

CAS 3 :

PR AVEC UNE MUTATION PATHOGÈNE ATYPIQUE DU GÈNE *NLRP3*



- **Nom** : Mme Fatima R.*
- **Âge** : 38 ans
- **Sexe** : Femme
- **Affections concomitantes** : Aucun antécédent médical notable, origine nord-africaine, aucun antécédent familial de fièvre récurrente inexpliquée

Antécédents

- Mme R. présente depuis deux ans une polyarthrite rhumatoïde séropositive qui touche les petites articulations des mains et des pieds.
- Elle fait état d'épisodes de fièvre récurrente, de douleurs abdominales et d'arthralgies migratoires depuis l'adolescence, qui n'ont jamais fait l'objet d'examens médicaux auparavant.
- En raison d'antécédents de fièvre récurrente, un test génétique a été réalisé et a mis en évidence une mutation pathogène de gain de fonction dans le gène *NLRP3*.

Épreuves de laboratoire et imagerie

- CRP : élevée de manière chronique (20 à 40 mg/L)
- VS : élevée
- FR : positif
- Anti-CCP : positif
- ANA : négatif
- Test génétique : mutations confirmées du gène *NLRP3* c.1880A>G, p.(Glu627Gly)
- Imagerie : érosions précoces

* Nom fictif

CAS 3 :

PR AVEC UNE MUTATION PATHOGÈNE ATYPIQUE DU GÈNE *NLRP3*



Mme Fatima R.*, 38 ans

* Nom fictif

Historique du traitement

- Méthotrexate : réponse partielle
- Adalimumab : inefficace
- Corticostéroïdes : amélioration temporaire
- Anakinra (inhibiteur de l'IL-1) : amélioration des symptômes systémiques et articulaires

Traitement actuel

- Anakinra à 100 mg/jour par voie SC
- Méthotrexate à 15 mg/semaine
- Suivi génétique et rhumatologique

Remarques cliniques

- Le diagnostic est celui d'une PR avec composante auto-inflammatoire d'origine génétique.
- La prise en charge est axée sur l'inhibition de l'IL-1.
- Un dépistage génétique familial est en cours.
- Le traitement est bien toléré et les marqueurs inflammatoires reviennent à la normale.
- La réponse clinique est positive; la patiente est désormais en mesure de fermer complètement la main sans douleur.

Éducation de la patiente

- Mme R. a été informée de la nature génétique de sa maladie et de l'importance d'un traitement régulier par l'anakinra.
- Elle comprend que sa PR est atypique et liée à une activation excessive de l'inflammasome due à une mutation concomitante du gène *NLRP3*.
- Pour l'instant, elle ne présente pas les symptômes typiques du SFAF.
- Elle a été orientée vers un service de génétique médicale en vue d'une consultation familiale.
- Elle fait partie d'un groupe de soutien pour les maladies auto-inflammatoires rares.

ANA : antinuclear antibodies (anticorps antinucléaire); CCP : cyclic citrullinated peptide antibodies (anticorps anti-peptides cycliques citrullinés); CRP : C-reactive protein (protéine C-réactive); FR : facteur rhumatoïde; IL : interleukine; PR : polyarthrite rhumatoïde; SC : sous-cutané; SFAF : syndrome familial auto-inflammatoire au froid; VS : vitesse de sédimentation.