



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

Сімейна Середземноморська Лихоманка

Версія 2016

2. ДІАГНОЗ ТА ТЕРАПІЯ

2.1 Як захворювання діагностується?

Загалом, на підставі наступної процедури:

Клінічний попередній діагноз: Наявність FMF може розглядатися тільки тоді, якщо у дитини спостерігали щонайменше три напади. Необхідно провести докладне вивчення етнічного походження, і слід з'ясувати, чи є родичі, які страждають від таких самих симптомів або мають ниркову недостатність. Необхідно попросити батьків детально описати попередні напади.

Спостереження за перебігом: Перед виставленням остаточного діагнозу слід уважно спостерігати за дитиною, у котрої підозрюється FMF. Впродовж цього періоду спостереження слід проводити ретельний медичний огляд дитини під час нападу. Крім того, під час нападу повинні бути виконані аналізи крові, щоб визначити, чи присутнє запалення. Загалом, ці показники під час нападу є позитивними, а після закінчення нападу нормалізуються цілком або майже цілком. Були розроблені класифікаційні критерії, щоб допомогти виявляти FMF. З різних причин не завжди можливий лікарський огляд дитини під час нападу. Таким чином, слід попросити батьків вести щоденник, в якому вони повинні записувати всі події. Також можна проводити аналізи крові у місцевій лабораторії.

Відповідь на терапію колхіцином: Дітям, у яких після аналізу клінічного огляду та результатів лабораторних досліджень діагноз

FMF є дуже ймовірним, призначають колхіцин приблизно на 6 місяців. Після цього знову переглядають наявність симптомів. Якщо дитина дійсно страждає від FMF, то напади цілком припиняться або зменшиться їхня кількість, або інтенсивність, або тривалість. Тільки тоді, коли всі вищеперелічені кроки пройдені, можна виставляти діагноз FMF і призначати пожиттєвий прийом колхіцину пацієнтам.

Оскільки FMF впливає на різні органи і системи в організмі, то участь у діагностиці та лікуванні FMF повинні брати різні фахівці. До них належать педіатри, дитячі ревматологи, нефрологи (фахівці у галузі хвороб нирок) і гастроентерологи (фахівці у галузі хвороб травної системи).

Генетичний аналіз: Нещодавно стало можливим проведення генетичного аналізу, щоб підтвердити наявність мутацій, які пов'язані з розвитком FMF.

Клінічний діагноз FMF вважають підтвердженим, якщо пацієнт є носієм двох мутацій, по одній від кожного з батьків. Однак мутації, описані до теперішнього часу, виявляють тільки у приблизно 70-80% хворих на FMF. Це означає, що існують пацієнти з FMF, у яких є тільки одна мутація, або не виявляють жодної. З цієї причини діагноз FMF завжди повинен встановлюватися у поєднанні з результатами клінічних досліджень. Генетичні аналізи можуть бути виконані не в кожному лікувальному центрі.

Лихоманка і біль у животі є дуже поширеними скаргами у дитячому віці. Тому часто буває важко, навіть у групах високого ризику, встановити діагноз FMF. Встановлення діагнозу може зайняти кілька років, перш ніж хвороба буде виявлена. Цю затримку у діагностиці слід якомога скоротити, оскільки у нелікованих хворих ризик розвитку амілоїдозу збільшується.

Існує низка інших захворювань, які характеризуються періодичними нападами лихоманки і болів у животі та у суглобах. Деякі з цих захворювань є також генетичними і мають окремі спільні клінічні ознаки. Однак, всі вони мають відмінні прояви у клінічних та лабораторних даних.

2.2 Яке значення мають лабораторні обстеження/-тести?

Лабораторні обстеження відіграють важливу роль у діагностиці

FMF. Такі дослідження, як швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ), С-реактивного білка, повний аналіз крові і рівень фібриногену проводять під час нападу (не пізніше, ніж через 24-48 годин після початку нападу), вони можуть бути використані для визначення ступеня запалення. Якщо дитина є знову без симптомів, ці тести повторюють, щоб визначити, чи показники повернулися до нормальних або майже нормальних значень. Приблизно у однієї третини пацієнтів значення повертаються до нормального рівня. У решти двох третин значення суттєво знижуються, але, як і раніше, перевищують нормальний рівень.

Крім того, необхідна невелика кількість крові для проведення генетичного аналізу. У дітей, які отримують позитивне лікування колхіцином, необхідно двічі на рік моніторувати аналіз крові та сечі.

Аналіз сечі тестують на наявність білка, а також еритроцитів. Це можуть бути тимчасові зміни під час нападів, але виявлення постійно підвищеного рівня білка у сечі може вказувати на амілоїдоз. У цьому випадку лікар повинен виконати біопсію прямої кишки або нирки. При ректальній біопсії видаляють дуже маленький шматочок тканини з ректуму (прямої кишки). Це дуже проста процедура. Якщо в біоптаті прямої кишки відсутні докази існування амілоїдозу, то слід провести біопсію нирки для підтвердження діагнозу. Для проведення біопсії нирки дитина повинна залишитися у лікарні впродовж однієї ночі. Видалену для біопсії тканину фарбують, а потім обстежують на амілоїдні відкладення.

2.3 Чи хвороба виліковується чи може бути лікованою?

FMF невиліковна, але її можна лікувати впродовж усього життя з використанням колхіцину. У такий спосіб можна попередити повторні напади або зменшити їх частоту і попередити амілоїдоз. Якщо пацієнт перестає приймати ліки, то відновлюються напади і ризик розвитку амілоїдозу.

2.4 Яке лікування існує?

Лікування FMF є простим, недорогим і без серйозних побічних ефектів від медикаментів, якщо вони приймаються у правильному

дозуванні. В даний час натурпродукт колхіцин є препаратом вибору для профілактичного лікування FMF. Якщо встановлений діагноз FMF, дитина повинна приймати ліки все своє життя. При правильному прийомі напади зникають у 60% пацієнтів і часткова відповідь спостерігається в 30% хворих. Однак у 5-10% хворих лікування виявляється неефективним.

Це лікування не тільки контролює напади, але також зменшує ризик амілоїдозу. Тому дуже важливо, щоб лікарі пояснювали батькам і пацієнтам, яким життєвоважливим є прийом ліків у призначеній дозі. Дуже важливо, щоб пацієнт дотримувався лікарських інструкцій (комплаєнс або прихильність). Якщо це буде досягнуто, то дитина зможе вести нормальний спосіб життя і мати нормальну його тривалість. Батьки не повинні змінювати дозування без попереднього узгодження з лікуючим лікарем. Доза колхіцину не повинна збільшуватися під час нападу, оскільки збільшення дози буде неефективним. Головним є попередження нападу.

Пацієнтам, котрі не відповідають на колхіцин, призначають біологічні препарати.

2.5 Які побічні ефекти медикаментозної терапії існують?

Важко усвідомити те, що дитина повинна приймати таблетки впродовж усього свого життя. Батьки часто стурбовані потенційними побічними ефектами колхіцину. Тим не менше, цей препарат є безпечним, викликає лише незначні побічні ефекти, які зазвичай реагують на зниження дози. Найбільш поширеним побічним ефектом є діарея.

Деякі діти не переносять рекомендоване дозування, що проявляється частими водянистими випорожненнями. У таких випадках слід зменшити дозування до переносимого, а потім маленькими кроками, поволі, знову збільшувати дозування до досягнення відповідної дози. Інший шлях зменшити шлунково-кишкові порушення полягає у обмеженні споживання лактозозмісних продуктів впродовж приблизно 3 тижнів. Іншими побічними ефектами є нудота, блювання і спазми в животі. У рідкісних випадках зустрічається м'язова слабкість. Іноді спостерігають зменшення кількості клітин крові (еритроцитів, лейкоцитів, тромбоцитів), але зі зменшенням дози відновлюються

їхні нормальні рівні.

2.6 Як довго потрібно поводити лікування?

FMF потребує пожиттєвого профілактичного лікування.

2.7 Чи існує альтернативне/додаткове лікування?

При цьому захворюванні немає інших варіантів лікування

2.8 Як регулярно слід проводити контрольні обстеження?

У дітей, які отримують лікування, необхідно щонайменше двічі на рік проводити обстеження крові та сечі.

2.9 Як довго триває захворювання?

FMF є захворюванням на все життя.

2.10 Як виглядає віддалений прогноз (передбачуваний перебіг та наслідки) захворювання?

Якщо діти, які хворіють на FMF, будуть впродовж усього життя приймати колхіцин, то зможуть вести нормальне життя. Якщо є затримка в діагностиці, або відсутність прихильності до лікування, то зростає ризик розвитку амілоїдозу. У цих випадках прогноз є поганим. Діти, які розвивають амілоїдоз, можуть потребувати трансплантації нирки.

Затримки росту при FMF не є основною проблемою. У деяких дітей тільки після початку прийому колхіцину у періоді пубертату відбувається надолуження росту.

2.11 Чи може пацієнт стати цілком здоровим?

Ні, оскільки йдеться про генетичне захворювання. Однак пожиттєвий прийом колхіцину дає можливість пацієнту вести нормальне без обмежень життя, та не мати ризику розвитку амілоїдозу.