

Cas clinique 1

petite fille, née le 29/09/1997

polyarthrite début à l'âge de 3 ans,
douleurs articulaires, boiterie, gonflement des
genoux

fièvre en plateau 38,
rash cutané,

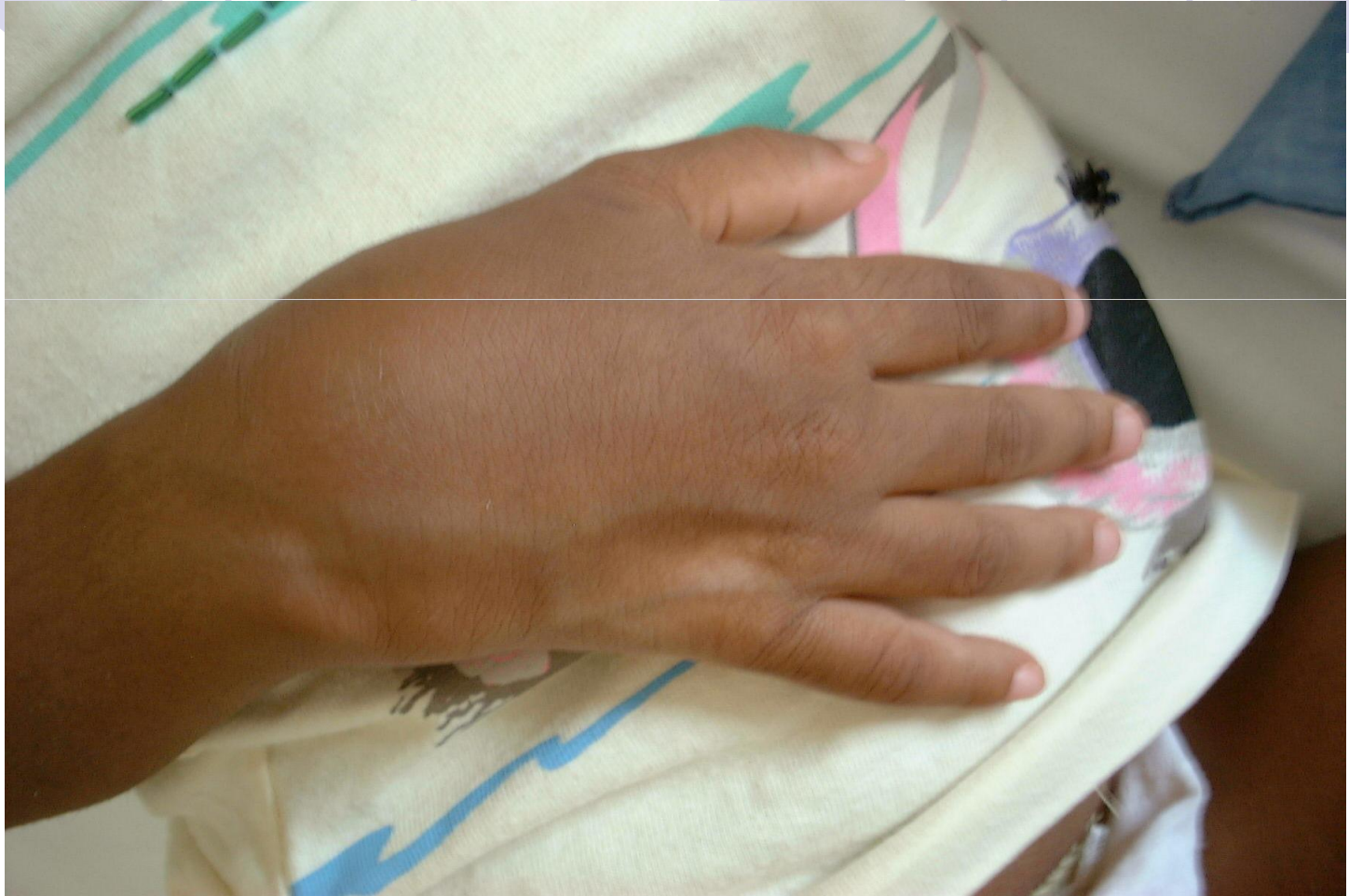
Evolution polyarticulaire en 6 mois par
poussée: inflammation chevilles, genoux,
poignets symétrique

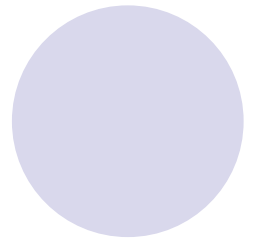
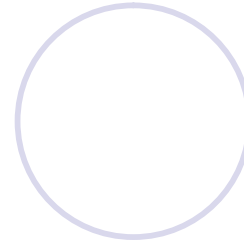
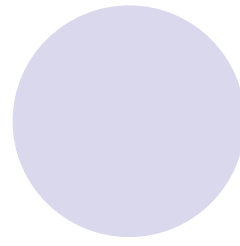
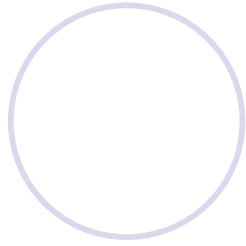
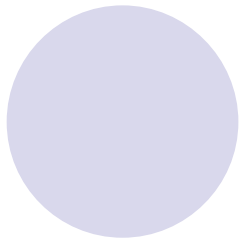
Absence d'uvéite.

Depuis âge de 5 ans, plus de fièvre ni rash.









- **Quels sont les examens complémentaires utiles?**

Examens complémentaires

- NFS, créatinine, TGO/TGP normal
- CRP : 105 mg/l
VS 70 mm
- AAN: 1/320
- Tests immunologiques?
- Tests génétiques ?
- Hémoculture?
- ASLO?

Devant ce tableau clinique, on doit évoquer :

- a) Une maladie de Muckle-Wells
- b) Un syndrome des fièvres méditerranéennes familiales
- c) Une septicémie à streptocoques A
- d) Un rhumatisme articulaire aigu
- e) Une maladie de Still

Les traitements proposés peuvent inclure :

- a) De l'aspirine 100 mg/kg
- b) Une corticothérapie à 2 mg/kg
- c) Profenid intraveineux
- d) Des immunoglobulines IV
- e) Un anti-TNF α

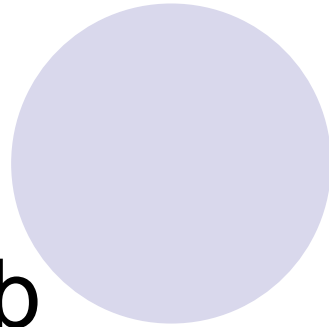
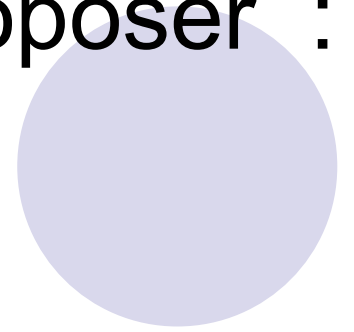
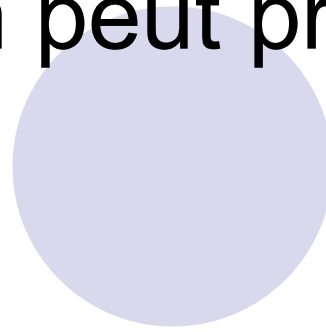
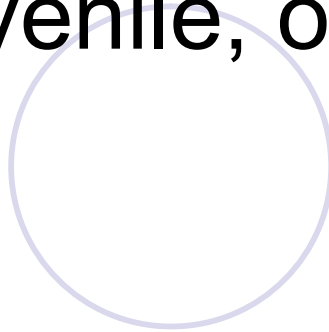
Evolution



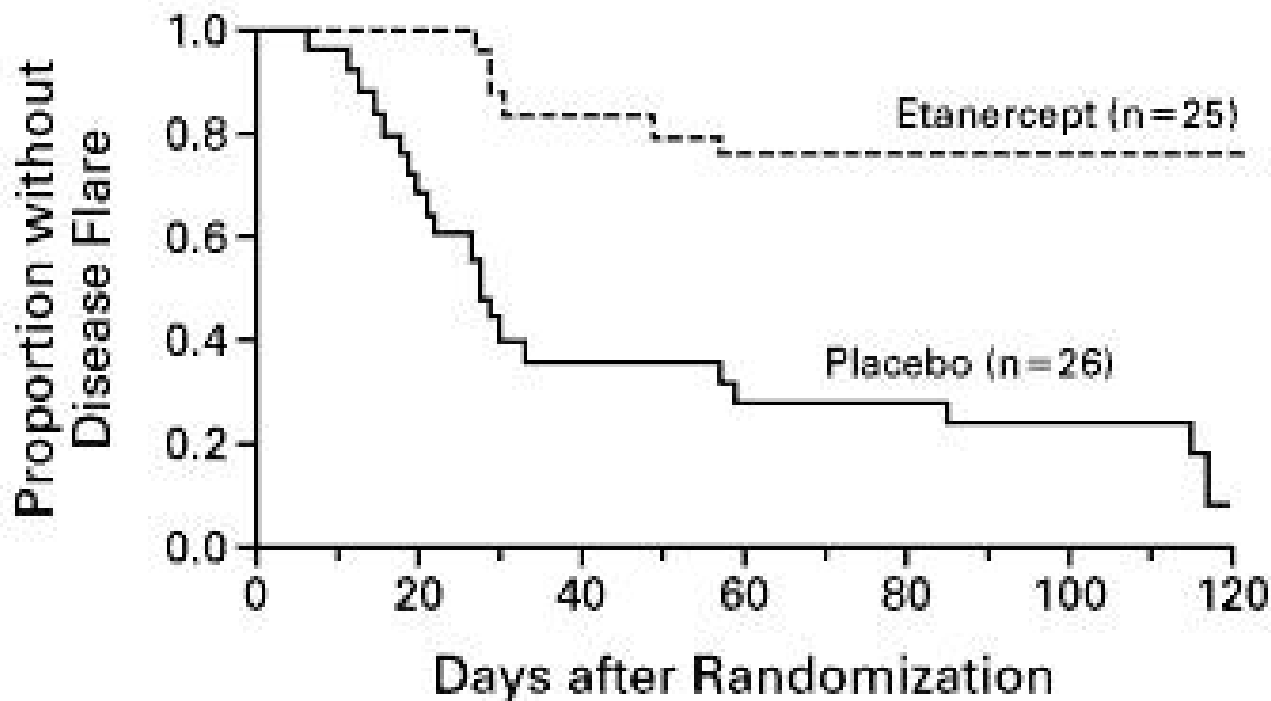
- Après 2 ans de traitement par Enbrel associé au methotrexate, l'enfant reste inflammatoire
- Inflammation persistante poignet, genoux chevilles
- Flexum genoux
- Petite taille
- Retard scolaire
- **Que proposez vous?**

Parmi les biothérapies proposées dans l'arthrite juvénile, on peut proposer :

- a) Humira
- b) Remicade
- c) Mabthera
- d) Abatacept
- e) Tocilizumab
- f) Kineret
- g) ACZ885



Maintient de la réponse thérapeutique à l'arrêt de Enbrel



Les complications à craindre chez cet enfant sont :

- a) L'amylose
- b) L'ostéoporose
- c) Une infection
- d) Un retard de croissance
- e) Une dépression de l'enfant



Cas clinique MAI (2)

Histoire du petit Loïc



Loïc né en février 1989, à terme, eutrophe

Janvier 1991 (2 ans): depuis période néonatale : poussées fébriles vespérales, urticaire, Sd inflammatoire biologique avec CH50 diminué

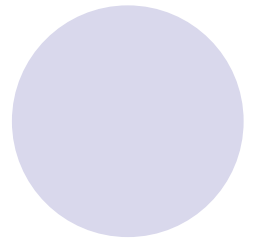
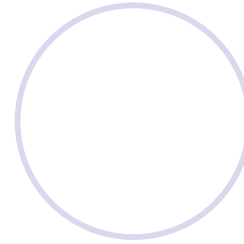
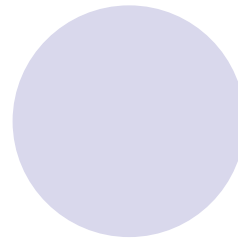
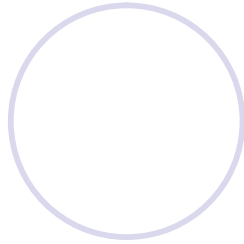
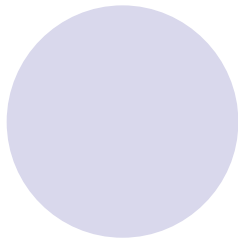
Juillet 91 (2 ans 1/2) : arthrite aiguë hanche D « septique »: 45 jours d'AB sous plâtre. Récidive

Hospitalisation en mars 1992 (3 ans)

Motif: crise urticarienne généralisée, pics fièvre, boiterie MID

Avril 1993 : très mal aux MI même la nuit qui l'empêche de dormir

1997: frissons, couverture de survie, fauteuil roulant, échec scolaire massif



Médecin traitant

« tergiversation avant d'arriver à Bicêtre : à l'arrivée : pas de signes cliniques et VS CRP normal....

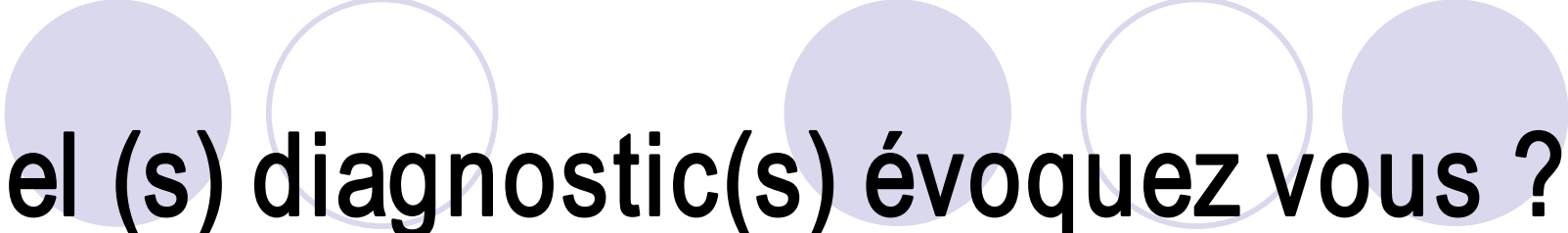
« Impasse diagnostique » avec incertitude concernant l'avenir de cet enfant. « J'espère qu'il ne s'agit que de phénomènes articulaires passagers du genre mono-arthrite dans le cadre d'une maladie chronique articulaire et qu'il ne s'agit pas de maladie plus grave : lupus. Aucun traitement »



*Mai 1993 (4 ans) : Hospitalisation pour arthralgies douloureuses
marche impossible. TINSET et CLARITYNE inefficaces.*

*Médecins « déprimés », maman surmenée, dépressive, supporte mal
la maladie de son fils. Observation : vie normale, joue.*

*« Ne pas baisser les bras, soigner au coup par coup, continuer à
chercher dans toutes les directions »*



Quel (s) diagnostic(s) évoquez vous ?

1. Maladie de STILL
2. Vascularite hypocomplémentémique
3. Syndrome Hyper-IgD
4. Syndrome CAPS
5. Sd de Schnitzler
6. Périartérite noueuse



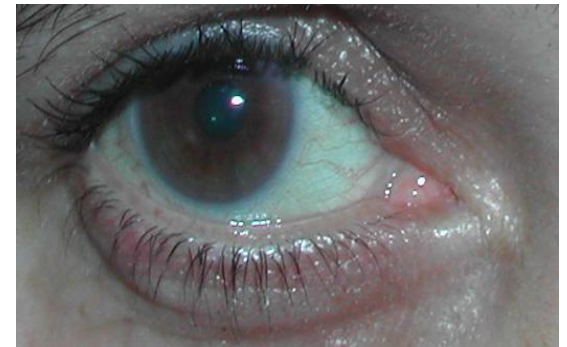
Quels éléments vont orienter particulièrement vers un CAPS ?

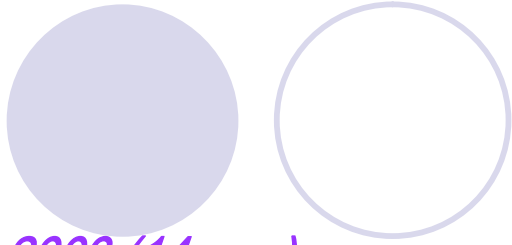
1. Origine ethnique du patient
2. Le début néo-natal
3. La mère est sourde
4. Le complément est diminué
5. Le syndrome inflammatoire biologique
6. L'atteinte de la hanche
7. L'utilisation d'une couverture de survie

Comment confirmer le diagnostic?

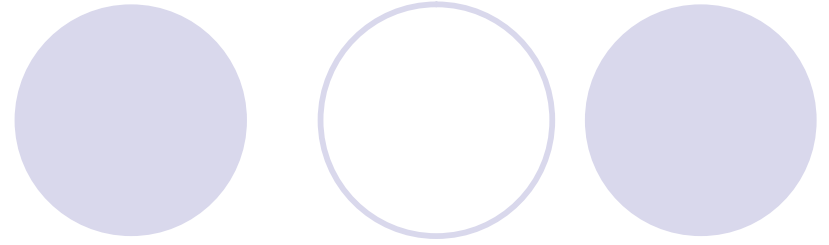
La mère et deux sœurs sont atteintes

Mutation hétérozygote R260W
dans le gène NLRP3





Année 2003 (14 ans)



Oct 2003: 14 ans 1/2: 1m38 (-4DS), poids 30kg (-3DS)

Urticaire permanente peu invalidante, fièvre récurrente avec atteinte articulaire fréquentes 1-2/mois

Croissance

Taille: -1 à -2DS jusqu'à 8 ans, franchissement -2DS à 8 ans, -3DS à 12 ans, -4DS à 15 ans

Poids : franchissement -2DS à 13 ans et -3DS à 14,5

Retard pubertaire



Quel(s) traitement(s) proposez vous?

1. Colchicine
2. Corticoïdes lors des crises
3. AINS
4. Anakinra
5. Etanercept
6. Anti-histaminiques
7. Eviter l'exposition au froid

Comment prescrire un traitement par Anakinra?

Juillet 2005: début KINERET (1mg/kg/j) en sous cutanée

Septembre 2005: quelques douleurs articulaires et urticaire mais intensité et durée moindre, état général transformé.

Centre médical et pédagogique: problème comportemental

Quels sont les propositions vraies à propos de ce patient

1. Le traitement par Anakinra est satisfaisant
2. Le traitement par Anakinra n'est pas satisfaisant
3. Il faut vérifier le taux de SAA
4. Il faut vérifier la VS
5. Il faut augmenter la dose d'Anakinra
6. Il faut prescrire un autre anti-IL1



Janvier 2006 : Début puberté. Tolère mal les injections quotidiennes donc en fait moins : poussées plus fréquentes d'urticaire diffuse quotidienne, D articulaires. Kineret 1j/3

Sept 2006 : surdité de perception bilat -45Db G et -60 D

Que faites vous ?

Cocher les propositions exactes à propos du Canakinumab

1. C'est un anticorps monoclonal anti-IL-1 β sélectif
2. Il bloque le récepteur de l'interleukine 1
3. Il s'injecte toutes les 8 semaines
4. Il peut augmenter le risque d'infections
5. Il améliore la qualité de vie des patients
6. L'injection peut être douloureuse

Quelles sont les évolutions possibles d'un CAPS non traité ?

1. Une détérioration intellectuelle
2. Une maladie démyélinisante
3. Une insuffisance rénale
4. Une stérilité
5. Des déformations articulaires
6. Une surdité de transmission
7. Une insuffisance cardiaque



Cas clinique MAI (3)

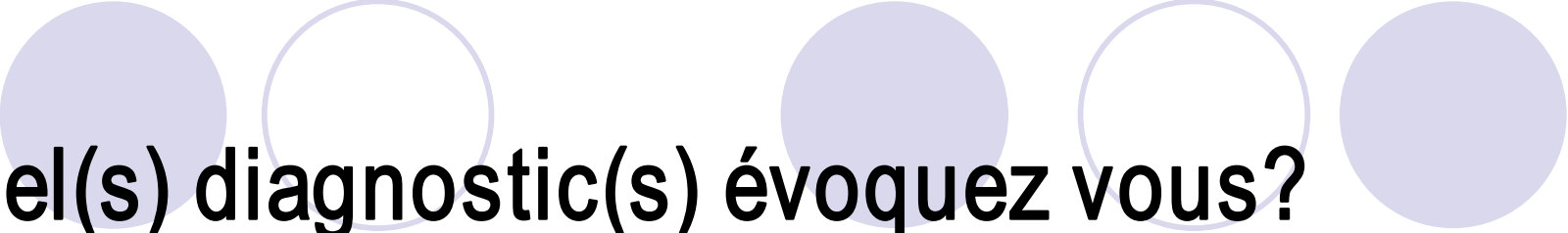


Histoire de Eva

Eva...3ans et demi



- 2005: 1 mois de vie, épisode fébrile inexpliqué traité comme une infection néo-natale puis fièvres tous les 2-3 mois
- 01/2006: température à 41C suite à vaccination par le BCG
- 2007: fièvre toutes les 2 à 3 semaines, frissons, éruptions « maculeuses », douleurs abdominales intenses. Durée environ 5-7 jours.
- 2007: infection pulmonaire sévère (réanimation). Importants problèmes digestifs (AEC)
- 2008: ADP cervicales lors des fièvres, vomissements, diarrhées



Quel(s) diagnostic(s) évoquez vous?

1. Un déficit immunitaire
2. Un syndrome de Marshall
3. Une fièvre méditerranéenne familiale
4. Un syndrome TRAPS
5. Un déficit en mévalonate kinase
6. Une maladie de STILL

Quels éléments orientent vers un MKD ?

1. Le début néo-natal
2. Les origines russes
3. Les vomissements
4. Les infections bactériennes sévères
5. La fièvre lors des vaccinations
6. L'examen neurologique normal

The title is centered at the top of the slide. It is flanked by five circles: a solid light purple circle on the far left, a hollow light purple circle, a solid light purple circle, another hollow light purple circle, and a solid light purple circle on the far right.

Comment confirmer le diagnostic?

1. Faire un dosage des IgD
2. Doser l'acide mévalonique dans les urines
3. Faire une IRM cérébrale
4. Faire une biopsie cutanée
5. Faire un examen ophtalmologique
6. Faire un test au célestène
7. Faire un test à la colchicine
8. Faire un test génétique

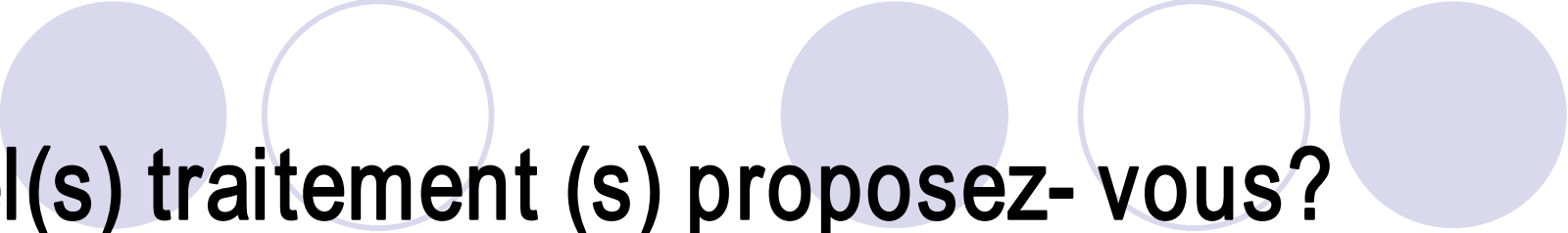


Le diagnostic.....

- L'activité mévalonate dans les lymphocytes est effondrée
- Le diagnostic génétique confirme 2 mutations dans le gène MKD
- La mévalonaturie est massive et permanente

Quel diagnostic retenez-vous?

Est-il concordant avec la clinique?



Quel(s) traitement (s) proposez- vous?

1. Des corticoïdes lors des crises
2. Un régime sans graisses
3. Un hypocholesterolémiant
4. Un anti-TNF
5. De la colchicine
6. Du thalidomide
7. Un anti interleukine-1
8. Une greffe de moelle osseuse

Evolution d'Eva



- Les AINS sont inefficaces, baissent un peu la fièvre
- 01/2008 Le traitement par Etanercept à 0,4 mg/kg 2 fois par semaine puis à 0,6 mg/kg 2 fois par semaine permet de réduire l'intensité de la crise sauf les douleurs abdominales, mais fréquence identique

Que proposez- vous?



Un traitement par anti-IL1

- Anakinra: 2 mg/kg s/s cut/j
- Canakinumab: 2mg/kg s/s cut/4-8 semaines

En ATU

Après vaccination anti-pneumococcique



Quelles sont les complications possibles des MKD ?

1. Troubles de l'équilibre
2. Retard staturo-pondéral
3. Insuffisance rénale
4. Surdit 
5. P ricardite
6. Infections s v res
7. Arthropathies d formantes