

NEUOBIČAJENA DOB, UOBIČAJENI IZAZOVI: RIJETKA PREZENTACIJA AUTOINFLAMATORNE BOLESTI

AN UNCOMMON AGE, COMMON CHALLENGES: A RARE MANIFESTATION OF AN AUTOINFLAMMATORY DISORDER

Diana Meter ¹, Ivona Božić ¹, Ana Vodanović ¹, Marijana Matijaš ¹, Marin Petrić ¹, Daniela Marasović Krstulović ^{1,2}, Dijana Perković ^{1,2}

¹Zavod za reumatologiju, alergologiju i kliničku imunologiju, Klinika za unutarnje bolesti, Klinički bolnički centar Split, Split, Hrvatska

²Medicinski fakultet Sveučilišta u Splitu, Split, Hrvatska

Uvod: Obiteljska mediteranska vrućica (eng. Familial Mediterranean Fever, FMF) je najčešća nasljedna autoinflamatorna bolest, a uzrokovana je mutacijama gena MEFV. Ovaj poremećaj slijedi autosomno recesivni obrazac nasljeđivanja. Prezentira se ponavljajućim napadajima vrućice i serozitisom, poput peritonitisa, pleuritisa i perikarditisa te artritisa, mialgijom i kožnim manifestacijama poput eritema sličnog erizipelu i pruritičnim osipom kože. Prosječna dob početka FMF-a je između 3 i 9 godina, s prvim napadajem koji se javlja prije drugog desetljeća života kod otprilike 90% bolesnika. Početak nakon 40. godine života je vrlo rijedak, stoga je cilj našeg rada prikazati bolesnicu s početkom bolesti u kasnijoj životnoj dobi.

Prikaz bolesnika: Bolesnica uredne osobne i obiteljske anamneze je u dobi od 55 godina prvi put pregledana na hitnom prijemu zbog febriliteta do 38.3°C, nelagode u prsima i osjećaja pulsiranja u vratu. Tada je u laboratorijskim nalazima zabilježen porast upalnih parametara uz jetrenu leziju, a MSCT-om torakalnih organa je verificiran perikardijalni izljev i lijevostrani pleuralni izljev te je hospitalizirana na naš Zavod. Mikrobiološka obrada je pristigla sterilna.

Unatoč višelinjskoj antibiotskoj terapiji febrilitet praćen porastom upalnih parametara, serozitisom i artritisa je recidivirao. Nakon treće atake je započeto liječenje glukokortikoidima na što je došlo do poboljšanja, no pri pokušajima redukcije doze dolazilo je do ponovnih napadaja. Zbog serozitisa je liječena i kolhicinom koji je u početku bio djelotvoran, ali je nakon 6 mjeseci izostavljen iz terapije zbog pojave osipa. Liječena je i metotreksatom zbog artritisa, a eskalacija doze također nije spriječila recidive. Zbog sumnje na autoinflamatorni sindrom učinjeno je genetsko testiranje (panel za autoinflamatorne bolesti), kojim je verificirana heterozigotna varijanta c.-397C>G u promotorskoj regiji MEFV gena (VUS), ranije opisana kod jednog bolesnika s FMF. Prema Tel Hashomer kriterijima je postavljena dijagnoza FMF-a te je na liječenje anakinrom zabilježen potpun klinički odgovor.

Zaključak: U bolesnika s ponavljajućim febrilitetom i serozitisom unatoč liječenju diferencijalna dijagnoza bi trebala obuhvatiti i autoinflamatorne sindrome neovisno o dobi.

Ovaj prikaz naglašava značaj genetskog testiranja u razrješavanju dijagnostičke dileme i usmjeravanju ka optimalnoj terapiji.

Ključne riječi: Obiteljska mediteranska vrućica, stariji bolesnici, dijagnostički izazovi

E-pošta glavnog autora: dianabajo53@gmail.com

Izjava o sukobu interesa: nema sukoba interesa