



www.pediatric-rheumatology.printo.it

FAMILIJARNA MEDITERANSKA GROZNICA (FMF)

Ta Je Familijarna Mediteranska Groznica?

Genetski Preduvjetovana Bolest Koja Je Karakterizirana Sa Visokom Temperaturom ,Zajedno S Abdominalnom Boli Ili Prsnom Boli Ili Otokom Zgloba I Bolnog Zgloba .Bolest Uglavnom Poga□A Djecu Na Mediteranu Turke , Arape I Armenijance .

Koliko Je »Esta Bolest ?

U Populacijama Sa Visokim Rizikom , Javlja Se Otprilike Kod 1 Na 1000 Sluēajeva . Rijetka Je U Drugim Djelovima Svijeta .Me□Utim Nakon Otkrivanja Gena Koji Je Ogdgovoran Za Njenu Pojavu Bolest Se Ėesēe Dijagnosticira,Ėak I U Sredinama Gdje Se Smatrala Rijetka .Poēinje Prije 20 God . Ėivota Kod 90 %Pacijenata. I Kod Veēine Njih Bolest Nestaje U Prvoj Dekadi Ėivota . I Rije□E Se Javlja Kod Djeēaka Nego Kod Djevojēica . Odnos Je 13:10.

To Je Uzrok Bolesti ?

Bolest Je Genetska-Nasljedna I Za Nju Je Kriv Odre□En Gen -Izmjanjan ,Mutiran Te Proces Upale U Organizmu Nemoæe Kontrolirati , Koji Se Zove Mefv Gen Koji Ima Vodeūu Ulogu U Nastanku Upale ,Te Se Kao Posljedica Toga Dolazi Do Upale I Porasta Tjelesne Temperature. To Je Gen Koji Nosi Mutacije Te Je Joπ U Istraēivanju .

Da Li Je Bolest Nasljedna ?

Bolest Se Prenosi S Roditelja U Oko 50% Sluēajeva I Na Rodbinu . I Taj Naēin Naslje□Ivanja Naziva Se Recessivni .To Znaēi Da Bi Se Bolest Manifestirala Kod Neke Osobe Potrebno Je Da Od Roditelja Nasljedi Po Jedan Mutirani Gen . Roditelji Su Ti Koji Su Nosioi Mutiranog Gena I Nemaju Oēigledne Znakove Bolesti. Bolest Se Moæe Naēi I Kod Ostalih Ėlanova Obitelji ,Braēe ,Sestara I Ro□Aka. Ako Jedan Od Roditalja Ima Fmg,A Drugi Je Nosilac Mutiranog Gena ,Postoji 50% Panske Da Jedno Od Dvoje Djece Dobije Bolest.

Da Li Je Bolest Zarazna ?

Ne Nije .

ZaTo Moje Djete Ima Bolest I Kako Se Prevenira ?

Djete Dobi Bolest Radi Spomenutog Gena Koji Je Krivac Za Prenos Bolesti . Bitno Je Napomenutu Da Bi Se Trebali Spreēavati Brakovi Unutar Familije I Uæe I Pire Radi Prenosa Gena . (Pogotovo Kod Riziēnih Skupina) . Bolest Nije Zarazna .

Koji Su Glavni Simptomi Bolesti ?

Glavni Simptomi Uz Kliniēku Sliku Su ; Visoka Temperatura Zajedno S Bolom U Abdomenu (90%),Prsima (20- 40 %) Ili Zglobovima (50- 60 %) .Preteæno Se Djeca Ėeale Na Temperaturu U Kombinaciju S Abdominalnom Boli . Javlja Se I Traju Oko 1-

4 Dana, Ti Se Pacijenti Potpuno Oporavljaju Nekada Su Napadi Vrlo Bolni Te Je Potrebna Medicinska Pomoć, Jer Ponekad Napadi Pokazuju Sliku Upale Slijepog Crijeva . Nekad Se Takvi Bolesnici Nepotrebno Podvrgnu Kirurškoj Operaciji. Neki Od Tih Napada Āak I Kod Istog Djeteta Mogu Biti Vrlo Blagi I Zato Se Dijagnoza Tetko Postavlja .

Bol U Grudima Je Obiĉno Jednostrana , Ponekad Ta Bol Moĉe Biti Toliko Aka Da Oteĉava Disanje Ali Se Smiruje Bez Posljedica. Obiĉno Je Upalom Zahvaćen Jedan Zglob (Monoartritis) I To Āesto Skoĉni Zglob Ili Koljeno .Nekad Su Bol I Otok Jako Izraĉeni Pa Djete Odbija Hodati . Artritis Traje Od 4 Dana Do 2 Tjedna I Potpuno Se Povlaĉi. Kod 5% -10% Bolesnika Artritis Postaje Kroniĉan I I Dovodido Opeteĉnja Zglobova.

Moĉe Se Javiti I Karakteristiĉan Crveni Osip Na Koĉi Oko Zglobova Nogu .RijeĉE Su Komplikacije Bolesti ; Perikarditis ,Miozitis,(Upala Mιπιĉa) Meningitis(Upala Moĉdanih Ovojnica) ,I Orhitis (Upala Testisa) .

Da Li Je Bolest Ista Kod Svakog Djeteta ?

Ne. Kombinacija Kliniĉkih Znakova Bolesti ,Duĉina I Trajanje Napada Razlikuju Se Āak I Kod Istog Bolesnika.

Da Li Se Bolest Kod Djece Razlikuje Od Bolesti Kod Odraslih?

Uglavnom Bolest U Djeĉjoj Dobi Sliĉi Bolesti U Odrasloj . Neki Od Znakova Kao Miozitis I Artritis Āeπĉi Su Kod Djece Ali Sa Starenjem Djeteta Uĉestalost Tih Znakova Opada . Dok Se Problemi S Testisima Nalaze Samo Kod MlaĉE Muπke Djece.

Kako Se Postavlja Dijagnoza ?

Ne Postoji Poseban Dijagnostiĉki Test Za Ovu Bolest. Pristup Dijagnosticiranju Je Sljedeći ;

Kliniĉka Slika -Moĉe Se Posumnjati Kada Se Kod Djeteta Ispolje Najmanje 3 Napada Bolesti. Podaci I Dobra Anamneza Su Bitni Kod Postavljanja Dijagnoze .

Tok Bolesti - Djecu Treba Paĉljivo Kontrolirati . Naroĉito Je Vaĉno Da Se Djete Vidi Za Vrijeme Napada I Da Se Naprave Laboratorijske Pretrage. Bitni Su Nam Pokazatelji Upale Koji Su Povπeni Pa Se Normaliziraju.

Makar Se Najĉeπĉe Deπava Da Lijeĉnik Ne Vidi Djete U Napadu Bolesti Pa Molimo Roditelje Da Vode Dnevnik Bolesti I Biljeĉe Simptome I Znake Bolesti Koji Se Javljaju Kod Djeteta.

Odgovor Na Lijeĉenje Kolhicinom -Djetetu Kod Kojeg Se Na Osnovu Kliniĉkog Pregleda I Lab. Nalaza Posumnja Na Fmgpropisuje Se Lijek Kolhicin Slijedeĉih 6 Mjeseci. Nakon Toga Se Biljeĉi Napredak Lijeĉenja.

Ako Bolesnih Ima Fmgnapadi Se Neĉe Ponavljati Ili Āe Se Njihova Teĉina I Duĉina Smanjiti.

Ako Bolesnik Ispunjava Sve Kriterije Ona Se Prihvaĉa Dijagnoza Fmg I Kolhicin Se Nastavlja Doĉivotno . Poπto Proces Upale PogaĉA Raziĉite Organe U Organizmu U Potavljanju Dijagnoze I Lijeĉenju Su Ukljuĉeni Specijalisti Razliĉitih Profila (Pedijatar , Pedijatar-Reumatolog, Nefrolog ,Gastroenterolog) .

Genetska Ispitivanja-Posljednih Nekoliko Godina Provode Se Genetska Ispitivaja Koja Imaju Cilj Da Otkriju Izmjenjen Mutiran Gen Koji Je Odgovoran Za Pojavu Bolesti.

Klinička Dijagnoza Bolesti Potvrđuje Se Ako Bolesnik Ima U Svojim Stanicama Dva Mutirana Gena ,Po Jedan Od Svakog Roditelja. Međutim Mutacija Gena Se Otkriva Kod 70%-80% Bolesnika Sa Fmg..To Znači Da Postoje Bolesnici Ćiji Geni Nisu Pretrpjeli Oštećenja.

Groznica I Bol U Truhu Su Ćeste Smetnje U Djetinjstvu. Zato Nije Lako Postaviti Dijagnozu Fmg Ćak I U Populaciji S Visokim Rizikom Za Tu Bolest. Ponekad Prođe I Vite Godina Dok Se Dijagnosticira Ispravna Dijagnoza. Puno Puta To Može Predstavljati Ozbiljne Komplikacije Kao Amilodoza. Postoje I Druge Bolesti SliĆne Kao Fmg I Većina Tih Bolesti Je Nasljedna .

Kakav Je Značaj Laboratorijskih Testova I Drugih Ispitivanja?

B)Analize Krvi -

Vrlo Su Važne Za Postavljanje Dijagnoze .Brzina Sedimentacije Eritrocita, Reaktivni Protein C , Broj Leukocita I Fibrinogen Su Korisni Pokazatelji Upale .

Analize Treba Ponoviti I Van Napada . Kod Trećine Bolesnika Nalazi Se Vraćaju Na Normalu. Kod Ostalih Bolesnika Nalazi Upućuju Tendenciju Normalizacije ,Ali Se Odravaju Iznad Gornje Granice Normalnih Vrijednosti. Za Genetska Ispitivanja Potrebna Je Mala Količina Krvi. Bolesnici Koji Uzimaju Kolhicin Moraju Dva Puta Godiņnje Kontrolirati Krv I Urin.

B)Analize Mokraće - U Mokraći Se Ispituje Postojanje BjelanĆevina I Krvi Ćije Se Prisustvi Može Vidjeti Tokom Napada. Ako Je Došlo Do Amiloidoze U Mokraći Su Stalno Prisutne BjelanĆevine U Većoj KoliĆini Od Dozvoljene

C)Rektalna Bipsija :Ova Metoda Podrazumjeva Uzimanje Komadića Tkiva Iz Zadnjeg Djela Debelog Crijeva Koji Se Analizira Pod Mikroskopom Da Bi Se Otkrila Amiloidaza .Ponekad Je I Neophodna Biopsija Bubrega.

Dali Se Bolest Može Lijećiti?

Da. Lijeći Se Kolhicinom Koji Se Mora Uzimati Do Kraja Ćivota.

Kako Se Bolest Lijeći?

Lijećenje Fmg Je Jednostavno ,Jeftino I Bez Ozbiljnih Neželjenih Nus Pojava. Danas Je Kolhicin Jedini Lijek Koji Se Primjenjuje Za Lijećenje Fmg. Ako Se Lijek Redovito Uzima Napadi Bolesti Prestaju Kod Oko 60% Bolesnika.

Vrlo Je Važno Da Se Roditeljima Objasni Da Lijek Osim Ito Sprijećava Nastanak Amiloidoze ,Kao Komplikacije Fmg. Suradnja S Bolesnikom Je Od Izuzetnog Značaja. Roditelji Ne Bi Smjeli Mjenjati Dozu Lijeka Bez Lijećnikova Znanaj. Povećanje Lijeka Tijekom Napada Nije Efikasno.

Ulijećenju Fmg Se Primjenjuju Se I Noviji Lijekovi Kao Interferon Gama ,Anti Tnf Lijekovi ,Talidomid I Drugi. Međutim Do Sada Nema Puno Podataka O Njihovoj Uspješnosti I Sigurnosti.

Koji Su Neželjeni Efekti Primjene Terapije ?

Roditeljima Nije Lako Pihvatiti Ćinjenicu Da Njihovo Djete Treba Cijeli Ćivot Uzimati Lijek . Oni Su ObiĆno Zabrinuti Zbog Mogućih Nus Pojava Kolhicina. To Je Siguran Lijek S Neznatnim Sporednim Efektima Koji Se Sa Smanjenem Doze Prolaznog

Karakterna Najčešći Problem Je Proljev Ali Se Mogu Javiti I Povraćanje , Grčevi U Trbuhu, Rijetko Mišićna Slabost, Smanjenje Broja Leukocita Te Trombocita I Kod Dječaka Smanjuje Se Broj Spermatozoida.

Koliko Dugo Je Potrebno Liječenje ?

Bolest Traje Najduže Cijeli Život.

Kakva Je Dugotrajna Prognoza Bolesti ?

Ako Se Lijek Provodi I Uzima Redovito Djeca S Fmg Mogu Normalno Živjeti .
Međutim Ako Se Bolest Kasnije Otkrije Ili Je Komunikacija Slaba Može Doći Do Razvoja Amiloidoze. I Tada Ti Bolesnici Ti Zahtijevaju Transplantaciju Bubrega.
Zaostajanje U Rastu Ne Predstavlja Veliki Problem U Fmg. Međutim Kod Neke Djece ,Ukoliko Se Primjenjuje Kolhicin Te Dolazi Do Napredovanja U Tjelesnom Rastu I U Vrijeme Puberteta .

Da Li Je Mogući Potpuni Oporavak ?

Ne Jer Je To Nasljedna Bolest .Međutim ,Liječenje Kolhicinom Pruža Bolesniku Mogućnost Da Vodi Normalan Život.

Kako Bolest Utječe Na Život Djeteta I Obitelji?

Bolesno Djeteta I Cijela Obitelj Se Susreću Sa Brojnim Problemima U Periodu Do Postavljanja Definitivne Dijagnoze. Djeteta Zahtijeva Česte Odlaske Liječniku I U Bolnicu Zbog Bolva U Trbuhu,Grudima Ili Zglobovima. Kada S Dijagnoza Bolesti Postavi I Djeteta I Roditelji Uglavnom Žive Normalnim Životom ,Ponekad I Zaborav Da Djeteta Ima Fmg. To Ponekad Može Biti Opasno Jer Se Smanjuje Kontakt S Liječnikom I Da Djeteta Prestane Piti Lijekove.
Jedini Problem Može Biti Psihološki Pritisak Zbog Dugotrajnog Liječenja . I To Može Predstavljati Probleme S Odgovarajućim Edukativnim Programom Kod Djeteta.

Da Li Djeteta Može Ići U Školu?

Nekada Sami Napadi Mogu Biti Problem -Izostajanje Iz Škole Sa Nastave . Ali Kada Se Uvede Kolhicin Problemi Nestaju . Nastavnici Bi Trebali Biti Obavješteni O Prirodi Bolesti I Načinu Liječenja I O Tome Kako Bi Mogli Pomoći Djetetu.

Da Li Se Djeteta Može Baviti Sportom?

Bolesnici Koji Se Liječe Kolhicinom Mogu Se Baviti Sportom. Koji Čekaju. Jedini Problem Mogu Biti Deformacije Zglobova Zbog Prethodnog Artritisa, Koji Remete Normalnu Bolesnikovu Funkciju.

Da Li Je Bitna Ishrana ?

Ne Postoji Posebna Dijeta.

Da Li Promjena Klime Može Utjecati Na Bolest?

Ne ,Nema Utjecaja .

Da Li Se Djeteta Može Cjepiti ?

Da Naravno I Treba Se Cijepiti.

Kakav Je Savjet Sa Seksualnim Životom , Reprodukcijom I Zaštitom ?

Lijek Kolhicin Se Mora Uzimati I Tokom Trudnoće Dok Se Nekda Drugačije Mislilo.