

La Fièvre Méditerranéenne Familiale

Livret destiné aux patients et à leurs familles et proches



Coordination: Pr Sophie Georgin-Lavialle, Dr Véronique Hentgen et Dr Rim Bourguiba

Rédacteurs : Dr Rim BOURGUIBA, Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE, Dr Véronique HENTGEN, Pr Isabelle KONE-PAUT, Pr Isabelle TOUITOU, Pr Gilles GRATEAU, Dr Léa SAVEY

Relecteurs : Dr Caroline VINIT, Dr Marion DELPLANQUE, Zohra AKNOUCHE, Keshia KOUTEKISSA, Valentine GYAU, Charlène ALZON, Patrick BELAMICH, Max AMOR, Mortier SIMONE, Gaelle BENDAVID, Maya BEN TOLILAPANCER, Claire BAYADO, Jonathan BENAZRA.

Mise en page: Zohra AKNOUCHE et Valentine GUYAU

Auteur des pictogrammes : Sergio Palao. Origine: [ARASAAC](http://www.arasaac.org)
(<http://www.arasaac.org>).

Licence : CC (BY-NC-SA). Propriétaire : Gouvernement d'Aragon (Espagne).



« Certaines figures ont été prises de Servier Medical Art, fourni par Servier, sous licence Creative Commons Attribution 3.0 unported »

SOMMAIRE

| | | |
|----|---|----|
| | Que dois-je savoir pour mieux comprendre ? | |
| 1 | Qu'est-ce qu'une maladie auto-inflammatoire ? | 5 |
| 2 | Que sont la C reactive protein (CRP) et la Sérum Amyloïde A protéine (SAA) ? | 5 |
| | Qu'est-ce que la FMF ? | |
| 3 | Qu'est-ce que la fièvre méditerranéenne familiale (FMF) ? | 6 |
| 4 | Quelle est la cause de la FMF ? | 7 |
| 5 | Comment se transmet la FMF ? | 7 |
| 6 | Quels patients sont touchés par la maladie ? | 8 |
| 7 | Comment fait-on le diagnostic de FMF ? | 8 |
| 8 | Quand faut-il faire des examens médicaux pour prendre en charge une FMF? Lesquels? | 9 |
| 9 | Est-ce que la FMF est contagieuse ? | 9 |
| 10 | Qu'est ce qui déclenche les crises de FMF ? | 9 |
| | Comment évolue la FMF ? | |
| 11 | Comment évolue la FMF ? | 10 |
| 12 | Quel est le risque de développer l'amylose AA ? | 10 |
| 13 | Quelles sont les maladies associées ? | 11 |
| 14 | La FMF est-elle chronique ? | 12 |
| 15 | La FMF est-elle une maladie grave ? Vais-je mourir de cette maladie ? | 12 |
| | Comment prendre en charge une FMF ? | |
| 16 | Comment traiter la FMF: grands principes ? | 13 |
| 17 | Qu'est-ce qu'un traitement de fond et est-ce risqué ? | 13 |
| 18 | Que dois je savoir de la Colchicine ? | 14 |
| 19 | Qu'est-ce qu'une biothérapie ? | 14 |
| 20 | Y a-t-il des risques (effets secondaires) du traitement ? | 15 |
| 21 | Quel est le coût du traitement ? | 15 |
| 22 | Les traitements ne sont-ils pas trop forts pour un enfant ? | 16 |
| 23 | Peut-on faire des traitements complémentaires comme la naturopathie, l'homéopathie, l'acupuncture, l'hypnose, le yoga ? | 16 |
| 24 | Les traitements injectés sont –ils douloureux ? | 16 |
| 25 | Combien de temps va durer mon traitement ? | 17 |
| 26 | Pourrais-je me faire vacciner normalement ? | 17 |
| 27 | Qui peut prendre en charge ma maladie en France ? | 17 |

| | | |
|----|---|----|
| | Comment vivre et travailler avec une FMF ? | |
| 28 | Comment puis-je expliquer ma maladie à mon école/famille ? | 18 |
| 29 | Comment puis-je expliquer la maladie à mon enfant ? | 18 |
| 30 | Mon enfant peut aller à l'école avec son traitement ? | 18 |
| 31 | Que faire si mes copains de classe ou collègues sont malades et que je dois les côtoyer ? | 19 |
| 32 | Faut-il que mes parents et/ou conjoint se vaccinent contre la grippe si j'ai une FMF ? | 19 |
| 33 | Est-ce que je dois adapter mon alimentation ? | 19 |
| 34 | Comment puis-je aider mon enfant en plus des médicaments ? | 20 |
| 35 | Vais-je aller bien et vivre normalement ? | 20 |
| 36 | Existe-t-il un risque de cancer ? | 20 |
| | Comment interpréter les manifestations cliniques au cours d'une FMF ? | |
| 37 | Comment puis-je gérer les douleurs ou les poussées en attendant de voir mon médecin ? | 21 |
| 38 | Quels sont les signaux indiquant que je dois aller aux urgences ? | 21 |
| | Peut-on avoir une vie sexuelle normale et fonder une famille avec une FMF? | |
| 39 | Ma fertilité et ma sexualité seront-elles altérées par la FMF ? | 22 |
| 40 | Une femme atteinte de FMF, pourra-t-elle avoir des enfants ? | 22 |
| 41 | Peut-on allaiter son enfant quand on a une FMF ? | 23 |
| | Quelle hygiène de vie faut-il adopter quand on a une FMF ? | |
| 42 | Peut-on voyager quand on est atteint de la FMF ? | 24 |
| 43 | Puis je avoir des animaux à la maison avec la FMF ? | 24 |
| 44 | Est-ce que le sport est indiqué/permis avec cette maladie ? | 25 |
| 45 | Puis-je pratiquer toutes les activités et tous les sports ? | 25 |
| | Comment vivre et travailler avec une FMF ? | |
| 46 | Dois-je parler de ma maladie à mon employeur ? | 26 |
| 47 | Peut-on travailler (étudier) normalement avec une FMF ? | 26 |
| 48 | A quoi servent les associations de patients dans la FMF ? | 26 |
| | La COVID-19 a-t-elle un impact sur la FMF ? | |
| 49 | La FMF constitue-t-elle un facteur de risque de développer une forme sévère d'infection par COVID-19 ? | 27 |
| 50 | Le vaccin contre la COVID-19 me protège-t-il contre des formes graves ? Peut-il être un facteur déclencheur des crises ? | 27 |

1. Qu'est-ce qu'une maladie auto-inflammatoire ?

Ce sont des affections causées par un ou plusieurs défauts ou une dérégulation de la toute première phase de la réponse immunitaire, caractérisées par :

- Une inflammation récurrente ou continue (élévation des marqueurs sanguins de l'inflammation comme la C réactive protéine (CRP))
- L'absence d'anomalie du système immunitaire adaptatif (absence d'autoanticorps).

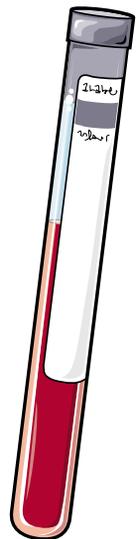


ARASAAC

2. Que sont la C-reactive protein (CRP) et la sérum Amyloïde A protein (SAA) ?

La protéine C-réactive (CRP) est souvent utilisée comme un marqueur d'une réaction inflammatoire importante dans l'organisme. En effet, la CRP est une protéine que le foie fabrique lorsqu'il détecte une blessure, une infection ou une inflammation dans l'organisme. Cette protéine va aider le système immunitaire à guérir la blessure ou à combattre l'infection. On peut la mesurer par une simple prise de sang.

La Sérum Amyloïde A protéine (SAA) est une protéine synthétisée par le foie. C'est une protéine de la réaction inflammatoire que l'on peut mesurer par une simple prise de sang. Son augmentation dans l'organisme est précoce et importante en cas d'inflammation. On la surveille dans le cadre du dépistage et du suivi de l'amylose inflammatoire (AA), une complication rare de la FMF (cf question 12).



3. Qu'est-ce que la fièvre Méditerranéenne familiale (FMF) ?

Anciennement appelée maladie périodique, c'est une maladie héréditaire qui appartient au groupe des maladies de l'immunité innée : les maladies auto-inflammatoires. Elle est considérée comme étant une maladie rare avec moins de 1 cas sur 2000 selon les pays. Elle touche préférentiellement les personnes issues du pourtour méditerranéen.

La prévalence (nombre des cas dans une population donnée à un moment précis) de la FMF est d'environ 1/200 à 1/1000 dans certaines populations du pourtour méditerranéen, soit environ 100 000 cas au Monde et 5 à 10 000 cas en France.

Les premiers symptômes de la maladie apparaissent tôt dans la vie : en général avant 5 ans dans 75% des cas et avant 1 an dans 10% des cas.

La FMF ne se manifeste pas en permanence mais plutôt sous formes d'accès ou de « crises » de fièvre souvent élevée (38,5°C et 39°C pouvant aller jusqu'à 40°C) et accompagnée d'une sensation de malaise et de froid (frissons).

La crise peut être annoncée par la survenue d'une grande fatigue et d'une perte d'appétit. Elle dure en moyenne 2 à 3 jours.



 ARASAAC

Avec la fièvre, le signe le plus fréquent se caractérise par les douleurs au ventre intenses (sensation de ventre dur) pouvant conduire à adopter une position « en chien de fusil », jambes repliées sous le corps ou torse penché en avant pour avoir moins mal. Du fait de l'intensité des douleurs et de l'aspect du ventre, la crise peut être prise pour une appendicite ou une péritonite, d'où l'intérêt de savoir qu'on est atteint de la FMF pour éviter une chirurgie inutile.

Les patients peuvent également ressentir une douleur au niveau des poumons, par atteinte de la membrane qui les protège « appelée plèvre » qui se manifeste par des douleurs à la poitrine, ou à l'épaule ou une gêne pour respirer.

Les douleurs dans les jambes sont très fréquentes au niveau des muscles et les articulations particulièrement les chevilles et les genoux. Les articulations peuvent parfois gonfler du fait d'une arthrite. La crise de FMF peut se manifester également par des douleurs au niveau de la cheville avec un aspect rouge de la peau en regard appelée « pseudo érysipèle de la cheville ».

En dehors des crises, il est fréquent de ressentir à l'effort prolongé des douleurs dans les mollets, sous les talons ou sous la plante des pieds, avec plus rarement un gonflement localisé.

4. Quelle est la cause de la FMF ?

La FMF est une maladie génétique, ce qui veut dire qu'elle est associée à une mutation au niveau d'un gène, le gène *MEFV* (pour *M*editerranean *F*e*V*er). Elle est récessive c'est-à-dire que pour exprimer la maladie, les patients portent 2 mutations du gène *MEFV*, une héritée de chaque parent.

Les gènes sont portés par nos chromosomes à l'intérieur de l'ensemble des cellules de notre corps. Ils servent à programmer la fabrication des protéines qui sont indispensables pour faire fonctionner notre organisme. Dans le cas du gène *MEFV*, il programme une protéine, la pyrine, dont le rôle est de produire de l'inflammation pour éliminer des microbes (Les microbes intestinaux en particulier).

Les patients ayant une FMF présentent une mutation dans ce gène qui leur fait produire beaucoup plus d'inflammation que la normale et de façon inappropriée.

Des chercheurs ont mis en évidence que cet excès d'inflammation aurait été acquis pour mieux lutter contre certaines infections comme la peste noire qui tuait énormément de personnes au Moyen âge. Cela pourrait expliquer la répartition particulière de la FMF autour de la Méditerranée.

5. Comment se transmet la FMF ?

La FMF est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive (cf question 4). Elle atteint les hommes autant que les femmes et la consanguinité augmente le risque de transmettre la mutation (figure 1).

Comme on le voit sur la figure ci-dessous, le risque pour des parents porteurs sains (c'est-à-dire ayant une seule mutation et n'exprimant pas la maladie) d'avoir un enfant atteint est de 1/4.

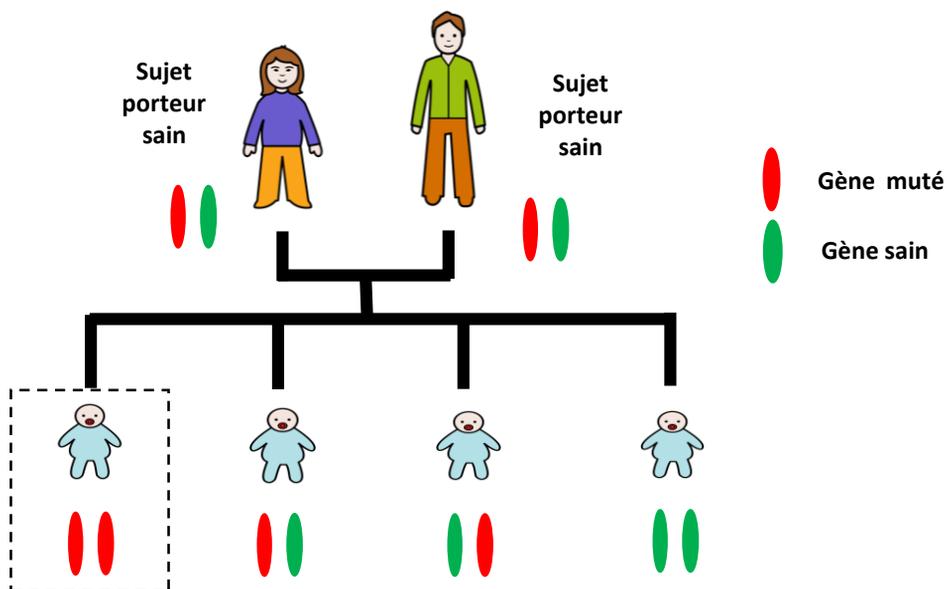


Figure 1 : mode de transmission de la FMF

6. Quels patients sont touchés par la maladie ?

La FMF touche principalement les populations du pourtour Méditerranéen. Elle semble être apparue il y a plusieurs milliers d'années dans le bassin de la Mésopotamie, dans la région où se situe de nos jours Israël (Figure 2). Le nombre de malades reste nettement plus important dans les populations Arméniennes, Juives Séfarades et Turques. Aujourd'hui, la FMF est retrouvée dans le monde entier mais chez des patients d'origines méditerranéennes.

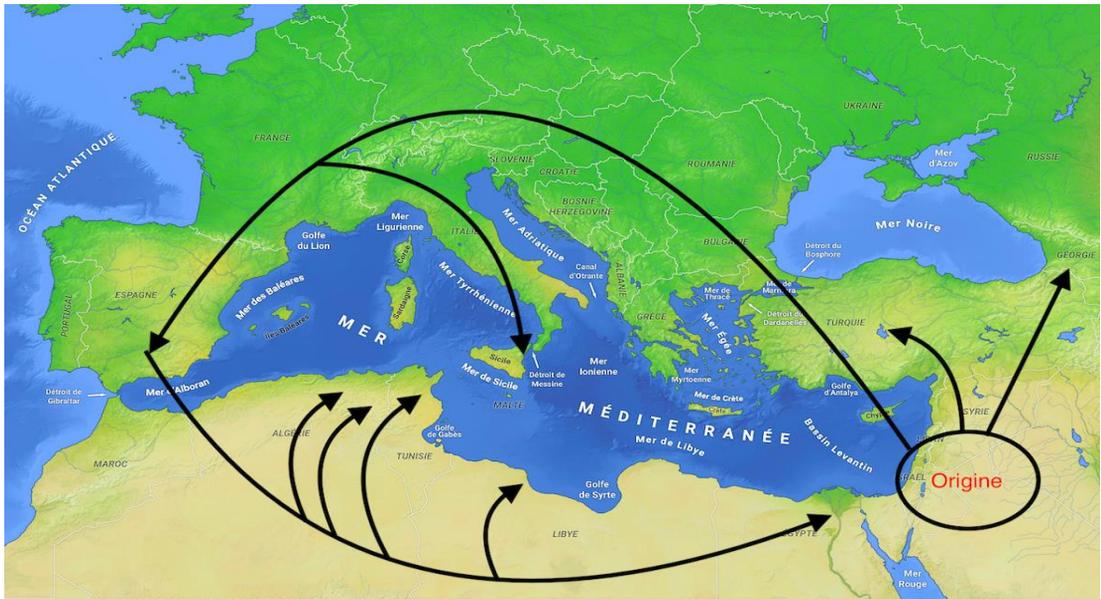


Figure 2 : Populations à risque pour la FMF.

7. Comment fait-on le diagnostic de FMF ?

Le diagnostic de FMF repose sur la notion de crises de fièvres telles que décrites précédemment associées à la présence d'inflammation dans le sang. C'est pourquoi il sera prescrit une prise de sang lors d'une crise pour mesurer l'inflammation avec le dosage de la CRP : protéine C réactive et un hémogramme pour rechercher une élévation des globules blancs dont les polynucléaires neutrophiles. (*L'hémogramme est une simple prise de sang permettant de compter le nombre de globules rouges, blancs et des plaquettes*).

Actuellement, on dispose d'un test génétique qui permet de conforter le diagnostic de FMF dans la grande majorité des formes typiques avec 2 mutations. Il consiste à faire une prise de sang dans un laboratoire de ville ou hospitalier, après recueil du consentement éclairé.

Le résultat de ce test doit être rendu au médecin qui l'a prescrit et il en expliquera les résultats. Dans la plupart des cas où les signes cliniques sont typiques et où le patient appartient à une ethnie à risque, il n'y a pas d'équivoque et le diagnostic génétique confirme la clinique. Toutefois certains cas ne sont pas confirmés génétiquement (car deux mutations dans le gène *MEFV* sont théoriquement nécessaires) et nécessitent un avis par un expert de la FMF.

8. Quand faut-il faire des examens médicaux pour prendre en charge une FMF ? Lesquels ?

Dans le cadre du suivi de la maladie, il faut contrôler une à deux fois par an l'inflammation (CRP) et une fois par an la fonction hépatique et rénale par une prise de sang et une analyse d'urines.

9. Est-ce que la FMF est contagieuse ?

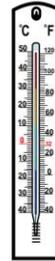


ARASAAC

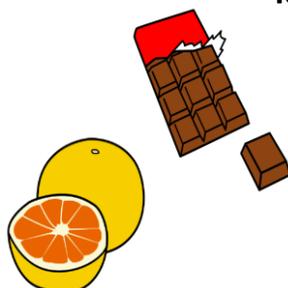
Non, car ce n'est pas dû à un germe (bactérie ou virus), donc il n'y a aucune raison de penser que la FMF puisse être contagieuse.

10. Qu'est ce qui déclenche les crises de FMF ?

Les facteurs qui provoquent les crises sont connus ; ce sont les émotions, le stress, l'activité physique inhabituelle, le manque de sommeil, les menstruations, le froid ou le chaud, et parfois même certains aliments comme le chocolat.



Les facteurs
qui
déclenchent
les crises de
FMF



ARASAAC

11. Comment évolue la FMF ?

La FMF est une maladie chronique qui évolue par crises/poussées, potentiellement toute la vie même si elle peut s'atténuer avec l'âge. L'inflammation prolongée peut entraîner des complications dont la plus grave est l'amylose inflammatoire (AA) qui touche principalement les reins.

La prise quotidienne du traitement de fond (la Colchicine) permet de diminuer le nombre des crises voire de les éradiquer.

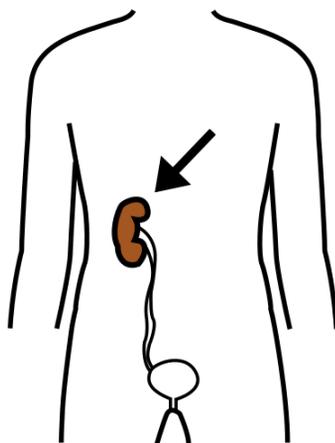
12. Quel est le risque de développer l'amylose AA ?

La FMF peut se compliquer de l'amylose inflammatoire ou amylose AA. L'amylose résulte du dépôt dans certains organes d'une protéine de l'inflammation appelée SAA (qui est un équivalent de la protéine C réactive ou CRP).

Le risque de survenue de l'amylose est globalement proportionnel au degré et à la durée des périodes d'inflammation. Ainsi quand la FMF n'est pas traitée ou qu'elle l'est insuffisamment, l'inflammation sanguine est forte et peut exister même en dehors des crises et le risque de développer à long terme une amylose est alors plus élevé. Cette amylose, qu'on appelle amylose AA touche essentiellement les reins et le tube digestif.

La détection de l'amylose AA repose sur la surveillance du fonctionnement des reins et notamment du dosage des protéines dans les urines et de la créatinine dans le sang. La confirmation de l'amylose repose sur l'histologie via la biopsie d'un organe, les glandes salivaires accessoires le plus souvent. (*L'histologie : est la spécialité médicale qui étudie au microscope les organes et/ou tissus au microscope afin de diagnostiquer des maladies ; par exemple : pour faire le diagnostic d'amylose il faut voir des dépôts d'amylose sur une biopsie*).

L'amylose AA est secondaire à l'inflammation sanguine prolongée ce qui laisse à penser qu'une inflammation sanguine bien contrôlée par la Colchicine rend la probabilité de survenue de l'amylose très faible. Pour cela, il est essentiel de prendre la Colchicine de manière régulière même si on se sent bien.



13. Quelles maladies peuvent être associées ?

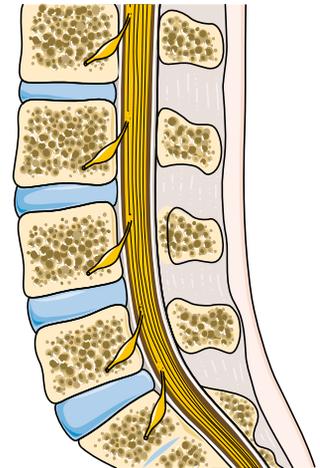
La FMF favorise l'inflammation en général et certains patients peuvent développer certaines maladies inflammatoires.

1. Le purpura rhumatoïde :

Le purpura rhumatoïde est une inflammation des vaisseaux rare qui peut survenir un peu plus fréquemment chez les enfants avec une FMF. Il se manifeste par des boutons rouges/violacés, parfois des bleus, sur les jambes et les fesses, Les articulations des genoux et des chevilles peuvent être gonflées et douloureuses. Les douleurs au ventre peuvent être très intenses et ressemblent à des coliques et s'accompagnent parfois de vomissement et d'accès de pâleur. Le repos est le traitement le plus souvent appliqué et souvent suffisant. La guérison survient le plus souvent au bout de quelques semaines.

2. Les rhumatismes inflammatoires :

Les spondyloarthropathies et le rhumatisme psoriasique sont des rhumatismes inflammatoires qui peuvent être présents au cours de la FMF. Ils peuvent entraîner une inflammation de la colonne vertébrale et des articulations du bassin (sacro-iliaques, hanches) et des doigts de pieds ; rarement l'articulation de la hanche (coxite).



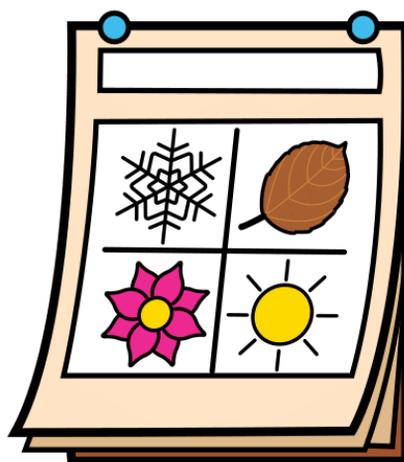
3. Certaines maladies de peau :

Le psoriasis, habituellement de type vulgaire, peut être présent chez les patients avec fièvre méditerranéenne familiale. Il se manifeste habituellement par des plaques squameuses fréquemment sur les genoux, les coudes, le nombril en bas du dos et dans les oreilles.

La maladie de Verneuil ou hidradénite suppurée est une maladie cutanée caractérisée par la formation de nodules et d'abcès dans les régions où se situent les glandes qui font la sueurs (sous les bras, les seins, les plis de l'aîne...) et les zone de friction mécanique.

14. La FMF est-elle chronique ?

La FMF évolue toute la vie, ce qui en fait une maladie chronique, même si elle se révèle essentiellement sous forme de poussées. Certains patients n'identifient pas vraiment de crise et ressentent une fatigue et des douleurs chroniques, parfois invalidantes et qui peuvent être en partie liées à un mauvais contrôle de l'inflammation. Ces douleurs sont parfois révélatrices d'un état d'anxiété et/ou de dépression nécessitant une prise en charge complémentaire spécifique.



ARASAAC

15. La FMF est-elle une maladie grave ? Vais-je mourir de cette maladie ?

La FMF n'est pas une maladie grave dans le sens où elle ne réduit pas l'espérance de vie en France à ce jour, et qu'elle n'est qu'exceptionnellement mortelle. Elle a aussi un traitement très efficace accessible à tous car peu coûteux et bien supporté.

16. Comment traiter la FMF : grands principes?

Les patients doivent bénéficier d'une prise en charge et d'un suivi régulier associant, dans la mesure du possible, une équipe experte (indispensable chez les enfants) dans un centre expert (cf liste des centres de référence) et des soignants de proximité (médecin généraliste ou pédiatre, et/ou infirmier) et s'il existe, un réseau ville-hôpital. Les associations des patients et familles de patients peuvent également apporter une aide appréciable.

Le traitement actuel de la FMF ne permet pas de guérir définitivement. Ses objectifs sont de diminuer les crises, de normaliser la qualité de vie et d'éviter les complications à long terme qui sont essentiellement rénales.

Un traitement de fond se prend de façon chronique toute l'année à vie, il permet de prévenir les crises.

Un traitement de la crise ne se prend que lorsqu'il y a une crise de la maladie

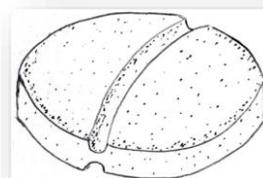
17. Qu'est-ce qu'un traitement de fond et est-ce risqué ?

Un traitement de fond est un traitement au long cours, sur plusieurs mois ou années, qui permet de réduire l'activité de la maladie. Les principaux objectifs sont :

1. Améliorer la qualité de vie en diminuant le nombre d'accès.
2. Diminuer la consommation de traitements des accès inflammatoires et éviter les complications de ces médicaments.
3. Éviter les complications à long terme de la maladie (amylose inflammatoire).

La Colchicine est le traitement de fond de référence en cours de la FMF.

Dans certains cas particuliers on peut avoir recours à d'autres médicaments appelés biothérapies comme traitement de fond.



@antoinefayand

18. Que dois je savoir de la Colchicine?

La Colchicine est un médicament issu d'une fleur : la colchique. Il agit directement sur l'inflammation et est très efficace pour éviter l'apparition de nouvelles crises s'il est donné à dose suffisante et pris très régulièrement. Elle n'est pas toxique pour la fertilité ou le foie à dose thérapeutique dans la FMF.

Le traitement de la FMF est simple, peu coûteux et ne comporte pas de médicament avec des effets secondaires importants, du moment que les doses sont respectées. Le traitement de référence est la Colchicine, qui permet d'éviter l'apparition de nouvelles crises s'il est donné à dose suffisante et pris très régulièrement. Les crises disparaissent dans 60-70 % des cas environ ; la réponse est partielle pour 30 % des cas et le traitement n'est inefficace que très exceptionnellement. La prise régulière du médicament permet d'éviter la survenue de complications rénales (Amylose AA) qui pourraient mener à une insuffisance rénale et à la dialyse.



Il est extrêmement important de respecter la posologie prescrite par le médecin, tout comme l'observance est très importante. Dans ce cas, une personne avec une FMF peut mener une vie normale avec une espérance de vie normale. Il ne faut jamais modifier les doses sans consulter un médecin au préalable.

La Colchicine se présente sous forme de comprimé de 1 mg en boîte de 20, dans d'autres pays comme aux États-Unis et en Israël, le comprimé est dosé à 0,6 mg. La dose prescrite varie de 1 (0.5 mg pour les jeunes enfants de moins de 5 kg) à 2,5 mg/j. Le dosage est adapté à chaque personne en fonction de son poids, de l'activité de la maladie et de son âge. La Colchicine n'interfère pas avec la croissance chez les enfants.

En cas de crise il est parfois difficile de faire disparaître tous les signes, mais les anti-inflammatoires et antidouleurs peuvent aider. En tout cas il ne faut pas prendre une dose plus importante de Colchicine, cela ne marche pas et c'est dangereux. Il faut se reposer et essayer de pratiquer de la relaxation : respiration pleine conscience, yoga, atmosphère de calme en limitant les stimulations sensorielles (bruit, lumière etc..).

19. Qu'est ce qu'une biothérapie ?

Une biothérapie est une protéine fabriquée par l'homme pour bloquer l'inflammation à un point précis, notamment au niveau de l'inflammation où on sait que certaines protéines provenant des cellules de l'immunité (globules blancs) sont plus particulièrement produites en excès comme l'interleukine 1 et l'interleukine 6 dans la FMF. Ceux qui ont une autorisation de mise sur le marché en France pour la FMF sont l'Anakinra (Kineret) et le Canakinumab (Ilaris). Il s'agit de traitements de 2^{ème} intention qui ne sont donnés qu'en cas de résistance avérée à la Colchicine correctement prise à dose maximale (situation très rare) ou en cas d'amylose AA avec atteinte rénale responsable d'une insuffisance rénale terminale ne permettant plus la prise de Colchicine.



20. Y-a-t-il des risques (effets secondaires) du traitement ?

La Colchicine, en début de traitement, peut accélérer le transit intestinal et donner de la diarrhée mais cela régresse au bout de quelques semaines. Un traitement pour lutter contre la diarrhée peut être prescrit. Une autre option thérapeutique, le Colchimax® associant la Colchicine et l'opium permet une meilleure tolérance digestive. Une diarrhée sévère peut nécessiter une diminution voire un arrêt du traitement car elle peut révéler aussi une intoxication débutante. L'intolérance digestive peut aussi se manifester par des nausées, des douleurs au ventre ou une perte d'appétit.

La Colchicine ne doit pas être prise avec de grandes quantités de jus de pamplemousse et avec certains médicaments allopathiques ou de la naturopathie qui peuvent augmenter sa toxicité. Tout médecin doit donc être informé de la prise de Colchicine au long cours et doit vérifier qu'il n'y a pas d'interférence avant de prescrire un autre médicament. Toute automédication même avec des médicaments extraits de plantes, nécessite donc une vérification auprès du pharmacien ou médecin traitant pour savoir si la prise d'un nouveau médicament est compatible avec la prise au long cours de la Colchicine.

Les biothérapies anti-il1 peuvent favoriser la survenue de certaines infections. Pour cela, avant de démarrer une biothérapie, il est préconisé de mettre à jour le calendrier vaccinal de la population générale, de compléter par le vaccin contre la grippe saisonnière et contre le pneumocoque. Ce risque infectieux n'est pas observé avec la Colchicine qui ne nécessite donc pas de vaccination particulière en dehors de celles recommandées pour la population générale.

Une surveillance de la prise de sang pour les globules blancs (NFS), la fonction rénale et le foie (transaminases) doit être faite au moins 1 fois par an pour les patients sous Colchicine et 2 à 3 fois par an chez les patients sous biothérapie.

Un bon dialogue patient-médecin est important afin de pouvoir éventuellement adapter le traitement en cas d'apparition d'un effet secondaire. A chaque étape, les soignants essaient de trouver le bon équilibre entre les avantages et les risques potentiels de chaque traitement.

21. Quel est le coût du traitement ?

La Colchicine est un traitement peu onéreux en France (moins de 5 euros par mois) mais son prix est très variable en fonction des spécialités et des pays. Les biothérapies peuvent coûter plusieurs milliers d'euros chaque mois. En France, pour les assurés sociaux, le coût est pris en charge par l'assurance maladie, s'agissant d'une maladie pour laquelle le médecin traitant peut faire une demande de prise en charge à 100% en cas de prescription de biothérapie ou la nécessité de recours à la dialyse en cas d'atteinte rénale.



22. Les traitements ne sont-ils pas trop forts pour un enfant ?

Qu'il s'agisse de traitements anciens comme la Colchicine ou bien des biothérapies les plus récentes, les doses ont été bien étudiées et les enfants supportent bien ces traitements, qui posent à ce jour peu de problèmes sur le long terme.

23. Peut-on faire des traitements complémentaires comme la naturopathie, l'homéopathie, l'acupuncture, l'hypnose, le yoga ?

Les traitements complémentaires peuvent apporter un réel bénéfice sur le bien-être (diminution de la douleur, gestion du stress, etc.) particulièrement chez les patients douloureux chroniques. Toutefois, ils n'ont aucune efficacité directe prouvée sur la FMF et ne peuvent pas se substituer au traitement de fond qui doit absolument être poursuivi ; comme leur nom l'indique, ils sont donc « complémentaires ». Certains médicaments de la phytothérapie ou de la naturopathie (comme l'extrait de millepertuis) peuvent interagir avec la Colchicine, il est donc important d'en informer le médecin référent et les soignants qui suivent le patient afin de bien gérer l'ensemble du traitement. En cas de doute il ne faut pas hésiter à demander conseil au pharmacien ou au médecin traitant.



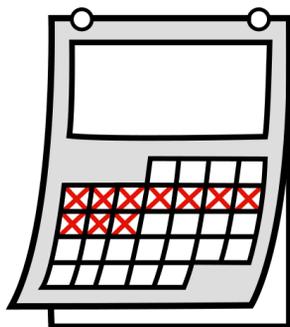
24. Les traitement injectés sont-ils douloureux ?

Les injections de certains médicaments comme l'Anakinra peuvent parfois être ressenties douloureusement chez certains patients, il faut alors voir avec médecin et infirmier quels petits aménagements permettent d'améliorer cet inconfort. On peut mettre un pain de glace sur la peau avant d'injection, et appliquer une pommade à base d'hydrocortisone sur la zone douloureuse après l'injection. La plupart du temps, le traitement peut être poursuivi car la douleur s'estompe en 15-21 jours, mais dans quelques cas cela peut obliger à changer de traitement.

Pour plus d'information, vous pouvez consultez nos fiches médicaments en suivant le lien <https://ceremaia.fr/information2.php>

25. Combien de temps va durer mon traitement ?

Dans l'état actuel des connaissances, la Colchicine est prescrite à vie. Elle ne guérit pas la maladie mais elle empêche les crises et les complications de survenir. En cas de bonne réponse à un traitement, on maintient la dose minimale efficace avec surveillance clinique et biologique. Cependant, il est important de ne pas interrompre le traitement sans avis médical, sous peine de s'exposer à un rebond avec de nouvelles crises voire à une complication de la maladie.



ARASAAC

26. Pourrais-je me faire vacciner normalement ?

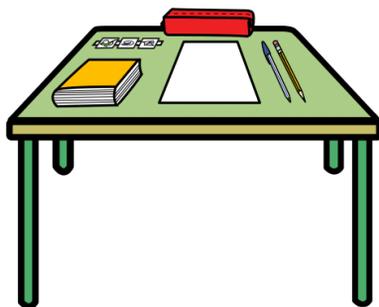
Pour les patients avec un traitement par Colchicine tous les vaccins de la population générale sont recommandés et peuvent être administrés sans danger. En revanche les patients sous biothérapie (situation rare) nécessitent une attention particulière sur les vaccins car les biothérapies peuvent rendre plus fragile par rapport à certaines infections. Il est ainsi conseillé en plus des vaccins recommandés pour la population générale, de recevoir le vaccin antigrippal annuel et le vaccin contre le pneumocoque. Certains vaccins vivants (ROR (Rougeole, Oreillons, Rubéole), BCG (contre la tuberculose), rotavirus (Fièvre Jaune)) sont théoriquement contre-indiqués sous traitements immunomodulateurs dont les biothérapies, bien souvent cependant il faut discuter au cas par cas avec le médecin spécialiste.

27. Qui peut prendre en charge ma maladie en France ?

En France, il existe un réseau de prise en charge des maladies inflammatoires rares, par des centres de la filière nationale des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI2R, www.fai2r.org). Ce sont des centres de compétence ou de référence qui forment un réseau de soins d'équipes pluridisciplinaires capables de prendre en charge cette maladie. Les internistes (spécialistes de médecine interne) et les rhumatologues pédiatres sont plus particulièrement impliqués dans la prise en charge de la FMF. Ils orchestrent les investigations diagnostiques et le suivi des patients, qui peuvent impliquer plusieurs autres intervenants du domaine de la santé (pédiatres de ville, médecins généralistes, psychologues, infirmiers...) ou du domaine social (travailleurs sociaux). La liste des centres de compétence de la filière FAI2R avec leurs coordonnées est disponible à la fin du livret.

28. Comment puis-je expliquer ma maladie à mon école/famille ?

La FMF est une maladie généralement fluctuante avec une alternance de crises inflammatoires et de périodes de rémission où le patient se sent plutôt en forme. Il peut donc être difficile et parfois déstabilisant pour l'entourage de comprendre que le patient est atteint d'une maladie chronique. Pour cela, il est important d'expliquer comment se manifeste et évolue la maladie à son entourage, afin d'éviter des incompréhensions. Cela est particulièrement important dans le cadre scolaire où l'enfant risque de se sentir isolé et mis à l'écart par ses camarades. Le fait d'expliquer la maladie aux professeurs permet aussi à l'enfant d'être écouté différemment et d'être évalué en fonction de son état de santé (exemple des aménagements des activités sportives).



ARASAAC

29. Comment puis-je expliquer la maladie à mon enfant ?

Les enfants, quel que soit leur âge, ressentent quand il se passe quelque chose au sein de leur famille. Il est donc important de leur expliquer la maladie avec un langage adapté selon l'âge et le niveau de maturité et avec une vision optimiste. En règle générale, pour les enfants en bas âge le parent peut dire qu'il/elle a une maladie et qu'il/elle se soigne pour aller mieux. Les manifestations principales telles que la fièvre, les douleurs et la fatigue peuvent être expliquées afin d'aider l'enfant à mieux comprendre les changements liés à la maladie dans la routine quotidienne.

Si vous êtes un patient adulte et que votre enfant s'inquiète de savoir s'il va attraper votre maladie, il est important de lui expliquer que la maladie n'est pas contagieuse.

Il existe des programmes d'éducation thérapeutique sur la FMF pour les enfants et pour les adultes.

30. Mon enfant peut aller à l'école avec son traitement ?

Oui. Le but du traitement de fond est que l'enfant ait une vie la plus normale possible : il peut (et doit !) donc vivre la même vie que les autres enfants de son âge. Des médicaments (Paracétamol et/ou AINS : Anti-Inflammatoire Non Stéroïdiens) peuvent être déposés à l'école afin que l'enfant puisse être traité rapidement en cas de crise. Les enfants ayant un traitement de fond par biothérapie, peuvent eux aussi avoir une scolarité normale, d'autant plus que la majorité des médicaments sont administrés à domicile. Des absences régulières peuvent être signalées à l'équipe scolaire en cas de traitement administré en perfusion hospitalière.

31. Que faire si mes copains de classe ou collègues sont malades et que je dois les côtoyer ?

Les règles d'hygiène de la population générale sont à appliquer. En cas de traitement de fond par biothérapie, des règles d'hygiène renforcées sont à appliquer (lavage de mains, port de masque pour les personnes malades, etc).

32. Faut-il que mes parents et/ou conjoint se vaccinent contre la grippe si j'ai une FMF ?

Il n'y a pas d'intérêt particulier à faire vacciner l'entourage contre la grippe, sauf si le patient est traité par biothérapie. Il est important de savoir que si les parents ont moins de 60 ans ou ne sont pas en ALD (Affection Longue Durée), le vaccin n'est pas remboursé.

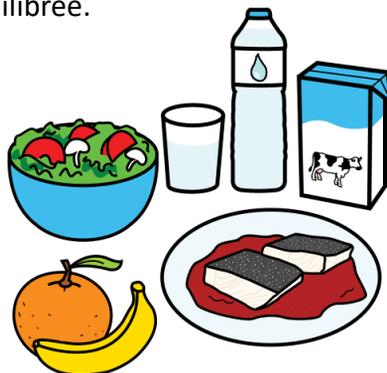


 ARASAAC

33. Est-ce que je dois adapter mon alimentation ?

Il n'y a pas besoin de régime particulier lorsqu'on prend de la Colchicine : un régime équilibré, sain normo-calorique est conseillé comme pour la population générale. Pour les rares patients qui gardent des diarrhées ou des douleurs abdominales la diminution de l'apport en lactose peut améliorer l'embarras gastrique (préférer les yaourts au lait, boire du lait sans lactose ... etc).

Certaines biothérapies pourraient déséquilibrer un peu le bilan des graisses mais cela ne nécessite en général pas d'adaptation alimentaire chez l'enfant ou chez l'adulte, ce d'autant que ce déséquilibre est en général transitoire. Il faut toujours insister sur l'importance d'une alimentation équilibrée et saine permettant d'avoir une flore microbienne digestive équilibrée.



 ARASAAC

34. Comment puis-je aider mon enfant en plus des médicaments ?

Il faut avant tout l'aider en lui donnant une vision positive de la vie et en renforçant sa confiance en lui. Il faut lui permettre d'avoir une vie normale, à l'école, avec ses amis, avec des activités qu'il aime (bouger avec sa maladie est en général bénéfique), en se faisant parfois aider de professionnels comme des kinésithérapeutes.

Certaines équipes proposent des programmes d'éducation thérapeutique qui permettent à l'enfant et ses parents ou à l'adulte et son partenaire d'être plus acteurs de leur maladie.

Souvent, les activités et rencontres proposées par les associations de patients sont utiles aussi : elles lui permettent de comprendre sa maladie et le pourquoi des médicaments, également lui permettent de comprendre qu'il n'est pas le seul atteint de cette maladie même si elle est rare.



 ARASAAC

35. Vais-je aller bien et vivre normalement ?

La prise en charge médicale de la FMF vise non seulement à soulager les douleurs et les symptômes invalidants mais surtout à conserver la meilleure qualité de vie possible aux malades. La Colchicine est généralement très efficace sous réserve qu'elle soit prise strictement tous les jours. Elle permet de diminuer voire faire disparaître les crises de FMF et prévient les complications notamment la plus grave qui est l'amylose AA. Donc oui dans la grande majorité des cas on vit normalement avec une FMF.

36. Existe-t-il un risque de cancer ?

Les études ont montré que la FMF est plutôt protectrice vis-à-vis des cancers en général à l'exception du mésothéliome (tumeur du péritoine) qui peut être bénin ou malin.

37. Comment puis-je gérer les douleurs ou les poussées sévères en attendant de voir mon médecin ?

Il faut savoir utiliser les médicaments prescrits pour faire face à ces situations, à commencer, quand cela a été validé par un médecin, par les médicaments anti-inflammatoires comme Ibuprofène, Naproxène ou Indométacine aux doses prescrites (qui sont plus fortes en général que celles des dictionnaires médicaux), les antalgiques : Paracétamol Codéiné ou le Tramadol. On peut s'aider de mesures physiques (bouger dans l'eau chaude sous la douche ou dans le bain, appliquer du froid ou du chaud sur la zone douloureuse).

Cependant, s'il s'agit d'une vraie poussée, une consultation rapide peut être nécessaire, souvent précédée d'un contact par téléphone ou courriel. Il ne faut pas hésiter à contacter l'équipe soignante. Beaucoup de services bénéficient également d'infirmiers d'éducation thérapeutique qui peuvent répondre (par téléphone ou par courriel) à un certain nombre de questions et prodiguer des conseils thérapeutiques. Enfin, la place du médecin généraliste est importante, car il est souvent le « premier recours » et peut prescrire un traitement symptomatique afin de diminuer les douleurs le temps que le patient rencontre le spécialiste.

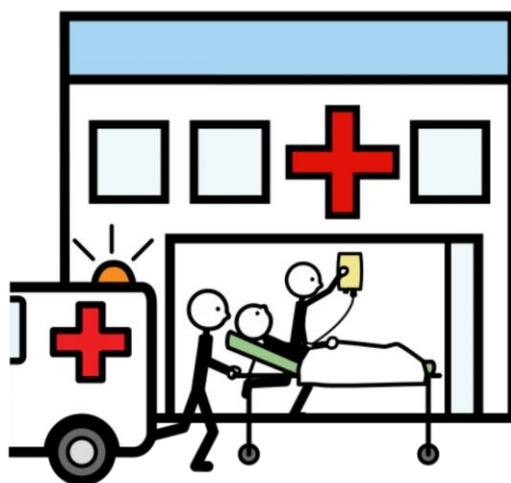
38. Quels sont les signaux indiquant que je dois aller aux urgences ?

Si la crise est facilement reconnaissable, il faut appliquer le protocole d'urgence fourni et attendre à la maison.

Il faut aller aux urgences si :

1. Malgré les traitements appliqués les douleurs sont insupportables.
2. S'il existe des signes non habituels pouvant faire suspecter, une complication cardiaque, neurologique, rénale ou infectieuse.
3. Si la crise se prolonge au-delà de 5 jours.

A noter qu'il existe des cartes d'urgence FMF disponible auprès des médecins des centres de référence et de la filière FAI²R.



39. Ma fertilité et ma sexualité seront-elles altérées par la FMF ?

Les hommes et les femmes avec une FMF qui prennent leur traitement n'ont pas en théorie de diminution de leur fertilité par rapport à la population générale et peuvent avoir des enfants comme les autres adultes. La baisse de la fertilité a été autrefois rapportée mais dans des études anciennes au sein desquelles les patients n'avaient pour la plupart pas reçu de traitement par Colchicine.

Il est important de rappeler que le traitement par Colchicine n'altère pas la fertilité aussi bien féminine que masculine. La Colchicine peut et doit être maintenue lors de la grossesse car elle permet de limiter de nombre de crises qui peuvent être mal vécues et probablement à risque d'accouchement prématuré. Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (type Ibuprofene, Naproxene etc.) prescrits habituellement lors des crises sont formellement contre indiqués à partir du troisième trimestre de la grossesse. Le site internet du CRAT (<https://lecrat.fr/>) est consultable librement pour informer sur les risques des médicaments au cours de la grossesse et de l'allaitement. L'Anakinra a été pris par des femmes enceintes et allaitantes, mais il convient d'en parler avec votre spécialiste et votre gynécologue obstétricien si possible avant de débuter une grossesse : il faudra également discuter avec le gynécologue des modalités de suivi clinique et échographique.

La sexualité n'est habituellement pas modifiée par la maladie ni ses traitements, il n'existe donc pas d'effets connus de la maladie ou de ses traitements sur la libido, il n'existe pas de cas rapporté d'impuissance non plus.

La majorité des patients FMF, peuvent travailler, vivre en couple et avoir des enfants s'ils le souhaitent.

40. Une femme atteinte de FMF pourra-t-elle avoir des enfants ?



Oui, si une femme atteinte de FMF le souhaite il n'y a pas de contre-indication à avoir des enfants. On préconise que la maladie soit contrôlée d'une part et que d'autre part elle ne prenne pas de médicaments qui soient néfastes à la bonne croissance du fœtus.

La Colchicine, contrairement à ce qui est écrit sur le médicament, peut et doit être poursuivie au cours de la grossesse et de l'allaitement.

L'Anakinra a été pris par des femmes enceintes et allaitantes, mais il convient d'en parler avec votre spécialiste et votre gynécologue obstétricien si possible avant de débuter une grossesse.

41. Peut-on allaiter son enfant quand on a une FMF ?

L'allaitement est possible sous Colchicine, il est conseillé de la prendre le soir en même temps que la dernière tétée. Les quantités présentes dans le lait lors des tétées suivantes sont faibles et ne sont alors pas toxiques pour le bébé. Il faut parler à son médecin et son pédiatre de tout traitement pris. En cas de doute, il est là encore conseillé aux médecins prescripteurs et aux patients de consulter le site du CRAT avant toute prise de traitement (<https://lecrat.fr/>). (https://lecrat.fr/spip.php?page=article&id_article=426).



 ARASAAC

42. Peut-on voyager quand on est atteint de la FMF ?

Oui, on peut voyager par avion ou par un autre mode de transport lorsqu'on est atteint de la FMF. Néanmoins, il est important de consulter son médecin avant le départ pour s'assurer d'avoir tous les médicaments nécessaires et discuter des éventuelles vaccinations.



Si le voyage est effectué par avion et que l'on a besoin d'emporter des produits injectables, vous devez demander à votre médecin un certificat médical bilingue (français/anglais) mentionnant que le traitement doit être transporté en cabine qui vous sera demandé à l'aéroport.

Par ailleurs, les biothérapie (tels que l'Anakinra ou le Canakinumab) doivent être conservés dans un sac isotherme (durée de 12 heures) (<https://ceremaia.fr/information2.php>).

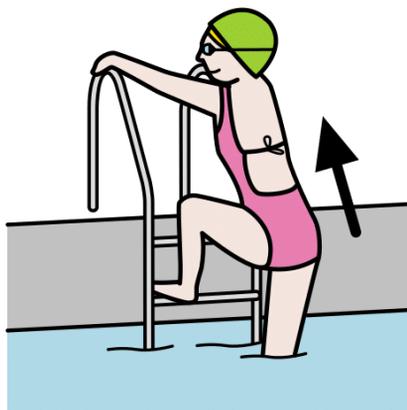
43. Puis-je avoir des animaux à la maison avec la FMF?

Oui il n'y a pas de contre-indication.



44. Est-ce que le sport est indiqué avec cette maladie ?

Oui, le sport est généralement conseillé car il permet de renforcer les muscles et les os, prévient les raideurs articulaires ainsi que les douleurs liées à l'inactivité et améliore les capacités physiques et le bien-être. L'activité sportive pratiquée de manière régulière joue aussi un rôle important dans la prévention des crises, des facteurs de risque cardio-vasculaire et dans le contrôle du poids. Elle a également des effets bénéfiques sur la qualité du sommeil, l'état psychologique et la qualité de vie.



ARASAAC

45. Puis-je pratiquer toutes les activités et tous les sports ?

Toutes les activités physiques et sportives peuvent être pratiquées avec une FMF. Toutefois, il est conseillé d'adapter les activités physiques et les sports en fonction de la condition physique du patient et du stade de la maladie. D'autre part, il est préférable de limiter les activités sportives lors des poussées inflammatoires. Il est également conseillé d'adapter l'intensité et le rythme des activités afin de ne pas déclencher l'apparition de crises douloureuses.

De manière générale, les activités telles que la marche, le vélo, la natation sont à privilégier de même que les activités douces comme le tai-chi, le chi gong ou le yoga ; tandis que les sports à forte contrainte (par exemple la boxe) nécessitent une préparation physique particulière pour pouvoir être pratiqués en toute sécurité.



ARASAAC

46. Dois-je parler de ma maladie à mon employeur ?

Chaque cas est particulier en fonction du métier et de l'employeur, de la taille de l'entreprise, du médecin du travail. Cela peut parfois être utile pour être mieux compris, mais il ne faut pas que cela vous desserve. Le mieux est de demander conseil à votre médecin spécialiste ou traitant ; certains patients attendent d'être en CDI pour en parler de peur que cela ne leur porte préjudice.

47. Peut-on travailler/étudier normalement avec une FMF ?

En théorie, il n'y a pas de raison qui empêche de faire les études ou le travail que l'on souhaite. Le rythme imposé par les études ou le travail doit être en accord avec l'état de santé et la fatigue du patient. Lors des poussées, du fait de la fièvre, de la fatigue et des douleurs abdominales, il peut être difficile de se déplacer au travail ou dans le lieu des études. Un aménagement des horaires scolaires ou de travail peut être envisagé lors crises de la maladie. En dehors des crises, le patient doit s'adapter à son ressenti et sa forme.



48. A quoi servent les associations de patients dans la FMF ?

Les associations de patients ont une place essentielle dans l'accompagnement du patient et de sa famille dans le parcours de santé et dans la vie quotidienne. Leurs actions principales sont :



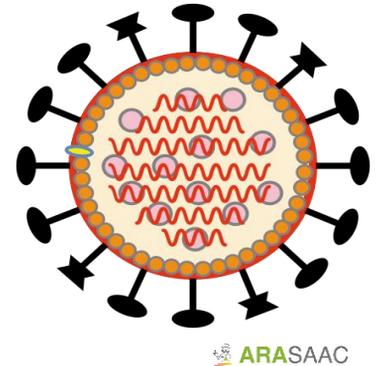
- Faire connaître et reconnaître les maladies, d'autant plus s'il s'agit de maladies rares
- Accompagner les patients et leurs familles dans le parcours de santé et dans les relations avec les différents soignants.
- Améliorer la qualité de vie des patients grâce à une meilleure diffusion de l'information sur la maladie, les différents soins possibles et les droits des malades.
- Organiser des rencontres avec d'autres personnes atteintes et des soignants permettant aux patients de se sentir écoutés, d'échanger sur les difficultés liées à la maladie et aux traitements et d'avoir des conseils pour mieux vivre au quotidien.
- Promouvoir et participer à la réalisation de la recherche médicale.

49. La FMF constitue-t-elle un facteur de risque de développer une forme sévère d'infection par COVID19 ?

La FMF ne semble pas constituer un facteur de risque de développer une forme sévère d'infection par Covid-19 chez les patients FMF prenant leur Colchicine quotidiennement, par rapport à la population générale.

Néanmoins, les patients FMF infectés par le SARS-CoV-2 doivent être bien surveillés et recevoir des soins médicaux appropriés.

Il faut continuer à prendre sa Colchicine quotidiennement même en étant positif au Covid-19. Des études ont montré que les patients FMF prenant de la Colchicine au long cours de façon quotidienne sont impactés de la même manière que la population générale.

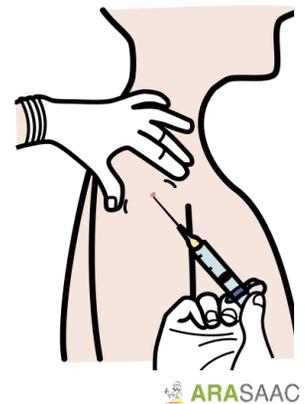


50. Le vaccin contre la COVID-19 me protège-t-il contre des formes graves ?

Peut-il être un facteur déclencheur des crises ?

Oui, le vaccin protège contre les formes graves de COVID-19.

Habituellement il n'est pas déclencheur de crises mais cela peut arriver dans certains cas rares.



La liste des différentes associations pour les enfants et les adultes souffrant de FMF est disponible sur le site <https://www.fai2r.org>.