

Quel est le risque que je transmette la maladie à mon enfant ?

Il faut rappeler que la FMF est une **maladie autosomique** (qui touche autant les filles que les garçons) et **récessive** (présence de deux mutations pour signer la maladie, transmission d'une mutation génétique par chacun des parents). Il existe ainsi plusieurs cas possibles.

Cas n° 1 : deux parents porteurs sains

A chaque grossesse, ce couple peut avoir :

- un enfant sur quatre qui ne portera aucune mutation,
- un enfant sur deux porteur d'un gène muté,
- un enfant sur quatre porteur des deux gènes mutés, donc malade.

📌 Cette situation explique le fait que la FMF puisse sauter plusieurs générations : des parents porteurs non malades ont un risque sur quatre d'avoir un enfant malade.

Cas n° 2 : un parent malade, un parent sain

A chaque grossesse, ce couple aura tous ses enfants porteurs d'un gène muté. Ils seront hétérozygotes simples.

📌 Ce couple n'aura pas d'enfant malade. Cette situation explique également le fait que la FMF puisse sauter plusieurs générations : tous les enfants étant porteurs à l'âge d'avoir des enfants, ils peuvent se retrouver dans le cas n°1.

Cas n° 3 : un parent malade, un parent porteur

A chaque grossesse, ce couple peut avoir :

- un enfant sur deux porteur d'un gène muté,
- un enfant porteur de deux gènes mutés donc malade.

📌 Ce couple a un risque sur deux d'avoir un enfant malade.

Cas n° 4 : les deux parents malades

A chaque grossesse, ce couple aura tous ses enfants malades.

Cas n° 5 : un parent porteur, un parent sain :

A chaque grossesse, ce couple peut avoir :

- un enfant sur deux sain,
- un enfant sur deux porteur d'un gène muté.

📌 Aucun enfant ne sera malade. Cette situation explique, également, comme pour les cas n°1 et 2, le saut de la maladie sur plusieurs générations.



“ J'attendais mon deuxième enfant quand le gynécologue m'a conseillé d'aller consulter la généticienne de l'hôpital pour savoir s'il était nécessaire ou non de faire une amniocentèse. Selon elle, la seule prise de la colchicine la justifiait. Elle m'a d'emblée proposé un rendez-vous pour pratiquer l'examen. J'ai répondu que je ne prendrai pas cette décision sans consulter l'interniste. L'avis de ce dernier était catégorique : la colchicine ne provoque aucune malformation chez l'enfant à naître. Résultat : pas d'amniocentèse. ” Laurence, 42 ans

“ Pas de chance, j'étais dans l'exception : le fait d'attendre un enfant n'a pas diminué le nombre de crises. Que faire ? Quel médicament prendre pour calmer mes douleurs ? Le médecin que j'ai appelé un soir en urgences s'interrogeait. Dans le doute, ne sachant pas quel effet le médicament aurait sur mon futur bébé, j'ai préféré ne rien prendre. Dès le lendemain, j'ai pris rendez-vous avec mon interniste qui a fait le lien avec mon gynécologue pour savoir précisément ce qu'il m'était possible de prendre en cas de crise, sans risque pour mon enfant. ” Aude, 35 ans



création cmm.fr

QUESTIONS / RÉPONSES...

“ J attends un enfant et j ai la FMF ”

AFFMF
20, rue de Madrid 75008 Paris
01 48 74 41 71
affmf@orange.fr

CEREMAI :
01 39 63 90 98
ceremai@ch-versailles.fr
<http://asso.orpha.net/CEREMAI/>

Qu'est-ce que la Fièvre Méditerranéenne Familiale plus connue sous le nom maladie périodique ?



La Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) est une maladie génétique rare en France, qui se manifeste généralement par de la fièvre, des douleurs au ventre, au thorax et/ou dans les jambes (articulaires ou musculaires) qui durent de un à plusieurs jours.

Les symptômes peuvent faire penser à des viroses, à une grippe et, lorsque les crises sont très violentes, à une péritonite ou à une infection articulaire. Outre la pénibilité des crises, le principal danger de cette maladie est son évolution possible vers une **insuffisance rénale** par amylose (complication très grave avec risque de dialyse et transplantation rénale, voire décès). Quand le diagnostic est posé, souvent après des années d'errance médicale, la personne commence un **traitement** médicamenteux au long cours (comprimé de colchicine) et une **surveillance régulière** par un spécialiste ou le médecin traitant. Ce traitement **protègera** le patient de la complication rénale et **réduira** normalement la fréquence et l'intensité des douleurs.

Peut-on avoir des enfants sans difficulté ?

Oui. Il n'y a **aucun** risque de stérilité chez les femmes atteintes de FMF et sous colchicine. Il faut savoir que des cas de stérilité ont été observés chez certaines patientes qui ont de nombreux accès inflammatoires et qui ne sont **pas traitées** à la colchicine. Pour les hommes, il a été suspecté que la colchicine entraînerait une stérilité qui serait **réversible** à l'arrêt du traitement. Cette information a été infirmée scientifiquement après expérimentations en laboratoire. Les cas de stérilité masculine concernaient des patients non traités qui avaient beaucoup d'accès inflammatoires et, pour certains, qui ont développé une amylose testiculaire.



Peut-on prendre la colchicine pendant la grossesse ?

Absolument. Il a été prouvé que la colchicine ne provoque pas de malformations chez le fœtus. Il est donc **indispensable** de poursuivre le traitement, quel que soit le dosage habituel, tout au long de la grossesse. A la fois pour vous mais aussi pour votre bébé, car vous vous protégez ainsi d'éventuelles crises.

Et pour le colchimax ?

Il est **recommandé** d'éviter sa prise au profit de la colchicine. Le colchimax peut provoquer une somnolence chez le fœtus et un **risque** d'accoutumance avec un syndrome de sevrage.

Y-a-t-il des risques spécifiques liés à la grossesse ?

Les **accès inflammatoires** peuvent favoriser le risque de fausses couches. La colchicine **réduit** ce risque, voire le supprime. Chez de nombreuses femmes, les symptômes de la maladie périodique **s'estompent** pendant la grossesse. Les mécanismes expliquant ce phénomène ne sont pas bien connus, ils seraient liés au métabolisme hormonal induit par la grossesse, et à l'effet des régulateurs de l'inflammation du fœtus passant dans le sang maternel.

Il est toutefois impératif d'avoir le **meilleur suivi possible** pendant la grossesse en planifiant une visite chez votre interniste spécialiste de la FMF qui créera un lien avec le gynécologue obstétricien.

Dois-je faire une amniocentèse ?

Non. L'utilisation de la colchicine pendant la conception et la grossesse ne constitue pas en soi une indication pour réaliser une amniocentèse en l'absence d'autres facteurs. Il est donc important que le lien se fasse entre le spécialiste et l'obstétricien afin d'éviter qu'une amniocentèse soit prescrite à tort aux femmes sur le seul motif qu'elles sont atteintes de la FMF et qu'elles prennent de la colchicine aux doses thérapeutiques habituelles.



Que faire en cas de crises ?

Prenez rendez-vous avec votre interniste spécialiste de la FMF. Il vous prescrira des médicaments et des doses qui seront compatibles avec votre grossesse. **Un conseil** : n'attendez pas d'avoir une crise pour aborder le sujet, faites-le dès l'annonce de votre grossesse.

Pourrai-je allaiter ?

Rien n'empêche une femme sous colchicine d'allaiter son enfant car les doses passant dans le lait sont très faibles. Sachant que le pic de colchicine dans le lait se situe une à deux heures après la prise du médicament et diminue entre sept et onze heures après la prise, il est conseillé de prendre le traitement juste avant la tétée du soir. Ainsi, la quantité de colchicine absorbée par le bébé est plus faible et disparaîtra une fois que les tétées nocturnes cesseront. Là encore, il vaut mieux **éviter** la prise de colchimax pendant l'allaitement en faveur de la colchicine.



RECTO

9,7 cm

10 cm

10 cm