



โรคทางระบบ Neurofibromatosis Type 2

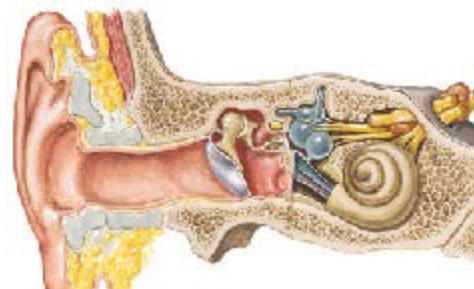
เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ส่วนใหญ่ ส่งผลต่อการเจริญเติบโตของเนื้อเยื่อเซลล์ประสาท ทำให้เกิดเนื้องอกในเส้นประสาทและความผิดปกติอื่น ๆ เช่น การเปลี่ยนแปลงของผิวหนังและความผิดปกติของกระดูก เกิดขึ้นสองประเภทคือประเภทที่ 1 (NF1) และประเภทที่ 2 (NF2) NF2 เรียกว่าbilateral acoustic



neurofibromatosis NF2 พบได้ไม่บ่อย เกิดขึ้น 1 ใน 33,000 คน ส่งผลทั้งชายและหญิง และสัมพันธ์กับเนื้องอกในสมอง ตาและไขสันหลังและมะเร็งเม็ดเลือดขาวบางชนิด ยังมียารักษาในตอนนี้

สาเหตุ

NF2 เป็นกรรมพันธุ์ แต่คนมากกว่าครึ่งไม่มีคนในครอบครัวเป็นโรค การกลายพันธุ์ทางพันธุกรรมเกิดขึ้นบนโครโมโซม 22 เด็กแต่ละคนที่เกิดจากพ่อแม่ที่มี NF2 มีโอกาส 50% ที่จะเป็นโรค



อาการ

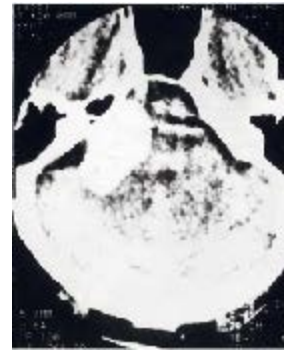
ผู้ที่ เป็น NF2 มักไม่ค่อยทำให้ผิวหนังบวมและโตและปัญหากระดูกที่ผู้ที่เป็นNF1 อาการหลักคือการสูญเสียการได้ยินส่วน NF2 อาการอื่น ๆ อาจเกิดขึ้นเนื่องจากการเจริญเติบโตในที่ต่าง ๆ ในร่างกาย การเจริญเติบโตภายในหัวหรือบนกระดูกสันหลังอาจนำไปสู่อาการชัก สูญเสียการมองเห็น และขาอ่อนแรง(อัมพาต)



วินิจฉัย

หมอจะถามเรื่องประวัติครอบครัวและจะทำการตรวจร่างกายและตา การถ่ายภาพด้วยคลื่นสนามแม่เหล็ก(MRI) สมองและกระดูกสันหลังทำขึ้นเพื่อกันหาการเจริญเติบโต มักจะก่อโรคในหู แต่ก็สามารถเติบโตได้ภายในหัวหรือไขสันหลังElectroencephalography (EEG) ซึ่ง

บันทึกคลื่นสมอง หากมีอาการชัก การตรวจคลื่นเนื้อจะกำหากล
สงสัยว่าเป็นมะเร็ง ในการตรวจคลื่นเนื้อตัวอย่างของการเจริญเติบโต
จะถูกตัดออกและศึกษา



รักษา

การรักษาพยายามควบคุมอาการ แพทย์จะคอยดูและรักษา
ภาวะแทรกซ้อน เด็กที่มีความบกพร่องทางการเรียนรู้ ต้อง
เรียนโรงเรียนพิเศษ กายภาพบำบัดและการประกอบอาชีพ
สามารถช่วยได้. กายภาพบำบัดมีประโยชน์ต่อผู้ที่มีกระดูกสัน
หลังคดและกระดูกหัก. อาชีวบำบัดสอนให้คนรู้วิธีการทำ



กิจกรรมตามปกติ วิธีการวินิจฉัยที่ดีกว่า เช่น MRI สามารถเห็นเนื้องอกเล็ก ๆ เพียงไม่กี่
มิลลิเมตร ได้ ทำให้ได้รับการรักษาได้เร็ว การผ่าตัดเอาเนื้องอกออกให้หมดเป็นทางเลือกหนึ่ง
แต่อาจทำให้สูญเสียการได้ยิน ความเป็นไปได้อื่น ๆ ได้แก่ การกำจัดเนื้องอกบางส่วน การฉาย
รังสี และหากเนื้องอกไม่โตเร็ว อาจรอดูอาการไปก่อน

ควรไม่ควร

- ✓ พบหมอและโรงพยาบาลเมื่อพบอาการของโรคเท้าแสบปมชนิดที่2
 - ✓ อย่าลืมว่าการทดสอบทางพันธุกรรมนั้นทำได้ แต่ทำนายไม่ได้ว่าโรคจะ
รุนแรงแค่ไหน
 - ✓ เข้าใจดีว่าการให้คำปรึกษาทางพันธุกรรมนั้นดีสำหรับการเผชิญปัญหา การวินิจฉัยและทำ
ความเข้าใจ โรคเท้าแสบปมชนิดที่2
 - ✓ การวินิจฉัยโรคเท้าแสบปมชนิดที่2 ก่อนคลอดด้วยการเจาะน้ำคร่ำและเก็บเนื้อเยื่อรก
 - ✓ รับประทานยาหากมีปัญหา สูญเสียการได้ยิน กล้ามเนื้ออ่อนแรง เดิน และปัญหาความสมดุล
- ✗ อย่ากลัวที่จะขอคำปรึกษา อย่าลืมว่าโรคเท้าแสบปมชนิดที่2
พบได้ไม่บ่อยควรมีทีมช่วยดูแล

