



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

Febra Mediteraneană Familială (FMF)

Versiunea 2016

1. CE ESTE FMF

1.1 Ce este această boală?

Febra familială mediteraneană (FMF) este o boală cu transmitere genetică. Pacienții suferă de crize recurente de febră, însoțite de dureri abdominale sau toracice sau de durere și tumefiere articulară. Boala afectează în general persoanele din bazinul Mediteranei și din Orientul Mijlociu, în special evrei (mai ales evrei sefarzi), turci, arabi și armeni.

1.2 Cât este de frecventă?

Frecvența bolii în populațiile cu risc ridicat este de aproximativ 1-3 cazuri la 1000 de persoane. Este rară în alte grupuri etnice. Cu toate acestea, de la descoperirea genei responsabile pentru FMF, boala se diagnostichează mai frecvent, chiar și în rândul populațiilor unde este considerată rară, cum ar fi italieni, greci și americani.

Atacurile FMF încep înainte de 20 de ani, la aproximativ 90% dintre pacienți. La mai mult de jumătate dintre acești pacienți, boala debutează în prima decadă de viață.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

FMF este o boală genetică. Gena responsabilă se numește MEFV și afectează o proteină cu rol în oprirea naturală a inflamației. Dacă această genă poartă o mutație, cum se întâmplă în FMF, reglarea inflamației nu se mai face corespunzător și pacienții suferă de atacuri de febră.

1.4 Este o boală moștenită?

Este cel mai des moștenită ca o boală autozomal recesivă, ceea ce înseamnă că părinții -de obicei- nu prezintă simptome ale bolii. Acest tip de transmitere presupune că, pentru a face FMF, o persoană trebuie să aibă mutații pe ambele gene MEFV, una de la mamă și una de la tată; prin urmare, ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala). Dacă se face o investigație familială, boala va fi detectată, de obicei, și la alți membri: la un frate, un văr, un unchi, sau altă rudă îndepărtată. Cu toate acestea, într-o mică proporție din cazuri, dacă un părinte este bolnav și celălalt este doar purtător, există un risc de 50% pentru copiii lor să dezvolte boala. La un număr mic de pacienți, una sau chiar ambele copii ale genei par a fi normale.

1.5 De ce are copilul meu această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul dumneavoastră prezintă boala, deoarece poartă gene mutante care cauzează FMF.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu, FMF nu este o boală contagioasă.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Principalele simptome ale bolii sunt febra recurentă însoțită de dureri abdominale, toracice sau articulare. Atacurile abdominale sunt cele mai frecvente, observate la aproximativ 90% dintre pacienți. Atacurile de dureri toracice apar la 20-40% dintre cazuri, iar durerea articulară la 50-60% dintre pacienți.

De obicei, copiii se plâng de un anumit tip de atac, cum ar fi dureri abdominale recurente și febră. Cu toate acestea, unii pacienți prezintă diferite tipuri de atacuri, pe rând sau în combinație.

Aceste atacuri sunt auto-limitate (ceea ce înseamnă că dispar fără tratament) și durează 1-4 zile. Pacienții își revin complet la finalul unui atac și sunt complet asimptomatici între episoadele acute. Unele atacuri pot fi atât de dureroase, încât pacientul sau familia solicită ajutor medical. Atacurile abdominale severe pot mima o apendicită acută, și

de aceea unii pacienți pot suferi intervenții chirurgicale inutile, precum apendicectomia.

Dimpotrivă, alte atacuri sunt foarte ușoare, putând fi confundate cu o indigestie. Din aceste motive este greu ca acești pacienți să fie diagnosticați cu FMF. În timpul durerii abdominale, copilul este de obicei constipat, dar pe măsură ce durerea dispare, apare scaunul moale. Copilul poate avea febră foarte înaltă în timpul unor atacuri și creșteri ușoare ale temperaturii în altele. Durerea toracică afectează de obicei doar o parte a pieptului, dar poate fi atât de severă, încât pacientul nu poate respira normal. Această simptomatologie dispare în câteva zile. De obicei, doar o singură articulație este afectată în cursul unui atac (monoartrită). Cel mai frecvent se localizează la o gleznă sau la un genunchi. Articulația poate fi atât de umflată și dureroasă, încât copilul nu poate merge. În aproximativ o treime din cazuri, apare și o erupție roșietică deasupra articulației afectate. Atacurile articulare pot dura ceva mai mult decât alte forme de atacuri și pot dura de la patru zile la două săptămâni până la dispariția completă a durerii. La unii copii, singura manifestare a bolii este durerea și tumefierea articulară recurentă, care poate fi greșit diagnosticată ca reumatism articular acut sau artrită idiopatică juvenilă.

La aproximativ 5-10% dintre cazuri, afectarea articulară este cronică și poate cauza modificări ireversibile ale articulației.

În unele cazuri, există o erupție cutanată specifică pentru FMF, numită „eritem erizipel-like”, observată de obicei pe membrele inferioare și deasupra articulațiilor. Unii copii se plâng și de dureri de picioare. Printre tipurile mai rare de atacuri se numără și cele de pericardită recurentă (inflamația stratului exterior al inimii), miozită (inflamație musculară), meningită (inflamația membranei care învelește creierul și măduva spinării) și periorhită (inflamație a țesutului din jurul testiculului).

1.8 Care sunt complicațiile posibile?

Unele boli caracterizate prin inflamația vaselor de sânge (vasculite) sunt mai frecvente printre copiii cu FMF; este cazul purperei Henoch-Schönlein sau al poliarteritei nodoase. Cea mai severă complicație a FMF, la cazurile netratate, este dezvoltarea amiloidozei. Amiloidul este o proteină specială care se depune în anumite organe, precum rinichii, intestinul, pielea și inima, și cauzează pierderea progresivă a funcției

organelor afectate, în special a rinichilor. Aceasta nu este specifică pentru FMF și poate complica alte boli inflamatorii cronice, care nu sunt tratate în mod corespunzător. Prezența de proteine în urină poate fi un indiciu pentru diagnostic. Identificarea de amiloid în intestin sau rinichi va confirma diagnosticul. Copiii care primesc o doză adecvată de colchicină (vezi capitolul dedicat terapiei medicamentoase) sunt protejați de riscul dezvoltării acestei complicații amenințătoare de viață.

1.9 Boala evoluează la fel la toți copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toți copiii. În plus, tipul, durata și severitatea atacurilor pot fi diferite de fiecare dată, chiar și la același copil.

1.10 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulților?

În general, FMF la copii se aseamănă cu FMF la adulți. Cu toate acestea, unele caracteristici ale bolii, cum ar fi artrita (inflamația articulațiilor) și miozita, sunt mai frecvente în copilărie. Frecvența atacurilor de obicei scade odată cu înaintarea în vârstă. Periorhita este detectată mai frecvent la băieți decât la bărbații adulți. Riscul amiloidozei este mai mare la pacienții care au prezentat debut precoce și care nu au urmat tratament.