

تب مدیترانه ای فامیلیال FMF

نسخه 2016

2. تشخیص و درمان

1.2 این بیماری چگونه تشخیص داده می شود؟

عموماً رویکرد زیر اعمال می شود:

ظن بالینی: در صورتی که کودک حداقل 3 حمله تجربه کرده باشد FMF مورد توجه قرار میگیرد. سابقه ی دقیق از زمینه های قومی مثل شکایات مشابه در نزدیکان باید بررسی شود همینطور وجود نارسائی کلیوی در آنان بایستی مد نظر قرار گیرد. از والدین باید یک توصیف دقیق در باره حملات قبلی خواسته شود.

پیگیری: یک کودک مظنون به FMF قبل از یک تشخیص قطعی باید تحت نظر بوده و به شدت مورد بررسی قرارگیرد. در طول این دوره پیگیری در صورت امکان باید طی یک دوره حمله از جهت معاینات بالینی و تست های خونی برای ارزیابی وجود التهاب ویزیت شود. عموماً این تست ها در طی حمله مثبت می شوند و بعد از فروکش کردن حمله به حدود نرمال نزدیک و یا نرمال می شوند. برای کمک به شناسایی FMF کراتیریای طبقه بندی طراحی شده است. به دلایل مختلف همیشه امکان مشاهده ی یک کودک در حین حمله وجود ندارد. بنابراین از والدین خواسته می شود که وقایع اتفاق افتاده را به طور روزانه ثبت کنند. آنها همچنین می توانند برای انجام تست های خونی از یک آزمایشگاه محلی کمک بگیرند.

پاسخ به درمان با کلشی سین: کودکانی که بر طبق یافته های بالینی و آزمایشگاهی با احتمال زیادی تشخیص FMF برایشان مطرح است، به مدت 6 ماه تحت درمان با کلشی سین قرار می گیرند و سپس علائم آنها مجدداً ارزیابی می شود. در موارد وجود FMF، از تعداد، شدت و مدت حملات کاسته میشود وحتی ممکنست حملات را متوقف نماید. فقط در صورت تکمیل مراحل فوق می توان برای فرد تشخیص FMF را مطرح کرد و کلشی سین را به صورت مادام العمر برای وی تجویز نمود. از آنجایی که FMF سیستم های متعددی را در بدن درگیر می کند متخصصین مختلفی باید در روند تشخیص و مدیریت FMF شرکت داشته باشند. این افراد شامل متخصص اطفال،

روماتولوژیست عمومی یا اطفال، نفرولوژیست (متخصص کلیه) و متخصص گوارش است.

آنالیز ژنتیکی: اخیراً امکان انجام آنالیز ژنتیکی از بیماران جهت اثبات وجود موتاسیون هایی که تصور می شود مسئول گسترش FMF هستند، فراهم شده است. تشخیص بالینی FMF زمانی تأیید می شود که بیمار 2 موتاسیون یکی از پدر و یکی از مادر داشته باشد. اما موتاسیون های توصیف شده تا به امروز در 70-80% از بیماران یافت شده اند. این به آن معنی است که برخی از بیماران مبتلا به FMF فقط یک ژن جهش یافته دارند و یا هیچ موتاسیونی ندارند بنابراین تشخیص FMF همچنان به قضاوت بالینی وابسته است. آنالیز ژنتیک ممکن است در همه ی مراکز درمانی در دسترس نباشد. تب و درد شکمی جزو شکایات شایع در کودکی هستند. بنابراین حتی در جمعیت های با امکان خطر بالا برای FMF، تشخیص آن همیشه ساده نیست و ممکن است چندین سال طول کشیده باشد تا بیماری شناخته شود. با توجه به وجود خطر آمیلوئیدوز در بیمارانی که تحت درمان قرار نگرفته اند، این تأخیر در تشخیص بایستی به حداقل رسانده شود. بیماری های دیگری نیز با دوره های عود کننده و درد شکمی یا مفصلی تظاهر پیدا میکنند. این بیماریها در بعضی از تظاهرات بالینی شایع مشترک هستند و برخی از آنان ژنتیکی نیز هستند، اگرچه هر یک از این بیماریها ویژگی های آزمایشگاهی و بالینی افتراق دهنده ی خود را دارند.

2.2 تست ها چه اهمیتی دارند؟

تست های آزمایشگاهی در تشخیص FMF دارای اهمیت هستند. انجام تست هایی مثل سرعت سدیماتتاسیون اریتروسیت ها (ESR)، CRP و شمارش کامل سلول های خونی در طی دوره ی حمله (حداقل 48-24 ساعت بعد از شروع حمله)، جهت ارزیابی وسعت التهاب دارای اهمیت است. بعد از اینکه علائم در کودک رفع شدتکرار این تستها برای اینکه نرمال یا نزدیک به نرمال شدن نتایج مشاهده شودحائز اهمیت است.نتایج برای در حدود 3/1 بیماران رسیدن به حد نرمال و در 3/2 باقیمانده کاهش قابل توجه است اگرچه همچنان بالاتر از سطوح طبیعی باقی می مانند. مقدار کمی هم خون جهت انجام آزمایش ژنتیکی لازم است. در پیگیری از کودکانی که که تحت درمان مادام العمر با کلشی سین هستند باید سالانه 2 بار آزمایش خون وادار انجام شود.

همچنین یک نمونه ی ادرار جهت بررسی از نظر وجود پروتئین و گلبول های قرمز آزمایش می شود. امکان تغییرات موقتی در حین حملات وجود دارد اما وجودسطوح بالای پروتئین در ادرار، بطور ثابت، وجود آمیلوئیدوز را مطرح میکند. پس از آن ممکن است پزشک بیوپسی از رکتوم یا کلیه را انجام دهد. بیوپس رکتال شامل برداشتن یک تکه ی بسیار کوچک از بافت رکتوم و انجام آن بسیار ساده است. در صورتی که بیوپسی رکتال آمیلوئید را نشان ندهد برای تایید تشخیص بیوپسی کلیه لازم خواهد بود. برای انجام بیوپسی کلیه، کودک باید یک شب را در بیمارستان بگذارند. بعد از بیوپسی بافت تهیه شده رنگ آمیزی شده واز جهت وجود رسوبات آمیلوئید مورد آزمایش قرار می گیرد.

3.2 آیا این بیماری معالجه میشود یا شفا پیدا میکند؟

است درمان قابل کلشی از العمری مادام استفاده با ولی نمیرود بین از کاملاً FMF با این روش حملات عود کننده ی FMF و نیز پیشرفت به سمت آمیلوئیدوز قابل پیشگیری است. اگر بیمار مصرف داروها را قطع کند میزان حملات و ریسک آمیلوئیدوز باز خواهد گشت.

4.2 درمان های این بیماری کدامند؟

درمان FMF آسان و ارزان است و تازمانی که دوز صحیحی از دارو به بیمار داده شود اثرات جانبی عمده ای ندارد. امروزه داروی کلشی سین، درمان انتخابی در پیشگیری از مصرف دارو را خود عمر پایان تا باید بیمار شد قطعی تشخیص اینکه از بعد . است FMF کند. در صورتی که دارو به طور مناسب مصرف شود، در 60٪ موارد حملات به کلی از بین می رود و در 30٪ نیز یک پاسخ نسبی به درمان دیده می شود ولی باز بر 5-10٪ بیماران تأثیر نمیکند.

این درمان نه فقط حملات را کنترل می کند بلکه خطر آمیلوئیدوزیس را هم کاهش می دهد. بنابراین برای پزشکان بسیار ضروری است که ضرورت و حیاتی بودن مصرف صحیح داروها را به کرات به والدین و خود بیمار توضیح دهند. پذیرفتن شرایط بسیار مهم است و در صورتی که این امر فراهم شود کودک می تواند یک زندگی معمولی و امید به زندگی طبیعی داشته باشد. والدین نباید بدون مشورت پزشک دوز دارو را تغییر دهند . دوز کلشی سین نباید در طی یک حمله فعال کاهش یابد همینطور که افزایش آن نیز تأثیری ندارد. مسئله مهم جلوگیری از حملات است. در بیمارانی که به کلشی سین مقاوم هستند از ترکیبات بیولوژیک استفاده می شود.

5.2 عوارض جانبی در مان های دارویی چیست؟

پذیرفتن اینکه یک کودک باید تا آخر عمر دارو بخورد آسان نیست. والدین معمولاً درباره ی عوارض جانبی بالقوه ی کلشی سین نگران هستند. کلشی سین یک داروی امن یا عوارض جانبی کمی است که به کاهش دوز پاسخ خوبی می دهد. عارضه ی جانبی شایع آن اسهال است.

برخی کودکان به علت مدفوع شل مکرر نمی توانند دوز تجویز شده ی کلشی سین را تحمل کنند. در چنین مواردی، دوز دارو باید تا حد تحمل کاهش داد شود و سپس به آرامی و با افزایش مختصر تا میزان دوز مناسب افزایش داده شود. میزان لاکتوز در رژیم غذایی تا 3 هفته قابل کاهش است و در این صورت علائم گوارشی اغلب ناپدید می شود . سایر عوارض جانبی عبارت از تهوع، استفراغ و کرامپهای شکمی است و در موارد نادر می تواند باعث ضعف عضلات شود. تعداد سلول های خون محیطی (سلول های قرمز و سفید و پلاکت ها) ممکن است گاه گاه کاهش یابد ولی با کاهش دوز دارو به حد نرمال بر می گردد.

6.2 طول مدت درمان چقدر است؟
است العمری مادام ی کننده پیشگیری درمان نیازمند FMF

7.2 چه درمان های غیر روتین و مکملی وجود دارد؟
هیچ درمان مکملی برای FMF شناخته نشده است.

8.2 چه نوع بررسی های دوره ای لازم است؟
کودکانی که درمان شده اند باید سالانه 2 نوبت آزمایش خون و ادرار انجام دهند.

9.2 بیماری چقدر طول می کشد؟
است العمری مادام بیماری یک FMF

10.2 - پیش آگهی طولانی مدت بیماری (پیش بینی در سیربیماری و نتیجه نهائی) چیست؟

در صورتیکه درمان با کلشی سین به طور مناسب و به صورت مادام العمر انجام شود کودکان مبتلا به FMF یک زندگی طبیعی خواهند داشت. در صورتی که تأخیر در تشخیص یا عدم پذیرش درمان وجود داشته باشد، خطر آمیلوئیدوز افزایش پیدا میکند که این امر منجر به پیش آگهی نامطلوب بیماری خواهد شد. کودکانی که به آمیلوئیدوز دچار می شوند ممکن است نیاز به پیوند کلیه پیدا کنند. عقب ماندگی رشد مشکل عمده ای در FMF نیست. در برخی کودکان گسترش رشد در دوران بلوغ تنها بعد از شروع درمان با کلشی سین باز میگردد.

11.2 آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟
خیر، زیرا FMF یک بیماری ژنتیکی است. در عینحال درمان مادام العمر با کلشی سین این امکان را به بیمار می دهد که یک زندگی نرمال بدون محدودیت و بدون خطر گسترش آمیلوئیدوز داشته باشد.