



<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
บางรายอาจมีอาการหูปีการ่วมด้วย

1.8 ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการเหมือนกันหรือไม่?

ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการแตกต่างกันโดยไม่จำเป็นต้องมีความรุนแรงของโรคเหมือนกัน
ผู้ป่วยบางรายจะมีอาการน้อยมาก แต่บางรายอาจมีอาการรุนแรงมาก
นอกจากนี้ในผู้ป่วยแต่ละรายก็อาจมีอาการ ความรุนแรงของการเกิดโรค
และช่วงห่างของระยะเวลาในการเกิดไข้ซ้ำแตกต่างกันได้

1.9 โรคนี้มีความแตกต่างกันระหว่างเด็กและผู้ใหญ่หรือไม่?

ในผู้ใหญ่อาการของโรคมีแนวโน้มจะลดความรุนแรงลง และเกิดขึ้นไม่บ่อยเท่ากับตอนเป็นเด็ก
ผู้ป่วยบางรายเมื่อโตขึ้นอาจเหลือเฉพาะบางอาการเท่านั้น

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 แนวทางการวินิจฉัยเป็นอย่างไร?

การวินิจฉัยอาศัยประวัติของผู้ป่วยที่มีลักษณะอาการที่เข้าได้กับโรคนี้ การตรวจร่างกายพบความผิดปกติ
ร่วมกับประวัติการเกิดอาการลักษณะเดียวกันในเครือญาติ

การตรวจเลือดจะพบค่าการอักเสบสูงขึ้น

ยืนยันการวินิจฉัยด้วยตรวจเลือดพบความผิดปกติทางพันธุกรรม

ทั้งนี้ควรแยกจากโรคอื่นๆที่ทำให้มีไข้กลับซ้ำคล้ายกัน โดยเฉพาะโรคในกลุ่มที่เกี่ยวข้องกับ cryopyrin

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการ

การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญได้แก่การตรวจเลือดพบค่าการอักเสบได้แก่ CBC, CRP, SAA (serum Amyloid A protien) ในช่วงที่ผู้ป่วยมีอาการ ค่าการอักเสบต่างๆดังกล่าวข้างต้นจะกลับมาปกติในช่วงที่ผู้ป่วยไม่มีอาการ นอกจากนี้ควรรี้นัยการวินิจฉัยโรคด้วยส่งตรวจเฉพาะทางด้านพันธุกรรม

2.3 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

โรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้

การรักษาในปัจจุบันเป็นเพียงเพื่อช่วยลดอาการอักเสบและอาการปวด ในอนาคตผู้ป่วยอาจหายขาดได้ด้วยยาใหม่ๆที่ยังอยู่ในขั้นทดลอง

2.4 การรักษาจะมีอะไรบ้าง?

ขณะนี้ยังไม่มียาใดเพียงตัวเดียวที่ได้ผลดี

การรักษาจึงประกอบด้วยการให้ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์ เช่น

อินโดเมธาซินร่วมกับยาในกลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ เช่น เพรดนิโซโลน

และในผู้ป่วยบางรายอาจต้องได้รับสารชีวภาพ (biologic agent) เช่น อะนาคินรา ร่วมด้วย

ผลข้างเคียงของยามีอะไรบ้าง?

ผลข้างเคียงของยาขึ้นกับยาที่ใช้ในการรักษา

ยาต้านการอักเสบที่ไม่ใช่สเตียรอยด์อาจทำให้เกิดอาการปวดศีรษะ มีแผลในกระเพาะอาหาร ไตอักเสบ

ส่วนยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์และสารชีวภาพนั้นอาจทำให้เสี่ยงต่อการติดเชื้อเพิ่มขึ้น

นอกจากนี้คอร์ติโค สเตียรอยด์อาจก่อให้เกิดอาการข้างเคียงอื่นๆอีกหากใช้เป็นระยะเวลานานๆ

2.6 ระยะเวลาของการรักษานานเท่าไร?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานบ่งว่าต้องรักษาไปนานเท่าไร แต่เนื่องจากโรคนี้ผู้ป่วยมีแนวโน้มจะดีขึ้นเมื่อโตขึ้น ดังนั้นผู้ป่วยอาจหยุดยาได้เมื่อโตขึ้นหรือเมื่อโรคสงบ

2.7 มีการรักษาทางเลือกอื่นอีกหรือไม่?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานว่าการรักษาทางเลือกอื่นๆ เช่น ยาสมุนไพรจะได้ผลในการรักษาโรคนี้

2.8 ควรติดตามการรักษาบ่อยแค่ไหน?

ผู้ป่วยเด็กกลุ่มนี้ควรตรวจเลือดและปัสสาวะอย่างน้อยปีละ 2 ครั้ง

2.9 ระยะเวลาการเป็นโรค?

โรคนี้อาจเป็นไปตลอดชีวิต ถึงแม้ว่าจะพบว่าโรคจะรุนแรงน้อยลงเมื่อโตขึ้นก็ตาม

2.10 การพยากรณ์โรคในระยะยาว?

ขณะนี้ยังไม่ทราบแน่ชัด

เนื่องจากยังมีการศึกษาวิจัยเกี่ยวกับโรคนี้น้อยมากแต่มีแนวโน้มว่าผู้ป่วยจะอาการดีขึ้นเมื่ออายุมากขึ้น ถึงแม้ผู้ป่วยจะเป็นโรคไปตลอดชีวิตก็ตาม

3. ผลกระทบต่องานประจำวัน

3.1 ผลกระทบต่อผู้ป่วยและครอบครัว?

เนื่องจากเป็นโรคที่พบน้อย จึงอาจวินิจฉัยยากและล่าช้า

ทำให้ผู้ป่วยต้องวิตกกังวลและกระทบต่อคุณภาพชีวิตของผู้ป่วยและครอบครัวได้

3.2 ไปโรงเรียนได้หรือไม่?

ผู้ป่วยบางรายอาจต้องขาดเรียนช่วงสั้นๆ หรือดบางกิจกรรมที่ทำให้เกิดการปวดข้อรุนแรงเป็นช่วงๆ อย่างไรก็ตามทั้งครูและผู้ปกครองควรสนับสนุนให้เด็กไปโรงเรียนและร่วมกิจกรรมให้มากที่สุดเท่าที่จะทำได้ เพื่อสัมพันธ์ภาพที่ดีต่อทั้งเพื่อนและครู

การงดกิจกรรมและขาดเรียนควรเป็นไปอย่างเหมาะสมเท่าที่จำเป็น

3.3 ควรงดออกกำลังกายหรือไม่?

ไม่จำเป็นต้องงดออกกำลังกาย

อาจงดบางกิจกรรมหรือกีฬาบางชนิดที่ทำให้เกิดการปวดข้อรุนแรงในบางช่วงเวลาเท่านั้น

3.4 มีอาหารที่ควรงดหรือไม่?

ไม่มีข้อห้ามในการรับประทานอาหารชนิดใดชนิดหนึ่งเป็นพิเศษ เด็กควรได้รับโปรตีน แคลเซียมและวิตามินอย่างเพียงพอ เพื่อการเจริญเติบโต

3.5 อุณหภูมิมีผลต่อโรคหรือไม่?

อุณหภูมิหรือฤดูกาลไม่มีผลต่อตัวโรค

3.6 ผู้ป่วยสามารถรับวัคซีนได้หรือไม่?

เด็กสามารถได้รับวัคซีนและควรได้รับวัคซีน

อย่างไรก็ตามการรักษาบางอย่างอาจมีผลกับเด็กเมื่อได้รับวัคซีนเชื่อเป็น

ดังนั้นควรแจ้งแพทย์ผู้ดูแลร่วมด้วยเสมอหากได้รับการรักษาอยู่

3.7 การมีเพศสัมพันธ์ การตั้งครรภ์และการมีบุตร?

ขณะนี้ยังไม่มีข้อแนะนำที่ชัดเจน แต่โดยทั่วไปควรต้องระวังเป็นพิเศษ โดยเฉพาะหากจะตั้งครรภ์ควรมีการวางแผนล่วงหน้าเพื่อที่จะได้ปรับยาในการรักษาเนื่องจากอาจมีผลข้างเคียงจากสารชีวภาพต่อทารกในครรภ์