



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



MISE AU POINT

Interféronopathies de type I



Type I interferonopathies

J. Munoz^a, M. Marque^a, M. Dandurand^a,
L. Meunier^{a,b}, Y.-J. Crow^{c,d}, D. Bessis^{e,*,f,g}

^a Département de dermatologie, hôpital Caremeau, CHRU de Nîmes, 4, rue du Professeur-Debré, 30029 Nîmes, France

^b UMR CNRS 5247, institut des biomolécules Max-Mousseron, faculté de pharmacie, 15, avenue Charles-Flahault, BP 14491, 34093 Montpellier cedex 05, France

^c Laboratoire de neurogénétique et de neuro-inflammation, institut Imagine, hôpital Necker–Enfants-Malades, université Paris Descartes, 24, boulevard du Montparnasse, 75015 Paris, France

^d Manchester centre for genomic medicine, institute of human development, faculty of medical and human sciences, Manchester academic health sciences centre, university of Manchester, M13 9WL Manchester, Royaume-Uni

^e Département de dermatologie, hôpital Saint-Eloi, CHRU de Montpellier, 80, avenue Augustin-Fliche, 34295 Montpellier cedex 5, France

^f Université Montpellier 1, 163, rue Auguste-Broussonnet, 34090 Montpellier, France

^g Inserm U1058, UFR de pharmacie, 15, avenue Charles-Flahaut, 34093 Montpellier cedex 5, France

Reçu le 19 mars 2015 ; accepté le 11 juin 2015

Disponible sur Internet le 9 septembre 2015

MOTS CLÉS

Interféron ;
Interféronopathie ;
Syndrome
d'Aicardi-Goutières ;
Syndromes
auto-inflammatoires
liés au protéasome ;
PRAAS ;
Syndrome SAVI ;

Résumé Les interféronopathies de type 1 (IFNpathies) désignent un groupe d'affections héréditaires liées à une surexpression des interférons (IFN) de type 1. Les principales IFNpathies identifiées à ce jour sont le syndrome d'Aicardi-Goutières, le lupus-engelure familial, la spondylenchondrodysplasie, le *STING-associated vasculopathy with onset in the infancy* (SAVI), les syndromes auto-inflammatoires liés au protéasome et le syndrome de Singleton-Merten. Ces affections comportent des similitudes phénotypiques et notamment des signes cutanés évocateurs comme le lupus-engelure, et sont parfois inauguraux et présents précocement dès les premiers mois de vie. Le regroupement et la classification clinique des IFNpathies évoluent au gré de la découverte des gènes impliqués dans l'expression des IFN de type 1. L'identification précise et récente de plusieurs mécanismes de surexpression des IFN de type 1 a permis le

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : d-bessis@chu-montpellier.fr (D. Bessis).

STING ;
 Spondyloenchondro-
 splasie ;
 Syndrome de
 Singleton-Merten ;
 Vascularite ;
 Vasculopathie ;
 Engelures ;
 Lupus-engelure
 familial ;
 Syndrome
 Nakajo-Nishimura ;
 Syndrome CANDLE ;
 Syndrome JMP ;
 Syndrome JASL ;
 Lupus érythémateux
 systémique

développement de nouvelles thérapeutiques ciblées actuellement en cours d'évaluation comme les inhibiteurs des Janus-kinases et de la transcriptase inverse.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

KEYWORDS

Interferon;
 Interferonopathy;
 Aicardi-Goutières
 syndrome;
 Proteasome-
 associated
 auto-inflammatory
 syndromes;
 PRAAS;
 SAVI;
 STING;
 Spondyloenchondro-
 splasia;
 Singleton-Merten
 syndrome;
 Vasculitis;
 Vasculopathy;
 Chilblains;
 Familial chilblain
 lupus;
 Nakajo-Nishimura
 syndrome;
 CANDLE syndrome;
 JMP syndrome;
 JASL syndrome;
 Systemic lupus
 erythematosus

Summary Type I interferonopathies are a group of Mendelian disorders characterized by a common physiopathology: the up-regulation of type I interferons. To date, interferonopathies include Aicardi-Goutières syndrome, familial chilblain lupus, spondylenchondromatosis, PRoteasome-associated auto-inflammatory syndrome (PRAAS) and Singleton-Merten syndrome. These diseases present phenotypic overlap including cutaneous features like chilblain lupus, that can be inaugural or present within the first months of life. This novel set of inborn errors of immunity is evolving rapidly, with recognition of new diseases and genes. Recent and improved understanding of the physiopathology of overexpression of type I interferons has allowed the development of targeted therapies, currently being evaluated, like Janus-kinases or reverse transcriptase inhibitors.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Abréviations

Ac anticorps
 AD autosomique dominant
 ANCA anticorps anticytoplasme des polynucléaires neu-
 trophiles
 APS anticorps antiphospholipides
 AR autosomique récessif

CANDLE *chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipo-
 dystrophy and elevated temperature*
 cGAMP guanosine monophosphate-adénosine monophos-
 phate cyclique
 cGAS guanosine monophosphate-adénosine monophos-
 phate cyclique synthase
 DAMP *damage-associated molecular patterns*
 IFN interféron
 IFNAR *interferon-alpha/beta receptor*
 IFNpathie interféronopathie

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3185962>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3185962>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)