



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

Febra Mediteraneană Familială (FMF)

Versiunea 2016

2. DIAGNOSTIC ȘI TRATAMENT

2.1 Cum este diagnosticată?

În general, abordarea este următoarea:

Suspiciunea clinică: diagnosticul de FMF trebuie suspectat numai după ce copilul a suferit cel puțin trei atacuri. Trebuie realizat un istoric detaliat al descendenței etnice, precum și identificarea unor rude cu simptome similare sau cu insuficiență renală.

Părinții vor fi rugați să ofere o descriere detaliată a atacurilor anterioare.

Urmărirea în evoluție: Un copil cu suspiciune de FMF trebuie monitorizat cu atenție înainte de a formula diagnosticul final. În această perioadă de monitorizare, dacă este posibil, pacientul trebuie observat în timpul unui atac, efectuându-se un examen clinic și determinând testele inflamatorii sanguine. În general, aceste teste devin pozitive în timpul unui atac și revin la normal sau aproape de normal după ce atacul dispăre. Există și câteva criterii de clasificare elaborate pentru a ajuta la recunoașterea FMF. Din diferite motive, examinarea copilului în timpul unui atac nu este întotdeauna posibilă. Prin urmare, părinții sunt rugați să păstreze un jurnal și să descrie ceea ce se întâmplă. De asemenea, se poate recurge la un laborator local pentru analizele de sânge.

Răspunsul la tratamentul cu colchicină: copiii cu modificări clinice și de laborator care sunt suspectați de FMF vor primi colchicină pentru aproximativ 6 luni, simptomele fiind apoi reevaluate. Dacă

pacientul suferă într-adevăr de FMF, atacurile vor dispărea sau se vor diminua ca frecvență, severitate și durată.

Doar după parcurgerea acestor etape, pacientul poate fi diagnosticat cu FMF și i se va prescrie colchicină pentru toată viața.

Deoarece FMF afectează diferite sisteme din organism, mai mulți specialiști vor fi implicați în diagnosticul și tratamentul bolii. Aceștia includ medici pediatri, reumatologi sau reumatologi pediatri, nefrologi (specialiști în boli renale) și gastroenterologi (pentru sistemul digestiv).

Analiza genetică: în ultimii ani a devenit posibilă analiza genetică a acestor pacienți, pentru evidențierea mutațiilor genei responsabile de dezvoltarea FMF.

Diagnosticul clinic de FMF este confirmat dacă pacientul poartă 2 mutații, una de la fiecare părinte. Totuși, mutațiile descrise până în prezent au fost identificate doar la 70-80% din pacienții cu FMF. Aceasta înseamnă că există pacienți cu FMF cu o mutație sau chiar fără mutații; prin urmare diagnosticul trebuie să se bazeze pe judecata clinică a medicului. Analiza genetică nu este disponibilă în orice centru medical. Febra și durerile abdominale sunt simptome frecvente la copii. De aceea, diagnosticul FMF nu este ușor, nici chiar în populațiile cu risc crescut. Poate dura câțiva ani până boala este recunoscută. Această întârziere a diagnosticării trebuie redusă la minim din cauza riscului crescut de amiloidoză la pacienții netratați.

Există un număr de alte boli cu episoade recurente de febră, dureri abdominale și articulare. Unele dintre aceste boli sunt, de asemenea, genetice și prezintă câteva trăsături clinice comune, însă fiecare se particularizează prin anumite aspecte clinice și de laborator.

2.2 Care este importanța analizelor?

Testele de laborator sunt importante în diagnosticul FMF. Teste precum viteza de sedimentare a hematiilor (VSH), proteina C reactivă (PCR), hemoleucograma sau fibrinogenul, sunt indicate în timpul unui atac (cel puțin 24-48 de ore după inițierea atacului) pentru a cuantifica extensia inflamației. Aceste teste sunt repetate după ce copilul devine asimptomatic, pentru a vedea dacă s-au normalizat ori s-au apropiat de valorile normale. La aproximativ o treime dintre pacienți, testele inflamatorii se normalizează după atacuri. La celelalte două treimi, nivelul lor scade semnificativ, dar rămân mai mari decât limitele superioare ale valorilor normale.

O cantitate mică de sânge este necesară și pentru analiza genetică. Copiii care urmează tratament cu colchicină trebuie să facă analize de sânge și urină de două ori pe an, pentru monitorizare. O probă de urină este de asemenea testată pentru a controla prezența proteinelor și a hematiilor. Pot exista modificări temporare în timpul atacurilor, dar nivelurile persistente de proteine crescute în urină pot sugera amiloidoza. Medicul poate efectua apoi o biopsie rectală sau renală. Biopsia rectală implică îndepărtarea unui fragment foarte mic de țesut din rect; este foarte ușor de realizat. Dacă biopsia rectală nu evidențiază prezența amiloidului, este necesară o biopsie renală pentru a confirma diagnosticul. Pentru biopsia renală, copilul trebuie să petreacă o noapte la spital. Țesuturile obținute în urma biopsiei sunt colorate și apoi examinate la microscop pentru evidențierea depozitelor de amiloid.

2.3 Boala poate fi tratată sau vindecată?

FMF nu poate fi vindecată, dar poate fi tratată cu colchicină, administrată toată viața. În acest fel, atacurile recurente pot fi prevenite sau rărite și amiloidoza poate fi prevenită. Dacă pacientul oprește tratamentul cu colchicină, atacurile și riscul amiloidozei vor reveni.

2.4 În ce constă tratamentul ?

Tratamentul FMF este simplu, ieftin și nu implică efecte secundare majore ale medicamentelor, atât timp cât acestea sunt administrate în doza corectă. La ora actuală, colchicina este singurul medicament folosit în terapia FMF. După ce s-a stabilit diagnosticul, copilul trebuie să ia medicamentul pentru tot restul vieții. Dacă e administrat corespunzător, atacurile dispar la aproximativ 60% dintre pacienți, un răspuns parțial se obține la 30% dintre aceștia, dar tratamentul este inefficient la 5-10% dintre pacienți.

Acest tratament controlează nu numai atacurile ci elimină de asemenea și riscul de amiloidoză. De aceea, este foarte important ca medicul să explice mereu, părinților și pacientului, importanța administrării continue a dozei prescrise. Complanța la tratament este foarte importantă. Dacă tratamentul este respectat, copilul poate trăi o viață normală, cu speranță de viață normală. Părinții nu trebuie să modifice doza fără a consulta în prealabil medicul.

Doza de colchicină nu trebuie crescută în timpul unui atac deja activ,

deoarece nu va fi eficientă. Cel mai important este să se prevină atacurile.

Agenții biologici sunt utilizați la pacienții rezistenți la colchicină.

2.5 Care sunt efectele secundare ale tratamentului medicamentos?

Nu este ușor pentru părinți să accepte că toată viața copilul lor trebuie să ia aceste pastile. Părinții sunt adesea îngrijorați cu privire la potențialele efecte secundare ale colchicinei. Acesta este însă un medicament sigur, cu efecte secundare minore, care răspund de obicei la reducerea dozei. Cea mai frecventă reacție adversă este diareea. Unii copii nu pot tolera doza administrată, din cauza scaunelor frecvente, apoase. În astfel de cazuri, doza trebuie redusă până când este tolerată și apoi încet, cu pași mici, crescută din nou la doza adecvată. Lactoza din dietă ar putea fi, de asemenea, redusă pentru aproximativ 3 săptămâni, iar simptomele gastrointestinale adesea dispar.

Alte reacții adverse includ greață, vărsături și crampe abdominale. În cazuri rare, acestea pot provoca slăbiciune musculară. Numărul celulelor din sânge (hematii, leucocite, trombocite) poate scădea uneori, dar revine la normal odată cu reducerea dozei.

2.6 Cât timp ar trebui să dureze tratamentul?

FMF necesită un tratament preventiv pe toată durata vieții.

2.7 Care sunt terapiile neconvenționale sau complementare?

Nu există astfel de terapii pentru FMF.

2.8 Ce fel de controale periodice sunt necesare?

Copiii aflați sub tratament trebuie să facă analize de sânge și de urină cel puțin de două ori pe an.

2.9 Cât timp va dura boala?

FMF este o boală care durează toată viața.

2.10 Care este prognosticul (evoluția pe termen lung a bolii)?

Dacă boala este tratată corespunzător cu colchicină, toată viața, copiii cu FMF vor avea o viață normală. Dacă diagnosticul este întârziat, sau

dacă nu există complianță la tratament, riscul dezvoltării amiloidozei crește, ceea ce înseamnă un prognostic negativ. Copiii care dezvoltă amiloidoză pot necesita un transplant de rinichi. Retardul creșterii nu este o problemă majoră în FMF.

2.11 Este posibilă vindecarea completă?

Nu, pentru că este o boală genetică. Cu toate acestea, terapia cu colchicină administrată pe toată durata vieții îi oferă pacientului șansa la o viață normală, fără restricții și fără riscul dezvoltării amiloidozei.