



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

มาดริดคือโรคอะไร

ฉบับแปลของ 2016

1. มาดริดคือโรคอะไร

1.1 โรคนี้คืออะไร?

โรคมาดริดเป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบน้อยมาก

ผู้ป่วยเด็กที่เป็นโรคนี้จะมีอาการกระดูกอักเสบเรื้อรังเป็นๆหายๆในหลายตำแหน่ง (Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis: CRMO), ภาวะซีดจากเม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิด (Congenital Dyserythropoietic Anemia) และผิวหนังอักเสบ (inflammatory dermatosis)

1.2 พบได้บ่อยแค่ไหน?

โรคนี้พบน้อยมากและมีรายงานเฉพาะในครอบครัวที่มีถิ่นกำเนิดจากตะวันออกกลาง (ประเทศจอร์แดน, ตุรกี) ความชุกของโรคนี้โดยประมาณพบน้อยกว่า 1 รายต่อประชากรเด็ก 1,000,000 ราย

1.3 สาเหตุของโรคนี้คืออะไร?

โรคนี้เกิดจากความผิดปกติของยีน LPIN2 ที่อยู่บนโครโมโซม 18p

โดยทำหน้าที่สร้างโปรตีนที่เรียกว่าไลปิน-2 (lipin-2)

นักวิจัยเชื่อว่าโปรตีนนี้อาจจะมีบทบาทในการสังเคราะห์ไขมัน (กระบวนการเมแทบอลิซึมของไขมัน)

อย่างไรก็ตามไม่พบว่าโรคนี้เกี่ยวข้องกับการสร้างไขมันที่ผิดปกติของร่างกาย

ไลปิน-2 (lipin-2)

อาจจะเกี่ยวข้องกับการควบคุมกระบวนการอักเสบของร่างกายและการแบ่งตัวของเซลล์

การกลายพันธุ์ของยีน LPIN2 จะทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงทั้งโครงสร้างและหน้าที่ของโปรตีนไลปิน-2 (lipin-2)

แม้ว่าในขณะนี้ยังไม่สามารถอธิบายได้ว่าทำไมการเปลี่ยนแปลงดังกล่าวจึงนำไปสู่อาการทางกระดูก, ภาวะซีดและการอักเสบของผิวหนังที่พบในผู้ป่วยโรคมาดริดก็ตาม

1.4 โรคนี้อาจถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้หรือไม่?

โรคนี้อาจถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย

(หมายความว่า การเป็นโรคนี้อาจไม่ขึ้นกับเพศและไม่จำเป็นที่บิดา/มารดาต้องมีอาการของโรค)

การถ่ายทอดในลักษณะนี้แปลว่า การที่จะเป็นโรคนี้อาจ, ผู้ป่วยจำเป็นต้องมียีนที่ผิดปกติทั้งสองยีนหนึ่งยีนมาจากมารดาและอีกหนึ่งยีนมาจากบิดา

ดังนั้นทั้งมารดาและบิดาของผู้ป่วยจะเป็นแค่พาหะของโรคนี้อาจ

(การเป็นพาหะของโรคคือการมียีนผิดปกติแค่หนึ่งยีนและไม่มีอาการของโรค)

อย่างไรก็ตามแม้ว่าปกติพาหะของโรคนี้อาจจะไม่แสดงอาการใดๆ

แต่ในบิดาและมารดาของผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการทางผิวหนังที่เรียกว่าโรคสะเก็ดเงิน กล่าวโดยสรุปคือ

บิดาและมารดาที่มีลูกคนแรกเป็นโรคนี้อาจ มีความเสี่ยง ร้อยละ 25

ในลูกคนที่สองที่จะมีโอกาสเป็นโรคนี้อาจ

และสามารถตรวจว่าลูกคนที่สองนี้จะ เป็นโรคนี้อาจหรือไม่ โดยการทดสอบระหว่างตั้งครรภ์

1.5 ทำไมลูกถึงป่วยเป็นโรคนี้อาจ? สามารถป้องกันได้หรือไม่?

เด็กเป็นโรคนี้อาจเนื่องจากเกิดมามียีนที่ผิดปกติที่เป็นสาเหตุของโรคนี้อาจ

1.6 โรคนี้อาจติดต่อกันได้หรือไม่?

โรคนี้อาจไม่ใช่โรคติดต่อ

1.7 อาการที่สำคัญคืออะไร?

โรคนี้อาจมีลักษณะเด่นได้แก่ อาการกระดูกอักเสบเรื้อรังเป็นๆหายๆในหลายตำแหน่ง (Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis: CRMO), ภาวะซีดจากเม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิด (Congenital Dyserythropoietic Anemia) และผิวหนังอักเสบ (inflammatory dermatosis) โดย CRMO ที่พบร่วมในโรคนี้อาจสามารถแยกจากโรค CRMO อย่างเดียวจากการที่ผู้ป่วยโรคนี้อาจมักจะมีอาการกระดูกอักเสบเรื้อรังเป็นๆหายๆในหลายตำแหน่งตั้งแต่อายุยังน้อย (ในวัยทารก)

อาการเกิดขึ้นบ่อยกว่า สั้นกว่า และมีช่วงหายได้น้อยกว่า รวมทั้งยังอาจมีอาการดังกล่าวไปตลอดชีวิต

จนส่งผลต่อการเจริญเติบโตและ/หรือภาวะข้อติด

นอกจากนี้ภาวะซีดจากเม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิด CDA

จะมีลักษณะเม็ดเลือดแดงตัวเล็กทั้งในไขกระดูกและกระแสเลือด ซึ่งอาจมีความรุนแรงได้หลากหลายตั้งแต่อาการเล็กน้อยแทบไม่สังเกตว่าซีดจนถึงอาการรุนแรงที่ต้องการการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ

และอาการผิวหนังอักเสบมักแสดงในรูปแบบโรคสวีท (Sweet syndrome) หรือตุ่มหนอง

1.8 โรคนี้อาจมีภาวะแทรกซ้อนอะไรบ้าง?

CRMO สามารถทำให้เกิดการเจริญเติบโตช้าและภาวะข้อติด

ซึ่งส่งผลต่อการใช้งานเคลื่อนไหวของข้อนั้นๆ; ภาวะซีดอาจส่งผลให้ผู้ป่วยเหนื่อยง่าย (อ่อนเพลีย)

แขนขาอ่อนแรง ผิวน้ำสีซีดและหายใจเหนื่อยหอบ

ซึ่งภาวะแทรกซ้อนจากการที่เม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิดจะมีความรุนแรงตั้งแต่เล็กน้อยไปมาก

1.9 โรคนี้เป็นเหมือนกันในผู้ป่วยทุกคนหรือไม่?

เนื่องจากโรคนี้มีโอกาสพบได้น้อยมาก

จึงยังมีข้อมูลไม่มากเรื่องความแตกต่างของอาการในผู้ป่วยแต่ละราย

อย่างไรก็ดีอาการดังกล่าวมักจะมีความรุนแรงตั้งแต่เล็กน้อยไปจนถึงมากขึ้นอยู่กับผู้ป่วยรายนั้นๆ

1.10 โรคนี้ในเด็กและผู้ใหญ่มีความแตกต่างกันหรือไม่?

ณ ปัจจุบันนี้ยังมีข้อมูลเพียงเล็กน้อยเกี่ยวกับลักษณะการดำเนินโรค โดยมักพบว่าผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่มักมีอาการทุพพลภาพมากกว่าผู้ป่วยเด็กเนื่องจากการเกิดภาวะแทรกซ้อนตามมา