

โรคสมองฝ่อ (ENCEPHALOPATHY, CREUTZFELDT-JAKOB DISEASE, SUBACUTE SPONGIFORM)



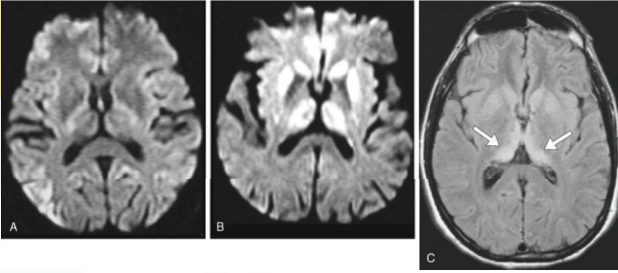
1. **ลักษณะโรค :** เป็นกลุ่มโรคทางสมอง ทำให้เกิดการเสื่อมสภาพของเนื้อเยื่อสมอง สาเหตุของโรคนี้เชื่อว่าเกิดจากโปรตีนที่มีรูปร่างที่ผิดปกติไป เรียกว่า “พรีออน” (prion) โรคพรีออน (prion disease) ที่เกิดขึ้นในมนุษย์นั้น ขณะนี้มีอยู่ด้วยกัน 4 โรค คือ
 - ❖ ครอยท์ซเฟลด์-เจคอบติซิส (Creutzfeldt-Jakob disease) และอนุพันธ์ที่เป็นที่รู้จัก 4 ตัว คือ โรคสมองฝ่อแบบเกิดขึ้นประปราย (sporadic CJD; sCJD), โรคสมองฝ่อที่เกิดจากพันธุกรรม (genetic CJD; gCJD), โรคสมองฝ่อวาเรียนท์ (variant CJD; vCJD) ซึ่งเคยพบความสัมพันธ์เชื่อมโยงกับโรคสมองฝ่อในวัว (โรควัวบ้า; Bovine Spongiform Encephalopathy; BSE) โดยผ่านอาหารที่เป็นเนื้อวัวที่ติดเชืื่อนี้ และ โรคสมองฝ่อที่เกิดจากการรักษาพยาบาล (iatrogenic CJD; iCJD)
 - ❖ กลุ่มอาการแกร์สมานน์-สตร็อยสเลอร์-ไชน์เกอร์ (Gerstmann-Strassler-Scheinker Syndrome; GSSS)
 - ❖ โรคคูรู (Kuru) โรคนอนไม่หลับจนถึงแก่กรรมที่เป็นกรรมพันธุ์ในครอบครัว (Fatal Familial Insomnia; FFI)

2. **ระบาดวิทยา : สถานการณ์ทั่วโลก :** จนกระทั่งถึงปี พ.ศ. 2551 พบผู้ป่วยโรคสมองฝ่อวาเรียนท์ (vCJD) ทั่วโลก 206 ราย โดยส่วนใหญ่ผู้นั้นอยู่ในสหราชอาณาจักร (166 ราย) ฝรั่งเศส (23 ราย) สาธารณรัฐไอร์แลนด์ (4 ราย) สหรัฐอเมริกา (3 ราย) เนเธอร์แลนด์ (2 ราย) โปรตุเกส (2 ราย) สเปน (2 ราย) แคนาดา (1 ราย) ญี่ปุ่น (1 ราย) อิตาลี (1 ราย) และซาอุดีอาระเบีย (1 ราย) และยังมีรายงานการเกิดโรค vCJD ในครอบครัวในประเทศชิลี อิสราเอล และสโลวาเกียอีกด้วย

สถานการณ์โรคในประเทศไทย : ยังไม่มีการเก็บรวบรวมข้อมูลอย่างเป็นทางการ แต่จากข้อมูลของโรงพยาบาลที่มีโรงเรียนแพทย์ 3 แห่งพบว่า ในช่วง 20 ปีที่ผ่านมา มีผู้ป่วย CJD ไม่เกิน 25 ราย ในจำนวนนี้ 1 ใน 4 ได้รับการตรวจยืนยันทางห้องปฏิบัติการด้วย ที่ผ่านมายังไม่มีรายงานโรคสมองฝ่อที่เกิดในครอบครัวหรือการติดเชื้อจากการผ่าตัดหรือฉีดฮอร์โมน นอกจากนี้ ในช่วงที่เกิด BSE ในโค และโรค vCJD ในคนในสหราชอาณาจักร ประเทศไทยได้ดำเนินการเฝ้าระวังโรค เนื่องจากมีการนำเข้าอาหารสัตว์ที่ทำจากเศษเนื้อเศษกระดูกจากพื้นที่เกิดโรค แต่จากการสอบสวนโรคโดยกรมปศุสัตว์พบว่าไม่ได้นำไปเลี้ยงโค (สอบกลับได้ว่าส่วนใหญ่นำไปเลี้ยงสุนัขซึ่งไม่ไวต่อโรค) นอกจากนี้มีการเฝ้าระวังโรคนี้ ในคนโดยศูนย์อณูชีววิทยา คณะแพทยศาสตร์ จุฬาลงกรณ์มหาวิทยาลัย และศูนย์โรคสมองภาคเหนือ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยเชียงใหม่ จนถึงปัจจุบันยังไม่พบโรคทั้งในคนและในสัตว์

3. **อาการของโรค :** อาการโรคสมองฝ่อจะเริ่มอย่างค่อยเป็นค่อยไป ได้แก่ ความรู้สึกสับสน สมองเสื่อม และเสียการทรงตัวในระดับต่างๆ ในระยะท้ายของอาการจะมีกล้ามเนื้อกระตุก ร่วมกับอาการผิดปกติของระบบประสาทอื่นๆ

4. **ระยะฟักตัวของโรค** : ในผู้ป่วยที่เกิดจากการรักษาของแพทย์ จะมีระยะฟักตัวค่อนข้างยาวนาน อาจใช้เวลา 15 เดือน หรือนานกว่า 30 ปี และระยะเวลาฟักตัวขึ้นกับวิธีที่ได้รับเชื้อ เช่น ในรายที่ทราบประวัติแน่นอนว่าติดโรคโดยตรงจากเนื้อเยื่อสมองในระบบประสาทส่วนกลาง (CNS) จะมีระยะฟักตัว 15 - 120 เดือน สำหรับผู้ที่ได้รับจากการรักษาฉีดฮอโมนกระตุ้นการเจริญเติบโตที่เตรียมมาจากต่อม พิทูอิตารี มีระยะฟักตัว 4 ปีครึ่ง ถึง 30 ปี ระยะฟักตัวของผู้ป่วย vCJD 3 ราย ที่เกิดจากการถ่ายเลือด อยู่ในช่วง 6.6 ถึง 8 ปีครึ่ง
5. **การวินิจฉัยโรค** : อยู่บนพื้นฐานของข้อมูลอาการของผู้ป่วย ร่วมกับผลการสอบสวนโรค รวมทั้งลักษณะคลื่นไฟฟ้าสมองเฉพาะ การตรวจน้ำไขสันหลัง (CSF 14-3-3 assay) และภาพถ่ายสมอง (ดังรูปที่ 13) เพื่อให้เห็นความแตกต่างจากโรคที่มีโครงสร้าง เช่น เนื้องอก และโรคหลอดเลือด ในโรคสมองฝ่อวาเรียนท์ (variant CJD; vCJD) การตรวจชิ้นเนื้อจากต่อมทอนซิล (tonsil biopsy) มีประโยชน์มาก แต่บางครั้งเป็นวิธีที่ดีที่สุดสำหรับผู้ป่วยที่มีอาการผิดปกติ และ/หรือไม่มีการทำ MRI pulvinar sign การวินิจฉัยโรคที่ เกิดจากพรีออนขึ้นกับการตรวจสอบพยาธิสภาพระบบประสาทของเนื้อเยื่อสมอง และการชันสูตรศพ การทดสอบทางพันธุกรรมจากตัวอย่างเลือดเป็นสิ่งสำคัญในการวินิจฉัยโรคที่สงสัยว่าเกิดจากพรีออน และเกี่ยวพันด้านพันธุกรรม การตัดเนื้อเยื่อสมองสามารถใช้ในการวินิจฉัยโรคในผู้ป่วยโรค vCJD ขณะยังมีชีวิตอยู่ แต่วิธีนี้เป็นวิธีเชิงรุก และเป็นวิธีที่ยังมีข้อถกเถียงกันอยู่ ซึ่งเป็นวิธีทางเลือก หากวิธีอื่นไม่สามารถทำได้



รูปที่ 13 โรคสมองฝ่อซีเจตีจากภาพถ่ายเอกซเรย์คลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า แสดงให้เห็นถึง DWI sequences จากผู้ป่วยโรคสมองฝ่อซีเจตี 3 ราย (MRI appearance of CJD. The images depict DWI sequences from MRIs of three patients with CJD.) (A) การกระจายอย่างมีขอบเขตแบบ cortical ribbon ในผู้ป่วยโรคสมองฝ่อแบบเกิดขึ้นประปราย (Restricted diffusion in a cortical ribbon pattern in a patient with sporadic CJD) (B) การกระจายอย่างมีขอบเขตในส่วน deep cerebral gray matter จากผู้ป่วยโรคสมองฝ่อแบบเกิดขึ้นประปรายอีกราย (Restricted diffusion in the deep cerebral gray matter in a different case of sporadic CJD) (C) จากลูกศรชี้แสดงการกระจายอย่างมีขอบเขตในส่วนธาลามัสส่วนหลัง (posterior thalamus) จากผู้ป่วยโรคสมองฝ่อวาเรียนท์ (Restricted diffusion in the posterior thalamus (the pulvinar), indicated by arrows, in a patient with vCJD)

6. การรักษา : ไม่มีการรักษาเฉพาะ

7. การแพร่ติดต่อโรค : ในผู้ป่วยโรค sCJD ส่วนใหญ่ยังไม่เป็นที่ทราบกันแน่ชัด มีเพียงสมมุติฐานว่า น่าจะเกิดจากโปรตีนแปลกใหม่ที่เกิดขึ้นมาเอง (spontaneous

generation) และเพิ่มจำนวนได้ด้วยตัวของมันเอง มีผลการศึกษา 2 งาน ที่บ่งชี้ว่าการผ่าตัดอาจเป็นปัจจัยเสี่ยงต่อโรค sCJD และเป็นไปได้ว่า ยังพบการติดเชื้อจากการรักษาของแพทย์ (iatrogenic infection) ด้วย โดยเกิดจากการฉีดฮอร์โมน กระตุ้นการเจริญเติบโตที่เตรียมมาจากต่อมพิทูอิตารีของมนุษย์ หรือ duramater และการผ่าตัดเปลี่ยน กระดูกตา การตรวจคลื่นสมอง และการติดเชื้อจากเครื่องมือผ่าตัดในสมอง ในบรรดาผู้ป่วยเหล่านี้ มีการสันนิษฐานว่าการติดเชื้อจากผู้ป่วยโรค sCJD รายหนึ่งไปสู่ผู้ป่วยรายอื่นๆ เกิดขึ้นในระหว่างการรักษา หรือการใช้เครื่องมือผ่าตัด

8. **มาตรการป้องกันโรค :** หลีกเลี่ยงการใช้เนื้อเยื่อจากผู้ป่วยในการผ่าตัดปลูกถ่ายอวัยวะหรือเนื้อเยื่อ การวัดคลื่นสมองด้วยแผ่น electrode และการใช้เครื่องมือผ่าตัดที่อาจปนเปื้อนเนื้อเยื่อจากผู้ป่วย CJD นั้นจะต้องทำให้เครื่องมือเหล่านี้ปลอดเชื้อทุกครั้งก่อนนำไปใช้ครั้งต่อไป
9. **มาตรการควบคุมการระบาด :** มาตรการห้ามส่งออกและนำเข้าโค กระบือ และผลิตภัณฑ์จากสัตว์ดังกล่าวตามแนวชายแดนจากพื้นที่ที่มีการระบาดของโรควัวบ้า

● เอกสารอ้างอิง:

1. Heymann DL., Editor, Control of Communicable Diseases Manual 19th Edition, American Association of Public Health, 2008.
2. Mandell GL, Bennett JE, Dolin R. Mandell, Douglas, and Bennett's, editor. Principles and Practice of Infectious Diseases. 7th ed. Vol.2. Philadelphia (USA): Elsevier; 2010 : p.2433.