



www.pediatric-rheumatology.printo.it

PORODIČNA MEDITERANSKA GROZNICA

Kakva je bolest porodična mediteranska groznica?

Porodična ili familijarna mediteranska groznica (FMG) je nasledna bolest koju odlikuju napadi visoke temperature udruženi sa bolom u trbuhu i /ili bolom u grudima i/ili bolom i otokom zglobova. Bolest se javlja kod osoba mediteranskog porekla i sa bliskog istoka, kao što su Jevreji (Sefardi), Turci, Arapi i Jermeni.

Koliko je bolest česta?

U populacijama sa visokim rizikom učestalost bolesti je 1 bolesnik na 1000 ljudi. Retka je u drugim delovima sveta. Međutim, nakon otkrivanja gena koji je odgovoran za njenu pojavu, bolest se dijagnostikuje češće, čak i u sredinama gde se smatralo da je retka kao što su Italijani, Grci, Amerikanci.

FMG počinje u 90% slučajeva pre 20.godine. Kod više od polovine bolesnika bolest se javlja u prvoj deceniji života. Dečaci neznatno češće obolevaju nego devojčice (odnos je 13:10).

Koji su uzroci bolesti?

FMG je nasledna bolest. Naučnici su otkrili gen koji je odgovoran za njenu pojavu. Taj gen je izmenjen, mutiran, te proces zapaljenja u organizmu ne može da se kontroliše. Kao posledica toga dolazi do pojave napada povišene temperature.

Da li je bolest nasledna?

Bolest je nasledna i taj način nasleđivanja se naziva recesivni. To znači da bi se bolest manifestovala kod neke osobe potrebno je da ona nasledi od oba roditelja po jedan mutiran gen. Roditelji su nosioci izmenjenog gena i nemaju očigledne znake bolesti. Bolest se može naći i kod drugih članova porodice, braće i sestara, rođaka. Ako jedan od roditelja ima FMG, a drugi je nosilac mutiranog gena, postoji 50% šanse da jedno od dvoje dece dobije bolest.

Zašto se moje dete razbolelo? Da li je bolest mogla da se spreči?

Dete se razbolelo jer je nasledilo gene koji su odgovorni za pojavu bolesti. Poznato je da se rizik za pojavu FMG povećava ukoliko se brak sklapa između članova porodice. Jedan od načina za sprečavanje pojave bolesti je izbegavanje bračnih veza među srođnicima.

Da li je bolest zarazna?

Nije.

Koji su glavni znaci bolesti?

Bolest se prepoznaje po napadima povišene telesne temperature koja je udružena sa napadima bolova u trbuhu, grudima i zglobovima. Bol u trbuhu se javlja kod 90%, bol u grudnom košu kod 20-40%, a bol u zglobovima kod 50-60% bolesnika. Za vreme napada bolova u trbuhu dete ima obično zatvor, ali kada se bovi smiruju stolica može biti ređa.

Napadi bolesti su vremenski ograničeni i traju između 1-4 dana, nakon čega se bolesnici potpuno oporave. Nekad su napadi veoma bolni, te su bolesnik i porodica prinuđeni da potraže lekarsku pomoć. Ponekad bolovi u trbuhu mogu da liče na upalu slepog creva. Nekad se takvi bolesnici nepotrebno podvrgnu hirurškoj operaciji.

Neki od tih napada, čak i kod istog deteta mogu da budu veoma blagi. Zato se dijagnoza teško postavlja.

Bol u grudima je obično jednostran. Ponekad može biti veoma jak da otežava disanje, ali se smiruje bez posledica.

Obično je upalom zahvaćen samo jedan zglob (monoartritis) i to često skočni zglob ili koleno. Nekad su otok i bol veoma izraženi, pa dete odbija da hoda. Artritis traje od 4 dana do 2 nedelje i potpuno se povlači. Kod 5-10% bolesnika artritis postaje hroničan i dovodi do oštećenja zglobova.

Može se javiti i karakteristična crvena ospa obično na koži oko zglobova nogu.

Ređe manifestacije bolesti su upala srčane maramice (perikarditis), upala mišića (miozitis), upala moždanica (meningitis) i upala testisa (orhitis).

Da li se bolest isto ispoljava kod svakog deteta?

Ne. Kombinacija kliničkih znakova bolesti, dužina i težina napada se razlikuju čak i kod istog bolesnika.

Da li se bolest kod dece razlikuje od bolesti kod odraslih?

Uopšteno, FMG u dečjem uzrastu liči na bolest odraslih. Neki od znakova bolesti kao što su artritis i miozitis češći su kod dece, ali učestalost njihove pojave opada sa uzrastom. Orhitis se sreće samo kod mlađe muške dece.

Kako se postavlja dijagnoza bolesti?

Ne postoji poseban dijagnostički test za ovu bolest. Uopšteno, pristup bolesti je sledeći:

a) Klinička sumnja: na FMG može da se posumnja kada se kod deteta ispolje najmanje tri napada bolesti. Podaci o poreklu i o srodnicima sa sličnim tegobama mogu biti od značaja prilikom postavljanja dijagnoze.

b) Tok bolesti: Decu treba pažljivo pratiti. Naročito je važno za vreme napada da ih lekar pregleda i da se urade laboratorijske analize. Pokazatelji upalnog procesa su povišeni za vreme napada, a van napada se vrednosti normalizuju.

Međutim, najčešće se dešava da lekar ne može da vidi dete u toku samog napada. Zato treba zamoliti roditelje da vode dnevnik u kome će redovno upisivati simptome i znake bolesti koji se javljaju kod deteta.

c) Odgovor na lečenje kolhicinom: Detetu kod koga se na osnovu kliničkog pregleda i laboratorijskih analiza posumnja na FMG, propisuje se lek kolhicin narednih 6 meseci. Nakon toga se procenjuje efekat lečenja. Ako bolesnik ima FMG napadi se neće više ponavljati ili će se njihova težina i dužina smanjiti.

Ako bolesnik ispunjava sve navedene kriterijume, onda se prihvata dijagnoza FMG i kolhicin se propisuje doživotno.

Pošto proces upale pogađa različite organske sisteme u organizmu, u postavljanju dijagnoze i lečenju bolesti su uključeni specijalisti različitih profila (pedijatar, pedijatar-reumatolog ili reumatolog za odrasle, nefrolog, gastroenterolog).

d) Genetska ispitivanja: Poslednjih nekoliko godina sprovode se genetska ispitivanja koja imaju cilj da otkriju izmenjen (mutiran) gen koji je odgovoran za pojavu bolesti.

Klinička dijagnoza bolesti se potvrđuje ako bolesnik u svojim ćelijama ima dva mutirana gena, po jedan od svakog roditelja. Međutim mutacija gena se otkriva kod 70-80% bolesnika sa FMG. To znači da postoje i bolesnici čiji geni nisu pretrpeli oštećenje.

Dijagnoza FMG se još uvek zasniva na kliničkom nalazu, jer genetske analize još uvek nisu dostupne u svim zemljama.

Grozница i bol u trbuhu su česte tegobe u detinjstvu. Zato nije uvek lako postaviti dijagnozu FMG, čak i u populaciji sa visokim rizikom za ovo oboljenje. Ponekad prođe i više godina dok se ne postavi ispravna dijagnoza. To odlaganje je veoma važno jer se kod nelečenih bolesnika povećava rizik od amiloidoze, koja predstavlja ozbiljnu komplikaciju bolesti.

Postoje durge bolesti sa sličnim simptomima kao i FMG. Većina tih bolesti su nasledne.

Kakav je značaj laboratorijskih testova i drugih ispitivanja?

a) Analize krvi:

Laboratorijske analize su važne za postavljanje dijagnoze. Brzina sedimentacije eritrocita, reaktivni protein C, broj leukocita i fibrinogen su korisni pokazatelji stepena upale.

Analize treba ponoviti i van napada. Kod trećine bolesnika ovi nalazi se normalizuju. Kod preostalih bolesnika laboratorijski nalazi pokazuju tendenciju normalizacije, ali se održavaju iznad gornje granice normalnih vrednosti.

Za genetska ispitivanja potrebna je mala količina krvi. Bolesnici koji uzimaju kolhicin dva puta godišnje treba da urade analizu krvi i mokraće.

b) Analize mokraće: U mokraći se ispituje postojanje belančevina i krvi čije se prisustvo može otkriti tokom napada. Ako je došlo do amiloidoze u mokraći su stalno prisutne belančevine u količini većoj od dozvoljene.

c) Rektalna biopsija: Ova metoda podrazumeva uzimanje isečka tkiva iz završnog dela debelog creva koje se analizira pod mikroskopom da bi se otkrila amiloidoza. Ponekad je potrebno da se uradi i biopsija bubrega.

Da li bolest može da se leči?

Da. Leči se kolhicinom koji mora da se uzima do kraja života.

Kako se bolest leči/izleči?

Lečenje FMG je jednostavno, jeftino i bez ozbiljnih neželjenih efekata. Danas je kolhicin jedini lek koji se primenjuje za lečenje FMG. Ako se lek redovno uzima napadi bolesti prestaju kod oko 60% bolesnika.

Vrlo je važno da se roditeljima objasni da lek, osim što sprečava pojavu napada, sprečava i razvoj amiloidoze, kao komplikacije FMG. Saradnja sa bolesnikom je od izuzetnog značaja. Roditelji ne treba da menjaju dozu leka bez konsultacije sa lekarom. Povećanje doze kolhicina tokom napada nije efikasno.

U lečenju FMG se primenjuju i noviji lekovi kao interferon gama, anti TNF lekovi, talidomid i drugi. Međutim, za sada nema dovoljno podataka o njihovoj sigurnosti i efikasnosti.

Koja su neželjena dejstva lekova?

Roditeljima nije uvek lako da prihvate činjenicu da njihovo dete treba da uzima lek celog života. Oni su obično zabrinuti zbog mogućih neželjenih efekata kolhicina. To je siguran lek sa neznatnim sporednim efektima koji su sa smanjenjem doze prolaznog karaktera. Najčešće neželjeno dejstvo kolhicina je proliv. Osim toga mogu se javiti: povraćanje i grčevi u stomaku, retko mišićna slabost, smanjenje broja belih krvnih zrnaca i krvnih pločica-trombocita i kod dečaka smanjenje broja spermatozoida.

Koliko dugo treba da traje lečenje?

Lečenje je doživotno.

Da li alternativno lečenje ima uticaja na tok bolesti?

Nema.

Koje vrste periodičnih pregleda su potrebne?

Deca koja se leče kolhicinom treba bar dva puta godišnje da rade analize krvi i mokraće.

Koliko će bolest dugo da traje?

FMG traje celog života.

Kakva je dugotrajna prognoza bolesti?

Ako se kolhicin redovno primenjuje deca sa FMG vode normalan život. Međutim, ako se dijagnoza postavi kasno, ili je saradnja sa bolesnikom slaba, veliki je rizik od razvoja amiloidoze. Bolesnici sa amiloidozom zahtevaju transplantaciju bubrega.

Zaostajanje u rastu nije veliki problem u FMG. Međutim kod neke dece, ukoliko se primeni kolhicin, dolazi do napredovanja u telesnom rastu u vreme puberteta.

Da li je moguć potpuni oporavak?

Ne, jer je to nasledna bolest. Međutim, lečenje kolhicinom pruža bolesniku mogućnost da vodi normalan život.

Kako bolest utiče na život deteta i porodice?

Obolelo dete i cela porodica se susreću sa brojnim problemima u periodu do postavljanja definitivne dijagnoze. Dete zahteva česte odlaske kod lekara i u bolnicu zbog bolova u trbuhu, grudima ili zglobovima. Kada se dijagnoza bolesti postavi i dete i roditelji uglavnom žive normalnim životom, ponekad i zaborave da dete ima FMG. Ovo može biti opasno jer može da oslabi saradnja sa lekarom i da dete prestane da pije lekove.

Jedini problem može biti psihološki pritisak zbog doživotnog lečenja. To može da se prevaziđe odgovarajućim edukativnim programima.

Da li dete može da pohađa školu?

Napadi bolesti mogu biti razlog izostajanja sa nastave. Kada se uvede kolhicin to prestaje da bude problem. Nastavnici treba da budu obavешteni o prirodi bolesti i načinu kako da pomognu detetu ukoliko napad počne u školi.

Da li dete može da se bavi sportom?

Bolesnici koji se leče kolhicinom mogu da se bave sportom kojim žele. Jedini problem mogu da predstavljaju deformacije zglobova zbog prethodnih artritisa, koje remete funkcijsku sposobnost bolesnika.

Da li je potreban poseban način ishrane?

Ne postoji posebna dijeta.

Da li promena klime može da utiče na tok bolesti?

Ne, nema uticaja.

Da li dete može da se vakciniše?

Da, dete može i treba da se vakciniše.

Kakav je savet u vezi sa seksualnim životom, trudnoćom i zaštitom od trudnoće?

Pre uvođenja kolhicina u terapiju FMG postojali su problemi sa začecem, ali u eri kolhicina ovi problemi su prevaziđeni. Lek mora da se uzima i tokom trudnoće.