

มารู้จักโรค XLH

X-LINKED HYPOPHOSPHATAEMIA

น้องแสนดี

ทำไมหนูเป็น
พี่ถึงตัวเล็ก
กว่าน้อง?

พี่ซูใจ





รู้จักโรค XLH

โรค X-linked hypophosphataemia

คือ โรคหายากทางพันธุกรรมเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีนส์ในโครโมโซม X ส่งผลให้ร่างกายขับฟอสเฟตออกมาทางปัสสาวะมากผิดปกติ ทำให้เกิดภาวะกระดูกอ่อน ขาโก่ง หักง่าย

โรคนี้สามารถพบได้ทั้งในเด็กและผู้ใหญ่ และสามารถส่งต่อจากพ่อแม่ไปสู่ลูกได้



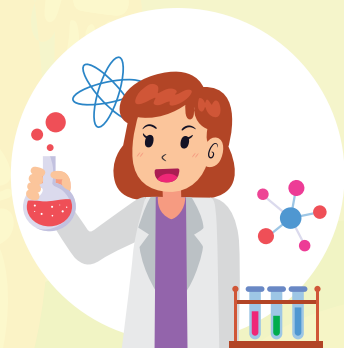
การวินิจฉัย โรค XLH

X-linked hypophosphataemia



ผลตรวจทาง ห้องปฏิบัติการ

1. ฟอสเฟตในเลือดต่ำ
2. PTH ในเลือดปกติ
3. FGF-23 สูง
4. ฟอสเฟตในปัสสาวะสูง



ประวัติครอบครัว

มีสมาชิกในครอบครัว
เป็นโรค XLH



อาการของโรค XLH ในเด็ก

อาการ X-linked hypophosphataemia

ขาโค้ง ขาผิดรูป

เจริญเติบโตช้า
มีภาวะตัวเตี้ย

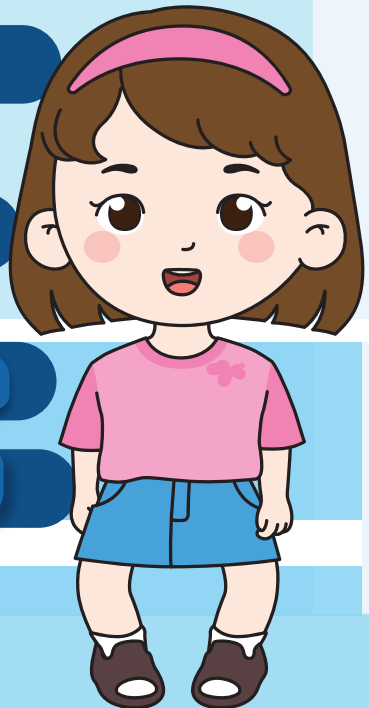
ข้อมือ ข้อเข่า ข้อเท้าขยาย

ปวดกระดูกและข้อ
ปวดเมื่อยกล้ามเนื้อ

ผีหลอกจากฝัน
ฝันพุง่ายไม่แข็งแรง

เดินเตาะแตะ เดินลำบาก

ศีรษะผิดรูป



แนวทางการรักษาโรค

X-linked hypophosphataemia



ให้ยาเพิ่มระดับฟอสเฟตในร่างกาย เพื่อช่วยเพิ่มความแข็งแรงให้กระดูก ทำให้เด็กมีการเจริญเติบโตเป็นปกติ โดยการรักษามี 3 แบบ ดังนี้

ยารับประทาน

ยาน้ำฟอสเฟตวันละ 3-5 ครั้ง + วิตามินดี (ชนิดพร้อมออกฤทธิ์) วันละ 1-2 ครั้ง

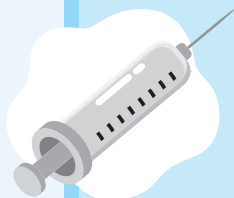
การรักษาด้วยยาจำเป็นต้องมีการปรับระดับยาให้เหมาะสม ดังนั้นผู้ป่วยจึงควรมาพบแพทย์ เพื่อติดตามผลการรักษาอยู่เสมอ



ยาฉีด

ฉีดเข้าใต้ผิวหนัง ทุก 2 สัปดาห์ เพื่อเพิ่มระดับฟอสเฟตในร่างกายผ่าน 2 กลไกดังนี้

1. ลดการขับฟอสเฟตออกทางปัสสาวะ
2. เพิ่มระดับวิตามินดีพร้อมออกฤทธิ์ส่งผลให้มีการดูดซึมฟอสเฟตในทางเดินอาหารเพิ่มขึ้น ช่วยลดความผิดปกติของกระดูกและทำให้การเจริญเติบโตดีขึ้น



ผ่าตัด

เพื่อแก้ไขการผิดรูปของกระดูกขา เช่น ขาโก่ง

หลังผ่าตัด ผู้ป่วยจำเป็นต้องรับประทานยาให้สม่ำเสมอเพื่อให้การผ่าตัดได้ผลดี





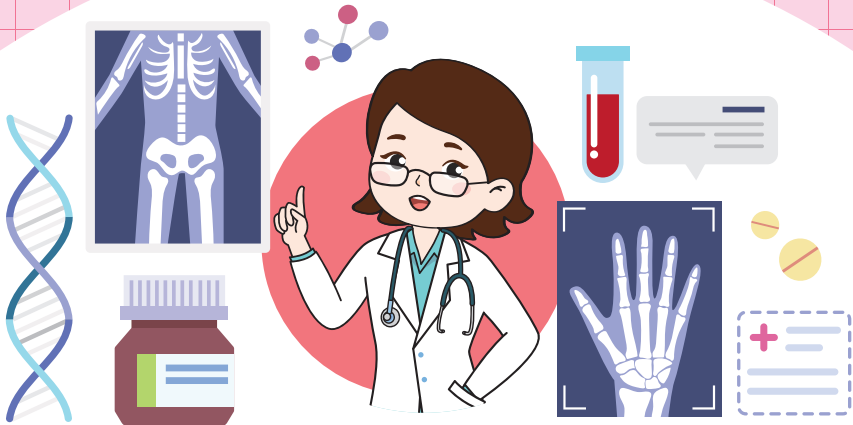
การป้องกัน โรค XLH

X-linked hypophosphataemia

การตรวจวินิจฉัยโรคไว
และได้รับการรักษา
อย่างรวดเร็ว



ช่วยลดความผิดปกติของกระดูก
และทำให้การเจริญเติบโตดีขึ้น





คำถาม ที่พบบ่อย

เมื่อตรวจพบว่าเป็นโรค XLH ควรปฏิบัติตนอย่างไร

1. รับประทานยาตรงเวลา
และสม่ำเสมอ
2. พบแพทย์เพื่อติดตาม
ผลการรักษาทุก 3 เดือน
3. ทานอาหารครบ 5 หมู่
และดื่มนมให้เพียงพอตามวัย



เมื่อต้องไปโรงเรียน ควรปฏิบัติตนอย่างไร

1. อนุญาตให้หยุดโรงเรียนได้ในวันที่มีอาการปวดกระดูก
หรือปวดเมื่อยกล้ามเนื้อรุนแรง
2. ระมัดระวังการออกกำลังกายหนัก หรือเล่นกีฬาพาดโพน
3. ควรหยุดพักหากรู้สึกปวดกระดูกหรือปวดเมื่อยกล้ามเนื้อมาก
ระหว่างการเล่นกีฬา
4. สามารถร่วมกิจกรรมทั่วไปกับเพื่อน ๆ ได้





คำถาม ที่พบบ่อย

**แปรงฟันทุกวัน แต่ทำไมยังมี
ปัญหาติดเชื้อในช่องปาก**

โรคXLH ทำให้ฟันไม่แข็งแรง
ติดเชื้อในช่องปากได้ง่าย
แม้จะรักษาสุขอนามัยอย่างดี
แนะนำให้แปรงฟันวันละ 2 ครั้ง
ใช้ไหมขัดฟัน และตรวจสอบภาพ
ฟันตามกำหนด



**หากป่วยเป็นโรค XLH
สามารถมีบุตรได้ไหม**

สามารถมีบุตรได้
แต่ควรปรึกษาแพทย์
ก่อนการตั้งครรภ์



จัดทำโดย
หน่วยต่อมไร้ท่อ กองกุมารเวชกรรม
โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า