

# FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF, SINDROME DI SIEGAL-CATTAN-MAMOU, OMIN 249100)

## PATOGENOSI

La FMF è una malattia infiammatoria ereditata in modo autosomale recessivo e si manifesta durante l'infanzia nell'80% degli individui portatori di una mutazione. E' caratterizzata da attacchi febbrili ricorrenti di breve durata (normalmente 2-4 giorni) associati a manifestazioni cliniche di ampia variabilità, che però risultano sempre uguali per un paziente. Gli attacchi febbrili sono accompagnati da dolori addominali (peritonite in 90-96% dei pazienti), del torace (pleurite in 40-80% dei pazienti) e alle articolazioni (artriti nel 25-75% dei pazienti). A volte la malattia è associata ad un eritema "erysipelas-like". Gli attacchi sono auto-limitanti, si manifestano settimanalmente fino ad una volta ogni quadrimestre e anche più raramente. Con il progredire dell'età si manifestano meno frequentemente. La complicazione più grave è un'amiloidosi secondaria che porta al danneggiamento dei reni. Meno frequenti sono le amiloidosi cardiache, polmonari e gastrointestinali.

Il gene (MEFV) responsabile per la patologia è stato identificato nel 1997 sul braccio corto del cromosoma 16 (16p13.3) e viene espresso nei granulociti. Codifica per una proteina di nome Marenostrina (dal latino mare nostrum) o Pirina (dal greco fuoco) che ha somiglianze con le citochine. Fino ad oggi sono state identificate più di 20 mutazioni anche se nella maggioranza dei casi vengono identificate le mutazioni M680I e M694V.

## EPIDEMIOLOGIA

La patologia si manifesta prevalentemente in persone con origini nella regione del Mediterraneo, soprattutto negli Ebrei sefarditi, nei Turchi, negli Arabi e negli Armeni. Per queste etnie è documentata bene l'alta prevalenza (10-30%) di portatori di una mutazione. Al di fuori di queste popolazioni sono documentati casi anche negli Aschenasi, nei Polacchi, nei Tedeschi e negli asiatici. In uno studio americano si è potuto dimostrare che il 19% dei pazienti con FMF sono di origine italiana.

## TRATTAMENTO

I pazienti sono trattati per tutta la vita con colchicina

## TEST

Messa in evidenza di 12 mutazioni sul gene MEFV tramite PCR e ibridazione del prodotto amplificato. In caso di necessità si può procedere alla ricerca di altre mutazioni tramite sequenza di altri esoni del gene MEFV.

## PRELIEVO

Sangue/EDTA, 5 ml.

## ESECUZIONE\*

Giornaliera.

## COSTO

Nessuna "posizione" specifica nel tariffario federale delle analisi. Prezzo LDM CHF 105 e estrazione del DNA o RNA genomico umano da campioni primari (2021.00) TP 61.

(\*) Analisi  
eseguita da  
terzi

Laboratorio  
di diagnostica  
molecolare

Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche  
possono essere richieste al laboratorio.