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) ผื่นอักเสบ ปวดกล้ามเนื้อ ตาบวม
บางรายที่ป่วยเป็นระยะเวลานาน อาจมีการทำงานของไตผิดปกติ
ทำให้เกิดการรั่วของโปรตีนออกมาทางปัสสาวะ

1.2 โรคนี้เกิดบ่อยแค่ไหน?

โรคนี้ถือเป็นโรคหายาก ดังนั้นจึงไม่ทราบความชุกของโรคในปัจจุบัน
สามารถเกิดได้ในหญิงและชายเท่าๆกัน และมักเกิดในช่วงวัยเด็ก
อย่างไรก็ตามมีรายงานผู้ป่วยบางรายที่เกิดในช่วงวัยผู้ใหญ่เช่นกัน
ผู้ป่วยรายแรกที่มีในรายงานคือผู้ป่วยที่มีบรรพบุรุษมาจากคนเชื้อชาติไอริช-สกอต
อย่างไรก็ตามมีรายงานว่าเจอในคนเชื้อชาติอื่นเช่นเดียวกัน: เช่น ฝรั่งเศส อิตาเลียน ยิว อาร์เมเนีย
อาหรับ
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 หมายความว่า สารพันธุกรรมที่ผิดปกตินี้สามารถถ่ายทอดมาจากพ่อหรือแม่ที่เป็นโรคและมีความผิดปกติของยีน 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 ปวดท้วๆท้อง ร่วมกับคลื่นไส้และอาเจียน
อาการอักเสบของเยื่อบุตา (ตาขาว) หรือบวมรอบๆตา เป็นลักษณะหนึ่งของ TRAPS ด้วยเช่นกัน
ถึงแม้อาการเหล่านี้จะสามารถพบในโรคอื่นได้ ผู้ป่วยบางรายจะมีอาการเจ็บหน้าอกจากเยื่อหุ้มปอดอักเสบ หรือถุงเยื่อหุ้มหัวใจอักเสบ
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 เช่นโรคติดเชื้อ โรคมะเร็ง และโรคไข้กลับซ้ำที่เกิดจากสาเหตุอื่น
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 TNFRI จะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค

2.3 การรักษามีอะไรบ้าง?

ในปัจจุบันโรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาด หรือป้องกันได้
การรักษาในขณะนี้เป็นเพียงเพื่อลดความรุนแรงของอาการ โดยยาต้านอักเสบที่ไม่ใช่ สเตียรอยด์ (NSAIDs เช่น ไอบูโพรเฟน นาพรอกเซน หรืออินโดเมธาซิน) ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ขนาดสูงมักได้ผลดีแต่หากใช้ติดต่อกันเป็นระยะเวลานานอาจเกิดผลข้างเคียงที่รุนแรงได้ สำหรับสารชีวภาพ (biologic agent) ที่มีฤทธิ์ต้าน TNF เช่น อีทาเนอร์เซปน้นพบว่าได้ผลในการป้องกันการเกิดไข้ซ้ำในผู้ป่วยบางราย
แต่ในขณะเดียวกันก็อาจเกิดโรคกำเริบบ่อยขึ้นในผู้ป่วยรายอื่นๆ
สำหรับยาตัวอื่นที่มีแนวโน้มจะช่วยในการรักษาได้แก่ อะนาคินรา ซึ่งเป็นสารน้ำชีวภาพที่มีฤทธิ์ต้าน 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 และIL-1 จึงยังไม่มีบทสรุปแน่ชัดว่าควรจะรักษาเฉพาะเมื่อมีอาการกำเริบหรือควรจะให้ยาต่อเนื่อง แต่ยังไม่ทราบว่าควรให้ยานานเท่าไร

2.6 มีการรักษาแพทย์ทางเลือกหรือไม่?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานว่าการรักษาอื่นๆ เช่นยาสมุนไพรจะได้ผลในการรักษาโรคนี้

2.7ควรติดตามการรักษาบ่อยแค่ไหน?

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
โดยเฉพาะอย่างยิ่งหากลูกของคุณมีแผนที่จะได้รับการรักษาด้วยยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์
หรือสารชีวภาพ การได้รับวัคซีนก่อนก็มีความจำเป็นในการป้องกันโรค

3.7 การมีเพศสัมพันธ์ การตั้งครรภ์และการมีบุตร สามารถมีได้หรือไม่?
ไม่มีข้อห้ามในการมีเพศสัมพันธ์และมีบุตร
อย่างไรก็ตามครอบครัวควรตระหนักว่ามีโอกาสที่บุตรจะเป็นโรคได้ 50%
ดังนั้นควรปรึกษาแพทย์ก่อนการตั้งครรภ์เพื่อพิจารณาร่วมกันในการรักษาและป้องกันความเสี่ยง