

Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

Paroxysmale familiäre Polyserositis

Indikation

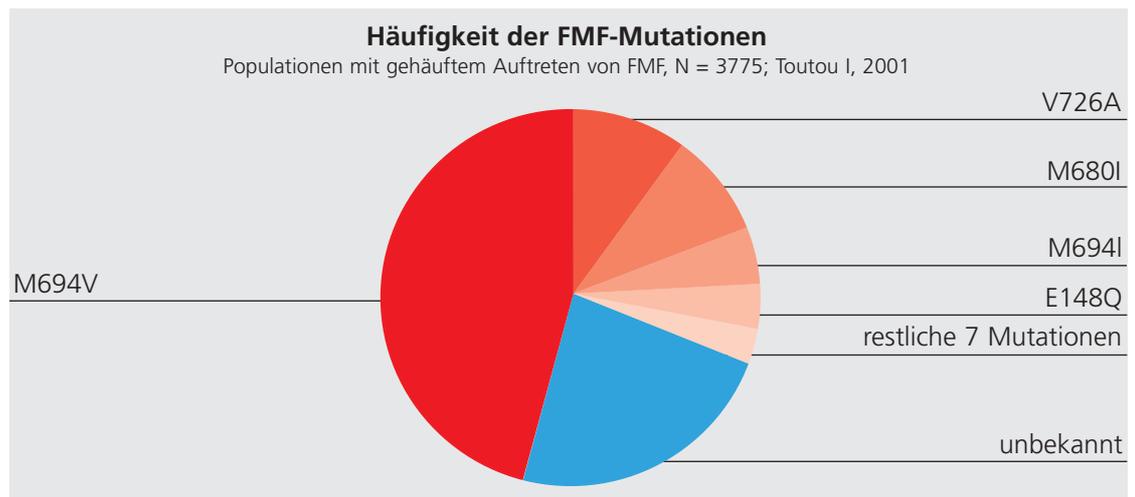
- Rezidivierende Fieberattacken mit abdominalen und thorakalen Schmerzen
- Verdacht auf familiäres Mittelmeerfieber
- Familienuntersuchungen

Epidemiologie

Die Betroffenen stammen vor allem aus dem Mittelmeerraum. Aufgrund der Immigration wird das FMF heute vermehrt auch in Mitteleuropa beobachtet. Die Frequenz der heterozygoten Genträger beträgt im Mittelmeerraum zwischen 1:26 bis 1:52.

Genetik

FMF wird durch Mutationen im MEFV-Gen hervorgerufen. Der Erbgang ist in den meisten Fällen autosomal rezessiv, seltener autosomal dominant. Die Erkrankung manifestiert sich häufig bei Homozygoten bzw. Compound-Heterozygoten. Unvollständige Penetranz und variable Expressivität des MEFV-Gens führen zu milden bis z.T. schweren Verläufen.



Klinik

Typisch sind meistens zwischen dem 5. – 15. Lebensjahr erstmalig auftretende rezidivierende Fieberschübe, begleitet von akuter Peritonitis, Pleuritis und selten von Arthritis. Oligosymptomatische Fälle sind bekannt. Während eines Anfalls sind die Leukozyten, das CRP und die Blutsenkung erhöht. Die Prognose wird wesentlich durch die Entwicklung einer systemischen Amyloidose mit konsekutiver Niereninsuffizienz bestimmt. Colchicin kann sowohl die Anfallshäufigkeit als auch die Inzidenz der Amyloidose deutlich reduzieren.

Diagnostik

Die Bestimmung der Mutationen des MEFV-Gens ist eine spezifische Nachweismethode. Die Interpretation der molekulargenetischen Diagnostik ist jedoch nur unter Einbezug der klinischen Symptomatik und Familienanamnese zulässig.

Methode

PCR-Screening von 12 Mutationen des MEFV-Gens: E148Q, P369S, F479L, M680I G→C, M680I G→A, I692del, M694V, M964I, K695R, V726A, A744S, R761H. Eine differenzierte Sequenzierung ist nach Rücksprache möglich.

Material

EDTA-Tube, lila

Tarif

200 TP / CHF 200.–

Information

Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, Leiter Molekularbiologie / Genetik
PD Dr. med. Boris Schleiffenbaum, Leiter Hämatologie