



<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 นอกจากนี้ควรรี้นัยันการวินิจฉัยโรคด้วยส่งตรวจเฉพาะทางด้านพันธุกรรม

## 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 ควรดื่มน้ำหรือไม?

ไม่จำเป็นต้องดื่มน้ำ

อาจดื่มน้ำหรือจิบน้ำบางชนิดที่ทำให้เกิดการปวดข้อรุนแรงในบางช่วงเวลาเท่านั้น

### 3.4 มีอาหารที่ควรงดหรือไม่?

ไม่มีข้อห้ามในการรับประทานอาหารชนิดใดชนิดหนึ่งเป็นพิเศษ เด็กควรได้รับโปรตีน แคลเซียมและวิตามินอย่างเพียงพอ เพื่อการเจริญเติบโต

### 3.5 อุณหภูมิมีผลต่อโรคหรือไม่?

อุณหภูมิหรือฤดูกาลไม่มีผลต่อตัวโรค

---

### 3.6 ผู้ป่วยสามารถรับวัคซีนได้หรือไม่?

เด็กสามารถได้รับวัคซีนและควรได้รับวัคซีน

อย่างไรก็ตามการรักษาบางอย่างอาจมีผลกับเด็กเมื่อได้รับวัคซีนเชื่อเป็น

ดังนั้นควรแจ้งแพทย์ผู้ดูแลร่วมด้วยเสมอหากได้รับการรักษาอยู่

### 3.7 การมีเพศสัมพันธ์ การตั้งครรภ์และการมีบุตร?

ขณะนี้ยังไม่มีข้อแนะนำที่ชัดเจน แต่โดยทั่วไปควรต้องระวังเป็นพิเศษ โดยเฉพาะหากจะตั้งครรภ์ควรมีการวางแผนล่วงหน้าเพื่อที่จะได้ปรับยาในการรักษาเนื่องจากอาจมีผลข้างเคียงจากสารชีวภาพต่อทารกในครรภ์