



Traitement

Une prise en charge spécialisée et un suivi régulier de la maladie sont nécessaires.

Les objectifs du traitement sont :

- Diminuer les crises voire les éradiquer.
- Améliorer la qualité de vie.
- Normaliser les marqueurs sanguins d'inflammation (CRP, SAA).
- éviter les complications à long terme, en particulier l'insuffisance rénale liée à l'amylose inflammatoire (AA).

Le traitement de référence est la *Colchicine* qui est débutée à 1 mg/j. La posologie quotidienne sera augmentée si nécessaire pour supprimer les crises et normaliser le **taux de CRP entre les crises**. La dose maximale quotidienne est de 2.5 mg/j. Le traitement est à vie et efficace dans plus de 95% des cas.

Les facteurs favorisant les crises doivent être identifiés. Les techniques de gestion du stress et la pratique d'une activité physique douce régulière sont souvent bénéfiques pour prévenir les crises.

En cas de persistance de crises ou d'inflammation sanguine malgré un traitement bien conduit par *Colchicine*, une biothérapie anti-Interleukine 1 pourra être discutée après avis d'un centre de référence expert.



Notre équipe:

Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE

Dr Léa SAVEY

Dr Marion DELPLANQUE

Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA

Dr Jean-Benoît MONFORT

Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA

Pr Hélène FRANCOIS

Anatomopathologie

Pr David BUOB

Hépatogastroentérologie

Dr Xavier AMIOT

Hôpital Tenon

Service de médecine interne

4 rue de la Chine

75020 Paris, France

Tél : 01 56 01 74 31

Fax : 01 56 01 71 46

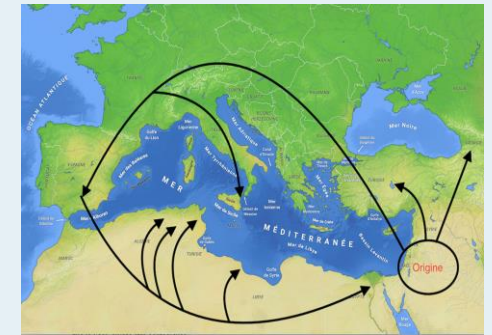
✉ ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr

📷 @ FMF.REFERENCE

<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



La Fièvre Méditerranéenne Familiale « FMF »



<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



@ FMF.REFERENCE



La Fièvre Méditerranéenne Familiale



Définition

Maladie génétique rare, touchant les patients originaires du pourtour méditerranéen.

Anciennement appelée : maladie périodique.



Épidémiologie

On estime qu'il y a 100 000 personnes au Monde et 5000 à 10 000 en France. Elle touche autant les hommes que les femmes.



Génétique

La Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) est une maladie génétique autosomique récessive. Les patients atteints ont 2 mutations du gène «*MEFV*» (**M**editerranean**F**e**V**er).

Le gène *MEFV* code la protéine «pyrine» impliquée dans la production de molécules d'inflammation comme l'interleukine 1, la CRP et la SAA dans le sang.

Les mutations du gène *MEFV* sont fréquentes en Arménie, en Turquie, dans les populations séfarades et arabes originaires des pays d'Afrique du Nord.



CeRéMAIA
Tenon



Clinique

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

La FMF évolue par crises douloureuses qui durent de 24 à 72 heures. Habituellement, il n'y a pas de symptômes entre les crises. L'intervalle entre les crises est variable.

Pendant les crises, la fièvre est souvent élevée (38,5° et 39°C mais peut aller jusqu'à 40°C) et peut être précédée d'une sensation de fatigue ou de malaise. D'autres signes peuvent s'associer à cette fièvre. Le plus fréquent étant des douleurs abdominales intenses avec un abdomen pouvant faire évoquer une appendicite.

Les autres symptômes sont des douleurs du thorax, des genoux ou des chevilles et des œdèmes rouges des chevilles appelés pseudoerysipèles.

Certains patients peuvent présenter des douleurs musculaires en particulier des jambes. Les crises sont souvent identiques pour un même individu mais elles peuvent différer au sein d'une famille.

Parfois, certaines maladies inflammatoires sont associées comme le psoriasis, les spondyloarthrites et la maladie de Verneuil.



CeRéMAIA
Tenon



Diagnostic

La FMF est suspectée sur des critères clinico-biologiques puis confirmée par une étude génétique à la recherche de mutations dans le gène *MEFV*, principalement dans l'exon 10.



Évolution

De nos jours, si le diagnostic de la FMF est posé chez un enfant et qu'il débute un traitement efficace, son espérance de vie est similaire à celle de la population générale française.

En cas de retard au diagnostic et à la mise en route du traitement, l'inflammation chronique peut avoir des conséquences sur les reins (amylose inflammatoire), plus rarement sur l'articulation de la hanche et très rarement sur le foie.

Il est nécessaire de surveiller l'inflammation et la fonction rénale par une prise de sang deux fois par an et de réaliser une analyse d'urines annuelle pour dépister l'apparition de l'amylose rénale.



CeRéMAIA
Tenon