

Familiaire mediterrane koorts (Middellandse Zeekoorts)

Familiaire mediterrane koorts (FMF) is een erfelijke aandoening die gepaard gaat met terugkerende aanvallen van koorts en ontstekingen. Meestal komen de eerste aanvallen van FMF voor in de kinder- of puberleeftijd, maar soms krijgt iemand er pas last van op volwassen leeftijd. De klachten variëren van persoon tot persoon. FMF wordt ook wel Middellandse Zeekoorts genoemd. De aandoening komt dan ook voor bij 2 op de 1000 mensen die afkomstig zijn uit het gebied rond de Middellandse Zee en het Midden-Oosten. In andere delen van de wereld is de ziekte zeldzamer.

Bij FMF voorkomende klachten

FMF-patiënten hebben last van koortsaanvallen. Vaak hebben ze daarbij pijn in hun buik of borstkas. Sommige kinderen klagen over:

- pijn in de armen of benen
- pijnlijke gewrichten, die dan warm en dik kunnen zijn, soms met rode uitslag op de huid.

Zeldzamere vormen van aanvallen zijn:

- terugkerende ontstekingen aan het hartzakje (pericarditis)
- spierontsteking (myositis)
- ontsteking van het vlies rondom de hersenen en het ruggenmerg (meningitis)
- bij jongens ontsteking rondom de testikels (periorchitis).

Het verloop van een aanval

Een aanval duurt meestal 1 tot 4 dagen. De gewrichtspijn kan wel iets langer aanhouden: het kan 4 dagen tot enkele weken duren voordat de pijn helemaal weg is.

- De aanvallen gaan vanzelf over zonder behandeling.
- Kinderen herstellen helemaal na een aanval en voelen zich tussen de aanvallen door meestal goed.
- Niet alle FMF-patiënten hebben dezelfde klachten. Het soort aanval, de duur en de ernst van de aanvallen kunnen iedere keer verschillen, zelfs bij hetzelfde kind.
- Het is niet te zeggen wanneer er een volgende aanval komt. Voor sommige patiënten is dat al na een paar dagen, maar voor anderen is dat soms pas na een paar jaar.

FMF bij kinderen en bij volwassenen - de verschillen

FMF verloopt bij kinderen ongeveer hetzelfde als bij volwassenen.

- Sommige klachten, zoals gewrichtsontsteking en spierontsteking, komen vaker voor bij kinderen.
- Ontsteking van de testikels komt vaker voor bij jongens en minder bij volwassen mannen.
- Naarmate de patiënt ouder wordt, komen de aanvallen meestal minder voor.

Mogelijke gevolgen van FMF op volwassen leeftijd

Volwassen FMF-patiënten kunnen te maken krijgen met bepaalde gevolgen van de ziekte:

- Bij FMF kan 'amyloïdose' een ernstig probleem zijn. Dat betekent dat het eiwit amyloid in bepaalde organen zoals de nieren, darmen, huid en hart neerslaat. Dat zorgt ervoor dat de organen niet goed meer werken. Kinderen en volwassenen met amyloïdose kunnen later dialyse of een niertransplantatie nodig hebben.
- Ook kan de werking van het hart slechter worden. Dit komt vooral voor als de FMF-behandeling niet aanslaat, als patiënten hun medicijnen niet trouw gebruiken of als FMF laat wordt ontdekt.
- De lengtegroei kan worden beïnvloed door FMF: kinderen bij wie in de puberteit de diagnose FMF wordt gesteld, gaan vaak pas goed groeien als behandeling is begonnen.

De diagnose FMF erfelijke ziekte

FMF is een erfelijke ziekte. In het erfelijk materiaal (DNA) kan een foutje zitten. Een kind kan dit erven van zijn of haar ouders maar het kan ook vanzelf ontstaan. Een gen is een stukje DNA. Er zijn in totaal zo'n 20.000 genen. Bij FMF zit het foutje in het MEFV-gen. Dit gen maakt een eiwit dat helpt bij de natuurlijke controle van ontstekingen in het lichaam. Cellen kunnen ontstekingen daardoor niet goed tegenhouden. FMF-patiënten krijgen daardoor koortsaanvallen.

FMF is meestal een 'autosomaal recessieve' ziekte. Dat betekent dat FMF kan worden doorgegeven als de vader en moeder allebei een fout (mutatie) op hun MEFV-gen hebben. Dat is vaak onverwacht, omdat ouders zelf niet ziek hoeven te zijn. We zeggen dan dat zij 'drager' zijn. De kans op erfelijke ziektes, en dus ook op FMF, is hoger bij kinderen waarbij de ouders familie van elkaar zijn. Jongens en meisjes hebben dezelfde kans om de ziekte te erven. Als u meer wilt weten over erfelijkheid, bekijk dan dit filmpje: <https://www.youtube.be/watch?v=hGIHTDREiGo&feature=youtu.be>.

FMF-patiënten zijn soms moeilijk te herkennen, omdat sommige klachten erg op andere ziektes lijken. Ernstige buikpijnaanvallen kunnen lijken op een blindedarmontsteking. Bij kinderen met steeds terugkerende gewrichtspijn, wordt soms wel eens gedacht dat het jeugdreuma is. De arts stelt de diagnose FMF door middel van een genetisch bloedonderzoek. Hierbij wordt gekeken naar mutaties (veranderingen) in de genen die te maken hebben met FMF.

Verder kijkt de arts onder meer naar:

- De ziektegeschiedenis: wanneer is een kind ziek geweest en wat waren precies de klachten? Hoe verliepen de aanvallen en hoe lang duurden die?
- Etnische achtergrond: waar komen de ouders van de patiënt oorspronkelijk vandaan?
- Familiegeschiedenis: zijn er meer familieleden die zulke klachten hebben? Komen er in de familie nierziektes voor?

Herkennen van FMF

Om FMF te herkennen is het belangrijk dat een arts het kind ziet tijdens een aanval. Er kan dan bloedonderzoek worden gedaan, waarbij we onder meer kijken naar de ontstekingswaarden. Die waarden zeggen iets over hoe actief de ontsteking is. Als de aanval voorbij is, bekijken we de waarden opnieuw. Bij de meeste patiënten zijn de uitslagen dan normaal. Soms worden de ontstekingswaarden wel beter, maar blijven ze wel te hoog. De arts kan kijken naar de pijnklachten, huiduitslag, gewrichtsklachten en wat er verder anders is dan normaal. Soms kan een kind tijdens een aanval door een arts worden beoordeeld op de spoedeisende hulp van het ziekenhuis. Ouders kunnen ook een dagboek bijhouden met de beschrijving van de klachten. Een filmpje of foto's kunnen soms ook helpen bij het stellen van de diagnose.

Medicatie bij FMF

FMF is een erfelijke ziekte die al vanaf de geboorte aanwezig is. Wie FMF heeft, kan daarvan niet genezen. We kunnen wel medicijnen geven waardoor de aanvallen minder worden.

Colchicine

Als een arts denkt aan een FMF-diagnose dan krijgen kinderen gedurende 6 maanden het medicijn colchicine voorgeschreven. Hierdoor komen de aanvallen minder voor en zijn ze minder erg en minder lang. Soms blijven de aanvallen zelfs helemaal weg.

- Als de colchicinetabletten goed werken, krijgen kinderen het advies om dit medicijn levenslang te gebruiken.
- Het heeft geen zin om de dosis colchicine tijdens een aanval op te hogen. Aanpassing van de dosis van de medicijnen mag alleen in overleg met een arts.

Mogelijke bijwerkingen van colchicine

Colchicine is een veilig middel met weinig bijwerkingen. De meest voorkomende bijwerking is diarree. Andere bijwerkingen die kunnen voorkomen:

- misselijkheid
- braken
- buikkrampen
- tijdelijke vermindering van de aanmaak van bloedcellen.
- zeldzaam: spierzwakte.

Als er veel bijwerkingen zijn, kan de arts de dosis colchicine verlagen en eventueel later in kleine stapjes weer ophogen.

Andere medicatie

Als de colchicinetabletten niet goed werken, kan de arts andere medicijnen voorschrijven. We noemen deze middelen 'biologicals'. Voorbeelden hiervan zijn Canakinumab (Ilaris) en Anakinra (Kineret). Als uw kind deze injecties nodig heeft, krijgt u daarover aparte informatie.

Let op: Behandeling van FMF helpt niet alleen om de aanvallen te verminderen, maar ook om de gevolgen op volwassen leeftijd (zoals amyloïdose) te voorkomen. Het is daarom **enorm belangrijk** om de colchicinetabletten elke dag te blijven innemen. Of, als injecties zijn voorgeschreven, deze precies volgens voorschrift te gebruiken. Dit moet levenslang gedaan worden, juist ook als het goed gaat en er geen aanvallen meer zijn.

Onderzoeken in het ziekenhuis

Kinderen met FMF komen minstens 2 keer per jaar naar het ziekenhuis voor controle. Er wordt dan bloedonderzoek en urineonderzoek gedaan. We doen dit om te kijken of de behandeling voldoende werkt. Zo proberen we amyloïdose te voorkomen. Bij FMF kunnen er klachten zijn in het hele lichaam. Daarom bij de controles en behandeling verschillende artsen en verpleegkundig specialisten betrokken. Bijvoorbeeld de algemeen kinderarts, de kinderarts-immunoloog en de kinderarts-reumatoloog.

Leven met FMF

Voordat de diagnose FMF is gesteld en er dus nog aanvallen zijn, is een kind vaak ziek. Dat heeft invloed op het hele gezin. Kinderen kunnen dan soms niet naar school of kunnen niet goed meedoen met sport of andere dingen die ze graag willen doen. Als de behandeling is gestart, kunnen kinderen meestal een normaal leven leiden. Kinderen met FMF mogen sporten, kunnen vaccinaties krijgen en hoeven geen speciaal dieet te volgen.

Ondersteuning

FMF-patiënten moeten levenslang voor controle naar het ziekenhuis en medicijnen slikken of spuiten. Dat kan soms best moeilijk zijn. Om uw kind te helpen, geven we zoveel mogelijk uitleg. We kunnen kinderen en ouders ook helpen door ze in contact te brengen met een kinderpsycholoog of maatschappelijk werker.

Vruchtbaarheid en zwangerschap

Voordat patiënten met FMF met colchicine worden behandelend, kunnen ze vruchtbaarheidsproblemen hebben. Als de FMF goed wordt onderdrukt door de medicijnen, wordt de vruchtbaarheid weer normaal. Vrouwen die colchicine slikken mogen gewoon orale anticonceptie (de pil) slikken. Als een FMF-patiënt een kinderwens heeft of zwanger is, dan is het verstandig dit met de arts te bespreken. De patiënt en de arts kunnen dan samen beslissen of het nodig is om iets aan het medicijngebruik te veranderen.



De toekomst op lange termijn

Als de behandeling goed aanslaat en de medicijnen worden trouw ingenomen, hebben FMF-patiënten dezelfde levensverwachting als andere mensen. Zij kunnen een gewoon leven leiden.

Heeft u nog vragen?

Met al uw vragen kunt u terecht bij de verpleegkundig specialisten van het subspecialisme kinderinfectieziekten- en immunologie. Zij helpen u graag.

Contact

Subspecialisme kinderinfectieziekten en -immunologie:

- Beter Dichtbij app. Met deze app kunnen patiënten en hun ouders veilig en makkelijk contact hebben met het behandelteam. U kunt de app downloaden in de appstore.
- E-mail: kinderinfectieziekten@erasmusmc.nl

Neem het liefst contact op via de Beter Dichtbij app.

Deze informatie is gebaseerd op de volgende bronnen:

www.printo.it/pediatric-rheumatology/NL/intr

www.erfelijkheid.nl

KAISZ Kinderen met auto-immuun of auto inflammatoire systeemziekte:

<http://www.kaisz.nl/index.php/de-vereniging-2>

Vereniging klinische genetica Nederland: <https://www.vkgn.org/>

-

Link naar de folder:

<https://patientenfolders.erasmusmc.nl/folders/familiaire-mediterrane-koorts---fmf.html>

