

## Informationsblatt

# Familiäres Mittelmeerfieber

## MEFV Genanalyse

- **Was ist das familiäre Mittelmeerfieber?**

Das familiäre Mittelmeerfieber ist die häufigste Form von hereditären periodischen Fieberschüben. Neben den Fieberanfällen sind des Weiterem einseitige Pleuritis, Peritonitis, Muskel- und Gelenkschmerzen charakteristische Kennzeichen. Die Häufigkeit der Anfälle variiert von einmal wöchentlich bis einmal im Jahr. Die Krankheit manifestiert sich dabei oft schon im Kindesalter. Die Erkrankung ist vor allem bei Populationen aus dem östlichen Mittelmeerraum verbreitet, in Folge der Immigration tritt das Syndrom aber vermehrt auch in Mitteleuropa auf.

- **Was ist die Ursache für das familiäre Mittelmeerfieber?**

Ursache der Erkrankung sind Mutationen im MEFV Gen (auch als Marenostri- oder Pyrin-Gen beschrieben) auf Chromosom 16p. Bisher wurden insgesamt 29 verschiedene Mutationen entdeckt, die sich vor allem in den Exons 2, 3, 5 und 10 finden. Die von der Gensequenz abgeleitete Proteinstruktur lässt vermuten, dass das Protein als regulatorischer Transkriptionsfaktor dient, der Entzündungsherde inhibiert. Ist das Protein verändert, könnte es evtl. nicht mehr in der Lage sein, eine vermehrte Stimulation der neutrophilen Granulozyten zu unterdrücken.

- **Wie erfolgt die Diagnose des familiären Mittelmeerfiebers?**

Eine Verdachtsdiagnose stellt sich auf verschiedene klinische Kriterien (Peritonitis, Pleuritis oder isoliertes Fieber). Für eine definitive Diagnose ist die molekulargenetische Analyse des MEFV Gens sinnvoll, mit der eindeutig Mutationen in diesem Gen nachgewiesen werden können. Die molekulargenetische Analyse umfasst die Exons 2, 3, 5 und 10 des MEFV Gens und schließt die 12 häufigsten Mutationen sowie alle Polymorphismen und seltenen Mutationen in diesen Exons ein.

- **Gibt es eine Therapie für das familiäre Mittelmeerfieber?**

Die Therapie des Mittelmeerfiebers erfolgt üblicherweise in Form des Mitosehemmstoffs Colchicin. Die lebenslange Einnahme führt zu einer günstigen Beeinflussung der Fieberschübe und verhindert ganz entscheidend Komplikationen und Folgeschäden wie z. B. ein Nierenversagen infolge systemischer Amyloideinlagerungen.

- **Wie kann eine MEFV Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung der Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Die Dauer der Genanalyse beträgt etwa 2 Wochen, das Ergebnis wird schriftlich zugestellt.

#### Literatur:

Yepiskoposyan L, Harutyunyan A. Population genetics of familial Mediterranean fever: a review. Eur J Hum Genet. 2007;15:911-916.

Lamprecht P, Timmann C, Ahmadi-Simab K, Gross WL. Hereditäres periodisches Fieber. Internist (Berl). 2004;45:904-11.