

# Huntington's disease

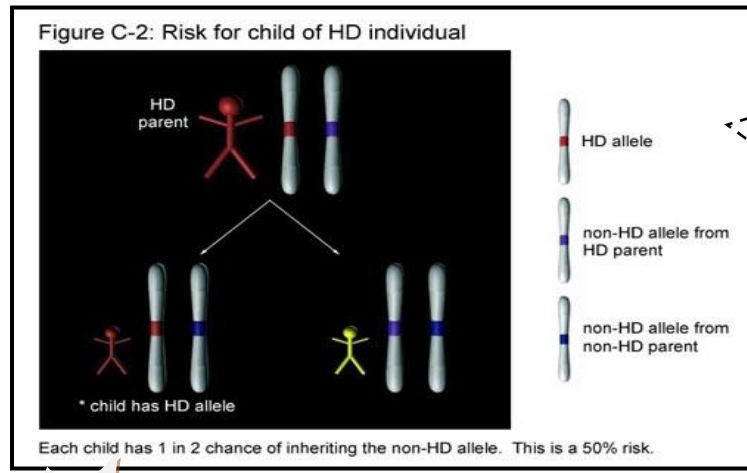
## ประวัติความเป็นมาของการค้นพบโรค

เมื่อ ค.ศ. 1872 นายแพทย์ George Huntington ชาวอเมริกัน รายงานว่าเจอผู้ป่วยทั้งครอบครัวเป็นโรคสมองเสื่อมจน สิ่งที่น่าสนใจเกี่ยวกับ HD ก็คือ การที่ผู้ป่วยเป็นโรคนี้เริ่มมีอาการเมื่ออายุมากแล้วมักจะมีลูกหรือหลานและเนื่องจากเป็นโรคพันธุกรรมแบบ autosomal dominant จึงถ่ายทอดการเป็นโรคได้อย่างแพร่หลายก่อนที่จะทราบว่า เป็นโรคนี้

ในภูมิภาคเอเชีย เมื่อไม่นานมานี้ก็มีรายงานอย่างสมบูรณ์จากมาเลเซียทั้งในผู้ป่วยเชื้อสายจีน มาเลย์และอินเดีย การเกิดโรคในคนเอเชียเป็นผลจากการกลายพันธุ์ (mutation) มากกว่าจะเป็นการสืบเชื้อสายจากชาวยุโรป เดิมโรคนี้เรียกว่า Huntington's chorea ต่อมาเพื่อให้ครอบคลุมอาการทางจิตและสมองอย่างอื่นจึงเปลี่ยนเป็น Huntington disease

### สาเหตุ

Huntington's disease เป็นโรคทางพันธุกรรม เกิดจากการกลายพันธุ์ในยีน Huntington ยีนหนึ่งในสองยีนของร่างกาย ซึ่งเป็นความผิดปกติของจำนวนลำดับซ้ำชุดสามของเบส CAG (trinucleotide repeat) ที่มากกว่าปกติ บนยีน Huntington ที่อยู่บนโครโมโซมคู่ที่ 4 (p16.3) ทำให้มีการสร้างโปรตีนที่ผิดปกติออกมา ซึ่งส่งผลทำให้เกิดความเสื่อมของระบบประสาท การกลายพันธุ์ที่เกิดขึ้นในโรคฮันติงตันนั้นมีการถ่ายทอดแบบ Autosomal dominant inheritance ดังนั้นผู้ที่ได้รับอัลลีลของยีน Huntington เพียงยีนเดียวจากสองยีนก็สามารถแสดงอาการของโรคได้



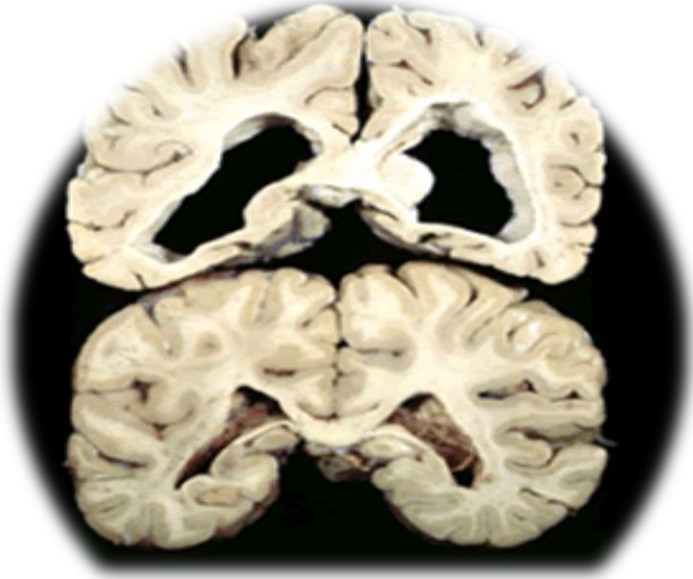
รูปภาพที่ 1 แสดงยีน Huntington มีการถ่ายทอดแบบ Autosomal dominant inheritance ที่มา <https://www.stanford.edu/group/hopes/cgi-bin/wordpress/2010/06/the-inheritance-of-huntingtons-disease-text-and-audio/>

### อาการ

1. ปัญหาในเรื่องของการเคลื่อนไหว
2. ความเสื่อมของกระบวนการเรียนรู้ (cognition) เกิดจากความผิดปกติที่ frontal lobe ทำให้มีปัญหาการทำงาน of สมองระดับสูง (executive function) และการตอบสนองที่ช้า
3. ความผิดปกติทางพฤติกรรมและจิตใจ

## การวินิจฉัย

การวินิจฉัยโรค HD ต้องอาศัยประวัติทางพันธุกรรม ร่วมกับความผิดปกติของการเปลี่ยนแปลงพฤติกรรมทางด้านความรู้ ความคิด สติปัญญาและพฤติกรรมที่เปลี่ยนไป เนื่องจากอาการ chorea เป็นอาการทางระบบประสาทที่พบได้คือ สับสน กระวนกระวาย ชัก สั่น กลมเนื้อชักกระตุก เกิดจากรอยโรคที่ caudate nucleus และ putamen ใน basal ganglion พบได้ในโรคทางระบบประสาทหลายๆโรค นอกจากนี้การตรวจทางพันธุกรรม โดยดูจำนวน CAG repeats จะช่วยยืนยันให้ชัดเจน และสามารถตรวจได้ในคนที่มีอาการผิดปกติอื่นๆ เช่น พฤติกรรมเปลี่ยนแปลงรวดเร็วทันที่ทันใด มีประวัติอุบัติเหตุมาก่อน



### รูปภาพที่ 2 แสดงลักษณะของสมองของผู้ป่วยโรค

Huntington's disease (บน) กับสมองปกติ (ล่าง) สมองของผู้ป่วย HD มีการขยายตัวของช่องด้านข้างเซลล์สมองและมีการเสื่อมโดยเฉพาะในส่วนของCaudate nucleus และ Putamen จึงเป็นสาเหตุของอาการชักกระตุก

ที่มา <http://www.tumblr.com/tagged/huntington's%20disease>

### References

- ๒๕๕๖. Huntington's disease (ออนไลน์). แหล่งที่มา : <http://mdnote.wikispaces.com/Huntington's+disease>. ๑๑ มกราคม ๒๕๕๖
- ๒๕๕๖. โรค Huntington (Huntington's disease, HD) (ออนไลน์).แหล่งที่มา : <http://www.bdbiolab.com/Huntington's%20disease.htm>. ๑๑ มกราคม ๒๕๕๖
- ๒๕๕๖. ลืมง่าย ขาแขนกระตุกทั้งพี่น้อง(ออนไลน์). แหล่งที่มา : [www.athasit.com/book/download/88](http://www.athasit.com/book/download/88). ๑๖ มกราคม ๒๕๕๖

### กลุ่ม 33

1.นางสาวภัทรวดี ลิ้มคุณากุล	54660712	5.นางสาวสุดารัตน์ หอมนาน	54660750
2.นางสาวมณีรัตน์ ตริสังข์	54660729	6.นายสุทิน น้อยวรรณ	54660767
3.นางสาววิภาวี จันทน์น้ำท่วม	54660736	7.นายสุนธิวัฒน์ จันโต	54660774
4.นางสาวศุภวรรณ เทียงธรรม	54660743		

คณะสหเวชศาสตร์ สาขาเทคโนโลยีหัวใจและทรวงอก

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555