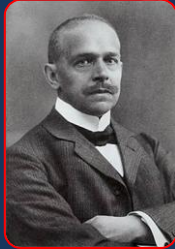


Denys-Drash Syndrome (DDS)



ประวัติความเป็นมา

ในปี ค.ศ. 1899 Max Wilms ค้นพบ ยีน Wilms' tumor 1 gene หรือ WT1 เป็นครั้งแรกโดยในช่วงแรกได้ทำการศึกษาในผู้ป่วย โรคมะเร็งของไตในเด็กที่เรียกว่า nephroblastoma หรือ Wilms' tumor ซึ่งเป็นมะเร็งที่พบได้บ่อยที่สุดในเด็ก ซึ่งโรค Wilms' tumor เป็นกลุ่มอาการที่เรียกว่า Denys-Drash Syndrome เด็กผู้ชายเกิดโดยที่ไม่มีอวัยวะเพศและอวัยวะไม่ลงถุงอวัยวะ

ที่มาของรูปภาพ

<http://projekt-koni.klinikum.uni-muenster.de/77.html?&L=1>

สาเหตุ ความหมาย และ ลักษณะของโรค

Denys-Drash ซินโดรม (DDS) เป็นโรคที่หายากซึ่งประกอบด้วยสามอย่างของโรคแต่กำเนิด คือการเกิด Wilms' tumor ,ความผิดปกติที่เกิดจาก intersex และการ กลายพันธุ์ใน Wilm's tumor ซับเพรส (WT1) ส่วนใหญ่ของผู้ป่วยที่มีอาการ Denys-Drash ปลายทางจะถูกพัฒนาเป็น Wilm's tumor

Denys-Drash ซินโดรม (DDS) อาการที่เกี่ยวข้องกับโรคไตขาดกร การตั้งครรภ์นั้นมักจะปกติ ที่เริ่มมีอาการ(ปกติภายในปีแรกของชีวิต) อาการโดยทั่วไปเหมือนคนเป็นโรคไต เช่น บวม,อาการท้องอืด, การติดเชื้อซ้ำ ๆ จากนั้นเกิดการลดลงอย่างรวดเร็วของอัตราการกรองของไต (GFR) และมีการพัฒนาไปสู่ ESRD คืออาการต่อไปนี้ ; กิจกรรมลดลง การรับประทานอาหารที่ไม่ดีและการเจริญเติบโตช้าไม่ปกติ

โรคไตในลักษณะอาการ Denys-Drash จะเรียกว่าเส้นโลหิตตีบ mesangial กระจายก็เป็นได้ โดยมีเงื่อนไขทางคลินิก ในช่วงอายุ 3 ปีแรกบรรดาความผิดปกติ intersex ,dysgenesis, pseudohermaphroditism ชาย อาจรวมถึง hypospadias penoscrotal ด้วย ส่วนใหญ่ของผู้ป่วยที่มีอาการ Denys-Drash จะเกิดกับโครโมโซมเพศชายและปัจจุบันที่มีความถี่กว้างของความผิดปกติของอวัยวะสืบพันธุ์ ตรงกันข้ามบุคคลที่มีอาการ Denys-Drash ที่มีโครโมโซมเพศหญิงมีความผิดปกติของอวัยวะสืบพันธุ์รุนแรงน้อยหรือไม่มีเลย

การกลายพันธุ์ของยีน WT1 มีผลในการสูญเสียการทำงานของกฎระเบียบที่มีความผิดปกติที่เกิดขึ้นในการสร้างไตและความแตกต่างที่เห็นในอวัยวะสืบพันธุ์ ส่วนใหญ่ของการกลายพันธุ์เหล่านี้มีการเปลี่ยนแปลง missense ใน exons 9 หรือ 8

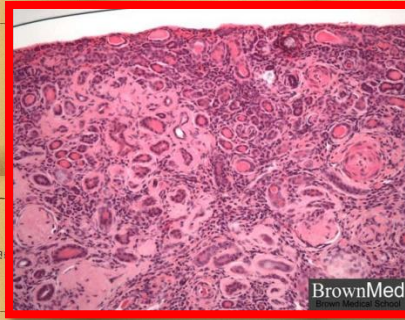
อาการ

อาการซินโดรม Denys-Drash ที่เกี่ยวข้องกับเนื้องอก Wilmsอาจจะคลาพบก่อนได้ทางหน้าท้องของเด็ก หรืออาจพบโดยบังเอิญจากแพทย์ตรวจหน้าท้อง

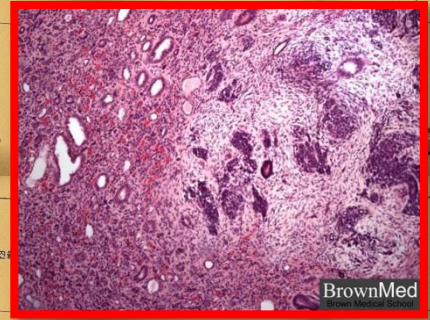
อาการท้องอืด,ปวดท้องบัสสาวะ, น้ำหนักลด,เบื่ออาหาร,ได้เลื่อนชาหนีบ,ปวดท้องเฉียบพลัน



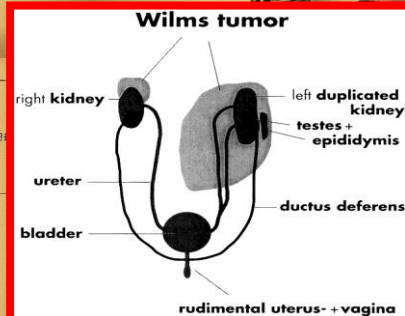
<http://emedicine.medscape.com/article/941>



http://www.brown.edu/Courses/Digital_Pat_2



http://www.brown.edu/Courses/Digital_Pat_1



<http://www.nature.com/pr/journal/v45/n2/1>

References

Administrator .May 14, 2008. Wilms' tumor มะเร็งไตที่เกิดในเด็ก, Retrieved March 15 2014, from <http://thaifitips.com/health/?author=1>

A service of the U.S. National Library of Medicine® .2013. Denys-Drash syndrome, Retrieved March 15 2014, from <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/denys-drash-syndrome>

Pediatric Research (1999) 45, 187–190. Bilateral Wilms Tumor in a Boy with Severe Hypospadias and Cryptorchidism Due to a Heterozygous Mutation in the WT1 Gene ,Retrieved March 15 2014, from <http://www.nature.com/pr/journal/v45/n2/full/pr1999897a.html>.

สมาชิกในกลุ่ม

- น.ส. อัญชนก สุทธิไส รหัสบิลิต 55561018
- น.ส. ปริญญา ชีริตจจินดา รหัสบิลิต 55561025
- น.ส. รัชก ปัญญา รหัสบิลิต 55561032
- น.ส. ลำดวน ตีรการะเกด รหัสบิลิต 55561049
- น.ส. สุดารัตน์ ยอดคำปา รหัสบิลิต 55561056
- น.ส. อภิวัต จันทนิทร รหัสบิลิต 55561063
- น.ส. อภิวรรณ แดงจันที รหัสบิลิต 55561070

บิลิตคณะพยาบาลศาสตร์

“ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา(405213) ปีการศึกษา 2556”