



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

## **Febre Familiar do Mediterrâneo (FMF)**

Versão de 2016

### **1. O QUE É A FMF**

#### **1.1 O que é?**

A Febre Familiar do Mediterrâneo (FMF) é uma doença transmitida geneticamente. Os pacientes sofrem de episódios recorrentes de febre, acompanhados de dor abdominal ou torácica ou de dor e inchaço articular. Geralmente, a doença afeta pessoas de ascendência Mediterrânica e do Médio Oriente, em particular judeus (especialmente Sefarditas), Árabes, Turcos e Armênios.

#### **1.2 É uma doença comum?**

A frequência da doença nas populações de alto risco provenientes destes países é de um a três em cada 1000. É uma doença rara em outros grupos étnicos. No entanto, desde a descoberta do gene associado, tem sido diagnosticada mais frequentemente, mesmo entre populações nas quais se pensava ser muito rara, como em Italianos, Gregos e Americanos.

Os episódios de FMF têm início antes dos 20 anos de idade em aproximadamente 90% dos pacientes. Em mais de metade dos pacientes, a doença aparece durante a primeira década de vida.

#### **1.3 Quais são as causas da doença?**

A FMF é uma doença genética. O gene responsável chama-se gene MEFV que significa as iniciais febre do mediterrâneo em ingles e afeta uma proteína que desempenha um papel importante na regulação natural da inflamação. Se este gene for portador de uma mutação, tal

---

como acontece na FMF, esta regulação não pode funcionar corretamente e os pacientes têm episódios de febre.

#### **1.4 É hereditária?**

Esta doença é geralmente herdada como uma doença autossômica recessiva, o que significa que, geralmente, os pais não apresentam sintomas da doença. Este tipo de transmissão significa que, para ter FMF, as duas cópias do gene MEFV de um indivíduo (uma da mãe e outra do pai) têm uma mutação. Como tal, os dois progenitores são portadores (um portador apenas tem uma cópia mutante, não tem a doença). Se a doença existir em membros da família, é provável que exista num irmão, num primo, num tio ou num parente distante. No entanto, tal como observado numa pequena proporção de casos, se um dos progenitores tiver FMF e o outro for portador da doença, existe uma probabilidade de 50% do seu filho ter a doença. Numa minoria de pacientes, uma ou mesmo as duas cópias do gene parecem ser normais.

#### **1.5 Porque razão o meu filho(a) tem esta doença? O seu aparecimento pode ser prevenido?**

O seu filho tem a doença porque é portador dos genes mutantes que causam FMF.

#### **1.6 É infecciosa?**

Não, não é infecciosa.

#### **1.7 Quais são os principais sintomas?**

Os principais sintomas da doença são períodos curtos de febre acompanhada por dor abdominal, torácica ou articular. Os episódios com dor abdominal são os mais comuns, observados em cerca de 90% dos pacientes. Os episódios com dor torácica ocorrem em 20-40% dos pacientes e os episódios com dor articular ocorre em 50-60% dos pacientes.

Geralmente, as crianças queixam-se de um tipo específico de episódio, como por exemplo dores abdominais e febre recorrentes. No entanto,

---

alguns pacientes sofrem tipos de episódios diferentes, um de cada vez, ou em simultâneo.

Estes episódios se resolvem espontaneamente sem tratamento e duram entre um e quatro dias. No final de um episódio, os pacientes se recuperam totalmente mantendo-se bem entre os episódios. Alguns dos episódios podem ser tão dolorosos que o paciente ou a família procuram ajuda médica. Os episódios com dor abdominal grave podem assemelhar-se à apendicite aguda e, como tal, alguns pacientes podem até ser submetidos desnecessariamente a uma cirurgia abdominal, tal como apendicectomia.

No entanto, alguns episódios, inclusive no mesmo paciente, podem ser ligeiros o suficiente para serem confundidos com desconforto abdominal. Esta é uma das razões pelas quais é difícil reconhecer os pacientes com FMF. Durante a dor abdominal, a criança apresenta, geralmente, obstipação (prisão de ventre), mas à medida que a dor melhora as fezes vão-se tornando mais moles.

Durante um episódio, a criança tanto pode ter febre muito alta como apenas um ligeiro aumento da temperatura. Geralmente, a dor torácica afeta apenas um dos lados, e pode ser tão intensa que o paciente não consegue respirar profundamente o suficiente. Esta situação passa em poucos dias.

Normalmente, apenas uma articulação é afetada (monoartrite). O mais frequente é ser afetada a articulação do quadril ou joelho. Poderá estar tão inchada e dolorosa que a criança nem consegue andar. Cerca de um terço dos pacientes, apresenta uma erupção cutânea vermelha sobre a articulação afetada. Os episódios nas articulações podem durar um pouco mais do que os outros. Pode demorar entre quatro dias a duas semanas até a dor desaparecer totalmente. Em algumas crianças, o único sinal da doença pode ser dor e inchaço recorrente nas articulações, o qual pode ser diagnosticado incorretamente como febre reumática ou artrite idiopática juvenil.

Em cerca de 5-10% dos casos, o envolvimento articular torna-se crónico e pode causar lesões na articulação.

Em alguns casos, existe uma erupção cutânea característica da FMF chamada eritema do tipo erisipela, geralmente observada sobre as extremidades inferiores e articulações. Algumas crianças podem queixar-se de dores nas pernas.

Mais raramente as crises podem manifestar-se por pericardite que se repete em outras crises (inflamação da membrana externa que reveste

---

o coração), miosite (inflamação muscular), meningite (inflamação da membrana que rodeia o cérebro e medula espinal) e periorquite (inflamação em redor dos testículos).

### **1.8 Quais são as possíveis complicações?**

Algumas outras doenças caracterizadas por inflamação dos vasos sanguíneos (vasculite) são observadas com maior frequência nas crianças com FMF, tais como púrpura de Henoch-Schönlein e Poliarterite nodosa. Nos casos não tratados, a complicação mais grave da FMF é o desenvolvimento de amiloidose. Amilóide é uma proteína especial que se deposita em determinados órgãos, tais como os rins, intestino, pele e coração e que provoca uma perda gradual de função, especialmente dos rins. Não é específica da FMF e pode ser uma complicação de outras doenças inflamatórias crônicas que não são devidamente tratadas. A existência de proteínas na urina pode ser uma pista para o diagnóstico de amiloidose. Encontrar amilóide no intestino ou nos rins irá confirmar o diagnóstico. As crianças tratadas com uma dose adequada de colchicina (ver terapia medicamentosa) têm menor risco de desenvolver esta complicação, que pode ser fatal.

### **1.9 A doença é igual em todas as crianças?**

A doença não é igual em todas as crianças. Além disso, o tipo, duração e gravidade dos ataques podem ser diferentes à cada vez que ocorrem, inclusive na mesma criança.

### **1.10 A doença nas crianças é diferente da doença nos adultos?**

Em geral, a FMF nas crianças é semelhante à observada nos adultos. No entanto, algumas características da doença, tais com a artrite (inflamação das articulações) e a miosite, são mais comuns na infância. Geralmente, a frequência dos episódios diminui à medida que o paciente se torna mais velho. As periorquites são detetadas mais frequentemente em meninos do que em adultos do sexo masculino. O risco de amiloidose é mais alto nos pacientes não tratados com início precoce da doença.