



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

Familiárna Stredomorská Horúčka

Verzia 2016

2. DIAGNÓZA A LIEČBA

2.1 Ako sa choroba diagnostikuje?

Vo všeobecnosti je postup nasledovný:

Klinické podozrenie: O diagnóze FSH je možné uvažovať ak dieťa prekonallo minimálne tri ataky. Je potrebné podrobne analyzovať etnický pôvod rodiny a taktiež údaje o príbuzných s podobnými príznakmi alebo zlyhaním obličiek.

Od rodičov je potrebné získať podrobný opis predchádzajúcich aták.

Sledovanie: Dieťa s podozrením na FSH by malo byť pred definitívnym stanovením diagnózy starostlivo sledované. Počas tohto obdobia, ak je to možné, by mal byť pacient vyšetrený počas ataku, vrátane fyzikálneho vyšetrenia a laboratórnych testov na posúdenie prítomnosti zápalu. Vo všeobecnosti sú tieto testy pozitívne počas atakov a normalizujú sa, alebo zostávajú v hornej hranici normy po odznení ataku. K dispozícii sú klasifikačné kritériá, ktoré pomáhajú rozpoznať FSH. Z rôznych dôvodov nie je vždy možné vyšetriť dieťa počas ataku. Preto by si mali rodičia presne zapisovať priebeh aták do denníka. Vyšetrenia krvi je väčšinou možné uskutočniť aj v laboratóriu v mieste bydliska.

Efekt liečby kolchicínom: U detí, u ktorých je možné na základe klinických príznakov a laboratórnych vyšetrení považovať diagnózu FSH za pravdepodobnú, sa na obdobie 6 mesiacov nasadzuje liečba kolchicínom. Následne sa prehodnotia príznaky. V prípade FSH ataky buď úplne vymiznú, alebo sa zníži ich frekvencia, závažnosť a dĺžka.

Len po absolvovaní uvedeného postupu sa u pacienta môže stanoviť diagnóza FSH a predpísať celoživotná liečba kolchicínom.

Keďže FSH postihuje viaceré orgánové systémy v tele, na starostlivosti o pacienta sa môžu podieľať rôzni špecialisti. K nim patria všeobecní detskí lekári, reumatológovia, nefrológovia (špecialisti na obličky) a gastroenterológovia (špecialisti na tráviaci systém).

Genetická analýza: V súčasnej dobe je možná genetická analýza na potvrdenie mutácii, ktoré sa považujú za zodpovedné za vznik FSH. Klinická diagnóza FSH je potvrdená ak je pacient nosičom 2 mutácii, teda jednej od každého rodiča. Avšak doteraz popísané mutácie sú prítomné len u 70-80% pacientov. To znamená, že existujú pacienti s jednou, alebo bez mutácii. Preto diagnóza FSH stále závisí od posúdenia klinického stavu. Genetická analýza nemusí byť dostupná v každom terapeutickom centre.

Horúčka a bolesti brucha sú veľmi časté ťažkosti v detskom veku, a preto často nie je ľahké diagnostikovať FSH, ani v rizikových populáciách. Môže trvať niekoľko rokov, kým sa diagnóza potvrdí. Toto oneskorenie by sa malo minimalizovať pre zvýšené riziko vzniku amyloidózy u neliečených pacientov.

Existuje viacero ďalších chorôb spojených s opakovanými atakmi horúčky a bolesťami brucha a kĺbov. Niektoré z nich sú geneticky podmienené a majú podobné klinické príznaky; avšak každá z nich má svoje vlastné klinické a laboratórne kritériá.

2.2 Prečo sú vyšetrenia dôležité?

Laboratórne testy sú dôležité v diagnostike FMF. Vyšetrenia, ako sedimentácia erytrocytov, CRP, krvný obraz a hladina fibrinogénu sú dôležité počas atakov (24-48 hodín po nástupe ataku) na posúdenie rozsahu zápalu. Tieto testy sa zopakujú po ústupe ťažkostí, aby sa zistilo, či sú parametre čiastočne, alebo celkovo v medziach normy. U približne tretiny pacientov dochádza k normalizácii výsledkov. U dvoch tretín pacientov hladiny výrazne poklesnú, ale zostávajú na hornej hranici normy.

Malé množstvo krvi je taktiež potrebné na genetickú analýzu. Deti na celoživotnej terapii kolchicínom musia odovzdať vzorky krvi a moču dvakrát ročne na sledovanie stavu.

Vyšetruje sa aj vzorka moču na prítomnosť bielkovín a červených

krviniek. Môžu nastať prechodné zmeny počas atakov, ale dlhodobo zvýšené hladiny bielkovín v moči môžu naznačovať amyloidózu. Lekár sa následne môže rozhodnúť pre biopsiu sliznice konečníka alebo obličky. Biopsia konečníka znamená odobratie malej vzorky tkaniva z konečníka; ide o veľmi jednoduchý zákrok. Ak sa biopsiou konečníka nedokáže prítomnosť amyloidu, je potrebná biopsia obličky na potvrdenie diagnózy. Pri biopsii obličky musí dieťa ostať v nemocnici. Tkanivá získané biopsiou sa následne zafarbia a vyšetria na prítomnosť amyloidu.

2.3 Dá sa choroba liečiť alebo vyliečiť?

FSH nie je možné vyliečiť, ale existuje celoživotná liečba kolchicínom. Týmto spôsobom sa dá predísť atakom alebo obmedziť ich počet. Ak pacient prestane užívať kolchicín, ataky sa objavia znova, rovnako, ako riziko amyloidózy.

2.4 Aké sú možnosti liečby?

Liečba FSH je jednoduchá, lacná a pri správnom dávkovaní nemá vážne vedľajšie účinky. Prírodný produkt kolchicín je momentálne liekom voľby v profylaktickej liečbe FSH. Po stanovení diagnózy musí dieťa tento liek užívať celý život. Pri správnom užívaní ataky vymiznú u 60% pacientov, čiastočná odpoveď sa dostaví u 30%, ale v 5-10% je liečba neúčinná.

Okrem obmedzenia výskytu atakov táto liečba taktiež eliminuje riziko vzniku amyloidózy. Preto je nevyhnutné, aby lekár opakovane vysvetlil rodičom ako dôležité je užívať tento liek v predpísanej dávke.

Spolupráca pacienta je veľmi dôležitá. Ak rodina a dieťa spolupracujú, môže dieťa žiť plnohodnotný život s normálnou očakávanou dĺžkou života. Pacienti by nemali upravovať dávkovanie bez konzultácie s lekárom.

Dávka kolchicínu by sa nemala zvyšovať pri prebiehajúcom ataku, keďže takéto navýšenie nemá efekt. Dôležité je, aby sa atakom predchádzalo pravidelným užívaním lieku.

U pacientov rezistentných na liečbu kolchicínom, je možné použiť liečbu biologickými preparátmi.

2.5 Aké sú vedľajšie účinky medikamentóznej liečby?

Nie je jednoduché akceptovať, že dieťa musí užívať lieky celý život. Rodičia sa často obávajú možných nežiaducich účinkov kolchicínu. Ide o bezpečný liek s miernymi vedľajšími účinkami, ktoré zvyčajne vymiznú po znížení dávky. Najčastejším vedľajším účinkom je hnačka. Niektoré deti netolerujú danú dávku pre časté vodnaté stolice. V takýchto prípadoch sa dávka lieku zníži na dobre tolerované množstvo a následne sa postupne zvyšuje, kým sa znova nedosiahne primeraná dávka. Prechodné zníženie množstva laktózy v strave počas 3 týždňov môže taktiež napomôcť ústupu tráviacich ťažkostí. K ďalším vedľajším účinkom patrí pocit na vracanie, vracanie a kŕčovitá bolesť brucha. Zriedkavo môže kolchicín spôsobiť svalovú slabosť. Počet krvných buniek (biele a červené krvinky a krvné doštičky) môže občas poklesnúť, ale normalizuje sa po znížení dávky.

2.6 Ako dlho trvá liečba?

FSH vyžaduje celoživotnú preventívnu liečbu.

2.7 Aké sú možnosti alternatívnej liečby?

Nie je známa alternatívna liečba pre FSH.

2.8 Aké pravidelné kontroly sú potrebné?

Liečené deti potrebujú vyšetrenia krvi a moču minimálne dvakrát ročne.

2.9 Ako dlho ochorenie trvá?

FSH je celoživotná choroba.

2.10 Aká je dlhodobá prognóza (priebeh ochorenia a vyhliadky)?

Pri správnej, celoživotnej liečbe kolchicínom žijú deti s FSH plnohodnotný život. Ak sa oneskorí stanovenie diagnózy, alebo pacienti nedodržiavajú liečbu, narastá riziko vzniku amyloidózy, čo je dôvodom zlej prognózy. Deti, u ktorých sa vyvinie amyloidóza, môžu vyžadovať transplantáciu obličky.

Poruchy rastu nepredstavujú vážny problém v prípade FSH.

2.11 Je možné úplné uzdravenie?

Nie, pretože ide o genetické ochorenie. Celoživotná liečba kolchicínom však umožňuje pacientovi žiť plnohodnotný život bez rizika vzniku amyloidózy.