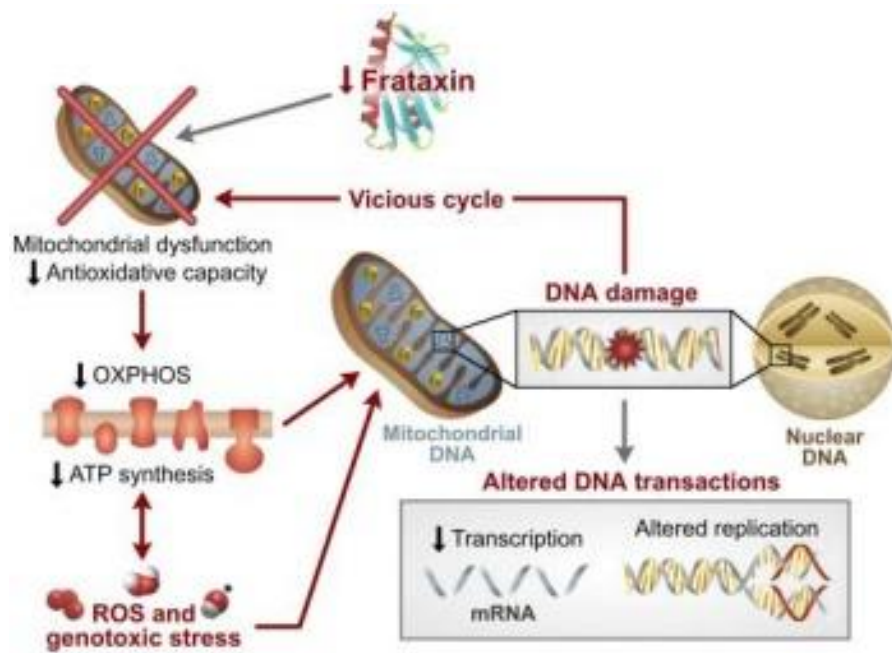


Friedreich ataxia

Friedreich ataxia เป็นโรคพันธุกรรมในกลุ่ม Ataxia เป็นความผิดปกติทางพันธุกรรม (ยีน) ที่ทำให้เซลล์ประสาทบางอย่างที่จะเสื่อมสภาพเมื่อเวลาผ่านไป

นักวิทยาศาสตร์เชื่อว่าอาการของ Friedreich ataxia ของที่เกี่ยวข้องกับระดับที่ต่ำผิดปกติของ frataxin โปรตีนที่ช่วยในการปกป้องเซลล์จาก "อนุมูลอิสระ" ซึ่งเป็นผลพลอยได้ที่เป็นพิษจากกระบวนการเมตาบอลิซึมในร่างกาย ในคนที่ เป็น Friedreich ataxia เกิดเนื่องมาจากความผิดปกติ ของลำดับของกลุ่ม Amino acid GAA ที่เพิ่มจำนวนมากผิดปกติ บน Intron X25 ที่อยู่บนโครโมโซมที่ 9 สามารถมีได้มากเท่ากระทำซ้ำ 1,000 แทนของช่วงปกติจาก 7 ถึง 22 การซ้ำที่ผิดปกติเหล่านี้นำไปสู่การผลิต frataxin ลดลง อนุมูลอิสระสะสมอยู่ในเซลล์ มากขึ้นและอื่น ๆ จะถูกทำลายหรือเปลี่ยนแปลงผลกระทบระยะยาวของ Friedreich ataxia นำไปสู่ไขประสาทสันหลัง (spinal cord) และ เส้นประสาทส่วนปลาย

ซึ่งทำหน้าที่ส่งคลื่นประสาทจากสมอง สู่กล้ามเนื้อผิดปกติในการพูด การเคลื่อนไหวของสายตาและการสูญเสียความสามารถในการ ควบคุมน้ำตาลในเลือดของตับอ่อน อาจนำไปสู่การเป็นโรคหัวใจและโรคเบาหวาน



A model of Pathogenesis of Friedreich Ataxia

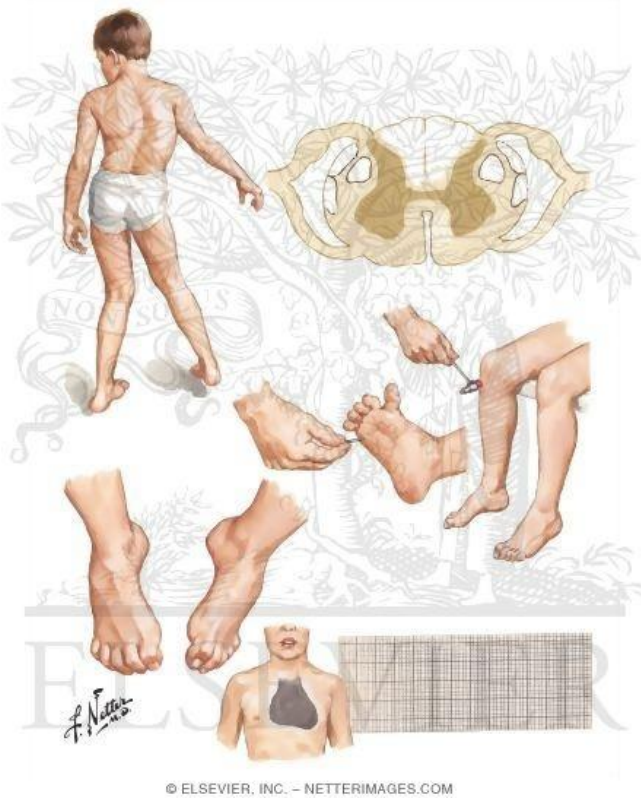
ที่มา :<http://php.med.unsw.edu.au/embryology/index.php?title=User:Z3329495>

อาการ

อาการที่เกี่ยวข้องกับการประสาทและกล้ามเนื้อแขนขาเริ่มงุ่มง่ามเคลื่อนไหวสั่น(ataxia) ของแขนและขาเดินลำบาก อัมพาตของกล้ามเนื้อขา ขยับแขนยากและสูญเสียความรู้สึก (การสัมผัสเหมือน โดยเฉพาอย่างยิ่งและความรู้สึกของตำแหน่งในแขนขา)

ปัญหาทางระบบประสาทรวมถึงความยากพูด พูดซ้ำ ตากระตุกเอง การมองเห็นลดลงและสูญเสียการได้ยิน พิกลพิการกระดูกของกระดูกสันหลังและฟุต กระดูกสันหลังโค้ง(scoliosis) เท้าสูงโค้งงอ พิกลพิการของเท้าและเท้าพลิก(เท้าหันเข้าด้านใน)

อาการโรคหัวใจและอาการโรคเบาหวาน อาการเจ็บหน้าอกหัวใจเต้นผิดปกติอย่างรวดเร็ว อาการของโรคหัวใจ ล้มเหลว ขาบวม หายใจลำบากขณะนอน ปัสสาวะบ่อย น้ำหนักลด เหนื่อยง่าย



ที่มา: <http://www.netterimages.com/image/1179.htm>



ที่มา : <http://traditional4fun.blogspot.com/2008/07/friedreichs-ataxia-information.html>



ที่มา : <http://bestpractice.bmj.com/best-practice/monograph/1097/resources/image/bp/6.html>

การวินิจฉัย

แพทย์จะซักประวัติครอบครัวว่ามีโรคที่เกี่ยวข้องกับประสาทและกล้ามเนื้อหรือไม่และการทดสอบต่อไปนี้:

การนำกระแสประสาท - ตรวจสอบว่าเกิดความเสียหายเซลล์ประสาทมีการชะลอตัวส่งแรงกระตุ้นเส้นประสาท

Electromyogram - ความเสียหายของกล้ามเนื้อ

คลื่นไฟฟ้า - ตรวจสอบการเต้นของหัวใจผิดปกติ

echocardiogram - ประเมินการทำงานของหัวใจ ความหนาของกล้ามเนื้อหัวใจและกำหนดขนาดของห้องหัวใจ

ถ่ายภาพด้วยคลื่นแม่เหล็ก - สแกนสมองและเส้นประสาทไขสันหลังเพื่อมองหาสัญญาณของการเสื่อมสภาพการสูญเสียโดยเฉพาะอย่างยิ่งความหนาของเส้นประสาทไขสันหลัง

การทดสอบเลือดและปัสสาวะ - ตรวจสอบการน้ำตาลในเลือด โดยแยกออกจากโรคอื่นที่อาจคล้าย Friedreich ataxia

กลุ่มที่ 24

- 54560739 นางสาวเพชรชนันต์ พุดทอง
 - 54560753 นางสาวภาณุมาศ สมฤทธิ์
 - 54560760 นางสาวภารดี สีพูนแพน
 - 54560784 นางสาวเมทินี ศรีอินแก้ว
 - 54560814 นางสาวรวีร์ ปัทม
 - 54560838 นางสาววิศรา สุวรรณเลิศ
 - 54560852 นางสาวศศิธร สระทองคง
 - 54560876 นางสาวศศิวิมล เชียงพรหม
- คณะพยาบาลศาสตร์

references

- http://www.sparkpeople.com/resohttp://www.sparkpeople.com/resource/health_a-z_detail.asp?AZ=193&Page=2
- http://www.research.chula.ac.th/reprints/2548/Dec48/Medicine/Medicine48_11.htm
- <http://www.orthobullets.com/pediatrics/4087/friedreichs-ataxia>

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา(405213) ปีการศึกษา 2555

