



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

โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase (MKD) หรือ โรค hyper IgD

ฉบับแปลของ 2016

1. โรค MKD คืออะไร

1.1 โรคนี้คืออะไร?

โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase คือโรคทางพันธุกรรมชนิดหนึ่ง ซึ่งเป็นโรคที่มีความผิดปกติของสารเคมีในร่างกาย ผู้ป่วยจะมีไข้เป็นๆหายๆ และมีอาการร่วมอื่นๆ เช่น ต่อมท่อน้ำเหลืองโตโดยเฉพาะบริเวณคอ ผื่นผิวหนัง ปวดศีรษะ เจ็บคอ แผลในปาก ปวดท้อง อาเจียน ถ่ายอุจจาระเหลว มีปวดและบวมที่ข้อ ในรายที่เป็นรุนแรงอาจอันตรายถึงแก่ชีวิตได้ตั้งแต่วัย เป็นทารก ในผู้ป่วยส่วนใหญ่จะพบระดับอิมมูโนโกลบูลินชนิด D (IgD) สูงในเลือดจึงเป็นที่มาของอีกชื่อโรคซึ่งก็คือ "โรค hyper IgD"

1.2 โรคนี้พบได้บ่อยแค่ไหน?

โรคนี้พบไม่บ่อย สามารถพบได้ทุกเชื้อชาติ แต่จะพบบ่อยในเชื้อชาติชาวคัทซ์ ซึ่งแม้แต่ในประเทศเนเธอร์แลนด์ก็พบได้น้อยมาก ผู้ป่วยส่วนใหญ่มักเริ่มมีไข้ เป็นๆหายๆตั้งแต่อายุ 6 ปี โดยเฉพาะในช่วงปีแรก โรคนี้พบได้ทั้งเพศชาย และหญิงพอๆกัน

1.3 สาเหตุของโรคนี้คืออะไร?

โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase เป็นโรคทางพันธุกรรม ยีนที่เป็นสาเหตุ ชื่อว่า MKD ยีนนี้ทำหน้าที่สร้างโปรตีน mevalonate kinase ซึ่งเป็นเอนไซม์ ชนิดหนึ่งซึ่งจำเป็นต่อปฏิกิริยาทางเคมีในร่างกายคนปกติ ซึ่งก็คือการเปลี่ยน กรด mevalonic ไปเป็นกรด phosphomevalonic acid ในผู้ป่วยจะพบว่ายีน MVK นั้นมีการเสียหาย ทำให้เอนไซม์ mevalonate kinase ทำงานบกพร่อง ทำให้มีการสะสมของกรด mevalonic ซึ่งจะสามารถพบกรดนี้ในปัสสาวะ ของผู้ป่วยในช่วงที่มีโรคกำเริบ การกลายพันธุ์ของยีน MVK ยิ่งมากเท่าไร โรคจะยิ่งมีอาการรุนแรงมากขึ้น ถึงแม้ว่าสาเหตุของโรคจะเกิดจากสาเหตุ ทางพันธุกรรม แต่ใช้จากโรคก็อาจจะกระตุ้นได้ตามหลัง การฉีดวัคซีน การติดเชื้อไวรัส การบาดเจ็บ หรือภาวะเครียดได้

1.4 โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้หรือไม่?

โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase เป็นโรคที่ถ่ายทอดลักษณะทาง พันธุกรรมแบบยีนด้อย ดังนั้นผู้ป่วยที่เป็นโรคนี้จะมียีนที่กลายพันธ์ 2 ยีนซึ่งได้มาจากทั้งพ่อและแม่ที่เป็นพาหะ (คนที่เป็นพาหะหมายถึงคนที่ไม่ได้เป็นโรคแต่มียีนกลายพันธ์ 1 ยีน) ในกรณีที่พ่อและแม่เป็นพาหะ โอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase ได้ในอัตราส่วน 1:4

1.5 ทำไมบุตรของฉันถึงเป็นโรคนี้? โรคนี้สามารถป้องกันได้หรือไม่?

เด็กเป็นโรคนี้เพราะว่ามีอาการกลายพันธ์ของยีนที่สร้างเอนไซม์ mevalonate kinase ทั้งคู่ โรคนี้ไม่สามารถป้องกันได้ ในครอบครัวที่มีประวัติป่วยเป็นโรคนี้รุนแรงอาจต้องพิจารณาการตรวจวินิจฉัยตั้งแต่ก่อนคลอด

1.6 โรคนี้เป็นโรคติดต่อหรือไม่?

ไม่เป็นโรคติดต่อ

1.7 อาการหลักของโรคคืออะไร?

อาการหลัก คือ ไข้ มักหนาวสั่น ไข้มักเป็นนานประมาณ 3-6 วัน และเป็นซ้ำ ได้เป็นช่วงๆ ระยะห่างไม่แน่นอน (หลายสัปดาห์ถึงหลายเดือน) มักมีอาการ ร่วมอื่นๆ เช่น ต่อมทอนซิลอักเสบโดยเฉพาะที่คอโต ผื่นผิวหนัง ปวดศีรษะ เจ็บคอ แผลในปาก ปวดท้อง อาเจียน ถ่ายอุจจาระเหลว ซ้อปวดและบวม ในรายที่เป็น รุนแรงอาจมีอันตรายถึงแก่ชีวิตได้ตั้งแต่วัยทารก บางรายอาจมีพัฒนาการช้า การมองเห็นบกพร่อง และไตถูกทำลาย

1.8 เด็กที่เป็นโรคนี้มีอาการเหมือนกันหรือไม่?

ไม่เหมือนกันในเด็กที่เป็นโรคแต่ละคน นอกจากนี้ระยะเวลาและความรุนแรงของโรคที่กำเริบจะต่างกันแม้ว่าเป็นการกำเริบแต่ละครั้งในผู้ป่วยรายเดียวกัน

1.9 โรคนี้ในเด็กแตกต่างจากผู้ใหญ่หรือไม่?

ผู้ป่วยที่อายุมากขึ้นจะมีแนวโน้มการกำเริบและความรุนแรงของโรคที่ลดลง อย่างไรก็ตามอาการของโรคยังคงอยู่เหมือนเดิมในผู้ป่วยบางราย ผู้ป่วยผู้ใหญ่ บางรายอาจเกิดภาวะ amyloidosis ซึ่งเป็นภาวะที่มีโปรตีนไปสะสมที่อวัยวะต่างๆ ทำให้ อวัยวะนั้นๆถูกทำลาย