حمى البحر الأبيض المتوسط

Familial Mediterranean Fever (FMF)

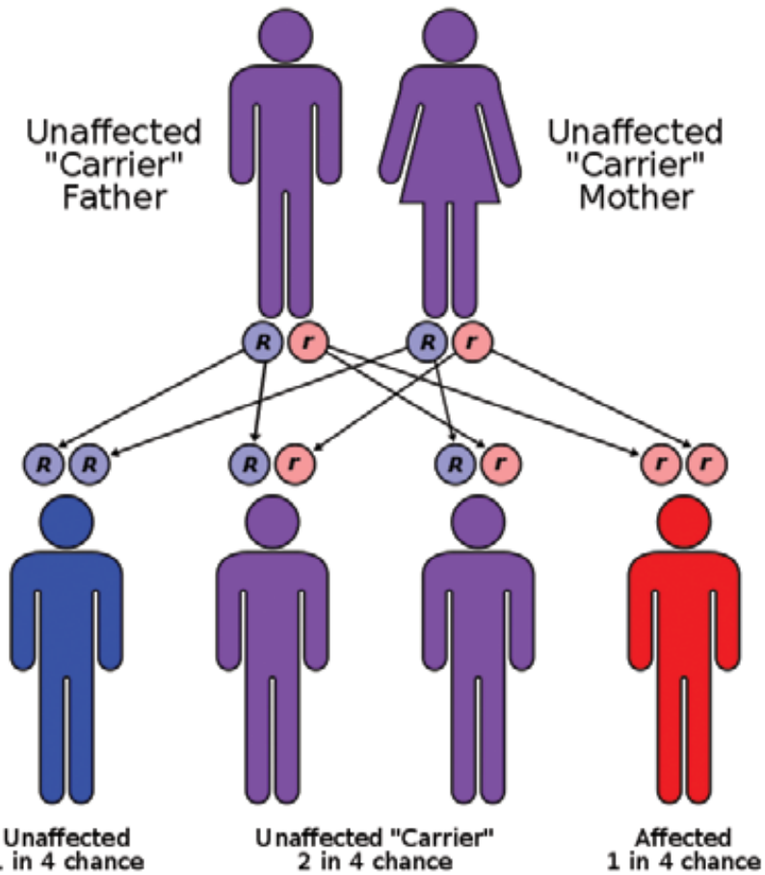
biolab

مختبر بيولاب الطبّي

ما هي حمى البحر الابيض المتوسط؟

حمى البحر الابيض المتوسط العائلية (FMF) هي اضطراب وراثي تؤثر على مجموعات من الناس في منطقة البحر الابيض المتوسط (ومن هنا اسمها). شائعة عند كل من الشعب الأرمني, والعربي, والتركي, واليهودي .

فيصاب منها ١:٢٥ الى ١:١٠٠٠ نتيجة للخلل الوراثي من أحد الأبوين أو كلاهما .



هل أعاني من المرض؟

إن التشخيص الأنسب لهذا المرض هو إجراء فحص الطفرات الخاص ل – (FMF).

علامات وأعراض المرض يشار إليها ب "النوبات" كثيراً ما تحدث دون إنذار.
هناك سبعة أنواع من النوبات.

٩٠ ٪ من المرضى يصابون بأول نوبة قبل أن يبلغوا من العمر ١٨ عاما.

جميع هذه النوبات تدوم ما بين ٦ ساعات و ٤ أيام. وتشمل معظم النوبات الحمى.

عادة ما تكون النوبات متقطعة على الرغم من أن بعض الناس يشعرون أن الجهد الشديد أو الإجهاد والضغط النفسي لهما دور كبير في ظهور هذه النوبات.

قد تكون الفترات الخالية من أعراض النوبات متفاوتة، تمد ما بين أسبوع إلى أشهر ويعتمد ذلك على شدة المرض ونوع الطفرة.

بين النوبة والأخرى، يعيش المريض حياة طبيعية.

النوبة	الوصف	تكرار عدد المرات
المناطق الباطنية	الّآم في جميع المناطق البطنية	تحدث في ٩٥ % من الحالات
المفاصل	الآم في المفاصل الكبيرة كالأرجل	تحدث في ٧٥ % من الحالات
الصدر	التهاب الغشاء المحيط بالرئة	يحدث في ٤٠ % من الحالات
كيس الصفن الأعضاء الذكورية التناسلية	التهاب الجلد المحيط بالقضيب	يحدث في ٥ % من الحالات
الآم في العضلات (Myalgia)	الآم في عضلات معينة أو مجموعة من العضلات	نادراً ما تحدث
حساسية (Erysipeloid)	حساسية على الأقدام	نادراً ما تحدث
الحمى	حمى متكررة و متفاوتة الشدة	تحدث في معظم الحالات

كيف يمكنني أن افحص للمرض؟

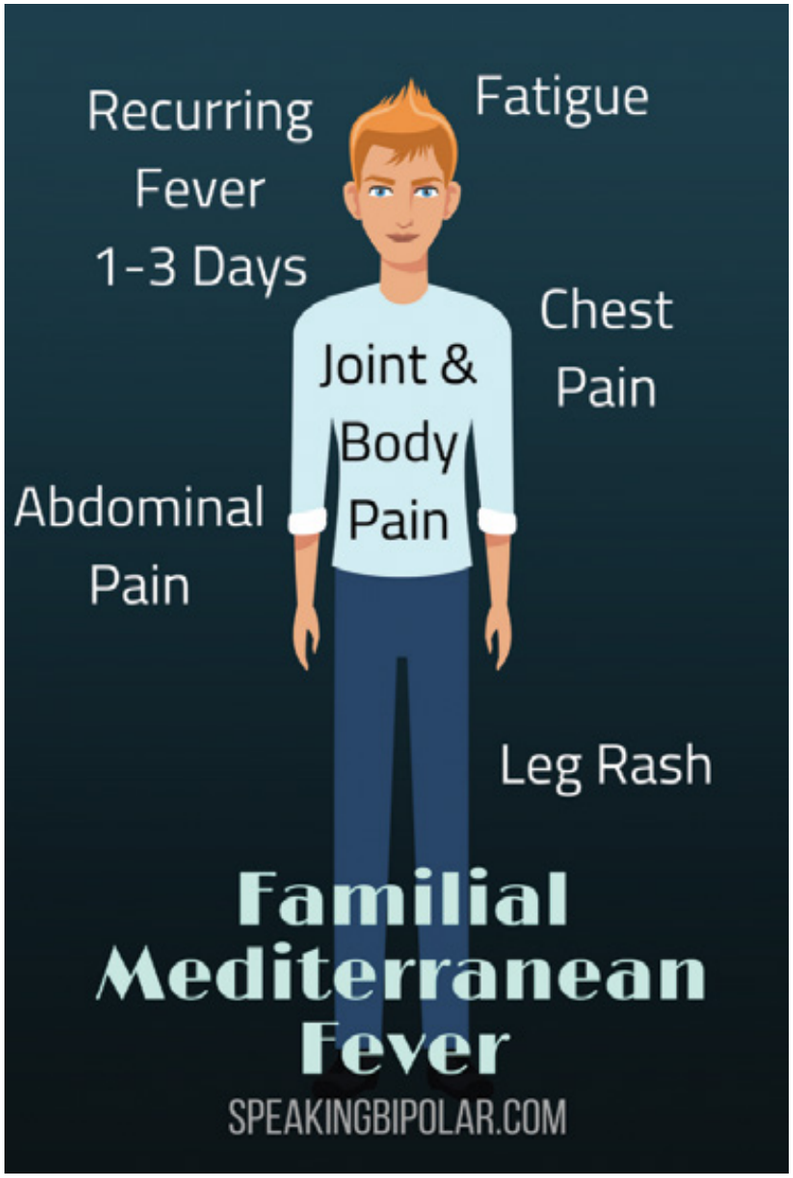
يتم التشخيص بناءاً على مجموعة من العوامل:

- العلامات و الأعراض (المذكورة أعلاه)
- التاريخ العائلي لمرض ال FMF
- العِرق
- فحوصات الدم

١. الفحوصات الجينية التي تُجرى في قسم علم الوراثة الجزيئية في مختبراتنا biolab :

١.الفحص الأساسي: يغطي الطفرات الجينية الشائعة و عددها ١٢ .

٢.التسلسل الجيني الكامل لل MEFV (الجين المسؤول عن FMF) ويغطي جميع الطفرات.



٢. فحوصات الدم التالية تبين ارتفاعاً ملحوظاً خلال النوبة FMF

Test	Normal Range
C-reactive protein (CRP)	< 5.0 mg/L
Erythrocyte Sedimentation Rate (ESR)	< 20 mm in the 1st hour
Cerulopasmin	15 – 60 mg/dl
Fibrinogen	200 – 400 mg/dl
Haptoglobin	30 – 200 mg/dl
White blood cell count	4.5 – 10 x 10^9 cells/ L

ماذا يمكن أن أفعل؟

لا يوجد علاج لمرض ال (FMF) ولكن يمكن التخفيف من الأعراض عن طريق العلاجات المناسبة.

منذ عام ١٩٧٠، كولشيسين، وهو دواء يستخدم في المقام الأول لعلاج مرض النقرس، وقد تبين أن بإمكانه تقليل فُرص تكرار النوبات عند مريض ال FMF.

تعالج النوبات نفسها بنفسها، ولكن يحتاج المريض إلى العقاقير المضادة للإلتهابات.

مضاعفات المرض

تظهر معظم مضاعفات FMF إذا لم تُعالج أو إذا كان العلاج غير منتظم.

المضاعفات قد تشمل ما يلي:

- الداء النشواني (اميلويد): يترسب بروتين يسمى Amyloid في أجهزة الجسم الخاصة بك (وخصوصاً الكلى، والتي قد تؤدي إلى مشاكل في الكلى و/ أو الفشل الكلوي).
- العقم: الإلتهابات التى تسببها (FMF) قد تؤثر على الأعضاء التناسلية. (حوالي ٣/١ من النساء المصابون ب (FMF)، يعانون من العقم، وحوالي ٢٥ ٪ ممن يحملن، يُجهضنَ).
- التهاب المفاصل المزمن: التهاب المفاصل شائع في مرضى ال FMF. الأماكن الأكثر إصابة هي مفاصل الركبة، الكاحل، والورك والكوع. (وفي معظم الحالات، إلتهاب المفاصل يُعالج دون

الحاجة إلى تدمير المفصل بحد ذاته).

- الشعور بعدم الراحة: ال FMF مرض مؤلم، وقد يؤثر كثيراً على نمط الحياة الساري للمريض.

most cases, the arthritis resolves without joint destruction).

- General discomfort: FMF can be a painful condition interfering with the flow of the daily life .If your symptoms are intolerable, your doctor might recommend strong pain medication (narcotics) to help make you more comfortable.

What can I do ?

There is no cure for this disorder, however, you may be able to relieve its signs and symptoms or Even prevent them altogether by adhering to the proper treatment.

Since the 1970s, colchicine, a drug otherwise mainly used in gout, has been shown to decrease attack frequency in FMF patients. The exact way in which colchicine suppresses attacks ,however, is unclear.

Attacks are self-limiting, and require analgesia and non-steroidal anti – inflammatory drugs.

Complications

Most complications of FMF result if the condition is not treated or if it is treated irregularly.

Complications May Include:

- Amyloidosis: a condition in which a protein called Amyloid A deposit in your organs (mainly Kidneys, which might lead to nephritic syndrome and/or kidney failure).
- Infertility: inflammation caused by FMF may affect your reproductive organs. (About 1/3 of women with FMF are infertile, and about 25% of those who become pregnant experience miscarriages).
- Chronic arthritis: arthritis is common in people with FMF .The most commonly affected joints are the knee, ankle, hip and elbow. (In

2. The following blood tests show elevation during an FMF attack

Test	Normal Range
C-reactive protein (CRP)	< 5.0 mg/L
Erythrocyte Sedimentation Rate (ESR)	< 20 mm in the 1st hour
Cerulopasmin	15 – 60 mg/dl
Fibrinogen	200 – 400 mg/dl
Haptoglobin	30 – 200 mg/dl
White blood cell count	4.5 – 10 x 10^9 cells/ L

How can I test for it?

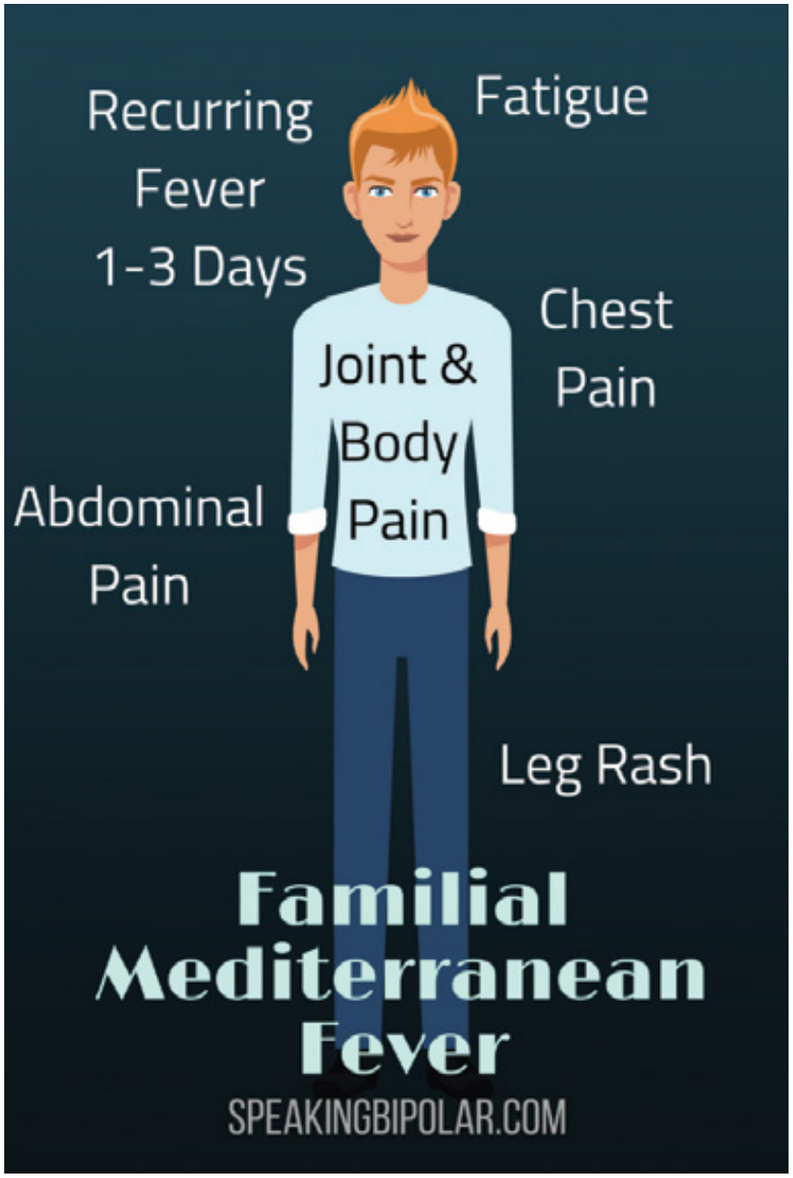
A diagnosis is made based on a combination of the following factors:

- Signs and symptoms (mentioned in table)
- Family history of FMF
- Ethnicity
- Blood tests

1. Genetic Testing (PCR) done at the Molecular Genetics Department at Biolab :

i. Testing for the most common FMF 12 gene mutations

ii. Complete gene sequencing of the MEFV gene (gene responsible for FMF).



Attack	Description	Frequency
Abdominal	Abdominal pain affecting the whole abdomen	Occurs in 95% of patients
Joint	Occurs in large joints (mainly legs)	Occurs in 75% of patients
Chest	Pleuritis (Inflammation of the pleural lining) and pericarditis (inflammation of pericardium)	Occurs in 40% of patients
Scrotal (Male reproductive organs)	Inflammation of the penis skin (may be mistaken for acute scrotum)	Occurs in 5% of patients
Myalgia	Pain in a specific muscle or a group of muscles	Rarely occurs
Erysipeloid	Skin reaction on the legs	Rarely occurs
Fever	Recurrent fever with varying severity	Occurs in most patients

Do I have it?

The most definitive diagnosis is to specifically test for FMF gene mutations (refer to the how can I test it? Section).

The signs and symptoms collectively referred to as "attacks", often occur with no or little warning.

There are seven types of attacks.

90% of all patients have their first attack before they are 18 years old.

All attacks develop over 2-4 hours and last anytime between 6 hours and 4 days. Most attacks involve fever.

Attacks usually occur sporadically, although some people report that vigorous exercise or stress provokes their attacks.

Symptom-free periods may be as short as week or as long as months depending on the severity of the disease.

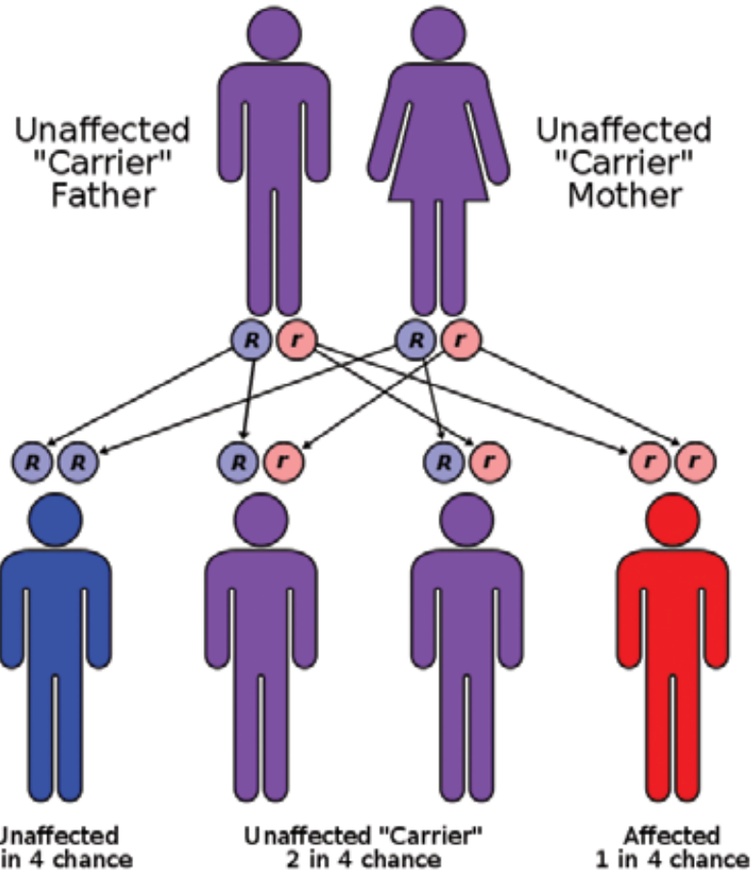
Between attacks, you'll likely feel normal.

What Is FMF?

Familial Mediterranean Fever (FMF) is a hereditary inflammatory disorder that affects groups of people originating from around the Mediterranean Sea (hence its name). It particularly affects people of Armenian, Arabic, Turkish, and Jewish ancestry.

The disorder affects from 1 in 250 people to 1 in 1,000 people in these populations.

The cause of FMF is a gene defect inherited in an autosomal recessive pattern which means you have to inherit the mutated gene from both parents to be infected.



حمى البحر الأبيض المتوسط

Familial Mediterranean Fever (FMF)

biolab

مختبر بيولاب الطبّي