

:: Rodzinna gorączka śródziemnomorska

Orpha number: ORPHA 342

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Rodzinna gorączka śródziemnomorska (FMF) jest zaburzeniem z grupy „zespołów autozapalnych”, charakteryzującym się nawracającymi krótkimi epizodami gorączki i zapaleniem błon surowiczych, powodujących ból brzucha, klatki piersiowej, stawów i mięśni.

***Epidemiologia:**

Rodzinna gorączka śródziemnomorska obserwuje się głównie w południowo-wschodniej części obszaru śródziemnomorskiego. Populacje o wysokiej chorobowości (1/200-1/1000) to Żydzi Sefardyjscy, Turkowie, Ormianie i Arabowie. Nierzadko występuje we Włoszech, Grecji i Hiszpanii.

***Opis kliniczny:**

Początek choroby występuje zwykle przed ukończeniem 30 r.ż.; wcześniejszy początek wiąże się z cięższym fenotypem. Rodzinna gorączka śródziemnomorska dzieli się na 2 typy. Typ 1 charakteryzuje się atakami gorączki i zapaleniem błon śluzowych (z częstotliwością od raz w tygodniu do raz na kilka lat), trwającymi 1-4 dni i kończącymi się samoistnie. Możliwe czynniki wyzwalające ataki to stres, ekspozycja na zimno, posiłki bogate w tłuszcz, infekcje, niektóre leki i cykle menstruacyjne. Atak poprzedzają łagodne objawy (ból mięśni, ból głowy, nudności, duszność, bóle stawów, bóle krzyża, osłabienie i niepokój), trwające około 17 godzin. Ataki objawiają się gorączką (38-40°C trwającą 12-72 godzin i nie reagującą na antybiotyki), rozproszonym lub miejscowym bólem brzucha (często imitującym ostry brzuch), zaparciem (biegunki u dzieci), bólami stawów (w dużych stawach), zapaleniem stawów (stawów górnych/dolnych kończyn/kolana) oraz bólem w klatce piersiowej spowodowanym zapaleniem opłucnej i/lub osierdzia (zob. to hasło). U 7-40% pacjentów występują również objawy skórne. Poważnym trwałym powikłaniem bywa amyloidoza typu AA (zob. to hasło). FMF typu 2 opisuje fenotyp, kiedy pierwszym i jedynym objawem choroby jest amyloidoza.

Etiologia:



Do tej pory zaobserwowano 218 mutacji genu *MEFV* na chromosomie 16 kodującym białko “pyrin”/“marenostin”, odpowiedzialnych za zmienność fenotypową (homozygotyczne mutacje M694V są związane z cięższym przebiegiem). Ponieważ nie wszyscy pacjenci mają mutacje w genie *MEFV*, należy rozważyć inne czynniki.

Metody diagnostyczne:

Kryteria diagnostyczne Tel-Hashomer uznają, że do postawienia tego rozpoznania potrzebne są 2 duże kryteria (gorączka i zapalenie błon surowiczych, amyloidoza typu AA, skuteczność kolchicyny) lub 1 duże i 2 małe kryteria (nawroty gorączki, rumień podobny do róży, krewni ze stwierdzonym FMF). Badanie genetyczne ma pozytywną wartość predykcyjną tylko w 70-80 %.

***Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje hiperimmunoglobulinemię D oraz gorączką okresową (HIDS), gorączka okresową związaną z defektem receptora dla czynnika martwicy nowotworów (TRAPS), zespół Marshalla z okresową gorączką, amyloidozę związaną z transterytyną i chorobę Behçeta (zob. te hasła).

Badania prenatalne:

Badania prenatalne są możliwe, ale nie konieczne.

Poradnictwo genetyczne:

Rodzinna gorączka śródziemnomorska dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny. Poradnictwo genetyczne dla rodziców z mutacją w genie *MEFV* służy uświadomieniu ich o ryzyku przekazania mutacji dzieciom.

***Postępowanie i leczenie:**

W leczeniu rodzinnej gorączki śródziemnomorskiej stosuje się kolchicynę (doustnie lub dożylnie). Zmniejsza ona lub eliminuje ataki FMF i zapobiega występowaniu amyloidozy typu AA (zob. to hasło). Dawki wynoszą do 0,03mg na kilogram masy ciała na dzień lub maksymalnie 3mg na dzień i musi być ona przyjmowana regularnie przez całe życie. Podczas ataku można podać niesteroidowy lek przeciwzapalny.

Pacjenci, którzy nie tolerują kolchicyny, nie mają wyboru innego równie skutecznego leku, choć Anakinra, interferon alfa i selektywne inhibitory wychwytu zwrotnego serotoniny (SSRIs) wykazały obiecujące wyniki w wypadku niektórych chorych. Zaleca się coroczne badanie przedmiotowe oraz regularne monitorowanie białka amyloidu w surowicy (SAA), aby zapobiec



amyloidozie; kolchicina może zaburzać wchłanianie witaminy B12 a w rzadkich wypadkach powodować alopecję (zob. to hasło) i zahamowanie czynności szpiku kostnego. Z kolchicyną nie powinno się łączyć makrolidów, diltiazemu, grejpfrutów i cyklosporyny, ponieważ może to doprowadzić do śmiertelnej w skutkach toksyczności. Dla osób z amyloidozą nerek mogą być konieczne dializy i przeszczep.

***Rokowanie:**

Nie ma skutecznego leku na rodzinną gorączkę śródziemnomorską, choć leczenie kolchicyną poprawia jakość życia pacjentów. Pacjenci z nieleczoną FMF oraz pacjenci z amyloidozą nerek mają mniej pomyślne rokowania.

Recenzent-ekspert: prof. Raffaele Manna

Aktualizacja: styczeń 2012

Tłumaczenie: grudzień 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

