



www.pediatric-rheumatology.printo.it

()

()

1000

(10-13).

الجين ينتج بروتين يلعب دورا في تقليل حدة الالتهاب .
MEFV
إذا حدثت طفرة في هذا الجين (كما في حمى البحر الأبيض المتوسط العائلية) فإن حدة الالتهابات لا تكون
منضبطة بشكل طبيعي مما يسبب نوبات الحمى للمرضى. و ما زالت الأبحاث جارية عن الجينات الأخرى التي
قد تكون لها علاقة بالمرض و كذا عن العلاج

لكي (" ")

ل

() .

%50

1

%90
%60-50 %40-20

4-1

قد تكون خفيفة جدا (معتدلة) بحيث يلتبس مع تلبك معوي. و هذا أحد الأسباب التي تؤدي الى صعوبة التعرف على هؤلاء المرضى أثناء نوبة ألم البطن، عادة ما يكون الطفل مصابا بالامساك لكن حينما يتحسن الألم تظهر نوبات قصيرة من الاسهال (البراز اللين). و عادة ما يكون ألم الصدر أحادي الجانب. و قد يكون من الشدة بحيث لا يتمكن الطفل من أخذ نفس عميق بما فيه الكفاية. و يختفي الألم خلال عدة أيام بدون آثار.

أما بالنسبة لآلام المفاصل فعادة ما يصاب مفصل واحد في النوبة الواحدة. و عادة ما يكون هذا مفصل الكاحل أو الركبة و قد يتورم المفصل بشدة حتى يعوق حركة الطفل و يمنع من المشي. و في ثلث الحالات يوجد طفح جلدي أحمر على المفصل المصاب. و قد يستمر ألم المفصل لمدة أطول من 4 أيام الى أسبوعين قبل أن يبرأ تماما. في بعض الأحيان يكون المظهر الوحيد للمرض هو تكرار ألم و تورم المفاصل حيث يشخص المرض خطأ على أنه حمى روماتيزمية أو التهاب مفصلي روماتيزمي حثي. في حوالي 5 – 10% من الحالات تتحول اصابة المفصل الى اصابة مزمنة و تسبب تغيرات مستديمة و يوجد طفح جلدي مميز يسمى طفح الحمرة ينتشر عادة في الأطراف و المفاصل السفلية. و

(Amyloidosis).

:

خاصا بحمى المتوسط العائلية

. بل إن نوع و مدة و شدة النوبات قد تختلف حتى في نفس الطفل.

هل المرض في الأطفال مختلف عنه في الكبار؟

على وجه العموم، يتشابه المرض في الأطفال و الكبار. إلا أن بعض مظاهر المرض مثل التهاب المفاصل و التهاب العضلات أكثر حدوثا في الأطفال و يقل تكرار النوبات كلما كبر الطفل.

و تاريخ بداية المرض مهم أيضا حيث تزداد احتمالات مضاعفة أميلويدوزيز في المرضى الذين

(1) :

(2) :

و هناك معايير تصنيفية للمساعدة على تشخيص المرض و يمكن اللجوء اليها في هذه المرحلة للتشخيص. لكن أحيانا يتعذر فحص الطفل في أثناء النوبة لعدة عوامل. في مثل هذه الحالة يطلب من الأهل أن يسجلوا بالضبط ما يحدث أثناء النوبة و يمكنهم أيضا اللجوء لمختبر قريب لاجراء تحاليل الدم.

(3) :

(4)

في السنوات القليلة الماضية أصبح من الممكن إجراء تحليل جيني بحثا عن طفرات جينية مرتبطة بحدوث هذا المرض.

يتأكد التشخيص الاكلينيكي للمرض إذا وجد لدى المريض طفرتان في الجين، واحدة من الأب والأخرى من الأم. إلا أنه حتى الآن فإن هذه الطفرات وجدت في 70-80% من الحالات أي أنه توجد حالات حمى المتوسط العائلية بدون هذه الطفرات. ولذا فإن التشخيص ما زال يعتمد على الحس الاكلينيكي، وقد لا يتوافر التحليل الجيني في كل المرلکز في كل البلاد.

الحمى و ألم البطن من الشكاوى الشائعة في سن الطفولة و لذا فإن التشخيص يمثل صعوبة حتى في القطاعات المعرضة للاصابة. و يحتاج التعرف على المرض حوالي سنتين. هذا التأخير في التشخيص له أهمية كبيرة خوفا من مضاعفات أميلويدوزيز في الحالات غير المعالجة.

هناك عدة أمراض لها أعراض مشابهة من تكرار نوبات الحمى و آلام البطن و المفاصل و كثير منها أيضا جيني، مثل HIDS, TRAPS, PFAPA, إلا أن لكل منها الخواص المميزة اكلينيكيًا و مخبريًا.

(1)

المتفاعل

(2)

حيث قد توجد بصفة مؤقتة أثناء النوبات. أما (أميلويدوزيز) فإن وجود البروتين في البول يستمر. و وجودها يحذر الطبيب في حالات

المعالج لاجراء المزيد من الاختبارات الاضافية لتحديد كمية البروتين المفقود في البول و كذلك تحليل نسيجي على عينة من الجزء المستقيم من القولون أو على عينة من الكلى
(3)

علاج حالات حمى المتوسط العائلية بسيط و قليل التكاليف و ليس له آثار جانبية مقلقة. ان عقار كولشيبيين هو الوحيد المستخدم في حالات حمى المتوسط العائلية. بعد التشخيص، يجب على الطفل تعاطي العقار مدى الحياة. و إذا واطب على العلاج تختفي النوبات في 60% من الحالات و تقل في 30%، أما في الحالات المتبقية، 5-10%، فإن العلاج لا يجدي.

هذا العلاج لا يوقف النوبات فقط و إنما يمنع حدوث (أمايلويدوزيز) و لذا فإنه من المهم جدا أن يشرح الطبيب للمريض و أهله المرة تلو المرة كيف أنه من الضروري أن يتعاطى العلاج يوميا بالجرعة المناسبة. و التزام المريض بالعلاج مهم جدا و إذا تم فإن الطفل يعيش حياة طبيعية و يمتد عمره بطريقة طبيعية و يجب على أهل الطفل عدم تعديل الجرعة بدون استشارة الطبيب و يجب عدم زيادة الجرعة أثناء النوبة حيث أن الزيادة هنا لا يكون لها فائدة أو أثر. المهم هو منع حدوث النوبات. و لا توجد تفاعلات دوائية بين هذا العقار و غيره من الأدوية.

و تجرى حاليا بعض الدراسات على علاجات بديلة مثل انترفيرون، ن ف و ثا لكن لا توجد معلومات كافية عن فعالية و أمان هذه العلاجات

يصعب على الأهل تقبل حاجة طفلهم لتعاطي العقار مدى الحياة و غالبا ما يقلقون من احتمالات حدوث آثار جانبية. إلا أن هذا العقار آمن و قد ينتج عنه قليل من الآثار الجانبية التي تختفي مع تقليل الجرعة و أكثر هذه الآثار حدوثا هو الإسهال.

بعض الأطفال لا يحتلمون الجرعة الموصوفة بسبب الإسهال و هنا يجب تقليل الجرعة حتى يختفي الإسهال ثم تزداد تدريجيا حتى تعود إلى الجرعة المناسبة.

بعض الآثار الجانبية الأخرى تشمل الغثيان، القيء و تقلصات الأمعاء. و في حالات نادرة قد تؤدي إلى ضعف عضلي. و قد يقل عدد كريات الدم الحمراء و البيضاء و الصفائح الدموية أحيانا إلا أنها تعود طبيعية عند تقليل الجرعة.

و نادرا جدا ما يقل عدد الحيوانات المنوية مع جرعات العلاج المناسبة. و لا يجب على المرضى الحوامل التوقف عن تعاطي العلاج

ماذا عن العلاج غير التقليدي أو المساند؟
لا يوجد مثل هذا العلاج.

و لا يمثل تأخر النمو مشكلة كبيرة في مرضى حمى المتوسط العائلية لكن في بعض الأطفال فإن النمو في مرحلة البلوغ (النمو المفاجئ) قد لا يتم إلا بعد العلاج بالكولشيسين.

ماذا عن الحياة الزوجية و الحمل و موانع الحمل؟
مرضى حمى المتوسط العائلية كانوا يعانون من مشاكل في الخصوبة قبل اكتشاف العلاج بالكولشيسين. إلا أنه
بعد استعمال هذا العلاج اختفت هذه المشكلة و يجب استكمال تعاطي العلاج أثناء الحمل-