



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

โรคแคนเดิ้ล

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยโรคและการรักษา

2.1 วินิจฉัยโรคนี้ได้อย่างไร?

ในขั้นแรกแพทย์จำเป็นต้องมีความสงสัยก่อนว่าผู้ป่วยเด็กดังกล่าวมีอาการแสดงของโรคนี้ เพราะโรคแคนเดิ้ลสามารถยืนยันการวินิจฉัยได้แค่การตรวจทางพันธุกรรม โดยการตรวจพบยีนที่ผิดปกติทั้งสองยีน แต่ละยีนมาจากพ่อและแม่แต่ละคน ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรมดังกล่าวอาจไม่สามารถทำได้ในทุกๆโรงพยาบาลระดับตติยภูมิ

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการอะไรที่สำคัญ?

การตรวจเลือดเพื่อดูค่าการอักเสบ ได้แก่ erythrocyte sedimentation rate (ESR), CRP, ปริมาณเม็ดเลือดขาว และไฟบริโนเจน (fibrinogen) สามารถใช้ประเมินความรุนแรงของภาวะการอักเสบและภาวะชืดของผู้ป่วยได้ นอกจากนี้การตรวจค่าการทำงานของตับยังใช้บอกว่าโรคส่งผลกระทบต่อตับหรือไม่ โดยการส่งตรวจดังกล่าวมักจะทำต่อเนื่องเป็นระยะถ้าค่าดังกล่าวใกล้เคียงหรือกลับสู่ปกติ ส่วนการส่งตรวจทางพันธุกรรมจำเป็นต้องใช้เลือดแต่ปริมาณไม่มาก

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้เนื่องจากเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

2.4 การรักษาามีวิธีอย่างไรบ้าง?

ในปัจจุบันนี้ยังไม่มีการรักษาใดที่มีประสิทธิภาพและเป็นมาตรฐานสำหรับโรคนี้ การใช้ยาสเตียรอยด์ขนาดสูง (1-2 มิลลิกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน) สามารถช่วยลดอาการทางผิวหนังได้ และอาการปวดข้อได้ แต่พบว่าเมื่อลดขนาดของยาลงจะทำให้มีอาการดังกล่าวกลับมากำเริบได้ ยาท้านฤทธิ์ TNF-alpha และยาท้าน IL-1 (อะนาคินรา) สามารถช่วยทำให้อาการต่างๆดีขึ้นชั่วคราวในคนไข้บางราย แต่อาจทำให้อาการกำเริบในคนไข้รายอื่นๆ

เช่นเดียวกับกับยากดภูมิคุ้มกันอื่นๆ ไม่ว่าจะเป็นโทซิลิซูแมบ ซึ่งมีประสิทธิผลไม่มากในโรคนี้
อย่างไรก็ตาม ณ ขณะนี้พบว่ามีการศึกษาทดลองการใช้ยายับยั้ง JAK-kinase (โทฟาซิทินิบ) ในโรคนี้

2.5 ผลข้างเคียงจากยาที่ใช้รักษาคืออะไร?

การใช้ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์สามารถทำให้เกิดผลข้างเคียงได้หลายอย่าง เช่น น้ำหนักเพิ่ม
ใบหน้าบวมและอารมณ์ที่เปลี่ยนแปลงไป โดยเฉพาะการใช้ยาดังกล่าวเป็นระยะเวลา
อาจจะทำให้เกิดการกดการเจริญเติบโต ภาวะกระดูกพรุน ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้
ยาต้านTNF เป็นยาชนิดใหม่ มีผลข้างเคียงที่อาจพบได้ ไม่ว่าจะเป็นโอกาสเสี่ยงในการติดเชื้อที่เพิ่มขึ้น
การกระตุ้นการเกิดโรคผิวหนัง และโอกาสการเป็นโรคทางระบบประสาทหรือโรคทางภูมิคุ้มกันอื่นๆ
นอกจากนี้ควรเฝ้าระวังโอกาสการเป็นโรคมะเร็งในอนาคต อย่างไรก็ตามในตอนนี้ยังไม่มีหลักฐานยืนยันทาง
สถิติที่แน่นอนว่ายาชนิดนี้จะเพิ่มความเสี่ยงในการเกิดโรคมะเร็ง

2.6 ควรให้การรักษานานจนถึงเมื่อไหร่?

โรคนี้ต้องรักษาตลอดชีวิต

2.7 มีการรักษาอื่นๆหรือการรักษาแพทย์ทางเลือกอื่นหรือไม่?

ยังไม่มีหลักฐานกล่าวถึงการรักษาแพทย์ทางเลือกในโรคแคนเดิ้ล

2.8 การตรวจเป็นระยะอะไรบ้างที่จำเป็นในโลกนี้?

ผู้ป่วยเด็กควรได้รับการตรวจติดตามอาการเป็นประจำ (อย่างน้อย 3 ครั้งต่อปี)

โดยกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่มเพื่อที่จะทำการรักษาและควบคุมโรค

ผู้ป่วยควรได้รับการตรวจเลือดและปัสสาวะอย่างน้อย 2 ครั้งต่อปี

2.9 โรคนี้คงอยู่นานแค่ไหน?

แคนเดิ้ลเป็นโรคที่รักษาไม่หายขาด

อย่างไรก็ดีอาการและความรุนแรงของโรคจะมีการเปลี่ยนแปลงตามระยะเวลาที่ผ่านมา

2.10 อะไรที่เป็นตัวบ่งชี้พยากรณ์โรคระยะยาว (ทำนายการดำเนินโรคและผลการรักษา)?

อายุเฉลี่ยในผู้ป่วยโรคนี้มักจะสั้นกว่าคนทั่วไป

และสาเหตุการเสียชีวิตเกิดขึ้นจากการอักเสบของอวัยวะหลายระบบ

นอกจากนี้คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยมักได้รับผลกระทบเนื่องจากการทำกิจกรรมได้ลดลง ใช้

ความเจ็บปวดและการเกิดการอักเสบที่รุนแรงเข้าไปมา

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายจากโรคนี้อย่างสมบูรณ์?
เป็นไปได้ เพราะโรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรม