

## โรคพันธุกรรมร้าย ผู้ป่วยตัวแข็งเหมือนรูปปั้น

นำเสนอเมื่อ : 11 พ.ค. 2552

โรคพันธุกรรมร้าย ผู้ป่วยตัวแข็งเหมือนรูปปั้น

**ซินนี่ นัมม็อก** อายุ 13 ปี ชาวอังกฤษ ป่วยด้วยโรค **"ไฟโบรดิส พลาเซียวอสสิพีแคนส์ โพรเกรสสิวา"** (FOP) ซึ่งเป็นโรคประหลาดทางพันธุกรรม โดยในที่สุดจะทำให้เด็กหญิงแข็งเหมือนเป็นรูปปั้น

**"เอฟโอพี"** ทำให้กล้ามเนื้อและเส้นเอ็นแข็งจะเปลี่ยนเป็นกระดูก โดยตอนนี้แขนทั้งสองข้างและเอวของซินนี่แข็งไปแล้ว สำหรับสาเหตุที่ทำให้แขนแข็งเนื่องจากกระดูกงอกที่หัวไหล่ จนเด็กหญิงไม่สามารถเอื้อมมือจับสิ่งของต่างๆ และเพียงแค่ออกซนเพียงเบาๆ ก็จะมีรู้สึกเจ็บมาก นอกจากนี้ อวัยวะอื่นๆ อย่างคอและหลังเริ่มจะแข็งเช่นกัน

ในส่วนของ การรักษา ยังไม่มีวิธีการรักษาใดๆ แพทย์ยังไม่สามารถฉีดยาหรือตัดชิ้นเนื้อไปดูเหมือนที่ทำกับผู้ป่วยรายอื่นๆ ได้ เนื่องจากเกรงว่าการฉีดยาและตัดชิ้นเนื้อจะเร่งให้เนื้อบริเวณนั้นแข็งตัวเร็ว

**ปัจจุบันมีผู้ป่วยโรค "เอฟโอพี" ทั่วโลกเพียง 600 คน** และเมื่อ 3 ปีที่แล้ว แพทย์สหรัฐพบยีนซึ่งเป็นต้นเหตุของโรค ส่วนในอังกฤษเองกำลังทดลองสารประกอบ ซึ่งอาจช่วยยับยั้งการเจริญเติบโตของกระดูก ดานูน.พ.เฟรเดอริก แคมพูลแลน ผู้เชี่ยวชาญโรคเอฟโอพี กล่าวว่า "เราพบว่า ตั้งแต่กำเนิดผู้ป่วยมักจะมีหัวแม่โป้งเท้าใหญ่กว่าปกติ และสั้นกว่านิ้วเท้าอื่นๆ นิ้วโป้งเท้ายังโค้งงอเข้ามาด้านในด้วย"

ข้อมูลจาก :