

# MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES

Édition spéciale ImmunAID



## JOURNÉE DES MALADIES RARES

Streamathon, podcasts et  
brochures éducatives



## TÉMOIGNAGES DE PATIENTS

Témoignages de patients du  
monde entier

## ARTICLES

Luttes continues contre les maladies  
auto-inflammatoires,  
un chemin vers la maternité

Ce magazine numérique est présenté par la FMF & AID Global Association.

Pour plus d'informations, visitez [fmfandaid.org](http://fmfandaid.org)



## DANS CETTE ÉDITION

2. Table des matières
3. Éditorial
4. ImmunAID: Un projet de recherche
8. Streamathon FMF & AID et produits dérivés
9. Brochures éducatives
10. Interviews de patients
13. Parcours de patient : Matías atteint de NOMID (Colombie)
15. Parcours de patient : Tamara atteinte de FMF (Argentine)
17. L'auto-inflammation décodée et au-delà
18. La lutte continue
19. Le parcours vers la maternité d'une patiente atteinte de FMF
21. Nouveaux articles médicaux
25. Terminologie des maladies et dates de sensibilisation

## Équipe Éditoriale



**Malena Vetterli**  
Rédactrice en chef et auteure



**Ellen Cohen**  
Auteure en anglais



**Kevin Vetterli**  
Design



**Süreyya Der**  
Traductrice en allemand



**Audrey Zagouri**  
Traductrice en français



**Maria Di Marco**  
Traductrice en italien

---

Clause de non-responsabilité: Les histoires de patients incluses dans ce magazine ont été fournies volontairement à la FMF & AID Global Association et sont publiées avec le consentement et la permission des patients/parents.

Chers lecteurs,

FMF & AID est ravi de publier le premier numéro de notre magazine pour 2025. Ce numéro met en lumière notre participation à ImmunAID, un projet révolutionnaire lancé en 2018 dans le but d'améliorer le diagnostic et la compréhension des maladies auto-inflammatoires systémiques. Après six années de travail acharné, cette initiative a maintenant pris fin, et nous sommes extrêmement reconnaissants d'avoir eu l'opportunité de collaborer à ce projet.

Je tiens à exprimer mes sincères remerciements au Professeur Bruno Fautrel et à l'INSERM pour nous avoir inclus dans ce projet et pour avoir reconnu l'importance de l'implication des patients dans la recherche sur les maladies auto-inflammatoires. J'aimerais également saluer le soutien remarquable apporté par Emna Chabaane et Frédéric Peyrane.

Dans ce numéro, nous revenons en détail sur l'initiative ImmunAID, en mettant en avant son impact. Nous mettons également en lumière notre série de podcasts, qui continue de faire entendre la voix des patients et de partager l'expertise des spécialistes. Nous revenons sur notre Streamathon organisé pour la Journée des Maladies Rares, un événement qui a permis de rassembler patients, soignants et grand public autour des maladies auto-inflammatoires rares.

Les patients atteints de maladies auto-inflammatoires continuent de faire face à d'immenses difficultés : des retards diagnostiques importants, un manque d'accès à des spécialistes et des options de traitement limitées. Nous abordons ces problèmes critiques grâce à nos brochures éducatives, qui constituent une ressource essentielle pour combler le manque de connaissances et renforcer les compétences des patients et des professionnels de santé. Ces brochures sont l'un des nombreux moyens par lesquels nous continuons à sensibiliser et à plaider en faveur de meilleurs soins.

Cette édition présente également le parcours de plusieurs patients, offrant une perspective personnelle sur la réalité de la vie avec une maladie auto-inflammatoire. Nous y présentons également une synthèse des dernières recherches et publications, afin de tenir notre communauté informée des avancées scientifiques les plus récentes.

Nous restons déterminés à faire la différence. Grâce à la collaboration, à l'éducation et au plaidoyer, nous nous efforçons d'améliorer la vie des personnes touchées par ces maladies rares. Merci de faire partie de ce voyage avec nous — ensemble, nous sommes plus forts.

Avec mes sincères salutations,

Malena Vetterli, Fondatrice et Directrice Exécutive

## ImmunAID: Un projet de recherche sur les maladies auto-inflammatoires

FMF & AID est heureux d'annoncer qu'après six années de recherche intensive, le projet ImmunAID ([immunaid.fr/](http://immunaid.fr/)), financé par l'Union européenne et dirigé par l'INSERM, a officiellement pris fin. Cette initiative ambitieuse visait à mieux comprendre les maladies auto-inflammatoires systémiques (SAIDs), qui sont souvent mal comprises et mal diagnostiquées.

FMF & AID a été la seule organisation de patients à collaborer à ce projet. Notre rôle a consisté à diffuser des informations, gérer les communications et recruter des patients dans 11 sites européens. Notre collaboration a permis de garantir que cette vaste étude européenne recrute un échantillon diversifié de patients atteints de ces maladies.



### Besoins non satisfaits

Les patients atteints de maladies auto-inflammatoires présentent souvent de nombreux symptômes qui peuvent affecter

n'importe quelle partie du corps, contribuant ainsi à la complexité de ces troubles. Contrairement aux maladies auto-immunes, où les auto-anticorps sont utilisés pour poser un diagnostic et orienter le traitement, les maladies auto-inflammatoires ont peu ou pas de biomarqueurs spécifiques. Le patient typique peut être testé pour des indicateurs d'inflammation tels que la CRP, la VS, la SAA et les cytokines. Cependant, beaucoup de ces tests ne montrent pas d'élévations en fonction du moment du test, des variantes génétiques, etc., ce qui complique la spécificité d'un diagnostic de maladie auto-inflammatoire.

Au lieu de cela, le médecin doit adopter une approche clinique, s'appuyant sur un historique détaillé pour bien comprendre le modèle et les cycles des symptômes associés aux poussées de la maladie, ainsi qu'une revue approfondie de l'historique familial étendu. La collecte de ces données peut être difficile pour les médecins en raison des contraintes de temps et du manque de compréhension des maladies rares du système immunitaire inné.

Souvent, les patients sont supposés avoir des infections et, en moyenne, reçoivent jusqu'à 5 traitements inadéquats avant qu'un diagnostic correct ne soit posé. Ce retard peut avoir un impact considérable sur la santé à long terme des patients atteints de SAID, sur leur confiance envers les systèmes médicaux et sur leur qualité de vie.

## Suite ImmunAID: Un projet de recherche sur les maladies auto-inflammatoires

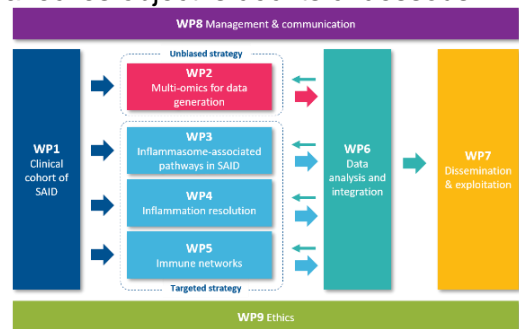
Ainsi, l'objectif global du projet, dans le but d'aider à la fois la communauté médicale et les patients atteints de maladies autoinflammatoires, était de combler le fossé entre les découvertes de la recherche fondamentale et les applications cliniques dans les troubles autoinflammatoires. Tout cela en utilisant un large éventail de techniques innovantes avec les concepts suivants entrepris lors de la découverte et intégrés dans chacun des lots de travail du projet:

- Caractériser les voies pathogènes potentielles à différentes étapes du processus inflammatoire, depuis la génération jusqu'à sa résolution.
- Observer les voies inflammatoires à différentes échelles biologiques, du niveau moléculaire aux cellules, tissus et systèmes de l'organisme entier.
- Permettre l'utilisation de techniques de modélisation utilisant la bioinformatique, la biostatistique et les développements mathématiques (approche des big data) pour dériver et identifier de nouveaux biomarqueurs diagnostiques et une classification des maladies.

### Cadre d'ImmunAID

Pour garantir que ces objectifs centraux soient respectés, l'initiative ImmunAID a été conçue avec un cadre solide afin de capturer une variété de détails scientifiques pour obtenir les meilleurs résultats.

Le travail a été divisé en plusieurs lots de travail clés avec les objectifs décrits ci-dessous.



### Lot de travail 1 : Cohorte clinique

Objectif - établir une grande collection d'échantillons et de données cliniques associées provenant de patients SAID non diagnostiqués (et de leurs parents), de patients SAID monogéniques et de donneurs sains suivant un processus rigoureusement identique, en tant que prérequis pour des analyses biologiques et informatiques ultérieures.

### Lot de travail 2 : Multi-omiques

Objectif - identifier de nouveaux mécanismes de pathogénie, qui pourraient être transformés en nouveaux biomarqueurs de la maladie et cibles pour l'intervention.

### Lot de travail 3 : Voies associées à l'inflammasome

Objectif - évaluer la gamme de fonctions, de dysfonctionnements et le potentiel de biomarqueurs des complexes inflammasomes dans les SAID. En corrélant avec les données omiques du lot de travail 2, de nouveaux motifs associés aux inflammasomes seront recherchés.

## Suite ImmunAID: Un projet de recherche sur les maladies auto-inflammatoires

### Lot de travail 4 : Résolution de l'inflammation

Objectif - caractériser un réseau de médiateurs lipidiques, de voies biosynthétiques et d'effets fonctionnels chez les patients atteints de SAID, et identifier d'éventuelles anomalies dans le processus de résolution de l'inflammation.

### Lot de travail 5 : Réseaux immunitaires

Objectif - acquérir des connaissances sur les facteurs individuels d'inflammation par le profilage des facteurs solubles (par exemple, cytokines, alarmines, etc.) et des cellules immunitaires spécifiques (par exemple, cellules NK, Tregs) ainsi que la caractérisation des structures et modifications des protéines.

### Lot de travail 6 : Analyse et intégration des données

Objectif – appliquer les dernières méthodologies en bioinformatique, modélisation statistique, apprentissage machine et apprentissage profond aux ensembles de données ImmunAID (tout au long des WP1, WP2 et WP5).

### Lot de travail 7 : Diffusion et exploitation

Objectif - transformer les résultats de la recherche en outils diagnostiques fiables et commercialisables, utilisables et abordables.

### Lot de travail 8 : Gestion et communication

Objectif – mettre en œuvre des procédures de gestion rigoureuses afin de guider l'avancement

du projet, anticiper les risques et garantir la réalisation des objectifs du projet.

### **Impact d'ImmunAID**

Bien que le projet soit terminé, les données finales et les résultats seront publiés au cours des prochains mois de 2025. FMF & AID se réjouit de fournir ces informations à nos communautés de patients.



## ImmunAID - Revue de ce que nous avons appris

### Que sont les SAID?

Les maladies auto-inflammatoires systémiques (SAID) sont un groupe de troubles rares entraînant des épisodes récurrents d'inflammation. Les symptômes varient et sont uniques à chaque patient : fièvre, douleurs abdominales et autres problèmes gastro-intestinaux, maux de tête, éruptions cutanées, problèmes oculaires, douleurs et gonflements articulaires, myalgies, fatigue, péritonite, péricardite, etc. L'auto-inflammation peut toucher tous les âges, genres et ethnies, et en raison des migrations anciennes et modernes, des patients sont présents à l'échelle mondiale. Bien que des traitements existent, il n'y a AUCUNE guérison pour ces maladies

Pourquoi les SAID sont-elles difficiles à diagnostiquer?

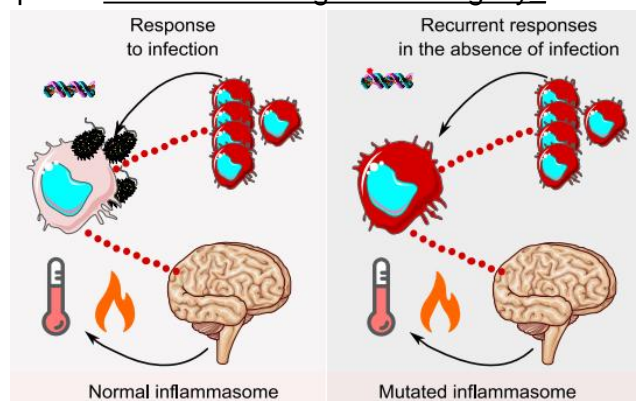
- La présentation clinique complexe est unique à chaque patient.
- La maladie peut évoluer au fil du temps et se manifester différemment avec l'âge.
- Les membres de la famille, atteints de la même maladie, peuvent avoir des présentations symptomatiques variées.
- Les patients peuvent ou non présenter des élévations des marqueurs inflammatoires.
- Les mutations monogénétiques peuvent ou non être détectées lors des tests génétiques.

Les gènes auto-inflammatoires les plus courants incluent MEFV (FMF), NLRP3 (CAPS), NLRP12 (FCAS2), NOD2 (Yao and Blau syndromes), MVK (MKD), TNFRSF1A (TRAPS), TNFAIP3 (HA20), etc.

Temps moyen pour le diagnostic : 3 ans pour les patients pédiatriques et 14 ans pour les patients adultes.

Qu'est-ce que l'inflammasome ?

L'inflammasome, qui est dysrégulé dans certaines maladies auto-inflammatoires, maintient le système complexe de surveillance et de réponse des capteurs du corps activé lors d'infections ou par des cellules cancéreuses. Il est responsable de l'activation des réponses inflammatoires et de la mort cellulaire. Les gènes codant pour ces capteurs sont à l'origine de la Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF), du Syndrome Périodique Associé à la Cryopyrine (CAPS) et du syndrome PAPA. Voir plus à [immunaid.fr/images/PDF/Legacy](http://immunaid.fr/images/PDF/Legacy)



Crédit: ImmunAID pour le travail et les graphiques.

## Streamathon FMF & AID, nouveaux produits et sensibilisation

La Journée des Maladies Rares permet de faire entendre la voix de ceux qui vivent avec une maladie rare dans le monde entier. Du 27 février au 2 mars, le Streamathon FMF & AID est revenu, diffusé en direct jour et nuit, pour collecter des fonds et sensibiliser à notre cause auto-inflammatoire. Chris Walker, notre responsable de la collecte de fonds et de la sensibilisation communautaire, et lui-même patient atteint de FMF, sait par expérience ce que c'est de grandir sans soutien ni compréhension. Il est déterminé à aider les autres grâce à son travail de plaidoyer, et chaque année, il offre un spectacle inoubliable. Il organise une variété d'activités pour capter l'attention des spectateurs : chanter en karaoké, jouer à des jeux, interviewer des patients, et même relever des défis fous — tout cela pour sensibiliser et collecter des fonds.

La collecte de fonds liée au Streamathon a permis aux supporters de faire des dons directement pour aider les enfants atteints de maladies rares. Cette année, nous avons amplifié le message avec notre nouvelle collection de produits pour la Journée des Maladies Rares, arborant l'audacieux slogan « Je suis rare » aux côtés de nos deux mascottes:



Ben, le super chien, qui élève la communauté des enfants avec ses histoires inspirantes.

Dr. Sharpie, le docteur Shar-Pei, qui représente la Fièvre Familiale du Shar-Pei, la version canine de la FMF, nous rappelant que la Fièvre Méditerranéenne Familiale ne touche pas seulement les humains.



Chaque achat de notre produit « Je suis rare » contribue à soutenir nos efforts de plaidoyer et à sensibiliser le public. Que vous ayez suivi le Streamathon, acheté un produit ou partagé nos publications, nous vous remercions de faire la différence.

La Journée des Maladies Rares du 28 février 2025 a de nouveau uni tous pour soutenir notre cause, montrer notre résilience et affirmer que rare ne signifie pas invisible. Vous pouvez continuer à nous soutenir en:

- ✓ Regardant les interviews de patients enregistrées lors du Streamathon (voir pp. 10-12)
- ✓ Faisant un don à notre collecte de fonds: [streamlabscharity.com/@reds.../rare-disease-day-2025](https://streamlabscharity.com/@reds.../rare-disease-day-2025)
- ✓ Achetant nos produits [www.zazzle.ch/kollektionen/rare\\_disease\\_awareness-119156308160487760](https://www.zazzle.ch/kollektionen/rare_disease_awareness-119156308160487760)
- ✓ Sensibilisant sur les réseaux sociaux



## Nouvelles brochures éducatives

Chez FMF & AID, nous savons que la connaissance est une force — en particulier pour ceux qui vivent avec des maladies auto-inflammatoires. L'accès à une information claire, fiable et adaptée aux patients peut faire une grande différence dans la compréhension et la gestion de ces maladies. Nous sommes ravis d'annoncer l'ajout de plusieurs nouvelles brochures à notre bibliothèque de ressources en ligne. Ces brochures fournissent des informations essentielles sur diverses maladies auto-inflammatoires et des aspects clés de la prise en charge des traitements.

Les informations fournies ont été soigneusement examinées et validées par le Prof. Dr. Jürgen Rech, responsable du Centre de référence spécialisé dans les maladies auto-inflammatoires à Erlangen, en Allemagne. Son expertise garantit que ces brochures offrent des informations précises, actualisées et précieuses pour la prise en charge des patients. Nouvelles brochures disponibles:

**Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) –** Un guide sur la maladie auto-inflammatoire la plus courante, couvrant les symptômes, le diagnostic et les options de traitement.

**Syndromes Périodiques Associés à la Cryopyrine (CAPS) –** Un aperçu de cette condition rare, qui englobe le FCAS, le syndrome de Muckle-Wells et le NOMID/CINCA.

**Syndrome Périodique Associé au Récepteur TNF (TRAPS) –** Une ressource pour comprendre cette condition complexe, qui se manifeste par des poussées récurrentes de longue durée.

**Fièvre Périodique, Stomatite Aphteuse, Pharyngite et Adénite (PFAPA) –** Un syndrome de fièvre périodique courant affectant principalement les jeunes enfants.

**Gestion de la douleur –** Une ressource cruciale pour les patients auto-inflammatoires souffrant de douleur, offrant des informations et les traitements disponibles.

FMF & AID travaille actuellement sur des brochures supplémentaires, élargissant ainsi notre collection de supports éducatifs. Toutes les brochures sont disponibles gratuitement et peuvent être consultées sur notre site web dans la section Publications : [www.fmfandaid.org](http://www.fmfandaid.org).

Nous encourageons tous les membres de notre communauté — patients, soignants et professionnels de la santé — à profiter de ces ressources. En augmentant la sensibilisation et l'éducation, nous espérons accroître la connaissance de ces maladies.



## Interviews de patients

Lors du Streamathon FMF & AID, Chris a eu l'occasion d'interviewer plusieurs patients et parents qui ont partagé leurs parcours personnels avec les maladies auto-inflammatoires. Leurs histoires mettent en lumière les défis du diagnostic, de l'accès au traitement et de leurs expériences médicales.

### Sara, une jeune patiente atteinte de FMF

Sara a été diagnostiquée avec la Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF) lorsqu'elle était enfant, grâce à des tests génétiques. L'un des plus grands défis qu'elle a rencontrés a été la transition des soins pédiatriques vers les soins pour adultes. Elle a traversé un long processus de "shopping de médecins" avant de trouver enfin un rhumatologue qui l'a soutenue et défendue. De plus, étant une Américaine caucasienne atteinte de FMF, plutôt que d'être d'origine méditerranéenne, cela a rendu son parcours diagnostique particulièrement difficile. Malgré ces obstacles, l'un des aspects les plus gratifiants de son expérience a été de rencontrer sa meilleure amie grâce aux groupes de soutien FMF & AID. Regardez l'interview de Sara:

[www.youtube.com/watch?v=vGqpQZDWvhk](http://www.youtube.com/watch?v=vGqpQZDWvhk)

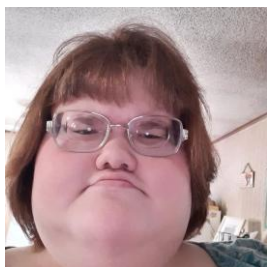


Photo fournie par le patient

### Ludmila, mère d'Oleksii, un patient atteint de MKD

Ludmila et son fils Oleksii viennent d'Ukraine et, en raison de la guerre en cours, ont été contraints de se déplacer à l'étranger. Ils vivent maintenant en Hongrie. Oleksii, maintenant âgé de 35 ans, n'a été diagnostiqué avec la MKD qu'à l'âge de 30 ans. Malheureusement, en raison des années de maladie non traitée, il a subi deux AVC qui l'ont laissé handicapé mentalement. Depuis le début du traitement biologique, ses symptômes sont bien contrôlés. Cependant, son bien-être est maintenant gravement menacé car ils sont à court de médicaments (Kineret/anakinra). Ludmila craint les conséquences dévastatrices et potentiellement fatales que cela pourrait avoir sur son fils. Si quelqu'un peut fournir de l'aide, merci de contacter: [info@fmfandaid.org](mailto:info@fmfandaid.org).

Regardez l'interview de Ludmila:  
[www.youtube.com/watch?v=PPzc6ekdTNE](http://www.youtube.com/watch?v=PPzc6ekdTNE)



Photo fournie par le patient



## Suite Interviews de patients

### Gaby, une patient atteinte d'uSAID

Gaby, une travailleuse de la santé, a été diagnostiquée avec une uSAID (maladie auto-inflammatoire systémique indifférenciée). Elle a d'abord pris contact avec FMF & AID via la ligne d'assistance, où elle a reçu des conseils inestimables sur la gestion de sa condition. Grâce aux groupes de soutien, elle a trouvé un sentiment de communauté et ne se sent plus seule. Elle a été surprise d'apprendre que toutes les ressources fournies par FMF & AID étaient gratuites, et cet accès l'a été mentalement et émotionnellement bénéfique pour elle.

Regardez l'interview de Gaby:  
[www.youtube.com/watch?v=sn\\_Nc\\_VSdM](http://www.youtube.com/watch?v=sn_Nc_VSdM)



Photo fournie par le patient

### Monica, parent d'un enfant atteint de FMF

Monica est la mère d'un enfant de cinq ans diagnostiqué avec la FMF. Elle a décrit les difficultés qu'elle a rencontrées en tant que parent défendant son fils et les nombreux obstacles qu'elle a affrontés avant qu'il ne soit enfin pris au sérieux, correctement diagnostiqué et traité. Récemment, un autre de ses enfants a commencé à présenter des symptômes et a depuis été diagnostiqué avec la FMF également. Son parcours en tant que mère l'a inspirée à écrire un livre en anglais, «À la recherche d'un zèbre», qui raconte ses expériences de navigation dans le système médical et de lutte pour obtenir des réponses.

Regardez l'interview de Monica:  
[youtu.be/QFMl4lmFPy8](https://youtu.be/QFMl4lmFPy8)



Photo fournie par les parents

## Suite Interviews de patients

### Rachel, une patient atteinte de MKD

Rachel est une patiente atteinte de MKD et dirige également l'association de patients RACC-UK au Royaume-Uni. Elle a partagé son expérience de la maladie en grandissant et les multiples erreurs de diagnostic qu'elle a endurées. Bien qu'une maladie auto-inflammatoire ait été suspectée lorsqu'elle avait huit ans, les tests génétiques et les options de traitement n'étaient pas disponibles à l'époque. Ce n'est qu'à l'âge de 16 ans qu'elle a enfin pu subir un test génétique aux Pays-Bas et recevoir un diagnostic approprié.

Regardez l'interview de Rachel:  
[www.youtube.com/watch?v=fQEREBgOmXI](http://www.youtube.com/watch?v=fQEREBgOmXI)



Photo fournie par le patient

### Debbie, une patient atteinte de FMF

Bien qu'elle présente des symptômes depuis l'âge de 16 ans, Debbie n'a été correctement diagnostiquée avec la Fièvre Méditerranéenne Familiale qu'à l'âge adulte. Son parcours a été compliqué par d'autres préoccupations de santé et, malheureusement, de nombreux médecins ont ignoré ses symptômes ou les ont attribués à d'autres conditions. Elle a évoqué la frustration de ne pas être prise au sérieux et les défis liés à l'obtention de soins appropriés.

Regardez l'interview de Debbie:

[www.youtube.com/watch?v=Vl3axHwloo0](http://www.youtube.com/watch?v=Vl3axHwloo0)



Photo fournie par le patient

Ces histoires puissantes nous rappellent pourquoi le plaidoyer, la sensibilisation et le soutien sont essentiels pour la communauté des maladies auto-inflammatoires. Grâce aux expériences partagées, nous continuons de militer pour une meilleure compréhension, des diagnostics plus rapides et un meilleur accès aux traitements pour tous les patients.

## Parcours du patient : Matías avec NOMID (Colombie)



Mon fils Matías est né à Medellín, en Colombie. Son histoire a commencé lorsqu'il avait 13 mois et qu'il a eu une fièvre de 39°C pendant 6 jours. J'ai emmené mon bébé à l'hôpital, et on nous a renvoyés chez nous car sa fièvre n'était accompagnée d'aucun autre symptôme.

Dix jours plus tard, il a commencé à pleurer désespérément et a de nouveau eu de la fièvre, qui ne se résolvait avec aucun médicament en vente libre. Je l'ai emmené à l'hôpital où les médecins ont effectué des analyses de sang. Les résultats ont indiqué que sa CRP et sa vitesse de sédimentation étaient élevées. Ils ont alors décidé de le référer à un hôpital spécialisé, où il a été hospitalisé pendant un mois entier. Heureusement, les médecins ont réussi à contrôler ses fièvres après avoir effectué une ponction lombaire et découvert qu'il avait une méningite aseptique.



Photo fournie par les parents

Après ce long mois, nous avons enfin pu rentrer à la maison. Cependant, un mois et demi plus tard, mon fils a commencé à avoir des douleurs aux jambes et à avoir de la fièvre à nouveau, nous sommes donc retournés à l'hôpital.

Son rhumatologue et son neurologue ont décidé de réaliser des examens supplémentaires à la recherche d'un diagnostic. Cependant, cette enquête a été retardée en raison de nouveaux symptômes, car il a commencé à présenter des éruptions cutanées, des inflammations articulaires et de l'irritabilité. Une fois de plus, il a eu de la méningite, et les médecins n'ont pas pu en comprendre la cause et ont décidé de le traiter avec des stéroïdes quotidiens. Pendant plusieurs mois, son inflammation a été bien contrôlée avec ce traitement.

Deux ans plus tard, on nous a demandé de revenir au service de rhumatologie de l'hôpital, afin qu'ils puissent prélever un échantillon de sang et l'envoyer en Espagne, où un comité de médecins examinerait le cas de mon fils.

Après avoir longtemps attendu les résultats, il a été conclu qu'il était atteint d'une maladie orpheline appelée NOMID. En même temps, on nous a informés que le médicament qui pourrait aider mon fils n'était pas encore disponible dans le registre Invima en Colombie.

## Suite Matías avec NOMID (Colombie)



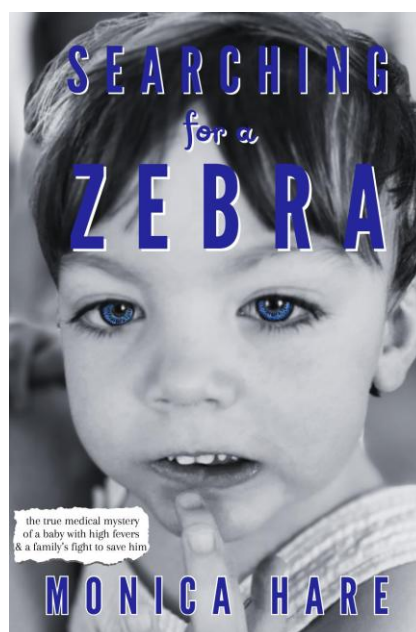
Nous avons contacté un représentant en gestion de la santé pour une protection juridique, qui nous a aidés à déposer une demande complète pour accéder à ce médicament, et après 3 mois, nous avons réussi. Lorsque Matías a commencé le Canakinumab, les médecins ont découvert que la dose qu'ils lui donnaient n'était pas assez élevée pour contrôler son inflammation, car il a eu besoin d'une transfusion sanguine et d'une autre ponction lombaire.

Il a alors été décidé d'augmenter sa dose. Aujourd'hui, il a 8 ans et n'a pas eu besoin d'aller à l'hôpital depuis plus d'un an. Nous sommes tellement reconnaissants que sa maladie soit enfin bien contrôlée.

Je suis reconnaissante envers FMF & AID pour tout le soutien et les conseils qu'ils nous ont fournis au cours des quatre dernières années. Cela a permis à notre famille de mieux comprendre la maladie de notre enfant. J'apprécie également profondément FMF & AID pour avoir facilité les tests génétiques et couvert les frais, ce qui a finalement permis le diagnostic de NOMID pour Matías.



Photo fournie par les parents



Le livre en anglais peut être acheté sur [Amazon](https://www.amazon.com). 20 % de tous les bénéfices provenant de la vente du livre sont généreusement donnés au fonds médical de l'association FMF & AID.

## Parcours du patient : Tamara avec FMF (Argentine)



Ma fille Tamara est née à 35 semaines. Elle est la plus jeune de trois sœurs et, dès son premier mois de vie, elle pleurait continuellement, sans que nous sachions pourquoi. À huit mois, elle a commencé à avoir des épisodes de fièvre sans aucun signe d'infection. Son pédiatre affirmait que c'était normal, car elle développait son immunité.

À l'âge de quatre ans, elle a eu un grave épisode de fièvre qui a conduit à sa première hospitalisation. Elle vomissait, avait perdu la force dans ses bras et ses jambes, ne pouvait pas expliquer verbalement ce qui lui arrivait, et voulait simplement dormir. Les résultats des analyses effectuées à l'hôpital étaient non concluants, et les médecins ont déclaré qu'il y avait trop de symptômes pour diagnostiquer une seule maladie.

Par la suite, tous les trois mois, elle continuait à avoir le même type d'épisode récurrent, accompagné de fièvre, de vomissements, d'une perte de force et de douleurs dans les jambes qui l'empêchaient de marcher. Ses médecins, qui ne comprenaient pas ses symptômes, nous ont dit qu'elle avait besoin de consultations supplémentaires avec d'autres spécialistes. Nous avons visité de nombreux hôpitaux, vu de nombreux médecins, fait de nombreux tests, mais il n'y avait toujours aucune réponse concernant ses poussées.

Désespérés, nous avons commencé à faire des recherches en ligne, alors que notre famille

traversait une période très difficile au cours de cette odyssee diagnostique

Tamara avait été hospitalisée plus de 15 fois, et malgré cela, le médecin continuait à remettre en question ses symptômes, affirmant qu'elle devait inventer sa maladie. Ce même médecin a commencé à m'accuser de nourrir ma fille avec des mensonges, ce qui m'a fait douter pendant une année entière de la réalité de ce qui lui arrivait. Elle était si fragile que je ne voulais plus l'exposer à d'autres examens médicaux. Malgré ses symptômes, nous avons choisi de la tenir éloignée des médecins et de ne pas chercher de soins médicaux lors des épisodes de maladie, dans le but de la protéger.

Malheureusement, elle a subi un autre épisode grave nécessitant une hospitalisation. Pendant son séjour, on lui a administré des médicaments contre la douleur et la fièvre, ainsi que des corticostéroïdes par voie intraveineuse, alors même que les médecins ne savaient pas quelle maladie ils étaient en train de traiter.



Photo fournie par les parents

## Suite Tamara avec FMF (Argentine)



Décevalement, les services sociaux ont refusé de financer un test génétique. Heureusement, nous avons découvert ALAPA (l'Alliance Argentine des Patients atteints de Maladies Rares) et, grâce à leur aide, nous avons pu obtenir le premier test génétique pour notre fille.

Les tests ont confirmé que Tamy était atteinte de la fièvre méditerranéenne familiale (FMF), mais même après ce nouveau diagnostic, aucun médecin n'a accepté de la traiter. De plus, les médecins ne savaient pas comment interpréter les résultats génétiques, ni même ce qu'était la FMF. Une fois de plus, nous nous sommes sentis abandonnés. Je craignais pour le bien-être de ma fille et j'avais peur qu'un jour elle ne puisse plus marcher de manière permanente.

Encore une fois, nous nous sommes tournés vers les réseaux sociaux pour obtenir des informations et du soutien, et cette fois, nous avons trouvé l'association FMF & AID Global. Je les ai contactés et, dès la première discussion, nous nous sommes enfin sentis compris sur ce qui arrivait médicalement à notre fille. Ils nous ont conseillé de consulter un spécialiste en dehors de notre ville, à environ deux heures de route, afin que Tamy puisse recevoir des soins adaptés d'un expert.

Étant donné qu'elle ne répondait pas au traitement par colchicine, elle a commencé un traitement par ILARIS il y a un an. Obtenir ce médicament n'a pas été une tâche facile, car

les services sociaux refusaient de couvrir le coût. Nous avons dû faire appel à des avocats pour défendre le droit de notre fille à avoir accès à ce médicament biologique qui lui sauve la vie.

Bien que nous sachions que cette maladie n'a pas de cure, ses poussées sont devenues plus légères grâce à ce traitement. Nous sommes reconnaissants envers Malena de FMF & AID pour son soutien, car elle a permis de raccourcir notre parcours diagnostique en nous recommandant des experts en maladies auto-inflammatoires aussi compétents qu'attentifs à la santé de notre fille. Bien que ces mauvaises expériences aient laissé des souvenirs douloureux, nous sommes très heureux qu'au final, notre fille ait enfin pu recevoir un diagnostic et un traitement adaptés.



Photo fournie par les parents



## Nouvelle série de podcasts

L'Association Mondiale FMF & AID est ravie de présenter sa toute nouvelle série de podcasts, "Autoinflammation Décodée & Au-Delà" animée par Ellen Cohen. Cette série explore le monde des maladies auto-inflammatoires et d'autres sujets connexes, avec des conversations enrichissantes avec des experts de la recherche, des médecins, des défenseurs des patients, des patients, etc.

### Professeur Seth Masters

Dans notre épisode inaugural, FMF & AID a l'honneur de s'entretenir avec le Prof. Seth Masters, directeur du Centre d'Immunité Innée et de Maladies Infectieuses de l'Institut Hudson en Australie. Il partage son expertise sur l'immunité innée et son lien avec les maladies auto-inflammatoires. Les liens Spotify et Apple sont les mêmes pour toutes les interviews.

Spotify: [podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid](https://podcasters.spotify.com/pod/show/fmf--aid)

Apple: [podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decodee-et-au-delà/id1767156698](https://podcasts.apple.com/us/podcast/autoinflammation-decodee-et-au-delà/id1767156698)

YouTube: [youtu.be/1FEwyc2oDCY?si=H\\_t\\_wpS0lplj0Qpl](https://youtu.be/1FEwyc2oDCY?si=H_t_wpS0lplj0Qpl)

### Sharon Kensell

Dans notre deuxième épisode, FMF & AID met en avant Sharon Kensell, fondatrice et présidente de l'Association australienne FMF & AID et patiente engagée. Elle partage son parcours avec la FMF, ainsi que son

engagement à sensibiliser et à soutenir la communauté australienne.

YouTube: [youtu.be/tI5LyVkFLkE](https://youtu.be/tI5LyVkFLkE)

### Rachel Rimmer

Dans notre troisième épisode, FMF & AID s'entretient avec Rachel Rimmer, fondatrice et présidente de RACC-UK (Rare Autoinflammatory Conditions Community - UK). Elle partage son expérience en tant que défenseuse des patients et évoque les défis et les réussites liés à la création d'une communauté solidaire pour les personnes atteintes de maladies auto-inflammatoires rares.

YouTube: [www.youtube.com/watch?v=UgCG6GYAPcg&t=6s](https://www.youtube.com/watch?v=UgCG6GYAPcg&t=6s)

Restez à l'écoute pour d'autres conversations enrichissantes en écoutant Autoinflammation Décodée & Au-Delà sur votre plateforme préférée, et rejoignez-nous dans notre mission de soutenir et d'informer la communauté auto-inflammatoire à travers le monde !



## La lutte continue : Trouver un médecin qui comprend les maladies auto-inflammatoires

Pour les patients atteints de maladies auto-inflammatoires systémiques, recevoir un diagnostic et des soins appropriés est souvent un long et frustrant parcours. Contrairement à des affections plus connues, ces maladies restent largement inconnues de nombreux professionnels de santé, ce qui rend difficile pour les patients de trouver un spécialiste ou un médecin généraliste ayant une compréhension de base de ces conditions génétiques rares et complexes.

### Un défi généralisé

De nombreux patients font état de plusieurs années de mauvais diagnostics, de traitements retardés et d'incertitude avant de finalement être correctement diagnostiqués. Malheureusement, les maladies auto-inflammatoires ne sont pas incluses dans le cursus médical standard ; ainsi, les spécialistes ont du mal à identifier ces patients, confondant souvent leurs symptômes avec des infections, des maladies auto-immunes, etc.

En conséquence, les patients sont contraints de consulter plusieurs médecins, de subir des tests et procédures inutiles et de faire face au scepticisme. Pour ceux qui présentent des manifestations graves de la maladie, ce retard dans les soins peut entraîner des dommages irréversibles aux organes, des douleurs chroniques et un impact significatif sur la qualité de vie.

### Sensibilisation : Notre contribution

Chez FMF & AID, nous reconnaissons l'urgence diagnostique de toutes les MAI et, en conséquence, nous nous engageons à sensibiliser à la fois la communauté médicale et les patients à propos de ces maladies. Dans le cadre de nos efforts mondiaux, nous avons développé une série de brochures examinées et approuvées par un spécialiste reconnu des maladies auto-inflammatoires. [www.fmfandaid.org/publications](http://www.fmfandaid.org/publications)

### Vidéos de sensibilisation

FMF & AID a également produit une série de vidéos liées aux maladies auto-inflammatoires disponibles en plusieurs langues sur la chaîne YouTube de FMF & AID. Celles-ci peuvent être utilisées comme un outil efficace pour sensibiliser la famille, les amis, les soignants, les professionnels de santé et le grand public. Nous nous efforçons de démystifier de nombreux mythes et idées reçues concernant ces maladies rares. [www.youtube.com/@FMFandAID/videos](http://www.youtube.com/@FMFandAID/videos)

### Assistance FMF & AID

Nous continuons à assister les patients et les parents via notre ligne d'assistance WhatsApp (+41 77 265 2644) ou via Messenger. En fournissant des données et des informations fiables, ainsi qu'un soutien pour autonomiser ceux qui vivent avec des maladies auto-inflammatoires.

## Le chemin de la maternité pour une patiente atteinte de la FMF

Je veux partager mon parcours de fertilité avec d'autres femmes atteintes de la Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF), afin qu'elles n'aient pas à affronter les mêmes défis que j'ai rencontrés en essayant de concevoir et de maintenir une grossesse.

Je tiens à ce que vous sachiez qu'en fin de compte, mon mari et moi avons été bénis avec des jumeaux nés en 2024. Il y a dix ans, j'ai épousé un homme merveilleux et ensemble, nous étions pleins d'espoir pour commencer une nouvelle vie et fonder une famille. Malheureusement, ma première année de mariage a été marquée par des complications médicales qui, à mon insu, allaient affecter ma capacité à avoir des enfants.

Une visite terrifiante aux urgences m'a laissée craindre que j'aie une méningite. Plus tôt cette semaine-là, je m'étais rendue dans un hôpital privé avec des douleurs thoraciques en respirant, mais on m'a renvoyée chez moi sans réponse. Cette même nuit, j'ai vomi et perdu connaissance, ce qui a poussé mon mari à appeler une ambulance.

J'ai été transportée à l'hôpital, où les médecins ont découvert que j'avais un cœur élargi, du liquide dans les poumons et un œdème systémique. C'est alors qu'on m'a diagnostiqué la FMF et prescrit de la colchicine quotidienne.

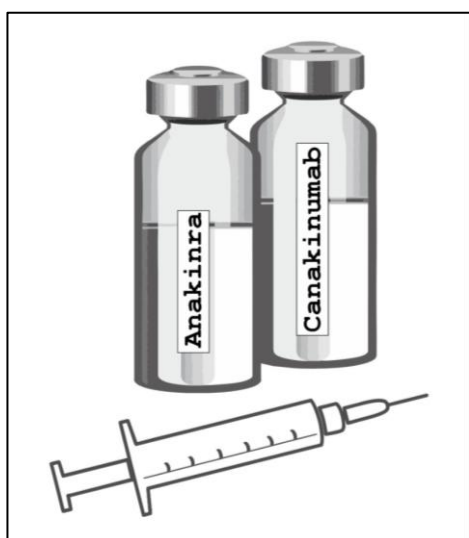
Mes symptômes se sont améliorés et, heureusement, j'ai commencé à me sentir mieux.

Cependant, mon médecin ne m'a jamais expliqué en détail les effets de ce médicament sur mon corps. Mon parcours de fertilité a commencé par de la déception, car j'ai passé une année à essayer de concevoir après mon diagnostic de FMF, pour finalement faire face à des échecs répétés. J'ai ensuite poursuivi une FIV dans mon pays, mais cela a échoué. Mon mari et moi avons voyagé à l'étranger pour effectuer des FIV dans plusieurs autres pays, mais chaque tentative s'est soldée par un échec. Après avoir subi de nombreuses procédures et des fausses couches dévastatrices, j'avais le cœur brisé.

Déterminée à trouver des réponses, j'ai consulté plusieurs médecins. Enfin, un médecin a réalisé que la colchicine, que je prenais quotidiennement pour la FMF, avait probablement un impact sur ma capacité à devenir enceinte. Il m'a expliqué que la colchicine peut stopper la division cellulaire et, dans un petit nombre de femmes, son utilisation quotidienne peut nuire à la conception et à la grossesse. J'étais choquée et bouleversée : après plus de dix ans de recherche de réponses, aucun médecin ne m'avait jamais mentionné ce risque.

## Suite Le chemin de la maternité pour une patiente atteinte de la FMF

Heureusement, j'ai contacté l'Association Mondiale FMF & AID, où on m'a fourni des articles scientifiques et des informations expliquant que, bien que certaines patientes atteintes de FMF doivent arrêter la colchicine pour concevoir, d'autres n'en ont pas besoin. Dans les cas où l'arrêt de la colchicine est nécessaire, l'anakinra (biologique anti-IL-1) peut être utilisé comme alternative.



Malheureusement, ce médicament n'était pas disponible dans mon pays, sauf par le biais d'un long processus d'approbation ou en privé à un coût élevé. Ce n'était pas une option pour moi, ce qui m'a laissée avec un dilemme difficile : arrêter la colchicine et risquer une poussée inflammatoire pouvant mettre en danger les embryons, ou continuer à la prendre malgré l'incertitude.

Mes deux derniers embryons étaient congelés, et à 43 ans, c'était ma dernière chance d'avoir un enfant, alors j'ai décidé d'arrêter la colchicine

quelques jours avant le transfert des embryons et de la reprendre uniquement lorsque j'aurai un test de grossesse positif.

Pour réduire le risque de poussée de FMF, on m'a mise sous prednisone pendant cette période, ce qui a fonctionné de manière remarquable. Une fois l'implantation confirmée, j'ai pu redémarrer la colchicine sans problème, et heureusement, le reste de ma grossesse s'est déroulé sans accroc.

Je suis extrêmement reconnaissante pour le soutien de FMF & AID et me sens plus que bénie d'avoir deux garçons en bonne santé. Mon parcours sert de leçon importante pour les femmes qui pourraient devoir arrêter temporairement la colchicine pour concevoir et rappelle l'importance de toujours poser des questions cruciales sur la manière dont les médicaments affectent le corps. Chacune de nous réagit différemment à la colchicine, qui sauve des vies.



Crédit photo: Greta Fotografía sur Pexels.com

Résumés/articles médicaux remarquables sur les maladies auto-inflammatoires en 2025

**Patients atteints de la maladie de Still de l'adulte en Allemagne : une analyse rétrospective des caractéristiques cliniques et des pratiques de traitement avant la publication des recommandations allemandes**

de Schoenau, V.; Wendel, S.; Tascilar, K.; Henes, J.; Feist, E.; Baerlecken, N.T.; Popp, F.; Schmidt-Haendle, M.; Hellmich, B.; Kötter, I.; et al. J. Clin. Med. 2025, 14, 981.

**Résumé**

Contexte/Objectifs: La maladie de Still de l'adulte (AOSD) est une maladie auto-inflammatoire qui peut être difficile à diagnostiquer et à gérer. L'objectif de cette étude était d'analyser des données rétrospectives afin de fournir des informations sur la présentation clinique, l'activité de la maladie, ainsi que les schémas de traitement et les résultats de l'AOSD dans le cadre des soins cliniques de routine avant la publication des nouvelles recommandations sur l'AOSD.

Méthodes: Cette analyse rétrospective de base de données a évalué les patients adultes ( $\geq 18$  ans) diagnostiqués avec la maladie de Still de l'adulte (AOSD) qui ont participé à une consultation clinique entre le 01-01-2010 et le 31-12-2020. Les résultats évalués incluent les caractéristiques démographiques, les symptômes, l'activité de la maladie et le traitement.

Résultats: Notre étude a inclus 120 patients (67 [55,8 %] d'entre eux étaient des femmes)

diagnostiqués avec la maladie de Still de l'adulte (AOSD) selon les critères de Yamaguchi dans dix centres de rhumatologie allemands. L'âge médian (Q1, Q3) était de 51 ans, et le temps médian (Q1, Q3) depuis le diagnostic était de 9 ans. Environ la moitié avait une évolution polycyclique de la maladie.

Les symptômes les plus fréquents au moment du diagnostic initial étaient l'arthralgie (105 [87,5 %]) et la fièvre (86 [71,7 %]), et ces symptômes persistaient chez une proportion importante de patients lors de la visite actuelle (35 et 22, respectivement). Des niveaux élevés de neutrophiles et de ferritine étaient également fréquents. Le score moyen de l'activité de Still, une mesure de l'activité de la maladie, s'est amélioré de 4,66 au moment du diagnostic initial à 1,97 lors de la visite la plus récente. Les traitements les plus fréquemment utilisés au cours de la maladie étaient les glucocorticoïdes, les inhibiteurs de l'interleukine (IL)-1 et le méthotrexate. Les traitements actuels les plus courants étaient les inhibiteurs de l'IL-1, suivis du méthotrexate et des glucocorticoïdes.

Conclusions: Notre cohorte de patients atteints de l'AOSD, suivis dans des cliniques de rhumatologie en Allemagne, a montré de fortes améliorations des symptômes et de l'activité de la maladie depuis le diagnostic initial, mais un fardeau symptomatique élevé persistait chez certains patients.

[doi.org/10.3390/jcm14030981](https://doi.org/10.3390/jcm14030981)

## Suite Résumés/articles médicaux remarquables sur les MAI en 2025

Paysage actuel des actinopathies auto-inflammatoires monogéniques : une revue de la littérature de Mertz P, Hentgen V, Boursier G, Delon J, Georgin-Lavialle S. *Autoimmun Rev.* 2025 Jan 31;24(2):103715. Epub 2024 Dec 5.

### Résumé

Les maladies auto-inflammatoires (MAI) sont des conditions entraînant une hyperactivation de l'immunité innée sans infection sous-jacente et peuvent être poly- (par exemple, la maladie de Still) ou monogéniques. Le nombre de MAI monogéniques ne cesse d'augmenter, avec la découverte de nouvelles pathologies et de mécanismes physiopathologiques, facilitée en partie par un accès plus facile au séquençage pan-génomique. Les actinopathies avec manifestations auto-inflammatoires représentent un nouveau sous-groupe émergent de MAI, associé à des défauts dans la régulation de la dynamique du cytosquelette d'actine.

Ces maladies se manifestent généralement pendant la période néonatale et combinent de manière variable une immunodéficiences primaire de gravité variable, des cytopénies (en particulier une thrombocytopénie), des manifestations auto-inflammatoires affectant principalement la peau et le système digestif, ainsi que des caractéristiques atopiques et auto-immunes.

Le diagnostic doit être envisagé principalement lorsqu'on rencontre un trouble auto-inflammatoire cutané et digestif précoce, associé à une immunodéficiences primaire et soit à une thrombocytopénie, soit à une tendance au saignement. Certaines de ces maladies présentent des caractéristiques spécifiques, telles qu'un risque de syndrome d'activation des macrophages ou une prédisposition à l'atopie ou à la lymphoprolifération.

La physiopathologie complète de ces maladies n'est pas encore entièrement comprise, et des études supplémentaires sont nécessaires pour élucider les mécanismes sous-jacents, ce qui pourrait guider les choix thérapeutiques. Dans la plupart des cas, la gravité des conditions nécessite une transplantation de moelle allogénique comme option thérapeutique. Dans cette revue, nous discutons de ces nouvelles maladies, en fournissant une approche pratique basée sur les principales anomalies biologiques associées et les caractéristiques cliniques spécifiques, avec un accent particulier sur les actinopathies récemment décrites, à savoir le déficit en DOCK11 et en ARPC5. Néanmoins, les tests génétiques restent essentiels pour un diagnostic définitif, et divers diagnostics différentiels doivent être envisagés. [pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39644982/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39644982/)

Suite Résumés/articles médicaux remarquables sur les MAI en 2025

### **Syndrome de Yao : une nouvelle maladie autoinflammatoire systémique avec des manifestations cutanées**

de Shakhashiro M, Sadeghian S, et al. Int J Dermatol. 2025 Jan;64(1):44-50.

#### **Résumé**

Le syndrome de Yao (YAOS) est une nouvelle maladie autoinflammatoire systémique liée au gène de la domaine de nucléotide liant l'oligomérisation (NOD2).

Il est caractérisé par des fièvres périodiques, des symptômes gastro-intestinaux (GI), de l'arthrite et de la dermatite, parmi d'autres symptômes.

La littérature sur cette maladie est limitée, et peu de choses sont connues de ses manifestations dermatologiques. Une revue de la littérature disponible a été réalisée pour caractériser les manifestations cutanées du syndrome de Yao. Des manifestations cutanées ont été documentées chez 85,7 % des patients, avec des descriptions caractéristiques courantes de taches et plaques érythémateuses touchant le visage, le tronc, l'abdomen et les extrémités.

D'après notre revue des modalités de traitement utilisées pour le syndrome de Yao, la prednisone constitue une approche initiale appropriée, tandis que la sulfasalazine orale et d'autres médicaments antirhumatismaux

modificateurs de la maladie peuvent servir d'options secondaires appropriées. Le syndrome de Yao doit être envisagé dans le diagnostic différentiel des patients présentant une éruption dermatologique, notamment en présence de symptômes articulaires concomitants, de fièvre périodique et de symptômes gastro-intestinaux. [pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965064/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38965064/)

### **VEXAS Syndrome : Une maladie auto-inflammatoire débutant à l'âge adulte avec une mutation somatique sous-jacente**

de Kötter I, Krusche M. Curr Opin Rheumatol. 2025 Jan 1;37(1):21-31.

#### **Résumé**

Le syndrome VEXAS (Vacuoles, Enzyme E1, lié à l'X, Auto-inflammatoire, Somatique) a été décrit pour la première fois en 2020, lorsqu'une cohorte d'adultes présentant de la fièvre ou une inflammation inexpliquée a été soumise à des tests génétiques systématiques. Cela a permis d'identifier 25 hommes, avec un âge médian de 64 ans, porteurs de mutations somatiques dans le gène UBA1.

Dans cette revue actuelle, nous visons à discuter de la littérature pertinente de janvier 2023 à juillet 2024, afin de fournir de nouvelles perspectives sur la physiopathologie, l'épidémiologie, le diagnostic et le traitement du syndrome VEXAS.

## Suite Résumés/articles médicaux remarquables sur les MAI en 2025

**Résultats récents:** Le syndrome VEXAS touche 1 homme sur 4269 âgés de plus de 50 ans. Les inhibiteurs de Janus-kinase (JAKi) et les inhibiteurs de l'IL-6 sont des immunosuppresseurs plus efficaces contre l'hyper-inflammation.

Le ruxolitinib est plus efficace que d'autres JAKi. L'azacitidine induit la rémission chez de nombreux patients, mais seulement quelques patients associés à un syndrome myélodysplasique (SMD) ont été traités. La transplantation allogénique de cellules souches est réalisable dans certains cas. Les infections sont la principale cause de décès. Le pronostic reste défavorable avec un taux de mortalité à 5 ans de 18 à 40 %.

**Résumé:** Dans la présente revue, nous abordons les nouveautés concernant le syndrome VEXAS, notamment les voies pathogénétiques, les données épidémiologiques, les critères et algorithmes diagnostiques, les options thérapeutiques et les complications.

Nous espérons que cette revue contribuera à améliorer la compréhension du syndrome VEXAS par les rhumatologues. Nous recommandons vivement d'inscrire les patients atteints du syndrome VEXAS dans les registres et les essais cliniques afin d'améliorer le pronostic de la maladie à l'avenir.

[pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39470174/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39470174/)

Colite chez un patient atteint de fièvre méditerranéenne familiale : Est-ce la maladie de Crohn ou la colite ulcéreuse ?

De Hoshi A, Shimodate Y, et al. 2024 Sep 18;5(1):e70013.

### Résumé

Une femme de 24 ans a été orientée vers notre hôpital avec des douleurs articulaires, de la fièvre, des douleurs abdominales et de la diarrhée. Une coloscopie a révélé des ulcères longitudinaux avec une apparence en pavés dans tout le côlon, suggérant la maladie de Crohn. Cependant, un traitement par acide 5-aminosalicylique, azathioprine et infliximab n'a pas permis d'obtenir une rémission clinique. Une coloscopie réalisée 5 mois plus tard a révélé une muqueuse granulaire diffuse sans vasculature visible, compatible avec une colite ulcéreuse active. Sur la base de ces changements sériels des lésions coliques, nous avons testé la patiente pour les mutations du gène MEFV et avons trouvé les variantes E148Q et L110P dans l'exon 2. L'administration de colchicine a entraîné une rémission clinique complète. Notre expérience suggère que des changements drastiques dans les caractéristiques de l'inflammation colique peuvent être un indice du diagnostic de l'entérocolite associée à la FMF.

[pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39295638/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39295638/)



## Terminologie des maladies et dates de sensibilisation

Abrév.	Syndromes auto-inflammatoires	Gène	Journée de sensibilisation
TRAPS	Syndrome Périodique Associé au Récepteur du Facteur de Nécrose Tumorale	TNFRSF1A	2 septembre
NOD2	La Maladie de Blau / La Maladie de Yao	NOD2 (CARD15)	3 septembre
PFAPA	Fièvre périodique avec pharyngite aphteuse et adénite	N/A	4 septembre
HA20	Haploinsuffisance de A20	TNFAIP3	5 septembre
HIDS / MKD	Syndrome hyper-IgD / déficit en mévalonate kinase	MVK	6 septembre
MSA	Maladie de Still de l'adulte	N/A	7 septembre
AJIS	Arthrite juvénile idiopathique systémique	N/A	7 septembre
CAPS	Syndrome périodique associé à la cryopyrine (CAPS):	NLRP3	9 septembre
SMW	Syndrome de Muckle-Wells (SMW)	NLRP3	
FCAS	L'urticaire familiale au froid (FCAS)	NLRP3	
NOMID CINCA	Maladie inflammatoire multisystémique néonatale Syndrome chronique infantile neurologique cutané articulaire	NLRP3	
SFAF2	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid de type 2	NLRP12	10 septembre
PAPA	Arthrite Pyogène, Pyodermite gangréneuse et Acné	PSTPIP1	11 septembre
DADA2	Déficit en adénosine désaminase 2	ADA2	15 septembre
FMF	Fièvre méditerranéenne familiale	MEFV	17 septembre
SAPHO	Syndrome synovite acné pustulose hyperostose ostéite	N/A	19 septembre
PAIR	Péricardite aiguë idiopathique récurrente	N/A	25 septembre
uSAID	Maladie auto-inflammatoire systémique indéfinie	N/A	29 septembre
<b>D'autres maladies auto-inflammatoires</b>			
HS	Hidradénite suppurée	N/A	6 au 12 juin
MB	Maladie de Behçet	N/A	20 mai
CRMO	Ostéomyélite Multifocale Récurrente Chronique	N/A	octobre
CNO	Ostéomyélite Non bactérienne Chronique	N/A	

## Associations partenaires de FMF &amp; AID



Italie



Espagne



Géorgie



Turquie



Royaume-Uni



Associazione "Tris ODY"

Italie

FMF & AID  
Australia

Australie



Italie



Espagne



Chili



Argentine



El Salvador

INBAR  
ASSOCIATION

Israël

FMF & AIE  
Deutschland e. V.  
Allemagne

Italie



Brésil



Thaïlande



Maroc



Italie



Espagne

FMF & AID  
North Africa & Middle East

Moyen-Orient

FMF & MAI  
France

France