



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

Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός

Έκδοση από 2016

1. ΤΙ ΕΙΝΑΙ Ο ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΜΕΣΟΓΕΙΑΚΟΣ ΠΥΡΕΤΟΣ

1.1 Τι είναι;

Ο Οικογενής Μεσογειακός Πυρετός (ΟΜΠ) είναι ένα γενετικά κληρονομούμενο νόσημα. Οι ασθενείς υποφέρουν από υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού, που συνοδεύονται από πόνο στην κοιλιά ή στο θώρακα ή πόνο και διόγκωση στις αρθρώσεις. Το νόσημα γενικά προσβάλλει άτομα Μεσογειακής και Μεσανατολικής καταγωγής και κυρίως Εβραίους (ιδιαίτερα Σεφαρδίτες), Τούρκους, Άραβες και Αρμένιους.

1.2 Πόσο συχνό είναι;

Η συχνότητα του νοσήματος σε πληθυσμούς αυξημένου κινδύνου είναι περίπου 1-3 περιπτώσεις στους 1000 κατοίκους. Είναι σπάνιο σε άλλες εθνότητες. Ωστόσο, μετά την ανακάλυψη του παθολογικού γονιδίου διαγιγνώσκεται πιο συχνά ακόμα και σε πληθυσμούς, στους οποίους θεωρούνταν ότι είναι πολύ σπάνιο, όπως στους Ιταλούς, Έλληνες και Αμερικανούς.

Οι προσβολές του ΟΜΠ ξεκινούν πριν την ηλικία των 20 χρόνων στο 90% περίπου των ασθενών. Σε περισσότερους από τους μισούς ασθενείς το νόσημα εμφανίζεται στην πρώτη δεκαετία της ζωής. Τα αγόρια προσβάλλονται λίγο περισσότερο από τα κορίτσια (1.3:1).

1.3 Ποια είναι τα αίτια του νοσήματος;

Ο ΟΜΠ είναι ένα γενετικό νόσημα. Το παθολογικό γονίδιο που ευθύνεται για το νόσημα ονομάζεται με τα αρχικά MEFV

(Mediterranean Fever). Φυσιολογικά, το γονίδιο αυτό κωδικοποιεί την παραγωγή μιας πρωτεΐνης που συμβάλλει στην καταστολή της φλεγμονής. Αν το γονίδιο υποστεί μετάλλαξη, όπως συμβαίνει στον ΟΜΠ, η παραγωγή αυτής της πρωτεΐνης δεν μπορεί να γίνει σωστά και οι ασθενείς εμφανίζουν εμπύρετες προσβολές (εμπύρετα επεισόδια πυρετού).

1.4 Είναι κληρονομικό νόσημα;

Κληρονομείται κυρίως με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, που σημαίνει ότι οι γονείς συνήθως δεν έχουν εμφανή τα συμπτώματα του νοσήματος. Αυτός ο τύπος μετάδοσης σημαίνει ότι για να έχει κάποιος ΟΜΠ χρειάζεται δύο παθολογικά (μεταλλαγμένα) γονίδια, το ένα από τη μητέρα και το άλλο από τον πατέρα. Επομένως και οι δυο γονείς είναι φορείς (ένας φορέας έχει μόνο ένα παθολογικό γονίδιο και δεν εκδηλώνει το νόσημα). Εάν ο ΟΜΠ υπάρχει στο ευρύτερο οικογενειακό περιβάλλον, εμφανίζεται συνήθως σε έναν αδερφό, ένα ξάδερφο, ένα θείο ή ένα μακρινό συγγενή. Ωστόσο, όπως φαίνεται σε λίγες περιπτώσεις, αν ο ένας γονέας πάσχει από ΟΜΠ και ο άλλος είναι φορέας, υπάρχει 50% πιθανότητα ένα στα δύο παιδιά να έχει το νόσημα. Σε ελάχιστους ασθενείς το ένα ή και τα δύο γονίδια φαίνονται να είναι φυσιολογικά.

1.5 Γιατί έχει το παιδί μου αυτό το νόσημα; Μπορεί να προληφθεί;

Το παιδί σας έχει το νόσημα επειδή φέρει τα παθολογικά γονίδια που προκαλούν τον ΟΜΠ.

1.6 Είναι μεταδοτικό;

Όχι, δεν είναι.

1.7 Ποια είναι τα κύρια συμπτώματα;

Τα κύρια συμπτώματα του νοσήματος είναι ο υποτροπιάζων πυρετός, που συνοδεύεται από πόνο στην κοιλιά, στο στήθος (θώρακα) ή στις αρθρώσεις. Οι κοιλιακές προσβολές είναι οι πιο συχνές και εμφανίζονται περίπου στο 90% των ασθενών. Οι προσβολές με πόνο

στο στήθος παρουσιάζονται στο 20-40% και ο πόνος στις αρθρώσεις στο 50-60% των ασθενών.

Συνήθως στα παιδιά εμφανίζεται ο ίδιος τύπος προσβολής, όπως π.χ. περιοδικός κοιλιακός πόνος και πυρετός. Ωστόσο, κάποιοι ασθενείς παρουσιάζουν διαφορετικούς κάθε φορά τύπους προσβολής (όπως μόνο πυρετό ή πυρετό μαζί πόνο στην κοιλιά ή στο στήθος) ή συνδυασμούς συμπτωμάτων.

Οι προσβολές του ΟΜΠ είναι αυτοπεριοριζόμενες, δηλαδή υποχωρούν χωρίς θεραπεία και διαρκούν 1-4 ημέρες. Οι ασθενείς αναρρώνουν τελείως στο τέλος μίας προσβολής και είναι καλά στο διάστημα μεταξύ δύο επεισοδίων. Κάποιες από τις προσβολές μπορεί να είναι τόσο επώδυνες που ο ασθενής ή η οικογένειά του καταφεύγει σε ιατρική βοήθεια. Ιδιαίτερα σοβαρές κοιλιακές προσβολές μπορεί να μοιάζουν με οξεία σκωληκοειδίτιδα και γι' αυτό οι ασθενείς αυτοί μπορεί να υποβληθούν σε περιττή χειρουργική επέμβαση στην κοιλιά, όπως για πιθανή σκωληκοειδίτιδα.

Ωστόσο, κάποιες από τις προσβολές, ακόμα και στον ίδιο ασθενή μπορεί να είναι τόσο ήπιες που να συγχέονται με πεπτική δυσφορία. Αυτός είναι ένας από τους λόγους που είναι δύσκολο να αναγνωρίσουμε τον ΟΜΠ. Κατά τη διάρκεια του κοιλιακού πόνου το παιδί συνήθως έχει δυσκοιλιότητα, αλλά όσο ο πόνος βελτιώνεται, εμφανίζονται πιο μαλακές κενώσεις.

Το παιδί μπορεί να έχει πολύ υψηλό πυρετό κατά τη διάρκεια μίας προσβολής, ή ήπια αύξηση της θερμοκρασίας σε άλλη προσβολή. Ο πόνος στο στήθος κατά κανόνα εντοπίζεται στη μία πλευρά και μπορεί να είναι τόσο έντονος που ο ασθενής να μην μπορεί να αναπνεύσει αρκετά βαθιά. Υποχωρεί μέσα σε μερικές ημέρες.

Η αρθρίτιδα εντοπίζεται συνήθως σε μία άρθρωση (μονοαρθρίτιδα), κυρίως σ' έναν αστράγαλο ή σ' ένα γόνατο. Η άρθρωση μπορεί να είναι τόσο διογκωμένη και επώδυνη, ώστε το παιδί να μη μπορεί να περπατήσει. Περίπου στο ένα τρίτο αυτών των ασθενών υπάρχει ένα ερυθρηματώδες εξάνθημα (ερυθηματώδης πλάκα) πάνω από την προσβεβλημένη άρθρωση. Οι αρθρικές προσβολές μπορεί να διαρκέσουν κάπως περισσότερο από ότι στους άλλους τύπους προσβολών, από 4 μέρες μέχρι 2 εβδομάδες προτού υποχωρήσει ο πόνος. Σε μερικά παιδιά, το μόνο εύρημα του νοσήματος μπορεί να είναι περιοδικός πόνος και διόγκωση στις αρθρώσεις που διαγιγνώσκεται λανθασμένα ως οξύς ρευματικός πυρετός, ή νεανική ιδιοπαθής αρθρίτιδα.

Σε 5-10% των περιπτώσεων, η αρθρική προσβολή μπορεί να γίνει χρόνια και να οδηγήσει σε βλάβη της άρθρωσης.

Μερικοί ασθενείς εμφανίζουν ένα χαρακτηριστικό εξάνθημα του δέρματος που ονομάζεται ερύθημα του ΟΜΠ- παρόμοιο με το ερυσίπελας (ερυσιπελατοειδές), που παρατηρείται συνήθως στα κάτω άκρα και στις αρθρώσεις. Άλλα παιδιά παραπονούνται για πόνους στα πόδια.

Πιο σπάνια, οι προσβολές εκδηλώνονται με υποτροπιάζουσα περικαρδίτιδα (φλεγμονή του εξωτερικού περιβλήματος της καρδιάς), μυοσίτιδα (μυική φλεγμονή), μηνιγγίτιδα (φλεγμονή των μηνίγγων, των μεμβρανών δηλαδή που περιβάλλουν τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό) και με περιορχίτιδα (φλεγμονή των περιβλημάτων των όρχεων).

1.8 Ποιες είναι οι πιθανές επιπλοκές;

Κάποια άλλα νοσήματα που χαρακτηρίζονται από φλεγμονή των αγγείων και ονομάζονται αγγειίτιδες, όπως η αγγειίτιδα Henoch-Schönlein και η οζώδης πολυαρτηρίτιδα, είναι πιο συχνές σε παιδιά με ΟΜΠ. Η πιο σοβαρή επιπλοκή του ΟΜΠ, σε περιπτώσεις που δεν παίρνουν θεραπεία, είναι η ανάπτυξη αμυλοείδωσης. Το αμυλοειδές είναι μία ειδική πρωτεΐνη που εναποτίθεται σε συγκεκριμένα όργανα, όπως στα νεφρά, στο έντερο, στο δέρμα, στην καρδιά και προκαλεί σταδιακή μείωση της λειτουργίας τους, ειδικά των νεφρών. Δεν είναι ειδικό εύρημα για τον ΟΜΠ και μπορεί να αποτελεί επιπλοκή και σε άλλες χρόνιες, φλεγμονώδεις νόσους που δε θεραπεύονται σωστά. Η παρουσία λευκώματος στα ούρα είναι ενδεικτική αμυλοείδωσης. Η εντόπιση αμυλοειδούς στο έντερο ή στα νεφρά θα επιβεβαιώσει τη διάγνωση. Τα παιδιά που παίρνουν σωστή δόση κολχικίνης (βλέπε φαρμακευτική αγωγή) είναι ασφαλή από τον κίνδυνο ανάπτυξης αυτής της απειλητικής για τη ζωή επιπλοκής.

1.9 Είναι το νόσημα ίδιο σε κάθε παιδί;

Το νόσημα δεν είναι ίδιο σε κάθε παιδί. Επιπλέον ο τύπος, η διάρκεια και η βαρύτητα των προσβολών μπορεί να διαφέρουν ακόμη και στο ίδιο το παιδί.

1.10 Είναι το νόσημα διαφορετικό στα παιδιά από ότι στους

ενήλικες;

Γενικά, ο ΟΜΠ στα παιδιά μοιάζει με αυτόν που συναντάται στους ενήλικες. Ωστόσο, κάποια χαρακτηριστικά του νοσήματος, όπως η αρθρίτιδα (αρθρική φλεγμονή) και η μυοσίτιδα είναι πιο συχνές στην παιδική ηλικία και η συχνότητά τους μειώνεται καθώς ο ασθενής μεγαλώνει. Η περιορχίτιδα εμφανίζεται πιο συχνά σε νεαρά αγόρια παρά σε ενήλικους άνδρες. Ο κίνδυνος αμυλοείδωσης είναι υψηλότερος σε ασθενείς με πρώιμη έναρξη της νόσου που δεν υποβάλλονται σε θεραπεία.