



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

Familiarna Mediteranska Vročica

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Na splošno sledimo naslednji pristop:

Klinični sum: na diagnozo FMF posumimo, če je imel otrok vsaj tri napade. Potrebno je upoštevati simptome in znake v napadih in etnično pripadnost bolnika ter morebitno prisotnost bolezni pri sorodnikih, ki imajo enake težave ali imajo pomanjkljivo delovanje ledvic. Starše prosimo za natančen opis predhodnih otrokovih napadov.

Sledenje: otroka s sumom na FMF moramo pred postavitvijo končne diagnoze natančno spremljati. V času sledenja moramo, če je le mogoče, ob vsakem zagonu vročine opraviti natančen klinični pregled otroka in z laboratorijskimi preiskavami preveriti vrednost kazalcev vnetja. Na splošno so vrednosti kazalcev vnetja v času zagona vročine povišane in se po koncu napada vrnejo v območje normalnih ali skoraj normalnih vrednosti. Pri postavitvi diagnoze FMF so nam v pomoč tudi klasifikacijska merila, ki so bila izdelana za to bolezen. Včasih otroka zaradi različnih vzrokov ni mogoče pregledati v času zagona vročine. Takrat starše prosimo, da vodijo dnevnik bolezni, v katerega natančno opišejo otrokove težave v času napada. Otrok lahko opravi osnovne laboratorijske preiskave tudi v domačem dispanzerju.

Odgovor na zdravljenje s kolhicinom: otrokom z zelo verjetno diagnozo FMF predpišemo zdravljenje s kolhicinom za 6 mesecev in nato ponovno ocenimo simptome. Če ima otrok FMF, med zdravljenjem napadi popolnoma prenehajo ali pa se njihovo število, jakost in trajanje

izrazito zmanjšajo.

Šele po vseh zgoraj opisanih ukrepih lahko postavimo diagnozo FMF in otroku predpišemo trajno, doživljensko zdravljenje s kolhicinom.

Ker so pri FMF prizadeti različni organski sistemi pri postavitvi diagnoze in zdravljenju sodelujejo različni specialisti, kot so splošni pediatri, pediatrični revmatologi ali revmatologi internisti, nefrologi (specialisti za bolezni ledvic) in gastroenterologi (specialisti za bolezni prebavnega sistema).

Genetska analiza: v zadnjih letih lahko pri bolnikih opravimo genetsko analizo za določitev mutacij, ki so odgovorne za razvoj FMF. Klinična diagnoza FMF je potrjena, če je bolnik nosilec dveh mutacij, po ene od vsakega starša. Vendar pa so bile do sedaj mutacije opisane pri 70-80% bolnikov s FMF. To pomeni, da so tudi bolniki s FMF z le eno ali celo brez mutacij; torej diagnoza FMF še vedno temelji na klinični presoji. Lahko, da genetska analiza ni dostopna v vsakem centru. Vročina in bolečine v trebuhu so zelo pogoste težave v otroškem obdobju, tako da je diagnozo FMF zelo težko postaviti tudi v populacijah z velikim tveganjem za to bolezen. Lahko, da se diagnoza postavi šele po več letih. Ta zamik od pojava simptomov do postavitve diagnoze je potrebno zmanjšati zaradi povečanega tveganja za amiloidozo pri nezdravljenih bolnikih.

Ponavljajoči zagoni vročine ter bolečine v trebuhu in sklepih se pojavljajo tudi pri številnih drugih boleznih. Nekatere od teh bolezni so prav tako genetske in lahko imajo podoben klinični potek kot FMF; vendar pa ima vsaka izmed njih določene klinične in laboratorijske značilnosti.

2.2 Katere preiskave so potrebne?

Laboratorijske preiskave so pomembne pri postavitvi diagnoze FMF. Preiskave kot so sedimentacija eritrocitov (ESR), CRP, kompletna krvna slika in fibrinogen so pomembne v času napada (vsaj 24-48 ur po pričetku napada), da ocenimo stopnjo vnetja. Te preiskave ponovimo v času, ko je otrok brez težav in spremljamo, če se je vrednost kazalcev vnetja normalizirala. Približno pri eni tretjini otrok ugotovimo normalne vrednosti, medtem ko pri ostalih dveh tretjinah otrok pride do izrazitega padca vrednosti, ki pa ostanejo nekoliko nad normalno mejo.

Manjša količina krvi je potrebna za genetske analize. Pri otrocih na

trajnem zdravljenju s kolhicinom opravljamo kontrolne preiskave krvi in urina dvakrat letno.

V vzorcu urina določamo prisotnost beljakovin in rdečih krvničk.

Spremembe v urinu lahko ugotovimo samo v času zagona vročine, če pa ugotavljamo stalno povišane beljakovine v urinu moramo posumiti na amiloidozo. Za dokaz amiloidoze je potrebno opraviti rektalno ali ledvično biopsijo. Pri rektalni biopsiji, ki je zelo enostavno izvedljiva, vzamemo zelo majhen košček tkiva iz rektuma (zadnjik). Če z rektalno biopsijo ne uspemo dokazati amiloida, potem moramo za postavitve diagnoze opraviti ledvično biopsijo, ki zahteva enodnevno hospitalizacijo. Vzorec tkiva, ki ga dobimo z biopsijo, natančno pregledamo pod mikroskopom in s posebnimi barvanji ugotavljamo prisotnost amiloida.

2.3 Ali lahko bolezen pozdravimo?

FMF na moremo pozdraviti, vendar pa jo lahko zdravimo s kolhicinom, ki ga mora bolnik jemati vse življenje. Kolhicin preprečuje ali zmanjšuje nove napade in razvoj amiloidoze. Če bolnik preneha z jemanjem kolhicina, se napadi ponovno pojavijo, večje je tveganje za razvoj amiloidoze.

2.4 Kakšno je zdravljenje?

Zdravljenje FMF je preprosto, poceni in brez pomembnih neželenih učinkov, če se zdravilo prejema v ustreznem odmerku. Trenutno je kolhicin, ki ga najdemo tudi v naravi, zdravilo izbora, ki ga uporabljamo za profilaktično zdravljenje FMF. Ko je diagnoza potrjena, mora bolnik prejemati zdravilo doživljenjsko. Pri rednem jemanju kolhicina približno 60% bolnikov nima več napadov, delni odgovor opazimo pri 30% bolnikov, pri 5-10% bolnikov pa je zdravilo neučinkovito.

Zdravljenje s kolhicinom prepreči nove napade, poleg tega pa tudi prepreči razvoj amiloidoze. Zelo pomembno je, da zdravnik stalno opozarja otroka in njegove starše o pomenu rednega jemanja zdravila v predpisanem odmerku. Ob pravilnem in rednem jemanju zdravil lahko otrok živi normalno življenje in ima normalno pričakovano življenjsko dobo. Starši morajo glede odmerka kolhicina upoštevati zdravnikova navodila.

Ob zagonu, napadu bolezn, se odmerka kolhicina ne sme višati, ker je

to neučinkovito. Pomembno je predvsem preprečevanje, da do zagona bolezni sploh ne pride.

Pri bolnikih, pri katerih zdravljenje s kolhicinom ni uspešno, se uporabijo biološka zdravila.

2.5 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Starši zelo težko sprejmejo, da mora njihov otrok jemati zdravila celo življenje. Pogosto so zaskrbljeni zaradi možnih neželenih učinkov kolhicina. Pomembno je poudariti, da je kolhicin varno zdravilo z malo neželenimi učinki, ki običajno izzvenijo ob nižjem odmerku.

Najpogostejši stranski učinek je driska.

Nekateri otroci ne prenesejo predpisanega odmerka zaradi pogostega odvajanja tekočega blata. V takih primerih odmerke najprej zmanjšamo, da težave izzvenijo, nato pa ga ponovno postopno zvišamo do ustreznega terapevtskega odmerka. Za približno 3 tedne lahko tudi uvedemo dieto z zmanjšano vsebnostjo laktoze in simptomi pogosto izzvenijo.

Ostali neželeni učinki so slabost, bruhanje in krči v trebuhu. Pri redkih bolnikih se pojavi mišična oslabelost. V posameznih primerih lahko pride do padca krvnih celic (rdečih in belih krvničk ter krvnih ploščic).

Vrednosti se normalizirajo po zmanjšanju odmerka.

2.6 Kako dolgo traja zdravljenje?

Preventivno zdravljenje FMF traja celo življenje.

2.7 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Za FMF takšna vrsta zdravljenja ni poznana.

2.8 Kakšne periodične kontrole so potrebne?

Pri otrocih na redni terapiji s kolhicinom moramo vsaj dvakrat letno opraviti kontrolne preiskave krvi in urina.

2.9 Kako dolgo traja bolezen?

FMF traja celo življenje.

2.10 Kakšna je dolgoročna prognoza bolezni (predviden izhod in potek)?

Pri ustreznem zdravljenju s kolhicinom imajo lahko otroci s FMF povsem normalno življenje. Če je bila diagnoza pozno ugotovljena ali če bolnik ne upošteva navodil glede zdravljenja, se poveča verjetnost za razvoj amiloidoze, ki je povezana s slabšo prognozo. Nekateri otroci z amiloidozo in levično prizadetostjo lahko potrebujejo transplantacijo ledvic.

Zaostanek v rasti ni glavna težava pri FMF. Pri nekaterih otrocih pa pride med puberteto do običajne hitre rasti samo ob ustreznem zdravljenju s kolhicinom.

2.11 Ali je možna popolna ozdravitev?

Ne, ker je genetska bolezen. Vendar pa dolgotrajno zdravljenje s kolhicinom omogoča bolniku normalno življenje brez omejitev in brez tveganja za razvoj amiloidoze.