MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

CA 015

PROFIL CLINIQUE, PARACLINIQUE ET GÉNÉTIQUE DES PATIENTS ROUMAINS DIAGNOSTIQUÉS AVEC UNE MALADIE AUTO-INFLAMMATOIRE ASSOCIÉE AU GÈNE MEFV: RÉSULTATS PRÉLIMINAIRES DE L'ÉTUDE RO_FMF

Alexandru, STIEBER, Interne, Médecine Interne 2, Hôpital Universitaire d'Urgence Militaire Central "Dr. Carol Davila", Bucarest, ROUMANIE
- Augustin, ȘERBAN, Interne, Médecine Interne 2, Hôpital Universitaire d'Urgence Militaire Central "Dr. Carol Davila", Bucarest, ROUMANIE
- Cătălin, DUMITRAȘCU, Interne, Clinique de Médecine Interne et de Rhumatologie, Hôpital Clinique „Dr. I Cantacuzino", Bucarest, ROUMANIE
- Anca, BOBIRCĂ, Maître de conférences, Clinique de Médecine Interne et de Rhumatologie, Hôpital Clinique „Dr. I Cantacuzino", Bucarest, ROUMANIE
- Andreea, ANDRONESI, Maître de conférences, Clinique de Néphrologie, Institut Clinique Fundeni, Bucarest, ROUMANIE
- Gener, ISMAIL, Professeur, Clinique de Néphrologie, Institut Clinique Fundeni, Bucarest, ROUMANIE
- Ciprian, JURCUȚ, Médecin interniste, Médecine Interne, Hôpital Universitaire d'Urgence Militaire Central "Dr. Carol Davila", Bucarest, ROUMANIE

OBJECTIFS

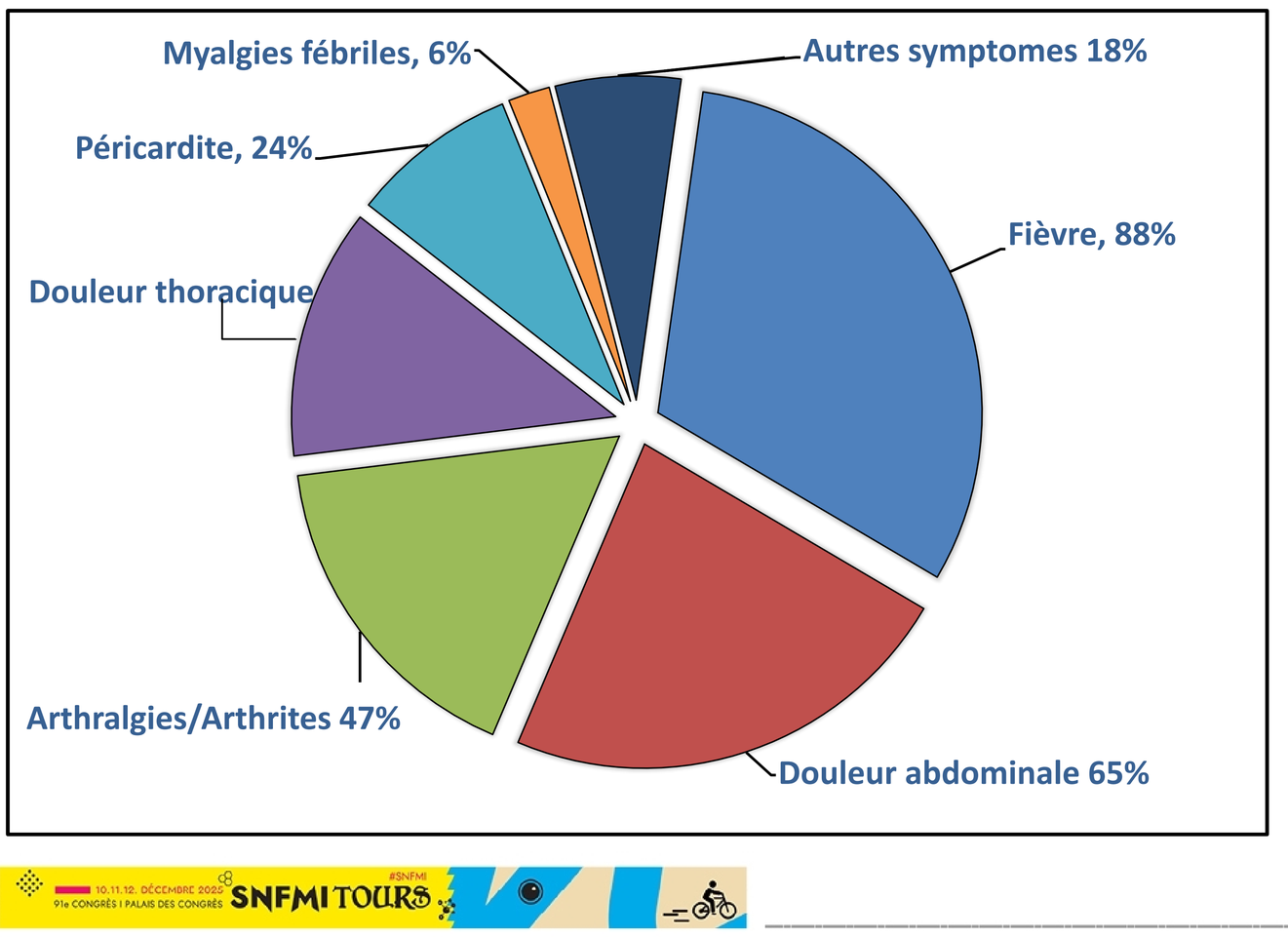
Caractérisation clinique, paraclinique et génétique d'une cohorte de patients roumains inclus dans **l'étude RO_FMF** (Romanian Familial Mediterranean Fever Study), diagnostiqués avec une **maladie auto-inflammatoire associée à des mutations du gène MEFV** (principalement avec un tableau évocateur pour la Fièvre Méditerranéenne Familiale - FMF).

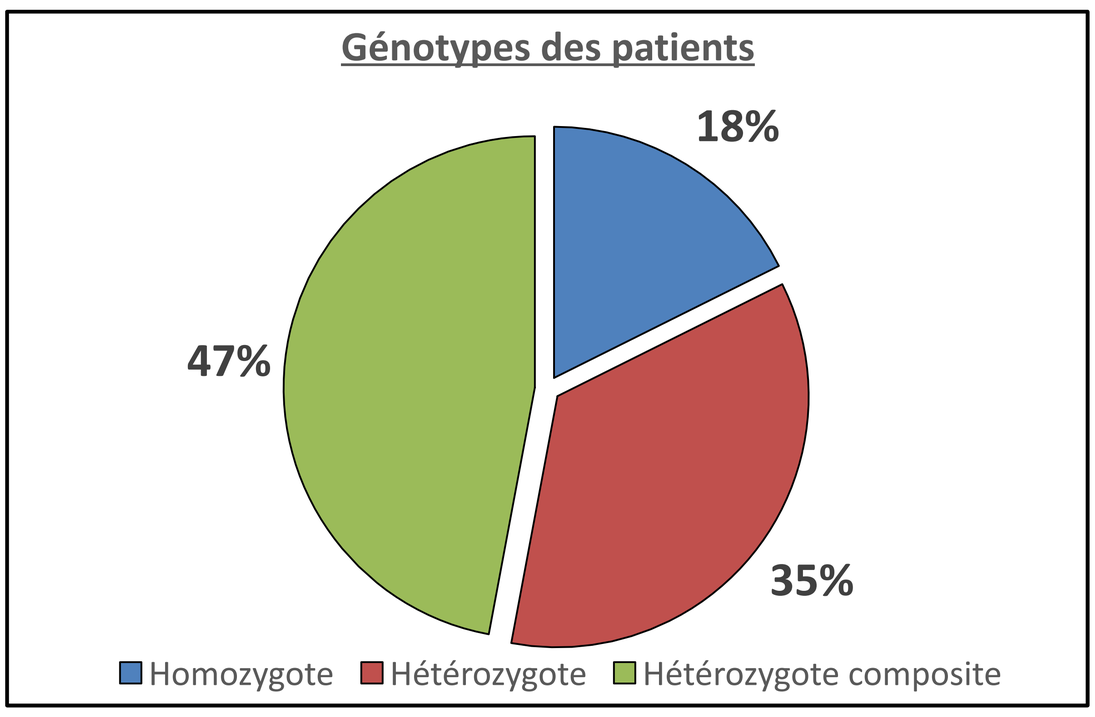
MATÉRIELS ET MÉTHODES

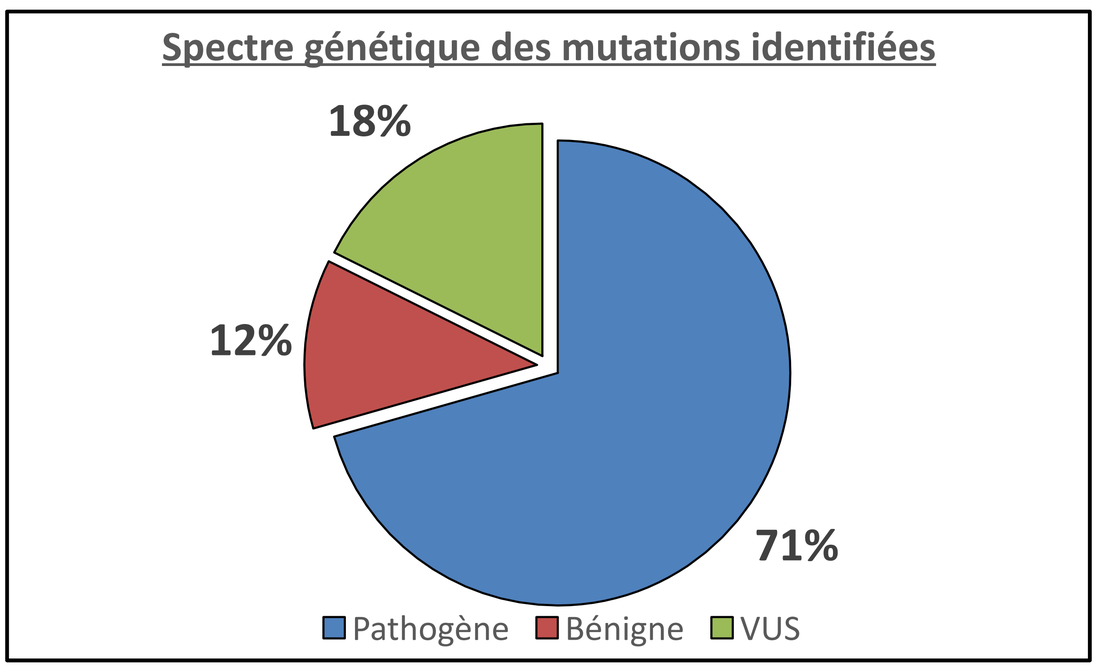
Nous avons inclus rétrospectivement 17 patients confirmés avec des mutations du gène MEFV et présentant des symptômes compatibles avec une maladie auto-inflammatoire qui leur est associée.

RÉSULTATS

- La cohorte de 17 patients est principalement composée de femmes (59%). Pour la plupart des patients, les symptômes ont commencé à l'âge adulte (50%).
- Le tableau clinique était principalement caractérisé par **fièvre (88%), douleurs abdominales (65%) et arthralgies/arthrites (47%)**.
- En tant que modifications génétiques:
  - une seule patiente présentait une mutation pathogène homozygote c.2080A>G (p.Met694Val);
  - 2 patients avaient un statut homozygote pour la variante bénigne c.605G>A (p.Arg202Gln) - manifestations cliniques légères, répondant à la colchicine;
  - **8 patients** ont montré un **statut hétérozygote composite**;
  - **5 patients** présentaient des **mutations pathogènes en statut hétérozygote** (tableau clinique compatible mais moins severe, répondant à la colchicine);
  - un seul patient a presenté une variante hétérozygote d'importance non spécifiée (VUS) au niveau de l'exon 2.







DISCUSSIONS

Dans notre cohorte on a observé une faible fréquence de statut homozygote pour les mutations pathogènes, mais une **fréquence accrue du statut hétérozygote composite**. Une **fréquence élévée du statut hétérozygote** a également été observée, associé à une forme moins sévère de la maladie, qui répond au traitement par la colchicine.

CONCLUSIONS

Les tests génétiques jouent un rôle essentiel, à la fois diagnostique et pronostique, et l'accessibilité de plus en plus favorable permettra une meilleure caractérisation clinique et génétique des maladies auto-inflammatoires dans le spectre du gène MEFV.

La FMF est rare, mais PAS INEXISTANTE dans les pays à faible prévalence!

Les patients hétérozygotes pour des mutations MEFV presèntent souvent des formes moins sévères de FMF et répondent bien à la colchicine!

➢ **Pour plus de détails sur les maladies auto-inflammatoires:**