



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

DEFICIENCY OF IL-1RECEPTOR ANTAGONIST (DIRA)

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยและรักษา

2.1 จะวินิจฉัยโรคนี้ได้อย่างไร ?

แรกเริ่มมักสงสัยโรคนี้จากอาการของเด็ก และพิสูจน์ด้วยการส่งตรวจทางพันธุกรรม การวินิจฉัยอาศัยการยืนยันว่าผู้ป่วยมี 2 ยีนกลายพันธุ์จากพ่อและแม่ อย่างไรก็ตามการตรวจทางพันธุกรรมนี้อาจไม่มีในทุกโรงพยาบาลขนาดใหญ่

2.2 การตรวจอะไรที่สำคัญ ?

การตรวจค่าอักเสบ เช่น erythrocyte sedimentation rate (ESR), CRP, การตรวจนับเม็ดเลือด (CBC) และ ไฟบริโนเจน (fibrinogen) มีความสำคัญในการประเมินการอักเสบในขณะที่โรคกำเริบ การตรวจอาจทำซ้ำเมื่อเด็กกลับสู่ภาวะปกติ เพื่อดูว่าค่าอักเสบกลับลงเป็นปกติหรือไม่ การตรวจทางพันธุศาสตร์ใช้เลือดเพียงจำนวนเล็กน้อย ผู้ป่วยเด็กที่ต้องได้รับการรักษาด้วย อะนาคินราจำเป็นต้องได้รับการตรวจเลือดและปัสสาวะเป็นระยะ

2.3 โรคนี้รักษาหายขาดได้หรือไม่ ?

โรคนี้ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แต่สามารถควบคุมโรคได้ด้วยยาอะนาคินรา

2.4 การรักษาประกอบด้วยอะไรบ้าง ?

การรักษาโรคนี้ไม่สามารถควบคุมได้ด้วยเพียงยาต้านการอักเสบ การใช้ยากอร์ติโคสเตียรอยด์ขนาดสูงสามารถควบคุมโรคได้บางส่วนเท่านั้น และอาจมีผลข้างเคียงตามมา ยาแก้ปวดให้เพียงบรรเทาอาการปวดกระดูกระหว่างรอยาอะนาคินราออกฤทธิ์ ยาอะนาคินราเป็นสารที่เลียนแบบ IL-1RA ซึ่งเป็นสารที่ผู้ป่วยโรคนี้ขาด การฉีดยาอะนาคินราทุกวันเป็นวิธีเดียวที่ได้ผลในการรักษา และควบคุมโรคได้ ผู้ป่วยเด็กจำเป็นต้องฉีดยานี้ตลอดชีวิต ส่วนใหญ่อาการต่าง ๆ จะหายไป ในผู้ป่วยบางรายอาจตอบสนองต่อการรักษาบางส่วน อย่างไรก็ตาม

ผู้ปกครองไม่ควรปรับขนาดยาเองโดยไม่ได้ปรึกษาแพทย์
หากผู้ป่วยหยุดฉีดยาอาการต่าง ๆ จะกลับมา เนื่องจากโรคนี้อันตรายถึงแก่ชีวิตจึงไม่ควรหยุดยาเอง

2.5 ผลข้างเคียงของยามีอะไรบ้าง ?

ผลข้างเคียงที่พบบ่อยที่สุดของอะนาคินรา คือ อาการข้างเคียงบริเวณผิวหนังที่ฉีดยา คล้ายกับถูกแมลงกัด มักเกิดในช่วงสัปดาห์แรกของการรักษา การติดเชื้อในผู้ป่วยที่ได้รับยานี้พบน้อย เด็กบางคนอาจมีน้ำหนักร่างกายขึ้น เนื่องจากยานี้เริ่มใช้ในศตวรรษที่ 21 ผลข้างเคียงของยานี้ในระยะยาวจึงมีข้อมูลจำกัด

2.6 การรักษายาวนานเท่าไร ?

ต้องรักษาตลอดชีวิต

2.7 การรักษาแพทย์ทางเลือกมีอะไรบ้าง ?

ไม่มีการรักษาแพทย์ทางเลือกของโรคนี้

2.8 การตรวจเป็นระยะอะไรบ้างที่จำเป็น ?

ผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาโรคนี้ ควรตรวจเลือดและปัสสาวะอย่างน้อยปีละ 2 ครั้ง

2.9 โรคนี้เป็นนานเท่าไร ?

โรคนี้เป็นตลอดชีวิต

2.10 การพยากรณ์โรคนี้เป็นอย่างไร ?

ถ้าได้รับการรักษาด้วยอะนาคินรา ตั้งแต่ระยะเริ่มแรกและต่อเนื่อง ผู้ป่วยโรคนี้อาจมีชีวิตได้ตามปกติ หากผู้ป่วยได้รับการวินิจฉัยล่าช้า หรือรักษาไม่สม่ำเสมอ อาจทำให้โรคแย่ลง ส่งผลต่อการเจริญเติบโต กระดูกผิดปกติ ผลเป็น และอาจเสียชีวิตได้

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายสนิท ?

เป็นไปได้ยาก เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม อย่างไรก็ตามการรักษาตลอดชีวิตจะทำให้ผู้ป่วยมีชีวิตปกติได้