



## Traitement

Il n'existe pas de traitement curatif pour les interféronopathies de type I ; un protocole national de diagnostic et de soins est disponible sur le site de la haute autorité de santé (HAS). Plusieurs traitements sont disponibles pour réduire les symptômes et limiter les complications :

- Les inhibiteurs de JAK (anti JAK) sont utilisés pour bloquer la voie JAK activée dans les interféronopathies de type I. Plusieurs molécules sont commercialisées sous forme de comprimés.
- Un médicament bloquant le récepteur à l'interféron, appelé IFNAR, a été développé, il s'agit de l'anifrolumab administré par perfusion mensuelle en hôpital de jour.
- Dans certaines formes très sévères, une allogreffe de moelle osseuse peut être proposée.

Certains anti-inflammatoires peuvent être proposés pour soulager les douleurs.

Les soins de soutien incluent la kinésithérapie, des conseils nutritionnels ou une aide psychologique pour améliorer la qualité de vie.

Les traitements sont adaptés à chaque patient en fonction des symptômes et de la gravité de la maladie.

Les interféronopathies étant des maladies rares et complexes, un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée dans un centre expert habité à les prendre en charge sont conseillés.



### 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

#### Pédiatre référente interféronopathies

Pr Marie-Louise FRÉMOND



**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

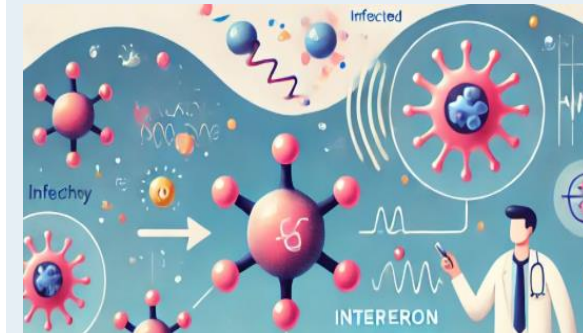
✉ [ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr](mailto:ceremaia-medecine-int.tenon@aphp.fr)

📷 @CEREMAIA\_Tenon

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



## Les interféronopathies de type I



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

📷 @CEREMAIA\_Tenon

Document relu par le Pr Marie-Louise FRÉMOND  
Experte des interféronopathies





## Les interféronopathies de type I : définition

Les interféronopathies de type I sont un groupe de maladies rares de l'immunité innée dans lesquelles le système immunitaire produit une quantité anormalement élevée d'interférons de type I.

Les interférons sont des protéines naturelles fabriquées par notre corps pour lutter contre les infections, comme les virus. Ils jouent un rôle important dans l'activation du système immunitaire.

Cependant, dans les interféronopathies de type I, cette production constante d'interférons peut devenir nocive. Elle provoque une inflammation chronique, qui peut endommager des tissus et des organes.



## Génétique

Les interféronopathies de type I sont associées à des mutations de gènes touchant la voie de l'interféron. Ces mutations perturbent le fonctionnement normal des cellules immunitaires, entraînant une surproduction d'interférons. Ces mutations sont majoritairement héréditaires (transmises par les parents) et rarement spontanées (de façon sporadique, sans antécédents familiaux).

Il existe plus de 30 gènes connus.

Les maladies les plus fréquentes sont : le syndrome d'Aicardi-Goutières (AGS), le syndrome SAVI, le syndrome COPA, et plus rarement les anomalies du protéasome (PRAAS), la spondyloenchondrodysplasie (SPENCD).



## Clinique

Les symptômes dépendent du type spécifique d'interféronopathie de type I et varient d'une personne à l'autre.

Ils incluent :

- Des manifestations générales comme des fièvres récurrentes (sans cause évidente d'infection), ou encore de la fatigue, ou une petite taille

- Des éruptions cutanées comme des plaques violacées sur les extrémités, des marbrures, des ulcérations au niveau des doigts ou orteils « engelures » et parfois aussi au niveau du nez et/ou des oreilles, des rougeurs sur les joues ou la peau.

- Des manifestations neurologiques avec des troubles de la marche, des maux de tête, des convulsions, un retard de développement, une méningite, une atrophie du cerveau,

- Des manifestations articulaires ou musculaires avec des douleurs, des contractures,

- Des problèmes pulmonaires : comme une respiration difficile due à l'inflammation des poumons (pneumopathie ou fibrose).

- Une augmentation de volume du foie ou de la rate, une diminution des globules blancs dans le sang,

- Des problèmes plus rares, comme l'hypertonie oculaire (glaucome).

Certaines interféronopathies, comme le syndrome d'Aicardi-Goutières, touchent principalement les enfants, tandis que d'autres peuvent apparaître à tout âge.



## Diagnostic

La maladie est suspectée après :

- un examen clinique minutieux et une anamnèse recueillant les antécédents personnels et familiaux,

- une analyse de sang pour vérifier le fonctionnement du foie et des reins et des éléments figurés du sang (globules rouges, blancs et plaquettes) et rechercher de l'inflammation (C réactive protéine, protéine sérique amyloïde A ou SAA),

- pour étudier la voie de l'interféron, on réalise une « signature interféron » au cours d'une simple prise de sang,

- certains examens d'imagerie comme un scanner cérébral, thoracique, abdomino-pelvien; une IRM pour évaluer les organes atteints.

La confirmation est toujours faite par une analyse génétique via une prise de sang pour identifier les mutations responsables de la maladie.

=>Un diagnostic précoce est essentiel pour mieux prendre en charge la maladie. Elle permet aussi de proposer un conseil génétique pour diagnostiquer éventuellement d'autres membres de la même famille atteints et de conseiller en cas de projet de grossesse.



## Évolution

Ce sont des maladies graves qui résistent souvent aux traitements conventionnels. Le traitement est idéalement ciblé sur la voie de l'interféron qui est atteinte.

Un suivi régulier clinique et biologique spécifique dans un centre expert est à privilégier.

