



www.pediatric-rheumatology.printo.it

ŠEIMINĖ VIDURŽEMIO JŪROS KARŠTLIGĖ (ŠVK)

Kas tai?

Šeiminė Viduržemio jūros Karštligė (ŠVK) yra genetinė liga, pasireiškianti karščiavimo priepuoliais, su pilvo ir/ ar krūtinės, ir/ ar sąnarių skausmais, ir tinimu. Dažniausiai serga žmonės gyvenantys apie Viduržemio jūrą ir Vidurio Rytuose, t.y. žydai, turkai, arabai, armėnai.

Koks ligos dažnis?

Didelės rizikos regionuose serga 1- 3 iš 1000. Kitose pasaulio vietose tai reta liga. Tačiau, atradus šią ligą sukeltą geną, liga diagnozuojama ir tuose kraštuose, kur buvo manoma, kad jos nėra (Italijoje, Graikijoje, Amerikoje). ŠVK 90% atvejų susergama iki 20 metų. Pusė šių atvejų diagnozuojama per pirmą gyvenimo dešimtmetį. Berniukai serga truputį dažniau negu mergaitės (13-ai berniukų tenka 10 mergaičių)

Kokios ligos priežastys?

ŠVK yra genetinė liga. Už ligą atsakingas genas yra vadinamas MEFV genu. Jis koduoja baltymą, kuris veikia uždegimo mažinimą. Jei genas yra mutavęs, kaip tai atsitinka ŠVK atveju, uždegimo reguliavimas sutrinka, tuomet atsiranda karščiavimo priepuoliai.

Ar tai paveldima liga?

Liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu. Tai reiškia, kad aktyviam ligos pasireiškimui reikalingi 2 mutavę genai: vienas iš mamos, kitas iš tėtės. Taigi, abu tėvai yra mutantinio geno nešiotojai. Jei vienas iš tėvų serga, o kitas tik nešioja mutavusį geną, tai tikimybė, kad vaikas gims sergantis ŠVK yra 50%.

Kodėl susirgo mano vaikas? Ar buvo galima ligos išvengti?

Vaikas suserga, nes paveldi mutantinį geną. Svarbu žinoti, kad giminingos santuokos didina ligos išsivystymo galimybę 2 kartus. Maždaug ketvirtadalio pacientų tėvai priklauso tam pačiam šeimos medžiui. Giminingų santuokų turėtų ypač vengti individai priklausantys aukštos rizikos populiacijai.

Ar liga užkrečiama?

Ne, liga neužkrečiama.

Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindiniai simptomai: pasikartojantys karščiavimo epizodai lydimi pilvo, krūtinės ar sąnarių skausmų. Dažniausiai būna pilvo skausmai - net 90% atvejų. Krūtinės skausmai būna tik 20- 40% atvejų. Sąnarių skausmai būna 50- 60% atvejų. Simptomai gali pasireikšti įvairiomis kombinacijomis: karščiavimas ir pilvo skausmas, krūtinės ir sąnarių skausmai ir kt. Šios atakos tęsiasi 1- 4 dienas. Tarp šių ligos paūmėjimo periodų pacientas būna visiškai sveikas. Kai kurie paūmėjimo epizodai gali būti tokie sunkūs, kad pacientas ir tėvai patys skubiai kreipiasi į medikus. Pavyzdžiui, pilvo skausmai būna tokie stiprūs, kad primena apendicito skausmą. Kai kurie ligoniai net gali būti nereikalingai išoperuojami dėl apendicito.

Tačiau, kai kurie paūmėjimo epizodai iš virškinimo trakto pusės gali būti labai neintensyvūs, silpnai išreikšti. Pilvo skausmo metu viduriai yra užkietėję. Nustojus skaudėti piva, ligonis pasituština normalios konsistencijos išmatomis.

Karščiavimas gali būti labai aukštas vienos ligos atakos metu arba nedidelis kito ligos pasikartojimo metu.

Krūtinės skausmas būna vienpusis ir kartais toks intensyvus, kad sunku giliai kvėpuoti. Krūtinės skausmas praeina per kelias dienas be liekamųjų reiškinių.

Paprastai pažeidžiamas vienas sąnarys: čiurna ar kelis. Pažeistas sąnarys gali būti labai ištinęs ir skausmingas, kad vaikas negali vaikščioti. 1/3 ligonių būna eriteminis odos bėrimas virš pažeisto sąnario.

Sąnarių pažeidimas paprastai trunka ilgiau, nei kitų simptomų pasireiškimas. Jis gali trukti nuo 4 dienų iki 2 savaičių. Sąnarių pažeidimas be liekamųjų reiškinių. Kai kuriems vaikams vieninteliu ligos požymiu būna pasikartojantys sąnarių skausmai ir patinimai. Dažnai neteisingai diagnozuojamas reumatas ar jaunatvinis idiopatinis artritas. Labai retais atvejais (5-10%) sąnarių pažeidimas gali tapti lėtiniu ir sukelti negrįžtamus pakitimus.

ŠVK yra būdingas rožę priminantis bėrimas apatinėse galūnėse ir apie sąnarius. Kai kurie ligoniai skundžiasi galūnių skausmais.

Retai gali pasireikšti perikarditas (širdies lapelių uždegimas), miozitas (raumenų uždegimas), meningitas (smegenų dangalų uždegimas), orchitas (sėklidžių uždegimas), vaskulitas (kraujagyslių uždegimas).

Sunkiausia ligos komplikacija yra amiloidozė, kuri išsivysto negydant ŠVK. Amiloidas yra specifinis baltymas, kuris nusėda ir kaupiasi organuose - taikiniuose: inkstuose, odoje, širdyje, virškinimo trakte. Tai sąlygoja organų funkcijos blogėjimą. Amiloidozė nėra specifiška tik ŠVK. Ji dažna komplikacija kitų netinkamai gydomų lėtinių uždegiminių ligų.

Ar visi vaikai serga vienodai?

Ne. Kiekvienas ligos pasireiškimas, atakų trukmė ir sunkumas gali būti skirtingi net pas tą patį vaiką.

Ar skiriasi vaikų ir suaugusių liga?

Paprastai ligos eiga ir simptomai panašūs. Tačiau kai kurie ligos simptomai: artritas ar miozitas, labiau būdingi vaikams. Su amžiumi šių simptomų pasireiškimo dažnumas mažėja. ŠVK ligos pasireiškimo amžius yra taip pat svarbus. Amiloidozės išsivystymui didesnė rizika yra, kai ligonis yra negydomas ir liga prasideda labai ankstyvame amžiuje.

Kaip diagnozuojama?

Nėra specifinių ŠVK tyrimų. Remiamasi:

a) Klinika: įtariama ŠVK, jei priepuoliai pasikartoja daugiau nei 3 kartus, jei ligonis yra iš būdingos ligai populiacijos, jei jo giminės serga ŠVK arba turi inkstų funkcijos nepakankamumą.

b) Stebėjimu: įtariant ŠVK reikia ligonį intensyviai stebėti prieš patvirtinant diagnozę. Reikia stebėti klinikinius požymius ir kraujo uždegiminius pokyčius. Ligos paūmėjimo metu matomi ryškūs tyrimų pakitimai, remisijos metu jie grįžta beveik iki normos.

Kadangi vaiko neįmanoma matyti kasdien, reikėtų paprašyti tėvų, kad jie sektų ir fiksuotų bet kokį vaiko išvaizdos pasikeitimą, matomus organų funkcijos pokyčius. Jei įmanoma, atliktų bendrą kraujo tyrimą ambulatoriškai.

c) Atsaku į gydymą kolchicinu: Kai randami klinikiniai ir laboratoriniai pakitimai, vaikui skiriamas ilgalaikis gydymas kolchicinu. Atsakas į gydymą vertinamas po maždaug 6 mėn. gydymo. Jei vaikas serga ŠVK, tai gydymo eigoje ligos paūmėjimų nebūna ar būna lengvesni ir retesni.

Kai yra šitie trys požymiai, laikoma, kad ligonis serga ŠVK ir jam skiriama ilgalaikė (visam gyvenimui) terapija kolchicinu.

d) Genetiniu tyrimu: pastaraisiais metais jau galima ištirti genus, kurie yra atsakingi už ligos pasireiškimą.

Liga patvirtinama, jei randamos dvi mutacijos: po vieną iš abiejų tėvų. Tačiau šios mutacijos randamos tik 60 - 70% sergančių ŠVK. Vadinasi, kiti ligoniai šių mutacijų neturi. Todėl ligos

diagnozė patvirtinama daugiau klinikiniais požymiais. Ne visose šalyse įmanoma atlikti genetinius tyrimus patvirtinančius ŠVK. Karščiavimas ir pilvo skausmai yra patys dažniausi vaikų skundai. Todėl nėra taip paprasta diagnozuoti ŠVK net ir aukštą ligos riziką turinčiose populiacijose. Tai gali užtrukti net 2 metus, kol bus diagnozuota ši liga.

Kokia tyrimų vertė?

- a) Kraujo tyrimas: ligos paūmėjimo metu nustatomas ENG (eritrocitų nusėdimo greitis), C reaktyvusis baltymas, bendras kraujo elementų kiekis, fibrinogeno kiekis. Šie tyrimai kartojami ir vaiko būklei pagerėjus, tam, kad stebėti ar procesas iš tiesų rimsta. Nedidelis kiekis kraujo yra imamas genetiniam tyrimui. Jei vaikas gauna ilgalaikį gydymą kolchicinu, reikia kartoti kraujo ir šlapimo tyrimus 2 kartus per metus.
- b) Šlapimo tyrimas: nustatoma ar nėra kraujo (eritrocitų) ir baltymo šlapime. Kraujas ir baltymas šlapime atsiranda ligos paūmėjimo metu. Kai vystosi amiloidozė, baltymo šlapime randamas pastoviai. Amiloidozės diagnozei patvirtinti nustatomas baltymo kiekis paros šlapime, atliekama tiesiosios žarnos ir inkstų biopsija.
- c) Inkstų arba tiesiosios žarnos biopsija reikalinga amiloidozei patvirtinti.

Ar liga gydoma?

Taip, liga gydoma ilgalaikę (visą gyvenimą) kolchicino terapija. Šis gydymas leidžia išvengti ligos paūmėjimų ir amiloidozės išsivystymo. Nutraukus gydymą ligos paūmėjimo ir amiloidozės išsivystymo rizika didėja.

Koks gydymas?

ŠVK gydymas yra paprastas, pigus ir nesukeliantis ryškių pašalinių reiškinių.

Vienintelis vaistas vartojamas ŠVK gydymui yra kolchicinas. Vos patvirtinus ligą, skiriamas visą gyvenimą besitęsiantis gydymas kolchicinu. 60% atvejų ligos paūmėjimai nebeprisikartoja, o 5 - 10% atvejų liga nepasiduoda gydymui. Šie vaistai ne tik gydo ligą, bet ir apsaugo nuo amiloidozės išsivystymo. Todėl labai svarbu, kad tėvai ir ligonis suprastų gydymo svarbą ir nenutrauktų gydymo. Paūmėjimo metu vaistų dozės didinimas neduoda geresnio efekto.

Nauji gydymo būdai: interferon – gama terapija, anti – TNF terapija ir talidomidas. Nėra patikimų duomenų dėl jų patikimumo ir efektyvumo.

Kokie gydymo pašaliniai poveikiai?

Gydymas kolchicinu yra saugus ir pašaliniai efektas stebimas labai retai. Jei jis pasireiškia, tai sumažinus vaisto dozę, greitai išnyksta. Pagrindinis pašalinis poveikis: viduriavimas. Kiti: pykinimas, vėmimas, priepuoliniai pilvo skausmai, labai retai - raumenų silpnumas.

Nėštumo metu ir maitinant krūtimi vaistus taip pat galima vartoti.

Kaip ilgai gydoma?

Visą gyvenimą.

Ar padeda netradiciniai gydymo metodai?

Tokios terapijos nėra.

Kokie tyrimai kartojami?

Kraujo ir šlapimo tyrimą reikėtų kartoti bent 2 kartus per metus.

Kaip ilgai liga tęsiasi?

Visą gyvenimą.

Kokia ligos prognozė?

Jei liga diagnozuojama vėlai ar parenkama netinkama gydymo dozė, gali išsivystyti amiloidozė. Amiloidozė didina blogos išeities galimybę. Smarkiai progresuojant amiloidozei vaikui gali prireikti inkstų transplantacijos.

Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga. Tačiau gydymas visą gyvenimą kolchicinu užtikrina normalią gyvenimo kokybę.

Kaip tai paveiks šeimos gyvenimą?

Kai nustatoma diagnozė ir paskiriamas gydymas, vaiko ir šeimos gyvenimas grįžta į įprastą vėžias.

Mokykla?

Ligos paūmėjimų metu vaikas nelanko mokyklos. O pradėjus gydymą, mokslai tęsiasi. Reikia informuoti mokytoją apie galimą ligos paūmėjimą.

Sportas?

Jei nepažeisti sąnariai, vaikas gali sportuoti be jokių apribojimų.

Dieta?

Specifinės dietos nėra.

Ar klimatas veikia ligą?

Ne.

Ar galima vaiką skiepyti?

Taip.

Seksualinis gyvenimas, nėštumas ir gimdymas

Kolchicinas turi būti naudojamas nėštumo metu. Jokių problemų šioje srityje nėra, nes liga pilnai yra kontroliuojama kolchicinu.