



### สมิธ-คิงส์มอร์ซินโดรมคืออะไร

สมิธ-คิงส์มอร์ซินโดรม (SKS) เป็นกลุ่มอาการผิดปกติทางพันธุกรรมด้านพัฒนาการของระบบประสาทที่หายาก โรคนี้ได้รับการบ่งชี้ในปี 2013 ซึ่งมีสาเหตุมาจากการเปลี่ยนแปลงต่าง ๆ (ตัวแปรที่ก่อให้เกิดโรค) ในยีน *MTOR* ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS อาจมีการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมที่ไม่เหมือนกัน ดังนั้นจึงอาจมีอาการที่แตกต่างกันไปด้วย ลักษณะที่พบบ่อยที่สุดของกลุ่มอาการ SKS ได้แก่

- มีความบกพร่องทางสติปัญญา
- มีความบกพร่องด้านพัฒนาการ
- มีขนาดสมองที่ใหญ่
- มีอาการชัก
- มีปัญหานอนไม่หลับ

### ยีน *MTOR* คืออะไร

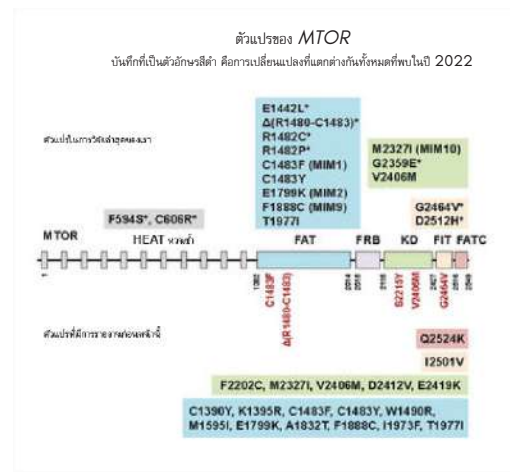
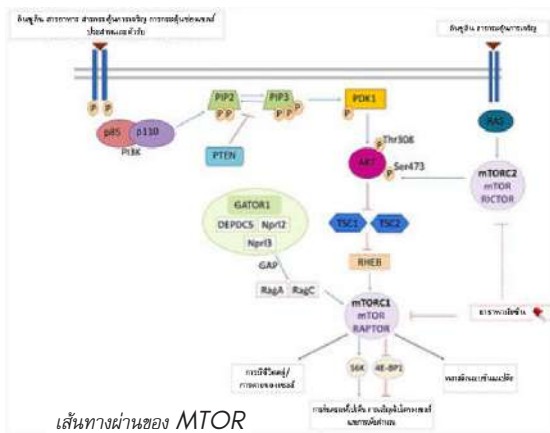
คำสั่งในร่างกายของเราเป็นไปตามการจัดโครงสร้างต่าง ๆ ของดีเอ็นเอ ยีนเป็นส่วนหนึ่งของดีเอ็นเอที่ส่งคำสั่งต่าง ๆ เพื่อให้ร่างกายทำหน้าที่หรือทำงานบางอย่างที่เฉพาะเจาะจง

ยีน *MTOR* ส่งคำสั่งต่าง ๆ ให้แก่ร่างกายผ่านเส้นทาง *MTOR* เซลล์ต่าง ๆ ใช้เส้นทางนี้เพื่อส่งการสื่อสารให้แก่ร่างกายของเรา (เช่น ควรเติบโตเมื่อไร และเติบโตเร็วแค่ไหน) ยีน *MTOR* อยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 1 ในตำแหน่งที่ 1p36

การเปลี่ยนแปลง (หรือที่เรียกว่าตัวแปรหรือการกลายพันธุ์) ในยีน *MTOR* อาจส่งผลให้เกิดการกระตุ้นที่มากเกินไป (ทำหน้าที่เพิ่มขึ้น) เมื่อเส้นทางผ่านถูกกระตุ้นมากเกินไป เซลล์ประสาทที่ถูกกระตุ้นกระตุ้น (นิวรอน) ก็จะเติบโตมีขนาดใหญ่ผิดปกติและผิดปกติรูปร่าง ทำให้สมองไม่สมส่วน เกิดความล่าช้าในการรับรู้ และโรคลมชัก

การเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมภายใน *MTOR* ได้รับการบันทึกไว้เป็นครั้งแรกว่าเกิดจากความผิดปกติของพัฒนาการทางระบบประสาทเมื่อปี 2013 ยังต้องมีการวิจัยต่าง ๆ อย่างต่อเนื่อง เพื่อกำหนดลักษณะที่เกี่ยวข้องกับตัวแปรยีน *MTOR* ที่เฉพาะเจาะจง ปัจจุบัน การเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมใน *MTOR* สามารถแยกออกได้เป็นสามประเภทในทางการแพทย์

- กลุ่มแรก ได้แก่ผู้ป่วยที่มีขนาดของสมองใหญ่ผิดปกติ (ภาวะสมองโต) มีความบกพร่องทางสติปัญญา ออทิสติก และภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวน้อย (ซึ่งมักถูกจัดอยู่ในกลุ่มอาการ SKS)
- กลุ่มที่สอง ได้แก่ผู้ป่วยที่มีขนาดของสมองใหญ่เป็นพื้นที่กว้าง มีความผิดปกติของพื้นผิวสมอง (สภาวะที่สมองมีรอยพับและร่องตื้นมากผิดปกติ) และความผิดปกติของเม็ดสีผิว
- กลุ่มที่สาม ได้แก่ผู้ป่วยที่มีการเปลี่ยนแปลงในสมองเฉพาะที่ (ความผิดปกติในการเรียงตัวของชั้นเซลล์สมองตั้งแต่กำเนิด หรือมีสมองบางส่วนที่ใหญ่ผิดปกติ) ทำให้เกิดโรคลมชักตั้งแต่วัยแรกเกิด





## ภาวะนี้เกิดขึ้นได้อย่างไร

ทุกคนมีสำเนาของยีนสองชุด ซึ่งแต่ละชุดจะได้รับมาจากพ่อและแม่ ภาวะ SKS มักเป็นโรคที่เกิดจากยีนเด่น ซึ่งหมายความว่าสำเนาชุดเดียวของยีน *MTOR* ที่เปลี่ยนแปลงไปในแต่ละเซลล์เพียงพอที่จะทำให้เกิดความผิดปกติขึ้น

การเปลี่ยนแปลงในยีน *MTOR* มักเป็นเหตุการณ์สุ่ม (นาน ๆ ครั้ง หรือเกิดขึ้นใหม่) ที่เกิดขึ้นในไข่หรือสเปิร์มก่อนการปฏิสนธิ และไม่ได้รับถ่ายทอดทางพันธุกรรมจากพ่อหรือแม่ การเปลี่ยนแปลงประเภทนี้จะเกิดขึ้นในเซลล์ทั้งหมดของผู้ป่วย และเรียกว่าตัวแปรทางเซลล์สืบพันธุ์

นอกจากนี้ยังมีผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS บางคนซึ่งมีการเปลี่ยนแปลงของยีน *MTOR* ในบางเซลล์ ไม่ใช่ในเซลล์ทั้งหมด และนี่เรียกว่าภาวะโมแซกเฉพาะเนื้อเยื่อบางส่วน การเปลี่ยนแปลงประเภทนี้ยังเป็นสิ่งที่เกิดขึ้นใหม่ (ไม่ได้รับการถ่ายทอดทางพันธุกรรม) และเกิดขึ้น ณ ช่วงเวลาขณะที่ทารกมีพัฒนาการในระหว่างตั้งครรภ์ การกลายพันธุ์ของยีน *MTOR* ในผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS เหล่านี้ สามารถตรวจพบได้ในตัวอย่างของเนื้อเยื่อที่ได้รับผลกระทบเท่านั้น และอาจตรวจไม่พบในตัวอย่างเลือดหรือน้ำลาย

แทบจะไม่มีผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS ที่ได้รับการถ่ายทอดยีนที่ถูกปรับเปลี่ยนจากพ่อหรือแม่ซึ่งมีการกลายพันธุ์ของยีน *MTOR* เฉพาะในอสุจิหรือเซลล์ไข่ (เนื้อเยื่อที่ผิดปกติแต่กำเนิด) ซึ่งเรียกว่าภาวะโมแซกของเซลล์สืบพันธุ์ และแม้ว่าจะหายากแต่ก็พบได้บ่อยในผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS มากกว่าโรคอื่น ๆ

## อะไรคือความเสี่ยงที่จะทำให้เกิดภาวะนี้ในการตั้งครรภ์ ครั้งต่อ ๆ ไป

ความเสี่ยงของการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมที่เกิดขึ้นกับคนในครอบครัวมากกว่าหนึ่งคนขึ้นไป เรียกว่าความเสี่ยงในการเกิดซ้ำ

ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS มีโอกาสมากถึง 50% ที่จะส่งต่อโรคนี้อีกไปยังบุตร อย่างไรก็ตาม เป็นเรื่องยากที่จะคำนวณความเสี่ยงที่แน่นอน เพราะขึ้นอยู่กับว่าผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS มีปัญหาการเปลี่ยนแปลงในทุกเซลล์ของร่างกาย หรือเฉพาะในบางเซลล์เท่านั้น

## จะอย่างไรเพื่อวินิจฉัยว่าคุณได้มีภาวะ SKS

หากเด็กมีลักษณะทั่วไปของภาวะ SKS ควรแนะนำให้ทำการตรวจทางพันธุกรรม การวินิจฉัยภาวะ SKS จะได้รับการยืนยันในระดับโมเลกุล (การตรวจทางพันธุกรรมที่มองหากลุ่มการเปลี่ยนแปลงในยีน *MTOR*) โดยจะใช้การตรวจทางพันธุกรรมจากตัวอย่างของเลือดหรือน้ำลาย

หากสงสัยว่ามีภาวะโมแซก (ไม่ได้มีการเปลี่ยนแปลงทางพันธุกรรมในทุกเซลล์) อาจใช้ตัวอย่างที่แตกต่างกันเพื่อตรวจทดสอบทางพันธุกรรมได้

แนะนำให้ปรึกษากับผู้เชี่ยวชาญด้านพันธุกรรม เพื่อดูว่าการตรวจทดสอบประเภทใดเหมาะสมสำหรับลูกของคุณ





# ลักษณะหรืออาการของโรค

ลักษณะทั่วไปของกลุ่มอาการ SKS จะแตกต่างกัน สำหรับที่นี่ เพื่อดูรายการที่ครบถ้วน



## อาการทางพฤติกรรม

- ออทิสติก/ลักษณะอาการทางออทิสติก/ความบกพร่องของการประมวลผลทางประสาทสัมผัส
- ADHD (ภาวะสมาธิสั้น)
- ความผิดปกติทางการพูด/ไม่ใช้การพูด — การพูดซ้ำหรือไม่พูด การพูดไม่ชัด
- พฤติกรรมทำร้ายตนเอง

## อาการทางระบบประสาท

- ความล่าช้าด้านพัฒนาการโดยรวม/ความบกพร่องทางปัญญา
- ภาวะศีรษะขนาดใหญ่/ภาวะสมองใหญ่ผิดปกติ/น้ำคั่งในโพรงสมอง/สภาวะที่สมองมีรอยพับและร่องตื้นมากผิดปกติ/ความผิดปกติของสมองจากการตรวจ MRI/ศีรษะโตอย่างรวดเร็วในช่วง 6 เดือนแรก
- กล้ามเนื้อหย่อน (ภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวน้อย)
- อาการชัก (รวมถึงโรคลมชักเฉพาะที่ในช่วงกลางคืน)
- ปัญหาการนอนหลับ (นอนไม่หลับ ตื่นตอนกลางคืน หายใจขณะหลับ)
- ความบกพร่องทางการได้ยิน
- ความบกพร่องทางสายตาที่เกิดจากเยื่อหุ้มสมอง



## อาการทางร่างกาย

- ผมหยิก/เป็นคลื่น
- ลักษณะใบหน้าผิดปกติ
  - กระดูกอกที่หน้าผาก ปากหุบไม่สนิท พื้นที่ระหว่างจมูกและปากห่างและยื่นออกมา ช่วงจมูกสั้นและตั้งจมูกแบน ภาวะมุมปากกว้าง ภาวะกระบอกตาห่าง
- ภาวะตัวโตแต่แรกเกิด (ขนาดใหญ่เกินวัย)
- เม็ดสีผิว/ริ้วรอยย่นบนใบหน้า/โรคกระขาวแต่กำเนิด/โรคตางขาวแต่กำเนิด/โรคปานหน้าตาล
- มีเหงื่อออกน้อยลง/แพ้อากาศร้อน
- เติบโตอย่างรวดเร็วในช่วง 18 เดือนถึง 2 ปีแรก
- กระดูกพัฒนาช้า (ผลการสแกนกระดูกของเด็กอายุ 2 ปีเหมือนกับกระดูกของทารกแรกเกิด) /หรือกระดูกพัฒนาเร็วกว่าปกติเล็กน้อย
- ขาดทักษะการเคลื่อนไหว



## การย่อยอาหาร/ระบบทางเดินอาหาร

- ปัญหาการย่อยอาหาร (ปวดท้อง ท้องผูก)
- ภาวะกินไม่รู้จุกอิ่ม อยากรับประทานมากกว่าปกติ

## วิธีรักษาภาวะ SKS หรือสามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่

ปัจจุบันยังไม่สามารถรักษาภาวะสมาธิ-คิงส์มอร์ให้หายขาดได้ และไม่มีการรักษาที่ได้รับการอนุมัติจากสำนักงานคณะกรรมการอาหารและยาของสหรัฐอเมริกา (FDA) การรักษาจะเป็นไปตามอาการเฉพาะของเด็ก

## การบำบัดเชิงวิจัย

แพทย์จะสั่งยาไซโรลิมัส (ยารักษาไมเกรน) ให้แก่ผู้ป่วยบางรายที่มีภาวะ SKS เพื่อรักษาอาการชักที่ควบคุมได้ยาก (อาการชักที่ไม่สามารถควบคุมได้อย่างเต็มที่ด้วยยาอื่น ๆ) ขณะนี้ยังไม่มีข้อมูลที่เผยแพร่ว่ายานี้ได้ผลได้ดีเพียงใด (ประสิทธิศัภย์) และยาเหล่านี้ยังไม่ได้รับการอนุมัติจาก FDA เพื่อรักษาภาวะ SKS มีการวิจัยที่รอดำเนินการเพื่อดูถึงผลกระทบต่อระยะยาวของยารักษาไมเกรนต่ออาการสมองเสื่อมในผู้ที่มีภาวะ SKS และต้องมีการทดลองทางคลินิกต่าง ๆ เพื่ออธิบายถึงประสิทธิผลที่เป็นไปได้ของยารักษาไมเกรน



## ข้อกังวลทางการแพทย์

### การเติบโต

ผู้ป่วยภาวะ SKS มักจะมีขนาดตัวใหญ่ (ภาวะตัวโต) เมื่อแรกเกิด บางคนได้รับการวินิจฉัยว่ามีภาวะศีรษะขนาดใหญ่ (หัวโต) ภาวะสมองใหญ่ผิดปกติ (สมองโต) และ/หรือน้ำคั่งในโพรงสมอง

### ความตึงของกล้ามเนื้อ

ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS มักมีภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวน้อย (กล้ามเนื้อหย่อน) ซึ่งอาจมีผลให้พัฒนาการที่สำคัญล่าช้า เช่น การพลิกตัว การนั่ง การคลาน การเดิน

### อาการชัก

ประมาณ 30-40% ของผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS มีอาการชัก หลายคนต้องใช้อุปกรณ์โรคลมชัก (AED) เพื่อควบคุมอาการ

### การนอนหลับ

หลายครอบครัวรายงานว่าลูกที่มีภาวะ SKS มีปัญหาเรื่องการนอนหลับ การศึกษาเกี่ยวกับการนอนหลับสามารถช่วยระบุปัญหาต่าง ๆ และผู้เชี่ยวชาญด้านการนอนหลับหรือกุมารแพทย์อาจให้คำแนะนำทางการแพทย์ได้

### การได้ยินและการมองเห็น

มีรายงานเกี่ยวกับผู้ป่วยที่มีความบกพร่องทางสายตาสั้นที่เกิดจากเยื่อหุ้มสมอง โดยปัญหาในการมองเห็นเกิดจากวิธีที่สมองประมวลผลสิ่งที่ดวงตาเห็น ซึ่งอาจเป็นความผิดปกติในสมองมากกว่าความผิดปกติในดวงตา นอกจากนี้ยังมีรายงานเกี่ยวกับผู้ป่วยที่สูญเสียการได้ยิน เนื่องจากเกิดความเสียหายของหูชั้นใน หรือเส้นประสาทจากหูชั้นในไปยังสมอง ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS บางรายอาจได้ยินชัดขึ้นโดยใช้ประสาทหูเทียม

### อาการทางระบบทางเดินอาหาร

ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS หลายรายมีปัญหาเกี่ยวกับระบบทางเดินอาหาร รวมถึงอาการท้องผูก การเคลื่อนไหวของทางเดินอาหารผิดปกติ และกรดไหลย้อนในกระเพาะอาหาร ประมาณ 30% ของผู้ป่วยมีภาวะกินไม่รู้จักอิ่ม (อยากกินอาหารมากกว่าปกติ)

## ความกังวลด้านพัฒนาการและพฤติกรรม

### กล้ามเนื้อมัดใหญ่:

ผู้ป่วยส่วนใหญ่ที่มีภาวะ SKS มีทักษะการเคลื่อนไหวของกล้ามเนื้อมัดใหญ่ล่าช้าซึ่งเกี่ยวข้องกับภาวะกล้ามเนื้อหย่อน แต่การทำกายภาพบำบัดตั้งแต่วัยแรก ๆ อาจช่วยได้ แม้ว่าผู้ป่วยส่วนใหญ่ที่มีภาวะ SKS สามารถเดินได้เอง แต่ผู้ป่วยที่มีอายุต่ำกว่า 8 ปี บางรายพยายามที่จะมุ่งสู่เป้าหมายนี้ และต้องใช้อุปกรณ์ช่วยในการเคลื่อนไหว

### กล้ามเนื้อมัดเล็ก:

ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS มักจะมีทักษะการเคลื่อนไหวของกล้ามเนื้อมัดเล็กที่ล่าช้า รวมถึงการหยิบด้วยนิ้วหัวแม่มือ นิ้วชี้ และนิ้วกลาง การป้อนอาหารตัวเอง และการเขียน ความล่าช้าในการพัฒนาการของกล้ามเนื้อเหล่านี้เกี่ยวข้องกับอาการกล้ามเนื้อหย่อน

### การเรียนรู้:

ความลำบากในการเรียนรู้จะแตกต่างกันไปตั้งแต่เล็กน้อยจนถึงมาก เด็ก ๆ ที่ป่วยควรได้รับความช่วยเหลือแต่เนิ่น ๆ เด็กที่ป่วยบางคนอาจเข้าศึกษาในโรงเรียนทั่วไป ในขณะที่บางคนอาจต้องได้รับการเรียนการสอนตามความต้องการเฉพาะด้าน การให้ความช่วยเหลือจะมากน้อยแตกต่างกันไป ตามระดับการเรียนรู้และ/หรือความบกพร่องทางปัญญาของเด็ก ผู้ป่วยมักต้องการความช่วยเหลือและการดูแลอย่างต่อเนื่องจนถึงวัยผู้ใหญ่

### พฤติกรรม:

ผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS หลายรายได้รับการวินิจฉัยว่ามีความบกพร่องทางสติปัญญาและ/หรือออทิสติก หรือมีอาการคล้ายออทิสติก มีรายงานว่าผู้ป่วยบางรายมีความวิตกกังวลสมาธิสั้น และโรคย้ำคิดย้ำทำ แม้ว่าผู้ป่วยหลายรายจะเป็นมิตรและมีความสุข แต่ก็มักมีพฤติกรรมทำร้ายตนเอง

### การพูด:

ผู้ป่วยเกือบทุกรายที่มีภาวะ SKS มีความล่าช้าทางการสื่อสาร ทั้งในด้านการแสดงออกทางภาษาและการรับรู้เข้าใจภาษา ผู้ป่วยบางรายเริ่มพูดได้ช้าและอาจมีคำศัพท์ที่จำกัด ในขณะที่ผู้ป่วยบางรายยังคงไม่สามารถใช้คำพูดได้ ผู้ป่วยบางรายอาจได้รับประโยชน์จากรูปแบบการสื่อสารทางเลือก รวมถึงภาษามือ อุปกรณ์เทคโนโลยีเพื่อช่วยอำนวยความสะดวก ฯลฯ



## การจัดการ

### กุมารเวชศาสตร์:

- พบแพทย์ทุกปีเพื่อติดตามการเติบโตและพัฒนาการ
- ต้องใช้การรักษาทางการแพทย์เพื่อจัดการกับอาการท้องผูก
- ติดตามความเจ็บป่วยเนื่องจากการทำงานของเซลล์ภูมิคุ้มกันผิดปกติ

### กุมารเวชศาสตร์ด้านพัฒนาการของเด็ก:

- ประเมินพัฒนาการและพฤติกรรมเพื่อดูปัญหาต่าง ๆ และให้คำแนะนำในการรักษา
- ประเมินการบำบัดที่เหมาะสม รวมถึงกายภาพบำบัด กิจกรรมบำบัด การบำบัดด้านการพูด/การกินอาหาร ด้านพฤติกรรม และด้านสายตา
- แนะนำแผนการศึกษาเฉพาะบุคคล (IEP)

### การให้คำปรึกษาทางพันธุศาสตร์และพันธุกรรม:

- ทบทวนการตรวจทางพันธุกรรมและผลที่ได้รับ
- ให้ข้อมูลเกี่ยวกับความเสี่ยงในการเกิดซ้ำ
- ให้ความร่วมมือในการดูแลรักษา

### ประสาทวิทยา:

- แนะนำให้ทำ EEG (การวัดกิจกรรมไฟฟ้าของสมอง) หากสงสัยว่ามีอาการชัก
- ควรพิจารณาทำ MRI เพื่อบ่งชี้ถึงความผิดปกติใด ๆ ในสมอง

### จักษุแพทย์/ประสาทจักษุวิทยา:

- ตรวจคัดกรองความบกพร่องทางสายตาที่เกิดจากเยื่อหุ้มสมอง (CVI)

### โสตวิทยา:

- รับการตรวจเกี่ยวกับการได้ยินอย่างสม่ำเสมอ (เมื่อแรกเกิดและทุกปี)

### อายุรกรรมต่อมไร้ท่อ:

- พิจารณาส่งตัวไปพบแพทย์เฉพาะทาง หากมีภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำ หรือหากสงสัยว่าจะมีภาวะเป็นหนุ่มสาวก่อนวัย (โตเร็วกว่าปกติ)

### ศัลยกรรมกระดูก/การฟื้นฟูร่างกาย:

- ประเมินความต้องการอุปกรณ์ช่วยเหลือ เนื่องจากภาวะกล้ามเนื้อตึงตัวน้อย ความบกพร่องในการเคลื่อนไหวของกล้ามเนื้อ และ/หรือความผิดปกติของกระดูก

### ประสาทวิทยา:

- สำหรับเด็กวัยเรียน การประเมินนี้สามารถช่วยบ่งชี้ถึงความช่วยเหลือทางการศึกษาและการเรียนที่เหมาะสมกับผู้ป่วยได้

นอกจากนี้ยังแนะนำให้ดูแลด้านทันตกรรมและ/หรือจัดฟันอยู่เสมอ เช่นเดียวกับการบำบัดทางการพูดและภาษา กายภาพบำบัด กิจกรรมบำบัด และการบำบัดทางพฤติกรรม/การให้คำปรึกษาด้านจิตวิทยา

## การวิจัย

สามารถลงทะเบียนผู้ป่วยที่มีภาวะ SKS ทั่วโลก บนระบบ CoRDS ได้ฟรี และช่วยสมทบเงินสำหรับการวิจัย SKS ในอนาคต  
ข้อมูลล่าสุดเกี่ยวกับโอกาสด้านการวิจัยเพิ่มเติมมีอยู่ในเว็บไซต์ของเรา

<https://smithkingsmore.org/patient-registry/>



### ติดต่อเราเพื่อขอรับความช่วยเหลือ

มูลนิธิโรดสมิธ-คิงส์มอร์ซินโดรม เป็นองค์กรที่ไม่แสวงหาผลกำไร 501 (c) (3) ที่มุ่งมั่นสนับสนุนชุมชนผู้มีภาวะ SKS ทั่วโลก ภารกิจของเราคือ ปรับปรุงคุณภาพชีวิตของผู้ที่ได้รับผลกระทบจากภาวะ SKS โดยช่วยเหลือในด้านการวิจัยที่ทันสมัย และการทำงานร่วมกันระหว่างผู้เชี่ยวชาญทางการแพทย์

เชื่อมต่อกับเราทางสื่อสังคม:

