



<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.