**FMF**

*Orphanet 2004*

*La lettre du rhumatologue, mars 2006*

*Rheumatology 2010; 49: 2200–2203*

*JIRP 2012*

**LA PLUS FREQUENTE DES MALADIES AUTO INFLAMMATOIRES AVEC LE PFAPA**

* Mutation **récessive** (5 essentiellement) sur le bras court du chromosome 16 du gène MEFV (M694) qui code pour une protéine inhibitrice de l’inflammation (qui bloque l’effet IL-1 et la voie NFB) appelée la pyrine ou marénostrine => pas de marénostrine = inflammation incontrôlée via IL-1

**EPIDEMIOLOGIE**

* Maladie récessive => recherche une AF positive.
* Débute en moyenne vers 2 ans et est diagnostiquée environ vers 4 ans. 90% avant 20 ans => très rarement après 30 ans.
* Prévalence 1/200 à 1/1000 surtout chez
	+ Juifs Sépharades
	+ Turques
	+ Grecs
	+ Bassin méditerranéen (Italie du Sud)
	+ Arméniens
	+ Africains du Nord (Maghrébins)

**SYMPTÔMES:**

* Crises **IRREGULIERES** déclenchées par stress, fatigue, infections
* Baisse de l’état général
* **TEMPERATURE**
	+ Haute : 39-40° pseudo-palustre avec frissons (41%)
	+ Qui durent 2-3 jours
	+ S’en va toute seules
* **DOULEURS**:
	+ Douleurs **ARTICULAIRE (96%)**:
		- **Mono arthralgie** de la hanche, genou, cheville et souvent avec **œdème** péri articulaire
	+ Douleurs **ABDOMINALE** (83%) avec abdomen pseudo-chirurgical, diarrhées (35%), vomissements (24%), constipation (18%) + splénomégalie (17%)
	+ Douleurs **THORACIQUE** (23%) et rare chez le petit enfant
	+ Douleurs **MUSCULAIRES** (61%) à l’effort
* **ATTEINTE CUTANEE**
	+ Lésions érysipèloïde (5%) des chevilles, dos du pieds, pré tibial **TRES SPECIFIQUE !**
	+ Aphtose buccale (parfois)
	+ Eruption purpurique (10% des cas= purpura rhumatoïde)

* FORMES ATYPIQUES avec :
	+ Orchite (6%)
	+ Méningites
	+ Péricardite



**LES DIFFERENTS CRITERES DIAGNOSTICS**

* + - * Critères de **LivneH**
				+ Diagnostic FMF si 1 critère majeur ou 2 critères mineurs

Critères majeurs : min. 3 accès typiques avec:

* T°> 38°C pd 12-72h
* Péritonite, pleurésie. Péricardite, mono arthrite (hanche, genou, cheville), douleurs abdominales
* Critères mineurs
* Myalgies des membres inférieurs à l’effort
* Tableau incomplet avec atteinte thorax ou/et articulation
* Réponse au ttt de Colchicine
* Critères de **Yalcinkaya ou TelHashomer**:
	+ Critères majeurs:
		- Sérosite fébrile
		- Amyloïdose 2° et réponse au ttt de colchicine
	+ Critères mineurs:
		- Fièvre récurrente seule
		- Erysipèle des membres inférieurs
		- AF +
* “Nouveau” critères **pédiatriques** de **Yalcinkaya** (Diagnostic probable dès 2 critères)
	+ **Tous devant durer entre 6-72h et ≥ 3 épisodes**:
		- T° axillaire > 38°
		- Douleurs abdominales
		- Douleurs thoraciques
		- Synovites
		- AF+
	+ Ces tests ont une :
		- Sensibilité de: 95%
		- Spécificité : 45-50% =>
			* (LR+ 2)
			* **LR- 0,02** (2% de chance d’avoir la maladie si critères négatifs)

**L’EXPRESSION DE LA MALADIE EST TRES VARIABLE ALLANT DU TABLEAU COMPLET A UNIQUEMENT DE LA TEMPERATURE !**

**DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL:**

* Hyper- IgD
	+ Pas même population
	+ Diarrhées, céphalées, adénopathies
* TRAPS
	+ Eruptions migratoires
	+ Raideur de nuque
	+ Oedème péri orbitaire
* Behçet
	+ Aphtes (souvent géant) gastro-génito-urinaires
	+ Atteinte visuelle
* Crohn :
	+ Aphtes bouches-anus
	+ Maux de ventre, ballonnement , diarrhées
	+ Perte de poids
* CAPS
	+ MWS
	+ CINCA

****

**LABORATOIRE :**

* Elévation de :
	+ Des GB et polynucléaires
	+ la CRP
	+ la VS
	+ du fibrinogène
* Recherche de la mutation du MEVF

**COMPLICATION:**

* **Amyloïdose** AA surtout rénale qui se dépose dans tous les vaisseaux SAUF le cerveau

**TRAITEMENT**:

* **Traitement de la crise :**
	+ **AINS** pendant les crises
	+ **Repos** (pas de sport)
	+ Pas d’effet de la colchicine à haute dose en aigu (mais pb de tolérance)
* **Prophylaxie des rechutes :**
	+ **Colchicine à vie:**
		- po0,2- 2 mg/j => Chez enfant de < 5 ans:
			* Débuter à 0,5 mg/j
			* Augmenter par palier de 0,25 mg/j
		- IV 1mg 1x/sem.
		- Mécanisme : inhibe le chimiotactisme des neutrophiles => prévient ou diminue les crises => prévient le développement des amyloïdose
		- Efficacité
			* Totale dans 50% des cas
			* Partielle dans 25% des cas
			* Nulle dans 25% des cas (pb de compliance ?)
		- Nb: la colchicine paradoxalement protège la fertilité qui est souvent atteinte dans la FMF lorsqu’elle n’est pas traitée. Même pendant la grossesse, la colchicine ne pose pas de problème.
		- CAVE: la colchicine à une **marge thérapeutique étroite** => une intoxication est possible et peut être mortelle => Penser aux interactions médicamenteuse (CYP3A4) => Symptômes: GI et IR et hépatique
		- Eviter le Colchimax® car est dur a couper et inhomogène et masque les symptômes de diarrhées de la FMF
* En cas d’échec de la colchicine => Essayer l’INF alpha