



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

Šeiminė Viduržemio Jūros Karštinė (FMF)

Versija 2016

1. KAS YRA FMF?

1.1. Kokia tai liga?

Šeiminė Viduržemio jūros karštinė (Familial Mediterranean Fever, FMF) yra genetiškai paveldima liga. Pacientai kenčia nuo pasikartojančių karščiavimo priepuolių, lydimų pilvo, krūtinės arba sąnarių skausmo bei patinimo. Dažniausiai šia liga serga žmonės, kilę iš Viduržemio jūros ir Vidurio Rytų regiono: žydai, turkai, arabai ir armėnai.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Šios ligos dažnis didelės rizikos populiacijoje siekia 1–3 atvejus 1 000 gyventojų. Kitose etninėse grupėse ši liga reta. Tačiau, atradus mutavusį geną, ši liga diagnozuojama dažniau, ypač populiacijose, kuriose manyta šią ligą esant labai retą (žinomi atvejai, kai sirgo italai, graikai, amerikiečiai).

FMF priepuliai 90 procentų pacientų prasideda iki 20 metų. Daugiau nei pusei pacientų liga prasireiškia per pirmąjį gyvenimo dešimtmetį. Berniukai serga šiek tiek dažniau nei mergaitės (santykiu 1,3:1).

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

FMF yra genetinė liga. Genas, lemiantis ligos atsiradimą, vadinamas MEFV genu. Jis veikia baltymą, kuris reguliuoja uždegiminių reiškinių pasibaigimą. Sergant FMF, šis genas yra mutavęs, taigi uždegimo reguliavimas sutrinka ir pacientai patiria karščiavimo atakas.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Ši liga dažniausiai paveldima autosominiu recesyviniu būdu (tai reiškia, kad tėvams ligos simptomai paprastai nepasireiškia). Šis perdavimo tipas reiškia, kad susirgti FMF žmogus gali, jeigu abi jo paveldėtos MEFV geno kopijos (viena iš mamos ir kita – iš tėvo) yra mutavusios. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą). Jeigu liga nustatoma didelėje šeimoje, greičiausiai sirgs sesės ir broliai, pusbroliai, dėdės ar tolimi giminaičiai. Tačiau nustatyta, kad tuo atveju, jei vienas tėvas serga FMF, o kitas yra nešiotojas, tikimybė, kad vaikas sirgs šia liga, siekia 50 procentų. Labai nedidelei daliai pacientų viena ar net abi geno kopijos būna normalios.

1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas suserga šia liga todėl, kad nešioja mutavusį geną, kuris lemia susirgimą FMF.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Ne. Ji neužkrečiama.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindiniai ligos simptomai yra pasikartojantis karščiavimas kartu su pilvo, krūtinės arba sąnarių skausmais. Pilvo skausmai yra dažniausias simptomas – pasireiškia 90 procentų pacientų. Krūtinės skausmų priepuoliai pasireiškia 20–40 procentų, o sąnarių skausmai 50–60 procentų pacientų.

Paprastai vaikai skundžiasi dėl dažniausiai pasitaikančio tipo priepuolių – pasikartojančio pilvo skausmo ir karščiavimo. Tačiau kai kurie pacientai patiria kitokius priepuolius, kartais sudarytus iš simptomų komplekto.

Šie priepuoliai praeina savaime (išnyksta be gydymo) ir trunka 1–4 dienas. Pacientai jaučiasi visiškai sveiki priepuoliams pasibaigus ir laikotarpiu tarp jų pasikartojimo. Kai kurie priepuoliai sukelia tokį didelį skausmą, kad ligoniai ar tėvai priversti kreiptis pagalbos į gydytojus. Sunkus pilvo skausmo priepuolis gali būti palaikytas ūminiu apendicitu, todėl kai kuriems pacientams gali būti be reikalo atlikta apendektomija. Kartais priepuoliai, pasireiškiantys net tam pačiam pacientui, gali būti

tokie silpni, kad sumaišomi su virškinimo sutrikimu. Tai viena iš priežasčių, kodėl FMF taip sunkiai atpažįstama. Esant pilvo skausmams, paprastai vaiką kamuoja vidurių užkietėjimas, tačiau, skausmui praėjus, išmatos pasidaro skystesnės.

Vieno priepuolio metu vaikui gali sukilti labai aukšta temperatūra, kito – vos aukštesnė nei normali. Krūtinės skausmas, paprastai juntamas vienoje pusėje, gali būti toks stiprus, kad pacientui sunku pakankamai giliai įkvėpti. Priepuolis praeina per keletą dienų.

Paprastai vienu metu pažeidžiamas tik vienas sąnarys (monoartritas), dažniausiai čiurna ar kelis. Sąnarys gali taip sutinti ir skaudėti, kad vaikui pasidaro sunku vaikščioti. Trečdaliui pacientų atsiranda raudonas odos bėrimas virš pažeisto sąnario. Sąnarių skausmo priepuolis trukti ilgiau nei kito tipo priepuoliai, nuo 4 dienų iki 2 savaičių. Kai kuriems pacientams pasireiškia tik pasikartojantis sąnarių skausmas ir tinimas, todėl neteisingai gali būti diagnozuota reumatinė karštinė ar jaunatvinis idiopatinis artritas.

Apie 5–10 procentų atvejų liga, apėmusi sąnarius, tampa lėtinė ir gali stipriai juos pažeisti.

Kai kuriais atvejais atsiranda FMF būdingas bėrimas, vadinamas panašia į rožę eritema. Jis paprastai pastebimas apatinėse galūnėse ir virš sąnarių. Kai kurie vaikai skundžiasi kojų skausmais.

Retais atvejais priepuolio metu pasireiškia besikartojantis perikarditas (širdiplėvės uždegimas), miozitas (raumenų uždegimas), meningitas (smegenų dangalų uždegimas) ir periorchitas (sėklidžių dangalų uždegimas).

1.8. Kokios gali būti komplikacijos?

Vaikai, sergantys FMF, dažniau serga vaskulitais (kraujagyslių uždegimais), tokiais kaip Henocho–Schoenleino purpura ir mazginis poliarteritas. Sunkiausia negydomos FMF ligos komplikacija – amiloidozė. Amiloidas yra specialus baltymas, kuris kaupiasi tam tikruose organuose – inkstuose, žarnose, odoje, širdyje ir sutrikdo jų funkcijas, ypač inkstų. Ši komplikacija nėra specifinė FMF ir gali atsirasti netinkamai gydant ir kitas lėtines uždegimines ligas. Šlapime atsiradę baltymai leidžia įtarti diagnozę, o amiloidas žarnose ar inkstuose ją patvirtina. Vaikai, kurie gauna tinkamą kolchicino (žr. skyrių „Medikamentinis gydymas“) dozę, yra apsaugoti nuo šios gresiančios gyvybei pavojingos komplikacijos.

1.9. Ar visi vaikai serga vienodai?

Visų vaikų liga nėra vienoda. Be to, priepuolių tipas, pasireiškimo trukmė ir sunkumas skiriasi net tik kiekvieno vaiko atveju, bet ir tam pačiam vaikui.

1.10. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Iš esmės vaikų FMF panaši suaugusiųjų ligą. Tačiau kai kurie ligos požymiai, tokie kaip artritas (sąnarių uždegimas) ir miozitas, dažnesni vaikystėje. Su amžiumi priepuolių dažnumas paprastai retėja. Periorchitas dažniau nustatomas jauniems berniukams nei suaugusiems vyrams. Amiloidozės rizika didesnė netinkamai gydomiems pacientams, kurių liga prasidėjo ankstyvame amžiuje.

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Dažniausia veiksmų seka:

Klinikinis įtarimas: FMF įtarti reikėtų, tik jei vaikui karščiavimo epizodai pasikartoja ne mažiau kaip 3 kartus. Būtina surinkti detalią etninę anamnezę, taip pat išsiaiškinti, ar giminėje nėra panašiais simptomais besiskundžiančių ar inkstų funkcijos nepakankamumą turinčių asmenų.

Tėvai turėtų tiksliai papasakoti apie praėjusius priepuolius.

Stebėjimas: Vaikas, kuriam įtariama FMF, turi būti tiriamas, iki nustatoma tiksli diagnozė. Šiuo stebėjimo laikotarpiu, jeigu įmanoma, pacientas kuo nuodugniau apžiūrimas ir paimami kraujo tyrimai uždegimo rodikliams nustatyti. Paprastai šie rodikliai pakyla karščiuojant ir pasiekia normą arba priartėja prie jos, kai karščiavimo priepuolis baigiasi. Tam tikri sukurti ligos klasifikacijos kriterijai padeda atpažinti FMF. Kadangi stebėti vaiką priepuolio metu dėl įvairių priežasčių ne visada įmanoma, tėvų prašoma pildyti dienoraštį ir aprašyti visus įvykius. Tėvai priepuolių metu taip pat gali atlikti kraujo tyrimus vietos laboratorijoje.

Atsakas į gydymą kolchicinu: Vaikai, kurių ligos klinikiniai ir laboratoriniai rodikliai atitinka FMF diagnozę, apie 6 mėnesius turi vartoti kolchiciną, tada simptomai ir tyrimų rodikliai peržiūrimi iš naujo. Sergant FMF priepuoliai arba iš viso liaujasi, arba pasidaro retesni, lengvesni ir trumpiau trunka.

Tik įgyvendinus visą nurodytą veiksmų seką žingsnis po žingsnio, vaikui gali būti diagnozuota FMF ir paskirtas visą gyvenimą trunkantis gydymas kolchicinu.

Kadangi FMF pažeidžia įvairias organų sistemas, diagnozuojant ir gydant ligą prireikia įvairių specialistų konsultacijos – pediatro, vaikų reumatologo, nefrologo (inkstų specialisto), gastroenterologo (žarnyno sistemos specialisto).

Genetiniai tyrimai: Neseniai atsirado galimybė genetiniais tyrimais patvirtinti mutaciją, kuri, kaip manoma, yra FMF atsiradimo priežastis. Klinikinė FMF diagnozė patvirtinama tuo atveju, jeigu pacientas nešioja 2 mutacijas, po vieną iš abiejų tėvų. Tačiau tokia šiuo metu aprašyta mutacija nustatoma tik 70–80 procentų FMF ligos atveju. Tai reiškia, kad kai kurie pacientai turi vieną arba nė vienos mutacijos. Taigi diagnozė vis dar nustatoma pagal klinikinius požymius. Genetinis ištyrimas gali būti prieinamas ne visuose gydymo centruose.

Karščiavimu ir pilvo skausmais labai dažnai skundžiamasi vaikystėje. FMF diagnozuoti nėra taip lengva, net ir didelės rizikos populiacijose. Gali prireikti kelerių metų ligai atpažinti. Diagnozės nustatymo laiką būtina sutrumpinti iki minimumo dėl didėjančios amiloidozės rizikos negydomiems pacientams.

Tam tikroms ligoms taip pat būdingi besikartojantys karščiavimo priepuoliai, pilvo ir sąnarių skausmai. Kai kurios iš jų taip pat yra genetinės ir turi panašių klinikinių požymių, tačiau kiekviena jų atskiriama pagal specifinius klinikinius ir laboratorinius rodiklius.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Laboratoriniai tyrimai yra svarbūs diagnozuojant FMF. Tam tikri tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRP, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) leidžia priepuolių metu (per 24–48 valandas nuo priepuolio pradžios) įvertinti uždegimo mastą. Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas

ar prie jų priartėja. Trečdaliui pacientų tyrimų rezultatai tampa normalūs. Kitiems dviem trečdaliams jie reikšmingai pagerėja, tačiau vis dar viršija normos ribas.

Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti. Vaikai, kuriems visam gyvenimui paskirtas kolchicinas, 2 kartus per metus turi atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus būklei stebėti.

Šlapimo tyrimas parodo baltymo ir eritrocitų kiekį. Rodiklių pakitimai priepuolių metu gali būti laikini, tačiau nuolatinis padidėjęs baltymo kiekis šlapime leidžia įtarti amiloidozę. Gydytojai tuomet gali atlikti tiesiosios žarnos ar inkstų biopsiją. Tiesiosios žarnos biopsijos metu paimamas labai nedidelis žarnos audinių gabalėlis; ši biopsija labai lengvai atliekama. Jeigu šio tyrimo rezultatai amiloidozės neparodo, diagnozei patvirtinti reikalinga inksto biopsija. Jai atlikti vaikas guldomas į lignoninę. Biopsijos metu paimtas audinys dažomas specialia medžiaga ir ieškoma amiloido sankaupų.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

FMF nėra išgydoma liga, bet ji gali būti gydoma kolchicinu visą gyvenimą. Veikiant šiam vaistui, besikartojantys priepuoliai išnyksta arba suretėja ir užkertamas kelias amiloidozei. Jeigu pacientas nustoja vartoti kolchiciną, priepuoliai ir amiloidozės rizika atsinaujina.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

FMF gydymas paprastas, nebrangus, nesukelia jokio sunkaus šalutinio poveikio, kol vartojama tinkama dozė. Šiuo metu FMF profilaktiškai gydyti naudojamas natūralus produktas – kolchicinas. Nustačius diagnozę, vaikas privalo vaistą vartoti visą gyvenimą. Vartojant tinkamą dozę, priepuoliai išnyksta apie 60 procentų pacientų, dalinis atsakas matomas 30 procentų pacientų. Deja, 5–10 procentų pacientų šis gydymas neefektyvus.

Kolchicinas ne tik kontroliuoja priepuolius, bet ir panaikina amiloidozės riziką. Todėl gyvybiškai svarbu, kad gydytojai pakartotinai paaiškintų tėvams ir pacientui, kaip svarbu tinkamai vartoti šį vaistą nustatytomis dozėmis. Vartodamas vaistą, kaip nurodė gydytojas, vaikas gali gyventi įprastą (tikėtina, normalios trukmės) gyvenimą. Tėvai neturėtų koreguoti vaisto dozės nepasitarę su specialistu.

Kolchicino dozė neturėtų būti didinama prasidėjus priepuoliui, kadangi

toks dozės didinimas neveiksmingas. Svarbiau yra užkirsti kelią priepuoliams.

Biologiniai vaistai skiriami pacientams, kurie yra atsparūs kolchicinui.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Nelengva susitaikyti su tuo, kad vaikas vaistus turės gerti visą laiką. Dažnai tėvai nerimauja dėl galimo kolchicino šalutinio poveikio. Tai saugus vaistas, sukeliantis tik menkus nepageidaujamus reiškinius (dažniausiai viduriavimą), kurie išnyksta sumažinus dozę.

Kai kuriems vaikams paskirta dozė sukelia vandeningą viduriavimą. Dėl tokio vaisto netoleravimo dozė reikėtų sumažinti iki toleruotinos ir po truputį nuolat didinti iki reikiamos. Sumažinus laktozės kiekį maiste maždaug 3 savaites, žarnyno sutrikimo požymiai dažnai išnyksta. Kiti šalutiniai reiškiniai – pykinimas, vėmimas, pilvo spazmai. Retais atvejais pasitaiko raumenų silpnumas. Gali sumažėti trombocitų, baltųjų ir raudonųjų kraujo kūnelių, tačiau sumažinus vaisto dozę jų skaičius vėl pasidaro normalus.

2.6. Kiek trunka gydymas?

FMF profilaktinis gydymas trunka visą gyvenimą.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Šiuo metu nėra žinoma jokių alternatyvių ar netradicinių FMF gydymo būdų.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Gydomi vaikai turi mažiausiai 2 kartus per metus atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

FMF sergama visą gyvenimą.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Visą gyvenimą gydomas atitinkamomis kolchicino dozėmis, vaikas gali gyventi normalų gyvenimą. Jeigu diagnozė nustatoma vėlai arba nesilaikoma gydymo režimo, padidėja rizika išsivystyti amiloidozei ir ligos prognozė pablogėja. Vaikams, kuriems išsivystė amiloidozė, gali prireikti persodinti inkstus.

Augimo sulėtėjimas nėra didžiausia sergančių FMF problema. Kai kuriems vaikams brendimo metu sulėtėjęs augimas atsistato tik pradėjus gydyti kolchicinu.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga. Tačiau visą gyvenimą vartodamas kolchiciną pacientas gali gyventi normalų gyvenimą, be jokių apribojimų ir tikimybės, kad išsivystys amiloidozė.

3. KASDIENIS GYVENIMAS

3.1. Kaip liga paveikia vaiko ir jo šeimos kasdienybę?

Vaikas ir šeima gali patirti didžiausią stresą, kol nustatoma diagnozė. Dažnai prireikia gydytojų konsultacijos dėl stipraus pilvo, krūtinės ir sąnarių skausmo. Dėl klaidingos diagnozės kai kuriems vaikams atliekamos nereikalingos operacijos. Diagnozavus FMF, gydymo tikslas – sudaryti vaikui ir tėvams normalaus gyvenimo sąlygas. Pacientai privalo reguliariai vartoti vaistus visą gyvenimą. Nesilaikant nustatyto gydymo režimo, atsiranda rizika, kad išsivystys amiloidozė.

Labai sudėtinga problema yra psichologinė našta dėl to, kad visą gyvenimą teks vartoti vaistus. Psychosocialinis palaikymas, pacientų ir jų tėvų švietimo programos būtų didžiulė pagalba.

3.2. Ar vaikas gali lankyti mokyklą?

Dažni priepuoliai kelia rimtų problemų dėl mokyklos lankymo, jas padeda išspręsti gydymas kolchicinu.

Būtų naudinga informuoti apie vaiko ligą mokykloje, ypač patarti, ką daryti prasidėjus priepuoliui.

3.3. Ar vaikas gali sportuoti?

FMF sergantys pacientai, vartojantys kolchiciną, gali užsiimti bet kokia pageidaujama sportine veikla. Vienintelė problema gali būti užsitęsusių sąnarių uždegimo priepuoliai, galintys sumažinti pažeisto sąnario judrumą.

3.4. Kokia mityba rekomenduojama?

Nėra specialios mitybos.

3.5. Ar klimatas turi įtakos ligos eigai?

Ne, neturi.

3.6. Ar galima vaiką skiepyti?

Taip, vaiką galima skiepyti.

3.7. Lytinis gyvenimas, nėštumas ir kontracepcija

Pacientai, sergantys FMF, gali turėti vaisingumo problemų, tačiau, pradėjus gydymą kolchicinu, jos išsprendžia. Spermų kiekio sumažėjimas yra labai retas vartojant gydomąsias dozes. Besilaukiančios arba maitinančios moteris neturi nustoti vartoti kolchiciną.