



www.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 ข้อผิดรูปและข้อกร่อนหรือโตนทำลายตามมา อาการยูเวียอักเสบ (การอักเสบของไอริสที่ตา) มักจะเป็นอาการที่คุกคามผู้ป่วยมาก เพราะมักเกิดภาวะแทรกซ้อนต่างๆตามมา (ต้อกระจก, ความดันในตาเพิ่ม) และอาจทำให้การมองเห็นลดลงถ้าไม่ได้รับการรักษา นอกจากนี้การเกิดก้อนแกรนูโลมาทำให้มีผลกระทบกับอวัยวะอีกหลายแห่งทำให้เกิดอาการต่างๆ เช่น อาการทางปอด ทางไต และความดันโลหิตสูงหรือไข้เป็นๆหายๆ

1.8 โรคนี้อาจมีอาการเหมือนกันในเด็กทุกคนหรือไม่?

อาการไม่เหมือนกันในเด็กแต่ละคน

นอกจากนี้ทั้งชนิดและความรุนแรงของโรคจะเปลี่ยนไปเมื่อเด็กโตขึ้นอีกด้วย โรคจะเป็นมากขึ้นหากไม่ได้รับการรักษา