



www.printo.it/pediatric-rheumatology/BA/intro

Familijarna mediteranska groznica (FMF)

Verzija

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Opštenito, pristup je slijedeći:

Klinička sumnja: Razmotriti mogućnost FMF-a nakon najmanje tri ataka bolesti. Detaljna anamneza etničkog porijekla, kao i podatak o postojanju rođaka sa istim ili sličnim tegobama ili bubrežnoj insuficijenciji

Od roditelja se treba tražiti da daju detaljan opis prethodnih napada.

Praćenje: dijete sa sumnjom na FMF treba pažljivo pratiti prije nego što se uspostavi definitivna dijagnoza. Tokom ovog perioda praćenja, ako je moguće, pacijenta bi trebalo pregledati fizikalno i uraditi analize krvi na prisustvo inflamacije. Generalno, ovi testovi budu pozitivni tokom napada, i vraćaju se u normalu ili blizu normalnih vrijednosti nakon napada. Kreirani su klasifikacioni kriterijumi koji pomažu da se prepozna FMF. Nije uvijek moguće pregledati dijete tokom napada iz različitih razloga. Zbog toga se od roditelja traži da vode dnevnik i opisuju šta se dešava. Oni također mogu koristiti lokalne laboratorije za krvne pretrage.

Odgovor na liječenje kolhicinom: Djeci, koja na osnovu kliničkih i laboratorijskih nalaza imaju visoku sumnju na postojanje FMF-a, daje kolhicin u periodu od oko šest mjeseci, nakon čega se ponovo vrši procjena stanja. U slučaju da se radi o FMF-a, napadi ili u potpunosti prestaju ili se smanji njihov broj, težina i trajanje. Tek nakon što se sprovedu navedeni koraci, pacijentu se može postaviti

dijagnoza FMF-a i propisati doživotni tretman kolhicinom. Kako FMF utiče na niz različitih sistema u tijelu, različiti stručnjaci mogu biti uključeni u dijagnosticiranje i liječenje FMF-a. Ovo uključuje opšte pedijatre, pedijatrijske ili opće reumatologe, nefrologe (stručnjaci za bubrege) i gastroenterologa (probavni sistem).

Genetska analiza: odnedavno je moguće obaviti i genetsku analizu bolesnika u svrhu potvrđivanja prisutnosti mutacija koje se smatraju odgovornim za razvoj FMF-a.

Klinička dijagnoza FMF-a se potvrđuje ako pacijent nosi dvije mutacije, jednu od svakog roditelja. Međutim, mutacije koje su dosada opisane, su nađene kod oko 70-80% pacijenata sa FMF. Ovo znači da postoje FMF pacijenti s jednom mutacijom ili čak bez ijedne mutacije; prema tome, dijagnoza FMF-a i dalje ovisi o kliničkoj procjeni. Genetska analiza možda nije dostupna u svakom centru za liječenje.

Febrilnost i bol u trbuhu vrlo su česte tegobe u djetinjstvu. Stoga, ponekad nije lako dijagnosticirati FMF, čak i kod populacijama sa visokim rizikom. Može se desiti da prođe i par godina prije nego što se bolest prepozna. Kašnjenje u postavljanju dijagnoze treba svesti na minimum zbog povećanog rizika od amiloidoze kod neliječenih pacijenata.

Postoji niz drugih bolesti sa ponavljajućim febrilnim epizodama, bolovima u trbuhu i zglobovima. Neke od tih bolesti su također genetske i dijele neka slična klinička obilježja; ipak, svaka od njih se razlikuju po kliničkim i laboratorijskim karakteristikama.

2.2 Koja je važnost testova?

Laboratorijski testovi su važni u dijagnostici FMF. Testovi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP, kompletna krvna slika i fibrinogen su važni za vrijeme napada (najmanje 24-48 h nakon početka napada) u procjeni stepena inflamacije. Ovi testovi se ponavljaju nakon što dijete prestanu svi simptomi i prati se njihova normalizacija. Kod oko jedne trećine bolesnika, testovi se vrata u normalne vrijednosti. U preostale dvije trećine, vrijednosti laboratorijskih analiza se značajno smanje ali i dalje ostanu značajno iznad gornje granice normalnog. Mala količina krvi je također potrebna za genetske analize. Djeca koja se doživotno liječe kolhicinom moraju dva puta godišnje raditi nalaz krvi i urina radi monitoringa.

Uzorak urina se testira na prisutnost proteina i crvenih krvnih zrnaca. Mogu postojati privremene promjene tijekom napada, ali stalno povišene razine proteina u urinu mogu sugerisati amiloidozu. Liječnik tada može obaviti biopsiju rektuma ili bubrega. Biopsija rektuma uključuje uzimanje veoma malog komadića tkiva rektuma, što je veoma lako izvesti. Ako rektalna biopsija ne dokaže prisustvo amiloida, onda je potrebno uraditi biopsiju bubrega da bi se potvrdila dijagnoza. Za biopsiju bubrega, dijete mora provesti noć u bolnici. Tkivo dobijeno biopsijom se oboji i zatim ispita na prisustvo amiloida.

2.3 Može li se liječiti ili izliječiti?

FMF se ne može izliječiti, ali se može tretirati doživotnom upotrebom kolhicina. Na taj način, mogu se prevenirati ili smanjiti napadi bolesti i prevenirati amiloidozu. Ako pacijent prestane uzimati lijekove, onda će ponovno biti u riziku od napada i pojave amiloidoze.

2.4 Koji su lijekovi?

Lijek za FMF je jednostavan, jeftin i ne uključuje ozbiljne nuspojave, pod uvjetom da se uzima u odgovarajućoj dozi. Danas je kolhicin, prirodni proizvod, lijek izbora u profilaktičkom liječenju FMF-a. Nakon što se postavi dijagnoza, dijete mora uzimati lijek do kraja života. Ako se uzima pravilno, napadi nestaju kod oko 60% pacijenata, djelomični odgovor ima oko 30% pacijenata, ali je neefikasan kod oko 5-10% bolesnika .

Ovo liječenje ne kontroliše samo napade, već eliminiše opasnost od nastajanja amiloidoze. Dakle, presudno je da doktori ponavljano objašnjavaju roditeljima i pacijentu koliko je od vitalne važnosti da se uzima propisana doza. Pridržavanje liječenju je vrlo važno. Ako se liječenje ustali, dijete može živjeti normalan život i imati normalan životni vijek. Roditelji ne bi trebali mijenjati dozu bez savjetovanja s liječnikom.

Doza kolhicina ne bi trebala biti povećana tokom već aktivnog napada, jer je takvo povećanje neučinkovito. Važno je spriječiti napade. Biološki lijekovi koriste se kod bolesnika rezistentnih na kolhicin.

2.5 Koji su neželjeni efekti lijekova?

Nije lako prihvatiti da dijete mora uzmati tablete zauvijek. Roditelji su često zabrinuti o mogućim neželjenim efektima kolhicina. To je siguran lijek s minimalnim neželjenim efektima koji obično prolaze sa smanjenjem doze. Najčešći neželjeni efekat je proljev.

Neka djeca ne mogu tolesati propisanu dozu zbog čestih vodenastih stolica. U takvim slučajevima, potrebno je smanjiti dozu do nivoa tolerancije, a zatim polako, postepeno povećavati do odgovarajuće doze. Također je moguće smanjiti unos laktoze u hranu oko 3 sedmice i nakon čega probavni simptomi obično nestan.

Ostali neželjeni efekti uključuju mučninu, povraćanje i grčeve u trbuhu. U rijetkim slučajevima, može uzrokovati slabost u mišićima. Broj perifernih krvnih zrnaca (bijela i crvena krvna zrnca i trombociti) mogu povremeno biti sniženi, ali se normaliziraju sa snižavanjem doze.

2.6 Koliko dugo bi trebalo trajati liječenje?

FMF zahtijeva doživotno preventivno liječenje.

2.7 Što je s nekonvencionalnim ili dopunskim terapijama?

Za FMF nisu poznati dopunski lijekovi.

2.8 Kakve vrste periodičnih pregledi su neophodne?

Djeci koja se liječe od FMF-a trebaju namnaje 2 puta godišnje uraditi testove krvi i urina.

2.9 Koliko će dugo bolest trajati?

FMF je doživotno oboljenje.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tok) bolesti?

Ako se pravilno liječi doživotnim korištenjem kolhicina, djeca s FMF-om žive normalan život. Ukoliko je dijagnoza kasno postavljena ili ukoliko se pacijent ne pridržava liječenja, povećava se rizik od razvoja amiloidoze, što rezultira lošom prognozom. Djeca koja razviju amiloidozu mogu zahtijevati transplantaciju bubrega.

Zaostajanje u rastu nije najveći problem kod FMF-a.

2.11 Da li je moguć potpuni oporavak?

Ne, jer je to genetska bolest. Međutim, doživotna terapija kolhicinom daje pacijentu priliku da živi normalan život, bez ograničenja i bez rizika od razvoja amiloidoze.