



## Évolution

Les 2 complications principales sont la surdité et plus rarement l'amylose rénale.

L'amylose AA peut compliquer toutes les formes de CAPS, y compris en cas de mutation somatique de NLRP3, et faire découvrir la maladie ; les symptômes évocateurs associés étant la surdité et l'urticaire au froid.



## Traitement

Le traitement repose sur les inhibiteurs de l'interleukine 1, qui ont montré une efficacité spectaculaire chez ces patients.

Malheureusement, les lésions du système nerveux central et la surdité sont rarement réversibles, surtout s'il y a un long délai entre l'apparition des symptômes et le début du traitement.

En France, les 2 médicaments disponibles sont:

- Anakinra.
- Canakinumab.



### Notre équipe:

#### Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE

Dr Léa SAVEY

Dr Marion DELPLANQUE

#### Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA

Dr Jean-Benoît MONFORT

#### Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA

Pr Hélène FRANCOIS

#### Anatomopathologie

Pr David BUOB

#### Hépatogastroentérologie

Dr Xavier AMIOT

### Hôpital Tenon

Service de médecine interne

4 rue de la Chine

75020 Paris, France

Tél : 01 56 01 74 31

Fax : 01 56 01 71 46

 [ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr](mailto:ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr)

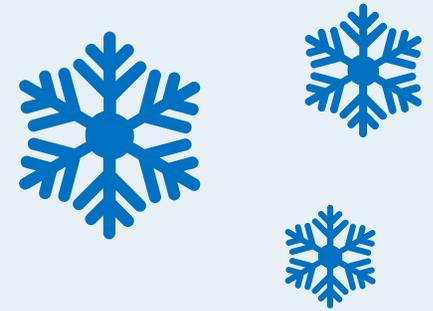
 @CEREMAIA\_Tenon

<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>



## Cryopyrinopathies

(CAPS)



<https://www.maladiesautoinflammatoires.fr/>

 @CEREMAIA\_Tenon

## Cryopyrinopathies (CAPS)



### Définition

Les Cryopyrinopathies (ou en anglais CAPS pour Cryopyrin-Associated Periodic Syndrome), sont des maladies génétiques auto-inflammatoires rares, associées à des mutations du gène NLRP3.

Lorsqu'elles ont été décrites, on les regroupait classiquement en 3 entités cliniques : l'urticaire familiale au froid (ou FCAS), le syndrome de Muckle-Wells et le syndrome neurologique, cutané et articulaire infantile chronique (CINCA), forme la plus rare et la plus sévère.

En pratique, les deux premières sont proches et sont plus souvent des formes familiales (se transmettant sur un mode dominant) alors que le CINCA touche surtout des patients isolés (par néomutation).

### Épidémiologie

On estime qu'il y a 100 000 personnes au Monde et 5000 à 10 000 en France. On estime qu'il y a une centaine de personnes atteintes de cette maladie en France et entre 300 et 500 dans le Monde. La maladie est cosmopolite : elle touche tous les pays du monde.. Elle touche autant les hommes que les femmes.



### Génétique

Les mutations sont dans le gène NLRP3. Dans les formes familiales, elles se transmettent de génération en génération selon un mode dominant et débutent tôt dans la vie.

Dans la forme CINCA, la mutation apparaît lors de l'embryogenèse et les enfants qui naissent atteints sont souvent les seuls de leur famille.

Il existe des formes d'urticaire au froid/ Muckle-wells apparaissant à l'âge adulte par mutation dite "somatique" (c'est-à-dire acquise) et les patients sont donc les seuls atteints de leur famille.



### Clinique

Les symptômes sont favorisés par le froid environnemental. Le symptôme le plus fréquent (dans plus de 95% des cas) est l'urticaire, qui est favorisé par le froid.

Les patients présentent de l'urticaire, des fièvres ou frissons récurrents, des inflammations oculaires, des céphalées, des douleurs des articulations et parfois d'aphtes buccaux +/- génitaux.



### Diagnostic

Il repose sur la mise en évidence d'une mutation dans le gène NLRP3.

On préconise de le faire par séquençage nouvelle génération de type panel qui permet de voir d'éventuelles mutations somatiques.

