



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

Сімейна Середземноморська Лихоманка

Версія 2016

1. Про FMF

1.1 Що це означає?

Сімейна середземноморська лихоманка (FMF) є генетичним захворюванням. Пацієнти страждають від періодичних нападів лихоманки, яка супроводжується болями у животі, грудях або суглобах із припуханням суглобів. Хворіють особи, переважно, із Середземноморського регіону та Близького Сходу, особливо євреї (сефарди), турки, араби і вірмени.

1.2 Як часто зустрічається захворювання?

У популяціях із високим ризиком зустрічається приблизно від одного до трьох хворих на 1000 осіб. Серед інших етнічних груп трапляється рідко. Але з тих пір, коли був відкритий відповідальний ген, FMF діагностується набагато частіше навіть у популяціях, де її раніше вважали рідкісною, наприклад, у італійців, греків й американців.

FMF-напади починаються у близько 90% пацієнтів до 20 року життя. У більш ніж половини хворих хвороба починається впродовж перших десяти років життя. Хлопчики хворіють дещо частіше, ніж дівчатка (1,3: 1).

1.3 Що є причиною захворювання?

FMF є генетичним захворюванням. Відповідальний ген називають MEFV-геном. Він впливає на білок, який має важливу роль в природному припиненні запалення. Коли цей ген, як при FMF, несе

зміни (мутації), то регулювання є порушеним і пацієнти отримують лихоманку.

1.4 Чи захворювання є спадковим?

FMF, як правило, успадковується за так званим аутосомно-рецесивним типом успадкування. Це означає, що двоє батьків не мають, як правило, ніяких симптомів. При цьому типі успадкування обидві копії гена MEFV повинні бути зміненими (один від матері та один від батька) для того, щоб захворіти на FMF. Це означає, що обоє батьків є носіями (носій має тільки одну мутантну копію, але не хворобу). Коли хвороба зустрічається у родичів, то типовим є те, що хворіють рідний брат, двоюрідний брат/кузен, дядько/тітка або далекі родичі хворого. Якщо, проте, як це можна спостерігати в небагатьох випадках, один із батьків має FMF та інший є носієм гену, то існує 50% вірогідність, що хвороба виникне у дитини. У меншості пацієнтів одна або навіть обидві копії гена можуть бути непомітними.

1.5 Чому моя дитина захворіла на цю хворобу? Чи можна хворобу попередити?

Ваша дитина захворіла на цю хворобу, оскільки є носієм мутантного гена, що викликає FMF.

1.6 Чи це заразно?

Ні, FMF не є заразною.

1.7 Якими є основні симптоми?

Основними симптомами захворювання є періодична лихоманка, яка супроводжується болями у животі, грудях або у суглобах. Біль у животі є найчастішим і зустрічається в 90% хворих. Біль у грудях зустрічається в 20-40%, а біль у суглобах у 50-60% хворих. Як правило, діти повідомляють про особливий тип атаки, такий як періодичні болі в животі або лихоманка. Тим не менше, деякі пацієнти також можуть мати різні типи больових нападів, окремо чи в комбінації.

Ці напади є самообмежуваними (тобто вони проходять без лікування) і тривають від одного до чотирьох днів. Після закінчення нападу, пацієнт цілком одужує і не має ніяких скарг між цими епізодами. Деякі напади можуть бути настільки болючими, що пацієнт чи його родичі потребують медичної допомоги. Напади сильного болю у животі можуть виглядати як гострий апендицит, так що деяким пацієнтам проводять непотрібні абдомінальні хірургічні втручання, наприклад, як видалення апендиксу. Інші напади, що повторюються, навіть у того ж пацієнта, можуть перебігати легко, тому їх можна сплутати з банальним болем живота. Це одна з причин того, чому так важко розпізнати пацієнта з FMF. Під час болю у животі хвора дитина, як правило, страждає від закріпів, але зі зменшенням болю стілець знову стає м'яким.

Може бути, що під час нападу у дитини з'являється висока лихоманка, а при наступному загостренні з'являється тільки незначно підвищена температура. Біль у грудях, як правило, обмежується однією стороною тіла, і може бути настільки сильним, що пацієнт не може глибоко дихати. Біль, як правило, минає через декілька днів.

Як правило, пошкоджується тільки один суглоб (моноартрит), найчастіше гомілково-ступневий або колінний суглоб. Суглоб може так сильно припухати і боліти, що дитина не зможе ходити. Приблизно одна третина пацієнтів виявляє над ураженим суглобом червону висипку. Приступи болю у суглобах можуть тривати трохи більше часу, ніж інші періоди загострення, тривалість може коливатися від чотирьох днів до двох тижнів, доки біль повністю не зникне. У деяких дітей рецидивуючий біль у суглобах і припухлість може бути єдиним проявом захворювання, що спричиняє хибну діагностику гострої ревматичної лихоманки або ювенільного ідіопатичного артриту.

Приблизно 5-10% випадків участі суглобів стають хронічними і можуть викликати їхнє пошкодження.

У деяких випадках при FMF розвивається типовий висип, що називається бешихоподібною еритемою, і, зазвичай, знаходиться на нижніх кінцівках і суглобах. Деякі діти скаржаться на болі в ногах.

Іноді напади проявляються рецидивуючим перикардитом (запаленням оболонки серця), міозитом (запаленням м'язів),

менінгітом (запаленням оболонки мозку) і периорхітом (запаленням яєчка).

1.8 Які зустрічаються ускладнення?

Діти з FMF часто страждають від інших захворювань, які є помітними через запалення кровоносних судин (васкуліт). До них належить, наприклад, пурпура Шенляйн-Геноха, вузликовий поліартеріїт. Найбільш серйозним ускладненням у нелікованих пацієнтів з FMF є розвиток амілоїдозу. Амілоїд є специфічним білком (протеїном), який відкладається в окремих органах, таких як, до прикладу, нирки, кишечник, шкіра і серце, і поступово призводить до втрати функції органу, зокрема, нирок. Амілоїдоз виникає не тільки при FMF, але й ускладнює недостатньо добре ліковані хронічні запальні захворювання. Якщо при обстеженні сечі виявлено білок (протеїн), то це може бути вказівкою на амілоїдоз. Діагноз виставляють на підставі виявлення амілоїду в кишечнику або нирках. Діти, які лікуються адекватними дозами колхіцину (дивись медикаментозна терапія) є захищеними від цього небезпечного для життя ускладнення.

1.9 Чи хвороба у кожної дитини перебігає однаково?

Ні, вона перебігає не завжди однаково. Вид, тривалість і ступінь важкості самого нападу у тієї ж самої дитини кожний раз можуть бути різними.

1.10 Чи відрізняється хвороба у дітей та дорослих?

Загалом, клінічна картина у дітей і підлітків є подібною до такої у дорослих. Тим не менше, деякі симптоми захворювання, такі як артрит (запалення суглобів) і міозит, є більш характерними для дітей, і з віком зустрічаються рідше. Периорхіт (запалення яєчка) в маленьких хлопців діагностують частіше, ніж у дорослих чоловіків. Ризик розвитку амілоїдозу в нелікованих пацієнтів є вищим при ранньому початку захворювання.