



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

โรคแคนเดิล

ฉบับแปลของ 2016

1. แคนเดิลคืออะไร

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,

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

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 (การเป็นพาหะของโรคคือการมียีนผิดปกติแค่หนึ่งยีนแต่ไม่มีอาการของโรค) กล่าวโดยสรุปคือ บิดาและมารดาที่มีลูกคนแรกเป็นโรคแคนเดิ้ล จะมีความเสี่ยงร้อยละ 25 ในลูกคนที่สองที่จะมีโอกาสเป็นโรคนี้ และสามารถตรวจว่าลูกคนที่สองนี้จะป็นโรคแคนเดิ้ลหรือไม่โดยการทดสอบระหว่างตั้งครรภ์

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 ไม่ว่าจะเป็นเยื่อตาอักเสบ, เยื่อบนผนังลูกตาอักเสบเป็นตุ่มนูน, กระดูกอ่อนที่หูหรือจมูกอักเสบ และการมีการอักเสบของเยื่อหุ้มสมองโดยไม่ได้มีสาเหตุมาจากการติดเชื้อ โดยภาวะไขมันสะสมผิดปกตินั้นมักค่อยๆเป็นมากขึ้นเรื่อยๆและไม่สามารถรักษาให้หายขาด

1.7 โรคนี้มีภาวะแทรกซ้อนอะไรบ้าง?

ผู้ป่วยเด็กทารกและเด็กเล็กที่เป็นโรคแคนเดิ้ลมักจะมีตับโตในภายหลัง และค่อยๆสูญเสียไขมันตามตัวและมวลกล้ามเนื้อ ปัญหาอื่นๆที่พบได้ คือ ภาวะหัวใจโต หัวใจเต้นผิดจังหวะ และข้อติดได้ในอนาคต

1.8 โรคนี้เป็นเหมือนกันในผู้ป่วยทุกคนหรือไม่?

ในผู้ป่วยเด็กทุกคนที่เป็นโรคนี้มักจะมีอาการค่อนข้างรุนแรง อย่างไรก็ตามอาการอาจไม่เหมือนกันในผู้ป่วยแต่ละราย แม้แต่ในครอบครัวเดียวกันผู้ป่วยเด็กแต่ละคนไม่จำเป็นต้องมีอาการเช่นเดียวกัน

1.9 โรคนี้ในเด็กและผู้ใหญ่มีความแตกต่างกันหรือไม่?

เนื่องจากโรคนี้จะมีความรุนแรงเพิ่มขึ้นเรื่อยๆตามเวลาที่ผ่านมา ทำให้อาการของโรคในเด็กมีความแตกต่างจากที่ตรวจพบในผู้ใหญ่ ส่วนมากแล้วในผู้ป่วยเด็กมักมาด้วยอาการไข้เป็นๆหายๆ การเจริญเติบโตหยุดชะงัก ลักษณะหน้าตาและผิวน้ำเหลืองๆที่จำเพาะ ต่อมาจึงค่อยๆมีอาการของกล้ามเนื้อลีบ ข้อติด และไขมันสะสมผิดปกติที่ผิวหนังในวัยเด็กทารกตอนปลายหรือพบได้ในวัยผู้ใหญ่ นอกจากนี้ผู้ป่วยที่เป็นผู้ใหญ่มีโอกาสเกิดภาวะหัวใจเต้นผิดจังหวะ (การเปลี่ยนแปลงของจังหวะการเต้นของหัวใจ) และภาวะหัวใจโตได้

2. การวินิจฉัยโรคและการรักษา

2.1 วินิจฉัยโรคนี้ได้อย่างไร?

ในขั้นแรกแพทย์จำเป็นต้องมีความสงสัยก่อนว่าผู้ป่วยเด็กดังกล่าวมีอาการแสดงของโรคนี้ เพราะโรคแคนดิดสามารถยืนยันการวินิจฉัยได้แค่การตรวจทางพันธุกรรม โดยการตรวจพบยีนที่ผิดปกติทั้งสองยีน แต่ละยีนมาจากพ่อและแม่แต่ละคน ซึ่งการตรวจทางพันธุกรรมดังกล่าวอาจไม่สามารถทำได้ในทุกๆโรงพยาบาลระดับตติยภูมิ

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการอะไรที่สำคัญ?

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

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้เนื่องจากเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม

2.4 การรักษาวิธีอย่างไรบ้าง?

ในปัจจุบันนี้ยังไม่มีการรักษาใดที่มีประสิทธิภาพและเป็นมาตรฐานสำหรับโรคนี้ การใช้ยาสเตียรอยด์ขนาดสูง (1-2 มิลลิกรัมต่อกิโลกรัมต่อวัน) สามารถช่วยลดอาการทางผิวหนังได้ และอาการปวดข้อได้ แต่พบว่าเมื่อลดขนาดของยาลงจะทำให้อาการดังกล่าวกลับมากำเริบได้ ยาต้านฤทธิ์ TNF-alpha และยาต้าน IL-1 (อะนาคินรา)

สามารถช่วยทำให้อาการต่างๆดีขึ้นชั่วคราวในคนไข้บางราย แต่อาจทำให้อาการกำเริบในคนไข้รายอื่นๆ เช่นเดียวกันกับยากดภูมิคุ้มกันอื่นๆ ไม่ว่าจะเป็นโทซิลิซูแมบ ซึ่งมีประสิทธิผลไม่มากในโรคนี้ อย่างไรก็ตาม ณ ขณะนี้พบว่ามีการศึกษาทดลองการใช้ยายับยั้ง JAK-kinase (โทฟาซิทิโนบ) ในโรคนี้

2.5 ผลข้างเคียงจากยาที่ใช้รักษาคืออะไร?

การใช้ยาคอร์ติโคสเตียรอยด์สามารถทำให้เกิดผลข้างเคียงได้หลายอย่าง เช่น น้ำหนักเพิ่ม ใบน้ำบวมและอารมณ์ที่เปลี่ยนแปลงไป โดยเฉพาะการใช้ยาดังกล่าวเป็นระยะเวลานาน อาจจะทำให้เกิดการกดการเจริญเติบโต ภาวะกระดูกพรุน ความดันโลหิตสูงและเบาหวานได้ ยาต้านTNF เป็นยาชนิดใหม่ มีผลข้างเคียงที่อาจพบได้ ไม่ว่าจะเป็นโอกาสเสี่ยงในการติดเชื้อที่เพิ่มขึ้น การกระตุ้นการเกิดโรคผิวหนัง และโอกาสการเป็นโรคทางระบบประสาทหรือโรคทางภูมิคุ้มกันอื่นๆ นอกจากนี้ควรเฝ้าระวังโอกาสการเป็นโรคมะเร็งในอนาคต อย่างไรก็ตามขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานยืนยันทางสถิติที่แน่นอนว่ายาชนิดนี้จะเพิ่มความเสี่ยงในการเกิดโรคมะเร็ง

2.6 ควรให้การรักษานานจนถึงเมื่อไหร่?

โรคนี้ต้องรักษาตลอดชีวิต

2.7 มีการรักษาร่วมอื่นหรือการรักษาแพทย์ทางเลือกอื่นหรือไม่?

ยังไม่มีหลักฐานกล่าวถึงการรักษาแพทย์ทางเลือกในโรคแคนเดิล

2.8 การตรวจเป็นระยะอะไรบ้างที่จำเป็นในโลกนี้?

ผู้ป่วยเด็กควรได้รับการตรวจติดตามอาการเป็นประจำ (อย่างน้อย 3 ครั้งต่อปี) โดยกุมารแพทย์โรคข้อและรูมาติสซั่มเพื่อที่จะทำการรักษาและควบคุมโรค
ผู้ป่วยควรได้รับการตรวจเลือดและปัสสาวะอย่างน้อย 2 ครั้งต่อปี

2.9 โรคนี้คงอยู่นานแค่ไหน?

แคนเดิลเป็นโรคที่รักษาไม่หายขาด

อย่างไรก็ดีอาการและความรุนแรงของโรคจะมีการเปลี่ยนแปลงตามระยะเวลาที่ผ่านมา

2.10 อะไรที่เป็นตัวบ่งชี้การพยากรณ์โรคระยะยาว (ทำนายการดำเนินโรคและผลการรักษา)?

อายุเฉลี่ยในผู้ป่วยโรคนี้มักจะสั้นกว่าคนทั่วไป
และสาเหตุการเสียชีวิตเกิดขึ้นจากการอักเสบของอวัยวะหลายระบบ
นอกจากนี้คุณภาพชีวิตของผู้ป่วยมักได้รับผลกระทบเนื่องจากการทำกิจกรรมได้ลดลง ไข้
ความเจ็บปวดและการเกิดการอักเสบที่รุนแรงซ้ำไปมา

2.11 เป็นไปได้หรือไม่ที่จะหายจากโรคนี้อย่างสมบูรณ์?

เป็นไปไม่ได้ เพราะโรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรม

3. การใช้ชีวิตประจำวัน

3.1 โรคนี้มีผลกระทบต่อชีวิตประจำวันของผู้ป่วยและครอบครัวอย่างไร?

โดยมากผู้ป่วยเด็กและครอบครัวจะประสบปัญหาตั้งแต่ก่อนการได้รับการวินิจฉัยโรค

ในผู้ป่วยเด็กบางรายจำเป็นต้องปรับตัวให้เข้ากับการมีกระดูกผิดปกติ

ซึ่งเป็นปัญหาที่รุนแรงและส่งผลต่อการใช้ชีวิตประจำวันตามปกติ

นอกจากนี้ปัญหาอีกด้านหนึ่งที่ผู้ป่วยต้องเผชิญคือ ด้านจิตใจที่ต้องยอมรับการรักษาโรคนี้ไปตลอดชีวิต

จึงมีความสำคัญยิ่งในการให้ความรู้ที่ถูกต้องแก่ผู้ป่วยและผู้ปกครอง

3.2 ไปโรงเรียนได้หรือไม่?

การศึกษาเล่าเรียนตามปกติอย่างต่อเนื่องเป็นสิ่งที่จำเป็นในผู้ป่วยเด็กที่เป็นโรคเรื้อรัง

แม้ว่าบางครั้งจะมีปัจจัยบางอย่างทำให้เกิดปัญหาขัดขวางการเข้าเรียนก็ตาม

โดยคุณครูควรได้รับรู้ถึงความต้องการพิเศษบางอย่างในผู้ป่วย เพื่อที่จะสนับสนุนร่วมกับผู้ปกครองให้ผู้ป่วยเด็กโรคนี้สามารถเข้าร่วมกิจกรรมต่างๆ ในโรงเรียนเช่นเดียวกับเพื่อนคนอื่นๆ ให้มากที่สุด

ทั้งนี้ไม่ใช่เพียงคาดหวังแต่ให้ผู้ป่วยประสบความสำเร็จทางการศึกษา

แต่เพื่อให้เด็กเหล่านั้นรู้สึกถึงการถูกยอมรับในสังคมทั้งจากเพื่อนและผู้ใหญ่คนอื่นๆ โดยการกระทำความดีกล่าวจะปูพื่นนำไปสู่การใช้ชีวิตในโลกภายนอกในอนาคตและเป็นจุดมุ่งหมายหนึ่งในการดูแลผู้ป่วยโรคเรื้อรังอย่างเป็นองค์รวม

3.3 เล่นกีฬาได้หรือไม่?

การเล่นกีฬาจัดว่าเป็นส่วนหนึ่งที่สำคัญในการดำเนินชีวิตประจำวันตามปกติของเด็ก

เพราะหนึ่งในจุดประสงค์ของการดูแลผู้ป่วยโรคนี้คือ

การสนับสนุนให้เด็กสามารถใช้ชีวิตได้ตามปกติเช่นเดียวกับเพื่อนโดยไม่รู้สึกละแวก

ดังนั้นการเข้าร่วมกิจกรรมต่างๆ ควรทำตามแต่ที่ผู้ป่วยสามารถทำได้

อย่างไรก็ตามการจำกัดการออกกำลังกายหรือการหยุดพักอาจจะจำเป็นในช่วงโรคมีการกำเริบ

3.4 ควรกินอาหารอะไร?

ไม่มีอาหารใดแนะนำเป็นพิเศษสำหรับโรคนี้

3.5 สภาพภูมิอากาศมีผลต่อการดำเนินโรคหรือไม่?

สภาพภูมิอากาศไม่มีผลต่อการดำเนินโรคแคนเดิ้ล

3.6 เด็กสามารถรับวัคซีนได้หรือไม่?

ได้ อย่างไรก็ตามบิดาและมารดาต้องปรึกษาแพทย์ก่อนเสมอหากจะฉีดวัคซีนชนิดเชื้อเป็น

3.7 ควรปฏิบัติตัวอย่างไรเกี่ยวกับชีวิตทางเพศ การตั้งครรภ์ และการคุมกำเนิด?

จนกระทั่งปัจจุบันนี้ยังไม่มีข้อมูลเกี่ยวกับเรื่องดังกล่าวในคนไข้ผู้ใหญ่ที่เป็นโรคนี้ในบทความทางการแพทย์ โดยหลักการทั่วไปเช่นเดียวกับโรคการอักเสบอื่นๆ ผู้ป่วยควรจะได้รับ การวางแผนก่อนการตั้งครรภ์ เพื่อปรับเปลี่ยนการรักษาเนื่องจากยาหรือสารชีวภาพที่ใช้ในการรักษาอาจทำให้เกิดผลข้างเคียงต่อทารกในครรภ์ได้