

การวินิจฉัยโรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์ตั้งแต่ระยะเริ่มต้น

พ.อ. (พิเศษ) ดร.น.พ.โยธิน ชินวาลัญช์

สาเหตุที่พบบ่อยของภาวะสมองเสื่อมในผ.ป.สูงอายุคือโรคสมองเสื่อมชนิดอัลไซเมอร์ (Alzheimer's dementia, AD) ซึ่งพบได้สูงถึง 70% ของผ.ป.โรคสมองเสื่อมทั้งหมด โรคสมองเสื่อมที่พบได้รองลงมาได้แก่ โรคสมองเสื่อมชนิด Lewy bodies dementia ซึ่งพบได้ประมาณ 15-20% ส่วนโรคสมองเสื่อมชนิด Frontotemporal dementia ซึ่งพบได้ประมาณ 5-10% โดยจะพบได้ในผ.ป.วัยกลางคนและผ.ป.สูงอายุตอนต้นๆ และโรคสมองเสื่อมจากหลอดเลือดสมองอุดตัน (Vascular dementia) โรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์เป็นโรคที่ยังรักษาไม่ได้และมีการเปลี่ยนแปลงที่มีการถดถอยของเรื่องความจำ (cognitive function) และการทำงานของสมองทำให้ผ.ป.มักจะเสียชีวิตได้ภายใน 7-10 ปีหลังจากเริ่มเป็น ผ.ป. มักจะมีอาการมาหลายปีก่อนที่จะได้รับการวินิจฉัยจากการศึกษาพบว่าผ.ป.สูงอายุจะเริ่มมีความจำถดถอยอย่างช้าๆมาประมาณ 10 ปีก่อนจะเกิดอาการภาวะสมองเสื่อมชัดเจน โรคสมองเสื่อมชนิดอัลไซเมอร์จะมีผลกระทบอย่างมากต่อผ.ป.และผู้ดูแลรวมถึงมีผลกระทบต่อสังคม เศรษฐกิจ สังคม ครอบครัวและผลกระทบต่อระบบสาธารณสุขในภาพรวมและผลกระทบเหล่านี้จะมากขึ้นเรื่อยๆเนื่องจากการที่คนมีอายุยืนยาวที่มากขึ้น ความชุกของโรคสมองเสื่อมชนิดอัลไซเมอร์จะสัมพันธ์กับอายุโดยจะพบว่ามีความชุกของโรคประมาณ 10% ในคนอายุ 65 ปีและจะเพิ่มขึ้นเรื่อยๆตามอายุเป็น 40% ในคนอายุ 85 ปี

ลักษณะพยาธิสภาพของโรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์จะมีสมองฝ่อ (cortical atrophy) และในพยาธิสภาพทางกล้องจุลทรรศน์จะพบว่ามี cellular degeneration อย่างแพร่หลายและจะมีลักษณะพยาธิสภาพเฉพาะของโรคคือมี Intracellular neurofibrillary tangles และ Extracellular amyloid plaques ในระยะเริ่มต้นของโรคการฝ่อของสมองจะพบได้ในส่วนของสมอง Hippocampus และสมองที่ใกล้เคียงคือสมองส่วน Mesial temporal lobe, Posteromedial parietal lobe (precuneus and posterior cingulate gyrus) และ lateral temporal lobe cortex ส่วนสารเบต้าอามิลอยด์ (amyloid plaques) จะพบมากในสมองส่วน Frontal lobe โดยเฉพาะในสมองส่วน orbital, medial frontal areas, cingulate gyrus, precuneus, lateral parietal และ temporal regions โดยจะพบ amyloid plaques น้อยมากในสมองส่วน Primary sensorimotor and occipital cortex และ Mesial temporal areas ในทางตรงกันข้ามจะมีสาร Neurofibrillary tangles หนาแน่นมากในส่วนของ mesial temporal areas รวมถึงสมองส่วนของ hippocampus

อาการความจำถดถอยจะมีอาการอยู่หลายปีก่อนจะเริ่มต้นของโรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์ ภาวะนี้เรียกว่าอาการความจำถดถอย (Minimal cognitive impairment; MCI) ปัจจุบันโดยการพัฒนาการตรวจหาสาร biomarker การตรวจหา biomarker จะมีลักษณะสองอย่างคือการตรวจหาพยาธิสภาพของการเกิดโรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์และการตรวจหาการที่เซลล์ประสาทได้รับบาดเจ็บ สารที่เป็นพยาธิสภาพของโรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์ก็คือ สารเบต้าอามิลอยด์ (Aβ) ซึ่งสามารถตรวจได้จากการตรวจ PET imaging หรือจากการตรวจในน้ำไขสันหลังโดยวิธีการตรวจ PET imaging ในการวินิจฉัยจากภาพการตรวจ 11C-PIB PET ในผ.ป.โรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์จะพบว่ามีสารเบต้าอามิลอยด์ อย่างชัดเจนแต่จะไม่สัมพันธ์กับความรุนแรงของโรคในคนปกติ

สูงอายุได้ซึ่งจะมีการตรวจพบสารเบต้าอามิลอยด์ได้ประมาณ 12% ในคนอายุ 60 ปี 30% ในคนอายุ 70 ปี และ 50% ในคนอายุ 80 ปี คนปกติที่มีสารเบต้าอามิลอยด์ มักจะมีความสัมพันธ์อย่างสูงกับการมี APOE-e4 allele

ในคนปกติที่มีสารเบต้าอามิลอยด์ จะมีความเสี่ยงสูงที่มีความจำถดถอยและสมองฝ่อที่จะเป็นอาการเริ่มต้นของโรคสมองเสื่อมอัลไซเมอร์ จากการศึกษาระยะยาว (Longitudinal studies) โดยการใช้ 11C-PiB ยืนยันว่าการสะสมของสารเบต้าอามิลอยด์ จะเป็นไปอย่างช้าๆ ในผู้สูงอายุที่มีความจำปกติอยู่แต่มีการตรวจพบสารเบต้าอามิลอยด์ จะมีการเพิ่มขึ้นของสารเบต้าอามิลอยด์ประมาณ 2-3% ต่อปีซึ่งจะเหมือนในผ.ป. ที่มีความจำถดถอย (MCI) การสะสมของสารเบต้าอามิลอยด์จะใช้เวลา 10-20 ปีก่อนที่จะมีอาการสมองเสื่อมอัลไซเมอร์

ความถูกต้องแม่นยำของการตรวจสารเบต้าอามิลอยด์ จากการใช้ PET scan จากข้อมูลการตรวจหาสารเบต้าอามิลอยด์ในการวินิจฉัยโรคอัลไซเมอร์พบว่ามีความไวในการตรวจพบและความแม่นยำสูงแต่จะลดลงเมื่ออายุมากขึ้น มีความแม่นยำในการวินิจฉัยโรคอัลไซเมอร์ 90% ในผ.ป.อายุ 70 ปี 75-80% ในผ.ป.อายุ 80 ปี แต่ความแม่นยำในการตรวจว่ามีสารเบต้าอามิลอยด์ หรือไม่มีพบว่ามีค่าสูงมากในทุกช่วงอายุ ยังไม่มีรายงานการตรวจพบว่ามีผลเป็นบวกเทียม (false positive) และก็มีน้อยมากที่มีผลเป็นลบเทียม (false negative) มีการศึกษาพบว่า การตรวจสารเบต้าอามิลอยด์ โดยการใช้ 11C-PIB-PET มีความคาดเดา (predictive value) ได้แม่นยำมากในผ.ป.ที่มีความจำถดถอย (MCI)ว่าจะเกิดโรคอัลไซเมอร์หรือไม่ พบว่า 70% ของผ.ป.ที่มีการตรวจพบการตรวจสารเบต้าอามิลอยด์ จากการตรวจ PET scan จะพัฒนาไปเป็นโรคอัลไซเมอร์ในระยะเวลา 3 ปี นอกจากนี้การใช้การตรวจแยกโรคจากโรคสมองเสื่อม fronto-temporal มีความแม่นยำสูงมาก เนื่องจากจะไม่มี การตรวจพบสารเบต้าอามิลอยด์ในโรคสมองเสื่อมชนิดนี้