



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

## Perinnöllinen välimerenkuume

Versio 2016

### 2. DIAGNOOSI JA HOITO

#### 2.1 Miten tauti todetaan?

Yleensä taudin määrittelyssä edetään seuraavasti:

**Kliininen epäily:** Perinnöllistä välimerenkuumetta (FMF) aletaan epäillä vasta, kun lapsella on ollut vähintään kolme tautikohtausta. Yksityiskohtainen sukuselvitys voi olla tarpeen potilaan etnisen taustan selvittämiseksi. Lisäksi selvitetään, onko muilla suvun jäsenillä samankaltaisia oireita tai munuaisten vajaatoimintaa. Vanhempia pyydetään kuvailemaan yksityiskohtaisesti lapsen aikaisemmat oireet.

**Seuranta:** Jos perinnöllistä välimerenkuumetta (FMF) epäillään, lapsen tilaa seurataan huolellisesti ennen lopullisen diagnoosin määrittämistä. Jos potilaalla on tautikohtausta seurannan aikana, lääkärin tulisi tutkia potilas tarkoin, ja potilaalta tulisi ottaa verinäytteet tulehduksen toteamiseksi. Yleensä laboratoriolöydökset ovat tautikohtauksen aikana positiivisia ja palautuvat jälleen normaaleiksi tai lähes normaaleiksi, kun kohtaus hellittää. Perinnöllisen välimerenkuumeen (FMF) toteamisen helpottamiseksi on laadittu luokittelukriteerit. Lääkäri ei kuitenkaan aina pääse tutkimaan lasta tautikohtauksen aikana. Vanhempia pyydetään tällöin pitämään päiväkirjaa, jossa he kuvailevat tarkasti lapsen tilaa ja oireita. Verinäytteet voidaan toimittaa tutkittaviksi paikalliseen laboratorioon.

**Kolkisiinilääkitys:** Jos taudin oireiden, lääkärintarkastuksen ja laboratoriolöydösten perusteella vaikuttaa erittäin todennäköiseltä, että

---

lapsella on FMF, hänelle annetaan kolkisiinia noin puolen vuoden ajan, ja sitten oireita arvioidaan uudelleen. Jos lapsella on FMF, tautikohtaukset loppuvat tai niitä on harvemmin, ne kestävät lyhyemmän aikaa eivätkä ole yhtä vaikeita kuin aikaisemmin. Kun kaikki edellä kuvatut vaiheet on suoritettu, FMF voidaan todeta, ja potilaalle määrätään koko eliniän kestävä kolkisiinilääkitys. Koska vaikuttaa useisiin eri elimiin, taudin toteamisessa ja potilaan hoidossa tarvitaan usein eri alojen erikoislääkäreiden asiantuntemusta. Hoitotiimiin kuuluu yleensä lastenlääkäreitä, lasten tai aikuisten reumalääkäreitä, munuaistautien erikoislääkäreitä ja vatsatautilääkäreitä.

**Geenitesti:** Muutaman viime vuoden ajan on ollut mahdollista tutkia, onko potilaalla sellaisia geenimutaatioita, jotka voisivat aiheuttaa perinnöllisen välimerenkuumeen.

Oireiden ja löydösten perusteella tehty diagnoosi varmistuu, jos potilaalla on mutaatio molemmissa geeniparin geneistä (toinen on äidiltä ja toinen isältä). Julkaisujen mukaan mutaatioita on kuitenkin toistaiseksi löydetty vain noin 70–80 prosentilla FMF-potilaista, mikä tarkoittaa, että on myös sellaisia FMF-potilaita, joilla geenimutaatio on tapahtunut vain geeniparin toisessa geenissä tai ei ollenkaan. Niinpä perinnöllisen välimerenkuumeen (FMF) toteaminen perustuukin edelleen taudin oireisiin ja lääkärin arvioon. Kaikissa terveydenhuollon yksiköissä ei pystytä tekemään geenitestejä.

Lapsilla on usein kuumetta ja vatsakipuja, ja siksi perinnöllisen välimerenkuumeen toteaminen ei aina ole helppoa edes niissä väestöryhmissä, joissa sairastumisriski on suuri. Taudin tunnistaminen saattaa kestää parikin vuotta. Diagnoosi olisi kuitenkin tärkeää saada mahdollisimman nopeasti, koska sen viivästymisellä voi olla vakavia seurauksia: amyloidoosin riski kasvaa hoitoa vaille jäävillä potilailla. On olemassa lukuisia muita tauteja, joiden oireisiin kuuluvat toistuvat kuumekohtaukset sekä vatsa- ja nivelkiput. Osa niistä on perinnöllisiä ja ilmenee samoin kuin FMF. Kaikilla taudeilla on kuitenkin juuri niille tyypilliset oireet ja laboratoriolöydökset.

## **2.2 Mikä merkitys laboratorikokeilla ja muilla tutkimuksilla on?**

Laboratorikokeet ovat tärkeä apuväline perinnöllisen

---

välimerenkuumeen (FMF) toteamisessa. Verikokeet, kuten lasko (La), C-reaktiivinen proteiini (CRP), verokuva ja fibrinogeeni, tehdään tautikohtauksen aikana (vähintään 24–48 tuntia oireiden alkamisesta) ja tulosten avulla arvioidaan tulehduksen laajuutta. Kokeet uusitaan, kun lapsi on jälleen oireeton, jotta nähtäisiin, ovatko arvot palautuneet normaaleiksi tai lähes normaaleiksi. Noin joka kolmannella potilaalla verikokeiden arvot palautuvat normaaleiksi. Potilaista kahdella kolmanneksella arvot laskevat merkittävästi, mutta jäävät silti viitearvoja suuremmiksi.

Pieni verinäyte tarvitaan myös geenitestiä varten. Jos lapselle on määrätty elinikäinen kolkisiinilääkitys, hänen tilaansa seurataan ottamalla virtsa- ja verikokeet kaksi kertaa vuodessa.

Virtsanäytteestä tutkitaan, onko siinä valkuaista tai punasoluja. Tulokset saattavat vaihdella tautikohtausten aikana, mutta jos virtsassa esiintyy jatkuvasti valkuaista, se saattaa olla merkki amyloidoosista. Jos amyloidoosia epäillään, lääkäri voi ottaa koepalan potilaan peräsuolesta (rektumbiopsia) tai munuaisista (munuaisbiopsia). Peräsuolibiopsia on yksinkertainen toimenpide, jossa lääkäri ottaa pienen koepalan peräsuolen kudoksesta. Jos peräsuolen kudoksenäytteestä ei löydy merkkejä amyloidoosista, diagnoosi varmistetaan ottamalla kudoksenäyte myös munuaisista. Munuaisbiopsia on vaativampi toimenpide, ja silloin lapsi joutuu jäämään yöksi sairaalaan. Kudoksenäytteet värjätään, minkä jälkeen lääkäri tutkii mikroskoopilla, onko näytteissä amyloidikertymiä.

### **2.3 Voidaanko tauti hoitaa? Voiko taudista parantua?**

Tautia voidaan hoitaa koko eliniän kestäväällä kolkisiinilääkityksellä, mutta siitä ei voi parantua. Kolkisiinihoidolla ehkäistään oireiden uusiutuminen joko osin tai kokonaan ja estetään amyloidoosin kehittyminen. Jos potilas lopettaa lääkkeen käytön, oireet uusiutuvat ja hänellä on riski sairastua amyloidoosiin.

### **2.4 Miten tautia hoidetaan?**

Perinnöllisen välimerenkuumeen (FMF) hoitaminen on helppoa ja edullista eikä lääkeshoidolla ole vakavia haittavaikutuksia, mikäli lääkärin määräämää annostusta noudatetaan. Ensisijainen lääke perinnöllisen välimerenkuumeen (FMF) ennaltaehkäisevässä hoidossa on kolkisiini. Kun diagnoosi on varmistunut, lapsen on käytettävä

---

lääkettä lopun ikäänsä. Jos lääkärin määräämää annostusta noudatetaan, oireet katoavat täysin noin 60 prosentilla ja osittain 30 prosentilla potilaista. Kolkisiinilääkitys ei tehoa taudin oireisiin 5–10 prosentilla potilaista.

Lääkityksen avulla tautikohtaukset pysyvät kurissa ja amyloidoosin kehittyminen voidaan estää. Siksi on tärkeää, että potilaalle ja hänen vanhemmilleen tehdään kerta toisensa jälkeen selväksi, miten tärkeää on, että potilas ottaa määrätyn lääkeannoksen lääkärin ohjeiden mukaan. Hoito-ohjeiden noudattaminen on erittäin tärkeää. Mikäli potilas noudattaa lääkärin antamia hoito-ohjeita, hän voi elää täysin normaalia elämää eikä hänen odotettu elinikänsä poikkea muista. Vanhemmat eivät saa muuttaa lääkkeen annostusta ilman lääkärin määräystä.

Kolkisiinianannosta ei saa suurentaa tautikohtauksen aikana. Annoksen suurentaminen ei vaikuta oireisiin. Tärkeintä on ehkäistä tautikohtaukset ennakolta.

Ellei kolkisiinilääkitys tehoa, potilaalle voidaan määrätä biologisia lääkkeitä.

## **2.5 Mitä ovat lääkehoidon haittavaikutukset?**

Vanhempien voi olla vaikea hyväksyä sitä tosiseikkaa, että lapsen on käytettävä lääkkeitä koko loppuelämänsä ajan. Vanhemmat ovat usein huolissaan kolkisiinin mahdollisista haittavaikutuksista. Se on kuitenkin turvallinen lääke, jolla on vain lieviä haittavaikutuksia, jotka saadaan yleensä kuriin annosta pienentämällä. Tavallisin haittavaikutus on ripuli. Joillekin lapsille lääkärin määräämä annos aiheuttaa vetistä ripulia. Annosta tulee tällöin pienentää sellaiselle tasolle, että potilas sietää sen. Sen jälkeen annos nostetaan vähitellen takaisin alkuperäiselle tasolle. Yleensä maha- ja suolisto-oireet katoavat, jos ruokavaliosta poistetaan maitotuotteet (laktoosi) osittain tai kokonaan noin kolmeksi viikoksi.

Muita haittavaikutuksia ovat pahoinvointi, oksentelu ja äkilliset vatsakivut. Osalle potilaista kolkisiinini voi aiheuttaa lihaskivertä. Verisolujen (valko- ja punasolut sekä verihiutaleet) määrä voi ajoittain laskea, mutta palautuu ennalleen, kun kolkisiinianannosta pienennetään.

## **2.6 Kuinka kauan hoito kestää?**

---

Hoito kestää potilaan koko eliniän.

## **2.7 Onko tautiin olemassa vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja?**

Perinnöllisen välimerenkuumeen hoitoon ei ole vaihtoehtoisia tai täydentäviä hoitomuotoja.

## **2.8 Minkälaista säännöllistä seurantaä tarvitaan?**

Jos lapsella on elinikäinen kolkisiinilääkitys, hänen tilaansa tulisi seurata ottamalla virtsa- ja verikokeet vähintään kaksi kertaa vuodessa.

## **2.9 Kauanko tauti kestää?**

Perinnöllinen välimerenkuume (FMF) on elinikäinen sairaus.

## **2.10 Millainen on taudin ennuste?**

Jos potilas noudattaa lääkärin määräämää kolkisiinihoitoa, hän voi elää täysin normaalia elämää. Jos diagnoosi viivästyy tai jos potilas ei noudata hoito-ohjeita, amyloidoosin todennäköisyys kasvaa, mikä heikentää taudin ennustetta. Jos lapselle kehittyy amyloidoosi, hän saattaa tarvita munuaisensiirron.

Kasvun viivästyminen ei ole merkittävä perinnölliseen välimerenkuumeeseen liittyvä ongelma.

## **2.11 Voiko siitä parantua kokonaan?**

Perinnöllinen välimerenkuume (FMF) on perinnöllinen sairaus, joka ei parane. Koko eliniän kestävä kolkisiinihoito antaa kuitenkin potilaalle mahdollisuuden elää normaalia elämää ilman erityisiä rajoituksia ja ilman amyloidoosin vaaraa.