Résumé table ronde pour les patients

Vendredi, 4 septembre 2009 de 16 à 18 heures

Experts participants :

- Dr S Guillaume (Bicêtre)
- Dr G Hayem (Paris)
- Dr V Hentgen (Versailles)
- Dr M Hofer (Genève - Suisse)
- Dr I Jéru (Paris)
- Pr I Koné-Paut (Bicêtre)
- Pr A Martini (Gènes - Italie)
- Dr L Obici (Pavie - Italie)
- Dr K Stankovic (Paris)
- Pr I Touitou (Montpellier)
- Dr T Tran (Bicêtre)

Modération :

Dr V. Hentgen
Centre de Référence des Maladies Auto-inflammatoires (CeRéMAI)
Antenne de Versailles

1ère partie : diagnostic et signes cliniques des maladies auto-inflammatoires

Chez l'enfant, devant une atteinte articulaire quand penser à une maladie auto-inflammatoire ?

Le diagnostic de maladie auto-inflammatoire se pose sur un **faisceau d'arguments cliniques et biologiques**. Il n'existe pas de test unique qui permet d'affirmer ou d'éliminer à 100% la maladie auto-inflammatoire. Dans certains cas un examen génétique peut aider, mais de même, le résultat doit être interprété en fonction des signes que le patient présente.
Le diagnostic de maladie auto-inflammatoire doit donc être porté par un médecin qui connaît bien ces pathologies (interniste, rhumatologue, rhumato pédiatre, pédiatre interniste, …).

Le syndrome de Marshall ou PFAPA

La première description du syndrome de Marshall date d'il y a 22 ans. Il n'existe pas de test biologique qui permet de poser le diagnostic de façon certaine. Le diagnostic se fait sur la présence ou l'absence d'un certain nombre de critères cliniques. Le PFAPA est une maladie qui entraîne des fièvres à répétition (= poussées inflammatoires) et elle n'est pas toujours facile à distinguer des autres fièvres récurrentes auto-inflammatoires.

Les poussées inflammatoires du PFAPA disparaissent en général avant l'âge adulte. Elles s'espacent puis disparaissent. Parfois, les poussées peuvent reprendre après une pause jusqu'à 3 ans. Même après amygdalectomie.
Il n'y a pas de facteur prédictif pour l'âge de disparition des poussées

Les signes rares de la fièvre méditerranéenne familiale (FMF)

Plusieurs questions portaient sur des signes cliniques inhabituels de la fièvre méditerranéenne familiale.
Au jour d'aujourd'hui les signes classiques de la fièvre méditerranéenne familiale sont bien connus. Un certain nombre de signes cliniques n'apparaissent que rarement chez les patients (exemple : les myalgies inflammatoires chronique = douleurs musculaires chroniques associées à de la fièvre). En dehors de ces manifestations rares de la FMF, certains patients présentent des signes cliniques non décrits en association avec la maladie. Il est toujours difficile de savoir si ces signes cliniques sont dus à la FMF ou s'ils sont la manifestation d'une autre maladie. En cas d'apparition d'un tel signe clinique, avant de le rattacher à la FMF il est donc nécessaire d'éliminer toutes les causes les plus fréquentes qui pourraient entraîner ce signe. Uniquement après cette recherche le symptôme pourra éventuellement être rattaché à la FMF.

2e partie : la vie avec une maladie auto-inflammatoire

Quelles aides scolaires sont prévues pour les enfants atteints d'une maladie auto-inflammatoire ?

Le rôle de l'école est double : apprentissage et socialisation. Pour cette dernière raison, même malade, l'enfant devrait suivre une scolarisation la plus normale possible. Afin de permettre cette scolarisation, l'Etat français a prévu plusieurs dispositifs d'aide :

- Projet d'Accueil Individualisé (PAI)
- Assistance pédagogique à domicile
- Projet personnalisé de scolarisation

Le PAI :

- **C'est une convention écrite, entre 3 parties :**
  - La famille
  - L'école (directeur, chef d'établissement)
  - Le corps médical (médecin scolaire)
- **Il est valable 1 an et est reconductible.**
- La mairie est partenaire. Il est possible d'étendre ce partenariat ou de le modifier. Pour le périscolaire, la commune décide de participer ou non à cette convention, mais elle n'en a pas l'obligation.
- **Est demandé lors de l'établissement du dossier** :
  - Identité des parents.
  - Aménagement, autorisation et accord des parents.
  - Protocole d'intervention en cas d 'urgence (rempli par le médecin) et conduite à tenir
  - Ordonnance.
- **Plusieurs choses sont à savoir** :

- Les médicaments sont fournis par les parents.
- L'instituteur(trice) ne signe pas le P.A.I., mais une autorisation le concernant est signée par les parents.

L'assistance pédagogique à domicile :

- Lorsqu'un élève ne peut, pour raison de santé, fréquenter l'école dans les conditions habituelles, il bénéficie d'une assistance pédagogique à domicile
- Ce sont les enseignants de l'enfant ou ceux de son établissement scolaire qui se déplacent au domicile.
- Cette assistance est gratuite pour les familles

Le projet personnalisé de scolarisation :

- A la demande de l'élève, de ses parents ou de son représentant légal
- Une équipe pluridisciplinaire de la MDPH (maison départementale du handicap) évalue les besoins et les compétences de l'élève.
- Si les parents ou le représentant légal ne participent pas au processus d'évaluation, ils seront invités à s'exprimer.
- A la suite de l'évaluation, est proposé à l'élève un parcours de formation (via le projet personnalisé de scolarisation) favorisant, lorsque cela est possible, l'enseignement en milieu ordinaire.
- Le projet est adressé au jeune ou à ses parents (s'il est mineur) qui disposent de 15 jours pour faire leurs observations.
- Pour chaque élève, l'équipe de suivi de la scolarisation procède au moins une fois par an à l'évaluation du projet et de sa mise en oeuvre.

La place du médecin traitant dans le suivi d'une maladie auto-inflammatoire

Quel rôle joue le médecin généraliste dans ma maladie?

- Il peut la reconnaître et adresser à une consultation spécialisée
- Il est le premier recours en cas d'urgence: infection par exemple
- Il peut renouveler mes traitements (dans certaines conditions)

Mon généraliste peut il suivre ma MAI?

- Oui quand le diagnostic est définitivement posé
- Si l' évolution de ma MAI est stable sous traitement
- S'il est régulièrement informé par le médecin référent
  - Des nouveautés concernant ma MAI
  - Des changements survenus dans mon traitement
  - Des consignes de suivi de ma MAI
- S'il informe le médecin référent de tout événement anormal me concernant

Comment le généraliste doit- il suivre une MAI ?

Uniquement si celle–ci est stable sous traitement

- Examen clinique/ 3-6 mois (en fonction biothérapie ou non)
- Biologie: NFS, CRP, albuminurie/6 mois
- Peut renouveler certains traitements (hors biothérapies)

En cas d'urgence

- Doit pouvoir accueillir le patient très rapidement

- Procéder à un examen clinique
- Se mettre en rapport avec le médecin référent

3ième partie : le traitement des maladies auto-inflammatoires

Maladies auto-inflammatoires et régime alimentaire

Les maladies auto-inflammatoires appartiennent au groupe des maladies chroniques pour lequel il n'existe pas de traitement curatif (qui permettrait de guérir le malade), mais au mieux des traitements symptomatiques (qui permettent d'enlever certains signes).
Par ailleurs les mécanismes de l'apparition de ces maladies sont encore imparfaitement connus. Aujourd'hui la communauté scientifique considère que l'origine des maladies auto-inflammatoires est poly factorielle (plusieurs éléments se combinent pour entraîner la maladie). Néanmoins certaines théories circulent (dans le milieu scientifique comme en dehors de ce cercle), que l'alimentation moderne pourrait être responsable de l'apparition des maladies chroniques. Il en découle la proposition de différents régimes censés prévenir, voire guérir ces maladies chroniques.
Or, les effets de l'alimentation moderne sur notre organisme ne sont pas encore connus. Et même si notre alimentation joue possiblement un rôle dans l'apparition des maladies auto-inflammatoires, seulement très peu de régimes alimentaires ont prouvé leur efficacité dans la prévention (exemple : régime méditerranéen dans la prévention de l'athérosclérose) ou la guérison (exemple : régime sans gluten dans la maladie coeliaque) de certaines maladies.
Les recommandations point de vue alimentaire pour un patient atteint d'une maladie auto-inflammatoire sont les mêmes que pour la population générale : régime équilibré de préférence de type méditerranéen (riche en crudités et graisses poly-insaturées, pauvres en graisses saturées, sucres et produits alimentaires industriels).

Les risques infectieux sous traitement anti IL1

Les anti-IL-1

- Bloquent spécifiquement une cytokine impliquée dans l'inflammation
- Durée d'action très courte, injections quotidiennes, freinage peu puissant, uniquement le récepteur: Anakinra (Kineret), pas d'efficacité ni de tolérance prouvée (pas d'étude contrôlée), pas d'AMM
- Durée d'action longue, injection/8 semaines, blocage plus puissant: Canakinumab (Ilaris), efficacité et tolérance prouvées, AMM en cours

Anti-IL1 et infections

- Risque théorique comme avec toute biothérapie
- Les anti IL-1 bloquent avant tout l'IL-1 produite en excès pour la ramener à des taux normaux, les protéines de l'inflammation sont donc produites normalement en, cas d'infection
- Pas d'augmentation significative des infections chez les patients traités par du Canakinumab/placebo

En cas d'infection sous Canakinumab

- Evaluer la sévérité de l'infection avec le médecin traitant ou référent
- Différer l'injection suivante si elle est programmée dans les jours suivant l'infection
- Traitement spécifique de l'infection si nécessaire (antibiotiques)

Le traitement des maladies auto-inflammatoires et la conception

La FMF chez le futur papa

- Fertilité habituellement normale
- Cas d'infertilité chez patients ayant une maladie mal contrôlée par le traitement
- Pas de risque lié à la colchicine

La FMF chez la future maman

- Problèmes d'ovulation si FMF non traitée?
- Crises de FMF pendant la grossesse = risque de fausse-couche spontanée
- Si anomalies de la fonction rénale = Risque d'aggravation de l'atteinte rénale et risque pour la grossesse (toxémie)

Une future maman nécessite donc une surveillance étroite multidisciplinaire tout le long de sa grossesse (médecin de la FMF, obstétricien, néphrologue…)

Prise de colchicine au cours de la grossesse

- Protège des crises pendant la grossesse
- Diminue le risque d'apparition ou d'aggravation de l'amylose
- Pas d'effet tératogène observé sur des milliers de grossesses

En revanche : **contre-indication de la spécialité Colchimax®** pendant la grossesse en raison de la présence de dérivés atropiniques et morphiniques.

Prise de colchicine au cours d'un allaitement maternel

- Passage dans le lait
- Quantité maximale ingérée par le bébé = 10% de la dose maternelle
- Pic de concentration = 2h après la prise
- Diminution progressive = ½ de la concentration 6h après
- Pas d'effet secondaire observé chez les bébés allaités

L'allaitement maternel est possible, même si la maman prend de la colchicine. Afin de limiter les doses de colchicine ingérées par le bébé, prendre le traitement juste **avant** la tétée du soir.

En revanche : **contre-indication de la spécialité Colchimax®** pendant l'allaitement en raison de la présence de dérivés atropiniques et morphiniques.