



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

Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός

Έκδοση από 2016

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.