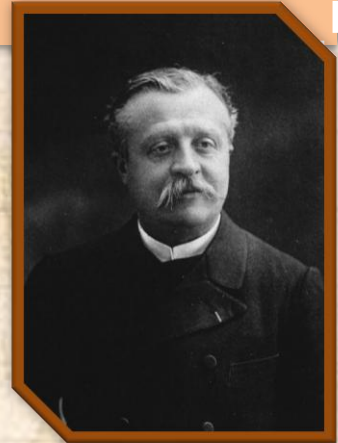


GAUCHER DISEASE

เป็นโรคทางพันธุกรรมแบบด้อยที่มีความผิดปกติของการเก็บของสารในไลโซโซมโดยเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนที่ผลิตเอนไซม์ β -glucocerebrosidase จึงเกิดการพองของเอนไซม์ β -glucocerebrosidase ส่งผลให้ มีการคั่งของสารไขมันไกลโคลิปิดภายในไลโซโซมของเซลล์กลุ่มmacrophages ในระบบเนื้อเยื่อของร่างกายเกิดการสะสมของสารกลุ่มนี้ส่งผลต่อหลาย ๆ ระบบของร่างกายโดยเฉพาะอย่างยิ่ง ในไขกระดูก ตับ ม้าม และปอด

ประวัติ Gaucher disease

Philippe Charles Ernest Gaucher เป็นแพทย์ ผิวหนังชาวฝรั่งเศส เกิดในเมือง Nievre. ค้นพบความผิดปกติที่ เรียกว่าโรค Gaucher ในปี ค.ศ. 1882 ในผู้หญิงคนหนึ่งอายุ 32 ปี ซึ่งมีม้ามโต Gaucher เขาได้เผยแพร่ผลการวิจัยของเขาในวิทยานิพนธ์ ปรินญาเอก ในหัวข้อ De l'epithelioma primitif de la rate, hypertrophie idiopathique de la rate sans leucemie.



Philippe Charles Ernest Gaucher

http://en.wikipedia.org/wiki/Philippe_Gaucher



Enlarged spleen and liver in a child

<http://www.gauchercare.com/healthcare/information/SignsAndSymptoms.aspx>

ลักษณะและอาการของโรค Gaucher disease

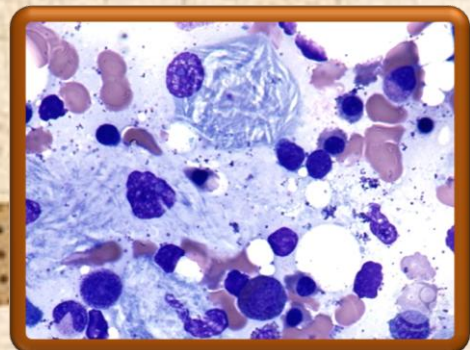
โลหิตจาง เม็ดเลือดขาวต่ำกว่าปกติ ตับม้ามโต การตายของกระดูกเนื่องจากการขาดเลือด เกล็ดเลือดต่ำ กระดูกพรุน กระดูกหัก ความดันสูงในเส้นเลือดในปอด

การวินิจฉัย

ทดสอบโดยการวิเคราะห์ ตัวอย่างเลือดเพื่อตรวจระดับของเอนไซม์ที่เกี่ยวข้องกับโรค Gaucher คือการวิเคราะห์ ยีนในระดับโมเลกุล

การรักษา

- การรักษาประคับประคอง เช่น ดูแลการหายใจและออกซิเจนให้ เลือดและเกล็ดเลือด
- ให้อาเอนไซม์ ทดแทน
- การปลูกถ่ายสเต็มเซลล์ จากไขกระดูก



Photomicrograph of Gaucher cell

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/gauchersdisease.html>

กลุ่มที่ 25 Gaucher disease

1. นางสาวศิริพร	มุลมี	พย.บ. 54560883
2. นางสาวสกนธ์กาญจน์	จันทร์ตรี	พย.บ. 54560890
3. นางสาวสิริประภา	จันทร์ชมภู	พย.บ. 54560913
4. นางสาวสุจิธร	ชูหน้า	พย.บ. 54560937
5. นางสาวสุริชยา	สีปพันธ์	พย.บ. 54560951
6. นางสาวหนึ่งฤทัย	เทียนชัยพนา	พย.บ. 54560968
7. นางสาวอรอนงค์	พรหมคำอินทร์	พย.บ. 54560982
8. นายอานนท์	มีบ้านตัน	พย.บ. 54561002

เอกสารอ้างอิง (References)

Beutler E, Gelbart T, Scott C. Hematologically important mutations: Gaucher disease. *Blood Cells Mol Dis* 2005;35:355-64. .[cited 2012 Dec26]. Available from: <http://www.gauchercare.com/en/healthcare/information.aspx>

.Beutler E, Grabowski GA. Gaucher disease. In: Scriver C, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. 8th ed. New York: McGraw-Hill. [cited 2012 Dec26]. Available from: <http://www.gauchercare.com/en/healthcare/information.aspx>

Grabowski G. Gaucher disease: Enzymology, genetics, and treatment. In: Harris H, Hirshchorn K, eds. *Advances in Human Genetics*. New York, NY: Plenum Press. .[cited 2012 Dec26]. Available from: <http://www.gauchercare.com/en/healthcare/information.aspx>

The Mount Sinai Hospital, *Disease Information History of Gaucher Disease*. [cited 2012 Dec26]. Available from: <http://www.mssm.edu/research/programs/gaucher-disease-treatmentcenter/gaucher-disease>

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555