

S'INFORMER

Le déficit en ADA2 (DADA2) est une maladie auto-inflammatoire autosomique récessive liée à des mutations du gène ADA2 (anciennement appelé CECR1). La première description de la maladie a été faite en 2014.

On recense approximativement en 2018 170 personnes atteintes dans le Monde dont 25 en France. Elle touche toutes les populations. Il faut 2 gènes mutés pour que la maladie apparaisse (maladie récessive); ainsi, elle touche plus particulièrement les enfants issus de mariages consanguins (dont les parents ont un lien de parenté) et plusieurs membres d'une même fratrie peuvent être atteints.

LES SYMPTOMES :

Les patients présentent depuis l'enfance des poussées récidivantes de fièvre de durée et de fréquence variables associées au signes suivants par ordre décroissant de fréquence:

- Des éruptions sur la peau : le livedo (comme les mailles d'un filet violacé), des ulcères, des nouures des jambes, des nécroses des doigts, des aphtes.
- Des accidents vasculaires cérébraux
- Douleurs abdominales intenses, pouvant mimer un abdomen chirurgical
- Des douleurs aux muscles et/ou aux articulations des grosses articulations (chevilles, genoux).
- Des infections à répétition du fait de défenses immunitaires diminuées
- Une augmentation de volume du foie et de la rate
- Plus rarement une anémie profonde
- Plus rarement des troubles psychiatriques

LA COMPLICATION PRINCIPALE : est liée aux séquelles induites par les accidents vasculaires cérébraux s'ils induisent une paralysie d'un membre ou d'un côté du corps.

INFORMATIONS disponibles via la plateforme de la filière Fai2r ; <http://www.fai2r.org/> ou sur le site internet du centre de référence des maladies auto-inflammatoires <https://ceremaia.fr/>

DIAGNOSTIQUER

Un diagnostic précoce est essentiel pour assurer une bonne prise en charge.

Le diagnostic est clinique, biologique et génétique

➤ PRELEVEMENTS SANGUINS :

Syndrome inflammatoire en l'absence de traitement (élévation dans le sang de la C réactive protéine) ;
Pouvant être présent uniquement lors des crises.

Certains laboratoires, notamment aux USA peuvent doser le taux d'ADA2 dans le sang ; le résultat est plus rapide que l'analyse génétique.

➤ TEST GENETIQUE

- Se fait sur un prélèvement sanguin : recherche des mutations du gène DADA2

➤ OU CONSULTER ?

- Centre national de référence des maladies auto-inflammatoires: plusieurs sites en France : Paris, Versailles, Kremlin Bicêtre, Montpellier
Site internet : <https://ceremaia.fr/>
- Centre de référence des rhumatismes inflammatoires et maladies auto-immunes systémiques rares de l'enfant : plusieurs sites en France : Paris, Lyon.
-
- Coordonnées des médecins disponibles via la plateforme de la filière maladies rares Fai2r : <http://www.fai2r.org/>

AGIR

➤ **Traitement de la crise :**

- Antipyrétiques en cas de fièvre comme le paracétamol)
- Antalgiques en cas de douleurs comme les antiinflammatoires non stéroïdiens

➤ **Traitement de fond :**

- A adapter en fonction de la forme clinique et du retentissement de la maladie
- A envisager après consultation ou avis dans un centre de référence expert
- Une biothérapie anti TNF α a fait la preuve de son efficacité pour normaliser l'inflammation et prévenir la récurrence des accidents vasculaires cérébraux
- Dans certains cas avec atteinte hématologique grave, une greffe de moelle pourra se discuter
- Dans certains cas très peu sévères avec atteinte cutanée simple, un traitement oral pourra être début

➤ **Surveillance:**

- Tous les 1 à 3 mois au début du traitement, puis tous les 3 à 6 mois : fièvre/ Signes cutanés / Signes neurologiques ; Etat général
- Bilan biologique :
 - CRP et/ou protéine SAA pour évaluer le syndrome inflammatoire avec comme objectif une CRP et une SAA <5mg/l
 - Hémogramme
 - Gammaglobulines si hypogammaglobulinémie
 - Fonction rénale (créatininémie, protéinurie pour dépister une amylose rénale
- Soutien psychologique à proposer + aide des associations de patients
- Kinésithérapie en cas de séquelle neurologique

LIENS UTILES :

[Lien vers un résumé sur le site de la filière](#)



Centre de référence des maladies autoinflammatoires

<https://ceremaia.fr/>



Médecins du centre :

Pr. Gilles Grateau
Dr Sophie Georgin-Lavialle
Dr Léa Savey

Secrétariat :

Mmes Lamin ou Gauthier, Tél : 01 56 01 60 77
Bureau des rendez-vous, Tél : 01 56 01 66 15
Accueil de la consultation, Tél : 0156 01 64 84
Standard Tenon, Tél : 01 56 01 70 00

Accès à l'Hôpital Tenon

Adresse :

4 rue de la Chine, 75020 Paris

Métro

Ligne 3 : Pont de Levallois - Gallieni

Arrêt : station Gambetta

Ligne 3bis : Gambetta-Porte des Lilas

Arrêt : stations Gambetta ou Pelleport

Bus

Ligne : 26, 60, 61, 64 et 69, arrêt Gambetta-mairie du XXème

Tramway T3b : Arrêt Porte de Bagnolet

Aéroport Roissy (30 min)

Pour plus d'informations, consultez notre site web

<https://ceremaia.fr/>



LE DEFICIT EN ADA2 (DADA2)

Informations pour les patients



Pourquoi l'Hôpital Tenon ?

Centre national de référence des maladies autoinflammatoires

Prise en charge multidisciplinaire

Accès rapide aux soins

