Schübe—Attacken—Episoden

Fieberschübe dauern normalerweise zwischen 1 und 3 Tagen, während andere Symptome bis zu 7 Tage anhalten können. Die Dauer und Schwere dieser Episoden können für den Patienten unterschiedlich sein, da Fieber vor, während, nach oder unabhängig von anderen Schubsymptomen auftreten können, z. B. gastrointestinale Probleme, Gelenkschwellungen, Hautausschläge usw. (siehe Abschnitt „Symptome“). Einige Patienten werden KEIN Fieber haben.

Es gibt atypische Fälle, in denen die Patienten fieberfrei sind (normale Temperatur) oder sogar eine leichte Hypothermie aufweisen. Patienten können während eines Schubs entweder ein oder mehrere Symptome aufweisen oder sich über mehrere Tage erstrecken. Beispielsweise kann ein Patient an den Tagen 1 und 2 hohes Fieber, am 3. Tag Bauchschmerzen und an den Tagen 4-6 Gelenkschmerzen haben.

Ein weiteres Beispiel wäre ein Patient, der alle diese Symptome einschließlich Fieber für 4 Tage am Stück aufweist. Ein drittes Beispiel wäre ein Patient, der eine Vielzahl von Symptomen hat, aber KEIN Fieber zeigt. Keine zwei Patienten zeigen Symptome auf die gleiche Weise, geschweige denn, dass sich die Symptome eines Schubes im Laufe der Zeit ändern können. Darüber hinaus wird in FMF-Familien, in denen mehrere Familienmitglieder betroffen sind, jedes von ihnen unterschiedliche Symptome haben.

Schübe mit einer beliebigen Kombination von Symptomen können so oft wie wöchentlich oder so selten wie einige Male pro Jahr auftreten. Die Häufigkeit von Schüben hängt von der Behandlung, der Wirksamkeit der Behandlung, dem Alter des Ausbruchs, der genetischen Variabilität und anderen Faktoren ab. Darüber hinaus können einige Patienten Remissionsperioden haben, die Monate oder sogar Jahre dauern.

Es gibt FMF-Fälle, in denen Patienten KEINE erhöhten Entzündungsmarker wie CRP (C-reaktives Protein), BSG (Blutkörpersenkungsgeschwindigkeit), Leukozyten (Anzahl der weißen Blutkörperchen im Blutbild/Differentialblutbild) während oder außerhalb des Schubes aufweisen. Dies kann auf andere entzündliche Biomarker zurückzuführen sein, die üblicherweise weder getestet noch kommerziell erhältlich sind.

Gastrointestinale Manifestationen

95 % der Patienten leiden unter Bauchschmerzen. Es kann von Verstopfung, Durchfall oder beidem begleitet sein. Diese Attacken sind unvorhersehbar und treten oft spontan ohne jeglichen körperlichen Auslöser auf oder können durch Umgebungstemperatur, körperliche Aktivität (Sport), bestimmte Nahrungsmittel, emotionalen Stress (positiv und negativ) usw. verursacht werden. Es ist nicht ungewöhnlich, dass Schmerzen ihren Ursprung an einem Bereich haben und sich dann über die gesamte Bauchregion verteilen. Die Schmerzen können als krampfartig, stechend, kolikartig, aufgebläht und vom unteren Rücken (ähnlich wie Nierenschmerzen) nach vorne schießend charakterisiert werden.

Die Schmerzen sind variabel, und während einige Patienten ihre Magen-Darm-Symptome mit NSAR (z. B. Ibuprofen, Paracetamol) und Steroiden behandeln können, benötigen andere Patienten ggf. Opioide oder eine Notfallbehandlung mittels Schmerzmedikamente über die Vene verabreicht und/oder -Steroide (Kortison) aufgrund von Durchfall/Erbrechen. Ein Darmverschluss aufgrund einer massiven Entzündung sollte ausgeschlossen werden. Die Schmerzen einer Bauchattacke können so stark sein, dass oft angenommen wird, dass es sich um eine Blinddarmentzündung anstatt eine Bauchfellentzündung handelt, Es ist wichtig, dass die behandelnden Ärzte jeweils über die Grunderkrankung (FMF) informiert werden und eine Blinddarmentzündung mittels Ultraschall versucht wird auszuschließen, um eine ggf. unnötige Entfernung des Blinddarms zu vermeiden.

Darüber hinaus teilen Reizdarmsyndrom, Morbus Crohn, Colitis Ulcerosa gemeinsame Merkmale mit FMF. Gastrointestinale Manifestationen bei FMF können all diese Errkrankungen nachahmen. Daher ist es wichtig, dass Patienten mit erheblichen Magen-Darm-Problemen, mit einem sachkundigen Gastroenterologen zusammenarbeiten, um somit auch sicherzustellen, dass hier keine zusätzlichen Probleme entstehen.

FMF & AID Global Association
CH-registrierte gemeinnützige Organisation
CHE-400.064.574 — **www.fmfandaid.org**
E-Mail: info@fmfandaid.org facebook.com/FMFandAID

Die Broschüre wurde von Prof. Dr. med. habil. Jürgen Rech, Oberarzt und Leiter des Spezialzentrums (B-Zentrum) für periodische systemische autoinflammatorische Erkrankungen am Uniklinikum Erlangen, geprüft und gutgeheißen.

FMF & AID
Global Association

Familiäres Mitelmeerfieber u. autoinflammatorische Erkrankungen

FAMILIÄRES MITTELMEERFIEBER

Foto von Sereja Ris auf Unsplash

DEUTSCH

Einführung

FMF ist eine genetisch bedingte Erkrankung (monogener angeborener Fehler im MEFV-Gen) lokalisiert auf Chromosom 16. Dieses Gen kodiert für ein Proteins namens „Pyrin“. Pyrin ist ein in der Zelle sich befindlicher Rezeptor, der normalerweise die angeborene Immunantwort kontrolliert. (z.B. beim Nachweis von Gefahrensignalen des Krankheitserregers oder des Wirts). Durch die Mutation kann es in der Folge zu einer immer wiederkehrenden Aktivierung des Pyrin-Inflammasoms kommen.

FMF kann Personen jeder ethnischen Gruppe betreffen, ist jedoch häufiger in mediterranen Bevölkerungsgruppen (unabhängig davon, wo sie leben), einschließlich Personen armenischer, türkischer, arabischer, sephardischer und aschkenasischer jüdischer, griechischer, italienischer und spanischer Abstammung. FMF-Patienten finden sich auch in diesen Ländern, um nur einige zu nennen: Vereinigte Staaten, Kanada, Deutschland, Belgien, Frankreich, Niederlande, Vereinigtes Königreich, Schweden, Argentinien, Brasilien, Georgien, Russland, Australien, osteuropäische Länder, Japan, China usw.

Es gibt viele Mythen (medizinische Ungereimtheiten) in Bezug darauf, wie sich die Krankheit darstellt. In der medizinischen Literatur wird typischerweise beschrieben, dass sich FMF-Episoden von selbst auflösen und die Patienten zwischen den Schüben gesund und voll funktionsfähig sind. Dies steht jedoch im Widerspruch zu dem, was Patienten berichten. Während es einige wenige Patienten gibt, die möglicherweise alle ihre Symptome vollständig unter Kontrolle haben, ist dies bei der Mehrheit nicht der Fall.

Diagnostische Kriterien von Livneh

Die Anforderungen für die Diagnose von FMF basieren auf dem Vorhandensein von 1 Haupt- oder 2 Nebenkriterien oder 1 Nebenkriterium plus 5 unterstützende Kriterien.

Hauptkriterien:
- Peritonitis (generalisiert)
- Pleuritis (einseitig) oder Perikarditis
- Monoarthritis (Hüfte, Knie oder Sprunggelenk)
- Isoliertes Fieber

Nebenkriterien:
Unvollständiger Attacke, der eine oder mehrere Organe befällt:
- Abdomen
- Lunge
- Gelenke
- Belastungsbedingte Beinschmerzen
- Ansprechen auf Colchicin

Livneh A, Langevitz P, Zemer D, Zaks N, Kees S, Lidar T, Migdal A, Padeh S, Pras M. Criteria for the diagnosis of familial Mediterranean fever. Arthritis Rheum. 1997 Oct;40(10):1879-85. doi: 10.1002/art.1780401023. PMID: 9336425.

Symptome

Zu den häufigsten Symptomen, die meist schubweise auftreten, gehören: Fieber, Gelenkschmerzen und starke Bauchschmerzen (bei 95 % der Patienten). Fieber ist ein häufiges Symptom im Kindesalter, tritt jedoch bei erwachsenen Patienten seltener auf.

Die Entzündung bei FMF zielt auf die serösen Membranen („serösen Häute“) ab, die die Körperhöhlen, Gelenke und die großen Organe umgeben. Entzündungsepisoden können während eines Schubs Membranstellen betreffen, was zu Pleuritis (Brustschmerzen), Perikarditis (Schmerzen um das Herz), Synovitis (Gelenkschmerzen) und Peritonitis (Bauchschmerzen) führt.
Weitere Symptome sind starke Kopfschmerzen, Hautausschläge (Erysipel-ähnlich, Psoriasis-ähnlich, Ekzem), Durchfall/Verstopfung, Erbrechen, Schwindel, Ohnmacht, Müdigkeit, erhöhte Herzfrequenz/Bluthochdruck, Hitzewallungen/Schwitzen/Schüttelfrost und Atem beschwerden.

Gelenk-/Gelenkbeteiligung ist ein häufiges und signifikantes Merkmal von FMF und ist typischerweise monoartikulär (ein Gelenk) oder oligoartikulär (≤4 Gelenke), wobei wahrscheinlich betroffene Gelenke Knöchel, Knie, Hüften, Handgelenke und Ellbogen sind. Bei Spondylitis (die Entzündung eines oder mehrerer Wirbelkörper) kann als eines der muskuloskelettalen Symptome von FMF auftreten.

Häufige Symptome sind:
- hohes Fieber (häufiger in der Kindheit)
- starke Bauchschmerzen, Blähungen und Krämpfe
- Durchfall/Verstopfung
- Gelenkschmerzen/-schwellungen
- Beinschwellung/Ödem
- Hautausschlag (typischerweise an den Knöcheln)
- Kopfschmerzen/Schwindel
- Ermüdung
- Stimmungsschwankungen/Reizbarkeit

Weniger häufige Symptome sind:
- starke Brustschmerzen
- Hodenschmerzen bei Kindern

Diagnose

In den meisten Ländern werden FMF-Patienten von Rheumatologen oder Immunologen diagnostiziert und behandelt. Die medizinische Diagnose von FMF umfasst Folgendes:

Eine körperliche Untersuchung sollte durchgeführt werden, um alle relevanten Symptome zu untersuchen. FMF & AID empfiehlt, dass Patienten sowohl ein Foto- als auch ein Kalendertagebuch führen, in dem Fieber und körperliche Manifestationen detailliert aufgeführt werden, um dies dann mit dem behandelnden Arzt zu teilen, was bei der Diagnose sowie im Verlauf hilfreich sein kann.

Foto von Getty Images auf Unsplash

Die Überprüfung der Familienanamnese ist unerlässlich, da andere Mitglieder möglicherweise ähnliche Symptome oder Fiebermuster haben, die für die Bestimmung von Risikofaktoren für diese Erbkrankheit wichtig sein können, da die Erkrankung von den Eltern an die Kinder weitergegeben wird.

Laboruntersuchungen werden vom Arzt angeordnet, da der Patient während einer Attacke/Episode getestet werden sollte (dies sollte während der anfänglichen Diagnosephase einige Male wiederholt werden), was eine angemessene zeitliche Abstimmung der Laboruntersuchungen ermöglicht, um möglicherweise einen akuten Anstieg der Akute-Phase-Proteine/Entzündungsmarker zu erfassen, die CRP, BSG, SAA umfassen. SAA ist nicht in allen Ländern verfügbar.

Zusätzlich sollten Proteinurie im Urin (Eiweissausscheidung gemessen im Urin), Differential Blutbild einschl. Neutrophile Granulozyten Unterform der weißen Blutkörperchen (Leukozyten), Leberenzyme, Calprotectin, Ferritin, Zytokine (Botenstoffe) und Immunglobuline bestimmt werden, um ein umfassendes Bild der Laborwerte eines Patienten zu erhalten. Diese umfassende Reihe von Labor-untersuchungen ist auch wichtig, da einige Patienten während eines Schubs möglicherweise KEINE erhöhten CRP-, ESR- und SAA-Werte aufweisen. Bitte beachten Sie, dass Entzündungen bei diesen Krankheiten viele unentdeckte Wege haben.

Grundsätzlich wird aufgrund der klinischen Symptomatik eine genetische Untersuchung empfohlen (insofern verfügbar) um die klinische Diagnose zu bestätigen, das eventuelle Risiko einer möglichen Kompliaktion (sekundäre Amyloidose) zu erkennen und ggf. weitere genetische Varianten zu bestimmen. Bei Patienten mit FMF kann es zu homozygoten, heterozygoten Mutationen oder einer rein klinischen Symptomatik bzw. Ausprägung kommen. Einfach mutierte Träger können genauso krank sein wie homozygote und behandlungsbedürftige Patienten.

Darüber hinaus können Gentests über WES/WGS oder Panel auch eine andere Art von autoinflammatorischer Erkrankung bestätigen. Es ist nicht ungewöhnlich, dass MEFV-Varianten mit niedriger Penetranz (z. B. E148Q, R202Q, A744S, P369S, I591T, K695R, R761H) nicht als pathogen aufgeführt werden, obwohl Patienten Symptome aufweisen.

Um die Diagnose bei diesen speziellen Patienten zu bestätigen, ist es wichtig, dass Ärzte den Bericht über die benigne Variante anfordern und überprüfen. Sollten sowohl die wichtigsten genetischen als auch die gutartigen Variantenberichte negativ sein (keine Mutationen gefunden), der Patient jedoch weiterhin FMF-bezogene Symptome aufweisen. Grundsätzlich ist eine Behandlung aufgrund allein der Symptomatik sinnvoll. Die genetische Sequenzierung ist möglicherweise nicht weit genug fortgeschritten ist um tiefe Mutationen aufzudecken, so dass im Verlauf der folgenden Jahre eine erneute genetische Untersuchung gegebenenfalls erneut Sinn machen kann.

Colchicin-Behandlung

Die Behandlung von FMF ist das alte Medikament Colchicin. Dieses Medikament hilft FMF-Patienten, Entzündungen zu kontrollieren und bietet Schutz vor der Entwicklung eines nephrotischen Syndroms und einer Amyloidose. Colchicin ist sicher für Kinder und Erwachsene sowie schwangere und stillende Frauen.

Anfangsdosis für Kinder
(bitte unbedingt auf die Dosierungsangabe pro Tablette achten):

0.5mg (teilen Sie die Tablette in 2 gleiche Teile)	0.25mg
0.6mg (teilen Sie die Tablette in 2 gleiche Teile)	0.3mg
1mg (teilen Sie die Tablette in 4 gleiche Teile)	0.25mg

Anfangsdosis für Erwachsene
(bitte unbedingt auf die Dosierungsangabe pro Tablette achten):

0.5mg	die ganze Pille (oder nach Bedarf teilen)
0.6mg	die ganze Pille (oder nach Bedarf teilen)
1mg (teilen Sie die Tablette in 2 gleiche Teile)	0.5mg

Colchicin-Toxizität ist ungewöhnlich, kann jedoch allein oder in Kombination mit anderen kontraindizierten Medikamenten auftreten.

Zu den Medikamenten, die während der Einnahme von Colchicin vermieden werden sollten, gehören: Clarithromycin, Erythromycin, Antimykotika und einige andere (weitere Informationen finden Sie in der FMF & AID Colchicin-Broschüre). Bitte vermeiden Sie alle Formen von Grapefruit, während Sie Colchicin einnehmen. Sobald die geeignete Dosis eines Patienten zur Symptomkontrolle ermittelt wurde, sollte sie NICHT reduziert oder abgesetzt werden. (www.apotheken-umschau.de/medikamente/wechselwirkungscheck/)

Gemäß den EULAR-Empfehlungen zur Behandlung von FMF (https://ard.bmj.com/content/75/4/644) kann Colchicin bis zu einer Tagesdosis von 2 mg bei Kindern und 3 mg bei Erwachsenen oder der maximal verträglichen Dosis erhöht werden.

Die optimale Dosierung hängt jedoch von der Verträglichkeit (insbesondere im Magen-Darm-Trakt), der Symptomkontrolle und der Auswirkung auf die Leberenzyme ab. Für Patienten ist es wichtig, die am besten geeignete individuelle Dosis zur Linderung der Symptome zu finden. Es wird empfohlen, Colchicin mit der niedrigsten Dosis zu beginnen (Tabletten können weiter geteilt werden), um eine Gewöhnung an das Medikament zu ermöglichen. Es ist bekannt, dass Colchicin gastrointestinale Probleme wie Magenschmerzen/-krämpfe und Durchfall verursacht. Eine Anpassungsphase bei langsamer Dosierung ermöglicht eine angemessene Reaktion.

Ärzte sollten Nachsorgetermine mit neuen Colchicin-Anwendern einplanen, um das Blutbild/die weißen Blutkörperchen und die Leberenzyme zu überwachen und sicherzustellen, dass die Patienten sicher/positiv auf das Medikament ansprechen.
Patienten können gegenüber Colchicin intolerant oder resistent sein. Intolerant bedeutet, dass der Patient selbst bei der geringstmöglichen Dosis schwere Nebenwirkungen hat. Resistent bedeutet, dass es unabhängig von der eingenommenen Menge Colchicin weder positive noch negative Auswirkungen auf den Patienten hat. In diesen Fällen muss eine biologische Behandlung in Betracht gezogen werden. Patienten, die mit Colchicin gut zurechtkommen, aber keine ausreichende Symptomkontrolle haben und weiterhin Schübe haben, benötigen ein Biologikum, das ihrem Behandlungsprotokoll hinzugefügt werden muss, um die Krankheitskontrolle zu verbessern.

Biologische Behandlung

Die erste Reihe von Biologika, die für FMF-Patienten empfohlen werden, sind Interleukin-1-Inhibitoren (IL-1). Es sind drei IL-1-Inhibitoren erhältlich: Kineret (Anakinra), Ilaris (Canakinumab) und Arcalyst (Rilonacept – nur USA).

Patienten, die nicht auf Kineret (IL-1α) ansprechen, sollte Ilaris (IL-1β) angeboten werden und umgekehrt, da jedes Medikament anders wirkt. Darüber hinaus sprechen Patienten, bei denen IL-1-Behandlungen versagen, möglicherweise besser auf den IL-6-Inhibitor Actemra (Tocilizumab) an. Alle Patienten, die mit Biologika behandelt werden, müssen auf Infektionen, Hautreaktionen und Lungenprobleme überwacht werden. Bitte beachten Sie, dass nicht jeder IL-1-Inhibitor auf die gleiche Weise wirkt. Sollten Patienten auf ein Biologikum nicht ansprechen, sollte ein anderes verabreicht werden.

Ilaris-Empfehlungen:
Kindern mit einem Körpergewicht unter 40 kg wird eine Dosis von 2 mg/kg alle 4 Wochen nach Körpergewicht subkutan injiziert. Bei Patienten, die nicht ausreichend darauf ansprechen, kann die Dosierung alle 4 Wochen auf 4 mg/kg erhöht werden.
Die empfohlene Dosis für erwachsene Patienten mit einem Gewicht von 40 kg oder mehr beträgt 150 mg alle 4 Wochen durch subkutane Injektion. Bei Patienten, die nicht ausreichend darauf ansprechen, kann die Dosierung auf 300 mg alle 4 Wochen erhöht werden. Patienten, die weniger als 40 kg wiegen, sollten nach Körpergewicht mit einer empfohlenen Dosis von 2 mg/kg dosiert werden.

Kineret-Empfehlungen:
Kinder mit einem Körpergewicht unter 50 kg erhalten eine nach Körpergewicht empfohlene Dosis von 1-2 mg/kg/Tag durch subkutane Injektion. Patienten mit einem Gewicht von 50 kg oder mehr werden mit 100 mg/Tag behandelt. Bei Kindern mit unzureichendem Ansprechen kann die Dosis auf bis zu 4 mg/kg/Tag erhöht werden. Die Daten zur Wirksamkeit von Kineret bei Kindern unter 2 Jahren mit FMF sind begrenzt.
Die empfohlene Dosis für erwachsene Patienten mit einem Körpergewicht von 50 kg oder mehr beträgt 100 mg/Tag durch subkutane Injektion. Patienten, die weniger als 50 kg wiegen, sollten nach Körpergewicht mit einer empfohlenen Dosis von 1-2 mg/kg/Tag dosiert werden.
Trotz der Einnahme eines Biologikums ist es ratsam, die Einnahme von Colchicin fortzusetzen. Der Patient kann jedoch möglicherweise die Dosis verringern (bitte wenden Sie sich an Ihren Arzt). Patienten, die Colchicin nicht vertragen, sollten die Einnahme des Medikaments abbrechen und so schnell wie möglich auf ein biologisches Präparat umgestellt werden.

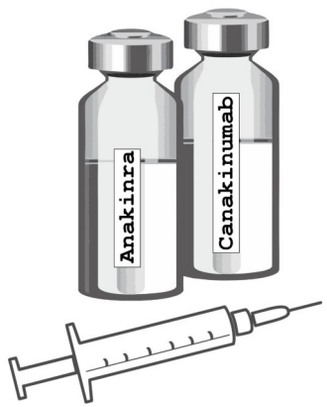

Foto von FMF & AID

Notfallausstattung

Alle FMF-Patienten (vor allem die mit Biologika behandelt warden) sind aufgrund hoher angeborener Entzündungen anfälliger für Infektionen, Pilzprobleme, Durchbruchschübe und andere immunologische Probleme.
Es wird daher empfohlen, dass Patienten mit Notfallmedikamenten versorgt werden, bevor sie Medikamente einnehmen, die proaktiv vorbereitet werden müssen. Das Notfallset sollte Steroide, Antibiotika, Antihistaminika und Schmerzmittel enthalten. Die Patienten sollten instruiert werden, wie sie die Medikamente anwenden sollen, um diese unvorhergesehenen Komplikationen zu kontrollieren, um eine unnötige Inanspruchnahme von Notdiensten zu vermeiden, sollten sich jedoch immer an ihren behandelnden Arzt wenden, wenn die Anwendung dieser Medikamente erforderlich ist.

Foto von Ploegerson auf Unsplash

Auslöser

Häufige FMF-Auslöser sind: körperliche Aktivität (Sport), Stress, Umgebungstemperaturen, Krankheit/Infektion, Unfälle/Trauma, Schlafmangel, Müdigkeit, Menstruation, langes Sitzen oder Stehen (Reisen, Beruf).

Foto von Getty Images auf Unsplash

Überlappende Krankheiten und Komorbiditäten

Eine der häufigsten komorbiden Erkrankungen mit FMF ist der Morbus Behcet. Diese Krankheitskombination wird häufig bei Patienten türkischer Herkunft beobachtet, ist jedoch nicht auf diese ethnische Gruppe beschränkt. Diese Patienten stellen sich häufig mit multiplen Mund- und Genitalgeschwüren, Körperwunden, Augenproblemen, Magen-Darm-Problemen und Vaskulitis vor. Häufig verändert das Zusammentreffen dieser Krankheiten die Darstellung der Symptome des Patienten, wahrscheinlich aufgrund des mutierten MEFV-Geneffekts.
Andere in der Literatur erwähnte FMF-Komorbiditäten sind: Morbus Crohn, Reizdarmsyndrom, Hashimoto, Anämie, Psoriasis, Asthma, Uveitis, Epilepsie, Sjögren-Syndrom, Spondylitis ankylosans, von-Willebrand-Krankheit, Ehlers-Danlos-Syndrom, Amyloidose, Hyperaktivitätsstörung (ADHS)/ Autismus, juvenile idiopathische Arthritis, Henoch-Schönlein-Purpura, Raynaud-Krankheit, nichtalkoholische Fettlebererkrankung (NAFLD), etc.

Führung eines Symptomkalenders

Patienten sollten ein Symptomtagebuch mit detaillierten Notizen zu allen betroffenen Organen/Körperteilen vor, während und nach dem Schub führen. Diese Art der Dokumentation kann sehr hilfreich sein, um zu verfolgen und darzustellen, wie sich die Krankheit in einem bestimmten Fall manifestiert.
Die Aufzeichnung von Fieber (morgens / abends), Magen-Darm-Beschwerden, Knochenschmerzen, Ermüdungszustand/Aktivität, Hautausschlägen, Schmerzbewertung, alles pro spezifischem Körperteil, kann dem Kliniker helfen, einen klaren Überblick über die während eines Schubs auftretenden Symptome zu haben. Wenn Sie dieses Tagebuch über einen längeren Zeitraum führen, können Patienten auch Trends erkennen und zusätzliche gezielte Fragen stellen. Eine andere Möglichkeit, ein Krankheitstagebuch zu führen, besteht darin, Fotos von Hautausschlägen, Gelenkschwellungen und anderen sichtbaren Symptomen zu machen.

Foto von JESHOOTS.COM auf Unsplash

Ethnizität

Früher galt FMF als eine Krankheit, die nur in bestimmten Bevölkerungsgruppen auftritt. Es wurde fälschlicherweise angenommen, dass nur Menschen mit nahöstlicher Abstammung von der Krankheit betroffen sein könnten. Patienten in jedem Land können unabhängig von ihren körperlichen Merkmalen (z. B. blondes Haar, helle Haut usw.) betroffen sein. FMF präsentiert sich gleichermaßen bei Männern und Frauen.

Foto von Getty Images auf Unsplash

Erkrankungsalter

FMF-Episoden beginnen in der Regel bei etwa 90 % der Patienten vor dem 20. Lebensjahr, und bei mehr als der Hälfte tritt die Krankheit vor dem 10. Lebensjahr auf. Es gibt auch Fälle, in denen die FMF-Erkrankung im frühen und sogar im späten Erwachsenenalter ausbricht. Krankheitsmanifestationen können sich symptomatisch während der Kindheit gegenüber dem Erwachsenenalter unterscheiden.

Sozialen Auswirkungen

Familiäres Mittelmeerfieber schränkt die täglichen Aktivitäten von Kindern und erwachsenen Patienten in vielen Bereichen ein, darunter Schule und Arbeit, persönliche Beziehungen und soziale Aktivitäten (siehe FMF&AID-Schulbroschüre).

Sowohl die Anwesenheit als auch die Leistung werden aufgrund der Unvorhersehbarkeit von Symptomen und Schüben beeinträchtigt, was zu zusätzlichem Stress führen kann, der sich auf das körperliche und emotionale Wohlbefinden des Patienten auswirkt.

Die Schlafqualität ist ein häufiges Problem bei FMF-Patienten und die Patienten sollten auf komorbide Schlafapnoe untersucht werden. Andere Probleme sind Angstzustände, Depressionen, Müdigkeit und Konzentrationsstörungen/Gehirnnebel.

Seltene Nebenwirkungen von Biologika

Abgesehen von den unten von den Pharmaunternehmen aufgeführten Nebenwirkungen können Benutzer dieser Medikamente auch Gewichtszunahme (trotz keiner Ernährungsumstellung), geschwollene Lymphknoten, Flüssigkeitsretention, Nasennebenhöhlenentzündung, Synovitis usw. erfahren. Zu den häufigsten Nebenwirkungen von KINERET gehören: Hautreaktionen an der Injektionsstelle, einschließlich Rötung, Schwellung, Blutergüsse, Juckreiz und Stechen. Die meisten Reaktionen an der Injektionsstelle sind leicht, treten früh während der Behandlung auf und dauern etwa 14 bis 28 Tage.

Bei Kineret kann auch evtl. folgendes auftreten: Kopfschmerzen, Übelkeit und Erbrechen, Durchfall, Gelenkschmerzen, Fieber, Grippegefühl, Halsschmerzen oder laufende Nase, Nasennebenhöhlenentzündung, Schmerzen im Magenbereich. Quelle: https://www.kineretrx.com/

Die häufigsten Nebenwirkungen (<10%) von ILARIS bei Anwendung zur Behandlung von FMF: Erkältungssymptome, Infektionen der oberen Atemwege, laufende Nase, Halsschmerzen, Übelkeit, Erbrechen und Durchfall (Gastroenteritis) und Reaktionen an der Injektionsstelle (wie Rötung, Schwellung, Wärme oder Juckreiz). Quelle: https://www.ilaris.com/important-safety-information

Überwachung nach der Behandlung

Es wird von EULAR (Europäische Liga gegen Rheuma) empfohlen, dass Patienten mindestens alle 6 Monate eine Nachuntersuchung durchführen lassen, um die Wirksamkeit der Behandlung, Durchbrüche bei Schüben zu bewerten und Akute-Phase-Proteine zu überwachen.

Laboruntersuchungen werden empfohlen, um Leberenzyme, Blutbild, Nierenfunktion, Kreatinin-Phosphokinase (CPK) zu überwachen und eine Proteinurie zu identifizieren. Die bevorzugten APR sind CRP, BSG und SAA. Es gibt viele FMF-Fälle, bei denen Patienten selten erhöhte Entzündungsmarker (CRP (C-reaktives Protein), BSG (Blutkörperchensenkungsgeschwindigkeit), Leukozyten (Anzahl der weißen Blutkörperchen im Blutbild/ Differentialblutbild) während oder außerhalb des Schubes aufweisen. Dies kann auf andere entzündliche Botenstoffe (Zytokine) evtl. zurückzuführen sein, die normalerweise nicht getestet werden.

FMF-Warnsignale

- ✓ Wiederkehrende Fieberschübe, die 1–3 Tage andauern (andere Symptome können länger anhalten)
- ✓ Starke Bauchschmerzen (aseptische Peritonitis)
- ✓ Kopfschmerzen
- ✓ Durchfall und Verstopfung
- ✓ Übelkeit und Erbrechen
- ✓ Erysipelartiger Ausschlag
- ✓ Muskelschmerzen (Myalgie)
- ✓ Gelenkschmerzen (Arthralgie und Arthritis)
- ✓ Halsschmerzen (Pharyngitis)
- ✓ Pleuritis und Perikarditis
- ✓ Erschöpfung
- ✓ Schüttelfrost