https://www.printo.it/pediatric-rheumatology/CZ/intro

Familiární středomořská (Mediterranean) horečka (Fever)

Verze č 2016

1. CO JE FMF

1.1 Co je to?

Familiární středomořská (Mediterranean) horečka (Fever) patří mezi dědičná onemocnění charakterizovaná opakovanými záchvaty horeček doprovázenými bolestí břicha nebo hrudi spolu s bolestmi a otoky kloubů. Nemoc obvykle postihuje jedince z oblasti Středozemí a Středního východu, zvláště Židy (především sephardické), dále Turky, Araby a Arménce.

1.2 O jak běžné onemocnění se jedná?

Frekvence této nemoci v rizikové populaci je asi jeden až tři pacienti z tisíce. V ostatních etnických skupinách se jedná o vzácné onemocnění. Od objevení genu zodpovědného za toto onemocnění je stanovena diagnóza FMF častěji i v populacích, kde byla dříve považována za vzácnou (jako u Italů, Řeků, Američanů).
FMF se v 90% případů začíná projevovat před 20. rokem věku. U vice než poloviny pacientů dojde k manifestaci choroby v první dekádě života.

1.3 Jaké jsou příčiny nemoci?

FMF je genetické onemocnění. Gen zodpovědný za tuto chorobu se jmenuje MEFV a koduje protein, který hraje důležitou roli v přirozené regulaci zánětlivé odpovědi těla. Pokud je tento gen změněn mutací,

jako v případě FMF, tato regulace nefunguje správně a dochází k epizodám horečky.

1.4 Jedná se o dědičné onemocnění?

Jedná se o autozomálně recesivně dědičné onemocnění, což znamená, že rodiče nemusejí mít žádné příznaky choroby. Tento typ přenosu znamená, že pro rozvoj nemoci je nezbytná přítomnost dvou mutovaných genů, jednoho od otce a druhého od matky. V takovém případě jsou oba rodiče přenašeči (přenašeč má pouze jednu ze dvou kopií genu mutovanou a je tedy klinicky zdráv). Nemoc se v širší rodině může objevit u sourozence, bratrance nebo sestřenice, strýce nebo vzdálenějších příbuzných. Pokud jeden z rodičů trpí onemocněním FMF a druhý z rodičů je přenašeč, je zde 50% riziko, že jejich dítě bude mít toto onemocnění. V menšině případů pak jedna nebo obě kopie genů bývají v pořádku.

1.5 Proč má moje dítě tuto nemoc? Dá se jí předcházet?

Dítě je nemocné, protože obě kopie jeho genu pro MEFV jsou změněny mutací, která způsobuje FMF.

1.6 Je nemoc nakažlivá?

Ne, není

1.7 Jaké jsou hlavní projevy?

Hlavními projevy nemoci jsou opakující se horečky doprovázené bolestmi břicha, hrudi a kloubů. Bolesti břicha jsou nejčastější stížností, vyskytují se u 90% pacientů. Bolesti hrudi vídáme u 20-40% pacientů. Bolesti kloubů se vyskytují v 50-60%.
Děti si obvykle stěžují na určitý typ obtíží jako jsou opakované bolesti břicha a horečku. Přesto však u někoho může docházet k různým typům atak v různých časech.
Epizody horečky trvají omezenou dobu, obykle 1-4 dny. V mezidobí se pacienti zcela zotaví. Některé z těchto atak mohou být tak bolestivé, že pacient nebo jeho rodina vyhledá lékařskou pomoc. Kruté bolesti břicha mohou napodobovat akutní zánět slepého střeva a z tohoto důvodu jsou

někteří pacienti dokonce operováni a je jim provedena apendektomie. Jindy mohou mít ti samí pacienti ataky mírnější spojené pouze s břišním diskomfortem. To je jedním z důvodů, proč je těžké tyto pacienty rozeznat. Během bolestí břicha jsou děti obykle sužovány zácpou, která se se zlepšením obtíží upraví.
Děti mohou mít během jedné ataky velmi vysokou horečku, nicméně u další se může objevit třeba jen mírně zvýšená teplota. Bolest na hrudi je obykle jednostranná. Může být ale tak silná, že pacient nemůže zhluboka dýchat. Obtíže se upraví během dne.
Kloubní postižení je většinou vázáno pouze na jeden kloub (monoartritida). Jedná se nejčastěji o kotník nebo koleno. Kloub může být oteklý a bolestivý, takže dítě není schopno chodit. Asi u třetiny pacientů se u postiženého kloubu objevuje zarudnutí. Kloubní postižení může trvat déle než ostatní projevy onemocnění, obtíže se upraví během čtyř dnů až dvou týdnů. U některých dětí je bolest a otok kloubu jediným příznakem onemocnění, což může zapříčinit záměnu diagnozy za akutní revmatickou horečku nebo juvenilní idiopatickou artritidu.
V 5 – 10% případů přechází kloubní postižení do chronického a může zapříčinit poškození kloubu.
V některých případech je přítomna charakteristická vyrážka, kterou označujeme jako erysypeloidní (spále podobný) erytém (zarudnutí). Nejvíce je pozorován na dolních končetinách a nad klouby. Některé děti si mohou stěžovat na bolesti nohou.
Vzácnější formy postižení se manifestují opakovanými perikarditidami (zánět osrdečníku), myositidami (zánět svalu), meningitidami (zánět mozkových blan) a periorchitidami (zánět blan kolem varlat).

1.8 Jaké jsou možné komplikace?

Některá z následujících onemocnění jsou častěji pozorována u dětí s FMF, jedná se o Henoch-Schonleinovu purpuru a polyarteritis nodosa. Nejzávěžnější komplikací FMF je amyloidoza, která se objevuje u neléčených pacientů. Amyloid je speciální bílkovina, která se ukládá v různých orgánech jako jsou ledviny, střevo, kůže a srdce a která způsobuje selhávání jejich funkce, zvláště ledvin. Tato komplikace není specifická pouze pro FMF, obecně může komplikovat i jiná chronická zánětlivá onemocnění, která nejsou dostatečně léčena. Klíčovým bodem v diagnose může být proteinurie (bílkovina v moči). Diagnoza je potvrzena nálezem amyloidu v bioptickém vzorku ze střeva nebo

ledviny. U dětí, které uřívají správné dávky kolchicinu (viz léčba), se tato život ohrožující komplikace prakticky nevyskytuje.

1.9 Je nemoc stejná u každého dítěte?

Nemoc není u všech dětí stejná, dokonce i vzhled ataky, jeho trvání a závažnost se mohou od sebe pokaždé lišit a to i u jednoho a téhož jedince

1.10 Je nemoc u dětí odlišná od nemoci u dospělých?

Obecně se FMF u dětí podobá nemoci u dospělých, nicméně některé rysy jako například artritida (kloubní zánět) a myositida jsou v dětství běžnější. Frekvence atak obvykle klesá se zvyšujícím se věkem pacienta. Zánět obalů varlat je častěji diagnostikován u chlapců než u dospělých mužů. Riziko amyloidozy je vyšší u neléčených pacientů s časnou manifestací onemocnění.