



PEREKONDLIK VAHEMERE PALAVIK

ORPHA: 342 OMIM 134610, 249100

Esinemissagedus: esineb umbes 1–5 juhul 10 000 inimese kohta, kuid mõnes rahvusrühmas — näiteks türklastel, armeenlastel, araablaster ja mitte-Aškenazi juutidel — on see sagedasem (1/200-1/1000).

Ülevaade

Perekondlik Vahemere palavik on pärilik haigus, mille puhul tekivad korduvad palavikuhood koos valuliku põletikuga kõhus, rinnus või liigestes. Mõnel inimesel võib põletik esineda ka mujal, näiteks südame ümbruses, ajukelmes või meestel munandites. Haigusatakkide ajal võib esineda ka löövet või peavalu.

Haigushood algavad tavaliselt lapse- või teismeeas, kestavad 12–72 tundi ja võivad olla varieeruva tugevustega. Enamikel juhtudel on esinemissagedus umbes üks kord kuus. Naistel võivad haigushood kattuda menstruatsiooni või ovulatsiooniga. Hoogude vahel inimene tavaliselt kaebusi ei tunne. Umbes pooltel patsientidest esineb kerge ebamugavustunne enne sümptomite vallandumist.

Ravimata juhtudel võib aja jooksul organismi koguneda aine nimega amüloid, mis kahjustab peamiselt neerusid ja võib viia neerupuudulikkuse tekkeni. Seetõttu on oluline regulaarne ravi ja jälgimine.

Tekkepõhjused

Perekondlik Vahemere palavik on seotud muutustega *MEFV* geenis, mis juhib valgu püriin tootmist. Püriin aitab vere valgeliblel kontrollida põletikureaktsiooni, mis käivitub vigastuse või haiguse korral ja peab pärast vaibuma. Kui püriini talitus on häiritud, ei suuda organism põletikureaktsiooni õigel hetkel pidurdada ning tekivad palaviku- ja valuhood.

MEFV geenis on teada üle 200 erineva muutuse, mis võivad antud haigust põhjustada. Mõned neist on seotud raskema haigusevormiga, teised annavad kergemat kliinilist pilti.

Samas ei leita kõigil patsientidel *MEFV* geenis muutust, mis viitab sellele, et haigust võivad põhjustada ka muud tegurid.

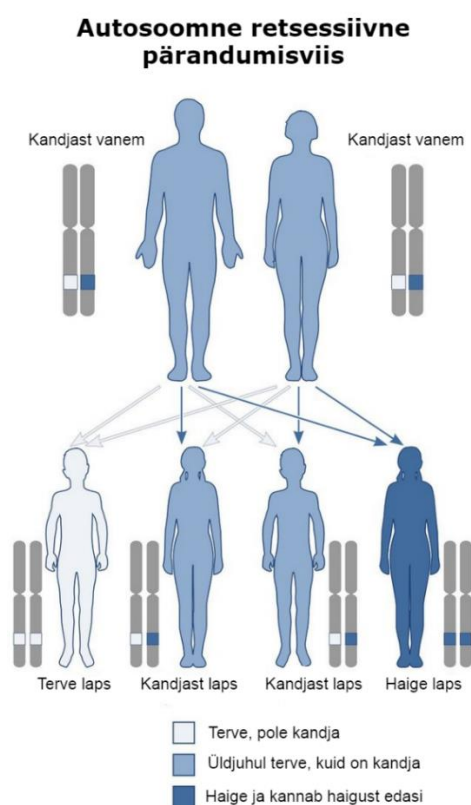
Kliiniline pilt

Perekondlik Vahemere palavikul on kaks vormi. Levinum, 1. tüüp, avaldub korduvate palaviku- ja põletikuhoogudena, mis võivad tekkida kõhus, rinnus või liigestes. Hood kestavad tavaliselt 1–3 päeva ja mööduvad iseenesest. Neid võib vallandada stress, külm, infektsioonid, rasvased toidud või menstruatsioon. Sageli esineb enne hoogu kerge ebamugavustunne. 2. tüüp esineb harvem ja selle korral on esmailminguks amüloidi kuhjumine varasemate hoogudeta.

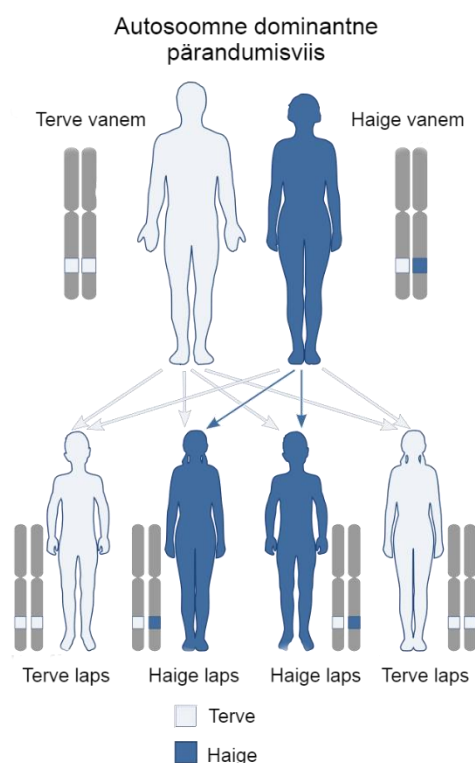
Kõige sagedasemad sümptomid on korduv palavik, tugev kõhuvalu, hingamisel tekkiv rinnavalgu või järsku tekkinud liigesvalu ja -turse. Lastel võivad kõhuvalud meenutada "ägedat kõhtu", mis võib viia tarbetute operatsioonideni, kuigi hood mööduvad iseenesest 1–2 päevaga. Liigeshood tekivad tavaliselt suurtes jalaliigestes ja paranevad mõne päevaga. Umbes pooled patsiendid tunnevad enne hoogu eelhoiatavaid sümptomeid: keskmiselt

umbes 20 tundi enne ja võib avalduda kas kerge ebamugavustundena kohal, kus hoog varsti tekib, või mitmesuguste füüsiliste, emotsionaalsete ja neuropsühholoogiliste sümptomitena. Harvem võivad esineda kopsukelme või südamekelme põletikuhood, naha punetavad valulikud laigud või pikem lihasvalu koos palavikuga. Ilma ravita võib aastate jooksul tekkida amüloidoos, mis kahjustab eelkõige neere ja viia neerupuudulikkuseni. Amüloidoosi risk on suurem teatud geneetilise taustaga inimestel ja neil, kes jõuavad diagnoosini hilistumisega. Haiguse diagnoos põhineb sümptomitel, abivahendina kasutatakse Tel-Hashomeri kriteeriume ja geneetilist testimist. Oluline on, et haigust saab diagnoosida ka geenimuutusega, sest kõigil patsientidel ei leita *MEFV* geeni muutust. Varajane diagnoos ja ravi aitavad ennetada tüsistusi, eeskätt neerukahjustust.

Pärandumine



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023



Joonis 2. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Perekondlik Vahemere palavik pärandub autosoom-retsessiivse (joonis 1) pärandumismustriga, mis tähendab et muutus esineb mõlemal geenikoopia. Haigust põdeva inimese vanemad on enamasti haiguse kandjad, st neil on üks muutunud geenikoopia ja teine muutuseta geenikoopia. Kuna neil on ka "terve" ehk muutuseta geenikoopia, siis neil haigus ei avaldu. Umbes kolmandikul patsientidest leitakse vaid üks geenimuutus, kuid arvatakse, et teine muutus jääb praeguste testimisvõimalustega lihtsalt tuvastamata.

Harvadel juhtudel võib haigus näida autosoom-dominantsena (joonis 2.), kus ühest muutunud geenikoopiast piisab, et haigus avalduks. Sellisel juhul pärib inimene geeni sageli sümptomitega vanemalt.

Mõnikord võib aga autosoom-retsessiivne pärandumine näida perekonnas justkui dominantse. See juhtub siis, kui üks vanem on haige (mõlemad geenikopiad muutunud) ja teine on kandja (üks muutunud geen). Nende laps võib jääda muljena, et haiguse põhjustas ainult haige vanema geen, kuigi tegelikult on tegemist retsessiivse pärandumisega. Seda nimetatakse pseudodominantsuseks.

Jälgimine ja ravi

Perekondliku Vahemere palaviku ravis kasutatakse peamiselt kolhitsiini, mis vähendab hoogude esinemist ja takistab amüloidi kuhjumist. Ravimit tuleb võtta iga päev kogu elu. Hoogude ajal võib lisaks võtta põletikuvastaseid valuvaigisteid.

Kui kolhitsiin ei sobi või ei toimi, võib kasutada teisi ravivõimalusi, näiteks anakinrat, mis blokeerib IL-1 retseptorit ja võib olla väga tõhus. Teised harvem kasutatavad ravimid on interferoon-alfa, talidomiid, etanertsept ja sulfasalasiin — neid kaalutakse tavaliselt siis, kui kolhitsiin ei anna piisavat tulemust.

Kaugele arenenud neerukahjustuse korral võib patsient vajada dialüüsi või neerusiirdamist. Siirdamise tulemused on üldiselt head. Ravi saavatel patsientidel soovitatakse kord aastas läbida tervisekontroll ja anda uriinianalüüs, et jälgida amüloidoosi tekke riski.

Prognosis

Kuigi Perekondlikul Vahemere palavikul tervendavat ravi pole, parandab kolhitsiini kasutamine olulisel määral patsientide elukvaliteeti. Ravimata patsientidel ja väljakujunenud neeruamüloidoosiga patsientidel on kehvem prognoos.

Kasutatud kirjandus

OMIM

<https://www.omim.org/>

OrphaNet

<https://www.orpha.net>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/gene/mefv/>

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/familial-mediterranean-fever/>

Shohat, M., & Halpern, G. J. (2011). Familial Mediterranean fever—A review. *Genetics in Medicine*, 13(6), 487–498.

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098360021047973>