



## **16<sup>ème</sup> 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  
القسطنطينية  
**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).**

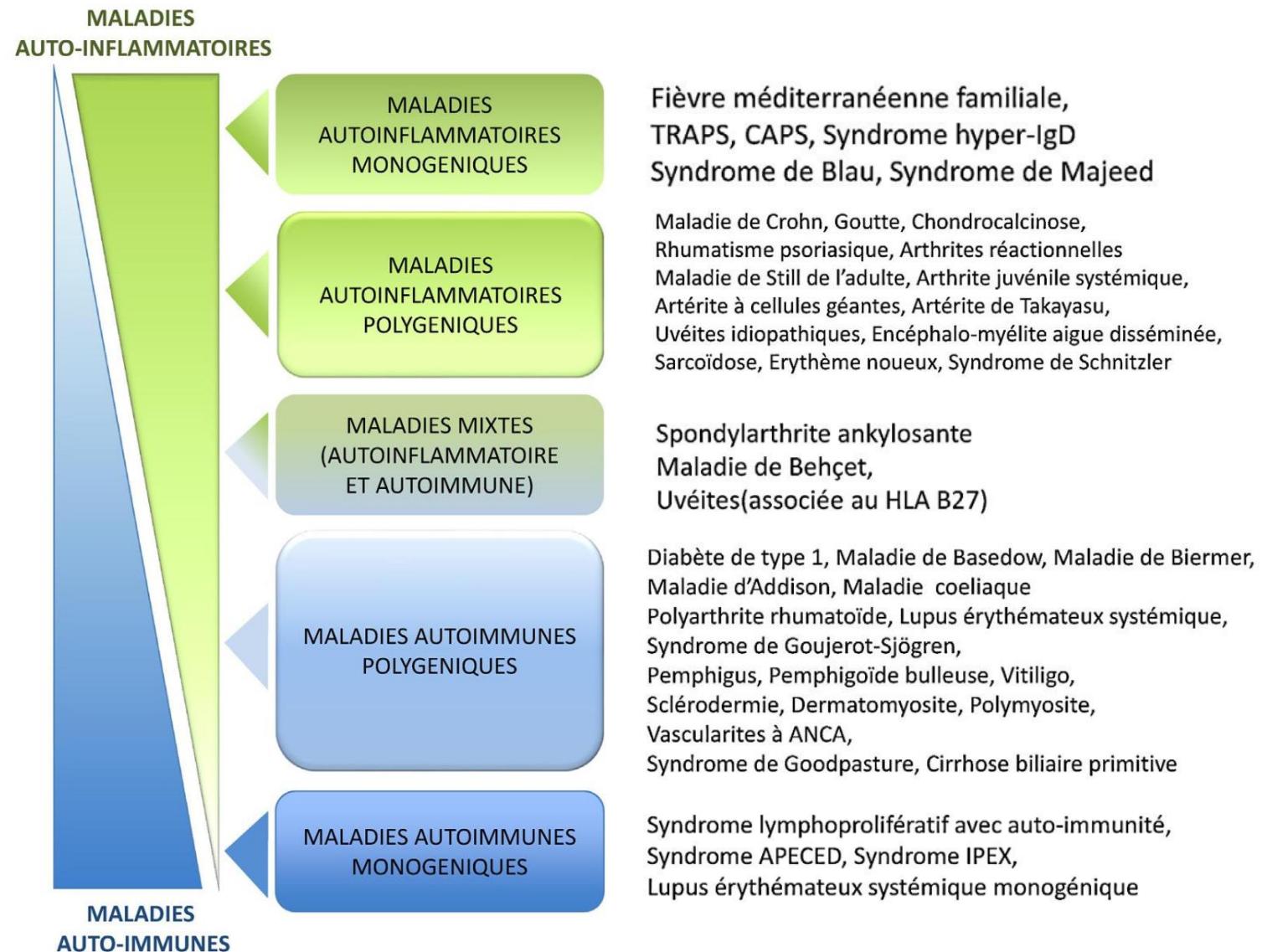
# Evolution du concept !

- 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 : **Adult-Onset Still Disease**
    - PFAPA : **Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis, and Adenitis**

# Classification

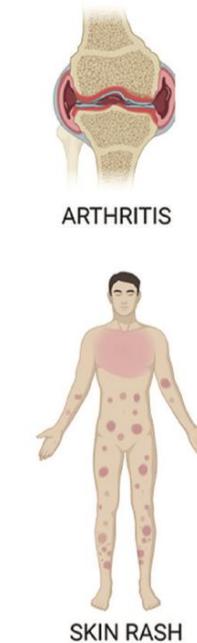
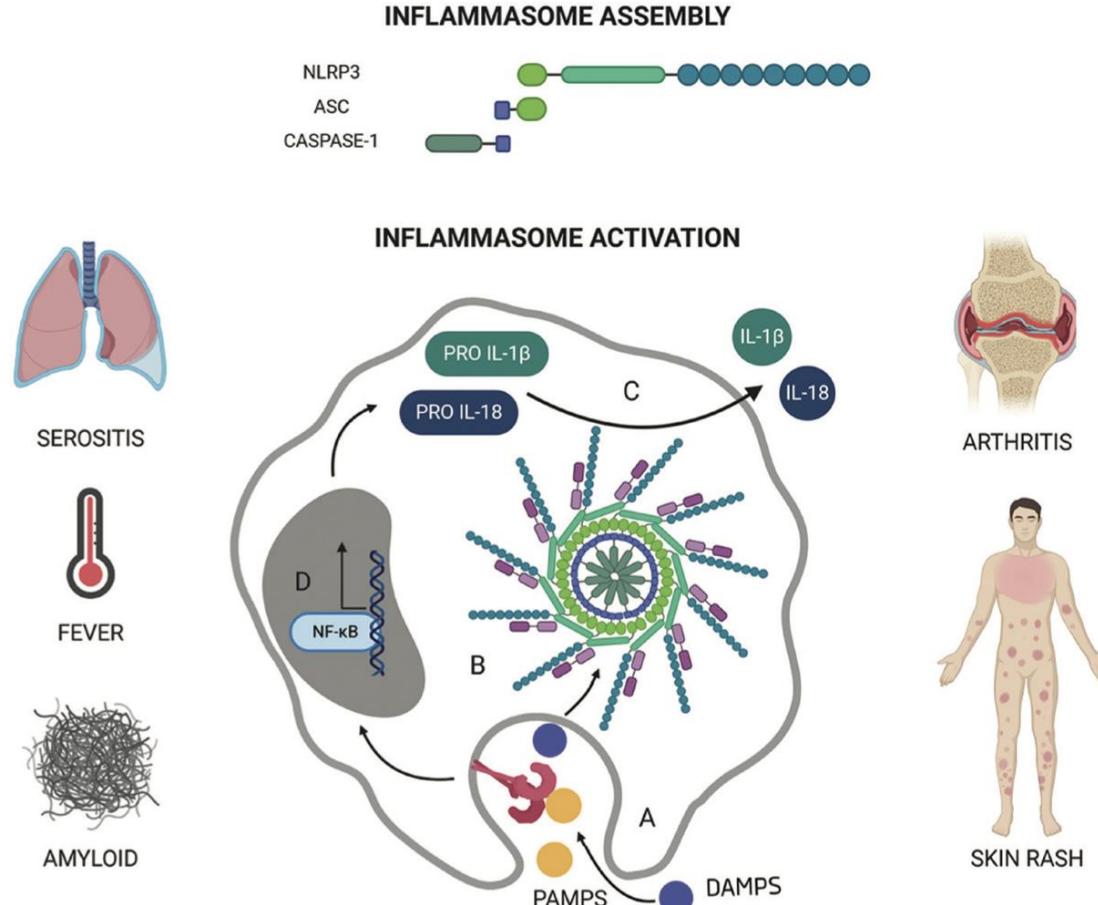


# Immuno Physio Pathologie

- Inflamasomopathies
- Interféronopathies
- Cytoskélopathies
- ....

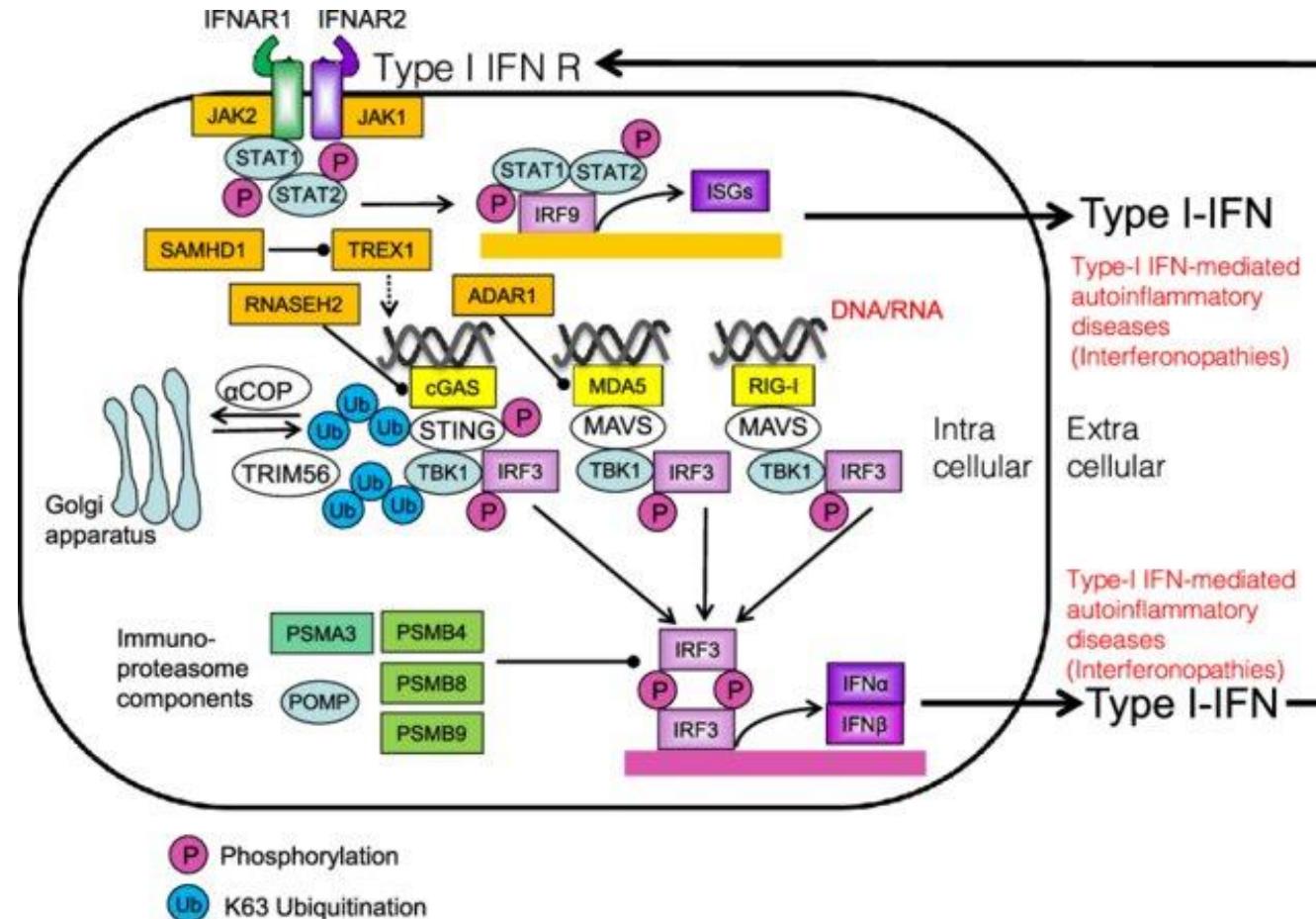
# Immuno Physio Pathologie

- Inflammasomopathies



# Immuno Physio Pathologie

- Interféronopathies

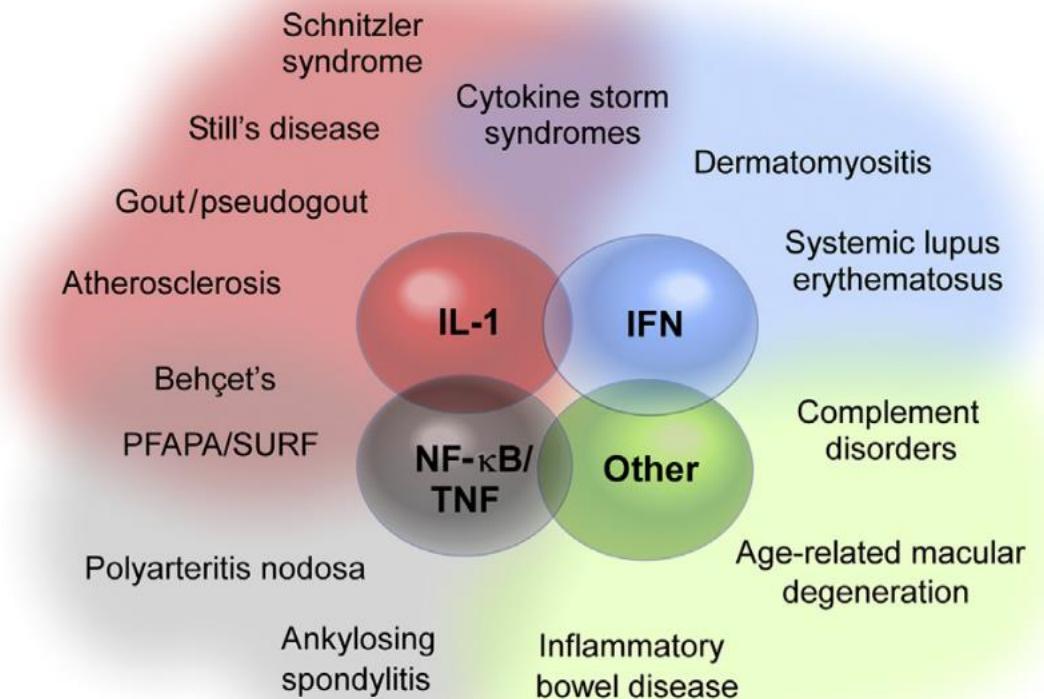


# Immuno Physio Pathologie

- Cytoskélopathies

# Immuno Physio Pathologie

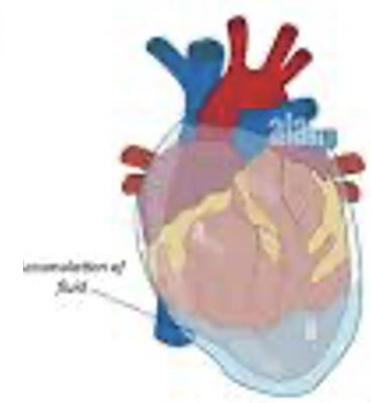
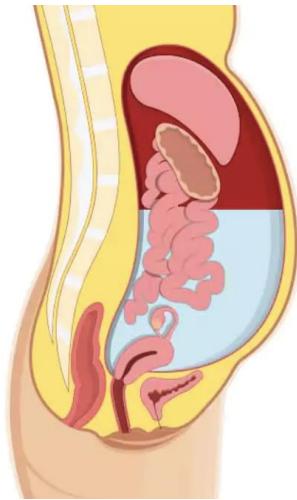
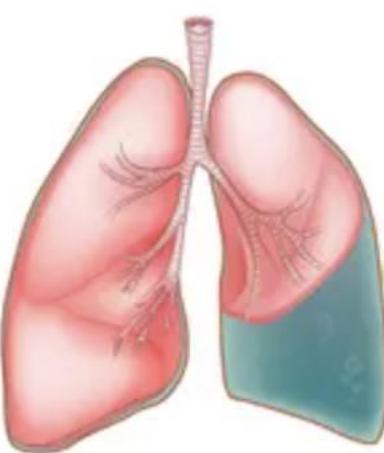
## La pénombre auto-inflammatoire





Category	Autoinflammatory Condition	Gene	Clinical Features												
			Fever	Joint	Rash	Ulcer	Eye	GI	CNS	Vasculitis	Lung	Bone	HLH	Infection	Lipodystrophy
NF-κBopathies	Haploinsufficiency of A20	<i>TNEAIP3</i>													
	RAID	<i>RELA</i>													
	<i>RIPK1</i> deficiency	<i>RIPK1</i>													
	<i>RIPK1</i> gain-of-function	<i>RIPK1</i>													
	Otulipenia	<i>FAM105B</i>													Lymphadenopathy
	Blau syndrome	<i>NOD2</i>													Sarcoidosis
	<i>CARD14</i> -mediated pustular psoriasis	<i>CARD14</i>													
	SYK-associated AID <sup>a</sup>	<i>SYK</i>													Lymphoma
	<i>TBK1</i> deficiency <sup>a</sup>	<i>TBK1</i>													Short stature
	DEX <sup>a</sup>	<i>ELF4</i>													Perianal abscesses
Cytoskelopathies	ROSAH <sup>a</sup>	<i>ALPK1</i>													Splenomegaly, anhidrosis
	NDAS <sup>a</sup>	<i>IKBKG</i>													Panniculitis
	NOCARH	<i>CDC42</i>													
	<i>ARPC1B</i> deficiency	<i>ARPC1B</i>													
	<i>NCKAP1</i> deficiency	<i>NCKAP1</i>													
Enzymatic deficiencies	PFIT	<i>WDR1</i>													
	MKD	<i>MVK</i>													Elevated IgD
	DADA2	<i>CECR1</i>													
	SIFD	<i>TRNT1</i>													
	PLAID	<i>PLCG2</i>													Sideroblastic anemia
Other	APLAID	<i>PLCG2</i>													
	TRAPS	<i>TNFRSF1A</i>													
	VEXAS	<i>UBA1</i>													Deep vein thrombosis
	<i>C2orf69</i> deficiency <sup>a</sup>	<i>C2orf69</i>													Hypomyelination, microcephaly, DWS, FTT
	HCK-associated AID <sup>a</sup>	<i>HCK</i>													Hepatosplenomegaly
	IL-33 gain-of-function <sup>a</sup>	<i>IL33</i>													Eosinophilic dermatitis, IgE
	<i>STAT6</i> gain-of-function <sup>a</sup>	<i>STAT6</i>													IgE, allergy
	DPM <sup>a</sup>	<i>STAT4</i>													Poor wound healing, hypogammaglobulinemia
	LAVLI <sup>a</sup>	<i>LYN</i>													Hepatosplenomegaly

# 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 23/12/204 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
  - Alteration 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 latérocervicales
- 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"><li>1. Fièvre <math>\geq 39^{\circ}\text{C}</math>, depuis 1 semaine ou plus</li><li>2. Arthralgies depuis 2 semaines ou plus</li><li>3. Rash cutané typique : maculo-papuleux, non prurigineux, rose saumon, concomitant des pics fébriles</li><li>4. Hyperleucocytose <math>\geq 10\ 000/\text{mm}^3</math> avec polynucléaires neutrophiles <math>\geq 80\%</math></li></ol>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Pics fébriles <math>\geq 39^{\circ}\text{C}</math></li><li>2. Arthralgies ou arthrites</li><li>3. Erythème transitoire ou fugace</li><li>4. Pharyngite</li><li>5. Polynucléaires neutrophiles <math>\geq 80\%</math></li><li>6. Fraction glycosylée de la ferritine sérique (ferritine glycosylée) <math>\leq 20\%</math></li></ol>

# Vignette 01

## Critères de classification

<i>Critères mineurs</i>	
<ol style="list-style-type: none"><li>1. Pharyngite ou mal de gorge</li><li>2. Lymphadénopathie ou splénomégalie</li><li>3. Perturbation du bilan hépatique (élévation des transaminases)</li><li>4. Absence de facteur rhumatoïde ou d'anticorps antinucléaires</li></ol>	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Rash typique</li><li>2. Hyperleucocytose <math>\geq 10\ 000/\text{mm}^3</math></li></ol>

# 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
<b>Au moins 5 critères dont 2 critères majeurs et pas de critère d'exclusion</b>	<b>4 critères majeurs ou 3 critères majeurs et 2 critères mineurs</b>

# 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 garde 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

# 16ème congrès national AILA

## 09 et 10 Octobre 2025



# Merci



جامعة فلسطينية ٣  
UNIVERSITE DE  
CONSTANTINE 3



internal  
medicine  
Constantine

