



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

## Familiær middelhavsfeber

Version af 2016

### 2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

#### 2.1 Hvordan diagnosticeres det?

Overordnet set anvendes følgende tilgang:

**Klinisk mistanke:** Kun efter minimum tre anfald er det relevant at mistænke et barn for FMF. En detaljeret gennemgang af etnisk baggrund og oplysning om andre familiemedlemmer med samme symptomklager eller nyrepåvirkning er vigtig.

Forældrene spørges ind til en detaljeret beskrivelse af tidligere anfald.

**Opfølgning:** Et barn mistænkt for FMF skal følges tæt før en endelig diagnose kan stilles. Under denne periode skal barnet, hvis det er muligt, ses til undersøgelser og blodprøver under anfald for at kunne registrere omfanget og tilstedeværelsen af inflammation. Oftest bliver sådanne blodprøver positive under et anfald for derefter igen at blive normale efter anfaldet. Klassifikations kriterier for FMF er blevet designet til at skærpe opmærksomheden på sygdommen. Af forskellige grunde er det ikke altid muligt at se børnene under anfald. Det er derfor vigtigt at man som forælder holder dagbog og beskriver hændelsesforløbene og symptomer. Desuden er det muligt at arrangere blodprøver ved lokale laboratorier.

**Effekt af colchicin behandling** Børn med typiske symptomer og blodprøver tydende på FMF tilbydes colchicin i ca. 6 måneder, hvorefter der gøres status. Ved FMF vil anfaldene enten stoppe helt eller mindskes i antal, eller mildnes i sværhedsgrad og varighed. Kun efter at ovennævnte punkter er gennemgået kan en patient blive

---

diagnosticeret med FMF og modtage livslang colchicin behandling. Da FMF involverer mange forskellige kropsfunktioner kan den også kræve at man ses af forskellige specialister i forhold til diagnose og behandling. Disse inkluderer bl.a børnelæger, børne- eller voksenreumatologer, nefrologer (nyrelæger) og gastroenterologer (mave-tarm-læger).

**Genetisk analyse:** Det er de senere år blevet muligt ved genetisk analyse at undersøge for de sygdomsfremkaldende mutationer ved FMF.

Den kliniske diagnose FMF bekræftes ved tilstedeværelsen af to mutationer, én fra hver forælder. De mutationer der hidtil er beskrevet ved FMF ses imidlertid hos 70-80% af alle patienter. Det betyder, at der er FMF patienter med kun én eller endda ingen mutationer, men hvor diagnosen FMF alene afhænger af det kliniske (lægelige) skøn. Det er ikke alle behandlingscentre der kan tilbyde genetisk analyse.

Feber og mavesmerter er hyppige fænomener hos alle børn. Det kan derfor til tider være svært at stille diagnosen FMF, selv i høj-risiko befolkningsgrupper. Denne forsinkelse i diagnosticering er dog vigtig at få nedbragt på grund af den øgede risiko for amyloidose hos ubehandlede patienter.

Der findes et antal andre sygdomme som også karakteriseres ved tilbagevendende feberepisoder, mave- og ledsmerter. Nogle af disse er også genetiske og deler fælles kliniske træk, men skiller sig også ud fra FMF på både klinik og blodprøver.

## 2.2 Hvad betyder testene?

Laboratorieprøver er vigtige i diagnosticeringen af FMF. Blodprøver som sænkning (SR), CRP, antal blodlegemer og fibrinogen er vigtige under et anfald (ihvert fald 24-48 timer efter anfaldsstart) og giver et billede af omfanget af inflammationen. Disse prøver gentages når barnet igen bliver symptomfrit for at undersøge om de bliver næsten eller helt normale igen. Hos en 1/3 af patienterne vil der være fuldstændig normale blodprøver ind imellem anfaldene, mens de hos 2/3 vil falde betydeligt men være vedvarende let forhøjede.

Der kræves også en mindre mængde blod til den genetiske analyse. Børn som er på livslang colchicin behandling skal afgive blod- og urin prøver to gange årligt for at følge sygdommen.

---

En urinprøve testes også for tilstedeværelsen af blod eller æggehvite. Der kan ofte være midlertidige ændringer under anfald, men vedvarende udskillelse af æggehvite i urinen kan være et tegn på begyndende amyloidose. Det kan derfor være nødvendigt med en vævsprøve fra endetarmen eller nyren. Ved en vævsprøve fra endetarmen fjernes let et lille stykke væv. Hvis ikke denne prøve viser amyloidose er det nødvendigt med en vævsprøve fra nyren. Ved denne undersøgelse er det nødvendigt at overnatte på hospitalet. Vævet fra prøven farves og derefter undersøgt for aflejringer af amyloid.

### **2.3 Kan FMF blive behandlet eller kureret?**

FMF kan ikke kureres, men det kan behandles livslangt med colchicin. På den måde kan tilbagevendende anfald forhindres eller antallet nedsættes og udviklingen af amyloidose forhindres. Hvis man ophører med medicinen vil anfaldene komme igen og der være risiko for udvikling af amyloidose.

### **2.4 Hvad er behandlingen?**

Behandlingen af FMF er enkel, billig og uden større bivirkninger så længe den tages i den anbefalede dosering. Colchicin, som er et naturligt lægemiddel, er førstevalget til behandlingen af FMF. Når diagnosen er stillet, skal barnet fremover have livslang, medicinsk behandling. Hos behandlede patienter vil sygdomsanfaldene ophøre hos 60%, reduceres væsentligt hos 30% men ikke helt svinde. Hos mellem 5-10% er colchicin fundet at være uden effekt.

Behandlingen mindsker ikke kun feberanfaldene, men fjerner i særdeleshed risikoen for udvikling af amyloidose. Det er derfor meget vigtigt at tage den ordinerede medicin hver dag. I dette tilfælde vil barnet kunne leve et normalt liv med normal livslængde. Dosis må ikke ændres uden kontakt med læger.

Det hjælper ikke at øge dosis under et feberanfald.

Colchicinbehandlingen er den forebyggende behandling mod anfald. Biologiske præparater anvendes til patienter som ikke har effekt af colchicin behandling.

### **2.5 Hvad er bivirkningerne til behandlingen?**

---

Det er ikke nemt hverken for barnet eller forældrene at skulle acceptere medicinsk behandling resten af livet. Der kan opstå bekymringer omkring mulige bivirkninger til colchicin. Sædvanligvis vil de bivirkninger der optræder svinde på dosisreduktion. De mest almindelige bivirkninger er diare.

Nogle børn må have reduceret dosis pga. hyppige vandige afføringer. Hos disse børn kan der være behov for at dosis reduceres indtil afføringen er normal igen, og så langsomt øge dosis til det nødvendige. Kostens indhold af laktose bør også reduceres i ca. 3 uger, hvorefter maveproblemerne sædvanligvis forsvinder.

Andre bivirkninger er kvalme, opkastninger og mavekramper. I sjældne tilfælde ses muskelsvaghed. Der kan også ses påvirkning af knoglemarven med fald i de røde og hvide blodlegemer og blodplader, som kan nødvendiggøre en dosisreduktion.

## **2.6 Hvor lang tid skal behandlingen vare?**

Det er en livslang forebyggende behandling.

## **2.7 Hvad med alternativ behandling?**

Der findes ingen alternativ behandling af FMF.

## **2.8 Hvilken slags kontroller er nødvendige?**

Behandlede børn skal have foretaget blod- og urinprøver mindst to gange om året.

## **2.9 Hvor lang tid varer sygdommen?**

Det er en livslang sygdom.

## **2.10 Hvad er prognosen for sygdommen?**

Ved korrekt livslang colchicin behandling vil børn med FMF leve et helt normalt liv. Derimod, hvis diagnosen stilles sent eller der er behandlingssvigt, er der risiko for udvikling af amyloidose, en komplikation der forbundet med en dårlig prognose. Børn, der udvikler amyloidose kan risikere svær nyrepåvirkning som kan nødvendiggøre

---

nyretransplantation.

Der er sædvanligvis ingen vækstproblemer med FMF.

### **2.11 Er det muligt at blive fuldstændig rask?**

Nej, det er en arvelig sygdom, men med livslang behandling med colchicin kan patienter leve et helt normalt liv uden restriktioner og uden risiko for at udvikle amyloidose