https://printo.it/pediatric-rheumatology/EG/intro

حُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة

نسخة من 2016

2- التشخيص والعلاج

2-1 كيف يتم تشخيصه؟

يُتبع النهج التالي بوجه عام:

الاشتباه السريري: ليس من الممكن النظر في تشخيص الإصابة بحُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة إلا بعد تعرض الطفل لثلاث نوبات على الأقل، ويلزم النظر في تاريخ مفصل عن أصول الطفل العرقية إلى جانب تاريخ الأقارب الذين يعانون من نفس الشكاوى أو من القصور الكلوي.
كما يجب أن يُطلب من الأبوين تقديم وصف تفصيلي للنوبات السابقة التي تعرض لها الطفل.

المتابعة: يجب مراقبة الطفل المشتبه في إصابته بحُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة عن كثب قبل إبداء تشخيص قاطع، ويجب خلال فترة المتابعة رؤية المريض أثناء تعرضه لإحدى النوبات - إن أمكن ذلك - لإجراء فحص بدني شامل وتحاليل دم لتقييم مدى وجود الالتهاب، وبوجه عام، تُصبح هذه الفحوصات إيجابية خلال النوبات وتعود لتصبح طبيعية أو شبه طبيعية بعد انتهاء النوبة. وقد تم تصميم معايير تصنيفية للمساعدة في التعرف على حُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة، حيث إنه ليس من الممكن دوماً رؤية طفل أثناء تعرضه لنوبة لعدة أسباب مختلفة، وبالتالي يُطلب من الأبوين الاحتفاظ بمذكرة يصفون فيها ما يحدث، كما يمكنهم استخدام أحد المعامل المحلية لإجراء تحاليل الدم.

الاستجابة للعلاج بالكولشيسين: يتم إعطاء الأطفال الذين لديهم مظاهر سريرية ونتائج معملية تجعل تشخيص الإصابة بحُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة محتمل للغاية دواء الكولشيسين لمدة 6 شهور تقريباً وبعد ذلك يُعاد تقييم الأعراض مرة أخرى، وفي حالة الإصابة بحُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة، إما أن تتوقف النوبات تماماً وإما أن تقل من حيث عددها وشدتها ومدتها.
ولا يمكن تشخيص إصابة المريض بحُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة إلا بعد إتمام الخطوات السابقة ويُوصف له الكولشيسين مدى الحياة.

نظراً إلى أن حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة تُصيب عدداً من الأجهزة المختلفة في الجسم، يمكن إشراك أخصائيين متنوعين في عملية تشخيص حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة ومعالجتها، ويشمل ذلك طبيب الأطفال العام، وأخصائي أمراض روماتيزم الأطفال أو أخصائي أمراض الروماتيزم العامة، وأخصائي أمراض الكلى (أخصائي الكلى) وطبيب متخصص في الجهاز الهضمي.

التحليل الجيني: ج) التحليل الجيني: كان من الممكن مؤخراً إجراء تحليل جيني للمرضى للتأكد من وجود الطفرات التي يُعتقَد أنها المسؤولة عن الإصابة بحُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة.
يؤكّد التشخيص السريري لحُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة في حالة حمل المريض لطفرتين جينيتين إحداهما من الأب والأخرى من الأم، ومع ذلك، توجد الطفرات الجينية التي اكتُشِفَت حتى الآن لدى نسبة 80%-70 تقريباً من المرضى المصابين بحُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة، مما يعني أن هناك مرضى مصابون بحُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة لديهم طفرة واحدة أو بدون طفرات على الإطلاق، وبالتالي لا يزال يعتمد تشخيص حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة على الحكم السريري، كما قد لا يتوافر التحليل الجيني في كل مراكز العلاج.
الحمى وآلام البطن هي الشكاوى الشائعة للغاية في مرحلة الطفولة، لذا ليس من السهل في بعض الأوقات تشخيص حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة حتى في الشعوب الأكثر عرضة للإصابة بها، وقد يستغرق اكتشافها عامين، ولكن يجب تقليل هذا التأخر في التشخيص بسبب تزايد خطر التعرض للإصابة بالداء النشواني في المرضى الذين لم يتلقوا علاجاً.
يوجد عدد من الأمراض الأخرى التي يصحبها نوبات متكررة من الحمى وآلام البطن والمفاصل، وبالرغم من أن بعضاً من هذه الأمراض وراثي أيضاً ويشترك مع حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة في بعض المظاهر السريرية الشائعة؛ إلا أن كلاً منها له خصائص سريرية ومعملية خاصة به ومميزة له.

2-2 ما أهمية إجراء الفحوصات؟

تعتبر الفحوصات المعملية مهمة في تشخيص حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة؛ تعتبر فحوصات الدم مثل سرعة الترسيب في الدم والبروتين المتفاعل C والعد الدموي الشامل والفيبرونوجين مهمة خلال إحدى النوبات (على الأقل خلال مدة 48-24 ساعة بعد بدء النوبة) لتقييم مدى الالتهاب، وتُكرّر هذه الفحوصات بعد أن تزول الأعراض عن الطفل لمعرفة ما إذا كانت النتائج قد عادت إلى الوضع الطبيعي أو شبه الطبيعي، حيث تعود الفحوصات مع ثلث المرضى إلى المستويات الطبيعية، ولكن بالنسبة للثلثين المتبقيين، تنخفض المستويات بشكل كبير ولكنها تظل فوق الحد الأعلى من الطبيعي.
يستلزم إجراء التحليل الجيني كمية صغيرة من الدم، يجب أن يُقدم الأطفال المداومون على العلاج بالكولشيسين مدى الحياة عينات بول ودم مرتين كل عام وذلك لأغراض مراقبة المرض.
كما يتم تحليل عينة من البول بحثاً عن وجود بروتينات أو خلايا دم حمراء، قد تكون هناك تغيرات وقتية أثناء النوبات ولكن استمرار مستويات البروتين المرتفعة في البول قد تُشير إلى الإصابة بالداء النشواني، وقد يُجري الطبيب بعد ذلك خزعة من المستقيم أو الكلية،

وتتضمن الخزعة التي تؤخذ من المستقيم إزالة جزء صغير للغاية من نسيج المستقيم وهي أمر يسهل إجراؤه للغاية. وفي حالة فشل خزعة المستقيم في إظهار الأميلويد، يلزم أخذ خزعة من الكلية لتأكيد التشخيص، ولأخذ خزعة من الكلية يجب أن يقضي الطفل ليلة في المستشفى، والأنسجة التي تم الحصول عليها من الخزعة يتم تلوينها بمادة كاشفة وفحصها بعد ذلك بحثاً عن ترسبات الأميلويد.

3-2 هل يمكن علاجه/الشفاء منه؟

لا يمكن الشفاء من حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة ولكن يمكن معالجتها باستخدام الكولشيسين مدى الحياة، وبهذه الطريقة يمكن الوقاية من النوبات المتكررة أو تقليلها والوقاية من الإصابة بالداء النشواني، وفي حالة توقف المريض عن تناول الدواء، ستتكرر النوبات وخطر الإصابة بالداء النشواني مرة أخرى.

4-2 ما هي العلاجات؟

إن معالجة حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة بسيطة ورخيصة الثمن ولا تنطوي على آثار جانبية كبيرة للأدوية طالما يتم تعاطيها بالجرعات الصحيحة، ويعتبر الكولشيسين -منتج طبيعي - حالياً الدواء المفضل كعلاج وقائي من حُمّى البَحْرِ المُتَوَسِّط العائِلِيّة. يجب على الطفل بعد الانتهاء من تشخيص الإصابة بالمرض تناول الدواء مدى حياته، وفي حالة تناول الدواء بالشكل المناسب، تختفي النوبات لدى ما يقرب من 60% من المرضى بينما تحصل نسبة 30% من المرضى على استجابة جزئية للعلاج ولكن اكتُشف عدم فاعليته مع نسبة 5-10% من المرضى.

هذا العلاج لا يتحكم في النوبات فحسب بل يتخلص أيضاً من خطر الإصابة بالداء النشواني، وبالتالي، من المهم للغاية بالنسبة للأطباء أن يوضحوا للأبوين والمريض مراراً وتكراراً مدى أهمية تناول هذا الدواء وفقاً للجرعة الموصوفة، والامتثال أمر مهم للغاية. وفي حالة اتباع ذلك، يمكن للطفل أن يعيش حياة طبيعية بمتوسط عمر متوقع طبيعي، لذا يجب ألا يُعدل الآباء الجرعة بدون استشارة الطبيب.

يلزم عدم زيادة جرعة الكولشيسين أثناء أي نوبة نشطة بالفعل وذلك لأن مثل هذه الزيادة ليست بفعالة، ولكن يتمثل الأمر المهم في الوقاية من النوبات.

تُستخدم العوامل البيولوجية مع المرضى المقاومين للكولشيسين.

5-2 ما هي الآثار الجانبية للعلاج بالأدوية؟

ليس من السهل تقبل أن طفل يجب أن يتناول أقراص دواء ما مدى الحياة، وغالباً ما يشعر الآباء بالقلق حيال الأعراض الجانبية للكولشيسين، ولكنه دواء آمن تصحبه أعراض جانبية بسيطة وعادة ما تستجيب لتقليل الجرعات، والأثر الجانبي الأكثر شيوعاً لهذا الدواء هو الإسهال.

لا يتحمل بعض الأطفال الجرعة الموصوفة لهم بسبب تكرار البراز المائي، وفي هذه الحالات، يجب تقليل الجرعة حتى يمكنهم تحملها وبعد ذلك نعود للجرعة المناسبة بزيادات

بسيطة، كما يمكن أيضاً تقليل اللاكتوز في النظام الغذائي لمدة 3 أسابيع تقريباً وغالباً ما تختفي الأعراض المعوية عند القيام بذلك.
تتضمن الآثار الجانبية الأخرى الشعور بالغثيان والقيء وتقلصات في البطن. وقد يتسبب هذا الدواء في بعض الحالات النادرة في ضعف العضلات، كما قد ينخفض عدد خلايا الدم المحيطي (خلايا الدم البيضاء والحمراء والصفائح الدموية) في بعض الأحيان ولكن ذلك يزول مع تقليل الجرعات.

6-2 إلى متى يجب أن تدوم معالجة المرض؟
تتطلب حُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة معالجة وقائية مدى الحياة.

7-2 ماذا عن العلاجات التكميلية أو غير التقليدية؟
لا توجد علاجات تكميلية معروفة لحُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة.

8-2 ما هي الفحوصات الطبية العامة الدورية اللازمة؟
يجب أن يُجري الأطفال الذين يخضعون للعلاج تحاليل دم وبول مرتين سنوياً على الأقل.

9-2 إلى متى تدوم الإصابة بالمرض؟
تدوم حُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة مدى الحياة.

10-2 ما هو مآل هذا المرض (مساره ونتائجه المتوقعة) على المدى الطويل؟
في حالة معالجة حُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة بالشكل المناسب باستخدام الكولشيسين، سيعيش الأطفال المصابون بها حياة طبيعية، وإذا كان هناك تأخر في التشخيص أو عدم التزام بالعلاج، فإن خطر الإصابة بالداء النشواني سيتزايد مما يؤدي إلى مآل سيء للمرض، وقد يلزم الأطفال الذين يُصابون بالداء النشواني إجراء زرع كلى.
لا يعد تأخر النمو من المشاكل الكبرى في حُمّى البَحْر المُتَوَسِّط العائِلِيّة، حيث يستعيد بعض الأطفال تطور نموهم في وقت البلوغ ولا يحدث ذلك إلا بعد العلاج بالكولشيسين.

11-2هل من الممكن التعافي تماماً من المرض؟
كلا، وذلك بسبب أن هذا المرض من الأمراض الوراثية، ومع ذلك، يُتيح العلاج مدى الحياة بالكولشيسين للمريض فرصة عيش حياة طبيعية بدون قيود وبدون خطر الإصابة بالداء النشواني.