

Οικογενής μεσογειακός πυρετός σε κορίτσι 10 ετών

Κορίτσι 10 ετών προσήλθε για διερεύνηση υποτροπιάζοντων εμπύρετων επεισοδίων με κοιλιακό άλγος και αρθραλγία του δεξιού γόνατος. Από ηλικίας 8 ετών παρουσίαζε ανά 3-4 εβδομάδες κρίσεις με πυρετό έως 40,5 °C με ρίγος, διάχυτο κοιλιακό άλγος και άλγος στο δεξιό γόνατο, διάρκειας 12-24 ωρών. Στα μεσοδιαστήματα των κρίσεων η ασθενής ήταν απόλυτα υγιής. Εξετάστηκε επανειλημμένες φορές σε περιφερικά ιατρεία, χωρίς να διαπιστωθεί η αιτία των συμπτωμάτων της. Στη διάρκεια των επεισοδίων παρατηρήθηκε σπληνομεγαλία, κοιλιακή ευαισθησία και ευαισθησία στην παθητική και ενεργητική κινητικότητα της άρθρωσης του δεξιού γόνατος.

Από το οικογενειακό ιστορικό διαπιστώθηκαν δύο ενήλικα μέλη της οικογένειας με ανάλογη συμπτωματολογία από ετών. Οι ασθενείς αυτοί ανταποκρίθηκαν στη χορήγηση κολχικίνης. Από την πλευρά της μητέρας αναφέρθηκαν 4 μέλη ετεροζυγώτες α₂-μεσογειακής αιματίας.

Ο εργαστηριακός έλεγχος δεν απέβη διαγνωστικός για λοιμώδες, συστηματικό, ρευματικό ή άλλο νόσημα. Η βιοψία ορθού για αμυλοειδές ήταν αρνητική.

Με βάση τα κλινικοεργαστηριακά ευρήματα και τα στοιχεία από το κληρονομικό δένδρο τέθηκε η διάγνωση του οικογενούς μεσογειακού πυρετού (ΟΜΠ) και χορηγήθηκε κολχικίνη σε δόση 1 mg ημερησίως. Οι πυρετικές κρίσεις και τα συνοδά συμπτώματα υποχώρησαν τους επόμενους μήνες. Δύο χρόνια αργότερα, η ασθενής παραμένει ελεύθερη επεισοδίων και αναπτύσσεται φυσιολογικά, χωρίς άλλα προβλήματα υγείας.

Ο ΟΜΠ θεωρείται το συχνότερο κληρονομικό σύνδρομο περιοδικού πυρετού.¹ Κληρονομείται κατά το σωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και αφορά λαούς μεσογειακής και κυρίως εβραϊκής καταγωγής.^{1,2} Στην Ελλάδα είναι σπάνια νόσος και η ευαισθητοποίηση των παιδιάτρων δεν είναι μεγάλη, με αποτέλεσμα καθυστέρηση στη διάγνωση.³ Εκδηλώνεται με υποτροπιάζουσες κρίσεις πυρετού βραχείας διάρκειας, αυτοπεριοριζόμενη ορογονίτιδα για μια ακαθόριστη χρονική

περίοδο, που εγκυμονεί την επιπλοκή της αμυλοειδω-σης.⁴ Ο ΟΜΠ εμφανίζει κοινές κλινικές εκδηλώσεις κυρίως με την κληρονομική υπεργασμασφαιριναιμία D (λεμφαδενίτιδα, εξάνθημα, συμμετρική αρθρίτιδα) και το σύνδρομο οικογενούς περιοδικού πυρετού (πυρετού μακράς διάρκειας, κοιλιακό άλγος, μυαλγίες, επιπεφυκίτιδα με οιδήματα κόγχων).¹

Η διάγνωση του ΟΜΠ στηρίζεται σε μείζονα και ελάσσονα κλινικά διαγνωστικά κριτήρια.² Τυπικά, εκδηλώνεται με υποτροπιάζοντα επεισόδια πυρετού σε συνδυασμό με κοιλιακό ή θωρακικό άλγος ή πόνο στις αρθρώσεις. Αν και η φλεγμονή αφορά το περιτόναιο, τον υπεζωκότα και τις αρθρώσεις, οι ασθενείς μπορεί να εμφανίσουν συμπτώματα από όλα τα όργανα του σώματος.^{1,2} Το ύψος του πυρετού και η συμμετοχή των διαφόρων οργάνων μπορεί να μεταβάλλονται στις διαδοχικές κρίσεις. Τα εργαστηριακά ευρήματα είναι μη ειδικά και ενδεικτικά φλεγμονής.^{1,4}

Οι πλέον επικίνδυνες εκδηλώσεις του ΟΜΠ είναι αποτέλεσμα εναπόθεσης της πρωτεΐνης Α του αμυλοειδούς (SAA).^{1,4,5} Στις δύο πρώτες δεκαετίες της ζωής, περίπου 1/3 των ασθενών με ΟΜΠ εμφανίζουν αμυλοειδωση των νεφρών. Οι ασθενείς αυτοί καταλήγουν σε χρόνια νεφρική ανεπάρκεια τελικού σταδίου μέσα σε 5 χρόνια. Η διάγνωση της αμυλοειδωσης τίθεται με την ανίχνευση του αμυλοειδούς (βιοψία) στους προσβεβλημένους ιστούς.⁴ Στην ασθενή μας δεν διαπιστώθηκε παρουσία αμυλοειδούς.

Το γονίδιο του ΟΜΠ εντοπίστηκε το 1992 στο βραχύ σκέλος του χρωμοσώματος 16 κεντρομερώς σε σχέση με το γονίδιο της αιμοσφαιρίνης α.⁶ Η ασθενής που περιγράφεται είναι ελληνικής καταγωγής. Παρουσίαζε περιοδικό υψηλό πυρετό και έντονο κοιλιακό άλγος, που αναφέρεται στο 90% των ασθενών με ΟΜΠ.⁷ Το ύψος, η διάρκεια και η συχνότητα του πυρετού αποτελούν κριτήρια βαρύτητας της νόσου και προδικάζουν την πρόγνωση. Το ιστορικό, τα συνοδά συμπτώματα, η υποτροπιάζουσα φύση του άλγους και ο απεικονιστικός έλεγχος απομάκρυναν τη διαγνωστική σκέψη α-

πό τα χειρουργικά αίτια. Σπληνομεγαλία παρατηρείται σε μικρό ποσοστό των ασθενών. Η συνύπαρξη ετεροζυγωτείας α₂-μεσογειακής αναιμίας, που θα πρέπει ίσως να συσχετιστεί με τη γειννίαση των γονιδίων στο χρωμόσωμα 16, δικαιολογεί ωστόσο κατά ένα μέρος τη διόγκωση του σπλήνα. Τέλος, αρθραλγία/αρθρίτιδα, συνήθως μονοαρθρίτιδα, παρουσιάζουν περίπου 40% των ασθενών.¹ Όλα τα συμπτώματα της ασθενούς υφέθηκαν με τη χορήγηση κολχικίνης από το στόμα. Η κολχικίνη πρέπει να χορηγείται διά βίου, καθόσον η διαλείπουσα χορήγησή της δεν φαίνεται να αναστέλλει την παραγωγή και εναπόθεση αμυλοειδούς. Τελευταία, στις ελάχιστες ανθεκτικές περιπτώσεις χρησιμοποιήθηκε η ιντερφερόνη-α, με ικανοποιητικά αποτελέσματα.^{1,5}

Ε. Μιχαηλίδου, Ν. Φυτροθάκη,

Π. Πασπαθάκη, Σ. Σμπυράκις

Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Κρήτης

1. SAMUELS J, AKSENTIJEVICH I, TOROSYAN Y, CENTOLA M, DENG Z, SOOD R ET AL. Familial mediterranean fever at the millenium. *Medicine* 1998, 77:268–297
2. LIVNEH A, LANGEVITZ P, ZEMER D, ZACS N, KEES S, LIDAR T ET AL. Criteria for the diagnosis of familial mediterranean fever. *Arthritis Rheum* 1997, 40:1879–1885
3. ΚΑΝΑΚΟΥΔΗ-ΤΣΑΚΑΛΙΔΟΥ Φ, ΠΡΑΤΣΙΔΟΥ-ΓΚΕΡΤΣΗ Π, ΤΡΑΧΑΝΑ Μ, ΠΑΡΔΑΛΟΣ Γ, ΑΘΑΝΑΣΙΑΔΗΣ Ι, ΠΑΠΑΜΟΣΧΟΥ Μ ΚΑΙ ΣΥΝ. Ρευματικές εκδηλώσεις ως προβάλλουσα κλινική εικόνα οικογενούς μεσογειακού πυρετού. Παγίδα για τη διάγνωση. *Παιδιατρική* 1998, 61:41–49
4. METAXAS P, MADIAS N. Familial mediterranean fever and amyloidosis. *Kidney Int* 1981, 20:676–685
5. ZEMER D, PRAS M, SOHAR E, MODAN M, CABILI S, GAFNI J. Colchicine in the prevention and treatment of the amyloidosis of familial mediterranean fever. *N Engl J Med* 1986, 314:1001–1005
6. PRAS E, AKSENTIJEVICH I, GRUBGER L, BALOW J, PROSEN L, DEAN M ET AL. Mapping of a gene causing familial mediterranean fever to the short arm of chromosome 16. *N Engl J Med* 1992, 326:1509–1512
7. ΔΡΑΚΟΥ Χ, ΚΟΝΤΟΓΙΑΝΝΗΣ Α, ΤΣΕΓΚΗ Χ. Μονοαρθρίτιδα ως προσβολή οικογενούς μεσογειακού πυρετού. *Δελτ Α΄ Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών* 1998, 45:95–98