



www.printo.it/pediatric-rheumatology/TH/intro

DEFICIENCY OF IL-1RECEPTOR ANTAGONIST (DIRA)

ฉบับแปลของ 2016

1. DIRA คือ อะไร

1.1 โรคนี้คืออะไร ?

Deficiency of IL-1 Receptor Antagonist (DIRA) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบน้อยมาก เด็กที่เป็นโรคนี้จะมีอาการผิวหนังและกระดูกอักเสบอย่างรุนแรง บางครั้งอาจมีอาการที่ปอด ถ้าไม่รักษาอาจพิการหรือเสียชีวิตได้

1.2 พบบ่อยแค่ไหน ?

DIRA เป็นโรคหายาก มีผู้ป่วยไม่กี่คนเท่านั้นจากทั่วโลกที่เป็นโรคนี้

1.3 สาเหตุของการเกิดโรคคืออะไร ?

DIRA เป็นโรคทางพันธุกรรม ยีนที่เกี่ยวข้องกับโรคนี้ชื่อ IL1RN ซึ่งทำหน้าที่สร้างโปรตีน สำหรับ IL-1 Receptor antagonist (IL-1RA) ซึ่งมีบทบาทสำคัญในการลดการอักเสบ ถ้ามีการกลายพันธุ์ของยีน IL1RN ร่างกายจะไม่สามารถสร้าง IL-1RA ได้ จึงทำให้ผู้ป่วยเกิดการอักเสบขึ้น

1.4 โรคนี้ติดต่อทางพันธุกรรมหรือไม่ ?

โรคนี้ติดต่อทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย หรือ autosomal recessive ซึ่งหมายถึงผู้ที่ เป็นโรคนี้จะต้องได้รับยีนกลายพันธุ์ 2 ยีน จากพ่อและแม่ของผู้ป่วย โดยที่พ่อและแม่ผู้ป่วยเป็นเพียงพาหะโรคเท่านั้น ผู้ป่วยที่มีลูกเป็นโรคนี้จะมีโอกาสที่ลูกคนต่อไปเป็นโรคได้ร้อยละ 25 ปัจจุบันโรคนี้สามารถตรวจคัดกรองก่อนตั้งครรภ์ได้

1.5 ทำไมเด็กถึงเป็นโรคนี้ได้ ? สามารถป้องกันได้หรือไม่ ?

เด็กเป็นโรคนี้ได้เนื่องจากเด็กเกิดมาพร้อมกับยีนที่กลายพันธุ์ที่เป็นสาเหตุของโรคนี้

1.6 เป็นโรคติดเชื้อหรือไม่ ?

โรคนี้ไม่ใช่โรคติดเชื้อ

1.7 อาการหลักเป็นอย่างไรบ้าง ?

อาการหลัก คือ การอักเสบของผิวหนังและกระดูก ผิวหนังที่อักเสบจะแดง

มีตุ่มหนองและมีสะเก็ดเป็นได้ทั่วร่างกาย

ผิวหนังอักเสบนี้อาจเกิดได้เองหรือเกิดตามหลังการเกิดบาดแผล เช่น การเจาะเลือด

กระดูกที่อักเสบจะมีอาการบวมแดงเจ็บและอุ่น

กระดูกหลายส่วนเกิดการอักเสบได้ ซึ่งรวมถึงกระดูกแขนขาและซี่โครง มักมีการอักเสบที่เยื่อหุ้มกระดูก

ซึ่งจะทำให้เด็กเจ็บรุนแรง ดังนั้นเด็กที่เป็นโรคนี้มักมีความทุกข์ทรมานจากโรคและหงุดหงิดง่าย

อาจมีปัญหาเรื่องการกินและการเจริญเติบโต มักไม่พบข้ออักเสบในโรคนี้

เล็บของผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้อาจผิดปกติ

1.8 โรคนี้เหมือนกันในเด็กทุกคนหรือไม่ ?

ผู้ป่วยเด็กทุกรายจะมีอาการป่วยมาก แต่มีความแตกต่างกันในแต่ละบุคคล

ถึงแม้โรคนี้เกิดในเด็กครอบครัวเดียวกัน ความรุนแรงอาจต่างกัน

1.9 โรคนี้ในเด็กแตกต่างจากผู้ใหญ่หรือไม่ ?

โรคนี้พบเฉพาะในเด็ก ในอดีตก่อนที่จะมีการรักษาโรคนี้ได้ ผู้ป่วยเด็กโรคนี้มักเสียชีวิตก่อนเป็นผู้ใหญ่

จึงทำให้ไม่มีข้อมูลในผู้ใหญ่ที่เป็นโรคนี้