



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?

ผู้ป่วยเป็นโรคนี้อีกเพราะมียีนที่ผิดปกติ ดังนั้นปัจจุบันยังไม่มีวิธีป้องกันไม่ให้เกิดโรคแต่อย่างใด

1.6 โรคนี้อีกเป็นโรคติดต่อหรือไม่?

โรคนี้อีกไม่ใช่โรคติดต่อแต่อย่างใด

1.7 อาการหลักของโรคนี้อีกเป็นอย่างไร?

อาการหลักของโรคนี้อีกจะมีด้วยกันสามอย่าง คือ อาการข้ออักเสบ ผื่นผิวหนังอักเสบ และยูเวียหรือตาอักเสบ อาการแรกเริ่มจะเป็นผื่นคล้ายผื่นสำไส้ คือ เป็นเม็ดเล็กๆ มีหลายสีตั้งแต่สีซีดขาวจนถึงสีชมพูหรือน้ำตาลหรือแดงจัด เมื่อเวลาผ่านไปผื่นนี้จะหายไปหายๆ ส่วนอาการข้ออักเสบเป็นอาการที่พบบ่อยที่สุด เกิดได้ตั้งแต่ช่วงอายุ 10 ปีแรกของเด็ก ในระยะแรกจะมีลักษณะข้อบวมและจะสามารถขยับข้อได้ตามปกติ เมื่อเวลาผ่านไปเริ่มมีอาการข้อติด ข้อผิดรูปและข้อกร่อนหรือโตนทำลายตามมา อาการยูเวียอักเสบ (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 (เช่น ไตหรือตับ) อีกด้วย ค) การตรวจทางพันธุกรรม: เป็นการตรวจอย่างเดียวกันที่ให้ผลยืนยันการวินิจฉัยได้ดีที่สุด โดยมีข้อโต้แย้งใดๆ หากตรวจพบว่ามีอาการกลายพันธุ์ของยีน NODS

2.3 โรคนี้สามารถรักษาหรือหายได้ไหม?

โรคนี้รักษาไม่หาย แต่สามารถคุมอาการอักเสบที่ข้อ ตาและอวัยวะอื่นๆ ได้ด้วยการรักษาทางยา จุดประสงค์ของยาที่ใช้รักษาเพื่อควบคุมอาการและหยุดการดำเนินของโรค

2.4 การรักษาประกอบด้วยอะไรบ้าง?

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

2.5 ผลข้างเคียงของยาในกลุ่มนี้มีอะไรบ้าง?

ผลข้างเคียงที่พบบ่อยที่สุดจากเมโทเทรกเซตคืออาการคลื่นไส้และรู้สึกไม่สบายท้องในวันที่ได้รับยา การตรวจเลือดเพื่อเฝ้าระวังการทำงานของตับที่อาจผิดปกติไปและจำนวนเม็ดเลือดขาวจึงมีความจำเป็น ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ก็มีผลทำให้เกิดน้ำหนักเพิ่ม หน้าบวมและอารมณ์เปลี่ยนแปลง หากให้สเตียรอยด์ในระยะเวลาานาน สามารถที่จะกดการเจริญเติบโต, กระดูกพรุน,

ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้

ยาต้าน TNF- α เป็นยาที่ใช้รักษามาไม่นาน; ยานี้สามารถทำให้เกิดการติดเชื้อเพิ่มขึ้น ทำให้มีโอกาสเกิดวัณโรคเพิ่มขึ้นและสามารถทำให้เกิดโรคทางระบบประสาทและโรคทางภูมิคุ้มกันอื่น ๆ

มีคนกล่าวถึงความเสี่ยงของการเกิดมะเร็งเมื่อใช้ยาดังนี้

แต่ปัจจุบันพบว่าไม่มีข้อมูลชัดเจนที่จะพิสูจน์ว่าการใช้ยาดังนี้แล้วเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดมะเร็ง

2.6 ต้องให้การรักษาไปนานแค่ไหน?

ยังไม่มีข้อมูลใดที่แสดงให้เห็นระยะเวลาที่เหมาะสมในการรักษาโรคนี้

แต่สิ่งสำคัญของการรักษาคือต้องควบคุมการอักเสบเพื่อป้องกันการทำลายของข้อ, การสูญเสียการมองเห็นหรือการทำลายของอวัยวะอื่นๆ

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- α

3.7 เพศสัมพันธ์, การตั้งครรภ์, การคุมกำเนิด

ผู้ป่วยโรคนี้ไม่มีปัญหาด้านการสืบพันธุ์ แต่หากได้รับยาเมโทเทรกเซต ควรคุมกำเนิดร่วมด้วยเพราะยาชนิดนี้มีผลกับทารกในครรภ์ ส่วนยาต้าน TNF- α

ต่อการตั้งครุฑยังไม่มีข้อมูลชัดเจนถึงความปลอดภัย
ดังนั้นควรหยุดใช้ยาตัวนี้หากมีความต้องการที่จะตั้งครุฑ
โดยทั่วไปควรวางแผนการตั้งครุฑก่อนล่วงหน้า
โดยอาจมีการปรับเปลี่ยนยาและมีการติดตามการรักษาอย่างเหมาะสม