



<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 แต่จะพบบ่อยในเชื้อชาติชาวอิตาลี ซึ่งแม้แต่ในประเทศเนเธอร์แลนด์ก็พบน้อยมาก 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

## 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 ไม่ได้ใช้ในการวินิจฉัย โรคนี้แล้ว

## 2.2 อะไรคือความสำคัญของการส่งตรวจ?

ตามที่ได้กล่าวข้างต้น การส่งตรวจทางห้องปฏิบัติการนั้นสำคัญในการวินิจฉัย โรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase

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

ความรุนแรงของการอักเสบในช่วงที่โรคกำเริบ อีกทั้งควรส่งตรวจซ้ำเมื่อ

ผู้ป่วยหายจากอาการเพื่อดูว่าผลตรวจต่างๆ 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

อีทานอร์เซปหรืออะนาคิเนรา ยังไม่มียาใดที่มีประสิทธิภาพแน่นอนในโรคนี้แต่ยาในกลุ่มนี้สามารถทำให้ผู้ป่วยบางรายมีอาการที่ดีขึ้นได้

ปัจจุบันยังขาดหลักฐานยืนยันด้านประสิทธิภาพและความปลอดภัยของยากลุ่มนี้

## 2.5 ผลข้างเคียงของยากลุ่มนี้คืออะไร?

ผลข้างเคียงขึ้นอยู่กับยาที่ใช้รักษา เช่น NSAIDs อาจทำให้ปวดศีรษะ มีแผลใน กระเพาะอาหาร

และมีผลกระทบกับไต ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์และสาร ชีวภาพทำให้เพิ่มความเสี่ยงของการติดเชื้อ นอกจากนี้ยากลุ่มคอร์ติโคสเตีย รอยด์ยังมีผลข้างเคียงอีกมากมาย

## 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

## 3. ชีวิตประจำวัน

### 3.1 โรคนี้มีผลกระทบกับชีวิตประจำวันของเด็กและครอบครัวอย่างไร?

การที่โรคกำเริบบ่อยๆจะส่งผลกระทบกับการทำงาน และชีวิตประจำวันของ ทั้งพ่อแม่และตัวเด็กเอง โดยทั่วไปการจะได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคนี้มักล่าช้า ทำให้พ่อแม่เกิดความกังวลและบางครั้งได้รับการทำหัตถการบางอย่างที่ไม่จำเป็น

### 3.2 ผลกระทบด้านโรงเรียน?

การที่โรคกำเริบบ่อยๆจะส่งผลทำให้ต้องขาดเรียน ดังนั้นควรแจ้งคุณครูเกี่ยวกับตัวโรคและสิ่งที่ต้องทำเมื่อมีโรคกำเริบที่โรงเรียน

### 3.3 ด้านกีฬา?

---

ไม่มีข้อจำกัดในการเล่นกีฬา อย่างไรก็ตามการที่ต้องหยุดจากการฝึกและการแข่งขันบ่อยๆ ทำให้เป็นอุปสรรคต่อการมีส่วนร่วมในการเล่นกีฬาแบบเป็นทีม

### **3.4 ด้านอาหาร?**

ไม่มีอาหารที่ต้องรับประทานหรือห้ามรับประทานเป็นพิเศษ

### **3.5 สภาพอากาศมีผลกับโรคหรือไม่?**

ไม่มี

### **3.6 สามารถรับวัคซีนได้หรือไม่?**

เด็กสามารถรับวัคซีนได้และควรได้รับวัคซีนแม้ว่าการได้วัคซีนอาจทำให้ โรคกำเริบ อย่างไรก็ตามถ้าเด็กได้รับการรักษาอยู่ ควรแจ้งแพทย์ผู้ดูแลก่อนที่จะได้รับวัคซีนชนิดเชื้อเป็น

### **3.7 ด้านการเจริญพันธุ์ การท้อง การคุมกำเนิด?**

ผู้ป่วยโรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase สามารถมีลูกได้ ระหว่างการตั้งครรภ์แนวโน้มที่โรคกำเริบนั้นลดลง โอกาสที่จะแต่งงานกับคู่ที่เป็นพาหะของ โรคนี้้น้อยมาก ยกเว้นว่ามาจากเครือญาติเดียวกับผู้ป่วย เมื่อคู่ครองไม่ใช่ พาหะของโรคจะไม่มีโอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคพร่องเอนไซม์ mevalonate kinase