



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

## **Familjär Medelhavsfeber (FMF)**

### **1. Vad är FMF**

#### **1.1 Vad är FMF?**

Familjär medelhavsfeber är en ärftlig sjukdom. Barn med FMF får återkommande episoder av feber, ofta i kombination med magsmärta, bröstsmärta och/eller ledsmärta med ledsvullnad. Sjukdomen drabbar framförallt människor med ursprung från Medelhavsområdet och Mellanöstern.

#### **1.2 Hur vanlig är sjukdomen?**

Sjukdomsförekomsten i högriskpopulationer är ca 3/1000 och är betydligt lägre i andra etniska grupper. Sedan man upptäckt den sjukdomsframkallande genen så kan FMF diagnosticeras oftare, även i folkgrupper där man tidigare trott att den var mycket ovanlig (italienare, greker och amerikaner).

Attacker av FMF debuterar i 90 % av fallen före 20 års ålder och mer än 50 % av fallen under de första 10 levnadsåren.

#### **1.3 Vad orsakar sjukdomen?**

FMF är en genetisk sjukdom. Den sjukdomsorsakande genen kallas MEFV genen och påverkar proteiner som är viktiga för att dämpa inflammation i kroppens vävnader. Vid FMF så har genen en mutation och inflammationsregleringen fungerar inte på ett normalt sätt varpå patienten drabbas av feberattacker.

---

## **1.4 Är sjukdomen ärftlig?**

Sjukdomen ärvs framförallt autosomt recessivt, vilket betyder att föräldrarna är anlagsbärare utan att själva uppvisa några symptom. Denna typ av ärftlighet betyder att båda föräldrarna är bärare av en genmutation men att de själva är friska. Om sjukdomen förekommer i släkten så är det oftast ett syskon, en kusin, en farbror eller någon mer avlägsen släkting som är drabbad. Om en förälder har FMF och den andra är bärare av sjukdomen så är det dock 50 % risk att deras barn ärver sjukdomen.

Hos en minoritet av patienter med FMF är ena, eller tom båda MEFV generna normala.

## **1.5 Varför har mitt barn fått FMF? Kan sjukdomen förhindras?**

Ert barn har sjukdomen eftersom han/hon bär på de muterade generna som orsakar FMF. Uppkomsten av sjukdomen kan inte förhindras.

## **1.6 Är FMF smittsamt?**

Nej, FMF är inte smittsamt.

## **1.7 Vilka är de vanligaste sjukdomssymtomen?**

De vanligaste symtomen vid FMF är feber i kombination med mag-, bröst- eller ledsmärta. Attacker av magsmärta är vanligast och förekommer hos ca 90 % av patienter med FMF.

Attacker med bröstsmärta förekommer hos 20-40% och ledsmärta hos 50-60%.

Vanligast är att barn med FMF klagar över en viss typ av symptom, t.ex. återkommande feber med magsmärta. En del barn upplever dock attacker av varierande symtombild.

Attackerna av feber och/eller övriga symptom går över av sig självt utan behandling och brukar hålla i sig mellan 1-4 dagar. Barnen återhämtar sig helt och mår bra mellan attackerna.

Vissa attacker kan vara så smärtsamma att barnet/familjen söker akut vård. Svåra attacker av magsmärta kan misstolkas som blindtarmsinflammation och det händer att barn opereras i onödan på misstanke om detta.

---

Vissa attacker kan också vara låggradiga och kan därför misstolkas som andra lindriga magbesvär. Detta medför att det ibland kan vara svårt att ställa diagnosen.

Under attacker med magsmärta blir barnet ofta förstoppad, men när smärtan avtar brukar även avföringen återgå till det normala.

Barnet kan få väldigt hög feber vid en attack och bara lätt förhöjd temperatur vid en annan. Bröstsmärtan brukar sitta på ena sidan av bröstet och kan vara så intensiv att barnet inte kan ta djupa andetag. Smärtan går över på några dagar.

Oftast är endast en led påverkad åt gången (monoartrit). Vanligen är en fotled eller en knäled drabbad. Leden kan vara så svullen och smärtsam att barnet inte kan gå. Hos ungefär en tredjedel förekommer ett rodnat utslag över den påverkade leden. Attacker av ledpåverkan kan pågå något längre än övriga symtom, och det kan ta 4-14 dagar innan smärtan helt gått över. Hos en del barn kan enda symtomet på FMF vara återkommande ledsmärta och ledsvullnad, vilket kan feldiagnosticeras som akut reumatisk feber eller juvenil idiopatisk artrit (barnreumatism).

Hos ca 5-10 % kan ledpåverkan bli kronisk och orsaka lefskada.

I vissa fall förekommer ett karaktäristiskt erysipelasliknande hudutslag (rosfeber), framförallt på benen.

Ovanliga former av FMF- attacker förekommer i form av återkommande perikardit (inflammation av hjärtsäcken), myosit (muskelinflammation), meningit (hjärnhinneinflammation) och periorkit (inflammation runt testikeln).

## **1.8 Vilka möjliga komplikationer finns det till FMF?**

Sjukdomar som karaktäriseras av inflammation i blodkärl (vaskulit) förekommer oftare hos barn med FMF, som t.ex. Henoch-Schönleins purpura och polyarteritis nodosa. Den allvarligaste komplikationen till obehandlad FMF är utvecklingen av amyloidos. Amyloid är ett protein som kan lagras in i njurar, magsäck, hud och hjärta med gradvis försämring av organfunktion, framförallt risk för njursvikt. Inlagring av amyloid är inte specifikt för FMF utan kan komplicera andra kroniska inflammatoriska sjukdomar som inte behandlas effektivt.

Proteinutsöndring i urinen kan vara ett tecken på njuramyloidos.

Diagnosen ställs genom att man vid vävnadsprovtagning hittar amyloid i magsäcken eller i njuren. Barn som behandlas med Kolkicin i rätt dos

---

(se läkemedelsavsnitt) skyddas från utvecklandet av denna livshotande komplikation.

### **1.9 Är sjukdomen likadan hos alla barn?**

Nej, sjukdomen är inte lika hos alla. Dessutom kan symtomen, durationen och allvarlighetsgraden variera mellan attacker hos ett och samma barn.

### **1.10 Skiljer sig sjukdomen hos barn jämfört med vuxna?**

Generellt kan man säga att sjukdomen hos barn liknar den hos vuxna. Vissa symptom, t.ex. ledinflammation (artrit) och muskelinflammation (myosit) är dock vanligare i barndomen. Frekvensen av attacker brukar minska med stigande ålder. Unga pojkar drabbas oftare av testikelinflammation (periorkit) jämfört med vuxna män. Risken att utveckla amyloidos är större hos obehandlade patienter med tidig sjukdomsdebut.

#### **3.1 Hur påverkar sjukdomen barnets och familjens dagliga liv?**

Sjukdomen innebär en påfrestning för barnet och familjen redan innan diagnosen ställs. Barnets tillstånd med återkommande mag-, bröst- eller ledsmärta innebär upprepade kontakter med sjukvården. En del barn opereras i onödan pga felaktigt ställd diagnos. Efter att diagnosen FMF är ställd är behandlingsmålet att barnet och familjen ska kunna leva ett så normalt liv som möjligt. FMF patienter behöver livslång behandling med kolkicin, och dålig följsamhet ökar risken att utveckla amyloidos.

Ett stort bekymmer är den psykologiska påfrestning det innebär att ha en kronisk sjukdom som kräver livslång läkemedelsbehandling. Psykologiskt stöd samt barn-och föräldrautbildning kan vara till stor hjälp.

#### **3.2 Kan barnet gå i skolan? Täta sjukdomsskov resulterar i stor skolfrånvaro. Behandling med kolkicin leder till färre attacker och därmed förbättrad skolnärvaro.**

Sjukdomsinformation till skolan kan vara hjälpsamt, särskilt beträffande vad man kan göra för barnet vid en attack.

---

3.3 Kan barnet ägna sig åt idrott? Barn som behandlas med kolkicin kan ägna sig åt vilken idrottsaktivitet som helst. Det enda problem som kan hindra barnet är återkommande ledinflammationer vilka kan leda till minskad rörlighet i drabbade leder.

3.4 Har kosten någon betydelse? Nej, det finns inga särskilda kostråd som gäller för barn med FMF.

3.5 Kan klimatet påverka sjukdomen? Nej, klimatet har ingen betydelse för sjukdomsutvecklingen.

3.6 Kan barnet vaccineras? Ja, barnet kan följa sedvanliga vaccinationsprogram.

3.7 Finns det något särskilt man bör ta hänsyn till beträffande sexliv, preventivmedel eller graviditet? Obehandlade patienter med FMF kan ha fertilitetsproblem, men om behandling med kolkicin ges brukar problemet lösa sig. Biverkan i form av minskat antal spermier är mycket ovanligt om kolkicin ges i normal behandlingsdos. Kvinnor som behandlas med kolkicin behöver inte avbryta sin behandling under graviditet eller amning.