

## ทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส

### ความหมาย

ทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส หรือบางครั้งมักเรียกว่า ทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส คอมเพล็กซ์ (Tuberous Sclerosis Complex หรือ TSC) เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับหลายระบบ โดยการมีตุ่มหรือก้อนเนื้อเกิดขึ้นที่อวัยวะสำคัญต่างๆ เช่น สมอง หัวใจ และไต ส่งผลให้เกิดปัญหาต่างๆ เช่น เกิดอาการชัก ปัญหาในการเรียนรู้ มีความบกพร่องทางสติปัญญา ตลอดจนมีปัญหาทางพฤติกรรม กลุ่มอาการนี้เมื่อเกิดขึ้นแล้วไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้

### ความเป็นมา

เฟรดดริค แดเนียล วอน เร็คคลิงฮอเซน (Friedrich Daniel von Recklinghausen) ชาวเยอรมันเป็นผู้สังเกตอาการที่มีตุ่มหรือก้อนเนื้อที่หัวใจเป็นครั้งแรกในราวปี ค.ศ. 1862 ต่อมาในปี ค.ศ. 1880 แพทย์ชาวฝรั่งเศสชื่อ บอร์นวิลล์ (Bourneville) ได้เรียกโรคนี้อีกว่า ทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส โดยเขาได้อธิบายว่าเป็นพยาธิสภาพของสมองส่วนซีรีบรัล (cerebral) ซึ่งเขาพบในเด็กหญิงวัย 15 ปี ที่มีอาการชัก มีความบกพร่องทางสติปัญญา และมีรอยตุ่มที่ใบหน้าอาการนี้มีชื่ออีกหลายอย่างเช่น โรค บอร์นวิลล์ (Bourneville's disease) โรคพริงเกิล (Pringle's disease) เป็นต้น อย่างไรก็ตามชื่อเหล่านี้สร้างความสับสนในการเรียกชื่อกลุ่มอาการนี้ จึงไม่ได้ใช้เรียกกัน คงใช้แต่ ทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส

### อุบัติการณ์

โดยประมาณจะพบ ทูเบอร์รัส สเคลอโรสิสได้ 1 คน ต่อเด็กเกิดใหม่ 6000 คน แม้ว่าทูเบอร์รัส

สเคลอโรสิส จะมีการถ่ายทอดทางพันธุกรรม แต่ส่วนใหญ่พบว่าเกิดจากการผ่าเหล่าใหม่ (new mutations) ซึ่งทำให้เกิดภาวะนี้ได้ถึงร้อยละ 75 ของบรรดาคนที่เป็นโรคนี้นี้ทั้งหมด โอกาสในการเกิดทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส นี้ระหว่างเพศชายและเพศหญิงเท่าๆ กัน และโอกาสที่จะส่งต่อไปยังลูกได้ถึงร้อยละ 50 นอกจากนี้ยังพบเด็กที่มีอาการออทิสติกในเด็กที่เป็นทูเบอร์รัส สเคลอโรสิสสูงถึงร้อยละ 40- 45 และในบรรดาเด็กที่เป็นออทิสติกจะพบเด็กที่เป็นทูเบอร์รัส สเคลอโรสิสร้อยละ 1 - 4

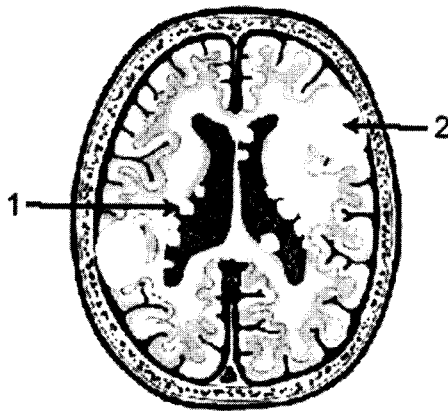
### อาการแสดงทางร่างกาย

อาการแสดงของทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส ซึ่งนำไปสู่การวินิจฉัยประกอบด้วยตุ่มหรือก้อนเนื้อ (hamartomaceous lesions) ของสมอง หัวใจ ไต ผิวหนัง ปอด และตา มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญา อาการชักภาวะออทิสซึมมีปุ่มขึ้นที่นิ้วมือ (fibromous of the finger) และที่เล็บหัวแม่เท้าหรือหัวแม่มือ มีฟันผุกร่อน และมีรอยต่างขาวตามผิวหนัง อาการที่เด่นชัด 3 ประการ ที่ช่วยในการวินิจฉัยทูเบอร์รัส สเคลอโรสิส นี้คือ 1) อาการชัก 2) มีภาวะบกพร่องทางสติปัญญา และ 3) มีตุ่มไขมันขึ้นตามใบหน้า (adenoma sebaceum) ซึ่งเป็นลักษณะ 3 ประการ ที่ตรวจพบได้ง่ายทางคลินิก ถึงแม้ว่าบุคคลที่มีภาวะทูเบอร์รัส สเคลอโรสิสบางรายอาจมีอาการแสดงเพียงเล็กน้อยและไม่มีความบกพร่องทางสติปัญญาเลยก็ตาม แต่บางรายอาจมีความบกพร่องทางสติปัญญาในระดับรุนแรงมากก็ได้

ตุ่มหรือก้อนเนื้อเหล่านี้เป็นการเจริญเติบโตที่มีลักษณะคล้ายก้อนเนื้อออก (tubers) ก้อนเนื้อที่

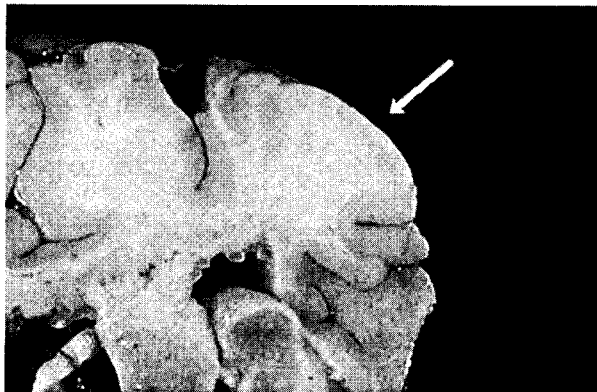
เกิดขึ้นกับอวัยวะภายในที่พบบ่อยคือ ก้อนเนื้อที่เกิดขึ้นในสมอง (cerebral hamartas) ซึ่งเป็นชนิดธรรมดาหรือสามารถกลายเป็นเนื้อร้ายในสมอง (subependymal giant cell astrocytomas) ได้ ก้อนเนื้อที่เกิดขึ้นในหัวใจ (rhabdomyomas) และก้อนเนื้อที่เกิดขึ้นที่ไต (angiomyolipomas) ซึ่งประกอบด้วยไขมัน กล้ามเนื้อ และเส้นเลือด (Kwiatkowski and Short, 1994 cited in Henske et. al., 1996) รอยตุ่มหรือรอยแผล (lesions) ของสมองนั้นเกิด

ขึ้นที่บริเวณพื้นผิวของเนื้อสมองส่วนที่เรียกว่า gray-white matter และเข้าไปแทนที่เนื้อเยื่อสมองส่วนที่ปกติ ตุ่มที่พบที่สมองนี้มีความสัมพันธ์กับการเกิดภาวะบกพร่องทางสติปัญญาและอาการชัก แม้ว่า จะมีเพียงประมาณร้อยละ 60 ของคนที่มีภาวะทูเบอร์สเคลอโรสิส มีอาการชักและเพียงร้อยละ 40 ที่เป็นบุคคลที่มีความบกพร่องทางสติปัญญา การเกี่ยวข้องกับสมองมีความสัมพันธ์กับภาวะออทิสซึมและความผิดปกติทางพฤติกรรม



1. ตุ่มใต้เนื้อสมอง (Subependymal Nodule)
2. ก้อนเนื้อที่คอร์ติคอลล (Cortical Tubers)

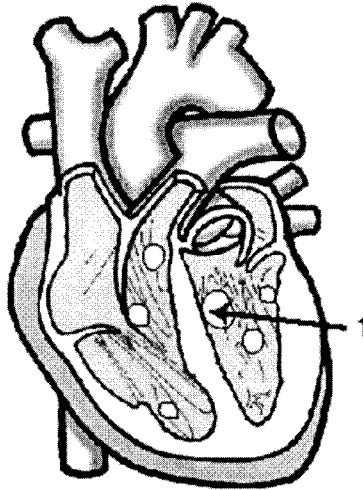
รูปที่ 1. เป็นภาพตัดขวางของสมอง



รูปที่ 2. เป็นภาพตัดขวางของสมอง ลูกศรชี้ให้เห็นถึงตุ่มใต้สมอง

นอกจากนี้ยังพบว่ามากกว่าร้อยละ 50 ของเด็กที่เป็นทูเบอร์ส สเคลอโรสิส เป็นเด็กออทิสติก และมีเด็กเหล่านี้จำนวนไม่น้อยที่มีภาวะสมาธิสั้นอยู่ไม่นิ่ง (ADHD) ก้อนเนื้อที่อยู่ในสมองบางครั้งจะไปอุดตันทางเดินของน้ำที่หล่อเลี้ยงสมองและกระดูกสันหลัง (cerebrospinal fluid) และจำเป็นต้องทำการผ่าตัดเพื่อเอาก้อนอุดตันนี้ออก เมื่อเด็กที่เป็นทูเบอร์ส สเคลอโรสิส มีอายุเพิ่มขึ้นรอยตุ่มเหล่านี้จะมีหินปูนไปเกาะ ทำให้สามารถตรวจพบได้ง่ายขึ้นโดย MRI (Magnetic Resonance Images) หรือ การตรวจจสมองด้วยคอมพิวเตอร์ (C-T SCANS)

ก้อนเนื้อหรือตุ่มที่เกิดที่หัวใจ(Rhabdomyomas) อาจมีจำนวนมากตุ่มชนิดนี้มักจะเป็นเครื่องมือที่มีประสิทธิภาพในการวินิจฉัยทูเบอร์ส สเคลอโรสิส เนื่องจากสามารถพบได้บ่อยในเด็กที่เป็นโรคนี้และสามารถตรวจพบได้โดยการทำอัลตราซาวด์ (ultrasound) ตั้งแต่เด็กอยู่ในครรภ์ ส่วนตุ่มหรือก้อนที่เกิดที่หัวใจโดยทั่วไปแล้วมักไม่ก่อให้เกิดปัญหาที่รุนแรงยกเว้นในกรณีที่ก้อนหรือตุ่มนี้ไปอุดตันการไหลเวียนของโลหิตในห้องหัวใจด้านล่าง (ventricles) และก้อนเหล่านี้มักลดขนาดลงและหายไปเองในที่สุด

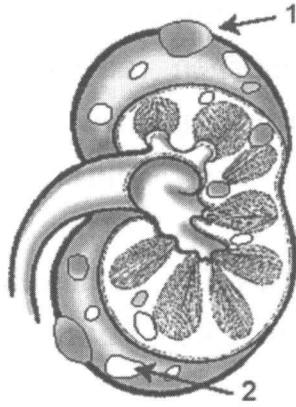


1. ก้อนเนื้อที่หัวใจ (Rhabdomyoma)

### รูปที่ 3. ภาพตัดขวางของหัวใจ

เด็กที่เป็น ทูเบอร์ส สเคลอโรสิส นี้บางครั้งอาจมีถุงน้ำที่ไต (renal cyst) แต่ในผู้ใหญ่มักพบลักษณะที่เป็นก้อนเนื้อ (angiomyolipomas) ถุงน้ำที่ไตนี้มีความเป็นไปได้ที่จะก่อให้เกิดอันตราย

เนื่องจากมักนำไปสู่ระยะสุดท้ายของโรคไตและความดันโลหิตสูง ตุ่มหรือก้อนชนิดที่พบที่ไตนี้ โดยทั่วไปไม่ได้ทำอันตรายถึงแก่ชีวิต แต่พบบ้างจำนวนน้อยที่ก้อนเนื้อที่ไตของคนที่เป็น ทูเบอร์ส สเคลอโรสิส สามารถกลายเป็นเนื้อร้ายได้

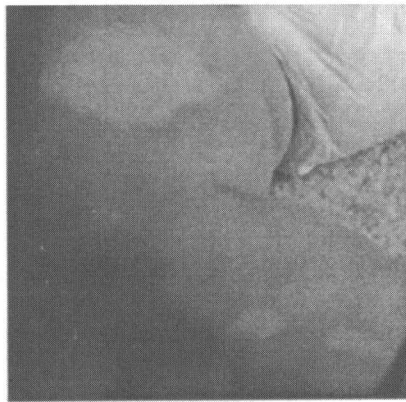


1. ก้อนเนื้อชนิดหนึ่งที่ไต (Angiomyolipoma)
2. ถุงน้ำ (Cyst)

#### รูปที่ 4. ภาพตัดขวางของไต

ความผิดปกติของผิวหนังที่เกี่ยวข้องกับทูเบอร์ัสสเคลอโรสิส มีได้อย่างหลากหลาย ได้แก่ การมีตุ่มเล็ก ๆ ตามใบหน้า ผิวหนังที่เป็นรอยต่างขาว หรือมีลักษณะที่หนาเป็นปื้นซึ่งแตกต่างจากผิวหนังธรรมดา

มักจะพบได้ในผู้ป่วยทุกวัยแม้แต่ทารกที่อยู่ในครรภ์ ตุ่มเหล่านี้อาจมีลักษณะเป็นรูปหลายเหลี่ยม หรือ มีรูปร่างคล้ายโคมะกอก ซึ่งอาจเกิดขึ้นเป็นจุดขาวเล็กเป็นกลุ่ม ๆ

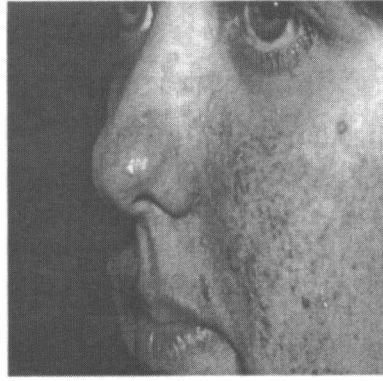


#### รูปที่ 5 อาการทางผิวหนังที่มีลักษณะเป็นต่างขาว

อาการแสดงทางผิวหนังของทูเบอร์ัสสเคลอโรสิส อีกประการหนึ่งคือ ตุ่มที่มีลักษณะสีแดงหรือสีชมพูที่เกิดที่บริเวณแผ่นหลัง

ตุ่มที่เกิดขึ้นตามใบหน้า (facial angiofibromas) หรือที่มีลักษณะเป็นเม็ดไขมัน (adenoma sebaceum) จะเป็นตัวบ่งชี้ที่สำคัญประการหนึ่งของทูเบอร์ัสสเคลอโรสิส ตุ่มแดงเล็ก ๆ นี้มักจะพบ

บริเวณรอบ ๆ จมูก แก้ม และคาง ซึ่งพบได้ประมาณร้อยละ 70 ของบุคคลที่เป็นทูเบอร์ัสสเคลอโรสิสรอยตุ่มนี้มักจะพัฒนาขึ้นในระหว่างอายุ 5 ปีจนถึงวัยเจริญพันธุ์ ส่วนตุ่มชนิดที่มีลักษณะคล้ายกับของสัตว์ (ungual fibromas) มักพบได้เหมือนกันที่ใบหน้าใกล้ ๆ หน้าผาก เปลือกตา แก้ม หรือหนังศีรษะและสามารถพบได้ ตั้งแต่แรกเกิด



**รูปที่ 7** เป็นภาพของตุ่มชนิด Angiofibroma ที่เกิดขึ้นที่ใบหน้า

ลักษณะที่พบอีกประเภทหนึ่งคือ ฟันกร่อน เป็นรูซึ่งพบได้ถึงร้อยละ 90 ของบุคคลที่เป็น ทูเบอร์อสเคลอโรสิส ในขณะที่อาการนี้พบได้เพียงร้อยละ 9 ของคนทั่วไป ดังนั้นการมี รูหรือหลุมที่เคลือบฟัน (enamel) ร่วมกับอาการแสดงอย่างอื่นเช่น ถุงน้ำในกระดูก (bone cyst) และตุ่มที่เหงือก (gingival fibromas) จะเป็นตัวบ่งชี้ประกอบของภาวะนี้

### การวิเคราะห์ทางพันธุกรรม

ทูเบอร์อสเคลอโรสิส เป็นความผิดปกติของโครโมโซมร่างกายที่เป็นลักษณะเด่น สาเหตุส่วนใหญ่เกิดจากการผ่าเหล่าของยีน หนึ่งในสองตัวที่รู้จักกันดี ยีน TSC1 ตั้งอยู่บนโครโมโซม 9q 34 และยีน TSC2 เกิดที่โครโมโซม 16p13 มีการพบตำแหน่งที่ชัดเจนของยีน TSC2 เมื่อปี ค.ศ. 1993 และปัจจุบันนี้เป็นที่รู้จักกันดีว่าบริเวณนี้รับผิดชอบในการผลิตโปรตีนชื่อ ทูเบอร์ิน (tuberin) ซึ่งมีหน้าที่ยับยั้งการเจริญเติบโตของเนื้องอก การผ่าเหล่าของยีนเหล่านี้ไปยับยั้งการป้องกันการผลิตสารทูเบอร์ิน และทำให้เนื้อเยื่อบางชนิดเจริญเติบโตอย่างผิดปกติสำหรับ TSC1 นั้นเพิ่งสามารถระบุได้ไม่นานมานี้เอง ดังนั้นยังไม่เป็นที่รู้จักกันนักในเรื่องหน้าที่ของมัน ปัจจุบันนี้ นักวิจัยยังคงทำการศึกษาค้นคว้าต่อไป เพื่อหาตำแหน่งของยีน TSC1 ในโครโมโซม 9 และศึกษาหน้าที่ของยีนตัวนี้

### สาเหตุ

ทูเบอร์อสเคลอโรสิส เป็นกลุ่มอาการที่มีลักษณะถ่ายทอดทางพันธุกรรม ถึงแม้ว่าส่วนใหญ่ของคนที่เป็นโรคนี้อาจเกิดเนื่องมาจากการผ่าเหล่า ดังนั้นมักไม่พบประวัติการเป็นโรคนี้นี้ในครอบครัว โรคนี้นักถูกจัดอยู่ในกลุ่มอาการที่เกี่ยวข้องกับผิวหนังและระบบประสาท (neurocutaneous) อาการของคนที่เป็นจะแตกต่างกันออกไป บางคนมีอาการเพียงเล็กน้อยเท่านั้นและมีสติปัญญาปกติ ไปจนถึงทำให้เกิดความบกพร่องทางสติปัญญาในระดับรุนแรง และมีการควบคุมอาการชักได้ยาก เกิดได้กับคนทุกเพศและทุกเชื้อชาติ อาการนี้จะแสดงให้เห็นช่วงใดก็ได้ ตั้งแต่ทารกถึงวัยผู้ใหญ่ แต่ส่วนใหญ่มักพบได้ ในช่วงอายุ 2 - 6 ปี

### การวินิจฉัย

การตรวจตาอาจพบความผิดปกติของจอประสาทตา (retinal abnormalities) การมีผิวหนังที่มีลักษณะเป็นสีขาวยืด (pale patches) และอาจมีก้อนเนื้อ การบ่งชี้ถึงความผิดปกติของหัวใจ รวมถึงจังหวะการเต้นของหัวใจผิดปกติ ซึ่งสามารถตรวจได้จาก การตรวจคลื่นหัวใจด้วยคลื่นไฟฟ้า (electrocardiogram) หรือการตรวจก้อนเนื้อจากการทำอัลตราซาวด์ (ultrasound) การตรวจด้วย MRI

(magnetic resonance images) ที่สมอง สามารถแสดงให้เห็นถึงก้อนเนื้ออกที่สมอง การทำ MRI อาจตรวจพบการเกาะของหินปูนในสมองได้ ส่วนที่ปากอาจพบการเจริญเติบโตที่มีลักษณะคล้ายแผ่นยาง (rubbery) ที่ลิ้นและเหงือก การตรวจอัลตราซาวด์ที่ไตอาจพบถุงน้ำก้อนเนื้ออกที่เป็นไขมันที่ไม่ใช่เนื้อร้าย หรือก้อนเนื้อร้ายได้ การตรวจผิวหนังด้วยแสงอัลตราไวโอเล็ต อาจพบจุดที่มีลักษณะคล้ายใบแอส (ash) ซึ่งไม่สามารถเห็นได้จากแสงปกติ การตรวจทางพันธุกรรม เพื่อหาความผิดปกติของ TSC1 หรือ TSC2 ก็สามารถทำได้

### การรักษาและการช่วยเหลือ

จนกระทั่งปัจจุบันนี้ ยังไม่มีการรักษาทูเบอร์สเคลอโรสิส โดยเฉพาะ การช่วยเหลือจากบุคลากรสหวิชาชีพเป็นสิ่งสำคัญในการจัดการระบบต่าง ๆ ของร่างกายที่ได้รับผลกระทบนี้ การตรวจร่างกายเป็นระยะ ๆ เป็นสิ่งจำเป็น ซึ่งทั้งนี้ ขึ้นอยู่กับก้อนเนื้อที่เกิดขึ้นกับอวัยวะภายในร่างกายทั้งหลาย ดังนั้นการวางแผนการรักษาควรพิจารณาเป็นรายบุคคล

สมอง : ถ้ามีอาการใหม่เกิดขึ้น เช่น อาการปวดศีรษะ อ่อนแรง อาเจียน มีอาการชักเพิ่มขึ้น หรือพฤติกรรมเปลี่ยนแปลงไป การตรวจสมองด้วยคอมพิวเตอร์ (computer tomography) หรือการทำ MRI สามารถช่วยในการวินิจฉัยได้ ก้อนเนื้อบางชนิดอาจโตขึ้นและเป็นผลให้เกิดภาวะที่มีน้ำในสมองเพิ่มขึ้นเกิดความดันในสมองเพิ่มขึ้นและจากผล C-T SCAN อาจช่วยในการพิจารณาถึงความจำเป็นในการทำผ่าตัด

ไต : ก้อนเนื้อที่เกิดขึ้นที่ไตอาจมีเลือดออกและบางรายซึ่งพบได้น้อยก้อนเนื้อนี้ได้กลายเป็นเนื้อร้าย การมีถุงน้ำในไตอาจกระทบการทำงานของไต เป็นผลให้เกิดความดันโลหิตสูง และเกิดภาวะไตวาย การตรวจด้วยวิธีอัลตราซาวด์ การตรวจปัสสาวะ การวัด

ความดันโลหิต และการตรวจการทำงานของไต อาจช่วยให้ทราบถึงภาวะเหล่านี้ได้

หัวใจ : อาจพบก้อนเนื้อที่หัวใจซึ่งตรวจพบได้จากการตรวจคลื่นหัวใจและอัลตราซาวด์ แต่ส่วนใหญ่แล้วก้อนเนื้อนี้มักลดขนาดลงและหายไปในที่สุด

ผิวหนัง : การรักษาด้วยเลเซอร์จะช่วยตกแต่งปัญหาที่เกิดจากตุ่มก้อนเนื้อที่ผิวหนังได้ ตุ่มที่เกิดที่เล็กซึ่งมักทำให้เกิดความเจ็บปวดสามารถเอาออกได้ด้วยการผ่าตัด

ปาก : ในรายที่เป็นอย่างรุนแรงอาจจำเป็นในการดูแลสุขภาพฟัน การพบนักแก้ไขการพูดสามารถช่วยได้ในรายที่มีปัญหา การกินและการกลืนอาหาร

อาการลมชัก : อาการชักที่เกิดจากทูเบอร์สเคลอโรสิส นี้มักจะควบคุมได้ยาก การบำบัดทางยา มักต้องมีการปรับยาและขนาดของยาอยู่เสมอ โดยเฉพาะอย่างยิ่งในช่วงวัยเด็ก การรักษาภาวะลมชักนี้ มักจะมีปัญหาในการรักษาความสมดุลระหว่างการจัดการอาการลมชักและการควบคุมพฤติกรรมที่เกิดจากอาการข้างเคียงของยา

### การจัดการศึกษาสำหรับเด็กที่เป็นทูเบอร์สเคลอโรสิส

เด็กที่มีภาวะ ทูเบอร์สเคลอโรสิส นี้ อาจมีสติปัญญาปกติไปจนถึงมีความบกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรงและรุนแรงมาก และอาจมีอาการออทิสติกร่วมด้วย ดังนั้น จึงเป็นการยากที่จะระบุถึงชนิดและระดับการช่วยเหลือ และการจัดการศึกษาที่เหมาะสม ดังนั้น การจัดการศึกษาสำหรับเด็กประเภทนี้ ควรมีการวางแผนการจัดการศึกษาเฉพาะบุคคล (Individualized Education Plan หรือที่เรียกว่า IEP)

เด็กบางคนที่มีพัฒนาการและสติปัญญาอยู่ในระดับปกติ ปัญหาของเด็กกลุ่มนี้คือปัญหาของการชักและปัญหาพฤติกรรม สำหรับอาการชักนั้น

ต้องได้รับการรักษาและควบคุมโดยแพทย์หรือกุมารแพทย์ ควบคุมอาการชักนั้นไม่ให้เกิดขึ้นบ่อย ปัญหาพฤติกรรมส่วนใหญ่ของเด็กประเภทนี้คือ ภาวะสมาธิสั้นและอยู่ไม่นิ่ง (ADHD) ซึ่งจะต้องได้รับการปรับพฤติกรรมควบคู่กับการบำบัดทางยา ซึ่งจะทำให้เด็กสามารถเรียนร่วมกับเด็กทั่วไปในชั้นปกติได้

สำหรับเด็กทูเบอร์ส สเคลอโรสิสที่มีปัญหาในการเรียนเช่นเด็กที่มีความบกพร่องทางสติปัญญาหรือเด็กที่มีภาวะออทิสติกร่วมด้วย ควรได้รับการศึกษาพิเศษตั้งแต่วัยเด็กเล็ก ๆ ซึ่งต้องคำนึงถึงความต้องการพิเศษของเด็กแต่ละคน เด็กเหล่านี้ควรได้รับการดูแลและฝึกฝนเช่นเดียวกับเด็กที่มีความบกพร่องทางสติปัญญาทั่วไป ทักษะที่สำคัญ ได้แก่ ทักษะการช่วยเหลือตนเอง การเคลื่อนไหว การใช้กล้ามเนื้อมัดใหญ่ มัดเล็ก ในกรณีที่เด็กมีปัญหาทางภาษาและการพูด การช่วยเหลือด้านการแก้ไขการพูดเป็นสิ่งจำเป็นเพื่อให้เด็กได้รับการฝึกพูดอย่างเป็นระบบ รูปแบบในการสื่อความหมายอย่างอื่น เช่น การใช้สัญลักษณ์ การใช้ภาษามือ การสื่อสารด้วยภาพหรือการใช้การสื่อสารทางเลือกอื่น ๆ เป็นสิ่งสำคัญสำหรับเด็กประเภทนี้เพื่อช่วยให้เด็กสามารถสื่อสารกับผู้อื่นเพื่อบอกความต้องการของตัวเองได้ สิ่งสำคัญอย่างยิ่งสำหรับนักการศึกษา คือการทำงานร่วมกับผู้ปกครอง โดยมีเป้าหมายเพื่อให้เด็กสามารถอยู่ร่วมกับผู้อื่นในสังคมได้โดยพึ่งพาตนเองมากที่สุด

สำหรับในประเทศไทยโรคนี้เป็นที่รู้จักกันน้อยมาก เนื่องจากเป็นโรคที่พบน้อยและขาดการวินิจฉัยที่ถูกต้อง ซึ่งทำได้ไม่ถนัดนัก เพราะต้องมีการตรวจวินิจฉัยด้วยระบบโดยเครื่องมือที่

ทันสมัย เช่น การทำอัลตราซาวด์ การตรวจสมองด้วยคอมพิวเตอร์ หรือการทำ MRI

### ตัวอย่างเด็กที่เป็นทูเบอร์ส สเคลอโรสิส

เด็กหญิงวัย 5 ปีเศษ ผิวขาว รูปร่างผอมบาง ใบหน้ามีจุดแดงเล็ก ๆ รอบจมูก ถ้าไม่สังเกตจะเห็นไม่ชัดเจน ลำตัว แขน ขา มีรอยด่างขาว 3 - 4 แห่ง มีขนาดเส้นผ่านศูนย์กลางประมาณ 0.5 - 1.5 ซม. เด็กมีความบกพร่องทางสติปัญญาระดับรุนแรง ส่งเสียงได้บ้างแต่ส่วนใหญ่เป็นคำที่ไม่มีความหมาย พังคำส่งง่าย ๆ ได้ โดยเฉพาะสิ่งที่ต้องทำเป็นประจำเด็กมักลืมเนื้ออ่อนแรง เวลาเดิน จะเดินขาทางเพื่อช่วยในการทรงตัว แต่ยังคงอยู่ในลักษณะไม่มั่นคง มักมองอย่างเหม่อลอย ไม่มีจุดหมาย หรือมองไปในระยะไกล การช่วยเหลือตัวเองทำได้น้อยมากหรือแทบไม่ได้เลย ยังต้องการความช่วยเหลือในการทำกิจวัตรประจำวัน เด็กมีอาการชักนาน ๆ ครั้ง สำหรับเด็กคนนี้ ถึงแม้ได้รับการวินิจฉัยตั้งแต่อายุ 2 ปี แต่ยังไม่ได้รับการช่วยเหลืออย่างถูกต้อง การบำบัดรักษาส่วนใหญ่เป็นการบำบัดทางยาเพื่อควบคุมอาการชักเท่านั้น หลังจากที่ได้รับการส่งเสริมพัฒนาการนานประมาณ 3 เดือน เด็กมีการตอบสนองดีขึ้น สามารถตอบรับหรือปฏิเสธโดยการพยักหน้าหรือสั่นหัวทันทีที่ถูกถาม การเดินแข็งแรงขึ้น ขาแกนน้อยลง เด็กตอบสนองทางสายตาได้ดีขึ้น มองตามสิ่งของอย่างมีจุดหมายมากขึ้น การประสานสัมพันธ์ของมือและสายตาดีขึ้นอย่างเห็นได้ชัด ผู้ปกครองรับรู้ได้ว่าเด็กมีพัฒนาการที่ดีขึ้น อย่างไรก็ตาม การที่เด็กมีพัฒนาที่เปลี่ยนแปลงไปเช่นนี้ เนื่องจากผู้ปกครองให้ความร่วมมือในการส่งเสริมพัฒนาการโดยการไปฝึกต่อที่บ้านอย่างต่อเนื่องและสม่ำเสมอ

## บรรณานุกรม

- Gillberg, I. C., Gillberg, C., & Ahlsen, G. (1994). "Autistic behaviour and attention deficits in tuberous sclerosis. A population-based study," **Developmental Medicine and Child Neurology**. 36 : 50 - 56.
- Howell, C. (n.d.). **Tuberous sclerosis**. Retrieved June 28, 2005 from <http://biology.kenyon.edu/slonec/bio38/howell/tsc.htm>
- Henske, E.P., Scheithauer, B.W., Short, M.P., Wollmann, R., Nahmias, J., Hornigold, N., Slegtenhorst, M. V., Welsh, C.T., & Kwiatkowski, D.J. (1996). "Allelic loss is frequent in Tuberous Sclerosis kidney lesions but rare in brain lesions." **American Journal of Human Genetics** 59 : 400 - 406.
- Medical College of Wisconsin. **Tuberous sclerosis (Bourneville disease)**. Retrieved June 28, 2005 from <http://chorus.rad.mcw.edu/doc/00403.htm>
- Smalley, S.L. (1998). "Autism and tuberous sclerosis," **Journal of Autism and Developmental Disorders**. 28 : 407 - 414.
- The Tuberous Sclerosis Association. **Tuberous sclerosis**. Retrieved June 23, 2005 from <http://www.tuberous-sclerosis.org/publications/tsc.shtml>
- Weber, A.M., Egelhoff, J., McKellop, M., & Franz, D.N. (2000). "Autism and the cerebellum : Evidence from tuberous sclerosis, " **Journal of Autism and Developmental Disorders**. 30 : 511 - 517.
- Who Named It? Bourneville-Pringle disease**. Retrieved August 07, 2005 from <http://www.whonameit.com/synd.cfm/2808.html>
- Zukas, A. **History of tuberous sclerosis**. Retrieved June 28, 2005 from <http://serendip.brynmawr.edu/bb/neuro/neuro99/webz/Zukas.htm>