



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

FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER

ฉบับแปลของ 2016

1. โรค FMF คืออะไร

1.1 โรคนี้คืออะไร?

Familial Mediterranean Fever (FMF) เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม โดยผู้ป่วยมีไข้ช่วงเวลาดำเนินไปเป็นซ้ำหลายครั้ง ร่วมกับมีอาการปวดท้อง เจ็บหน้าอก หรือปวดข้อและข้อบวม มักพบโรคนี้ในคนที่อาศัยแถบทะเลเมดิเตอร์เรเนียนและตะวันออกกลาง ได้แก่ ชาวฮิว (โดยเฉพาะฮิวเซฟาร์ดี) ชาวตุรกี ชาวอาหรับ และชาวอาร์มีเนีย

1.2 โรคนี้พบบ่อยแค่ไหน?

พบโรคนี้ประมาณ 1 ใน 3 ของกลุ่มประชากรที่มีความเสี่ยงสูง 1000 คน และพบน้อยมากในเชื้อชาติอื่นๆ อย่างไรก็ตามการวินิจฉัยโรคนี้เพิ่มมากขึ้นตั้งแต่มีการค้นพบยีนที่เกี่ยวข้องกับการเกิดโรค แม้กระทั่งในกลุ่มประชากรที่คิดว่ามีโอกาสเกิดน้อยมาก เช่น ชาวอิตาลีเลียน ชาวกรีก และชาวอเมริกัน ประมาณร้อยละ 90 ของผู้ป่วยโรค FMF มักเริ่มมีอาการครั้งแรกก่อนอายุ 20 ปี โดยมากกว่าครึ่งหนึ่งพบว่าเริ่มมีอาการภายในอายุ 10 ปีแรก

1.3 อะไรคือสาเหตุของโรคนี้?

FMF เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม โดยยีนที่เกี่ยวข้องคือยีน MEFV ซึ่งมีผลต่อโปรตีนที่มีบทบาทยับยั้งการอักเสบในร่างกาย หากยีนดังกล่าวมีการกลายพันธุ์ดังที่พบในโรค FMF กระบวนการเหล่านี้จะทำงานได้ไม่สมบูรณ์ ทำให้ผู้ป่วยมีอาการไข้ตามมา

1.4 โรคนี้เป็นโรคทางพันธุกรรมหรือไม่?

ส่วนใหญ่แล้วโรคนี้ถูกถ่ายทอดผ่านยีนด้อยบนโครโมโซมร่างกาย ซึ่งบิดามารดามักไม่มีอาการ การถ่ายทอดในลักษณะนี้จะทำให้เกิดโรค FMF ได้ก็ต่อเมื่อต้องมีความผิดปกติของยีน MEFV ทั้ง 2 ชุด (จากมารดา 1 ชุดและจากบิดาอีก 1 ชุด) ดังนั้นทั้งบิดาและมารดาต้องเป็นพาหะของโรค (ผู้ที่เป็พาหะหมายถึงผู้ที่มียีนที่กลายพันธุ์เพียง 1 ชุด แต่ไม่เป็นโรค) ถ้าเจอโรคนี้กับคนในครอบครัว

คนอื่นๆ ไม่ว่าจะเป็นพี่น้อง ลูกพี่ลูกน้อง ลุง หรือญาติห่างๆ ก็มีโอกาasเป็นได้เช่นกัน อย่างไรก็ตามเนื่องจากโรคนี้เจอได้ในคนส่วนน้อย ดังนั้นถ้าผู้ปกครองคนใดคนหนึ่งเป็นโรค FMF และอีกคนเป็นพาหะ โอกาสที่จะมีลูกเป็นโรคนี้เท่ากับร้อยละ 50 ส่วนน้อยของผู้ป่วยโรคนี้มียีนที่ปกติเพียง 1 ชุดหรือทั้งสองชุด

1.5 ทำไมบุตรของจนถึงเป็นโรคนี้? โรคนี้สามารถป้องกันได้หรือไม่?

ลูกของท่านเป็นโรคนี้เพราะมียีนที่กลายพันธุ์ผิดปกติ ทำให้เกิดโรค FMF

1.6 โรคนี้เป็นโรคติดเชื้อหรือไม่?

โรคนี้ไม่ใช่โรคติดเชื้อ

1.7 โรคนี้มีอาการหลักอะไร?

อาการหลักของโรคนี้คือมีไข้เป็นๆ หายๆ ร่วมกับมีอาการปวดท้อง เจ็บอก หรือปวดข้อ อาการปวดท้องเป็นอาการที่พบได้บ่อยร้อยละ 90 ของผู้ป่วย อาการเจ็บหน้าอกพบได้ร้อยละ 20-40 และปวดข้อพบได้ร้อยละ 50-60 ของผู้ป่วย เด็กมักมีอาการในรูปแบบเดิมๆ เช่น ปวดท้องและมีไข้บ่อยๆ แต่ผู้ป่วยบางคนอาจมีอาการที่แตกต่างไปในแต่ละครั้ง โดยอาจมีอาการเดียวหรือหลายอาการร่วมกันก็ได้ อาการเหล่านี้หายไปตัวเอง (หมายความว่าอาการหายเองโดยไม่ต้องรับการรักษา) และอาการคงอยู่ประมาณ 1 ถึง 4 วัน ผู้ป่วยจะหายเป็นปกติและไม่มีอาการผิดปกติใดๆ ในช่วงที่โรคสงบ แต่ในบางครั้งที่โรคกำเริบอาจมีอาการเจ็บปวดมากจนผู้ป่วยหรือครอบครัวต้องพาไปพบแพทย์ อาการปวดท้องที่รุนแรงอาจคล้ายอาการของไส้ติ่งอักเสบ ทำให้บางรายได้รับการผ่าตัดช่องท้อง เช่น ผ่าตัดไส้ติ่ง โดยไม่จำเป็น อย่างไรก็ตามในบางครั้งที่โรคกำเริบผู้ป่วยอาจมีอาการเพียงเล็กน้อย ทำให้สับสนกับอาการปวดท้องทั่วไป จึงเป็นหนึ่งในสาเหตุที่ทำให้การวินิจฉัยโรค FMF ทำได้ยาก เด็กส่วนใหญ่มักมีอาการท้องผูกในช่วงที่มีอาการปวดท้อง พออาการปวดท้องดีขึ้น อุจจาระก็เริ่มลง ในช่วงที่โรคกำเริบ เด็กอาจมีไข้สูงมากหรือไข้เพียงเล็กน้อย อาการเจ็บหน้าอกมักเป็นข้างเดียว และอาจเจ็บรุนแรงจนผู้ป่วยไม่สามารถหายใจเข้าออกลึกๆ ได้ อาการดังกล่าวมักหายในไม่กี่วัน ข้ออักเสบส่วนใหญ่เป็นข้อเดียว พบบ่อยที่ข้อเท้าหรือข้อเข่า อาจพบว่าบวมและปวดจนไม่สามารถเดินได้ ประมาณ 1 ใน 3 ของผู้ป่วยมีผิวหนังรอบข้อแดง อาการของข้ออักเสบมักเป็นนานกว่าอาการอื่นๆ และใช้เวลาตั้งแต่ 4 วันถึง 2 สัปดาห์ถึงจะหายเป็นปกติ ในเด็กบางรายอาจพบแค่อาการปวดข้อและข้อบวมเป็นๆ หายๆ เพียงอย่างเดียว จึงทำให้วินิจฉัยผิดเป็นโรคใช้รูมาติกหรือโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก ประมาณร้อยละ 5-10 ของผู้ป่วยมีข้ออักเสบเรื้อรังและเกิดการทำลายข้อได้ บางรายมีผื่นที่เป็นลักษณะเฉพาะของโรค FMF เรียกว่า ผื่นแดงคล้ายโรคโพลีมูม มักพบที่ขาและรอบข้อ เด็กบางคนอาจบ่นปวดขาได้ อาการที่พบได้ไม่บ่อยในช่วงที่โรคกำเริบ ได้แก่ เยื่อหุ้มหัวใจอักเสบซ้ำๆ (ชั้นนอกสุดของหัวใจอักเสบ)

กล้ามเนื้อหัวใจอักเสบ เยื่อหุ้มสมองอักเสบ (การอักเสบของเยื่อที่หุ้มสมองและไขสันหลัง) และอวัยวะอักเสบ

1.8 ภาวะแทรกซ้อนที่อาจเกิดขึ้นคืออะไร?

โรคอื่นๆ ที่มีการอักเสบของหลอดเลือดพบได้บ่อยในเด็กที่เป็น FMF เช่น โรคหลอดเลือดฝอยอักเสบและหลอดเลือดขนาดกลางอักเสบ ภาวะแทรกซ้อนที่รุนแรงที่สุดของโรค FMF ที่ไม่ได้รับการรักษาคือการเกิดโรคอะไมลอยโดซิส (amyloidosis) อะไมลอยเป็นโปรตีนที่สะสมในบางอวัยวะ เช่น ไต ทางเดินอาหาร ผิวหนัง และหัวใจ ทำให้การทำงานของอวัยวะนั้นแย่ลงเรื่อยๆ โดยเฉพาะไต โรคดังกล่าวไม่เฉพาะเจาะจงเป็นแต่กับโรค FMF อาจเจอในโรคที่มีการอักเสบเรื้อรังอื่นๆ ที่ไม่ได้รับการรักษาอย่างเหมาะสมได้ สิ่งสำคัญที่ช่วยในการวินิจฉัยคือการตรวจพบโปรตีนในปัสสาวะ และถ้าพบโปรตีนอะไมลอยโดซิสในทางเดินอาหารหรือไตจะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค ในเด็กที่ได้รับยาโคลชิซิน (ดูการให้ยารักษา) ในขนาดที่เหมาะสมจะช่วยลดการเกิดภาวะแทรกซ้อนที่อันตรายถึงชีวิต

1.9 โรคนี้มีอาการเหมือนกันในเด็กทุกคนหรือไม่?

อาการในแต่ละคนจะไม่เหมือนกัน นอกจากนี้ชนิด ระยะเวลา และความรุนแรงของอาการในขณะที่โรคกำเริบก็อาจต่างกันในแต่ละครั้ง แม้กระทั่งในเด็กคนเดียวกัน

1.10 โรคนี้ในเด็กและผู้ใหญ่แตกต่างกันหรือไม่?

โดยทั่วไปเด็กที่เป็น FMF มีความคล้ายคลึงกับผู้ใหญ่ อย่างไรก็ตามลักษณะบางอย่างของโรค เช่น ข้ออักเสบและกล้ามเนื้ออักเสบพบได้บ่อยกว่าในช่วงวัยเด็ก ความถี่ในการเกิดโรคกำเริบมักลดลงเมื่อผู้ป่วยอายุมากขึ้น อวัยวะอักเสบพบได้บ่อยในเด็กผู้ชายมากกว่าผู้ใหญ่ และความถี่ในการเกิดโรคอะไมลอยโดซิสสูงกว่าในผู้ป่วยที่เริ่มมีอาการเร็วและไม่ได้รับการรักษา