

## تب مدیترانه ای فامیلیال FMF

نسخه 2016

### چيست؟ FMF - 1

#### 1.1 اين بيماری چيست؟

تب کننده عود های دوره از بیماران، است ژنتیکی راه از شونده منتقل بیماری یک FMF همراه با درد شکم یا درد قفسه سینه یا درد و تورم مفصلی رنج می برند. این بیماری عموماً مردم مدیترانه ای و نژاد خاورمیانه به خصوص یهودیان (مخصوصاً سفاردي)، ترک ها، اعراب و آرامنه را مبتلا می کند.

#### 1 2. میزان شیوع آن چقدر است؟

شیوع این بیماری در جمعیت های با خطر بالا حدود 1-3 در هر 1000 نفر و در سایر اقوام نادر است. هرچند از زمانی که ژن مربوط به آن کشف شده است میزان تشخیص آن حتی در جمعیت هایی که تصور می شد بسیار نادر باشد مثل جمعیت های ایتا لیائی، یونانی و آمریکایی نیز افزایش یافته است. حملات FMF در حدود 90% بیماران قبل از 20 سالگی شروع می شود در بیش از نیمی از موارد خود را در دهه ی اول زندگی نشان می دهد. پسرها اندکی بیشتر از دخترها به این بیماری مبتلا می شوند (1.3:1).

#### 3.1 چه عواملی باعث این بیماری میشوند؟

پروتئینی بر روی که باشد می MEFV ژن آن مسئول ژن. است ژنتیکی بیماری یک FMF تأثیر میکند که در روند طبیعی روی تقلیل التهاب نقش دارد. در صورتی که این ژن حامل یک جهش باشد، همانند آنچه که در FMF اتفاق می افتد این روند به درستی عمل نخواهد کرد و بیماران دچار حملات تب خواهند شد.

#### 4.1 آیا این بیماری ارثی است؟

معنی این به است مغلوب اتوزومال وراثت ی نحوه با ارثی بیماری یک اوقات بیشتر FMF

که در والدین شخص مبتلا غالب اوقات علائم بیماری دیده نمیشود این نوع انتقال به این معنا است که برای داشتن FMF هر دو نسخه ی ژن MEFV در یک فرد مبتلا به بیماری ( یکی از مادر و یکی از پدر ) جهش یافته هستند. از این رو هر دونفر والدین حامل بیماری هستند ( حامل بیماری فقط یک کپی جهش یافته دارد و بیمار نیست). اگر بیماری در کل خانواده وجود داشته باشد، احتمال آن می رود که در خواهر یا برادر، عمه زاده یا عموزاده ، دایی یا یک فامیل دور نیز دیده شود. همانطور که در نسبت کوچکی از بیماران دیده شده است در صورتی که یکی از والدین مبتلا به FMF و دیگری حامل آن باشد احتمال اینکه فرزندشان مبتلا به این بیماری باشد 50% است. در اقلیتی از بیماران، یک یا حتی هر دو کپی از ژن به صورت نرمال پدیدار می شوند.

**5.1 چرا فرزند من مبتلا به این بیماری شده؟ میشود جلوی آنرا گرفت؟**  
علت ابتلای کودک شما این است که وی حامل ژن های جهش یافته ای است که سبب FMF میشود.

### 6.1 آیا این بیماری عفونی است؟

نه ، اینطور نیست

### 7.1 علائم اصلی بیماری چیست؟

علائم اصلی بیماری عبارت از تب های عود کننده همراه با درد شکم ، قفسه سینه یا مفصل است. حملات شکمی شایع ترین علامت است و در 90% بیماران دیده می شود. حملات درد قفسه ی سینه در 40%-20% و حملات در مفاصل در 50%-60% بیماران رخ می دهد. .

اغلب کودکان مبتلا نوع بخصوصی از حملات عود کننده را تجربه میکنند مثل درد شکمی عود کننده و تب . در عینحال برخی از بیماران هم انواع متفاوتی از حملات را چه به تنهایی و چه در ترکیب باهم تجربه می کنند. این حملات خود محدودشونده هستند ( یعنی بدون درمان بهبود می یابند) و بین 1 تا 4 روز طول می کشند. بیماران بعد از اتمام حمله به طور کامل بهبود پیدا میکنند و مابین دوره های حملات نیز حالشان خوبست. برخی از این حملات به حدی دردناک است که بیمار یا خانواده اش نیاز به دریافت کمک درمانی پیدا میکنند. حملات شدید شکمی می توانند تابلوی آپاندیسیت حادرا تقلید کنند واز این رو برخی از بیماران ممکنست تحت جراحی های غیر ضروری مثل آپاندکتومی قرار گیرند اما برخی از حملات در یک بیمار خاص میتواند به حدی خفیف باشد که بتواند با یک شکم درد ساده اشتباه شود. این یکی از عللی است که میتواند شناخته شدن بیماران FMF را مشکل کند. در طول مدت درد شکمی کودک ممکن است از بیوست رنج ببرد اما به محض رفع درد، مدفوع شل ظاهر می شود. کودک ممکن است در یکی از حملات تب بسیار بالائی داشته باشدو در حمله ی دیگر تنها

افزایش مختصری در دمای بدن پیدا کند . درد قفسه سینه اغلب فقط یک طرف را درگیر می کند و ممکن است به حدی شدید باشد که فرد نتواند تنفس عمیق انجام دهد. این حالت طی چند روز رفع می شود.

اغلب اوقات فقط یک مفصل در یک زمان خاص درگیر می شود ( مونوآرتريت ) که معمولاً هم مفصل آرنج یا زانو است. ممکن است مفصل متورم و دردناک شود بطوریکه کودک نتواند راه برود. در حدوداً یک سوم بیماران یک راش پوستی قرمز روی مفصل درگیر دیده می شود. حملات مفصلی می تواند بیشتر از سایر انواع حملات باشد و بین 4 روز تا 2 هفته قبل از رفع کامل درد به طول می انجامد. در برخی کودکان ممکن است تنها یافته ی بیماری درد و تورم عود کننده ی مفصل باشد که با تب روماتیسمی حاد یا آرتريت ایدیوپاتیک جوانان میتواند اشتباه شود.

در 10- 5% بیماران، درگیری مفصلی مزمن شده می تواند موجب آسیب به مفصل گردد. در برخی مورد یک راش کاراکتریستیک FMF تحت عنوان اریتم شبه اریسپلاز وجود دارد که غالباً روی اندام های تحتانی و مفاصل مشاهده می شود. برخی از کودکان از درد پاها شکایت میکنند.

انواع نادر حملات FMF با حملات عود کننده ی پریکاردیت ( التهاب لایه ی خارجی قلب ) میوزیت ( التهاب عضلات )، مننژیت ( التهاب غشای احاطه کننده ی مغز و طغاب نخاعی ) و پری آرکیت ( التهاب اطراف بیضه ها )، تظاهر پیدا می کنند.

### **8.1 عوارض احتمالی این بیماری کدامند؟**

برخی بیماریهای دیگری که با التهاب عروق خونی مشخص می شوند ( واسکولیت ها ) مثل پوریورای هنوخ شوئن لاین و پلی آرتريت ندوزا در کودکان مبتلا به FMF شایعتر است. شدیدترین عارضه ای که در موارد درمان نشده ی FMF دیده می شود گسترش آمیوئیدوز است. آمیلوئید یک پروتئین خاص است که در ارگان هایی مثل کلیه و روده پوست و قلب رسوب کرده و باعث از دست رفتن تدریجی عملکرد این ارگان، به ویژه کلیه ها می شود . این پدیده تنها مختص FMF نیست و می تواند در بیماری های التهابی مزمن دیگری هم که درمان نشده اند دیده شود. وجود پروتئین در ادرار می تواند یک کلید تشخیص باشد. یافتن آمیلوئید در کلیه یاروده تشخیص را تایید میکند. کودکانی که مقادیر کافی از داروی کلشی سین ( قسمت درمان دارویی را ببینید ) را دریافت می کنند از خطر گسترش این عارضه تهدید کننده ی حیات در امان هستند.

### **9.1 آیا بیماری در تمام کودکان مشابه است ؟**

بیماری در تمامی کودکان یکسان نیست علاوه بر این نوع ، مدت و شدت حملات حتی در یک کودک خاص می تواند متفاوت باشد.

### **10.1 آیا بیماری در کودکان بزرگسالان متفاوت است؟**

به طور کلی FMF در کودکان مشابه FMF در بالغین است اما برخی از تظاهرات بیماری

---

مثل آرتریت ( التهاب مفصل) و میوزیت در دوران کودکی شایع تر هستند. با افزایش سن بیمار، دفعات حملات کاهش می یابد . پری آرکیت در پسران جوان بیشتر از مردان بزرگسال دیده می شود. خطر آمیلوئیدوز در بین بیماران درمان نشده ای که شروع بیماری آنها زودتر بوده است، بالاتر است .