

โรคกล้ามเนื้ออ่อนแรง ALSรักษาไม่หาย แต่ป้องกันได้ด้วยเทคนิคพีซีอาร์

“มือของแม่ไม่ค่อยจะมีแรง หยิบจับอะไรก็ไม่ค่อยอยู่ ต่อจากนั้นสักพักแม่ก็เดินไม่ค่อยไหว ได้แต่นั่งหน้า ยิ้ม อยู่บนรถเข็น กะที่ไม่ค่อยจะรู้อะไรมากนัก รู้เพียงว่า แม่เป็นโรคกล้ามเนื้ออ่อนแรงหรือ ALS นอกจากจะเป็นโรคที่มีชื่อแปลกแล้ว แต่กะที่ข่าวอาการของแม่ กลับดูแปลกและต่างไปจากเดิมมากกว่า”

หากท่านใดมีโอกาสได้สัมผัสกับบทประพันธ์ ที่ได้รับรางวัลซีไรต์ “ความสุขของกะทิ” อาจจะคุ้น กับอาการของโรคนี้ไม่มากนักน้อย โรค ALS หรือโรค Amyotrophic lateral sclerosis หรือโรค ลู เกร์ลิก (มาจากชื่อของนักกีฬาเบสบอล ผู้ป่วยด้วยโรคนี้คนแรก) เป็นโรคที่เกิดจากการเสื่อมสลายของเซลล์ประสาทที่ควบคุมการทำงานของกล้ามเนื้อ ซึ่งอยู่บริเวณแกนสมอง และไขสันหลัง อาการที่ตรวจพบในผู้ป่วยโรค ALS คือกล้ามเนื้ออ่อนแรง อาจเป็นได้ที่กล้ามเนื้อต้นแขน , มือ หรือ ขาทั้ง 2 ข้าง สังเกตได้จากผู้ป่วยอาจรู้สึกเมื่อยล้า ยกแขนไม่ขึ้น หยิบจับของเล็กๆ ไม่ถนัด ใส่รองเท้าแตะแล้วรองเท้าหลุดง่าย ผู้ป่วยบางรายมีอาการนำคือปวดโดยไม่มีสาเหตุก่อนเกิดอาการกล้ามเนื้ออ่อนแรงเป็นเวลานาน

ถ้าพยาวิสภาพอยู่บริเวณเส้นประสาทที่ควบคุมกล้ามเนื้อของลิ้นจะพบอาการกลืนลำบาก สำลักง่าย หรือพูดไม่ชัดเป็นอาการนำ ผู้ป่วยอาจสังเกตเห็นว่า กล้ามเนื้อที่อ่อนแรง มีลักษณะฝ่อลีบ และกล้ามเนื้อหลายตาแห่งอาจเด่นปลิวเป็นระยะตลอดวัน อาการกล้ามเนื้ออ่อนแรงดังกล่าวจะเป็นมากขึ้นเรื่อย ๆ จนทำกิจวัตรประจำวันของตนเองได้ยาก ในระยะสุดท้ายของโรค ผู้ป่วยจะสำลัก กลืนอาหารและน้ำไม่ได้ หอบเหนื่อย หายใจลำบาก และไม่สามารถช่วยเหลือตนเองได้เลย ผู้ป่วยโรค ALS จะเสียชีวิตจากภาวะการหายใจล้มเหลว เนื่องจากกล้ามเนื้อที่ใช้ในการหายใจไม่สามารถทำงานได้ หรือจากการติดเชื้อในปอด เนื่องจากสำลักอาหารและน้ำ ระยะเวลาโดยเฉลี่ยตั้งแต่เริ่มมีอาการจนถึงเสียชีวิต มีระยะการดำเนินของโรคตั้งแต่ 2 ปี ถึง 4 ปี อย่างไรก็ตามผู้ป่วยบางรายอาจมีการดำเนินโรคสั้นหรือยาวกว่านี้ได้ ผู้ป่วยที่



มีแนวโน้มเสียชีวิตเร็วได้แก่ ผู้ป่วยเพศหญิง เริ่มเป็นโรคเมื่ออายุมาก หรือมีอาการกลืนลำบาก สำลักง่าย และพูดไม่ชัดเป็นอาการนำ

ดร.เกษร เตียวศิริ นักวิทยาศาสตร์ผู้จัดการห้องปฏิบัติการพันธุศาสตร์ กล่าวว่าการพันธุศาสตร์ สำคัญสำหรับสาเหตุการเกิดโรค ยังไม่ทราบแน่ชัดว่าเกิดขึ้นได้อย่างไร ผู้ป่วยราวร้อยละ 5 (โดยเฉพาะผู้ป่วยอายุน้อย) อาจมีประวัติโรคนี้จากพันธุกรรมในครอบครัว สิ่งแวดล้อมหรือสารพิษบางชนิด อาจมีผลกับการเกิดโรคนี้ ปัจจุบันเชื่อว่าสาเหตุของโรคนี้อาจเกิดจากกลไกภูมิคุ้มกันต่อตนเอง ผิดปกติ หรือเกิดจากกลไกอนุโมลิวีลิสระทำลายเซลล์ประสาทของตนเอง ส่วนอีกทฤษฎีหนึ่งเชื่อว่าการเสื่อมสลายของเซลล์ประสาทในสมอง และไขสันหลัง เกิดจากสารสื่อประสาทที่เรียกว่า กลูตาเมต



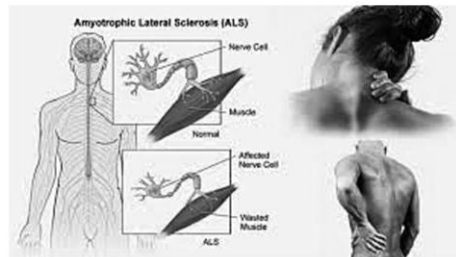
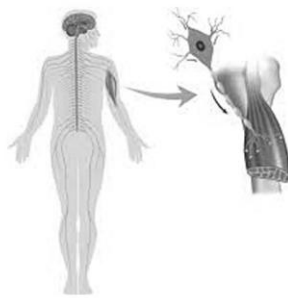
ดร.เกษร เตียวศิริ

เป็นตัวกระตุ้นให้เกิดการทำลายเซลล์ โรค ALS เป็นโรคที่ยังไม่มีการรักษาที่ทำให้หายขาดได้ ทำเพียงการรักษาแบบประคับประคองผู้ป่วยเท่านั้น แต่ปัจจุบันได้มีการค้นคว้าวิจัยขึ้นในหลายประเทศด้วยกัน ถึงประโยชน์ของการนำเซลล์ต้นกำเนิดมาใช้ในการรักษา ซึ่งการรักษาด้วยเซลล์ต้นกำเนิดในโรค

ALS นั้นคาดว่าจะ

ช่วยเหลือผู้ป่วยได้ในอนาคต

“นอกจากแนวทางการรักษาด้วยสเต็มเซลล์ที่หลายประเทศกำลังทำการวิจัยกันอยู่นั้น ในปัจจุบันเรายังสามารถตรวจหายีนที่ทำให้เกิดโรค ALS ได้ตั้งแต่ตัวอ่อนของทารกด้วยเทคนิคพีซีอาร์ (PCR) ซึ่งหมายถึง การทำสำเนาส่วนของ DNA ของยีนที่จะตรวจนั้นๆ ให้เพิ่มขึ้นเป็นล้านเท่า จนสามารถตรวจสอบความผิดปกติของตัวอย่าง DNA นั้นได้ หากความผิดปกติทางพันธุกรรมเกิดขึ้นที่ระดับยีน ไม่ใช่ระดับโครโมโซม เช่น เมื่อสงสัยว่าเป็นโรค ALS ซึ่งเป็นโรคที่เกิดจากความผิดปกติของยีนจำเพาะ เราก็จะสามารถตรวจสอบยีนนั้นได้ก่อนว่ามี



ความผิดปกติหรือไม่ และนักวิทยาศาสตร์จะเลือกตัวอ่อนเพื่อย้ายกลับสู่โพรงมดลูกให้คุณแม่ตั้งครรภ์ต่อไป ดังนั้นเด็กที่เกิดมาจึงปลอดโรคต่างๆ รวมถึงโรคทางพันธุกรรมด้วย” ดร.เกษร กล่าว

ดร.เกษร ยังกล่าวว่า ในปัจจุบันเทคนิคพีซีอาร์ยังสามารถช่วยวินิจฉัยโรคต่าง ๆ ทั้งโรคติดเชื้อและโรคจากพันธุกรรม ได้แก่ การตรวจหาเชื้อไวรัสหรือแบคทีเรียที่เป็นสาเหตุของโรค เช่น เอชไอวี, วัณโรค, มาลาเรีย ทำให้การวินิจฉัยโรคเพื่อป้องกันและรักษาเป็นไปอย่างมีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น และใช้เวลาน้อยลงอีกด้วย

แม้ปัจจุบันจะมีโรคเกิดขึ้นมากมายทั้งที่เรารู้จักและไม่รู้จัก หากแต่เรารู้จักป้องกันและเลือกวิธีที่จะดูแลตัวเอง โรคภัยต่างๆ ก็ไม่สามารถมากล้ากลาย การเลือกเทคนิคพีซีอาร์จึงเป็นอีกทางเลือกหนึ่งที่จะป้องกันการถ่ายทอดโรคต่างๆ ทางพันธุกรรมให้ลูกน้อยของคุณได้ตั้งแต่เริ่มลืมตาดูโลก