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

Febra Mediteraneană Familială (FMF)

Versiunea 2016

1. CE ESTE FMF

1.1 Ce este această boală?

Febra familială mediteraneană (FMF) este o boală cu transmitere genetică. Pacienții suferă de crize recurente de febră, însoțite de dureri abdominale sau toracice sau de durere şi tumefiere articulară. Boala afectează în general persoanele din bazinul Mediteranei şi din Orientul Mijlociu, în special evrei (mai ales evrei sefarzi), turci, arabi şi armeni.

1.2 Cât este de frecventă?

Frecvența bolii în populațiile cu risc ridicat este de aproximativ 1-3 cazuri la 1000 de persoane. Este rară în alte grupuri etnice. Cu toate acestea, de la descoperirea genei responsabile pentru FMF, boala se diagnostichează mai frecvent, chiar şi în rândul populaţiilor unde este considerată rară, cum ar fi italieni, greci şi americani.
Atacurile FMF încep înainte de 20 de ani, la aproximativ 90% dintre pacienți. La mai mult de jumătate dintre aceşti pacienţi, boala debutează în prima decadă de viaţă.

1.3 Care sunt cauzele bolii?

FMF este o boală genetică. Gena responsabilă se numește MEFV și afectează o proteină cu rol în oprirea naturală a inflamaţiei. Dacă această genă poartă o mutaţie, cum se întâmplă în FMF, reglarea inflamaţiei nu se mai face corespunzător şi pacienţii suferă de atacuri de febră.

1.4 Este o boală moştenită?

Este cel mai des moștenită ca o boală autozomal recesivă, ceea ce înseamnă că părinții -de obicei- nu prezintă simptome ale bolii. Acest tip de transmitere presupune că, pentru a face FMF, o persoană trebuie să aibă mutații pe ambele gene MEFV, una de la mamă şi una de la tată; prin urmare, ambii părinți sunt purtători (un purtător are doar o copie mutantă, dar nu boala). Dacă se face o investigaţie familială, boala va fi detectată, de obicei, şi la alţi membri: la un frate, un văr, un unchi, sau altă rudă îndepărtată. Cu toate acestea, într-o mică proporţie din cazuri, dacă un părinte este bolnav şi celălalt este doar purtător, există un risc de 50% pentru copiii lor să dezvolte boala. La un număr mic de pacienți, una sau chiar ambele copii ale genei par a fi normale.

1.5 De ce are copilul meu această boală? Boala poate fi prevenită?

Copilul dumneavoastră prezintă boala, deoarece poartă gene mutante care cauzează FMF.

1.6 Este o boală contagioasă?

Nu, FMF nu este o boală contagioasă.

1.7 Care sunt principalele simptome?

Principalele simptome ale bolii sunt febra recurentă însoțită de dureri abdominale, toracice sau articulare. Atacurile abdominale sunt cele mai frecvente, observate la aproximativ 90% dintre pacienți. Atacurile de dureri toracice apar la 20-40% dintre cazuri, iar durerea articulară la 50-60% dintre pacienţi.

De obicei, copiii se plâng de un anumit tip de atac, cum ar fi dureri abdominale recurente și febră. Cu toate acestea, unii pacienți prezintă diferite tipuri de atacuri, pe rând sau în combinație.

Aceste atacuri sunt auto-limitate (ceea ce înseamnă că dispar fără tratament) şi durează 1-4 zile. Pacienţii îşi revin complet la finalul unui atac şi sunt complet asimptomatici între episoadele acute. Unele atacuri pot fi atât de dureroase, încât pacientul sau familia solicită ajutor medical. Atacurile abdominale severe pot mima o apendicită acută, şi

de aceea unii pacienţi pot suferi intervenţii chirurgicale inutile, precum apendicectomia.
Dimpotrivă, alte atacuri sunt foarte uşoare, putând fi confundate cu o indigestie. Din aceste motive este greu ca aceşti pacienţi să fie diagnosticaţi cu FMF. În timpul durerii abdominale, copilul este de obicei constipat, dar pe măsură ce durerea dispare, apare scaunul moale. Copilul poate avea febră foarte înaltă în timpul unor atacuri şi creşteri uşoare ale temperaturii în altele. Durerea toracică afectează de obicei doar o parte a pieptului, dar poate fi atât de severă, încât pacientul nu poate respira normal. Această simptomatologie dispare în câteva zile.
De obicei, doar o singură articulaţie este afectată în cursul unui atac (monoartrită). Cel mai frecvent se localizează la o gleznă sau la un genunchi. Articulaţia poate fi atât de umflată şi dureroasă, încât copilul nu poate merge. În aproximativ o treime din cazuri, apare şi o erupţie roşietică deasupra articulaţiei afectate. Atacurile articulare pot dura ceva mai mult decât alte forme de atacuri și pot dura de la patru zile la două săptămâni până la dispariția completă a durerii. La unii copii, singura manifestare a bolii este durerea şi tumefierea articulară recurentă, care poate fi greşit diagnosticată ca reumatism articular acut sau artrită idiopatică juvenilă.
La aproximativ 5-10% dintre cazuri, afectarea articulară este cronică şi poate cauza modificări ireversibile ale articulației.
În unele cazuri, există o erupţie cutanată specifică pentru FMF, numită „eritem erizipel-like", observată de obicei pe membrele inferioare şi deasupra articulaţiilor. Unii copii se plâng şi de dureri de picioare.
Printre tipurile mai rare de atacuri se numără şi cele de pericardită recurentă (inflamaţia stratului exterior al inimii), miozită (inflamaţie musculară), meningită (inflamaţia membranei care înveleşte creierul şi măduva spinării) şi periorhită (inflamaţie a țesutului din jurul testiculului).

1.8 Care sunt complicațiile posibile?

Unele boli caracterizate prin inflamaţia vaselor de sânge (vasculite) sunt mai frecvente printre copiii cu FMF; este cazul purpurei Henoch-Schönlein sau al poliarteritei nodoase. Cea mai severă complicaţie a FMF, la cazurile netratate, este dezvoltarea amiloidozei. Amiloidul este o proteină specială care se depune în anumite organe, precum rinichii, intestinul, pielea şi inima, şi cauzează pierderea progresivă a funcţiei

organelor afectate, în special a rinichilor. Aceasta nu este specifică pentru FMF și poate complica alte boli inflamatorii cronice, care nu sunt tratate în mod corespunzător. Prezența de proteine în urină poate fi un indiciu pentru diagnostic. Identificarea de amiloid în intestin sau rinichi va confirma diagnosticul. Copiii care primesc o doză adecvată de colchicină (vezi capitolul dedicat terapiei medicamentoase) sunt protejaţi de riscul dezvoltării acestei complicaţii ameninţătoare de viaţă.

1.9 Boala evoluează la fel la toţi copiii?

Boala nu se manifestă la fel la toţi copiii. În plus, tipul, durata și severitatea atacurilor pot fi diferite de fiecare dată, chiar și la același copil.

1.10 Este boala la copii diferită de boala în cazul adulţilor?

În general, FMF la copii se aseamănă cu FMF la adulţi. Cu toate acestea, unele caracteristici ale bolii, cum ar fi artrita (inflamația articulațiilor) și miozita, sunt mai frecvente în copilărie. Frecvența atacurilor de obicei scade odată cu înaintarea în vârstă. Periorhita este detectată mai frecvent la băieți decât la bărbații adulți. Riscul amiloidozei este mai mare la pacienţii care au prezentat debut precoce şi care nu au urmat tratament.