

อาการ



Niemann-Pick type A ,type B

เกิดในเด็กแรกเกิด

- ท้องบวม ภายใน 3-6 เดือน
- เซอรั่ม สีแดงจุด ในเรตินา
- ความอยากอาหาร จะลดลง
- อาจเกือบจะไม่มีสมอง

Niemann – Pick type B มักจะรุนแรง
น้อยลงและเกิดขึ้นในวัยเด็ก,วัยรุ่นปลาย

- การขยายช่องท้อง
- การติดเชื้อ ทางเดินหายใจบ่อยๆ

Niemann-Pick type C

มีผลกระทบต่อ เด็กหลังวัยเข้า โรงเรียน

- การเคลื่อนไหว แขนขา ลำบาก
- ม้ามโต ตับโต
- ดีซ่าน
- เรียนรู้ ลดลง ทางปัญญา (เลื่อม)
- ชัก
- การพูด ผิดปกติ
- ปัญหา การย้าย ตาขึ้นและลง
- ปัญหา การเดิน (ataxia)

อ้างอิง: <http://www.merriam-webster.com/medical/niemann-pick%20disease>

<http://www.medindia.net/patients/patientinfo/niemann-pick-disease-diagnosis-and-treatment.htm>

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนของ วิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2556

กลุ่มที่ 29

55660513 นายชัยคม เสงี่ยมจิตต์เกษม

55660520 นางสาวชลธิกร ปั่นเป้ง

55660537 นายตันตระกุล โพธิ์ทองงาม

55660544 นายไตรทศ ไชยปัญญา

55660551 นายธนกร แก้ววรสูตร

55660568 นางสาวธนาภรณ์ บุญเกิดกุล

55660575 นางสาวธิดารัตน์ เชื้อหมอ

นิสิตคณะสหเวชศาสตร์ สาขารังสีเทคนิค

Niemann-Pick Disease

ผู้ค้นพบ

Niemann Albert

แพทย์เยอรมัน ค้นพบเมื่อปี
(1880–1921)



[http://en.wikipedia.org/wiki/Albert_Niemann_\(tenor\)](http://en.wikipedia.org/wiki/Albert_Niemann_(tenor))



Pick Ludwig

แพทย์เยอรมัน
ค้นพบรายละเอียดเพิ่มเติม
ปี(1868–1944)

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

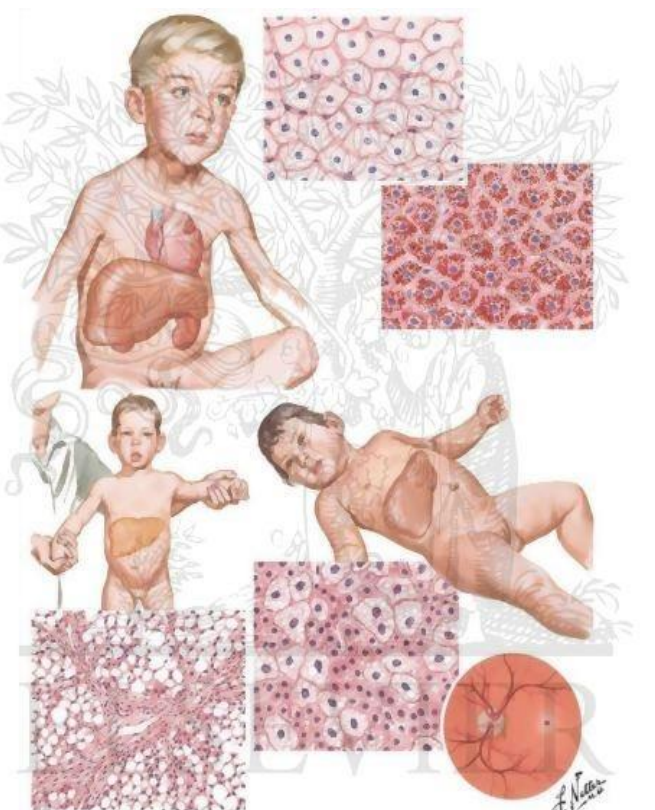
Niemann-Pick Disease

เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ถ่ายทอดในรูปแบบ

autosomal recessive (โครโมโซมคู่ย)

มี 3 ชนิด คือ **A B และ C** ต่ำเหตุ

Niemann-Pick A และ B เกิดขึ้นเนื่องจากการกลายพันธุ์ในยีน SMPD1 นำไปสู่การขาดเอนไซม์ sphingomyelinase (ASM) โดยปกติเอนไซม์ตัวนี้จะย่อยสารไขมันที่เรียกว่า sphingomyelin เมื่อขาดเอนไซม์ทำให้มีการสะสมไขมันชนิดนี้ภายในเซลล์ ซึ่งในที่สุดจะนำไปสู่การตายของเซลล์และความผิดปกติของระบบอวัยวะที่สำคัญ **Niemann-Pick Type C** เป็นการกลายพันธุ์เฉพาะใน NPC 1 และ NPC2 ยีน การกลายพันธุ์เหล่านี้ทำลายไขมันในร่างกายและกลไกการขนส่ง glycolipid นำไปสู่การสะสมที่ผิดปกติตามอวัยวะต่างๆ



© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM