



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

## FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER

ฉบับแปลของ 2016

### 1. โรค FMF คืออะไร

#### 1.1 โรคนี้คืออะไร?

Familial Mediterranean Fever (FMF) เป็นโรคที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม โดยผู้ป่วยมีไข้ช่วงเวลาสั้นๆ เป็นซ้ำหลายครั้ง ร่วมกับมีอาการปวดท้อง เจ็บหน้าอก หรือปวดข้อและข้อบวม มักพบโรคนี้ในคนที่อาศัยแถบทะเลเมดิเตอร์เรเนียนและตะวันออกกลาง ได้แก่ ชาวอียิปต์ (โดยเฉพาะชาวเซฟาร์ดี) 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 (ผู้ที่ เป็นพาหะหมายถึงผู้ที่มียีนที่กลายพันธุ์เพียง 1 ชุด แต่ไม่เป็นโรค) ถ้าเจอโรคนี้กับคนในครอบครัว

---

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

## 1.5 ทำไมบุตรของฉันถึงเป็นโรคนี้? 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 อย่างไรก็ตามในบางครั้งโรคกำเริบผู้ป่วยอาจมีอาการเพียงเล็กน้อย ทำให้สับสนกับอาการปวดท้องทั่วไป จึงเป็นหนึ่งในสาเหตุที่ทำให้การวินิจฉัยโรค FMF ทำได้ยาก เด็กส่วนใหญ่มีอาการท้องผูกในช่วงที่มีอาการปวดท้อง 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 จึงทำให้วินิจฉัยผิดเป็นโรคใช้รุมมาติกหรือโรคข้ออักเสบไม่ทราบสาเหตุในเด็ก 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