



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

Obiteljska mediteranska vrućica

Verzija 2016

2. DIJAGNOZA I LIJEČENJE

2.1 Kako se dijagnosticira?

Općenito se slijedi sljedeći pristup:

Klinička sumnja: na FMF je moguće posumnjati nakon što je dijete imalo najmanje tri napadaja. Treba detaljno ispitati etničko porijeklo te pitati o rođacima sa sličnim tegobama ili s bubrežnim zatajenjem. Roditelji trebaju dati detaljan opis prethodnih napadaja.

Praćenje: dijete u kojeg se sumnja na FMF treba pomno pratiti prije no što se postavi konačna dijagnoza. Tijekom perioda praćenja, ako je moguće, bolesnika treba pregledati za vrijeme napadaja kako bi se učinio detaljan fizički pregled i pretrage krvi u svrhu procjene upale. Općenito gledano, testovi krvi postaju pozitivni tijekom napadaja i vraćaju se na normalu ili blizu normale nakon što napadaj prestane. Napravljeni su klasifikacijski kriteriji kako bi se pomoglo u prepoznavanju FMF. Iz raznih razloga nije uvijek moguće pregledati dijete za vrijeme napadaja. Zbog toga roditelje treba zamoliti da vode dnevnik u kojem će opisati što se dogodilo. Mogu koristiti i lokalni laboratorij za obavljanje krvnih pretraga.

Odgovor na liječenje kolhicinom: djeci s kliničkim i laboratorijskim nalazima koji ukazuju da je dijagnoza FMF vrlo vjerojatna daje se kolhicin otprilike šest mjeseci i simptomi se potom ponovno procjenjuju. U slučaju da se radi o FMF, napadaji ili prestaju u potpunosti ili im se smanjuje broj, težina i trajanje.

Samo nakon što se prođu svi više navedeni koraci može se postaviti

dijagnoza FMF i propisati doživotno liječenje kolhicinom.

Budući da FMF zahvaća brojne sustave u tijelu, razni specijalisti mogu biti uključeni u dijagnosticiranje i liječenje FMF. Tu spadaju opći pedijatri, pedijatrijski ili adultni reumatolozi, nefrolozi (specijalisti za bubrege) i gastroenterolozi (probavni sustav).

Genetska analiza: nedavno je postalo moguće napraviti genetsku analizu bolesnika kako bi se provjerila prisutnost mutacija za koje se misli da su odgovorne za razvoj FMF.

Klinička dijagnoza FMF potvrđuje se ako bolesnik nosi 2 mutacije, jednu od svakog roditelja. No, mutacije koje su do danas opisane nalaze se u 70-80% bolesnika s FMF. To znači da postoje bolesnici s FMF koji imaju samo jednu ili nijednu mutaciju; stoga, dijagnoza FMF još uvijek ovisi o kliničkoj procjeni. Genetska analiza možda nije dostupna u svakom centru u kojem se osoba liječi.

Temperatura i bolovi u abdomenu su vrlo česte pritužbe u djetinjstvu. Stoga, neki puta nije lako postaviti dijagnozu FMF, čak i u populaciji s visokim rizikom. Može biti potrebno i nekoliok godina prije no što se postavi dijagnoza. Ova kašnjenja u postavljanju dijagnoze treba svesti na minimum zbog povećanog rizika od amiloidoze u neliječenih bolesnika.

Postoje brojne druge bolesti s rekurentnim napadajima temperature, bolova u abdomenu i bolova u zglobovima. Neke od tih bolesti su također genetske i imaju određene zajedničke osobine; ipak, svaka ima vlastite kliničke i laboratorijske osobine po kojima se razlikuje.

2.2 Kakva je važnost testova?

Laboratorijski testovi su važni u dijagnosticiranju FMF. Testovi poput sedimentacije eritrocita (SE), CRP-a, kompletne krvne slike i fibrinogena važni su tijekom napadaja (najmanje 24-48h nakon početka napadaja) kako bi se procijenila proširenost upale. Ti testovi ponavljaju se nakon što se u djeteta povuku svi simptomi, kako bi se vidjelo da li su se rezultati vratili na normalu ili blizu normale. U otprilike jedne trećine bolesnika, testovi se vrata na normalu ili blizu normale. U ostale dvije trećine, razine se značajno spuste no ostaju iznad gornje granice. Mala količina krvi potrebna je i za genetsko testiranje. Djeca koja su na doživotnom kolhicinu moraju dati krv i urin dva puta godišnje radi praćenja.

Uzorak urina se testira i na prisutnost proteina i crvenih krvnih stanica. Postoje trenutne promjene za vrijeme napadaja, no trajno povišene razine proteina u urinu mogu ukazivati na amiloidozu. Liječnik tada može napraviti biopsiju rektuma ili bubrega. Biopsija rektuma uključuje micanje vrlo malog djelića tkiva s rektuma; vrlo se lako izvodi. Ako biopsija rektuma ne pokaže amiloid, potrebno je provesti biopsiju bubrega kako bi se potvrdila dijagnoza. Za biopsiju bubrega dijete mora prenoćiti u bolnici. Tkivo koje se dobije biopsijom oboji se i zatim pregleda ne bi li se otkrili depoziti amiloda.

2.3 Može li se liječiti i izliječiti?

FMF se ne može izliječiti no može se liječiti doživotnom upotrebom kolhicina. Na taj način može se spriječiti pojava rekurentnih napadaja ili se smanjiti njihov broj, a može se spriječiti i razvoj amiloidoze. Ako bolesnik prestane uzimati lijek, napadaji i rizik za amiloidozu opet će se vratiti.

2.4 Koje su metode liječenja?

Liječenje FMF je jednostavno, nije skupo i nema velikih nuspojava liječenja sve dok se uzima prava doza lijeka. Lijek izbora u profilaktičkom liječenju FMF danas je prirodni proizvod, kolhicin. Nakon postavljanja dijagnoze, dijete mora uzimati lijek do kraja života. Ako se pravilno uzima, napadaji nestaju u oko 60% bolesnika, djelomični odgovor postigne se u oko 30%, no u 5-10% bolesnika lijek je neučinkovit.

Ovakvo liječenje ne samo da kontrolira napadaje, već eliminira rizik za amiloidozu. Stoga je vrlo važno da liječnici puno puta objasne roditeljima i bolesnicima koliko je važno uzeti ovaj lijek u propisanoj dozi. Suradnja je vrlo važna. Ako se postigne, dijete može imati normalan život s normalnim očekivanim trajanjem života. Roditelji ne bi trebali mijenjati dozu bez konzultacija s liječnikom.

Doza kolhicina ne treba se povećavati tijekom već aktivnog napadaja budući da je takvo povećanje doze neučinkovito. Važna stvar je sprečavanje napadaja.

Biološki lijekovi koriste se u bolesnika rezistentnih na terapiju kolhicinom.

2.5 Koje su nuspojave liječenja?

Nije lako prihvatiti da dijete treba zauvijek uzimati tablete. Roditelji često brinu moguće nuspojave kolhicina. To je siguran lijek s malo nuspojava koje obično odgovaraju na smanjenje doze. Najčešća nuspojava je dijareja.

Neka djeca ne mogu tolerirati datu dozu zbog čestih vodenastih stolica. U tom slučaju, doza se treba smanjivati sve dok se ne počne tolerirati i tada se sporo, s malim povećanjima, vratiti na inicijalnu dozu.

Isključenje laktoze u prehrani u trajanju od najmanje 3 tjedna često dovodi do nestanka gastrointestinalnih simptoma.

Druge nuspojave uključuju mučninu, povraćanje i grčeve u abdomenu. U rijetkim slučajevima mogu uključivati i slabost mišića. Broj stanica periferne krvi (bijele i crvene krvne stanice te trombociti) može se povremeno smanjiti, no oporavlja se smanjenjem doze.

2.6 Koliko dugo bi liječenje trebalo trajati?

FMF zahtjeva doživotno preventivno liječenje.

2.7 Što je sa nekonvencionalnim ili dopunskim liječenjem?

Nije poznato dopunsko liječenje za FMF.

2.8 Kakvo je praćenje potrebno?

Djeca koja se liječe trebala bi najmanje dva puta godišnje dati krv i urin na analizu.

2.9 Koliko dugo će bolest trajati?

FMF je doživotna bolest.

2.10 Kakva je dugoročna prognoza (predviđeni ishod i tijek) bolesti?

Ako se pravilno liječe doživotnim davanjem kolhicina, djeca s FMF žive normalan život. Ako je došlo do kašnjenja u postavljanju dijagnoze ili nedostaje suradljivost u liječenju, povećava se rizik za razvoj

amiloidoze, što rezultira lošijom prognozom. Djeca koja razviju amiloidozu mogla bi zahtijevati transplantaciju bubrega. Zaostajanje u rastu nije glavni problem u FMF.

2.11 Je li potpuni oporavak moguć?

Ne, zbog toga jer se radi o genetskoj bolesti. Ipak, doživotno liječenje kolhicinom daje bolesnicima priliku da žive normalan život bez ograničenja i bez rizika za razvoj amiloidoze.