



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

โรคไข้กลับซ้ำที่เกิดจากความบกพร่อง TRAPS Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome (TRAPS) หรือ Familial Hibernian Fever

ฉบับแปลของ 2016

1. โรค TRAPS คืออะไร

1.1 โรคนี้เป็นอย่างไร?

TRAPS

คือโรคไข้กลับซ้ำที่เกิดจากความบกพร่องของพันธุกรรมทำให้เกิดการอักเสบในหลายระบบของร่างกาย ก่อให้เกิดอาการไข้สูงเป็นๆหายต่อเนื่องกันประมาณ 2-3 สัปดาห์ ร่วมกับเกิดอาการทางระบบทางเดินอาหาร (ปวดท้อง อาเจียน ท้องเสีย) ฝื่นอักเสบ ปวดกล้ามเนื้อ ตามวม บางรายที่ป่วยเป็นระยะเวลานาน อาจมีการทำงานของไตผิดปกติ ทำให้เกิดการรั่วของโปรตีนออกมาทางปัสสาวะ

1.2 โรคนี้เกิดบ่อยแค่ไหน?

โรคนี้ถือเป็นโรคหายาก ดังนั้นจึงไม่ทราบความชุกของโรคในปัจจุบัน สามารถเกิดได้ในหญิงและชายเท่าๆกัน และมักเกิดในช่วงวัยเด็ก อย่างไรก็ตามมีรายงานผู้ป่วยบางรายที่เกิดในช่วงวัยผู้ใหญ่เช่นกัน ผู้ป่วยรายแรกที่มีในรายงานคือผู้ป่วยที่มีบรรพบุรุษมาจากคนเชื้อชาติไอริช-สกอต อย่างไรก็ตามมีรายงานว่าเจอในคนเชื้อชาติอื่นเช่นเดียวกัน: เช่น ฝรั่งเศส อิตาลี เยอรมัน ยิว อาร์เมเนีย สำหรับ การดำเนินของโรคไม่สัมพันธ์กับอากาศหรือฤดูกาล

1.3 สาเหตุของการเกิดโรคคืออะไร?

โรค TRAPS นี้เกิดจากความผิดปกติของโปรตีน Tumor Necrosis Factor Receptor I (TNFRI) ซึ่งส่งผลให้เกิดการอักเสบขึ้นในร่างกาย TNFRI เป็นตัวรับที่เฉพาะเจาะจงกับโมเลกุลตัวหนึ่งที่ทำให้เกิดการอักเสบ ที่เราเรียกว่า tumor necrosis factor

(TNF) ยังไม่ทราบแน่ชัดถึงความเชื่อมโยงระหว่างความผิดปกติของโปรตีน TNFRI และความรุนแรงของผู้ป่วย TRAPS อย่างไรก็ตามภาวะการบาดเจ็บ การเจ็บป่วยจากการติดเชื้อ รวมทั้งความเครียดสามารถกระตุ้นให้อาการกำเริบได้

1.4 การถ่ายทอดความผิดปกติในครอบครัว?

TRAPS เป็นโรคทางพันธุกรรมที่ถ่ายทอดแบบยีนเด่น หมายความว่าสารพันธุกรรมที่ผิดปกตินี้สามารถถ่ายทอดมาจากพ่อหรือแม่ที่เป็นโรคและมีความผิดปกติของยีน TNFRI ในคนปกติจะมียีนอยู่ด้วยกัน 2 ชุด ดังนั้นโอกาสเสี่ยงที่ลูกจะได้รับยีนจากพ่อหรือแม่ที่ผิดปกติ คือ 50% อย่างไรก็ตามการกลายพันธุ์สามารถเกิดขึ้นได้ ในกรณีนี้ถึงพ่อหรือแม่ไม่มียีนผิดปกติ ลูกก็สามารถมียีนที่ผิดปกติได้หากมีการกลายพันธุ์ของยีนชนิดนี้เกิดขึ้นในช่วงปฏิสนธิ ในกรณีนี้ความเสี่ยงของการเกิดโรคไม่แน่นอน

1.5 เพราะเหตุใดบุตรถึงเป็นโรค? จะมีการป้องกันการเกิดโรคหรือไม่?

TRAPS เป็นโรคทางพันธุกรรม ดังนั้นบุคคลที่มีการกลายพันธุ์ของยีนอาจจะแสดงหรือไม่แสดงอาการก็เป็นได้ โรคนี้ไม่สามารถป้องกันได้

1.6 โรคเป็นโรคติดต่อหรือไม่?

โรคนี้ไม่เป็นโรคติดต่อ โรคนี้ถ่ายทอดกันทางสารพันธุกรรมเท่านั้น

1.7 อาการสำคัญมีอะไรบ้าง?

อาการที่พบบ่อยได้แก่อาการไข้สูงหนาวสั่นเป็นๆหายๆ ซึ่งมักเป็นอยู่นานประมาณ 2-3 สัปดาห์ บางครั้งสั้นบางครั้งยาว ร่วมกับอาการปวดเมื่อยกล้ามเนื้อที่มักเป็นรุนแรงและเกิดขึ้นที่บริเวณลำตัวและแขนขาส่วนต้น ตามมาด้วยอาการผื่นแดงที่มักมีอาการปวดหรือเจ็บมากร่วมด้วย ผู้ป่วยส่วนมากจะมีอาการปวดลักษณะเหมือนเป็นตะคริวในช่วงอาการกำเริบ และจะเพิ่มความรุนแรงขึ้นเรื่อยๆ และย้ายไปที่ส่วนอื่นของร่างกาย เช่น แขน ขา และตามมาด้วยอาการของผื่น ส่วนอาการที่พบบ่อยอีกอย่างคือ ปวดทั่วๆท้อง ร่วมกับคลื่นไส้และอาเจียน อาการอักเสบของเยื่อぶตา (ตาขาว) หรือบวมรอบๆตา เป็นลักษณะหนึ่งของ TRAPS ด้วยเช่นกัน ถึงแม้อาการเหล่านี้จะสามารถพบในโรคอื่นได้ ผู้ป่วยบางรายจะมีอาการเจ็บหน้าอกจากเยื่อหุ้มปอดอักเสบหรือถุงเยื่อหุ้มหัวใจอักเสบ ผู้ป่วยบางรายโดยเฉพาะในวัยผู้ใหญ่จะมีอาการดังกล่าวเกิดขึ้นเป็นๆหายๆและเรื้อรัง ผู้ป่วยจะมีอาการปวดท้อง ปวดกล้ามเนื้อและข้อ โดยอาจมีหรือไม่มีไข้ร่วมด้วย แต่จะมีค่าอักเสบที่สูงอยู่ตลอด ภาวะแทรกซ้อนที่พบได้คือภาวะ amyloidosis ซึ่งเป็นภาวะที่รุนแรงและเรื้อรัง พบได้ประมาณ 14% ของผู้ป่วย การเกิดภาวะนี้เนื่องจากมีโปรตีน amyloid A ซึ่งถูกสร้างในระหว่างมีการอักเสบ

และมีการสะสมบริเวณไตทำให้มีโปรตีนรั่วและทำให้เกิดภาวะไตวายตามมาได้

1.8 ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการเหมือนกันหรือไม่?

ผู้ป่วยแต่ละรายจะมีอาการแตกต่างกัน

ในแง่ของระยะเวลาการเกิดโรคและระยะเวลาในการเกิดอาการซ้ำซึ่งจะไม่เท่ากัน

อาการและอาการแสดงในแต่ละคนก็ไม่เท่ากัน ทั้งนี้อาจอธิบายได้จากความผิดปกติทางพันธุกรรม