

Traitement

Le traitement de la crise est basé sur des antipyrétiques en cas de fièvre comme le *Paracétamol*, et les antalgiques en cas de douleurs comme les AINS.

Le traitement de fond a pour objectif de normaliser la CRP et de prévenir l'apparition des accidents vasculaires cérébraux. Il peut faire l'objet d'un avis d'un centre de référence expert afin de prendre en compte chaque cas dans sa spécificité, en fonction de l'âge, du retentissement, des complications éventuelles de la maladie. Celui-ci sera adapté en fonction de la forme clinique et du retentissement de la maladie.

Une biothérapie *Anti-TNF α* par *Etanercept* (*EMBREL*®) a fait la preuve de son efficacité pour normaliser l'inflammation et prévenir la récurrence des accidents vasculaires cérébraux.

Dans certains cas avec atteinte hématologique grave, une greffe de moelle pourra être discutée.

Dans certains cas très peu sévères avec atteinte cutanée simple, un traitement se discute avec les experts de la maladie.



Notre équipe :

Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE
Dr Léa SAVEY
Dr Marion DELPLANQUE
Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO

Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA
Dr Jean-Benoît MONFORT

Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA
Pr Hélène FRANCOIS

Anatomopathologie


Pr David BUOB

Hépatogastroentérologie

Dr Xavier AMIOT

Hôpital Tenon Service de médecine interne

4 rue de la Chine
75020 Paris, France
Tél : 01 56 01 74 31
Fax : 01 56 01 71 46

 ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr

 @CEREMAIA_Tenon


<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



Le déficit en ADA2 « DADA2 »



<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>

 @CEREMAIA_Tenon



Le déficit en ADA2

Définition

Le déficit en ADA2 est une maladie auto-inflammatoire génétique autosomique récessive liée à des mutations sur le gène *ADA2* (anciennement appelé *CECR1*). La première description de la maladie date de 2014.

Épidémiologie

La prévalence de la maladie est inconnue, on estime qu'il y a une trentaine de cas en France en 2024 et >300 personnes atteintes dans le monde.

- Le déficit en ADA2 touche autant les hommes que les femmes dans tous les pays du monde.
- Il débute classiquement durant la première décennie de vie.

Génétique

Le déficit en ADA2 (DADA2) est une maladie génétique autosomique récessive liée à des mutations du gène *ADA2*, il faut donc avoir deux mutations pour être malade, ainsi, elle touche plus particulièrement les enfants issus de mariages consanguins (dont les parents ont un lien de parenté) et pourquoi plusieurs membres d'une même fratrie peuvent être atteints.



Clinique

Les patients présentent dès l'enfance des poussées récurrentes de fièvre de durée et de fréquence variables associées aux signes suivants par ordre décroissant de fréquence :

- Des éruptions sur la peau : le livedo (ressemblant aux mailles d'un filet violacé), des ulcères, des nouures sur les jambes, des nécroses des doigts, des aphtes.
- Des accidents vasculaires cérébraux.
- Des douleurs abdominales intenses, pouvant mimer un abdomen chirurgical.
- Des douleurs aux muscles et/ou aux articulations (Grosses articulations : chevilles, genoux).
- Des infections à répétition du fait de défenses immunitaires diminuées.
- Une augmentation de volume du foie et de la rate.
- Plus rarement :
 - une anémie profonde.
 - ou des troubles psychiatriques.
- Le tableau peut être également celui d'une périartérite noueuse.

Diagnostic

Un diagnostic précoce est essentiel pour assurer une bonne prise en charge.

La suspicion de diagnostic est clinique et biologique.



Le diagnostic repose sur :

- L'analyse génétique.
- Le dosage de l'activité ADA2.

PRELEVEMENTS SANGUINS :

Syndrome inflammatoire en l'absence de traitement (élévation dans le sang de la C Réactive Protéine « CRP ») ; pouvant être présent uniquement lors des crises.

Diminution des gammaglobulines du sang.

Plusieurs laboratoires, en France et dans le monde mesurent le taux d'ADA2 dans le sang ; le résultat est plus rapide que l'analyse génétique.

TEST GENETIQUE :

Il se fait sur un prélèvement sanguin : recherche des mutations sur le gène *ADA2*.

Évolution

La complication principale est liée aux séquelles induites par les accidents vasculaires cérébraux s'ils sont à l'origine d'une paralysie d'un membre ou d'un côté du corps. L'apparition d'une amylose AA doit être surveillée au cours du DADA2, mais elle est très rare (<3 cas rapportés au monde soit <1% des cas de DADA2).

