



www.pediatric-rheumatology.printo.it

ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΟΣ ΠΥΡΕΤΟΣ (ΟΜΠ)

Τι είναι;

Ο Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός (ΟΜΠ) είναι μία γενετική νόσος που χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζουσες προσβολές πυρετού, που συνοδεύονται από πόνο στην κοιλιά και/ή πόνο στο στήθος και/ή πόνο και διόγκωση στις αρθρώσεις. Η νόσος γενικά προσβάλλει άτομα μεσογειακής και μεσανατολικής καταγωγής και κυρίως Εβραίους (ιδιαίτερα Σεφαρδίτες), Τούρκους, Άραβες και Αρμένιους. Είναι σπανιότερη στους Έλληνες, Ιταλούς κ.α μεσογειακούς λαούς.

Πόσο συχνή είναι;

Η συχνότητα της νόσου στους πληθυσμούς αυξημένου κινδύνου είναι περίπου 1–3 στους 1000 κατοίκους. Είναι σπάνια σε άλλα μέρη του κόσμου. Παρόλα αυτά μετά την ανακάλυψη του παθολογικού γονιδίου διαγιγνώσκεται πιο συχνά ακόμα και στους πληθυσμούς, στους οποίους θεωρούνταν ότι δεν είναι συχνή όπως στους Ιταλούς, Έλληνες και Αμερικανούς.

Οι προσβολές του ΟΜΠ ξεκινούν πριν την ηλικία των 20 χρόνων στο 90% περίπου των ασθενών. Σε περισσότερους από τους μισούς από αυτούς η νόσος εμφανίζεται στην πρώτη δεκαετία της ζωής. Τα αγόρια προσβάλλονται λίγο περισσότερο από τα κορίτσια (13:10).

Ποια είναι τα αίτια της νόσου;

Ο ΟΜΠ είναι μία γενετική νόσος. Το παθολογικό γονίδιο που ευθύνεται για τη νόσο ονομάζεται με τα αρχικά MEFV (Mediterranean Fever). Φυσιολογικά κωδικοποιεί την παραγωγή μιας πρωτεΐνης που συμβάλλει στην καταστολή της φλεγμονής. Αν αυτό το γονίδιο υποστεί μετάλλαξη, όπως συμβαίνει στον ΟΜΠ, αυτή η παραγωγή δεν μπορεί να γίνει σωστά και οι ασθενείς εμφανίζουν εμπύρετες προσβολές.

Η έρευνα είναι συνεχής κυρίως στα άλλα γονίδια που μπορεί να εμπλέκονται στη νόσο και στη θεραπεία.

Είναι κληρονομική;

Είναι κληρονομική και μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τύπο (που δεν συνδέεται με το φύλο). Αυτό ο τύπος μετάδοσης σημαίνει ότι για να έχει κάποιος ΟΜΠ χρειάζεται δύο παθολογικά γονίδια, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Επομένως και οι δυο γονείς είναι φορείς και όχι ασθενείς (ένας φορέας έχει μόνο ένα παθολογικό γονίδιο και όχι δύο γι' αυτό δεν εκδηλώνει τη νόσο). Η νόσος, στο ευρύτερο οικογενειακό περιβάλλον, για παράδειγμα, εμφανίζεται συνήθως σε έναν αδερφό, έναν ξάδερφο, ένα θείο ή ένα μακρινό συγγενή. Ωστόσο, αν ο ένας γονέας πάσχει από ΟΜΠ και ο άλλος είναι φορέας, υπάρχει 50% πιθανότητα ένα στα δύο παιδιά να έχει τη νόσο.

Γιατί έχει το παιδί μου αυτή τη νόσο; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί έχει τη νόσο επειδή φέρει τα παθολογικά γονίδια που προκαλούν τον ΟΜΠ. Είναι σημαντικό να γνωρίζουμε ότι οι γάμοι μεταξύ συγγενών θα αυξήσουν τον κίνδυνο να συνδυαστούν γονίδια από δύο φορείς. Περίπου στο ένα τέταρτο των ασθενών οι γονείς είναι από το ίδιο οικογενειακό δέντρο (απόγονοι των ίδιων προγόνων). Ιδιαίτερα τα άτομα που προέρχονται από πληθυσμούς υψηλού κινδύνου πρέπει να αποθαρρύνονται να κάνουν γάμους με συγγενείς τους.

Είναι μεταδοτική;

Όχι, δεν είναι.

Ποια είναι τα κύρια συμπτώματα;

Τα κύρια συμπτώματα της νόσου είναι ο υποτροπιάζων πυρετός, που συνοδεύεται από πόνο στην κοιλιά, στο στήθος ή στις αρθρώσεις. Οι κοιλιακές προσβολές είναι οι πιο συχνές και εμφανίζονται περίπου στο 90% των ασθενών. Οι προσβολές με πόνο στο στήθος παρουσιάζονται στο 20-40% και ο πόνος στις αρθρώσεις στο 50-60% των ασθενών. Συνήθως στα παιδιά εμφανίζεται ο ίδιος τύπος προσβολής, όπως π.χ. περιοδικός κοιλιακός πόνος και πυρετός. Ωστόσο, κάποιοι ασθενείς παρουσιάζουν διαφορετικούς κάθε φορά τύπους προσβολής, όπως πόνο στην κοιλιά και στο στήθος ή πόνο στο στήθος και φλεγμονή με πόνο στις αρθρώσεις ή μόνο πόνο στις αρθρώσεις και πυρετό.

Οι προσβολές του ΟΜΠ είναι αυτοπεριοριζόμενες και διαρκούν 1-7 ημέρες. Οι ασθενείς αναρρώνουν πλήρως στο τέλος μίας προσβολής και είναι τελείως φυσιολογικοί στο διάστημα μεταξύ δύο επεισοδίων. Κάποιες από τις προσβολές μπορεί να είναι τόσο επώδυνες που ο ασθενής ή η οικογένεια καταφεύγει σε ιατρική βοήθεια. Ιδιαίτερα επώδυνες κοιλιακές προσβολές μπορεί να μοιάζουν με οξεία σκωληκοειδίτιδα και γι' αυτό οι ασθενείς αυτοί μπορεί να υποβληθούν σε περιττή χειρουργική επέμβαση στην κοιλιά, για πιθανή σκωληκοειδίτιδα.

Παρόλα αυτά, κάποιες από τις προσβολές, ακόμα και στον ίδιο ασθενή μπορεί να είναι αρκετά ήπιες ώστε να συγχέονται με πεπτική δυσφορία. Αυτός είναι ένας από τους λόγους που είναι δύσκολο να αναγνωρίσουμε τη νόσο. Κατά τη διάρκεια του κοιλιακού πόνου το παιδί συνήθως είναι δυσκοίλιο, αλλά όσο ο πόνος βελτιώνεται, εμφανίζονται παροδικά μαλακές κενώσεις.

Το παιδί μπορεί να έχει πολύ υψηλό πυρετό κατά τη διάρκεια μίας προσβολής, ή ήπια αύξηση της θερμοκρασίας σε άλλη προσβολή. Ο πόνος στο στήθος γενικά εντοπίζεται στη μία πλευρά. Μπορεί να είναι τόσο έντονος που ο ασθενής να μην μπορεί να αναπνεύσει αρκετά βαθιά. Υποχωρεί μέσα σε μερικές ημέρες χωρίς να αφήσει κατάλοιπα. Η αρθρίτιδα εντοπίζεται συνήθως σε μία άρθρωση (μονοαρθρίτιδα) κυρίως σ' έναν αστράγαλο ή ένα γόνατο. Μπορεί η άρθρωση να είναι τόσο διογκωμένη και επώδυνη, ώστε το παιδί να μη μπορεί να περπατήσει. Περίπου στο ένα τρίτο αυτών των ασθενών υπάρχει ένα ερυθριματώδες εξάνθημα (ερυθηματώδης πλάκα) πάνω από την προσβεβλημένη άρθρωση. Οι αρθρικές προσβολές μπορεί να διαρκέσουν κάπως περισσότερο από ότι ο πόνος στην κοιλιά ή στο θώρακα από 4 μέρες μέχρι 2 εβδομάδες. Σε μερικά παιδιά, το μόνο εύρημα της νόσου μπορεί να είναι περιοδικός πόνος και διογκωση στις αρθρώσεις που διαγιγνώσκεται λανθασμένα ως ρευματικός πυρετός, ή νεανική ρευματοειδής αρθρίτιδα.

Μερικοί ασθενείς εμφανίζουν ένα χαρακτηριστικό ερύθημα που μοιάζει με ερυσίπελας και που παρατηρείται συνήθως στα κάτω άκρα και στις αρθρώσεις. Άλλα παιδιά παραπονούνται για πόνους στα πόδια που μπορεί να είναι ενοχλητικοί. Πιο σπάνιες μορφές εκδήλωσης της νόσου είναι η υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα (φλεγμονή του εξωτερικού περιβλήματος της καρδιάς), η μυοσίτιδα (μυική φλεγμονή), η μηνιγγίτιδα και η ορχίτιδα (φλεγμονή των όρχεων)..

Η πιο σοβαρή επιπλοκή του ΟΜΠ, σε περιπτώσεις που δεν παίρνουν θεραπεία, είναι η ανάπτυξη αμυλοείδωσης.

Το αμυλοειδές είναι μία ειδική πρωτεΐνη που εναποτίθεται σε συγκεκριμένα όργανα, όπως τα νεφρά, το έντερο, το δέρμα, η καρδιά και προκαλεί σταδιακή μείωση της λειτουργίας, ειδικά των νεφρών. Δεν είναι ειδικό εύρημα για τον ΟΜΠ και μπορεί να φέρει επιπλοκές σε άλλες χρόνιες, φλεγμονώδεις νόσους που δε θεραπεύονται σωστά, όπως στη ρευματοειδή αρθρίτιδα, στη νεανική χρόνια αρθρίτιδα, ή στη φυματίωση. Ο εντοπισμός αμυλοειδούς στο έντερο ή στα νεφρά μπορεί να αποτελεί στοιχείο για τη διάγνωση.

Τα παιδιά που παίρνουν σωστή δόση κολχικίνης (βλέπε φαρμακευτική αγωγή) είναι ασφαλή από τον κίνδυνο ανάπτυξης αυτής της απειλητικής για τη ζωή επιπλοκής.

Είναι η νόσος ίδια σε κάθε παιδί;

Η νόσος δεν είναι ίδια σε κάθε παιδί. Επιπλέον ο τύπος, η διάρκεια και η βαρύτητα των προσβολών μπορεί να διαφέρουν ακόμη και στο ίδιο το παιδί.

Είναι η νόσος διαφορετική στα παιδιά από ότι στους ενήλικες;

Γενικά ο ΟΜΠ στα παιδιά μοιάζει με αυτόν που συναντάται στους ενήλικες. Ωστόσο, κάποια χαρακτηριστικά της νόσου, όπως η αρθρίτιδα (αρθρική φλεγμονή) και η μυοσίτιδα είναι πιο συχνές στην παιδική ηλικία και η συχνότητά τους μειώνεται καθώς ο ασθενής μεγαλώνει. Η ορχίτιδα εμφανίζεται ιδιαίτερα σε νεαρά αγόρια παρά σε ενήλικους άνδρες. Η ηλικία έναρξης του ΟΜΠ είναι επίσης σημαντική. Ο κίνδυνος αμυλοείδωσης είναι υψηλότερος σε ασθενείς με πρόωμη έναρξη της νόσου που δεν υποβάλλονται σε θεραπεία.

Πως μπαίνει η διάγνωση;

Δεν υπάρχει συγκεκριμένο μέσο διάγνωσης του ΟΜΠ. Γενικά ακολουθείται η παρακάτω προσέγγιση:

α) Κλινική υποψία: Είναι δυνατόν να κάνουμε λόγο για ΟΜΠ μόνο αφού το παιδί έχει εμφανίσει το λιγότερο τρεις προσβολές. Ένα λεπτομερές ιστορικό του εθνικού υποστρώματος θα πρέπει να ληφθεί υπόψη, καθώς επίσης και οι συγγενείς με παρόμοιες ενοχλήσεις ή νεφρική ανεπάρκεια. Επίσης θα ζητηθεί από τους γονείς να περιγράψουν λεπτομερώς τις προηγούμενες προσβολές.

β) Παρακολούθηση: Ένα παιδί με υποψία ΟΜΠ πρέπει να παρακολουθείται στενά προτού γίνει η οριστική διάγνωση. Κατά τη διάρκεια της περιόδου παρακολούθησης, ο ασθενής όταν έχει προσβολή θα πρέπει να υποβληθεί σε λεπτομερή κλινική εξέταση και σε μερικές εξετάσεις αίματος για να εξακριβωθεί η παρουσία φλεγμονής.

Γενικά αυτές οι εξετάσεις γίνονται θετικές κατά τη διάρκεια της προσβολής και επανέρχονται στο φυσιολογικό ή σχεδόν στο φυσιολογικό μετά την υποχώρηση της

προσβολής. Υπάρχουν κριτήρια κλινικής διάγνωσης του ΟΜΠ, τα οποία μπορεί να χρησιμοποιηθούν σε αυτό το στάδιο της παρακολούθησης.

Ωστόσο δεν είναι πάντα δυνατόν να εξετάζουμε ένα παιδί κατά τη διάρκεια της προσβολής, για διάφορους λόγους. Γι' αυτό, ζητούμε από τους γονείς να καταγράφουν σε ένα ημερολόγιο ότι συμβαίνει στο παιδί τους κατά τη διάρκεια αυτών των προσβολών. Μπορούν επίσης να επισκεφθούν ένα τοπικό εργαστήριο για εξετάσεις αίματος.

γ) Απάντηση στη θεραπεία με κολχικίνη: Στα παιδιά με κλινικά και εργαστηριακά ευρήματα που καθιστούν τη διάγνωση του ΟΜΠ πάρα πολύ πιθανή, χορηγείται κολχικίνη για περίπου 6 μήνες και εκτιμάται η απάντηση. Αν ο ασθενής έχει ΟΜΠ, είτε δε θα υπάρξουν άλλες προσβολές, είτε η συχνότητα, η σοβαρότητα και η διάρκεια των προσβολών θα είναι σημαντικά μικρότερες από αυτές που αναμένονταν.

Μόνο όταν ολοκληρωθούν οι παραπάνω ενέργειες, ο ασθενής θα θεωρηθεί ότι έχει ΟΜΠ και θα του χορηγείται κολχικίνη εφ' όρου ζωής.

Επειδή ο ΟΜΠ επηρεάζει έναν αριθμό διαφόρων συστημάτων του σώματος, στη διάγνωση και τη θεραπεία του εμπλέκονται διάφορες ειδικότητες. Αυτοί είναι γενικά παιδίατροι, παιδορευματολόγοι ή ρευματολόγοι ενηλίκων που παρακολουθούν τα παιδιά, νεφρολόγοι (ειδικοί των νεφρών) και γαστρεντερολόγοι.

δ) Γενετική ανάλυση: Τα δύο τελευταία χρόνια η γενετική ανάλυση των ασθενών μπορεί να διεξαχθεί για τυχόν παρουσία μεταλλάξεων που θεωρείται ότι ευθύνονται για την εκδήλωση του ΟΜΠ.

Η κλινική διάγνωση του ΟΜΠ επιβεβαιώνεται αν ο ασθενής είναι φορέας δύο μεταλλάξεων, μία από κάθε γονέα. Ωστόσο, οι μεταλλάξεις που έχουν περιγραφεί μέχρι σήμερα έχουν εντοπισθεί περίπου στο 70-80% των ασθενών με ΟΜΠ. Αυτό σημαίνει ότι υπάρχουν ασθενείς στους οποίους δεν ανιχνεύονται μεταλλάξεις.

Επομένως η διάγνωση του ΟΜΠ βασίζεται κυρίως στην κλινική εκτίμηση. Η γενετική ανάλυση μπορεί να μην είναι προσιτή σε όλα τα ιατρικά κέντρα κάθε χώρας.

Αν λάβει κανείς υπόψη του ότι ο πυρετός και ο κοιλιακός πόνος είναι πολύ συχνές ενοχλήσεις στην παιδική ηλικία, δεν είναι εύκολο να διαγνώσουμε τον ΟΜΠ ακόμα και σε πληθυσμούς υψηλού κινδύνου. Πολλές φορές περνάνε μερικά χρόνια μέχρι να αναγνωρισθεί η νόσος. Αυτή η καθυστέρηση στη διάγνωση είναι σημαντική γιατί αυξάνει ο κίνδυνος εμφάνισης αμυλοείδωσης σε ασθενείς που δεν υποβάλλονται σε θεραπεία.

Υπάρχουν και άλλα γενετικά νοσήματα με υποτροπιάζουσες προσβολές πυρετού, κοιλιακού και αρθρικού πόνου τα οποία έχουν περιγραφεί (το MAPS, το TRAPS, το PFAPA, η νόσος Muckle-Wells, το CINCA). Το καθένα όμως έχει και ορισμένα κλινικά και εργαστηριακά χαρακτηριστικά που το διαφοροποιούν από τα άλλα.

Ποια είναι η σημασία των εξετάσεων;

α) Εξετάσεις αίματος: Κατά τη διάρκεια μίας προσβολής συστήνονται εξετάσεις όπως η ταχύτητα καθίζησης ερυθρών (ΤΚΕ), η CRP, η γενική εξέταση αίματος, το ινωδογόνο για να προσδιορίσουμε την έκταση της φλεγμονής.

Αυτές επαναλαμβάνονται αφού το παιδί απαλλαγεί από τα συμπτώματα για να παρατηρήσουμε αν τα αποτελέσματα επέστρεψαν στο φυσιολογικό ή σχεδόν στο φυσιολογικό. Περίπου στο ένα τρίτο των ασθενών, οι εξετάσεις επιστρέφουν στα φυσιολογικά επίπεδα, αλλά στα υπόλοιπα δύο τρίτα τα επίπεδα μειώνονται αισθητά, αλλά βρίσκονται ακόμη πάνω από το ανώτερα φυσιολογικά όρια. Μία μικρή ποσότητα

αίματος απαιτείται επίσης και για τη γενετική ανάλυση. Τα παιδιά που ακολουθούν θεραπεία κολχικίνης εφ'όρου ζωής πρέπει να δίνουν λίγο αίμα και ούρα δύο φορές το χρόνο για παρακολούθηση.

β) Εξετάσεις ούρων: Δείγμα ούρων εξετάζεται επίσης για πιθανή παρουσία λευκώματος και ερυθρών αιμοσφαιρίων. Μπορεί να υπάρξουν παροδικά ευρήματα κατά τη διάρκεια των προσβολών. Παρόλα αυτά, σε ασθενείς με αμυλοείδωση, το λεύκωμα στα ούρα παραμένει. Αυτό προειδοποιεί το γιατρό ώστε να κάνει περισσότερες εξετάσεις για να διαπιστώσει μήπως το λεύκωμα οφείλεται σε αμυλοείδωση. Αυτές οι επιπλέον εξετάσεις περιλαμβάνουν τη μέτρηση του λευκώματος στα ούρα 24ώρου και την εκτέλεση βιοψίας ορθού (του περιφερικού τμήματος του παχέος εντέρου) ή νεφρών.

γ) Ορθική ή νεφρική βιοψία: η ορθική βιοψία είναι μία μικρή αφαίρεση ιστού από το ορθό έντερο. Είναι πολύ εύκολη στην εκτέλεση. Αν η ορθική βιοψία αποτύχει να εντοπίσει το αμυλοειδές, τότε είναι απαραίτητη η νεφρική βιοψία για να επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Για τη νεφρική βιοψία το παιδί πρέπει να περάσει μία νύχτα στο νοσοκομείο. Οι ιστοί που παραλαμβάνονται με τη βιοψία, χρωματίζονται και στη συνέχεια εξετάζονται κάτω από το μικροσκόπιο για την εναπόθεση αμυλοειδούς.

Μπορεί να θεραπευθεί/ιαθεί;

Ναι μπορεί να θεραπευθεί με τη χορήγηση κολχικίνης εφ'όρου ζωής. Για την ακρίβεια η αγωγή αυτή δεν είναι για τη θεραπεία αλλά περισσότερο για την πρόληψη των εμπύρετων και επώδυνων επεισοδίων και της ανάπτυξης αμυλοείδωσης. Ωστόσο, αν ο ασθενής σταματήσει να παίρνει το φάρμακο, οι προσβολές και ο κίνδυνος αμυλοείδωσης επανέρχονται.

Ποιες είναι οι θεραπείες;

Η θεραπεία του ΟΜΠ είναι απλή, οικονομική και χωρίς σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες. Μέχρι σήμερα το μόνο φάρμακο που χορηγείται στον ΟΜΠ είναι η κολχικίνη, την οποία παίρνει ο ασθενής εφ'όρου ζωής. Εάν το φάρμακο λαμβάνεται σωστά, οι προσβολές εξαφανίζονται περίπου στο 60%, βελτιώνονται περίπου στο 30% και δεν επηρεάζονται στο 5-10% των ασθενών.

Όπως αναφέρθηκε, η θεραπεία αυτή όχι μόνο ελέγχει τις προσβολές αλλά περιορίζει και τον κίνδυνο εμφάνισης αμυλοείδωσης. Για το λόγο αυτό είναι εξαιρετικά σημαντικό να εξηγούν οι γιατροί στους γονείς ξανά και ξανά πόσο ζωτικής σημασίας είναι να παίρνει το παιδί το φάρμακο κάθε μέρα στη συνιστώμενη δόση. Η συμμόρφωση είναι πολύ σημαντικός παράγοντας. Αν την επιτύχουμε τότε το παιδί μπορεί να ζήσει μία φυσιολογική ζωή με την αναμενόμενη διάρκεια. Η δόση δεν πρέπει να τροποποιείται από τους γονείς χωρίς να συμβουλευθούν το γιατρό.

Η δόση της κολχικίνης δεν πρέπει να αυξάνεται κατά τη διάρκεια μιας προσβολής επειδή δεν είναι αποτελεσματική. Το σημαντικό είναι να προλάβουμε τις προσβολές. Δεν υπάρχουν σημαντικές αλληλεπιδράσεις της κολχικίνης με άλλα φάρμακα που πρέπει κανείς να λάβει υπόψη του.

Υπάρχουν λίγες μελέτες σχετικά με εναλλακτικές θεραπείες όπως με ιντερφερόνη-γάμμα, με παράγοντες αντι-TNF και θαλιδομίδη. Ωστόσο δεν υπάρχουν επαρκή στοιχεία για την αποτελεσματικότητα και την ασφάλεια αυτών των εναλλακτικών θεραπειών.

Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες αυτής της φαρμακευτικής αγωγής;

Δεν είναι εύκολο για τους γονείς να αποδεχτούν ότι το παιδί τους πρέπει να παίρνει αυτά τα χάπια εφ' όρου ζωής. Συνήθως ανησυχούν για τις πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες της κολχικίνης. Ωστόσο πρέπει να βεβαιωθούν ότι η κολχικίνη είναι ένα ασφαλές φάρμακο με ήπιες ανεπιθύμητες ενέργειες που συνήθως υποχωρούν με την ελάττωση της δόσης. Η πιο συνηθισμένη ανεπιθύμητη ενέργεια είναι η διάρροια.

Κάποια παιδιά δε μπορούν να ανεχθούν τη χορηγούμενη δόση εξαιτίας συχνών υδαρών κενώσεων. Σε αυτά τα παιδιά, η δόση πρέπει να μειωθεί μέχρι να είναι ανεκτή και μετά σιγά-σιγά με μικρές αυξήσεις να επανέλθει στο κατάλληλο επίπεδο.

Άλλες σπάνιες ανεπιθύμητες ενέργειες είναι η ναυτία, οι έμετοι και οι κοιλιακές κράμπες. Ο αριθμός των αιμοσφαιρίων (λευκών και ερυθρών αιμοσφαιρίων και αιμοπεταλίων) μπορεί να ελαττωθεί περιστασιακά αλλά επανέρχεται με τη μείωση της δόσης.

Η κολχικίνη, στις δόσεις που χορηγείται δεν επιδρά στις γονάδες. Οι γυναίκες ασθενείς δε χρειάζεται να σταματήσουν το φάρμακο κατά την εγκυμοσύνη ή το θηλασμό.

Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Είναι μία προληπτική θεραπεία εφ' όρου ζωής.

Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι απαιτούνται;

Τα παιδιά που βρίσκονται υπό θεραπεία πρέπει να κάνουν εξετάσεις αίματος και ούρων τουλάχιστον δύο φορές το χρόνο.

Πόσο θα διαρκέσει η νόσος;

Εφ' όρου ζωής.

Ποια είναι η μακροχρόνια εξέλιξη (πρόγνωση) της νόσου;

Εάν αντιμετωπισθεί σωστά με κολχικίνη εφ' όρου ζωής, οι ασθενείς με ΟΜΠ ζουν μία φυσιολογική ζωή. Ωστόσο, αν υπάρχει καθυστέρηση στη διάγνωση ή έλλειψη συμμόρφωσης με τη θεραπεία, τότε ο κίνδυνος ανάπτυξης αμυλοείδωσης αυξάνεται, γεγονός που σχετίζεται με πιο σοβαρή πρόγνωση. Τα παιδιά που αναπτύσσουν αμυλοείδωση μπορεί να χρειαστούν μεταμόσχευση νεφρού.

Η καθυστέρηση της ανάπτυξης δεν είναι πρωτεύον πρόβλημα στον ΟΜΠ. Παρόλα αυτά, σε μερικά παιδιά, η ανάπτυξη στην περίοδο της εφηβείας καθυστερεί και αναπληρώνεται μόνο μετά τη θεραπεία με κολχικίνη.

Είναι δυνατό να αναρρώσει πλήρως;

Όχι, επειδή είναι μία γενετική νόσος. Ωστόσο, η θεραπεία με κολχικίνη εφ' όρου ζωής παρέχει στον ασθενή τη δυνατότητα να ζήσει μία φυσιολογική ζωή, χωρίς περιορισμούς και χωρίς τον κίνδυνο να αναπτύξει αμυλοείδωση.

Καθημερινή ζωή

Πώς θα μπορούσε η νόσος να επηρεάσει την καθημερινή ζωή του παιδιού και της οικογένειας;

Το παιδί και η οικογένεια αντιμετωπίζουν σοβαρά προβλήματα πριν τη διάγνωση της νόσου. Πρέπει να φέρνουν το παιδί συχνά στο νοσοκομείο εξαιτίας των επώδυνων

επεισοδίων(κοιλιακός πόνος, πόνος στο στήθος ή/και στις αρθρώσεις). Κάποια παιδιά υποβάλλονται σε περιττή χειρουργική επέμβαση εξαιτίας της λανθασμένης διάγνωσης «οξείας χειρουργικής κοιλίας». Αφού γίνει η διάγνωση και αρχίσει η θεραπεία το παιδί και η οικογένεια ζουν μία σχεδόν φυσιολογική ζωή. Μερικοί ξεχνούν ακόμη πως το παιδί έχει ΟΜΠ. Αυτό μπορεί να είναι επικίνδυνο γιατί μπορεί να παραμελήσουν τη θεραπεία. Το μόνο πρόβλημα μπορεί να είναι το ψυχολογικό φορτίο μίας χρόνιας θεραπείας. Αυτό μπορεί να ξεπεραστεί με εκπαιδευτικά προγράμματα για ασθενείς-γονείς.

Τι γίνεται με το σχολείο;

Οι συχνές προσβολές προκαλούν προβλήματα στη σχολική παρακολούθηση. Ωστόσο, αφού ξεκινήσει η θεραπεία με κολχικίνη, δεν είναι πλέον σημαντικό πρόβλημα.

Οι δάσκαλοι πρέπει να ενημερωθούν για τη νόσο και για το τι να κάνουν σε περίπτωση που μία προσβολή ξεκινήσει στο σχολείο.

Τι γίνεται με τα αθλήματα;

Οι ασθενείς με ΟΜΠ που λαμβάνουν κολχικίνη εφ'όρου ζωής μπορούν να ασκούν όποιο άθλημα θέλουν. Το μόνο πρόβλημα μπορεί να είναι παρατεταμένη αρθρική φλεγμονή που ενδέχεται να προκαλέσει περιορισμό της κινητικότητας στις προσβεβλημένες αρθρώσεις.

Τι γίνεται με τη διατροφή;

Δεν υπάρχει συγκεκριμένη διατροφή.

Μπορεί το κλίμα να επηρεάσει την πορεία της νόσου;

Όχι, δε μπορεί.

Μπορεί το παιδί να εμβολιασθεί;

Ναι, το παιδί μπορεί να εμβολιασθεί.

Τι γίνεται με τη σεξουαλική ζωή, την εγκυμοσύνη, την αντισύλληψη;

Οι ασθενείς με ΟΜΠ δεν έχουν προβλήματα γονιμότητας μετά την εποχή της αντιμετώπισης της νόσου με κολχικίνη. Το φάρμακο δε διακόπτεται κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης.