



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

Familiaire Mediterrane Koorts

Versie 2016

2. DIAGNOSE EN BEHANDELING

2.1 Hoe wordt het gediagnosticeerd?

Over het algemeen wordt de volgende aanpak gehanteerd:

Klinische verdenking: FMF kan pas in overweging genomen worden, nadat een kind minimaal drie aanvallen gehad heeft. Een gedetailleerde voorgeschiedenis van de etnische achtergrond moet nagegaan worden, net als familieleden met gelijkaardige klachten of nierinsufficiëntie. De ouders moet gevraagd worden een gedetailleerde beschrijving te geven van de eerdere aanvallen.

Follow-up: een kind waarbij een verdenking op FMF bestaat, moet nauwkeurig geobserveerd worden voordat er een definitieve diagnose gesteld kan worden. Tijdens deze follow-up periode moet een patiënt, indien mogelijk, gezien worden tijdens een aanval, voor een uitgebreid lichamelijk onderzoek en bloedonderzoeken om de aanwezigheid van ontsteking te beoordelen. Over het algemeen zijn al deze onderzoeken positief tijdens een aanval en worden ze normaal of bijna normaal nadat de aanval voorbij is. Er zijn classificatiecriteria opgesteld die helpen FMF te herkennen. Het is om verschillende redenen niet altijd mogelijk om een kind te zien tijdens een aanval. Daarom kan de ouders gevraagd worden om een dagboek bij te houden en te beschrijven wat er gebeurt. Er kan ook gebruik gemaakt worden van een plaatselijk laboratorium voor bloedonderzoeken.

Reactie op behandeling met colchicine: kinderen met klinische en laboratoriumbevindingen die wijzen op de diagnose FMF, krijgen

gedurende ongeveer zes maanden colchicine voorgeschreven waarna de symptomen opnieuw beoordeeld worden. In het geval van FMF nemen de aanvallen af in aantal, ernst en duur of verdwijnen ze helemaal.

Pas nadat de bovenstaande stappen doorlopen zijn, kan de patiënt de diagnose FMF krijgen en wordt er levenslang colchicine voorgeschreven. Aangezien FMF een aantal verschillende systemen in het lichaam aantast, kunnen er verschillende specialisten betrokken zijn bij de diagnose en behandeling van FMF. Deze omvatten algemene kinderartsen, kinderreumatologen of algemeen reumatologen, nefrologen (nierspecialisten) en gastro-enterologen (specialisten van het maag-darm stelsel).

Genetische analyse: recentelijk is het mogelijk geworden om een genetische analyse uit te voeren om de aanwezigheid van mutaties vast te stellen waarvan gedacht wordt dat ze verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van FMF.

De klinische diagnose FMF wordt bevestigd als de patiënt twee gemuteerde genen heeft, één van elke ouder. De mutaties die tot nu toe beschreven zijn, worden bij 70-80% van de patiënten met FMF gevonden. Dat betekent dat er ook patiënten met FMF zijn die één of zelfs geen mutatie hebben; daarom hangt de diagnose FMF nog steeds af van de klinische beoordeling. Het kan zijn dat een genetische analyse niet altijd in ieder behandelend centrum beschikbaar is.

Koorts en buikpijn zijn veel voorkomende klachten bij kinderen. Daarom is het soms niet eenvoudig om FMF te diagnosticeren, zelfs bij populaties met een hoog risico. Het kan een aantal jaren duren voordat het herkend wordt. Deze vertraging bij de diagnose moet beperkt worden vanwege het verhoogde risico op amyloïdose bij onbehandelde patiënten.

Er zijn nog een aantal ziekten met terugkerende koortsaanvallen, buik- en gewrichtspijn. Sommige van deze aandoeningen zijn ook genetisch en hebben een aantal klinische verschijnselen die overeenkomen; elke aandoening heeft echter onderscheidende kenmerken, zowel qua klinisch beeld als laboratoriumuitslagen.

2.2 Hoe belangrijk zijn de tests?

Bij het stellen van de diagnose FMF zijn laboratoriumonderzoeken van

groot belang. Onderzoeken zoals de bezinkingsnelheid (ESR), CRP, volledig bloedbeeld en fibrinogeen zijn belangrijk tijdens een aanval (ten minste 24-48 uur na het begin van een aanval) om de mate van de ontsteking te beoordelen. Deze tests worden herhaald nadat het kind symptoomvrij is om te kijken of de resultaten normaal of bijna normaal zijn. Bij ongeveer een derde van de patiënten worden de uitslagen van deze testen weer normaal. Bij de overige twee derde nemen deze niveaus significant af, maar blijven ze boven de normale bovengrens. Er is ook een kleine hoeveelheid bloed nodig voor de genetische analyse. Kinderen die levenslang behandeld worden met colchicine moeten twee keer per jaar bloed- en urinemonsters inleveren ter controle.

Een urinemonster wordt ook getest op de aanwezigheid van eiwit en rode bloedcellen. Er kunnen tijdelijke veranderingen zijn tijdens de aanvallen, maar continu verhoogde niveaus van eiwitten kunnen duiden op amyloïdose. De arts kan dan een rectale of nierbiopsie uitvoeren. Bij een rectale biopsie wordt een heel klein stukje weefsel uit het rectum weggenomen; dit is zeer eenvoudig uit te voeren. Als er bij een rectale biopsie geen amyloïd gevonden wordt, is een nierbiopsie nodig om de diagnose te bevestigen. Voor een nierbiopsie moet het kind een nachtje in het ziekenhuis blijven. De weefsels die verkregen worden bij de biopsie worden gekleurd en getest op ophopingen amyloïd.

2.3 Kan het behandeld of genezen worden?

FMF kan niet genezen worden, maar het kan behandeld worden met levenslang gebruik van colchicine. Op deze manier kunnen terugkerende aanvallen voorkomen worden of afnemen en kan amyloïdose voorkomen worden. Als de patiënt stopt met het nemen van het geneesmiddel komen de aanvallen terug en ontstaat het risico op amyloïdose.

2.4 Wat zijn de belangrijkste behandelingen?

De behandeling van FMF is eenvoudig, goedkoop en kent geen belangrijke bijwerkingen, zolang de juiste dosering wordt aangehouden. Op dit moment is een natuurlijk product, colchicine, het geneesmiddel van eerste keuze bij de profylactische behandeling van FMF. Nadat de diagnose gesteld is, moet het kind het geneesmiddel voor de rest van

zijn/haar leven nemen. Als het goed genomen wordt, verdwijnen de aanvallen bij ongeveer 60% van de patiënten, een gedeeltelijke respons wordt bij 30% verkregen, bij 5-10% van de patiënten is het echter niet effectief.

Deze behandeling gaat niet alleen de aanvallen tegen, maar elimineert ook het risico op amyloidose. Daarom is het van cruciaal belang dat de artsen herhaaldelijk blijven uitleggen aan de patiënt en de ouders hoe belangrijk het is om dit middel in de voorgeschreven dosis in te nemen. De therapietrouw is erg belangrijk. Als het goed ingesteld is, kan het kind een normaal leven leiden en heeft het een normale levensverwachting. De ouders mogen niet zonder overleg met de arts de dosis aanpassen.

De dosis colchicine mag niet verhoogd worden tijdens een reeds actieve aanval, aangezien een dergelijke verhoging geen effect heeft. Het belangrijkste is de aanvallen te voorkomen.

De biologische middelen worden gebruikt bij patiënten die resistent zijn voor colchicine.

2.5 Wat zijn de belangrijkste bijwerkingen van de behandeling met geneesmiddelen?

Het is niet makkelijk om te aanvaarden dat een kind voor altijd pillen moet slikken. De ouders zijn vaak bezorgd over de mogelijke bijwerkingen van colchicine. Het is echter een veilig middel met weinig bijwerkingen die vaak overgaan als de dosis verminderd wordt. De meest voorkomende bijwerking is diarree.

Sommige kinderen verdragen de voorgeschreven dosis niet vanwege waterige ontlasting. In dergelijke gevallen moet de dosis verlaagd worden, totdat het verdragen wordt en vervolgens met kleine stapjes weer verhoogd worden naar de geschikte dosering. Gedurende drie weken kan ook de lactose in het dieet verminderd worden om de maag-darmklachten te verhelpen.

Andere bijwerkingen zijn misselijkheid, braken en buikkrampen. In zeldzame gevallen kan het voor spierzwakte zorgen. Het aantal perifere bloedcellen (witte en rode bloedcellen en bloedplaatjes) kan tijdelijk afnemen, maar herstelt zich na het verlagen van de dosis.

2.6 Hoelang moet de therapie duren?

FMF vereist een levenslange preventieve behandeling.

2.7 Hoe zit het met onconventionele of aanvullende therapieën?

Er is geen aanvullende therapie bekend voor FMF.

2.8 Wat voor soort periodieke controles zijn nodig?

Kinderen die behandeld worden, moeten minimaal twee keer per jaar bloed- en urinetests ondergaan.

2.9 Hoelang duurt de ziekte?

FMF is een levenslange aandoening.

2.10 Wat is de prognose op lange termijn (voorspeld verloop en voorspelde afloop) van de ziekte?

Als het levenslang goed behandeld wordt met colchicine kunnen kinderen met FMF een normaal leven leiden. Als de diagnose laat gesteld wordt of de behandeling niet goed gevolgd wordt, neemt het risico op amyloïdose toe, wat een slechte prognose tot gevolg heeft. Kinderen die amyloïdose ontwikkelen, kunnen een niertransplantatie nodig hebben.

Groeivertraging behoort niet tot de belangrijkste problemen bij FMF. Bij sommige kinderen herstelt de groei tijdens de puberteit, nadat gestart is met de colchicinebehandeling.

2.11 Is het mogelijk om volledig te genezen?

Nee, want het is een genetische aandoening. Een levenslange behandeling met colchicine maakt een normaal leven, zonder beperkingen en zonder risico op amyloïdose voor de patiënt mogelijk.