

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PRE-REQUIS OBLIGATOIRES pour le diagnostic moléculaire des FRH (selon le réseau national)

- Au moins 3 accès inflammatoires inexpliqués
- C-Réactive Protéine (CRP) élevée en période de crise (joindre copie des résultats)
- Age de début des symptômes
 - o < 30 ans pour Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) et syndrome TRAPS
 - o < 20 ans pour les syndromes périodiques associés à la cryopyrine (CAPS)
 - o < 10 ans pour Déficit en Mévalonate Kinase (MKD)
- Mévalonaturie élevée pendant les accès (pour Déficit en Mévalonate Kinase (MKD))

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom	NomPrénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance
Adresse.....	Tel :Fax :
.....	N° FINESS :
.....	SIGNATURE :
.....	

INDICATION

- Suspicion clinique
- Etude familiale (d'un sujet atteint): père mère

ETUDE MOLECULAIRE DEMANDEE

- gène *MEFV* Fièvre méditerranéenne familiale
- gène *MVK* Déficit mévalonate kinase (syndrome Hyper IgD)
- gène *TNFRSF1A* syndrome TRAPS
- gène *NLRP3* syndrome CAPS

Arbre généalogique/ Origine géographique et ethnique

Consanguinité des parents OUI NON

Autre maladie auto-inflammatoire dans la famille : Crohn RCH Beçet Vascularite autre

FMF : CRITERES CLINIQUES pour les patients avec ascendance méditerranéenne (cocher)

Critères majeurs Crise caractéristique : récurrente (au moins 3 épisodes), fébrile ($\geq 38^{\circ}\text{C}$), de courte durée (12h-3jours) avec :

- Péritonite (généralisée)
- Pleurésie unilatérale ou péricardite
- Mono-arthrite (hanche, genou, cheville)

Critères mineurs

- Crises douloureuses récurrentes impliquant l'abdomen et/ou la poitrine et/ou une articulation mais incomplète c'est à dire température normale ou $\leq 38^{\circ}\text{C}$ et :
 - Durée 6-12h ou 3-7 jours
 - Pas de signes de péritonite, douleur abdominale localisée
 - Mono-arthrite (autre que hanche, genou, cheville)
- Douleur à l'effort (jambe)
- Réponse favorable à la Colchicine

Critères d'orientation

- Antécédent familial de Fièvre Méditerranéenne Familiale
- Origine méditerranéenne
- Crises sévères (nécessitant un alitement)
- Rémission spontanée des crises
- Périodes sans symptômes entre les crises
- Syndrome inflammatoire transitoire
- Hématurie et/ou protéinurie occasionnelle
- Laparotomie exploratrice négative/appendice non-enflamé

Critères diagnostiques selon Livneh et al. Neth J Med 2007;65 :318-24. : ≥ 1 critère majeur, ≥ 2 critères mineurs, ≥ 1 critère mineur ET ≥ 5 critères d'orientation, ≥ 1 critère mineur ET ≥ 4 critères d'orientation parmi les 5 premiers.

AUTRES RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Fièvre	<input type="checkbox"/> ND* <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> 38 <input type="checkbox"/> 39 <input type="checkbox"/> 40 <input type="checkbox"/> >40
Abdomen	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> douleurs <input type="checkbox"/> diarrhées <input type="checkbox"/> vomissements
Thorax	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> douleurs <input type="checkbox"/> pleurésie <input type="checkbox"/> péricardite <input type="checkbox"/> dyspnée
Locomoteur	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> arthralgies <input type="checkbox"/> arthrites <input type="checkbox"/> myalgies
Peau	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> érysipèle <input type="checkbox"/> urticaire <input type="checkbox"/> purpura <input type="checkbox"/> maculo-papules
Yeux	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> conjonctivite <input type="checkbox"/> uvéite <input type="checkbox"/> œdème péri-orbitaire
ORL	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> surdité <input type="checkbox"/> pharyngite <input type="checkbox"/> aphtose buccale
Reins	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui :	<input type="checkbox"/> hématurie <input type="checkbox"/> protéinurie <input type="checkbox"/> amylose

Autres signes (précisez) :

*non renseigné

RENSEIGNEMENTS THERAPEUTIQUES

Colchicine	<input type="checkbox"/> ND* <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> réponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui
Corticoïdes	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> réponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui
Anti-TNF	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> réponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui
Anti-IL1	<input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui >>> réponse favorable :	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui

*non renseigné