



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/TH/intro>

## โรค Blau

ฉบับแปลของ 2016

### 1. อะไรคือโรค Blau หรือ ชาร์คอยโดสิสในเด็ก

#### 1.1 คือโรคอะไร?

โรค Blau เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม ผู้ป่วยจะมาด้วยอาการผื่น ข้ออักเสบและยูเวียอักเสบ (ตาอักเสบ) อวัยวะระบบอื่นๆ ก็สามารถเกิดการอักเสบได้เช่นเดียวกัน รวมทั้งอาจมีไข้เป็นๆหายๆร่วมด้วย โรค Blau เป็นคำที่ใช้เรียกโรคที่เกี่ยวกับพันธุกรรม หากเป็นโรคที่เกิดขึ้นเป็นครั้งคราวจะเรียกว่า ชาร์คอยโดสิสระยะเริ่มแรก คือตั้งแต่วัยเด็ก

#### 1.2 โรคนี้พบบ่อยแค่ไหน?

ยังไม่ทราบถึงความชุกของโรค แต่โรคนี้เป็นโรคที่จัดอยู่ในกลุ่มโรคหายากที่เกิดตั้งแต่ในวัยเด็ก (ส่วนมากเกิดก่อนอายุ 5 ปี) และอาการจะแย่ลงหากไม่ได้รับการรักษา ตั้งแต่มีการค้นพบยีนตัวที่มีความผิดปกติ โรคนี้ก็ถูกวินิจฉัยมากขึ้น ทำให้เราสามารถทราบถึงความชุกและการดำเนินของโรคได้ดีขึ้น

#### 1.3 อะไรคือสาเหตุของโรคนี้?

โรค Blau เป็นโรคทางพันธุกรรม ยีนที่มีความผิดปกติชื่อ NOD2 (หรืออีกชื่อคือ CARD15) ซึ่งเป็นยีนที่มีบทบาทเกี่ยวกับภูมิคุ้มกันและการเกิดการอักเสบในร่างกาย ดังนั้นความผิดปกติของโรคนี้คือเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนทำให้ผู้ป่วยมีการอักเสบเรื้อรังเกิดเป็นก้อนแกรนูโลมาในหลายๆอวัยวะในร่างกาย ก้อนแกรนูโลมานี้เกิดจากเซลล์เม็ดเลือดขาวที่ทำให้เกิดการอักเสบหลายๆเซลล์มารวมกันทำให้เกิดการทำลายของอวัยวะต่างๆในร่างกาย

#### 1.4 ถ่ายทอดทางพันธุกรรมหรือไม่?

โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนเด่น (หมายความว่าสามารถเกิดได้ทั้งในเพศหญิงและชาย และต้องมีพ่อหรือแม่อย่างน้อยหนึ่งคนที่เป็นโรคนี้)

การถ่ายทอดแบบนี้จึงต้องการแค่พ่อหรือแม่ที่มียีนที่กลายพันธุ์ในการถ่ายทอดโรค Blau

---

ส่วนในซาร์คอยโดสิสระยะเริ่มแรกนั้น จะเกิดอาการเป็นครั้งคราว การกลายพันธุ์จะเกิดในตัวผู้ป่วยเอง พ่อและแม่จะปกติ ดังนั้นหากผู้ป่วยมียีนชนิดนี้อยู่ก็จะเกิดโรคซาร์คอยโดสิสระยะเริ่มแรก ในกรณีที่พ่อหรือแม่เป็นโรค Blau ลูกจะมีโอกาสถึงร้อยละ 50 ที่จะเกิดโรคเช่นกัน

### 1.5 ทำไมลูกเราถึงเกิดโรคนี้อีก? สามารถป้องกันได้หรือไม่?

ผู้ป่วยเป็นโรคนี้อาจมียีนที่ผิดปกติ ดังนั้นปัจจุบันยังไม่มีวิธีป้องกันไม่ให้เกิดโรคแต่อย่างใด

### 1.6 โรคนี้อาจเป็นโรคติดต่อหรือไม่?

โรคนี้อาจไม่ใช่โรคติดต่อแต่อย่างใด

### 1.7 อาการหลักของโรคนี้อาจเป็นอย่างไร?

อาการหลักของโรคนี้อาจมีด้วยกันสามอย่าง คือ อาการข้ออักเสบ ผื่นผิวหนังอักเสบ และยูเวียหรือตาอักเสบ อาการแรกเริ่มจะเป็นผื่นคล้ายผื่นสำไส้ คือ เป็นเม็ดเล็กๆ มีหลายสีตั้งแต่สีซีดขาวจนถึงสีชมพูหรือน้ำตาลหรือแดงจัด เมื่อเวลาผ่านไปผื่นนี้จะเป็นๆหายๆ ส่วนอาการข้ออักเสบเป็นอาการที่พบบ่อยที่สุด เกิดได้ตั้งแต่ช่วงอายุ 10 ปีแรกของเด็ก ในระยะแรกจะมีลักษณะข้อบวมและจะสามารถขยับข้อได้ตามปกติ เมื่อเวลาผ่านไปเริ่มมีอาการข้อติด ข้อผิดรูปและข้อกร่อนหรือโดนทำลายตามมา อาการยูเวียอักเสบ (การอักเสบของไอริสที่ตา) มักจะเป็นอาการที่คุกคามผู้ป่วยมาก เพราะมักเกิดภาวะแทรกซ้อนต่างๆตามมา (ต้อกระจก, ความดันในตาเพิ่ม) และอาจทำให้การมองเห็นลดลงถ้าไม่ได้รับการรักษา นอกจากนี้การเกิดก้อนแกรนูโลมาทำให้มีผลกระทบกับอวัยวะอีกหลายแห่งทำให้เกิดอาการต่างๆ เช่น อาการทางปอด ทางไต และความดันโลหิตสูงหรือไข้เป็นๆหายๆ

### 1.8 โรคนี้อาจมีอาการเหมือนกันในเด็กทุกคนหรือไม่?

อาการไม่เหมือนกันในเด็กแต่ละคน

นอกจากนี้ทั้งชนิดและความรุนแรงของโรคจะเปลี่ยนไปเมื่อเด็กโตขึ้นอีกด้วย โรคจะเป็นมากขึ้นหากไม่ได้รับการรักษา