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

Familiáris mediterrán láz

Verzió 2016

1. MI AZ FMF

1.1 Mi ez?

A familiáris mediterrán láz (Familial Mediterranean Fever, FMF) egy genetikailag öröklődő betegség. A betegek visszatérő lázrohamokban szenvednek, amelyekhez hasi vagy mellkasi fájdalom, illetve ízületi fájdalom és duzzanat társul. A betegség általában a mediterrán és a közel-keleti származású embereket, főleg a zsidókat (különösen a szefárdokat), a törököket, az arabokat és az örményeket érinti.

1.2 Milyen gyakori?

A betegség gyakorisága a magas kockázatnak kitett populációkban nagyjából egy és három közötti 1000 főből. Más etnikumokban ritkán fordul elő. A betegséget okozó gén felfedezése óta azonban nő a diagnosztizált esetek száma még azokban a populációkban is, amelyekben azt hitték, hogy ritkább, például az olaszok, a görögök és az amerikaiak körében.
Az FMF 20 éves kor előtt jelentkezik a betegek kb. 90%-ánál. A páciensek több mint felénél tízéves kor előtt alakul ki.

1.3 Mik a betegség okai?

Az FMF genetikai betegség. A kialakulásáért felelős gén az MEFV, amely a gyulladások természetes gyógyulásában szerepet játszó fehérjét szabályozza. Ha ez a gén mutációt hordoz – amint ez az FMF esetében fennáll –, akkor ez a szabályozás nem működik megfelelően, és a betegeknél lázrohamok lépnek fel.

1.4 Örökletes-e ez a betegség?

Autoszomális recesszív betegségként az esetek többségében örökletes, ami azt jelenti, hogy a szülőknél általában nem jelentkeznek a tünetei. Ez a fajta öröklődés azt jelenti, hogy az FMF kialakulásához ugyanannál az egyénnél az MEFV gén mindkét példányában (az egyik az anyától, a másik az apától) mutációnak kell fellépnie, tehát mindkét szülőnek hordoznia kell azt (a hordozóban csak egy génmutáció van, de nincs betegség). Ha a betegség a kiterjedt családban jelen van, akkor valószínűleg kialakul testvérnél, unokatestvérnél, nagybácsinál vagy távoli rokonnál is. Ugyanakkor, amint azt az esetek kis hányadánál megfigyelték, ha az egyik szülő FMF-ben szenved, és a másik hordozza a génmutációt, akkor 50% az esély arra, hogy a gyermeknél is kialakul a betegség. A betegek kis részénél a génnek az egyik vagy akár mindkét példánya normálisnak tűnik.

1.5 Miért van a gyermekemnek ez a betegsége? Megelőzhető-e a betegség?

A gyermeknek azért van ez a betegsége, mert olyan génmutációkat hordoz, amelyek FMF-et okoznak.

1.6 Fertőző-e a betegség?

Nem.

1.7 Mik a fő tünetei?

A betegség fő tünetei a visszatérő láz, amelyhez hasi, mellkasi vagy ízületi fájdalom társul. A hasi fájdalom a leggyakoribb, a betegek kb. 90%-ánál fellép. A mellkasi fájdalom a betegek 20-40%-ánál, az ízületi fájdalom pedig 50-60%-uknál jelentkezik.
A gyermekeknél általában egy konkrét típusú roham, például visszatérő hasi fájdalom és láz jelentkezik. Egyes betegeknél azonban különböző típusú rohamok is felléphetnek, egyszerre egy- vagy akár többféle is. Ezek a rohamok maguktól, kezelés nélkül elmúlnak, időtartamuk egytől négy napig terjed. A roham végén a betegek teljesen rendbe jönnek, és a rohamok közötti időszakban jól érzik magukat. A rohamok némelyike

annyira fájdalmas lehet, hogy a betegnek vagy a családjának orvosi segítséget kell kérnie. A súlyos hasi rohamok hasonlíthatnak az akut vakbélgyulladásra, ezért a betegek némelyikénél felesleges hasi műtétre, például vakbélműtétre kerülhet sor.
Ugyanakkor felléphetnek olyan rohamok is – akár ugyanannál a betegnél is –, amelyek elég enyhék ahhoz, hogy össze lehessen téveszteni őket a hasi problémákkal. Ez az egyik oka annak, hogy nehéz felismerni az FMF eseteket. A hasi fájdalom ideje alatt a gyermeket általában székrekedés gyötri, de a fájdalom enyhülésével egyidejűleg a széklet is lágyul.
Előfordulhat, hogy az egyik roham nagyon magas lázzal, a másik csak enyhe hőemelkedéssel jár. A mellkasi fájdalom rendszerint csak a mellkas egyik oldalát érinti, de olyan súlyos lehet, hogy a beteg nem tud elég mélyen lélegezni. Ez napokon belül elmúlik.
A betegség általában csak egy ízületet érint (monoartritisz). Ez leginkább az egyik boka vagy térd. Az ízület annyira megduzzadhat és fájhat, hogy a gyermek nem tud járni. A betegek mintegy harmadánál vörös bőrkiütés jelenik meg az érintett ízület feletti bőrterületen. Az ízületi rohamok valamivel hosszabb ideig tarthatnak, mint az egyéb fajta rohamok, és négy napig, de akár két hétig is eltarthat, mire a fájdalom teljesen elmúlik. Egyes gyermekeknél előfordulhat, hogy a betegség egyetlen tünete a visszatérő ízületi fájdalom és duzzanat, és ezt tévesen akut reumás lázként vagy gyermekkori idiopátiás artritiszként diagnosztizálják.
Az esetek mintegy 5-10%-ában az ízületi betegség krónikussá válik, és ízületkárosodást idézhet elő.
Bizonyos esetekben az FMF-re jellemző bőrkiütés, úgynevezett orbáncszerű (erysipelas-szerű) kelés jelenik meg általában az alsó végtagokon és az ízületek feletti bőrterületen. Egyes gyermekek lábszárfájdalomra panaszkodhatnak.
A roham ritkább formáinál kiújuló perikarditisz (szívburokgyulladás), miozitisz (izomgyulladás), meningitisz (agyhártyagyulladás) és periorhitisz (here körüli gyulladás) jelentkezhet.

1.8 Mik a lehetséges szövődmények?

Bizonyos egyéb, érgyulladással (vaszkulitisszel) járó megbetegedéseket – például Henoch–Schönlein-purpurát és poliarteritisz nodózát – gyakrabban megfigyeltek az FMF-es gyermekek körében. A kezeletlen

esetekben az FMF legsúlyosabb szövődménye az amiloidózis. Az amiloid egy speciális fehérje, amely bizonyos szervekben, például a vesében, a bélben, a bőrben és a szívben rakódik le, és fokozatosan károsítja annak működését, főleg a veséét. Nem kifejezetten az FMF-re jellemző, más krónikus gyulladásos betegségek szövődménye is lehet, ha azokat nem kezelik megfelelően. A vizeletben megjelenő fehérjék a betegség jelenlétére utalhatnak. Az amiloid kimutatása a bélben vagy a vesében igazolja a diagnózist. A megfelelő dózisú kolhicinnel (lásd gyógyszeres kezelés) kezelt gyermekeknél nem áll fenn ezen életveszélyes szövődmény kialakulásának kockázata.

1.9 Minden gyermeknél azonos a betegség?

A betegség nem azonos minden gyermeknél. Ezenkívül a rohamok típusa, időtartama és súlyossága is eltérő lehet minden egyes esetben, még ugyanannál a gyermeknél is.

1.10 Különbözik-e a gyermekek és a felnőttek betegsége?

Általában a gyermekkori FMF hasonlít a felnőttkorihoz. A betegség bizonyos jellemzői, például az artritisz (ízületi gyulladás) és a miozitisz gyakoribbak gyermekkorban. A rohamok gyakorisága általában csökken az életkor előrehaladtával. A periorhitisz gyakrabban kimutatják fiatal fiúknál, mint felnőtt férfiaknál. Az amiloidózis kockázata magasabb a kezeletlen betegeknél, akiknél a betegség korán jelentkezik.