



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

DEFICIENCY OF IL-1RECEPTOR ANTAGONIST (DIRA)

ฉบับแปลของ 2016

1. DIRA คือ อะไร

1.1 โรคนี้คืออะไร ?

Deficiency of IL-1Receptor 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

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
เด็กบางคนอาจมีน้ำหนักตัวขึ้น 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 กระดูกผิดรูป แผลเป็น และอาจเสียชีวิตได้

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายสนิท ?

เป็นไปไม่ได้ เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม อย่างไรก็ตามการรักษาลดชีวิตจะทำให้ผู้ป่วยมีชีวิตปกติได้

3. การใช้ชีวิตประจำวัน

3.1 โรคนี้มีผลต่อเด็กและครอบครัวอย่างไรในการใช้ชีวิตประจำวัน ?

เด็กและครอบครัวมักมีผลกระทบอย่างมากในช่วงก่อนได้รับการวินิจฉัย หลังจากได้รับการวินิจฉัยและรักษาแล้วผู้ป่วยเด็กจะมีชีวิตได้เกือบปกติ เด็กบางคนอาจได้ผลกระทบจากกระดูกที่ผิดรูปไป การฉีดยาทุกวันอาจเป็นภาระ ไม่เพียงแต่ความไม่สุขสบายจากการฉีดยา การเก็บรักษาอะนาคินราก็เป็นภาระโดยเฉพาะเวลาเดินทาง ปัญหาหลักอีกอย่างคือสภาวะจิตใจ เนื่องจากโรคนี้เป็นโรคที่ต้องรักษาลดชีวิต

3.2 เกี่ยวกับการไปโรงเรียน ?

ไม่มีข้อห้ามการไปโรงเรียน หากโรคนี้ไม่ก่อให้เกิดความพิการ และสามารถคุมได้ด้วยยาอะนาคินรา

3.3 เกี่ยวกับการเล่นกีฬา ?

ไม่มีข้อห้ามในการเล่นกีฬา หากโรคนี้ไม่ก่อให้เกิดความพิการ และสามารถคุมได้ด้วยยาอะนาคินรา อย่างไรก็ตามหากกระดูกโดนทำลายตั้งแต่ในระยะเริ่มแรกของโรคอาจจำกัดการออกกำลังกายของเด็กบ้าง นอกจากนี้ไม่จำกัดการออกกำลังกาย

3.4 เกี่ยวกับอาหาร ?

ไม่มีอาหารเฉพาะสำหรับโรคนี้

3.5 สภาพอากาศมีผลต่อโรคนี้หรือไม่ ?

สภาพอากาศไม่มีผลกับโรคนี้

3.6 สามารถฉีดวัคซีนได้หรือไม่ ?

สามารถฉีดวัคซีนได้ แต่ผู้ปกครองควรปรึกษาแพทย์สำหรับการฉีดวัคซีนเชื่อเป็น

3.7 เกี่ยวกับเพศสัมพันธ์ การตั้งครรภ์ การคุมกำเนิด ?

ปัจจุบันข้อมูลยาอะนาคินราในหญิงมีครรภ์ยังไม่ชัดเจน