



www.printo.it/pediatric-rheumatology/LT/intro

Šeiminė Viduržemio Jūros Karštinė (FMF)

Versija 2016

2. LIGOS NUSTATYMAS IR GYDYMAS

2.1. Kaip ši liga diagnozuojama?

Dažniausia veiksmų seka:

Klinikinis įtarimas: FMF įtarti reikėtų, tik jei vaikui karščiavimo epizodai pasikartoja ne mažiau kaip 3 kartus. Būtina surinkti detalią etninę anamnezę, taip pat išsiaiškinti, ar giminėje nėra panašiais simptomais besiskundžiančių ar inkstų funkcijos nepakankamumą turinčių asmenų.

Tėvai turėtų tiksliai papasakoti apie praėjusius priepuolius.

Stebėjimas: Vaikas, kuriam įtariama FMF, turi būti tiriamas, iki nustatoma tiksli diagnozė. Šiuo stebėjimo laikotarpiu, jeigu įmanoma, pacientas kuo nuodugniau apžiūrimas ir paimami kraujo tyrimai uždegimo rodikliams nustatyti. Paprastai šie rodikliai pakyla karščiuojant ir pasiekia normą arba priartėja prie jos, kai karščiavimo priepuolis baigiasi. Tam tikri sukurti ligos klasifikacijos kriterijai padeda atpažinti FMF. Kadangi stebėti vaiką priepuolio metu dėl įvairių priežasčių ne visada įmanoma, tėvų prašoma pildyti dienoraštį ir aprašyti visus įvykius. Tėvai priepuolių metu taip pat gali atlikti kraujo tyrimus vietos laboratorijoje.

Atsakas į gydymą kolchicinu: Vaikai, kurių ligos klinikiniai ir laboratoriniai rodikliai atitinka FMF diagnozę, apie 6 mėnesius turi vartoti kolchiciną, tada simptomai ir tyrimų rodikliai peržiūrimi iš naujo. Sergant FMF priepuoliai arba iš viso liaujasi, arba pasidaro retesni, lengvesni ir trumpiau trunka.

Tik įgyvendinus visą nurodytą veiksmų seką žingsnis po žingsnio, vaikui gali būti diagnozuota FMF ir paskirtas visą gyvenimą trunkantis gydymas kolchicinu.

Kadangi FMF pažeidžia įvairias organų sistemas, diagnozuojant ir gydant ligą prireikia įvairių specialistų konsultacijos – pediatro, vaikų reumatologo, nefrologo (inkstų specialisto), gastroenterologo (žarnyno sistemos specialisto).

Genetiniai tyrimai: Neseniai atsirado galimybė genetiniais tyrimais patvirtinti mutaciją, kuri, kaip manoma, yra FMF atsiradimo priežastis. Klinikinė FMF diagnozė patvirtinama tuo atveju, jeigu pacientas nešioja 2 mutacijas, po vieną iš abiejų tėvų. Tačiau tokia šiuo metu aprašyta mutacija nustatoma tik 70–80 procentų FMF ligos atvejų. Tai reiškia, kad kai kurie pacientai turi vieną arba nė vienos mutacijos. Taigi diagnozė vis dar nustatoma pagal klinikinius požymius. Genetinis ištyrimas gali būti prieinamas ne visuose gydymo centruose.

Karščiavimu ir pilvo skausmais labai dažnai skundžiamasi vaikystėje. FMF diagnozuoti nėra taip lengva, net ir didelės rizikos populiacijose. Gali prireikti kelerių metų ligai atpažinti. Diagnozės nustatymo laiką būtina sutrumpinti iki minimumo dėl didėjančios amiloidozės rizikos negydomiems pacientams.

Tam tikroms ligoms taip pat būdingi besikartojantys karščiavimo priepuoliai, pilvo ir sąnarių skausmai. Kai kurios iš jų taip pat yra genetinės ir turi panašių klinikinių požymių, tačiau kiekviena jų atskiriama pagal specifinius klinikinius ir laboratorinius rodiklius.

2.2. Kuo svarbūs tyrimai?

Laboratoriniai tyrimai yra svarbūs diagnozuojant FMF. Tam tikri tyrimai (eritrocitų nusėdimo greitis (ENG), CRP, bendrasis kraujo tyrimas ir fibrinogeno koncentracija) leidžia priepuolių metu (per 24–48 valandas nuo priepuolio pradžios) įvertinti uždegimo mastą. Išnykus simptomams, šie tyrimai kartojami, kol rodikliai pasiekia normos ribas ar prie jų priartėja. Trečdaliui pacientų tyrimų rezultatai tampa normalūs. Kitiems dviem trečdaliams jie reikšmingai pagerėja, tačiau vis dar viršija normos ribas.

Nedidelis kraujo kiekis reikalingas genetiniams tyrimams atlikti. Vaikai, kuriems visam gyvenimui paskirtas kolchicinas, 2 kartus per metus turi atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus būklei stebėti.

Šlapimo tyrimas parodo baltymo ir eritrocitų kiekį. Rodiklių pakitimai priepuolių metu gali būti laikini, tačiau nuolatinis padidėjęs baltymo kiekis šlapime leidžia įtarti amiloidozę. Gydytojai tuomet gali atlikti tiesiosios žarnos ar inkstų biopsiją. Tiesiosios žarnos biopsijos metu paimamas labai nedidelis žarnos audinių gabalėlis; ši biopsija labai lengvai atliekama. Jeigu šio tyrimo rezultatai amiloidozės neparodo, diagnozei patvirtinti reikalinga inksto biopsija. Jai atlikti vaikas guldomas į lignoninę. Biopsijos metu paimtas audinys dažomas specialia medžiaga ir ieškoma amiloido sancaupų.

2.3. Ar šią ligą galima gydyti / išgydyti?

FMF nėra išgydoma liga, bet ji gali būti gydoma kolchicinu visą gyvenimą. Veikiant šiam vaistui, besikartojantys priepuoliai išnyksta arba suretėja ir užkertamas kelias amiloidozei. Jeigu pacientas nustoja vartoti kolchiciną, priepuoliai ir amiloidozės rizika atsinaujina.

2.4. Kaip gydoma ši liga?

FMF gydymas paprastas, nebrangus, nesukelia jokio sunkaus šalutinio poveikio, kol vartojama tinkama dozė. Šiuo metu FMF profilaktiškai gydyti naudojamas natūralus produktas – kolchicinas. Nustačius diagnozę, vaikas privalo vaistą vartoti visą gyvenimą. Vartojant tinkamą dozę, priepuoliai išnyksta apie 60 procentų pacientų, dalinis atsakas matomas 30 procentų pacientų. Deja, 5–10 procentų pacientų šis gydymas neefektyvus.

Kolchicinas ne tik kontroliuoja priepuolius, bet ir panaikina amiloidozės riziką. Todėl gyvybiškai svarbu, kad gydytojai pakartotinai paaiškintų tėvams ir pacientui, kaip svarbu tinkamai vartoti šį vaistą nustatytomis dozėmis. Vartodamas vaistą, kaip nurodė gydytojas, vaikas gali gyventi įprastą (tikėtina, normalios trukmės) gyvenimą. Tėvai neturėtų koreguoti vaisto dozės nepasitarę su specialistu.

Kolchicino dozė neturėtų būti didinama prasidėjus priepuoliui, kadangi toks dozės didinimas neveiksmingas. Svarbiau yra užkirsti kelią priepuoliams.

Biologiniai vaistai skiriami pacientams, kurie yra atsparūs kolchicinui.

2.5. Koks vaistų šalutinis poveikis?

Nelengva susitaikyti su tuo, kad vaikas vaistus turės gerti visą laiką. Dažnai tėvai nerimauja dėl galimo kolchicino šalutinio poveikio. Tai saugus vaistas, sukeliantis tik menkus nepageidaujamus reiškinius (dažniausiai viduriavimą), kurie išnyksta sumažinus dozę. Kai kuriems vaikams paskirta dozė sukelia vandeningą viduriavimą. Dėl tokio vaisto netoleravimo dozė reikėtų sumažinti iki toleruotinos ir po truputį nuolat didinti iki reikiamos. Sumažinus laktozės kiekį maiste maždaug 3 savaites, žarnyno sutrikimo požymiai dažnai išnyksta. Kiti šalutiniai reiškiniai – pykinimas, vėmimas, pilvo spazmai. Retais atvejais pasitaiko raumenų silpnumas. Gali sumažėti trombocitų, baltųjų ir raudonųjų kraujo kūnelių, tačiau sumažinus vaisto dozę jų skaičius vėl pasidaro normalus.

2.6. Kiek trunka gydymas?

FMF profilaktinis gydymas trunka visą gyvenimą.

2.7. Ar gali padėti netradiciniai gydymo metodai?

Šiuo metu nėra žinoma jokių alternatyvių ar netradicinių FMF gydymo būdų.

2.8. Kokie periodiniai sveikatos patikrinimai reikalingi?

Gydomi vaikai turi mažiausiai 2 kartus per metus atlikti kraujo ir šlapimo tyrimus.

2.9. Kiek liga tęsiasi?

FMF sergama visą gyvenimą.

2.10. Kokia ilgalaikė ligos prognozė (galima baigtis ir eiga)?

Visą gyvenimą gydomas atitinkamomis kolchicino dozėmis, vaikas gali gyventi normalų gyvenimą. Jeigu diagnozė nustatoma vėlai arba nesilaikoma gydymo režimo, padidėja rizika išsivystyti amiloidozei ir ligos prognozė pablogėja. Vaikams, kuriems išsivystė amiloidozė, gali prireikti persodinti inkstus.

Augimo sulėtėjimas nėra didžiausia sergančių FMF problema. Kai

kuriems vaikams brendimo metu sulėtėjęs augimas atsistato tik pradėjus gydyti kolchicinu.

2.11. Ar įmanoma visiškai pasveikti?

Ne, nes tai genetinė liga. Tačiau visą gyvenimą vartodamas kolchiciną pacientas gali gyventi normalų gyvenimą, be jokių apribojimų ir tikimybės, kad išsivystys amiloidozė.