Maladies auto-inflammatoires :

CA 13

Déficit en mévalonate kinase révélé par un syndrome inflammatoire récurrent chez une adulte jeune : réponse spectaculaire à l'anakinra

1er Auteur : Salma BOUSTANI, résidente en médecine interne CHU Mohamed 6 Agadir, Maroc
Autres auteurs, équipe:
- Oumaima EL KADDOURI, résidente en médecine interne CHU Mohamed 6 Agadir, Maroc
- Wassila BOUISSAR, Professeur de l'enseignement supérieur, Service de médecine interne CHU Mohamed 6 Agadir, Maroc

Introduction :
Les déficits en mévalonate kinase (MKD) sont des maladies auto-inflammatoires rares, se manifestant par des accès fébriles récurrents, un syndrome inflammatoire marqué et parfois des sérosités ou arthralgies.
Leur diagnostic est souvent retardé, car ces symptômes peuvent mimer une connectivité ou une infection chronique.
Observation:
Une femme de 24ans était suivie depuis l'adolescence pour épisodes fébriles récurrents associés à des douleurs abdominales, des arthralgies et des adénopathies cervicales.
Les épisodes duraient 3 à 5 jours et se répétaient toutes les 3 à 4 semaines.
Chaque crise s'accompagnait d'un syndrome inflammatoire biologique majeur (CRP>200mg/L, VS>100mm/h) et d'une hyperleucocytose neutrophile.
Le bilan infectieux était négatif de manière répétée. Les auto-anticorps (AAN, ANCA, facteur rhumatoïde, anti corps anti-CCP) étaient absents. Faute de diagnostic précis, la patiente a été initialement traitée comme une connectivite indifférenciée, avec corticothérapie, sans efficacité durable. La récurrence stéréotypée des épisodes fébriles, l'absence d'auto anticorps et la sévérité du syndrome inflammatoire ont conduit à évoquer une maladie auto-inflammatoire. L'étude génétique a révélé une mutation pathogène du gène MVK, confirmant un déficit en mévalonate kinase. Compte tenu de la fréquence et de la sévérité des poussées, un traitement par anakinra (antagoniste du récepteur de l'IL-1) a été introduit. L'évolution a été spectaculaire: disparition des épisodes fébriles, normalisation de la CRP et amélioration rapide de la qualité de vie.
Discussion Ce cas illustre les difficultés diagnostiques des MKD, souvent confondus avec des connectivites séronégatives ou des infections chroniques. Les éléments discriminants sont :
– l'âge ; jeune au début des symptômes ;– la récurrence stéréotypée des accès fébriles ;– l'absence d'auto-anticorps ;– la confirmation génétique. Le traitement par anti-IL1 a transformé le pronostic, soulignant l'importance de reconnaître précocement ces entités.
Conclusion :
Les déficits en mévalonate kinase doivent être évoqués devant un syndrome inflammatoire récurrent inexpliqué, en particulier chez le sujet jeune. La génétique permet de confirmer le diagnostic et d'accéder à une prise en charge ciblée.
L'anakinra offre une réponse spectaculaire et modifie radicalement l'évolution de ces patients.

Déclaration de liens :
Pour en savoir plus Les auteurs n'ont pas précisé leurs liens d'intérêts

Références :
vanderHilst JC, Frenkel J. Hyperimmunoglobulinemia Dsyndrome in childhood. Curr Rheumatol Rep 2010;12(2):101–7