

Présenté en partenariat avec



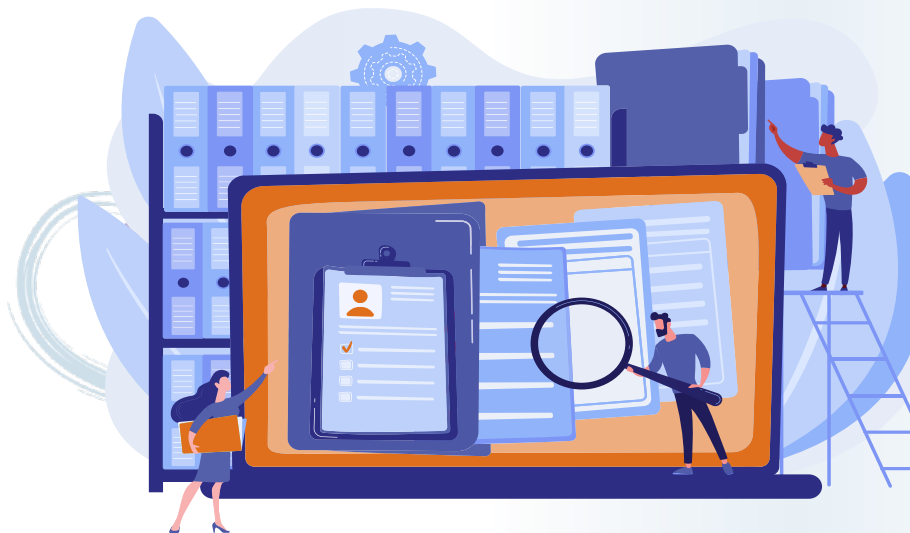
Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Fièvre méditerranéenne familiale



Fièvre méditerranéenne familiale

- **Synonymes :** Maladie périodique, Polysérosite paroxystique familiale, Polysérosite **récurrente bénigne**, **Péritonite paroxystique bénigne** (en anglais : *Familial Mediterranean fever*, *Benign paroxysmal peritonitis*; *Benign recurrent polyserositis*; *Familial paroxysmal polyserositis*; *Periodic disease*; *Periodic peritonitis*).
- **Fréquence de la maladie :** environ 1-5/10 000
- **Hérédité :** Autosomique dominante ou Autosomique récessive.

Transmission autosomique dominante :

« Autosomique » signifie que le gène en question est situé sur l'un des chromosomes numérotés ou non sexuels. La maladie peut donc affecter autant les garçons/hommes que les filles/femmes. « Dominant » signifie qu'une seule copie du gène muté (d'un parent) suffit à provoquer la maladie. Les enfants d'une personne atteinte d'une maladie autosomique dominante ont chacun 50 % de probabilité d'être atteints. Cependant, pas tous les individus atteints ont un parent atteint. On dit que ces individus ont une mutation « de novo » et ils peuvent transmettre leur mutation à leur descendance.

Transmission autosomique récessive :

« Autosomique » signifie que le gène en question est situé sur l'un des chromosomes numérotés ou non sexuels. La maladie peut donc affecter autant les garçons/hommes que les filles/femmes. « Récessif » signifie que deux copies du gène muté (une de chaque parent) sont nécessaires pour provoquer la maladie. On dit que les parents sont « porteurs ». Ils ont chacun une copie du gène muté et, habituellement, ils n'ont pas la maladie. Deux parents porteurs ont une probabilité de 25 % d'avoir un enfant atteint.

Plus de détails :

- [Ressources – Génétique Simplement \(genetiquesimplement.com\)](http://genetiquesimplement.com)
- [Comprendre les gènes- Chu Sainte-Justine](#)

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».



Associations/groupes de soutien

Ces associations ne sont pas spécifiques, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

Québec: [Association des patients immunodéficients du Québec](#)

États-Unis: [La Fondation FMF](#)

Europe: [FMF & AID Global Association](#)

Association Française de la fièvre méditerranéenne familiale et des autres fièvres récurrentes héréditaires (AFFMF) (affmf@orange.fr)

Ailleurs dans le monde: [Liste](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupes Facebook : [APIQ](#)

[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)

(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)

[Association Française de la fièvre méditerranéenne familiale et des autres fièvres récurrentes héréditaires \(AFFMF\)](#)

[FMF – familial mediterranean fever](#)

[Familial Mediterranean Fever \(FMF\)](#)

[Familial Mediterranean Fever \(FMF\)](#)

Forum RareConnect: [Fièvre Méditerranéenne Familiale](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires au Québec, consultez le site web du RQMO : [Répertoire de ressources](#)



Résumé du site Orphanet (www.orpha.net)

Épidémiologie

Les populations ayant une prévalence élevée (1/200-1/1000) de la maladie sont les Juifs non-ashkénazes, les Turcs, les Arméniens et les Arabes. La FMF n'est pas considérée rare en Italie, en Grèce ou en Espagne.

Description clinique

La FMF débute généralement avant 30 ans (une apparition plus précoce est associée à une forme plus sévère). La FMF est divisée en 2 types: la FMF type 1 caractérisée par des crises fébriles d'occurrence variable (d'une fois par semaine à sporadiques) et une période de 1-4 jours de sérite disparaissant spontanément. Le stress, l'exposition au froid, des repas riches en gras, des infections, certains médicaments et les règles peuvent déclencher les crises. Celles-ci sont précédées par des symptômes légers (myalgies, céphalées, nausées, dyspnée, arthralgies, douleur dorsale, asthénie et anxiété) d'une durée d'environ 17 heures. Les crises se manifestent par une fièvre ne répondant pas aux antibiotiques (38°C-40°C pendant 12-72 heures), des douleurs abdominales (imitant un abdomen aigu), constipation (diarrhée, chez les enfants), arthralgie (des grosses articulations), arthrite (des membres inférieurs (genou)/supérieurs) et douleur à la poitrine (due à une pleurésie et/ou une péricardite). 7-40% des patients présentent une atteinte cutanée. La FMF type 2 décrit un phénotype dans lequel l'amylose de type AA (complication grave à long terme) est la première et la seule manifestation.

Étiologie

218 mutations dans le gène MEFV (chromosome 16) codant pour la protéine pyrine/marénostrine, sont responsables de la variabilité observée (les mutations M694V homozygotes sont associées à un cours plus sévère). D'autres facteurs peuvent être aussi impliqués.

Méthode(s) diagnostique(s)

Les critères de Tel-Hashomer stipulent que 2 critères majeurs (fièvre et sérite, amylose de type AA, efficacité de la colchicine) ou 1 critère majeur et 2 critères mineurs (épisodes fébriles récurrentes, pseudoérysipèle, parent touché par la FMF) doivent être présents pour le diagnostic. Les tests génétiques ne donnent que 70-80% de la valeur prédictive positive.



Diagnostic(s) différentiel(s)

Le diagnostic différentiel inclut l'hyperimmunoglobulinémie D, le syndrome de fièvre périodique, la fièvre périodique liée à un dysfonctionnement du récepteur de type 1 du TNF (syndrome TRAPS), la fièvre périodique, stomatite aphteuse, pharyngite, et adénopathie (PFAPA syndrome), l'amylose de la transthyrétine (TTR) et la maladie de Behçet.

Diagnostic prénatal

La FMF est transmise selon le mode autosomique récessif. Le dépistage prénatal des grossesses à risque est possible.

Conseil génétique

Le conseil génétique s'adresse aux parents porteurs d'une mutation du gène MEFV afin de les informer sur le risque de transmission à leurs enfants.

Prise en charge et traitement

La colchicine (orale ou intraveineuse) réduit ou élimine les crises et évite l'apparition de l'amylose de type AA. La posologie est de 0,03 mg/kg/jour, jusqu'à un maximum de 3 mg/jour. Le médicament doit être pris régulièrement. Lors de crises, un anti-inflammatoire non stéroïdien peut être administré. En cas d'intolérance à la colchicine, l'anakinra, l'interféron-alpha et les inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine (ISRS) ont montré des résultats encourageants. Un examen clinique annuel et un dépistage d'une amylose sont recommandés. La dialyse et la greffe d'organes pourraient être nécessaires en cas d'amylose rénale. Les macrolides, le diltiazem, la pamplemousse et la ciclosporine ne doivent pas être pris avec de la colchicine (risque de toxicité fatale).

Pronostic

Il n'existe aujourd'hui aucun traitement curatif pour la FMF, toutefois la colchicine améliore la qualité de vie des patients. Les patients non traités ou ayant une amylose rénale ont un pronostic moins favorable.

Éditeur(s) expert(s) : Pr Raffaele MANNA - Dernière mise à jour : Janvier 2012



Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

[Article pour tout public](#)

[Conduite à tenir en urgence – Fièvre méditerranéenne familiale](#)

[Medline Plus – Familial Mediterranean fever](#)

[GARD – Familial Mediterranean fever](#)

[NORD – Familial Mediterranean fever](#)

[Information on Paediatric Rheumatic Diseases](#)

[GeneReviews - Familial Mediterranean fever](#)

[OMIM - Familial Mediterranean Fever](#)

[Management Guidelines](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))

Cliniques spécialisées/médecins experts

Cliniques :

Québec :

Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».
[Répertoire des rhumatologues](#)



Cliniques spécialisées/médecins experts (suite)

Experts :

Québec:

Dre [Stéphanie Ducharme-Bénard](#), MD, Interniste, Hôpital Sacré-Cœur, Montréal. ([Articles pertinents](#))

Canada :

Dr. [Erkan Demirkaya](#), MD, Rhumatologue pédiatrique, LHSC Hôpital Victoria, Ontario ([Articles pertinents](#))

France :

Dr. [Sophie Georgin-Lavialle](#), MD, PhD, Interniste, Hôpital Tenon, Paris ([Articles pertinents](#))

Réseaux d'experts ailleurs dans le monde: [Liste](#) Orphanet

Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Médicaments avec désignation orpheline sur le marché au Canada:

- [Ilaris](#)



Médicaments avec désignation orpheline sur le marché en France:

- [Colchicine houde](#)
- [colchimax](#)

Médicaments avec désignation orpheline sur le marché aux États-Unis:

- [Colcrys](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)

Essais Cliniques

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

ClinicalTrials.gov

1. Essais cliniques en recrutement de patients : [Liste](#)
2. Tous les essais cliniques : [Liste](#)

Essais cliniques Orphanet: [Liste](#)

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : contact@recherchecliniquequebec.com

Site web : <https://recherchecliniquequebec.com/>



Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

Vous pouvez vous inscrire vous-même en ligne [Coordination of Rare Diseases at Sanford \(CoRDS\)](#)

Orphanet: [Liste](#)

Projets de recherche

Dr Raffaele Manna, MD, Interniste, Centre de recherche sur les maladies rares et les fièvres périodiques, Fondazione Policlinico A. Gemelli IRCCS, Rome, Italie. ([Articles pertinents](#))

[Ozgur Kasapcopur, MD](#), directeur de rhumatologie pédiatrique, faculté de médecine Cerrahpasa, Université d'Istanbul-Cerrahpasa, ([Articles pertinents](#))

Orphanet : [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section suivante « Articles spécialisés »



Articles spécialisés

PubMed : [Tous les articles](#)
[Articles de synthèse](#)
[Articles sur traitements](#)

Jumelage

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, associations listées au début de ce document ou s'il n'y a pas d'association au Québec ou au Canada, contactez le RQMO : info@rqmo.org

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

Canada :
[CORD \(Canadian Organization for Rare Disorders\)](#)

International :
[RareConnect \(français et anglais\)](#)
[Forum Maladies Rares \(France\)](#)
[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)
[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)
[Genetic Alliance \(USA\)](#)
[RareShare](#)
[PatientsLikeMe](#)
[Inspire](#)



Date de mise à jour : SEPTEMBRE 2022

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour).

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@apiq.info ou sans frais 1 855 561-4563

- * Consultez notre site web : apiq.info
- * Suivez-nous sur Facebook : [APIQ](https://www.facebook.com/APIQ)
- * Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
- * Pour recevoir des nouvelles de l'APIQ : apiq.info (au bas de la page)
- * Pour lire ou nous faire un témoignage : [Blogue - section témoignages](#)

Conçu grâce à l'aimable collaboration du RMQO

C.P. 22041 Quatre Saisons
Sherbrooke, Qc J1E 4B4

Numéro sans frais: 1-888-822-2854

Courriel : info@rqmo.org



1 855 561-4563



info@apiq.info



www.apiq.info

