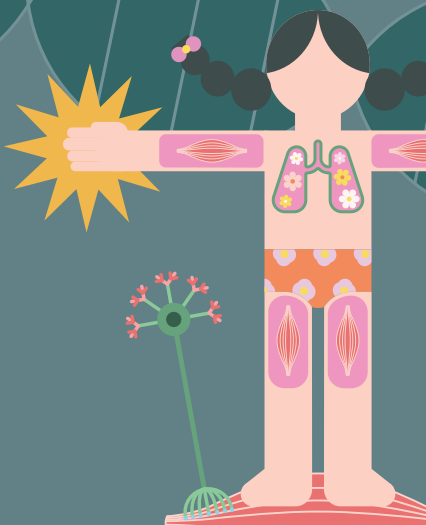
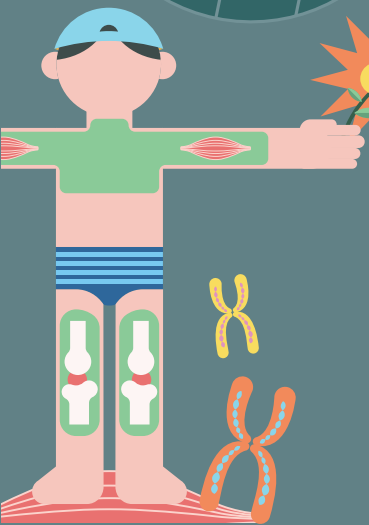




# โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง

โรคร้ายแรงที่ป้องกันได้



FEND

มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง  
FOUNDATION TO ERADICATE NEUROMUSCULAR DISEASES



# โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง

หมายถึง กลุ่มโรคที่เกิดจากความผิดปกติของระบบประสาทส่วนปลาย สามารถแบ่งชนิดได้ดังนี้คือ ความผิดปกติของกล้ามเนื้อ เส้นประสาท รอยต่อเส้นประสาทและกล้ามเนื้อ หรือเซลล์ประสาท

## สาเหตุการเกิดโรค

มีทั้งที่เป็นแต่กำเนิด (ถ่ายทอดทางพันธุกรรม) และที่เกิดตามมาภายหลัง ซึ่งการถ่ายทอดทางพันธุกรรมสามารถเกิดได้ทั้งแบบยีนเด่น ยีนด้อย และโครโมโซมเพศ โอกาสเกิดซ้ำในบุตรคนถัดไปขึ้นอยู่กับชนิดการกลายพันธุ์

มีโอกาสเกิดโรคในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปได้

25% ในยีนด้อย

และ 50% ในยีนเด่น

## อาการแสดง

1

อ่อนแรงกล้ามเนื้อส่วนต่างๆของร่างกาย

2

การเดินผิดปกติ ล้มบ่อย

3

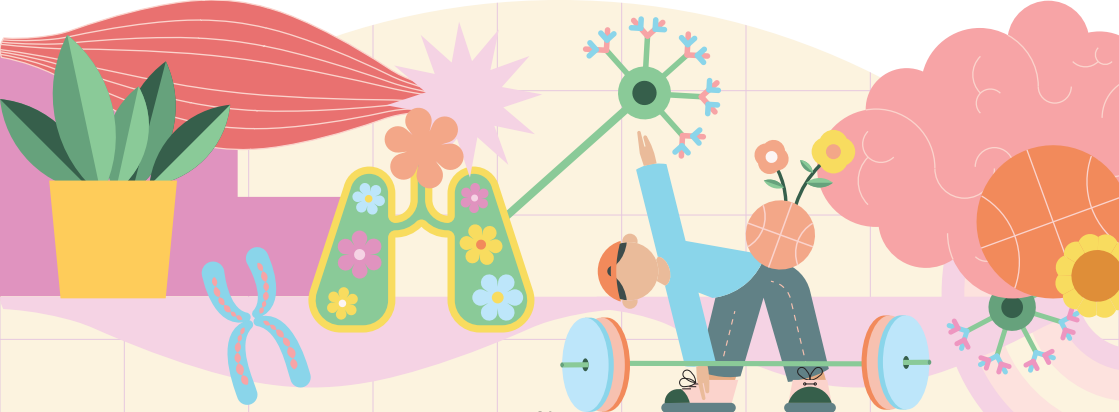
รับประทานยาก กลืนลำบาก

4

พัฒนาการด้านกล้ามเนื้อช้ากว่าเด็กทั่วไป

5

หายใจลำบาก ชับเสมหะเองไม่ได้



1

# โรคกล้ามเนื้อฝ่อจากไขสันหลัง

## Spinal Muscular Atrophy, SMA

โรค SMA (เอส เอ็ม เอ) คือ โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงแรงที่มีการสืบทอดทางพันธุกรรมที่พบได้ทั่วโลก โดยมีโอกาสเกิดขึ้นในเด็ก 1 : 10,000 คน และในพาหะค่อนข้างสูงถึง 1 : 40 - 60 คน ที่สำคัญ SMA เป็นสาเหตุอันดับต้นๆ ของการเสียชีวิตของผู้ป่วยเด็กจากโรคทางพันธุกรรม ซึ่งอาการที่แสดงจะแตกต่างกันตามช่วงอายุ และความรุนแรง แบ่งเป็น 5 ชนิด ดังนี้

โอกาสเกิดขึ้น  
ในเด็ก  
**1:10,000**  
คน

### - SMA TYPE 0 -

พบได้ตั้งแต่ในครรภ์ มีการรุนแรง หลังคลอดจะพบภาวะโรคข้อยึดติด และภาวะการหายใจล้มเหลว เป็นชนิดที่อัตราการเกิดต่ำ

พบตั้งแต่  
ในครรภ์

### - SMA TYPE 1 -

เริ่มแสดงอาการช่วงอายุ 2-6 เดือน มีอัตราการเกิดสูง และพบได้บ่อยที่สุด ผู้ป่วยจะมีพัฒนาการกล้ามเนื้อฝ่อมัดใหญ่ ลำไส้กล้ามเนื้ออ่อนแรงแรงมากขึ้นเรื่อยๆ หากตรวจร่างกายจะพบกล้ามเนื้อฝ่อลีบมีการตอบสนองรีเฟล็กซ์ที่ลดลงหรือไม่พบ การสั่นพริ้วที่ลิ้น โดยมีสติอายุเฉลี่ยที่ต้องการเครื่องช่วยหายใจอยู่ที่ 13.5 เดือน

พบคนเป็นพาหะ  
สูงถึง  
**1:40-60**  
คน

อายุ  
**2-6**  
เดือน



## - SMA TYPE 2 -

เริ่มแสดงอาการช่วงอายุ 6-18 เดือน ผู้ป่วยไม่สามารถยืนหรือเดินได้ ไม่มีความผิดปกติของการรับความรู้สึก อาจมีปัญหาในการกลืนและการหายใจตามมา พบกล้ามเนื้อฝ่อลีบ จากการตรวจร่างกาย มีการตอบสนองรีเฟล็กซ์ที่ลดลงหรือไม่มี พบการสั่นพลิ้วที่ลิ้น และอาการสั่นที่ปลายนิ้วมือซึ่งพบได้บ่อย

อายุ  
6-18  
เดือน

## - SMA TYPE 3 -

เริ่มแสดงอาการช่วงอายุ 18 เดือน-2 ปี ผู้ป่วยสามารถเดินได้ แต่จะมีลักษณะการเดินที่ผิดปกติ และเริ่มอ่อนแรงมากขึ้น อาจต้องนั่งรถเข็นในวัยผู้ใหญ่ แต่ไม่มีผลกระทบท่ออายุไข

อายุ  
18-2  
เดือน ปี

## - SMA TYPE 4 -

เริ่มแสดงอาการช่วงอายุมากกว่า 30 ปี มีอาการไม่รุนแรง บางครั้งอาจสามารถใช้ชีวิตได้เหมือนคนปกติทั่วไป และไม่มีผลกระทบท่ออายุไข

อายุมากกว่า  
30 ปี

# 2

## โรคกล้ามเนื้อเสื่อมดูเชน

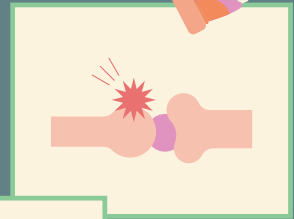
Duchenne Muscular Dystrophy, DMD

มีอาการอ่อนแรง  
ช่วงอายุ

3-6 ปี



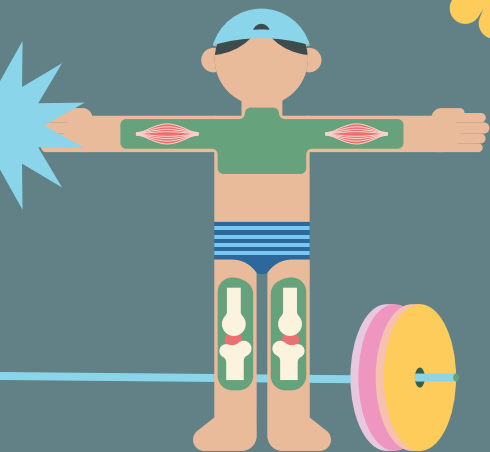
คือ โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงที่มีการเสื่อมของพันธุกรรม ผู้ป่วยมักมีอาการปกติในแรกเกิด และมีพัฒนาการที่สมวัย ใน 2-3 ปีแรก และจะมีอาการอ่อนแรงช่วงอายุ 3-6 ปี สามารถสังเกตได้จาก วิ่งหรือเดินแล้วล้มบ่อย เดินขาบิด ขาห่างก้าวสั้น เดินย้ายสะโพกไปมา ขึ้นลงบันไดลำบาก นั่งแล้วลุกขึ้นได้ยาก ขนาดน้องใหญ่ผิดปกติ ซึ่งอาการจะรุนแรงมากยิ่งขึ้นตามลำดับ



มักเสียชีวิต  
ที่อายุประมาณ  
18-25 ปี



ส่วนมากต้องใช้ออกซิเจนก่อนอายุ 12 ปี เริ่มพบความพิการ ข้อต่อยึดติดโดยเฉพาะข้อสะโพก ข้อเท้า กระดูกสันหลัง ระดับเอวโค้งไปด้านหลัง เมื่ออายุมากขึ้นจะพบกระดูกสันหลังคด มักเสียชีวิตที่อายุประมาณ 18-25 ปี ด้วยภาวะการหายใจล้มเหลว และ ภาวะหัวใจล้มเหลว



# การดูแลรักษา และ การป้องกัน

การรักษาโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงแรงนั้นแบ่งเป็นการรักษาเฉพาะโรค ซึ่งปัจจุบันมีการรักษาด้วยยีนบำบัดและการปรับเปลี่ยนยีนในโรค SMA ส่วนโรคอื่น ๆ นั้นมียาซึ่งอยู่ในงานวิจัย และการรักษาแบบประคับประคองตามอาการ และป้องกันภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นเป็นหลัก

## การรักษาแบบประคับประคอง

ทำกายภาพออกแบบการออกกำลังกายที่เหมาะสมดูแลเรื่องกระดูกและข้อเพื่อเฝ้าระวังเรื่องข้อติด และกระดูกสันหลังคด

กระตุ้นพัฒนาการและการเรียนรู้

การใช้ยาตามชนิดของโรค เช่น ใช้ยากดภูมิคุ้มกันในโรคดูเชน

ดูแลทางเดินหายใจ

ประเมินระบบหัวใจ

ดูแลด้านโภชนาการและน้ำหนักตัว

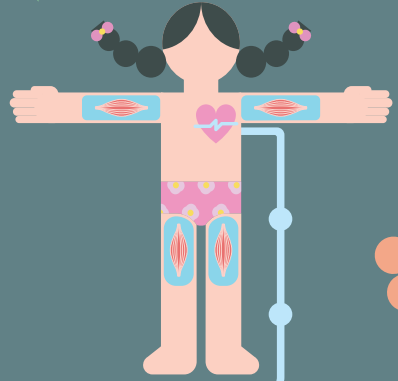
ประเมินการนอนหลับ เพื่อหาภาวะหายใจแหว่งช่วงนอน

ให้วัคซีนเสริมสร้างภูมิคุ้มกัน

## การป้องกัน

เพื่อป้องกันการเกิดผู้ป่วยรายใหม่ และ การรักษาได้ทันก่อนเกิดอาการ หากมีคนในครอบครัวที่เป็นโรคหรือสงสัยว่าอาจเป็นก่อนแต่งงานควรปรึกษาแพทย์เพื่อตรวจคัดกรองผู้เป็นพาหะของโรคทางพันธุกรรม ทำให้ทราบล่วงหน้าถึงโอกาสที่บุตรจะเกิดโรคนี้ และช่วยตัดสินใจในการตั้งครรภ์ได้

แม้ว่าปัจจุบันการรักษาโรคนี้ให้หายขาดจะอยู่ในขั้นตอนการวิจัยและอาจใช้ได้กับผู้ป่วยบางกลุ่มเท่านั้นแต่หากผู้ป่วยได้รับการดูแลอย่างเหมาะสมก็สามารถป้องกันภาวะแทรกซ้อนต่าง ๆ และทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีขึ้นได้



# การลงทะเบียนผู้ป่วย

กับ

# มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง

ขั้นตอนลงทะเบียนผ่าน Website และ LINE

1

ลงทะเบียนผ่านเว็บไซต์:

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

หรือ ลงทะเบียนผ่านไลน์:

เพิ่มเพื่อนกับมูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงด้วยการ

แอดไลน์ ID : @fendfoundation

2

ไปที่เมนู “ลงทะเบียนผู้ป่วย”

3

เลือก

“ลงทะเบียนด้วยตนเอง”  
หรือ “ลงทะเบียนให้เด็ก”

4

กรอกข้อมูลให้ครบถ้วน

5

อ่าน และพิจารณา  
“นโยบายคุ้มครองข้อมูลส่วนบุคคล”

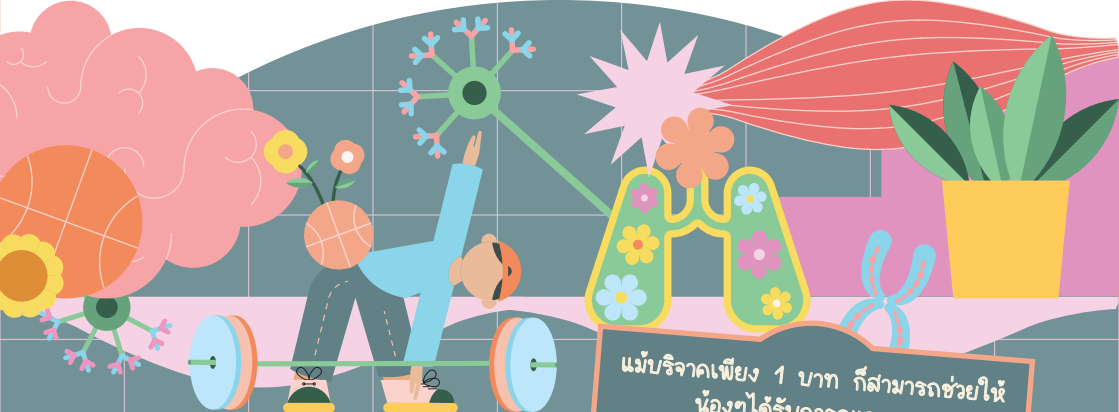
6

ส่งแบบฟอร์มลงทะเบียน



ติดต่อ FEND		<a href="http://www.fendfoundation.com">www.fendfoundation.com</a>		fendfoundation@gmail.com
	FEND: Foundation to Eradicate Neuromuscular Diseases			@fendfoundation





แม้บริจาคเพียง 1 บาท ก็สามารถช่วยให้  
น้องๆได้รับการดูแล และ  
โอกาสในการใช้ชีวิตที่ดีมากขึ้นได้

# สนับสนุนการดูแล และ บริจาคให้มูลนิธิ

F)N)D) เป็นมูลนิธิการกุศลที่ไม่ได้แสวงหาผลกำไร กองทุนที่ได้  
รับการบริจาค และค่าใช้จ่ายทั้งหมดดำเนินการอย่างซื่อตรง และ  
เปิดเผยสู่สาธารณชน:  
  
องค์กรการกุศล ที่จดทะเบียนในประเทศไทยเลขที่ กก2552

## แบบลดหย่อนภาษี

บริจาคเงินผ่านศิริราชมูลนิธิเพื่อนำไปลดหย่อนภาษี  
ชื่อบัญชี "ศิริราชมูลนิธิ"

**ธนาคารไทยพาณิชย์ (กระแสรายวัน) สาขาศิริราช**  
เลขที่บัญชี: 016-3-00049-4

**ธนาคารกสิกรไทย (ออมทรัพย์) สาขาศิริราช**  
เลขที่บัญชี: 638-2-13545-6

**ธนาคารกรุงไทย (ออมทรัพย์) สาขาเซ็นทรัลปิ่นเกล้า**  
เลขที่บัญชี: 031-0-04905-9

\*ชื่อผู้ขอใบเสร็จฯ จะต้องตรงกับชื่อในหลักฐานการบริจาค  
\*โปรดระบุความประสงค์การบริจาคให้กับ  
"กองทุนโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง" รหัสกองทุน D004220

บริจาคเข้ามูลนิธิโดยตรง  
ไม่ลดหย่อนภาษี



**ธนาคารไทยพาณิชย์ (ออมทรัพย์)**  
ชื่อบัญชี มูลนิธิโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง  
สาขานักกีฬา-พานควาย  
  
เลขที่บัญชี: 033-406813-6

อย่าลืม!  
แจ้งหลักฐานการบริจาคได้ที่  
**บริจาคแล้ว  
บอกเราด้วย**  
  
Add LINE:  
**@fendfoundation**

