



Traitement

Les patients doivent bénéficier d'une **prise en charge spécialisée dans un centre de référence CEREMAIA** avec un suivi régulier pour **contrôler l'inflammation dans le sang**.

Les manifestations inflammatoires sévères nécessitent des **traitements spécifiques, administrés par voie orale, sous-cutanée ou intraveineuse**.

Des **traitements de support** peuvent être nécessaires, comme des **transfusions** ou des traitements pour **réduire le risque infectieux**.

Il est recommandé de **mettre à jour les vaccinations**, y compris la vaccination anti-grippale annuelle et anti-pneumocoque.



Surveillance

Il s'agit de maladies sévères avec beaucoup d'inflammation. **Leur description est récente et il n'y a pas encore beaucoup de recul concernant l'évolution et les risques à long terme, en particulier le risque d'amylose rénale.**

Il est donc recommandé de **consulter régulièrement son médecin spécialiste** afin d'assurer un suivi et une surveillance adaptées.



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/>



MALADIES AUTOINFLAMMATOIRES ASSOCIÉES À CDC42



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

📷 @CEREMAIA_Tenon





Définition

Les maladies autoinflammatoires liées aux mutations de CDC42 sont des maladies appartenant à la famille des **actinopathies autoinflammatoires**.

L'**actine** est un composant essentiel de la cellule qui lui permet :

- de lui donner sa forme et d'organiser son contenu (on parle de **cytosquelette** = squelette de la cellule)
- de se multiplier
- d'interagir avec son environnement.

CDC42 est une protéine qui a un rôle fondamental dans la régulation de l'actine.

Ces maladies sont ainsi liées à un défaut dans la régulation de la dynamique du **cytosquelette d'actine** dans lequel la protéine **CDC42** joue un rôle clef.



Epidémiologie

Il s'agit de **maladies génétiques extrêmement rares**, avec à ce jour une vingtaine de patients décrits dans le monde.

Ce sont des maladies **cosmopolites**, c'est-à-dire qu'elles sont retrouvées partout dans le monde.

Ces maladies débutent le plus souvent **dès la naissance**, avec habituellement une errance diagnostique compte tenu de leur rareté.



Risque de transmission

La **transmission** est de type **autosomique dominante**, c'est à dire qu'il suffit d'avoir un seul gène muté pour déclarer la maladie.

Il n'y a **pas à ce jour de données concernant la fertilité** dans ces maladies.

Il est indispensable de faire le point avec un médecin spécialiste pour **évaluer le risque de transmission à la descendance**.



Génétique

A ce jour, différentes mutations de CDC42 ont été décrites. La liste s'agrandit chaque année grâce aux progrès de la recherche et de la génétique.

Les **différentes mutations ont des effets spécifiques sur la protéine CDC42 à l'origine de tableaux cliniques variables.**

Le suivi de votre maladie et son traitement **nécessite donc un avis expert pour qu'ils soient adaptés à votre mutation.**



Clinique

La maladie **début dès la naissance** avec une **fièvre importante** associée à une **éruption cutanée**, des **troubles digestifs** (douleurs, abdominales, diarrhées), des **douleurs ou gonflements articulaires** (polyarthrite),



une **diminution de certaines cellules du sang**, en particulier les **plaquettes**.

Des **anomalies du bilan hépatique peuvent parfois se voir.**

Certains patients peuvent présenter une complication qui est le **syndrome d'activation macrophagique** (fièvre très élevée, ganglions, grosse rate et gros foie, **diminution de cellules sanguines et anomalies du foie et des reins**). Il peut mettre en jeu le pronostic vital et nécessite une prise en charge en urgence.

Environ la moitié des patients présentent également un déficit immunitaire primitif qui s'exprime par des **infections à répétition**.



Diagnostic

Le diagnostic de la maladie est génétique et se fait sur **une prise de sang**.

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

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

