

Traitement

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

Des **traitements de support** peuvent être nécessaires, en cas d'anémie ou pour prévenir les infections.

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 rares avec beaucoup d'inflammation. **Leur description est récente et il a peu de recul concernant l'évolution et les risques à long terme, en particulier l'amylose rénale.**

Un suivi régulier sanguin et urinaire (hémogramme, CRP, fonction rénale) et une **prise en charge spécialisée dans un centre de référence CEREMAIA, habitué à ces maladies rares, sont préconisés,**



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/>



ACTINOPATHIES AUTOINFLAMMATOIRES



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

📷 @CEREMAIA_Tenon



Définition

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

- d'organiser sa forme et son contenu: on parle de **cytosquelette**, squelette de la cellule.
- de se multiplier
- et d'interagir avec son environnement.

Les **actinopathies autoinflammatoires** sont des maladies très rares liées à un défaut dans la régulation de la dynamique du **cytosquelette d'actine**. Elles induisent de l'**inflammation** majoritairement dans les cellules du système immunitaire et du sang.

Epidémiologie

Il existe une dizaine de maladies différentes décrites au monde.

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

Elles débutent le plus souvent **dès la naissance**. L'errance diagnostique est fréquente du fait de leur rareté.



Risque de transmission

La **transmission** est de type **autosomique dominante** : il suffit donc d'avoir une seule mutation 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

Des mutations ont été décrites dans 7 gènes à ce jour dans la famille des actinopathies autoinflammatoires : *C/EBPE, WDR1, NCKAP1L, ARPC1B, CDC42, ARPC5, DOCK11*.

Cette liste s'agrandit chaque année grâce aux progrès de la recherche et de la génétique.

Ces différentes mutations vont avoir toutes comme effet de désorganiser le réseau d'actine de la cellule, empêchant alors son bon fonctionnement.



Clinique

Les actinopathies débutent **dans les premières années de vie**. Les patients peuvent présenter les symptômes suivants en fonction du gène muté :

- des **infections à répétition** (on parle de déficit immunitaire primitif) plus ou moins sévères
- une **diminution de certaines cellules du sang**, en particulier **plaquettes** (on parle des cytopénies)
- une **inflammation de la peau et du système digestif**
- des **manifestations allergiques**.

Certaines de ces maladies peuvent donner des fortes poussées de fièvre (on parle de **syndrome d'activation macrophagique**) ; d'autres de l'**atopie**.

Diagnostic

Le diagnostic est génétique. Il se fait par **une prise de sang pour recueillir l'ADN**.

Le médecin référent peut 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.

