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

โรคไข้กลับซ้ำที่สัมพันธ์กับ cryopyrin หรือโรค CAPS

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 วินิจฉัยโรคได้อย่างไร?

การวินิจฉัยโรค CAPS
ขึ้นกับอาการและอาการแสดงของโรคก่อนจะยืนยันด้วยผลการตรวจทางพันธุกรรม
การวินิจฉัยแยกโรคระหว่าง FCAS และ MWS หรือ MWS และ CINCA/NOMID
ค่อนข้างยากเพราะมีอาการและอาการแสดงที่คาบเกี่ยวกัน การตรวจตา (โดยเฉพาะอย่างยิ่งตรวจด้วย fundoscopy), การตรวจน้ำไขสันหลัง (ด้วยการเจาะน้ำในหลังไปตรวจ)
และการตรวจทางรังสีมีส่วนช่วยในการแยกโรคเหล่านี้ออกจากกัน

2.2 โรคนี้รักษาได้ให้หายได้หรือไม่?

โรค CAPS เป็นโรคที่รักษาไม่หายเนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม
อย่างไรก็ตามปัจจุบันได้มีการศึกษาถึงสาเหตุของโรคมากขึ้น จึงมีการพัฒนายาชนิดใหม่ๆ
เพื่อจะรักษาและควบคุมอาการโรค CAPS ปัจจุบันกำลังมีการศึกษาถึงผลข้างเคียงระยะยาวจากยา

2.3 การรักษาประกอบไปด้วยอะไรบ้าง?

การศึกษาวิจัยในปัจจุบันทางพันธุกรรมและพยาธิวิทยาของโรค CAPS
พบว่ามีโปรตีนชนิดหนึ่งที่มีอิทธิพลกับการอักเสบมาก คือ IL-1
ถูกสร้างเพิ่มขึ้นมากในภาวะนี้และพบว่าโปรตีนชนิดนี้มีบทบาทมากในช่วงระยะแรกของโรค
ปัจจุบันมียาหลายชนิดที่มีฤทธิ์ต้าน IL-1 (ยับยั้ง IL-1) ซึ่งยังอยู่ในระหว่างการพัฒนา
ยาชนิดแรกในกลุ่มนี้ที่ใช้รักษาโรคนี้คือ อะนาคินรา
ซึ่งแสดงให้เห็นว่ามีประสิทธิผลที่ดีในการควบคุมการอักเสบ ผื่น ไข้
อาการปวดและอ่อนเพลียซึ่งเป็นอาการของโรค CAPS
นอกจากนี้การรักษานี้ยังได้ผลดีในการรักษาอาการทางระบบประสาทอีกด้วย
ในบางภาวะอาจจะช่วยทำให้อาการหูหนวกดีขึ้นและช่วยควบคุมภาวะ amyloidosis ได้ด้วย
แต่ยาชนิดนี้ไม่ได้ช่วยเรื่องกระดูกที่เจริญเติบโตเร็วกว่าปกติ อย่างไรก็ตามขนาดของยาที่ใช้ขึ้นกับความรุ

นแรงของโรคในผู้ป่วยแต่ละรายและควรจะให้การรักษาตั้งแต่ในระยะเริ่มแรกก่อนที่จะเกิดการอักเสบเรื้อรังและทำให้เกิดการทำลายของอวัยวะต่างๆ ที่ไม่สามารถกลับมาเป็นปกติได้ เช่น หูหนวกหรือภาวะ amyloidosis การบริหารยาต้องฉีดชั้นใต้ผิวหนังทุกวัน สามารถพบอาการบวมแดงได้ในบริเวณที่ฉีด และจะหายได้เองเมื่อเวลาผ่านไป ริโลนาเซป เป็นยาอีกชนิดหนึ่งที่มีฤทธิ์ต้าน IL-1 ซึ่งได้รับการอนุมัติโดยองค์กรอาหารและยาของประเทศสหรัฐอเมริกา (Food and Drug Administration in USA หรือ FDA) สำหรับผู้ป่วยที่อายุมากกว่า 11 ปี ขึ้นไปที่เป็นโรค FCAS หรือ MWS การบริหารยาชนิดนี้ คือใช้วิธีฉีดเข้าใต้ผิวหนังสัปดาห์ละครั้ง ส่วน คานาคินูแมบ เป็นยาอีกชนิดที่มีฤทธิ์ต้าน IL-1
ล่าสุดเพิ่งได้รับการอนุมัติจากองค์กรอาหารและยาของประเทศสหรัฐอเมริกา (FDA) และประเทศแถบยุโรป (European Medicines Agency หรือ EMA) ให้ใช้รักษาโรค CAPS ได้ในผู้ป่วยที่มีอายุ 2 ปีขึ้นไป ในผู้ป่วย MWS ยาชนิดนี้แสดงให้เห็นถึงประสิทธิผลที่ดีในการควบคุมการอักเสบ โดยใช้วิธีฉีดเข้าชั้นใต้ผิว หนังทุก 4 ถึง 8 สัปดาห์ เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรมการรักษาด้วยยาต้านฤทธิ์ IL-1 ต้องใช้เวลานาน ถึงแม้จะไม่ได้ให้ยาชนิดนี้ตลอดชีวิตก็ตาม

2.4 โรคนี้เป็นนานแค่ไหน?

โรค CAPS เป็นโรคที่เป็นตลอดชีวิต

2.5 มีการพยากรณ์โรคระยะยาวเป็นอย่างไร?

การพยากรณ์ระยะยาวของโรค FCAS ค่อนข้างดีแต่จะมีผลกระทบต่อคุณภาพชีวิตเวลาอาการไข้กำเริบ ส่วนในโรค MWS การพยากรณ์โรคระยะยาวขึ้นกับภาวะ amyloidosis และการทำงานของไตที่ลดลงและหูหนวกเป็นภาวะแทรกซ้อนที่พบได้บ่อยเช่นกัน ในผู้ป่วยโรค CINCA จะมีการเจริญเติบโตที่ผิดปกติในช่วงที่มีการดำเนินของโรค
การพยากรณ์โรคระยะยาวขึ้นกับอาการทางระบบประสาทและทางข้อว่ารุนแรงหรือไม่ เนื่องจากการเจริญเติบโตของกระดูกที่มากกว่าปกติทำให้เกิดภาวะทุพลภาพ ในผู้ป่วยบางรายอาจตายตั้งแต่แรกเกิดหากมีอาการรุนแรง การรักษาด้วยยาต้าน IL-1 ช่วยบรรเทาอาการของโรคในกลุ่ม CAPS และให้การพยากรณ์โรคที่ดีขึ้น