



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

Pārmantots Vidusjūras Drudzis

Versija 2016

2. DIAGNOZE UN ĀRSTĒŠANA

2.1 Kā tā tiek diagnosticēta?

Parasti slimību diagnosticē, balstoties uz sekojoš:

Klīniskie novērojumi: Aizdomas par pārmantotu vidusjūras drudzi var pieņemt pēc vismaz trīs notikušām lēkmēm. Jāņem vērā padziļināta etniskā ģimenes izpēte, radnieki ar līdzīgām sūdzībām vai nieru mazspēja.

Vecāki tiks iztaujāti par detalizētu notikušo lēkmju norisi.

Novērošana: Bērns ar aizdomām par pārmantotu vidusjūras drudzi jānovēro līdz diagnozes uzstādīšanai. Novērošanas periodā pacients fiziski jāizmeklē lēkmju laikā, kā arī jāveic asins analīžu pārbaude, lai konstatētu iekaisumu. Parasti analīzes uzrāda pozitīvus rezultātus lēkmju laikā un lēkmei beidzoties tās atgriežas normā vai tuvu normai. Tas ir klasifikācijas kritērijs, lai palīdzētu atpazīt pārmantoto vidusjūras drudzi. Ne vienmēr ir iespējams bērnu izmeklēt lēkmes laikā. Tāpēc vecākiem tiek lūgts rakstīt dienasgrāmatu un aprakstīt lēkmes. Vecāki var griezties tuvākajā laboratorijā, lai veiktu asins analīzes bērnam.

Reakcija uz ārstēšanu ar kolhicīnu: Bērnam ar klīniski un laboratoriski pierādītu pārmantoto vidusjūras drudža diagnozi, apmēram 6 mēnešu garumā dod kolhicīnu, lai novērotu simptomus. Ja pacients patiešām slimo ar pārmantoto vidusjūras drudzi, lēkmes beidzas vai kļūst retākas smaguma un ilguma ziņā.

Tikai pēc izpildītām iepriekš minētajām metodēm, pacientam var tikt uzstādīta diagnoze "pārmantots vidusjūras drudzis" un izrakstīts

kolhicīns ilgstošai ārstēšanai.

Tā kā Vidusjūras pārmantotais drudzis skar daudzas ķermeņa sistēmas, tad diagnozes uzstādīšanā var tikt iesaistīti vairāki speciālisti. Parasti tie ir pediatri, reimatologi, nefrologi (nieru slimību ārsti) un gastroenterologi (gremošanas sistēmu speciālisti).

Ģenētiskās analīzes: Pēdējo gadu laikā ir attīstījusies iespēja veikt ģenētiskās analīzes pacientiem, lai noskaidrotu mutācijas, kas atbildīgas par pārmantotā vidusjūras drudža veidošanos.

Klīniskā diagnoze ir apstiprināma, ja pacientam ir divas mutācijas: pa vienai no katra vecāka. Mutācijas, kas raksturīgas pārmantotā vidusjūras drudža gadījumā tiek atrastas 70 – 80% gadījumu pacientiem ar pārmantoto vidusjūras drudzi. Tas nozīmē, ka ir pacienti, kuriem ir viena vai pat neviena mutācija, tāpēc slimības diagnozes apstiprināšana tiek balstīta uz klīniskiem izmeklējumiem. Ģenētiskās analīzes nav pieejamas visos medicīniskajos ārstniecības centros.

Drudzis un vēdera sāpes ir ļoti bieži sastopamas sūdzības bērniem. Tāpēc pārmantotā vidusjūras drudža diagnosticēšana ir tik sarežģīta pat augsta riska populāciju vidū. Var paiet vairāki gadi līdz slimība tiek diagnosticēta. Kavēšanās ar diagnozes noteikšanu jāsamazina līdz minimumam, jo neārstētiem pacientiem ir paaugstināts amiloidozes risks.

Pastāv daudzas citas slimības ar līdzīgiem simptomiem: drudzis, vēdera un locītavu sāpēm. Dažas no šīm slimībām arī ir ģenētiskas un tām ir kopīgas klīniskās pazīmes; tomēr katrai no tām ir īpaši raksturīgas klīniskās un laboratoriskās pazīmes.

2.2 Cik liela nozīme ir pārbaudēm?

Laboratoriskajiem izmeklējumiem ir liela nozīme pārmantotā vidusjūras drudža diagnosticēšanā. Eritrocītu grimšanas ātrums (EGĀ), CRP, kopējais asins šūnu daudzums, fibrinogēns ir galvenie, lai redzētu iekaisuma pakāpi (vismaz 24 – 48 stundas pēc lēkmes sākuma). To atkārtoti, kad bērnam simptomi ir izzuduši un novērojama analīžu atgriešanās normas vai tuvu normai robežās. Apmēram 1/3 pacientu analīzes atgriežas normas robežās. Atlikušajām 2/3 pacientu analīžu paaugstinātais līmenis ievērojami samazinās, taču saglabājas paaugstināts.

Ģenētiskajām analīzēm ir nepieciešams neliels asins daudzums. Bērni,

kuri tiek ārstēti ar kolhicīnu, novērošanai nodod urīna un asins analīzes divas reizes gadā.

Urīna analīzi izmeklē uz proteīnu un eritrocītu esamību. Lēkmju laikā to līmenis var mainīties, bet pastāvīgs proteīnu paaugstināts līmenis urīnā var izraisīt amiloidozi. Ārsts var papildus nozīmēt rektālo un renālo biopsiju. Rektālā biopsija ir neliela audu gabaliņa paņemšana no taisnās zarnas un to ir ļoti viegli veikt. Ja pēc rektālās biopsijas joprojām nav izdevies uzstādīt diagnozi, tiek nozīmēta renālā biopsija, lai apstiprinātu diagnozi. Lai veiktu renālo biopsiju, bērnam jāpaliek slimnīcā vienu nakti. Audi, kuri paņemti biopsijas laikā, tiek apskatīti mikroskopiski, meklējot amiloīdu.

2.3 Vai slimību var ārstēt vai izārstēt pilnībā?

Tā nav izārstējama, bet to var ārstēt ilgstoši ar kolhicīnu. Šī ārstēšana pasargā bērnus no atkārtotām lēkmēm un amiloidozes. Ja pacients pārstāj lietot zāles, lēkmju risks atgriezties palielinās tāpat kā amiloīda risks.

2.4 Kāda ir ārstēšana?

Ārstēšana ir vienkārša, lēta un bez zāļu blaknēm. Mūsdienās kolhicīns ir zāles, ko lieto profilaktiskai ārstēšanai. Pēc diagnozes uzstādīšanas bērnam jālieto zāles visu mūžu. Lietojot zāles pareizi, lēkmes samazinās un pazūd 60% pacientu, daļēji uzlabojumi novērojami 30% pacientu un ārstēšanās nav efektīva 5-10% pacientu.

Ārstēšana ne tikai kontrolē lēkmes, bet arī profilaktiski pasargā no amiloidozes. Ārstam ir jāizskaidro vecākiem, cik svarīgi ir lietot nozīmētās zāles pareizi. Līdzestība ir ļoti svarīga. Ja viss iepriekš minētais tiek ievērots, tad bērnam iespējams dzīvot normālu dzīvi. Vecāki nedrīkst mainīt devu bez ārsta atļaujas.

Kolhicīna devu nedrīkst palielināt aktīvas lēkmes laikā, jo šāda devas palielināšana nesniegs vēlamos rezultātus. Svarīgi ir novērst tuvojošās lēkmes.

Pacientiem, kuriem kolhicīns nesniedz vēlamos rezultātus, tiek lietoti bioloģiskie medikamenti.

2.5 Kādi ir blakusefekti ārstēšanai ar medikamentiem?

Vecākiem nav viegli samierināties ar domu, ka viņu bērnam zāles būs jādzēr vienmēr. Parasti vecāki uztraucas par kolhicīna radītajām blaknēm. Kolhicīns ir drošs medikaments ar samērā maz iespējamām blaknēm, kas var tikt novērstas pielāgojot devu. Visbiežākā blakne ir caureja.

Daži bērni nevar panest nozīmēto devu, jo palielinās šķidra vēdera izeja. Šādos gadījumos deva jāsamazina un pēc tam pakāpeniski jāpalielina līdz vajadzīgajai devai. Uzturā jāsamazina laktoze uz 3 nedēļām un parasti sūdzības par zarnu trakta darbību izzūd.

Citi nevēlamie zāļu blakusefekti ir slikta dūša, vemšana un vēdera krampji. Retos gadījumos tie var izraisīt muskuļu vājumu. Perifēro asins šūnu (leikocītu un eritrocītu) skaits var būt samazināts, kas mainot devu normalizējas.

2.6 Cik ilgi jāārstējas?

Slimības preventīvā ārstēšana ilgst visu dzīvi.

2.7 Kā ir ar dabiskām papildu ārstēšanas terapijām?

Šai slimībai nav šādu terapiju.

2.8 Cik biežas pārbaudes ir nepieciešamas?

Bērniem ārstēšanās laikā jāveic asins un urīna analīžu pārbaudes vismaz divas reizes gadā.

2.9 Cik ilgi jāārstējas?

Šī slimība ilgst visu pacienta dzīvi.

2.10 Kāda ir slimības ilgtermiņa prognoze (prognozējamie rezultāti un ārstēšanas kurss)?

Ja pacients tiek ilgstoši ārstēts ar kolhicīnu, tad bērniem ar pārmantoto vidusjūras drudzi ir iespējams dzīvot normālu dzīvi. Ja diagnoze tiek vēlu noteikta vai arī nav nozīmēta atbilstoša ārstēšana, risks attīstīties amiloidozei palielinās, kas pasliktina pacienta veselības stāvokļa prognozi. Bērnam, kuram attīstījusies amiloidoze, var būt nepieciešama

nieru transplantācija.

Augšanas aizture nav galvenā problēma pārmantota vidusjūras drudža gadījumā. Dažiem bērniem normāla augšana atjaunojas tikai pēc ārstēšanas ar kolhicīnu.

2.11 Vai ir iespējams atveseļoties pilnībā?

Nē, jo tā ir ģenētiska slimība. Tomēr ārstēšanās dzīves garumā ar kolhicīnu sniedz pacientam iespēju dzīvot normālu dzīvi bez ierobežojumiem un riska attīstīties amiloidozei.