



[www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE\\_FM/intro](http://www.printo.it/pediatric-rheumatology/BE_FM/intro)

## **Familiaire Mediterrane Koorts**

Versie 2016

### **1. WAT IS FMF**

#### **1.1 Wat is het?**

Familiale mediterrane koorts (FMF) is een genetisch overdraagbare aandoening. Patiënten lijden aan terugkerende koortsaanvallen die gepaard gaan met buik-, borst- of gewrichtspijn en zwellingen. Deze aandoening komt vooral voor bij personen afkomstig uit het gebied rond de Middellandse Zee en het Midden-Oosten, in het bijzonder bij Joden (vooral bij Sefardische), Turken, Arabieren en Armeniërs.

#### **1.2 Hoe vaak komt het voor?**

Bij bevolkingen met een hoog risico komt de aandoening bij ongeveer 1-3 op de 1.000 personen voor. Het is zeldzamer in andere etnische groepen. Sinds het verantwoordelijke gen ontdekt is, wordt het vaker gediagnosticeerd, zelfs in bevolkingsgroepen waarvan gedacht werd dat het heel zelden voorkwam zoals Italianen, Grieken en Amerikanen. FMF-aanvallen beginnen bij ongeveer 90% van de patiënten vóór het twintigste levensjaar. Bij meer dan de helft van de patiënten begint de ziekte in de eerste tien levensjaren. Jongens hebben het net iets vaker dan meisjes (1.3:1).

#### **1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?**

FMF is een genetische ziekte. Het verantwoordelijke gen wordt het MEFV-gen genoemd en het betreft een eiwit dat een rol speelt bij de natuurlijke afweerreactie. Als dit gen gemuteerd is, zoals bij FMF, werkt het eiwit niet goed en krijgen de patiënten koortsaanvallen.

---

## **1.4 Is het erfelijk?**

Het wordt meestal overgeërfd als een autosomale recessieve aandoening, wat betekent dat de ouders gewoonlijk geen symptomen hebben van de aandoening. Dit type overdracht betekent dat bij een persoon met FMF beide exemplaren van het MEFV-gen gemuteerd zijn (één van de moeder en één van de vader); beide ouders zijn dus dragers (een drager heeft slechts één gemuteerd exemplaar en niet de aandoening.). Als de ziekte aanwezig is in de familie is het waarschijnlijk dat het om een broertje/zusje, nichtje/neefje, oom of een ver familielid gaat. Als één ouder echter FMF heeft en de andere is drager, zoals gezien wordt bij een klein deel van de gevallen, dan hebben ze een kans van 50% dat hun kind de ziekte zal krijgen. Bij een minderheid van de patiënten blijkt één of zelfs beide exemplaren van het gen normaal.

## **1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?**

Uw kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met mutaties in de genen die FMF veroorzaken.

## **1.6 Is het besmettelijk?**

Nee, dat is het niet.

## **1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?**

De belangrijkste symptomen van de aandoening zijn terugkerende koorts die gepaard gaat met buik-, borst- of gewrichtspijn.

Buikpijnaanvallen komen het vaakst voor en worden bij ongeveer 90% van de patiënten gezien. Aanvallen met pijn op de borst komen bij 20-40% van patiënten voor en gewrichtspijn bij 50-60%.

Vaak klagen kinderen over een bepaald type aanval, zoals terugkerende buikpijn en koorts. Maar sommige kinderen ervaren verschillende soorten aanvallen, van één type of van een combinatie van meerdere types per keer.

Deze aanvallen gaan vanzelf over (wat betekent dat ze overgaan

---

zonder behandeling) en duren één tot vier dagen. De patiënten herstellen volledig na een aanval en voelen zich tussen de aanvallen door goed. Sommige aanvallen kunnen zo pijnlijk zijn dat de patiënt of familie medische hulp zoekt. Ernstige buikpijnaanvallen kunnen lijken op een acute blindedarmontsteking (appendicitis), waardoor sommige patiënten een onnodige blindedarmoperatie ondergaan. Sommige aanvallen kunnen, zelfs bij dezelfde patiënt, zo mild zijn dat ze verward worden met gewone buikpijn. Dit is een van de redenen waarom het zo moeilijk is om FMF-patiënten te herkennen. Tijdens de fase met buikpijn heeft het kind last van constipatie, maar als de pijn minder wordt, wordt ook de ontlasting weer zachter. Het kind kan zeer hoge koorts hebben tijdens de ene aanval en slechts een beetje verhoging bij de andere aanval. De pijn op de borst treft vaak slechts één zijde en het kan zo ernstig zijn dat de patiënt niet diep genoeg adem kan halen. Het gaat binnen enkele dagen over. Vaak is één gewricht per keer aangetast (monoartritis). Het komt vaak voor bij de enkel of een knie. Het kan zo opgezwollen en pijnlijk zijn dat het kind niet kan lopen. Ongeveer een derde van de patiënten heeft rode huiduitslag op het ontstoken gewricht. De gewrichtspijn kan iets langer aanhouden dan de andere vormen van aanvallen en het kan vier dagen tot twee weken duren voordat de pijn helemaal weg is. Bij sommige kinderen kan het enige symptoom van de ziekte terugkerende gewrichtspijn met zwellingen zijn, wat foutief als acute reumatische koorts of juveniele idiopathische artritis gediagnosticeerd wordt. Bij ongeveer 5-10% van de gevallen wordt de gewrichtsaandoening chronisch en kan het tot beschadiging van het gewricht leiden. In sommige gevallen wordt de voor FMF karakteristieke huiduitslag, erysipelasachtig erytheem genaamd, gezien, wat vaak voorkomt op de onderste ledematen en gewrichten. Sommige kinderen klagen over pijn aan de benen. Zeldzamere vormen van aanvallen zijn terugkerende pericarditis (ontsteking aan het hartzakje), myositis (spierontsteking), meningitis (ontsteking van het vlies rondom de hersenen en het ruggenmerg) en periorchitis (ontsteking rondom de testikels).

### **1.8 Wat zijn de mogelijke complicaties?**

Enkele andere aandoeningen die worden gekenmerkt door bloedvatontsteking (vasculitis), zoals Henoch-Schönlein purpura en

---

polyarteritis nodosa worden vaker gezien bij kinderen met FMF. De meest ernstige complicatie van FMF is het ontstaan van amyloïdose bij gevallen die niet behandeld worden. Amyloïd is een speciaal eiwit dat in bepaalde organen, zoals de nieren, darmen, huid en het hart neerslaat en geleidelijk een functievermindering veroorzaakt, vooral in de nieren. Het is niet specifiek voor FMF en kan een complicatie zijn van andere chronische aandoeningen die niet goed behandeld zijn. Eiwitten in de urine kan de sleutel zijn voor de diagnose. Het vinden van amyloïd in de darmen of nieren bevestigt de diagnose. Kinderen die een juiste dosis colchicine (zie behandeling met geneesmiddelen) krijgen, lopen geen risico op deze levensbedreigende complicatie.

### **1.9 Verloopt de ziekte bij ieder kind op dezelfde manier?**

De ziekte verloopt niet bij ieder kind gelijk. Verder kunnen het soort, de duur en de ernst van de aanvallen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.

### **1.10 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?**

Over het algemeen lijkt de FMF bij kinderen op de FMF die gezien wordt bij volwassenen. Sommige kenmerken van de aandoening, zoals artritis (gewrichtsontsteking) en myositis komen vaker voor tijdens de kinderjaren. Naar mate de patiënt ouder wordt, neemt de frequentie van de aanvallen vaak af. Periorchitis wordt vaker gezien bij kleine jongens dan bij volwassen mannen. Het risico op amyloïdose is hoger onder onbehandelde patiënten, bij wie de ziekte op jonge leeftijd gestart is.