



Neurofibromatosis (NF) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ส่วนใหญ่ส่งผลต่อการเจริญเติบโตของเนื้อเยื่อเซลล์ประสาท ทำให้เกิดเนื้องอกในเส้นประสาทและการเปลี่ยนแปลงของผิวหนังและกระดูก เกิดขึ้นสองประเภท NF1 และ NF2 NF1 เรียกอีกอย่างว่า von Recklinghausen's disease เป็นโรคที่เกิดได้ไม่บ่อย เกิดขึ้นใน 1 คนทุก ๆ 4000 คน พบได้ทั้งชายและหญิงและมีความเกี่ยวข้องข้กับเนื้องอกของสมอง ตา ไชสีนหลิ และมะเร็งเม็ดเลือดขาวบางชนิด ซึ่งยังไม่ม้วิธีรักษา



สาเหตุ

NF1 เป็นกรรมพันธุ์ แต่คนมากกว่าครึ่งไม่มีคนในครอบครัว มีประวัติของ NF1 เนื่องจากการกลายพันธุ์ทางพันธุกรรมบนโครโมโซม 17. และเด็กแต่ละคนที่เกิดจากพ่อแม่ที่มี NF1 มีโอกาส 50% ที่จะเป็นโรค



อาการ

อาการต่าง ๆ ได้แก่ จุดสีน้ำตาลเล็ก ๆ (café-au-lait spots) ส่วนใหญ่ที่หน้าอก หลัง และท้อง พบตั้งแต่วัยแรกเกิดและมีขนาดแตกต่างกันไป การเจริญเติบโตหลายประเภทเกิดขึ้นในและใต้ผิวหนัง มักปรากฏในวัยเด็กตอนปลายหรือวัยรุ่นตอนต้น ขนาดของจุดน้ำตาลมีเล็กกว่า 1 นิ้วไปจนถึงหลายนิ้ว จุดใหญ่กว่าสามารถทำให้เสียโฉมได้ อาการอื่น ๆ คือ มีกระตามส่วนต่าง ๆ ของร่างกายที่ไม่โดดเด่น (เช่น รักแร้ ขาหนีบ) มีปัญหาการเรียนรู้ (เช่น ความบกพร่องทางการเรียนรู้และ IQ ต่ำ ในเด็กประมาณครึ่งหนึ่ง) กระดูกสันหลังโค้ง กระดูกหักง่าย และความดันโลหิตสูง การเจริญเติบโตตามจุดต่าง ๆ ในร่างกายทำให้เกิดอาการ การเจริญเติบโตภายในศีรษะหรือกระดูกสันหลังอาจทำให้เกิดอาการชักได้ สูญเสียการมองเห็นและขาอ่อนแรง (อัมพาต)



วินิจฉัย

หมอจะถามเรื่องประวัติครอบครัวและจะทำการตรวจร่างกายและตา การตรวจคลื่นไฟฟ้าสมอง (EEG)ซึ่งบันทึกคลื่นสมอง เพื่อดูเรื่องชัก เด็กมีการทดสอบ IQ การตรวจชั้นเนื้อจะทำได้ถ้าเป็นมะเร็งได้ ในการตรวจชั้นเนื้อตัวอย่างของเนื้อเยื่อที่ผิดปกติ



การรักษา

ไม่มีการรักษาทั่วไป แต่การรักษาเฉพาะทางอาจควบคุมอาการ คุณหมอจะดูแลและรักษาภาวะแทรกซ้อน เด็กที่มีความบกพร่องทางการเรียนรู้จำเป็นต้องเข้าโรงเรียนพิเศษ กายภาพบำบัดและกิจกรรมบำบัดสามารถช่วยได้ ทางกายภาพ การบำบัดเป็นประโยชน์แก่ผู้ที่กระดูกสันหลังคดและหัก กระดูกอาจช่วยบำบัดสำหรับวิธีการจัดการกิจกรรมปกติการผ่าตัดสามารถช่วยเรื่องความผิดปกติของกระดูกได้ กระดูกสันหลังคดอาจต้องผ่าตัดเสริมเหล็กดัดหลัง เนื้ออกที่มีอาการปวดหรือผิดปกติจะถูกตัดออกแต่อาจงอกกลับมาได้ สำหรับเนื้ออกมะเร็งที่พบได้ไม่บ่อย การผ่าตัด การฉายรังสี หรือเคมีบำบัด (ยาต้านมะเร็ง) จะถูกนำมาใช้



สิ่งที่ควรทำและไม่ควรทำในการจัดการNF

- ✓ ควรพบหมอกที่มีประสบการณ์ในการรักษา NF1
- ✓ การวินิจฉัย NF1 ก่อนคลอดทำได้ด้วยวิธีการเจาะน้ำคร่ำและการเก็บชิ้นเนื้อรก
- ✓ พบแพทย์หากคุณพบเห็นจุด café-au-laitหรือกระที่ขาหนีบหรือรักแร้
- ✓ พบแพทย์หากมีอาการทางระบบประสาท(สูญเสียการได้ยิน กล้ามเนื้ออ่อนแรง หรือมีปัญหาเกี่ยวกับเดินหรือกรงตัว)
- ✗ อย่าลืมว่า NF1 นั้นพบได้น้อยและต้องการทีมในการรักษา

