



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Mise au point

Panorama des maladies auto-inflammatoires

Clinical overview of auto-inflammatory diseases

S. Georgin-Lavialle^{a,*,b,c}, F. Rodrigues^a, V. Hentgen^{c,e}, A. Fayand^a, P. Quartier^{f,g},
B. Bader-Meunier^{f,g}, C. Bachmeyer^{a,c}, L. Savey^{a,c}, C. Louvrier^b, G. Sarrabay^{c,d}, I. Melki^{f,g,h},
A. Belot^{g,i}, I. Koné-Paut^{c,j}, G. Grateau^{a,b,c}

^a Service de médecine interne, université Paris 6, Pierre-et-Marie-Curie (UPMC), hôpital Tenon, Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), 20, rue de la Chine, 75020 Paris, France

^b Inserm UMRS.933, université Pierre-et-Marie-Curie (UPMC)-Paris 6, hôpital Trousseau, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 75012 Paris, France

^c Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA), 75020 Paris, France

^d Laboratoire de génétique, CHU de Montpellier, 191, avenue du Doyen-Gaston-Giraud, 34090 Montpellier, France

^e Service de pédiatrie générale, centre hospitalier de Versailles, 179, rue de Versailles, 78150 Le Chesnay, France

^f Unité d'immunologie-hématologie et rhumatologie pédiatriques et institut IMAGINE, université Paris-Descartes, hôpital Necker-Enfants-Malades, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 149, rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15, France

^g Centre de référence national maladies rares pour les rhumatismes inflammatoires et les maladies auto-immunes systémiques de l'enfant (RAISE), 75015 Paris, France

^h Service de pédiatrie générale, maladies infectieuses et médecine interne pédiatrique, centre hospitalier Robert-Debré, 75020 Paris, France

ⁱ Inserm U1111, service de néphrologie, rhumatologie, dermatologie pédiatriques, université Lyon 1, hôpital Femme-Mère-Enfant, 69677 Bron, France

^j Service de rhumatologie pédiatrique, université de Paris-Sud, CHU de Bicêtre, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 94270 Paris, France



INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Disponible sur Internet le 28 février 2018

Mots clés :

Maladies auto-inflammatoires
Fièvres récurrentes monogéniques
Maladies médiées par l'interleukine-1
Maladies médiées par les interférons

Keywords:

Auto-inflammatory diseases
Monogenic recurrent fevers
Interleukin-1 mediated-disease
Interferon-mediated disease

RÉSUMÉ

Les maladies auto-inflammatoires monogéniques sont caractérisées par des anomalies génétiques codant des protéines intervenant dans l'immunité innée. Ces maladies ont été définies en miroir par rapport aux maladies auto-immunes en raison de l'absence d'anticorps circulants. Leur caractéristique principale est de comporter un syndrome inflammatoire biologique en phase de poussée clinique et en l'absence d'infection. Les maladies les mieux connues sont médiées par l'interleukine-1 et comportent les 4 entités qui ont été décrites les premières : la fièvre méditerranéenne familiale, les cryopyrinopathies, la fièvre intermittente liée au récepteur de type 1A du *tumor necrosis factor* et le déficit en mévalonate kinase. Depuis 10 ans, de très nombreuses autres maladies ont été découvertes grâce aux progrès de la génétique. Cette revue dresse un panorama actuel des principales maladies auto-inflammatoires monogéniques connues à ce jour. Certaines se comportent comme des fièvres récurrentes selon un mode poussée/rémission, d'autres évoluent sur un mode chronique, enfin certaines sont associées à des déficits immunitaires. Sur un plan physiopathologique, on distingue globalement les maladies médiées par l'interleukine-1 et celles par l'interféron. Ensuite seront abordées des maladies inflammatoires polygéniques : la maladie de Still, le syndrome de Schnitzler, le syndrome des abcès aseptiques. Le diagnostic de ces maladies repose en grande partie sur l'anamnèse, la présence d'une inflammation en crise et sur des analyses génétiques de plus en plus performantes.

© 2018 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

ABSTRACT

Monogenic auto-inflammatory diseases are characterized by genetic abnormalities coding for proteins involved in innate immunity. They were initially described in mirror with auto-immune diseases because of the absence of circulating autoantibodies. Their main feature is the presence of peripheral blood inflammation in crisis without infection. The best-known auto-inflammatory diseases are mediated by interleukins that consisted in the 4 following diseases familial Mediterranean fever, cryopyrinopathies, TNFRSF1A-related intermittent fever, and mevalonate kinase deficiency. Since 10 years, many other diseases have been discovered, especially thanks to the progress in genetics. In this review, we propose

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : sophie.georgin-lavialle@aphp.fr (S. Georgin-Lavialle).

<https://doi.org/10.1016/j.revmed.2018.01.004>

0248-8663/© 2018 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

the actual panorama of the main known auto-inflammatory diseases. Some of them are recurrent fevers with crisis and remission; some others evaluate more chronically; some are associated with immunodeficiency. From a physiopathological point of view, we can separate diseases mediated by interleukine-1 and diseases mediated by interferon. Then some polygenic inflammatory diseases will be shortly described: Still disease, Schnitzler syndrome, aseptic abscesses syndrome. The diagnosis of auto-inflammatory disease is largely based on anamnesis, the presence of peripheral inflammation during attacks and genetic analysis, which are more and more performant.

© 2018 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Published by Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

1. Abréviations

APLAID	<i>auto-inflammation and PLCg2-associated antibody-deficiency and immune dysregulation</i>
CAMPS	<i>CARD14-mediated psoriasis</i>
CANDLE	<i>chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipodystrophy and elevated temperature</i>
CAPS	<i>cryopyrin-associated periodic syndrome</i>
CINCA	syndrome chronique infantile neurologique, cutané et articulaire
DIRA	déficit du récepteur antagoniste de l'IL-1
DITRA	déficit du récepteur antagoniste de l'IL-36
DUB	déubiquitine
FCAS	urticaire familial au froid (forme bénigne de cryopyrinopathie)
FCAS2	urticaire familiale au froid par mutation de <i>NLRP12</i>
FMF	fièvre méditerranéenne familiale
HA20	haplo-insuffisance de la protéine A20
LUBAC	complexe d'assemblage linéaire de la chaîne d'ubiquitine linéaire
MKD	déficit en mévalonate kinase
MWS	syndrome de Muckle Wells
NAIAD	<i>NLRP1-associated auto-inflammation with arthritis and dyskeratosis</i>
NAID	<i>NOD2-associated auto-inflammatory diseases</i>
NLR4-MAS	<i>NLR4-associated macrophage activation syndrome</i>
ORAS	<i>Otulin-related auto-inflammatory syndrome</i>
PAAND	<i>Pyrin-associated auto-inflammatory syndrome with neutrophilic dermatosis</i>
PAID	<i>PSTPIP1-associated auto-inflammatory diseases</i>
PAMI	<i>PSTPIP1-associated myeloid-related-proteinemia inflammatory syndrome</i>
PAPA	syndrome arthrite pyogénique, pyoderma gangrenosum, acné
PAPASH	<i>PSTPIP1-associated Pyoderma gangrenosum, Acne and Hidradenitis Suppurativa</i>
PAC	<i>Pyoderma gangrenosum, Acne and ulcerative Colitis</i>
PFAPA	<i>periodic fever aphthous stomatitis pharyngitis adenitis</i>
PFIT	<i>periodic fever with immunodeficiency and thrombocytopenia</i>
PLAID	<i>PLCg2-associated antibody-deficiency and immune dysregulation</i>
SAVI	<i>STING-associated vasculopathy with onset in infancy</i>
SIFD	<i>sideroblastic anemia with B-cell immunodeficiency, periodic fevers and developmental delay</i>
TNFRSF11A	syndrome périodique associé au récepteur du TNF1 α
TRAPS	syndrome périodique associé au récepteur du TNF α

2. Introduction

Depuis la création du terme d'auto-inflammation, plusieurs définitions et en conséquence classifications des maladies

auto-inflammatoires (MAI) ont été proposées [1]. Nous retiendrons ici comme auto-inflammatoires des maladies qui ont une composante clinique et biologique inflammatoire et qui sont liées à une anomalie de l'immunité innée. Les immenses progrès de la génétique cette dernière décennie ont permis de découvrir chaque année plusieurs nouvelles MAI monogéniques (Fig. 1). Les maladies les mieux connues car décrites en premier sont : la fièvre méditerranéenne familiale (FMF), la plus fréquente des MAI, les cryopyrinopathies qui forment un spectre de maladies liées aux mutations de *NLRP3*, le déficit partiel en mévalonate kinase et le syndrome TRAPS (fièvre intermittente liée au récepteur de type 1A du *tumor necrosis factor*) [1,2]. Parmi les nouvelles MAI monogéniques décrites, certaines sont venues élargir le groupe des MAI médiées par l'interleukine-1, mais d'autres revêtent des mécanismes différents dont les défauts de régulation de l'interféron.

De façon intéressante, les découvertes génétiques de ces dernières années ont permis de montrer que certaines maladies monogéniques ont une expression clinique différente suivant le siège de la mutation dans le gène. Ainsi, le spectre clinique peut être variable en fonction de l'anomalie génétique comme dans les maladies liées aux mutations de *MEFV*, de *NLR4*, de *NOD2*, de *PST-PIP1* [3–7]. Une autre avancée de la génétique est d'avoir mis en évidence la présence chez certains patients de mutations somatiques de gènes associés à des MAI, soit lorsque la maladie survient tard dans la vie, soit si elle survient tôt mais que seule une fraction de cellules est mutée [8–13]. Cet article a pour objectif de détailler la démarche diagnostique devant une suspicion de MAI, puis de détailler les principales nouvelles MAI et leur diagnostic différentiel, enfin de résumer la physiopathologie des MAI et les principes du traitement.

3. Démarche diagnostique

Le Tableau 1 résume le plan de l'analyse sémiologique d'une MAI afin de s'orienter vers telle ou telle catégorie et guider une éventuelle analyse génétique.

3.1. Prérequis

Il faut impérativement objectiver la présence d'un syndrome inflammatoire en crise par la mesure de la C réactive protéine (CRP), la recherche d'une hyperleucocytose à prédominance de polynucléaires neutrophiles sur l'hémogramme et parfois la vitesse de sédimentation chez les enfants. On peut remettre au patient une ordonnance de prise de sang à réaliser lors des crises et il faut recueillir trois preuves de l'élévation de la CRP (trois crises différentes) depuis au moins 6 mois pour considérer une MAI comme possible. De plus, il est intéressant d'avoir également la CRP et l'hémogramme hors crise afin de vérifier leur normalité.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8678572>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8678572>

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