องมือ rectal suction biopsy tube
 A : cylindrical knife, B : central operation wire, C : Jackson-negus handle
 D : biopsy capsule, E : flexible tube
 F : suction handle unit, G : side aperture
 H : longitudinal marker, and S : side arm for connection for suction
 (Noblett, 1969)

ตรวจ (Hamoudi et al., 1980 ; Huntley et al., 1982 ; Meier-Ruge et al., 1972) แต่วิธีการทำเช่นนี้ยังไม่มีการทำงานในประเทศไทยมาก่อนเลย ดังนั้นคณะผู้จัดทำวิจัยชุดแรก อันประกอบไปด้วย น.พ.สุทธิพร จิตต์มิตรภาพ พ.ญ.วิไล ชินธเนศ และ น.พ.วีระ กสานติกุล โดยทุนรัชดาภิเษกสมรภของคณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย ประจำปี 2532-2533 ได้จัดทำโครงการวิจัย เพื่อจะนำเอาวิธีนี้มาใช้ในการวินิจฉัยโรค Hirschsprung ในโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ เป็นแห่งแรกของประเทศไทย และได้รายงานประสิทธิภาพของการตรวจด้วยวิธีนี้ไว้ คิดเป็น 100 % sensitivity , 95.5 % specificity , 95.8 % positive predictive value และ 100 % negative predictive value ซึ่งจากผลการวิจัยแสดงให้เห็นว่า วิธีการตรวจหา AChE activity เป็นวิธีที่มีประสิทธิภาพ และให้ผลน่าเชื่อถือมาก เช่นเดียวกับที่มีรายงานจากต่างประเทศ

แต่เนื่องจากได้มีรายงานว่า ในผู้ป่วยที่มีอายุน้อยมาก เช่น ในทารกแรกคลอดในช่วง 1-2 สัปดาห์แรก AChE activity ที่พบในชั้นต่าง ๆ ของชั้นเนื้อลาไส้ใหญ่ จะต่างไปจากที่พบในเด็กที่เป็นโรค Hirschsprung ที่มีอายุมากขึ้น (Landmann et al., 1987) โดยอาจจะพบเฉพาะเส้นประสาทขนาดใหญ่ในชั้น submucosa โดยที่ชั้น mucosa ปกติก็ได้ ทำให้การวินิจฉัยผิดพลาดได้ ดังนั้นจึงได้ทำการวิจัยเชิงบรรยาย (descriptive research) มีระยะเวลาในการเก็บตัวอย่างจากผู้ป่วยเพื่อทำการวิจัยเป็นระยะเวลา 1 ปี โดยเริ่มตั้งแต่ มกราคม 2535 จนถึง ธันวาคม 2535 เพื่อที่จะหารูปแบบกัมมันตภาพของเอ็นไซม์ AChE ในชั้นเนื้อลาไส้ใหญ่ของเด็กที่ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรค Hirschsprung ในช่วงอายุตั้งแต่แรกเกิดจนถึง 3 ปี

ประโยชน์ที่คาดว่าจะได้รับจากการวิจัย

1. ช่วยในการวินิจฉัยโรค Hirschsprung ในเด็กแรกเกิดจนถึงอายุ 3 ปี ได้ถูกต้องและแม่นยำยิ่งขึ้น
2. ช่วยประเมินผลการรักษาในอนาคต และติดตามการดำเนินของโรคได้ อย่างถูกต้อง