



<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