

กลุ่มโรคออร์แกนิกแอซิดีเมีย (Organic acidemia)

และโรควงจรยูเรียบกพร่อง (Urea cycle defect)

อาการที่ชวนสงสัย

แรกเกิดส่วนใหญ่มีประวัติปกติ ทั้งน้ำหนักแรกเกิด ไม่พบปัญหาช่วงระหว่างการคลอด ประวัติฝากครรภ์ของมารดาปกติ ช่วง 3-4 วัน คุณนมปกติ ต่อมาเริ่มมีอาการซึม ไม่ดูดนม อาเจียน ท้องเสีย หอบ อาจมีกลิ่นตัวแปลกๆ โดยเฉพาะบริเวณฝ่ามือ อาการซึมลงมาก บางรายอาจมีชักเกร็ง และอาการแสดงของสมองบวม

การตรวจทางห้องปฏิบัติการเบื้องต้น

metabolic acidosis with wide anion gap

blood gas : metabolic acidosis

hypoglycemia

urine/serum ketone : markedly positive, mild hyperammonemia

การเก็บสิ่งส่งตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรค

- Urine organic acid, Plasma amino acid
- DNA analysis เพื่อตรวจยีนต่อไป
- Dry blood spot for acylcarnitine profile (กรณีสงสัยโรคกลุ่มเผาผลาญกรดไขมันบกพร่อง, fatty acid oxidation defect)

การดูแลรักษาในระยะฉุกเฉินช่วงแรก

○ งดนมและอาหารชั่วคราว เนื่องจากต้องการงดโปรตีน แต่พึงระลึกว่า ผู้ป่วยไม่ควรขาดพลังงานจากสารอาหาร เพราะจะทำให้อาการยิ่งแย่ลงจากการมี catabolism ของร่างกายเอง อาจให้เริ่มกินน้ำหวานแทน หรือถ้าไม่สามารถรับอาหารทางปากหรือถ้าใส่ได้ ควรให้ TPN โดยให้โปรตีน 0.5-1 g/kg/day และให้ lipid ได้ตามปกติ เป้าหมายของพลังงาน 120-150 kCal/kg/day

- ให้น้ำเกลือที่มีน้ำตาลขนาดสูง 10%-12.5% dextrose เพื่อให้ได้พลังงานมากที่สุด ถึงแม้ไม่มีภาวะน้ำตาลในเลือดต่ำก็ตาม หากให้น้ำเกลือนี้แล้วมีภาวะน้ำตาลในเลือดสูงมาก
พิจารณาให้ insulin IV drip และ monitor DTX เป็นระยะ
- ปริมาณน้ำเกลือที่ควรได้รับ คือ 120-150% ของ maintenance ไม่จำเป็นต้อง load fluid แบบภาวะช็อก ยกเว้น vital sign ไม่ stable และมี hypotension
- ต้องระมัดระวัง cerebral edema ในผู้ป่วยที่อาจเป็นโรค MSUD หรือ Urea cycle defect โดยดูอาการ ตรวจร่างกาย vital sign พบ elevated systolic blood pressure ด้วยหรือไม่ โดยน้ำเกลือที่ควรได้รับไม่ควรได้รับปริมาณมากเนื่องจากอาจมีภาวะสมองบวมได้ คือให้เพียง maintenance หรือ 80% maintenance ต่อวัน หรือกรณีจำเป็นอาจต้องให้ mannitol ร่วมด้วย
- การให้ Respiratory support ที่เหมาะสมเพียงพอ
- ให้ L-carnitine 100-200 มก./กก./วัน และ Arginine 300 มก./กก./วัน ทางปากหรือเข้าเส้น carnitine ที่ให้ทางปากในขนาดสูง อาจทำให้อุจจาระบ่อย ถ้าจำเป็นให้ลดขนาดลงเหลือ 50 มก./กก./วัน
- ให้ sodium benzoate, sodium phenylbutyrate, sodium phenylacetate ถ้ามีแอมโมเนียสูงร่วมด้วย และสงสัย Urea cycle defect เช็กระดับแอมโมเนียซ้ำทุก 4-12 ชั่วโมง ต่อไปทุก 12-24 ชั่วโมงเมื่อผู้ป่วยเริ่มอาการดีขึ้น
- รักษาภาวะสมองบวม ให้ mannitol (0.25-0.5 ก./กก./วัน) furosemide (1 มก./กก.) และ hyperventilation หรือโดยวิธีการที่เหมาะสม
- ให้ sodium bicarbonate ในกรณี ที่ Blood gas: pH<7.1 หรือ plasma HCO₃<10 mmol/L
- ติดตามสัญญาณชีพ, ภาวะแห้งน้ำ, ตรวจ Electrolyte, Urine ketone, Urine SpGr, DTX ทุก 6-8 ชั่วโมงอาจเร็วหรือช้ากว่านั้นตามความเหมาะสม
- ผู้ป่วยที่ได้รับสารน้ำแก้ไขภาวะขาดน้ำได้ดีเพียงพอ Urine Sp.Gr จะดีขึ้น และ Urine ketone ควรกลับเป็น trace หรือ negative ภายใน 24-48 ชั่วโมง
- การกำจัดสารที่เป็นพิษต่อร่างกาย โดยวิธี Hemofiltration, hemodialysis, peritoneal dialysis หรือ exchange transfusion ตามข้อบ่งชี้ ดังนี้
 - ระดับแอมโมเนียสูงกว่า 600 ไมโครโมล/ลิตร

- ระดับแอมโมเนียสูงกว่า 300-400 ไมโครโมล/ลิตรและมีแนวโน้มจะสูงขึ้นไปอีก
- ระดับ leucine ในเลือดสูงมากในโรค MSUD
- หากไม่สามารถแยกภาวะ Sepsis ได้ควรให้การรักษาโดยให้ยาปฏิชีวนะ
- ประเมินแพทย์ด้านพันธุศาสตร์เพื่อยืนยันการวินิจฉัยขั้นสุดท้าย และรวมถึงการปรับสูตรอาหาร การให้คำปรึกษาด้านพันธุกรรมแก่ครอบครัว การติดตามดูแลในระยะยาว

ข้อควรทราบ

- โดยทั่วไป หากการรักษาได้ผลดี ผู้ป่วยจะหายหอบ hypoglycemia / acidosis จะหายไปภายใน 24-48 ชั่วโมง หรืออย่างช้าใน 72 ชั่วโมง
- ไม่ควรให้ non-protein formula/fluid นานเกิน 2-3 วัน
- ยาแก้ชักที่ควรหลีกเลี่ยง คือ valproate (เพราะทำให้ hyperammonemia ได้)
- ในผู้ป่วยบางรายที่อาการรุนแรงมาก แม้จะให้การรักษาย่างดีแล้วเต็มที่แล้ว ก็ยังอาจเสียชีวิตได้ หรือรอดชีวิตแบบมีความพิการถาวรของสมองและสติปัญญา