



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

## Febbre Mediterranea Familiare

Versione 2016

### 2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

#### 2.1 Come viene diagnosticata?

In genere si segue il seguente approccio:

**Sospetto clinico:** È possibile considerare la FMF solo dopo che il bambino ha un minimo di tre attacchi. Deve essere valutata l'anamnesi dettagliata, background etnico, così come la presenza di parenti con problemi simili o con insufficienza renale. I genitori devono fornire una descrizione dettagliata degli attacchi precedenti.

**Follow-up:** Il bambino con sospetta FMF deve essere monitorato attentamente prima di poter fare una diagnosi definitiva. Durante questo periodo di follow-up, se possibile, il paziente deve essere esaminato durante un attacco per una valutazione clinica approfondita e per eseguire esami del sangue volti a valutare gli indici di infiammazione. In genere, questi esami sono alterati durante un attacco e tornano alla normalità o quasi normali alla risoluzione del quadro clinico. Devono essere valutati i criteri di classificazione in modo da poter riconoscere la FMF. Per diversi motivi, non è sempre possibile osservare un bambino durante un attacco. Quindi, i genitori devono tenere un diario e descrivere cosa succede. Possono anche usare un laboratorio locale per gli esami del sangue.

**Risposta al trattamento con colchicina:** ai bambini con quadro clinico e di laboratorio che rende la diagnosi di FMF molto probabile viene somministrata la colchicina per circa sei mesi dopodiché i sintomi

---

vengono rivalutati. In caso di FMF, gli attacchi scompaiono completamente o diminuiscono di numero, gravità e durata. Solo dopo il completamento dei suddetti passaggi, il paziente può ricevere la diagnosi di FMF ed è possibile prescrivere la colchicina per tutta la vita.

Poiché l'FMF colpisce diversi organi ed apparati, possono essere coinvolti vari specialisti nella sua diagnosi e gestione: pediatri, reumatologi pediatri e dell'adulto, nefrologi (specialisti del rene) e gastroenterologi (sistema digestivo).

**Analisi genetica:** Da alcuni anni, è possibile effettuare l'analisi genetica dei pazienti per accertare la presenza di mutazioni responsabili della FMF.

La diagnosi clinica di FMF è confermata se il paziente è portatore di 2 mutazioni, una da ognuno dei genitori. Tuttavia, le mutazioni descritte fino a oggi si riscontrano in circa il 70-80% dei pazienti. Questo significa che esistono pazienti con FMF con una o nessuna mutazione; quindi, la diagnosi dipende ancora dal giudizio clinico. L'analisi genetica potrebbe non essere disponibile in ogni centro di trattamento.

La febbre e il dolore addominale sono problemi molto comuni nell'infanzia. Quindi, a volte non è facile diagnosticare la FMF, perfino nelle popolazioni ad alto rischio. Potrebbero essere necessari anni, prima che venga riconosciuta. Questo ritardo nella diagnosi dovrebbe essere minimizzato visto il maggior rischio di amiloidosi nei pazienti non trattati.

Esistono diverse altre malattie con attacchi ricorrenti di febbre, dolore addominale e articolare. Anche alcune di queste malattie sono genetiche e condividono alcune caratteristiche cliniche; tuttavia, ognuna ha le proprie peculiarità cliniche e di laboratorio.

## **2.2 Gli esami sono importanti?**

Gli esami di laboratorio sono utili nella diagnosi della FMF. La velocità di eritrosedimentazione (VES), la PCR, l'emocromo e il fibrinogeno sono importanti durante l'attacco (almeno 24-48 ore dopo l'inizio dei sintomi) per valutare lo stato infiammatorio. Questi esami vengono ripetuti quando i sintomi scompaiono per controllare se i valori alterati sono tornati alla normalità o quasi. In circa un terzo dei pazienti, gli esami tornano ai livelli normali. Nei restanti due-terzi, i valori diminuiscono

---

significativamente ma restano al di sopra del limite superiore della norma.

È necessaria anche una piccola quantità di sangue per l'analisi genetica. I bambini che sono in trattamento con colchicina a vita devono sottoporsi a esami di sangue e urine due volte all'anno a scopo osservazionale.

Viene esaminato un campione di urine per valutare la presenza di proteine e di globuli rossi. Durante gli attacchi si possono verificare alterazioni temporanee, ma livelli di proteine elevati e persistenti nelle urine possono far pensare all'amiloidosi. Il medico può quindi effettuare una biopsia rettale o renale. La biopsia rettale comporta la rimozione di un pezzo molto piccolo di tessuto dal retto ed è molto facile da effettuare. Se la biopsia rettale non mostra depositi di amiloide, è necessario effettuare una biopsia renale per confermare la diagnosi. Per la biopsia renale, il bambino deve essere ricoverato in ospedale per una notte. I tessuti ottenuti dalla biopsia vengono colorati e quindi esaminati per verificare i depositi di amiloide.

### **2.3 Può essere trattata o curata?**

La FMF non può essere curata ma può essere trattata con l'uso di colchicina a vita. In questo modo, gli attacchi ricorrenti scompaiono o si riducono e l'amiloidosi può essere prevenuta. Se il paziente interrompe l'assunzione del farmaco, gli attacchi e il rischio di amiloidosi si ripresentano.

### **2.4 Quali sono i trattamenti?**

Il trattamento della FMF è semplice, economico e senza nessun particolare effetto collaterale, purché venga assunto nella dose adeguata. Attualmente, il farmaco comprovato per il trattamento profilattico della FMF è un prodotto naturale, la colchicina. Dopo la diagnosi, il bambino dovrà assumere il farmaco per il resto della sua vita. Se assunto adeguatamente, gli attacchi scompaiono in circa il 60% dei pazienti; una risposta parziale è ottenuta nel 30% dei casi, ma è inefficace nel 5-10%.

Questo trattamento non solo controlla gli attacchi ma elimina anche il rischio di amiloidosi. Quindi, è importante che i medici spieghino ripetutamente ai genitori e al paziente quanto sia vitale assumere

---

questo farmaco nella dose prescritta. L'aderenza al trattamento è molto importante. Se il trattamento viene seguito, il bambino può avere un'aspettativa di vita normale. I genitori non devono modificare la dose senza aver prima consultato il medico.

La dose di colchicina non deve essere aumentata durante un attacco già attivo poiché tale aumento non sarà efficace. La cosa importante è prevenire gli attacchi.

Gli agenti biologici sono usati nei pazienti resistenti alla colchicina.

## **2.5 Quali sono gli effetti collaterali della terapia farmacologica?**

Non è facile accettare che un bambino debba assumere pillole per sempre. I genitori spesso sono preoccupati dei potenziali effetti collaterali della colchicina. Si tratta di un farmaco sicuro con effetti collaterali minimi che di solito rispondono alla riduzione della dose. L'effetto collaterale più frequente è la diarrea.

Alcuni bambini non tollerano la dose somministrata a causa di evacuazioni frequenti di feci liquide. In tali casi, la dose deve essere ridotta fino a un livello di tolleranza e quindi aumentata gradatamente, con piccole quantità, fino alla dose adeguata. E' possibile anche ridurre il lattosio presente nella dieta per circa 3 settimane, spesso con scomparsa dei sintomi gastrointestinali.

Altri effetti collaterali includono nausea, vomito e crampi addominali. In rari casi, può causare debolezza muscolare. Il numero di cellule del sangue periferico (globuli rossi, bianchi e piastrine) può diminuire a volte, ma si risolve con la riduzione della dose.

## **2.6 Quanto deve durare il trattamento?**

La FMF richiede un trattamento preventivo a vita.

## **2.7 Quali sono le terapie complementari o non convenzionali?**

Non si conosce nessuna terapia complementare per la FMF.

## **2.8 Che tipo di check-up periodici è necessario effettuare?**

I bambini trattati devono effettuare esami del sangue e delle urine

---

almeno due volte all'anno.

## **2.9 Quanto dura la malattia?**

La FMF è una malattia che dura tutta la vita.

## **2.10 Qual è la prognosi a lungo termine della malattia (esito clinico e decorso previsti)?**

Se trattati adeguatamente con colchicina a vita, i bambini con FMF hanno una vita normale. In caso di ritardo nella diagnosi o non aderenza al trattamento, il rischio di sviluppare l'amiloidosi aumenta, con conseguente cattiva prognosi. I bambini che sviluppano l'amiloidosi possono aver bisogno di un trapianto di rene.

Il ritardo della crescita non è un problema importante nella FMF. In alcuni bambini, il ritardo di crescita al momento della pubertà si risolve solo dopo il trattamento con colchicina.

## **2.11 È possibile guarire completamente?**

No, perché è una malattia genetica. Tuttavia, la terapia a vita dà al paziente l'opportunità di vivere una vita normale, senza limitazioni e senza rischio di sviluppare l'amiloidosi.