



www.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) อย่างไรก็ดีไม่พบว่าโรคนี้เกี่ยวข้องกับการสร้างไขมันที่ผิดปกติของร่างกาย

ไลปิน-2 (lipin-2)

อาจจะเกี่ยวข้องกับการควบคุมกระบวนการอักเสบของร่างกายและการแบ่งตัวของเซลล์

การกลายพันธุ์ของยีน LPIN2 จะทำให้เกิดการเปลี่ยนแปลงทั้งโครงสร้างและหน้าที่ของโปรตีนไลปิน-2 (lipin-2)

แม้ว่าในขณะนี้ยังไม่สามารถอธิบายได้ว่าทำไมการเปลี่ยนแปลงดังกล่าวจึงนำไปสู่อาการทางกระดูก, ภาวะซีดและการอักเสบของผิวหนังที่พบในผู้ป่วยโรคมาดริดก็ตาม

1.4 โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้หรือไม่?

โรคนี้สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย

(หมายความว่า การเป็นโรคนี้ไม่ขึ้นกับเพศและไม่จำเป็นที่บิดา/มารดาต้องมีอาการของโรค)

การถ่ายทอดในลักษณะนี้แปลว่า การที่จะเป็นโรคมาริจิต, ผู้ป่วยจำเป็นต้องมียีนที่ผิดปกติทั้งสองยีน หนึ่งยีนมาจากมารดาและอีกหนึ่งยีนมาจากบิดา

ดังนั้นทั้งมารดาและบิดาของผู้ป่วยจะเป็นแค่พาหะของโรคนี้

(การเป็นพาหะของโรคคือการมียีนผิดปกติแค่หนึ่งยีนและไม่มีอาการของโรค)

อย่างไรก็ตามแม้ว่าปกติพาหะของโรคนี้จะไม่แสดงอาการใดๆ

แต่ในบิดาและมารดาของผู้ป่วยบางรายอาจมีอาการทางผิวหนังที่เรียกว่าโรคสะเก็ดเงิน กล่าวโดยสรุปคือ

บิดาและมารดาที่มีลูกคนแรกเป็นโรคมาริจิต จะมีความเสี่ยง ร้อยละ 25

ในลูกคนที่สองที่จะมีโอกาสเป็นโรคนี้

และสามารถตรวจว่าลูกคนที่สองนี้จะ เป็นโรคหรือไม่ โดยการทดสอบระหว่างตั้งครรภ์

1.5 ทำไมลูกถึงป่วยเป็นโรคนี้? สามารถป้องกันได้หรือไม่?

เด็กเป็นโรคนี้เนื่องจากเกิดมามียีนที่ผิดปกติที่เป็นสาเหตุของโรคมาริจิต

1.6 โรคนี้ติดต่อกันได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่ใช่โรคติดต่อ

1.7 อาการที่สำคัญคืออะไร?

โรคมาริจิตมีลักษณะเด่นได้แก่ อาการกระดูกอักเสบเรื้อรังเป็นๆหายๆ ในหลายตำแหน่ง (Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis: CRMO), ภาวะซีดจากเม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิด (Congenital Dyserythropoietic Anemia) และผิวหนังอักเสบ (inflammatory dermatosis) โดย CRMO ที่พบร่วมในโรคนี้สามารถแยกจากโรค CRMO อย่างเดียวจากการที่ผู้ป่วยโรคมาริจิตมักจะมีอาการกระดูกอักเสบเรื้อรังเป็นๆหายๆ ในหลายตำแหน่งตั้งแต่อายุยังน้อย (ในวัยทารก)

อาการเกิดขึ้นบ่อยกว่า สั้นกว่า และมีช่วงหายไ้่น้อยกว่า รวมทั้งยังอาจมีอาการดังกล่าวไปตลอดชีวิต

จนส่งผลต่อการเจริญเติบโตและ/หรือภาวะข้อติด

นอกจากนี้ภาวะซีดจากเม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิด CDA

จะมีลักษณะเม็ดเลือดแดงตัวเล็กทั้งในไขกระดูกและกระแสเลือด ซึ่งอาจมีความรุนแรงได้หลากหลายตั้งแต่อาการเล็กน้อยแทบไม่สังเกตว่าซีดจนถึงอาการรุนแรงที่ต้องการการให้เลือดอย่างสม่ำเสมอ

และอาการผิวหนังอักเสบมักแสดงในรูปแบบโรคสวีท (Sweet syndrome) หรือตุ่มหนอง

1.8 โรคนี้มีภาวะแทรกซ้อนอะไรบ้าง?

CRMO สามารถทำให้เกิดการเจริญเติบโตช้าและภาวะข้อติด

ซึ่งส่งผลต่อการใช้งานเคลื่อนไหวของข้อนั้นๆ; ภาวะซีดอาจส่งผลให้ผู้ป่วยเหนื่อยง่าย (อ่อนเพลีย)

แขนขาอ่อนแรง ผิวน้ำสีซีดและหายใจเหนื่อยหอบ

ซึ่งภาวะแทรกซ้อนจากการที่เม็ดเลือดแดงสร้างผิดปกติตั้งแต่กำเนิดจะมีความรุนแรงตั้งแต่เล็กน้อยไปมาก

1.9 โรคนี้เป็นเหมือนกันในผู้ป่วยทุกคนหรือไม่?

เนื่องจากโรคนี้มีโอกาสพบได้น้อยมาก

จึงยังมีข้อมูลไม่มากเรื่องความแตกต่างของอาการในผู้ป่วยแต่ละราย

อย่างไรก็ดีอาการดังกล่าวมักจะมี ความรุนแรงตั้งแต่เล็กน้อยไปจนถึงมากขึ้นอยู่กับผู้ป่วยรายนั้นๆ

1.10 โรคนี้ในเด็กและผู้ใหญ่มีความแตกต่างกันหรือไม่?

ณ ปัจจุบันนี้ยังมีข้อมูลเพียงเล็กน้อยเกี่ยวกับลักษณะการดำเนินโรค โดยมักพบว่าผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่ มักมีอาการทุพพลภาพมากกว่าผู้ป่วยเด็กเนื่องจากการเกิดภาวะแทรกซ้อนตามมา

2. การวินิจฉัยโรคและการรักษา

2.1 วินิจฉัยโรคนี้ได้อย่างไร?

ในขั้นแรกแพทย์จำเป็นต้องมีความสงสัยก่อนว่าผู้ป่วยเด็กดังกล่าวมีอาการแสดงของโรคนี้

เพราะโรคมาจิตสามารถยืนยันการวินิจฉัยได้โดยการตรวจทางพันธุกรรม

โดยการตรวจพบยีนที่ผิดปกติทั้งสองยีน แต่ละยีนมาจากพ่อและแม่แต่ละคน

ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรมดังกล่าวอาจไม่สามารถทำได้ในทุกๆโรงพยาบาลระดับตติยภูมิ

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการอะไรบ้างที่สำคัญ?

การตรวจเลือดดูค่าอักเสบ เช่น erythrocyte sedimentation rate (ESR), CRP, ปริมาณเม็ดเลือดขาว และไฟบริโนเจน (fibrinogen)

สามารถใช้ประเมินความรุนแรงของภาวะการอักเสบและภาวะซีดของผู้ป่วยได้

โดยการส่งตรวจดังกล่าวมักจะทำต่อเนื่องเป็นระยะถ้าค่าดังกล่าวใกล้เคียงหรือกลับสู่ปกติ

อย่างไรก็ตามการส่งตรวจทางพันธุกรรมใช้เลือดปริมาณไม่มาก

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคมาจิตอาจจะมีวิธีการรักษา (ดังคำอธิบายข้างล่าง)

แต่ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้เนื่องจากเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

2.4 การรักษาวิธีอย่างไรบ้าง?

ในปัจจุบันนี้ยังไม่มีการรักษาที่เป็นมาตรฐานสำหรับโรคมาจิต อย่างไรก็ตามปกติ CRMO

จะถูกรักษาโดยยาชนิดแรกด้วยยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์(NSAIDs)

และการทำกายภาพเป็นสิ่งสำคัญในการป้องกันภาวะกล้ามเนื้อลีบจากการไม่ใช้งานและภาวะข้อติด ถ้า

CRMO ไม่ตอบสนองต่อการรักษาด้วยยา NSAIDs

สามารถนำยาคอร์ติโคสเตียรอยด์มาใช้เพื่อควบคุมอาการของ CRMO และอาการทางผิวหนัง อย่างไรก็ตามเนื่องจากเกิดผลข้างเคียงจากการใช้ยาดังกล่าวเป็นเวลานานจึงทำให้จำกัดการใช้ในผู้ป่วยเด็ก ดังนั้นในปัจจุบันการตอบสนองที่ดีต่อยาต้านฤทธิ์ IL-1 ได้ถูกบรรยายในผู้ป่วยเด็กสองราย ส่วนภาวะ CDA รักษาด้วยการให้เลือดถ้ามีข้อบ่งชี้

2.5 ผลข้างเคียงจากยาที่ใช้รักษาคืออะไร?

การใช้ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์ สามารถทำให้เกิดผลข้างเคียงได้หลายอย่าง เช่น น้ำหนักเพิ่ม ไบโชน้ำววมและอารมณ์ที่เปลี่ยนแปลงไป โดยเฉพาะการใช้ยาดังกล่าวเป็นระยะเวลานาน อาจจะทำให้เกิดการกดการเจริญเติบโต ภาวะกระดูกพรุน ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้ นอกจากนี้ปัญหาที่พบบ่อยจากการให้ยาอะนาคินรา คือการเจ็บบริเวณตำแหน่งที่ฉีดยากลายกับการเจ็บจากการโดนแมลงตอม โดยเฉพาะอาการปวดในช่วงสัปดาห์แรกของการรักษา และผู้ป่วยที่ได้รับยาอะนาคินรา หรือยากานาคินูแมบ อาจเพิ่มความเสี่ยงในการติดเชื้อที่มากขึ้น

2.6 ควรให้การรักษานานจนถึงเมื่อไหร่?

โรคนี้ต้องรักษาตลอดชีวิต

2.7 มีการรักษาอื่นๆหรือการรักษาแพทย์ทางเลือกอื่นหรือไม่?

ยังไม่มีหลักฐานกล่าวถึงการรักษาอื่นๆในโรคนี้

2.8 การตรวจเป็นระยะอะไรบ้างที่จำเป็น?

ผู้ป่วยเด็กควรได้รับการตรวจติดตามอาการเป็นประจำ (อย่างน้อย 3 ครั้งต่อปี) โดยกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่มเพื่อรักษาและควบคุมอาการของโรค นอกจากนี้ควรได้รับการตรวจดูปริมาณเม็ดเลือด (CBC) และค่าอักเสบเป็นระยะเพื่อประเมินว่าผู้ป่วยจำเป็นต้องได้รับเลือดหรือสามารถควบคุมการอักเสบได้ดีแค่ไหน

2.9 โรคนี้คงอยู่นานแค่ไหน?

โรคนี้เป็นโรคที่รักษาไม่หายขาด

อย่างไรก็ดีอาการและความรุนแรงของโรคจะเปลี่ยนแปลงไปตามระยะเวลาที่ผ่านมา

2.10 อะไรที่เป็นตัวบ่งชี้การพยากรณ์โรคระยะยาว (ทำนายการดำเนินโรคและผลการรักษา)?

การพยากรณ์โรคระยะยาวขึ้นอยู่กับความรุนแรงของอาการ

โดยเฉพาะอาการที่เกิดจากการสร้างเม็ดเลือดที่ผิดปกติและภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้น หากผู้ป่วยโรคนี้ไม่ได้รับการรักษาที่เหมาะสมจะส่งผลทำให้คุณภาพชีวิตแย่ลง เนื่องจากอาการปวดเป็นๆหายๆ ภาวะซีดเรื้อรัง และผลข้างเคียง เช่น ภาวะข้อติดและกล้ามเนื้อลีบจากการไม่ได้ใช้งาน

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายจากโรคนี้อย่างสมบูรณ์?

เป็นไปไม่ได้ เพราะโรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรม

3. การใช้ชีวิตประจำวัน

3.1 โรคนี้มีผลกระทบต่อชีวิตประจำวันของผู้ป่วยและครอบครัวอย่างไร?

โดยมากผู้ป่วยเด็กและครอบครัวจะประสบปัญหาตั้งแต่ก่อนการได้รับการวินิจฉัยโรค

ในผู้ป่วยเด็กบางรายจำเป็นต้องปรับตัวเข้ากับการมีกระดูกผิดรูป

ซึ่งเป็นปัญหาที่รุนแรงและส่งผลต่อการใช้ชีวิตประจำวันตามปกติ

นอกจากนี้ปัญหาอีกด้านหนึ่งที่ผู้ป่วยต้องเผชิญคือ ด้านจิตใจที่ต้องยอมรับการรักษาโรคนี้ไปตลอดชีวิต

จึงมีความสำคัญยิ่งในการให้ความรู้ที่ถูกต้องแก่ผู้ป่วยและผู้ปกครอง

3.2 ไปโรงเรียนได้หรือไม่?

การศึกษาเล่าเรียนตามปกติอย่างต่อเนื่องเป็นสิ่งจำเป็นในผู้ป่วยเด็กที่เป็นโรคเรื้อรัง

แม้ว่าบางครั้งจะมีปัจจัยบางอย่างทำให้เกิดปัญหาขัดขวางการเข้าเรียนก็ตาม

โดยคุณครูควรได้รับรู้ถึงความต้องการพิเศษบางอย่างในผู้ป่วย เพื่อที่จะสนับสนุนร่วมกับผู้ปกครองให้ผู้ป่วย

เด็กโรคนี้สามารถเข้าร่วมกิจกรรมต่างๆในโรงเรียนเช่นเดียวกับเพื่อนคนอื่นๆให้มากที่สุด

ทั้งนี้ไม่ใช่เพียงคาดหวังแต่ให้ผู้ป่วยประสบความสำเร็จทางการศึกษา

แต่เพื่อให้เด็กเหล่านั้นรู้สึกถึงการถูกยอมรับในสังคมทั้งจากเพื่อนและผู้ใหญ่คนอื่นๆ โดยการกระทำดังกล่าวจะปูพื้หน้าไปสู่การใช้ชีวิตในโลกภายนอกในอนาคตและเป็นจุดมุ่งหมายหนึ่งในการดูแลผู้ป่วยโรคเรื้อรังอย่างเป็นองค์รวม

3.3 เล่นกีฬาได้หรือไม่?

การเล่นกีฬาจัดว่าเป็นส่วนหนึ่งจำเป็นในการดำเนินชีวิตประจำวันตามปกติของเด็ก

เพราะหนึ่งในจุดประสงค์ของการดูแลผู้ป่วยโรคนี้คือ

การสนับสนุนให้เด็กสามารถใช้ชีวิตได้ตามปกติเช่นเดียวกับเพื่อน โดยไม่รู้สึกรำคาญ

ดังนั้นการเข้าร่วมกิจกรรมต่างๆควรทำตามแต่ที่ผู้ป่วยสามารถทำได้

อย่างไรก็ตามการจำกัดการออกกำลังกายหรือการหยุดพักอาจจำเป็นในช่วงโรคมีการกำเริบ

3.4 ควรกินอาหารอะไร?

ไม่มีอาหารใดแนะนำเป็นพิเศษสำหรับโรคนี้

3.5 สภาพภูมิอากาศมีผลต่อการดำเนินโรคหรือไม่?

สภาพภูมิอากาศไม่มีผลต่อการดำเนินโรคนี้

3.6 เด็กสามารถรับวัคซีนได้หรือไม่?

ได้ อย่างไรก็ตามบิดาและมารดาต้องปรึกษาแพทย์ก่อนเสมอหากจะฉีดวัคซีนชนิดเชื้อเป็นเสมอ

3.7 ควรปฏิบัติตัวอย่างใดเกี่ยวกับชีวิตทางเพศ การตั้งครรภ์ และการคุมกำเนิด?

จนกระทั่งปัจจุบันนี้ยังไม่มีข้อมูลเกี่ยวกับเรื่องดังกล่าวในคนไข้ผู้ใหญ่ที่เป็นโรคนี้ในบทความทางการแพทย์ โดยหลักการทั่วไปเช่นเดียวกับโรคการอักเสบอื่นๆ

ผู้ป่วยควรได้รับการวางแผนก่อนการตั้งครรภ์เพื่อปรับยาให้เหมาะสม

เนื่องจากยาหรือสารชีวภาพที่ใช้ในการรักษาอาจทำให้เกิดผลข้างเคียงต่อทารกในครรภ์ได้