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

Rodzinna gorączka śródziemnomorska

Wersja 2016

2. DIAGNOZA I LECZENIE

2.1 Jak diagnozuje się tę chorobę?

Zasadniczo stosuje się następujące podejście:

Podejrzenie kliniczne: FMF można podejrzewać dopiero wtedy, gdy u dziecka wystąpią co najmniej trzy ataki. Należy wziąć pod uwagę szczegółową historię pochodzenia etnicznego oraz przypadki krewnych, u których wystąpiły podobne dolegliwości lub niewydolność nerek. Rodziców należy poprosić o dostarczenie szczegółowego opisu poprzednich ataków.

Obserwacja: Dziecko, u którego podejrzewa się wystąpienie FMF, powinno być monitorowane przed postawieniem ostatecznej diagnozy. Jeśli to możliwe, w trakcie obserwacji pacjent powinien zostać poddany badaniu fizykalnemu podczas ataku oraz mieć wykonane badania krwi na obecność stanu zapalnego. Zasadniczo wyniki testów są dodatnie w trakcie napadu, a po jego ustąpieniu wracają do normy bądź są bliskie normie. Opracowano kryteria klasyfikacji, które pomagają w rozpoznaniu FMF. Z różnych powodów nie zawsze istnieje możliwość przebadania dziecka w momencie wystąpienia ataku. Dlatego też rodziców prosi się o prowadzenie dzienniczka z opisem wszystkich zaistniałych sytuacji i objawów. Rodzice mogą również wykonać badania krwi, korzystając z usług lokalnego laboratorium.

Odpowiedź na leczenie kolchicyną: Dzieciom z klinicznymi i laboratoryjnymi objawami wskazującymi na wystąpienie FMF przez okres około sześciu miesięcy podaje się kolchicynę, a następnie

ponownie analizuje symptomy choroby. W przypadku zachorowania na FMF ataki ustają całkowicie lub zostają ograniczone pod względem liczby, stopnia nasilenia i czasu trwania.
Dopiero po spełnieniu powyższych kryteriów u pacjenta można zdiagnozować FMF i przepisać mu kolchicynę, którą będzie zażywał przez całe życie.
Ponieważ FMF dotyka różnych układów ciała, w procesy diagnozowania i leczenia FMF mogą być zaangażowani lekarze specjaliści różnych dziedzin. Są to zazwyczaj pediatrzy, reumatolodzy ogólni lub wieku rozwojowego, nefrolodzy (specjaliści chorób nerek) i gastroenterolodzy (specjaliści chorób układu pokarmowego).

Analiza genetyczna: Od kilku lat istnieje możliwość przeprowadzenia analizy genetycznej pacjentów, dzięki której można ustalić obecność mutacji uważanej za czynnik odpowiedzialny za rozwój FMF.
Diagnozę kliniczną FMF potwierdza się, jeśli pacjent jest nosicielem 2 mutacji, po jednej od każdego rodzica. Niemniej jednak dotychczas opisane mutacje stwierdzono u około 70–80% pacjentów z FMF. Oznacza to, że istnieją pacjenci cierpiący na FMF, u których mutacja obejmuje jedną kopię genu albo nie występuje wcale, dlatego diagnoza FMF nadal jest stawiana na podstawie oceny klinicznej. Nie w każdym zakładzie opieki zdrowotnej jest możliwość wykonania analizy genetycznej.
Bardzo częste objawy występujące w dzieciństwie to gorączka i ból brzucha. Dlatego rozpoznanie FMF jest trudne nawet w populacji wysokiego ryzyka. Jej zdiagnozowanie może zająć nawet kilka lat. Opóźnienie to należy ograniczać, ponieważ u nieleczonych pacjentów rośnie ryzyko wystąpienia amyloidozy.
Istnieje spora liczba innych chorób cechujących się przełomami gorączkowymi, bólem brzucha i stawów. Niektóre z tych chorób również są dziedziczne i mają pewne wspólne cechy kliniczne, jednak każda z nich posiada wyróżniające ją cechy kliniczne i laboratoryjne.

2.2 Jakie jest znaczenie badań?

W rozpoznaniu FMF ważną rolę odgrywają testy laboratoryjne. W czasie ataku (na 24–48 godzin od początku ataku) ważne jest przeprowadzanie takich badań, jak badanie wskaźnika opadania krwinek czerwonych (OB), białka C-reaktywnego (CRP), morfologia krwi i fibrynogen,

ponieważ pozwala to ocenić nasilenie stanu zapalnego. Testy te powtarza się, kiedy objawy ustępują, aby zaobserwować, czy wyniki powróciły lub zbliżyły się do normy. U około jednej trzeciej pacjentów wyniki testów wracają do normy. U pozostałych dwóch trzecich poziomy niektórych wskaźników znacznie się obniżają, utrzymując się jednak powyżej górnej granicy normy.
Niewielka ilość krwi jest potrzebna również do wykonania analizy genetycznej. Dzieci leczone kolchicyną powinny oddawać próbki krwi i moczu dwa razy do roku, co umożliwi prawidłową obserwację ich stanu zdrowia.
Próbka moczu jest badana również na obecność białka i czerwonych krwinek. Podczas ataków mogą występować okresowe zmiany, ale stale podwyższone poziomy białka w moczu mogą wskazywać na amyloidozę. Wówczas lekarz może wykonać biopsję nerek lub odbytnicy. Biopsja odbytnicy polega na pobraniu z odbytnicy maleńkiego fragmentu tkanki i jest bardzo prostym badaniem. Jeśli biopsja odbytnicy nie wykaże obecności amyloidu, aby potwierdzić diagnozę trzeba wykonać biopsję nerki. W przypadku biopsji nerki dziecko musi spędzić w szpitalu jedną noc. Tkanki pozyskane w trakcie biopsji są barwione, a następnie badane pod kątem obecności nagromadzonego amyloidu.

2.3 Czy chorobę można leczyć lub wyleczyć?

FMF nie można wyleczyć, ale można ją leczyć, podając przez całe życie kolchicynę. Dzięki temu można zapobiegać amyloidozie i atakom lub ograniczać je. Jeśli pacjent przerwie stosowanie leku, powrócą ataki i ryzyko wystąpienia amyloidozy.

2.4 Na czym polega leczenie?

Leczenie FMF jest proste, niedrogie i nie wiąże się z żadnymi większymi działaniami niepożądanymi, o ile lek jest zażywany w odpowiedniej dawce. Obecnie kolchicyna, produkt naturalny, jest lekiem z wyboru w leczeniu profilaktycznym FMF. Po postawieniu diagnozy dziecko musi przyjmować lek przez resztę życia. Jeśli kolchicyna stosowana jest prawidłowo, ataki zanikają u około 60% pacjentów, częściowa odpowiedź na leczenie występuje u 30% chorych, a u 5–10% pacjentów lek okazuje się nieskuteczny.
Leczenie nie tylko zwalcza napady, ale również eliminuje ryzyko

zachorowania na amyloidozę. Dlatego kluczową sprawą jest, aby lekarze wciąż tłumaczyli rodzicom i pacjentom, jak istotne jest zażywanie leku w przepisanej dawce. Przestrzeganie zasad leczenia jest niezwykle ważne. Jeśli lek przyjmowany jest poprawnie, dziecko może prowadzić normalny tryb życia, a oczekiwana długość życia również nie odbiega od normy. Rodzice nie powinni zmieniać dawki leku bez konsultacji z lekarzem.
Dawki kolchicyny nie powinno się zwiększać w momencie wystąpienia ataku, ponieważ jest to nieskuteczne. Ważne jest zapobieganie atakom. U pacjentów opornych na działanie kolchicyny stosuje się leki biologiczne.

2.5 Jakie są działania niepożądane leczenia farmakologicznego?

Trudno jest zaakceptować fakt, że dziecko musi przyjmować leki przez resztę życia. Rodziców często martwią możliwe działania niepożądane wywoływane przez kolchicynę. Jest to bezpieczny lek, powodujący niewielkie działania niepożądane, które zazwyczaj ustępują po zmniejszeniu dawki. Najczęstszym działaniem niepożądanym jest biegunka.
Niektóre dzieci nie tolerują zalecanej dawki – powoduje ona u nich częste rozwolnienia. W takich przypadkach dawkę leku należy najpierw zmniejszyć, aż będzie tolerowana przez organizm pacjenta, a następnie stopniowo zwiększać, aby uzyskać odpowiednią dawkę. Można też ograniczyć spożycie laktozy przez okres około trzech tygodni – wówczas objawy ze strony przewodu pokarmowego często znikają.
Do innych działań niepożądanych należą nudności, wymioty i skurcze mięśni brzucha. W rzadkich przypadkach lek może osłabiać mięśnie. Czasem może się zmniejszać liczba komórek krwi obwodowej (białych i czerwonych krwinek i płytek krwi), jednak powraca ona do normy po zmniejszeniu dawki.

2.6 Jak długo powinno trwać leczenie?

FMF wymaga leczenia profilaktycznego trwającego całe życie.

2.7 Czy można stosować leczenie niekonwencjonalne lub

uzupełniające?
Nie jest znane żadne leczenie uzupełniające FMF.

2.8 Jakie kontrole okresowe są niezbędne?
Leczonym dzieciom należy badać krew i mocz co najmniej dwa razy w roku.

2.9 Jak długo choruje się na tę chorobę?
FMF jest chorobą trwającą do końca życia.

2.10 Jakie jest długofalowe rokowanie (przewidywany skutek i przebieg) choroby?
Dzieci z FMF, przez resztę życia odpowiednio leczone kolchicyną, mogą wieść normalne życie. Jeśli rozpoznanie przedłuża się albo pacjent nie stosuje się do zaleceń dotyczących leczenia, wzrasta ryzyko zachorowania na amyloidozę, co z kolei skutkuje złym rokowaniem. Dzieci, u których wystąpiła amyloidoza, mogą wymagać przeszczepu nerki.
Opóźnienie wzrostu nie jest głównym problemem w FMF.

2.11 Czy możliwe jest całkowite wyleczenie?
Nie, ponieważ jest to choroba genetyczna. Leczenie kolchicyną trwające całe życie daje jednak pacjentowi szansę na normalne życie, bez ograniczeń i bez ryzyka wystąpienia amyloidozy.