



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

โรคไข้กลับซ้ำจาก NLRP12 ผิดปกติ

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 แนวทางการวินิจฉัยเป็นอย่างไร?

การวินิจฉัยอาศัยประวัติของผู้ป่วยที่มีลักษณะอาการที่เข้าได้กับโรคนี้ การตรวจร่างกายพบความผิดปกติร่วมกับประวัติการเกิดอาการลักษณะเดียวกันในเครือญาติ

การตรวจเลือดจะพบค่าการอักเสบสูงขึ้น

ยืนยันการวินิจฉัยด้วยตรวจเลือดพบความผิดปกติทางพันธุกรรม

ทั้งนี้ควรแยกจากโรคอื่นๆที่ทำให้มีไข้กลับซ้ำคล้ายกัน โดยเฉพาะโรคในกลุ่มที่เกี่ยวข้องกับ cryopyrin

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญได้แก่การตรวจเลือดพบค่าการอักเสบได้แก่ CBC, CRP, SAA (serum Amyloid A protien) ในช่วงที่ผู้ป่วยมีอาการ

ค่าการอักเสบต่างๆดังกล่าวข้างต้นจะกลับมาปกติในช่วงที่ผู้ป่วยไม่มีอาการ

นอกจากนี้ควรยืนยันการวินิจฉัยโรคด้วยส่งตรวจเฉพาะทางด้านพันธุกรรม

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้

การรักษาในปัจจุบันเป็นเพียงเพื่อช่วยลดอาการอักเสบและอาการปวด

ในอนาคตผู้ป่วยอาจหายขาดได้ด้วยยาใหม่ๆที่ยังอยู่ในขั้นทดลอง

2.4 การรักษา มีอะไรบ้าง?

ขณะนี้ยังไม่มียาใดเพียงตัวเดียวที่ได้ผลดี

การรักษาจึงประกอบด้วยการให้ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ เช่น

อินโดเมธาซินร่วมกับยาในกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ เช่น เพรดนิโซโลน

และในผู้ป่วยบางรายอาจต้องได้รับสารชีวภาพ (biologic agent) เช่น อะนาคินรา ร่วมด้วย

ผลข้างเคียงของยามีอะไรบ้าง?

ผลข้างเคียงของยาขึ้นกับยาที่ใช้ในการรักษา

ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์อาจทำให้เกิดอาการปวดศีรษะ มีแผลในกระเพาะอาหาร ไตอักเสบ ส่วนยากุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์และสารชีวภาพนั้นอาจทำให้เสี่ยงต่อการติดเชื้อเพิ่มขึ้น นอกจากนี้คอร์ติโค สเตียรอยด์อาจก่อให้เกิดอาการข้างเคียงอื่นๆอีกหากใช้เป็นระยะเวลานานๆ

2.6 ระยะเวลาของการรักษานานเท่าไร?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานบ่งว่าต้องรักษาไปนานเท่าไร แต่เนื่องจากโรคนี้ผู้ป่วยมีแนวโน้มจะดีขึ้นเมื่อโตขึ้น ดังนั้นผู้ป่วยอาจหยุดยาได้เมื่อโตขึ้นหรือเมื่อโรคสงบ

2.7 มีการรักษาทางเลือกอื่นอีกหรือไม่?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานว่าการรักษาทางเลือกอื่นๆ เช่น ยาสมุนไพรจะได้ผลในการรักษาโรคนี้

2.8 ควรติดตามการรักษาบ่อยแค่ไหน?

ผู้ป่วยเด็กกลุ่มนี้ควรตรวจเลือดและปัสสาวะอย่างน้อยปีละ 2 ครั้ง

2.9 ระยะเวลาการเป็นโรค?

โรคนี้มักเป็นไปตลอดชีวิต ถึงแม้ว่าจะพบว่าโรคจะรุนแรงน้อยลงเมื่อโตขึ้นก็ตาม

2.10 การพยากรณ์โรคในระยะยาว?

ขณะนี้ยังไม่ทราบแน่ชัด

เนื่องจากยังมีการศึกษาวิจัยเกี่ยวกับโรคนี้ไม่มากนักแต่มีแนวโน้มว่าผู้ป่วยจะอาการดีขึ้นเมื่ออายุมากขึ้น ถึงแม้ผู้ป่วยจะเป็นโรคไปตลอดชีวิตก็ตาม