

## มูลนิธิแห่งความหวังและกำลังใจเพื่อเด็กไทยที่เป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง

F) E) N) D)

### FOUNDATION TO ERADICATE NEUROMUSCULAR DISEASE

#### มูลนิธิเพื่อช่วยให้โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงหมดไปจากประเทศไทย

#### มูลนิธิการกุศลของไทยที่ก่อตั้งใหม่ ประกาศต่อสู้กับโรคร้าย!

คำว่า FEND โดยทั่วไปแล้วจะใช้ในผู้สูงอายุว่า “เป็นการป้องกันตนเอง” หมายถึงการดูแล ปกป้อง ป้องกันตนเอง นำเสียดายที่ในทุกวันนี้จะมีเด็กที่เกิดมาโดยที่ไม่เคยมีความสามารถทำแบบนั้นได้ เด็กเหล่านั้นเกิดมาพร้อมกับยีนที่ผิดปกติที่ทำให้เกิดโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงซึ่งเป็นโรคทางพันธุกรรม มีสภาวะที่ค่อยเป็นทีละน้อย และปัจจุบันนี้ยังไม่มีวิธีการรักษา ทุก ๆ ปีในประเทศไทยมีเด็กที่เป็นโรคนี้มากกว่า 1,000 ราย

ดังที่ปรากฏในโรคนี้คือ เด็กทารกที่เกิดมามีสุขภาพแข็งแรงสมบูรณ์ดีตลอดจนเติบโตได้ดีในวัยเด็ก จะค่อยๆสูญเสียการควบคุมการทำงานขั้นพื้นฐานของกล้ามเนื้อ กล้ามเนื้อของพวกเขาจะค่อยๆใช้งานไม่ได้ และกล้ามเนื้อจะตายเพราะขาดการเคลื่อนไหว ความจริงอันน่ากลัว คือ เด็กเหล่านั้นมีการทำงานของสมองที่ปกติ แต่การสื่อสารระหว่างสมองไปยังกล้ามเนื้อของพวกเขาเป็นไปอย่างผิดปกติ ลองคิดว่าจะมีอะไรที่น่ากลัวไปกว่าการที่สมองของเด็กได้สั่งงานไปยังกล้ามเนื้อให้เคลื่อนไหว แต่กล้ามเนื้อไม่รับรู้ มีผลให้ต่อมาพวกเขาจะใช้งานกล้ามเนื้อทำกิจกรรมใด ๆ ไม่ได้ทีละน้อย ๆ มีเด็กจำนวนน้อยมากที่จะมีชีวิตรอดจนเป็นผู้ใหญ่ เด็กเหล่านี้ต้องการได้รับการกำลังใจจากทุกท่าน

#### จุดประสงค์ของมูลนิธิ F)E)N)D) : เพื่อต่อสู้กับโรคร้าย!

จุดประสงค์ของมูลนิธิ F)E)N)D) ได้ก่อตั้งขึ้นเพื่อให้เด็กโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงได้รับความช่วยเหลือจากทีมแพทย์ที่เชี่ยวชาญ ให้ได้รับการดูแลรักษาและได้รับการกำลังใจสนับสนุนอย่างดี และจัดหาอุปกรณ์การเคลื่อนไหวที่จำเป็นให้ รวมทั้งให้มีส่วนร่วมในกิจกรรมทางการศึกษาและกิจกรรมทางสังคม รวมทั้งการได้พบปะพูดคุยกับผู้อื่น โดยการจัดให้มีการพบกลุ่มเพื่อนที่เป็นเด็กที่มีสุขภาพแข็งแรง มูลนิธิมีความพยายามในการค้นพบวิวัฒนาการในการรักษาโรคนี้ คุณสามารถช่วยให้จุดประสงค์นั้นเป็นจริงได้ โดยมีส่วนร่วมในโปรแกรมการดูแลรักษาเด็กที่เป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง [ F)E)N)D Planned Care Program ] ความต้องการของมูลนิธิคือ การทำให้เกิดความช่วยเหลืออย่างดีแต่ไม่บังคับเงินใจใครในการให้ความช่วยเหลือ หากคุณนั่งทับมือตัวเองสักพักหรือพยายามที่จะยกมือคุณไว้เหนือศีรษะสัก 5 นาที คุณก็จะได้สัมผัสกับประสบการณ์ที่ทำให้คุณรู้สึกถึงการที่กล้ามเนื้อไม่ตอบสนองในทันที แม้ว่าการเคลื่อนไหวของคุณจะกลับมาอย่างรวดเร็วแต่คุณอาจจะรู้สึกถึงความเจ็บปวดชั่วคราว หรือนั่นเป็นสัญญาณของอัมพาต?

ถาม-ตอบ

#### โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงคืออะไร?

โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง คือโรคทางพันธุกรรม เกิดจากการถ่ายทอดทางยีนทำให้มีความผิดปกติของกล้ามเนื้อ เส้นประสาท สารสื่อประสาท หรือเซลล์ประสาทตั้งแต่กำเนิด ทำให้มีอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือไม่มีแรง กล้ามเนื้อและเส้นประสาทไม่ตอบสนองต่อการสั่งการจากระบบประสาทส่วนกลาง โดยส่วนใหญ่โรคนี้จะเป็นไปตามพันธุกรรมที่มีการถ่ายทอดไปยังรุ่นต่อไปในครอบครัว คนไข้บางคนอาจมีพ่อแม่ พี่น้องหรือญาติ ที่เป็นโรคนั้นๆ แต่ในบางคนก็อาจเป็นยีนผิดปกติที่เกิดขึ้นใหม่ จึงไม่มีประวัติคนในครอบครัวเป็นเลยก็เป็นไปได้ โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงเป็นโรคที่ค่อยๆทีละน้อยตามธรรมชาติ และส่งผลให้กล้ามเนื้ออ่อนแรง

โรคบางอย่างจะแสดงให้เห็นตั้งแต่เกิด บางโรคจะพบในวัยเด็ก และโรคอื่นอาจพบเมื่อเติบโตเป็นผู้ใหญ่ ตัวอย่างของโรคกล้ามเนื้อผิดปกติที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม เช่น Duchenne Muscular Dystrophy (DMD), Congenital Myopathy, Hereditary Motor Sensory Neuropathy หรือ Charcot-Marie-Tooth disease, (CMT), Congenital Myasthenic Syndrome (CMS) และ Spinal Muscular Dystrophy (SMA).

### มีเด็กในประเทศไทยที่ได้รับความทราบจากโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงแจ่มจำนวนเท่าไร?

คำตอบสั้นๆคือ มีมากเกินไป ในประเทศไทยยังขาดการวิจัยที่สรุปเกี่ยวกับโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง ผู้เชี่ยวชาญเฉพาะด้านได้ประมาณการไว้ว่า ทั่วโลกมีโรคนี้แพร่หลายอยู่โดยประมาณ  $63 \times 10^{-5}$  ถ้าเทียบกับสัดส่วนกับอัตราการเกิดในประเทศไทย ประมาณการว่าเด็กเกิดใหม่มีอัตราความเสี่ยงในการเกิดโรคนี้เท่ากับ 1 ใน 1600 ซึ่งอาจแสดงอาการให้เห็นในวัยเด็กหรือเมื่อเติบโตต่อไปในชีวิตก็ได้ ในแต่ละปีจะมีเด็กที่เป็นคนไข้ใหม่เกิดขึ้นประมาณ 1200 ราย เด็กแต่ละคนต้องการที่เครื่องมือที่ช่วยในการเคลื่อนไหวร่างกายและต้องการได้รับการศึกษาเฉพาะทางของโรคนี้

### มีแพทย์ในประเทศไทยที่ได้รับการรับรองว่าเป็นผู้เชี่ยวชาญในสาขานี้จำนวนเท่าไร?

เป็นเรื่องน่าเศร้าที่มีแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสาขานี้อยู่น้อยมาก ที่เป็นแพทย์เฉพาะทางด้านโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงในเด็ก มีแพทย์จำนวนน้อยมากที่ความสามารถและมีความพร้อมในการรับผิดชอบเรื่องค่าใช้จ่ายในการศึกษาต่อต่างประเทศหลังจากจบการศึกษาแพทย์ทั่วไปแล้ว มูลนิธิ F(E)N(D) มีจุดมุ่งหมายที่จะจัดหาทุนการศึกษาสำหรับแพทย์ที่มีผลการเรียนดีเด่นในวิชาชีพแพทย์ที่ดูแลเด็กพิเศษเหล่านั้นและดูแลรักษาโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงในเด็ก เป้าหมายสูงสุดคือจัดตั้งแนวทางปฏิบัติ (หลักสูตร) อันเป็นที่ยอมรับของนานาชาติเกี่ยวกับผู้เชี่ยวชาญโรคนี้ในประเทศไทย

### หากเด็กที่ได้รับความทราบจากโรคนี้ไม่มีใครสามารถเติบโตเป็นผู้ใหญ่ได้ แล้วยีนของโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงแจ่มนี้ยังคงถ่ายทอดต่อไปได้อย่างไร?

เพราะยีน “ที่เป็นสาเหตุของโรคนี้” สามารถหลบซ่อนหรือที่เรียกว่าเป็นพาหะของโรค (โดยที่ผู้ที่มียีนผิดปกติจะไม่มีอาการแสดงใดๆ) บางโรคยีนที่ผิดปกติจะไม่แสดงอาการให้เห็นเด่นชัดในผู้หญิงและสามารถถ่ายทอดข้ามรุ่นทางพันธุกรรมได้ พี่น้องของผู้ที่เป็นโรคนี้แต่ตนเองไม่ได้เป็น ก็สามารถเป็นพาหะนำโรคไปยังรุ่นต่อไปได้

### พ่อแม่ของเด็กที่มีความเสี่ยงเป็นโรคนี้ จะสามารถตรวจสอบยีนที่ทำให้เกิดโรคนี้ได้หรือไม่?

พวกเขาสามารถทำได้ คนที่มีความเสี่ยงสามารถตรวจสอบยีนที่เป็นสาเหตุที่ทำให้เกิดโรคระบบกล้ามเนื้ออ่อนแรงในครอบครัวได้ในกรณีที่ต้องการพบยีนก่อโรคในผู้ป่วย อย่างไรก็ตามโรคนี้มียีนที่เป็นสาเหตุอยู่หลายชนิด จึงอาจเป็นไปได้ที่จะสามารถตรวจสอบยีนทุกชนิดที่เป็นสาเหตุของโรคนี้ได้ทั้งหมด เนื่องจากมีค่าใช้จ่ายสูงในการตรวจสอบยีนดังกล่าว (ค่าใช้จ่ายประมาณยีนละ 3,000 บาท) การพิจารณาส่งตรวจสอบยีนที่เป็นสาเหตุนั้น ก็ต้องอาศัยประวัติ การตรวจร่างกาย และผลเลือดเบื้องต้น ในการเลือกส่งตรวจยีนที่เป็นสาเหตุ ซึ่งไม่ได้ง่ายสำหรับแพทย์ที่ดูแล ในประเทศไทยยังมีข้อจำกัดในเรื่องของยีนที่สามารถตรวจได้นั้น เป็นจำนวนน้อยเมื่อเทียบกับจำนวนยีนที่เป็นสาเหตุ และปัจจัยแวดล้อมที่มีอย่างจำกัด เช่น การขาดแคลนเงินทุน เป็นต้น ดังนั้นการจะตรวจสอบยีนที่คาดว่าจะสาเหตุของโรคได้ต้องมาจากคำสั่งแพทย์ผู้ดูแลรักษาเฉพาะโรคนี้ หลังจากที่ได้ตรวจพบความผิดปกติของยีนในผู้ป่วยแล้วจึงสามารถตรวจสอบผู้ที่มีความเสี่ยงที่จะถ่ายทอดยีนไปยังลูกหลานของพวกเขา

### คุณสามารถให้ความช่วยเหลือเด็กเหล่านั้นและช่วยกันป้องกันไม่ให้เกิดเรื่องเศร้าเพิ่มขึ้น

ประกาศต่อผู้กับโรคภัย! คุณสามารถมีส่วนร่วมได้อย่างง่าย โดยบริจาคหรือเลือกโปรแกรมที่คุณอยากสนับสนุนเพื่อมอบความช่วยเหลือในการดูแลรักษา

พญ.อรณี เป็นแพทย์ประจำอยู่ที่โรงพยาบาลศิริราช และสามารถติดต่อท่านได้โดยผ่านเว็บไซต์ของมูลนิธิ [www.fendfoundation.com](http://www.fendfoundation.com)

F)E)N)D) เป็นมูลนิธิการกุศลที่ไม่ได้แสวงหาผลกำไร กองทุนที่ได้รับการบริจาคและค่าใช้จ่ายทั้งหมด ดำเนินการอย่างซื่อตรงและเปิดเผยสู่สาธารณะ

### คณะกรรมการผู้ก่อตั้งมูลนิธิ

คุณจอห์น เลนนาเฮน	ประธาน (Chairman)
คุณรณกร ทิชนบรรณกร	เลขาธิการ/เหรัญญิก (Honorary Secretary/Treasurer)
พญ. อรณี แสम्मณรัชย์	แพทย์ที่ปรึกษา (Neuromuscular disease consultant)

### คณะกรรมการผู้ทรงคุณวุฒิทางการแพทย์

อาจารย์ผู้เชี่ยวชาญทางระบบประสาทเด็ก และ โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงจากโรงเรียนแพทย์ และ โรงพยาบาลของรัฐบาล

### เด็ก ๆ จะไม่รู้สึกลิดเดียวเมื่อมีเพื่อน!

ขอเชิญชวนทุกท่านมาร่วมกับเราในกิจกรรมกลุ่มต่างๆ ร่วมพบปะเพื่อนใหม่ที่มีประสบการณ์เดียวกัน รู้สึกเหมือนกัน มีความห่วงใยและมีความหวังเดียวกัน ร่วมกันแบ่งปันความรู้สึกกับเด็กอื่นๆ ที่สามารถเข้าใจความคิดของคุณได้อย่างแท้จริง คุณสามารถมีส่วนร่วมในกลุ่มที่มีการเรียน การละเล่นต่างๆ การแสดง การดูหนัง การรูด และกิจกรรมอีกมากมาย ผู้ปกครองและเด็กที่อยู่ในสภาวะเหมือนกันมาร่วมเรียนรู้วิธีการดูแลรักษา และแบ่งปันปัญหาเล่าสู่กันฟัง บางครั้งการแบ่งปันปัญหาจะทำให้รู้สึกดีขึ้น มาร่วมกับกลุ่มที่สดใส ครอบคลุมที่เป็นมิตร ในกิจกรรมที่ออกแบบเพื่อไม่ให้เกิดความโดดเดี่ยว ความกลัว หรือการสิ้นหวัง โดยจัดให้มีหนทางแห่งความสุข ความสุข ผ่านกิจกรรมการเรียนรู้และการเล่นสำหรับคนรุ่นใหม่ที่มีความปรารถนาดีต่อกัน

### ขอเชิญชวนเด็ก ๆ ปกติ และบุคคลทั่วไปมาร่วมเป็นเพื่อนกับน้อง!

ทุกคนต้องการเพื่อนไว้พูดคุย เพื่อนที่ไว้ใจและสามารถบอกความลับได้ เพื่อนที่สามารถหัวเราะและสนุกสนานด้วยกันได้ สำหรับเด็กที่โชคดีที่มีสุขภาพแข็งแรงที่มาเป็นเพื่อนกับเด็กที่เคลื่อนไหวไม่สะดวก คุณสามารถสร้างความแตกต่างให้เกิดขึ้นได้ คุณสามารถเป็นดวงตาในการเดินทางให้เขา เป็นคนสรุปข่าว เป็นคนเชื่อมต่อเด็กกับเหตุการณ์ที่เกิดขึ้นในโลกภายนอกผ่านการเรียนรู้ การผจญภัย และงานอดิเรกของพวกเขาได้ ขอเชิญชวนมาร่วมพบปะเพื่อนที่ต้องการคุณเป็นอย่างมาก รักษามิตรภาพนั้นไว้ด้วยการติดต่อเพื่อนทางโทรศัพท์ ข้อความทางโทรศัพท์มือถือและอีเมล คุณจะได้เพื่อนที่ดีและรู้สึกดีกับประสบการณ์ที่ช่วยกระตุ้นให้คุณทำสิ่งที่มีคุณค่าอย่างแท้จริง

### ขอเชิญชวนร่วมเคลื่อนไหวไปกับเรา...

**Donation:** รายละเอียดการบริจาค ชื่อบัญชี มูลนิธิกล้ามเนื้ออ่อนแรง

ธนาคารไทยพาณิชย์ บัญชีเงินฝากออมทรัพย์ (saving account) เลขที่บัญชี 033-406813-6

ติดต่อเราได้ที่

[www.fendfoundation.com](http://www.fendfoundation.com)

Facebook → FEND: foundation to Eradicate Neuromuscular Diseases <https://www.facebook.com/fendfoundation?ref=bookmarks>