

Fièvre méditerranéenne familiale (FMF) Syn. : maladie périodique, polysérite familiale paroxystique

Indications

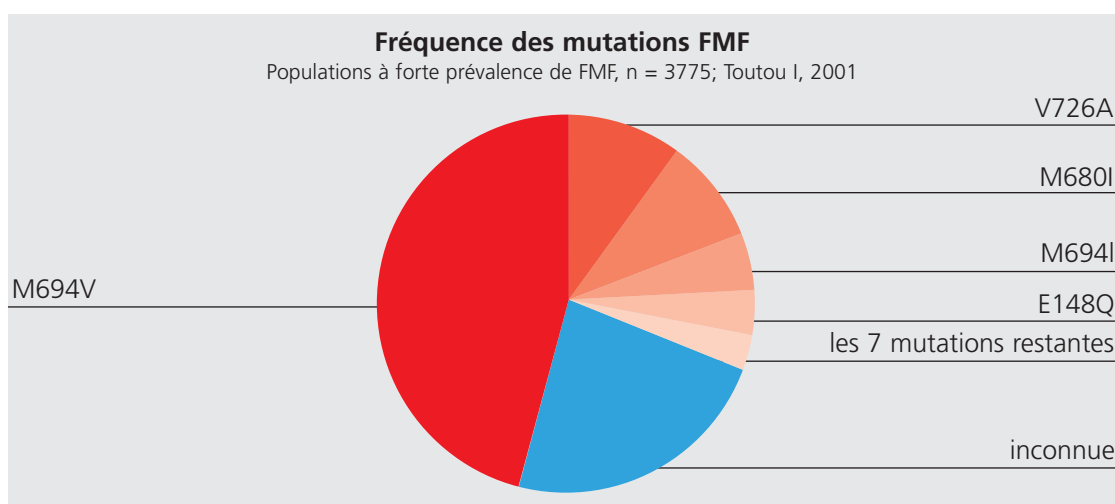
- Episodes récurrents de fièvre s'accompagnant de douleurs abdominales et thoraciques
- Suspicion de fièvre méditerranéenne familiale
- Dépistage familial

Epidémiologie

La FMF touche essentiellement les populations du pourtour méditerranéen. Cependant, du fait de l'immigration, elle est en augmentation dans les pays européens plus éloignés du littoral. Dans le bassin méditerranéen, la fréquence des porteurs hétérozygotes du gène varie de 1:26 à 1:52.

Génétique

La FMF est due à des mutations du gène MEFV. Dans la plupart des cas, le mode de transmission est autosomique récessif, plus rarement autosomique dominant. La maladie se manifeste souvent chez les homozygotes ou hétérozygotes composites. La pénétrance incomplète et l'expressivité variable du gène MEFV induisent des évolutions modérées, voire sévères dans certains cas.



Clinique

La FMF est caractérisée par des poussées de fièvre récurrentes débutant le plus souvent entre 5 et 15 ans et s'accompagnant de péritonite aiguë, de pleurésie et rarement d'arthrite. Des cas oligosymptomatiques ont toutefois été observés. Leucocytes, CPR et VS sont augmentés pendant la crise. Le pronostic est essentiellement déterminé par le développement d'une amylose systémique aboutissant à l'insuffisance rénale. La colchicine peut non seulement réduire notablement la fréquence des crises mais aussi l'incidence de l'amylose.

Diagnostic

La détermination des mutations du gène MEFV est une méthode de détection spécifique. Toutefois, le résultat des analyses moléculaires ne peut être interprété correctement qu'en tenant compte de la symptomatologie clinique et de l'anamnèse familiale.

Méthode

Dépistage PCR de 12 mutations du gène MEFV: E148Q, P369S, F479L, M680I G→C, M680I G→A, I692del, M694V, M964I, K695R, V726A, A744S, R761H. Un séquençage différencié peut être effectué sur demande.

Matériel

Tube EDTA, lilas

Tarif

200 PT / CHF 200.-

Information

Dr rer. nat. Christoph Schaefer, Responsable Biologie moléculaire / Génétique
PD Dr méd. Boris Schleiffenbaum FMH Hématologie / Médecine Interne, Responsable Hématologie