



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

## Familiær Middelhavsfeber (FMF)

Versjon av 2016

### 2. DIAGNOSE OG BEHANDLING

#### 2.1 Hvordan stilles diagnosen?

Generelt følger man denne tilnærmingen:

**Klinisk mistanke:** Først etter barnet har hatt 3 utbrudd, er det mulig å vurdere om diagnosen er FMF. Man bør skaffe seg en detaljert oversikt over etnisk bakgrunn i familien, og over familiemedlemmer med lignende symptomer eller nyresvikt. Foreldrene bør gi en detaljert beskrivelse av tidligere utbrudd.

**Oppfølging:** Hvis man har mistanke om FMF, bør barnet følges tett før man stiller sikker diagnose. Det bør gjøres en grundig klinisk undersøkelse og tas blodprøver i løpet av et utbrudd, for å se etter tegn til betennelse. Generelt slår disse testene mer ut under et utbrudd for så å normalisere seg helt eller delvis etter at utbruddet er over. Såkalte klassifikasjonskriterier har blitt utviklet for at man lettere kan stille diagnosen. Av ulike grunner er det ikke alltid mulig å undersøke barnet under et utbrudd. Det er derfor viktig at foreldrene skriver en dagbok og beskriver hva som skjer. Barnet kan også få tatt blodprøver hos fastlege eller på lokalt sykehus eller annet laboratorium.

**Effekt av kolchicin behandling:** Hos barn hvor man mistenker FMF ut fra kliniske funn og blodprøver, gir man kolchicin i ca. 6 måneder, og gjør så en ny vurdering av symptomene. Hvis diagnosen er riktig, vil utbruddene enten stoppe helt opp, eller reduseres i antall, alvorlighet og varighet.

Bare etter at man har gjort det som er beskrevet over, kan man

---

konkludere med diagnosen FMF og barnet får foreskrevet medisinen kolchicin som skal brukes resten av livet.

Siden FMF rammer ulike organer, er ofte flere spesialister involvert i diagnosen og oppfølgingen av pasientene. Dette inkluderer barneleger, barnerevmatologer, revmatologer, nyrespesialister (nefrologer) og mage- tarmspesialister (gastroenterologer).

**Genetiske analyser:** Nylig har det blitt mulig å utføre genetiske analyser for å fastslå om pasientene har endringer i gener som man tror er viktige for utviklingen av FMF.

Diagnosen FMF kan bekreftes hvis pasienten er bærer av 2 mutasjoner (endringer i gener), en fra hver av foreldrene. Likevel finnes disse endringene bare hos 70-80% av pasientene som får diagnosen FMF. Det betyr at det fins pasienter med FMF som bare har en eller ingen mutasjoner, og derfor baserer ikke denne diagnosen seg bare på gentest. Genetiske analyser er ikke tilgjengelige på alle sykehus. Siden feber og magesmerter er vanlige plager hos barn, er det ofte ikke lett å stille diagnosen. Dette gjelder også i befolkningsgrupper med høy risiko, og det kan ta et par år før man gjenkjenner symptomene. Det er viktig at diagnosen stilles så raskt som mulig, p.g.a. risikoen for amyloidose hos ubehandlede pasienter.

Det fins en rekke andre sykdommer med gjentatte utbrudd av feber, magesmerter og leddsmerter. Noen av disse sykdommene har også genetisk årsak, og har mange like symptomer. Likevel har hver og en av disse sykdommene egne karakteristiske symptomer og blodprøvefunn.

## 2.2 Hva er viktigheten av testene?

Blodprøver er viktige for å stille diagnosen FMF. Betennelsesblodprøver sier noe om nivå av betennelse under et utbrudd (tas minst 24-48 timer etter start av utbruddet). Disse er senkning (SR), "hurtig senkning" (CRP), telling av blodceller og fibrinogen. Testene gjentas etter at barnet har blitt symptomfritt for å observere om prøvene normaliserer seg helt (sees hos ca 1/3) eller delvis (sees hos 2/3).

En liten mengde blod kreves for å ta genetiske analyser. Pasienter som får livslang kolchicin behandling, må ta blod- og urinprøver 2 ganger per år.

Urinprøven testes for protein (eggehvite) og røde blodceller. Det kan sees svingninger under anfall, men vedvarende forhøyede proteinnivåer

---

i urin gjør at amyloidose må mistenkes. I så fall må man ta en vevsprøve av endetarmen hvor man fjerner en liten bit (biopsi). Dette er enkelt å utføre. Hvis denne prøven ikke viser amyloid, må man ta en vevsprøve av en nyre for å kunne stille diagnosen sikkert. I så fall må barnet overnatte på sykehus. Vevsprøvene farges på en spesiell måte for å kunne påvise amyloid.

### **2.3 Kan sykdommen behandles eller kureres?**

FMF kan ikke kureres, men kan behandles med livslang bruk av kolchicin. På denne måten kan gjentatte utbrudd forebygges helt eller delvis, og man kan forhindre utvikling av amyloidose. Hvis pasienten slutter å ta medisinen, vil utbrudd og risiko for utvikling av amyloidose igjen øke.

### **2.4 Hva er behandlingen?**

Behandlingen er enkel, billig og har lite bivirkninger, så lenge den tas i riktig dose. Den viktigste forebyggende behandlingen er det naturlige produktet kolchicin (utvinnes av frø fra en plante). Etter diagnosen er stilt, må pasienten ta denne medisinen resten av livet. Hvis den tas som anbefalt, forsvinner utbruddene helt hos 60%, delvis hos 30%, mens 5-10% av pasientene ikke har effekt av behandlingen.

Behandlingen kontrollerer ikke bare utbruddene, men fjerner også risiko for amyloidose. Derfor er det avgjørende at legene gjentatte ganger informerer foreldrene om viktigheten av å ta medisinen som foreskrevet. Å følge behandlingsplanen er veldig viktig. Lykkes dette, kan barnet leve et normalt liv med normal forventet livslengde. Foreldrene må ikke selv justere dosen uten å rådføre seg med legen. Dosen kolchicin bør ikke økes under et utbrudd, da dette ikke har noen effekt. Det viktigste er å forebygge utbrudd.

Biologiske medisiner kan brukes hos pasienter som ikke har effekt av kolchicin. Se kapittelet Medikamentell behandling.

### **2.5 Hva er bivirkningene?**

Det er ikke lett å godta at barnet må ta medisiner resten av livet. Foreldre er ofte bekymret for evt. bivirkninger av kolchicin. Dette er et trygt medikament med lite bivirkninger. Hvis bivirkninger skulle oppstå

---

holder det som regel å redusere dosen. Den vanligste bivirkningen er diaré.

Noen barn tåler ikke anbefalt dose p.g.a. hyppig diaré. I så fall bør dosen reduseres inntil dette opphører, for så å sakte og trinnvis økes igjen opp til anbefalt dose. Hvis man samtidig reduserer laktose i kostholdet i ca 3 uker, forsvinner som regel magebivirkningene. Andre mulige bivirkninger er kvalme, oppkast og magesmerter. I sjeldne tilfeller kan man se muskelsvakheter. Antall blodceller (hvite, røde og blodplater) kan av og til falle, men øker igjen hvis man reduserer dosen.

## **2.6 Hvor lenge bør behandlingen vare?**

FMF krever livslang forbyggende behandling

## **2.7 Hva med alternativ eller komplementær behandling?**

Det er ingen kjente alternative eller komplementære behandlinger for FMF.

## **2.8 Hvilke regelmessige kontroller er nødvendige?**

Det bør tas blod- og urinprøver minst 2 ganger i året.

## **2.9 Hvor lenge varer sykdommen?**

FMF er en livslang sykdom.

## **2.10 Hva er langtidsutsiktene (prognosen)?**

Hvis sykdommen behandles ordentlig med livslang kolchicin, kan barn med FMF leve et normalt liv. Hvis det tar lang tid før diagnosen stilles eller at behandlingsplanen ikke følges, øker risikoen for amyloidose, noe som fører til dårlig prognose. I så fall kan nyretransplantasjon bli aktuelt.

Veksthemming er ikke et vanlig problem ved FMF.

## **2.11 Er det mulig å bli helt frisk?**

Siden FMF er en genetisk sykdom, er det ikke mulig å bli frisk. Likevel

---

kan livslang behandling med kolchicin gi pasientene mulighet til å leve et normalt liv uten noen restriksjoner og uten risiko for å utvikle amyloidose.