



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

โรคที่มีข้ออักเสบที่กลับเป็นซ้ำๆ ผื่นแผลอักเสบ และสิว (Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne)

ฉบับแปลของ 2016

1. โรค PAPA คืออะไร

1.1 โรคนี้เป็นอย่างไร?

โรค PAPA เป็นชื่อโรคที่เกิดจากนำคำย่อของอาการสำคัญ 3 อาการมารวมกัน ได้แก่ ข้ออักเสบที่กลับเป็นซ้ำๆ (pyogenic arthritis) ผื่นอักเสบที่มีลักษณะเป็นแผล (pyoderma gangrenosum) และสิว (acne)

1.2 โรคนี้เกิดบ่อยแค่ไหน?

โรคนี้พบน้อยมาก พบผู้ป่วยน้อยกว่า 10 รายทั่วโลก แต่ยังไม่ทราบอุบัติการณ์ที่แท้จริง มักพบในเด็ก พบทั้งเพศชายและหญิงพอกัน

1.3 สาเหตุของการเกิดโรค?

PAPA เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกิดจากความผิดปกติของยีน PSTPIP1 ซึ่งมีบทบาทสำคัญในการควบคุมกระบวนการอักเสบ

1.4 การถ่ายทอดในครอบครัว?

โรคนี้มีการถ่ายทอดพันธุกรรมแบบยีนเด่น แปลว่าการถ่ายทอดทางพันธุกรรมสามารถเกิดขึ้นได้กับทุกเพศ หากมีบิดาหรือมารดาคนหนึ่งคนใดเป็นโรคนี้หรือมียีน PSTPIP1 ที่ผิดปกติ บุตรก็จะมีโอกาสเป็นโรคนี้ได้ร้อยละ 50

1.5 เพราะเหตุใดผู้ป่วยถึงเป็นโรค? จะมีการป้องกันการเกิดโรคหรือไม่?

เด็กที่ป่วยเป็นโรคนี้เนื่องจากการได้รับการถ่ายทอดยีน PSTPIP1

ที่ผิดปกติจากบิดาหรือมารดาที่มีความผิดปกติของสารพันธุกรรมนี้ โดยที่บิดาหรือมารดาของผู้ป่วยอาจมีอาการหรือไม่ได้แสดงอาการทุกอย่างของโรคออกมาก็ได้ ในปัจจุบันยังไม่มีการป้องกันการเกิดโรค

1.6 โรคนี้ติดต่อกันได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่ติดกันทางสัมผัส

1.7 อาการสำคัญมีอะไรบ้าง?

อาการที่พบบ่อยได้แก่อาการข้ออักเสบเป็นๆหาย ผิวหนังอักเสบเป็นแผล และสิวที่มีลักษณะเป็นถุงน้ำ โดยที่อาการต่างๆมักไม่เกิดขึ้นพร้อมกัน ผู้ป่วยมักมีข้ออักเสบนํามาก่อนตั้งแต่อายุ 1-10 ปี และแต่ละครั้งผู้ป่วยมักมีข้ออักเสบเพียงข้อเดียว โดยข้อที่เกิดอาการมักมีอาการบวมแดง และปวดมาก คล้ายกับข้ออักเสบจากการติดเชื้อแบคทีเรีย หากไม่ได้รับการรักษาอาจเกิดการทำลายของข้อตามมา สำหรับการเกิดผื่นที่มีลักษณะคล้ายบาดแผล อาการมักจะเกิดในภายหลัง และมักเป็นที่บริเวณขา 2 ข้าง แต่อาการสิวที่เกิดขึ้นในบริเวณหน้าและลำตัวมักเป็นในช่วงวัยรุ่นและผู้ใหญ่ การเกิดบาดแผลบริเวณผิวหนังหรือข้อสามารถกระตุ้นให้โรคกำเริบได้

1.8 ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการเหมือนกันหรือไม่?

ผู้ป่วยแต่ละรายไม่จำเป็นต้องมีความรุนแรงของโรคเหมือนกัน แต่มีแนวโน้มว่าผู้ป่วยจะมีอาการดีขึ้นเมื่อโตขึ้น

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 แนวทางการวินิจฉัย

การวินิจฉัยอาศัยประวัติของผู้ป่วยเด็กที่มีข้ออักเสบรุนแรงซ้ำๆ โดยลักษณะข้ออักเสบคล้ายข้ออักเสบที่เกิดจากเชื้อแบคทีเรียและข้ออักเสบชนิดนี้ไม่ตอบสนองต่อยาปฏิชีวนะ(ยาฆ่าเชื้อแบคทีเรีย) ข้ออักเสบและผื่นที่ผิวหนังอาจจะไม่เกิดพร้อมกัน และอาจจะไม่ได้เกิดในผู้ป่วยทุกราย นอกจากนี้ประวัติการเกิดอาการในลักษณะเดียวกันในเครือญาติจะมีส่วนช่วยในการวินิจฉัยเนื่องจากการถ่ายทอดแบบยีนเด่น การตรวจยืนยันการวินิจฉัยสามารถตรวจได้ด้วยการตรวจวิเคราะห์สารพันธุกรรม หากพบความผิดปกติทางพันธุกรรม PSTPIP1 จึงสามารถวินิจฉัยโรคได้

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการสำคัญอย่างไร?

การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญได้แก่ การตรวจเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาวและเกล็ดเลือด CBC (blood cell counts), ESR (erythrocyte sedimentation rate), C-reactive protein (CRP) ซึ่งมักมีค่าสูงขึ้นในช่วงที่ผู้ป่วยมีอาการ อย่างไรก็ตามการตรวจเหล่านี้เป็นตัวบ่งบอกถึงการอักเสบทั่วไป

ไม่ได้เฉพาะเจาะจงกับโรคนี้เท่านั้น
การตรวจน้ำในข้อในช่วงที่มีข้ออักเสบ จะพบน้ำเป็นสีเหลืองขุ่น
โดยที่มีปริมาณเม็ดเลือดขาวสูงขึ้นคล้ายกับโรคข้ออักเสบจากการติดเชื้อแบคทีเรีย (สีเหลืองขุ่น)
แต่ทว่าเมื่อนำน้ำในข้อมาเพาะเชื้อ
กลับไม่พบเชื้อโรคเจริญเติบโตดังเช่นที่พบในโรคข้ออักเสบจากการติดเชื้อแบคทีเรีย ยืนยันการวินิจฉัยด้
วยการตรวจเลือดเพื่อหาความบกพร่องทางพันธุกรรมและความผิดปกติของยีนPSTPIP1

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้
การรักษาในปัจจุบันเป็นเพียงเพื่อช่วยลดอาการอักเสบและลดการทำลายของข้อ
เช่นเดียวกับกับอาการทางผิวหนัง ถึงแม้ว่าการตอบสนองต่อการรักษาจะค่อนข้างช้าก็ตาม

2.4 การรักษาประกอบด้วยอะไรบ้าง?

การรักษาจะแตกต่างกันในผู้ป่วยแต่ละราย ขึ้นกับอาการและอาการแสดง
อาการข้ออักเสบมักตอบสนองดีกับยาคอร์ติโคสเตียรอยด์ชนิดรับประทาน หรือชนิดที่ฉีดเข้าข้อโดยตรง
ในบางครั้งประสิทธิผลก็ไม่น่าพอใจและอาการข้ออักเสบมักกลับมาเป็นซ้ำ
อย่างไรก็ตามการให้คอร์ติโคสเตียรอยด์ระยะยาวก็อาจทำให้เกิดผลข้างเคียงตามมา
สำหรับอาการผื่นก็เช่นเดียวกัน สามารถตอบสนองต่อยาในกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ชนิดรับประทาน
และมักได้รับยาชนิดทาร่วมด้วย การตอบสนองต่อยาค่อนข้างช้าและผื่นก็มักทำให้เจ็บมาก
เมื่อไม่นานมานี้มีผู้ทำเอนไซม์ชีวภาพที่สามารถยับยั้ง IL-1 หรือ TNF
และพบว่าได้ผลดีทั้งในเรื่องผื่นและป้องกันการกลับเป็นซ้ำของข้ออักเสบ เนื่องจากเป็นโรคที่พบน้อย
จึงไม่มีงานวิจัยที่เทียบประสิทธิผลของยากับยาหลอก

2.5 ผลข้างเคียงจากยามีอะไรบ้าง?

ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์มักทำให้น้ำหนักเพิ่มขึ้น หน้าบวม อารมณ์เปลี่ยนแปลงง่าย
และหากใช้เป็นระยะเวลานานๆอาจมีผลต่อการเจริญเติบโตและทำให้กระดูกบางได้

2.6 ระยะเวลาของการรักษานานแค่ไหน?

จุดประสงค์ของการรักษาเพื่อลดการเกิดข้ออักเสบซ้ำๆและลดอาการทางผิวหนัง จึงมักให้ช่วงที่เกิดอาการ
ไม่ได้ให้ต่อเนื่อง

2.7 มีการรักษาด้วยแพทย์ทางเลือกอื่นๆหรือไม่?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานว่าการรักษาอื่นๆ เช่นสมุนไพร หรือยาแผนโบราณจะได้ผลในการรักษาโรคนี้

2.8 ระยะเวลาการเป็นโรค?

ในบางรายอาการจะดีขึ้นเมื่อมีอายุมากขึ้น และอาจไม่มีอาการเลย อย่างไรก็ตามไม่ได้พบเช่นนี้ในผู้ป่วยทุกราย

2.9 การพยากรณ์โรค หรือระยะเวลาการดำเนินโรคเป็นอย่างไร?

ขณะนี้ยังไม่ทราบแน่ชัด เนื่องจากยังมีการศึกษาวิจัยเกี่ยวกับโรคนี้ไม่มากนัก แต่มีแนวโน้มว่าผู้ป่วยจะอาการดีขึ้นเมื่ออายุมากขึ้น

3. ผลรบกวนต่อกิจวัตรประจำวัน

3.1 ผลกระทบต่อผู้ป่วยและครอบครัว?

ช่วงที่เจ็บป่วยตัวโรคอาจมีผลรบกวนกิจวัตรประจำวันได้ แต่หากรักษาได้ทันท่วงทีผู้ป่วยก็มักจะมีอาการดีขึ้น ถึงแม้อาการทางผิวหนังอาจหายช้าก็ตาม เมื่อมีอาการทางผิวหนังปรากฏขึ้น โดยเฉพาะบริเวณที่สามารถมองเห็น (เช่น ใบหน้า) ก็สามารถทำให้ผู้ป่วยและผู้ปกครองมีความกังวลใจได้

3.2 สามารถไปโรงเรียนได้หรือไม่?

ควรสนับสนุนให้เด็กไปโรงเรียน และขาดเรียนเท่าที่จำเป็น มีเพียงปัจจัยไม่กี่อย่างที่อาจทำให้เกิดปัญหาได้ ดังนั้นจึงสำคัญมากที่ต้องอธิบายให้ครูทราบถึงข้อควรระวังเหล่านั้น นอกจากนี้ผู้ปกครองและครูควรกระตุ้นให้เด็กร่วมกิจกรรมให้ได้มากที่สุดเหมือนเด็กปกติ เพื่อสัมพันธ์ภาพที่ดีต่อเพื่อนและครู การบูรณาการในอนาคตมีความสำคัญต่อผู้ป่วย โดยเฉพาะผู้ป่วยที่ยังมีอายุน้อย และสิ่งนี้เป็นจุดประสงค์หนึ่งในการดูแลผู้ป่วยเรื้อรังแบบองค์รวม

3.3 ควรงดออกกำลังกายหรือไม่?

ไม่มีข้อห้ามในการออกกำลังกาย หรือการเล่นกีฬา สามารถเล่นได้ตามความเหมาะสม และให้หยุดเล่นหากเกิดอาการปวดข้อขึ้น และควรบอกครูพลະเพื่อเฝ้าระวังการบาดเจ็บของข้อจากการเล่นกีฬาโดยเฉพาะในเด็กวัยรุ่น ถึงแม้ว่าการบาดเจ็บจากการเล่นกีฬาสามารถกระตุ้นให้อาการทางข้อและผิวหนังกำเริบ การรักษาก็สามารถทำให้อาการทุเลาลงได้ทันที อาการบาดเจ็บทางร่างกายถือว่าน้อยมากเมื่อเทียบกับผลทางจิตใจที่ถูกห้ามไม่ให้เล่นกีฬา

3.4 อาหารที่ควรงด?

ไม่มีอาหารชนิดใดที่ต้องงดเป็นพิเศษ เด็กควรได้รับอาหารครบทั้ง 5 หมู่ นอกจากนี้ควรได้รับแคลเซียมและวิตามินให้เพียงพอต่อการเจริญเติบโตของเด็ก สำหรับเด็กที่รับประทานยาคอร์ติโคสเตียรอยด์อาจต้องระวังว่าจะไม่บริโภคอาหารมากเกินไปจนทำให้อ้วน เนื่องจากยาทำให้ความอยากอาหารเพิ่มขึ้น

3.5 อุดหนุนภูมิคุ้มกันโรคหรือไม่?

อุดหนุนภูมิคุ้มกันโรค

3.6 ผู้ป่วยฉีดวัคซีนได้หรือไม่?

ผู้ป่วยสามารถรับวัคซีนได้ อย่างไรก็ตามควรแจ้งแพทย์ที่ทำการรักษาก่อนได้รับวัคซีนเชื่อเป็นควรพิจารณาเป็นรายๆไป

3.7 การมีเพศสัมพันธ์ การตั้งครรภ์และการมีบุตร?

ปัจจุบันขณะนี้ยังไม่มีข้อแนะนำที่ชัดเจน อย่างไรก็ตามเหมือนคำแนะนำในคนที่ เป็นโรคในกลุ่ม autoinflammatory ทั่วไป หากต้องการตั้งครรภ์ควรวางแผนในการปรับยาล่วงหน้า โดยเฉพาะหากได้รับสารชีวภาพเนื่องจากอาจมีผลข้างเคียงต่อทารกในครรภ์ได้