



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
 Dr Catherine GRANDPEIX-GUYODO

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

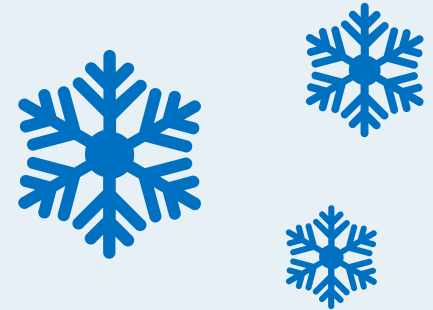
 ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr

 @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 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.



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.

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.

Dans la forme CINCA, la mutation apparaît lors de l'embryogenèse et les enfants qui naissent atteints sont souvent les seuls 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 des aphtes buccaux +/- génitaux.



Diagnostic

Le syndrome CINCA débute à la naissance et est caractérisé par la présence d'une inflammation du système nerveux central (méningite chronique), une atteinte cutanée (une urticaire diffuse sans démangeaison), une atteinte articulaire (arthrites et arthropathie déformante touchant préférentiellement les genoux) et une forme inhabituelle du visage, caractérisée par la présence de bosses frontales et d'ensellure nasale (nez trop creusé).

Tous les patients ont de l'inflammation dans le sang, souvent chronique avec élévation de la C Réactive Protéine (CRP).

En cas d'inflammation chronique prolongée, ils peuvent développer une surdité et plus rarement une amylose inflammatoire (amylose AA).

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.

