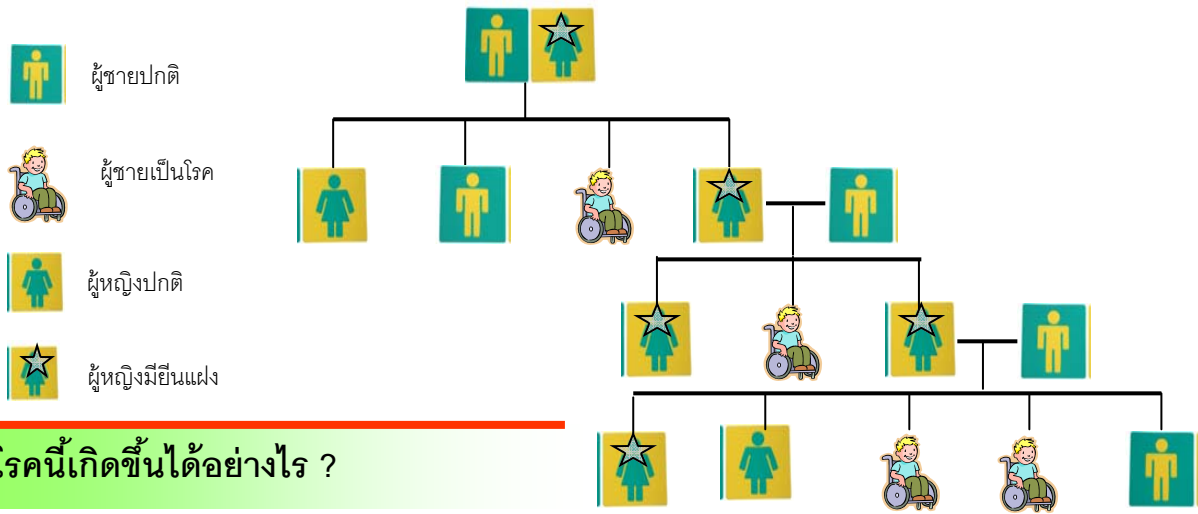


ตัวอย่าง แผนภูมิครอบครัวโรคกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม (ดูเซน)



โรคนี้เกิดขึ้นได้อย่างไร ?

- เกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมของยีนชื่อดิสโทรฟิน
- บางครอบครัวอาจเคยมีคนเป็นโรคนี้มาก่อน ซึ่งแสดงว่าแม่มียีนแฝงแน่นอน และอาจมีผู้หญิงอีกหลายคนในครอบครัวมียีนแฝงด้วย
- บางครอบครัวเพิ่งมีผู้ป่วยเป็นรายแรก ซึ่งมีโอกาสร้อยละ 70 ที่จะพบมารดาที่มียีนแฝง

ผู้หญิงในครอบครัว ควรทำอะไร ?

- ผู้หญิงไม่แสดงอาการของโรคนี้ แต่อาจมียีนแฝงซึ่งส่งยีนต่อให้ลูกได้ ทำให้ในแต่ละท้อง ลูกชายมีโอกาสเป็นโรคร้อยละ 50 โอกาสไม่เป็นโรค ร้อยละ 50 ลูกสาวไม่เป็นโรค แต่อาจมีหรือไม่มียีนแฝง
- แนะนำว่าควรพบแพทย์ตั้งแต่ก่อนตั้งครรภ์ เพื่อตรวจว่ามียีนแฝง (พาหะ) หรือไม่ และเพื่อวางแผนการมีบุตรและตรวจทารกในครรภ์

ภาพดัดแปลงจาก แผ่นพับกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม(ดูเซน)
โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย
คณะแพทยศาสตร์ รพ.รามาธิบดี มหาวิทยาลัยมหิดล

สนับสนุนโดย



โครงการปฏิบัติการระดับชาติเพื่อวางแผนป้องกันและดูแลรักษาความพิการแต่กำเนิดในประเทศไทย

ติดต่อขอข้อมูลเพิ่มเติมได้ที่
แพทย์ในโรงพยาบาลใกล้บ้านของท่าน



โรคกล้ามเนื้อเสื่อมพันธุกรรม(ดูเซน)



สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด
(ประเทศไทย)

อาการเกิดขึ้นกับใครบ้าง ?

- แสดงอาการเฉพาะในเด็กผู้ชาย
- เริ่มมีกล้ามเนื้ออ่อนแรงที่ต้นขา เมื่ออายุ 3-4 ปี ไม่ค่อยวิ่ง หรือวิ่งขาปิด จากที่เมื่อก่อนเคยวิ่งเล่นได้
- อายุ 4-5 ปี จะเดินล้มบ่อย
- เวลานั่งกับพื้นก็ลุกขึ้นเองได้ลำบาก ต้องใช้มือดันตัวขึ้น บางครั้งต้องเกาะเก้าอี้หรือ โต๊ะ
- น่องโต เดินปลายเท้าเขย่ง หลังแอ่น
- อายุ 8-9 ปี กล้ามเนื้ออ่อนแรงมากขึ้นลุกเองไม่ได้ เดินไม่ไหวต้องนั่งเก้าอี้เข็น
- กล้ามเนื้อหัวใจทำงานผิดปกติ
- โรคนี้รุนแรงมากขึ้นเรื่อยๆ

เมื่ออายุประมาณ 10-20 ปี มักนั่งไม่ไหว มักเสียชีวิตที่อายุประมาณ 18-25 ปี



ปลายเท้าเขย่ง
น่องใหญ่

รักษาได้หรือไม่ ควรปฏิบัติตนอย่างไร เมื่อพบว่าเป็นโรค ?

- ปัจจุบัน ยังไม่มีวิธีรักษาให้หายเป็นปกติได้
- การฟื้นฟูทางร่างกาย ออกกำลังกายเบาๆ ว่ายน้ำ นวดสัมผัส ช่วยทำให้กล้ามเนื้อไม่หดเกร็ง ป้องกันการติดยึดของข้อ
- ตรวจสอบสภาพปอด และการทำงานของหัวใจ ปีละครั้ง เพื่อติดตามและรักษาภาวะแทรกซ้อน ที่เกิดตามมาได้
- การให้กลุ่มสเตียรอยด์ ช่วยชะลออาการอ่อนแรงลงได้บ้าง ทั้งนี้ให้อยู่ในดุลยพินิจของแพทย์
- การรักษาด้วยยีนบำบัด และยาอื่นๆ ยังอยู่ในขั้นวิจัย
- ในระยะท้ายผู้ป่วยมักต้องใช้รถเข็น หรือ เครื่องช่วยหายใจ
- คุณครู และเพื่อนมีบทบาทสำคัญ ในการเป็นกำลังใจ พยายามให้ผู้ป่วยได้ไปโรงเรียน แต่ระมัดระวังการ ขึ้นบันได การพลัดตกหกล้ม
- ที่บ้านจัดสิ่งแวดล้อมให้สะดวกแก่ผู้ป่วย เช่น ทางเข้าห้องน้ำ ให้ทำเป็นทางลาดเงินรถนั่งได้

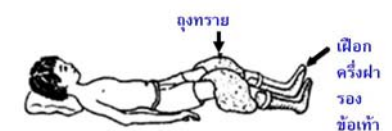


ตะ โคนดั่งๆ ขยายปอด

เดินที่เป็นเนินเล็กน้อย ป้องกันข้อติด



ที่รองข้อศอกแบบทำเอง ช่วยให้อีกแขนกินอาหารได้เอง



หมอนหนุนเก้าอี้

ป้องกันตัวคดงอ

ถ้าเริ่มมีการยึดติดของข้อเข่าและ สะโพก ให้ใช้ถุงทรายทับที่ข้อ เวลาอนพักหรือหลับ

ภาพคัดลอกจาก Disabled Village Children: A guide for community health workers, rehabilitation workers, and families