



www.printo.it/pediatric-rheumatology/TH/intro

โรคแคนเดิล

ฉบับแปลของ 2016

1. แคนเดิลคือโรคอะไร

1.1 โรคนี้คืออะไร?

โรคผิวหนังอักเสบอย่างเรื้อรังร่วมกับไขมันสะสมผิดปกติ และภาวะอุณหภูมิร่างกายสูงขึ้น (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatosi s with Lipodystrophy and Elevated temperature: CANDLE) เป็นโรคทางพันธุกรรมที่พบน้อยมาก

ในอดีตโรคนี้ได้ถูกกล่าวถึงในบทความทางการแพทย์ในชื่อที่แตกต่างกัน ไม่ว่าจะเป็นโรคนาคาโจ-นิชิมูระ (Nakajo-Nishimura syndrome)

หรือโรคที่มีการอักเสบร่วมกับไขมันสะสมผิดปกติในชาวญี่ปุ่น (Japanese Autoinflammatory Syndrome with Lipodystrophy: JASL) หรือภาวะที่มีข้อติด, กล้ามเนื้อลีบ,

ซิดแบบมีเม็ดเลือดแดงขนาดเล็กและการมีผิวหนังอักเสบจนนำไปสู่การเกิดไขมันสะสมผิดปกติในเด็ก (Joint contractures, muscle atrophy, microcytic anaemia, and panniculitis-induced childhood-onset lipodystrophy: JMP) โดยเด็กที่เป็นโรคนี้จะมีอาการใช้เป็นๆหายๆ,

อาการทางผิวหนังที่เป็นนานหลายวัน/สัปดาห์อันจะนำไปสู่รอยโรคสีอมม่วงหลงเหลืออยู่, อาการกล้ามเนื้อลีบ, การมีไขมันสะสมผิดปกติ, การปวดข้อและข้อติด

กล่าวคือหากผู้ป่วยกลุ่มนี้ไม่ได้รับการรักษาอาจจะทำให้มีภาวะพิการและมีโอกาสเสียชีวิตได้ในที่สุด

1.2 พบได้บ่อยแค่ไหน?

แคนเดิลเป็นโรคที่พบน้อยมาก ณ ขณะนี้มีการรายงานคนไข้เพียง 60

รายที่เป็นโรคดังกล่าวที่มีรายงานในบทความทางการแพทย์

อย่างไรก็ดีน่าจะมียังมีอีกจำนวนหนึ่งที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย

1.3 โรคนี้ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้หรือไม่?

โรคนี้สามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อย

(หมายความว่า การเป็นโรคนี้ไม่ขึ้นกับเพศหรือไม่จำเป็นที่บิดา/มารดาต้องมีอาการของโรค)

การถ่ายทอดในลักษณะนี้แปลว่า ผู้ป่วยจำเป็นต้องมียีนที่ผิดปกติทั้งสองยีน

หนึ่งยีนมาจากบิดาและอีกหนึ่งยีนมาจากมารดา ดังนั้นบิดาและมารดาของผู้ป่วยจะเป็นแค่พาหะของโรคนี้ (การเป็นพาหะของโรคคือการมียีนผิดปกติแต่หนึ่งยีนแต่ไม่มีอาการของโรค) กล่าวโดยสรุปคือ บิดาและมารดาที่มีลูกคนแรกเป็นโรคแคนเดิ้ล จะมีความเสี่ยงร้อยละ 25 ในลูกคนที่สองที่จะมีโอกาสเป็นโรคนี้ และสามารถตรวจว่าลูกคนที่สองนี้จะเป็นโรคแคนเดิ้ลหรือไม่โดยการทดสอบระหว่างตั้งครรภ์

1.4 ทำไมลูกถึงป่วยเป็นโรคนี้? สามารถป้องกันได้หรือไม่?

เด็กเป็นโรคนี้เนื่องจากเกิดมามียีนที่ผิดปกติที่เป็นสาเหตุของโรคแคนเดิ้ล

1.5 โรคนี้ติดต่อกันได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่ใช่โรคติดต่อ

1.6 อาการที่สำคัญคืออะไร?

โรคนี้มักจะเริ่มแสดงอาการตั้งแต่ 2 สัปดาห์จนถึง 6 เดือนแรกของชีวิต โดยอาการแสดงในช่วงวัยเด็ก ได้แก่ ไข้เป็นๆหายๆและการมีผื่นผิวหนังลักษณะสีแดงเป็นวงที่มักเป็นอยู่นานไม่กี่ปวันจนถึง 2-3 สัปดาห์และทิ้งรอยโรคสีอมม่วงเมื่อผื่นจางไป อาการอื่นที่พบได้คือ ลักษณะใบหน้าโดยเฉพาะไม่ว่าจะเป็นเปลือกตาบวมสีม่วงและริมฝีปากที่หนา ส่วนการมีภาวะไขมันสะสมผิดปกติที่ส่วนนอกของร่างกาย (มักพบที่หน้าและแขนทั้งสองข้าง) มักเกิดในช่วงทารกตอนปลายและคงอยู่ในผู้ป่วยทุกคนจนโต นอกจากนี้ยังสัมพันธ์กับการมีการเจริญเติบโตช้า ผู้ป่วยส่วนใหญ่จะมีการปวดข้อโดยไม่มีอาการข้ออักเสบ และเกิดภาวะข้อติดตามมา อาการอื่นๆที่อาจพบได้รองลงมา ไม่ว่าจะเป็นเยื่อぶตาอักเสบ, เยื่อบนผนังลูกตาอักเสบเป็นตุ่มนูน, กระจกอ่อนที่หูหรือจมูกอักเสบ และการมีการอักเสบของเยื่อหุ้มสมองโดยไม่ได้มีสาเหตุมาจากการติดเชื้อ โดยภาวะไขมันสะสมผิดปกตินี้มักค่อยๆเป็นมากขึ้นเรื่อยๆและไม่สามารถรักษาให้หายขาด

1.7 โรคนี้มีภาวะแทรกซ้อนอะไรบ้าง?

ผู้ป่วยเด็กทารกและเด็กเล็กที่เป็นโรคแคนเดิ้ลมักจะมีตับโตในภายหลัง และค่อยๆสูญเสียไขมันตามตัวและมวลกล้ามเนื้อ ปัญหาอื่นๆที่พบได้ คือ ภาวะหัวใจโต หัวใจเต้นผิดจังหวะ และข้อติดได้ในอนาคต

1.8 โรคนี้เป็นเหมือนกันในผู้ป่วยทุกคนหรือไม่?

ในผู้ป่วยเด็กทุกคนที่เป็นโรคนี้มักจะมีอาการค่อนข้างรุนแรง อย่างไรก็ตามอาการอาจไม่เหมือนกันในผู้ป่วยแต่ละราย แม้แต่ในครอบครัวเดียวกันผู้ป่วยเด็กแต่ละคนไม่จำเป็นต้องมีอาการเช่นเดียวกัน

1.9 โรคนี้ในเด็กและผู้ใหญ่มีความแตกต่างกันหรือไม่?

เนื่องจากโรคนี้จะมีความรุนแรงเพิ่มขึ้นเรื่อยๆตามเวลาที่ผ่านมาไป ทำให้อาการของโรคในเด็กมีความแตกต่างจากที่ตรวจพบในผู้ใหญ่ ส่วนมากแล้วในผู้ป่วยเด็กมักมาด้วยอาการไข้เป็นๆหายๆ การเจริญเติบโตหยุดชะงัก ลักษณะหน้าตาและผิวหนังหนังที่จำเพาะ ต่อมาจึงค่อยๆมีอาการของกล้ามเนื้อลีบ ข้อติด และไขมันสะสมผิดปกติที่ผิวหนังในวัยเด็กทารกตอนปลายหรือพบได้ในวัยผู้ใหญ่ นอกจากนี้ผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่มีโอกาสเกิดภาวะหัวใจเต้นผิดจังหวะ (การเปลี่ยนแปลงของจังหวะการเต้นของหัวใจ) และภาวะหัวใจโตได้