



## Familiäres Mittelmeerfieber

*Das Familiäre Mittelmeerfieber ist eine genetische Erkrankung, die häufig bei Personen auftritt, die selbst oder deren Vorfahren aus dem **Mittelmeerraum** stammen. Besonders häufig sind Türken, Armenier, Araber und Sephardi-Juden betroffen.*

*Dieses Informationsblatt soll über die **Genetik des Familiären Mittelmeerfiebers** und über **diagnostische Möglichkeiten** aufklären.*

---

Der Mechanismus der Krankheitsentstehung bei dem Familiären Mittelmeerfieber (FMF) ist noch in weiten Teilen unklar. Bekannt ist, daß bestimmte Entzündungsvorgänge der Betroffenen gestört sind. Dies äußert sich in immer wiederkehrenden **Fieberschüben**, die nach 1-3 Tagen von alleine wieder aufhören. Dazu kommen **Schmerzen**, die durch Entzündungen verschiedenster Organe entstehen, z.B. das Rippenfell, das Bauchfell, Gelenke, Hirnhäute, die Haut u.a.

Es kommt im Verlauf der Krankheit zu Ablagerungen bestimmter Eiweiße in den Organen (Amyloidose). Besonders die Niere kann dabei dermaßen geschädigt werden, daß ein

**Nierenversagen** bei unbehandelten Personen unausweichlich ist.

Wird das FMF bei Betroffenen rechtzeitig erkannt, kann das Medikament **Colchizin** effektiv die Entzündung eindämmen und auch die Eiweißablagerungen verhindern.

### Genetik

Das bei dem FMF defekte Gen, das sog. **Pyrrin**, ist in zweifacher Ausfertigung vorhanden. Zum Ausbruch der Erkrankung kommt es nur dann, wenn **beide** Kopien betroffen sind. Ist nur eine Kopie betroffen, spricht man von symptomfreien Genträgern. Diese Genträger sind sehr häufig (**bis zu 20%** der Personen in entsprechenden Gebieten des Mittelmeers sind Genträger).

Gefährdet sind daher nicht nur Personen aus den Gebieten, in denen die Erkrankung häufig ist, sondern besonders auch Kinder aus Verwandtenehen, z.B. von Cousin/Cousine-Paaren.

### Diagnostik

Die seit einigen Jahren verfügbare genetische Diagnostik ermöglicht es nicht nur, bei Patienten mit unklaren Fieberschüben abzuklären, ob ein FMF vorliegt. In Familien, in denen die Erkrankung vorkommt, kann außerdem z.B. vor einer Schwangerschaft festgestellt werden, ob eine Person Genträger ist. Damit läßt sich auch das Risiko für Nachkommen präzisieren.

Vor einer Diagnostik auf das Vorliegen eines FMF kann eine **genetische Beratung** in Anspruch genommen werden. Im Rahmen dieser Beratung wird das mögliche diagnostische

Vorgehen erläutert, die Ergebnisse besprochen und natürlich nicht zuletzt auf die Fragen der Ratsuchenden eingegangen.