



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

Pārmantots Vidusjūras Drudzis

Versija 2016

1. KAS IR PĀRMANTOTS VIDUSJŪRAS DRUDZIS?

1.1 Kas tas ir?

Pārmantots vidusjūras drudzis ir ģenētiski pārmantota slimība. Pacienti cieš no atkārtotām drudža lēkmēm, kam paralēli novēro vēdera, krūšu vai locītavu sāpes un pietūkumu. Slimība galvenokārt skar Vidusjūras un Vidējo Austrumu reģionu iedzīvotājus: ebrejus (it īpaši sefardus), turkus, arābus un armēņus.

1.2 Cik bieži slimība sastopama?

Augsta riska populācijā slimības biežums ir 1-3:1000. Citās etniskajās grupās tā ir daudz retāk sastopama. Tomēr, kopš tika atklāts ar slimību saistītais gēns, tā diagnosticēta daudz biežāk populācijās, kurās tā tika uzskatīta kā reta: itāļu, grieķu un amerikāņu.

Slimība skar pacientus līdz 20 gadu vecumam 90% gadījumu. Vairāk nekā pusei pacientu slimība sākas pirmajā dzīves desmitgadē. Zēniem slimība ir biežāk izplatīta nekā meitenēm (1.3:1).

1.3 Kādi ir slimības cēloņi?

Tā ir ģenētiska slimība. Par slimību atbildīgais gēns ir MEFV un to ietekmē proteīns, kurš ietekmē iekaisuma regulāciju. Gēnu mutācijas rezultātā, kā tas ir pārmantota vidusjūras drudža gadījumā, regulācija nenorit pareizi un pacientam jāpiedzīvo drudža lēkmes.

1.4 Vai tā ir iedzimta?

Tā ir pārmantota autosomāli recesīva slimība, kas nozīmē, ka vecākiem var nebūt šīs slimības simptomi. Šī tipa transmisija nozīmē, ka mutācijai jānorisinās abos gēnos (vienam no mātes puses un otram no tēva), abi vecāki ir gēna nesēji (nesējam mutēts ir viens gēns, bet nav pati slimība). Lielākā ģimenē slimība parasti tiek novērota brālim, mātai, māsiņai, brālēniem, tēvočiem vai attālākiem radniekiem. Nelielā procentā gadījumu novērots, ka, ja vienam no vecākiem ir pārmantots vidusjūras drudzis un otrs ir gēna nesējs, tad pastāv 50% liela iespējamība, ka viņu bērniem var būt šī slimība. Nelielam skaitam pacientu viena vai pat abas gēna kopijas var būt normālas.

1.5 Kāpēc manam bērnam ir šī slimība? Vai no tās iespējams pasargāties?

Bērnam ir šī slimība, jo viņam ir mutētie gēni, kas izraisa pārmantoto vidusjūras drudzi.

1.6 Vai tā ir lipīga?

Nē, nav.

1.7 Kādi ir slimības galvenie simptomi?

Slimības galvenie simptomi ir atkārtots drudzis kopā ar vēdera, krūšu vai locītavu sāpēm. Vēdera sāpju lēkmes ir visbiežāk sastopamas un tās var novērot ap 90% pacientu. Lēkmes ar sāpēm krūtīs novērojamas apmēram 20 - 40% pacientu un locītavu sāpes 50 - 60% pacientu. Bērni parasti sūdzās par īpašām lēkmēm, piemēram, vēdera sāpēm kopā ar drudzi. Daļa pacientu piedzīvo dažāda veida lēkmes, vienu vai kombinācijā ar kādu citu.

Šīs lēkmes ir pašlimitējošas un ilgst apmēram no 1-4 dienām. Beidzoties lēkmei, pacients pilnībā izveseļojas un starp lēkmēm novērojama pilnīgi normāla pašsajūta. Dažas lēkmes var būt tik sāpīgas, ka pacientam vai ģimenei ir jāizsauc medicīniskā palīdzība. Asas vēdera sāpes var imitēt akūtu apendicītu, tāpēc dažiem pacientiem var nākties piedzīvot nevajadzīgas vēdera operācijas, kā piemēram, apendektomijas.

Dažiem pacientiem lēkmes var būt ļoti vieglas, ko var sajaukt ar vēdera funkcionāliem traucējumiem. Tas ir viens no iemesliem, kāpēc slimība ir sarežģīti diagnosticējama. Kopā ar vēdera sāpēm var rasties

aizcietējumi, bet kad sāpes samazinās, parādās viegla caureja. Bērns var piedzīvot ļoti spēcīgu drudzi vienā lēkmē vai vieglu temperatūras paaugstināšanos citā lēkmē. Krūšu sāpes parasti novērojamas tikai vienā ķermeņa pusē un tās var būt tik stipras, ka pacients nespēj pietiekoši dziļi ieelpot. Tās pāriet dažu dienu laikā. Parasti tiek skarta viena locītava (monoartrīts) - plecā vai celī. Sāpes ir viļņveidīgas un var būt tik spēcīgas, ka bērns nespēj paiet. Apmēram 1/3 pacientu ir eritematozie izsitumi pietūkušo locītavu apvidū. Locītavu sāpes var turpināties ilgāk nekā pārējās lēkmju formas un tās var ilgt no 4 dienām līdz 2 nedēļām, līdz pacients atveseļojas pilnībā. Dažiem bērniem, atklājot tikai vienu simptomu - sāpes locītavās un uztūkumu, var tikt nepareizi uzstādīta diagnoze: reimatiskais drudzis vai juvenīlais idiopātiskais artrīts.

Apmēram 5-10% gadījumu, kad slimība skārusi locītavas, sekas ir hroniskas.

Dažos gadījumos raksturīgi tā dēvētie rozei līdzīgie eritēmas izsitumi, kas tiek novēroti ekstremitāšu apakšējā daļā virs locītavām. Daži bērni var sūdzēties par sāpēm kājās.

Retāk sastopamas tādas lēkmju formas kā perikardīts (iekaisums sirds apkārtējā slānī), miozīts (muskuļu iekaisums), meningīts (smadzeņu un muguras smadzeņu iekaisums) un orhīts (sēklinieku iekaisums).

1.8 Kādas ir slimības iespējamās komplikācijas?

Dažas citas slimības, kurām raksturīgs asinsvadu iekaisums (vaskulīts), biežāk novērojamas bērniem ar pārmantoto vidusjūras drudzi, kā piemēram, Henoch Schonlein purpura un nodozais poliartrīts.

Pārmantotā vidusjūras drudža vissmagākās komplikācijas novērotas neārstētajos gadījumos, kas vēlāk attīstās kā amiloidoze. Amiloīds ir speciāls proteīns, kurš nogulsņējas ādā, nierēs, sirdī un izraisa nopietnus funkcionālus traucējumus, it īpaši nierēs. Tas nav specifiski pārmantotā vidusjūras drudža gadījumā, bet tā ir komplikācija citām hroniskām iekaisuma slimībām, kuras nav ārstētas pietiekami. Proteīns urīnā var liecināt par diagnozi. Amiloīda atrašana nierēs vai zarnās apstiprina diagnozi. Bērni, kuri saņēmuši kolhicīnu, ir pasargāti no komplikāciju riska.

1.9 Vai slimība visiem bērniem izpaužas vienādi?

Tā neizpaužas vienādi visiem bērniem. Slimības tips, ilgums un lēkmju smagums var būt atšķirīgs vienam bērnam katrā lēkmes reizē.

1.10 Vai slimība bērniem izpaužas atšķirīgi no pieaugušajiem?

Kopumā pārmantotais vidusjūras drudzis bērniem ir līdzīgs pieaugušo slimības izpaumēm. Tomēr dažas slimības pazīmes kā artrīts (locītavu iekaisums) un miozīts biežāk sastopams bērniem. Lēkmju biežums parasti pieaug pacientiem kļūstot vecākiem. Orhītu biežāk atklāj maziem zēniem nekā meitenēm. Amiloidozes risks ir augstāks tiem pacientiem, kuri neārstējas jau no slimības agrīna sākuma.