



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

FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 โรคนี้วินิจฉัยอย่างไร?

โดยทั่วไปแนวทางการวินิจฉัยเป็นดังนี้

เมื่อมีอาการที่สงสัย สามารถสงสัยโรค FMF ได้เมื่อเด็กมีอาการของโรคกำเริบอย่างน้อย 3 ครั้ง ควบคู่กับประวัติเกี่ยวกับเชื้อชาติของเด็ก ญาติที่มีอาการคล้ายคลึงกันหรือมีการทำงานของไตบกพร่อง ผู้ปกครองควรถูกถามเกี่ยวกับรายละเอียดอาการของโรคกำเริบในช่วงที่ผ่านมา

การติดตาม เด็กที่สงสัยโรค FMF ควรได้รับการติดตามอย่างใกล้ชิดก่อนได้รับการวินิจฉัยที่แน่นอน ในระหว่างที่ติดตาม ถ้าเป็นไปได้

ผู้ป่วยควรได้รับการตรวจร่างกายอย่างละเอียดและตรวจเลือดเพื่อดูการอักเสบในช่วงที่มีอาการกำเริบ โดยทั่วไปผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการเหล่านี้จะผิดปกติในช่วงที่โรคกำเริบและกลับมากปกติหรือใกล้เคียงปกติหลังจากอาการหายไป เกณฑ์การวินิจฉัยได้ถูกสร้างขึ้นเพื่อช่วยในการวินิจฉัยโรค FMF

แต่เป็นไปได้ยากที่จะเจอเด็กที่อยู่ในช่วงโรคกำเริบด้วยเหตุผลต่างๆ

ดังนั้นจึงให้ผู้ปกครองเขียนบันทึกและบรรยายสิ่งที่เกิดขึ้น

และไปตรวจเลือดทางห้องปฏิบัติการที่โรงพยาบาลใกล้บ้าน

การตอบสนองต่อการรักษาด้วยยาโคลชิซิน

เด็กที่มีอาการและผลตรวจทางห้องปฏิบัติการเข้าได้กับการวินิจฉัยโรค FMF

จะได้รับการรักษาด้วยยาโคลชิซินเป็นระยะเวลาประมาณ 6 เดือน แล้วประเมินอาการซ้ำ ถ้าเป็น FMF

การกำเริบของโรคจะหยุดทันทีหรือลดจำนวน ความรุนแรง และระยะเวลา

หลังจากได้ให้การรักษามาขึ้นตอนข้างต้นแล้ว จะสามารถให้การวินิจฉัย FMF

และให้การรักษาด้วยยาโคลชิซินตลอดชีวิตได้

เนื่องด้วย FMF มีผลต่อระบบหลายระบบในร่างกาย แพทย์ผู้เชี่ยวชาญในสาขาต่างๆ

จึงเข้ามามีส่วนร่วมในการวินิจฉัยและรักษา นั้นรวมถึงกุมารแพทย์ทั่วไป

กุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่ม แพทย์โรคไต และแพทย์โรคทางเดินอาหาร

การตรวจวิเคราะห์ยีน เมื่อไม่นานมานี้ ได้มีการพัฒนาการตรวจวิเคราะห์ยีนของผู้ป่วย เพื่อให้แน่ใจว่าผู้ป่วยมียีนที่กลายพันธุ์ซึ่งเป็นสาเหตุของการเกิด FMF การวินิจฉัยทางคลินิกของโรค FMF ได้รับการยืนยันแน่นอนถ้าผู้ป่วยมียีนกลายพันธุ์ 2 ชุด โดยได้จากบิดา 1 ชุดและมารดา 1 ชุด อย่างไรก็ตามยีนที่มีการกลายพันธุ์พบได้ประมาณร้อยละ 70-80 ของผู้ป่วย FMF นั้นหมายความว่าผู้ป่วย FMF บางรายมียีนกลายพันธุ์เพียง 1 ชุดหรือไม่มียีนกลายพันธุ์เลย ดังนั้นการวินิจฉัยโรคนี้อาจต้องอาศัยอาการทางคลินิกเป็นหลัก อีกทั้งการวิเคราะห์ยีนอาจทำไม่ได้ในทุกโรงพยาบาล

ไข้และปวดท้องเป็นอาการที่พบได้บ่อยมากในเด็ก ดังนั้นจึงไม่ใช่เรื่องง่ายที่จะวินิจฉัยโรค FMF แม้จะเป็นกลุ่มประชากรที่มีความเสี่ยงสูง อาจต้องใช้เวลาหลายปีก่อนที่จะวินิจฉัยได้ การวินิจฉัยที่ล่าช้าอาจลดลงเนื่องจากมีความเสี่ยงในการเกิดโรคอะไมลอยโดซิสมากขึ้นในคนที่ไม่ได้รับการรักษามีโรคอีกหลายโรคที่ทำให้เกิดไข้ ปวดท้อง และปวดข้อต่างๆ

บางโรคก็เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมและมีอาการทางคลินิกบางอย่างที่เหมือนกัน อย่างไรก็ตามแต่ละโรคก็มีลักษณะทางคลินิกและผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการที่เป็นลักษณะเฉพาะ

2.2 ความสำคัญของการตรวจทางห้องปฏิบัติการคืออะไร?

การตรวจทางห้องปฏิบัติการมีความสำคัญในการวินิจฉัยโรค FMF การตรวจเลือด เช่น ตรวจค่าอักษะ ESR (erythrocyte sedimentation rate), ค่าอักษะ CRP การตรวจนับจำนวนเม็ดเลือด (whole blood count) และไฟบริโนเจน (fibrinogen) ในช่วงที่มีอาการกำเริบ (อย่างน้อย 24-48 ชั่วโมงหลังจากเริ่มมีอาการ) เพื่อประเมินดูการอักษะ

การตรวจเหล่านี้จะทำซ้ำหลังจากเด็กอยู่ในช่วงที่ไม่มีอาการผิดปกติใดเพื่อดูว่าผลต่างๆ กลับมาสู่ค่าปกติหรือใกล้เคียงปกติหรือไม่ ประมาณ 1 ใน 3 ของผู้ป่วยจะมีผลตรวจกลับสู่ค่าปกติที่เหลืออีก 2 ใน 3 ผลการตรวจจะมีค่าลดลงอย่างมากแต่ยังคงสูงกว่าค่าปกติ

ใช้เลือดปริมาณน้อยในการตรวจวิเคราะห์ยีน

เด็กที่ได้รับการการรักษาด้วยยาโคลชิซินตลอดชีวิตต้องได้รับการตรวจเลือดและปัสสาวะปีละ 2 ครั้งเพื่อติดตามอาการและเฝ้าระวังผลข้างเคียงจากยา

การเก็บปัสสาวะส่งตรวจนั้นเพื่อดูว่ามีโปรตีนและเม็ดเลือดแดงหรือไม่

อาจพบว่าการเปลี่ยนแปลงชั่วคราวในช่วงที่โรคกำเริบ

แต่ถ้าพบมีการเพิ่มขึ้นของโปรตีนในปัสสาวะอย่างต่อเนื่องควรนึกถึงโรคอะไมลอยโดซิส

แพทย์อาจทำการตัดชิ้นเนื้อบริเวณลำไส้ตรงหรือไตส่งตรวจ

การตัดชิ้นเนื้อบริเวณลำไส้ตรงสามารถทำได้ง่าย ถ้าทำแล้วไม่พบว่ามีโปรตีนอะไมลอย อาจจำเป็นต้องทำการตัดชิ้นเนื้อไตตรวจเพื่อยืนยันการวินิจฉัยโรคซึ่งเด็กต้องนอนในโรงพยาบาลเพื่อทำหัตถการ ชิ้นเนื้อที่ได้จะถูกนำไปย้อมสีและตรวจหาการสะสมของโปรตีนอะไมลอย

2.3 โรคนี้สามารถรักษาหรือทำให้หายขาดได้หรือไม่?

FMF ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้ แต่รักษาได้ด้วยการให้ยาโคลชิซินทานตลอดชีวิต เพื่อป้องกันหรือลดการเกิดโรคกำเริบซ้ำๆ และป้องกันการเกิดโรคอะไมลอยโดซิส ถ้าผู้ป่วยหยุดทานยา โรคจะกำเริบและเพิ่มความเสี่ยงในการเกิดโรคอะไมลอยโดซิสตามมา

2.4 รักษาอย่างไร?

การรักษาของ FMF นั้นทำได้ง่าย ราคาไม่แพง

และไม่ทำให้เกิดผลข้างเคียงจากการใช้ยาที่รุนแรงหากใช้ยาในขนาดที่ถูกต้อง ในปัจจุบันยาโคลชิซินซึ่งเป็นผลิตภัณฑ์ที่ได้จากธรรมชาติเป็นยาตัวแรกๆ ที่เลือกใช้เพื่อป้องกันการกำเริบของโรค FMF

หลังจากได้การวินิจฉัยแล้ว เด็กต้องรับประทานยานี้ไปตลอดชีวิต

ถ้ารับประทานยาอย่างถูกต้องและเหมาะสม จะลดโอกาสในการเกิดโรคกำเริบได้ถึงร้อยละ 60 ของผู้ป่วย ส่วนการตอบสนองต่อยาเพียงบางส่วนพบได้ร้อยละ 30 ของผู้ป่วย

และยาอาจไม่ได้ผลเลยพบในผู้ป่วยร้อยละ 5-10

การรักษาไม่เพียงแต่ลดการกำเริบของโรค แต่ยังลดความเสี่ยงในการเกิดโรคอะไมลอยโดซิส

ดังนั้นจึงเป็นสิ่งสำคัญที่แพทย์ควรอธิบายให้ผู้ปกครองและเด็กฟังเข้าใจ

เกี่ยวกับความสำคัญในการรับประทานยาให้ตรงตามที่แพทย์สั่ง

ซึ่งการให้ความร่วมมือในการรักษาเป็นสิ่งที่สำคัญมาก ถ้าสามารถทำได้

เด็กจะสามารถใช้ชีวิตได้ตามปกติและมีอายุขัยตามปกติ

นอกจากนี้ผู้ปกครองไม่ควรปรับขนาดยาเองโดยไม่ปรึกษาแพทย์

ขนาดของยาโคลชิซินไม่ควรเพิ่มในช่วงที่พังกายจากโรคกำเริบ เนื่องจากไม่ได้เพิ่มประสิทธิภาพ

และวัตถุประสงค์ในการให้ยาคือเพื่อป้องกันการกำเริบของโรค

สารชีวภาพมีข้อบ่งชี้ในคนที่ไม่ตอบสนองต่อยาโคลชิซิน

2.5 ผลข้างเคียงของการใช้ยาคืออะไร?

การที่ต้องรับประทานยาตลอดชีวิตนั้นไม่ใช่เรื่องง่ายที่เด็กจะยอมรับได้

อีกทั้งผู้ปกครองมักกังวลเกี่ยวกับผลข้างเคียงจากการใช้ยาโคลชิซิน

ซึ่งยานี้เป็นยาที่ปลอดภัยและมีผลข้างเคียงน้อย โดยผลข้างเคียงที่พบบ่อยที่สุดคือถ่ายเหลว

และมักแก้ไขได้ด้วยการลดขนาดของยาลง

เด็กบางคนไม่สามารถรับประทานยาในขนาดที่แพทย์สั่งได้เนื่องจากมีอาการถ่ายเหลว

จึงควรลดขนาดยาลงจนกว่าดีขึ้น แล้วค่อยๆ เพิ่มขนาดยาทีละน้อยจนได้ขนาดยาที่เหมาะสม

นอกจากนี้ควรลดการทานอาหารที่มีน้ำตาลแลคโตสประมาณ 3

สัปดาห์และอาการทางระบบทางเดินอาหารหายไป

ผลข้างเคียงอื่นๆ ได้แก่ คลื่นไส้ อาเจียน ปวดท้องแบบบีบๆ น้อยรายที่อาจเจอกล้ามเนื้ออ่อนแรง

การตรวจเลือดอาจพบจำนวนเม็ดเลือดแดง เม็ดเลือดขาว และเกล็ดเลือดลดลงได้

แต่จะเพิ่มขึ้นเมื่อลดขนาดยาลง

2.6 ควรให้การรักษาไปนานเท่าไร?

ผู้ป่วย FMF ต้องได้รับยาเพื่อป้องกันไม่ให้โรคกำเริบตลอดชีวิต

2.7 มีการรักษาแบบการแพทย์ทางเลือกหรือไม่?

ไม่มีการรักษาแบบการแพทย์ทางเลือกสำหรับโรค FMF

2.8 การตรวจอะไรบ้างที่มีความจำเป็นในการติดตามโรค?

เด็กที่ได้รับการรักษาควรได้รับการตรวจเลือดและปัสสาวะอย่างน้อยปีละ 2 ครั้ง

2.9 โรคนี้เป็นนานแค่ไหน?

โรค FMF เป็นโรคที่เป็นตลอดชีวิต

2.10 การพยากรณ์โรคระยะยาวเป็นอย่างไร? (ผลลัพธ์และการดำเนินโรค)

ถ้าได้รับการรักษาที่เหมาะสมด้วยการรับประทานยาโคลชิซินตลอดชีวิต เด็กโรคนี้จะใช้ชีวิตได้ตามปกติ แต่ถ้ามีการวินิจฉัยล่าช้าหรือขาดความร่วมมือที่ดีในการรักษา ความเสี่ยงในการเกิดโรคอะไมลอยโดซิสจะเพิ่มขึ้น ซึ่งทำให้การพยากรณ์โรคแย่มาก ส่วนเด็กที่เกิดโรคอะไมลอยโดซิสแล้วอาจต้องการการปลูกถ่ายไต ปัญหาเรื่องการเจริญเติบโตที่ล่าช้าไม่ใช่ปัญหาหลักของโรค FMF

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายจากโรค?

เป็นไปได้ เพราะโรคนี้เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม อย่างไรก็ตามการรักษาด้วยการรับประทานยาโคลชิซินตลอดชีวิตทำให้ผู้ป่วยมีโอกาสที่จะใช้ชีวิตได้ตามปกติโดยไม่ถูกจำกัดการทำกิจกรรม และไม่เพิ่มความเสี่ยงในการเกิดโรคอะไมลอยโดซิส