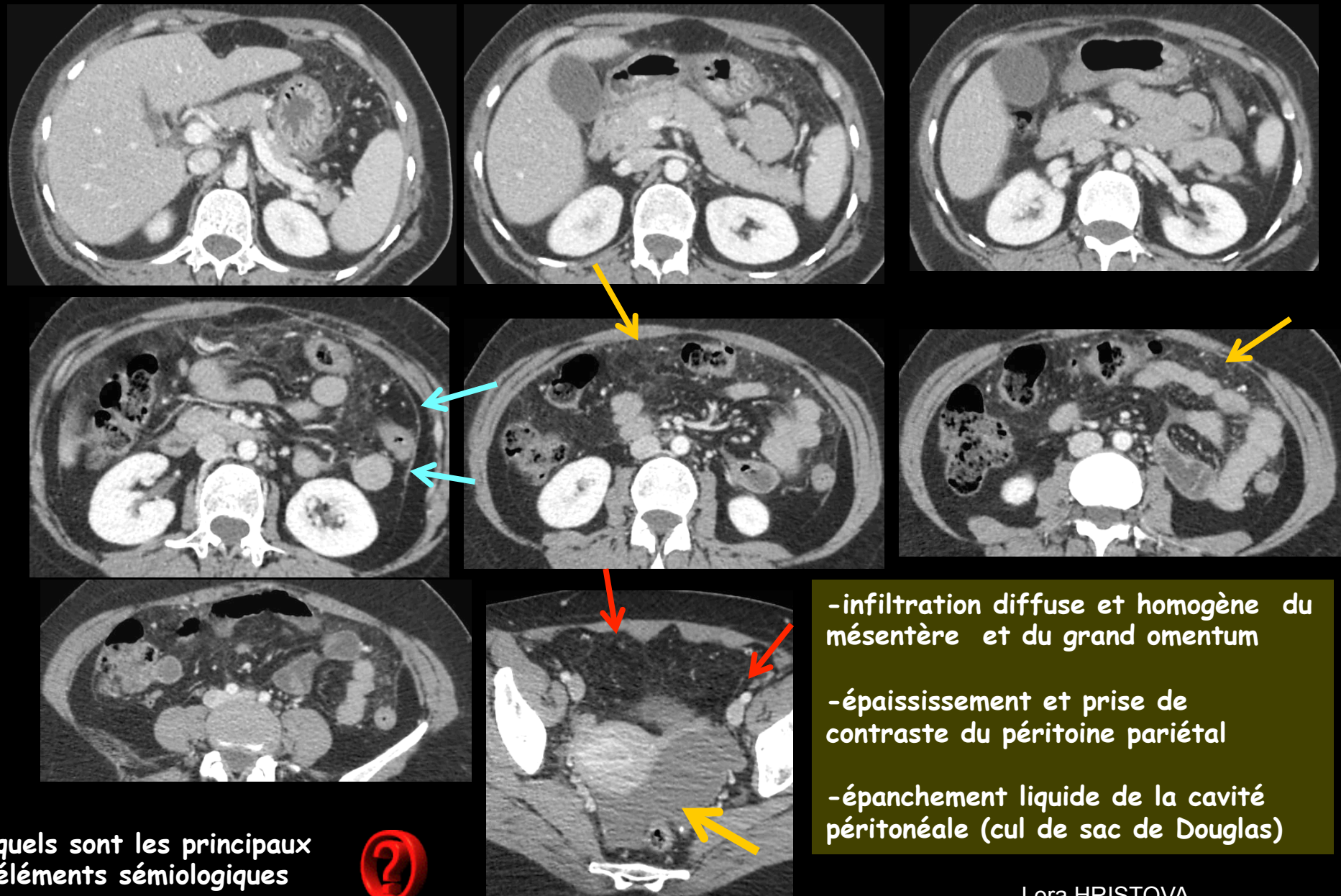


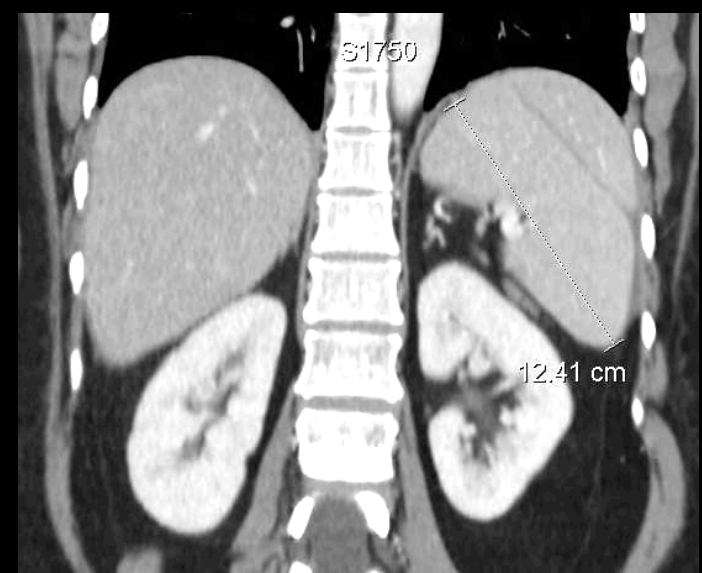
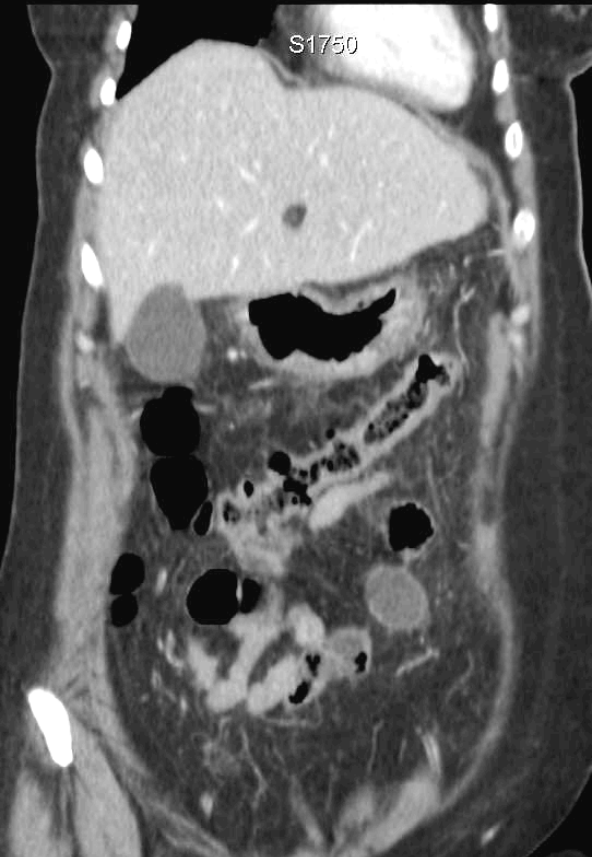
femme de 46 ans d'origine arménienne . Douleurs abdominales/ HCD et fièvre  
Discrète cholestase et cytolyse hépatique Suspicion de cholécystite aiguë. Episodes du même type dans les antécédents : fièvre , arthralgies , crises douloureuses abdominales et thoraciques



- infiltration diffuse et homogène du mésentère et du grand omentum
- épaississement et prise de contraste du péritoine pariétal
- épanchement liquide de la cavité péritonéale (cul de sac de Douglas)

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 )

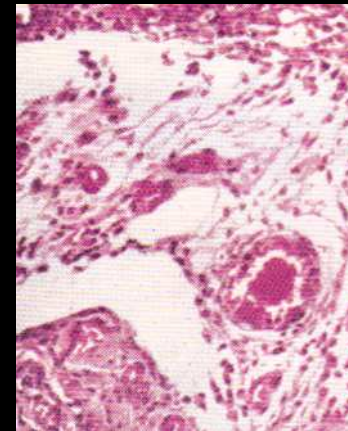
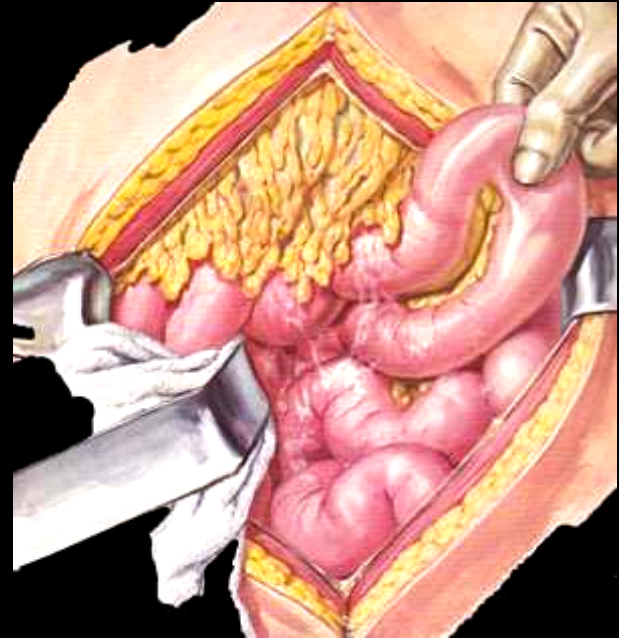
-la notion familiale est de moins en moins retrouvée

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 .

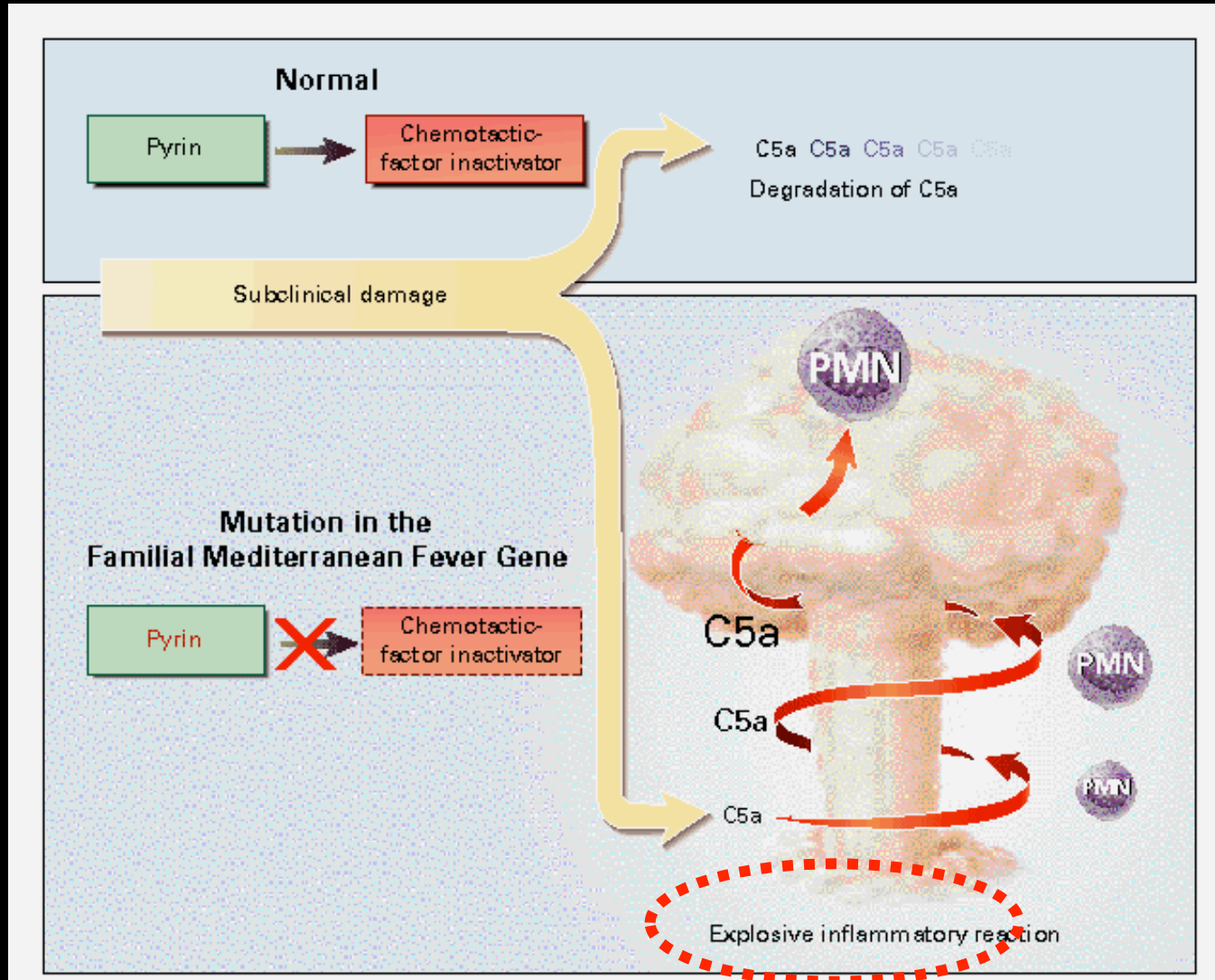
-Une simple prise de sang suffit pour le diagnostic des mutations génétiques: la mise en évidence d'une mutation du **gène MEFV** qui code pour une protéine ( **marenostriane / pyrine** ). exprimée dans les



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