



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

## โรค Blau

ฉบับแปลของ 2016

### 2. การวินิจฉัยและการรักษา

#### 2.1 โรคนี้วินิจฉัยอย่างไร?

ให้ดูตามหลักการการวินิจฉัยข้างล่างนี้

ก) มีอาการที่สงสัย: หากเด็กมาด้วยอาการในสามระบบนี้ (อาการทางข้อ ทางผิวหนังและตา) การถามประวัติของบุคคลในครอบครัวร่วมด้วย

เพราะโรคนี้เป็นโรคหายากและถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนเด่น ข) มีก้อนแกรนูโลมา:

การมีก้อนแกรนูโลมาตามเนื้อเยื่อต่างๆเป็นสิ่งจำเป็นต่อการวินิจฉัยโรค Blau

ซึ่งก้อนแกรนูโลมานี้จะตรวจพบโดยการตัดชิ้นเนื้อที่ผิวหนังหรือที่ข้อไปตรวจ

ทั้งนี้ควรตัดสาเหตุอื่นๆของก้อนแกรนูโลมาออกไปก่อน (เช่น วัณโรค, ภูมิคุ้มกันบกพร่อง หรือโรคทางภูมิคุ้มกันทำลายตัวเองอื่นๆ เช่น โรคหลอดเลือดอักเสบ)

โดยดูจากอาการและการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ค) การตรวจทางพันธุกรรม:

เมื่อไม่นานมานี้มีการตรวจพบยีนที่มีการกลายพันธุ์ของโรค Blau หรือซาร์คอยโดสิสระยะเริ่มแรกได้แล้ว

#### 2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการมีความสำคัญอย่างไร?

ก) การตรวจเนื้อเยื่อ: เป็นการตัดชิ้นเนื้อเล็กๆจากผิวหนังไปตรวจ ซึ่งเป็นการทำที่ง่าย

หากผลชิ้นเนื้อพบว่ามียีนแกรนูโลมา ก็สามารถวินิจฉัยโรค Blau ได้

แต่ทั้งนี้ต้องตัดสาเหตุจากโรคอื่นๆที่ทำให้เกิดก้อนแกรนูโลมาออกไปก่อน ข) การตรวจเลือด:

มีความสำคัญเพื่อตัดโรคอื่นๆที่ทำให้เกิดก้อนแกรนูโลมาออกไป (เช่น ภูมิคุ้มกันบกพร่อง

หรือโรคโครห์น) นอกจากนี้ยังช่วยประเมินว่าการอักเสบมีมากน้อยแค่ไหน

รวมถึงช่วยบ่งบอกถึงการทำงานของอวัยวะต่างๆ (เช่น ไตหรือตับ) อีกด้วย ค) การตรวจทางพันธุกรรม:

เป็นการตรวจอย่างเดี่ยวที่ให้ผลยืนยันการวินิจฉัยได้ดีที่สุด โดยมีข้อโต้แย้งใดๆ

หากตรวจพบว่ามีอาการกลายพันธุ์ของยีน NODS

#### 2.3 โรคนี้สามารถรักษาหรือหายได้ไหม?

โรคนี้รักษาไม่หาย แต่สามารถคุมอาการอักเสบที่ข้อ ตาและอวัยวะอื่นๆ ได้ด้วยการรักษาทางยา

จุดประสงค์ของยาที่ใช้รักษาเพื่อควบคุมอาการและหยุดการดำเนินของโรค

#### 2.4 การรักษาประกอบด้วยอะไรบ้าง?

---

ปัจจุบันยังไม่มีหลักฐานเกี่ยวกับการรักษาที่เหมาะสมของโรค Blau/ซาร์คอยโดสิสระยะเริ่มแรก  
อาการของข้อสามารถรักษาได้ด้วยยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์และ เมโทเทรกเซต  
โดยทั่วไปแล้วเมโทเทรกเซตเป็นยาที่ใช้รักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก  
แต่ประสิทธิภาพของยาในโรค Blau ยังไม่แน่ชัด ส่วนยิวีเอ็กซ์เสบ  
หรือตาอ็อกเสบนั้นค่อนข้างยากที่จะควบคุมอาการ  
การใช้ยาหยอดตาหรือฉีดยาเข้าไปในตานั้นอาจไม่เพียงพอต่อการรักษา  
การรักษาด้วยเมโทเทรกเซตเพียงอย่างเดียวนั้นอาจไม่เพียงพอเช่นเดียวกัน  
ผู้ป่วยมักต้องได้รับการรักษาด้วยยาในกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์เพื่อจะควบคุมอาการตาอ็อกเสบ  
ในผู้ป่วยที่ยากต่อการควบคุมการอักเสบของตา หรือของข้อและผู้ป่วยที่มีอาการหลายๆระบบนั้น  
การรักษาด้วยสารชีวภาพ เพื่อยับยั้งสารที่ก่อให้เกิดการอักเสบ เช่น ยาที่ต้าน TNF- $\alpha$  ( อินฟลิซิแมบ,  
อะดอลิแมบ) ก็อาจได้ผลดีเช่นกัน

## 2.5 ผลข้างเคียงของยาในกลุ่มนี้มีอะไรบ้าง?

ผลข้างเคียงที่พบบ่อยที่สุดจากเมโทเทรกเซตคืออาการคลื่นไส้และรู้สึกไม่สบายท้องในวันที่ได้รับยา  
การตรวจเลือดเพื่อเฝ้าระวังการทำงานของตับที่อาจผิดปกติไปและจำนวนเม็ดเลือดขาวจึงมีความจำเป็น  
ยากกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ก็มีผลทำให้เกิดน้ำหนักเพิ่ม หน้าบวมและอารมณ์เปลี่ยนแปลง  
หากให้สเตียรอยด์ในระยะเวลาสั้น สามารถที่จะกดการเจริญเติบโต, กระดูกพรุน,  
ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้  
ยาด้าน TNF- $\alpha$  เป็นยาที่ใช้รักษามาไม่นาน; ยานี้สามารถทำให้เกิดการติดเชื้อเพิ่มขึ้น ทำให้มีโอกาสเกิดวั  
ณโรคเพิ่มขึ้นและสามารถทำให้เกิดโรคทางระบบประสาทและโรคทางภูมิคุ้มกันอื่น ๆ  
มีฉันทกกล่าวถึงความเสี่ยงของการเกิดมะเร็งเมื่อใช้ยาชนิดนี้  
แต่ปัจจุบันพบว่าไม่มีข้อมูลชัดเจนที่จะพิสูจน์ว่าการใช้ยาชนิดนี้แล้วเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็ง

## 2.6 ต้องให้การรักษาไปนานแค่ไหน?

ยังไม่มีข้อมูลใดที่แสดงให้เห็นระยะเวลาที่เหมาะสมในการรักษาโรคนี้  
แต่สิ่งสำคัญของการรักษาคือต้องควบคุมการอักเสบเพื่อป้องกันการทำลายของข้อ,  
การสูญเสียการมองเห็นหรือการทำลายของอวัยวะอื่นๆ

## 2.7 มีการรักษาแบบแพทย์ทางเลือกหรือไม่?

ยังไม่มีข้อมูลเกี่ยวกับการรักษาแพทย์ทางเลือกในโรคนี้

## 2.8 ควรมีการตรวจติดตามอะไรบ้าง?

ผู้ป่วยควรมาพบแพทย์อย่างสม่ำเสมอ (อย่างน้อย 3 ครั้งต่อปี) โดยกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่ม  
เพื่อประเมินสภาวะโรคและปรับยาในการรักษาอย่างเหมาะสม  
นอกจากนี้ยังควรติดตามการรักษาโดยจักษุแพทย์อย่างต่อเนื่อง

---

ทั้งนี้ความถี่ของการพบจักษุแพทย์ขึ้นกับความรุนแรงและการดำเนินของต้อกระจก  
ผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาควรจะได้รับ การตรวจเลือดและการตรวจปัสสาวะอย่างน้อยสองครั้งต่อปี

## 2.9 โรคนี้เป็นนานเท่าไร?

โรคนี้เป็นตลอดชีวิต อย่างไรก็ตามโรคนี้สามารถกำเริบเป็นระยะๆได้เมื่อเวลาผ่านไป

## 2.10 การพยากรณ์ของโรคระยะยาวเป็นอย่างไร?

ในปัจจุบันยังไม่มีข้อมูลในการพยากรณ์ของโรค ผู้ป่วยบางรายได้รับการติดตามอาการมากกว่า 20 ปี สามารถมีการเจริญเติบโตที่ปกติ, การพัฒนาทางด้านจิตใจและการเคลื่อนไหวที่ปกติ และมีคุณภาพชีวิตที่ดี โดยอยู่ภายใต้การรักษาที่เหมาะสม

## 2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายขาด?

ไม่ได้ เพราะเป็นโรคทางพันธุกรรม

อย่างไรก็ตามการติดตามการรักษาและการใช้ยาอย่างสม่ำเสมอจะทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดีท่ามกลางผู้ป่วยโรค Blau ยังมีความแตกต่างของความรุนแรงและการดำเนินของโรค ดังนั้นแทบเป็นไปได้เลยที่จะทำนายหรือพยากรณ์การดำเนินของโรคในผู้ป่วยเหล่านี้