

https://printo.it/pediatric-rheumatology/IL_IL/intro

קדחת ים תיכונית משפחתית

גרסת 2016

1. מהי קדחת ים תיכונית משפחתית?

1.1 מהי המחלה?

קדחת ים תיכונית משפחתית הינה מחלה גנטית. היא מאופיינת בהתקפים חוזרים של חום המלווים בכאבי בטן, חזה, או מפרקים (בהם לעיתים מופיעה נפיחות). המחלה פוגעת בעיקר באנשים שמוצאם מאגן ומזרח הים התיכון, הכוללים יהודים (בעיקר ממוצא ספרדי), תורכים, ערבים וארמנים.

1.2 מהי שכיחות המחלה?

שכיחות המחלה באוכלוסיה בסיכון גבוה היא בין 1-3 לכל 1000 איש. בקבוצות אתניות אחרות זוהי מחלה נדירה. למרות זאת, מאז שהגן הגורם למחלה ידוע היא מאובחנת יותר גם באוכלוסיות שבעבר היא נחשבה בהן כנדירה ביותר, כמו איטלקים, יוונים ואמריקאים. התקפי המחלה מתחילים לפני גיל 20 בכ-90% מהחולים. אצל יותר ממחצית החולים, ההתקפים מתחילים בעשור הראשון לחיים.

1.3 מהם הגורמים למחלה?

קדחת ים תיכונית משפחתית היא מחלה גנטית. הגן האחראי למחלה נקרא MEFV, והוא משפיע על חלבון בעל תפקיד בהפסקת התהליך הדלקתי בגוף. כאשר קיימת מוטציה בגן, הבקרה על תהליכי הדלקת בגוף לא מתבצעת כשורה והחולים חווים התקפים.

1.4 האם המחלה תורשתית?

המחלה בדרך כלל מורשת בצורה אוטוזומלית רציסיבית, שבה ההורים בדרך כלל לא מראים תסמינים של מחלה. סוג זה של תורשה משמעותו שכדי לחלות במחלה על הילד לשאת שני עותקים של גן עם מוטציה (עותק אחד מהאב ועותק שני מהאם). לכן, שני

ההורים לילד חולה הינם נשאים של הגן המוטנטי (לנשא יש רק עותק אחד פגום ולכן אינו חולה). במשפחה המורחבת המחלה מתגלה לרוב באח, בן דוד, דוד או קרוב רחוק. למרות זאת, במקרים מעטים כאשר אחד ההורים חולה במחלה והאחר נשא, ישנו סיכוי של 50% שהילד יחלה במחלה.

1.5 מדוע ילדי חולה במחלה? האם ניתן למנוע אותה?
ילדך חולה במחלה משום שהוא נושא את הגנים הפגומים שגורמים לה.

1.6 האם המחלה מדבקת?
לא, המחלה אינה מדבקת.

1.7 מהם תסמיני המחלה העיקריים?

התסמינים העיקריים של המחלה הם התקפי חום חוזרים המלווים בכאבי בטן, חזה או מפרקים. כאבי בטן הם השכיחים ביותר ומופיעים בכ-90% מהחולים. התקפים בהם מופיעים כאבים בחזה מתרחשים ב-20-40% מהחולים, ואילו כאבי מפרקים ב-50-60% מהחולים.

בדרך כלל ילדים יסבלו מסוג אחד של התקפים, כמו כאבי בטן חוזרים מלווים בחום. עם זאת, ישנם ילדים החווים סוגים שונים של התקפים בכל פעם, או שילוב של כמה תסמינים יחד.

ההתקפים חולפים מעצמם ללא טיפול, ומשכם נע בין 1-4 ימים. החולה מתאושש לחלוטין בסיום ההתקף ומצבו תקין לחלוטין בין ההתקפים. חלק מההתקפים קשים כל כך שהחולה או משפחתו מחפשים עזרה רפואית. כאבי בטן חמורים יכולים לחקות דלקת חריפה של התוספתן (אפנדיציטיס), עד כדי כך שחלק מהחולים עוברים ניתוח בטן להסרת התוספתן.

למרות זאת, חלק מההתקפים, אפילו באותו חולה, יכולים להיות קלים עד כדי תחושה של חוסר נוחות בטנית בלבד. זו אחת מהסיבות שבעטין קשה לזהות חלק מהחולים. במהלך ההתקפים החולים בד"כ סובלים מעצירות, אך כשהכאב חולף יתכנו יציאות רכות יותר.

ילד עלול לסבול בהתקף אחד מחום גבוה מאד ובהתקף אחר מעליה קלה בלבד בחום הגוף. הכאב בחזה ממוקם לרוב בצד אחד. כאב זה עלול להיות חזק עד כדי קושי בנשימה עמוקה. הכאב חולף לאחר מספר ימים ללא השארת סימן.

לרוב רק מפרק אחד מעורב בכל התקף (מונוארטריטיס), בדרך כלל קרסול או ברך. המפרק עלול להיות מאוד נפוח וכואב עד חוסר יכולת ללכת. בכשליש מחולים אלה מופיעה תפרחת אדמדמה מעל המפרק הנגוע. התקפים של המחלה שמעריבים מפרקים עלולים להימשך זמן רב יותר מהתקפים אחרים, ויכולים להימשך בין 4 ימים לשבועיים. בחלק מהילדים, הממצא היחיד המהווה עדות למחלה הוא כאב חוזר

במפרקים מלווה בנפיחות. לעיתים מאבחנים ממצא זה באופן מוטעה כקדחת שיגרון או דלקת מפרקים אידיופטית של הילדות. בעבר, ב-10-5% מהמקרים, המעורבות המפרקית נעשית כרונית ועשויה לגרום נזק למפרק.

בחלק מהמקרים מופיעה תפרחת אופיינית למחלה, הנקראת "אריתמה דמוית שושנה (אריספלים)", ונצפית בדרך כלל בגפיים התחתונות ועל גבי מפרקים. חלק מהילדים יתלוננו על כאבים ברגליים.

צורות נדירות יותר של המחלה עשויות להתייג בהתקפים חוזרים של פריקרדיטיס (דלקת בקרום הלב), מיוזיטיס (דלקת שרירים), מנינגיטיס (דלקת קרום המוח) ופרי אורכיטיס (דלקת מסביב לאשך).

1.8 מהם סיבוכי המחלה האפשריים?

בילדים הסובלים מהמחלה שכיח יותר לראות מחלות המאופיינות בדלקת של כלי הדם (וסקוליטיס), כגון "הנוך שונליין פורפורה" ו-"פוליארטריטיס נודוזה". הממצא החשוב ביותר של מחלה זו, באם היא לא מטופלת, הוא התפתחות עמילואידוזיס. עמילואיד הוא חלבון מיוחד השוקע באיברים מסוימים כגון כליות, מעיים, עור ולב, וגורם באופן הדרגתי לפגיעה בתפקודם (בעיקר הכליות). מצב זה עלול להתרחש גם כסיבוך של מחלות דלקתיות כרוניות אחרות, שאינן מטופלות. חלבון בשתן יכול לרמוז על האבחנה, והדגמת עמילואיד בביופסיה מהמעיים או מהכליה מאשר את האבחנה. טיפול במינון מתאים של קולכיצין מגן מפני מחלת הכליות המסכנת חיים זן.

1.9 האם המחלה מתבטאת באופן דומה בכל הילדים?

המחלה אינה זהה בכל הילדים. אופי, משך וחומרת ההתקפים עשויים להשתנות אפילו באותו ילד עצמו.

1.10 האם המחלה בילדים שונה מהמחלה במבוגרים?

באופן כללי, המחלה בילדים דומה לזו הנראית במבוגרים. עם זאת, ישנם מאפיינים מסוימים כמו ארתריטיס (דלקת של המפרקים) ומיוזיטיס (דלקת של השרירים) השכיחים יותר בילדות, ושכיחותם יורדת עם הגיל. פרי-אורכיטיס (דלקת סביב האשך) מתגלה בעיקר בילדים צעירים ולא במבוגרים. הסיכון לפתח עמילואידוזיס עולה בחולים לא מטופלים שמחלתם החלה בגיל צעיר.