

Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)

ประวัติความเป็นมาของโรค

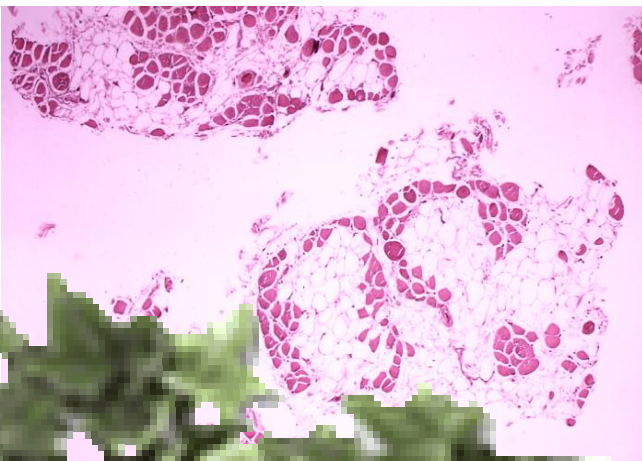
แพทย์ชาวฝรั่งเศสที่ค้นพบโรคนี้ เมื่อปี 1864 ชื่อ Guillaume Benjamin Amand Duchenne ซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้มีกล้ามเนื้อเจริญผิดปกติ จึงเป็นที่มาของชื่อโรค ต่อมาอีกประมาณแปดสิบปีต่อมา แพทย์ชาวเยอรมันชื่อ Peter Emil Becker ค้นพบโรคที่มีลักษณะคล้ายกันแต่รุนแรงน้อยกว่า และพบการกลายพันธุ์ของยีนที่แตกต่างกัน จึงตั้งชื่อโรคที่รุนแรงน้อยกว่า Becker muscular dystrophy (BMD)

สาเหตุ

โรคกล้ามเนื้อเจริญผิดปกติแบบดูซันน์ หรือ โรคกล้ามเนื้อลีบดูเชน (Duchenne muscular dystrophy, DMD) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ทำให้มีกล้ามเนื้อเจริญผิดปกติ ถ่ายทอดทางโครโมโซม X แบบลักษณะด้อย (X-linked recessive) ถือเป็นโรคกล้ามเนื้อเจริญผิดปกติที่พบบ่อยที่สุด ส่วนใหญ่พบผู้ป่วยเป็นเพศชายเท่านั้น โดยผู้หญิงมักพบเป็นพาหะของโรค โรคนี้เกิดจากการมีการกลายพันธุ์ในยีนดิสโทรฟิน (dystrophin gene) ซึ่งอยู่บนโครโมโซมเอ็กซ์ (Xp21) ยีนดิสโทรฟินนี้จะถอดรหัสออกมาเป็นโปรตีนดิสโทรฟิน ซึ่งเป็นโปรตีนโครงสร้างที่สำคัญของกล้ามเนื้อ โดยเป็นส่วนหนึ่งของดิสโทรไกลแคน คอมเพล็กซ์ (dystroglycan complex, DGC) ซึ่งอยู่ในเยื่อหุ้มเซลล์

อาการและการวินิจฉัย

อาการแรกเริ่มคือ เด็กลูกนั่งลำบาก มักใช้มือช่วยประคองตัวเวลาขึ้น เนื่องจากกล้ามเนื้อต้นขาอ่อนแรง กล้ามเนื้อแขนขาเริ่มลีบลงเรื่อยๆ อย่างช้าๆ ค่อยเป็นค่อยไป เด็กจะไม่อยากเดิน เล็บกล้ามเนื้อ เมื่อได้นอนรู้สึกสบายขึ้น หลังเริ่มอ่อน ปวดเท้าต่างออกจากกัน ลักษณะอาการของผู้ป่วย DMD คล้ายกันแทบทุกรายและเป็นลักษณะเฉพาะ อายุขัยโดยเฉลี่ยของผู้ป่วยโรคนี้มักอยู่ในช่วงประมาณ 18-25 ปี โรคนี้ยังไม่มีวิธีรักษาให้หาย การรักษาที่มีส่วนใหญ่อยู่นั่นขั้นตอนของการศึกษาวิจัย เช่น การรักษาด้วยยา ยีนบำบัด (gene therapy) และการใช้สเตียรอยด์



ภาพจากกล้องจุลทรรศน์แสดงให้เห็นกล้ามเนื้อของผู้ป่วยที่เสียชีวิตจากโรคกล้ามเนื้อเจริญผิดปกติแบบดูซันน์ แสดงให้เห็นภาพตัดขวางของเซลล์กล้ามเนื้อที่ถูกแทนที่ด้วยเซลล์ไขมันและเนื้อเยื่อพังผืด

ที่มา: <http://phil.cdc.gov/phil/home.asp>



จะเห็นเหมือนมีน่องโตและกล้ามเนื้อไหล่ใหญ่กว่าปกติ เมื่ออาการเป็นมากขึ้นจะมีการฝ่อลีบของกล้ามเนื้อเกิดเป็นเนื้อเยื่อพังผืด (fibrosis) ขึ้นทดแทน ผู้ป่วยอาจต้องใช้อุปกรณ์ช่วยเดิน แต่ผู้ป่วยส่วนใหญ่ต้องใช้เก้าอี้รถเข็น อาการในระยะต่อมาคืออาจมีการเจริญเติบโตผิดปกติของกระดูกทำให้มีกระดูกผิดรูป รวมถึงโค้งกระดูกสันหลัง

ที่มา: <http://www.netterimages.com/image/1135.htm>

เอกสารอ้างอิง

-<http://th.wikipedia.org/wiki/>

- http://kinkpai.multiply.com/journal/item/67/Duchenne_muscular_dystrophy_DMD

สมาชิก

1. นางสาวพิมพ์ภา	สุขรวย	54560197
2. นางสาวพริดา	นะวัน	54560203
3.นางสาวภรณ์นิภา	คำเชื้อ	54560210
4. นางสาวภัศราภรณ์	ปันช้างคอน	54560227
5. นางสาวมลิสรา	มะลิพรม	54560234
6. นางสาวมาติญา	ชอบดอน	54560241
7. นางสาวรุ่งทิพย์	ศิริพรม	54560258

คณะพยาบาลศาสตร์

“ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาชีววิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555”