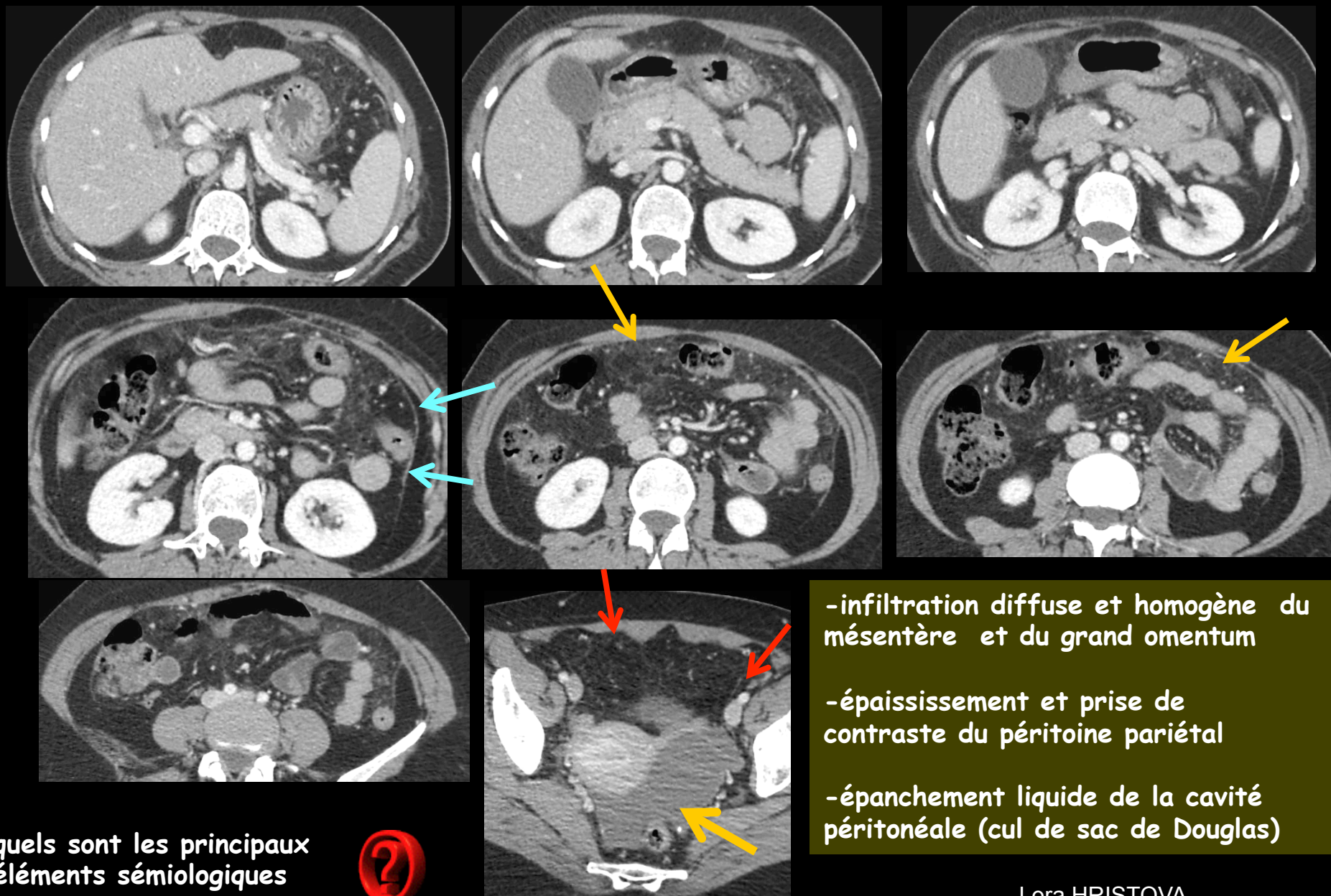
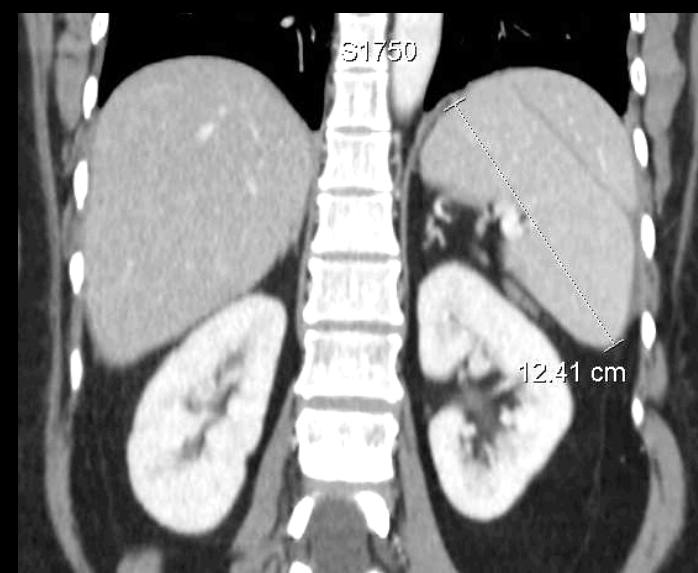
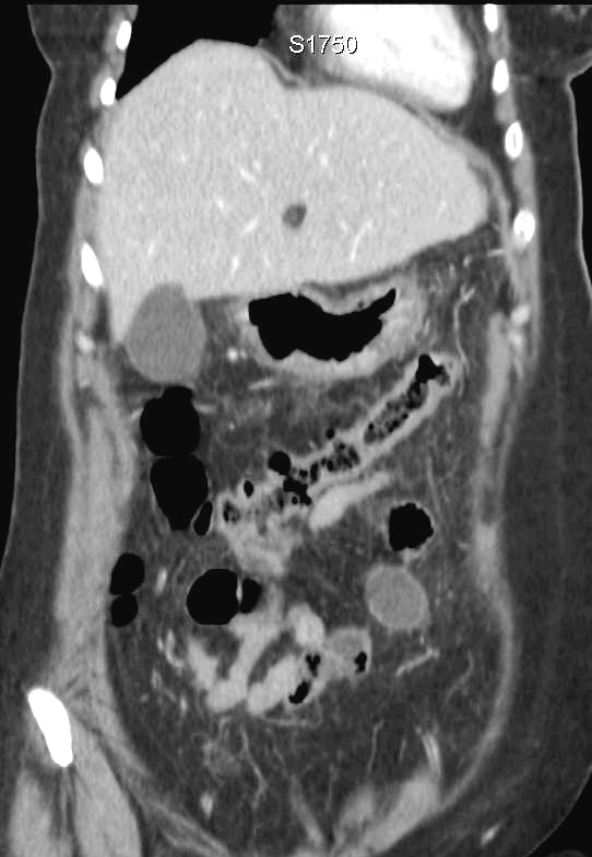


femme de 46 ans d'origine arménienne . Douleurs abdominales/ HCD et fièvre
Discrète cholestase et cytolyse hépatique Suspicion de cholécystite aiguë. Episodes du même type
dans les antécédents : fièvre , arthralgies , crises douloureuses abdominales et thoraciques



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)

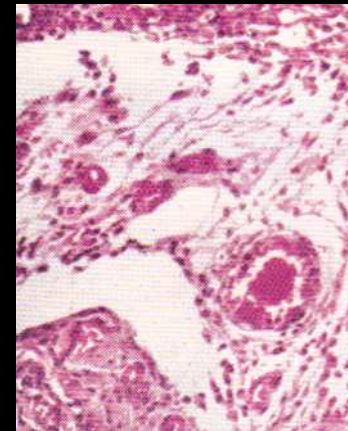
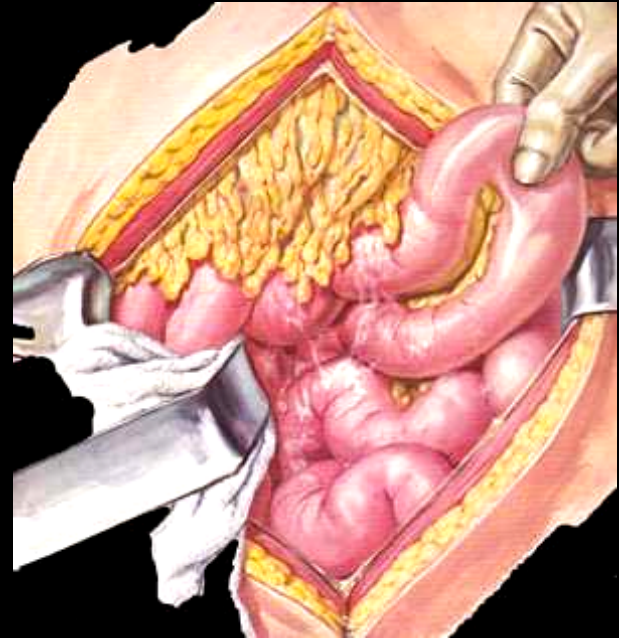
-la notion familiale est de moins en moins retrouvée

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 .

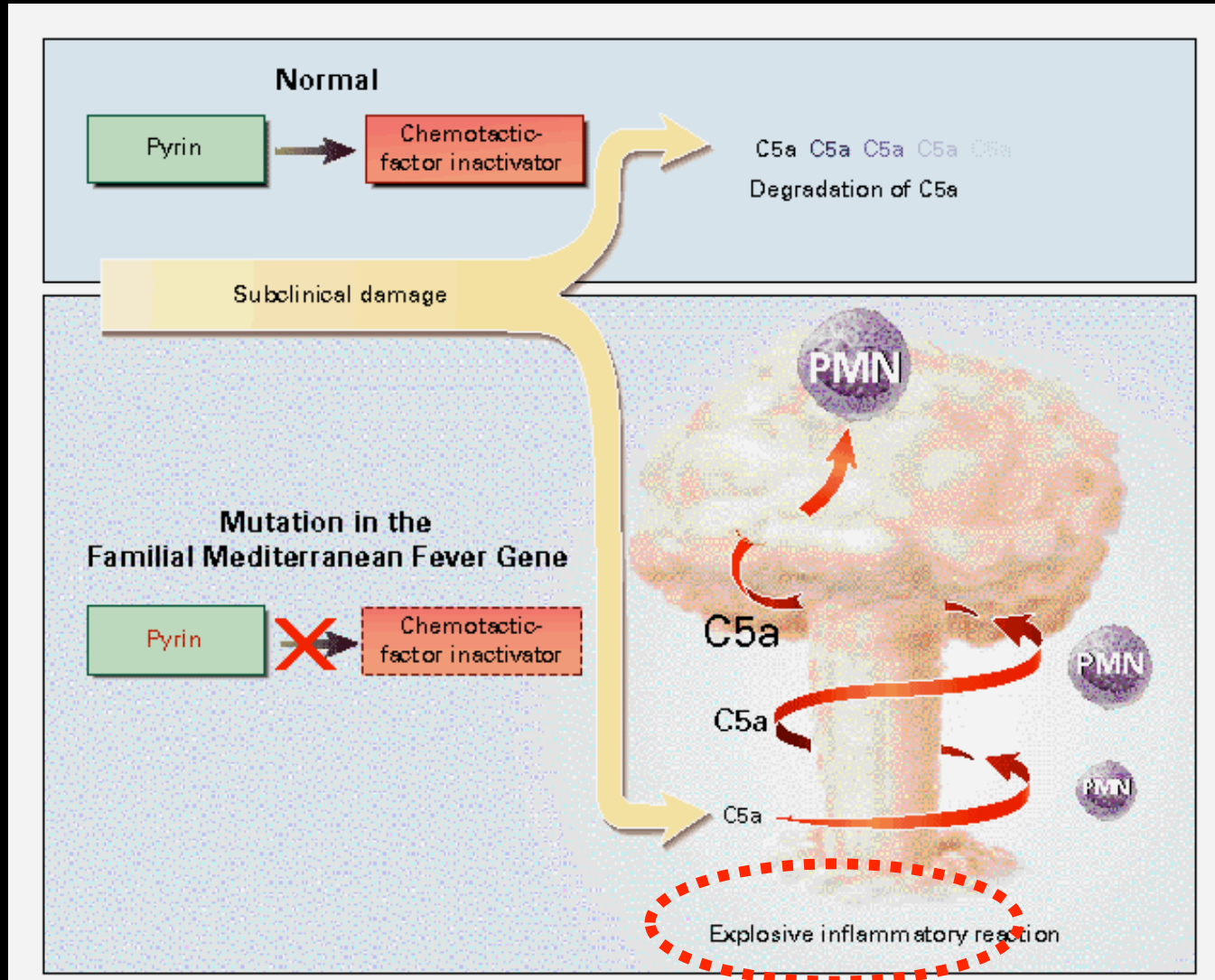
-Une simple prise de sang suffit pour le diagnostic des mutations génétiques: la mise en évidence d'une mutation du **gène MEFV** qui code pour une protéine (**marenostrine / pyrine**). exprimée dans les



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

début tôt dans la vie : 5 - 15 ans
débute dôt épisodes 24 à 48 heures
fréquences épisodes 2 à 4 fois spontanées longues
à 5 ans : les émissions spontanées longues



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

fièvre

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

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

+ rarement: **péricardite**, **épididymite**, **orchite**, frottement; épanchement pleural. crise thoracique

manifestations articulaires

arthrites aiguës > chroniques

manifestations articulaires surtout les grosses articulations, épanchement (hanche, genou)

arthralgies non spécifiques habituelles

arthrites aiguës > chroniques

surtout les grosses articulations, épanchement (hanche, genou)



Maladie périodique (fièvre méditerranéenne) : complications

subocclusif

Amyloïdose AA+++
Amyloïdose AA+++

en dehors de l'amyloïdose, survie normale

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