

โรคซิสติกไฟโบรซิสในผู้ป่วยเด็กไทยที่มาด้วยปัญหาโซเดียมในเลือดต่ำและเลือดเป็นด่างแบบซ้ำซ้อนรายงานผู้ป่วยและทบทวนงานวิจัย

Cystic Fibrosis in a Thai Infant Presented with Recurrent Hyponatremia and Metabolic Alkalosis : A Case Report and Review Literatures

ณัฐดา พงศ์วิไลรัตน์[★]

Nattida Pongwilairat[★]

[★] กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก, อำเภอเมือง จังหวัดพิษณุโลก 65000

[★] Department of Pediatrics, Buddhachinaraj Phitsanulok Hospital, Amphur Muang Phitsanulok 65000

Corresponding author. Email address: Monnattiya@hotmail.com

บทคัดย่อ

โรคซิสติกไฟโบรซิสเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อยของโครโมโซมร่างกาย โดยอุบัติการณ์ในประเทศสหรัฐอเมริกาพบได้ประมาณ 1 ต่อ 3500 ทารกคลอดมีชีวิต แต่คนเชื้อชาติเอเชียพบได้น้อยกว่าคือพบเพียง 1 ต่อ 100,000 ทารกคลอดมีชีวิต ความผิดปกติที่พบได้ในผู้ป่วยโรคซิสติกไฟโบรซิสคือภาวะเกลือแร่ผิดปกติ ได้แก่ โซเดียมในเลือดต่ำ โพแทสเซียมในเลือดต่ำ และภาวะเลือดเป็นด่าง บทความนี้ได้รายงานอาการทางคลินิกในผู้ป่วยเด็กชายไทยอายุ 7 เดือนที่มาด้วยปัญหาโซเดียมในเลือดต่ำ คลอไรด์ในเลือดต่ำและเลือดเป็นด่างที่มีอาการเป็นซ้ำซ้อน ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการพบว่าค่าคลอไรด์ในเหงื่อสูงกว่าปกติ ซึ่งเข้าเกณฑ์การวินิจฉัยโรคซิสติกไฟโบรซิส หลังจกให้การรักษาด้วยสารน้ำ ค่าระดับเกลือแร่ในเลือดกลับเป็นปกติทุกตัว ในปัจจุบันผู้ป่วยรายนี้ได้กินเกลือเสริมในปริมาณ 3 มิลลิอิกวาเลนซ์ต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัมต่อวัน ทำให้ผู้ป่วยอยู่ได้อย่างปกติ ดังนั้นควรจะสงสัยโรคนี้ในเด็กทารกที่ตรวจพบความผิดปกติของเกลือแร่ โดยเฉพาะรายที่มีค่าโซเดียมในเลือดต่ำและเลือดเป็นด่างที่เป็นซ้ำซ้อน

คำสำคัญ: โรคซิสติกไฟโบรซิส โซเดียมในเลือดต่ำ คลอไรด์ในเลือดต่ำ เลือดเป็นด่าง

พุทธชินราชเวชสาร 2559;33(2):218-24.

Abstract

Cystic fibrosis, an autosomal recessive disease, occurred in approximately 1 in 3500 newborns in the United States. It is less common in Asian (1: 100,000 newborns). Hyponatremia, hypokalemia, hypochloremia and metabolic alkalosis can be found in cystic fibrosis. This report reviewed the clinical symptoms of a seven months old boy presented with recurrent hyponatremia, hypochloremia and metabolic alkalosis. Laboratory test showed elevated sweat chloride concentration which was the clue to diagnose cystic fibrosis. After intravenous fluid rehydration, his serum electrolytes returned to normal levels. Currently, he received daily oral 3 mEq/kg of salt supplementation which keep him in a normal condition. Thus, cystic fibrosis should be considered in differential diagnosis of any child presenting with recurrent hyponatremia and metabolic alkalosis.

Keywords: cystic fibrosis, hyponatremia, hypochloremia, metabolic alkalosis

Buddhachinaraj Med J 2016;33(2):218-24.

บทนำ

โรคซิสติกไฟโบรซิสเป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบยีนด้อยของโครโมโซมร่างกาย สาเหตุเกิดจากความผิดปกติทางพันธุกรรมบนโครโมโซมคู่ที่ 7 ของยีน cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR) ซึ่งควบคุมการทำงานของ chloride channel ที่อยู่บน epithelial membrane¹ อุบัติการณ์การเกิดโรคแตกต่างกันมาก ขึ้นกับเชื้อชาติ โดยกลุ่ม non-Hispanic white พบอุบัติการณ์ของโรคได้สูงสุด คือ พบ 1 ต่อ 2,500-3,500 ทารกคลอดมีชีวิต รองลงมาเป็น Hispanic พบได้ 1 ต่อ 4,000-10,000 ทารกคลอดมีชีวิต ส่วน African-american พบได้ 1 ต่อ 15,000-20,000 ทารกคลอดมีชีวิต และกลุ่มเอเชียเป็นกลุ่มที่พบได้น้อยที่สุดคือพบ 1 ต่อ 100,000 ทารกคลอดมีชีวิต² ผู้ป่วยมักจะมาพบแพทย์ด้วยความผิดปกติของ 4 ระบบ คือระบบทางเดินหายใจ ระบบทางเดินอาหาร ระบบสืบพันธุ์ในผู้ชาย และระบบเกลือแร่และกรดต่างของร่างกาย² จากรายงานของ Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry database³ พบว่ามีผู้ป่วยเพียงร้อยละ 3.6 ที่มาพบแพทย์ด้วยเรื่องเกลือแร่ผิดปกติ โดยจะพบภาวะโซเดียมในเลือดต่ำ โพแทสเซียมในเลือดต่ำ คลอไรด์ในเลือดต่ำและภาวะเลือดเป็นด่าง รายงานนี้มีวัตถุประสงค์เพื่อรายงานผู้ป่วยเด็กชาวไทยที่มีปัญหาเกลือแร่ผิดปกติและเป็นซ้ำซ้อน ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคซิสติกไฟโบรซิส โดยผ่านการอนุมัติจากคณะกรรมการจริยธรรมเกี่ยวกับการวิจัยในมนุษย์ของโรงพยาบาลพุทธชินราช เลขที่ IRB No. 098158

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยเด็กชายไทยอายุ 7 เดือน ส่งตัวจากโรงพยาบาลสมเด็จพระยุพราชหล่มเก่า เมื่อเดือนเมษายน พ.ศ. 2558 ด้วยเรื่องเกลือแร่ผิดปกติเป็น ๆ หาย ๆ ตั้งแต่อายุ 5 เดือน โดยมีประวัติการเจ็บป่วยดังนี้

เมื่ออายุ 5 เดือน ผู้ป่วยเป็นไข้หลังฉีดวัคซีน กินนมได้น้อยลง ตรวจร่างกายพบว่าน้ำหนักตัว 5.2 กิโลกรัม มีภาวะขาดน้ำเล็กน้อย ระบบอื่นปกติ ผลการตรวจเกลือแร่ในเลือดและเกลือแร่ในปัสสาวะแสดงในตารางที่ 1 ได้รับการรักษาด้วยการให้สารน้ำจนอาการเป็นปกติ ก็ได้กลับบ้าน หลังจากนั้นได้มีความผิดปกติอีกหลายครั้ง ครั้งที่ 2 เมื่ออายุ 5 เดือนครึ่ง มีปัญหาอาเจียน 6 ครั้ง ไม่มีท้องเสียและไม่มีไข้ ตรวจร่างกายพบว่าน้ำหนักตัว 6 กิโลกรัม มีภาวะขาดน้ำเล็กน้อย ระบบอื่นปกติ วินิจฉัยว่าเป็นโรคกระเพาะอาหารอักเสบรักษาโดยการให้สารน้ำ อาการดีขึ้น ครั้งที่ 3 เมื่ออายุ 6 เดือน มีอาการไข้ ท้องอืด รับประทานได้น้อยลง ไม่มีอาเจียน ครั้งที่ 4 เมื่ออายุ 6 เดือนครึ่ง มาด้วยไอ มีเสมหะ 1 สัปดาห์ กินนมได้น้อยลง ไม่มีอาเจียน ไม่มีถ่ายเหลว ผลการตรวจหน้าที่ของต่อมไทรอยด์ปกติ และครั้งที่ 5 เมื่ออายุ 7 เดือน มีอาการซึมลง ดูดนมแล้วอาเจียน ไม่มีไข้ ตรวจพบเกลือแร่ในเลือดผิดปกติอีกตามตารางที่ 1 จึงส่งตัวมาตรวจรักษาต่อที่โรงพยาบาลพุทธชินราช พิษณุโลก

ตารางที่ 1 ระดับเกลือแร่ของผู้ป่วย

อายุ	Serum electrolyte				Urine electrolyte		
	Sodium (mEq/L)	Potassium (mEq/L)	Chloride (mEq/L)	Bicarbonate (mEq/L)	Sodium (mEq/L)	Potassium (mEq/L)	Chloride (mEq/L)
5เดือน	119	3.4	70	29	5	9.17	5
5เดือนครึ่ง	114	3.3	69	30	-	-	-
6 เดือน	127	2.9	91	30	-	-	-
6 เดือนครึ่ง	114	1.9	74	36	7	39	7
7 เดือน	119	3.8	69	30	-	-	-

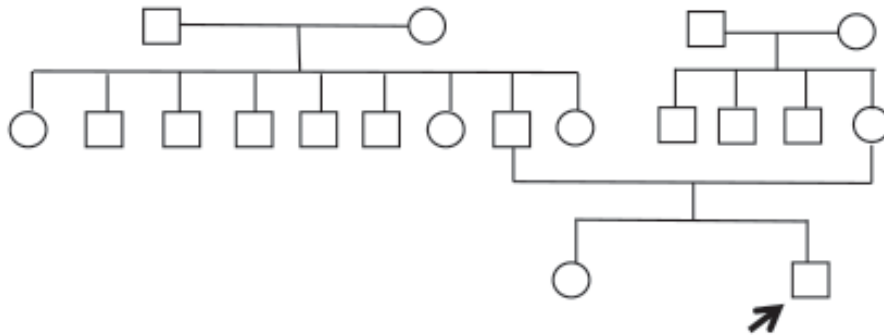
ประวัติครอบครัว ผู้ป่วยเป็นบุตรคนที่ 2 คลอดปกติ ครบกำหนด น้ำหนักแรกคลอด 2,850 กรัม หลังคลอด ไม่มีภาวะแทรกซ้อน กลับบ้านพร้อมมารดา

พี่ชาย อายุ 9 ปี แข็งแรงดี ปฏิเสธประวัติการเจ็บป่วยเรื้อรัง ไม่เคยนอนโรงพยาบาลมาก่อน

บิดา อายุ 38 ปี มีพี่น้อง 7 คน ปฏิเสธประวัติญาติพี่น้องเสียชีวิตตั้งแต่วัยเด็ก

มารดา อายุ 30 ปี มีพี่น้อง 3 คน ปฏิเสธประวัติญาติพี่น้องเสียชีวิตตั้งแต่วัยเด็ก

บิดาและมารดาอาศัยอยู่อำเภอเดียวกัน ปฏิเสธการแต่งงานในเครือญาติ และปฏิเสธการแต่งงานกับชาวต่างชาติ ตามพงศาวลี ในภาพที่ 1



ภาพที่ 1 พงศาวลีของผู้ป่วย

ตรวจร่างกาย น้ำหนัก 6 กิโลกรัม (< P3) ความยาว 60 เซนติเมตร (< P3) ไม่มีการขาดน้ำ ไม่พบความผิดปกติอื่น

ผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

CBC Hb 10.5 g/dl Hct 31% wbc 6,943 /cu. mm. (N21% L65% M10% E2% B1% ATL1%) plt 361,000 /cu. mm. MCV 73.0 fL MCH 24.4 pg MCHC 33.4 g/dl

Urine analysis : pale yellow, clear, pH 5.0, albumin negative, sugar negative, wbc 2-3 cells/HPF, rbc 0-1 cell/HPF, epithelial cell 0-1 cell/HPF BUN 17 mg/dl Cr 0.18 mg/dl

Serum electrolyte Na 124 mEq/L K 4.0 mEq/L Cl 74 mEq/L HCO₃ 26 mEq/L

Urine electrolyte Na <20 mEq/L K 27.2 mEq/L Cl < 20 mEq/L

CXR ปกติ

Upper GI study ปกติ

ได้ส่งตัวผู้ป่วยไปตรวจหาค่าคลอไรด์ในเหงื่อ (sweat chloride test) ที่โรงพยาบาลบำรุงราษฎร์ ผลคือ 111 mEq/L จึงได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นโรคซิสติกไฟโบรซิส

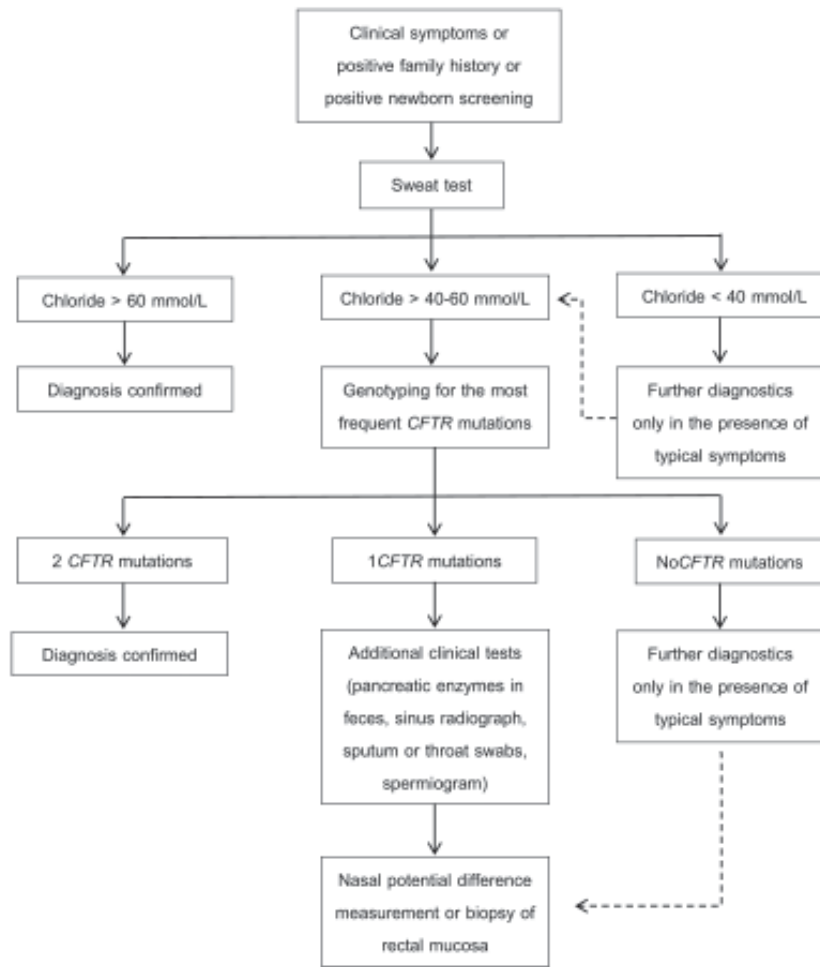
จากนั้นให้การรักษาโดยการกินสารละลาย 3% NaCl ครั้งละ 12 มิลลิลิตร วันละ 3 ครั้ง (คิดเป็นโซเดียม 3 mEq/kg/day) ให้กินต่อเนื่องจนถึงปัจจุบัน จากการตรวจติดตามครั้งล่าสุด เมื่อวันที่ 27 กรกฎาคม พ.ศ. 2559 พบว่าผู้ป่วยเจ็บโตปกติ น้ำหนักตัว 9.5 กิโลกรัม ความยาวลำตัว 78 เซนติเมตร ผลเกลือแร่ในเลือด โซเดียม 140 mEq/L โพแทสเซียม 4.0 mEq/L คลอไรด์ 109 mEq/L และไบคาร์บอเนต 23 mEq/L

อภิปราย

บทความนี้ได้รายงานผู้ป่วยเด็กชายไทยอายุ 7 เดือน มีอาการเกลือแร่ผิดปกติคือระดับโซเดียมและคลอไรด์ในเลือดต่ำ ร่วมกับภาวะเลือดเป็นด่างเป็นๆ หายๆ ตั้งแต่อายุ 5 เดือน สำหรับแนวทางการวินิจฉัยโรคในผู้ป่วยรายนี้ หากพิจารณาเรื่องของโซเดียมในเลือดต่ำ ที่มีภาวะขาดน้ำร่วมด้วยก็จะนึกถึงภาวะโซเดียมในเลือดต่ำที่มีปริมาตรน้ำในร่างกายลดลง แล้วพิจารณาปริมาณโซเดียมในปัสสาวะ พบว่าผู้ป่วยรายนี้มีปริมาณโซเดียมในปัสสาวะต่ำกว่า 20 มิลลิโมลต่อลิตร จึงคิดว่าการสูญเสียโซเดียมและน้ำจากทางอื่นๆ นอกเหนือจากไต เช่น การสูญเสียจากระบบทางเดินอาหาร การสูญเสียทางเหงื่อ เป็นต้น หากพิจารณาในเรื่องภาวะเลือดเป็นด่างโดยใช้ปริมาณคลอไรด์ในปัสสาวะช่วยในการวินิจฉัยแยกโรค ซึ่งผู้ป่วยรายนี้มีปริมาณคลอไรด์ในปัสสาวะน้อยกว่า 20 มิลลิโมลต่อลิตร ทำให้คิดถึงกลุ่มภาวะเลือดเป็นด่างที่ตอบสนองต่อคลอไรด์ (chloride responsive metabolic alkalosis) ได้แก่ ภาวะ hypertrophic pyloric stenosis, villous adenoma, congenital chloride diarrhea, cystic fibrosis เป็นต้น แต่ผู้ป่วยรายนี้ไม่มีประวัติถ่ายเหลวเรื้อรัง ไม่ได้อาเจียนทุกครั้งที่มาโรงพยาบาล จึงไม่นึกถึงภาวะที่มีการสูญเสียโซเดียมและคลอไรด์ไปทางระบบทางเดินอาหาร แต่เนื่องจากโรคกลุ่มนี้พบได้บ่อยกว่าโรคซิสติกไฟโบรซิส จึงได้พิจารณาตรวจ Upper GI series ก็ไม่พบภาวะอุดตันของทางออกของกระเพาะอาหาร (gastric outlet obstruction) ทำให้สามารถตัดโรคในกลุ่มนี้ออกไปได้ ส่วนการวินิจฉัยโรคซิสติกไฟโบรซิส ในรายที่มีอาการทางคลินิกที่เข้าได้ จะส่งตรวจหาค่าคลอไรด์ในเหงื่อ (sweat chloride test)⁴ ซึ่งถ้าผลตรวจได้ผลมากกว่า 60 มิลลิโมลต่อลิตรก็สามารถให้การวินิจฉัยโรคได้ แต่ถ้าผลอยู่ระหว่าง 30-59 มิลลิโมล

ต่อลิตร จะต้องส่งตรวจหาความผิดปกติทางพันธุกรรม ต่อตามแนวทางการวินิจฉัยโรคซิสติกไฟโบรซิส ดังแสดงในแผนภูมิที่ 1 ผู้ป่วยรายนี้ได้ส่งไปตรวจ หาค่าคลอไรด์ในเหงื่อ พบว่ามากถึง 111 มิลลิโมลต่อลิตร จึงสรุปได้ว่าเป็นโรคซิสติกไฟโบรซิส

อุบัติการณ์ของโรคซิสติกไฟโบรซิสแตกต่างกันมาก ขึ้นกับเชื้อชาติ โดยพบว่าเชื้อชาติเอเชียพบได้น้อยที่สุดคือประมาณ 1 ต่อ 100,000 ทารกคลอดมีชีวิต ผู้ป่วยส่วนใหญ่มาด้วยอาการทางระบบทางเดินหายใจและระบบทางเดินอาหาร อาการของระบบทางเดินหายใจที่พบบ่อยคือปอดอักเสบที่กลับเป็นซ้ำบ่อยๆ ไชน์สอักเสบเรื้อรัง ปอดแฟบเรื้อรัง อาการของระบบทางเดินอาหารที่พบบ่อยคือภาวะตัวเหลืองในวัยทารกแรกเกิดเป็นระยะเวลานาน ภาวะลำไส้อุดตันจากก้อนขี้เทา ลำไส้กลืนกันที่กลับเป็นซ้ำ ตับอ่อนอักเสบเรื้อรัง จากรายงานของ Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry database³ พบอาการแสดงของความผิดปกติของระบบทางเดินหายใจได้มากที่สุดคือร้อยละ 40.5 รองลงมาคือภาวะทุพโภชนาการ พบได้ร้อยละ 32 ภาวะเกลือแร่ผิดปกติพบได้เพียงร้อยละ 3.6 แต่จากรายงานในหลายๆ ประเทศพบอุบัติการณ์ภาวะเกลือแร่ผิดปกติในผู้ป่วยโรคซิสติกไฟโบรซิสแตกต่างกันมากในแต่ละเชื้อชาติจากรายงานของ Scurati-Manzoni E. และคณะ⁵ ซึ่งได้รวบรวมผู้ป่วยโรคซิสติกไฟโบรซิส จากทั่วโลก 262 คน ได้รับการวินิจฉัยตั้งแต่ปี ค.ศ. 1951-2013 พบว่าผู้ป่วยร้อยละ 60 มีภาวะเกลือแร่ผิดปกติ โดยพบโซเดียมในเลือดต่ำถึงร้อยละ 94 โพแทสเซียมในเลือดต่ำร้อยละ 81 คลอไรด์ในเลือดต่ำถึงร้อยละ 98 และภาวะเลือดเป็นด่างร้อยละ 91 โดยมักพบในผู้ป่วยเด็กอายุน้อยกว่า 2.5 ปี จากรายงานของ Guimaraes EV. และคณะ⁶ ที่ศึกษาในประเทศบราซิลเมื่อปี ค.ศ. 2012 พบภาวะโซเดียมต่ำได้ถึงร้อยละ 95 ส่วน Aguirre I.⁷ ศึกษาในประเทศเปรูเมื่อปี ค.ศ. 2010 พบภาวะเกลือแร่ผิดปกติได้ร้อยละ 31 แต่บางรายงานพบอุบัติการณ์ที่ต่ำมาก เช่น รายงานของ Dahabreh MM. และคณะ⁸ ในปี ค.ศ. 2013 ศึกษาในประเทศจอร์แดน พบเกลือแร่ผิดปกติได้เพียงร้อยละ 9 ในขณะที่ประเทศแถบเอเชีย จากรายงานของ Kabra SK. และคณะ⁹ ศึกษาที่ประเทศอินเดียในปี ค.ศ. 2003 พบเกลือแร่ผิดปกติเพียงร้อยละ 4



แผนภูมิที่ 1 แนวทางการตรวจวินิจฉัยโรคซิสติกไฟโบรซิส (ดัดแปลงจากเอกสารอ้างอิงที่ 1)

ในประเทศไทยมีรายงานผู้ป่วยโรคซิสติกไฟโบรซิส น้อยมาก โดย ศ.พญ.จามรี ชีรตกุลพิศาล¹⁰ รายงานผู้ป่วย เด็กไทยจำนวน 3 ราย และพ.ท.นพ.อดิสรณ์ ลำเพาพงศ์¹¹ รายงานผู้ป่วยเด็ก 1 ราย และรวมกับรายงานนี้อีก 1 ราย

เป็น 5 ราย แต่ละรายมาด้วยอาการทางคลินิกที่แตกต่างกัน โดยอาการทางคลินิกและผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ ของผู้ป่วยจากรายงานในประเทศไทย แสดงในตารางที่ 2

ตารางที่ 2 อาการทางคลินิกและผลการตรวจทางห้องปฏิบัติการ

ผู้ป่วย รายที่	อายุที่แสดงอาการ (เดือน)	เพศ	อาการแสดง	Na (mEq/L)	K (mEq/L)	Cl (mEq/L)	HCO ₃ (mEq/L)
1	3	ชาย	ท้องเสีย ทุพโภชนาการ ปอดบวม	106	1.9	56	32.9
2	2	หญิง	อาเจียน ทุพโภชนาการ	130	3.4	66	33.7
3	1.5	หญิง	ปอดบวม ท้องเสีย ทุพโภชนาการ	124	2.6	63	41
4	4	ชาย	อาเจียน ปอดบวม	122	3.69	79.7	33.8
5	5	ชาย	ทุพโภชนาการ	119	3.4	70	29

อายุเฉลี่ยของผู้ป่วยคือ 3 เดือน เป็นเพศชาย ร้อยละ 60 ผู้ป่วยแต่ละรายมาด้วยอาการทางคลินิกที่แตกต่างกัน พบว่ามาด้วยภาวะทุพโภชนาการมากที่สุดคือ ร้อยละ 80 รองลงมา คือ ปอดบวม ร้อยละ 60 ผู้ป่วยทุกรายมีภาวะเกลือแร่ผิดปกติ คือโซเดียมในเลือดต่ำ คลอไรด์ในเลือดต่ำ และเลือดเป็นด่าง แตกต่างจากรายงานในต่างประเทศซึ่งพบภาวะเกลือแร่ผิดปกติได้น้อยกว่า สันนิษฐานว่าน่าจะเกิดจากประเทศไทยเป็นประเทศในเขตร้อน ส่วนใหญ่ของผู้ป่วยเด็กมีอาการกำเริบมักเกิดในช่วงฤดูร้อน ซึ่งเป็นฤดูที่มีการสูญเสียเหงื่อออกจากร่างกายเป็นปริมาณมาก ผู้ป่วย 4 รายมีเชื้อชาติไทย ปฏิเสธการแต่งงานในเครือญาติ มีเพียง 1 ราย ที่บิดามีเชื้อชาติอินเดีย มีผู้ป่วย 3 ราย ที่มีประวัติบุคคลในครอบครัวเสียชีวิตตั้งแต่วัยทารก

สำหรับการวินิจฉัยโรค ผู้ป่วยรายที่ 1 ถึง 4 ได้ตรวจ genetic mutation ซึ่งในแต่ละรายพบ mutation ในตำแหน่งที่แตกต่างกัน แต่ผู้ป่วยรายนี้ได้ส่งตรวจหาค่าคลอไรด์ในเหงื่อซึ่งช่วยยืนยันในการวินิจฉัยโรคซิสติกไฟโบรซิส และวางแผนที่จะส่งผู้ป่วยและครอบครัวตรวจหา genetic mutation ต่อไป

การรักษาผู้ป่วยที่มีภาวะเกลือแร่ผิดปกติ ในช่วงแรกจะเหมือนกับการรักษาภาวะขาดน้ำในผู้ป่วยทารกทั่วๆ ไป คือ การให้สารน้ำ ควรเลือกใช้สารน้ำชนิด 5% glucose NSS/2 หรือ NSS การประเมินภาวะขาดน้ำในผู้ป่วยโรคซิสติกไฟโบรซิสจากการตรวจร่างกายเพียงอย่างเดียวมักไม่เที่ยงตรง เนื่องจากผู้ป่วยส่วนใหญ่จะมีการสูญเสียเกลือแร่แบบเรื้อรัง ทำให้การประเมินการขาดน้ำน้อยกว่าปริมาณที่ขาดน้ำจริง ในรายที่มีภาวะเลือดเป็นด่าง ให้ใช้ความรุนแรงของภาวะเลือดเป็นด่าง ช่วยในการประเมินความรุนแรงของภาวะขาดน้ำด้วย หลังจากที่ได้รับ การรักษาโดยการให้สารน้ำในช่วงแรกจนกระทั่งระดับเกลือแร่กลับมาสู่ปกติแล้ว ควรได้รับเกลือเสริมในปริมาณ 3 มิลลิอิกคิววาเลนต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัมต่อวัน ปริมาณของเกลือสามารถปรับเพิ่มได้ถึง 5-6 มิลลิอิกคิววาเลนต่อน้ำหนักตัว 1 กิโลกรัมต่อวันถ้าอุณหภูมิของอากาศเพิ่มขึ้น หรือในภาวะที่มีการสูญเสียเกลือแร่จากเหงื่อเพิ่มขึ้น เช่น การออกกำลังกาย

อเนกการพยากรณ์โรคของโรคนี้ จากรายงานของ cystic fibrosis registries¹² พบว่า อายุเฉลี่ยของผู้ป่วย

โรคซิสติกไฟโบรซิส แตกต่างกันในแต่ละประเทศ กล่าวคือ ประเทศเยอรมัน อายุเฉลี่ยสูงสุดคือ 37.4 ปี รองมาเป็นประเทศฝรั่งเศสและสหรัฐอเมริกา มีอายุเฉลี่ย 36.4 และ 36 ปีตามลำดับ อัตราการเสียชีวิตขึ้นกับช่วงอายุ โดยช่วงอายุ 2-5 ปี อัตราการเสียชีวิตร้อยละ 60 อายุ 6-10 ปี มีอัตราการเสียชีวิตร้อยละ 70 และอายุ 11-15 ปี มีอัตราการเสียชีวิตร้อยละ 45 สาเหตุการเสียชีวิตอันดับแรกเกิดจากการติดเชื้อในระบบทางเดินหายใจ ส่วนข้อมูลในประเทศไทย พบผู้ป่วย 5 ราย เสียชีวิตแล้ว 2 ราย สาเหตุการเสียชีวิตเกิดจากการติดเชื้อในกระแสเลือดทั้ง 2 ราย ผู้ป่วยในรายงานนี้ยังมีชีวิตอยู่และได้ติดตามรักษาอย่างต่อเนื่อง

กล่าวโดยสรุปโรคซิสติกไฟโบรซิส แม้ว่าในประเทศไทยจะพบน้อย แต่แพทย์ผู้ดูแลผู้ป่วยพึงตระหนักถึงโรคนี้ในกรณีผู้ป่วยที่มีความผิดปกติของเกลือแร่ในเลือด โดยเฉพาะอย่างยิ่งผู้ป่วยที่มีโซเดียมและคลอไรด์ในเลือดต่ำร่วมกับมีเลือดเป็นด่างอย่างซ้ำซ้อน เพื่อให้การวินิจฉัยและการรักษาที่ถูกต้องรวดเร็ว อันจะส่งผลดีในการดูแลผู้ป่วยต่อไป

เอกสารอ้างอิง

1. Ratjen F, Döring G. Cystic fibrosis. *Lancet* 2003;361(9358):681-9.
2. Voter KZ, Ren CL. Diagnosis of cystic fibrosis. *Clin Rev Allergy Immunol* 2008;35(3):100-6.
3. Cystic Fibrosis Foundation. *Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry. 2011 Annual Data Report*. Bethesda, Maryland, 2013. [online]. [n.d.]. [cited 2016 Oct 28]. Available from: URL: <https://www.scribd.com/document/255355800/2013-Cystic-Fibrosis-Foundation-Patient-Registry-Annual-Data-Report>.
4. Farrell PM, Rosenstein BJ, White TB, Accurso FJ, Castellani C, Cutting GR, et al. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation consensus report. *J Pediatr* 2008;153(2):S4-S14.

5. Scurati-Manzoni E, Fossali EF, Agostoni C, Riva E, Simonetti GD, Zanolari-Calderari M, et al. Electrolyte abnormalities in cystic fibrosis: systematic review of the literature. *Pediatr Nephrol* 2014;29(6):1015-23.
6. Guimaraes EV, Schettino GC, Camargos PA, Penna FJ. Prevalence of hyponatremia at diagnosis and factors associated with the longitudinal variation in serum sodium levels in infants with cystic fibrosis. *J Pediatr* 2012;161(2):285-9.
7. I A. Fibrosis quística en el Peru. *neumol Pediatr* 2010;20:52.[cited 2016 Oct 28]. Available from: URL:<http://www.neumologia-pediatrica.cl/PDF/201051/fqPeru.pdf>
8. Dahabreh MM, Najada AS. Pseudo-bartter syndrome, pattern and correlation with other cystic fibrosis features. *Saudi J Kidney Dis Transpl* 2013;24(2):292-6..
9. Kabra SK, Kabra M, Lodha R, Shastri S, Ghosh M, Pandey RM, et al. Clinical profile and frequency of delta f508 mutation in Indian children with cystic fibrosis. *Indian Pediatr* 2003;40(7):612-9.
10. Teeratakulpisarn J, Kosuwon P, Srinakaran J, Panthongviriyakul C, Sutra S. Cystic fibrosis in three northeast Thai infants is CF really a rare disease in the Thai population? *J Med Assoc Thai* 2006;89 (10):1756-61.
11. Lumpaopong A, Thirakhupt P, Srisuwan K, Chulamokha Y. Rare F311L CFTR gene mutation in a child presented with recurrent electrolyte abnormalities and metabolic alkalosis: case report. *J Med Assoc Thai* 2009;92(5):694-8.
12. Buzzetti R, Salvatore D, Baldo E, Forneris MP, Lucidi V, Manunza D, et al. An overview of international literature from cystic fibrosis registries: 1. Mortality and survival studies in cystic fibrosis. *J Cyst Fibros* 2009;8(4): 229-37.