



Traitement

Le traitement a pour objectif de prévenir les poussées et de permettre une bonne qualité de vie sans douleur et de prévenir également les complications des maladies.

La Colchicine pourra être utilisée si elle est efficace sur les poussées de fièvre, les douleurs abdominales et l'inflammation. On utilise parfois des traitements appelés biothérapies, qui s'administrent par injections, peuvent également être utilisés.

Etant donné que ces maladies sont « inclassées », en général on propose un traitement qui est habituellement efficace dans la maladie autoinflammatoire qui se rapproche le plus des symptômes du patient.

Un avis en centre de référence expert des maladies autoinflammatoires inclassées est préconisé pour optimiser l'enquête diagnostique et le traitement, ce d'autant qu'il y a des avancées chaque année dans ces maladies.



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/>



Les maladies autoinflammatoires inclassées



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



@CEREMAIA_Tenon



Les maladies autoinflammatoires inclassées

Définition

Ce sont des maladies autoinflammatoires dites « inclassées » à ce jour.

Les patients présentent des critères de maladies autoinflammatoires après exclusion des diagnostics différentiels, toutefois, on ne peut pas déterminer une maladie définie par un jeu de critères et aucune variation génétique retrouvée sur les éventuelles analyses génétiques effectuées par les techniques disponibles à ce jour.



Épidémiologie

On estime qu'il y a plusieurs centaines de patients en France atteints d'une maladie autoinflammatoire dite « inclassée » à ce jour.

Ces maladies peuvent toucher les patients dès la naissance ou bien survenir à l'âge adulte. Elles peuvent concerner des patients originaires de tous les pays du monde.



Génétique

Dans les maladies autoinflammatoires inclassées à ce jour, on ne retrouve pas de variant dans un gène connu à l'aide des techniques de séquençage génétique disponibles au moment du prélèvement sanguin.

Ceci ne veut pas dire qu'il n'y a pas de cause génétique, mais probablement que la cause génétique n'est pas encore connue à ce jour. On parle plutôt d'examen génétique non conclusif à l'heure actuelle. Les progrès de la génétique laissent espérer que l'on pourra dans le futur découvrir de nouveaux gènes responsables de maladies autoinflammatoires à ce jour inclassées.

Clinique

Les maladies autoinflammatoires inclassées peuvent toucher tout le corps, c'est pour cela qu'elles sont dites maladies « systémiques ».

En cas de poussée de la maladie, il y a le plus souvent des signes généraux comme de la fièvre, de la fatigue et des atteintes plus spécifiques à chaque patient notamment des éruptions cutanées, des aphtes, de la diarrhée, des douleurs abdominales, articulaires ou musculaires.

D'autres manifestations peuvent survenir suivant les maladies comme des yeux rouges, des maux de tête et des ganglions douloureux.



Diagnostic

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, notamment la présence d'inflammation dans le sang en crise (élévation de la **CRP** : **C** Réactive **P**rotéine) et l'exclusion des diagnostics différentiels, en particulier :

- Les infections
- Une maladie autoinflammatoire MONOgénique connue, après analyse génétique
- Une maladie autoinflammatoire POLYgénique définie selon des jeux de critères (ex : maladie de Still, Behçet etc.)

Évolution

Habituellement les poussées ont une résolution spontanée au fil du temps. Cependant, elles récidivent régulièrement en l'absence de traitement.

Certaines complications peuvent survenir, surtout en l'absence de traitements efficaces, et sont variables suivant les patients ou les familles.

