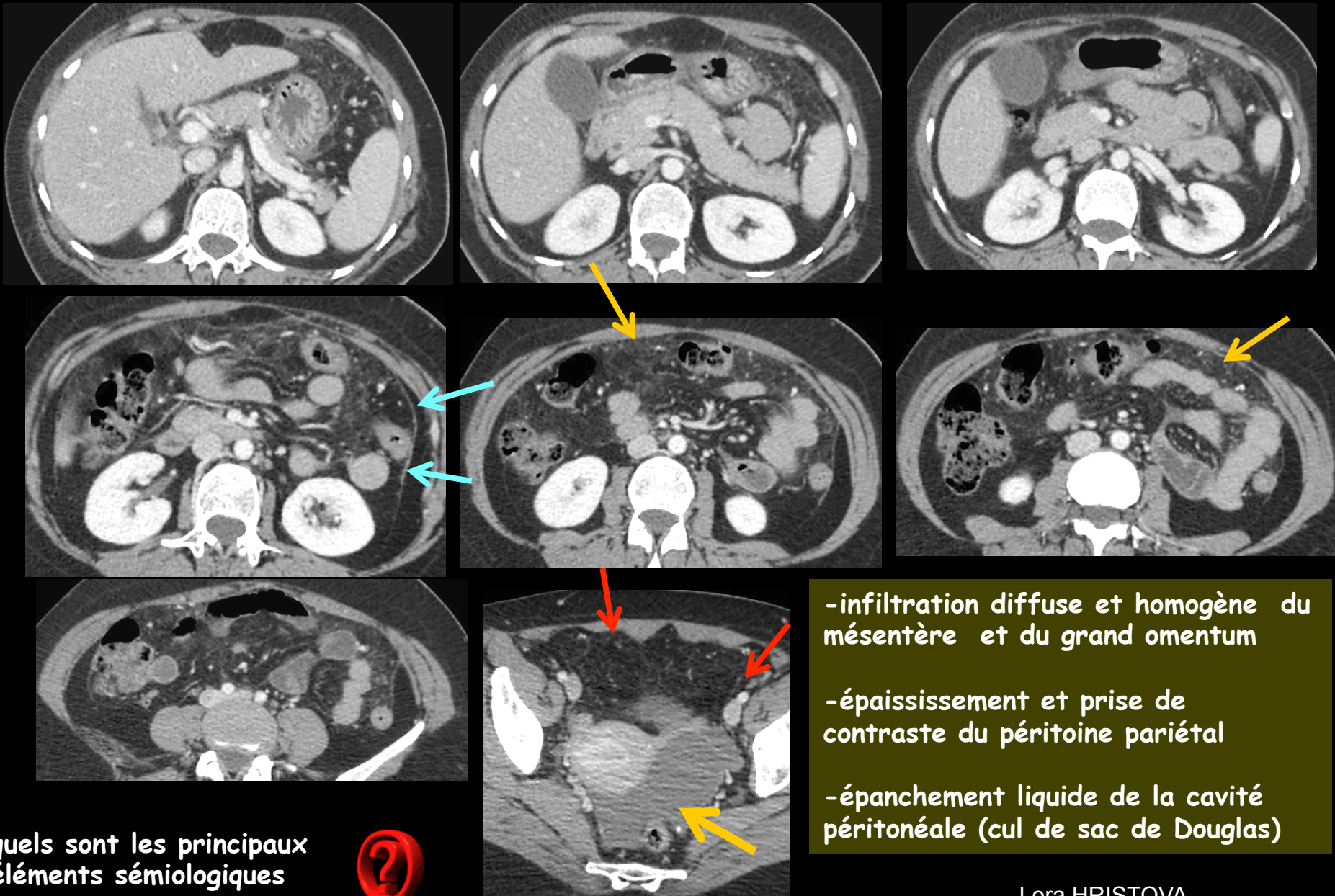
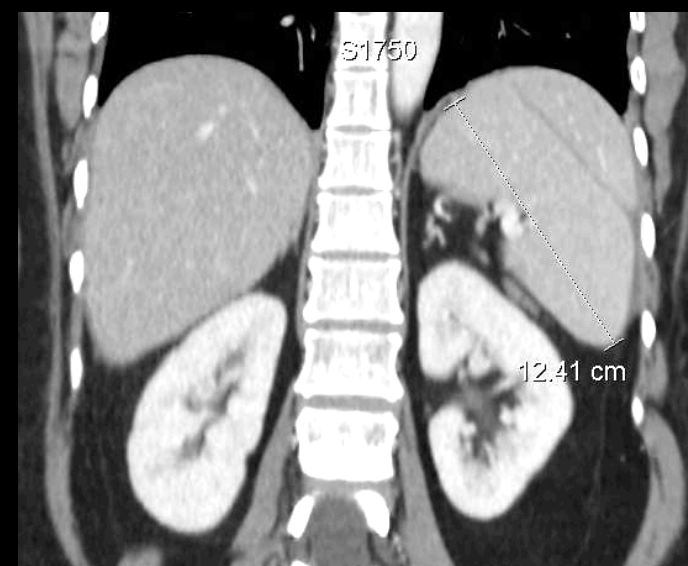
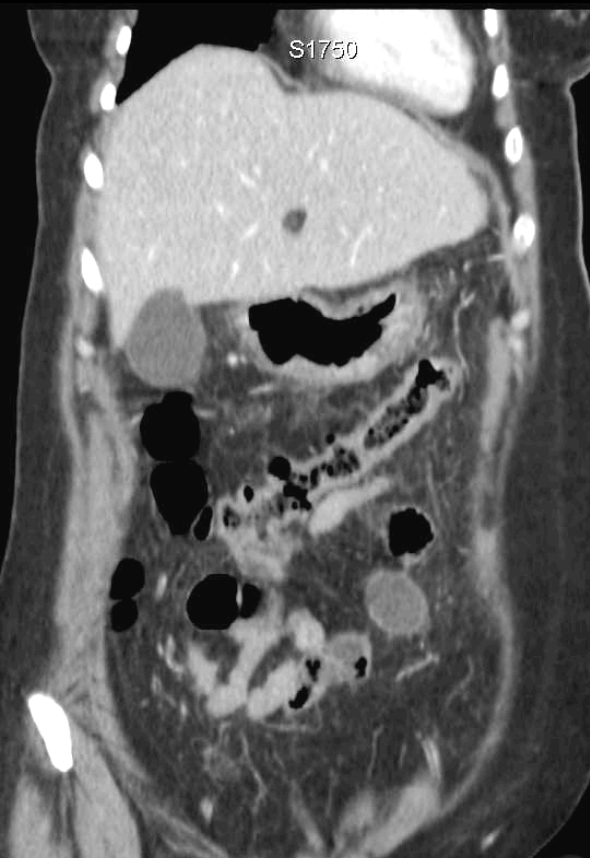


femme de 46 ans d'origine arménienne .Douleurs abdominales/ HCD et fièvre
Discrète cholestase et cytolyse hépatique Suspicion de cholécystite aiguë. Episodes du même type
dans les antécédents : fièvre , arthralgies , crises douloureuses abdominales et thoraciques



quels sont les principaux
éléments sémiologiques

?



quelles sont vos suggestions diagnostiques



Maladie périodique , fièvre méditerranéenne familiale

la notion d'antécédents de crises douloureuses abdominales et thoracique fébriles , d'arthralgies , de lésions cutanées (érythème douloureux des membres inférieurs)

le caractère familial (de - en - fréquent du fait de la transmission récessive et de la diminution de la taille des familles) , l'origine ethnique

l'évolution vers une amylose rénale

constituent les principaux arguments pour évoquer le diagnostic et le confirmer par la mise en évidence de la mutation du gène MEFV

Maladie périodique , Fièvre méditerranéenne familiale .

-Maladie **héréditaire récessive autosomique** avec des antécédents familiaux dans 1/3 à 2/3 des cas, touchant avec prédilection les sujets du **pourtour méditerranéen**:

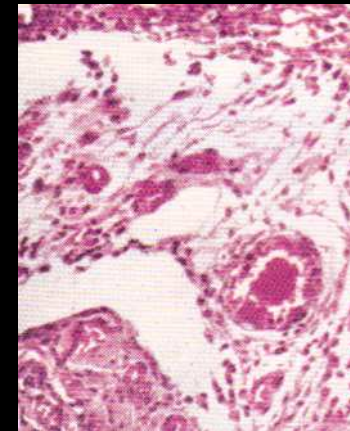
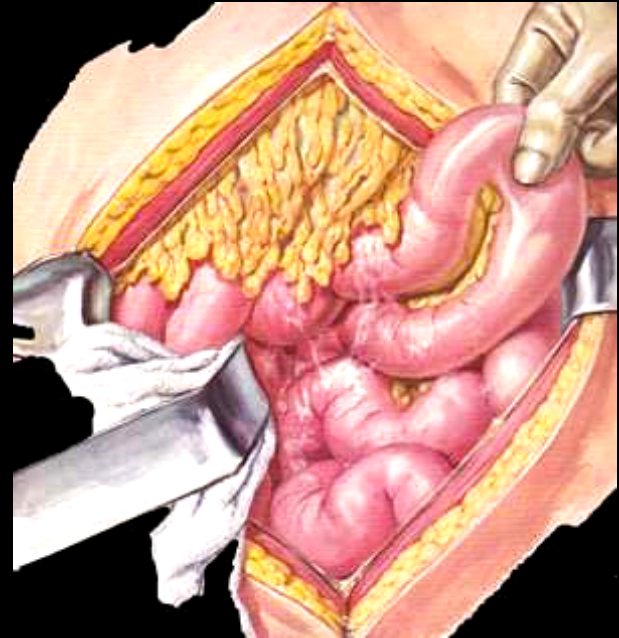
juifs Sépharades ,
arméniens , italiens du sud ,
arabes d'Afrique du Nord , turcs

avec une **prévalence très élevée** (1 /200 à 1 / 1000)

-la notion familiale est de moins en moins retrouvée
à cause de la transmission récessive et de la diminution de la taille des familles

-les **facteurs environnementaux** sont importants dans
le **déclenchement des crises** : stress , fatigue , infections .

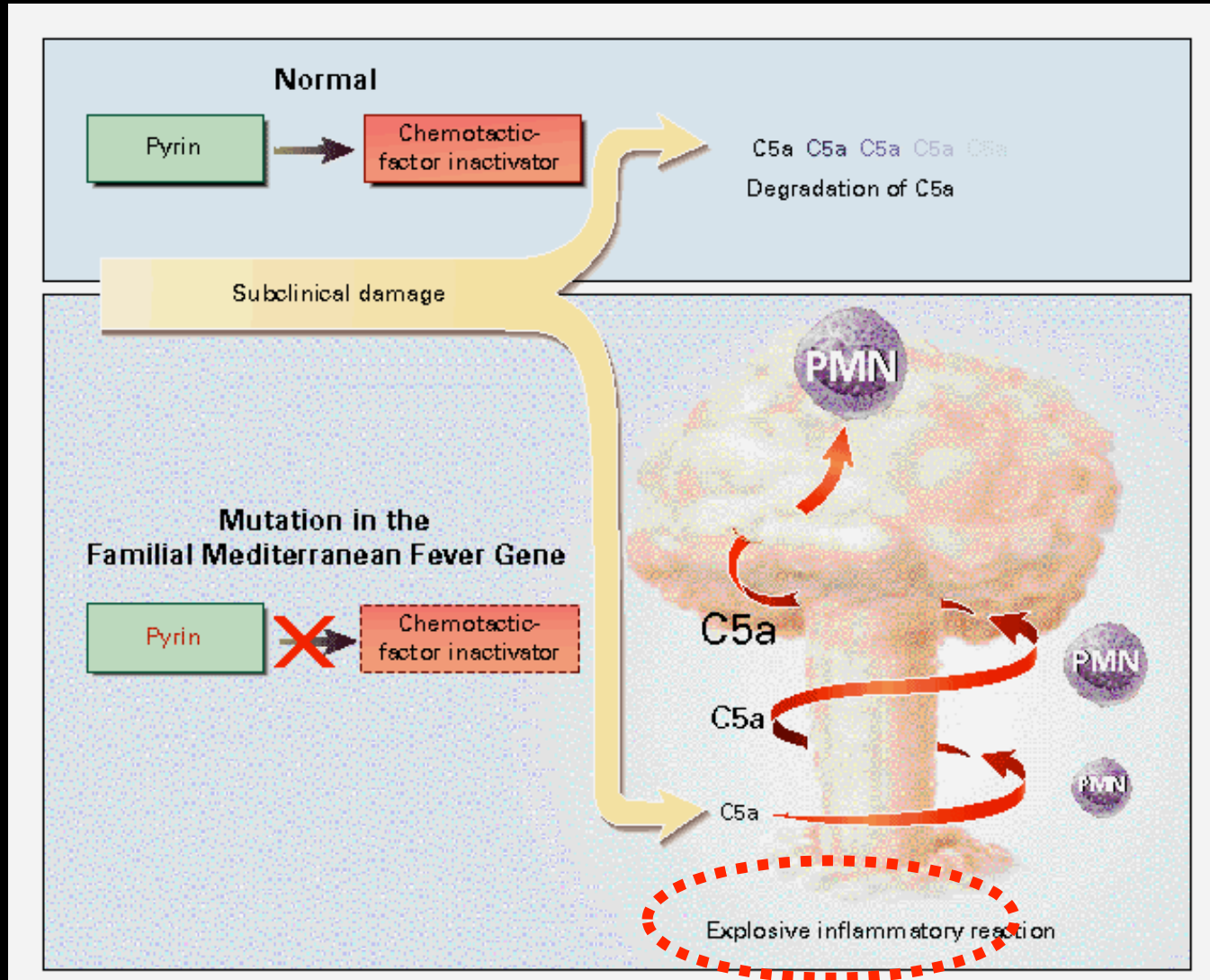
-Une simple prise de sang suffit pour le diagnostic des mutations génétiques: la mise en évidence d'une mutation du **gène MEFV** qui code pour une protéine (**marenostriane / pyrine**) . exprimée dans les



œdème et infiltration
polynucléaire neutrophile du
péritoine

Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : Génétique et physiopathologie

- inflammation non spécifique (neutrophiles)
- gène responsable: bras court du chromosome 16 → pyrine / marenostrine
- exprimé par neutrophiles, monocytes et éosinophiles → suppression inflammation
- amyloïdose : type AA; artérioles, veinules, glomérules, rate.



Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : clinique

débute tôt dans la vie : 5 - 15 ans

durée des épisodes: 24 à 48 heures

fréquence: 1 à 2/mois; rémissions spontanées longues

hiver > été

crises s'accroissent avec âge et apparition d'une amyloïdose

fièvre 38,5 - 40°C; constante; parfois isolée / accès fébriles

polysérite

douleurs **abdominales** localisées ou diffuses (> 95%) ; défense ; iléus ; abdomen aigu.

douleurs **pleurales**, unilatérales; frottement; épanchement pleural. crise thoracique

+ rarement: **péricardite**, **orchite**

manifestations articulaires

arthrites aiguës > chroniques

surtout les grosses articulations, épanchement (hanche, genou)

arthralgies non spécifiques habituelles

manifestations cutanées

érythème douloureux, gonflement,

5 à 20 cm; surtout membres inférieurs



Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : complications

Toxicomanie par les antalgiques

Cholécystite

Brides péritonéales, à l'origine d'infertilité chez les femmes, rarement syndrome subocclusif

Amyloïdose AA+++ dans 25% des cas :

- . insuffisance rénale par dépôt amyloïde
- . dépôts amyloïdes intestinaux

combinaison de facteurs génétiques et environnement

en dehors de l'amyloïdose, survie normale

Maladie périodique : traitement

Colchicine, prise quotidienne 1 à 2 mg /
jour , à vie