



Traitement

L'objectif du traitement est la suppression des symptômes et la poursuite d'une vie socio-professionnelle normale. Il dépend des symptômes qui sont au premier plan : articulaires, cutanés et hématologiques en particulier.

Le traitement n'est pas codifié à ce jour. Les biothérapies anti-interleukine 1 et les inhibiteurs de JAK peuvent être efficaces dans les formes sévères notamment avec arthrite et *pyoderma gangrenosum*. Le traitement du PAMI peut nécessiter une allogreffe de moelle osseuse.

Le médecin référent réévaluera à chaque consultation l'efficacité des traitements.



Suivi

En cas de maladie associée à une mutation de *PSTPiP1* confirmée, et compte tenu de la rareté de la maladie, un suivi par un médecin expert de la maladie est conseillé.

Il semble important de consulter deux fois par an son spécialiste et de contrôler l'inflammation dans le sang en dosant la CRP tous les 6 mois. Une fois par an minimum, on réalisera un hémogramme et on contrôlera la créatininémie, l'interleukine 18 et le rapport protéinurie/créatininurie.



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 associées aux mutations de *PSTPiP1*



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

 @CEREMAIA_Tenon



Les maladies associées aux mutations de *PSTPIP1*



Définition

Les maladies associées aux mutations de *PSTPIP1* (Proline-Serine-Thréonine Phosphatase-interacting Protein 1) sont des maladies rares. Le gène code la protéine PSTPIP1 qui est une protéine qui participe au cytosquelette des cellules.

En cas de mutation, les patients présentent une maladie inflammatoire également appelée PAID pour « **PSTPIP1 Associated Inflammatory Disease** » en anglais.

Épidémiologie

Il s'agit d'une maladie rare cosmopolite touchant au moins 200 patients dans le monde.

Les symptômes débutent habituellement dans l'enfance.

Etant donné sa rareté certains patients ont un diagnostic posé à l'âge adulte.



Clinique

Parmi les PAID, il existe plusieurs formes cliniques :

- Le syndrome **PAPA** (Pyogenic Arthritis, Pyoderma gangrenosum and Acne syndrome), est le plus fréquent et le 1^{er} décrit ; il se caractérise par des épisodes récurrents de :
 - Fièvre
 - Acné sévère
 - Pyoderma gangrenosum (PG)
 - Arthrite stérile dans les articulations périphériques (genoux, chevilles et coudes)

Une maladie de Verneuil peut être associée réalisant alors un syndrome dit **PAPASH** (Pyoderma gangrenosum, Acne and Suppurative Hidradenitis).

- Le syndrome **PAMI** (PSTPIP1-Associated Myeloid-related proteinemia Inflammatory syndrome), est une forme sévère, qui débute tôt dans la vie vers l'âge de 2 ans, et qui associe un syndrome inflammatoire biologique chronique avec un retard de croissance staturo-pondérale et des cytopénies. Les arthrites et l'atteinte cutanée sont fréquentes mais moins systématiques que dans le syndrome PAPA.



Diagnostic

Le diagnostic repose sur une analyse génétique qui se fait par une prise de sang pour rechercher une mutation pathogène dans le gène *PSTPIP1*.

La maladie PAID se transmet sur le mode autosomique dominant : donc habituellement un sujet atteint a un de ses parents atteint.

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

Il existe une élévation de l'**interleukine 18** dans le sang des patients atteints qui peut être dosée sur une prise de sang en routine dans certains laboratoires.



Évolution

L'évolution est habituellement par poussées. En l'absence de traitement, il peut y avoir des atteintes articulaires destructrices. Une **amylose rénale** (AA) peut également compliquer la maladie.

La prise en charge et le suivi doivent être coordonnés par le médecin expert en collaboration avec le médecin généraliste, le pédiatre et certains spécialistes d'organe en fonction des atteintes (rhumatologue, néphrologue..).

