



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

Šeiminė Viduržemio Jūros Karštinė (FMF)

Versija 2016

1. KAS YRA FMF?

1.1. Kokia tai liga?

Šeiminė Viduržemio jūros karštinė (Familial Mediterranean Fever, FMF) yra genetiškai paveldima liga. Pacientai kenčia nuo pasikartojančių karščiavimo priepuolių, lydimų pilvo, krūtinės arba sąnarių skausmo bei patinimo. Dažniausiai šia liga serga žmonės, kilę iš Viduržemio jūros ir Vidurio Rytų regiono: žydai, turkai, arabai ir armėnai.

1.2. Kaip dažnai susergama šia liga?

Šios ligos dažnis didelės rizikos populiacijoje siekia 1–3 atvejus 1 000 gyventojų. Kitose etninėse grupėse ši liga reta. Tačiau, atradus mutavusį geną, ši liga diagnozuojama dažniau, ypač populiacijose, kuriose manyta šią ligą esant labai retą (žinomi atvejai, kai sirgo italai, graikai, amerikiečiai).

FMF priepuoliai 90 procentų pacientų prasideda iki 20 metų. Daugiau nei pusei pacientų liga prasireiškia per pirmąjį gyvenimo dešimtmetį. Berniukai serga šiek tiek dažniau nei mergaitės (santykiu 1,3:1).

1.3. Kokios šios ligos priežastys?

FMF yra genetinė liga. Genas, lemiantis ligos atsiradimą, vadinamas MEFV genu. Jis veikia baltymą, kuris reguliuoja uždegiminių reiškinių pasibaigimą. Sergant FMF, šis genas yra mutavęs, taigi uždegimo reguliavimas sutrinka ir pacientai patiria karščiavimo atakas.

1.4. Ar ši liga paveldima?

Ši liga dažniausiai paveldima autosominiu recesyviniu būdu (tai reiškia, kad tėvams ligos simptomai paprastai nepasireiškia). Šis perdavimo tipas reiškia, kad susirgti FMF žmogus gali, jeigu abi jo paveldėtos MEFV geno kopijos (viena iš mamos ir kita – iš tėvo) yra mutavusios. Taigi abu tėvai tik nešioja genus (nešiotojas turi tik vieną mutavusią kopiją, bet ne ligą). Jeigu liga nustatoma didelėje šeimoje, greičiausiai sirgs sesės ir broliai, pusbroliai, dėdės ar tolimi giminaičiai. Tačiau nustatyta, kad tuo atveju, jei vienas tėvas serga FMF, o kitas yra nešiotojas, tikimybė, kad vaikas sirgs šia liga, siekia 50 procentų. Labai nedidelei daliai pacientų viena ar net abi geno kopijos būna normalios.

1.5. Kodėl vaikas suserga? Ar galima šios ligos išvengti?

Vaikas suserga šia liga todėl, kad nešioja mutavusį geną, kuris lemia susirgimą FMF.

1.6. Ar ši liga užkrečiama?

Ne. Ji neužkrečiama.

1.7. Kokie pagrindiniai ligos simptomai?

Pagrindiniai ligos simptomai yra pasikartojantis karščiavimas kartu su pilvo, krūtinės arba sąnarių skausmais. Pilvo skausmai yra dažniausias simptomas – pasireiškia 90 procentų pacientų. Krūtinės skausmų priepuoliai pasireiškia 20–40 procentų, o sąnarių skausmai 50–60 procentų pacientų.

Paprastai vaikai skundžiasi dėl dažniausiai pasitaikančio tipo priepuolių – pasikartojančio pilvo skausmo ir karščiavimo. Tačiau kai kurie pacientai patiria kitokius priepuolius, kartais sudarytus iš simptomų komplekto.

Šie priepuoliai praeina savaime (išnyksta be gydymo) ir trunka 1–4 dienas. Pacientai jaučiasi visiškai sveiki priepuoliams pasibaigus ir laikotarpiu tarp jų pasikartojimo. Kai kurie priepuoliai sukelia tokį didelį skausmą, kad ligoniai ar tėvai priversti kreiptis pagalbos į gydytojus. Sunkus pilvo skausmo priepuolis gali būti palaikytas ūminiu apendicitu, todėl kai kuriems pacientams gali būti be reikalo atlikta apendektomija. Kartais priepuoliai, pasireiškiantys net tam pačiam pacientui, gali būti

tokie silpni, kad sumaišomi su virškinimo sutrikimu. Tai viena iš priežasčių, kodėl FMF taip sunkiai atpažįstama. Esant pilvo skausmams, paprastai vaiką kamuoja vidurių užkietėjimas, tačiau, skausmui praėjus, išmatos pasidaro skystesnės.

Vieno priepuolio metu vaikui gali sukilti labai aukšta temperatūra, kito – vos aukštesnė nei normali. Krūtinės skausmas, paprastai juntamas vienoje pusėje, gali būti toks stiprus, kad pacientui sunku pakankamai giliai įkvėpti. Priepuolis praeina per keletą dienų.

Paprastai vienu metu pažeidžiamas tik vienas sąnarys (monoartritas), dažniausiai čiurna ar kelis. Sąnarys gali taip sutinti ir skaudėti, kad vaikui pasidaro sunku vaikščioti. Trečdaliui pacientų atsiranda raudonas odos bėrimas virš pažeisto sąnario. Sąnarių skausmo priepuolis trukti ilgiau nei kito tipo priepuoliai, nuo 4 dienų iki 2 savaičių. Kai kuriems pacientams pasireiškia tik pasikartojantis sąnarių skausmas ir tinimas, todėl neteisingai gali būti diagnozuota reumatinė karštinė ar jaunatvinis idiopatinis artritas.

Apie 5–10 procentų atvejų liga, apėmusi sąnarius, tampa lėtinė ir gali stipriai juos pažeisti.

Kai kuriais atvejais atsiranda FMF būdingas bėrimas, vadinamas panašia į rožę eritema. Jis paprastai pastebimas apatinėse galūnėse ir virš sąnarių. Kai kurie vaikai skundžiasi kojų skausmais.

Retais atvejais priepuolio metu pasireiškia besikartojantis perikarditas (širdiplėvės uždegimas), miozitas (raumenų uždegimas), meningitas (smegenų dangalų uždegimas) ir periorchitas (sėklidžių dangalų uždegimas).

1.8. Kokios gali būti komplikacijos?

Vaikai, sergantys FMF, dažniau serga vaskulitais (kraujagyslių uždegimais), tokiais kaip Henocho–Schoenleino purpura ir mazginis poliarteritas. Sunkiausia negydomos FMF ligos komplikacija – amiloidozė. Amiloidas yra specialus baltymas, kuris kaupiasi tam tikruose organuose – inkstuose, žarnose, odoje, širdyje ir sutrikdo jų funkcijas, ypač inkstų. Ši komplikacija nėra specifinė FMF ir gali atsirasti netinkamai gydant ir kitas lėtines uždegimines ligas. Šlapime atsiradę baltymai leidžia įtarti diagnozę, o amiloidas žarnose ar inkstuose ją patvirtina. Vaikai, kurie gauna tinkamą kolchicino (žr. skyrių „Medikamentinis gydymas“) dozę, yra apsaugoti nuo šios gresiančios gyvybei pavojingos komplikacijos.

1.9. Ar visi vaikai serga vienodai?

Visų vaikų liga nėra vienoda. Be to, priepuolių tipas, pasireiškimo trukmė ir sunkumas skiriasi net tik kiekvieno vaiko atveju, bet ir tam pačiam vaikui.

1.10. Ar vaikų liga skiriasi nuo suaugusiųjų ligos?

Iš esmės vaikų FMF panaši suaugusiųjų ligą. Tačiau kai kurie ligos požymiai, tokie kaip artritas (sąnarių uždegimas) ir miozitas, dažnesni vaikystėje. Su amžiumi priepuolių dažnumas paprastai retėja. Periorchitas dažniau nustatomas jauniems berniukams nei suaugusiems vyrams. Amiloidozės rizika didesnė netinkamai gydomiems pacientams, kurių liga prasidėjo ankstyvame amžiuje.