



<https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BR/intro>

## Febre Familiar do Mediterrâneo (FMF)

Versão de 2016

### 2. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

#### 2.1 Como é diagnosticada?

Geralmente, é seguida a abordagem seguinte:

**Suspeita clínica:** Apenas é possível considerar a FMF depois que a criança tiver um mínimo de três episódios. Deve ser considerado um histórico detalhado da origem étnica, assim como dos parentes com queixas semelhantes, ou com insuficiência renal. Deve ser pedido aos pais que forneçam uma descrição detalhada de episódios anteriores.

**Acompanhamento:** uma criança com suspeita de FMF deve ser acompanhada de perto antes de ser efetuado um diagnóstico definitivo. Durante este período de acompanhamento, se possível, o paciente deve ser observado durante um episódio para que seja efetuado um exame físico completo e exames de sangue para avaliar a presença de inflamação. Geralmente, estes testes são positivos durante um episódio e regressam aos valores normais ou perto do normal após o episódio passar. Foram concebidos critérios de classificação para ajudar a reconhecer a FMF. Nem sempre é possível observar as crianças durante um episódio, por vários motivos. Como tal, é pedido aos pais que façam um diário e anotem tudo o que acontecer. Também podem recorrer a um laboratório que possa efetuar estas análises sanguíneas.

**Resposta ao tratamento com colchicina:** as crianças com resultados clínicos e laboratoriais que estabeleçam um diagnóstico de FMF altamente provável são tratadas com colchicina durante cerca de

---

seis meses e os sintomas são então reavaliados. Caso exista FMF, os episódios irão parar totalmente ou diminuir de frequência, intensidade e duração.

Apenas após conclusão dos passos acima se pode diagnosticar o paciente como tendo FMF e receitar colchicina ao longo da vida.

Uma vez que a FMF afeta diversos sistemas diferentes do corpo, devem estar envolvidos vários especialistas no diagnóstico e na condução de casos de FMF. Estes incluem pediatras gerais, reumatologistas gerais ou pediátricos, nefrologistas (especialistas dos rins) e gastroenterologistas (sistema digestivo).

**Análise genética:** recentemente, tornou-se possível realizar uma análise genética dos pacientes para verificar a existência de mutações que possam ser responsáveis pelo desenvolvimento da FMF.

O diagnóstico clínico de FMF é confirmado se o paciente for portador de 2 mutações, uma de cada progenitor. No entanto, as mutações que têm sido descritas até agora são encontradas em cerca de 70-80% dos pacientes com FMF. Isto significa que existem pacientes com FMF com uma ou inclusive nenhuma mutação. As análises genéticas podem não estar disponíveis em todos os centros de tratamento.

A febre e dor abdominal são queixas muito comuns na infância. Como tal, por vezes não é fácil diagnosticar a FMF, mesmo em populações de alto risco. Pode demorar alguns anos até ser diagnosticada. Este atraso no diagnóstico deve ser minimizado devido ao risco aumentado de amiloidose nos pacientes não tratados.

Existem diversas outras doenças com episódios recorrentes de febre, dor abdominal e articular. Algumas destas doenças também são genéticas e partilham algumas características clínicas comuns. No entanto, cada uma tem a sua própria distinção ao nível dos resultados clínicos e laboratoriais.

## **2.2 Qual a importância dos testes?**

Os testes laboratoriais são importantes para o diagnóstico de FMF. As análises sanguíneas, tais como a velocidade de sedimentação eritrocitária (VHS), PCR, hemograma completo e fibrinogénio são importantes durante um episódio (pelo menos 24-48 horas após o início do episódio) para poder avaliar o grau de inflamação. Estas análises são repetidas após a criança ficar assintomática para avaliar se os

---

resultados voltaram ao normal ou se estão próximos. Em cerca de um terço dos pacientes, os testes retomam os níveis normais. Nos dois terços restantes, os níveis diminuem significativamente, mas permanecem acima do limite superior normal.

Também é necessária uma pequena quantidade de sangue para a análise genética. As crianças tratadas com colchicina ao longo da vida, devem colher amostras de sangue e de urina duas vezes por ano para acompanhamento.

É também testada uma amostra de urina para avaliar a presença de proteínas e glóbulos vermelhos. Podem existir alterações temporárias durante os episódios, mas níveis elevados persistentes de proteína na urina podem sugerir amiloidose. Em seguida, o médico pode realizar uma biópsia retal ou renal. A biópsia retal envolve a remoção de uma pequena quantidade de tecido do reto. É muito fácil de executar. Se a biópsia retal não mostrar amilóide, é necessária uma biópsia renal para confirmar o diagnóstico. Para efetuar uma biópsia renal, a criança deve ficar internada uma noite no hospital. Os tecidos obtidos na biópsia são corados e, em seguida, examinados para ver se existem depósitos de amilóide.

### **2.3 Há tratamento ou cura para a doença?**

A FMF não pode ser curada, mas pode ser tratada com a utilização de colchicina ao longo da vida. Desta forma, os episódios recorrentes podem ser prevenidos ou reduzidos e a amiloidose pode ser prevenida. Se o paciente parar de tomar o medicamento, os episódios e o risco de amiloidose irão voltar.

### **2.4 Quais são os tratamentos?**

O tratamento da FMF é simples, barato e não envolve nenhum efeito secundário significativo do medicamento, desde que tomado na dose adequada. Atualmente, o medicamento de eleição no tratamento profilático da FMF é um produto natural, e extraído de plantas, a colchicina. Após o diagnóstico ter sido feito, a criança deve tomar este medicamento durante o resto da sua vida. Se tomado corretamente, os episódios desaparecem em cerca de 60% dos pacientes, é obtida uma resposta parcial em 30%, mas é ineficaz em 5-10% dos pacientes. Este tratamento não só controla os episódios, como também elimina o

---

risco de amiloidose. Como tal, é fundamental que os médicos expliquem repetidamente aos pais e ao paciente o quão vital é tomar este medicamento na dose prescrita. O cumprimento da medicação é muito importante. Se a medicação for cumprida, a criança pode viver uma vida normal com uma expectativa de vida normal. Os pais não devem alterar a dose sem consultar o médico.

A dose de colchicina não deve ser aumentada durante um episódio ativo uma vez que esse aumento é ineficaz. O importante é prevenir a ocorrência de episódios.

Nos pacientes resistentes à colchicina são utilizados agentes biológicos.

## **2.5 Quais são os principais efeitos secundários da terapia medicamentosa?**

Não é fácil aceitar que uma criança tenha de tomar comprimidos para sempre. Geralmente, os pais ficam preocupados com os efeitos secundários da colchicina. É um medicamento seguro com efeitos secundários menores, os quais geralmente respondem a uma redução da dose. O efeito secundário mais frequente é a diarreia.

Algumas crianças não conseguem tolerar a dose prescrita devido à diarreia líquida. Nestes casos, a dose deve ser reduzida até ser tolerada e, em seguida, deverá ser aumentada lentamente, com pequenos aumentos, até à dose adequada. A lactose na alimentação também pode ser reduzida durante cerca de 3 semanas e, geralmente, os sintomas gastrointestinais desaparecem.

Outros efeitos secundários incluem náuseas, vômitos e cólicas abdominais. Em casos raros, pode causar fraqueza muscular.

Ocasionalmente, o número de células sanguíneas periféricas (glóbulos brancos, vermelhos e plaquetas) pode diminuir, retornando aos valores normais com a redução da dose.

## **2.6 Quanto tempo deve o tratamento durar?**

A FMF requer um tratamento preventivo durante toda a vida.

## **2.7 E os tratamentos não convencionais ou complementares?**

Não são conhecidos tratamentos complementares para a FMF.

---

## **2.8 Que tipo de check-ups periódicos são necessários?**

As crianças sob tratamento devem realizar exames de sangue e urina pelo menos duas vezes por ano.

## **2.9 Quanto tempo durará a doença?**

A FMF é uma doença para toda a vida.

## **2.10 Qual é o prognóstico (evolução e resultado previsto) em longo prazo da doença?**

Se tratada corretamente com colchicina ao longo da vida, as crianças com FMF vivem uma vida normal. Se houver um atraso no diagnóstico ou o tratamento não for cumprido, o risco de desenvolver amiloidose aumenta, o que resulta num mau prognóstico. As crianças que desenvolvem amiloidose podem necessitar de um transplante renal. Os atrasos de crescimento não são um problema grave na FMF.

## **2.11 É possível recuperar totalmente?**

Não, uma vez que se trata de uma doença genética. No entanto, o tratamento ao longo da vida com colchicina dá ao paciente a oportunidade de viver uma vida normal, sem restrições e sem o risco de desenvolver amiloidose.