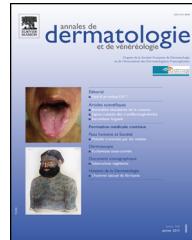


Disponible en ligne sur  
**ScienceDirect**  
[www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

Elsevier Masson France  
**EM|consulte**  
[www.em-consulte.com](http://www.em-consulte.com)



## MISE AU POINT

# Interféronopathies de type I



*Type I interferonopathies*

J. Munoz<sup>a</sup>, M. Marque<sup>a</sup>, M. Dandurand<sup>a</sup>,  
L. Meunier<sup>a,b</sup>, Y.-J. Crow<sup>c,d</sup>, D. Bessis<sup>e,\*f,g</sup>

<sup>a</sup> Département de dermatologie, hôpital Caremeau, CHRU de Nîmes, 4, rue du Professeur-Debré, 30029 Nîmes, France

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

<sup>c</sup> Laboratoire de neurogénétique et de neuro-inflammation, institut Imagine, hôpital Necker—Enfants-Malades, université Paris Descartes, 24, boulevard du Montparnasse, 75015 Paris, France

<sup>d</sup> 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

<sup>e</sup> Département de dermatologie, hôpital Saint-Eloi, CHRU de Montpellier, 80, avenue Augustin-Fliche, 34295 Montpellier cedex 5, France

<sup>f</sup> Université Montpellier 1, 163, rue Auguste-Broussonnet, 34090 Montpellier, France

<sup>g</sup> 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](mailto:d-bessis@chu-montpellier.fr) (D. Bessis).

STING ;  
Spondyloenchondrody-  
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;  
Spondyloenchondrody-  
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, spondyloenchondromatosis, 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 neutrophiles
APS	anticorps antiphospholipides
AR	autosomique récessif

CANDLE	<i>chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipodystrophy and elevated temperature</i>
cGAMP	guanosine monophosphate-adénosine monophosphate cyclique
cGAS	guanosine monophosphate-adénosine monophosphate cyclique synthase
DAMP	<i>damage-associated molecular patterns</i>
IFN	interféron
IFNAR	<i>interferon-alpha/beta receptor</i>
IFNpathie	interféronopathie

Download English Version:

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

Download Persian Version:

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

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