

EHRLERS-DANLOS SYNDROME

โรคหนังยืดผิดปกติ



ที่มา : <http://wowboom.blogspot.com/2009/05/ehlers-danlos-syndrome.html>

ประวัติความเป็นมาของหรือกลุ่มอาการ การตั้งชื่อ ที่มาของชื่อ

พบการถ่ายทอดความผิดปกติของเนื้อเยื่อเกี่ยวพัน ผ่านทาง พันธุกรรม ทำให้เกิดความบกพร่องในการสังเคราะห์คอลลาเจนผิดปกติ ทำให้ผิวหนังของผู้ป่วยยืดได้มากผิดปกติ เอ็นหย่อน ข้อต่อเคลื่อน คด และงอได้มากกว่าปกติ ทั้งยังส่งผลให้ผิวหนังและเนื้อเยื่ออ่อนแอ เส้นเลือดเปราะและแตกง่าย จึงตั้งชื่อโรคนี้ตามแพทย์ผู้บ่งชี้ลักษณะของโรค สองท่าน ได้แก่ Dr.Edward Ehlers แพทย์ผิวหนัง ชาวเดนมาร์ก และ Dr.Henri-Alexandre Danlos แพทย์ผู้เชี่ยวชาญด้านเคมีของโรคผิวหนัง ชาวฝรั่งเศส

สาเหตุ

โดยประมาณครึ่งหนึ่งของ EDS จะแสดงบน autosomal dominant (AD) เกิดข้อบกพร่อง collagen ประเภทที่ 5 โดยที่ collagen ประเภทที่ 5 เป็น minor fibrillar collagen ที่ควบคุม fibrillar collagen การกลายพันธุ์อาจจะมีผลมาจากใน dominant negative และโดยประมาณหนึ่งในสามขึ้นอยู่กับ haploinsufficiency ของยีน COL5A1 ในที่สุด การกลายพันธุ์ที่เกิดจากการรับส่งสัญญาณ peptide ของ COL5A1 ซึ่งไปรบกวนการหลั่ง collagen ประเภทที่ 5 ทำให้ระบุประเภทของคนไข้ EDS ได้ ส่วน autosomal recessive (AR) “cardiac valvular subtype ของ EDS” มีการแสดงออกที่เหมือนประเภทของ EDS คือ ลิ้นหัวใจ มีปัญหาภายหลังเนื่องมาจากการสูญเสีย collagen ประเภทที่ 1 รูปแบบของ AR ของ EDS คล้ายกับประเภท EDS ที่มีการแสดงออกน้อยๆ เป็นผลมาจากการขาด homozygous tenascin-X ผลการตรวจผิวหนังของผู้ป่วย EDS จากกล้องจุลทรรศน์ อิเล็กตรอนแสดงให้เห็น thick-ended collagen fibrils จะเน้นส่วนที่เป็น collagen ประเภทที่ 5 ในบริเวณนั้น น้อยกว่า 5% ของไฟบริลอาจจะมีการแสดงออกแบบ collagen cauliflowers ก็ได้

อาการและการวินิจฉัย

- * ผิวหนังยืดยาวได้มากกว่าปกติ
- * ผิวหนังฟกช้ำได้ง่าย เส้นเลือดเปราะ
- * ข้อต่อ ร่างกายสามารถหักงอได้มากกว่าปกติ
- * ในกรณีของผู้เป็นโรคนี้อาการหนัก อาจทำให้เส้นเลือดแตก จนถึงขั้นเสียชีวิตได้



ชาย ที่ครองตำแหน่ง ผีขี้ด มากที่สุดในโลก ชื่อว่านาย Garry Turner เป็นชาวอังกฤษ ที่สามารถยืดหนังบริเวณหน้าท้องได้ยาวถึง 15.8 เซนติเมตร เมื่อวันที่ 29 สิงหาคม 1999 ซึ่งนายการ์รี่ ทูลเนอร์ ก็ป่วยเป็นโรคหนังยืดผิดปกติ (Ehlers-Danlos syndrome) เช่นกัน



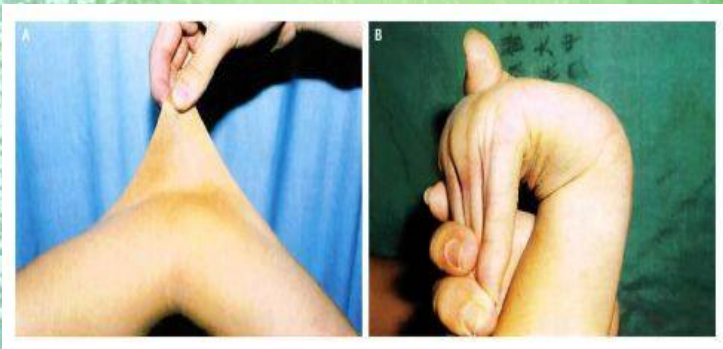
ผิวหนังบริเวณคอสามารถยืดได้จนสามารถมาปิดปากได้

ที่มา : <http://wowboom.blogspot.com/2009/05/ehlers-danlos-syndrome.html>

เอกสารอ้างอิง (References)

Admin DEN.โรคหนังยืดผิดปกติ (Ehlers-Danlos syndrome). ที่มา : <http://wowboom.blogspot.com/2009/05/ehlers-danlos-syndrome.html>

Lowell A. Goldsmith, et al. (2012). Fitzpatrick's Dermatology in general medicine. 2 nd ed. United states of America: McGraw-Hill, Page 1624-1629.



ข้อมือและผิวหนังยืดได้มากกว่าปกติ

ที่มา : <http://scilibblog.wordpress.com/tag>

กลุ่มที่ 22

- | | | |
|---------------------|------------|----------|
| 1. นางสาวณิชา | วรรณตุง | 54560470 |
| 2. นางสาวนันทินี | คำจุน | 54560524 |
| 3. นางสาวนิตยา | ลำคำ | 54560531 |
| 4. นางสาวนิสาร์ตัน | กรียศ | 54560548 |
| 5. นางสาวบุปผา | จันทร์แก้ว | 54560555 |
| 6. นางสาวปนัดดา | ขอดวงษ์ | 54560562 |
| 7. นางสาวปภาวรินทร์ | เสื่อน้อย | 54560579 |
| 8. นางสาวปารมี | บุญคง | 54560593 |

คณะพยาบาลศาสตร์

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555



