



FMF(Familial Mediterranean Fever)

FMF یک بیماری منتقل شونده از راه ژنتیکی است. بیماران از دوره های عود کننده تب همراه با درد شکم یا درد قفسه سینه یا درد و تورم مفصلی رنج می برند. این بیماری عموماً مردم مدیترانه ای و نژاد خاورمیانه به خصوص یهودیان (مخصوصاً سفاریدی)، ترک ها، اعراب و ارمنه را مبتلا می کند.

میزان شیوع آن چقدر است؟

شیوع این بیماری در جمعیت های با خطر بالا حدود ۳-۱ در هر ۱۰۰۰ نفر و در سایر اقوام نادر است. حملات FMF در حدود ۹۰٪ بیماران، قبل از ۲۰ سالگی شروع می شود و در بیش از نیمی از موارد خود را در دهه ی اول زندگی نشان می دهد. پسرها اندکی بیشتر از دخترها به این بیماری مبتلا می شوند (۱:۳:۱).

چه عواملی باعث این بیماری میشوند؟

FMF یک بیماری ژنتیکی است. ژن مسئول آن ژن MEFV می باشد که بر روی پروتئینی تأثیر میکند که در روند طبیعی روی تقلیل التهاب نقش دارد. در صورتی که این ژن حامل یک جهش باشد، همانند آنچه که در FMF اتفاق می افتد این روند به درستی عمل نخواهد کرد و بیماران دچار حملات تب خواهند شد.

آیا این بیماری ارثی است؟

FMF بیشتر اوقات یک بیماری ارثی با نحوه ی وراثت اتوزومال مغلوب است به این معنی که در والدین شخص مبتلا غالب اوقات علائم بیماری دیده نمیشود این نوع انتقال به این معنا است که برای داشتن FMF هر دو نسخه ی ژن MEFV در یک فرد مبتلا به بیماری (یکی از مادر و یکی از پدر) جهش یافته هستند. از این رو هر دونفر والدین حامل بیماری هستند (حامل بیماری فقط یک کپی جهش یافته دارد و بیمار نیست). اگر بیماری در کل خانواده وجود داشته باشد، احتمال آن می رود که در خواهر یا برادر، عمه زاده یا عموزاده، دایی یا یک فامیل دور نیز دیده شود.

علائم اصلی بیماری چیست؟

علائم اصلی بیماری عبارت از تب های عود کننده همراه با درد شکم قفسه سینه یا مفصل است. حملات شکمی شایع ترین علامت است و در ۹۰٪ بیماران دیده می شود. حملات درد قفسه ی سینه در ۴۰-۲۰٪ و حملات



در مفاصل در ۶۰-۵۰٪ بیماران رخ می دهد.

این حملات خود محدودشونده هستند (یعنی بدون درمان بهبود می یابند) و بین ۱ تا ۴ روز طول می کشند. بیماران بعد از اتمام حمله به طور کامل بهبود پیدا میکنند و مابین دوره های حملات نیز حالشان خوبست. برخی از این حملات به حدی دردناک است که بیمار یا خانواده اش نیاز به دریافت کمک درمانی پیدا میکنند. حملات شدید شکمی می توانند تابلوی آپاندیسیت حاد را تقلید کنند و از این رو برخی از بیماران ممکنست تحت جراحی های غیر ضروری مثل آپاندکتومی قرار گیرند.

اما برخی از حملات در یک بیمار خاص میتواند به حدی خفیف باشد که بتواند با یک شکم درد ساده اشتباه شود. این یکی از عللی است که میتواند شناخته شدن بیماران FMF را مشکل کند. در طول مدت درد شکمی کودک ممکن است از یبوست رنج ببرد اما به محض رفع درد، مدفوع شل ظاهر می شود. کودک ممکن است در یکی از حملات تب بسیار بالائی داشته باشد و در حمله ی دیگر تنها افزایش مختصری در دمای بدن پیدا کند . درد قفسه سینه اغلب فقط یک طرف را درگیر می کند و ممکن است به حدی شدید باشد که فرد نتواند تنفس عمیق انجام دهد. این حالت طی چند روز رفع می شود. اغلب اوقات فقط یک مفصل در یک زمان خاص درگیر می شود (مونوآرتریت) که معمولاً هم مفصل آرنج یا زانو است. ممکن است مفصل متورم و دردناک شود بطوریکه کودک نتواند راه برود. در حدودا یک سوم بیماران یک راش پوستی قرمز روی مفصل درگیر دیده می شود. حملات مفصلی می تواند بیشتر از سایر انواع حملات باشد و بین ۴ روز تا ۲ هفته قبل از رفع کامل درد به طول می انجامد.



Fig. 1 Typical skin lesions associated with FMF in children



انواع نادر حملات FMF با حملات عود کننده ی پریکاردیت (التهاب لایه ی خارجی قلب) میوزیت (التهاب عضلات)، مننژیت (التهاب غشای احاطه کننده ی مغز و طغاب نخاعی) و پری اרקیت (التهاب اطراف بیضه ها)، تظاهر پیدا می کنند.

عوارض احتمالی این بیماری کدامند؟

شدیدترین عارضه ای که در موارد درمان نشده ی FMF دیده می شود گسترش آمیلوئیدوز است. آمیلوئید یک پروتئین خاص است که در ارگان هایی مثل کلیه و روده پوست و قلب رسوب کرده و باعث از دست رفتن تدریجی عملکرد این ارگان، به ویژه کلیه ها می شود. وجود پروتئین در ادرار می تواند یک کلید تشخیص باشد.

تشخیص و درمان

ظن بالینی : در صورتی که کودک حداقل ۳ حمله تجربه کرده باشد FMF مورد توجه قرار میگیرد. سابقه ی دقیق از زمینه های قومی مثل شکایات مشابه در نزدیکان باید بررسی شود همینطور وجود نارسائی کلیوی در آنان بایستی مد نظر قرار گیرد. از والدین باید یک توصیف دقیق در باره حملات قبلی خواسته شود.

پیگیری:

یک کودک مظنون به FMF قبل از یک تشخیص قطعی باید تحت نظر بوده و به شدت مورد بررسی قرار گیرد. در طول این دوره پیگیری در صورت امکان باید طی یک دوره حمله از جهت معاینات بالینی و تست های خونی برای ارزیابی وجود التهاب ویزیت شود. عموماً این تست ها در طی حمله مثبت می شوند و بعد از فروکش کردن حمله به حدود نرمال نزدیک و یا نرمال می شوند.



پاسخ به درمان با کلشی سین: کودکانی که بر طبق یافته های بالینی و آزمایشگاهی با احتمال زیادی تشخیص FMF برایشان مطرح است، به مدت ۶ ماه تحت درمان با کلشی سین قرار می گیرند و سپس علائم آنها مجدداً ارزیابی می شود. در موارد وجود FMF، از تعداد، شدت و مدت حملات کاسته میشود و حتی ممکنست حملات را متوقف نماید. فقط در صورت تکمیل مراحل فوق می توان برای فرد تشخیص FMF را مطرح کرد و کلشی سین را به صورت مادام العمر برای وی تجویز نمود.

آنالیز ژنتیکی :

اخیراً امکان انجام آنالیز ژنتیکی از بیماران جهت اثبات وجود موتاسیون هایی که تصور می شود مسئول گسترش FMF هستند، فراهم شده است. تشخیص بالینی FMF زمانی تأیید می شود که بیمار ۲ موتاسیون یکی از پدر و یکی از مادر داشته باشد. اما موتاسیون های توصیف شده تا به امروز در ۸۰-۷۰٪ از بیماران یافت شده اند. این به آن معنی است که برخی از بیماران مبتلا به FMF فقط یک ژن جهش یافته دارند و یا هیچ موتاسیونی ندارند بنابراین تشخیص FMF همچنان به قضاوت بالینی وابسته است.

آیا این بیماری معالجه میشود یا شفا پیدا میکند؟

FMF کاملاً از بین نمیروود ولی با استفاده مادام العمری از کلشی سین قابل درمان است. با این روش حملات عود کننده ی FMF و نیز پیشرفت به سمت آمیلوئیدوز قابل پیشگیری است. اگر بیمار مصرف داروها را قطع کند میزان حملات و ریسک آمیلوئیدوز باز خواهد گشت.

آیا امکان بهبودی کامل وجود دارد؟

خیر، زیرا FMF یک بیماری ژنتیکی است. در عینحال درمان مادام العمر با کلشی سین این امکان را به بیمار می دهد که یک زندگی نرمال بدون محدودیت و بدون خطر گسترش آمیلوئیدوز داشته باشد.



<https://www.printo.it/FMF>

Dugdale III, David C; Jatin Vyas (2010-09-15). "[Familial Mediterranean fever - PubMed Health](#)". PubMed Health. National Centre for Biotechnology Information. Archived from [the original](#) on 2012-09-10. Retrieved 2011-04-24

"[Familial Mediterranean fever - Genetics Home Reference](#)". Genetics Home Reference. U.S. National Library of Medicine. 2011-04-14. Archived from [the original](#) on 2011-04-24. Retrieved 2011-04-24.