

Maladies Auto-inflammatoires

A propos d'une famille de 6 personnes

Perrine MAHE
CHRU Montpellier

L. K (Mère)

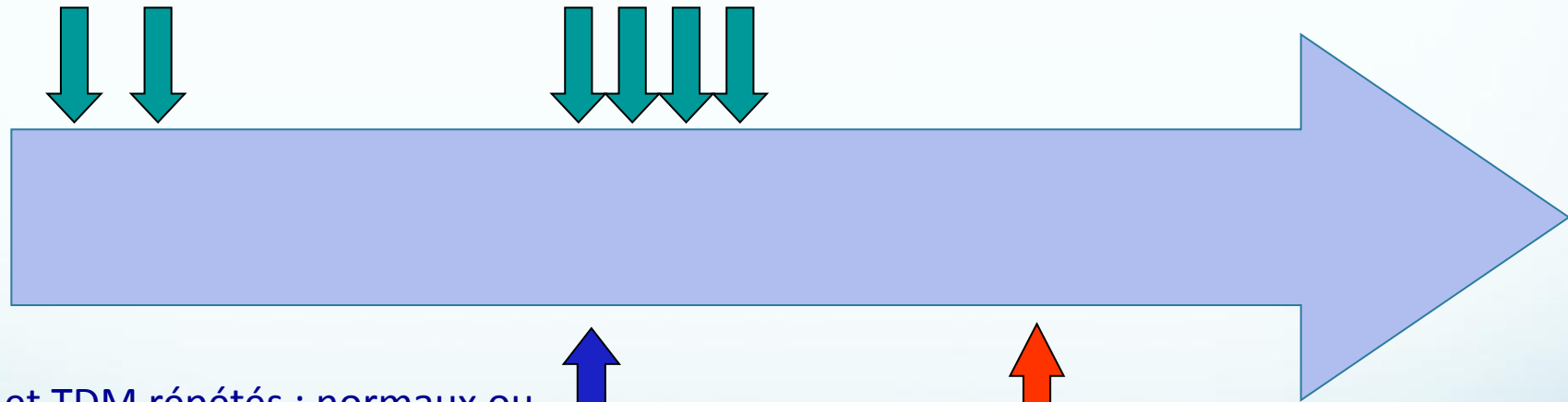
Antécédents :

- Origine Kabyle
- Plusieurs accidents thromboemboliques (dont EP) avec Déficit en protéine S découvert en 1999
- Déficit en G6PD? (1993)
- UGD
- Dilatation urétérale sur sténose
- Appendicectomie

L. K (Mère)

Douleurs pelviennes
fébriles étiquetées
salpingites à 6 reprises,
sans confirmation
formelle

Douleurs abdo à répétition avec vomissements
+/- fièvre, pas de tr transit, 1 crise par mois
Durée 1 à 2 semaines



Echo et TDM répétés : normaux ou
minimes épanchements
2000 : Jéjuno-iléite avec
épaississement nodulaire et anses
dilatées évocatrice de maladie de
crohn

MEFV(p.A744S)
TNFRSF1A (p.P46L)

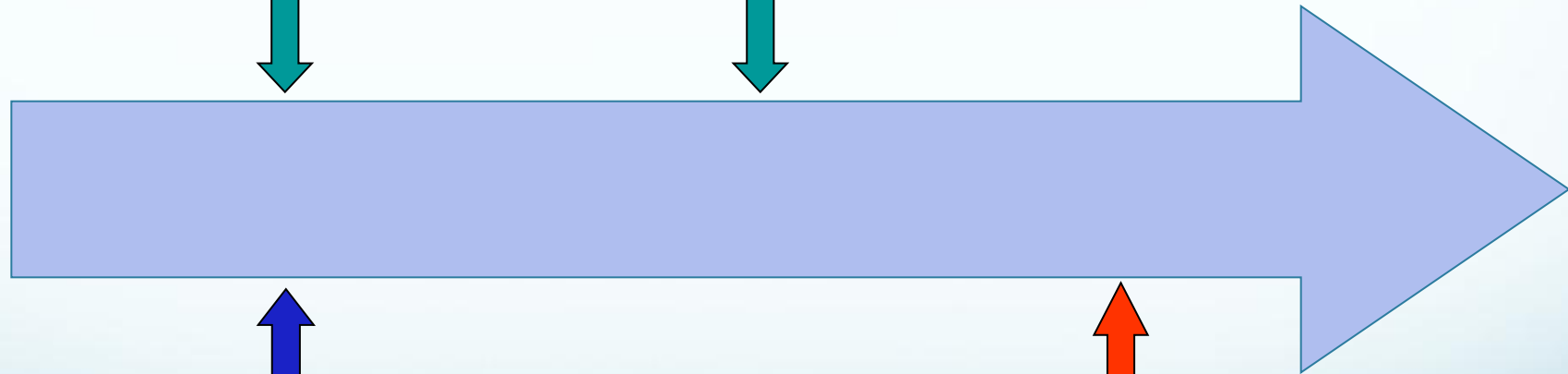
P. P (père)

- Membre de la communauté gitane

2004 : Gonalgie droite



2010 : Douleur à l'effort de l'articulation métatarso phalangienne
→ Tendinite?



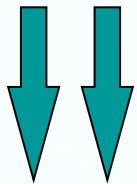
2004 : IRM et arthroscanner normaux



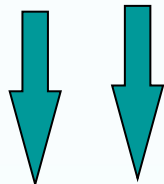
Mutation : MEFV(p.E148Q/p.M6941)

P. K

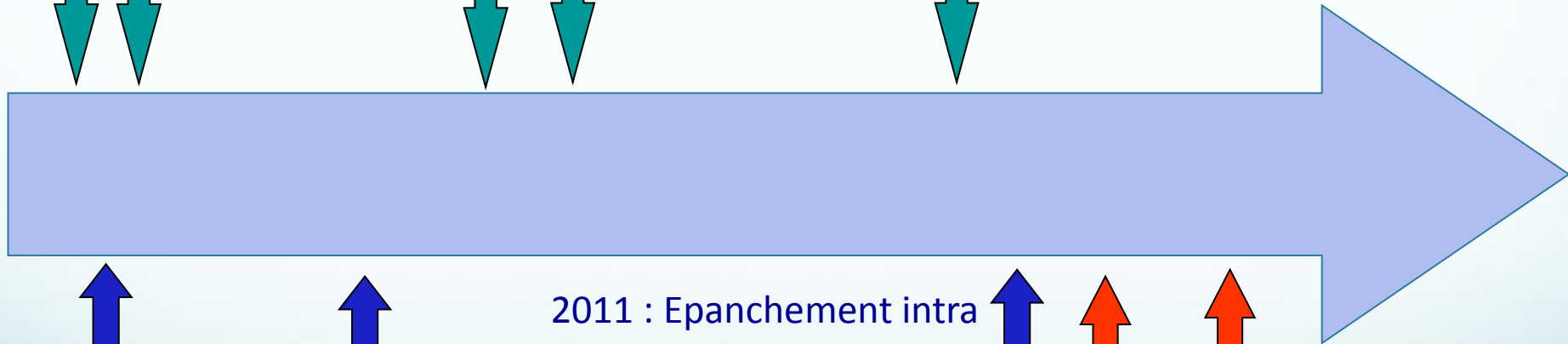
Douleurs abdominales à répétition parfois fébriles



Episodes d'oedèmes des extrémités et d'urticaires répétés



2011 : Vaginite ayant déclenchées des douleurs abdo à distance sans autre symptôme



Echo répétées normales ou épanchement modéré



2006 : TDM : volumineux épanchement intra péritonéal



2011 : Epanchement intra abdominal important avec épaissement iléal proximal



Déficit quantitatif et qualitatif de l'inhibiteur de C1 estérase



MEFV(p.M6941)
TNFRSF1A (p.P46L)

S. K

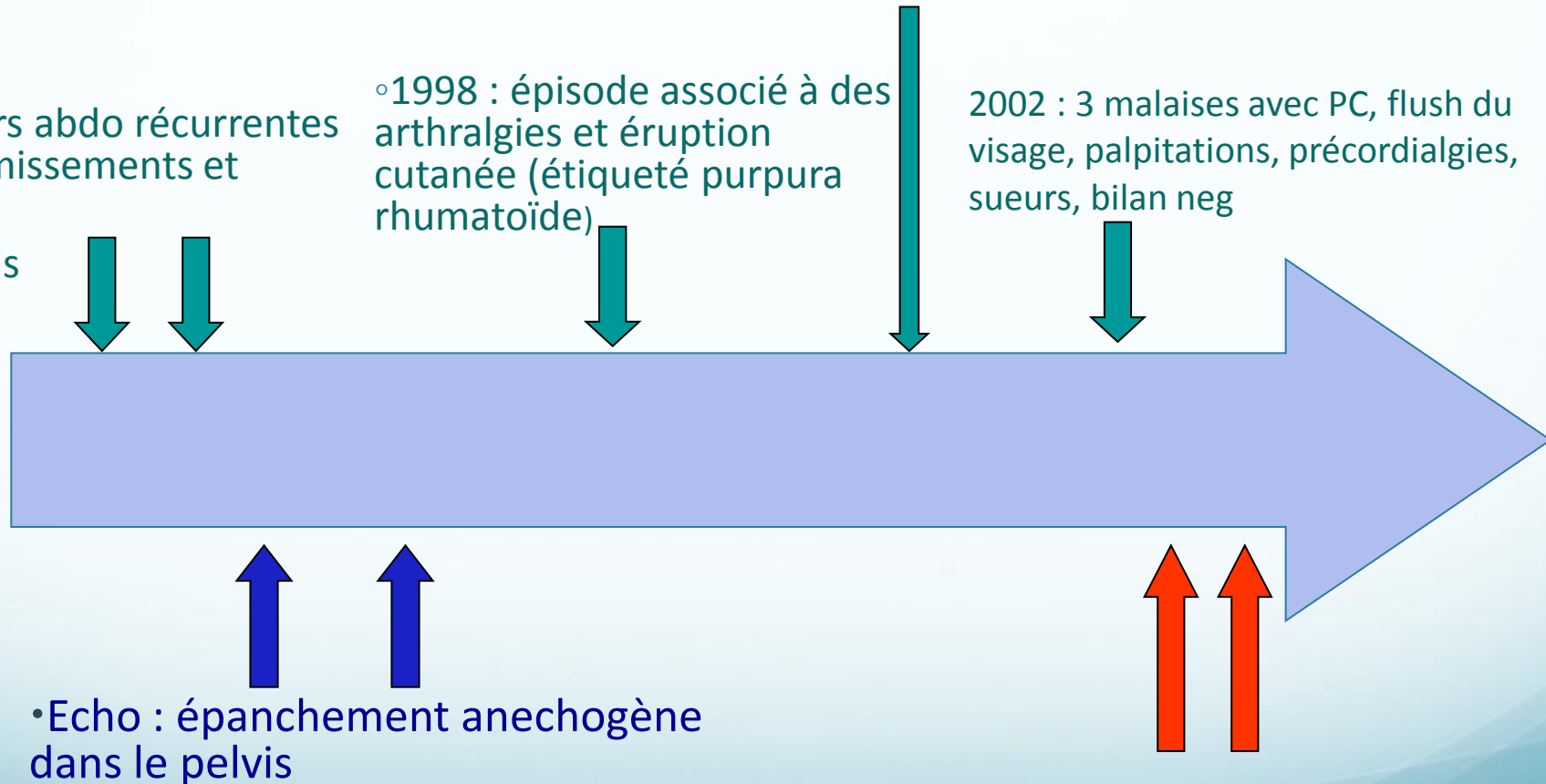
- Déficit en G6PD
- Asthme/laryngite à répétition
- Appendicectomie en 2009

2001 : 1 autre associé à 2 selles glairo-sanglantes isolées

◦ Douleurs abdo récurrentes avec vomissements et fièvre,
◦ < 1/mois

◦ 1998 : épisode associé à des arthralgies et éruption cutanée (étiqueté purpura rhumatoïde)

2002 : 3 malaises avec PC, flush du visage, palpitations, précordialgies, sueurs, bilan neg



MEFV(p.E148Q/p.A774S)
TNFRSF1A (p.P46L)

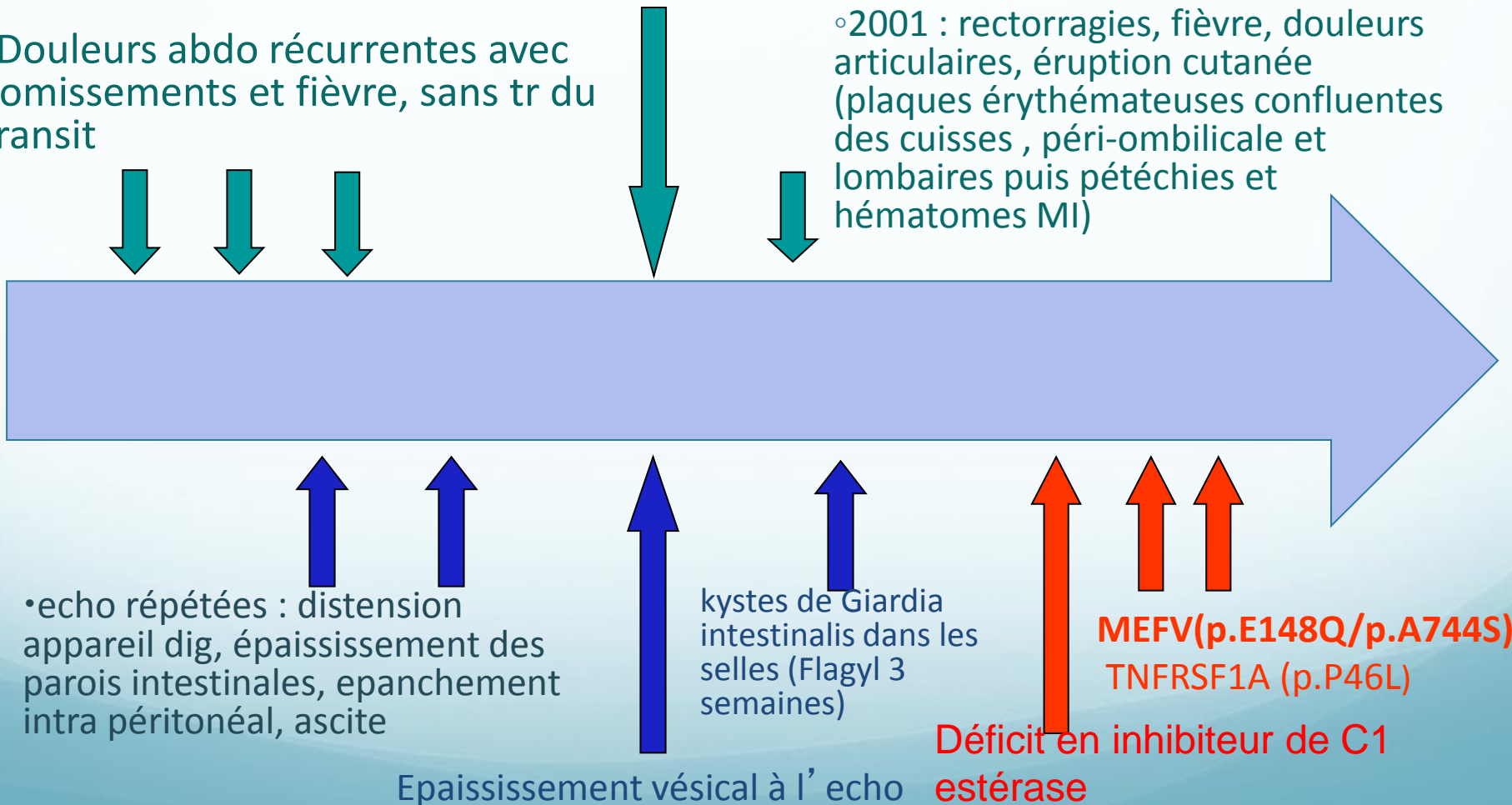
P. K

- 2000 : Déficit en G6PD

◦2001 : Bilan uro pour mictions plus fréquentes, impérieuses

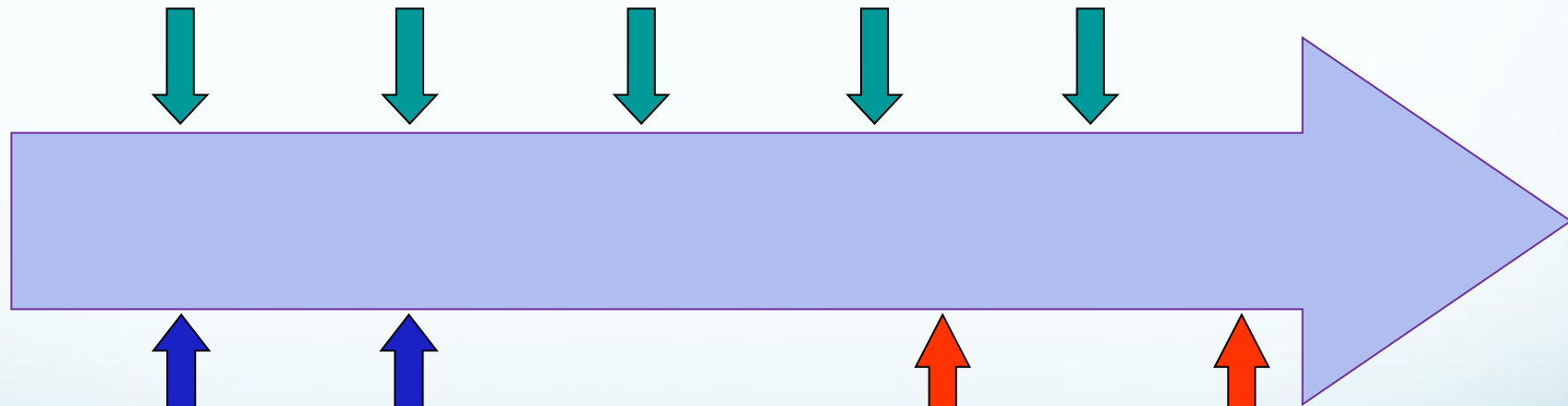
◦Douleurs abdo récurrentes avec vomissements et fièvre, sans tr du transit

◦2001 : rectorragies, fièvre, douleurs articulaires, éruption cutanée (plaques érythémateuses confluentes des cuisses , péri-ombilicale et lombaires puis pétéchies et hématomes MI)



T. K

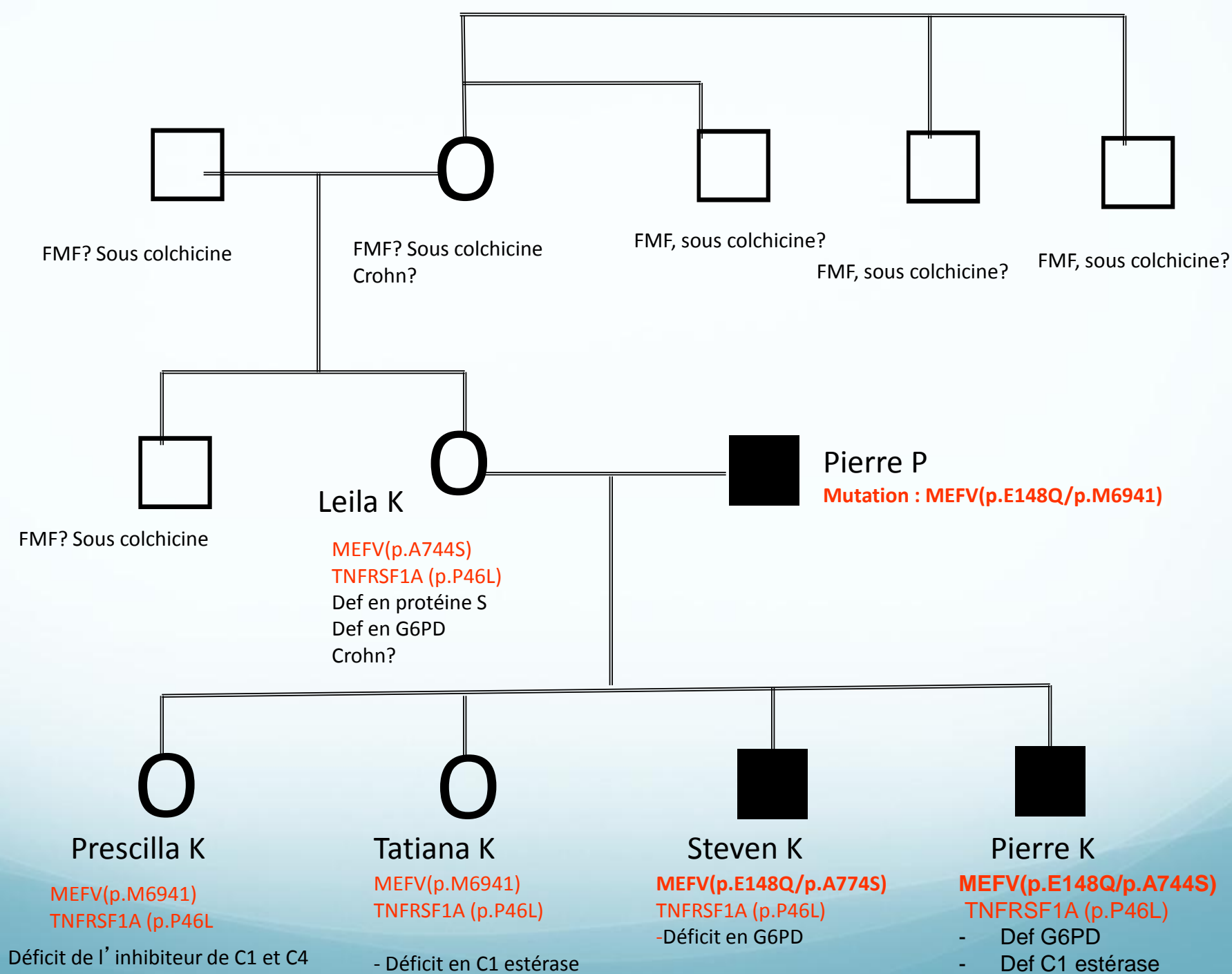
Oedèmes à répétition (face (oedèmes péri orbitaires) et extrêmités), douleurs abdo, céphalées, vomissements et myalgies d' évolution spontanée



Echo abdo : épaissement paroi intestinale (grêle, duodénum), épanchement intrapéritonéal clair

2008 : déficit en inhibiteur de C1 estérase

2008 : TNFRSF1A (p.P46L) MEFV(p.M6941)



CONCLUSION

- Famille difficile à suivre
- Symptomatologie digestive et cutanée prédominantes, fièvre souvent présente mais au second plan, de même que le sd inflammatoire.
- Clinique trompeuse, quelque part entre les poussées de FMF, TRAPS et déficit en C1 estérase
 - *Penser à rechercher un œdème angioneurotique devant une symptomatologie de MAI, et inversement.*
- Autre anomalies génétiques associées? (G6PD, Déficit en protéine S)

Merci