

## บทที่ 5



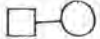
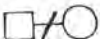
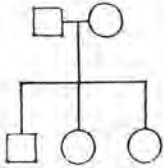



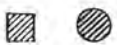
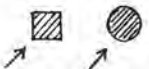



### ผลการศึกษา

จากการศึกษาผู้ป่วยจำนวน 27 ราย สามารถแบ่งกลุ่มผู้ป่วยที่เป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมออกได้เป็น 3 กลุ่ม ดังนี้

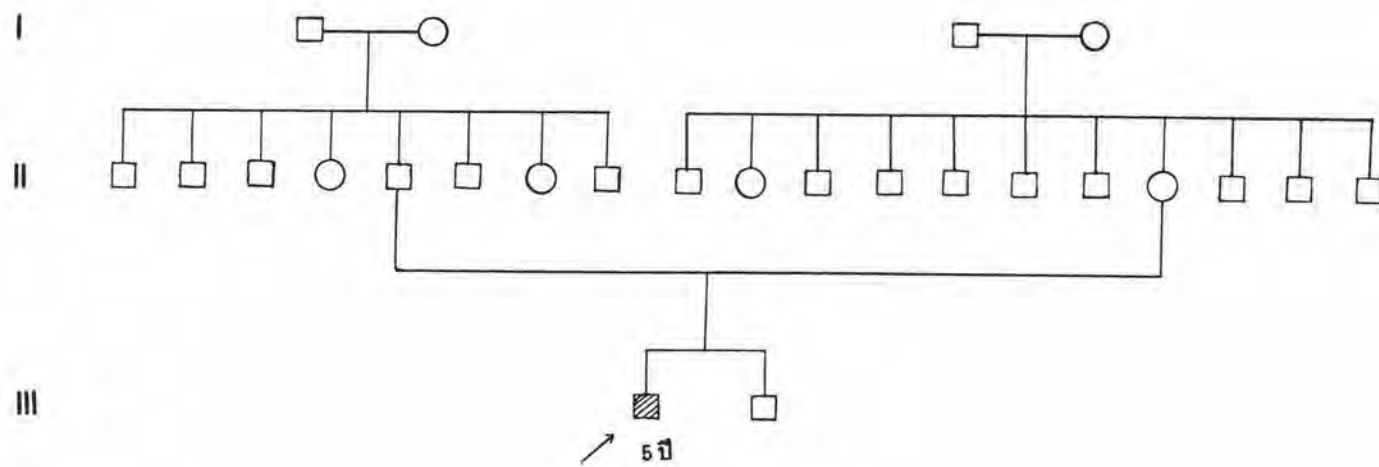
1. จากการศึกษาคครอบครัวผู้ป่วยกลุ่มที่ 1 มีผู้ป่วยจำนวน 16 ราย มีพงศาวลีดังภาพที่ 13-25 \*  
ภาพถ่ายผู้ป่วยกลุ่มที่ 1 ดังภาพที่ 26-27  
ภาพแสดงการศึกษาการขาดหายไปของยีน ดังภาพที่ 28-31  
และ ตารางที่ 3 แสดงข้อมูลทางคลินิกของผู้ป่วยกลุ่มที่ 1

\* หมายเหตุ ผู้ป่วยรายที่ 16 ไม่สามารถนำเสนอแผนภูมิได้ เนื่องจากไม่สามารถติดต่อกับผู้ป่วยได้

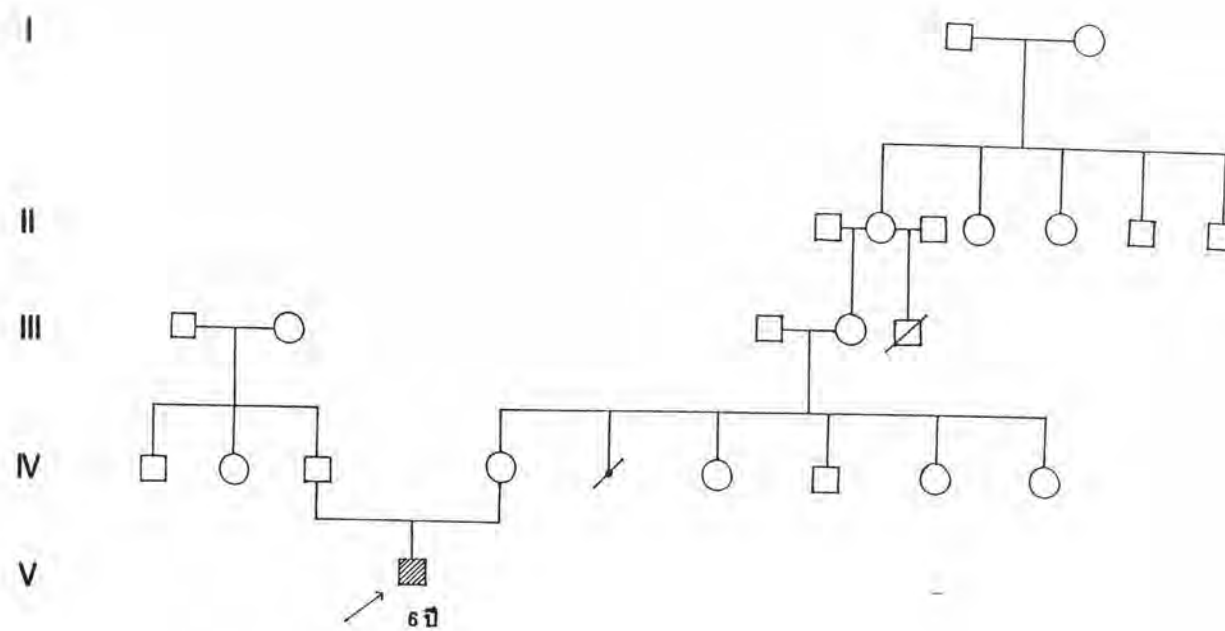


	หมายถึงผู้ชาย
	หมายถึงผู้หญิง
	หมายถึงหญิงชาย 2 คนแต่งงานกัน
	หมายถึงการหย่าร้างกัน
	มีการแต่งงานและมีลูก 3 คน คนแรกเป็นผู้ชาย (ชายสุด) คนที่ 2 และ 3 เป็นผู้หญิง
	แฝดร่วมไข่
	แฝดไข่คนละใบ
	คนที่ไม่ทราบเพศ
	หญิงหรือชายที่มีความผิดปกติ (ที่กล่าวถึง)
	หญิงหรือชายที่มีความผิดปกติ (ที่ศึกษา)
	ชายที่ตายด้วยโรคที่ศึกษา
	แท้ง หรือ คลอดตาย
	หญิงที่เป็นพาหะ

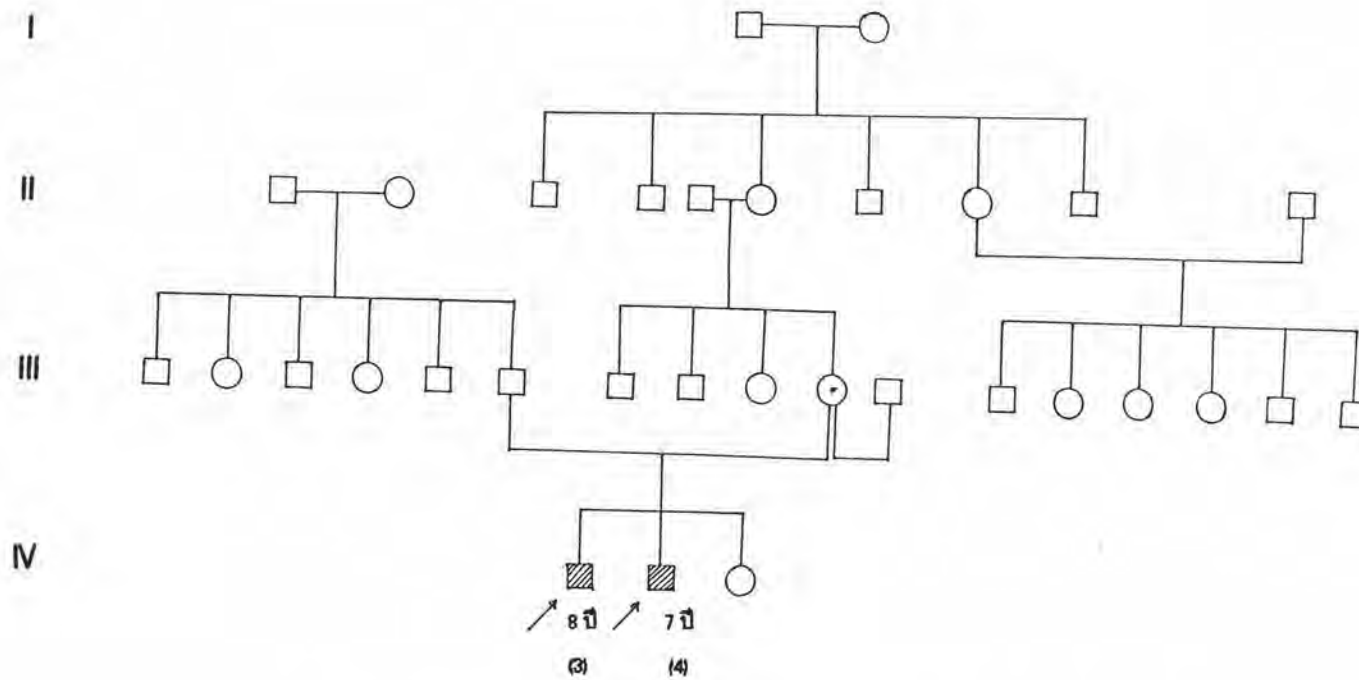
ภาพที่ 12 ตัวอย่างสัญลักษณ์ที่ใช้ในการเขียนพงศาวลี



ภาพที่ 13 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 1 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)



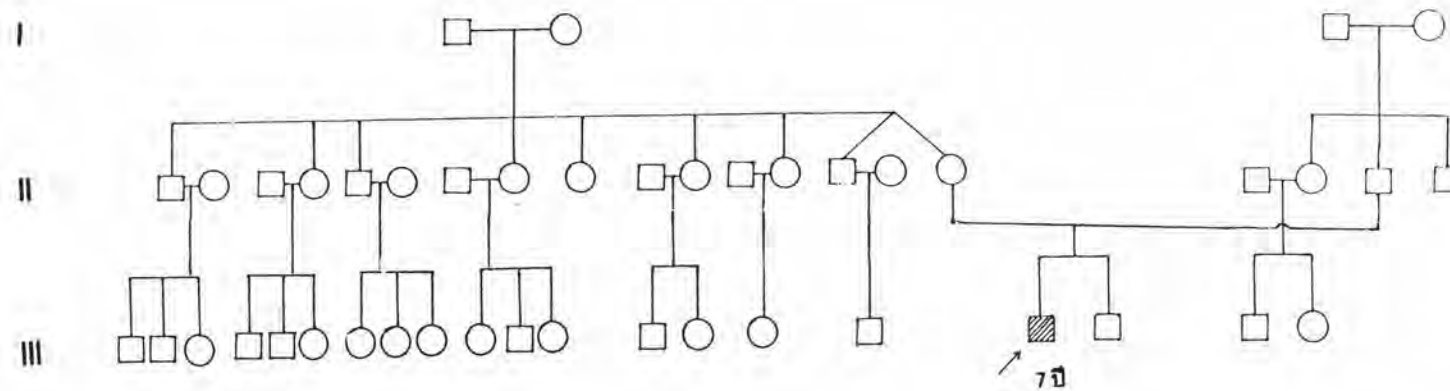
ภาพที่ 14 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 2 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)



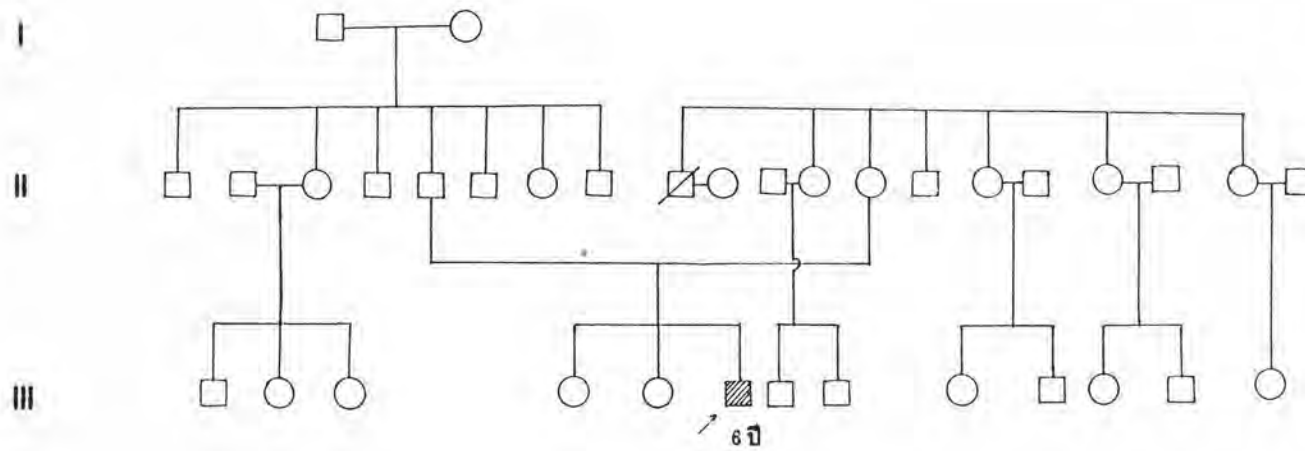
ภาพที่ 15 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 3 และ 4 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด

ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)

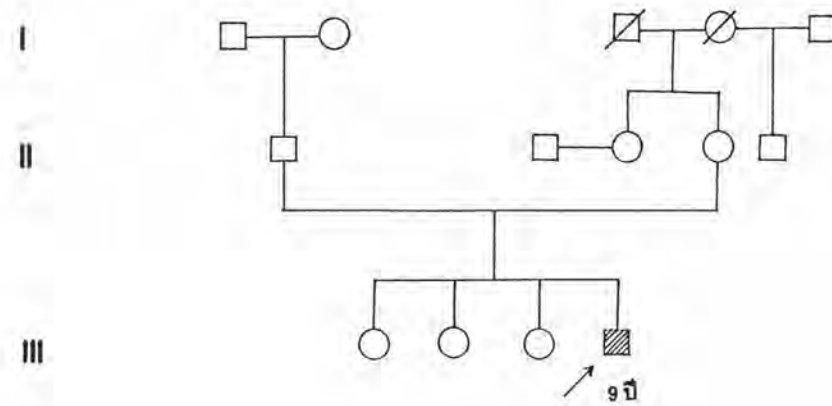
\*หมายเหตุ : ตัวเลขในวงเล็บแสดงถึง ลำดับรายชื่อผู้ป่วย



ภาพที่ 16 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 5 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์  
(ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลศิริราช)

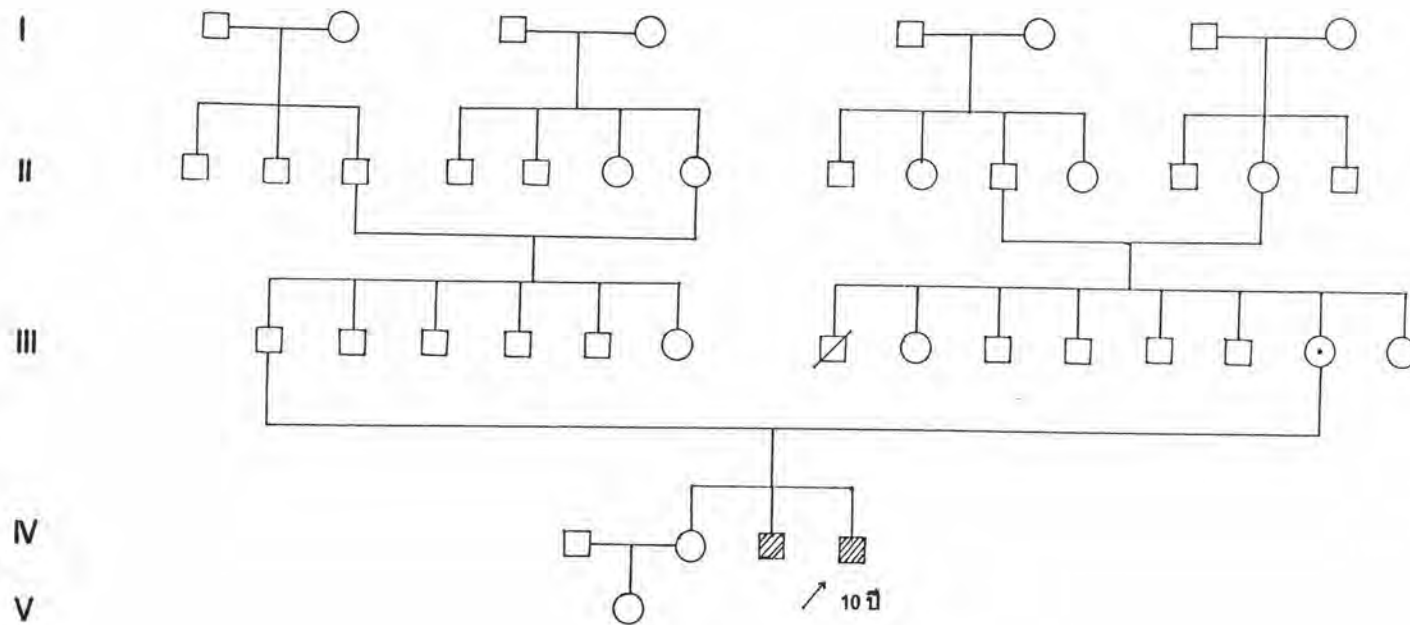


ภาพที่ 17 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 6 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลศิริราช)

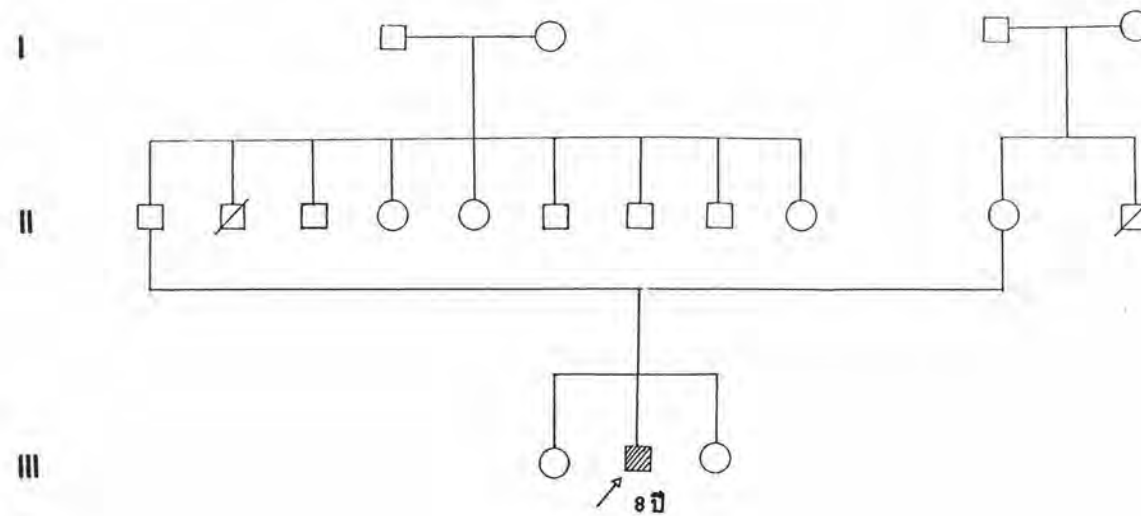


ภาพที่ 18 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 7 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)

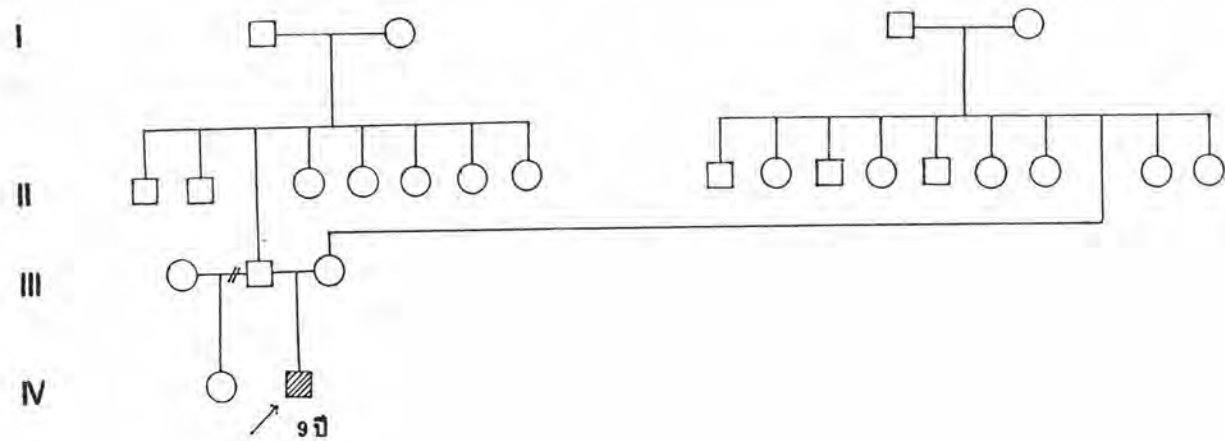




ภาพที่ 19 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 8 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์  
(ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลศิริราช)

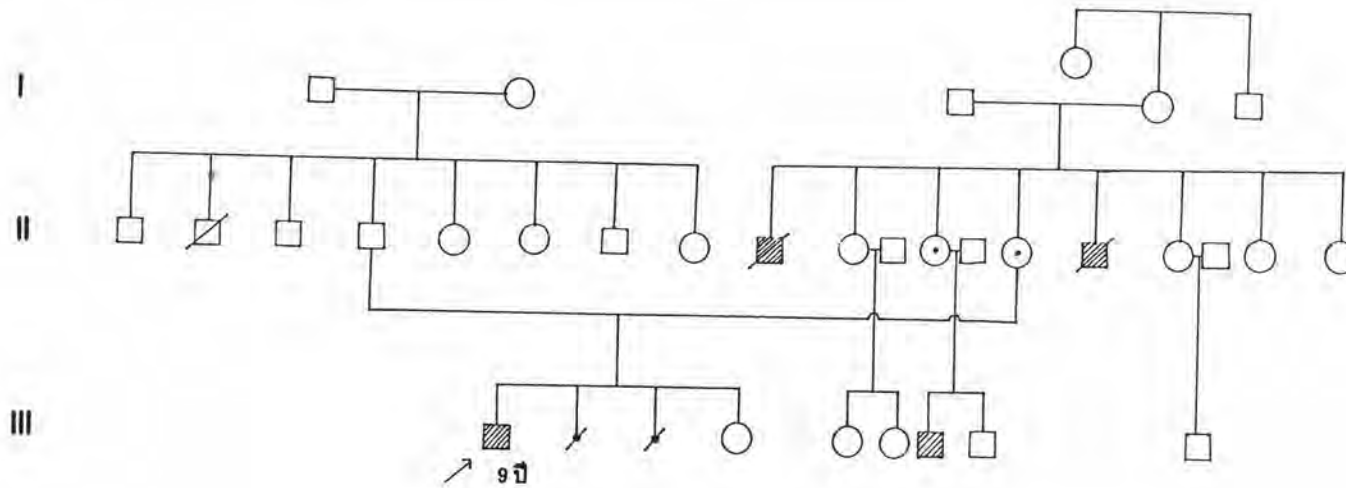


ภาพที่ 20 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 9 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลศิริราช)

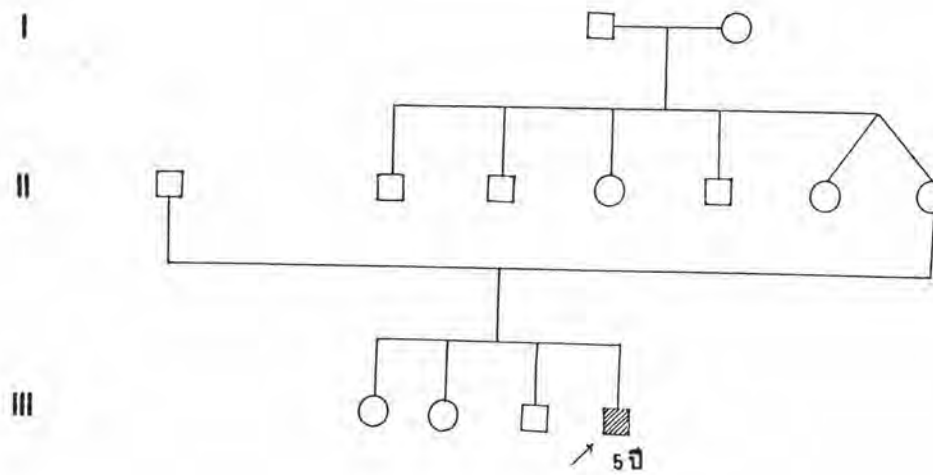


ภาพที่ 21 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 10 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)

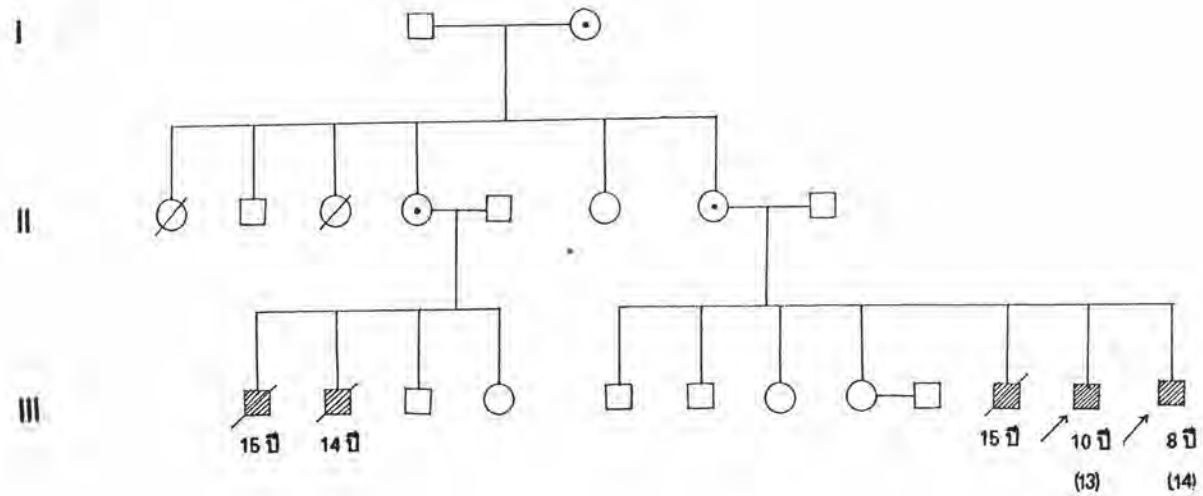




ภาพที่ 22 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 11 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเซน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)

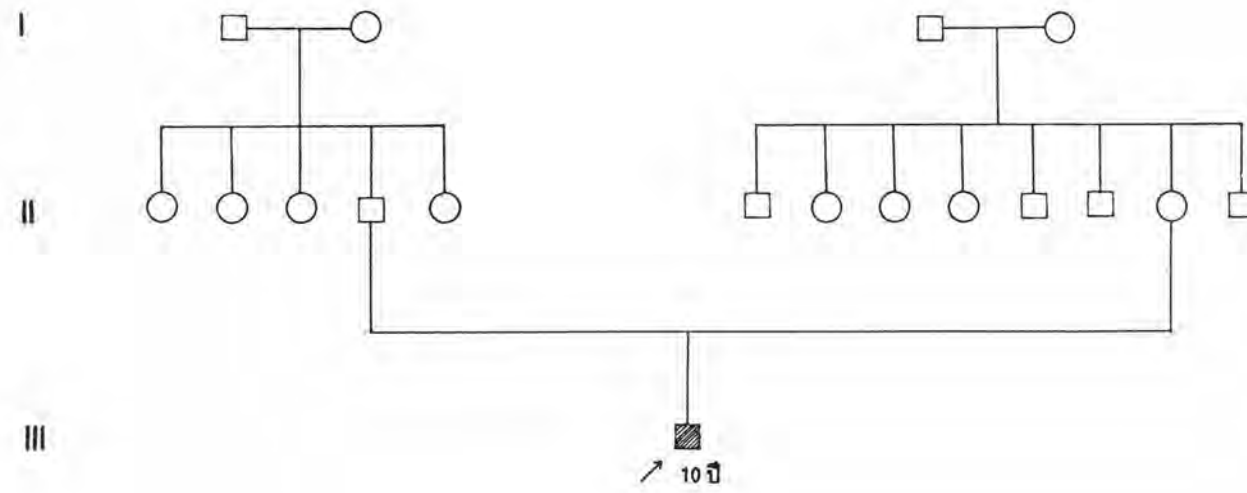


ภาพที่ 23 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 12 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า)



ภาพที่ 24 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 13 และ 14 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด  
 ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยที่ได้จากการสำรวจ บ้านประทัดบุ อ. ประโคนชัย  
 จ. บุรีรัมย์)

\*หมายเหตุ : ตัวเลขในวงเล็บแสดงถึง ลำดับรายชื่อผู้ป่วย



ภาพที่ 25 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 15 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยจากโรงพยาบาลศิริราช)



(1)



(2)

ภาพที่ 26 แสดงตัวอย่างผู้ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยรายที่ 13 และ 14 จากการสำรวจที่ บ้านประทัดบุ อ. ประโคนชัย จ. บุรีรัมย์)  
รูปที่ 1 จากซ้ายไปขวา ผู้ป่วยรายที่ 14, มารดา, บิดา และผู้ป่วยรายที่ 13,  
รูปที่ 2 ผู้ป่วยรายที่ 13 ยกแขนให้เห็นกล้ามเนื้อบริเวณไหล่ซึ่งฝ่อลีบ และบริเวณ  
น่องซึ่งโป่งพองเนื่องจากมีไขมันมาสะสม



(1)



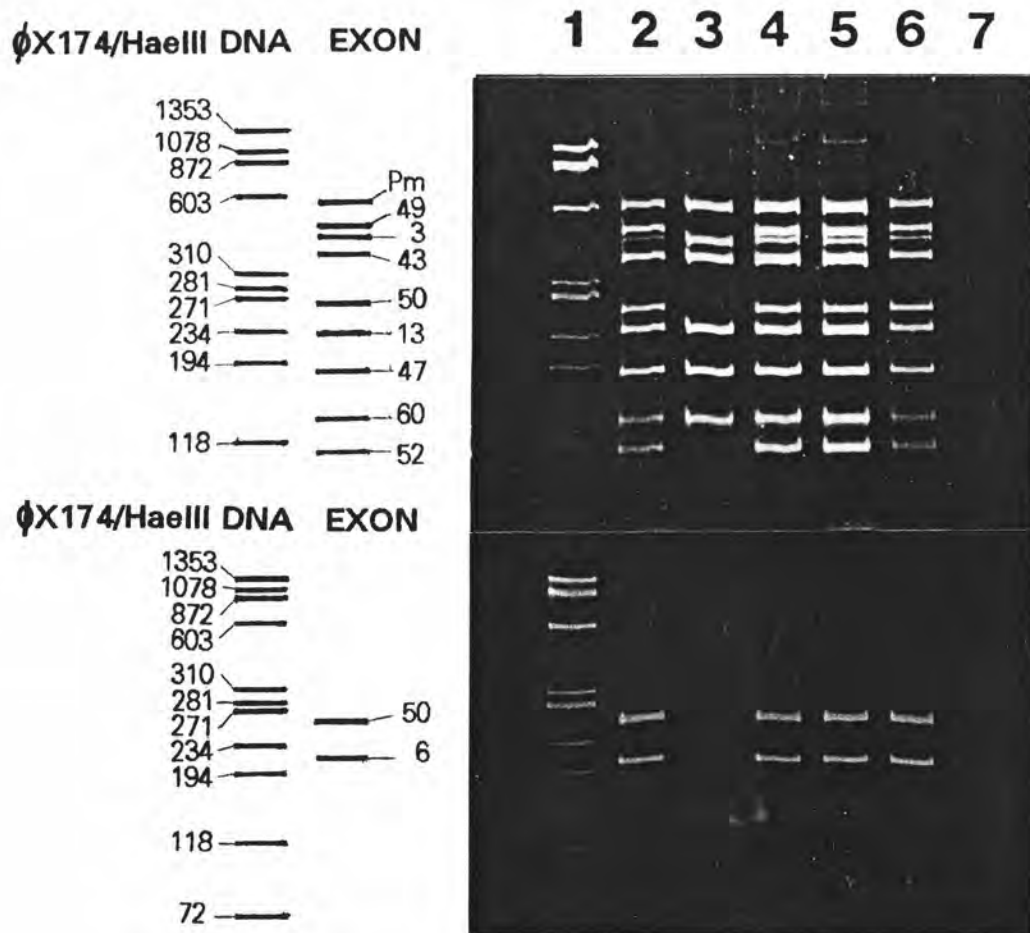
(2)



(3)



ภาพที่ 27 แสดงตัวอย่างอาการผู้ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ดูเชนเบกเกอร์ (รูปผู้ป่วยรายที่ 7) ผู้ป่วยแสดงอาการลุกยืนแบบ Gowers'sign ผู้ป่วยจะต้องใช้มือและแขนยันตัวเองขึ้นจากพื้นเริ่มด้วยที่คุกเข่า (1) แขนยันเหยียดตรง ใช้มือและเท้ายึดตรงกับพื้น (2) เหยียดเข่า 2 ข้างใช้มือยันหัวเข่าจนเหยียดเข่าตรงได้ (3) ยกสะโพกขึ้นจนยืนขึ้นได้ในที่สุด



ภาพที่ 28 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอ ที่ได้จาก PCR product ของผู้ป่วยรายที่ 1-4

แถวที่ 1 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

แถวที่ 2 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

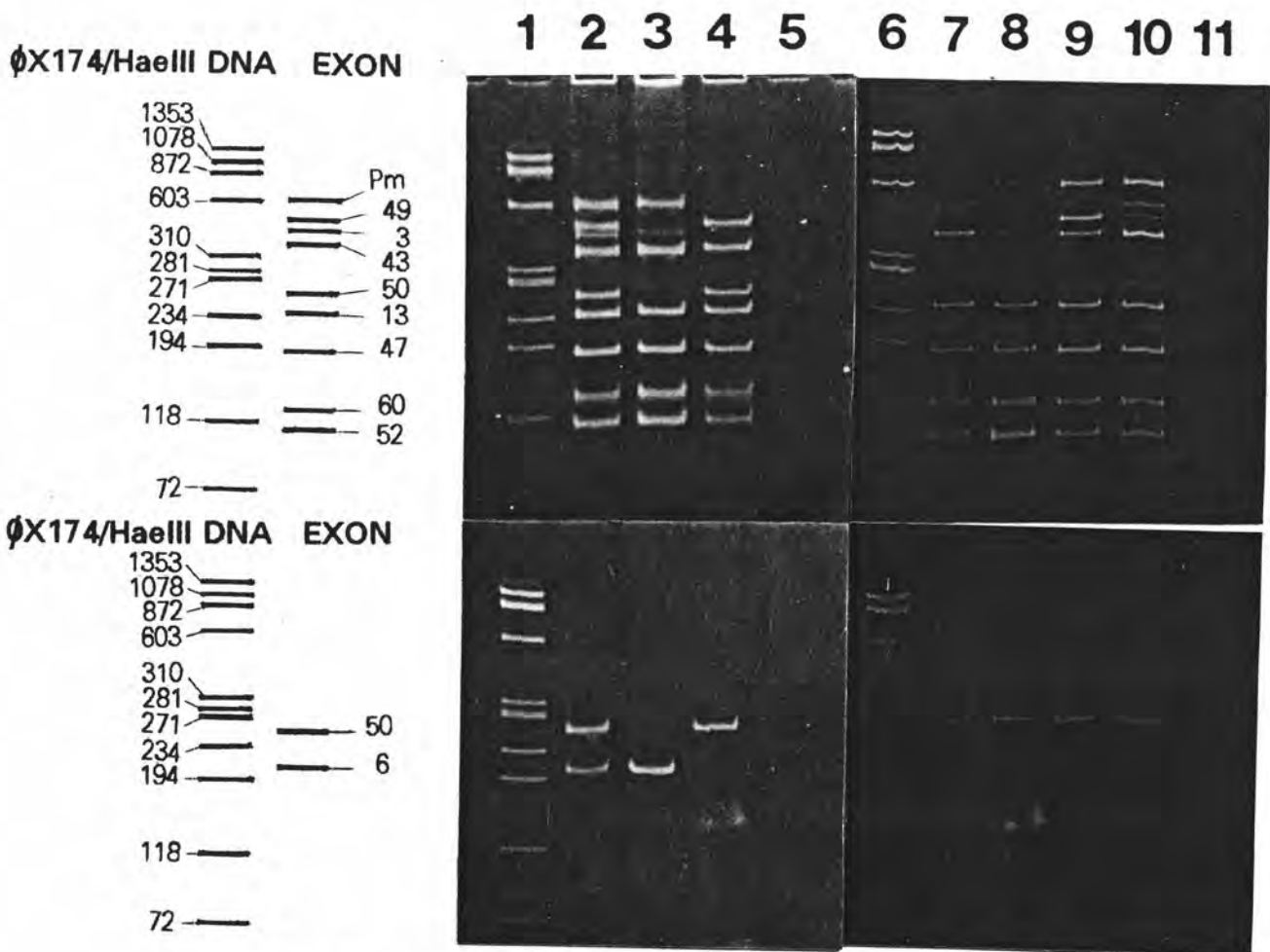
แถวที่ 3 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 1 พบ deletion ที่ exon 49,50,52

แถวที่ 4 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 2 ไม่พบ deletion

แถวที่ 5 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 3 ไม่พบ deletion

แถวที่ 6 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 4 ไม่พบ deletion

แถวที่ 7 น้ำ (negative control)



ภาพที่ 29 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอ ที่ได้จาก PCR product ของผู้ป่วยรายที่ 5-9

แถวที่ 1 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

แถวที่ 2 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

แถวที่ 3 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 5 พบ deletion ที่ exon 49,50

แถวที่ 4 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 6 พบ deletion ที่ exon 3,6,Pm

แถวที่ 5 น้ำ (negative control)

แถวที่ 6 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

แถวที่ 7 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

แถวที่ 8 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 7 ไม่พบ deletion

แถวที่ 9 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 8 พบ deletion ที่ exon 49

แถวที่ 10 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 9 ไม่พบ deletion

แถวที่ 11 น้ำ (negative control)



ภาพที่ 30 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอ ที่ได้จาก PCR product ของผู้ป่วยรายที่ 10-14

แถวที่ 1 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

แถวที่ 2 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

แถวที่ 3 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 10 ไม่พบ deletion

แถวที่ 4 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 11 ไม่พบ deletion

แถวที่ 5 น้ำ (negative control)

แถวที่ 6 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

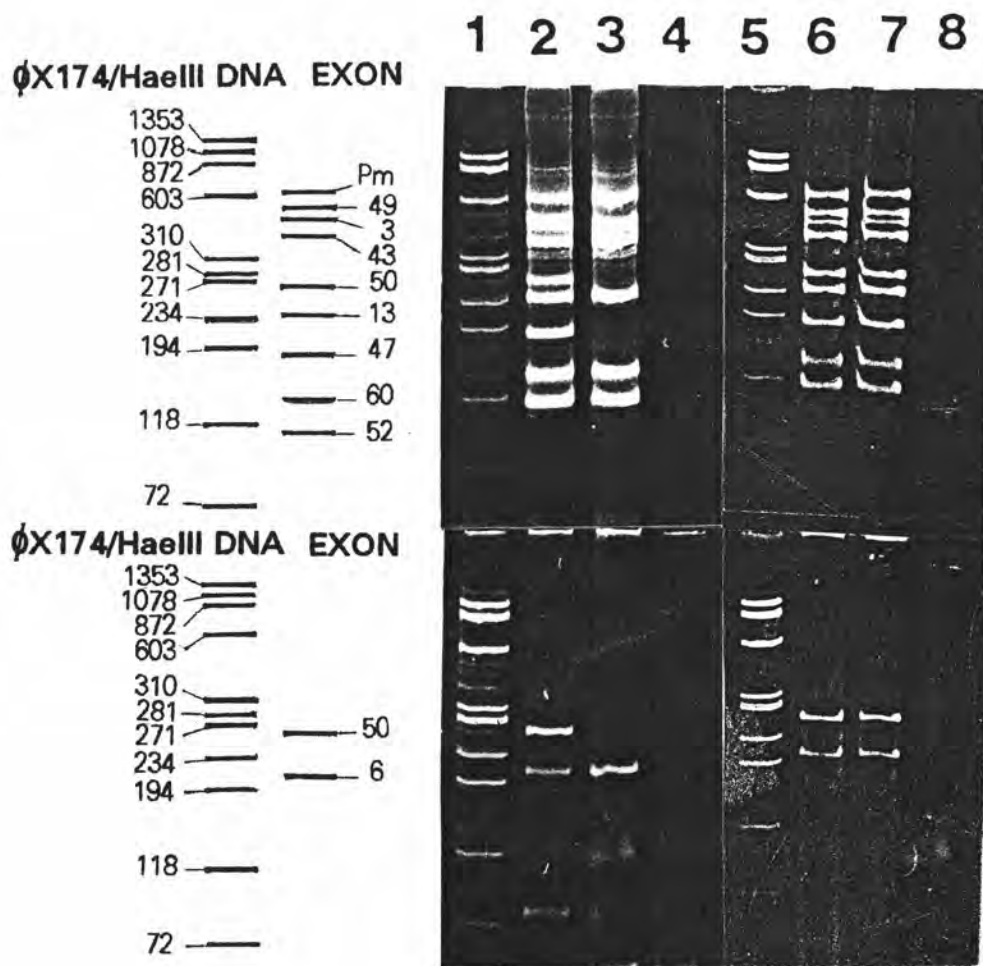
แถวที่ 7 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

แถวที่ 8 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 12 พบ deletion ที่ exon 3,6,13

แถวที่ 9 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 13 พบ deletion ที่ exon 3,43,47,  
49,50 และ 52

แถวที่ 10 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 14 พบ deletion ที่ exon 3,43,47,  
49,50 และ 52

แถวที่ 11 น้ำ (negative control)



ภาพที่ 31 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอ ที่ได้จาก PCR product ของผู้ป่วยรายที่ 15-16

แถวที่ 1 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

แถวที่ 2 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

แถวที่ 3 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 15 พบ deletion ที่ exon 47,49,50

แถวที่ 4 น้ำ (negative control)

แถวที่ 5 แสดง DNA size maker ( $\phi$  X-174/Hae III DNA)

แถวที่ 6 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของเด็กชายปกติ (normal control)

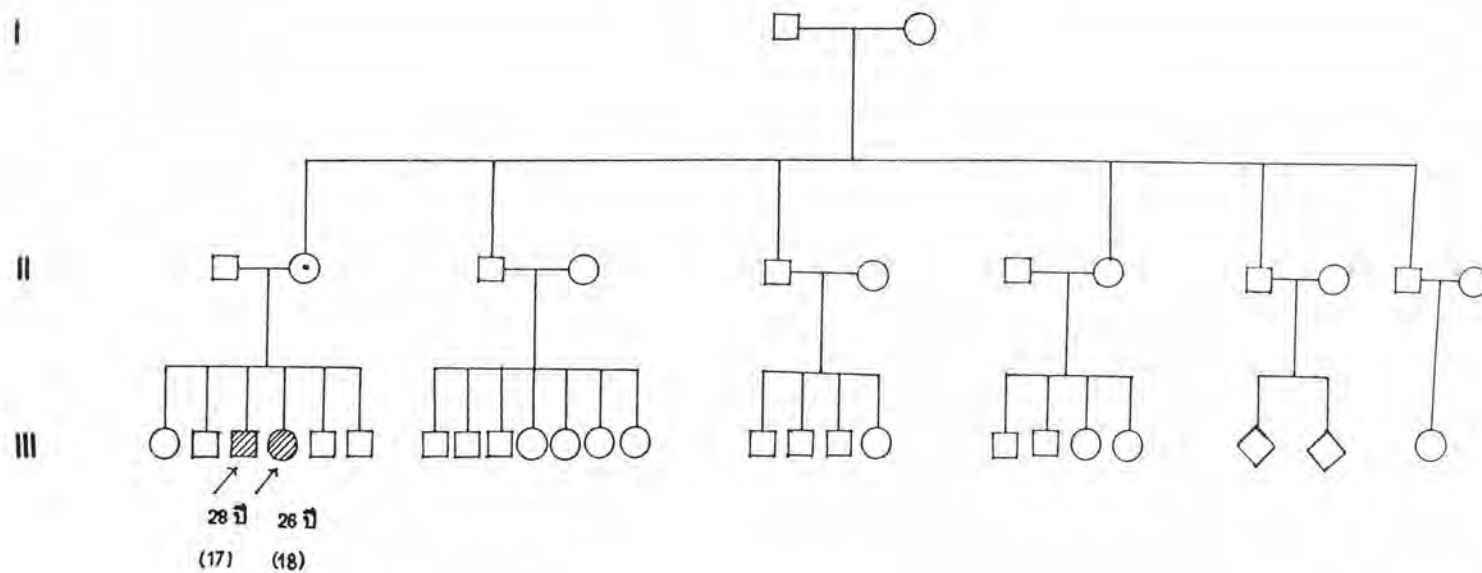
แถวที่ 7 แสดงแบบแผนดีเอ็นเอของผู้ป่วยรายที่ 16 ไม่พบ deletion

แถวที่ 8 น้ำ (negative control)

ตารางที่ 3 ตารางข้อมูลทางคลินิก และผลการขาดหายไปของยีนดิสโทรฟินในผู้ป่วยโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิดดูเชน/เบกเกอร์

หมายเลข ผู้ป่วย	ผลทางคลินิก				ผลทางห้องปฏิบัติการ			
	อายุ (ปี)	เริ่มมีอาการ (อายุ)	อาการที่ปรากฏ	ประวัติบุคคลที่เป็น ในครอบครัว	ปริมาณซีรั่มCPK (IU/L)	ผลคลื่นไฟฟ้า กล้ามเนื้อ(EMG)	ผลตัดชิ้นเนื้อ	ผลการขาดหายของยีน (exon)
1	5.5	4	ล้มบ่อย	-	4,320	myopathic	-	49, 50, 52
2	6.5	2	เดินลำบาก	-	14,000	myopathic	-	-
3	8	3	อ่อนแรง	+	18,000	myopathic	dystrophic	-
4	7	2	อ่อนแรง	+	2,290	myopathic	dystrophic+fibrosis	-
5	7	4	เดินลำบาก	-	2,223	myopathic	dystrophic	49, 50
6	6	5	อ่อนแรง	-	32,260	myopathic	dystrophic	Pm, 3, 6
7	9	5	อ่อนแรง	-	5,500	myopathic	dystrophic	-
8	10	5	อ่อนแรง	+	3,111	myopathic	dystrophic	49
9	8	4	อ่อนแรง + ล้ม	+	3,295	myopathic	-	-
10	9	2	เดินเขย่งปลายเท้า	-	8,433	myopathic	dystrophic	-
11	9	5	ล้ม+เดินเขย่งปลายเท้า	+	6,587	myopathic	dystrophic	-
12	5	3	อ่อนแรง	-	4,224	myopathic	dystrophic	3, 6, 13
13	10	5	เดินเขย่งปลายเท้า	+	2,300	myopathic	-	3, 43, 47, 49, 50, 52
14	8	5	เดินเขย่งปลายเท้า	+	2,210	myopathic	-	3, 43, 47, 49, 50, 52
15	10	7	เดินช้า ล้ม	-	13,000	myopathic	dystrophic	47, 49, 50
16	7	5	อ่อนแรง	-	5,500	myopathic	dystrophic	-

2. จากการศึกษาครอบครัวผู้ป่วยกลุ่มที่ 2 มีผู้ป่วยจำนวน 4 ราย  
มีพงศาวลีดังภาพที่ 32-33  
ภาพถ่ายผู้ป่วยกลุ่มที่ 2 ดังภาพที่ 34-35

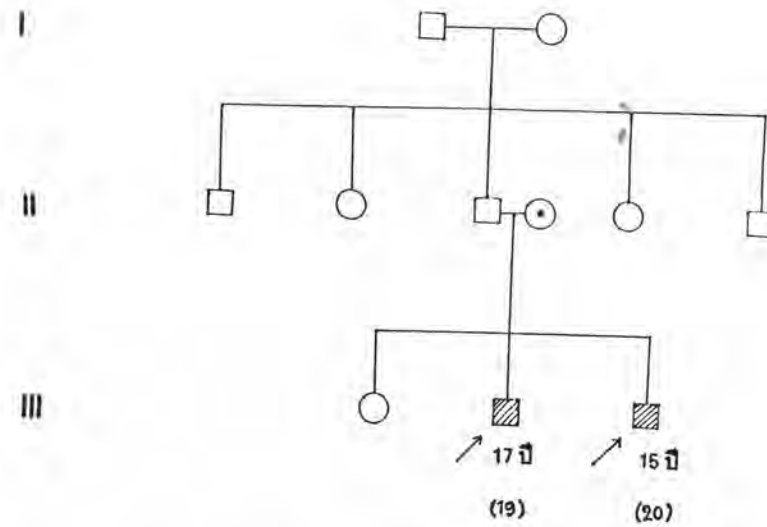


ภาพที่ 32 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 17 และ 18 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด

ลิบ์-เกอรัเดิล (ผู้ป่วยที่ได้มาจากสำรวจ ที่ ต.บ้านดอน อ.ท่าบ่อ จ.หนองคาย)

\*หมายเหตุ : ตัวเลขในวงเล็บแสดงถึง ลำดับรายชื่อผู้ป่วย





ภาพที่ 33 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 19 และ 20 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด  
 ดูเชน/เบกเกอร์ (ผู้ป่วยที่ได้จากจากสำรวจ ที่ ต.บ้านดอน อ.ท่าบ่อ จ.หนองคาย)  
 \*หมายเหตุ : ตัวเลขในวงเล็บแสดงถึง ลำดับรายที่ผู้ป่วย



(1)

(3)



(2)



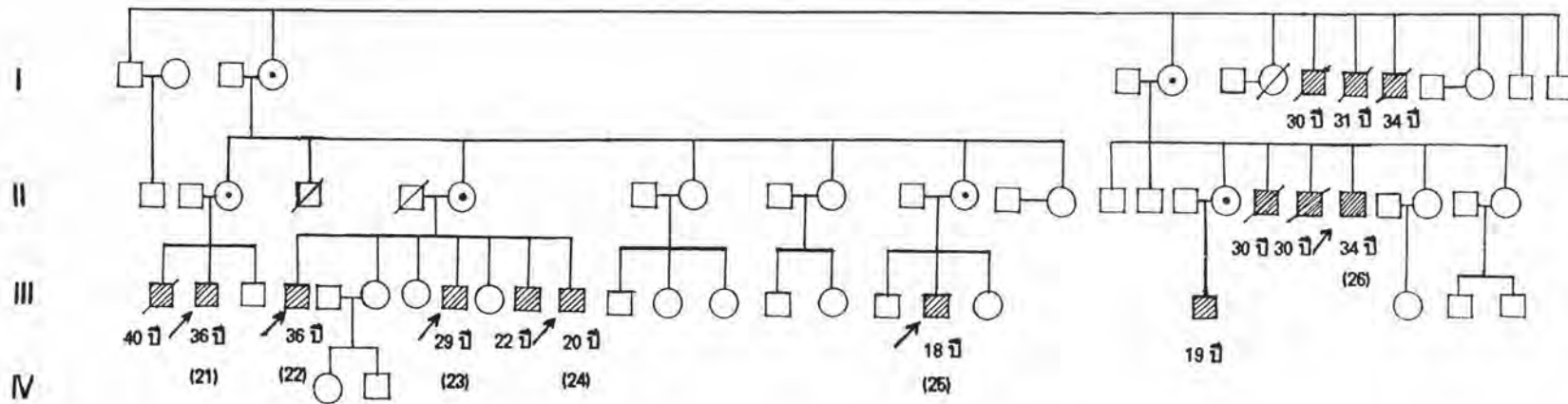
(4)

ภาพที่ 34 แสดงตัวอย่างผู้ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ลิมป์-เกอร์ดิล  
 ผู้ป่วยรายที่ 19 (1), ผู้ป่วยรายที่ 20 (2), ผู้ป่วยรายที่ 17 และ  
 มารดา (3), ผู้ป่วยรายที่ 18 (4)



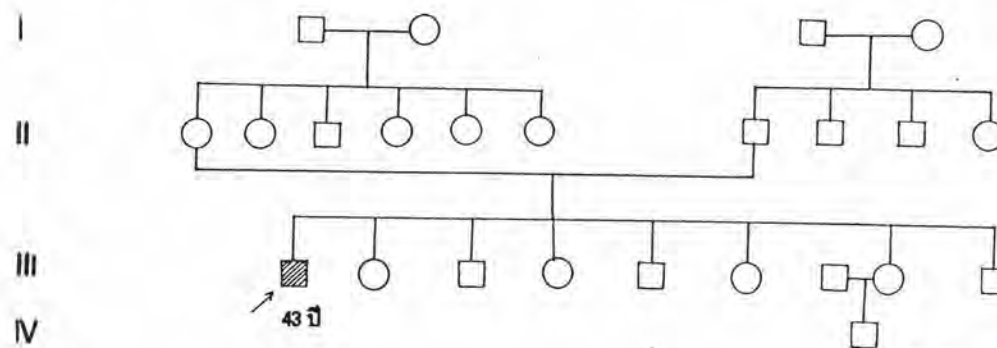
ภาพที่ 35 แสดงตัวอย่างอาการผู้ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด ลิมป์-เกอร์เดิล (ผู้ป่วยรายที่ 18) ไม่สามารถยกแขนขึ้นได้ และการเคลื่อนย้ายตัวต้องใช้วิธีถัดตัวไป เนื่องจากกล้ามเนื้อแขน และขาอ่อนแรง

3. จากการศึกษาครอบครัวผู้ป่วยกลุ่มที่ 3 มีผู้ป่วยจำนวน 7 ราย  
มีพงศาวลีดังภาพที่ 36-37  
ภาพถ่ายผู้ป่วยกลุ่มที่ 3 ดังภาพที่ 38-39



ภาพที่ 36 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 21-26 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด เอ็มเมอริ-  
ดริฟท์สส์ (ผู้ป่วยที่ได้จากการสำรวจที่ ต.วังตะเคียน อ.วัดสิงห์ จ.ชัยนาท)

\*หมายเหตุ : ตัวเลขในวงเล็บแสดงถึง ลำดับรายที่ผู้ป่วย



ภาพที่ 37 แสดงพงศาวลีของผู้ป่วยรายที่ 27 ซึ่งเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด เฮมเมอร์-  
ดริฟฟีลส์ (ผู้ป่วยที่ได้จากการสำรวจที่ ต.วังตะเคียน อ.วัดสิงห์ จ.ชัยนาท)

(1)

(2)



(3)

(4)

ภาพที่ 38 แสดงตัวอย่างผู้ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด เอ็มเมอร์-ดริฟท์ส ที่ได้จากการสำรวจที่ ต.วังตะเคียน อ.วัดสิงห์ จ.ชัยนาท รูป (1) จากซ้ายไปขวา ผู้ป่วยรายที่ 22, ผู้ป่วยรายที่ 23, มารดาผู้ป่วยรายที่ 22 - 23, และผู้ป่วยรายที่ 24 (2) ผู้ป่วยรายที่ 21 และบิดา (3) ผู้ป่วยรายที่ 26 และมารดา (4) ผู้ป่วยรายที่ 27



(1)

(2)

ภาพที่ 39 แสดงตัวอย่างอาการผู้ป่วยเป็นโรคกล้ามเนื้อเสื่อมชนิด เอมเมอร์ - คริฟท์ส  
รายที่ 18 (1) และรายที่ 24 (2) จากรูปจะเห็นกล้ามเนื้อบริเวณหัวไหล่จะฝ่อลีบไป