



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

มาดริดคือโรคอะไร

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยโรคและการรักษา

2.1 วินิจฉัยโรคนี้ได้อย่างไร?

ในขั้นแรกแพทย์จำเป็นต้องมีความสงสัยก่อนว่าผู้ป่วยเด็กดังกล่าวมีอาการแสดงของโรคนี้ เพราะโรคมาดริดสามารถยืนยันการวินิจฉัยได้โดยการตรวจทางพันธุกรรม โดยการตรวจพบยีนที่ผิดปกติทั้งสองยีน แต่ละยีนมาจากพ่อและแม่แต่ละคน ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรมดังกล่าวอาจไม่สามารถทำได้ในทุกๆโรงพยาบาลระดับตติยภูมิ

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการอะไรบ้างที่สำคัญ?

การตรวจเลือดดูค่าอักเสบ เช่น erythrocyte sedimentation rate (ESR), CRP, ปริมาณเม็ดเลือดขาว และไฟบริโนเจน (fibrinogen)

สามารถใช้ประเมินความรุนแรงของภาวะการอักเสบและภาวะชืดของผู้ป่วยได้ โดยการส่งตรวจดังกล่าวมักจะทำต่อเนื่องเป็นระยะถ้าค่าดังกล่าวใกล้เคียงหรือกลับสู่ปกติ อย่างไรก็ตามการส่งตรวจทางพันธุกรรมใช้เลือดปริมาณไม่มาก

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคมาดริดอาจจะมีวิธีการรักษา (ดังคำอธิบายข้างล่าง) แต่ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้เนื่องจากเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

2.4 การรักษาวิธีอย่างไรบ้าง?

ในปัจจุบันนี้ยังไม่มีการรักษาที่เป็นมาตรฐานสำหรับโรคมาดริด อย่างไรก็ตามปกติ CRMO จะถูกรักษาโดยยาชนิดแรกด้วยยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ (NSAIDs) และการทำกายภาพเป็นสิ่งสำคัญในการป้องกันภาวะกล้ามเนื้อลีบจากการไม่ใช้งานและภาวะข้อติด ถ้า CRMO ไม่ตอบสนองต่อการรักษาด้วยยา NSAIDs สามารถนำยาคอร์ติโคสเตียรอยด์มาใช้เพื่อควบคุมอาการของ CRMO และอาการทางผิวหนัง อย่างไรก็ตาม

ามเนื่องจากเกิดผลข้างเคียงจากการใช้ยาดังกล่าวเป็นเวลานานจึงทำให้จำกัดการใช้ในผู้ป่วยเด็ก
ดังนั้นในปัจจุบันการตอบสนองที่ดีต่อยาต้านฤทธิ์ IL-1 ได้ถูกบรรยายในผู้ป่วยเด็กสองราย ส่วนภาวะ
CDA รักษาด้วยการให้เลือดถ้ามีข้อบ่งชี้

2.5 ผลข้างเคียงจากยาที่ใช้รักษาคืออะไร?

การใช้ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์ สามารถทำให้เกิดผลข้างเคียงได้หลายอย่าง เช่น น้ำหนักเพิ่ม
ใบหน้าบวมและอารมณ์ที่เปลี่ยนแปลงไป โดยเฉพาะการใช้ยาดังกล่าวเป็นระยะเวลานาน
อาจจะทำให้เกิดการกดการเจริญเติบโต ภาวะกระดูกพรุน ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้
นอกจากนี้ปัญหาที่พบบ่อยจากการให้ยาอะนาคินรา
คือการเจ็บบริเวณตำแหน่งที่ฉีดยากลับกับการเจ็บจากการโดนแมลงต่อย
โดยเฉพาะอาการปวดในช่วงสัปดาห์แรกของการรักษา และผู้ป่วยที่ได้รับยาอะนาคินรา หรือยา
คานาคินูแมบ อาจจะเพิ่มความเสี่ยงในการติดเชื้อที่มากขึ้น

2.6 ควรให้การรักษานานจนถึงเมื่อไหร่?

โรคนี้ต้องรักษาตลอดชีวิต

2.7 มีการรักษาร่วมอื่นๆหรือการรักษาแพทย์ทางเลือกอื่นหรือไม่?

ยังไม่มีหลักฐานกล่าวถึงการรักษาอื่นๆในโรคนี้

2.8 การตรวจเป็นระยะอะไรบ้างที่จำเป็น?

ผู้ป่วยเด็กควรได้รับการตรวจติดตามอาการเป็นประจำ (อย่างน้อย 3 ครั้งต่อปี)
โดยกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่มเพื่อรักษาและควบคุมอาการของโรค
นอกจากนี้ควรได้รับการตรวจดูปริมาณเม็ดเลือด (CBC) และค่าอักเสบเป็นระยะเพื่อประเมินว่าผู้ป่วยจำ
เป็นต้องได้รับเลือดหรือสามารถควบคุมการอักเสบได้ดีแค่ไหน

2.9 โรคนี้คงอยู่นานแค่ไหน?

โรคนี้เป็นโรคที่รักษาไม่หายขาด

อย่างไรก็ดีอาการและความรุนแรงของโรคจะเปลี่ยนแปลงไปตามระยะเวลาที่ผ่านมา

2.10 อะไรที่เป็นตัวบ่งชี้การพยากรณ์โรคระยะยาว (ทำนายการดำเนินโรคและผลการรักษา)?

การพยากรณ์โรคระยะยาวขึ้นอยู่กับความรุนแรงของอาการ

โดยเฉพาะอาการที่เกิดจากการสร้างเม็ดเลือดที่ผิดปกติและภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้น

หากผู้ป่วยโรคนี้ไม่ได้รับการรักษาที่เหมาะสมจะส่งผลทำให้คุณภาพชีวิตแย่ลง

เนื่องจากอาการปวดเป็นๆหายๆ ภาวะซีดเรื้อรัง และผลข้างเคียง เช่น
ภาวะข้อติดและกล้ามเนื้อลีบจากการไม่ได้ใช้งาน

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายจากโรคนี้อย่างสมบูรณ์?
เป็นไปได้ เพราะโรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรม