

โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน

(สำหรับครอบครัว)

ปกติการเคลื่อนไหวของแขน/ขา ต้องอาศัยการทำงานของ สมอง ไขสันหลัง เส้นประสาท และกล้ามเนื้อ ทำงานประสานกัน ถ้าหากส่วนใดมีความผิดปกติไป ไม่ว่าจะด้วยสาเหตุใด ก็ทำให้เกิด การอ่อนแรงของแขน/ขาได้

ทำความรู้จัก “โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน”

โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน เป็นโรคที่มีความผิดปกติเกิดที่กล้ามเนื้อ โดยที่สมอง ไขสันหลัง และเส้นประสาททำงานปกติ ทำให้เกิดอาการอ่อนแรงของกล้ามเนื้อ โดยเริ่มอ่อนแรงที่กล้ามเนื้อ ขาเป็นอันดับแรก เมื่ออายุ 3-4 ปี สังเกตเห็นว่า ผู้ป่วยเดินล้มบ่อย เดินเขย่ง ลูกขึ้นจากพื้นลำบาก จากนั้นอาการอ่อนแรงทวีความรุนแรงมากขึ้นอย่างช้าๆ จนไม่สามารถเดินได้ด้วยตนเองในที่สุด อาการกล้ามเนื้ออ่อนแรงและลีบฝ่อเกิดได้กับทุกกล้ามเนื้อในร่างกาย รวมทั้งกล้ามเนื้อหัวใจ กล้ามเนื้อซี่โครงและกระบังลมซึ่งใช้ในการหายใจ ในระยะท้ายของโรค ผู้ป่วยจะมีกล้ามเนื้อหัวใจ ผิดปกติ และการหายใจลำบาก เกิดภาวะแทรกซ้อน เช่น ปอดอักเสบ หัวใจวายได้ เป็นต้น

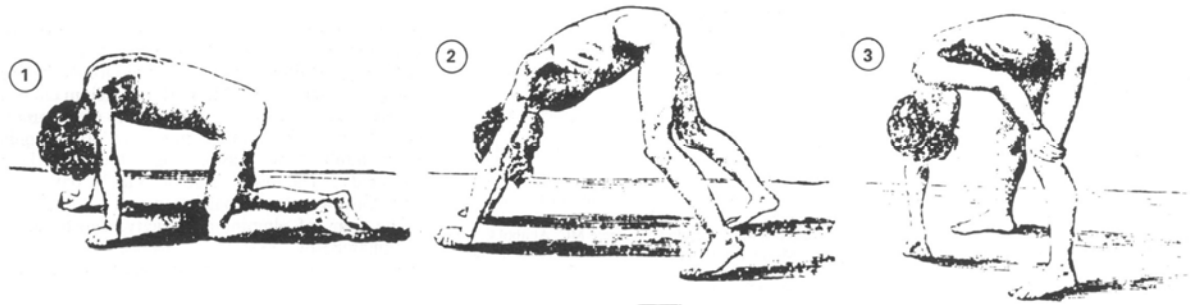
จากการรายงานในต่างประเทศพบว่า เมื่อมีคนเกิดมีชีวิต 7,000 คน จะมีผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อ ลีบดูเซน 1 คน ในประเทศไทยยังไม่มีการรวบรวมข้อมูลของการเกิดโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน

โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนเป็นโรคทางพันธุกรรม หมายถึง โรคที่มีสาเหตุจากสารพันธุกรรม ในร่างกายผิดปกติสามารถที่จะส่งทอดสารพันธุกรรมที่ผิดปกตินี้ไปให้ลูกได้ โรคนี้จะพบแต่ใน ผู้ชายเท่านั้น ในผู้หญิงจะไม่ใช่โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนแต่จะเป็นพาหะหรือมียืนแฝงอยู่สามารถ ถ่ายทอดสารพันธุกรรมผิดปกติไปยังลูกได้ ซึ่งทำให้มีความสำคัญต่อการเกิดโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน ซ้ำอีกในครอบครัว

ในครอบครัวของผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซน พบมีประวัติผู้ชายหลายคนในเครือญาติเป็นโรค กล้ามเนื้ออ่อนแรงตั้งแต่วัยเด็ก ซึ่งแสดงให้เห็นชัดว่าครอบครัวมีโรคทางพันธุกรรมที่ถ่ายทอดมา จากบรรพบุรุษ แต่บางครอบครัวที่ไม่พบประวัติผู้ชายคนอื่นในเครือญาติเป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง พบว่า 2 ใน 3 ของครอบครัวดังกล่าว มารดาเป็นพาหะหรือมียืนแฝงอยู่ การตรวจเลือดหาสาร พันธุกรรมจึงมีความจำเป็นกับครอบครัวในทั้ง 2 กรณี

อาการที่ชวนสงสัย

หากลูกชายหรือหลานชาย ที่เคยมีพัฒนาการสมวัยมาตลอด จนวัยประมาณ 3-4 ปี มีอาการเหล่านี้ คือ เดินแล้วล้มบ่อย วิ่งไม่ถนัดมีขาปิด เดินเขย่ง นั่งลงกับพื้นแล้วลุกขึ้นไม่ได้ต้องใช้มือดันตัวขึ้น เป็นอาการเริ่มต้นที่ชวนสงสัยโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน ดังภาพ



การดำเนินของโรค

แรกเกิดแข็งแรงสมบูรณ์ รูปร่างหน้าตาปกติ มีพัฒนาการสมวัยมาตลอดทั้งด้านร่างกาย กล้ามเนื้อและสติปัญญา เริ่มมีอาการเมื่ออายุ 3-4 ปี สังเกตเห็นว่าไม่ค่อยวิ่ง หรือวิ่งขาปิด ต่างไปจากเดิมที่เคยวิ่งเล่นได้ดี พออายุ 4-5 ปี มักเดินล้มบ่อย เวลานั่งกับพื้นก็ลุกขึ้นเองได้ลำบาก บางครั้งต้องเกาะเก้าอี้หรือโต๊ะเพื่อดันตัวขึ้น ทำทางการเดินเปลี่ยนไปเริ่มเดินเขย่งและหลังแอ่น พบร่องโตมากขึ้น เมื่ออายุ 8-9 ปี กล้ามเนื้ออ่อนแรงที่ขาเป็นมากขึ้นจนลุกขึ้นเองไม่ไหว ก้าวเดินไม่ได้ กล้ามเนื้อขาจะฝ่อลีบไป จนอายุประมาณ 10-16 ปี จะเดินด้วยตัวเองไม่ไหวต้องใช้รถเข็น และนอนบนเตียง

เริ่มแรกของอาการ ในช่วงวัยเรียนผู้ป่วยเข้าโรงเรียนได้ตามปกติ ไม่มีปัญหาเรื่องสติปัญญา และการเรียนรู้ แต่จะเริ่มเดินลำบากมากขึ้นเรื่อยๆ ทำให้เป็นข้อจำกัดในการเดินทาง โดยเฉพาะการขึ้นบันได จำเป็นต้องอาศัยความเข้าใจและการดูแลของทางโรงเรียนทั้งคุณครูและเพื่อนร่วมห้อง ผู้ป่วยส่วนใหญ่หลังจากเริ่มเดินด้วยตนเองไม่ไหวก็ไม่ได้ไปโรงเรียน

ระยะท้ายของโรคผู้ป่วย มักช่วงอายุ 18-25 ปีจะไม่มีแรงทั้งแขนขา ต้องนอนอยู่บนเตียง การรับรู้ การพูดคุยยังคงเป็นปกติ และมักมีกล้ามเนื้อหัวใจบีบตัวไม่ดี ทำให้มีอาการเหนื่อยและขาบวม ตัวบวม กล้ามเนื้อซี่โครงและกระบังลมทำงานผิดปกติ ทำให้หายใจไม่ไหว ไม่มีแรงหายใจ ไอไม่ออก เสมหะกั่งค้างในปอด และเสียชีวิตจากภาวะแทรกซ้อน คือ ปอดอักเสบ หัวใจวาย เป็นต้น

สาเหตุ

โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน เป็นโรคทางพันธุกรรม คือมีความผิดปกติของสารพันธุกรรมที่เรียกว่า “ยีน” ยีนที่ทำให้เกิดโรคนี้มีชื่อว่า “ดิสโทรฟิน” ซึ่งอยู่บนโครโมโซมเอ็กซ์ (X)

ในร่างกายคนเราทุกคนประกอบด้วย ส่วนเล็กๆ มารวมกัน ส่วนเล็กๆ นี้เรียกว่า เซลล์ โดยแต่ละเซลล์จะมีโครโมโซม ซึ่งเป็นแท่งสารพันธุกรรมที่รวมตัวกัน โครโมโซมในแต่ละเซลล์มีอยู่ 23 คู่ หรือ 46 แท่ง โดยที่ 44 แท่ง เป็นโครโมโซมร่างกาย ส่วนอีก 2 แท่งเป็นโครโมโซมเพศ โดยถ้าเป็นผู้ชายจะมีโครโมโซมเพศเป็น เอ็กซ์วาย (XY) ส่วนผู้หญิงมีโครโมโซมเพศเป็น เอ็กซ์เอ็กซ์ (XX)



XY

ผู้ชายปกติ



XX

ผู้หญิงปกติ

ยีน คือ สารพันธุกรรมที่เรียงตัวอยู่บนแท่งโครโมโซม ในผู้ชายมียีน “ดิสโทรฟิน” เพียงชุดเดียว และผู้หญิงมียีน “ดิสโทรฟิน” อยู่ 2 ชุด เพราะมีโครโมโซมเอ็กซ์ 2 แท่ง ที่ทำให้เกิดโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนจะพบอยู่ บนโครโมโซมเอ็กซ์ (X) เท่านั้น

ผู้ชายมีโครโมโซมเพศเป็น เอ็กซ์วาย (XY) คือ มีเอ็กซ์เพียงตัวเดียวเมื่อมียีนดิสโทรฟินผิดปกติแล้วก็จะก่อให้เกิดโรค จึงทำให้โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนเกิดขึ้นเฉพาะกับผู้ชายเท่านั้น

ผู้หญิงมีโครโมโซมเพศเป็น เอ็กซ์เอ็กซ์ (XX) คือ มีเอ็กซ์ 2 ตัว ถ้ามียีนดิสโทรฟินผิดปกติบนเอ็กซ์ 1 ตัวก็จะไม่มีอาการ ดังนั้นผู้หญิงจึงไม่เป็นโรคแต่จะเรียกผู้หญิงเหล่านี้ว่ามียีนแฝงหรือเป็นพาหะของโรค



XY

ผู้ชายเป็นโรค



XX

ผู้หญิงเป็นพาหะหรือมียีนแฝง

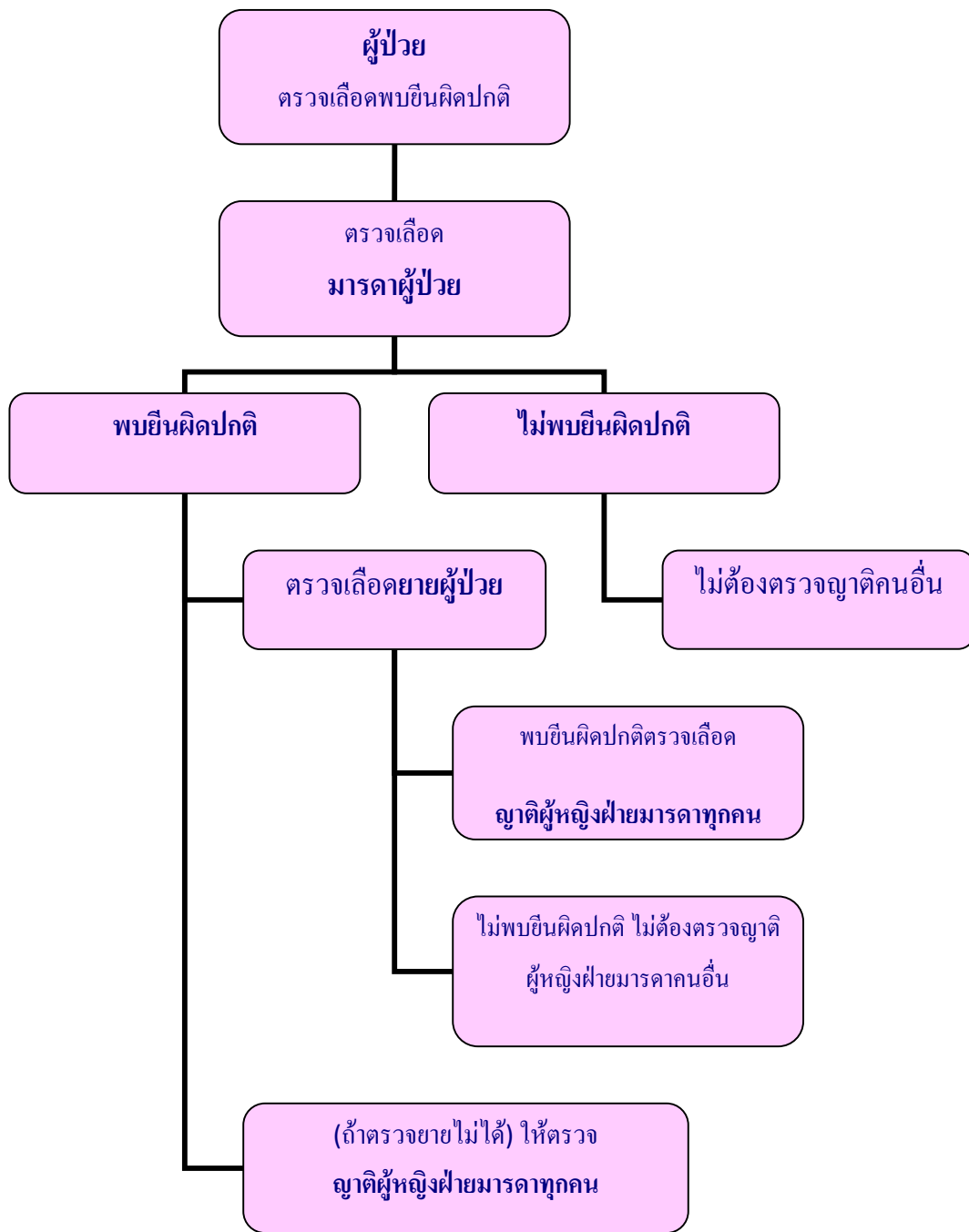
โครโมโซมแต่ละคู่ของคนเรา จะได้รับมาจากพ่อ 1 แท่งและแม่ 1 แท่ง ดังนั้น ผู้หญิงที่มียีนแฝงจะมีโอกาสส่งยีนดิสโทรฟินที่ผิดปกติบนโครโมโซมเอ็กซ์ (X) นี้ไปให้ลูกได้ โดยถ้าเป็นลูกชายจะมีโอกาสเป็นโรคร้อยละ 50 ถ้าเป็นลูกสาวจะไม่มีโรคแต่จะมีโอกาสเป็นพาหะได้ร้อยละ 50 เช่นกัน เรียกการถ่ายทอดทางพันธุกรรมนี้ว่า การถ่ายทอดแบบยีนด้อยบนโครโมโซมเอ็กซ์ (X-linked recessive)

ความสำคัญของการตรวจเลือดหาสารพันธุกรรมผิดปกติของโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน

ปัจจุบันการตรวจเลือดเพื่อค้นหาตำแหน่งของสารพันธุกรรมหรือยีนที่มีความผิดปกติในโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน สามารถทำได้ในประเทศไทย แต่ทำได้เฉพาะโรงพยาบาลบางแห่งเท่านั้น ส่วนใหญ่เป็นโรงพยาบาลมหาวิทยาลัย โดยการเจาะเลือดเพียงไม่ถึงหนึ่งซัอนชา ทำให้สามารถทราบตำแหน่งของความผิดปกติของยีนได้ ในแต่ละครอบครัวมีตำแหน่งของความผิดปกติของยีนต่างกันไป การตรวจเลือดหาสารพันธุกรรมในโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนมีประโยชน์เพื่อการวางแผนการดูแลบุคคลในครอบครัวและการป้องกันการเกิดโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนซ้ำอีกในครอบครัว ทั้งนี้ควรปรึกษาแพทย์ก่อนแต่งงานหรือก่อนตั้งครรภ์ ถ้าจำเป็นก็เร็วที่สุดเมื่อรู้ว่าตั้งครรภ์

เนื่องจากผู้หญิงที่มียีนแฝงอยู่จะไม่มีอาการแสดงภายนอกใดๆ ที่จะทราบได้ว่ามียีนแฝงซึ่งสามารถส่งทอดไปให้ลูกของตนเองได้ จึงทำให้เกิดโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนขึ้นซ้ำไม่จบสิ้นในตระกูล ดังนั้นการตรวจเลือดผู้หญิงในครอบครัวของผู้ป่วยเพื่อหาว่าเป็นพาหะหรือไม่ จึงเป็นสิ่งสำคัญมาก

ในครอบครัวที่มีผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนได้รับการตรวจหาตำแหน่งสารพันธุกรรมที่ผิดปกติแล้ว ควรตรวจเลือดหาสารพันธุกรรม ในบุคคลเหล่านี้ตามลำดับ (แผนภูมิที่ 1) คือ มารดาของผู้ป่วย หากพบว่ามารดาของผู้ป่วยมียีนแฝงอยู่จริง ลำดับต่อไปคือ ยายของผู้ป่วย แต่หากไม่สะดวก ควรให้ญาติผู้หญิงฝ่ายมารดาทุกคนมาตรวจหา ยีนแฝง แต่หากไม่พบว่ามียีนแฝงในมารดาของผู้ป่วยก็ไม่จำเป็นต้องให้ญาติผู้หญิงฝ่ายมารดาตรวจหา ยีนแฝง ส่วนลูกชายของผู้หญิงที่มียีนแฝงที่ไม่มีอาการแต่อายุยังไม่เกิน 4-5 ขวบ แนะนำเฝ้าดูอาการและพบแพทย์เป็นระยะ โดยสามารถส่งตรวจเลือดเบื้องต้น ก่อนตรวจหาสารพันธุกรรม



แผนภูมิที่ 1 แสดง ลำดับการตรวจเลือดหาขึ้นแผลงในครอบครัวโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน

ผู้ชายที่เป็นโรคมักจะไม่มีครอบครัว เนื่องจากเจ็บป่วยและมักเสียชีวิตก่อนวัยที่จะแต่งงาน แต่หากมีลูก ถ้ามีลูกชายก็ไม่เป็นโรคเนื่องจากให้โครโมโซมวายแก่ลูกชาย ถ้ามีลูกสาวก็จะเป็นพาหะทุกคน

ผู้หญิงที่มียีนแฝง หรือเป็นพาหะนั้น หากต้องการมีลูกควรแจ้งข้อมูลการมียีนแฝงแก่สูติแพทย์ตั้งแต่แรก โดยปัจจุบันสามารถให้การตรวจวินิจฉัยโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซนก่อนการคลอดได้ โดยการตรวจสอบพันธุกรรมที่ผิดปกติจากน้ำคร่ำ หรือเนื้อเยื่อรก เมื่ออายุครรภ์ประมาณ 3-4 เดือน โดยโอกาสเสี่ยงของลูกแสดงดังแผนภูมิภาพที่ 2

ตัวอย่างแผนภูมิครอบครัวโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซน ดังในแผนภูมิภาพที่ 3 แสดงให้เห็นว่าเริ่มจากผู้ป่วยคนแรก (ลูกศรที่ 1) ที่ได้รับการวินิจฉัยโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซนจากอาการและยืนยันด้วยการตรวจเลือดหาตำแหน่งความผิดปกติบนยีน จากผู้ป่วยหนึ่งคนทำให้สามารถค้นหาสารพันธุกรรมผิดปกติในสมาชิกผู้หญิงในครอบครัวว่ามียีนแฝงที่ตำแหน่งนั้นหรือไม่ ดังตัวอย่างพบว่า

- แม่และน้องสาวของผู้ป่วยมียีนแฝง ซึ่งมีโอกาสที่ทั้งสองคนจะมีลูกชายเป็นโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซน
- พี่สาวผู้ป่วยที่กำลังจะแต่งงานไม่มียีนแฝง ทำให้สามารถบอกได้ว่าไม่มีลูกเป็นโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซนแน่นอน
- น้องชายคนเล็กที่อายุ 5 เดือน โดยความเป็นจริงเราจะยังไม่รู้ว่าผู้ป่วยจะเป็นโรคนี้หรือไม่จนกว่าเริ่มมีอาการเมื่ออายุ 3-4 ปี แต่ในเด็กชายรายนี้ได้รับการตรวจเลือดหาสารพันธุกรรมยืนยันว่าไม่มีความผิดปกติ จึงยืนยันได้แน่นอนตั้งแต่อายุ 5 เดือนว่าไม่เป็นโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซน
- ลูกพี่ลูกน้องของผู้ป่วยได้รับการตรวจว่ามียีนแฝง (ลูกศรที่ 2) และขณะนี้ตั้งครรถ์ได้ 4 เดือน ได้แจ้งข้อมูลการมียีนแฝงนี้แก่สูติแพทย์ตั้งแต่แรกที่ฝากครรภ์ จึงได้รับการเจาะน้ำคร่ำเพื่อตรวจหาว่าลูกในครรภ์เป็นโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซนหรือไม่ เพื่อการตัดสินใจทางเลือกในการดูแลลูกในครรภ์ต่อไป
- ดังตัวอย่างจะเห็นประโยชน์ของการตรวจหาสารพันธุกรรมในโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซนต่อสมาชิกในครอบครัวจนถึงญาติพี่น้องในตระกูล เพื่อให้มีการวางแผนล่วงหน้า และป้องกันการเกิดโรคกล้ามเนื้อเนื้อลีบดูเซนซ้ำอีกในครอบครัว

การดูแลผู้ป่วย

ปัจจุบัน ยังไม่มีวิธีการรักษาโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนให้หายเป็นปกติได้ การรักษามุ่งเน้นการดูแลคุณภาพชีวิต เฝ้าระวังและป้องกันภาวะแทรกซ้อน ซึ่งจะช่วยเหลือความรุนแรงของโรคให้ดำเนินช้าลง ในระยะท้ายผู้ป่วยมักต้องใช้รถเข็น ต่อมาต้องนอนเตียงและใช้เครื่องช่วยหายใจในที่สุด

การใช้ยา เช่น ยากลุ่มสเตียรอยด์ อาจช่วยเพิ่มแรงและความแข็งแรงของกล้ามเนื้อในผู้ป่วยบางราย ซึ่งอยู่ที่ดุลยพินิจของแพทย์

การกายภาพบำบัดเป็นสิ่งที่สำคัญ เช่น การออกกำลังกายเบาๆ ว่ายน้ำ การนวดสัมผัส ช่วยทำให้กล้ามเนื้อยืดหยุ่น ไม่หดเกร็ง ป้องกันการติดยึดของข้อ

การตรวจสมรรถภาพปอด และการทำงานของหัวใจเป็นระยะ เพื่อติดตามความรุนแรงของโรคให้ได้รับการเตรียมการรักษาภาวะแทรกซ้อนที่เกิดตามมา

การดูแลผู้ป่วยทั้งทางกายและใจ ให้มีความสุขกายและสุขใจ ถือเป็นเป้าหมายสำคัญ ครอบครัว คุณครูและเพื่อนมีบทบาทสำคัญ ในระยะแรกของโรคผู้ป่วยสามารถไปโรงเรียนได้เหมือนเดิม เนื่องจากความคิดอ่านปกติ เพียงแต่เดินลำบาก ขึ้นบันไดไม่ได้ การได้กำลังใจและความเข้าใจจากคนรอบข้างทำให้ผู้ป่วยมีสภาพจิตใจที่เข้มแข็งเป็นสิ่งสำคัญที่สุด

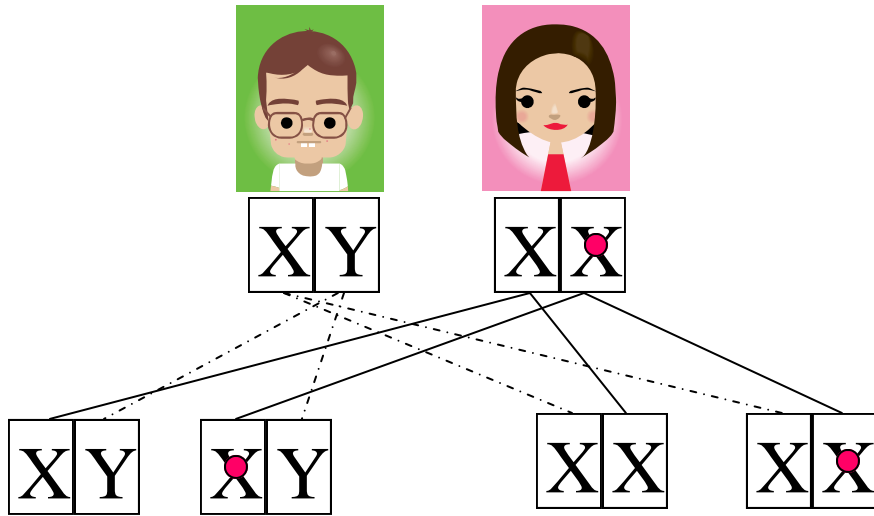
ครอบครัวให้การดูแลผู้ป่วยอย่างอบอุ่น พยายามให้ทำกิจวัตรประจำวันเองเท่าที่ทำได้ตามปกติ หาอุปกรณ์เพิ่มความปลอดภัย เช่น ห้องน้ำมีที่จับกันลื่น ทำพื้นที่จรุระให้เรียบ ป้องกันการหกล้มได้ง่าย เมื่อต้องนั่งรถเข็น จัดหารถเข็นให้เหมาะกับผู้ป่วย และพื้นที่สามารถให้รถเข็นเข้าได้เท่าที่จะเป็นไปได้ เป็นต้น พยายามหลีกเลี่ยงการเข้าที่ชุมชนที่จะเป็นแหล่งแพร่เชื้อโรคทำให้ติดเชื้อทางเดินหายใจและอาจรุนแรงถึงแก่ชีวิตได้ ระยะท้ายของโรค ระวังการสำลักอันก่อให้เกิดปอดอักเสบติดเชื้อ

การรักษาในอนาคต เช่น การรักษาด้วยยีนบำบัด การใช้สเต็มเซลล์ (stem cell) ยังคงอยู่ในขั้นตอนการวิจัย

เอกสารอ้างอิง

1. สมเกียรติ ลีละศิธร, วิษซ์ เกษมทรัพย์, ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล, พิมพ์ สุวรรณรัตน์. การป้องกันผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อลีบดูเซนรายใหม่เกิดซ้ำในครอบครัว: วิเคราะห์ความคุ้มค่าในการลงทุนโดยตรวจหาพาหะของโรคในกลุ่มญาติผู้ป่วย.วารสารวิชาการสาธารณสุข 2552; 18:550-564
2. Darras BT, Korf BR, Urion DK. Dystrophinopathies. [serial online] 2008 [cited 2008 Aug 25]; Available from: URL: <http://www.genetests.org>.

แผนภูมิภาพที่ 2 : ครอบครัวนี้ แม่มียืนแฝงของ โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน วางแผนจะมีลูก
โอกาสเสี่ยงของลูก เป็นดังนี้



ถ้ามีลูกชาย

โอกาสเป็น โรคกล้ามเนื้อลีบดูเซน ร้อยละ 50
โอกาสปกติ ร้อยละ 50

ถ้ามีลูกสาว

โอกาสเป็นพาหะ/มียืนแฝง ร้อยละ 50
โอกาสปกติ ร้อยละ 50

แผนภูมิภาพที่ 3

ตัวอย่างครอบครัวผู้ป่วยกล้ามเนื้อลีบดูเซน
แสดงให้เห็น หญิงที่มียืนแฝงและการเกิด โรคซ้ำในตระกูล

