

Wilson's disease (หรือ ภาวะทองแดงคั่งในร่างกาย)



ประวัติความเป็นมา

โรคนี้ถูกค้นพบโดยนายแพทย์ Samuel Alexander Kinnier Wilson ได้ตีพิมพ์วิทยานิพนธ์เพื่อปริญญาแพทยศาสตร

ดุษฎีบัณฑิต มหาวิทยาลัยเอดินบะระ ของเขาเรื่อง Progressive Lenticular Degeneration ซึ่งเขาได้รับรางวัลเหรียญทองจากการศึกษาติดตามลักษณะอาการของผู้ป่วย 4 รายจนถึงแก่กรรม 3 ราย และพบทุกรายเป็นโรคตับแข็งด้วยโรคนี้จึงได้รับการตั้งชื่ออย่างเป็นทางการว่า Wilson's disease

ภาพนายแพทย์ Samuel Alexander Kinnier Wilson

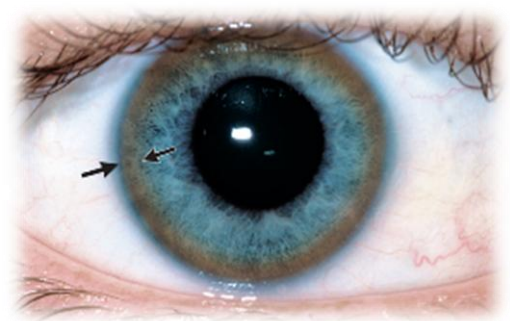
<http://brain.oxfordjournals.org/content/131/10/2532/F2.expansion.html>

สาเหตุ

Wilson's disease เป็นโรคที่พบได้น้อย มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ Autosomal recessive เกิดจากความผิดปกติบนโครโมโซมคู่ที่ 13 (ATP7B gene) ซึ่งมีหน้าที่นำทองแดงเข้าสู่เซลล์ตับ มีบทบาทสำคัญใน metabolism ทองแดง และกำจัดออกจากร่างกายผ่านทางน้ำดี ผู้ป่วยโรคนี้จะมีการทำงานของ ATP7B ที่ลดลงหรือไม่มีเลย ทำให้มีการคั่งของทองแดงและไปสะสมตามอวัยวะที่สำคัญต่างๆ

อาการ

ส่วนใหญ่เป็นแหวนสีน้ำตาล สนิมรอบกระจกตาที่เรียกว่า Kayser-Fleischerring อาการบวมของตับและม้าม กระดูกพรุน โรคจิตซึ่งปรากฏเป็นลีเลื่องของดวงตาและผิวหนัง อาเจียนเป็นเลือด มีปัญหาทางภาษาและการพูดเคลื่อนไหวผิดปกติเกิดอาการสั่นโดยไม่ตั้งใจ และกล้ามเนื้อแข็ง



ภาพ Kayser-Fleischer ring

<http://medinfo.psu.ac.th/pr/MedBoard/readboard.php?id=678>

ตรวจซีรัมและ ceruloplasmin โปรตีนในเลือดที่มีทองแดง การปรากฏของแหวน Kayser-Fleischer ซึ่งแสดงการสะสมของทองแดงรอบกระจกตาบางครั้งมองเห็นได้ด้วยตาเปล่าด้วยแสงไฟ วัตทองแดงจากปัสสาวะ

การวินิจฉัย

การรักษา

การรักษาที่เร็วและต่อเนื่องจะสามารถทำให้ผู้ป่วยสามารถมีชีวิตอยู่ได้เหมือนเช่นคนธรรมดาทั่วไป แต่ถ้าไม่รักษาสมองและตับจะถูกทำลายและเสียชีวิตได้ โดยการให้ยาเพื่อลดปริมาณแร่ธาตุทองแดงที่สะสมในร่างกาย ให้เกล็ดสังกะสีเพื่อลดการดูดซึมของทองแดง การให้ยา Penicillamine และ Trientine เพื่อเพิ่มการขับทองแดงออกทางปัสสาวะยาอื่นๆเป็นการรักษาตามอาการ

ควรได้รับการปรึกษาเรื่องพันธุกรรม ให้รับประทานอาหารที่มีแร่ธาตุทองแดงต่ำ หลีกเลี่ยงการรับประทาน เห็ด ช็อกโกแลต ผลไม้แห้ง ดับ หอย

การป้องกัน

การอ้างอิง

นายแพทย์อรรถสิทธิ์ เวชชาชีวะ. เกร็ดความรู้จากคุณหมอ. [ออนไลน์]. เข้าถึงได้จาก :

<http://www.athasit.com/article/detail/27>. (วันที่ค้นข้อมูล : 7 กุมภาพันธ์ 2556).

สมาคมโรควิลสัน. เกี่ยวกับโรควิลสัน. [ออนไลน์]. เข้าถึงได้จาก : <http://www.wilsonsdisease.org>.

(วันที่ค้นข้อมูล : 7 กุมภาพันธ์ 2556).

โสภิตา ดันธวัฒน์ และ เพ็ญศรี ไควสุวรรณ. โรควิลสันในผู้ป่วยเด็กโรงพยาบาลศรีนครินทร์. [ออนไลน์].

เข้าถึงได้จาก : http://www.thaipediatrics.org/file_upload/files/11S.pdf. (วันที่ค้นข้อมูล :

7 กุมภาพันธ์ 2556).

มูลนิธิตับอเมริกัน. โรควิลสัน. [ออนไลน์]. เข้าถึงได้จาก:

<http://www.liverfoundation.org/abouttheliver/info/wilson/>. (วันที่ค้นข้อมูล : 7 กุมภาพันธ์ 2556).

กลุ่ม 65

- | | | | |
|-----------------------------|----------|-----------------------------|----------|
| 1. นางสาวรัตนพร สัจจอังกูร | 54472155 | 5. นางสาวอารดา กัญชนะกาญจน์ | 54472339 |
| 2. นางสาวศศิรัญญา คล้ายนุช | 54472216 | 6. นางสาวอารีรัตน์ ฤทธิเลิศ | 54472346 |
| 3. นางสาวสุภารัตน์ ขวัญอยู่ | 54472278 | 7. นางสาวนันทกา ของแดน | 54472384 |
| 4. นายสุรเชษฐ เกษศรีรัตน์ | 54472292 | | |

คณะสาธารณสุขศาสตร์ สาขาอาชีวอนามัยและความปลอดภัย

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอนในรายวิชา
พยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2555