



www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro

Familiarna Mediteranska Vročica

Različica

1. KAJ JE FMF

1.1 Kaj je to?

Familiarna mediteranska vročica (angl. Familial Mediaterranean Fever-FMF) je genetska bolezen, za katero so značilni ponavljajoči zagoni vročine, ki jih lahko spremljajo še bolečine v trebuhu ali prsnem košu in bolečine ter otekline sklepov. Bolezen najpogosteje prizadene prebivalce mediteranskih dežel in Srednjega vzhoda, predvsem Žide (posebej Sefardične), Turke, Arabce in Armence.

1.2 Kako pogosta je ta bolezen?

V populacijah z velikim tveganjem je pogostnost bolezni med 1-3 primere na 1000 prebivalcev. V ostalih delih sveta je bolezen redka. Po odkritju gena, povezanega z FMF, je bolezen pogosteje diagnosticirana tudi v populacijah, za katere so menili, da je pri njih bolezen redka, npr. Italijani, Grki in Američani.

Zagoni FMF se pričnejo pred 20. letom starosti pri 90% bolnikov. Pri več kot polovici bolnikov se bolezen začne v prvih desetih letih življenja. Dečki so prizadeti nekoliko pogosteje kot deklice (1.3:1).

1.3 Kaj je vzrok bolezni?

FMF je genetska bolezen. Za mediteransko vročico je odgovoren gen MEFV, ki nosi zapis za beljakovino, pomembno pri zaviranju vnetja. Če gen nosi mutacijo, kot je to pri bolnikih z FMF, pride do motenj pri uravnavanju vnetja, kar se pri bolnikih izrazi s ponavljajočimi zagoni vročine.

1.4 Ali je bolezen dedna?

Bolezen se večinoma deduje avtosomno recesivno, kar pomeni, da starši običajno nimajo simptomov bolezni. Ta vrsta dedovanja pomeni, da je za pojav bolezni FMF potrebno, da ima posameznik mutacijo na obeh kopijah gena (na enem od matere in na enem od očeta); oba starša sta nosilca (nosilec ima le en mutiran gen ne pa tudi bolezni). Če je bolezen prisotna v širši družini je verjetno, da jo bo imel sorojenec, bratranec ali sestrična, stric ali daljni sorodnik. V redkih primerih, ko ima eden izmed staršev FMF in je drugi izmed staršev prenašalec, obstaja 50% verjetnost, da bo njun otrok bolan. Pri majhnem številu bolnikov je ena, ali pa celo obe kopiji gena, normalna.

1.5 Zakaj je moj otrok dobil to bolezen? Ali jo lahko preprečimo?

Otrok ima bolezen ker nosi mutiran gen, ki povzroča FMF.

1.6 Ali je bolezen nalezljiva?

Ne, ni nalezljiva.

1.7 Kakšni so glavni simptomi?

Glavni simptomi bolezni so ponavljajoči zagoni vročine, katerim so pridružene bolečine v trebuhu, prsnem košu ali bolečine v sklepih. Bolečine v trebuhu so najpogostejše in se pojavljajo približno pri 90% bolnikov. Bolečine v prsnem košu se pojavljajo pri 20-40% in bolečine v sklepih pri 50-60% bolnikov.

Otroci imajo običajno značilne napade s ponavljajočimi se bolečinami v trebuhu in vročino. Nekateri bolniki imajo drugačen vzorec napadov, pri katerih je lahko prisoten samo eden izmed glavnih simptomov ali pa simptomi v različnih kombinacijah.

Ti napadi običajno izzvenijo sami od sebe (brez zdravljenja) in trajajo od enega do štirih dni. Po koncu napada si bolniki v celoti opomorejo in so med napadi popolnoma zdravi. Ob posameznih napadih se lahko pojavi zelo močna bolečina, zaradi katere mora bolnik k zdravniku. Napadi bolečine v trebuhu lahko posnemajo akutno vnetje slepiča, tako da

nekatero bolnike po nepotrebnem operirajo in jim odstranijo slepič. Celo pri istem bolniku pa se lahko pojavljajo tudi blagi napadi, ki jih zamenjajo s trebušnimi krči. To je eden izmed razlogov, zakaj FMF bolnike težko odkrijemo. Otrok je v času napada bolečin v trebuhu običajno bolj zaprt, ko pa napad izzveni, za krajši čas odvaja mehkejše blato.

V posameznem napadu ima lahko otrok zelo visoko telesno temperaturo, medtem ko ima ob drugem napadu le blago povečano temperaturo. Bolečina v prsnem košu je običajno enostranska in je včasih tako huda, da ovira globoko dihanje. V nekaj dneh težave same izzvenijo brez posledic.

Običajno je prizadet le en sklep (monoartritis), največkrat gleženj ali koleno. Prizadeti sklep je lahko tako otekel in boleč, da ovira otrokovo hojo. Približno pri eni tretjini bolnikov je prisotna rdečina nad prizadetim sklepom. Napadi bolečin v sklepih lahko trajajo dalj časa od ostalih vrst napadov. Običajno popolnoma izzvenijo v štirih dnevih do dveh tednih. Pri nekaterih otrocih je bolečina in oteklina sklepov edini znak bolezni in so napačno obravnavani kot akutna revmatična vročica ali juvenilni idiopatski artritis.

Približno pri 5-10% bolnikov se razvije kronična prizadetost sklepov, ki povzroči trajno okvaro.

V nekaterih primerih se pri FMF pojavi značilen izpuščaj, ki ga imenujemo eritem podoben erizipelu. Običajno se pojavi na spodnjih udih in nad prizadetimi sklepi. Nekateri otroci tožijo zaradi bolečin v nogah.

Med redkejšimi vrstami napadov so ponavljajoči perikarditis (vnetje osrčnika), miozitis (vnetje mišic), meningitis (vnetje možganske in hrbtenjačne ovojnice) in periorhitis (vnetje ovojnice testisov).

1.8 Kateri so možni zapleti?

Nekatere bolezni, za katere je značilno vnetje žilne stene (vaskulitis) so pogostejše pri otrocih s FMF, kot je Henoch- Schönlein purpura in poliarteritis nodoza. Najpomembnejši zaplet pri nezdravljenih bolnikih s FMF je nastanek amiloidoze. Amiloid je posebna beljakovina, ki se odlaga v organih kot so ledvice, črevo, koža in srce ter povzroča postopen upad funkcije, predvsem pri ledvicah. Ta zaplet ni značilen samo za FMF, temveč se pojavlja tudi pri ostalih, nepravilno zdravljenih kroničnih vnetnih boleznih. K diagnozi nas lahko usmeri prisotnost

beljakovin v urinu. Diagnozo potrdi najdba amiloida v črevesni steni ali v ledvicah. Pri otrocih, ki dobivajo primerne odmerke kolhicina (glej poglavje o zdravilih), se ta življenje ogrožajoč zaplet ne razvije.

1.9 Ali bolezen poteka enako pri vseh otrocih?

Bolezen ne poteka enako pri vseh otrocih. Vrsta, trajanje in jakost napadov so lahko v vsakem napadu različni, celo tudi pri istem otroku.

1.10 Ali je bolezen pri otrocih različna kot pri odraslih?

V splošnem je FMF pri otrocih podobna kot pri odraslih. Vendar pa se nekateri znaki, kot so artritis (vnetje sklepov) in miozitis pogosteje pojavljajo v otroštvu. Pogostnost napadov se običajno z starostjo zmanjša. Periorhitis se pogosteje pojavlja pri dečkih in redko pri odraslih moških. Tveganje za amiloidozo je večje pri nezdravljenih bolnikih in pri tistih, pri katerih se je bolezen začela zgodaj.