

Febbre mediterranea familiare (FMF) Polisierosite familiare parossistica

Indicazione

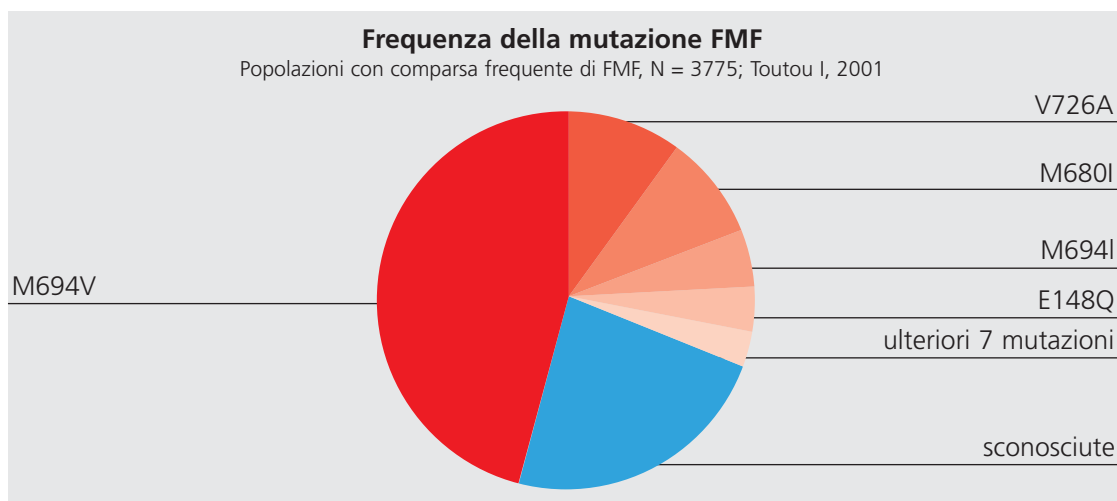
- attacchi recidivanti di dolori addominali e toracici con stato febbrile
- sospetto di febbre mediterranea familiare
- esami familiari

Epidemiologia

Le persone affette sono perlopiù originarie del bacino mediterraneo. In seguito a movimenti migratori possiamo incontrare questo quadro nosologico sempre più frequentemente anche in Europa centrale. La frequenza dei portatori eterozigoti si situa fra 1:26 e 1:52 nel bacino mediterraneo.

Genetica

La FMF è causata da una mutazione nel gene MEFV. La trasmissione è in genere autosomica recessiva, più raramente autosomica dominante. La malattia si manifesta spesso in omozigoti, rispettivamente in compound eterozigoti. Penetranza incompleta ed espressività variabile del gene MEFV portano a forme lievi della malattia come anche a malattie gravi.



Clinica

Tipicamente compaiono stati febbrili recidivanti fra i 5 ed i 15 anni, situazione accompagnata da peritonite acuta, pleurite e più raramente artrite. Casi oligosintomatici sono peraltro descritti. Durante una crisi vi è una leucocitosi, un aumento della sedimentazione e della CRP. La prognosi è dettata prevalentemente dalla comparsa di un'amiloidosi sistemica con susseguente insufficienza renale. Un trattamento con colchicina può ridurre drasticamente sia la frequenza delle crisi, sia la gravità dell'amiloidosi.

Diagnostica

La determinazione delle mutazioni nel gene MEFV mediante PCR è un metodo di accertamento specifico. L'interpretazione dei referti è possibile però soltanto integrando la sintomatologia clinica e la familiarità.

Metodica

Screening tramite PCR delle 12 mutazioni nel gene MEFV: E148Q, P369S, F479L, M680I G→C, M680I G→A, I692del, M694V, M964I, K695R, V726A, A744S, R761H. Una sequenzialità differenziata è possibile previo accordo specifico.

Materiale

Provetta EDTA, lilla

Tariffa

200 PT / CHF 200.–

Informazioni

Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, Responsabile Biologia molecolare / Genetica
PD Dr. med. Boris Schleiffenbaum FMH Ematologia / Medicina Interna, Responsabile Ematologia