

◆ Conseils de prise en charge des fièvres récurrentes héréditaires (FRH)

Rédactrices : CeRéMAI (centre de référence des maladies auto-inflammatoires)
I. TOUITOU (Montpellier)
I. KONE-PAUT (Bicêtre)
V. HENTGEN (Versailles)

Les FRH sont des maladies héréditaires à début pédiatrique. Il s'agit du groupe prototype des maladies auto-inflammatoires qui incluent à des degrés divers des accès de fièvre avec sérites stériles et syndrome inflammatoire biologique.

1. Formes récessives

Vérifier que chaque gène parental est muté par une analyse génétique des parents.

FMF (Fièvre méditerranéenne familiale, ou maladie périodique)

Début de la surveillance :

Dès le diagnostic qui :

- se fait sur l'origine méditerranéenne associée à des critères cliniques paroxystiques (fièvre élevée, péritonite, mono ou oligoarthritis des moyennes et grosses articulations essentiellement des membres inférieurs),
- peut se confirmer par l'identification de deux mutations dans le gène *MEFV*.

Modalités :

- CRP au cours et entre les crises,
- SAA en dehors des crises,
- NFS et bandelettes urinaires (dépistage amylose) une à deux fois par an.

Traitement :

- de fond : colchicine (ou colchimax chez les adultes si diarrhée) 1mg par jour. Augmenter progressivement de 0,5mg chez un jeune enfant jusqu'à 2mg par jour si les signes ne disparaissent pas,
- pour la crise : AINS et antalgiques,
- formes résistantes : les biothérapies de type anti-IL1 sont en cours d'étude.

Déficit en mévalonate kinase

Début de la surveillance :

Dès le diagnostic qui :

- se fait sur des critères cliniques paroxystiques (fièvre élevée dès la première année de vie, diarrhée, vomissements, adénopathies cervicales, aphtose),
- sur des critères biochimiques : acidurie mévalonique au cours de la crise, déficit de l'activité enzymatique,
- peut se confirmer par l'identification de deux mutations dans le gène *MVK*.

Modalités :

- CRP au cours et entre les crises,
- SAA en dehors des crises,
- NFS et bandelettes urinaires (dépistage amylose) une à deux fois par an.

Traitement :

- empirique : corticoïdes, AINS ou antalgiques lors des crises,
- formes résistantes : les biothérapies de type anti-IL1 sont en cours d'étude.

2. Formes dominantes

Vérifier l'origine *de novo* éventuelle de la mutation par une analyse génétique des parents. Surveiller le parent porteur s'il est asymptomatique. Tester tous les symptomatiques dans la famille.

TRAPS (syndrome périodique associé au récepteur du TNF)

Début de la surveillance :

Dès le diagnostic qui :

- se fait sur des critères cliniques (âge de début variable, fièvre, douleurs abdominales, myalgies localisées et arthralgie des grosses articulations),
- peut se confirmer par l'identification d'une mutation dans le gène *TNFRSF1A*.

Modalités :

- CRP au cours et entre les crises,
- SAA en dehors des crises,
- NFS et bandelettes urinaires (dépistage amylose) une à deux fois par an.

Traitement :

- cortisone,
- formes résistantes : les biothérapies de type anti-TNF ou anti-IL1 sont en cours d'étude.

CAPS (syndromes périodiques associés à la cryopyrine incluant urticaire au froid familiale, syndrome de Muckle et Wells, et CINCA)

Début de la surveillance :

Dès le diagnostic qui :

- se fait sur des critères cliniques (début souvent néonatal, urticaire fixe, surdité neurosensorielle),
- peut se confirmer par l'identification d'une mutation dans le gène *NLRP3*.

Modalités :

- CRP au cours et entre les crises,
- SAA en dehors des crises,
- NFS et bandelettes urinaires (dépistage amylose) une à deux fois par an.

Traitement :

- Anti-IL1