

16^{ème} congrès national AILA
09 et 10 Octobre 2025



Les maladies auto-inflammatoires les plus fréquentes : importance du diagnostic précoce

Pr Yacine KITOUNI

Chef de service de médecine interne
CHU Constantine



جامعة قسنطينة 3
UNIVERSITE DE
CONSTANTINE 3



internal
medicine
Constantine



Historiquement !

- **Maladie Auto Inflammatoire :**
 - La **Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF)**
 - Et le **Syndrome Périodique Associé au Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale (TNF) (TRAPS)**.

Evolution du concept !

- **Dysrégulation du système immunitaire inné survenant chez des hôtes prédisposés**
- **Parfois associée à une activation secondaire de l'immunité adaptative**
- **Entraînant une inflammation inappropriée**
- **Séquençage de Nouvelle Génération NGS : monogénique**

Evolution du concept !

- Compréhension de l'immuno physiopathologie des :
 - MAI monogénique rares : **complexe**
 - MAI polygénique courantes :
 - AOSD : **A**ult-Onset **S**till **D**isease
 - PFAPA : **P**eriodic **F**ever, **A**phthous **S**tomatitis, **P**haryngitis, and **A**denitis

Classification

MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

MALADIES
AUTOINFLAMMATOIRES
MONOGENIQUES

Fièvre méditerranéenne familiale,
TRAPS, CAPS, Syndrome hyper-IgD
Syndrome de Blau, Syndrome de Majeed

MALADIES
AUTOINFLAMMATOIRES
POLYGENIQUES

Maladie de Crohn, Goutte, Chondrocalcinose,
Rhumatisme psoriasique, Arthrites réactionnelles
Maladie de Still de l'adulte, Arthrite juvénile systémique,
Artérite à cellules géantes, Artérite de Takayasu,
Uvéites idiopathiques, Encéphalo-myéélite aiguë disséminée,
Sarcoïdose, Erythème noueux, Syndrome de Schnitzler

MALADIES MIXTES
(AUTOINFLAMMATOIRE
ET AUTOIMMUNE)

Spondylarthrite ankylosante
Maladie de Behçet,
Uvéites (associée au HLA B27)

MALADIES AUTOIMMUNES
POLYGENIQUES

Diabète de type 1, Maladie de Basedow, Maladie de Biermer,
Maladie d'Addison, Maladie coeliaque
Polyarthrite rhumatoïde, Lupus érythémateux systémique,
Syndrome de Gougerot-Sjögren,
Pemphigus, Pemphigoïde bulleuse, Vitiligo,
Sclérodermie, Dermatomyosite, Polymyosite,
Vascularites à ANCA,
Syndrome de Goodpasture, Cirrhose biliaire primitive

MALADIES AUTOIMMUNES
MONOGENIQUES

Syndrome lymphoprolifératif avec auto-immunité,
Syndrome APECED, Syndrome IPEX,
Lupus érythémateux systémique monogénique

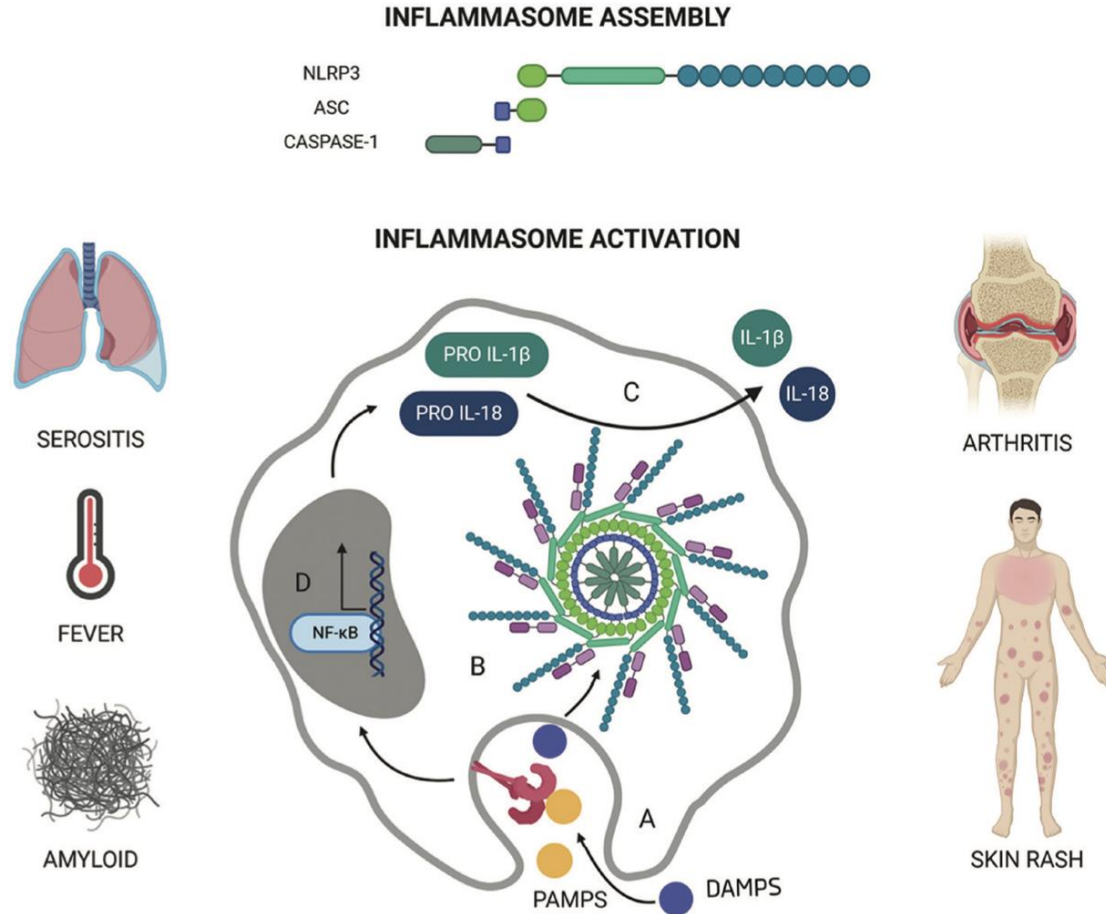
MALADIES AUTO-IMMUNES

Immuno Physio Pathologie

- Inflammasomopathies
- Interféronopathies
- Cytoskélopathies
-

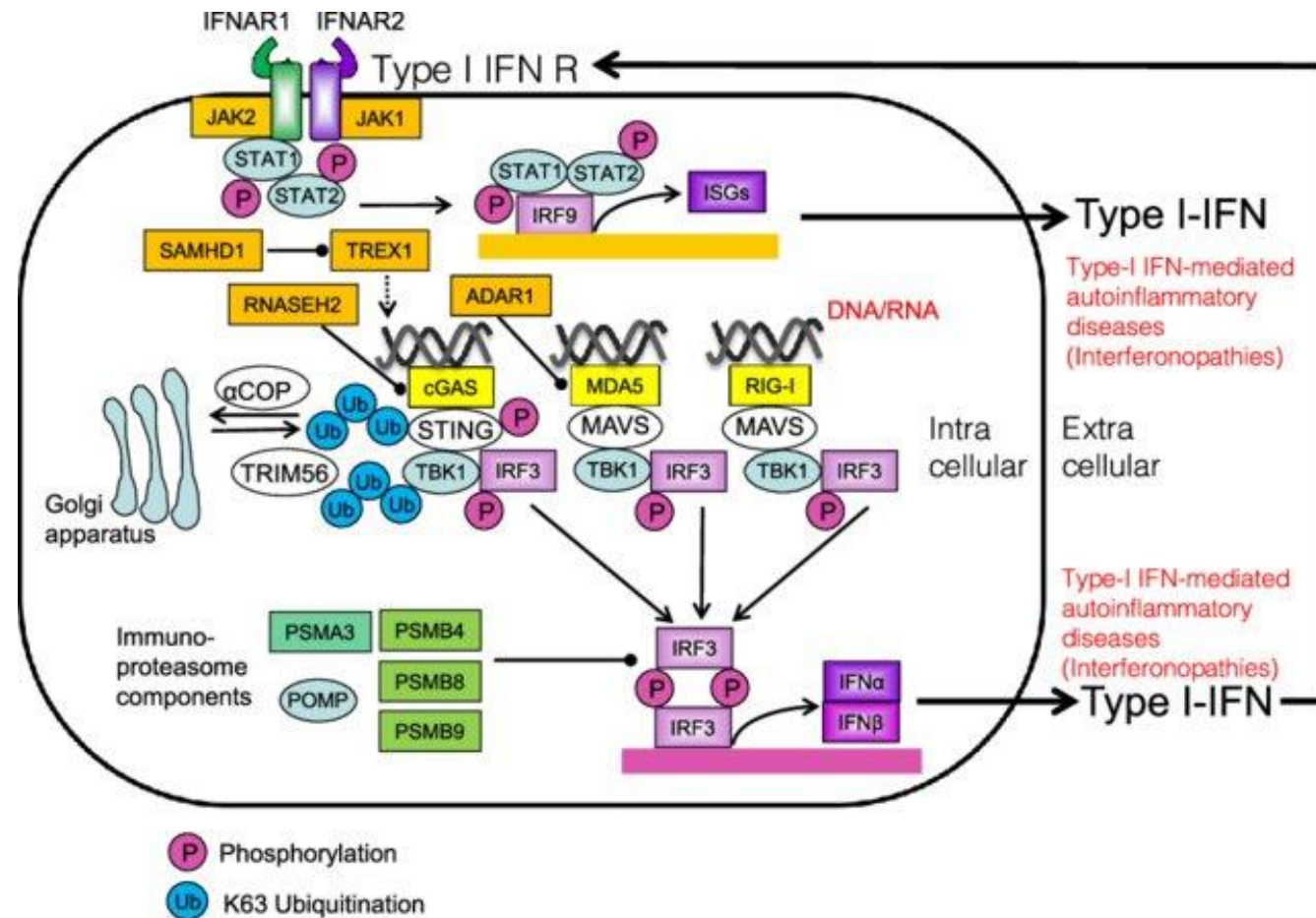
Immuno Physio Pathologie

- Inflammasomopathies



Immuno Physio Pathologie

- Interféronopathies

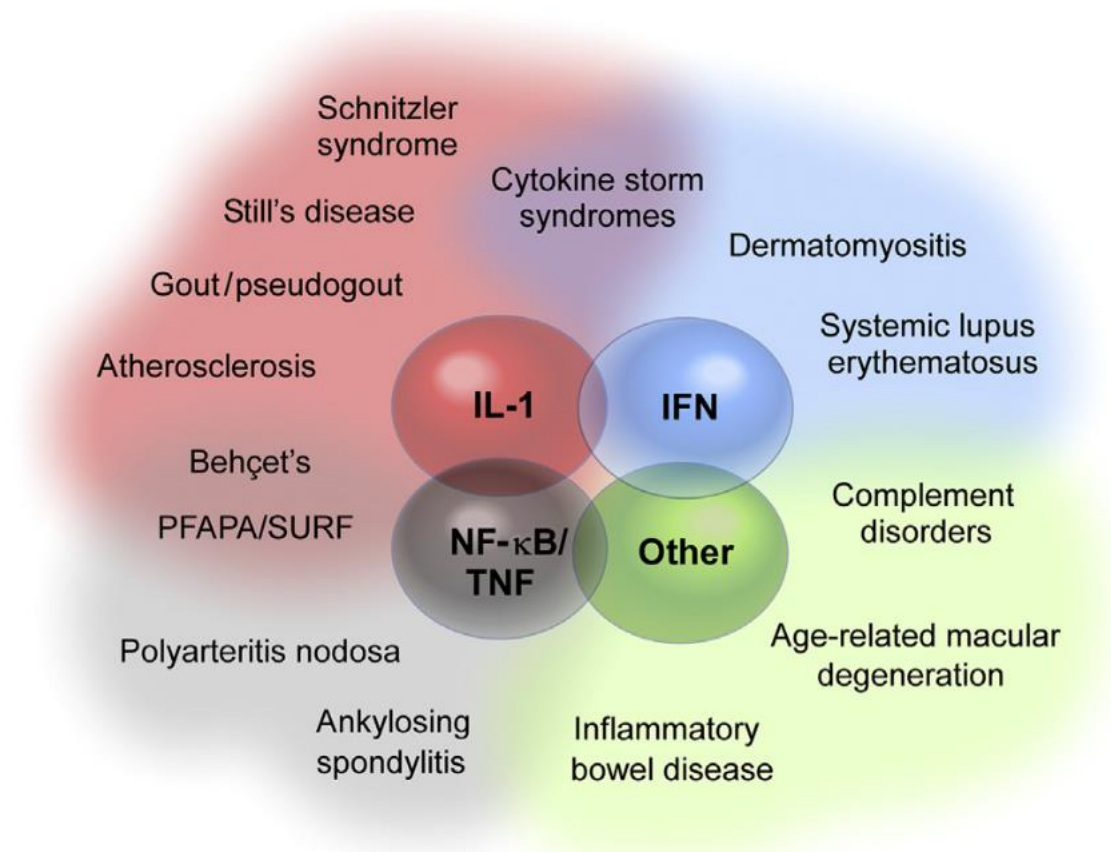


Immuno Physio Pathologie

- Cytoskélopathies

Immuno Physio Pathologie

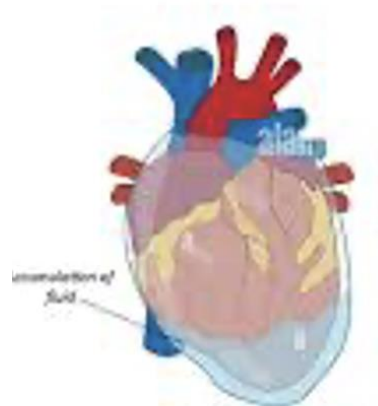
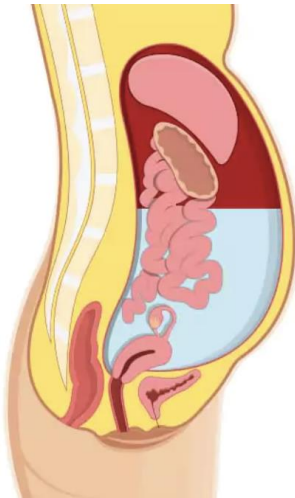
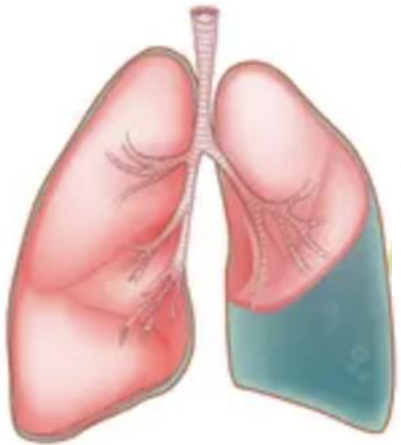
La pénombre auto-inflammatoire



[illegible]

[illegible]

Clinique



Pericardial Effusion



Challenges pour le clinicien !

- La non spécificité des signes cliniques
- Nombre de plus en plus élevé
- La rareté des ces pathologies
- La génétique : accessibilité, indications

Vignette 01

- Patient S. Fares âgé de 47ans
- Marie et père de 3 enfants
- Agent à l'EHS Néphrologie Daksi
- Transférer du service des maladies infectieuses CHUC le 2/2/2025
- Séjour du 23/12/2024 au 2/2/2025
- Motif : fièvre au long cours
- Antécédant : thyroïdite d'Hashimoto 2018
- Antécédents familiaux : thyroïdite, DT2

Vignette 01

- Admission au service des maladies infectieuses :
 - Fièvre jusqu'à 40
 - Sueurs nocturnes
 - Altération de l'état général
 - Polyarthralgies
- Au cours de son hospitalisation :
 - Éruption cutanée maculo papuleuse des deux membres supérieurs, spontanément résolutives, odynophagie et dysphonie

Vignette 01

- **GB : 36000**
- **Frottis : équilibre leucocytaire conservé, lymphopénie, pas de cellule anormales, myélémie 11%**
- **CRP : 428**
- **Ferritine : 3000**
- **Discrètes cytolysse et cholestase (résolutives)**
- **Bilan rénal normal**
- **Electrophorèse des protéines : syndrome inflammatoire et hypoalbuminémie**

Vignette 01

- **Bactériologie : Hémocultures, ECBU, recherche de BK, PCR GeneXpert, sérologie de Wright**
- **Virologie : B,C, HIV, CMV, EBV**
- **Marqueurs tumoraux**

Vignette 01

- **Imagerie : Thorax, échocardiographie, échographie abdominale et pelvienne**
- **TDM cervico thoraco abdomino pelvienne : discrète hépatomégalie homogène, petit kyste rénal droit, petit épiplocèle ombilical, hypertrophie prostatique, séquelles de prostatite et rachis cervico dorso lombaire arthrosique**

Vignette 01

- **Traitement : plusieurs antibiothérapies**
- **Le patient est transféré en médecine interne 2/2/2025**

Vignette 01

- Clinique :
 - État général moyen, fébrile
 - Une perte de 20 Kg en deux mois
 - De petites adénopathies latéro-cervicales
- Paraclinique :
 - On a refait des examens ou on avait des doutes
 - CRP : 200
 - Bilan immunologique est négatif

Vignette 01

Principaux diagnostics différentiels

Infections

- ♣ Septicémie à pyogènes
 - ♣ Endocardite infectieuse
 - ♣ Sepsis occulte ou profond : biliaire, colique ou urinaire
 - ♣ Brucellose, tuberculose, yersiniose
 - ♣ Hépatites virales, infection par le VIH, parasitose abcédée
 - ♣ Maladie de Whipple
-

Vignette 01

Principaux diagnostics différentiels

Néoplasies

- ♣ Lymphome hodgkinien ou non-hodgkinien
 - ♣ Lymphadénopathie angio-immunoblastique
 - ♣ Cancers solides : rein, colon, poumon
 - ♣ Syndromes myéloprolifératifs
 - ♣ Syndromes paranéoplasiques
-

Vignette 01

Principaux diagnostics différentiels

Maladies systémiques

- ♣ Vascularite à ANCA ou autre vascularite
 - ♣ Arthrite réactionnelle ou post-streptococcique
 - ♣ Myopathies inflammatoires, lupus érythémateux systémique
 - ♣ Polyarthrite rhumatoïde séronégative
 - ♣ Syndrome de Sweet
 - ♣ Syndromes auto-inflammatoires héréditaires (fièvre méditerranéenne familiale, déficit partiel en mévalonate kinase, TRAPS)
 - ♣ Sarcoïdose
 - ♣ Réaction d'hypersensibilité médicamenteuse, pseudo-lymphome médicamenteux
 - ♣ Syndrome de Schnitzler
-

Vignette 01

Critères de classification

Yamaguchi	Fautrel
<i>Critères majeurs</i>	
<ol style="list-style-type: none">1. Fièvre $\geq 39^{\circ}\text{C}$, depuis 1 semaine ou plus2. Arthralgies depuis 2 semaines ou plus3. Rash cutané typique : maculo-papuleux, non prurigineux, rose saumon, concomitant des pics fébriles4. Hyperleucocytose $\geq 10\,000/\text{mm}^3$ avec polynucléaires neutrophiles $\geq 80\%$	<ol style="list-style-type: none">1. Pics fébriles $\geq 39^{\circ}\text{C}$2. Arthralgies ou arthrites3. Erythème transitoire ou fugace4. Pharyngite5. Polynucléaires neutrophiles $\geq 80\%$6. Fraction glycosylée de la ferritine sérique (ferritine glycosylée) $\leq 20\%$

Vignette 01

Critères de classification

<i>Critères mineurs</i>	
<ol style="list-style-type: none">1. Pharyngite ou mal de gorge2. Lymphadénopathie ou splénomégalie3. Perturbation du bilan hépatique (élévation des transaminases)4. Absence de facteur rhumatoïde ou d'anticorps antinucléaires	<ol style="list-style-type: none">1. Rash typique2. Hyperleucocytose $\geq 10\,000/\text{mm}^3$

Vignette 01

Critères de classification

<i>Critères d'exclusion</i>	
1. Absence d'infection, notamment sepsis profond et infection liée à l'EBV 2. Absence de néoplasie, notamment de lymphome 3. Absence de maladie inflammatoire, notamment de périartérite noueuse	Aucun
Au moins 5 critères dont 2 critères majeurs et pas de critère d'exclusion	4 critères majeurs ou 3 critères majeurs et 2 critères mineurs

Vignette 01

Critères de classification

Critères	Sensibilité (%)	Spécificité (%)	VPP (%)	VPN (%)	Exactitude (%)
Fautrel	87.0	97.8	88.7	97.5	96.1
Yamaguchi	96.3	98.2	94.6	99.3	98.5
Yamaguchi + Ferritinémie > N	100	97.1	87.1	100	97.6
Yamaguchi + Ferritine glycosylée \leq 20%	98.2	98.6	93.0	99.6	98.5

Vignette 01

- Le diagnostic de la maladie de Still de l'adulte est retenu
- Traité comme telle
- Rémission complète

Vignette 01

- **Les risques sont nombreux :**
 - **Risque des atteintes articulaires érosives irréversibles**
 - **Complication systémique de l'inflammation : risque cardiovasculaire**
 - **Amylose AA avec atteinte rénale et digestive**

Vignette 02

- Patient B. Aridj âgée de 23 ans
- Célibataire
- Étudiante
- Antécédant personnel : négatif
- Antécédant familiaux : DT2
- Ménarche à 13 ans, cycle régulier

Vignette 02

- Angine traitée 2 schémas d'antibiothérapies en ambulatoire
- Fièvre à 40
- Apparition : d'odynophagie, arthralgies genoux, poignet et épaules, douleurs thoraciques
- Hospitalisation : EPH El Bir le 2/9/2025
- CRP à 192 GB 23000 86% de neutrophile
- Traitement antibiotique (5 schémas)

Vignette 02

- Fièvre persiste
- Echocardiographie : décollement péricardique 2 à 3 mm circonférentiel et une lame pleural gauche
- Transférée au service le 18/9/2025

Vignette 02

- Clinique :
 - Etat général moyen, pâleur cutanée, asthénique
 - Fièvre et frissons
 - Arthralgies

Vignette 02

- Para clinique :
 - CRP à 162, VS à 62mm/1h
 - GB 16000, 90% neutrophiles, Hb à 8,6 Ferritine à 3000
 - Electrophorèse des protéines : syndrome inflammatoire
 - Protéinurie des 24h à 445

Vignette 02

- Echographie articulaire : synovite radiocarpienne grade 1
- Échocardiographie : épanchement péricardique de faible abondance 8 mm
- Échographie abdominopelvienne : splénomégalie, lame d'ascite, épanchement pleural

Vignette 02

- Para clinique :
 - Bilan infectieux
 - Marqueurs tumoraux
 - Bilan immunologique

Vignette 02

- Le diagnostic de maladie de Still de l'adulte est retenu
- Traitée comme telle
- Rémission complète

Intérêt d'un diagnostic précoce !

- Le clinicien doit être vigilant et évoque une MAI à chaque fois que l'occasion se présente
- Des signes non spécifiques mais !
- Le pronostic vital peut être engagé : SAM

Conclusion

- **Tout retard impacte la qualité de vie**
- **Tout retard peut entraîner des lésions organiques irréversibles**
- **Un diagnostic précoce et précis pour guider la thérapeutique**



16^{ème} congrès national AILA 09 et 10 Octobre 2025



Merci



جامعة قسنطينة 3
UNIVERSITE DE
CONSTANTINE 3



internal
medicine
Constantine

