



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

Pordična mediteranska groznica

Verzija 2016

1. ŠTA JE TO?

1.1 Kakva je to bolest?

Porodična ili familijarna mediteranska groznica (FMG) je nasledna bolest. Bolesnici imaju ponavljane napade povišene temperature udružene sa bolovima u stomaku, ili grudima, ili otokom i bolom u zglobovima. Bolest se javlja kod osoba mediteranskog porekla i sa Bliskog Istoka, kao što su Jevreji (Sefardi), Turci, Arapi i Jermeni.

1.2 Koliko je bolest česta?

U populacijama sa visokim rizikom učestalost bolesti je 1-3 bolesnika na 1000 ljudi. Bolest je retka u drugim etničkim grupama. Međutim do otkrivanja gena, koji je odgovoran za njenu pojavu, bolest se dijagnostikovala češće, čak i u populacijama gde se smatralo da je retka, kao što su Italijani, Grci i Amerikanci.

FMG u 90% slučajeva počinje pre 20 godine života. Kod više od polovine bolesnika, javlja se u prvoj deceniji života.

1.3 Koji su uzroci bolesti?

FMG je nasledna bolest. Odgovorni gen se zove MEFV i on kodira (određuje) protein koji učestvuje u prirodnom zalečenju upalnog procesa. Ukoliko je taj gen izmenjen (mutiran), što se dešava u FMG, ovaj proces ne funkcioniše kako treba i kod bolesnika se pojavljuju napadi povišene temperature.

1.4 Da li je bolest nasledna?

Bolest je nasledna i nasleđuje se autozomno recesivno, što znači da roditelji obično nemaju simptome bolesti. To znači, da bi se bolest manifestovala kod jedne osobe, obe kopije gena MEFV moraju biti izmenjene (jedna od majke i druga od oca); dakle oba roditelja su nosioci izmenjenog gena (nosilac ima samo jednu mutiranu kopiju gena, ali nije bolestan). Bolest se može naći i u široj porodici, kod polubrata, ujke, teče ili daljeg rođaka. Ukoliko jedan roditelj ima FMG, a drugi je nosilac izmenjenog gena, postoji 50% verovatnoće da će njihovo dete biti bolesno. Kod manjeg broja bolesnika, jedna ili čak obe kopije gena mogu biti normalne.

1.5. Zašto je moje dete bolesno? Da li bolest može da se spreči?

Dete se razbolelo jer je nasledilo izmenjene gene koji uzrokuju FMG.

1.6 Da li je bolest zarazna?

Bolest nije zarazna.

1.7 Koji su glavni simptomi bolesti?

Glavni simptomi bolesti su ponavljane epizode povišene temperature udružene sa bolovima u stomaku, grudima ili zglobovima. Najčešći su napadi stomačnih bolova koji se viđaju kod 90% pacijenata. Napadi sa bolovima u grudima se javljaju kod 20-40%, a bolovi u zglobovima kod 50-60% pacijenata.

Obično kod dece postoji specifičan tip napada sa ponavljanim stomačnim bolom i povišenom temperaturom. Neki bolesnici mogu da imaju različite tipove napada, jedan ili kombinaciju u isto vreme.

Ovi napadi su samoograničavajući (znači da prestaju spontano bez lečenja) i traju između 1-4 dana. Bolesnici se u potpunosti oporave i osećaju se dobro nakon napada. Nekada su napadi veoma bolni, pa su bolesnik i porodica prinuđeni da zatraže medicinsku pomoć. Težak stomačni napad može ličiti na akutnu upalu slepog creva, pa se bolesnici nekad podvrgavaju nepotrebnim hirurškim intervencijama, kao što je operacija slepog creva.

Međutim, neki od tih napada, čak i kod istog deteta mogu da budu blagi

i da liče na nelagodnost u stomaku. To je jedan od razloga što se dijagnoza FMG teško postavlja. Za vreme napada bolova u truhu dete obično ima zatvor, a kako se bolovi smiruju, stolica može biti ređa.

Obično je upalom zahvaćen samo jedan zglob (monoartritis) i to najčešće skočni zglob ili koleno. Nekada zglob može biti toliko otečen i bolan da dete ne može da hoda. Kod trećine bolesnika se javlja crvenilo po koži iznad zglobova. Upala zglobova traje nešto duže od drugih napada i može trajati od 4 dana do 2 nedelje, pre nego što se bol u potpunosti smiri. Kod neke dece jedini pokazatelj bolesti mogu biti ponavljani otok i bol zglobova, što se pogrešno dijagnostikuje kao akutna reumatska groznica ili juvenilni idiopatski artritis.

U oko 5-10% slučajeva upala zglobova postaje hronična i može dovesti do oštećenja zgloba.

U nekim slučajevima može se javiti karakteristična ospa u FMG koji se zove "eritem nalik crvenom vetru", koji se obično uočava na nogama i iznad zglobova. Neka deca se žale na bolove u nogama.

Ređe manifestacije bolesti su ponavljani perikarditis (upala srčane maramice), miozitis (zapaljenje mišića), meningitis (zapaljenje opne koja obavija mozak i kičmenu moždinu) i orhitis (zapaljenje testisa).

1.8 Koje su moguće komplikacije?

Neke druge bolesti, kao što je purpura Henoh-Šenlajn i nodozni poliarteritis, koje se karakterišu zapaljenjem krvnih sudova viđaju se češće kod dece koja boluju od FMG. Najteža komplikacija nelečene FMG je amiloidoza. Amiloid je specifičan protein koji se taloži u određenim organima, kao što su bubrezi, creva, koža i srce i dovodi do postepenog gubitka funkcije tih organa, posebno bubrega. Amiloidoza nije specifična za FMG, već se javlja i u drugim hroničnim zapaljenskim bolestima, ako se ne leče na odgovarajući način. Prisustvo amiloida u crevima ili bubregu potvrđuje dijagnozu. Deca koja primaju odgovarajuću dozu kolhicina, zaštićena su od nastanka ove ozbiljne komplikacije.

1.9 Da li je bolest ista kod svakog deteta?

Bolest nije ista kod svakog deteta. Štaviše, tip, dužina i težina napada mogu se razlikovati od napada do napada, čak i kod istog deteta.

1.10 Da li se bolest kod dece razlikuje od bolesti kod odraslih?

Uopšteno, FMG u dečjem uzrastu liči na bolest kod odraslih. Neki od znakova bolesti kao što su artritis-zapaljenje zglobova i miozitis-zapaljenje mišića, su mnogo češći kod dece. Učestalost napada se smanjuje kako pacijent stari. Orhitis (zapaljenje testisa) se sreće mnogo češće kod mladih dečaka, nego kod odraslih muškaraca. Rizik za amiloidozu je veći kod nelečenih bolesnika, sa ranim početkom bolesti.