

## la Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF)

Fièvre Méditerranéenne Familiale - gène MEFV (MEditerranean FeVer)  
- étude moléculaire par Séquençage Nouvelle Génération

### La FMF : qu'est-ce que c'est ?

La Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) est une maladie auto-inflammatoire héréditaire caractérisée par des accès récurrents de fièvre et de sérite se traduisant par des douleurs abdominales, thoraciques, articulaires et musculaires. La FMF est la fièvre récurrente familiale la plus répandue. Elle affecte essentiellement les populations du Moyen-Orient et du bassin méditerranéen, en particulier les juifs séfarades, les arméniens, les arabes ainsi que les turcs, avec une prévalence variant de 1/150 à 1/1000.

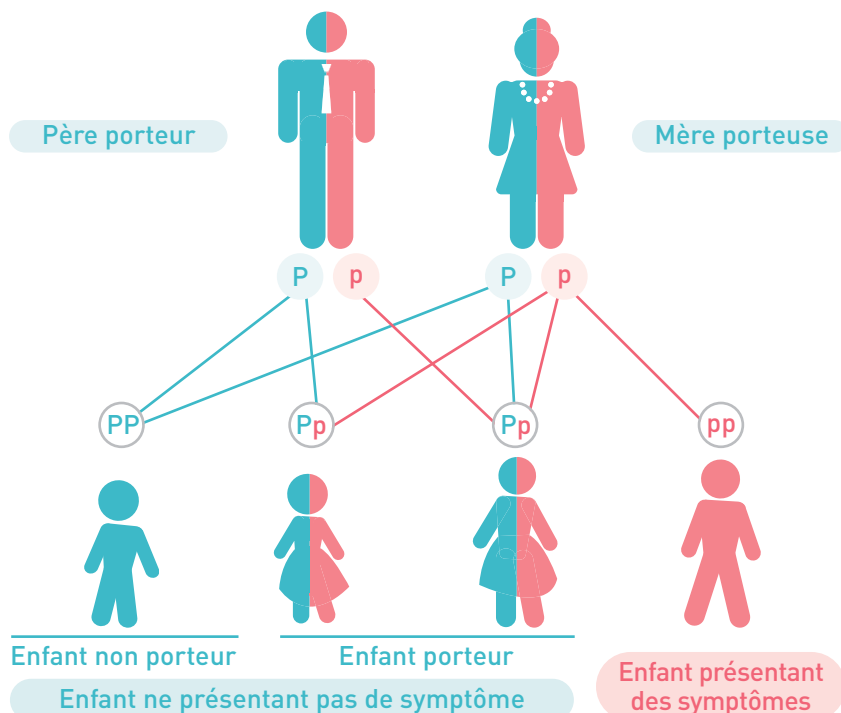
**Dans 90% des cas, la maladie se déclare avant l'âge de vingt ans.**

La complication principale à long terme est l'amyloïdose AA, une manifestation sévère de mauvais pronostic.

La colchicine reste la thérapeutique de choix dans la prévention des crises et des complications. Il est donc crucial que le diagnostic de FMF soit posé, afin que ce traitement puisse être initié.



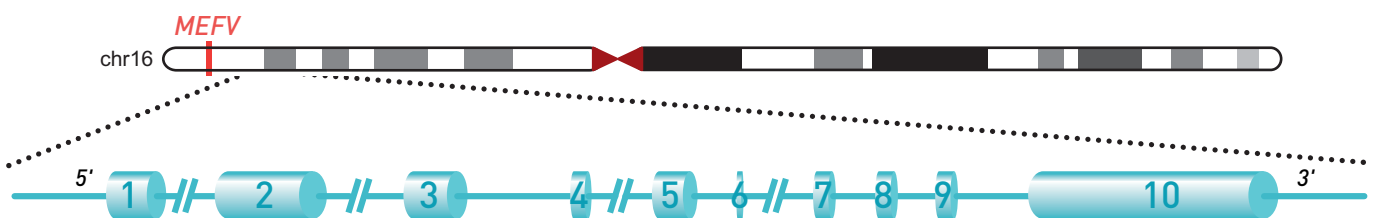
### La Fièvre Méditerranéenne Familiale : une maladie autosomique récessive



La suspicion clinique de FMF peut être confirmée par l'étude du gène MEFV (MEditerranean FeVer), qui se compose de 10 exons et qui se situe sur le bras court du chromosome 16. Chez Biomnis, nous utilisons la technologie du Séquençage Nouvelle Génération (NGS) afin d'obtenir un séquençage complet des 10 exons dudit gène.

La présence de toute variation pathogène, probablement pathogène ou de signification inconnue (VSI) est systématiquement confirmée par une seconde technique (Séquençage Sanger).

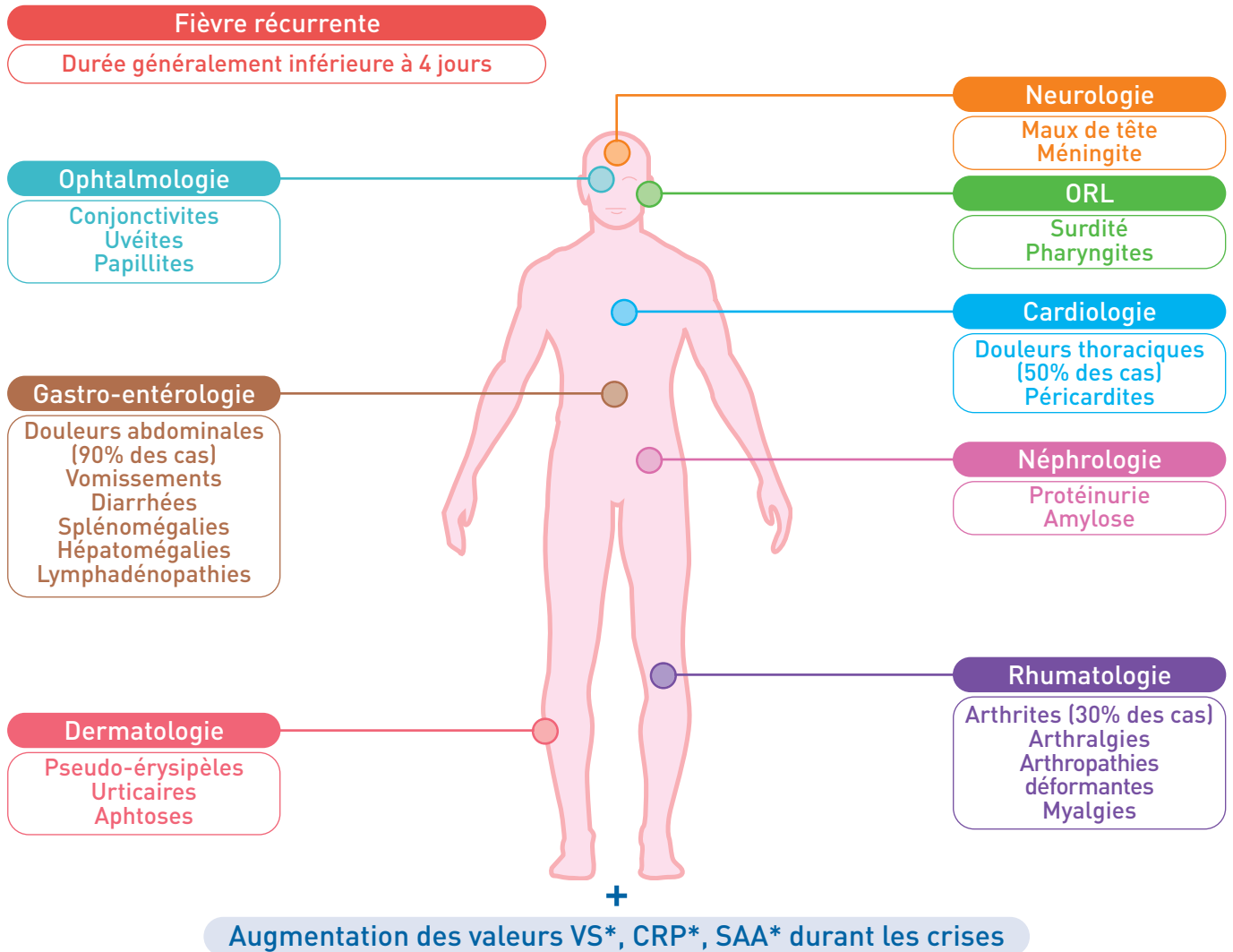
Une interprétation clinique du génotype observé est fournie sur le compte-rendu. Cependant, l'étude des parents peut parfois être proposée, afin de préciser la corrélation génotype-phénotype et le conseil génétique.



Le séquençage nouvelle génération permet d'analyser l'intégralité des 10 exons du gène MEFV



# Dépistage du gène MEFV : quelles indications ?



La multiplicité des symptômes fait du diagnostic de la FMF un véritable challenge.

\*VS : Vitesse de Sédimentation Érythrocytaire ; CRP : Protéine C Réactive ; SAA : Sérum Amyloïde A

## Références bibliographiques :

Giancane et al, *Ann Rheum Dis*, 2015: Evidence-based recommendations for genetic diagnosis of familial Mediterranean fever.  
Shinar et al, *Ann Rheum Dis*, 2012: Guidelines for the genetic diagnosis of hereditary recurrent fevers.

## Conditions pré-analytiques du test (de la) FMF

- **Code groupe Biomnis** : FMF
- **Nature du prélèvement** : 5mL de sang total EDTA
- **Température** : Ambiante (Réfrigéré si transport > 48h)
- **Temps d'exécution** : 1 mois
- **Technique** : Séquençage Nouvelle Génération (NGS)

**NB** : joindre IMPÉRATIVEMENT l'attestation de consultation, le consentement éclairé ainsi que la fiche de renseignements **R36 INTFR – Étude du gène de Fièvre Méditerranéenne Familiale** à toute demande. Ces documents peuvent être téléchargés sur notre site internet à l'adresse [www.biomnis.com/international](http://www.biomnis.com/international).



## Contact

### Biomnis

Division Internationale  
17/19 av. Tony Garnier  
BP 7322 - 69357 LYON Cedex 07 - FRANCE  
Tél. : (+33) 4 72 80 23 85 - Fax : (+33) 4 72 80 73 56 - E-mail : [international@biomnis.com](mailto:international@biomnis.com)

[www.biomnis.com/international](http://www.biomnis.com/international)