



www.printo.it/pediatric-rheumatology/CY/intro

Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ Ο ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΟΣ ΠΥΡΕΤΟΣ

1.1 Τι είναι;

Ο Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός (ΟΜΠ) είναι ένα γενετικά κληρονομούμενο νόσημα. Οι ασθενείς υποφέρουν από υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού, που συνοδεύονται από πόνο στην κοιλιά ή στο θώρακα ή πόνο και διόγκωση στις αρθρώσεις. Το νόσημα γενικά προσβάλλει άτομα Μεσογειακής και Μεσανατολικής καταγωγής και κυρίως Εβραίους (ιδιαίτερα Σεφαρδίτες), Τούρκους, Άραβες και Αρμένιους.

1.2 Πόσο συχνό είναι;

Η συχνότητα του νοσήματος σε πληθυσμούς αυξημένου κινδύνου είναι περίπου 1-3 περιπτώσεις στους 1000 κατοίκους. Είναι σπάνιο σε άλλες εθνότητες. Ωστόσο, μετά την ανακάλυψη του παθολογικού γονιδίου διαγιγνώσκεται πιο συχνά ακόμα και σε πληθυσμούς, στους οποίους θεωρούνταν ότι είναι πολύ σπάνιο, 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 ασθενείς το νόσημα εμφανίζεται στην πρώτη δεκαετία της ζωής. Τα αγόρια προσβάλλονται λίγο περισσότερο από τα κορίτσια (1.3:1).

1.3 Ποια είναι τα αίτια του νοσήματος;

Ο ΟΜΠ είναι ένα γενετικό νόσημα. Το παθολογικό γονίδιο που ευθύνεται για το νόσημα ονομάζεται με τα αρχικά MEFV

(Mediterranean Fever). Φυσιολογικά, το γονίδιο αυτό κωδικοποιεί την παραγωγή μιας πρωτεΐνης που συμβάλλει στην καταστολή της φλεγμονής. Αν το γονίδιο υποστεί μετάλλαξη, όπως συμβαίνει στον ΟΜΠ, η παραγωγή αυτής της πρωτεΐνης δεν μπορεί να γίνει σωστά και οι ασθενείς εμφανίζουν εμπύρετες προσβολές (εμπύρετα επεισόδια πυρετού).

1.4 Είναι κληρονομικό νόσημα;

Κληρονομείται κυρίως με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, που σημαίνει ότι οι γονείς συνήθως δεν έχουν εμφανή τα συμπτώματα του νοσήματος. Αυτός ο τύπος μετάδοσης σημαίνει ότι για να έχει κάποιος ΟΜΠ χρειάζεται δύο παθολογικά (μεταλλαγμένα) γονίδια, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Επομένως και οι δυο γονείς είναι φορείς (ένας φορέας έχει μόνο ένα παθολογικό γονίδιο και δεν εκδηλώνει το νόσημα). Εάν ο ΟΜΠ υπάρχει στο ευρύτερο οικογενειακό περιβάλλον, εμφανίζεται συνήθως σε έναν αδερφό, ένα ξάδερφο, ένα θείο ή ένα μακρινό συγγενή. Ωστόσο, όπως φαίνεται σε λίγες περιπτώσεις, αν ο ένας γονέας πάσχει από ΟΜΠ και ο άλλος είναι φορέας, υπάρχει 50% πιθανότητα ένα στα δύο παιδιά να έχει το νόσημα. Σε ελάχιστους ασθενείς το ένα ή και τα δύο γονίδια φαίνονται να είναι φυσιολογικά.

1.5 Γιατί έχει το παιδί μου αυτό το νόσημα; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί σας έχει το νόσημα επειδή φέρει τα παθολογικά γονίδια που προκαλούν τον ΟΜΠ.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Όχι, δεν είναι.

1.7 Ποια είναι τα κύρια συμπτώματα;

Τα κύρια συμπτώματα του νοσήματος είναι ο υποτροπιάζων πυρετός, που συνοδεύεται από πόνο στην κοιλιά, στο στήθος (θώρακα) 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 μόνο πυρετό ή πυρετό μαζί πόνο στην κοιλιά ή στο στήθος) ή συνδυασμούς συμπτωμάτων.

Οι προσβολές του ΟΜΠ είναι αυτοπεριοριζόμενες, δηλαδή υποχωρούν χωρίς θεραπεία και διαρκούν 1-4 ημέρες. Οι ασθενείς αναρρώνουν τελείως στο τέλος μίας προσβολής και είναι καλά στο διάστημα μεταξύ δύο επεισοδίων. Κάποιες από τις προσβολές μπορεί να είναι τόσο επώδυνες που ο ασθενής ή η οικογένειά του καταφεύγει σε ιατρική βοήθεια. Ιδιαίτερα σοβαρές κοιλιακές προσβολές μπορεί να μοιάζουν με οξεία σκωληκοειδίτιδα και γι' αυτό οι ασθενείς αυτοί μπορεί να υποβληθούν σε περιττή χειρουργική επέμβαση στην κοιλιά, όπως για πιθανή σκωληκοειδίτιδα.

Ωστόσο, κάποιες από τις προσβολές, ακόμα και στον ίδιο ασθενή μπορεί να είναι τόσο ήπιες που να συγχέονται με πεπτική δυσφορία. Αυτός είναι ένας από τους λόγους που είναι δύσκολο να αναγνωρίσουμε τον ΟΜΠ. Κατά τη διάρκεια του κοιλιακού πόνου το παιδί συνήθως έχει δυσκοιλιότητα, αλλά όσο ο πόνος βελτιώνεται, εμφανίζονται πιο 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 κατά κανόνα εντοπίζεται στη μία πλευρά και μπορεί να είναι τόσο έντονος που ο ασθενής να μην μπορεί να αναπνεύσει αρκετά βαθιά. Υποχωρεί μέσα σε μερικές ημέρες.

Η αρθρίτιδα εντοπίζεται συνήθως σε μία άρθρωση (μονοαρθρίτιδα), κυρίως σ' έναν αστράγαλο ή σ' ένα γόνατο. Η άρθρωση μπορεί να είναι τόσο διογκωμένη και επώδυνη, ώστε το παιδί να μη μπορεί να περπατήσει. Περίπου στο ένα τρίτο αυτών των ασθενών υπάρχει ένα ερυθρηματώδες εξάνθημα (ερυθηματώδης πλάκα) πάνω από την προσβεβλημένη άρθρωση. Οι αρθρικές προσβολές μπορεί να διαρκέσουν κάπως περισσότερο από ότι στους άλλους τύπους προσβολών, από 4 μέρες μέχρι 2 εβδομάδες προτού υποχωρήσει ο πόνος. Σε μερικά παιδιά, το μόνο εύρημα του νοσήματος μπορεί να είναι περιοδικός πόνος και διογκωση στις αρθρώσεις που διαγιγνώσκεται λανθασμένα ως οξύς ρευματικός πυρετός, ή νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα.

Σε 5-10% των περιπτώσεων, η αρθρική προσβολή μπορεί να γίνει χρόνια και να οδηγήσει σε βλάβη της άρθρωσης.

Μερικοί ασθενείς εμφανίζουν ένα χαρακτηριστικό εξάνθημα του δέρματος που ονομάζεται ερύθημα του ΟΜΠ- παρόμοιο με το ερυσίπελας (ερυσιπελατοειδές), που παρατηρείται συνήθως στα κάτω άκρα και στις αρθρώσεις. Άλλα παιδιά παραπονούνται για πόνους στα πόδια.

Πιο σπάνια, οι προσβολές εκδηλώνονται με υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα (φλεγμονή του εξωτερικού περιβλήματος της καρδιάς), μυοσίτιδα (μυική φλεγμονή), μηνιγγίτιδα (φλεγμονή των μηνίγγων, των μεμβρανών δηλαδή που περιβάλλουν τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό) και με περιορχίτιδα (φλεγμονή των περιβλημάτων των όρχεων).

1.8 Ποιες είναι οι πιθανές επιπλοκές;

Κάποια άλλα νοσήματα που χαρακτηρίζονται από φλεγμονή των αγγείων και ονομάζονται αγγειίτιδες, όπως η αγγειίτιδα Henoch-Schönlein και η οζώδης πολυαρθριίτιδα, είναι πιο συχνές σε παιδιά με ΟΜΠ. 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 στα νεφρά, στο έντερο, στο δέρμα, στην καρδιά και προκαλεί σταδιακή μείωση της λειτουργίας τους, ειδικά των νεφρών. Δεν είναι ειδικό εύρημα για τον ΟΜΠ και μπορεί να αποτελεί επιπλοκή και σε άλλες χρόνιες, φλεγμονώδεις νόσους που δε θεραπεύονται σωστά. Η παρουσία λευκώματος στα ούρα είναι ενδεικτική αμυλοείδωσης. Η εντόπιση αμυλοειδούς στο έντερο ή στα νεφρά θα επιβεβαιώσει 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.

1.9 Είναι το νόσημα ίδιο σε κάθε παιδί;

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

1.10 Είναι το νόσημα διαφορετικό στα παιδιά από ότι στους

ενήλικες;

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

2. ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

2.1 Πως μπαίνει η διάγνωση;

Γενικά ακολουθείται η παρακάτω προσέγγιση:

Κλινική υποψία: Είναι δυνατό να σκεφθούμε ως πιθανή διάγνωση τον ΟΜΠ, μόνο αφού το παιδί έχει εμφανίσει το λιγότερο τρεις προσβολές. Θα πρέπει να ληφθεί υπόψη ένα λεπτομερές ιστορικό της εθνικότητας των προγόνων του, όπως και συγγενών του με παρόμοια συμπτώματα ή νεφρική ανεπάρκεια.

Επίσης θα ζητηθεί από τους γονείς να περιγράψουν λεπτομερώς τις προηγούμενες προσβολές.

Παρακολούθηση: Ένα παιδί με υποψία ΟΜΠ πρέπει να παρακολουθείται στενά προτού μπει η οριστική διάγνωση. Κατά τη διάρκεια της περιόδου παρακολούθησης, εάν είναι δυνατό, ο ασθενής όταν έχει προσβολή, θα πρέπει να υποβληθεί σε λεπτομερή κλινική εξέταση και σε 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 κάποια κριτήρια ταξινόμησης των διαφόρων εκδηλώσεων (κριτήρια κατάταξης), τα οποία βοηθούν στην αναγνώριση του ΟΜΠ. Ωστόσο δεν είναι πάντα δυνατό 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.

Απάντηση στην 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 βαρύτητα και η διάρκεια των προσβολών θα ελαττωθεί.

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 ποικίλα συστήματα του σώματος, στη διάγνωση και τη θεραπεία του εμπλέκονται διάφορες ειδικότητες. Αυτοί είναι γενικοί παιδίατροι, παιδορευματολόγοι ή ρευματολόγοι ενηλίκων, νεφρολόγοι (ειδικοί των νεφρών) και γαστρεντερολόγοι (ειδικοί του πεπτικού).

Γενετική ανάλυση: Πρόσφατα, εφαρμόζεται και η γενετική ανάλυση των ασθενών ώστε να αναζητηθεί η 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 περογραφηθεί μέχρι σήμερα ανευρίσκονται στο 70-80% περίπου των ασθενών με ΟΜΠ. Αυτό σημαίνει ότι υπάρχουν ασθενείς με μία ή και καμία εντοπισμένη μετάλλαξη. Επομένως, η διάγνωση του ΟΜΠ στηρίζεται ακόμη στην κλινική εκτίμηση. Η γενετική ανάλυση μπορεί εξάλλου να μην είναι προσιτή σε όλα τα ιατρικά κέντρα περίθαλψης.

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

Υπάρχουν και άλλα νοσήματα με υποτροπιάζουσες προσβολές πυρετού, και πόνου στην κοιλιά και στις αρθρώσεις. Κάποια απ' αυτά είναι επίσης γενετικά νοσήματα και έχουν παρόμοιες κλινικές εκδηλώσεις με τον ΟΜΠ. Το καθένα όμως έχει και ορισμένα κλινικά και εργαστηριακά χαρακτηριστικά που το διαφοροποιούν από τα άλλα.

2.2 Ποιά είναι η σημασία των εξετάσεων;

Οι εργαστηριακές εξετάσεις είναι απαραίτητες για τη διάγνωση του ΟΜΠ. Εξετάσεις όπως η ταχύτητα καθίζησης ερυθρών (ΤΚΕ), η CRP, η γενική εξέταση αίματος και το ινωδογόνο είναι απαραίτητο να γίνουν κατά τη διάρκεια μίας προσβολής (τουλάχιστον 24-48 ώρες μετά την έναρξη της προσβολής), ώστε να προσδιορίσουμε την έκταση της φλεγμονής. Αυτές επαναλαμβάνονται αφού το παιδί απαλλαγεί από τα συμπτώματα ώστε να παρατηρήσουμε, αν οι τιμές των εργαστηριακών επέστρεψαν στο φυσιολογικό ή σχεδόν στο φυσιολογικό. Περίπου στο ένα τρίτο των ασθενών, επιστρέφουν στα φυσιολογικά επίπεδα, αλλά στα υπόλοιπα δύο τρίτα τα επίπεδα μειώνονται αισθητά, αλλά παραμένουν πάνω από το ανώτερα φυσιολογικά όρια.

Μία μικρή ποσότητα αίματος απαιτείται επίσης και για τη γενετική ανάλυση. Τα παιδιά που παίρνουν θεραπεία με κολχικίνη για όλη τους τη ζωή πρέπει να υποβάλλονται σε εξετάσεις αίματος και ούρων δύο φορές το χρόνο στα πλαίσια παρακολούθησης.

Δείγμα ούρων εξετάζεται επίσης για πιθανή παρουσία λευκώματος και ερυθρών αιμοσφαιρίων. Μπορεί να υπάρξουν παροδικά ευρήματα κατά τη διάρκεια των προσβολών αλλά μόνο όταν παραμένει το λεύκωμα στα ούρα, μπορεί να υποδηλώνει αμυλοείδωση. Τότε ο γιατρός θα κάνει βιοψία ορθού ή νεφρού. Βιοψία ορθού σημαίνει ότι αφαιρείται ένα πολύ μικρό τμήμα ιστού από το ορθό έντερο και είναι μία πολύ εύκολη εκτέλεση. Εάν η εξέταση της βιοψίας ορθού αποτύχει να εντοπίσει το αμυλοειδές, τότε είναι απαραίτητη η βιοψία νεφρού για να επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Αυτή η βιοψία απαιτεί να παραμείνει το παιδί μία νύχτα στο νοσοκομείο. Οι ιστοί που παραλαμβάνονται με τη βιοψία, χρωματίζονται και στη συνέχεια εξετάζονται (στο μικροσκόπιο) για την εναπόθεση αμυλοειδούς.

2.3 Μπορεί να θεραπευθεί ή να ιαθεί;

Ο ΟΜΠ δεν μπορεί να ιαθεί αλλά μπορεί να θεραπευθεί με τη χορήγηση κολχικίνης εφ'όρου ζωής. Με αυτή τη θεραπεία, οι υποτροπιάζουσες προσβολές προλαμβάνονται ή περιορίζονται και αποτρέπεται η ανάπτυξη αμυλοείδωσης. Ωστόσο, αν ο ασθενής σταματήσει να παίρνει το φάρμακο, οι προσβολές και ο κίνδυνος αμυλοείδωσης θα επανέλθουν.

2.4 Ποιες είναι οι θεραπείες;

Η θεραπεία του ΟΜΠ είναι απλή, οικονομική και χωρίς σοβαρές ανεπιθύμητες ενέργειες, εφόσον παίρνεται στη σωστή δόση. Μέχρι σήμερα η κολχικίνη, που είναι φυτικό παράγωγο, είναι το πιο κατάλληλο φάρμακο για την προφυλακτική θεραπεία του ΟΜΠ. Μετά τη διάγνωση του ΟΜΠ, το παιδί πρέπει να παίρνει κολχικίνη εφ'όρου ζωής. Εάν το φάρμακο λαμβάνεται σωστά, οι προσβολές εξαφανίζονται περίπου στο 60%, βελτιώνονται στο 30% και δεν επηρεάζονται στο 5-10% των ασθενών.

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 επανειλημμένα, 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 η αύξηση αυτή δεν είναι αποτελεσματική. Το σημαντικό είναι να προλαβαίνουμε τις προσβολές.

Για τους ασθενείς που είναι ανθεκτικοί στην κολχικίνη χρησιμοποιούνται βιολογικοί παράγοντες.

2.5 Ποιες είναι οι ανεπιθύμητες ενέργειες αυτής της φαρμακευτικής αγωγής;

Δεν είναι εύκολο να αποδεχτεί κάποιος ότι το παιδί του πρέπει να παίρνει χάπια εφ'όρου ζωής. Οι γονείς συνήθως ανησυχούν για τις πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες της κολχικίνης. 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 στην κατάλληλη δόση. Μπορούμε επίσης να ελαττώσουμε τη λήψη λακτόζης από τις τροφές για περίπου 3 εβδομάδες και έτσι τα

γαστρεντερικά συμπτώματα συνήθως υποχωρούν.

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

2.6 Πόσο πρέπει να διαρκέσει η θεραπεία;

Ο ΟΜΠ απαιτεί προληπτική θεραπεία εφ'όρου ζωής.

2.7 Υπάρχουν εναλλακτικές θεραπείες ή συμπληρωματικές θεραπείες;

Δεν είναι αναγνωρισμένη καμία συμπληρωματική θεραπεία για τον ΟΜΠ.

2.8 Τι είδους περιοδικοί έλεγχοι απαιτούνται;

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

2.9 Πόσο θα διαρκέσει το νόσημα;

Ο ΟΜΠ διαρκεί εφ'όρου ζωής.

2.10 Ποια είναι η μακροχρόνια πρόγνωση (πορεία και εξέλιξη) του νοσήματος;

Εάν αντιμετωπισθεί σωστά με κολχικίνη εφ'όρου ζωής, τα παιδιά 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 δυσμενή πρόγνωση. Τα παιδιά που αναπτύσσουν αμυλοείδωση μπορεί να χρειαστούν μεταμόσχευση νεφρού.

Η καθυστέρηση της σωματικής αύξησης δεν είναι πρωτεύον πρόβλημα στον ΟΜΠ. Σε μερικά παιδιά, η σωματική αύξηση στην περίοδο της εφηβείας αποκαθίσταται μόνο, μετά τη θεραπεία με κολχικίνη.

2.11 Είναι δυνατό να υπάρξει πλήρης ανάρρωση;

Όχι, επειδή είναι ένα γενετικό νόσημα. 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.

3. ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗ ΖΩΗ

3.1 Πώς θα μπορούσε το νόσημα να επηρεάσει την καθημερινή ζωή του παιδιού και της οικογένειας;

Το παιδί και η οικογένεια αντιμετωπίζουν ήδη σοβαρά προβλήματα πριν τη διάγνωση της νόσου. Το παιδί συχνά χρειάζεται ιατρική εξέταση, εξαιτίας έντονων πόνων στην κοιλιά, στο στήθος ή στις αρθρώσεις. Κάποια παιδιά υποβάλλονται σε περιττή χειρουργική επέμβαση εξαιτίας λανθασμένης διάγνωσης. Αφού γίνει η διάγνωση, η θεραπεία αποσκοπεί να προσφέρει στο παιδί αλλά και στην οικογένεια μία σχεδόν φυσιολογική ζωή. Οι ασθενείς με ΟΜΠ χρειάζονται μακροχρόνια φαρμακευτική θεραπεία και μπορεί να μη συμμορφώνονται με τη σωστή λήψη της κολχικίνης. Το ενδεχόμενο αυτό όμως, βάζει τον ασθενή σε κίνδυνο να αναπτύξει αμυλοείδωση.

Ένα σημαντικό πρόβλημα μπορεί να είναι το ψυχολογικό φορτίο της διαβίου θεραπείας. Αυτό μπορεί να ξεπερασθεί με ψυχολογική υποστήριξη και εκπαιδευτικά προγράμματα για ασθενείς και γονείς.

3.2 Τι γίνεται με το σχολείο;

Οι συχνές προσβολές προκαλούν σημαντικά προβλήματα στη σχολική παρακολούθηση. Ωστόσο, αφού ξεκινήσει η θεραπεία με κολχικίνη, η κατάσταση αυτή βελτιώνεται.

Οι δάσκαλοι πρέπει να ενημερωθούν για το νόσημα, ιδιαίτερα να τους δοθούν οδηγίες για το τι να κάνουν σε περίπτωση προσβολής ΟΜΠ στο σχολείο.

3.3 Τι γίνεται με τα αθλήματα;

Οι ασθενείς με ΟΜΠ που παίρνουν κολχικίνη εφ'όρου ζωής μπορούν να κάνουν όποιο άθλημα θελήσουν. Το μόνο πρόβλημα μπορεί να είναι

επεισόδια παρατεταμένης αρθρικής φλεγμονής που ενδέχεται να προκαλέσουν περιορισμό της κινητικότητας στις προσβεβλημένες αρθρώσεις.

3.4 Τι γίνεται με τη διατροφή;

Δεν υπάρχει καμία σύσταση για συγκεκριμένο διαιτολόγιο.

3.5 Μπορεί το κλίμα να επηρεάσει την πορεία του νοσήματος;

Όχι, δε μπορεί.

3.6 Μπορεί το παιδί να εμβολιασθεί;

Ναι, το παιδί μπορεί να εμβολιασθεί.

3.7 Τι γίνεται με τη σεξουαλική ζωή, την εγκυμοσύνη, τον έλεγχο των γεννήσεων (αντισύλληψη);

Οι ασθενείς με ΟΜΠ μπορεί να έχουν προβλήματα γονιμότητας πριν αρχίσουν θεραπεία με κολχικίνη, αλλά αμέσως μετά, τα προβλήματα εξαφανίζονται. Είναι πολύ σπάνιο με τις καθιερωμένες θεραπευτικές δόσεις της κολχικίνης να ελαττωθεί ο αριθμός των σπερματοζωαρίων. Οι γυναίκες με ΟΜΠ δεν χρειάζεται να διακόψουν την κολχικίνη κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ή το θηλασμό.