



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

Familijarna mediteranska groznica (FMF)

Verzija

1. ŠTA JE FMF?

1.1 Šta je to?

Familijarna mediteranska groznica (FMF) je genetski prenosiva bolest. Pacijenti pate od ponavljajućih epizoda groznice, koje su praćene bolovima u trbuhu, grudima ili bolom u zglobovima i otokom. Bolest obično pogađa ljude Mediteranskog ili porijekla sa Bliskog istoka, naročito Jevreje (posebno Sefarde), Turke, Arape i Armene.

1.2 Koliko je oboljenje često?

Učestalost bolesti u populacijama visokog rizika je oko 1-3/1000. Rijetka je u drugim etničkim skupinama. Međutim, od kako je otkriven gen odgovoran za ovu bolest, češće se dijagnosticira i u populacijama u kojima se smatrala rijetkom bolesti poput Talijana, Grka i Amerikanaca. FMF napadi počinju prije 20. godine života u oko 90% bolesnika. U više od polovine pacijenata, bolest se javlja u prvoj deceniji života.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

FMF je genetska bolest. Odgovorni gen je nazvan MEFV gen i utiče na protein pirin koji igra važnu ulogu u urođenom imunitetu. Ako je taj gen mutiran, kao što je to kod FMF, ovaj proces urođene odbrane ne funkcioniše kako bi trebalo te pacijenti imaju napade bolesti.

1.4 Je li nasljedna?

Većinom se nasljeđuje kao autosomna recesivna bolest, što znači da

roditelji obično nemaju simptome bolesti. Ova vrsta transmisije znači da bi se imala FMF, obje kopije MEFV gena kod pojedinca (jedna od majke, a druga od oca) su mutirane; stoga su oba roditelja nositelji (nositelj ima samo jedan mutirani gen, ali ne i bolest). Ako je bolest prisutna u široj porodici, vrlo vjerovatno je ima brat ili sestra, rođak, amidža/stric ili dalji rođak. Međutim, kod manjeg broja slučajeva, ako jedan roditelj ima FMF, a drugi je nositelj, postoji 50% šansa da će njihovo dijete imati bolest. Kod manjeg broja pacijenata, jedan ili čak obe kopije gena čine se kao normalne.

1.5 Zašto moje dijete ima ovu bolest? Može li se spriječiti?

Vaše dijete ima ovu bolest, jer ono nosi mutirani gen koji uzrokuje FMF.

1.6 Je li zarazna?

Ne, nije.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi bolesti su ponavljajuće episode povišene temperature, praćene bolovima u trbuhu, prsima ili zglobovima. Napadi bola u trbuhu su najčešći, vide se kod oko 90% pacijenata. Napadi s bolovima u prsima javljaju se kod oko 20-40% bolesnika, a bolovima u zglobovima kod oko 50-60% pacijenata.

Djeca se, najčešće, žale na određeni tip napada, kao što je ponavljajući bol u trbuhu uz febrilnost. Ipak, neki pacijenti doživljavaju različite vrste napada, ispoljavajući jedan po jedan simptom zasebno, ili u kombinaciji. Ovi napadi bolesti su samoograničavajući (što znači da prolaze bez liječenja) i traju 1-4 dana. Pacijenti se potpuno oporave na kraju napada i osjećaju sasvim dobro u periodu između napada. Neke episode bolesti mogu biti toliko bolne da sam pacijent ili porodica zatraži ljeckarsku pomoć. Teški abdominalni napadi mogu imitirati akutnu upalu slijepog crijeva i zbog toga neki pacijenti mogu biti podvrgnuti nepotrebnim hirurškim zahvatima, kao što je apendektomija (operacija slijepog crijeva).

Međutim, neki napadi, čak i kod istog bolesnika, mogu biti toliko blagi da se zamjene sa osjećajem nelagode u trbuhu. To je jedan od razloga zašto je teško prepoznati pacijente sa FMF. Tokom bolova u trbuhu,

dijete obično ima zatvor, ali kako bol počne da slabi, javi se mekša stolica.

Dijete može imati veoma visoku temperaturu tokom jednog a sasvim blagi porast temperature tokom druge epizode bolesti. Bol u prsima obično se javlja samo na jednoj strani, a može biti i tako intenzivan da pacijent ne može disati dovoljno duboko. To prolazi unutar par dana. Obično je samo jedan zglob pogođen prilikom napada (monoartritis). To je obično skočni zglob ili koljeno. Ono može biti tako otečeno i bolno da dijete ne može hodati. Kod oko jedne trećine bolesnika, na koži iznad zahvaćenog zgloba javlja se crvenilo. Napad sa bolom u zglobovima može trajati nešto duže nego druge forme ataka i može biti potrebno od 4 dana do 2 sedmice do potpunog oporavka. Kod neke djece, jedini nalaz bolesti može biti ponavljajući bol i otok u zglobovima, a koji se pogrešno dijagnostičira kao akutna reumatska groznica ili juvenilni idiopatski artritis.

Kod oko 5-10% slučajeva, zahvaćenost zglobova postaje hronična i može izazvati oštećenje zgloba.

U nekim slučajevima, kod FMF-a se javlja karakteristične kožne promjene (rash), koji se naziva erizipeloidni rash (liči na promjene koje se viđaju kod erizipelesa), a obično se javlja kod donjih ekstremiteta i zglobova. Neka djeca se žale na bolove u nogama.

Rijede forme napada se javljaju kao ponavljajućim perikarditis (upala vanjskog omotača srca), miozitisom (upala mišića), meningitisom (upala ovojnice mozga i kičmene moždine) i periorhitisom (upala ovojnice testisa).

1.8 Koje su moguće komplikacije?

Neke druge bolesti koje se karakteriziraju upalama krvnih sudova (vaskulitis) se češće vide kod djece sa FMF, kao što su Henoch-Schönlein purpura i poliartritis nodosa. Najteža komplikacija koja može nastati kod neliječene FMF jeste razvoj amiloidoze. Amiloid je poseban protein koji se odlaže u pojedine organe, kao što su bubrezi, crijeva, koža i srce a uzrokuje postepeni gubitak funkcije, posebno bubrega. To nije specifično samo za FMF i može komplikovati druge hronične inflamatorne bolesti koje nisu adekvatno liječene. Proteini u urinu mogu biti značajan signal za postavljanje dijagnoze. Dokazivanje amiloida u crijevima ili bubrezima će potvrditi dijagnozu. Djeca koja primaju odgovarajuću dozu kolhicina (vidjeti : medikamentozna terapija) nemaju

rizik razvoja ove komplikacije opasne po život .

1.9 Da li je bolest ista kod svakog djeteta?

Nije ista kod svakog djeteta. Štoviše, tip, trajanje i ozbiljnost napada mogu biti različiti svaki put, čak i kod istog djeteta.

1.10 Je li se bolest kod djece razlikuje od bolesti kod odraslih osoba?

Općenito, FMF kod djece nalikuje onoj kod odraslih. Ipak, neke karakteristike bolesti, poput artritisa (upala zglobova) i miozitisa, se češće vide u djetinjstvu. Učestalost napada obično se smanjuje kako pacijent stari. Periorchitis se otkriva češće kod dječaka nego kod odraslih muškaraca. Rizik od amiloidoze je veća kod pacijenata koji nisu bili liječeni od početka bolesti.