

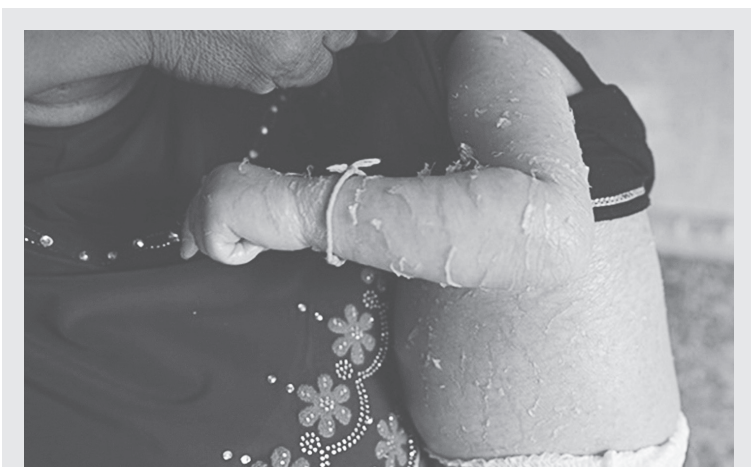
# โรคเซลล์ผิวหนังผิดปกติแต่กำเนิด... ความทรมาณที่มาจากพันธุกรรม



ศ.คลินิก พญ. ศรีศุภลักษณ์ สิงศกุลวิช  
กุมารแพทย์ผิวหนัง อนุนายกด้านกิจกรรมสังคม  
สมาคมแพทย์ผิวหนังแห่งประเทศไทย

ปัญหาของผู้ป่วยโรคเซลล์ผิวหนังผิดปกติแต่กำเนิด ถึงแม้จะพบไม่บ่อย แต่ในรายที่อาการรุนแรงจะเป็นปัญหาและภาระทางสังคมที่พ่อแม่หรือผู้ปกครองจะต้องมีความรู้ในการดูแลผิวหนังอย่างถูกต้อง โรคในกลุ่มนี้เกิดจากการถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ สามารถแยกเป็นโรคต่าง ๆ ได้หลากหลายไม่ว่าจะเป็นโรคเซลล์ผิวหนังแบ่งตัวผิดปกติ เช่น เด็กดักแด่ (lamellar ichthyosis) หรือโรคตุ่มน้ำพองใส (Epidermolysis Bullosa) (EB) หรือที่เรียกว่า โรคเด็กผีเสื้อ

โรคเซลล์ผิวหนังแบ่งตัวผิดปกติ แบ่งความรุนแรงได้หลายระดับ แต่ที่พบบ่อยที่สุด อาการจะไม่รุนแรง ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ทางยีนเด่น คือถ้าหากพ่อหรือแม่เป็นโรค ลูกจะมีอาการเช่นกัน ผิวจะแห้งคล้ายเกล็ดปลา ตามแขนขาทั้งสองข้าง และตามฝ่ามือฝ่าเท้าก็จะแห้งเห็นเป็นเส้นลายมือชัด อาการจะ



โรคเซลล์ผิวหนังแบ่งตัวผิดปกติ

ปรากฏตั้งแต่ตอนเป็นทารกตั้งแต่ 3 เดือนขึ้นไป ผื่นเป็นมากหน้าหนาว การดูแลโดยการทาครีมบำรุงผิวแบบเข้มข้นหรือน้ำมันทาผิว ให้ความชุ่มชื้นผิวหนัง เพื่อป้องกันผิวหนังมิให้แห้งและลอกเป็นแผ่น

ในรายที่อาการรุนแรงมาก ตัวอย่างเช่น เด็กดักแด่ ซึ่งเกิดจากความผิดปกติของยีนด้อย ถึงแม้ว่าพ่อแม่และแม่จะไม่ได้มีอาการผิดปกติ แต่หากพ่อแม่เป็นพาหะและทั้งคู่มาแต่งงานกัน จะมีโอกาสถ่ายทอดโรคนี้อีกไปสู่อีกได้ร้อยละ 25 โดยความผิดปกติที่ผิวหนัง มักจะพบได้ตั้งแต่เกิดเซลล์ผิวหนังในเด็กดักแด่ต่างจากเด็กปกติตรงที่ในเด็กปกติเซลล์ผิวหนังเวลาสร้างเสร็จจะต้องลอกออกเป็นขี้ไคล แต่เซลล์ผิวหนังในโรคนี้อาจจะสร้างมากผิดปกติและไม่หลุดออกไป ทำให้เมื่อเด็กคลอออกมา ผิวหนังจะแห้ง ลอก ตกสะเก็ดหนาไปทั้งตัวเหมือน “ดักแด่” ซึ่งสะเก็ดที่หนาจะรัดผิวหนังอย่างมาก จนอาจทำให้ตาและปากถูกดึงจนปลิ้น อีกทั้งทำให้ผู้ป่วยเกิดปัญหาในการขยับ แขน-ขา มือ-เท้า จนอาจเกิดความพิการซ้ำซ้อนได้ เช่น นิ้วมือนิ้วเท้าไม่สามารถเหยียดตรงได้ หรือเกิดแผลที่กระจกตาจากการที่เปลือกตาปิดไม่สนิท ซึ่งกรณีเด็กดักแด่นี้นี้ต้องปรึกษาแพทย์ตั้งแต่เล็ก ๆ และต้องได้รับการดูแล

เป็นพิเศษ โดยให้ยาทาให้ความชุ่มชื้นผิวหนัง รวมทั้งระวังปัญหาการติดเชื้อที่ผิวหนัง โดยการให้ยาปฏิชีวนะในรูปแบบยาทา ยารับประทาน หรือยาฉีด รวมทั้งดูแลแผลแทรกซ้อนเกี่ยวกับตา หู การหายใจ นอกจากนี้ควรให้สารอาหารประเภทโปรตีนอย่างเต็มที่ เพื่อให้เด็กเจริญเติบโตและไม่เกิดภาวะแคระแกร็นในเด็ก ในบางรายแพทย์ผิวหนังอาจพิจารณาให้ยากลุ่มเรตินอยด์ เพื่อลดการแบ่งตัวของเซลล์ผิวหนัง



สำหรับโรคตุ่มน้ำพองใส (Epidermolysis bullosa) (EB) หรือในต่างประเทศเรียกว่า butterfly children หรือโรคเด็กผีเสื้อ เป็นโรคผิวหนังที่พบไม่บ่อย เกิดจากความผิดปกติของยีนที่ควบคุมการสร้างผิวหนัง ถ่ายทอดทางกรรมพันธุ์ ชนิดยีนเด่นหรือยีนด้อยก็ได้ ลักษณะของผิวหนังจะเปราะบาง

เหมือนปีกผีเสื้อ และผิวหนังพองเป็นตุ่มน้ำ เมื่อมีการกระทบกระเทือนเพียงเล็กน้อย อาจพบตั้งแต่แรกเกิด วัยทารก หรือเด็กโต ในต่างประเทศจะพบอุบัติการณ์ของโรคประมาณ 30 รายต่อทารกแรกเกิด 1 ล้านคน ส่วนในประเทศไทย จากสถิติที่ผ่านมาพบผู้ป่วยประมาณ 10-15 รายต่อปี

อาการผิวหนัง แบ่งเป็น 3 กลุ่มใหญ่ ตามรอยแยกของตุ่มน้ำ คือ กลุ่มที่ 1 เรียกว่า EB Simplex ตุ่มน้ำอยู่ในชั้นต้นในชั้นหนังกำพร้า อาการจะไม่รุนแรง มีตุ่มน้ำพอง เป็นตั้งแต่แรกเกิด ผิวหนังหายไม่เป็นแผลเป็น กลุ่มที่ 2 เรียกว่า Junctional EB ตุ่มน้ำเกิดระหว่างชั้นหนังกำพร้าและหนังแท้ อาการรุนแรง เป็นตั้งแต่แรกเกิด ผิวหนังหายไม่เป็นแผลเป็น มักพบความผิดปกติของเล็บ และความผิดปกติของระบบทางเดินอาหาร ทางเดินหายใจ และทางเดินปัสสาวะได้ และกลุ่มที่ 3 เรียกว่า Dystrophic EB ตุ่มน้ำอยู่ในชั้นหนังแท้ ตุ่มน้ำหายแล้วมีแผลเป็น การวินิจฉัยของแพทย์ อาศัยอาการทางคลินิก ในบางรายอาจจะต้องอาศัยการตัดชิ้นเนื้อไปตรวจทางพยาธิวิทยา ร่วมกับการตรวจทางจุลทรรศน์อิเล็กตรอน (Electron Microscope) เพื่อให้ทราบว่ามีความผิดปกติอยู่ที่ชั้นไหนของผิวหนัง ซึ่งการพยากรณ์ของโรคจะแตกต่างกัน

ในด้านการรักษา เป็นการรักษาตามอาการที่สำคัญที่สุด คือการดูแลผิวหนังป้องกันการกระทบกระเทือน เนื่องจากผิวหนังบริเวณที่มีการเสียดสีจะเป็นตุ่มน้ำพอง และต้องระวังภาวะติดเชื้อแทรกซ้อนที่ผิวหนัง ถ้ามีการติดเชื้อจะต้องให้ยาปฏิชีวนะทาหรือรับประทาน ให้อาหารและวิตามินให้เพียงพอ ข้อสำคัญต้องให้คำแนะนำทางพันธุกรรมแก่พ่อแม่ เพื่อป้องกันไม่ให้เกิดโรคในลูกคนต่อไป MC