



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

## **Familiárna Stredomorská Horúčka**

Verzia 2016

### **1. ČO JE FSH?**

#### **1.1 Čo to je?**

Familiárna stredomorská horúčka je dedičné ochorenie. Pacienti trpia opakujúcimi sa epizódami horúčok sprevádzanými bolesťami brucha, hrudníka alebo bolesťami a opuchmi kĺbov. Ochorenie väčšinou postihuje ľudí pôvodom zo Stredomoria, Blízkeho východu, najmä Židov (predovšetkým sefardských), Turkov, Arabov a Arménov.

#### **1.2 Ako často sa vyskytuje?**

Výskyt ochorenia vo vysoko rizikových populáciách je 1 až 3 na 1000, v iných etnických skupinách je choroba zriedkavá. Od identifikácie zodpovedného génu sa diagnostikuje častejšie aj v populáciách, v ktorých sa pokladala za vzácnu (napríklad u Talianov, Grékov a Američanov).

Ataky FSH začínajú u približne 90% pacientov pred 20. rokom života. U viac ako polovice pacientov sa choroba prejaví v prvej dekáde života.

#### **1.3 Aké sú príčiny ochorenia?**

FSH je geneticky podmienená choroba. Zodpovedný gén, označovaný ako MEFV, kóduje bielkovinu, ktorá je potrebná pre prirodzený ústup zápalového procesu. Ak sa génu MEFV nachádza mutácia, ako v prípade FSH, táto regulácia nefunguje správne a pacienti trpia atakmi horúčky.

#### **1.4 Je to dedičné?**

---

Väčšinou sa toto ochorenie dedí autozómovo recesívne. Znamená to, že rodičia nemávajú príznaky ochorenia. Tento typ prenosu znamená, že FSH sa prejaví, ak sú u jedinca zmenené obidve kópie génu MEFV (jedna kópia od matky a jedna od otca). Preto sú obaja rodičia nosičmi (nosič má iba jednu mutovanú kópiu génu, ale nemá ochorenie). Ak sa choroba prejavuje aj v širšom príbuzenstve, pravdepodobne ide o súrodenca, bratranca/sesternicu, strýka alebo vzdialeného príbuzného. V zriedkavých prípadoch, keď má jeden z rodičov FSH a druhý je nosičom, je až 50% pravdepodobnosť, že ich dieťa chorobu zdedí. U malého počtu pacientov je však jedna alebo dokonca obidve kópie génu normálne.

### **1.5 Prečo má moje dieťa túto chorobu? Dá sa jej predísť?**

Vaše dieťa má FSH, lebo má mutované gény, ktoré spôsobujú pre ochorenie.

### **1.6 Je táto choroba infekčná?**

Nie, nie je.

### **1.7 Aké sú príznaky?**

Hlavnými príznakmi ochorenia sú opakujúce sa horúčky sprevádzané bolesťami brucha, hrudníka alebo kĺbov. Najčastejšie sú ataky bolestí brucha, ktoré sa vyskytujú približne u 90% pacientov. Výskyt bolestí na hrudníku sa odhaduje na 20-40%, bolesti kĺbov udáva 50-60% pacientov.

Deti sa väčšinou sťažujú na určitý konkrétny typ ataku, ako je opakujúca sa bolesť brucha a horúčka. U niektorých pacientov sa jednotlivé typy aták vyskytujú striedavo, alebo sa kombinujú.

Tieto ataky odznievajú spontánne, bez liečby, do 1 až 4 dní. Pacienti sa následne úplne zotavia a medzi jednotlivými atakmi sa cítia dobre.

Niekedy môžu byť ataky také bolestivé, že pacient, alebo jeho rodina vyhladá lekársku pomoc. Ťažké záchvaty bolestí brucha môžu napodobňovať akútne zápal slepého čreva. Niektorí pacienti preto podstúpia zbytočný chirurgický zákrok ako operáciu slepého čreva. Niektoré ataky však môžu byť aj v prípade toho istého pacienta tak mierne, že sa mylne považujú za poruchu trávenia. To je jeden z

---

dôvodov, prečo je ťažké rozpoznať pacienta s FSH. Počas trvania bolestí brucha má dieťa väčšinou aj zápchu, ale s ustupujúcou bolesťou sa objaví mäkšia stolica.

Dieťa môže mať veľmi vysokú horúčku počas jedného ataku a len mierne zvýšenú teplotu počas ďalšej epizódy. Bolesť na hrudníku sú väčšinou jednostranné a môžu byť také silné, že sa pacient nemôže dostatočne hlboko nadýchnuť. Bolesť ustúpi v priebehu niekoľkých dní. Spravidla je postihnutý len jeden kĺb (monoartritída), často je to členok alebo koleno. Kĺb môže byť natoľko opuchnutý a bolestivý, že dieťa nedokáže chodiť. Asi u tretiny pacientov sa na koži v oblasti kĺbu objaví červená vyrážka. Ataky postihujúce kĺby môžu trvať dlhšie, ako ostatné prejavy a môže trvať 4 až 14 dní, kým bolesť úplne ustúpi. U niektorých detí je opakovaná bolesť a opuch kĺbu jediným príznakom, čo môže viesť k nesprávnej diagnóze akútnej reumatickej horúčky alebo juvenilnej idiopatickej artritídy.

V 5-10% prípadov sa môže stať postihnutie kĺbov chronickým a môže spôsobovať poškodenie kĺbu.

Niekedy je prítomná vyrážka (kožný výsev) v oblasti dolných končatín a kĺbov, ktorá sa nazýva eryzipeloidný erytém a je pre FSH typická.

Niektoré deti sa môžu sťažovať na bolesti nôh.

Zriedkavejšie formy atakov sa prejavujú rekurentnou perikarditídou (zápal vonkajšieho obalu srdca), myozitídou (zápal svalu), meningitídou (zápal mozgových blán) a periorchitídou (zápal v okolí semenníkov).

### **1.8. Aké sú možné komplikácie?**

Niektoré iné ochorenia, ktoré spôsobujú zápal ciev (vaskulitída) ako Henoch-Schönleinova purpura alebo polyarteritis nodosa, sa vyskytujú u detí s FSH častejšie. Najväčšou komplikáciou FSH v prípade neliečeného ochorenia je rozvoj amyloidózy. Amyloid je špeciálna bielkovina, ktorá sa ukladá v niektorých orgánoch, napr. v obličkách a črevách, v koži a v srdci a najmä pri postihnutí obličiek spôsobuje postupnú stratu ich funkcie. Nie je výlučne spojená s FSH a môže komplikovať aj iné chronické zápalové ochorenia, ktoré nie sú správne liečené. Bielkoviny v moči môžu pomôcť pri diagnostike. U detí, ktoré dostávajú správnu dávku kolchicínu (pozri liečbu) sa táto život ohrozujúca komplikácia nevyskytuje.

---

### **1.9 Je choroba rovnaká u každého dieťaťa?**

Ochorenie nie je rovnaké u každého dieťaťa. Typ, dĺžka a závažnosť atakov sa môžu meniť aj v prípade toho istého dieťaťa.

### **1.10 Odlišuje sa choroba u detí a dospelých?**

Vo všeobecnosti je FSH u detí podobná ako u dospelých, avšak niektoré príznaky choroby, ako artritída (zápal kĺbu) a myozitída sú častejšie v detskom veku. Frekvencia atakov vekom väčšinou klesá. Periorchitída je častejšia u malých chlapcov ako u dospelých mužov. Riziko amyloidózy je vyššia u neliečených pacientov so skorým nástupom ochorenia.