



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

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

ฉบับแปลของ 2016

1. โรค TRAPS คืออะไร

1.1 โรคนี้เป็นอย่างไร?

TRAPS

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

1.2 โรคนี้เกิดบ่อยแค่ไหน?

โรคนี้ถือเป็นโรคหายาก ดังนั้นจึงไม่ทราบความชุกของโรคในปัจจุบัน สามารถเกิดได้ในหญิงและชายเท่าๆกัน และมักเกิดในช่วงวัยเด็ก อย่างไรก็ตามมีรายงานผู้ป่วยบางรายที่เกิดในช่วงวัยผู้ใหญ่เช่นกัน ผู้ป่วยรายแรกที่มีในรายงานคือผู้ป่วยที่มีบรรพบุรุษมาจากคนเชื้อชาติไอริช-สกอต อย่างไรก็ตามมีรายงานว่าเจอในคนเชื้อชาติอื่นเช่นเดียวกัน: เช่น ฝรั่งเศส อิตาลี เยอรมัน ออสเตรีย

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

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 วินิจฉัยได้อย่างไร?

การวินิจฉัยอาศัยประวัติของผู้ป่วยที่มีลักษณะอาการที่เข้าได้กับโรคนี้

ร่วมกับประวัติการเกิดอาการลักษณะเดียวกันในเครือญาติ และ การตรวจร่างกายพบความผิดปกติ

การตรวจเลือดมักพบค่าการอักเสบ และการตรวจเฉพาะทางพันธุกรรมจะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค

ทั้งนี้ควรตัดโรคอื่นๆที่ทำให้มีไข้กลับซ้ำ เช่น โรคติดเชื้อ โรคมะเร็ง และโรคไขกลับซ้ำที่เกิดจากสาเหตุอื่น

เช่น โรค Familial Mediterranean fever (FMF) และโรค Mevalonate kinase deficiency (MKD)

ที่อยู่ในข่ายต้องสงสัยออกไปด้วย

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการมีอะไรบ้าง?

การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญได้แก่การตรวจเลือดพบ CBC, CRP, SAA (serum Amyloid-A-protien) และ fibrinogen ซึ่งเป็นค่าการอักเสบที่สูงขึ้นในช่วงที่ผู้ป่วยมีอาการกำเริบ

ค่าต่างๆดังกล่าวมักจะกลับมาเป็นปกติในช่วงที่ผู้ป่วยหายดี

การตรวจปัสสาวะก็เพื่อจะดูว่าผู้ป่วยมีการอักเสบของระบบทางเดินปัสสาวะร่วมด้วยหรือไม่

โดยทั่วไปในแต่ละครั้งที่ผู้ป่วยมีอาการของโรค อาจมีโปรตีนหรือเม็ดเลือดแดงรั่วมาในปัสสาวะชั่วคราว

แต่หากพบการรั่วของโปรตีนเรื้อรัง อาจเป็นเพราะผู้ป่วยเกิดภาวะ amyloidosis

การตรวจพบความผิดปกติของสารพันธุกรรม TNFR1 จะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค

2.3 การรักษามีอะไรบ้าง?

ในปัจจุบันโรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาด หรือป้องกันได้

การรักษาในขณะนี้ เป็นเพียงเพื่อลดความรุนแรงของอาการ โดยยาต้านอักเสบที่ไม่ใช่ สเตียรอยด์

(NSAIDs เช่น ไอบูโพรเฟน นาพรอกเซน หรืออินโดเมธาซิน) ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ขนาดสูงมักได้

ผลดีแต่หากใช้ติดต่อกันเป็นระยะเวลานานอาจเกิดผลข้างเคียงที่รุนแรงได้ สำหรับสารชีวภาพ (biologic

agent) ที่มีฤทธิ์ต้าน TNF เช่น อีทานอร์เซปนั้นพบว่าได้ผลในการป้องกันการเกิดไข้ซ้ำในผู้ป่วยบางราย

แต่ในขณะเดียวกันก็อาจเกิดโรคกำเริบบ่อยขึ้นในผู้ป่วยรายอื่นๆ

สำหรับยาตัวอื่นที่มีแนวโน้มจะช่วยในการรักษาได้แก่ อะนาคินรา ซึ่งเป็นสารนำชีวภาพที่มีฤทธิ์ต้าน IL-1

สารสำคัญอีกตัวที่ก่อให้เกิดการเกิดการอักเสบ

2.4 ผลข้างเคียงของยา

ผลข้างเคียงของยาขึ้นกับยาที่ใช้ในการรักษา สำหรับยาต้านอักเสบที่ไม่ใช่ สเตียรอยด์ (NSAIDs) อาจทำให้เกิดอาการปวดศีรษะ มีแผลในกระเพาะอาหาร และไตอักเสบ ส่วนยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ และ สารชีวภาพ (ชนิดต้าน TNF และ IL-1) นั้นอาจเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดการติดเชื้อ นอกจากนี้คอร์ติโคสเตียรอยด์อาจก่อให้เกิดอาการข้างเคียงอื่นๆที่เป็นอันตรายอีกหากใช้เป็นระยะเวลานานๆ

2.5 ระยะเวลาของการรักษา?

เนื่องจากยังมีผู้ป่วยจำนวนไม่มากที่ได้รับการรักษาด้วยสารชีวภาพที่มีฤทธิ์ต้าน TNF และ IL-1 จึงยังไม่มีบทสรุปแน่ชัดว่าควรจะรักษาเฉพาะเมื่อมีอาการกำเริบหรือควรจะให้ยาต่อเนื่อง แต่ยังไม่ทราบว่าควรให้ยานานเท่าไร

2.6 มีการรักษาแพทย์ทางเลือกหรือไม่?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานว่าการรักษาอื่นๆ เช่นยาสมุนไพรจะได้ผลในการรักษาโรคนี้

2.7 ควรติดตามการรักษาบ่อยแค่ไหน?

ผู้ป่วยเด็กกลุ่มนี้ควรตรวจเลือดและปัสสาวะทุก 2-3 เดือน

2.8 ระยะเวลาการเป็นโรค?

โรคนี้มักเป็นไปตลอดชีวิต ถึงแม้ว่าความรุนแรงของไข้อาจลดลงเมื่ออายุเพิ่มขึ้น แต่ก็ยังคงเรื้อรังและเป็นๆหายๆอยู่

อย่างไรก็ตามถึงอาการจะลดลงเมื่ออายุเพิ่มมากขึ้นแต่ก็ไม่ได้แปลว่าจะไม่มีโอกาสเกิดภาวะ amyloidosis

2.9 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม ในปัจจุบันโรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้

3. ผลรบกวนต่อกิจวัตรประจำวัน

3.1 ผลกระทบต่อผู้ป่วยและครอบครัว?

ช่วงที่อาการกำเริบบ่อยๆ

และการกำเริบที่ยาวนานจะมีผลรบกวนกิจวัตรประจำวันของผู้ป่วยหรือผู้ปกครองได้

โรคนี้มักได้รับการวินิจฉัยล่าช้า ทำให้ผู้ปกครองเกิดความวิตกกังวล

และบางครั้งก็มีการทำหัตถการที่ไม่จำเป็น

3.2 สามารถไปโรงเรียนได้หรือไม่?

ช่วงที่มีอาการกำเริบผู้ป่วยอาจต้องขาดเรียนบ่อย

ดังนั้นควรแจ้งให้ครูทราบรายละเอียดของโรคด้วยและการดูแลเมื่อโรคกำเริบ

เพื่อให้เข้าใจและช่วยแก้ปัญหา ทั้งนี้ผู้ป่วยที่ตอบสนองต่อการรักษาดีอาจไม่จำเป็นต้องขาดเรียนบ่อย

3.3 ควรงดออกกำลังกายหรือไม่?

ไม่จำเป็นต้องงดออกกำลังกาย แต่ผู้ป่วยบางรายอาจต้องงดการเล่นกีฬาเมื่อโรคกำเริบ

ทำให้เป็นอุปสรรคที่จะเข้าร่วมทีมกับเพื่อนๆ

3.4 มีอาหารที่ควรงดหรือไม่?

ไม่มีอาหารต้องห้าม

3.5 อุณหภูมิมีผลต่อโรคหรือไม่?

อากาศหรือฤดูกาลไม่มีผลต่อตัวโรค

3.6 มีข้อห้ามในการรับวัคซีนหรือไม่?

โดยทั่วไปเด็กควรได้รับวัคซีนในการป้องกันโรค แม้อาจกระตุ้นให้เกิดโรคกำเริบก็ตาม

โดยเฉพาะอย่างยิ่งหากลูกของคุณมีแผนที่จะได้รับการรักษาด้วยยากดภูมิคุ้มกันหรือสเตียรอยด์

หรือสารชีวภาพ การได้รับวัคซีนก่อนก็มีความจำเป็นในการป้องกันโรค

3.7 การมีเพศสัมพันธ์ การตั้งครรภ์และการมีบุตร สามารถมีได้หรือไม่?

ไม่มีข้อห้ามในการมีเพศสัมพันธ์และมีบุตร

อย่างไรก็ตามครอบครัวควรตระหนักว่ามีโอกาสที่บุตรจะเป็นโรคได้ 50%

ดังนั้นควรปรึกษาแพทย์ก่อนการตั้งครรภ์เพื่อพิจารณาร่วมกันในการรักษาและป้องกันความเสี่ยง