



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

Фамилна Средиземноморска Треска (FMF)

Версия на 2016

1. КАКВО Е FMF?

1.1. Какво представлява?

Фамилната Средиземноморска треска (FMF) е генетично обусловено заболяване. Пациентите страдат от повтарящи се пристъпи на треска, придружени от болки в корема или болка в гърдите или болка в ставите и подуване. Болестта обикновено засяга хора с произход от Средиземноморието и Близкия Изток, по-специално евреи (особено сефаради), турци, араби и арменци.

1.2 Колко често се среща?

Честотата на заболяването при високо-рискови популации е около 1 до 3 на 1000. Рядко е в други етнически групи. Въпреки това, след откриването на свързания ген, то се диагностицира по-често, дори и сред население, където се смята, че е много рядко, като италианци, гръци и американци.

Пристъпите на FMF започват преди 20-годишна възраст в приблизително 90% от пациентите. При повече от половината пациенти, заболяването се появява в първата декада от живота.

1.3 Какви са причините за заболяването?

FMF е генетично заболяване. Отговорният ген се нарича ген MEFV и засяга протеин, който играе роля в естествената резолюция на възпалението. Ако този ген носи мутация, както при FMF, регулацията на възпалението не може да функционира правилно и пациентите имат пристъпи на треска.

1.4 Наследствено ли е ?

Най-често е наследствено автозомно рецесивно заболяване, което означава, че родителите обикновено не показват симптоми на заболяването. Този тип предаване означава, че за да има FMF един индивид, двете копия на гена MEFV (един от майката, а друг от бащата) са мутирвали; по този начин, и двамата родители са носители (носителят има само едно мутирало копие, но не и заболяване). Ако заболяването е налице при други роднини, то вероятно ще бъде при брат, сестра, братовчедка, чичо или далечен роднина. Въпреки това, както се вижда при една малка част от случаите, ако един родител има FMF, а другият е носител, има 50% шанс, че детето им да получи болестта. В малка част от пациентите, едното или дори двете копия на гена могат да изглеждат нормално.

1.5 Защо моето дете има това заболяване? Може ли да се предотврати?

Вашето дете има заболяване, защото носи мутирвали гени причиняващи това заболяване.

1.6 Инфекциозно ли е?

Не, не е.

1.7 Какви са основните симптоми?

Основните симптоми на болестта са повтаряща се треска придружавана от болка в корема, гърдите или в ставите. Коремни атаки са най-чести, наблюдават се при около 90% от пациентите. Атаките с гръдна болка се срещат в 20-40%, а болки в ставите се срещат в 50-60% от пациентите.

Обикновено децата се оплакват от определен тип пристъп, като повтарящи се коремни болки и треска. И все пак някои пациенти изпитват различни видове пристъпи, поединично, или в комбинация.

Тези атаки се самоограничават (което означава, че преминават без

лечение) и последните между един и четири дни. Пациентите се възстановяват напълно в края на пристъпа и се чувстват добре в междупристъпния период. Някои от атаките може да са толкова болезнени, че пациентът или семейството търсят медицинска помощ. Тежки коремни пристъпи могат да имитират остър апендицит и следователно някои пациенти могат да претърпят ненужна коремна операция, като например апендектомия. Някои атаки, обаче, дори и при един и същ пациент, може да са достатъчно леки, за да бъдат объркани с обичайни коремни болки. Това е една от причините, поради които е трудно да се разпознае пациент с FMF. По време на коремната болка, детето обикновено има запек, но след намаляване на болката, изпражненията стават по-меки.

Детето може да има много висока температура по време на една атака и леко повишаване на температурата в друга. Болката в гърдите обикновено засяга само едната страна, и тя може да бъде толкова тежка, че пациентът не може да диша достатъчно дълбоко. Тя преминава в рамките на дни.

При пристъп обикновено е засегната единична става (моноартрит). Това е най-често на глезен или коляно. Ставата може да бъде толкова подута и болезнена, че детето да не може да ходи. В около една трета от пациентите, има зачервен кожен обрив върху засегнатата става. Ставните пристъпи може да продължат малко по-дълго от другите форми на атаки и може да отнеме от четири дни до две седмици докато болката изчезне напълно. При някои деца, единственият признак на заболяването може да бъде повтаряща се ставна болка и подуване, което погрешно се диагностицира като остра ревматична треска или ювенилен идиопатичен артрит.

При около 5-10% от случаите, ставното засягане става хронично и може да причини увреждане на ставите.

В някои случаи с FMF има характерен обрив (кожен обрив) наречен еризипело-подобен еритем, обикновено наблюдаван върху долните крайници и ставите. Някои деца могат да се оплакват от болки в краката.

Редки форми на пристъпи са повтарящ се перикардит (възпаление на външния слой на сърцето), миозит (възпаление на мускулите), менингит (възпаление на мембраната около мозъка и гръбначния мозък) и periorchitis (възпаление на тестиса).

1.8 Какви са възможните усложнения?

При деца с FMF се наблюдават по-често някои други заболявания, които се характеризират с възпаление на кръвоносните съдове (васкулит), като пурпура на Henoch-Schönlein и нодозен полиартериит. Най-тежкото усложнение на FMF при нелекуваните случаи е развитието на амилоидоза. Амилоидът е специален протеин, който се натрупва в някои органи, като например бъбреците, червата, кожата и сърцето и причинява постепенна загуба на функцията им, особено на бъбреците. Той не е специфичен за FMF и може да усложни други хронични възпалителни заболявания, които не са лекувани правилно. Ключ към диагнозата е установяване на белтък в урината. Намиране на амилоид в червата и бъбреците потвърждава диагнозата. Децата, които получават подходяща доза от колхицин (виж лекарствена терапия) са без риск от развитие на това животозастрашаващо усложнение.

1.9 Еднакво ли е заболяването при всяко дете?

Не е еднакво. Нещо повече, видът, продължителността и тежестта на пристъпите могат да са различни всеки път дори и при едно и също дете.

1.10 Различно ли е заболяването при децата от това при възрастните?

Като цяло, FMF при деца наподобява това при възрастните. Въпреки това, някои особености на заболяването, като артрит (възпаление на ставите) и миозит, са по-чести в детска възраст. Честотата на атаките обикновено намалява, с порастването на пациент. Периорхит се открива по-често при момчетата, отколкото при млади възрастни мъже. Рискът от амилоидоза е по-висок сред нелекувани пациенти с ранно начало на заболяването.