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

Febra Mediteraneană Familială (FMF)

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

În general, abordarea este următoarea:

Suspiciunea clinică: diagnosticul de FMF trebuie suspectat numai după ce copilul a suferit cel puţin trei atacuri. Trebuie realizat un istoric detaliat al descendenţei etnice, precum şi identificarea unor rude cu simptome similare sau cu insuficienţă renală.
Părinții vor fi rugaţi să ofere o descriere detaliată a atacurilor anterioare.

Urmărirea în evoluţie: Un copil cu suspiciune de FMF trebuie monitorizat cu atenție înainte de a formula diagnosticul final. În această perioadă de monitorizare, dacă este posibil, pacientul trebuie observat în timpul unui atac, efectuându-se un examen clinic şi determinând testele inflamatorii sanguine. În general, aceste teste devin pozitive în timpul unui atac și revin la normal sau aproape de normal după ce atacul dispare. Există şi câteva criterii de clasificare elaborate pentru a ajuta la recunoaşterea FMF. Din diferite motive, examinarea copilului în timpul unui atac nu este întotdeauna posibilă. Prin urmare, părinții sunt rugați să păstreze un jurnal și să descrie ceea ce se întâmplă. De asemenea, se poate recurge la un laborator local pentru analizele de sânge.

Răspunsul la tratamentul cu colchicină: copiilor cu modificări clinice și de laborator care sunt suspectați de FMF vor primi colchicină pentru aproximativ 6 luni, simptomele fiind apoi reevaluate. Dacă

pacientul suferă într-adevăr de FMF, atacurile vor dispare sau se vor diminua ca frecvenţă, severitate și durată.
Doar după parcurgerea acestor etape, pacientul poate fi diagnosticat cu FMF şi i se va prescrie colchicină pentru toată viaţa.
Deoarece FMF afectează diferite sisteme din organism, mai mulţi specialişti vor fi implicaţi în diagnosticul şi tratamentul bolii. Aceștia includ medici pediatri, reumatologi sau reumatologi pediatri, nefrologi (specialiști în boli renale) și gastroenterologi (pentru sistemul digestiv).

Analiza genetică: în ultimii ani a devenit posibilă analiza genetică a acestor pacienţi, pentru evidenţierea mutaţiilor genei responsabile de dezvoltarea FMF.
Diagnosticul clinic de FMF este confirmat dacă pacientul poartă 2 mutații, una de la fiecare părinte. Totuși, mutaţiile descrise până în prezent au fost identificate doar la 70-80% din pacienţii cu FMF. Aceasta înseamnă că există pacienţi cu FMF cu o mutație sau chiar fără mutaţii; prin urmare diagnosticul trebuie să se bazeze pe judecata clinică a medicului. Analiza genetică nu este disponibilă în orice centru medical.
Febra şi durerile abdominale sunt simptome frecvente la copii. De aceea, diagnosticul FMF nu este uşor, nici chiar în populaţiile cu risc crescut. Poate dura câţiva ani până boala este recunoscută. Această întârziere a diagnosticării trebuie redusă la minim din cauza riscului crescut de amiloidoză la pacienții netratați.
Există un număr de alte boli cu episoade recurente de febră, dureri abdominale şi articulare. Unele dintre aceste boli sunt, de asemenea, genetice şi prezintă câteva trăsături clinice comune, însă fiecare se particularizează prin anumite aspecte clinice şi de laborator.

2.2 Care este importanța analizelor?

Testele de laborator sunt importante în diagnosticul FMF. Teste precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), hemoleucograma sau fibrinogenul, sunt indicate în tipul unui atac (cel puțin 24-48 de ore după inițierea atacului) pentru a cuantifica extensia inflamaţiei. Aceste teste sunt repetate după ce copilul devine asimptomatic, pentru a vedea dacă s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. La aproximativ o treime dintre pacienţi, testele inflamatorii se normalizează după atacuri. La celelalte două treimi, nivelul lor scade semnificativ, dar rămân mai mari decât limitele superioare ale valorilor normale.

O cantitate mică de sânge este necesară şi pentru analiza genetică. Copiii care urmează tratament cu colchicină trebuie să facă analize de sânge şi urină de două ori pe an, pentru monitorizare.
O probă de urină este de asemenea testată pentru a controla prezența proteinelor și a hematiilor. Pot exista modificări temporare în timpul atacurilor, dar nivelurile persistente de proteine crescute în urină pot sugera amiloidoza. Medicul poate efectua apoi o biopsie rectală sau renală. Biopsia rectală implică îndepărtarea unui fragment foarte mic de țesut din rect; este foarte ușor de realizat. Dacă biopsia rectală nu evidenţiază prezenţa amiloidului, este necesară o biopsie renală pentru a confirma diagnosticul. Pentru biopsia renală, copilul trebuie să petreacă o noapte la spital. Ţesuturile obţinute în urma biopsiei sunt colorate şi apoi examinate la microscop pentru evidenţierea depozitelor de amiloid.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

FMF nu poate fi vindecată, dar poate fi tratată cu colchicină, administrată toată viaţa. În acest fel, atacurile recurente pot fi prevenite sau rărite și amiloidoza poate fi prevenită. Dacă pacientul opreşte tratamentul cu colchicină, atacurile şi riscul amiloidozei vor reveni.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Tratamentul FMF este simplu, ieftin și nu implică efecte secundare majore ale medicamentelor, atât timp cât acestea sunt administrate în doza corectă. La ora actuală, colchicina este singurul medicament folosit în terapia FMF. După ce s-a stabilit diagnosticul, copilul trebuie să ia medicamentul pentru tot restul vieţii. Dacă e administrat corespunzător, atacurile dispar la aproximativ 60% dintre pacienţi, un răspuns parţial se obţine la 30% dintre aceştia, dar tratamentul este ineficient la 5-10% dintre pacienţi.
Acest tratament controlează nu numai atacurile ci elimină de asemenea și riscul de amiloidoză. De aceea, este foarte important ca medicul să explice mereu, părinţilor şi pacientului, importanţa administrării continue a dozei prescrise. Complianța la tratament este foarte importantă. Dacă tratamentul este respectat, copilul poate trăi o viață normală, cu speranță de viață normală. Părinții nu trebuie să modifice doza fără a consulta în prealabil medicul.
Doza de colchicină nu trebuie crescută în timpul unui atac deja activ,

deoarece nu va fi eficientă. Cel mai important este să se prevină atacurile.
Agenții biologici sunt utilizați la pacienții rezistenți la colchicină.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Nu este uşor pentru părinţi să accepte că toată viaţa copilul lor trebuie să ia aceste pastile. Părinții sunt adesea îngrijorați cu privire la potențialele efecte secundare ale colchicinei. Acesta este însă un medicament sigur, cu efecte secundare minore, care răspund de obicei la reducerea dozei. Cea mai frecventă reacție adversă este diareea. Unii copii nu pot tolera doza administrată, din cauza scaunelor frecvente, apoase. În astfel de cazuri, doza trebuie redusă până când este tolerată și apoi încet, cu pași mici, crescută din nou la doza adecvată. Lactoza din dietă ar putea fi, de asemenea, redusă pentru aproximativ 3 săptămâni, iar simptomele gastrointestinale adesea dispar.
Alte reacții adverse includ greață, vărsături și crampe abdominale. În cazuri rare, acestea pot provoca slăbiciune musculară. Numărul celulelor din sânge (hematii, leucocite, trombocite) poate scădea uneori, dar revine la normal odată cu reducerea dozei.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

FMF necesită un tratament preventiv pe toată durata vieții.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există astfel de terapii pentru FMF.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii aflaţi sub tratament trebuie să facă analize de sânge şi de urină cel puţin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

FMF este o boală care durează toată viaţa.

2.10 Care este prognosticul (evoluţia pe termen lung a bolii)?

Dacă boala este tratată corespunzător cu colchicină, toată viaţa, copiii cu FMF vor avea o viaţă normală. Dacă diagnosticul este întârziat, sau

dacă nu există complianţă la tratament, riscul dezvoltării amiloidozei creşte, ceea ce înseamnă un prognostic negativ. Copiii care dezvoltă amiloidoză pot necesita un transplant de rinichi. Retardul creşterii nu este o problemă majoră în FMF.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică. Cu toate acestea, terapia cu colchicină administrată pe toată durata vieţii îi oferă pacientului şansa la o viaţă normală, fără restricţii şi fără riscul dezvoltării amiloidozei.