



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

โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase (MKD) หรือ โรค hyper IgD

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 โรคนี้วินิจฉัยได้อย่างไร?

การวินิจฉัยขึ้นอยู่กับ การตรวจทางเคมีและการตรวจวิเคราะห์ทางยีน การตรวจทางเคมี จะพบกรด mevalonic สูงในปัสสาวะ การตรวจพิเศษ สามารถวัดระดับการทำงานของเอนไซม์ mevalonate kinase ในเลือดและ เซลล์ผิวหนังได้ การตรวจวิเคราะห์ทางยีนจะตรวจ DNA ของผู้ป่วยซึ่งจะพบ การกลายพันธุ์ของยีน MVK ปัจจุบันการตรวจระดับภูมิโกลบูลินชนิด D ในซีรัม ไม่ได้ใช้ในการวินิจฉัยโรคนี้แล้ว

2.2 อะไรคือความสำคัญของการส่งตรวจ?

ตามที่ได้กล่าวข้างต้น การส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการนั้นสำคัญในการวินิจฉัย โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase

การส่งตรวจ erythrocyte sedimentation rate (ESR), CRP, ระดับ amyloid A-protein (SAA), เม็ดเลือดขาวและไฟบริโนเจนนั้นสำคัญในการช่วยประเมิน

ความรุนแรงของการอักเสบในช่วงที่โรคกำเริบ อีกทั้งควรส่งตรวจซ้ำเมื่อผู้ป่วยหายจากอาการเพื่อดูว่าผลตรวจต่างๆ กลับมาใกล้เคียงปกติแล้วหรือไม่

การตรวจปัสสาวะเพื่อตรวจดูโปรตีนและเม็ดเลือดแดง ซึ่งช่วงที่โรคกำเริบอาจ มีการเปลี่ยนแปลงชั่วคราว ในผู้ป่วยที่เป็น amyloidosis จะพบว่ามีโปรตีนใน ปัสสาวะแบบเรื้อรัง

2.3 โรคนี้รักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ และยังไม่มีการรักษาใดที่มีประสิทธิภาพ ในการคุมโรคได้

2.4 การรักษาคืออะไร?

ยารักษาโรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase มีดังนี้ ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ (NSAIDs) เช่น อินโดเมธาซิน ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์เช่น เพรดนิโซโลน และสารชีวภาพ เช่น

อีทานอร์เซปหรืออะนาคินรา ยังไม่มียาใดที่มีประสิทธิภาพแน่นอนในโรคนี้แต่ยาในกลุ่มนี้สามารถทำให้ผู้ป่วยบางรายมีอาการที่ดีขึ้นได้
ปัจจุบันยังขาดหลักฐานยืนยันด้านประสิทธิภาพและความปลอดภัยของยากกลุ่มนี้

2.5 ผลข้างเคียงของยากกลุ่มนี้คืออะไร?

ผลข้างเคียงขึ้นอยู่กับยาที่ใช้รักษา เช่น NSAIDs อาจทำให้ปวดศีรษะ มีแผลใน กระเพาะอาหาร และมีผลกระทบบกไต ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์และสาร ชีวภาพทำให้เพิ่มความเสี่ยงของการติดเชื้อ นอกจากนี้ยากกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ยังมีผลข้างเคียงอีกมากมาย

2.6 ควรรักษานานเท่าไร?

ยังไม่มีหลักฐานสนับสนุนการให้ยารักษาตลอดชีวิต แต่หากผู้ป่วยอาการดีขึ้นเมื่อมีอายุที่มากขึ้นแล้วนั้น ควรพยายามหยุดยาเมื่อผู้ป่วยไม่มีการกำเริบแล้ว

2.7 มีการรักษาทางเลือกอื่นหรือไม่?

ยังไม่มีรายงานว่ามีการรักษาทางเลือกอื่นที่มีประสิทธิภาพ

2.8 การตรวจอะไรที่มีความจำเป็นต้องตรวจเป็นระยะ?

ผู้ป่วยที่ได้รับการรักษาควรตรวจเลือดและปัสสาวะปีละ 2 ครั้ง

2.9 โรคนี้จะเป็นนานแค่ไหน?

เป็นตลอดชีวิต แต่อาการจะลดลงเมื่ออายุมากขึ้น

2.10 อะไรคือปัจจัยที่ใช้พยากรณ์โรคในระยะยาว (ทั้งด้านผลการรักษาและช่วงเวลาของโรค)?

โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase เป็นโรคที่เป็นตลอดชีวิต แม้ว่าอาการจะดีขึ้นเมื่ออายุมากขึ้นก็ตาม พบน้อยมากที่ผู้ป่วยจะมีการทำลายของอวัยวะ โดยเฉพาะไตจากภาวะ amyloidosis ในรายที่อาการรุนแรงอาจมีภาวะบกพร่องทางจิตใจและตาบอดตอนกลางคืนได้

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่สามารถหายขาดจากโรคได้?

ไม่ได้ เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม