



Traitement

Il n'existe actuellement aucune recommandation officielle (2026).

Inhibiteurs de JAK

Les inhibiteurs de JAK ont permis d'améliorer les symptômes cutanés, digestifs et articulaires chez plusieurs patients.

Ils réduisent l'activation excessive de la voie JAK-STAT.

Le choix du traitement, la posologie et la durée sont individuels et discutés au cas par cas dans un centre expert.

Prévention

Les vaccins contre le pneumocoque, la grippe, la COVID-19 et le zona (Shingrix) sont recommandés avant le début du traitement.

Les inhibiteurs de JAK sont associés à une augmentation du risque de zona.



Notre équipe :

Médecine interne

Pr Sophie GEORGIN-LAVIALLE
Dr Léa SAVEY
Dr Marion DELPLANQUE
Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO
Dr Robin ECHERBAULT
Dr Yixiang Yves-Jean ZHU

Rhumatologie

Dr Philippe MERTZ

Dermatologie & allergologie

Pr Angèle SORIA
Dr Jean-Benoît MONFORT

Néphrologie

Pr Jean-Jacques BOFFA
Dr Khalil EL KAROUI

Anatomopathologie

Pr David BUOB

Hépatogastroentérologie

Dr Ingrid POPA

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

www.maladiesautoinflammatoires.fr



@CEREMAIA_Tenon



Maladie inflammatoire liée à des mutations de **JAK1** (gain de fonction)



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



@CEREMAIA_Tenon



Maladie liée à des mutations de *JAK1*



Définition

Le gène *JAK1* permet de fabriquer une protéine qui aide les cellules à recevoir et transmettre les messages du système immunitaire, appelés cytokines.

Une mutation dite « **gain de fonction** » (GOF) rend la protéine *JAK1* trop active. Elle transmet alors des signaux immunitaires de façon excessive, parfois même en l'absence de stimulation normale. Cette activation peut entraîner des symptômes dans plusieurs organes.

La première mutation de *JAK1* responsable d'une maladie chez l'être humain a été décrite en 2017.



Épidémiologie

Les mutations *JAK1* gain de fonction (GOF) sont **extrêmement rares**. Une quarantaine de cas ont été rapportés dans la littérature scientifique jusqu'en 2026.

La maladie touche les hommes et les femmes, sans prédominance nette d'un sexe.

Sa répartition est **cosmopolite**, avec des cas décrits en Amérique, en Europe et en Asie.



Clinique

Les symptômes apparaissent généralement pendant l'**enfance, parfois dès la naissance**. Les manifestations peuvent varier d'une personne à l'autre, même au sein d'une même famille.

Les **atteintes cutanées** prédominent :

- eczéma sévère, précoce et difficile à traiter;
- peau très sèche ou épaissie;
- parfois, lésions ressemblant à des verrues.

Les **manifestations allergiques** sont également fréquentes :

- allergies alimentaires;
- asthme.

Les **symptômes digestifs** sont courants :

- diarrhée aqueuse abondante;
- constipation;
- nausée/vomissement;
- inflammation de l'intestin.

Un **retard de croissance** ou une petite taille sont fréquemment observés.

D'autres manifestations sont possibles, notamment des douleurs articulaires, une augmentation du volume du foie/rate, ou certaines maladies auto-immunes associées.



Diagnostic

Le diagnostic est confirmé par une **analyse génétique**, généralement réalisée à partir d'une prise de sang. L'interprétation du résultat doit être faite par une équipe spécialisée.



Transmission

La maladie a principalement été décrite dans des familles avec une **transmission autosomique dominante**.

Un cas de **mosaïcisme somatique** a également été rapporté où la mutation n'était présente que dans une partie des cellules de l'organisme.



Évolution

L'évolution de la maladie reste encore mal connue, car elle a été décrite récemment.

L'espérance de vie semble normale, mais les symptômes cutanés, allergiques et digestifs peuvent altérer la qualité de vie en l'absence de traitement. Certains patients rapportent des infections à répétition.

