



Manifestations rhumatologiques au cours de la maladie périodique familiale : profil clinique et corrélations génétiques à propos de 31 cas

- *Hend GASSARA, Résidente, Médecine interne ,CHU Hedi Chaker ,Sfax , Tunisie*
- *Mariam Gharbi, assistante hospitalo_universitaire,Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Nesrine Regaeig , assistante hospitalo-universitaire, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Ali Jemli, résident en médecine interne, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Sahar Mekki , assistante hospitalo-universitaire, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Mouna Guerhazi, assistante hospitalo-universitaire, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Faten Frikha , professeur, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Mouna Snoussi , professeur , Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker , Sfax , Tunisie*
- *Zouhir Bahloul , professeur, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*
- *Sameh Marzouk , professeur, Service de Médecine Interne , CHU Hedi Chaker, Sfax, Tunisie*

❖ Introduction :

- ❑ La maladie périodique familiale (MPF) est une maladie auto-inflammatoire héréditaire caractérisée par des accès fébriles récurrents associés à des atteintes séreuses et articulaires.
- ❑ Les manifestations rhumatologiques sont fréquentes et peuvent parfois dominer le tableau clinique.
- ❑ Leur polymorphisme peut être responsable d'errances diagnostiques et de retards thérapeutiques.
- ❑ Une meilleure connaissance de ces atteintes permet d'améliorer le diagnostic précoce et la prise en charge des patients.

❖ Patients et méthodes :

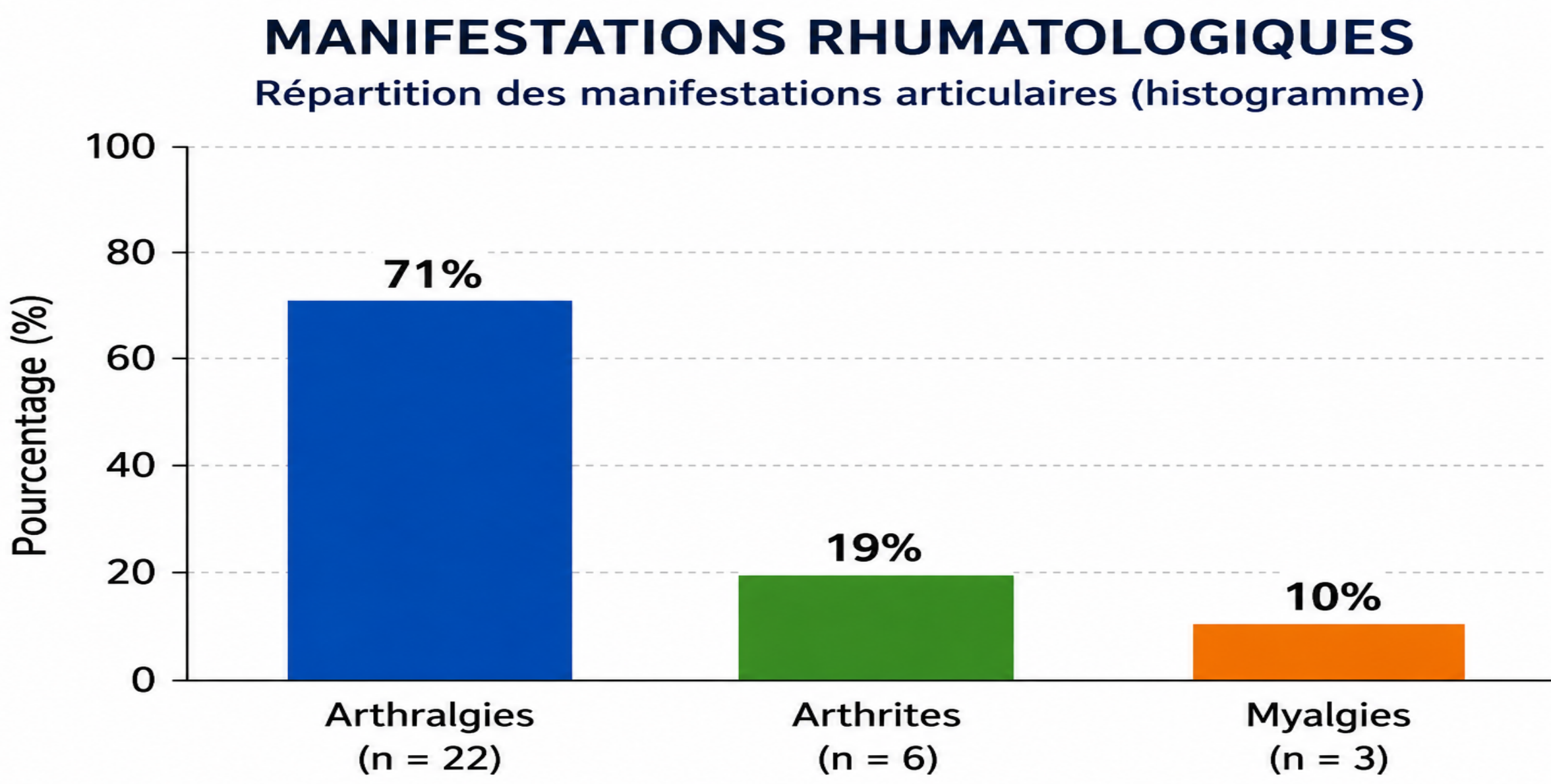
Étude rétrospective descriptive incluant **31 patients atteints de MPF** suivis entre **2008 et 2025**.
Diagnostic retenu selon les critères cliniques et/ou la confirmation génétique.
Analyse des données démographiques, des manifestations rhumatologiques, de leur localisation, de la réponse à la colchicine et du profil mutationnel du gène MEFV.

❖ Résultats :

❑ Données générales :

- **31 patients** atteints de MPF.
- **Atteinte articulaire : 71 %** des patients (n = 22).
- **Atteinte articulaire inaugurale : 6 cas** (19 %).

❑ Les manifestations rhumatologiques :



Localisation des atteintes articulaires :

- **Atteintes prédominantes : Genoux (++) , Chevilles (++)**
- Atteintes moins fréquentes : Épaules ,Coudes
- Atteintes rares : Poignets, Articulations sterno-claviculaires

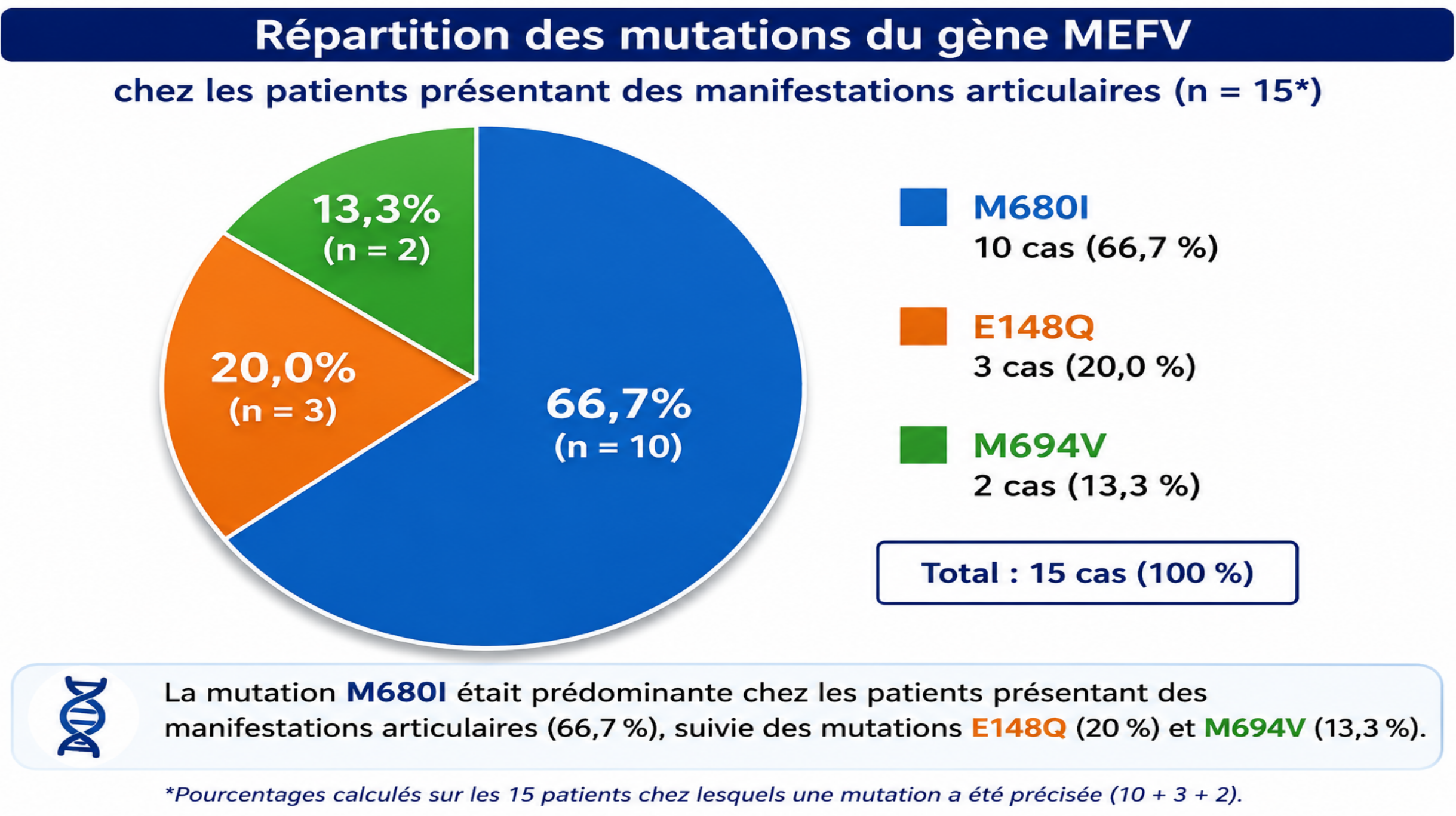
❑ Sur le plan biologique :

- Le syndrome inflammatoire biologique est présent dans 55 à 60%
- **Principales anomalies biologiques :**
 - Élévation de la CRP
 - Accélération de la VS

❑ Sur le plan radiologique :

Imagerie	Résultats
Radiographies standards (en dehors des crises)	Le plus souvent normales
Atteinte sacro-iliaque (n = 2)	1 patient : IRM montrant une sacro-iliite
	1 patient : radiographie du bassin montrant un élargissement de l'articulation sacro-iliaque avec condensation des berges, associé à un aplatissement de la tête fémorale gauche

❑ Sur le plan génétique :



❑ Sur le plan thérapeutique :

- Tous les patients ont été traités par colchicine, avec recours aux AINS lors des crises, et l'évolution sous traitement était globalement favorable, avec régression des manifestations articulaires.

❖ Conclusion :

Les manifestations rhumatologiques peuvent révéler la MPF et retarder le diagnostic si e les sont inaugurales. La colchicine reste très efficace sur ces atteintes. Évoquer la MPF devant toute arthrite récurrente fébrile dans les populations à risque permet un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée