



<https://printo.it/pediatric-rheumatology/NO/intro>

Familiær Middelhavsfeber (FMF)

Versjon av 2016

1. HVA ER FMF?

1.1 Hva er det?

Familiær middelhavsfeber er en genetisk sykdom. Pasientene har gjentatte feberepisoder, ledsaget av smerter i magen, brystet eller smerter og hevelse av ledd. Sykdommen rammer spesielt mennesker som har sitt opphav i middelhavsland eller Midt Østen, spesielt jøder, tyrkere, arabere og armenere.

1.2 Hvor vanlig er sykdommen?

Forekomsten av sykdommen i befolkningsgrupper med høy risiko er 1-3 av 1000. Etter man oppdaget et gen (arveanlegg) som er forbundet med sykdommen, påvises den hos flere, også i befolkningsgrupper hvor man trodde sykdommen var sjelden, som italienerne, grekere og amerikanere.

Utbrudd av FMF starter før 10 års alderen hos ca. halvparten, og før 20 års alderen hos ca. 90 % av pasientene.

1.3 Hva er årsakene til sykdommen?

FMF er en genetisk sykdom. Genet (arvestoffet) som er forbundet til sykdommen kalles MEVF gen og påvirker et protein (eggehvitestoff) som viktig i den naturlige bekjempelse av betennelse. Hvis dette genet er mutert (forandret under celledeling), fungerer ikke dette tilfredsstillende og pasientene får utbrudd av feber.

1.4 Er det arvelig?

Sykdommen er vanligvis arvelig, som en såkalt "autosomal recsessiv sykdom". Dette betyr at begge kopier av MEFV genet (et fra mor og et fra far) må være mutert, dvs. at begge er såkalte bærere av sykdommen (betyr at de bare har en mutert kopi av genet og selv ikke har sykdommen). Hvis andre i familien har sykdommen, er det vanligvis søsken, søskenbarn, onkler/tanter eller andre fjerne slektninger. Hvis en av foreldrene har sykdommen og den andre er bærer, er det 50% sjanse for at barnet får sykdommen. Hos noen få pasienter ser det ut som om en eller til og med begge kopiene av genet er normale.

1.5 Hvorfor har barnet mitt denne sykdommen? Kan den forebygges?

Barnet ditt har sykdommen fordi det har 2 endrede gen som forårsaker sykdommen, derfor kan den ikke forebygges.

1.6 Er sykdommen smittsom?

Nei, det er den ikke.

1.7 Hva er de viktigste symptomene?

De viktigste symptomene er gjentatte feberepisoder ledsaget av smerter i mage, bryst eller ledd. Magesmerter er vanligst og sees hos 90% av pasientene, leddsmerter hos 50-60% og brystsmerter hos 20-40%.

Vanligvis gjentar samme type utbrudd seg hos den enkelte pasient, f.eks. gjentatt feber med magesmerter. Likevel er det noen pasienter som får ulike typer utbrudd fra gang til gang, eller en kombinasjon av symptomer ved et enkelt utbrudd.

Utbruddene er selvbegrensende (dvs. de går til ro uten behandling) og varer i 1-4 dager. Pasientene kommer seg helt på slutten av utbruddet, og har ingen symptomer mellom utbruddene. Noen utbrudd kan være så smertefulle at pasient og familie oppsøker helsevesenet. Alvorlige magesmerter kan ligne på blindtarmbetennelse og noen pasienter blir operert p.g.a. mistanke om dette (noe som i ettertid viser seg å være unødvendig).

Noen utbrudd kan være milde, mer som mageubehag. Dette er en av

årsakene til at det kan være vanskelig å stille diagnosen. Ofte er barna forstoppet under utbrudd, mens avføringen blir løsere når utbruddet glir over.

Barnet kan ha veldig høy feber under ett utbrudd, og bare lett feber under et annet. Brystsmertene er oftest ensidige, og kan være så alvorlige at pasienten ikke greier å puste dypt nok. De glir over i løpet av få dager.

Vanligvis rammes bare ett ledd av gangen (monoartritt), oftest ankel eller kne. Leddet kan bli så hovent og smertefullt at barnet ikke kan gå. Hos 1/3 av pasientene sees et rødt hudutslett over det rammede leddet. Leddutbrudd kan vare lengre enn andre utbrudd, og det kan ta fra 4 dager til 2 uker før smertene er helt borte. Hos noen barn er de eneste funnene gjentatte leddsmerter og hevelse, som lett kan mistolkes som akutt revmatisk feber eller barneleddgikt.

Hos ca. 5-10% av pasientene kan leddbetennelsen bli kronisk og føre til skade av leddet.

Hos kan man ved utbrudd se et typisk hudutslett, oftest på beina og gjerne over ledd. Dette kalles "rosenlignende erytem" (rosen = bakterieinfeksjon i hud). Noen barn kan ha smerter i beina.

I sjeldne tilfeller kan man se utbrudd med gjentatte betennelser i hjerteposen (perikarditt), i muskulatur (myositt), i hinnene rundt hjernen og ryggmargen (meningitt) og i testiklene (periorchitt).

1.8 Hvilke komplikasjoner kan sykdommen gi?

Hos barn med FMF, ser man oftere noen andre sykdommer som gir betennelse av blodkar (vaskulitt) enn hos andre barn. Eksempler på dette er Henoch Schonlein`s purpura og polyarteritis nodosa. Den alvorligste komplikasjonen ved ubehandlet FMF er utvikling av amyloidose. Amyloid er et spesielt protein som hopper seg opp i ulike organer, som nyrer, tarm, hud og hjerte. Dette fører gradvis til tap av funksjonen til disse organene, spesielt gjelder dette nyrene. Amyloidose kan sees ved andre kroniske betennelsestilstander enn FMF, som ikke er godt nok behandlet. Funn av proteiner (eggehvite) i urinen gjør at amyloidose mistenkes. Funn av amyloid i tarm eller nyre (ved vevsprøve) vil bekrefte diagnosen. Barn som tar kolchicin som foreskrevet (se også under pkt. 2), får ikke denne potensielt livstruende komplikasjonen.

1.9 Gir sykdommen samme symptomer hos alle barn?

Sykdommen kan arte seg ulikt fra barn til barn. I tillegg, kan type, varighet og alvorlighetsgrad av utbruddene endre seg fra gang til gang hos det samme barnet.

1.10 Er sykdommen som sees hos barn annerledes enn sykdommen hos voksne?

Generelt er symptomene hos barn og voksne med FMF like. Likevel er noen symptomer vanligere hos barn, f.eks. leddbetennelse og muskelbetennelse. Utbruddene blir ofte sjeldnere etter hvert som barnet blir eldre. Betennelse i testikler ses oftere hos unge gutter enn hos menn. Risiko for amyloidose er størst hos de med ubehandlet sykdom som debuterer tidlig i livet.