



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

โรคไข้กลับซ้ำจาก NLRP12 ผิดปกติ

ฉบับแปลของ 2016

1. โรคไข้กลับซ้ำจาก NLRP12 ผิดปกติคืออะไร

1.1 โรคนี้เป็นอย่างไร?

โรคไข้กลับซ้ำจาก NLRP12 เป็นโรคทางพันธุกรรม ที่เกิดจากความผิดปกติของ NLRP12 (หรือ NALP12) ซึ่งยีนชนิดนี้เกี่ยวข้องกับกลไกการอักเสบ และทำให้เกิดไข้ลักษณะแบบเดิมขึ้นซ้ำๆ นอกจากอาการไข้กลับซ้ำแล้ว ผู้ป่วยมักมีอาการปวดศีรษะ ข้ออักเสบ และผื่นขึ้น โดยมักเกิดอาการหลังสัมผัสกับอากาศเย็น อาการที่เกิดขึ้นมีตั้งแต่ไม่รุนแรงจนถึงรุนแรงมาก

1.2 โรคนี้เกิดบ่อยแค่ไหน?

โรคนี้พบน้อยมาก ปัจจุบันพบผู้ป่วยทั่วโลกน้อยกว่า 10 ราย

1.3 สาเหตุของการเกิดโรค?

โรคไข้กลับซ้ำจาก NLRP12 เกิดจากความบกพร่องของสารพันธุกรรมหรือยีน NLRP12 (หรือ NALP12) มีความผิดปกติ จึงทำให้เกิดการอักเสบทั่วร่างกาย ขณะนี้ยังไม่ทราบกลไกการเกิดโรคแน่ชัด

1.4 การถ่ายทอดความผิดปกติในครอบครัว?

โรคนี้สามารถถ่ายทอดทางไปย้งบุตรหลานที่เป็นญาติสายตรงได้

มักเกิดจากบิดาหรือมารดาคนใดคนหนึ่งเป็นโรคนี้

ซึ่งอาจเป็นไม่รุนแรงจนไม่แสดงอาการชัดเจนแต่บางครั้งอาจเกิดจากมีความผิดปกติในช่วงตั้งครรภ์ ทำให้มีเพียงแค่บุตรหรือธิดาเป็นโรคนี้

1.5 เพราะเหตุใดบุตรถึงเป็นโรค? จะมีการป้องกันการเกิดโรคหรือไม่?

เด็กที่ป่วยเป็นโรคนี้เนื่องจากการได้รับการถ่ายทอดยีน NLRP12

ที่ผิดปกติจากบิดาหรือมารดาหรืออาจเกิดจากการกลายพันธุ์ของยีน NLRP12

คนที่มียีนกลายพันธุ์ชนิดนี้อาจจะแสดงอาการหรือไม่แสดงอาการของโรคนี้ก็ได้
ขณะนี้ยังไม่มีวิธีการป้องกันการเกิดโรคแต่อย่างใด

1.6 โรคนี้ติดต่อกันได้หรือไม่?

โรคนี้ไม่ได้ติดต่อทางการสัมผัสหรือเกิดจากเชื้อโรค หากแต่เกิดจากการถ่ายทอดผ่านทางพันธุกรรม
ซึ่งจะเกิดขึ้นเฉพาะในเครือญาติเดียวกันเท่านั้น

1.7 อะไรคืออาการสำคัญ?

อาการที่พบบ่อยได้แก่อาการไข้ซึ่งมักเป็นอยู่นานประมาณ 5-10 วัน
โดยมีช่วงห่างของการเกิดไข้ซ้ำไม่แน่นอน

อยู่ในระหว่างหลายสัปดาห์ถึงหลายเดือนสำหรับอาการอื่นได้แก่อาการปวดศีรษะ ข้อบวมและปวด
กล้ามเนื้อเกิดอาการปวดเมื่อย และผื่นลมพิษขึ้นทั่วตัว โดยที่อาการต่างๆเหล่านี้อาจสัมพันธ์กับอากาศเย็น
บางรายอาจมีอาการหุพิการร่วมด้วย

1.8 ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการเหมือนกันหรือไม่?

ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการแตกต่างกันโดยไม่จำเป็นต้องมีความรุนแรงของโรคเหมือนกัน
ผู้ป่วยบางรายจะมีอาการน้อยมาก แต่บางรายอาจมีอาการรุนแรงมาก
นอกจากนี้ในผู้ป่วยแต่ละรายก็อาจมีอาการ ความรุนแรงของการเกิดโรค
และช่วงห่างของระยะเวลาในการเกิดไข้ซ้ำแตกต่างกันได้

1.9 โรคนี้มีความแตกต่างกันระหว่างเด็กและผู้ใหญ่หรือไม่?

ในผู้ใหญ่อาการของโรคมีแนวโน้มจะลดความรุนแรงลง และเกิดขึ้นไม่บ่อยเท่ากับตอนเป็นเด็ก
ผู้ป่วยบางรายเมื่อโตขึ้นอาจเหลือเฉพาะบางอาการเท่านั้น