



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

Obiteljska mediteranska vrućica

Verzija 2016

1. ŠTO JE FMF?

1.1 Što je to?

Obiteljska mediteranska vrućica (FMF, engl. familial mediterranean fever) je bolest koja se prenosi genetski. Bolesnici imaju rekurentne vrućice praćene bolovima u abdomenu ili prsima ili bolovima i oticanjem zglobova. Bolest općenito pogađa ljude Mediteranskog i Bliskoistočnog podrijetla, poput Židova (osobito Sefarda), Turaka, Arapa ili Armenaca.

1.2 Koliko je česta?

Učestalost bolesti u populacijama s visokim rizikom je jedan do tri na 1000. Rijetka je u drugim etničkim grupama. No, nakon otkrića povezanog gena, dijagnosticira se češće, čak i u populacijama u kojima se mislilo da je vrlo rijetka, poput Talijana, Grka ili Amerikanaca. Napadi FMF počinju prije 20. godine života u otprilike 90% bolesnika. U više od polovine bolesnika, bolest se javlja u prvom desetljeću života.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

FMF je genetska bolest. Odgovoran gen naziva se MEFV gen i utječe na protein koji ima ulogu u spontanom prestanku upale. Ako navedeni gen ima mutaciju, kao što je slučaj u FMF, navedena regulacija ne funkcionira ispravno i bolesnik ima napadaje vrućice.

1.4 Je li nasljedna?

Uglavnom se nasljeđuje kao autosomno nasljedna bolest, što znači da

roditelji obično nemaju simptome bolesti. Takav oblik prijenosa znači da za razvoj FMF osoba treba imati obje mutirane kopije MEFV gena (jednu od majke i drugu od oca); stoga, oba su roditelja nosioci (nosioc ima samo jednu mutiranu kopiju, ali ne i bolesti). Ako je bolest prisutna u široj obitelji, vjerojatno je da će je imati i brat odnosno sestra, bratić, stric ili udaljeniji rođak. Ipak, kao što se vidjelo u malom broju slučajeva, ako jedan od roditelja ima FMF, a drugi je nosioc, postoji 50% šanse da će i njihovo dijete razviti bolest. U malom postotku bolesnika, jedan ili čak i obje kopije gena su normalne.

1.5 Zašto moje dijete ima bolest? Može li se spriječiti?

Vaše dijete ima bolest jer nosi mutirane gene koji uzrokuju FMF.

1.6 Je li bolest zarazna?

Ne, nije.

1.7 Koji su glavni simptomi?

Glavni simptomi bolesti su rekurentne vrućice praćene bolovima u abdomenu, prsima ili zglobovima. Bolovi u abdomenu su najčešći i vide se u 90% slučajeva. Napadaji s bolovima u prsima javljaju se u 20-40% i bolovi u zglobovima u 50-60% bolesnika.

Djeca se obično žale na osobitu vrstu napada, kao što je rekurentna abdominalna bol i temperatura. Ipak, neki bolesnici imaju i drugačije napadaje, jedan po jedan ili u kombinaciji.

Ovi napadaji su samo-ograničavajući (što znači da prolaze bez liječenja) i traju jedan do četiri dana. Bolesnici se u potpunosti oporave na kraju napada i dobro se osjećaju između napadaja. Neki napadaji mogu biti toliko bolni da bolesnici ili njihova obitelj traže hitnu medicinsku pomoć. Teški bolovi u abdomenu mogu oponašati akutni apendicitis i zbog toga neki bolesnici budu podvrgnuti nepotrebnim operacijama, kao što je apendektomija.

Ipak, neki napadaji, čak i kod istih bolesnika, mogu biti toliko blagi da se zamijene s nelagodnom u abdomenu. Zbog toga je u nekih bolesnika teško prepoznati da se radi o FMF. Dok traje bol u abdomenu, dijete je obično opstipirano, no kako se bol povlači tako se pojavljuje i mekša stolica.

Dijete može imati vrlo visoku temperaturu tijekom jednog napadaja i blažu tijekom drugog. Bol u prsištu obično pogađa samo jednu stranu i može biti toliko jaka da bolesnik ne može dovoljno duboko disati.

Nestaje za nekoliko dana.

Obično je u jednom trenutku zahvaćen samo jedan zglob (monoartritis). Često se radi o skočnom ili koljenom zglobovima. Može biti toliko otečen i bolan da dijete ne može hodati. U otprilike jedne trećine bolesnika, postoji i crveni kožni osip iznad zahvaćenog zgloba. Napadaji u kojima su zahvaćeni zglobovi mogu trajati nešto duže od drugih oblika napadaja i obično je potrebno četiri dana do dva tjedna da se bol u potpunosti povuče. U neke djece, jedini znak bolesti može biti rekurentna bol i oticanje zgloba, što se pogrešno dijagnosticira kao akutna reumatska vrućica ili juvenilni idiopatski artritis.

U oko 5-10% slučajeva zglob je kronično zahvaćen i može doći do njegova oštećenja.

U nekim slučajevima postoji i karakteristični kožni osip (kožna erupcija) za FMF koji se naziva eritem poput erizipela, i obično se opaža iznad donjih ekstremiteta i zglobova. Neka djeca mogu se žaliti na bolove u nogama.

Rjeđi oblici napadaja prikazuju se kao rekurentni perikarditis (upala vanjske ovojnice srca), miozitis (upala mišića), meningitis (upala ovojnice koja obavija mozak i kralježnicu moždinu) i periorhitis (upala oko testisa).

1.8 Koje su moguće komplikacije?

Neke druge bolesti karakterizirane upalom krvnih žila (vaskulitis) viđaju se češće u djece s FMF, a među njima valja istaknuti Henoch-Schonleinovu purpuru i poliarteritis nodoza. Najteža komplikacija FMF u neliječenim slučajevima je razvoj amiloidoze. Amiloid je specifični proteina koji se odlaže u određenim organima, poput bubrega, crijeva, kože i srca, te uzrokuje postepeni gubitak funkcije, osobito bubrega. Nije specifičan za FMF i može komplicirati druge kronične upalne bolesti koje se ne liječe ispravno. Proteini u mokraći mogu predstavljati važan trag u postavljanju dijagnoze. Pronalazak amiloida u crijevima ili bubregu potvrdit će dijagnozu. Djeca koja primaju ispravnu dozu kolhicina (vidi liječenje) nemaju rizik da će razviti ovu po život opasnu komplikaciju.

1.9 Je li bolest ista u svakog djeteta?

Nije ista u svakog djeteta. Nadalje, oblik, trajanje i težina napadaja može se svaki puta promijenit, čak i kod istog djeteta.

1.10 Je li bolest u djece drugačija od bolesti u odraslih?

Općenito, FMF u djece predstavlja onu koja se vidi u odraslih. Ipak, neke karakteristike bolesti, poput artritisa (upale zgloba) i miozitisa, češće su u djetinjstvu. Učestalost napadaja obično se smanjuje kako bolesnik stari. Periorhitis se češće otkriva u mladih dječaka nego odraslih muškaraca. Rizik za amiloidozu veći je među neliječenim bolesnicima s ranim nastupom bolesti.