



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

Фамилна Средиземноморска Треска (FMF)

Версия на 2016

2. ДИАГНОЗА И ЛЕЧЕНИЕ

2.1 Как се поставя диагнозата?

Най-общо се следва следният подход:

Клинично съмнение: вероятност за FMF се обсъжда само след като детето е прекарало минимум три пристъпа. Трябва да се снемат подробна анамнеза за етническия произход, както и за роднини с подобни оплаквания или бъбречна недостатъчност. Родителите трябва да бъдат разпитани детайлно относно предишните пристъпи.

Проследяване: дете със съмнение за FMF трябва да се проследи внимателно преди да се постави окончателна диагноза. По време на този период на проследяване, ако е възможно, да се направи обстоен медицински преглед и кръвни изследвания по време на пристъп, за да се оцени наличието на възпаление. Като цяло, кръвните тестове стават позитивни по време на атака и се нормализират или почти нормализират след стихване на атаката. Критериите за класифициране са предназначени да помогнат разпознаването на FMF. Не винаги е възможно да се види едно дете по време на атака по различни причини. Ето защо, родителите трябва да бъдат помолени да водят дневник и да опишат това, което се случва. Те могат също така да използват местна лаборатория за кръвни изследвания.

Отговор към лечението с колхицин: при деца с клинични и лабораторни данни, с голяма вероятност потвърждаващи диагноза

FMF се дава колхицин за около шест месеца и след това отново се оценяват симптомите. В случай на FMF, атаки или спират напълно или намаляват по брой, тежест и продължителност. Само след като тези стъпки са изпълнени, се поставя окончателна диагноза и се предписва лечение с колхицин за цял живот. Тъй като FMF засяга редица различни системи на организма, различни специалисти могат да бъдат включени в диагностицирането и лечението на FMF. Те включват общи педиатри, детски ревматолози или ревматолози за възрастни, нефролози (специалисти по бъбречни заболявания) и гастроентеролози (специалисти по храносмилателната система). **Генетичен анализ:** Отскоро е възможно да се извърши генетичен анализ на пациентите, за да се установи наличието на мутации, които се смятат за отговорни за развитието на FMF. Клиничната диагноза FMF се потвърждава, ако пациентът носи 2 мутации, по една от всеки родител. Въпреки това, мутации, които са описани до този момент се намират в около 70-80% от пациентите с FMF. Това означава, че има пациенти с една мутация или без такава; следователно, диагнозата на FMF все още зависи от клиничната преценка. Генетичният анализ може да не е наличен във всеки лечебен център. Високата температура и коремните болки са много чести оплаквания в детството. Затова понякога е трудно да се диагностицира FMF, дори в рисков популации. Може да отнеме няколко години преди заболяването да бъде разпознато. Това забавяне на диагнозата трябва да бъде сведено до минимум, поради повишения риск от амилоидоза при нелекуваните пациенти. Има редица други заболявания с повтарящи се пристъпи на треска, коремни и ставни болки. Някои от тези заболявания също са генетични и да споделят някои общи клинични прояви; въпреки това, всяко има своите отличителни клинични и лабораторни характеристики.

2.2 Какво е значението на лабораторните изследвания?

Лабораторните изследвания са важни при диагностициране на FMF. Тестове като скорост на утаяване на еритроцитите (ESR), CRP, пълна кръвна картина и фибриноген са важни по време на пристъп (поне 24-48 часа след началото на пристъпа) за оценка на степента на възпаление. Тези тестове се повтарят след като симптомите се овладеят, за да се види дали резултатите приближават нормата или са в нормални стойности. В около една

трета от пациентите, резултатите се връщат до нормални нива. В останалите две трети, нивата намаляват значително, но остават над горната граница на нормата. Малко количество кръв е необходимо също за генетичен анализ. Децата, които са на лечение с колхицин през целия живот трябва да предоставят проби от кръв и урина два пъти годишно за изследване. Проба от урина е също така се изследва за наличие на протеин и червени кръвни клетки. Допустими са временни промени по време на пристъпите, но при постоянно повишени нива на протеин в урината може да предложи амилоидоза. Тогава може да се извърши ректална или бъбречна биопсия. Ректалната биопсия включва отстраняването на много малка част от тъкан от ректума и е много лесно да се изпълни. Ако ректалната биопсия не показва амилоид, е необходима бъбречна биопсия за да се потвърди диагнозата. За бъбречна биопсия, детето трябва да прекара една нощ в болницата. Тъканите, получени от биопсията се оцветяват и след това се проверяват за отлагане на амилоид.

2.3 Може ли да бъде лекувано или излекувано?

FMF не може да се излекува, но може да се лекува с доживотно използване на колхицин. По този начин могат да бъдат предотвратени или намалени повтарящите се пристъпи и да бъде предотвратена амилоидоза. Ако пациентът спре приема на лекарството, пристъпите и рискът от амилоидоза ще се възобновят.

2.4 Какво е лечението?

Лечението на FMF е лесно, евтино и не дава особено сериозни странични ефекти, докато се прилага в точната доза. Днес, натуралният продукт колхицин, е средство на избор при профилактично лечение на FMF. След поставянето на диагнозата, детето трябва да взема лекарството за останалата част от неговия / нейния живот. Ако се приема правилно, пристъпите изчезват в около 60% от пациентите, частичен отговор се получава в 30%, но е установено, че е неефективен в 5-10% от пациентите. Това лечение не само контролира атаките, но и елиминира риска от амилоидоза. Поради това е изключително важно лекарите да обяснят нееднократно на родителите и пациента колко важно е да се взема това лекарство в предписаната доза. Разбирането на тази необходимост е много важно. Ако това стане, детето може да живее нормален живот с нормална продължителност. Родителите

не трябва да променят дозата без да се консултират с лекар. Дозата на колхицина не трябва да се увеличава при вече активен пристъп, тъй като подобно увеличение е неефективно. Най-важното е атаките да се предотвратят. Биологични агенти се прилагат при резистентни на колхицин болни.

2.5 Какви са страничните ефекти на лечението?

Не е лесно да се приеме, че едно дете трябва да взема хапчета завинаги. Родителите често се притесняват за потенциалните странични ефекти на колхицин. Това е безопасно лекарство с минимални странични ефекти, които обикновено се повлияват добре от намаляване на дозата. Най-честата нежелана реакция е диария. Някои деца не могат да понасят дадената доза поради чести воднисти изпражнения. В такива случаи, дозата трябва да бъде намалена, докато започне да се понася добре, а след това бавно, с малки стъпки, да се повиши обратно до подходящата доза. Лактозата в храната може също да бъде намалена за около 3 седмици и стомашно-чревните симптоми често изчезват. Други странични ефекти включват гадене, повръщане и коремни спазми. В редки случаи може да причини мускулна слабост. Броят на периферните кръвни клетки (бели и червени кръвни клетки и тромбоцити) епизодично може да намалее, но се възстановяват с намаляване на дозата.

2.6 Колко дълго трае лечението?

FMF изисква профилактично лечение за цял живот

2.7 Какво е мнението за нетрадиционна и допълнителна терапия?

Не е позната такава при FMF.

2.8 Какви контролни прегледи са нужни?

При децата трябва да се изследват кръв и урина поне два пъти годишно.

2.9 Колко продължава заболяването?

FMF е болест за цял живот.

2.10 Каква е дългосрочната прогноза (очакван резултат и ход) на заболяването?

Ако се лекуват правилно с колхицин през целия живот, децата с FMF живеят нормален живот. Ако има забавяне на диагнозата или неспазване на лечението, рискът от развитие на амилоидоза се увеличава, което води до по-лоша прогноза. Деца, които развиват амилоидоза може да се нуждаят от бъбречна трансплантация.

Изоставане в растежа не е съществен проблем при FMF.

2.11 Възможно ли е пълно възстановяване?

Не, защото е генетично заболяване. Въпреки това, доживотната терапия с колхицин дава на пациента възможност да живее нормален живот, без ограничения и без риск от развитие на амилоидоза.