https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Familiární středomořská (Mediterranean) horečka (Fever)

Verze č 2016

2. DIAGNÓZA A LÉČBA

2.1 Jak se nemoc diagnostikuje?

Obecně se uplatňuje následující postup:

Klinické podezření: Zvažovat FMF lze u dítěte po prodělání alespoň tří epizod onemocnění. Důležitá je především anamneza stran etnické příslušnosti pacienta, podobného postižení v rodině nebo selhávání funkce ledvin.
Rodiče jsou vyzváni k podrobnému popisu předchozích atak.

Sledování: Dítě s podezřením na FMF by mělo být pečlivě sledováno před tím, než je diagnóza potvrzena. Během této doby, pokud je to možné, by měl být pacient pečlivě vyšetřen v průběhu některé další ataky a současně by mu měly být provedeny krevní testy se zaměřením na známky zánětu. Obecně se tyto testy stávají pozitivními v průběhu ataky a zcela nebo téměř se normalizují po jejím odeznění. Klasifikační kriteria pomáhají k rozeznání správné diagnozy FMF. Ne vždy je možné dítě vyšetřit v průběhu ataky, proto je nezbytné pečlivé vedení deníku s popisem projevů u dítěte. Laboratorní vyšetření může být provedeno v místě bydliště.

Odpověd na léčbu kolchicinem Děti s typickým klinickým a laboratorním nálezem podezřelým z přítomnosti FMF dostanou kolchicin. Po šestiměsíční terapii se zhodnotí efekt této léčby. Pokud má pacient FMF, ataky se buď zcela zastaví nebo se sníží jejich frekvence,

doba trvání a závažnost projevů.
Teprve pokud pacient splní výše uvedené podmínky, je onemocnění hodnoceno jako FMF a je doporučena celoživotní léčba kolchicinem. Vzhledem k tomu, že FMF postihuje řadu systémů, obykle se na diagnostice a vedení léčby podílí více různých specialistů. Jedná se o pediatry, dětské nebo dospělé revmatology, nefrology, gastroenterology.

Genetická analýza V poslední době je k dispozici genetická analýza, která odhaluje vzrůstající množství mutací odpovědných za rozvoj FMF. Klinická diagnoza je potvrzena, pokud je pacient nositelem dvou mutací, každé od jednoho z rodičů. Nicméně mutace, které byly do současnosti popsány, jsou nalezeny u 70-80% pacientů s FMF. To znamená, že u části pacientů nelze zatím mutaci identifikovat. Z tohoto důvodu stojí diagnoza FMF stále hlavně na klinickém obraze onemocnění. Genetická analýza rovněž nemusí být dostupná ve všech centrech.
Horečka a bolest břicha je velmi častým projevem různých onemocnění v dětství. Z tohoto důvodu někdy není jednoduché diagnostikovat FMF ani ve vysoce rizikové populaci. Někdy může správné stanovení diagnozy trvat i několik let. Toto opoždění by mělo být minimalizováno z důvodu zvyšujícího se rizika vzniku amyloidozy u neléčených pacientů.
V diferenciální diagnostice musíme zvažovat velký počet jiných chorob s opakovanými epizodami horeček, bolestí břicha a kloubů. Některé z techto chorob jsou rovněž genetické a mají podobné klinické příznaky, nicméně každá z nich má své vlastní klinické a laboratorní charakteristiky, které nám umožní je od FMF rozlišit.

2.2 Jaký je význam testů?

Laboratorní testy jsou pro diagnostiku FMF důležité. Testy zaměřené na sedimentaci, CRP, krevní obraz a fibrinogen jsou důležité ke zhodnocení rozsahu zánětu v průběhu epizody (minimálně 24-48 hodin po začátku ataky). Tyto testy opakujeme i mezi epizodami, abychom zhodnotili jejich pokles či návrat k normě. Asi u třetiny pacientů se testy zcela normalizují. U zbývajících dvou třetin jsou hodnoty těchto testů významně zlepšeny, nicméně zůstávají nad horní hranicí normy.
Malé množství krve je nutné pro genetickou analýzu. Dětem, které jsou léčeny kolchicinem, musí být dvakrát ročně vyšetřována krev a moč z důvodu monitorace léčby.

Moč je vyšetřována na přítomnost bílkoviny a červených krvinek. Během záchvatu může být toto vyšetření přechodně pozitivní. Přetrvávající pozitivita bílkoviny v moči může signalizovat amyloidozu. Její vyloučení nebo potvrzení lze provést rektální či ledvinnou biopsií. Rektální biopsie je snadno proveditelné vyšetření, kdy se odebere velmi male množství sliznice z konečníku. Pokud se v tomto vzorku neprokáže přítomnost amyloidu, je třeba provést biopsii z ledviny, aby byla diagnoza potvrzena. Biopsie ledviny je prováděna za hospitalizace. Vzorek tkáně získaný z biopsie je nabarven a vyšetřen na přítomnost amyloidu.

2.3 Může být FMF léčena či vyléčena?

FMF nelze zcela vyléčit, ale může být léčena celoživotním užíváním kolchicinu. Tímto způsobem lze předejít opakovaným atakám i rozvoji amyloidozy. Pokud pacient přestane lék užívat, záchvaty a riziko amyloidozy se vracejí.

2.4 Jaká je léčba?

Léčba FMF je jednoduchá, levná a bez závažných vedlejších účinků pokud je užívána ve správných dávkách. V dnešní době je kolchicin lékem volby při FMF: Po stanovení diagnozy je léčba kolchicinem doživotní. Pokud je kolchicin užíván správně, záchvaty vymizí asi u 60% pacientů, u 30% pacientů je efekt částečný, neúčinný je lék v 5-10% případů.
Léčba nejen kontroluje ataky onemocnění, ale také snižuje riziko amyloidozy. Proto je zcela zásadní, aby pacient a jeho rodina pochopili důležitost pravidelného užívání léku v předepsaných dávkách. Plná spolupráce rodiny je velmi důležitá. Pokud je toto splněno, dítě může žít plnohodnotný život s normálními vyhlídkami délky života. Rodiče by neměli upravovat dávky bez konzultace s lékařem.
Dávka kolchicinu by neměla být zvyšována během již probíhající ataky. Lék nemá bezprostřední vliv na probíhající ataku, důležité je jejímu vzniku předejít.
Biologická léčba se předepisuje pacientům, kteří jsou rezistentní na kolchicin.

2.5 Jaké jsou vedlejší účinky léčby?

Není lehké přijmout fakt, že dítě musí navždy užívat tablety kolchicinu. Rodiče se často bojí jejich vedlejších účinků. Tento lék má však minimální vedlejší účinky, které se většinou upraví snížením dávkování. Nejčastějším vedlejším účinkem je průjem.
Některé děti netolerují předepsané dávky z důvodu častých vodnatých stolic. V těchto případech musí být dávkování upravedeno na tolerovanou hranici a pak pomalu zvyšováno zpět na potřebnou dávku. Snížením laktozy v potravě na tři měsíce může zažívací problémy upravit.
Dalšími vedlejšími účinky jsou nevolnost, zvracení a křeče v břiše. Vzácně se může objevit svalová slabost. Počet krvinek (bílých, červených a krevních destiček) se může přechodně snížit, ale upravením dávky se normalizuje.

2.6 Jak dlouho trvá léčba?

FMF vyžaduje léčbu celoživotní

2.7 Jak je to s alternativními a nekonvenčními léčebnými metodami?

Takové není známy.

2.8 Jaké pravidelné kontroly jsou třeba?

Pacienti na dlouhodobé léčbě by měli mít vyšetření moči a krve alespoň 2x ročně.

2.9 Jak dlouho bude nemoc trvat?

Jedná se o celoživotní onemocnění.

2.10 Jaký je dlouhodobý vývoj (prognóza) nemoci?

Jestliže je nemoc správně a dlouhodobě léčena kolchicinem, žijí děti s FMF normální život. Pokud je však stanovení diagnozy opožděno nebo je pacient nespolupracující, riziko rozvoje amyloidozy se zvyšuje, což zhoršuje prognozu. Děti, u kterých se rozvine amyloidoza, mohou

potřebovat transplantaci ledvin.
Růstové opoždění není hlavním problémem FMF.

2.11 Je možné se úplně vyléčit?

Ne, protože se jedná o vrozené onemocnění. Nicméně celoživotní léčba kolchicinem dává pacientům možnost žít plnohodnotný život bez omezení a bez zvýšeného rizika amyloidozy.