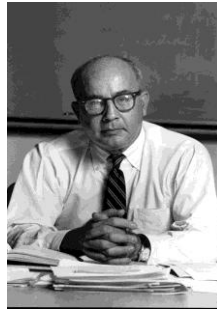


Crigler-Najjar Syndrome

Jerold F. Lucey
of Vermont



Attallah Kappas of
New York



ที่มา www.uvm.edu ที่มา markuslibrary.rockefeller.edu

Crigler-Najjar Syndrome พบเป็นครั้งแรกในอเมริกา จากสถาบันกุมารเวชเมื่อปีค.ศ.1952 ถูกค้นพบโดยแพทย์สองคนชื่อ **Jerold F. Lucey of Vermont** และ **Attallah Kappas of New York** และตั้งชื่อตามแพทย์สองคนที่ค้นพบโรคนี้พบจากเด็กหญิงคนหนึ่งชื่อ Katelyn ลูกสาวของ Jeff and Tammy Bachman of Pleasanton เธอเป็นโรคที่หายยากและเธอเป็นเพียงคนเดียวในรัฐ Texas ประเทศอเมริกา

สาเหตุของ Crigler-Najjar Syndrome

Type 1

เกิดจากไม่มี activity ของเอนไซม์ glucuronyltransferase ทำให้ความสามารถในการจับ bilirubin ของตับลดลง จึงทำให้ผู้ป่วยตัวเหลืองมาก โรคนี้มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive

Type 2

มี activity ของเอนไซม์ glucuronyltransferase ในตับลดลง ทำให้ไม่สามารถเปลี่ยน unconjugated bilirubin ได้หมด ทำให้ระดับ unconjugated bilirubin ในเลือดสูงเพิ่มขึ้น

อาการ

ตัวเหลืองภายใน 24 ชม.แรกหลังคลอดผิวหนังทารกสีเหลืองตาขาวเป็นสีเหลืองในระยะต้นเด็กจะมีอาการเกร็ง ชี้นมดูดนมไม่ดี อาเจียน ร้องเสียงแหลม หลังจากนั้นมีการเกร็งมากขึ้นชักหลังแอ่น มีไข้ ตาเหลืองขึ้นข้างบน เด็กหลายรายจะเสียชีวิตในระยะนี้ หากเด็กรอดชีวิตผ่านระยะนี้ไป จะไปสู่ระยะท้าย คือหลังแอ่นชัดเจน ความตึง หรือเกร็งของกล้ามเนื้อลดลง หายใจ หดสติ หรือเสียชีวิต หากไม่เสียชีวิตจะเกิดความพิการถาวร เช่น ชักเกร็ง การเคลื่อนไหวผิดปกติ หูหนวก ปัญญาอ่อน และมีพัฒนาการช้า สีของอุจจาระในกลุ่ม cholestatic jaundice มีลักษณะซีดขาว หรือมีสีเหลืองเรื่อๆ

หลักเกณฑ์ที่บ่งบอกว่าเด็กทารกนี้เป็น pathologic jaundice คือ

1. ระดับ bilirubin ใน umbilical cord blood สูงกว่า 3 mg%
2. ตัวเหลืองภายใน 24 ชม.แรกหลังคลอด
3. bilirubin ในเลือดสูงเพิ่มขึ้นมากกว่า 5 mg% ใน 24 ชม.
4. ค่า indirect bilirubin มากกว่า 15 mg% ในทารกคลอดก่อนกำหนด หรือมากกว่า 12 mg% ในทารกคลอดครบกำหนด
5. ค่า direct bilirubin มากกว่า 1 mg% (6) ตัวเหลืองนานเกิน 2 สัปดาห์ในทารกคลอดก่อนกำหนด หรือเกิน 1 สัปดาห์ในทารกคลอดครบกำหนด

ในแง่ของทางสรีรวิทยาที่ต้องระลึกไว้ตลอดเวลา คือภาวะ conjugated hyperbilirubinemia ในเด็กทารก เป็น

pathologic jaundice เสมอ ซึ่งถือเป็นภาวะเร่งด่วนอย่างหนึ่งที่ต้องได้รับการวินิจฉัยและการดูแลรักษาที่ถูกต้อง

เหมาะสม ส่วน unconjugated hyperbilirubinemia ในทารกแรกเกิดนั้นอาจเป็น physiologic หรือ pathologic jaundice ก็ได้



ที่มา www.pediatricconsultant360.com

References

<http://www.cai.md.chula.ac.th/lesson/lesson4801/html/page05.html>

<http://www.gotoknow.org/posts/458990>

<http://www.si.mahidol.ac.th/department> สืบค้นเมื่อวันที่ 15 มกราคม 2556

<http://www.cai.md.chula.ac.th/lesson/lesson4801/html/page05.html>

รายชื่อสมาชิกกลุ่ม 14

- 1) นางสาวสุธามาศ แสนคำแพ 53310908 คณะพยาบาลศาสตร์
- 2) นางสาวเดือนดาว ดวงแก้ว 53312138 คณะพยาบาลศาสตร์
- 3) นางสาวปราณี หนูอุ่ม 53312582 คณะพยาบาลศาสตร์
- 4) นางสาวปิริยา พิกุล 53312742 คณะพยาบาลศาสตร์
- 5) นางสาวสุพรรณษา เลิกนอก 53313114 คณะพยาบาลศาสตร์
- 6) นางสาวจันทร์จิรา จันทะวัง 53314340 คณะพยาบาลศาสตร์
- 7) นางสาวดวงทอง ครอบสุข 53471500 คณะพยาบาลศาสตร์
- 8) นางสาวนภา ชนาลังการ 53471593 คณะพยาบาลศาสตร์

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555

