



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

Familiáris mediterrán láz

Verzió 2016

2. DIAGNÓZIS ÉS TERÁPIA

2.1 Hogyan diagnosztizálható?

Általában a következő módszert követik:

Klinikai gyanú: az FMF jelenlétét azután lehet gyanítani, hogy a gyermeknek legalább három rohama volt. Figyelembe kell venni a részletes etnikai hátteret, valamint azokat a rokonokat, akiknek hasonló panaszai vagy veseelégtelenségük van. A szülőket meg kell kérni arra, hogy részletesen jellemezzék a korábbi rohamokat.

Utánkövetés: a végleges diagnózis felállítása előtt szoros megfigyelés alatt kell tartani azt a gyermeket, akinél FMF gyanúja áll fenn. Az utánkövetési időszakban lehetőség szerint átfogó fizikális vizsgálatot kell végezni egy roham ideje alatt, valamint vérvizsgálatokat kell végezni a gyulladás jelenlétének kimutatása céljából. Általában ezeknek a vérvizsgálatoknak az eredménye pozitív a roham alatt, majd visszatér a normális vagy akörüli szintre annak enyhülése után. Az FMF felismerésének elősegítésére osztályozási kritériumokat dolgoztak ki. Egy roham ideje alatt nem mindig lehet megvizsgálni a gyermeket különböző okok miatt. A szülőket ezért megkérjük arra, hogy vezessenek naplót és írják le a történéseket. A vérvizsgálatokat egy helyi laboratóriumban is elvégezhetik.

A kolhicin-kezelésre adott válasz: azoknak a gyermekeknek, akiknél a klinikai és a laboratóriumi leletek erősen valószínűsítik az FMF diagnózisát, körülbelül hat hónapig kolhicint adnak, majd a tüneteket

utána újra megvizsgálják. FMF esetén a rohamok vagy teljesen megszűnnek, vagy a számuk, súlyosságuk és időtartamuk csökken. Csak a fenti lépések megtétele után lehet a betegnél diagnosztizálni az FMF-et, és élete végéig kolhicint felírni neki.

Mivel az FMF a test több különböző szervrendszerét érinti, esetleg különféle szakorvosokat kell bevonni annak diagnosztizálásába és kezelésébe. Ez lehet általános gyermekorvos, gyermek- vagy általános reumatológus, nefrológus (vesespecialista) és gasztroenterológus (emésztőszerv-specialista).

Genetikai elemzés: nemrégiben lehetővé vált, hogy genetikai elemzéseket végezzenek a betegeknél azoknak a mutációknak a kimutatása céljából, amelyek a feltételezések szerint felelősek az FMF kialakulásáért.

A klinikai diagnózis akkor igazolódik, ha a beteg 2 génmutációt hordoz, mindkét szülőjétől egyet-egyet. A mostanáig leírt mutációkat azonban az FMF-es betegek kb. 70-80%-ánál kimutatták. Ez azt jelenti, hogy vannak olyan FMF-es betegek, akik egy génmutációt hordoznak, vagy még azt sem; az FMF diagnózisa tehát még mindig a klinikai megítélésen alapul. Nem biztos, hogy a genetikai elemzés elvégezhető a kezelést nyújtó egészségügyi intézmények mindegyikében.

A láz és a hasi fájdalom igen gyakori panaszok gyermekkorban. Ezért néha nem könnyű diagnosztizálni az FMF-et még a magas kockázatú populációkban sem. Pár évig is eltarthat, mire a betegséget felismerik. A diagnózis késését minimalizálni kell, mivel a kezeletlen betegek az amiloidózis fokozott kockázatának vannak kitéve.

Több más olyan betegség is létezik, amely visszatérő lázrohamokkal, hasi és ízületi fájdalommal jár. Ezeknek a betegségeknek a némelyike szintén genetikai, és ugyanolyan gyakori klinikai tünetekkel jár, mint az FMF; ugyanakkor mindegyik betegségnek vannak a sajátos klinikai és laboratóriumi jellemzői.

2.2 Mi a vizsgálatok jelentősége?

A laboratóriumi tesztek fontosak az FMF diagnosztizálása szempontjából. A gyulladás mértékének meghatározása érdekében a rohamok ideje alatt (legalább 24-48 órával azok kezdete után) fontosak az olyan vizsgálatok, mint például a vérsejtsüllyedés (ESR), a CRP-szint, a teljes vérkép és a fibrinogénszint vizsgálata. Miután a gyermek

tünetmentessé válik, ezeket a vizsgálatokat megismétlik annak megállapítása érdekében, hogy az értékek visszatértek-e a normál vagy akörüli szintre. A betegek mintegy harmadánál a vizsgálati értékek visszatérnek a normális szintre. A betegek maradék kétharmadánál az értékek jelentősen csökkennek, de a normális szint felső határa felett maradnak.

Kis mennyiségű vérminta a genetikai elemzéshez is szükséges. Az élethosszig tartó kolhicin-kezelésben részesülő gyermekektől évente kétszer vér- és vizeletmintát kell venni megfigyelés céljából.

Vizeletvizsgálatot is végeznek fehérje és vörösvértestek esetleges jelenlétének kimutatása érdekében. A rohamok ideje alatt az értékek átmenetileg változhatnak, de a vizeletben a tartósan magas fehérjeszintek amiloidózisra utalhatnak. A kezelőorvos ebben az esetben végbél- vagy vesebiopsziát végezhet. A végbélbiopszia során egy nagyon kis darab szövetet vesznek a végbélből; ezt nagyon könnyű elvégezni. Ha a végbélbiopszia nem mutat ki amiloidot, akkor vesebiopsziát kell végezni a diagnózis megerősítése érdekében. A vesebiopszia elvégzéséhez a gyermeknek kórházban kell töltenie az éjszakát. A biopsziával nyert szöveteket megfestik, majd megvizsgálják benne az amiloid esetleges lerakódását.

2.3 Kezelhető-e, van-e rá gyógymód?

Az FMF nem gyógyítható, de kolhicin élethosszig tartó szedésével kezelhető. Ily módon meg lehet előzni vagy csökkenteni lehet a visszatérő rohamokat, és meg lehet akadályozni az amiloidózis kialakulását. Ha a beteg abbahagyja a gyógyszer szedését, akkor újra visszatérnek a rohamok, illetve az amiloidózis kockázata.

2.4 Milyen kezelések léteznek?

Az FMF kezelés egyszerű, nem drága, és nem jár semmilyen súlyos gyógyszer mellékhatással, ha a megfelelő dózisban szedik. Jelenleg egy természetes készítmény, a kolhicin a leginkább alkalmazott gyógyszer az FMF megelőző (profilaktikus) kezelésére. A diagnózis felállítása után a gyermeknek élete végéig szednie kell a gyógyszert. A gyógyszer helyes szedése esetén a rohamok a betegek kb. 60%-ánál megszűnnek, 30%-uknál részleges terápiás válasz jelentkezik, de 5-10%-uknál a kezelés hatástalan.

Ezzel a kezeléssel nem csupán a rohamok csökkenthetők, de az amiloidózis kockázatát is ki lehet zárni. Ennek megfelelően kulcsfontosságú, hogy az orvosok ismételten elmagyarázzák a szülőknek és a betegnek, hogy mennyire életbevágó a gyógyszer szedése az előírt adagban. A kezelési előírások betartása nagyon fontos. Ha ez megtörténik, akkor a gyermek normális életet élhet, normális várható élettartam mellett. A szülők semmiképpen nem módosíthatják a gyógyszeradagot a kezelőorvos tudta nélkül. A kolhicin adagját nem szabad emelni a már aktív roham ideje alatt, mivel az semmilyen hatással nem jár. A rohamok megelőzése a fontos. A kolhicinnel szemben ellenálló betegeknel biológiai szereket alkalmaznak.

2.5 Melyek a gyógyszeres kezelés mellékhatásai?

Nem könnyű elfogadni, hogy a gyermeknek élete végéig gyógyszert kell szednie. A szülők gyakran aggódnak a kolhicin esetleges mellékhatásai miatt. Pedig ez egy biztonságos gyógyszer, amelynek az enyhe mellékhatásai általában megszűnnek a dózis csökkentése után. A leggyakoribb mellékhatás a hasmenés.

Egyes gyermekek nem bírják az alkalmazott dózist a gyakori híg széklet miatt. Ebben az esetben az adagot addig kell csökkenteni, amíg az elviselhetővé nem válik, majd lassan, kis lépésekben vissza kell emelni a megfelelő szintre. Az étrend laktóztartalmát szintén csökkenteni lehet kb. 3 hétig, és akkor az emésztőszervi tünetek rendszerint elmúlnak. Egyéb mellékhatások lehetnek: hányinger, hányás és hasi görcsök. A gyógyszer ritka esetekben izomgyengeséget okozhat. A perifériás vérsejtek (fehér- és vörösvérsejtek és vérlemezkék) száma néha csökkenhet, de a dózis csökkentése után visszatér a normális szintre.

2.6 Mennyi ideig tartson a kezelés?

Az FMF élethosszig tartó preventív (megelőző) kezelést igényel.

2.7 Mi a helyzet a nem konvencionális (nem szokványos), illetve kiegészítő terápiákkal?

Az FMF kezelésére nincs ismert kiegészítő terápia.

2.8 Milyen időszakos vizsgálatok, ellenőrzések szükségesek?

A kezelés alatt álló gyermekeknél legalább évente kétszer vér- és vizeletvizsgálatot kell végezni.

2.9 Mennyi ideig tart a betegség?

Az FMF élethosszig tartó betegség.

2.10 Milyen a betegség hosszú távú prognózisa (előrelátható kimenetele és lefolyása)?

Élethosszig tartó, megfelelő kolhicin-kezelés mellett az FMF-ben szenvedő gyermekek normális életet élnek. A diagnózis késése, illetve a kezelési előírások betartásának elmulasztása az amiloidózis kockázatának növekedéséhez vezet, ami rossz prognózist eredményez. Veseátültetésre szorulhatnak azok a gyermekek, akiknél amiloidózis alakul ki.

FMF esetén nem súlyos probléma a növekedés lelassulása.

2.11 Lehetséges-e a teljes felépülés?

Nem, mert az FMF genetikai betegség. Az élethosszig tartó kolhicin-kezelés azonban lehetőséget ad a beteg számára, hogy normális, korlátozásoktól mentes életet éljen, és ne legyen kitéve az amiloidózis kockázatának.