



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

Familiaire Mediterrane Koorts

Versie 2016

1. WAT IS FMF

1.1 Wat is het?

Middellandse-Zee koorts of Familiaire mediterrane koorts (FMF) is een genetisch overdraagbare aandoening. Patiënten lijden aan terugkerende koortsaanvallen die gepaard gaan met buik- of borst- of gewrichtspijn en gewrichtszwellingen. Deze aandoening komt vooral voor bij personen afkomstig uit het gebied rond de Middellandse Zee en het Midden-Oosten, in het bijzonder bij (oriëntaalse) Joden, Turken, Arabieren en Armeniërs.

1.2 Hoe vaak komt het voor?

Bij bevolkingen met een hoog risico komt de aandoening bij circa 1-3 op de 1000 personen voor. Het is zeldzamer in andere etnische groepen. Sinds het bijbehorende gen ontdekt is wordt het vaker gediagnosticeerd, zelfs in bevolkingsgroepen waarvan gedacht werd dat het heel zelden voorkwam zoals Italianen, Grieken en Amerikanen. FMF-aanvallen beginnen bij circa 90% van de patiënten voor het twintigste levensjaar. Bij meer dan de helft van de patiënten begint de ziekte in de eerste tien levensjaren.

1.3 Wat zijn de oorzaken van de ziekte?

FMF is een genetische ziekte. Het verantwoordelijke gen wordt het MEFV-gen genoemd en het produceert een eiwit dat een rol speelt bij de natuurlijke controle van ontsteking. Als dit gen gemuteerd is, zoals bij FMF, schiet deze controle tekort waardoor patiënten koortsaanvallen

krijgen.

1.4 Is het erfelijk?

Het wordt doorgaans overgeërfd als autosomale recessieve aandoening. Dat betekent dat de ouders vaak geen symptomen hebben van de aandoening. Dit type overdracht betekent dat bij een persoon met FMF beide exemplaren van het MEFV gen gemuteerd zijn (een van de moeder en een van de vader); beide ouders zijn dus dragers (een drager heeft slechts één gemuteerd exemplaar en niet de ziekte). Als de ziekte aanwezig is in de familie gaat het meestal om een broertje, nichtje oom of een ver familielid gaat. In de zeldzame situatie dat één ouder zelf ook FMF heeft en de ander is drager, dan hebben ze een kans van 50% dat hun kind de ziekte zal krijgen. Bij een minderheid van de patiënten lijkt een of zelfs beide exemplaren van het gen normaal te zijn.

1.5 Waarom heeft mijn kind deze aandoening? Kan het voorkomen worden?

Uw kind heeft de aandoening, omdat het geboren is met gemuteerde genen die FMF veroorzaken.

1.6 Is het besmettelijk?

Nee, dat is het niet.

1.7 Wat zijn de belangrijkste symptomen?

De belangrijkste symptomen van de aandoening zijn terugkerende koorts die gepaard gaat met buik-, borst- of gewrichtspijn.

Buikpijnaanvallen komen het meest voor en worden bij circa 90% van de patiënten gezien. Aanvallen met pijn op de borst komen bij 20-40% van patiënten voor en gewrichtspijn bij 50-60%.

Vaak klagen kinderen over een bepaald type aanval, zoals terugkerende buikpijn en koorts. Maar sommige kinderen ervaren verschillende verschijnselen, in de loop der tijd of binnen dezelfde aanval.

De aanvallen gaan vanzelf over zonder behandeling en duren een tot

vier dagen. De patiënten herstellen volledig na een aanval en voelen zich tussen de aanvallen door meestal goed. Sommige aanvallen kunnen zo pijnlijk zijn dat de patiënt of familie medische hulp zoeken. Ernstige buikpijnaanvallen kunnen lijken op een acute blindedarmontsteking, waardoor sommige patiënten een onnodige blindedarmoperatie ondergaan.

Sommige aanvallen kunnen zo mild zijn dat ze verward worden met gewone buikpijn. Dit is een van de redenen waardoor FMF-patiënten zo moeilijk te herkennen zijn. Tijdens de fase met buikpijn hebben kinderen vaak last van verstopping, maar als de pijn minder wordt, wordt ook de ontlasting weer zachter.

Het kind kan zeer hoge koorts hebben tijdens de ene aanval en slechts een beetje verhoging bij een andere aanval. De pijn op de borst is meestal éézijdig en kan zo heftig zijn dat de patiënt niet diep genoeg adem kan halen. Het gaat binnen enkele dagen over.

Vaak is één gewricht per keer aangetast (monoartritis), meestal een enkel of een knie. Het kan zo opgezwollen en pijnlijk zijn dat het kind niet kan lopen. Ongeveer een derde van de patiënten heeft rode huiduitslag op het ontstoken gewricht. De gewrichtspijn kan iets langer aanhouden dan andere vormen van aanvallen en het kan vier dagen tot twee weken duren voordat de pijn helemaal weg is. Bij sommige kinderen kan het enige symptoom van de ziekte terugkerende gewrichtspijn met zwellingen zijn, wat foutief als acuut reuma of juveniele idiopathische artritis (jeugdreuma) gediagnosticeerd wordt. Bij ongeveer 5-10% van de gevallen wordt de gewrichtsaandoening chronisch en kan het tot beschadiging van het gewricht leiden.

In sommige gevallen wordt de voor FMF karakteristieke huiduitslag gezien genaamd erysipelasachtig erytheem, wat vaak voorkomt op de onderste ledematen en gewrichten. Sommige kinderen klagen over pijn aan de benen.

Zeldzamere vormen van aanvallen zijn terugkerende pericarditis (ontsteking aan het hartzakje), myositis (spierontsteking), meningitis (ontsteking van het vlies rondom de hersenen en het ruggenmerg) en periorchitis (ontsteking rondom de testikels).

1.8 Wat zijn de mogelijke complicaties?

Enkele andere aandoeningen die worden gekenmerkt door vaatontsteking (vasculitis), zoals Henoch-Schönlein's purpura en

polyarteritis nodosa worden vaker gezien bij kinderen met FMF. De ernstigste complicatie van FMF is het ontstaan van amyloïdose bij gevallen die onvoldoende behandeld worden. Amyloïd is een speciaal eiwit dat in bepaalde organen, zoals de nieren, darmen, huid en hart neerslaat en geleidelijk een functievermindering veroorzaakt, vooral in de nieren. Het is niet specifiek voor FMF en kan een complicatie zijn van andere chronische aandoeningen die niet goed behandeld zijn. Eiwit in de urine kan de aanwijzing zijn voor de diagnose. Het vinden van amyloïd in de darmen of nieren bevestigt de diagnose. Kinderen die een juiste dosis colchicine (zie behandeling met geneesmiddelen) krijgen lopen geen risico op deze levensgevaarlijke complicatie.

1.9 Verloopt de ziekte bij ieder kind hetzelfde?

Het verloopt niet bij ieder kind hetzelfde. Verder kunnen het soort, de duur en de ernst van de aanvallen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.

1.10 Is de ziekte bij kinderen anders dan bij volwassenen?

Over het algemeen lijkt de FMF bij kinderen op de FMF die gezien wordt bij volwassenen. Sommige kenmerken van de aandoening, zoals artritis (gewrichtsontsteking) en myositis komen vaker voor tijdens de kinderjaren. Naar mate de patiënt ouder wordt neemt de frequentie van de aanvallen vaak af. Periorchitis wordt vaker gezien bij kleine jongens dan bij volwassen mannen. Het risico op amyloïdose is hoger onder onbehandelde patiënten, bij wie zich de ziekte zich op jonge leeftijd geopenbaard heeft.