



<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?

ผู้ป่วยเป็นโรคนี้อีกเพราะมียีนที่ผิดปกติ ดังนั้นปัจจุบันยังไม่มีวิธีป้องกันไม่ให้เกิดโรคแต่อย่างใด

### 1.6 โรคนี้อีกเป็นโรคติดต่อหรือไม่?

โรคนี้อีกไม่ใช่โรคติดต่อแต่อย่างใด

### 1.7 อาการหลักของโรคนี้อีกเป็นอย่างไร?

อาการหลักของโรคนี้อีกจะมีด้วยกันสามอย่าง คือ อาการข้ออักเสบ ผื่นผิวหนังอักเสบ และยูเรียหรือตาอักเสบ อาการแรกเริ่มจะเป็นผื่นคล้ายผื่นสำไส้ คือ เป็นเม็ดเล็กๆ มีหลายสีตั้งแต่สีซีดขาวจนถึงสีชมพูหรือน้ำตาลหรือแดงจัด เมื่อเวลาผ่านไปผื่นนี้จะเป็นๆหายๆ ส่วนอาการข้ออักเสบเป็นอาการที่พบบ่อยที่สุด เกิดได้ตั้งแต่ช่วงอายุ 10 ปีแรกของเด็ก ในระยะแรกจะมีลักษณะข้อบวมและจะสามารถขยับข้อได้ตามปกติ เมื่อเวลาผ่านไปเริ่มมีอาการข้อติด ข้อผิดรูปและข้อกร่อนหรือโตนทำลายตามมา อาการยูเรียอักเสบ (การอักเสบของไอริสที่ตา) มักจะเป็นอาการที่คุกคามผู้ป่วยมาก เพราะมักเกิดภาวะแทรกซ้อนต่างๆตามมา (ต้อกระจก, ความดันในตาเพิ่ม) และอาจทำให้การมองเห็นลดลงถ้าไม่ได้รับการรักษา นอกจากนี้การเกิดก้อนแกรนูโลมาทำให้มีผลกระทบกับอวัยวะอีกหลายแห่งทำให้เกิดอาการต่างๆ เช่น อาการทางปอด ทางไต และความดันโลหิตสูงหรือไข้เป็นๆหายๆ

### 1.8 โรคนี้อีกมีอาการเหมือนกันในเด็กทุกคนหรือไม่?

อาการไม่เหมือนกันในเด็กแต่ละคน

นอกจากนี้ทั้งชนิดและความรุนแรงของโรคจะเปลี่ยนไปเมื่อเด็กโตขึ้นอีกด้วย

โรคจะเป็นมากขึ้นหากไม่ได้รับการรักษา

## 2. การวินิจฉัยและการรักษา

### 2.1 โรคนี้อีกวินิจฉัยอย่างไร?

ให้ดูตามหลักการการวินิจฉัยข้างล่างนี้

ก) มีอาการที่สงสัย: หากเด็กมาด้วยอาการในสามระบบนี้ (อาการทางข้อ ทางผิวหนังและตา)

ควรถามประวัติของบุคคลในครอบครัวร่วมด้วย

เพราะโรคนี้อีกเป็นโรคหายากและถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนเด่น ข) มีก้อนแกรนูโลมา:

การมีก้อนแกรนูโลมาตามเนื้อเยื่อต่างๆเป็นสิ่งจำเป็นต่อการวินิจฉัยโรค Blau ซึ่งก้อนแกรนูโลมานี้จะตรวจพบโดยการตัดชิ้นเนื้อที่ผิวหนังหรือที่ข้อไปตรวจ ทั้งนี้ควรตัดสาเหตุอื่นๆของก้อนแกรนูโลมาออกไปก่อน (เช่น วัณโรค, ภูมิคุ้มกันบกพร่อง หรือโรคทางภูมิคุ้มกันตนเองอื่นๆ 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 (เช่นไตหรือตับ) อีกด้วย ค) การตรวจทางพันธุกรรม: เป็นการตรวจอย่างเดียวกันที่ให้ผลยืนยันการวินิจฉัยได้ดีที่สุด โดยมีข้อโต้แย้งใดๆ หากตรวจพบว่ามีอาการกลายพันธุ์ของยีน NODS

## 2.3 โรคนี้สามารถรักษาหรือหายได้ไหม?

โรคนี้รักษาไม่หาย แต่สามารถคุมอาการอักเสบที่ข้อ ตาและอวัยวะอื่นๆ ได้ด้วยการรักษาทางยา จุดประสงค์ของยาที่ใช้รักษาเพื่อควบคุมอาการและหยุดการดำเนินของโรค

## 2.4 การรักษาประกอบด้วยอะไรบ้าง?

ปัจจุบันยังไม่มีหลักฐานเกี่ยวกับการรักษาที่เหมาะสมของโรค Blau/ซาร์คอยโดสิสระยะเริ่มแรก อาการของข้อสามารถรักษาได้ด้วยยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์และ เมโทเทรกเซต โดยทั่วไปแล้วเมโทเทรกเซตเป็นยาที่ใช้รักษาโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก แต่ประสิทธิผลของยาในโรค Blau ยังไม่แน่ชัด ส่วนยิวีเอ็กซ์ หรือตาอักเสบนั้นค่อนข้างยากที่จะควบคุมอาการ การใช้ยาหยอดตาหรือฉีดยาเข้าไปในตานั้นอาจไม่เพียงพอต่อการรักษา การรักษาด้วยเมโทเทรกเซตเพียงอย่างเดียวนั้นอาจไม่เพียงพอเช่นเดียวกัน ผู้ป่วยมักต้องได้รับการรักษาด้วยยาในกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์เพื่อจะควบคุมอาการตาอักเสบ ในผู้ป่วยที่ยากต่อการควบคุมการอักเสบของตา หรือของข้อและผู้ป่วยที่มีอาการหลายๆระบบนั้น การรักษาด้วยสารชีวภาพ เพื่อยับยั้งสารที่ก่อให้เกิดการอักเสบ เช่น ยาที่ต้าน TNF- $\alpha$  ( อินฟลิซิแมบ, อดาลิุมแมบ) ก็อาจได้ผลดีเช่นกัน

## 2.5 ผลข้างเคียงของยาในกลุ่มนี้มีอะไรบ้าง?

ผลข้างเคียงที่พบบ่อยที่สุดจากเมโทเทรกเซตคืออาการคลื่นไส้และรู้สึกไม่สบายท้องในวันที่ได้รับยา การตรวจเลือดเพื่อเฝ้าระวังการทำงานของตับที่อาจผิดปกติไปและจำนวนเม็ดเลือดขาวจึงมีความจำเป็น ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ก็มีผลทำให้เกิดน้ำหนักเพิ่ม หน้าบวมและอารมณ์เปลี่ยนแปลง หากให้สเตียรอยด์ในระยะเวลาสั้น สามารถที่จะกดการเจริญเติบโต, กระดูกพรุน,

---

ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้

ยาต้าน TNF- $\alpha$  เป็นยาที่ใช้รักษามาไม่นาน; ยานี้สามารถทำให้เกิดการติดเชื้อเพิ่มขึ้น ทำให้มีโอกาสเกิดวัณโรคเพิ่มขึ้นและสามารถทำให้เกิดโรคทางระบบประสาทและโรคทางภูมิคุ้มกันอื่น ๆ

มีคนกล่าวถึงความเสี่ยงของการเกิดมะเร็งเมื่อใช้ยาดังนี้

แต่ปัจจุบันพบว่าไม่มีข้อมูลชัดเจนที่จะพิสูจน์ว่าการใช้ยาดังนี้แล้วเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็ง

## 2.6 ต้องให้การรักษาไปนานแค่ไหน?

ยังไม่มีข้อมูลใดที่แสดงให้เห็นระยะเวลาที่เหมาะสมในการรักษาโรคนี้

แต่สิ่งสำคัญของการรักษาคือต้องควบคุมการอักเสบเพื่อป้องกันการทำลายของข้อ, การสูญเสียการมองเห็นหรือการทำลายของอวัยวะอื่น ๆ

## 2.7 มีการรักษาแบบแพทย์ทางเลือกหรือไม่?

ยังไม่มีข้อมูลเกี่ยวกับการรักษาแพทย์ทางเลือกในโรคนี้

## 2.8 ควรมีการตรวจติดตามอะไรบ้าง?

ผู้ป่วยควรมาพบแพทย์อย่างสม่ำเสมอ (อย่างน้อย 3 ครั้งต่อปี) โดยกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่ม เพื่อประเมินสถานะโรคและปรับยาในการรักษาอย่างเหมาะสม

นอกจากนี้ยังควรติดตามการรักษาโดยจักษุแพทย์อย่างต่อเนื่อง

ทั้งนี้ความถี่ของการพบจักษุแพทย์ขึ้นกับความรุนแรงและการดำเนินของตาอักเสบ

ผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาควรจะได้รับ การตรวจเลือดและการตรวจปัสสาวะอย่างน้อยสองครั้งต่อปี

## 2.9 โรคนี้เป็นนานเท่าไร?

โรคนี้เป็นตลอดชีวิต อย่างไรก็ตามโรคนี้สามารถกำเริบเป็นระยะๆได้เมื่อเวลาผ่านไป

## 2.10 การพยากรณ์ของโรคระยะยาวเป็นอย่างไร?

ในปัจจุบันยังไม่มีข้อมูลในการพยากรณ์ของโรค ผู้ป่วยบางรายได้รับการติดตามอาการมากกว่า 20 ปี

สามารถมีการเจริญเติบโตที่ปกติ, การพัฒนาทางด้านจิตใจและการเคลื่อนไหวที่ปกติ

และมีคุณภาพชีวิตที่ดี โดยอยู่ภายใต้การรักษาที่เหมาะสม

## 2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายขาด?

ไม่ได้ เพราะเป็นโรคทางพันธุกรรม

อย่างไรก็ตามการติดตามการรักษาและการใช้ยาอย่างสม่ำเสมอจะทำให้ผู้ป่วยมีคุณภาพชีวิตที่ดี

ท่ามกลางผู้ป่วยโรค Blau ยังมี ความแตกต่างของความรุนแรงและการดำเนินของโรค

---

ดังนั้นแทบเป็นไปได้เลยที่จะทำนายหรือพยากรณ์การดำเนินของโรคในผู้ป่วยเหล่านี้

### 3. การใช้ชีวิตประจำวัน

#### 3.1 โรคนี้มีผลกระทบกับผู้ป่วยและครอบครัวในการใช้ชีวิตประจำวันอย่างไรบ้าง?

ผู้ป่วยและครอบครัวจะพบกับปัญหาหลายอย่างก่อนได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคนี้ เมื่อผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคนี้ ก็ต้องพบกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่มกับจักษุแพทย์อย่างสม่ำเสมอเพื่อประเมินสถานะของโรคและปรับยาให้เหมาะสม ผู้ป่วยที่มีอาการทางข้ออาจต้องทำกายภาพบำบัดร่วมด้วย

#### 3.2 ไปโรงเรียนได้หรือไม่?

การที่เป็นโรคเรื้อรังจะมีผลกระทบต่อการไปโรงเรียนและการเรียน การควบคุมโรคให้ดีจึงมีความสำคัญต่อการไปโรงเรียน ควรให้ข้อมูลเกี่ยวกับโรคนี้ต่อครู เพื่อจะได้ดูแลผู้ป่วยอย่างถูกต้องเมื่อมีอาการกำเริบ

#### 3.3 สามารถเล่นกีฬาได้หรือไม่?

ผู้ป่วยโรคนี้ควรได้รับการสนับสนุนให้เล่นกีฬา การจำกัดการเล่นกีฬาขึ้นกับการควบคุมโรคว่าดีหรือไม่

#### 3.4 สามารถกินอาหารอะไรได้บ้าง?

ไม่มีอาหารใดที่ต้องกินหรืองดเป็นพิเศษ แต่ผู้ป่วยที่ได้รับยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์นั้น ควรหลีกเลี่ยงอาหารรสหวานจัด และอาหารรสเค็ม

#### 3.5 สภาพภูมิอากาศมีผลต่อการดำเนินของโรคหรือไม่?

ไม่มีผล

#### 3.6 ได้รับวัคซีนได้หรือไม่?

ผู้ป่วยสามารถรับวัคซีนได้ ยกเว้นวัคซีนเชื้อเป็นหากได้รับยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์, เมโทเทรกเซต หรือยาต้าน TNF- $\alpha$

#### 3.7 เพศสัมพันธ์, การตั้งครรภ์, การคุมกำเนิด

ผู้ป่วยโรคนี้ไม่มีปัญหาด้านการสืบพันธุ์ แต่หากได้รับยาเมโทเทรกเซต ควรคุมกำเนิดร่วมด้วยเพราะยาชนิดนี้มีผลกับทารกในครรภ์ ส่วนยาต้าน TNF- $\alpha$

---

ต่อการตั้งครุฑยังไม่มีข้อมูลชัดเจนถึงความปลอดภัย  
ดังนั้นควรหยุดใช้ยาตัวนี้หากมีความต้องการที่จะตั้งครุฑ  
โดยทั่วไปควรวางแผนการตั้งครุฑก่อนล่วงหน้า  
โดยอาจมีการปรับเปลี่ยนยาและมีการติดตามการรักษาอย่างเหมาะสม