



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

Rodzinna gorączka śródziemnomorska

Wersja 2016

1. CO TO JEST RODZINNA GORĄCZKA ŚRÓDZIEMNOMORSKA

1.1 Co to jest?

Rodzinna gorączka śródziemnomorska (ang. Familial Mediterranean Fever, FMF) jest chorobą genetyczną. Pacjenci cierpią z powodu nawracających przełomów gorączkowych, którym towarzyszą bóle brzucha lub bóle w klatce piersiowej albo obrzęk i ból stawów. Choroba na ogół dotyka mieszkańców krajów basenu Morza Śródziemnego i Bliskiego Wschodu, w szczególności Żydów (zwłaszcza sefardyjskich), Turków, Arabów i Ormian.

1.2 Jak często choroba występuje?

Zapadalność na chorobę w populacji wysokiego ryzyka wynosi 1–3 przypadków na 1000 osób. W innych grupach etnicznych choroba występuje rzadko. Od czasu odkrycia powiązanego z nią genu diagnozuje się ją częściej, nawet w populacjach, w których była uznawana za bardzo rzadką, takich jak Włosi, Grecy czy Amerykanie. U około 90% pacjentów ataki FMF zaczynają się przed ukończeniem 20. roku życia. U ponad połowy pacjentów choroba pojawia się w pierwszej dekadzie życia. Nieco częściej występuje u chłopców niż u dziewcząt (1,3:1).

1.3 Jakie są przyczyny choroby?

FMF jest chorobą genetyczną. Gen odpowiedzialny za zachorowanie nosi nazwę MEFV i dotyczy białka odgrywającego rolę w naturalnym zwalczaniu stanu zapalnego. Jeśli w genie dojdzie do mutacji, jak w

przypadku FMF, ta funkcja regulacyjna nie działa prawidłowo, a pacjenci cierpią z powodu napadów gorączki.

1.4 Czy choroba jest dziedziczna?

W większości przypadków jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie, co oznacza, że u rodziców chorego zazwyczaj nie pojawiają się objawy choroby. Ten rodzaj przekazywania oznacza, że aby dana osoba zachorowała na FMF, musi mieć zmutowane obydwie kopie genu MEFV (jedną od matki, a drugą od ojca); w związku z powyższym obydwoje rodzice muszą być nosicielami (nosiciel ma tylko jedną kopię zmutowaną, ale nie choruje). Jeśli choroba występuje w dalszej rodzinie, może się rozwinąć u rodzeństwa, kuzynostwa, wujostwa lub dalszych krewnych. Jednak jak widać na przykładzie małego odsetka przypadków, jeśli jeden rodzic ma FMF, a drugi jest nosicielem, istnieje 50-procentowe prawdopodobieństwo, że ich dziecko zachoruje. U małego odsetka pacjentów jedna lub nawet obydwie kopie genu wydają się normalne.

1.5 Dlaczego moje dziecko choruje na tę chorobę? Czy można jej zapobiec?

Dziecko choruje, ponieważ ma mutację genów powodujących FMF.

1.6 Czy choroba jest zakaźna?

Nie, nie jest.

1.7 Jakie są główne objawy choroby?

Głównym objawem choroby są nawracające gorączki, którym towarzyszą bóle brzucha, klatki piersiowej lub stawów. Ataki dolegliwości brzusznych zdarzają się najczęściej, występują u około 90% pacjentów. Napady bólu w klatce piersiowej występują u 20-40% chorych, a ból stawów u 50-60% pacjentów.

Zazwyczaj dzieci uskarżają się na ataki określonego typu, takie jak nawracające bóle brzucha i gorączki. Jednak u niektórych pacjentów występują ataki innego rodzaju, pojedynczo lub razem.

Ataki te ustępują samoistnie (co oznacza, że przemijają bez leczenia) i

trwają od jednego do czterech dni. Po ataku pacjenci odzyskują pełnię zdrowia, a między napadami czują się dobrze. Niektóre ataki mogą być tak silne, że pacjenci i członkowie ich rodzin zaczynają szukać pomocy lekarza. Ciężkie napady objawów brzusznych mogą bardzo przypominać ostre zapalenie wyrostka robaczkowego, dlatego niektórzy pacjenci mogą się poddać niepotrzebnej interwencji chirurgicznej, na przykład wycięcia wyrostka robaczkowego.

Jednak niektóre ataki, nawet u tego samego pacjenta, mogą być na tyle łagodne, że są mylone ze zwykłym uciskiem w jamie brzusznej. To jeden z czynników, który utrudnia rozpoznanie FMF. Podczas bólu brzucha dziecko cierpi zazwyczaj na zaparcia, ale w miarę jak ból ustaje, pojawiają się bardziej miękkie stolce.

Dziecko może mieć bardzo wysoką gorączkę w trakcie jednego napadu i nieznacznie podwyższoną temperaturę ciała podczas kolejnego. Ból klatki piersiowej pojawia się zwykle tylko po jednej stronie, ale może być tak silny, że pacjent nie jest w stanie wziąć głębszego oddechu. Objaw ten mija w ciągu kilku dni.

Zazwyczaj objawy pojawiają się tylko w jednym stawie (tzw. jednostawowe zapalenie stawów). Zazwyczaj jest to kolano lub staw skokowy. Staw może być tak spuchnięty i bolesny, że dziecko nie może chodzić. U około jednej trzeciej pacjentów w obrębie zajętego stawu pojawia się czerwona wysypka skórna. Ataki obejmujące staw mogą trwać nieco dłużej niż inne rodzaje ataków, a całkowite ustąpienie bólu może potrwać od czterech dni nawet do dwóch tygodni. U niektórych dzieci jedyną oznaką choroby mogą być nawracające bóle stawów i obrzęk, które są błędnie diagnozowane jako ostra gorączka reumatyczna lub młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów.

W około 5-10% przypadków zajęcie stawów przyjmuje postać przewlekłą i może powodować uszkodzenia stawu.

W niektórych przypadkach pojawia się charakterystyczna dla FMF wysypka (wykwity skórne) w postaci rumienia przypominającego różę, występująca głównie na dolnych kończynach i stawach. Niektóre dzieci mogą odczuwać ból nóg.

W rzadszych rodzajach ataków mamy do czynienia z nawracającym zapaleniem osierdzia (zewnątrznej błony okalającej serce), zapaleniem mięśni, zapaleniem opon mózgowo-rdzeniowych (błony otaczającej mózg i rdzeń kręgowy) i zapaleniem osłonki pochwowej jądra.

1.8 Jakie są możliwe powikłania?

U dzieci chorych na FMF częściej rozpoznaje się pewne choroby, charakteryzujące się zapaleniem naczyń krwionośnych, takie jak plamica Schönleina-Henocha i guzkowe zapalenie tętnic.

Najpoważniejszym powikłaniem nieleczonej FMF jest rozwój amyloidozy. Amyloid jest szczególnym białkiem, które odkłada się w niektórych narządach, takich jak nerki, jelita, skóra i serce, powodując stopniowe upośledzenie czynności tych organów, zwłaszcza nerek. Nie jest to objaw typowy dla FMF i może on być powikłaniem innych przewlekłych chorób zapalnych, nieleczonych w odpowiedni sposób. Obecność białka w moczu może być kluczem do diagnozy. Wykrycie amyloidu w nerkach lub jelicie potwierdza diagnozę. U dzieci, które otrzymują odpowiednią dawkę kolchicyny (patrz leczenie farmakologiczne), nie występuje ryzyko rozwoju tego zagrażającego życiu powikłania.

1.9 Czy choroba przebiega tak samo u wszystkich dzieci?

Choroba nie u wszystkich dzieci przebiega tak samo. Ponadto rodzaj, czas trwania i stopień zaawansowania ataków może być za każdym razem inny u tego samego dziecka.

1.10 Czy choroba przebiega inaczej u dzieci i u dorosłych?

Ogólnie FMF u dzieci przypomina postać choroby występującą u dorosłych. Jednak pewne cechy choroby, jak zapalenie stawów i zapalenie mięśni, są częstsze w okresie dzieciństwa. Częstość ataków zazwyczaj maleje z wiekiem pacjenta. Zapalenie osłonki pochwowej jądra występuje częściej u młodych chłopców niż u dorosłych mężczyzn. Ryzyko wystąpienia amyloidozy jest wyższe u nieleczonych pacjentów, u których choroba wystąpiła wcześniej.