

Li - Fraumeni Syndrome



ภาพ 1 : ภาพ Frederick Li และ Joseph Fraumeni

ที่มา : <http://www.lfsassociation.org/founding/>

ประวัติความเป็นมาของชื่อและที่มาของโรค

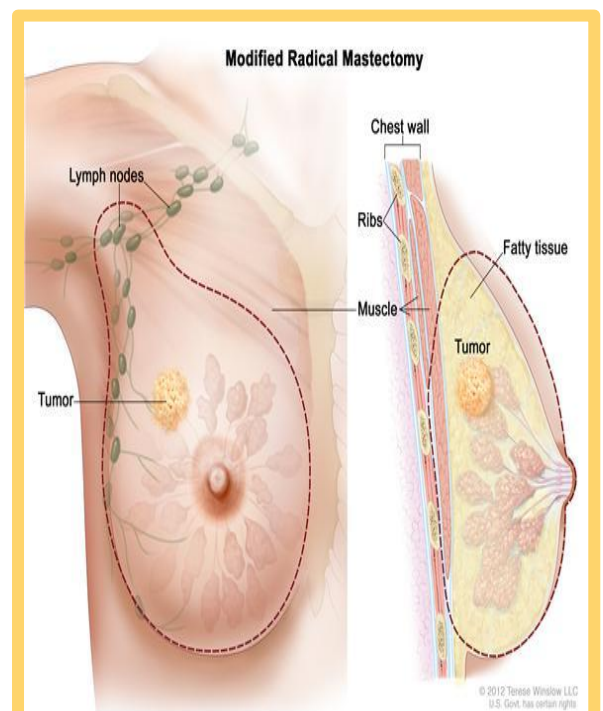
“Li-Fraumeni syndrome” กลุ่มอาการนี้ถูกค้นพบในปี ค.ศ. 1990 โดยตั้งชื่อตามแพทย์ผู้ที่ได้ค้นพบและอธิบายไว้ 2 ท่าน คือแพทย์ลูกครึ่งจีน-อเมริกัน Frederick Pei Li และแพทย์ชาวอเมริกัน Joseph F. Fraumeni ซึ่งได้ช่วยกันศึกษาวิจัย ในปี ค.ศ. 1969 โดยศึกษา 4 ครอบครัวที่มีประวัติการเกิดมะเร็งหลายแบบตั้งแต่ในวัยเด็กและวัยรุ่นสาวโดยติดตามครอบครัวเหล่านี้ เป็นเวลานานถึง 20 ปี โดยพบว่ากลุ่มอาการดังกล่าวเกิดจากการถ่ายทอดของยีนควบคุมการเกิดเนื้องอกที่เกิดการกลายพันธุ์

Li-Fraumeni syndrome คือ ?

Li-Fraumeni syndrome เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เป็นปัจจัยเสี่ยงให้เกิดโรคมะเร็งชนิดร้ายแรง ที่พบในคนอายุ 30 ปี และ 70 ปี โดยมีความเสี่ยงในการพัฒนาไปเป็นมะเร็งอื่นๆ ดังนี้

- ◆ มะเร็งเต้านม (Breast cancer) 25%
- ◆ มะเร็งเนื้อเยื่ออ่อน (Soft tissue sarcoma) 20%
- ◆ มะเร็งกระดูก (Bone sarcoma) 15%
- ◆ เนื้องอกในสมอง (Brain tumor) 13%

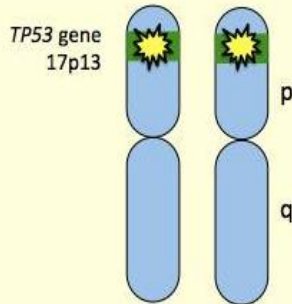
90% ของผู้หญิงอายุ 60 ปีที่เป็น Li-Fraumeni syndrome จะพัฒนาเป็นมะเร็งเต้านม ซึ่งผู้หญิงที่มีกลุ่มอาการนี้เกือบ 100% มีความเสี่ยงที่จะเป็นมะเร็ง ในขณะที่ผู้ชายมีความเสี่ยงที่จะเป็นมะเร็งเพียง 73% ส่วนในเด็กที่เป็น Li-Fraumeni syndrome จะพัฒนาไปเป็นมะเร็งต่อมหมวกไต (adrenocortical carcinoma) ถึง 80%



ภาพ 2 : ภาพ มะเร็งเต้านม (Breast cancer)

ที่มา : <http://www.cancer.gov/cancertopics/pdq/treatment/breast/Patient/page5>

Li Fraumeni syndrome



สาเหตุ

Li-Fraumeni Syndrome มีสาเหตุมาจากการกลายพันธุ์ของโครโมโซมคู่ที่ 17 ตรงตำแหน่งยีน p53 ส่งผลให้เกิดเป็นมะเร็งในเวลาต่อมาโดยเป็นการถ่ายทอดยีนผิดปกติมาจากพ่อแม่แบบ Autosomal Dominant แต่ในบางรายสามารถเกิดการกลายพันธุ์ขึ้นได้เองโดยไม่ได้เกี่ยวข้องกับการถ่ายทอดจากพ่อแม่ โดยไม่ทุกครอบครัวที่เกิดจากการกลายพันธุ์ของ p53 เนื่องจากมีชนิดของการกลายพันธุ์ของ p53 อยู่มาก และความเสี่ยงที่จะเกิดโรคมะเร็งยังขึ้นอยู่กับตัวบุคคลเอง

ภาพ 3 : ภาพ โครโมโซมคู่ที่ 17 ตำแหน่ง p53

ที่มา : <http://www.genetics4medics.com/li-fraumeni-syndrome.html>

เอกสารอ้างอิง

- “Li Fraumeni Syndrome”. (ออนไลน์). เข้าถึงได้จาก :

http://en.wikipedia.org/wiki/Li-Fraumeni_syndrome

สืบค้นเมื่อวันที่ 9 เมษายน พ.ศ. 2557

- “Learn More about Drs. Frederick Li and Joseph

Fraumeni”. (ออนไลน์). เข้าถึงได้จาก :

<http://www.lfsassociation.org/founding/>.

สืบค้นเมื่อวันที่ 9 เมษายน พ.ศ. 2557

- “Joseph F. Fraumeni, Jr.”. (ออนไลน์). เข้าถึงได้จาก :

http://en.wikipedia.org/wiki/Joseph_F._Fraumeni,_Jr.

สืบค้นเมื่อวันที่ 9 เมษายน พ.ศ. 2557

จัดทำโดย นิสิตกลุ่มที่ 23

คณะสหเวชศาสตร์ สาขาเทคนิคการแพทย์

นายพงษ์พัฒน์	จินตุง	55660162
นายพรพุช	วิโรจน์วนากุล	55660179
นายพศวัตร	สุขศรี	55660186
นางสาวเพ็ญพร	-	55660193
นายวรายุทธ	รวมสุข	55660209
นางสาววลัยลักษณ์	ทะลือ	55660216
นางสาววิภารัตน์	คำชื่น	55660223

“ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2556 ”