



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

## Familiær middelhavsfeber

Version af 2016

### 1. HVAD ER FMF

#### 1.1 Hvad er det?

Familiær middelhavsfeber (FMF) er en arvelig genetisk sygdom, som viser sig ved tilbagevendende anfald af feber, mavesmerter og/eller brystmerter og/eller hævede og smertefulde led. Sygdommen ses specielt hos folkeslag fra middelhavsområdet og Mellemøsten, dvs. hos jøder (sefardiske), tyrkere, arabere og armenere.

#### 1.2 Hvor hyppig er sygdommen?

Hyppigheden af denne sygdom i folkeslag med høj risiko er omkring 1-3 ud af 1000. Den er sjælden i andre etniske grupper, men efter at genfejlen er blevet identificeret, finder man den nu også hyppigere blandt folkeslag, hvor man før kun sjældent fandt den, såsom blandt italienere, grækere og amerikanere.

Hos omkring 90% af alle patienter starter FMF anfaldene før 20-års alderen. Hos mere end halvdelen starter den før 10-årsalderen.

#### 1.3 Hvad skyldes sygdommen?

FMF er en genetisk sygdom. Det ansvarlige gen har fået navnet MEFV-genet. Dette gen koder for et protein der spiller en rolle i nedreguleringen af inflammation. Hvis dette gen har en mutation, som ved FMF, vil reguleringen af immunsystemet (inflammationen) være påvirket og patienter vil få feberanfald.

---

### **1.3 Er det arveligt?**

Der er oftest tale om en arvelig autosomal recessiv sygdom, hvilket betyder at forældrene oftest ikke har tegn på sygdommen. Det betyder at man for at få FMF skal arve et muteret MEFV gen fra både faderen og moderen, dvs. have to muterede kopier. Således er begge forældre bærere (en bærer har kun én muteret kopi men ikke sygdommen). I en stor familie vil man ofte kunne se at der kan være en andre søskende eller en fjernere slægtning, der har FMF. Hvis den ene forælder har FMF og den anden er bærer vil der derimod være 50% risiko for at et barn får sygdommen. I et fåtal af patienter finder man dog, at enten én eller begge kopier fremtræder normale.

### **1.5 Hvorfor har mit barn fået denne sygdom? Kan den forebygges?**

Dit barn har sygdommen fordi det har de muterede gener som udløser FMF.

### **1.6 Er det smitsomt?**

Nej, det er det ikke.

### **1.7 Hvad er symptomerne?**

Symptomerne på sygdommen er tilbagevendende feber ledsaget af mavesmerter, bryst smerter eller ledsmerter. Mavesmerterne er de mest almindelige og ses hos 90% af patienterne. Anfald med bryst smerter ses hos 20-40%, mens ledsmerter ses hos 50-60% af patienterne. Børn klager oftest over en bestemt type anfald, f.eks. i form af tilbagevendende mavesmerter og feber. Nogle patienter oplever andre anfaldstyper, enten enkeltstående eller i kombination med andre. Anfaldene går i ro af sig selv (hvilket betyder at de går over af sig selv uden behandling), og varer sædvanligvis mellem 1-4 døgn. Patienterne kommer sig helt efter anfaldene og har det godt imellem anfaldene. Under anfaldene kan smerterne være så pinefulde, at patienten eller familien søger lægehjælp. Nogle gange vil voldsomme mavesmerter kunne ligne blindtarmsbetændelse, hvorfor patienten helt unødvendigt kan få fjernet blindtarmen.

Andre gange kan anfaldene, selv hos den samme patient, være så

---

milde at de mest af alt minder om et almindeligt maveonde. Netop derfor kan diagnosen FMF i nogle tilfælde være svær at stille. Under mavesmerterne vil barnet ofte være forstoppet, men det svinder når smerterne forsvinder.

Temperaturen kan hos det samme barn svinge fra at være meget høj ved et anfald til at være kun let forhøjet ved et andet. Brystsmerter er oftest kun i den ene side. De kan være så voldsomme at patienten næsten ikke kan få vejret, og svinder oftest i løbet af nogle dage. Ledsmerterne ses oftest kun i et enkelt led (monoartrit) ad gangen, hyppigst i et ankel- eller et knæled. Leddene kan være så hævede og smertefulde, at barnet ikke kan gå. Hos omkring 1/3 af patienter kan der komme et rødt udslæt over det påvirkede led. Ledsmerterne kan vare længere end de andre anfald og først forsvinde efter fire dage til to uger. Hos nogle børn er tilbagevendende ledsmerter og ledhævelser det eneste symptom på sygdommen, hvilket kan give anledning til fejlagtige diagnoser såsom gigtfeber eller børneleddegigt. Hos omkring 5-10% af patienterne bliver ledsmerterne kroniske og kan resultere i ledbeskadigelse.

I nogle tilfælde vil der kunne ses et karakteristisk udslæt ved FMF som kaldes erysipelas-lignende erythem. Det ses specielt på ben og over led. Nogle børn kan desuden klage over bensmerter.

Sjældnere former for anfald præsenterer sig med tilbagevendende pericarditis (inflammation af hjertehinden), myositis (muskelinflammation), meningitis (inflammation af hjernebinder) og orchitis (inflammation af testikler).

### **1.8 Hvad er de mulige komplikationer?**

Sygdomme der påvirker blodkar (vaskulitis) ses hyppigere blandt børn med FMF, fx. Henoch-Schönlein's purpura og polyarteritis nodosa. Den alvorligste komplikation ved FMF er, at den ubehandlet fører til udvikling af amyloidose. Amyloid er et specielt protein, der aflejres i visse organer såsom nyrer, tarme, hud og hjerte, og derigennem medfører et langsomt tab af deres funktion, specielt af nyrenes. Det ses ikke kun ved FMF, men også som en komplikation til andre kroniske bindevævssygdomme, som ikke er velbehandlede. Protein i urinen kan lede til diagnosen, og fundet af amyloid i nyrer og tarme er diagnostisk for denne livstruende komplikation. Udvikling af amyloidose undgås ved korrekt behandling med colchicin (se behandling).

---

### **1.9 Er sygdommen den samme hos alle børn?**

Den er ikke det samme hos alle børn, og anfaldstyperne, deres varighed og sværhedsgrad kan også være forskellig fra det ene anfald til det næste hos det samme barn.

### **1.10 Er sygdommen hos børn forskellig fra sygdommen hos voksne?**

Generelt vil FMF hos børn ligne det, man ser hos voksne. Der er dog en tendens til at børn hyppigere har led- og muskelsymptomer.

Hyppigheden af anfald aftager typisk også i takt med stigende alder.

Orchitis ses hyppigere hos unge drenge end hos voksne mænd.

Risikoen for amyloidose er højere blandt ubehandlede patienter med tidlig sygdomsdebut.