



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/TH/intro](http://www.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 แต่จะพบบ่อยในเชื้อชาติชาวอิตาลี ซึ่งแม้แต่ในประเทศเนเธอร์แลนด์ก็พบน้อยมาก ผู้ป่วยส่วนใหญ่มักเริ่มมีไข้ เป็นๆหายๆตั้งแต่อายุ 6 ปี โดยเฉพาะในช่วงปีแรก โรคนี้พบได้ทั้งเพศชาย และหญิงพอกัน

#### 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 ต่อมเหงื่อเหลืองโดยเฉพาะที่คอโต 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