



Traitement

L'objectif du traitement est la disparition des symptômes et la poursuite d'une vie socio-professionnelle normale. Il dépend des symptômes des patients.

La Colchicine est volontiers proposée pour les aphtes ; parfois des biothérapies par injections sous la peau ou par perfusion sont nécessaires. Le médecin référent réévaluera à chaque consultation la nécessité de poursuivre les traitements ; certains patients n'en reçoivent parfois pas.



Suivi

En cas d'haploinsuffisance de A20 confirmée, il conviendra de voir une à deux fois par an un spécialiste qui a l'habitude de suivre des patients avec cette maladie rare.

Il est nécessaire de contrôler l'inflammation en dosant dans le sang le CRP tous les 6 mois.

Une fois par an minimum, on réalisera un hémogramme et on contrôlera la créatininémie, le bilan hépatique, le sédiment urinaire et la protéinurie.



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/>



L'haploinsuffisance de A20



@CEREMAIA_Tenon



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

 @CEREMAIA_Tenon



L'haploinsuffisance de A20



Définition

Cette maladie est associée à des mutations du gène *TNFAIP3*, codant la protéine A20. La présence d'une seule mutation suffit à causer la maladie.

Elle est le plus souvent transmise par l'un des parents (on parle alors de transmission dominante) ; plus rarement, la mutation apparaît *de novo*, c'est-à-dire chez le fœtus au moment de la conception.

La protéine A20 régule l'immunité et permet de contrôler l'inflammation. Ainsi, en cas de mutation, l'inflammation dans le corps devient exagérée.



Épidémiologie

Il s'agit d'une maladie rare touchant environ 200 patients dans le monde.

Les symptômes débutent habituellement dans l'enfance, dès les premiers mois de vie. Etant donné qu'elle a été décrite en 2016, de nombreux patients sont diagnostiqués à l'âge adulte.



Clinique

La plupart des patients présentent des aphtes fréquents et douloureux dans la bouche et parfois au niveau génital. Certains ont de l'acné du visage et du dos, de la pseudo-folliculite ou des nouures sur les jambes. La moitié des patients rapportent des épisodes de quelques jours de fièvre. Des troubles digestifs sont fréquents à type de diarrhée qui peut contenir du sang. Des douleurs des articulations, voire des arthrites peuvent survenir.

Les symptômes de la maladie peuvent être continus ou transitoires sous forme de « poussées », entrecoupées de périodes avec peu ou pas de symptôme.

Il convient de vérifier qu'il n'y a pas d'anomalie du foie.

Les signes de l'haploinsuffisance de A20 peuvent varier d'une personne à une autre.

Il est possible de présenter d'autres maladies de l'immunité comme un lupus érythémateux systémique une thyroïdite de Hashimoto ou encore un diabète.



Diagnostic

Le diagnostic repose sur une analyse génétique qui se fait par une prise de sang pour rechercher une mutation dans le gène de *TNFAIP3*.

Le médecin référent pourra proposer aux membres de la famille une consultation afin d'identifier d'autres personnes atteintes de la maladie.

Il n'y a pas d'indication à réaliser de tests génétiques chez les personnes ne présentant pas de symptômes.



Évolution

L'évolution dépend de la gravité des atteintes de la maladie. Il s'agit d'une maladie chronique.

Aucun cas d'amylose AA n'a été décrit à ce jour.

La prise en charge et le suivi sont coordonnés par le médecin expert en collaboration avec le médecin généraliste, le pédiatre et certains spécialistes d'organe en fonction des atteintes.

