

Informacija tėvams

## ŠEIMINĖ VIDURŽEMIO JŪROS KARŠTLIGĖ

### **Kas tai per liga?**

**Šeiminė Viduržemio jūros karštligė (ŠVK)** yra genetinė liga, pasireiškianti karščiavimo priepuoliais su pilvo ir (ar) krūtinės, ir (ar) sąnarių skausmais, tinimu. Dažniausiai serga žmonės, gyvenantys apie Viduržemio jūrą ir Vidurio Rytuose, t.y. žydai, turkai, arabai, armėnai.

### **Dėl ko susergama?**

ŠVK yra genetinė liga. Už ligą atsakingas genas yra vadinamas MEFV genu. Jis koduoja baltymą, kuris veikia uždegimo mažinimą. Jei genas yra mutavęs, kaip tai nutinka ŠVK atveju, uždegimo reguliavimas sutrinka, atsiranda karščiavimo priepuolių.

Liga paveldima autosominiu recesyviniu būdu, t. y. aktyviam ligos pasireiškimui reikalingi 2 mutavę genai: vienas – mamos, kitas – tėtės. Taigi abu tėvai yra mutantinio geno nešiotojai. Jei vienas iš tėvų serga, o kitas tik nešioja mutavusį geną, tai tikimybė, kad gims sergantis ŠVK vaikas yra 50 proc. Vaikas suserga, nes paveldi mutantinį geną. Svarbu žinoti, kad giminingos santuokos didina ligos išsivystymo galimybę du kartus. Maždaug ketvirtadalis pacientų tėvai priklauso tam pačiam šeimos medžiui. Giminingų santuokų turėtu ypač vengti individai, priklausantys aukštos rizikos populiacijai.

### **Ligos dažnis**

Didelės rizikos regionuose serga 1-3 iš 1000. Kitose pasaulio vietose tai reta liga. Tačiau, atradus šią ligą sukeltą geną, liga diagnozuojama ir tuose kraštuose, kur buvo manoma, kad jos nėra (Italijoje, Graikijoje, Amerikoje). ŠVK 90 proc. atveju susergama iki 20 metų. Pusė šių atvejų diagnozuojama per pirmą gyvenimo dešimtmetį. Berniukai serga truputį dažniau negu mergaitės (13-ai berniukų tenka 10 mergaičių).

### **Pagrindiniai simptomai**

Tai pasikartojantys karščiavimo epizodai, lydimi pilvo, krūtinės ar sąnarių skausmų. Dažniausiai būna pilvo skausmų – net 90 proc. atveju. Krūtinės skausmų būna tik 20-40 proc. atveju. Sąnarių skausmų būna 50-60 proc. atveju. Simptomai gali pasireikšti įvairiomis kombinacijomis: karščiavimu ir pilvo skausmu, krūtinės ir sąnarių skausmu ir kt. Šios atakos tęsiasi 1-4 dienas. Tarp šių ligos paūmėjimo periodų pacientas būna visiškai sveikas. Kai kurie paūmėjimo epizodai gali būti tokie sunkūs, kad pacientas ir tėvai patys skubiai kreipiasi į medikus. Pavyzdžiui, pilvo skausmai būna tokie stiprūs, kad primena apendicito skausmą. Kai kurie ligoniai gali būti be reikalo išoperuojami dėl apendicito. Tačiau kai kurie virškinimo trakto paūmėjimo

epizodai gali būti labai neintensyvūs, silpnai išreikšti. Pilvui skaudant viduriai yra užkietėję. Nustojus skaudėti pilvui, ligonis tuština normalios konsistencijos išmatomis.

Karščiavimas per vieną ligos ataką gali būti labai didelis, o per kitą ligos pasikartojimą – nedidelis. Krūtinės skausmas būna vienpusis ir kartais toks intensyvus, kad sunku giliai kvėpuoti. Krūtinės skausmas praeina per kelias dienas be liekamųjų reiškinių. Paprastai pažeidžiamas vienas sąnarys: čiurna ar kelis. Pažeistas sąnarys gali būti labai ištinęs ir skausmingas, todėl vaikas negali vaikščioti. Trečdaliui ligonių pasitaiko eriteminis odos bėrimas virš pažeisto sąnario. Sąnarių pažeidimas paprastai trunka ilgiau nei kiti simptomai – nuo 4 dienų iki 2 savaičių, tačiau baigiasi be liekamųjų reiškinių.

Kai kuriems vaikams vienintelis ligos požymis yra pasikartojantys sąnarių skausmai ir patinimai. Dažnai neteisingai diagnozuojamas reumatas ar jaunatvinis idiopatinis artritas. Labai retais atvejais (5-10 proc.) sąnarių pažeidimas gali tapti lėtinis ir sukelti negrįžtamų pakeitimų. ŠVK yra būdingas rožę priminantis bėrimas apatinėse galūnėse ir apie sąnarius. Kai kurie ligoniai skundžiasi galūnių skausmais. Retai gali pasireikšti perikarditas (širdies lapelių uždegimas), miozitas (raumenų uždegimas), meningitas (smegenų dangalų uždegimas), orchitas (sėklidžių uždegimas), vaskulitas (kraujagyslių uždegimas). Sunkiausia ligos komplikacija yra amiloidozė, kuri išsivysto negydant ŠVK.

Amiloidas yra specifinis baltymas, kuris nusėda ir kaupiasi organuose – taikiniuose: inkstuose, odoje, širdyje, virškinimo trakte. Tai lemia organų funkcijos blogėjimą. Amiloidozė nėra būdinga tik ŠVK. Ji yra dažna komplikacija netinkamai gydant ir kitas lėtines uždegimines ligas.

### **Ligos diagnostika**

Nėra specifinių ŠVK tyrimų, todėl remiamasi:

- Klinika, t.y. įtariama ŠVK, jei priepuoliai pasikartoja daugiau nei 3 kartus; jei ligonis yra iš būdingos ligai populiacijos; jei jo giminės serga ŠVK arba turi inkstų funkcijos nepakankamumą.
- Stebėjimu, t.y. įtariant ŠVK, prieš patvirtinant diagnozę, reikia intensyviai stebėti ligos klinikinius požymius ir kraujo uždegiminius pokyčius. Ligos paūmėjimo metu matomi ryškūs tyrimų pakeitimai, remisijos metu jie grįžta beveik iki normos. Kadangi vaiko neįmanoma matyti kasdien, reikėtų paprašyti tėvų, kad jie atidžiai stebėtų vaikai ir fiksuotų bet kokį jo išvaizdos pasikeitimą, matomus organų funkcijos pokyčius. Jei įmanoma, atliktų bendrą kraujo tyrimą ambulatoriškai.
- Atsaku į gydymą kolchicinu. Kai randama klinikinių ir laboratorinių pakeitimų, vaikui skiriamas ilgalaikis gydymas kolchicinu. Atsakas į gydymą vertinamas

apytikriai po 6 mėn. gydymo. Jei vaikas serga ŠVK, tai gydymo laikotarpiu ligos paūmėjimų nebūna arba jie būna lengvesni ir retesni. Kai yra šitie trys požymiai, laikoma, kad ligonis serga ŠVK ir jam skiriama ilgalaikė (visam gyvenimui) terapija kolchicinu.

- Genetiniu tyrimu. Pastaraisiais metais jau galima iširti genus, kurie yra atsakingi už ligos pasireiškimą. Liga patvirtinama, jei randamos dvi mutacijos: po vieną iš abiejų tėvų. Beje, šios mutacijos randamos tik 60-70 proc. sergančiųjų ŠVK, kiti ligoniai šių mutacijų neturi. Todėl ligos diagnozė patvirtinama daugiau remiantis klinikiniais požymiais. Ne visose šalyse įmanoma atlikti genetinius tyrimus, patvirtinančius ŠVK. Karščiavimas ir pilvo skausmai yra patys dažniausi vaikų skundai. Todėl nėra taip paprasta diagnozuoti ŠVK net ir didelę ligos riziką turinčiose populiacijose. Taigi ligai nustatyti gali prireikti dvejų metų.

### **Kokia tyrimų vertė?**

- Kraujo tyrimas. Ligos paūmėjimo metu nustatomas ENG (eritrocitų nusėdimo greitis), C reaktyvusis baltymas, bendras kraujo elementų kiekis, fibrinogeno kiekis. Šie tyrimai kartojami ir vaiko būklei pagerėjus, siekiant stebėti, ar procesas iš tikrųjų rimsta. Nedidelis kiekis kraujo yra imamas genetiniam tyrimui atlikti. Jei vaikas gauna ilgalaikį gydymą kolchicinu, reikia kartoti kraujo ir šlapimo tyrimus du kartus per metus.
- Šlapimo tyrimas. Nustatoma, ar nėra kraujo (eritrocitų) ir baltymo šlapime. Kraujas ir baltymas šlapime atsiranda ligai paūmėjus. Kai vystosi amiloidozė, baltymo šlapime randama nuolat. Amiloidozės diagnozei patvirtinti nustatomas baltymo kiekis paros šlapime, atliekama tiesiosios žarnos ir inkstų biopsija.
- Inkstų arba tiesiosios žarnos biopsijos reikia amiloidozei patvirtinti.

### **Ligos gydymas**

ŠVK gydymas yra paprastas, pigus ir nesukeliantis ryškių šalutinių reiškinių. Vienintelis vaistas, skiriamas ŠVK gydyti, yra kolchicinas. Vos patvirtinus ligą, skiriamas visą gyvenimą besitęsiantis gydymas kolchicinu. 60 proc. atvejų ligos paūmėjimai nebesikartoja, o 5-10 proc. atvejų liga atspari gydymui. Šie vaistai ne tik gydo ligą, bet ir apsaugo nuo amiloidozės išsivystymo. Todėl labai svarbu, kad tėvai ir ligonis suprastų gydymo svarbą ir nenutrauktų gydymo. Paūmėjus ligai, vaistų dozės didinimas neduoda geresnio efekto. Nauji gydymo būdai: interferon – gama terapija, anti – TNF terapija ir talidomidas. Tačiau nėra patikimų duomenų dėl jų patikimumo ir efektyvumo.

Pacientą stebi vaikų reumatologas kas 3 mėn., ligai paūmėjus ar pagal reikalą. Per apžiūrą įvertinama bendra paciento būklė, galimas šalutinis vartojamų vaistų poveikis, prireikus kartojami tyrimai. Kraujo ir šlapimo tyrimą reikėtų kartoti bent 2 kartus per metus.

**Ligos prognozė**

Jei liga diagnozuojama vėlai ar parenkama netinkama gydymo dozė, gali išsivystyti amiloidozė. Amiloidozė didina blogos išeities galimybę. Smarkiai progresuojant amilidozei, vaikui gali prireikti inkstų transplantacijos. Visiškai pasveikti nuo šios ligos neįmanoma, nes tai genetinė liga, tačiau gydymas visą gyvenimą kolchicinu garantuoja normalią gyvenimo kokybę.