



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

Perinnöllinen välimerenkuume

Versio 2016

1. MIKÄ ON PERINNÖLLINEN VÄLIMERENKUUME?

1.1 Mikä se on?

Perinnöllinen välimerenkuume, josta käytetään lyhennettä FMF (lyhenne tulee englanninkielisestä nimestä "Familial Mediterranean Fever"), on perinnöllinen sairaus. Sitä luonnehtivat toistuvat kuumekohtaukset, joihin liittyy vatsa- tai rintakipua tai nivelten turvotusta ja nivelkipuja. Tautia esiintyy tavallisimmin Välimeren ja Lähi-idän kansoilla, erityisesti juutalaisilla (sefardijuutalaiset), turkkilaisilla, arabeilla ja armenialaisilla.

1.2 Kuinka tavallinen se on?

Niissä etnisissä ryhmissä, joissa sairastumisriski on suuri, tautiin sairastuu 1–3 henkilöä tuhannesta. Muissa etnisissä ryhmissä perinnöllistä välimerenkuumetta esiintyy harvoin. Sen jälkeen, kun taudin perinnöllinen syy saatiin selville, sitä on todettu aikaisempaa useammin myös sellaisissa väestöryhmissä, joissa sitä on pidetty erittäin harvinaisena, kuten italialaisissa, kreikkalaisissa ja amerikkalaisissa.

Perinnölliselle välimerenkuumeelle tyypilliset tautikohtaukset alkavat ennen 20 vuoden ikää noin 90 prosentilla potilaista. Yli puolella potilaista tauti puhkeaa ensimmäisten kymmenen elinvuoden aikana.

1.3 Mikä sen aiheuttaa?

Perinnöllinen välimerenkuume eli FMF on perinnöllinen tauti. Sen taustalla on tulehduksen säätelyyn osallistuvaa valkuaisainetta koodaavassa MEFV-geenissä tapahtunut muutos. Geenimuutoksen eli

mutaation seurauksena elimistö ei pysty säätelemään tulehdusta normaalisti ja potilaalla on sen vuoksi ajoittaisia kuumekohtauksia.

1.4 Onko se perinnöllinen?

Perinnöllinen välimerenkuume eli FMF on tavallisesti autosomissa peittyvästi eli resessiivisesti periytyvä tauti, mikä tarkoittaa, että molemmat vanhemmat ovat yleensä oireettomia. Sairastuminen edellyttää, että lapsi on perinyt muuttuneen geenin molemmilta vanhemmiltaan. Tällöin molemmat vanhemmat ovat geenimutaation kantajia, mutta koska FMF periytyy peittyvästi, heistä kumpikaan ei ole sairastunut. Potilaan sukulaisista tautia voi sairastaa joku sisaruksista, serkku, setä tai kaukaisempi sukulainen. Jos toinen vanhemmista sairastaa tautia ja toinen on sen kantaja, lapsen sairastumisen todennäköisyys on 50 %. Pienellä osalla potilaista geeniparin geeneistä toinen tai molemmat näyttäisivät olevan täysin normaaleja.

1.5 Miksi lapsella on perinnöllinen välimerenkuume? Voidaanko se ehkäistä?

Lapsi on sairastunut, koska hänellä on perinnöllisen välimerenkuumeen aiheuttava geenimuutos.

1.6 Tarttuuko se?

Perinnöllinen välimerenkuume eli FMF ei ole tarttuva tauti.

1.7 Mitkä ovat sen pääasialliset oireet?

Taudin tärkeimmät oireet ovat toistuva kuume ja siihen liittyvä vatsa-, rinta- tai nivelkipu. Näistä oireista tavallisin on vatsakipu, jota esiintyy noin 90 prosentilla potilaista. Rintakipuja esiintyy 20–40 prosentilla potilaista ja nivelkipuja on 50–60 prosentilla.

Yleensä lapsilla on toistuvasti samantapaisia oireita, esimerkiksi vatsakipuja ja kuumetta. Osalla potilaista voi tautikohtausten aikana kuitenkin olla erilaisia oireita, joko yhtä kerrallaan tai useita yhtä aikaa. Tautikohtaukset kestävät 1–4 päivää ja paranevat itsestään. Oireet paranevat kokonaan ja potilaat ovat täysin terveitä, kunnes tautikohtaus uusiutuu. Joskus potilaalla voi olla niin kovia kipuja, että

hoitoon hakeutuminen on tarpeen. Vaikeat vatsakipukohtaukset saattavat muistuttaa erehdyttävästi äkillistä umpilisäkkeen tulehdusta, ja joskus potilaille tehdäänkin turhia vatsaleikkauksia, esimerkiksi umpilisäkkeen poisto.

Välillä oireet voivat olla samallakin potilaalla niin lieviä, että ne tulkitaan vatsavaivoiksi. Taudin tunnistaminen on tämän vuoksi hyvin vaikeaa. Vatsakipujen aikana lapsi kärsii yleensä ummetuksesta, mutta kivun lievittyessä uloste muuttuu löysemmäksi.

Kuume saattaa nousta tautikohtauksen aikana erittäin korkeaksi, mutta seuraavalla kerralla lapsella saattaakin olla vain lievää lämpöä. Rintakipua tuntuu yleensä vain toisella puolella ja se saattaa olla niin voimakasta, että potilaan hengitys vaikeutuu. Rintakipu menee itsestään ohi muutamassa päivässä.

Niveltulehdus on yleensä vain yhdessä nivelessä kerrallaan (monoartriitti). Tavallisin paikka on nilkka tai polvi. Nivel saattaa olla niin turvonnut ja kipeä, ettei lapsi pysty kävelemään. Noin joka kolmannella potilaalla tulehtuneen nivelen kohdalla on punoittavaa ihottumaa. Niveloireet saattavat kestää jonkin verran kauemmin kuin muut, perinnölliselle välimerenkuumeelle tyypilliset oireet. Kipu ja saattaa olla neljästä päivästä kahteen viikkoon. Joillakin lapsilla toistuva nivelkipu ja turvotus ovat taudin ainoa oire. Tauti voidaan tulkita tällöin virheellisesti akuutiksi reumakuumeeksi tai lastenreumaksi.

Potilaista 5–10 prosentilla niveloireet kroonistuvat ja saattavat aiheuttaa nivelvaurioita.

Osalla potilaista todetaan taudille tyypillistä, ruusua muistuttavaa ihottumaa, jota esiintyy tavallisesti sääriässä ja jaloissa sekä nivelten alueella. Joillakin lapsilla voi olla jaloissa kipuja, jotka haittaavat normaalia toimintaa.

Harvinaisempia taudin ilmenemismuotoja ovat toistuva sydänpussitulehdus (perikardiitti), lihastulehdus (myosiitti), aivokalvotulehdus (meningiitti) sekä kivistulehdus (periorkiitti).

1.8 Millaisia komplikaatioita tautiin liittyy?

Eräät verisuonitulehdukset (vaskuliitit), kuten Henoch-Schönleinin purppura ja valtimoiden kyhmytulehdus (polyarteritis nodosa, PAN), ovat tavallista yleisempiä perinnöllistä välimerenkuumetta sairastavilla lapsilla. Amyloidoosi on taudin vakavin mahdollinen komplikaatio ja kehittyy, mikäli perinnöllistä välimerenkuumetta ei hoideta.

Amyloidoosissa eri elimiin, esimerkiksi munuaisiin, suoleen, iholle tai sydämeen, kertyy valkuaisainetta (amyloidia). Amyloidin kertyminen (amyloidoosi) johtaa vähitellen elinten, erityisesti munuaisten, toiminnan heikkenemiseen. Amyloidoosi ei ole vain perinnölliselle välimerenkuumeelle ominainen komplikaatio, vaan voi liittyä myös muihin pitkäaikaisiin tulehdussairauksiin, mikäli niitä ei hoideta asianmukaisesti. Valkuaisen esiintyminen virtsassa saattaa olla amyloidoosin oire. Diagnoosi varmistuu, jos amyloidikertymiä löydyy suolesta tai munuaisista. Tämä hengenvaarallinen komplikaatio voidaan välttää asianmukaisella kolkisiinilääkityksellä (kolkisiinihoito on kuvattu tarkemmin jäljempänä).

1.9 Onko tauti samanlainen kaikilla lapsilla?

Perinnöllinen välimerenkuume ei ole samanlainen kaikilla lapsilla. Tautikohtausten pituus ja oireiden vakavuus voivat vaihdella samallakin lapsella.

1.10 Onko tauti lapsilla erilainen kuin aikuisilla?

Perinnöllinen välimerenkuume (FMF) on lapsilla hyvin samantyyppinen kuin aikuisilla. Eräät taudin oireet, kuten niveltulehdus (artriitti) ja lihastulehdus (myosiitti), ovat yleisempiä lapsuudessa. Iän myötä tautikohtausten väli yleensä pitenee. Kivestulehdus (periorkiitti) on pojilla yleisempi kuin miehillä. Amyloidoosin riski on suurempi niillä potilailla, joilla tauti on alkanut varhain eikä sitä hoideta.