

קדחת ים תיכונית משפחתית

גרסת 2016

2. אבחנה וטיפול

2.1 כיצד מאובחנת המחלה?

באופן כללי, משתמשים בגישת האבחון הבאה:

חשד קליני: ניתן לחשוד במחלה רק לאחר 3 התקפים לפחות. יש לברר היסטוריה משפחתית הכוללת רקע אתני-עדתי וקרובי משפחה בעלי תלונות דומות, או שסובלים מאי ספיקה כלייתית. כמו כן, יש לקבל מהורי הילד תיאור מדויק של ההתקפים הקודמים.

מעקב: יש לעקוב אחר ילד שעולה לגביו חשד למחלה לפני שנקבעת אבחנה סופית. במהלך תקופת המעקב, רצוי לבדוק את הילד בדיקה גופנית מלאה במהלך ההתקפים, וכן לבצע בהזדמנות זו גם בדיקות דם לנוכחות מדדי דלקת. לרוב, בדיקות הדם לנוכחות דלקת הופכות חיוביות בעת התקף ולאחר מכן חוזרות לנורמה או קרוב לכך. לא תמיד מתאפשרת בדיקה של הילד במהלך ההתקף מסיבות שונות. במקרים אלה ההורים מתבקשים לנהל יומן שיתאר את ההתקפים, ואף יכולים להשתמש במעבדה מקומית לביצוע בדיקות דם רלוונטיות.

תגובה לטיפול בקולכיצין: ילדים המציגים סימנים קליניים ומעבדתיים המעלים סבירות גבוהה לאבחנת המחלה יטופלו בקולכיצין למשך כ-6 חודשים, ואז תבוצע הערכה מחדש של התסמינים. במידה והילד אכן חולה במחלה, צפוי שלא יסבול מהתקפים במהלך התקופה או שתהיה הפחתה במספר ההתקפים, חומרתם ומשכם. רק לאחר שננקטו צעדים אלה, החולה יוגדר כסובל מ"קדחת ים תיכונית" ויקבל קולכיצין כטיפול לכל החיים.

בשל המעורבות הרב-מערכתית של המחלה, רופאים מומחים שונים מעורבים בטיפול בילדים החולים: רופאי ילדים, מומחים לראומטולוגיית ילדים, נפרולוגים (מומחי כליות) וגסטרואנטרולוגים (מומחים למערכת העיכול).

בדיקות גנטיות: החל מהשנים האחרונות, ניתן לבצע בדיקה גנטית לזיהוי מוטציות הגורמות למחלה.

האבחנה הקלינית של קדחת ים תיכונית משפחתית נתמכת במציאת שתי מוטציות, אחת מכל הורה. עם זאת, המוטציות שתוארו עד כה נמצאו רק ב-70-80% מהחולים. כלומר, ישנם חולים מסוימים עם מוטציה אחת בלבד או אפילו ללא מוטציה ידועה. לכן, אבחנת המחלה מבוצעת עדיין על פי שיקולים קליניים. לא בכל מרכז רפואי ניתן לבצע את הבדיקות הגנטיות.

חום וכאבי בטן הן תלונות שכיחות מאד בילדות. על כן האבחנה של המחלה קשה, גם באוכלוסיות בסיכון גבוה. לעיתים האבחנה אורכת מספר שנים. עיכוב זה הוא בעל משמעות בשל הסיכון לפתח עמילואידוזיס בחולים לא מטופלים. קיימות מחלות נוספות בהן מופיעים התקפים חוזרים של חום, כאבי בטן ומפרקים. רובן גנטיות גם הן, וחלקן דומות לקדחת ים תיכונית משפחתית, אך לכל אחת מהן מאפיינים קליניים ומעבדתיים יחודיים.

2.2 מה חשיבות הבדיקות?

בדיקות המעבדה חשובות לאבחנת המחלה. חשוב לקחת בדיקות כמו שקיעת דם הדלקת היקף את להעריך מנת על התקף בעת ופיברינוגן דם ספירת, CRP, (ESR) (לפחות 24-48 שעות לאחר תחילת ההתקף). הבדיקות מבוצעות שוב לאחר שההתקף חולף והילד חסר תסמינים בכדי לראות האם התוצאות חזרו לנורמה. בכשליש מהחולים התוצאות חוזרות לנורמה, ואילו בחולים הנותרים התוצאות משתפרות אך עדיין לא יורדות אל טווח הנורמה.

כמות קטנה של דם נחוצה גם עבור בדיקה גנטית. ילדים המטופלים בקולכיצין לכל החיים חייבים לעבור בנוסף בדיקות מעקב, הכוללות בדיקת שתן ודם פעמיים בשנה. דגימת שתן נלקחת כדי לבדוקת נוכחות כדוריות דם אדומות וחלבון. בזמן התקף עלול להיות שינוי זמני בתכולת השתן, אך בחולים עם עמילואידוזיס קיים חלבון בשתן באופן קבוע. במצב זה על הרופא המטפל לקחת ביופסיה מהרקטום או מהכליה. ביופסיה משמעותה הסרת רקמה קטנה מאוד לצורך בדיקה. אם בביופסיה מהרקטום אין עדות לעמילואידוזיס, יש צורך בביופסיה כלייתית כדי לאשר את האבחנה. עבור ביופסיה כלייתית, הילד צריך להתאשפז ללילה בבית החולים. הרקמות שנלקחות בזמן הביופסיה עוברות תהליך של צביעה ולאחר מכן נבדקות להמצאות משקעי עמילואיד.

2.3 האם ניתן לטפל במחלה או לרפא אותה?

המחלה לא ניתנת לריפוי, אך ניתן לטפל בה על-ידי קולכיצין הנלקח למשך כל החיים. מטרת הטיפול היא מניעת/הפחתת ההתקפים החוזרים ומניעת התפתחות עמילואידוזיס. אם החולה מפסיק לקחת את הטיפול, ההתקפים והסיכון לפתח עמילואידוזיס יחזרו.

2.4 מהם הטיפולים במחלה?

הטיפול בקדחת ים תיכונית משפחתית פשוט, זול ובעל תופעות לוואי מועטות, כל עוד הוא נלקח במינון הנכון. כיום, טיפול הבחירה למניעת התקפים של המחלה הוא קולכיצין, שהיה בעבר מופק מחומר טבעי. לאחר שהמחלה מאובחנת, על הילד לקבל קולכיצין למשך כל חייו. ב-60% מהילדים המקבלים את הטיפול הנ"ל ההתקפים ייעלמו, ב-30% תהיה תגובה חלקית, וב-10-5% לא תהיה תגובה כלל. הטיפול לא רק עוזר למנוע התקפים אלא גם מונע התפתחות עמילואידוזיס, לכן על הרופא המטפל להסביר להורים ולחולים את חשיבות נטילת הקולכיצין באופן יומי על פי המינון הנדרש. היענות החולים חשובה מאוד. חולה המקפיד על נטילת התרופה באופן סדיר צפוי לחיות חיים נורמליים, בעלי משך רגיל. אסור להורים לבצע שינויים במינון התרופה ללא אישור של הרופא המטפל. אין להעלות את מינון הקולכיצין בעת התקף חריף, משום שזה לא יעיל. מטרת הטיפול היא מניעת ההתקפים. ניתן להשתמש בתרופות ביולוגיות במטופלים בעלי עמידות לקולכיצין.

2.5 מהן תופעות הלוואי של הטיפול התרופתי?

לא קל להורים לקבל את העובדה שילדם יצטרך לקחת תרופות למשך זמן ארוך. לרוב הם מודאגים מתופעות לוואי אפשריות של קולכיצין. זו תרופה בטוחה לשימוש עם תופעות לוואי מעטות אשר בדרך כלל מגיבות להפחתה במינון. תופעת הלוואי השכיחה ביותר היא שלשול. ישנם ילדים שאינם מסוגלים לסבול את המינון שניתן להם בשל הופעת שלשול מימי בילדים אלה יש להפחית את המינון עד שהטיפול נסבל, ואז יש לעלות במינון באופן הדרגתי עד הגעה למינון הרצוי. רצוי להפחית צריכת לקטוז בדיאטה למשך כ-3 שבועות והתסמינים במערכת העיכול בדרך כלל נעלמים. תופעות לוואי נוספות הן בחילות, הקאות וכאבי בטן. במקרים נדירים התרופה עלולה לגרום לחולשת שרירים. כמו כן עלולה לחול ירידה במספר תאי הדם הפריפרים (תאי דם אדומים, לבנים וטסיות), אך הספירה משתפרת עם הירידה במינון התרופה.

2.6 מהו משך הטיפול הרצוי?

קדחת ים תיכונית משפחתית דורשת טיפול מונע לכל החיים.

2.7 מה לגבי טיפולים משלימים / לא קונבנציונליים?

אין טיפולים משלימים ידועים עבור המחלה.

2.8 אילו בדיקות מעקב תקופתיות נחוצות?

על ילדים המקבלים טיפול תרופתי לעבור בדיקות דם ושתן לפחות פעמיים בשנה.

2.9 כמה זמן נמשכת המחלה?

קדחת ים תיכונית משפחתית היא מחלה לכל החיים.

2.10 מהי התחזית לטווח ארוך (הפרוגנוזה) של המחלה?

כאשר המחלה מטופלת בכוליציין במשך כל החיים, הילדים החולים צפויים לחיות חיים נורמלים. כאשר יש עיכוב באבחנה או חוסר היענות לטיפול, עולה הסכנה להופעת עמילואידוזיס, שהיא מחלה בעלת פרוגנוזה רעה. ילדים שמפתחים עמילואידוזיס עלולים להזדקק להשתלת כליה. המחלה אינה גורמת לבעיה בגדילה.

2.11 האם החלמה מלאה אפשרית?

לא, מכיוון שזו מחלה תורשתית. עם זאת, הטיפול בקוליציין מעניק לחולה הזדמנות לחיות חיים תקינים לחלוטין ללא מגבלות וללא סיכון לפתח עמילואידוזיס.