

SOFREMIP Arcachon – Résumés Scientifiques COMMUNICATION ORALE

O1.1

Evolution à l'âge adulte du Lupus Erythémateux Systémique à début pédiatrique

A. Mirguet 1, N. Costedoat-Chalumeau 2, A. Hummel 3, I. Lemelle 4, Z. Amoura 5, A. Belot 6, M. Hofer 7, T. Remen 8, B. Bader-Meunier 9*

1 Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital d'Enfants, CHRU Nancy, Vandoeuvre-lès-Nancy, France

2 Service de Médecine Interne, Hôpital Cochin, AP-HP, Paris, France

3 Service de Néphrologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France

4 Service d'Oncohématologie Pédiatrique, Hôpital d'Enfants, CHRU Nancy, Vandoeuvre-lès-Nancy, France

5 Service de Médecine Interne, Hôpital La Pitié-Salpêtrière, AP-HP, Paris, France

6 Service de Néphrologie, Rhumatologie et Dermatologie Pédiatriques, Hôpital Femme-Mère-Enfant, Hospices Civils de Lyon, Lyon, France

7 Service de Rhumatologie Pédiatrique, Hôpital d'Enfants Universitaire de Bâle, Bâle, Suisse

8 Unité de Méthodologie et Statistiques, CHRU de Nancy, Vandoeuvre-lès-Nancy, France

9 Unité d'Immunologie, Hématologie et Rhumatologie Pédiatriques, Hôpital Necker-Enfants Malades & Institut IMAGINE, AP-HP, Paris, France

* auteur correspondant : Dr Brigitte Bader-Meunier, MD (brigitte.bader-meunier@aphp.fr)

Objectifs : Le Lupus Erythémateux Systémique (LES) est une maladie systémique chronique auto-immune. Les données concernant l'évolution à long-terme du LES à début pédiatrique sont rares. Les objectifs de cette étude étaient de décrire l'activité de la maladie et les séquelles à l'âge adulte chez les patients ayant un SLE à début pédiatrique, d'identifier les facteurs de risque au moment du diagnostic pour la survenue de séquelles rénales et neurologiques, et de comparer les profils de patients selon la durée du suivi.

Méthodes : Nous avons réalisé une étude nationale rétrospective multicentrique, basée sur le registre PEDOLUP de la cohorte JIR. Nous avons collecté des données démographiques, cliniques, biologiques, radiologiques, histologiques et thérapeutiques à partir des dossiers médicaux durant le suivi.

Résultats : 228 patients ont été analysés (90 % de femmes et 63 % d'origine Caucasienne) pendant une durée médiane de suivi de 16 ans. A la dernière visite, 41 % des patients avaient un score SLICC-Damage Index ≥ 1 . Les séquelles les plus fréquentes étaient musculosquelettiques, neurologiques, cutanées, cardiovasculaires et rénales. L'ethnie non-caucasienne ($p = 0.03$), la présence d'une néphropathie de classe IV ($p = 0.03$), le changement de classe de néphropathie ($p = 0.01$), le nombre de poussées rénales ($p = 0.003$) et la présence d'un neurolupus au diagnostic ($p = 0.04$) étaient associés de façon significative à la présence d'une séquelle rénale à la dernière visite. Le score SLICC-DI était corrélé au nombre de poussées rénales ($\beta = 0.19$, $p = 0.02$). La présence d'anticorps antiphospholipides ($p = 0.01$) ou d'un Syndrome des antiphospholipides au cours de la maladie ($p < 0.0001$) et la présence d'un neurolupus au diagnostic ($p < 0.0001$) étaient fortement associés à la présence d'une séquelle neurologique à la dernière visite. La proportion de patients ayant un score SLICC-DI ≥ 1 augmentait de façon significative avec la durée d'évolution de la maladie ($p = 0.002$). La fréquence des séquelles neurologiques, gastrointestinales, musculosquelettiques et cardiaques augmentait significativement avec la durée du suivi ($p = 0.002$) et avec l'ancienneté de la date du diagnostic ($p = 0.0006$). A la dernière visite, 34 % des patients avaient encore une maladie active avec un score SLEDAI ≥ 6 .

Conclusion : Les séquelles et complications iatrogéniques sont fréquentes chez les patients ayant un LES à début pédiatrique après une longue durée de suivi. Une grande proportion de patients a toujours une maladie active à la dernière visite. La prise en charge de ces complications reste un enjeu majeur dans cette maladie chronique et sévère.

O1.2

LA PERMEABILITE INTESTINALE ET LA TRANSLOCATION DE COMPOSES BACTERIENS MODULENT L'ARTHRITE A UN STADE PRECOCE

Juie Poline^{1,2,3}, Richard Wheeler³, Camille Ducrocq^{1,2}, Benjamin Bueno¹, Glory Dingulu^{1,2},
Dominique Berrebi⁴, Yoichiro Iwakura⁵, Barbara Postal¹, Agnès Ribeiro⁶, Maryline Roy¹, Marion
Thomas¹, Emilie Viennois¹, Jean-Pierre Hugot¹, Ivo G Boneca³, Ulrich Meinzer^{1,2,3†}

Affiliations:

1 Université de Paris, INSERM 1149, Centre de Recherche sur l'inflammation INSERM 1149, F-75006, Paris, France

2 Department of General Pediatrics, Paediatric Internal Medicine, Rheumatology and Infectious Diseases, National Reference Centre for Rare Paediatric Inflammatory Rheumatisms and Systemic Auto-immune diseases (RAISE), Robert Debré University Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Paris, France

3 Biology and Genetics of Bacterial Cell Wall Unit, Department of Microbiology, Pasteur Institute, Paris, France ; UMR 2001 « Microbiologie intégrative et Moléculaire », CNRS, Paris, France ; Équipe Avenir, INSERM, Paris, France

4 Department of Anatomopathology, Robert Debré University Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Paris, France

5 Research Institute for Biomedical Sciences, Tokyo University of Science, Japan
iwakura@rs.tus.ac.jp

6 Centre de recherche des Cordeliers, INSERM 1138, Paris, France

Introduction De plus en plus de données suggèrent qu'une dysfonction de la barrière intestinale pourrait jouer un rôle clé dans la physiopathologie de l'arthrite inflammatoire. Cependant le lien entre des modifications de la barrière intestinale et l'arthrite inflammatoire reste mal compris.

Objectifs & Méthodes Nous avons étudié le lien entre des modifications de la barrière intestinale, la translocation systémique de composés bactériens et le développement de l'arthrite. Nous avons utilisé deux modèles murins d'arthrite, l'arthrite induite au collagène (CIA) et un modèle d'arthrite spontanée (souris IL1Ra^{-/-}). La perméabilité intestinale a été modulée en utilisant un traitement oral par additifs alimentaires Carraghénanes (CGN) ou un probiotique VSL#3 ou en utilisant des souris invalidées spécifiquement pour HNF4a dans le tube digestif (HNF4a^{intΔ}). La perméabilité intestinale et la translocation de composés bactériens ont été évaluées ex vivo dans des chambres de Ussing et in vivo en utilisant le traçage de H3-PG.

Résultats Le traitement par CGN et la délétion HNF4a étaient associés à une augmentation de la perméabilité intestinale, une augmentation de la translocation ex vivo de muramyldipeptide (MDP) et de lipopolysaccharide (LPS) et une arthrite plus sévère dans les deux modèles d'arthrite. Le traitement oral ou intrapéritonéal par MDP+LPS aggravait l'arthrite. Après gavage oral, les taux de H3-PG dans le sang et la rate étaient corrélés à la sévérité de l'arthrite. Un traitement oral par VSL#3 diminuait la perméabilité intestinale, diminuait la translocation de MDP+LPS et diminuait la sévérité de l'arthrite. Des traitements par CGN, VSL#3 ou MDP+LPS modifiaient la sévérité de l'arthrite lorsqu'ils étaient administrés avant mais pas après le début de l'arthrite.

Conclusions En conclusion, la perméabilité intestinale et la translocation de composés bactériens modulent l'arthrite à un stade précoce. Des traitements ciblant la fonction barrière intestinale pourraient être efficaces à un stade précoce mais pas tardif de l'arthrite.

O1.3

SPECTRE ET SEVERITE DES ATTEINTES CUTANÉES DANS L'ARTHRITE JUVENILE IDIOPATHIQUE SYSTEMIQUE

Laurye-Anne Eveillard¹, Naim Ouldali¹, Anne Welfringer³, Emmanuelle Bourrat¹, Ulrich Meinzer¹.

¹ Service de Pédiatrie Générale, Hôpital Robert Debré, France.

³ Service de Dermatologie, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France

L'arthrite juvénile idiopathique de forme systémique (AJI-FS) ou maladie de Still de début pédiatrique est une maladie inflammatoire rare, définie par la présence d'une fièvre associée à des arthrites, un rash fugace et une péricardite, adénomégalies ou hépato-splénomégalie. L'atteinte cutanée est typiquement fugace mais depuis quelques années des atteintes dites atypiques par leur fixité ont été décrites chez des patients adultes, associées à des facteurs biologiques de sévérité ainsi qu'à une difficulté de traitement. L'objectif de notre étude est de décrire le spectre cutané des atteintes cutanées de l'AJI-FS et de comparer la sévérité de la maladie en fonction du type d'éruption, typique ou atypique, en population pédiatrique. Notre étude est rétrospective, multicentrique, se déroulant sur la période de janvier 2002 à août 2020. Parmi les 111 patients inclus, 77 présentaient des lésions typiques fugaces et 34 des lésions atypiques fixes, d'aspect polymorphe. La répartition des types de lésions cutanées atypiques est présentée dans le Tableau 1. Les patients porteurs de lésions atypiques avaient une CRP plus élevée (236 mg/l vs 153 mg/l ($p=0,002$)), ainsi qu'une ferritinémie supérieure (12941 ng/l vs 1854 ng/ml, $p=0,0015$) aux patients typiques. Une rémission était obtenue plus rapidement chez les patients typiques (dès la 2^{ème} ligne de traitement, $p=0.008$) et plus fréquemment sans recours à une biothérapie ($p=0.016$). Au total, le spectre des atteintes cutanées de la maladie ne se limite pas exclusivement au rash fugace mais peut prendre des aspects diverses rendant le diagnostic plus difficile. Les atteintes atypiques appartiennent à un phénotype plus sévère de la maladie nécessitant davantage de lignes thérapeutiques.

Types de lésions atypiques	Nombre (%)
Rash maculeux et/ou papuleux fixe	21 (78)
Lésions urticariennes fixes	9 (33)
Lésions type dermatomyosite :	8 (30)
- Erythème des paupières	7 (26)
- Erythème en bandes des doigts	4 (15)
Lésions dyschromiques	3 (11)
Erythème squamo-croûteux	3 (11)
Papules ou plaques pigmentées	1 (3,5)

Tableau 1 : Répartition des types de lésions cutanées atypique. Association de plusieurs lésions chez un même patient.

O1.4

COHORTE FRANÇAISE DU SYNDROME COPA

C David^{1,2}, B Bader-Meunier², A Belot³, S El Khalifi-Boulisfane⁴, C Thumerelle⁴, M Wislez², Y Crow¹, N Nathan², ML Frémond^{1,2}

¹Institut Imagine, ²APHP, Paris, ³HCL, Lyon, ⁴CHRU Lille

Introduction

Le syndrome COPA est une maladie auto-inflammatoire, récemment classée dans le groupe des interféronopathies de type I, causée par des mutations hétérozygotes du gène COPA. Son phénotype clinique proche du SAVI (STING-associated vasculopathy with onset in Infancy) s'explique par une physiopathologie commune au sein de la signalisation des interférons (IFN) de type I. Le syndrome COPA est rare (moins de 60 patients décrits) et caractérisé par une pénétrance clinique incomplète.

Objectif

Décrire la cohorte française de patients atteints d'un syndrome COPA.

Méthodes

Les données clinico-biologiques et histologiques ont été recueillies. La concentration de la protéine IFN alpha (ELISA digital) et l'expression des gènes stimulés par l'IFN (signature IFN) ont été mesurées.

Résultats

Dix individus porteurs de mutations pathogéniques de COPA, dont 2 asymptomatiques, ont été inclus. Les patients symptomatiques (n = 8, sexe ratio 1:1) avaient avec un âge médian au diagnostic de 6,5 (1-50) ans. Cinq (62,5%) patients avaient une atteinte pulmonaire : pneumopathie interstitielle (PID) associée à une hémorragie intra-alvéolaire (HIA) (n = 2), HIA isolée (n = 2) ou PID isolée (n = 1). La moitié avait une atteinte articulaire, isolée chez une patiente répondant aux critères d'arthrite juvénile idiopathique à facteur rhumatoïde (FR) positif. Une atteinte rénale était observée chez 2 individus. Des signes non décrits jusqu'à présent ont été notés, notamment une cardiopathie hypertrophique et un vitiligo. Les histologies pulmonaires et rénales étaient conformes à la littérature. La plupart des patients (80%) avaient des autoanticorps (antinucléaires, ANCA et FR). Tous les patients testés avaient un taux d'IFN alpha et une signature IFN élevés. Deux sont traités par inhibiteurs de JAK1/2.

Conclusion

Notre description de la première cohorte française de patients COPA, tout en confirmant les trois atteintes typiques (pulmonaire, rénale, articulaire), met en avant la survenue d'une atteinte d'organe isolée et décrit de nouvelles manifestations. Du fait de la possibilité de thérapeutiques ciblées existantes (inhibiteurs de JAK) ou potentielles dans le futur, il est nécessaire d'explorer la voie IFN en cas d'atteinte évocatrice, même en l'absence de cas familiaux.

O1.5

ATTEINTES PULMONAIRES DANS LE LUPUS ÉRYTHÉMATEUX SYSTÉMIQUE JUVÉNILE

Auteurs : Bernard Ea, Kheniche Ab, Hadchouel-Duvergé Ad, Consortium LESj-Poumon, Faye Aa, Bader-Meunier Bc, Melki Ia

aPédiatrie générale, bRadiologie, Robert Debré
cUIHR, dPneumologie, Necker-Enfants-Malades
Paris, France

Objectif : Description des caractéristiques des atteintes pulmonaires dans une cohorte de patients pédiatriques présentant un lupus érythémateux systémique (LES), évaluation de leur prévalence et des caractéristiques associées aux formes sévères.

Patients et méthodes : Étude rétrospective nationale multicentrique des cas de LES diagnostiqués avant l'âge de 16 ans, ayant présenté une atteinte pulmonaire symptomatique entre 2007 et 2020.

Résultats : Quarante-six patients de 12,7 ans d'âge médian au diagnostic ont été inclus, à partir de 10 centres français. La prévalence des atteintes pulmonaires dans les LES juvéniles, estimée à partir des données disponibles était de 10,1%. Les principaux diagnostics pulmonaires retrouvés étaient pour les atteintes aiguës (78%) : pleurésie (39%), hémorragie intra-alvéolaire (HIA) (22%), pneumopathie aiguë lupique (22%), infection (20%) et pour les atteintes subaiguës ou chroniques (33%) : pneumopathies interstitielles chroniques (17%), hypertension artérielle pulmonaire (13%) et shrinking lung syndrome (9%). Les formes sévères, définies par la nécessité d'une hospitalisation en réanimation, d'un traitement de 3^{ème} ligne ou le décès, étaient fréquentes (n=15/46, 33%), mais aucun patient n'est décédé de son atteinte pulmonaire. En comparaison avec les formes non sévères, les patients ayant présenté une forme sévère avaient un ratio féminin/masculin plus bas (1,1 contre 5,2, p=0,038), plus d'atteintes rénales associées (73% contre 45%, p=0,047) et moins de sérites (13% contre 52%, p=0,013). Les HIA étaient plus représentées dans le groupe sévère (47% contre 10%, p=0,008) tandis que les pleurésies l'étaient moins (7% contre 42%, p=0,018).

Conclusion : Les atteintes pulmonaires dans les formes juvéniles de lupus systémique sont variées et fréquemment sévères, avec un risque d'évolution vers une forme chronique. Elles doivent être systématiquement recherchées précocement, cliniquement et par le biais d'examen paracliniques poussés : épreuves fonctionnelles respiratoires avec DLCO, tomographie thoracique, voire lavage bronchio-alvéolaire, afin d'introduire un traitement agressif dans les formes sévères et une surveillance régulière au décours.

O1,6

**LUPUS NEUROPSYCHIATRIQUE JUVENILE :
ETUDE MONOCENTRIQUE ET NOUVEAUX BIOMARQUEURS**

Auteurs : Labouret Ma, Trebossen Vb, Ntorkou Ac, Bartoli Sa, Bondet Vd, Duffy Dd, Elmaleh Mc, Seabra Le, Frémond M-Le, Meinzer Ua, Bader-Meunier Bf, Le Roux Eg, Benoist J-Fh, Crow Ye, Ellul Pb, Melki laef

aPédiatrie générale, bpédopsychiatrie, cradiologie, gURC, Robert Debré

dImmunologie translationnelle, institut Pasteur

eNeurogénétique et neuro-inflammation, institut imagine

fUIHR, hbiochimie, Necker

Paris, France

Introduction : L'atteinte neuropsychiatrique (NP) du lupus érythémateux systémique juvénile (LESj) est fréquente et sa morbidité élevée. Son diagnostic est difficile, ses manifestations étant aspécifiques, sans marqueur fiable.

Objectifs : Décrire la présentation du lupus neuropsychiatrique juvénile (NPLESj), tenter d'identifier des marqueurs spécifiques.

Méthodes : Étude rétrospective (2017-2020) monocentrique incluant tout patient suivi pour un LESj (début < 16 ans) répondant aux critères diagnostiques de LES de l'American College of Rheumatology (ACR). Les critères de NPLES de l'ACR (céphalées isolées exclues) ont défini les patients NPLESj.

Résultats : Sur 40 patients inclus, 43% ont présenté une atteinte NPLESj, inaugurale du LESj (59%) ou au cours du suivi, et le plus souvent associée à une maladie lupique active. Les patients avec NPLESj présentaient une atteinte rénale plus fréquente ($p=0,03$). Tous avaient des symptômes psychiatriques : hallucinations (71%), ralentissement psychomoteur (71%), troubles cognitifs (59%), anxiété (59%), dépression (35%), catatonie avec agitation (12%). Des céphalées (53%) et une hyperréflexie (41%) étaient souvent associées. Les principaux signes notés à l'IRM cérébrale étaient des hypersignaux T2/FLAIR de la substance blanche (65%) souvent considérés comme aspécifiques et une atrophie cérébrale (82%) parfois au décours de la corticothérapie. Les néoptérines et l'interféron-alpha (IFN- α , quantifiés par Simoa) dans le LCR étaient plus élevés en période d'activité qu'en rémission du NPLESj ($p=0,01$ et $p=0,001$) et par rapport aux contrôles de LESj (néoptérines, $p=0,02$). Sous traitement immunosuppresseur une amélioration clinique des symptômes NP a été observée chez tous les patients.

Conclusion : Les cliniciens doivent connaître les présentations particulières du NPLESj (manifestations psychiatriques prédominantes). Les taux d'IFN- α (Simoa) et de néoptérines du LCR pourraient constituer de nouveaux biomarqueurs spécifiques.

O1,7

TRAITEMENT D'INDUCTION DE LA NEPHROPATHIE LUPIQUE JUVENILE DE CLASSE IV : MYCOPHENOLATE MOFETIL VS CYCLOPHOSPHAMIDE

Marwa Chbihi*1, Laurye-Anne Eveillard*2, Quentin Riller3, Nicolas Garcelon4, Olivia Boyer*2 et Brigitte Bader-Meunier*1

1Unité d'immuno-hémato-rhumatologie, hôpital Necker Enfants Malades (NEM), Paris, France

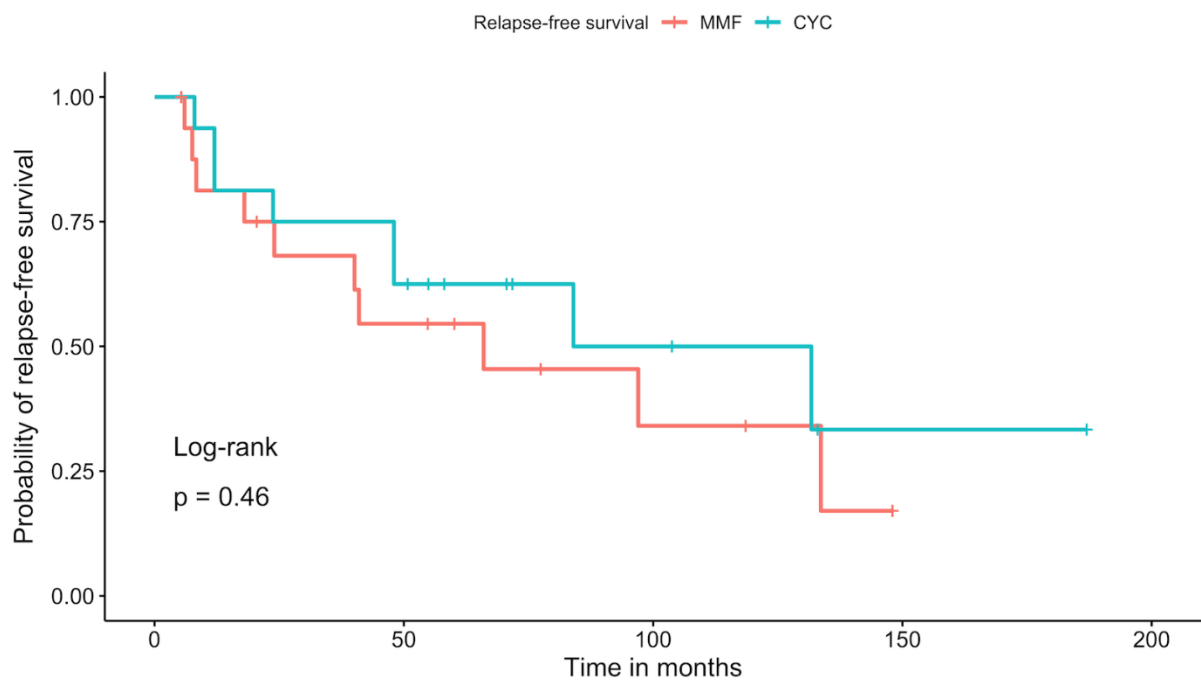
2Service de néphrologie, hôpital NEM, Paris, France

3INSERM U1163, Institut Imagine, Paris, France

4Institut Imagine, Paris, France

*Contribution égale

La néphropathie lupique (NL) de classe IV est une des plus sévères manifestations du lupus érythémateux systémique et est particulièrement fréquente chez l'enfant. Le traitement historique consiste en des bolus de Cyclophosphamide (CYC) associés à des corticostéroïdes. Des études chez l'adulte ont montré une efficacité similaire du Mycophénolate mofétyl (MMF) oral en traitement d'induction avec une toxicité moindre et le place désormais comme alternative au CYC. La littérature pédiatrique est limitée et les recommandations sont extrapolées de la population adulte. Le but de l'étude est de comparer l'efficacité et la tolérance du CYC et du MMF dans l'induction de rémission d'une 1ère poussée de NL juvénile de classe IV. Elle a été réalisée à partir d'une cohorte rétrospective de patients de l'hôpital Necker de 12/2004 à 08/2020. Parmi les 33 patients, 17 ont été traités par MMF et 16 par CYC. Les patients des 2 groupes étaient statistiquement similaires à l'inclusion hormis sur le plan neurologique et l'hématurie. A 1 an, 53% et 77% des patients des groupes MMF et CYC respectivement étaient en rémission ($p=0,25$) avec une protéinurie $<30\text{mg}/\text{mmol}$ de créatinurie et une fonction rénale normale. Respectivement 59% et 50% des patients MMF et CYC ont rechuté ($p=0,87$). Certains patients ont développé des effets secondaires liés au traitement, sans différence significative entre les 2 cohortes ($p=0,48$). Au total, des résultats similaires ont été retrouvés entre le MMF et le CYC en traitement d'induction des NL juvéniles prolifératives en matière d'efficacité et de tolérance. Les deux cohortes étaient statistiquement similaires, même si tous les patients avec atteinte neurologique ont été traités par CYC, et qu'il y avait une tendance à une atteinte rénale plus sévère mais non significative dans le groupe CYC. Le CYC est connu comme une molécule toxique mais il ne semble pas provoquer plus d'effets secondaires à court terme aux doses actuelles.



Courbe de Kaplan-Meier : rechute en fonction du temps

O2.1

NOORHA : ATTEINTES ARTICULAIRES DU SYNDROME DE NOONAN.

ETUDE TRANSVERSALE DESCRIPTIVE FRANÇAISE

A. Le Quellec^{1,*}, A. Pouzet², S. Audebert-Bellanger², K. Bourdet³, T. Edouard⁴, C. Colson⁵, A. Saraux¹, V. Devauchelle-Pensec¹

¹Rhumatologie, ²Génétique, ³Pédiatrie, CHRU Brest, Brest, ⁴Pédiatrie, CHU Toulouse, Toulouse, ⁵Génétique, CHU Caen, Caen, France

Résumé:

Introduction : Le syndrome de Noonan est une maladie génétique rare qui se caractérise principalement par des malformations cardiothoraciques, parfois un retard mental, mais également par des anomalies orthopédiques, rhumatologiques et hématologiques variées. Les atteintes articulaires associées au syndrome de Noonan sont peu étudiées dans la littérature alors qu'elles peuvent avoir des conséquences fonctionnelles importantes, en particulier chez l'enfant. Les troubles de la coagulation sont fréquents dans cette population, et des similitudes existent entre les SVN et les arthropathies hémophiliques (localisations préférentielles similaires, épaissement synovial, dépôts d'hémosidérine). On peut donc se demander si des micro-saignements ne pourraient pas favoriser leur développement.

Matériel et méthode : L'objectif de ce travail était d'évaluer à partir d'une étude transversale, sur recueil de dossier, la prévalence des atteintes articulaires et leurs associations chez des patients suivis en pédiatrie dans des centres français. Les patients devaient présenter un syndrome de Noonan confirmé cliniquement par les critères de van der Burgt et/ou génétiquement avec un diagnostic avant l'âge de 20 ans.

Résultats : 70 patients ont été inclus, à partir de 3 centres. Des douleurs articulaires étaient décrites chez 13 patients (18,6%) et des douleurs diffuses des membres inférieurs chez 9 patients (12,9%). Les raideurs articulaires étaient plus rares, rapportées chez 13% des patients aux coudes, genoux et chevilles. Une boiterie était décrite chez 2 patients (2,9%) qui présentaient des raideurs de genoux. Aucun patient ne présentait de douleur diffuse des membres supérieurs et aucune articulation gonflée n'a été décrite. Il n'a été diagnostiqué chez aucun des patients des tumeurs granulomateuses ou de synovite villonodulaire. Une hyperlaxité modérée des grosses articulations était décrite chez 5 patients (7,1%), des petites articulations chez 10 patients (14,3%). Les douleurs articulaires étaient plus fréquentes chez les patients porteurs de la mutation SOS1 ($p=0.031$) et les douleurs étaient statistiquement associées au traitement par la GH (16/26 vs 10/26, $p=0,038$). Les patients traités par GH ne présentaient pas plus de mutations du gène SOS1 (2/25 patients traités vs 9/40 non traités, $p=0,181$). Les patients présentant des douleurs musculo-squelettiques n'avaient pas plus souvent de saignements post-opératoires anormaux, de saignements mineurs ni d'anomalies du bilan de la coagulation.

Discussion : Notre étude a permis de mettre en évidence une fréquence relativement importante des atteintes articulaires atteignant presque 20% des patients. Il s'agit surtout de douleurs des membres inférieurs et de raideurs des coudes, genoux et chevilles. Les synovites villonodulaires pigmentées multiples ont un potentiel destructeur. Elles peuvent avoir une symptomatologie peu douloureuse qui peut être aisément confondue à la phase initiale avec les caractéristiques musculo-squelettiques rencontrées dans le syndrome de Noonan. De ce fait, il nous semble important que ces enfants bénéficient au cours de leur suivi d'un avis rhumatologique afin d'identifier précocement d'éventuelles atteintes invalidantes. Les radiographies sont le plus souvent normales, l'échographie, voir une IRM pourra être réalisée en cas de doute.

O2.2

INDICATIONS DES ANTI-IL1 DANS LES FIEVRES RECURRENTES HEREDITAIRES : UNE SERIE DE CAS À PARTIR DE LA JIR COHORTE ET REVUE DE LA LITTÉRATURE

C. Vinit^{1,*}, S. Georgin-Lavialle², M. Hofer³, S. Atmane⁴, C. Barbier⁵, A. Belot⁶, E. Cannizzaro⁷, F. Hofer⁸, I. Melki⁹, P. Pillet¹⁰, S. Poignant¹¹, P. Quartier¹², C. Rebelle¹³, A. Woerner¹⁴, I. Koné-Paut⁴, V. Hentgen¹

¹CH Versailles, Versailles, ²Hôpital Tenon, Paris, France, ³CHU Vaudois, Lausanne, Suisse, ⁴Hôpital Bicêtre, Paris, ⁵CHU Grenoble, Grenoble, ⁶CHU Lyon, Lyon, France, ⁷Kinderspital Zurich, Zurich, ⁸JIR Cohorte, Lausanne, Suisse, ⁹Hôpital Robert Debré, Paris, ¹⁰CHU Bordeaux, Bordeaux, ¹¹CHU Nantes, Nantes, ¹²Hôpital Necker, Paris, ¹³Hôpital Saint-Joseph, Marseille, France, ¹⁴UKBB, Basel, Suisse

Résumé: Objectif : Les anti-interleukine (IL) -1 constituent le traitement de fond de première intention pour des patients résistants ou intolérants au traitement des crises de la fièvre méditerranéenne familiale (FMF), du déficit en mévalonate kinase (MKD) et du syndrome périodique lié au récepteur du tumor necrosis factor (TRAPS), dont les indications précises sont encore mal codifiées. L'objectif de l'étude est d'identifier les critères d'introduction de l'anakinra et du canakinumab chez ces patients, issus de la JIR cohorte et à travers les cas publiés dans la littérature. **Patient et Méthodes :** Les patients avec un diagnostic de FMF, MKD et TRAPS traités par un ou plusieurs anti-IL-1, pris en charge dans les centres francophones participant à la JIR Cohorte, ont été inclus dans l'étude. Les données démographiques, thérapeutiques, celles évaluant l'activité clinico-biologique de la maladie et la qualité de vie, ont été recueillies. Les indications des anti-IL-1 ont également été recherchées à travers une revue de la littérature. Aucune analyse statistique spécifique n'a été réalisée dans cette étude. **Résultats :** 73 patients de la JIR cohorte, dont 34 (46,6%) atteints de FMF, 28 (38,3%) de MKD et 11 (15,1%) de TRAPS ont été inclus dans l'étude. 24 (32,9%) patients ont été traités par anakinra, 28 par canakinumab (38,4%), et 21 par les deux anti-IL-1 (28,8%). Le statut génétique était confirmé chez 38 (52,1%) patients, et 4 (5,5%) avaient une amylose secondaire associée, tous diagnostiqués FMF. 1210 patients ont répondu aux critères d'inclusion dans 104 articles de la revue de la littérature, dont 720 (59,5%) avaient une FMF, 264 (21,8%) un MKD et 226 (18,7%) un TRAPS, confirmé dans 93,1% des cas (n=1126) par une mutation génétique pathogène. 710 patients (58,7%) ont été traités par anakinra, parfois prescrit « à la demande » (n=39/710, 5,5%), 392 (32,4%) par canakinumab et 108 par les deux anti-IL-1 (8,9%). 452 (37,4%) patients avaient une amylose secondaire associée, majoritairement FMF (n=374). Les indications des anti-IL-1 pour les 3 fièvres récurrentes héréditaires, communes à la JIR cohorte et à la littérature étaient : l'échec d'un traitement antérieur (n=42, 57,5% et n=962, 79,5% respectivement), la présence d'une complication sévère de la maladie ou d'une comorbidité associée (n=22, 30,1% et n=387, 32%), la persistance de crises fréquentes (n=34, 46,6% et n=953, 78,8%) et/ou d'un syndrome inflammatoire intercritique (n=32, 43,8% et n=351, 29%), et la diminution de la qualité de vie des patients (n=31, 42,5% et n=100, 8,3%). Aucune indication n'était précisée pour 12 (16,4%) patients de la JIR cohorte et 154 (12,7%) patients de la littérature. **Conclusion :** Des indications communes à la JIR cohorte et à la littérature ont pu être mises en évidence : l'échec d'un traitement antérieur, la présence d'une complication sévère de la maladie ou d'une comorbidité associée, la persistance d'une activité clinique et/ou biologique, et la diminution de la qualité de vie des patients. Un score composite standardisé pourrait être proposé pour l'introduction des anti-IL-1, évaluant l'activité et la sévérité de la maladie par le médecin et le patient.

O2.3

FACTORS IMPACTING REFERRAL OF JIA PATIENTS TO A TERTIARY LEVEL PEDIATRIC RHEUMATOLOGY CENTER IN NORTH INDIA : A RETROSPECTIVE COHORT STUDY

C. Freychet^{1,*}, M. Agarwal², S. Jain ², A. Shivpuri ², A. Singh², V. Dinand ², S. Sawhney ²

¹HESPER LABORATORY, UNIVERSITY CLAUDE BERNARD, LYON, FRANCE, Lyon, France,

²Division of Pediatric Rheumatology, Sir Ganga Ram Hospital, New Delhi, Inde

Résumé: Background : JIA studies demonstrate that there is a “window of opportunity” early in the disease course during which appropriate management improves outcomes. No data is available regarding patients' pathway, before first pediatric rheumatology (PR) evaluation in India, a country where health-care costs are self- paid by patients and where a significant shortage of pediatric rheumatologists (PRsts) is known. This study aimed to describe time from onset of symptoms to first PR visit of JIA patients to a tertiary center in India and factors that impact this.

Methods : This retrospective study is from data collected at the PR center, Sir Ganga Ram Hospital (SGRH) in New Delhi. JIA patients fulfilling ILAR 2004 criteria and seen at least twice from 1st October 2013 to 30th September 2018 were included. Data collected were : demographic details, history of disease, referral practitioner, clinical and laboratory features, treatments. Mann-Whitney U-test, Chi square and logistic regression were used as appropriate to study factors that determined time to first PR visit.

Results : Five hundred and twenty patients were included : 396 were diagnosed at this PR center (group A), 124 were previously diagnosed as JIA and managed by non PRsts before first PR visit (group B). Median time from symptom onset to first PR visit was 4.1 months and median distance travelled 119.5 km. Despite ongoing treatment, group B patients had more aggressive disease and resided further away as compared to Group A patients.

On univariate analysis, factors that predicted PR visit within 3 months were private patients, short distance to travel, family history of inflammatory disease, history of fever, history of acute uveitis or high ESR. On multivariate analysis all these factors were significant except high ESR and acute uveitis.

Conclusion : Time to first PR assessment at this center was comparable to that seen in western countries. Cost of care and long distance to the center delayed consultation; acuity of complaints and family history of rheumatologic condition hastened referral.

Possible solutions to improve referral to PR centers would be to increase the number of PRsts and to improve medical insurance coverage.

Références: 1. McErlane F et al. Rheumatology (Oxford). 2016 Jul

O2.4

EFFICACITÉ ET TOLÉRANCE DES INHIBITEURS DES JAK KINASE DANS LA DERMATOMYOSITE JUVÉNILE : UNE ÉTUDE RÉTROSPECTIVE MONOCENTRIQUE.

T. Le Voyer^{1,2,*}, C. Gitiaux^{3,4}, C. Bodemer⁵, P. Quartier^{1,2,3}, F. Aeschlimann², K. Brochard-Payet⁶, V. Bondet^{7,8}, Y. J. Crow⁹, D. Duffy^{7,8}, M. Rodero¹⁰, B. Bader Meunier^{1,2}

¹Imagine Institute, Inserm U 1163, Paris University, ²Paediatric Hematology-Immunology and Rheumatology Department, Hôpital Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France, Referee center for Rheumatic, Autoimmune and Systemic diseases in children (RAISE), ³Paris University, ⁴Reference Centre for Neuromuscular Diseases, Necker-Enfants Malades Hospital, AP-HP., Paris, France. Department of Paediatric Neurophysiology, Necker-Enfants Malades Hospital, AP-HP, Paris University, ⁵Department of Pediatric Dermatology and Dermatology, National Reference Centre for Genodermatosis and Rare Diseases of the Skin (MAGEC), Hôpital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Université Paris Descartes, Paris, ⁶Department of Pediatric Internal Medicine and Nephrology, Hôpital des Enfants, CHU de Toulouse, Toulouse, ⁷INSERM U1223, ⁸Immunobiology of Dendritic Cells, Institut Pasteur, Paris, France, ⁹Centre for Genomic and Experimental Medicine, Medical Research Council Institute of Genetics and Molecular Medicine, University of Edinburgh, Edinburgh, Royaume-uni, ¹⁰Chimie & Biologie, Modélisation et Immunologie pour la Thérapie (CBMIT), Université Paris Descartes, CNRS, UMR8601, Paris, France

Résumé: Objectif : évaluer l'efficacité et la tolérance des inhibiteurs des JAK kinase (JAKi) dans la dermatomyosite juvénile (DMJ)

Méthode : étude monocentrique rétrospective des patients avec une DMJ traités par JAKi pendant au moins 3 mois. L'activité de la DMJ était évaluée selon les critères du PRINTO et le score de l'activité cutanée DAS (skin disease activity score). Le taux d'interféron alpha sérique (IFN- α) a été mesuré par méthode ELISA digital SIMOA.

Résultats : 8 patients (7 femmes) ont été inclus. Tous recevaient des corticoïdes en association au JAKi. L'indication principale de traitement par JAK inhibiteurs était : 1) JDM réfractaire (n=6/8) (temps écoulé depuis le diagnostic : 4-50 mois) 2) DMJ avec ulcérations cutanées sévères naïve de tout traitement (n=1) 3) calcinose tumorale (n=1). La JDM était cliniquement inactive à 3 mois et au dernier suivi (temps écoulé depuis l'initiation du JAKi : 4-30 mois) chez 5 sur 7 patients et 6 sur 7 patients respectivement. La dose médiane de corticoïdes a diminué de 1.5 à 0.4 mg/kg/jour à 3 mois. La calcinose tumorale a progressé. Les doses médianes d'IFN- α étaient élevées chez 8 sur 8 patients à l'initiation du JAKi (73.2 fg/ml, limite 3 350) et se sont normalisées (<5 fg/ml) chez les 6 patients répondeurs. Une biopsie musculaire répétée 22 mois après l'initiation d'un JAK inhibiteur chez un patient a montré une régression complète de la vasculopathie musculaire sévère initiale. Un zona est survenu chez 4 patients. Un abcès cutané s'est développé chez 3 patients avec ulcération et s'est compliqué d'un abcès du psoas chez 2 patients.

Conclusion : Le traitement par JAK inhibiteur était associé avec une rémission clinique chez 6 sur 7 patients avec une DMJ sévère réfractaire ou naïve de tout traitement. Chez un 8^{ème} patient, la calcinose n'as pas régressé. La fréquence des zonas était élevée. Des études prospectives ultérieures sont nécessaires pour identifier le sous groupe de patients qui serait susceptible de répondre aux JAK inhibiteurs en première intention.

O2.5

PURPURA RHUMATOÏDE PÉDIATRIQUE AVEC ATTEINTE RÉNALE : UN DÉFICIT EN LYMPHOCYTES B REG IL-10+ ?

T.-A. Tran^{1,2}, R. CEZAR^{3,*}, M. FILA⁴, B. OCCEAN⁵, T. CHEVALIER⁵, E. JEZIORSKI⁶, P. CORBEAU⁷, A. FILLERON²

¹INSERM U 1183, Montpellier, ²Pédiatrie, ³Laboratoire d'immunologie, CHU Nîmes, Nîmes,

⁴Néphrologie, CHU Montpellier, Montpellier, ⁵Epidémiologie Santé Publique et Information Médicale, CHU Nîmes, Nîmes, ⁶Infectiologie pédiatrique, CHU Montpellier, Montpellier, ⁷Laboratoire d'immunologie, CHU Nîmes, Nîmes, France

Résumé: Introduction et but de l'étude

Le purpura rhumatoïde de l'enfant (HSP) est la première cause de vascularite systémique chez l'enfant et caractérisé par des dépôts d'immunoglobulines A dans les petits vaisseaux. 20 à 60% des enfants développent une atteinte rénale. La physiopathologie de cette complication est encore mal connue. Nous avons étudié la population de lymphocytes B régulateurs sécréteurs d'IL-10 chez les enfants atteints de HSP.

Population et Méthodes

Populations : Des enfants, âgés entre 3 et 15.6 ans, ont été inclus en 3 groupes : A, HSP en phase aiguë (n=30), B, HSP en rémission (n=30), C, contrôles sains appariés sur l'âge (n=38). Parmi ces patients, 26 (groupe A : 13 et B : 13) ont développé une atteinte rénale définie par les critères de l'EULAR (Hématurie ≥ 2 croix à la bandelette urinaire, ou >5 globules rouges/champ microscopique), et/ou protéinurie ($>0,3g/24$ heures) ou ratio albumine/créatinine urinaire $>30mmol/mg$ sur échantillon d'urine du matin).

Méthode : Après activation des PBMC pendant 24h avec CpG et CD40L, la caractérisation de la population de lymphocytes B régulatrices est étudiée par cytométrie en flux selon le panel suivant : Zombie dye Green -/ CD19 PC7+ /IL10 PE +. Le taux sérique d'IL10 est quantifié par la technologie Luminex® et le dosage des IgA plasmatiques est réalisé par turbidimétrie.

Résultats

Les taux de lymphocytes B régulateurs sont similaires chez les patients du groupe A (6.47% [5.38;8.45]), B (5.86 [4.53;9.19]) et C (6.90 [5.55;9.29]). Chez les patients qui ont développé une atteinte rénale, le pourcentage de lymphocytes B régulateurs IL10+ était significativement plus faible (5.38% [4.57;6.62]) que chez les patients sans atteinte rénale (7.62% [5.38;9.49], $p=0.0398$) et que les sujets contrôles (6.90% [1.83;17.3], $p=0.0546$). Le taux d'IL10 sérique était similaire chez les enfants avec atteinte rénale (8.51 ng/ml [3.39;23.74]) à celui des enfants sans atteinte rénale (11.41 ng/ml [2.95;23.33]) ou des contrôles (4.59 ng/ml [2.76;10.1]). Les concentrations d'IgA plasmatiques étaient très significativement supérieures chez les patients du groupe A (1.86 g/L [1.6;2.25]) par rapport aux groupes B (1.19 g/L [0.99;1.77]) et C (0.95 g/L [0.62;1.33]). Il n'y avait pas de différence du taux sérique d'IgA chez les patients avec atteinte rénale (1.69 g/L [1.15;2.10]) vs sans atteinte rénale (1.58 g/L [1.04;2.15]).

Discussion et Conclusion

Ces observations suggèrent qu'un déficit en lymphocytes B régulateurs pourrait jouer un rôle dans la survenue de l'atteinte rénale chez l'enfant atteint de Purpura rhumatoïde. Par ailleurs, l'étude de la glycosylation de l'IgA est en cours dans notre cohorte afin de mieux cerner le rôle de ces glycopeptides dans la survenue de la néphropathie du purpura rhumatoïde.

Références: Hu X, Tai J, Qu Z, Zhao S, Zhang L, Li M, et al. (2016) A Lower Proportion of Regulatory B Cells in Patients with Henoch–Schoenlein Purpura Nephritis. PLoS ONE 11(3): e0152368. doi:10.1371/journal.pone.0152368

O2.6

VALIDATION DES CRITERES DE CLASSIFICATION DES FIEVRES RECURRENTES HEREDITAIRES DANS UNE COHORTE INDEPENDANTE : EXPERIENCE DE LA JIR COHORTE

G. Dingulu^{1,2,*}, S. Georjin-Lavialle³, I. Koné-Paut⁴, P. Pillet⁵, A. Pagnier⁶, E. Merlin⁷, D. Kayser⁸, A. Belot⁹, M. Hofer¹⁰, V. Hentgen¹¹

¹Pédiatrie Générale, Centre Hospitalier André Mignot, Le Chesnay, ²Rhumatologie Pédiatrique, Hôpital Robert Debré, ³Médecine Interne, Hopital Tenon - CEREMAIA, Paris, ⁴Rhumatologie Pédiatrique, Hopital Bicêtre - CEREMAIA, Kremlin Bicêtre, ⁵Service Urgences Pédiatriques, Hopital Pellegrin, Bordeaux, ⁶Pédiatrie Générale, CHU Grenoble, Grenoble, ⁷Pédiatrie Générale, CHU Clermont-Ferrand, Clermont Ferrand, ⁸Pédiatrie Générale, Centre Hospitalier Cantonal Luzern, Luzern, ⁹Rhumatologie Pédiatrique, Centre Hospitalier Bron - RAISE, Bron, ¹⁰Rhumatologie Pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne, ¹¹Pédiatrie Générale, Centre Hospitalier André Mignot - CEREMAIA, Le Chesnay, France

Résumé: Abstract

Introduction et objectif : Une collaboration d'experts internationaux a récemment proposé des critères de classification pour les fièvres récurrentes héréditaires (FRH). Ces critères concernaient cryopyrinopathies (CAPS), Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome (TRAPS), Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF), Déficit en Mevalonate Kinase (MKD). Le consortium a proposé deux types de critères de classification : Des critères mixtes incluant données génétique et cliniques - Des critères cliniques reposant exclusivement des données cliniques. Le but de notre étude était de valider ces critères de classification dans une cohorte indépendante – La JIRcohorte, recueil international de pathologies inflammatoires systémiques.

Méthodes : Nous avons inclus des patients ayant été diagnostiqué FRH, PFAPA et Fièvre Récurrente Indéterminée (SURF). Nous avons ensuite attribué un score génétique allant de 0 à 2 selon le génotype de chacun des patients, pour chaque FRH. Les critères ont ensuite été appliqués à tous les patients selon le génotype : Critères mixtes appliqués aux patients présentant un génotype 1 et 2 ; Critères cliniques appliqués aux patients présentant un génotype 0. Le gold standard utilisé était celui du médecin référent issu d'un centre de maladies rares pour déterminer la spécificité des critères de classification.

Résultats : Notre travail a inclus 455 patients. Les critères de classification ont démontré une excellente spécificité pour CAPS et TRAPS (spécificité à 98%), une spécificité correcte pour la FMF (88%), mais une spécificité insuffisante pour le MKD (58%). Les analyses en sous-groupe ont mis en évidence une excellente spécificité de l'ensemble des critères mixtes pour les 4 FRH. Les patients inadéquatement classés, avec des faux positifs pour les critères cliniques de chacune des 4 FRH.

Conclusion : Ce travail est l'étape finale de validation telle que recommandée par l'ACR. Au regard des conclusions de notre travail, l'analyse génétique semble indispensable à la classification adéquate des patients avec FRH.

POSTER GROUPE A

PP001

SARILUMAB, ANTICORPS MONOCLONAL HUMAIN DIRIGÉ CONTRE LE RÉCEPTEUR DE L'INTERLEUKINE 6 (IL-6), DANS L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE POLYARTICULAIRE (AJIP) : ÉTUDE DE DOSE EN OUVERT, MULTINATIONALE DE 12 SEMAINES

P. Quartier^{1,*}, F. De Benedetti² on behalf of Inmaculada Calvo Penadés, Nadina Eugenia Rubio Pérez, Alexey Maschan, Zbigniew Żuber, Marina Stanislav, Raul Barria, Daniel Clemente Garulo, Gabriel Vega Cornejo, Nancy Liu, Christine Xu, Angeliki Gia, Bolanle Akinlade et Lydie Baret-Cormel
¹Unité d'Immuno-Hématologie et Rhumatologie Pédiatrique, HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, Paris, France, ²Hôpital pour enfants Bambino Gesù, Rome, Italie

Résumé: CONTEXTE : Le sarilumab empêche l'IL-6 de se lier à ses récepteurs α solubles et membranaires. Il est indiqué chez les adultes atteints de polyarthrite rhumatoïde (PR) et est en cours d'évaluation dans le cadre d'un essai de phase II (NCT02776735) chez des patients (pts) âgés de 2 à 17 ans atteints d'AJI polyarticulaires (AJIp), qui regroupe les AJI oligoarticulaires et les AJI polyarticulaires avec ou sans facteur rhumatoïde (FR).

OBJECTIFS: Évaluation de la pharmacocinétique (PK), de la pharmacodynamie (PD), de la sécurité d'emploi et de l'efficacité de 3 doses de sarilumab administrées par voie sous-cutanée (SC) dans l'AJIp.

MÉTHODES : Une étude de dose de 12 semaines a été conduite afin d'identifier une dose de sarilumab appropriée pour la population atteinte d'AJIp. Les patients ont été répartis en 2 groupes en fonction de leur poids (groupe A [30 – 60 kg] et groupe B [10 – <30 kg]) et ont reçu des doses croissantes séquentielles de sarilumab par voie SC (dose 1 [groupe A/B] : 2,0/2,5 mg/kg q2s ; dose 2 [groupe A/B] : 3/4 mg/kg q2s ; et dose 3 [groupe A/B] : 2,0/2,5 mg/kg qs). Les doses pour l'AJIp étaient destinées à obtenir une exposition similaire à celle des doses pour la PR chez l'adulte (150 mg q2s, 200 mg q2s et 150 mg qs). Le critère de jugement principal était la PK et les critères secondaires étaient la sécurité d'emploi, la PD et l'efficacité du sarilumab

Résultats : 42 pts ont été inclus (20/22 dans les groupes A/B) âgés en moyenne de 13,0/5,2 ans. À l'inclusion, l'ancienneté moyenne de l'AJIp, le nombre d'articulations actives et le score JADAS27-CRP étaient respectivement de 4,6/17 ans, 17,2/11,0 et 22,2/19,1 dans les groupes A/B. Comme chez l'adulte, la PK du sarilumab était non linéaire avec le modèle d'élimination liée à la cible target-mediated drug disposition (modèle TMDD). Après des administrations SC répétées, l'exposition a augmenté de manière plus que proportionnelle à la dose avec un facteur d'accumulation de 1,9 – 4,5 sur 12 semaines. L'exposition au sarilumab était similaire dans les deux groupes pour chaque dose (Figure) et comparable à celle obtenue aux doses correspondantes chez l'adulte. Des événements indésirables (EI) apparus sous traitement ont été rapportés chez 36/42 (85,7 %) patients (taux comparable pour les différentes doses et les 2 groupes) ; les infections (28/42, 66,7 %) étaient l'EI le plus fréquemment rapporté. 12 neutropénies de grade 3/4 ont été identifiées, la plupart à la dose 3 (n = 6) et dans le groupe B (n = 8). Aucune n'a été associée à une infection ; tous les cas se sont résolus en quelques jours. En tout, 4 patients ont arrêté leur traitement en raison d'une neutropénie et 1 en raison d'une augmentation du taux d'alanine-aminotransférase (ALAT). Il n'y a eu aucun EI grave, aucun cas de perforation gastro-intestinale ni aucun décès. À la semaine 12 du traitement, 100% des patients ont obtenu une réponse JIA ACR30 ; 50 %, 62 % et 100 % des pts ont obtenu une réponse JIA ACR70 avec respectivement les doses 1, 2 et 3 ; les variations moyennes en % par rapport à l'inclusion du score JADAS27-CRP pour les doses 1, 2 et 3 étaient respectivement de -74,6 %, -73,1 % et -87,9 %.

CONCLUSION: La PK du sarilumab était non linéaire avec le modèle TMDD. Une exposition similaire et comparable à celle obtenue aux doses équivalentes chez l'adulte atteint de PR était observée dans les deux groupes de poids. Tous les schémas posologiques se sont révélés efficaces pour diminuer l'activité de la maladie. Le profil de sécurité d'emploi était comparable à celui des anti-IL6R ; une incidence plus élevée de neutropénie a été observée avec la dose 3 et chez les patients du groupe B pesant 10 – <30 kg.

PP004

COHORTE RÉTROSPECTIVE DÉCRIVANT L'ÉVOLUTION DE PATIENTS ATTEINTS D'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE DE FORME SYSTÉMIQUE TRAITÉS PAR ANTAGONISTE DE L'INTERLEUKINE-1

A. Ravalet^{1,*}, A. Daghistani², J. Clet¹, J. Molimard¹, O. Richer¹, P. Pillet¹

¹CHU PELLEGRIN DE BORDEAUX, BORDEAUX, ²CENTRE HOSPITALIER DE SAINTONGES, SAINTES, France

Résumé: Objectif: L'arthrite juvénile idiopathique de forme systémique (AJI-FS) est une pathologie ayant une grande morbi-mortalité. Les antagonistes de l'interleukine-1 (IL1Ra), comme l'anakinra, ont montré leur efficacité dans cette pathologie. Nous décrivons l'évolution de nos patients atteints d'AJI-FS traités par anakinra, souvent en première ligne de traitement.

Méthodes: étude observationnelle rétrospective unicentrique. Tous les patients atteints d'AJI-FS traités par anakinra de 2006 à 2020 ont été inclus. Nous avons analysé l'évolution de la maladie après introduction du traitement.

Résultats: 24 patients ont été inclus. L'anakinra a été introduit après une médiane de 23 jours après le diagnostic d'AJI-FS. 5 patients (20,8%) avaient reçu une corticothérapie avant l'IL1Ra. A 1 et 3 mois, respectivement 13 (54,2%) et 18 (75%) patients étaient asymptomatiques. A 12 mois, 78,3% étaient asymptomatiques, dont 22,2% sans traitement, 8,7% avaient arrêté l'anakinra pour efficacité insuffisante, et ont ensuite obtenu leur rémission avec une autre biothérapie. A 18 mois, 81% étaient asymptomatiques avec ou sans traitement (anakinra ou autre biothérapie). A 2 et 3 ans, 76,5% et 66,7% respectivement étaient asymptomatiques. A 5 ans, 10/11 patients (90,9%) étaient asymptomatiques, 4 (36,4%) sans traitement. Aucun n'avait d'arthrites réfractaires. Les effets secondaires rapportés étaient des infections oto-rhino-laryngologiques, des rashes cutanés transitoires au site d'injection, une cytolysé hépatique transitoire.

Conclusion: L'anakinra conduit rapidement à une maladie inactive. Nous avons rapporté peu d'effets secondaires liés au traitement. Il a aussi permis de limiter l'utilisation de corticoïdes.

PP016

SYNDROME AUTO-INFLAMMATOIRE- ENTÉROCOLITE INFANTILE AVEC MUTATION DANS LE GÈNE NLRC4 : À PROPOS D'UN CAS NÉONATAL SÉVÈRE

J.-M. De Guillebon^{1,*}, N. LAVERDURE², M. FUSARO², L. JONYK¹, M. MARTINOT³, A. BELOT¹, A. LAURENT¹

¹Service de Rhumatologie Pédiatrique, ²Service de Gastroentérologie Pédiatrique, HFME, Lyon,

³Service de Réanimation Pédiatrique, CH Grenoble, GRENOBLE, France

Résumé: Introduction : Les maladies auto-inflammatoires sont caractérisées par des épisodes de fièvre et d'inflammation systémique récurrente, résultant d'une activation pathologique de l'immunité innée. Les mécanismes de ces maladies commencent à être mieux connus grâce aux progrès de la génétique. Un groupe rare de ces maladies auto-inflammatoires est liées aux mutations de NLRC4. Deux phénotypes cliniques sont décrits : un phénotype inflammatoire qui associe un syndrome d'activation macrophagique à une maladie inflammatoire de l'intestin néonatale (AIFEC : autoinflammation with infantile enterocolitis), et un phénotype d'urticaire au froid.

Résultats : Nous décrivons le cas d'un nourrisson de sexe féminin qui a présenté, entre l'âge de 3 semaines et 6 mois, 6 épisodes de choc vasoplégique fébrile, associé à une éruption cutanée, un ballonnement digestif et, parfois, des rectorragies peu abondantes. Un facteur déclenchant infectieux a souvent été retrouvé : 2 infections (CMV et entérovirus) et 1 vaccination. La biologie réalisée pendant les épisodes retrouvait un syndrome inflammatoire modéré avec une cytopénie (anémie entre 60 et 70g/L avec nombreuses transfusions et thrombopénie <50G/L), un abaissement du C4 et des stigmates de syndrome d'activation macrophagique (hyperferritinémie entre 1500 et 5000µmol/L, hyponatrémie entre 124 et 133mmol/L, fibrinogénémie limite entre 1.5 et 2.5g/L, myélogramme retrouvé normal à l'âge de 6 semaines). Les poussées inflammatoires s'accompagnent de complications sévères variées : 5 passages en réanimation, 1 SDRA avec 10j d'intubation ; 1 état de mal sur hyponatrémie sévère. La croissance staturo-pondérale et le développement neurologique sont normaux, de même que le bilan entre les crises.

L'endoscopie digestive réalisée à 6 mois de vie retrouvait une inflammation à éosinophile assez diffuse avec des désordres architecturaux. Le reste du bilan étiologique élimine un SEIPA et une maladie de Gaucher. Le NGS retrouve une mutation du gène NLRC4 non décrite dans la littérature mais probablement pathogène. De plus des dosages d'IL18 montrent un taux particulièrement élevé dans le sang (40 000pg/ml pour des valeurs maximales à 300pg/ml dans le groupe contrôle).

Les poussées étaient traitées favorablement par des cures de corticothérapie orale. Après le diagnostic d'AIFEC, vers l'âge de 6 mois, un traitement par anakinra 5mg/kg a été initié. Aucune nouvelle poussée n'a été constatée depuis, avec normalisation de la ferritinémie en 1 mois et baisse notable du taux d'IL18 restant toutefois plus élevé que le groupe contrôle.

Conclusion : La mutation de NLRC4 peut induire un syndrome auto-inflammatoire et entérocolite néonatale. Cette maladie sévère peut évoluer vers un syndrome d'activation macrophagique. Le traitement par anti-IL1 est un traitement efficace pour obtenir une rémission clinique et biologique.

PP018

UNE POLYARTHRITE SANS DOULEUR CHEZ UN ADOLESCENT DE 16 ANS

H. Gouze^{1,*}, L. Rossi¹, I. Koné-Paut¹

¹Service de Rhumatologie pédiatrique, Hôpital Kremlin-Bicêtre, Kremlin-Bicêtre, France

Résumé: Cas clinique : un adolescent de 16 ans est adressé en rhumatologie pédiatrique pour une polyarthrite. Il a comme antécédent des troubles psychiatriques à type d'hallucinations visuelles, pour lesquels il est traité par cyamémazine. Il décrit l'apparition progressive depuis 4 ans de gonflement des doigts, avec un retentissement fonctionnel au quotidien. A l'examen clinique sont constatées des tuméfactions sous-cutanées digitales en regard des IPP, prédominant aux 2^{ème} et 3^{ème} rayons, indolores, limitant la flexion complète. Les radiographies montrent un épaississement des parties molles en regard des IPP, sans anomalie osseuse. L'échographie des mains retrouve une tuméfaction diffuse des parties molles, sans synovite ni ténosynovite associée. L'IRM retrouve un hypersignal des parties molles et confirme l'absence d'inflammation articulaire ou tendineuse. Une biopsie cutanée objective une hyperkératose. Finalement, le diagnostic retenu est celui de pachydermodactylie (PDD), au vu de l'aspect clinique, et de l'absence de synovite ni d'autre argument pour un rhumatisme inflammatoire chronique (RIC). Le deuxième interrogatoire confirme la présence de troubles obsessionnels compulsifs (TOC), comme cela a déjà été décrit dans la littérature en association avec cette pathologie.

Discussion : la PDD est une affection rare, décrite principalement chez les adolescents de sexe masculin. Elle est caractérisée par une hypertrophie sous-cutanée en regard des articulations interphalangiennes proximales (IPP) des doigts. Le plus souvent elle est liée à une cause mécanique de frottements répétés des doigts, que ce soit par des activités physiques particulières (escalade,...), professionnelles, ou dans des troubles psychiatriques avec TOC ou comportementaux. Les causes secondaires à éliminer sont la sclérose tubéreuse, ainsi que le syndrome d'Ehler-Danlos ; dans ces cas, la PDD est associée à d'autres signes évocateurs de pathologie sous-jacente.

Conclusion : ce cas clinique illustre l'importance du diagnostic différentiel des RIC pédiatriques, et la nécessité de confirmer la présence d'inflammation articulaire ou péri-articulaire en cas de présentation clinique atypique (absence de douleur dans le cas présenté). L'imagerie permet de caractériser le type de lésion, de détecter des synovites infracliniques ou, comme dans le cas décrit d'infirmier l'atteinte articulaire.

Image : photographie des mains du patient

Image / graphique:



PP022

RÉGISTRE LOCAL DES MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES « MAI » DANS UN SERVICE DE RÉFÉRENCE EN RHUMATOLOGIE ET MÉDECINE INTERNE PÉDIATRIQUE : ETUDE ÉPIDÉMIOLOGIQUE

F. E.-Z. Semlali^{1,*}, M. Souali¹, A. Sakhi¹, N. Mikou¹, K. Bouayed¹

¹Pédiatrie 5, CHU ibnou rochd , Casablanca, Maroc

Résumé: Les MAI sont un groupe d'affections caractérisées par une dérégulation du système immunitaire inné liée à des mutations dans les gènes régulateurs des cascades inflammatoires. Nous rapportons une étude rétrospective portant sur 26 cas colligés entre 2007 et 2019, inclus selon les critères suivants (fièvre récurrente > 3 épisodes et CRP > 40 mg/l) et exclus en présence d'un bilan infectieux positif, d'un déficit immunitaire, d'une néoplasie ou d'une maladie auto-immune.

L'âge moyen était de 7 ans et 6 mois. La consanguinité de 50%. On retrouve: 68% de FMF, dont 35% associées au purpura rhumatoïde, 16% de MKD, 12% d'OCMR, 1 cas de Marshall, 1 cas de psoriasis pustuleux familial, 1 Syndrome de Muckle Wells et 1 cas de fièvre récurrente non étiquetée. Le délai moyen au diagnostic était de 5 ans. Le nombre des médecins consultés variait entre 1 et 4 spécialistes. Le diagnostic était retenu: Pour les cas de FMF devant une mutation hétérozygote dans 37% des cas, et homozygote dans 41%, la M694V étant prédominante. Pour les cas de MKD devant, un dosage d'acide mévalonique urinaire élevé dans 3 cas sur 4, et une mutation hétérozygote V377I dans 1 cas. Pour les OCMR et le Psoriasis pustuleux retenus histologiquement. Pour le Syndrome de Muckle Wells et le Marshall devant un tableau clinique typique. Et la fièvre récurrente non étiquetée devant un bilan étiologique exhaustif négatif. Sur le plan thérapeutique, les FMF ont tous été traités par colchicine, les MKD par anakinra (3 cas), et par ibuprofène (1 cas), pour les cas d'OCMR : 1 cas par AINS et 2 par adalimumab. Le cas de psoriasis pustuleux par anakinra puis Méthotrexate et la ciclosporine A. Le cas de Marshall par corticothérapie et colchicine. Pour le Syndrome de Muckle Wells, par un schéma agressif de corticothérapie associé au ciclophosphamide et relai par azathioprine puis anakinra. L'évolution, était favorable tant sur le plan biologique que clinique dans 40% des cas. Nous déplorons 3 décès, un cas inexplicé de FMF, un cas de MKD par SAM sévère et le Syndrome de Muckle Wells par hémorragie alvéolaire foudroyante.

Les MAI sont des maladies rares dont la méconnaissance est principale source de retard diagnostique. L'association fréquente du purpura rhumatoïde à la FMF, aussi décrite dans la littérature, est rattachée au biais de recrutement du service. Savoir évoquer une MAI devant une fièvre récurrente, un syndrome inflammatoire, un interval libre sur un terrain de consanguinité.

PP025

PSEUDOTUMEUR INFLAMMATOIRE INTRACÉRÉBRALE AU COURS DE LA MALADIE DE BEHÇET DE L'ENFANT : A PROPOS D'UN CAS

D. Hadeff^{1,*}, S. Slimani², S. Brahmi¹

¹faculté de Médecine, Université Batna 2, ²Rhumatologue libéral, Batna, Algérie

Résumé:

Introduction:

La maladie de Behçet est une vascularite chronique, récidivante et multisystémique. Le diagnostic est essentiellement clinique, du fait de l'absence de critère biologique spécifique, qui reste très difficile à établir à l'âge pédiatrique en raison d'un mode de début le plus souvent insidieux et ou atypique

L'association Pseudo-Tumeurs Inflammatoires Non-Spécifiques (PTINS) et Maladie de Behçet (MB) n'est qu'exceptionnellement rapportée.

Nous rapportons le cas d'un garçon de 12 ans atteint d'une maladie de Behçet qui a présenté une pseudo tumeur inflammatoire au cours de l'évolution de sa maladie.

Observation:

C'est un garçon âgé de 12 ans (né en 2000), originaire et demeurant à Batna (Algérie). Sans antécédents particuliers. Admis en 2010 pour la prise en charge d'une thrombose veineuse du membre inférieur droit sans aucune cause évidente et qui a bien répondu au traitement anticoagulant. Une année après l'enfant a été réadmis pour tableau clinique polymorphe, atteinte articulaire (arthralgies inflammatoires des grosses articulations), digestive (diarrhée glairo-sanglante) et oculaire (baisse de l'acuité visuelle) atteinte cutanéomuqueuse (apthose bucco-génitale et érythème noueux des 4 membres).

Sur le plan biologique, syndrome inflammatoire important avec des VS > 100 mm, CRP jusqu'à 400 mg/L et thrombocytose (700 à 900 milles/mm²). HLA B51 négatif.

Sur le plan thérapeutique, il a été mis sous COLCHICINE et CORTICOÏDES, et ASPIRINE avec réponse partielle. Par la suite, un traitement par IMUREL avait été instauré, l'améliorant cliniquement (avec néanmoins des crises digestives ponctuelles) mais sans que le bilan biologique inflammatoire ne soit amélioré.

En 2012 après une baisse unilatérale de l'acuité visuelle une TDM a été pratiquée et qui a objectivé une tumeur intracrânienne compressive du nerf optique droit. Elle avait tous les critères d'une tumeur maligne (rupture de la corticale, augmentation du volume sur 2 examens TDM successifs). Une biopsie par voie transsphénoïdale de la masse a mis en évidence une inflammation non spécifique. Le traitement biologique par anti-TNF alpha (INFLIXIMAB, 100 mg/perfusion) avait permis sa résolution spectaculaire, permettant rétrospectivement de porter le diagnostic d'une lésion inflammatoire granulomateuse liée à sa maladie de Behçet plutôt qu'à une lésion tumorale. Avec une rémission clinique et biologique pour la première fois depuis le début de sa maladie.

Conclusion:

Particulièrement rare à l'âge pédiatrique, la maladie de Behçet est difficile à diagnostiquer.

Les pseudotumeurs inflammatoires non spécifiques peuvent s'associer à la maladie de Behçet et pose un véritable défi diagnostique et thérapeutique.

Références:

- A.-Marie Prieur. Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique. Flammarion 2009
- HAS. Maladie de Behçet protocole national de diagnostic et de soin. 2019
- S. Bouomrani. Pseudo tumeurs inflammatoires non spécifiques au cours la maladie de Behçet. Médecine du Maghreb 2019
- M.Albakaye. Forme pseudotumorale du neuro Behçet de l'enfant. Revue Neurologique 2013

PP029

AMYLOSE RÉALE PRÉCOCE DANS L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE : À PROPOS D'UN CAS

D. Hadeff^{1,*}, S. Slimani², F. Lahouel¹

¹faculté de Médecine, Université Batna 2, ²Rhumatologue libéral, Batna, Algérie

Résumé:

Introduction

L'atteinte du rein dans l'arthrite juvénile idiopathique systémique est tardive. L'amylose rénale secondaire à la maladie de Still reste une complication rare chez l'enfant.

Nous rapportons le cas d'une fille de 5 ans atteinte d'une maladie de Still qui a rapidement développé une amylose dans la première année de l'évolution de sa maladie

Observation

C'est une fille âgée de 05 ans, originaire et demeurant à Tebessa (Algérie). Issue d'un mariage non consanguin. Sans antécédents particuliers. Admise en Novembre 2014 pour une atteinte polyarticulaire dans un contexte fébrile évoluant depuis plus de 6 semaines.

L'examen clinique a retrouvé un enfant eutrophique, fébrile, présentant une éruption cutanée généralisée et une arthrite des coudes, des interphalangiennes et du rachis cervical. L'examen ophtalmologique était normal. Biologiquement : un syndrome inflammatoire franc, un bilan immunologique négatif, une réaction lymphocytaire à l'étude du liquide céphalo rachidien. L'échographie cardiaque et abdomino pelvienne normales.

La malade a été mise sous corticoïdes à pleine dose jusqu'à amélioration clinique puis dégression. Après amélioration clinique et biologique, l'enfant est mise sortante après un mois d'hospitalisation avec un traitement de fond le Méthotrexate à 0.3 mg/Kg/semaine. Apparition d'une protéinurie après 15 jours de sa sortie d'où l'arrêt du méthotrexate vue la prise quotidienne de celui-ci pendant ces 15 jours.

Le tableau du syndrome néphrotique s'est complété après quelques mois d'où la réalisation de la première PBR (ponction biopsie rénale) et qui a retrouvé une LMG (lésion glomérulaire minime). L'enfant est mise sous corticoïdes et ciclosporine Néoral 0.3cc/Kg/deux fois par jour. Bonne évolution au début puis après 8 mois réapparition du syndrome néphrotique impur avec une HTA (hypertension artérielle) et insuffisance rénale. Une deuxième PBR a été pratiquée et qui retrouve une amylose. L'enfant est malheureusement décédée en mars 2016 dans un tableau d'insuffisance rénale et de sepsis.

Conclusion

La maladie de Still de l'adulte se complique après 4 ans en moyenne d'une amylose alors que chez l'enfant elle est plus rare et plus tardive.

L'amylose se manifeste en général par une protéinurie au début puis un syndrome néphrotique ce qui était le cas de notre malade.

Notre cas est particulier dans le sens où l'amylose est apparue chez un enfant après une courte durée d'évolution de la maladie de Still et qui était bien contrôlée.

Références:

- HAS. Arthrite juvénile idiopathique protocole national de diagnostic et de soin 2009
- Anne Marie Prieur. Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique. Flammarion 2009
- Jaques pouchot. La maladie de Still de l'adulte. Médecine thérapeutique 2007
- Anshuman Saha. Proteinuria in children with juvenile idiopathic arthritis : marking the case for early urinary screening. Saudi J Kidney Dis Transpl 2017
- Carolina Duarte. Renal amyloidosis : an uncommon complication of juvenile idiopathic arthritis. clinical rheumatology 2006

PP030

LE VISAGE DE L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE EN ALGÉRIE : ÉTUDE MULTICENTRIQUE DANS LA RÉGION DE BATNA

D. Hadeff^{1,*}, S. Slimani², M. C. Khamari², P. Quartier dit Maire³

¹Faculté de Médecine, Université Batna 2, ²Rhumatologue libéral, Batna, Algérie, ³Unité d'Immunologie-Hématologie et Rhumatologie Pédiatriques • Centre de référence des maladies rhumatologiques et inflammatoires rares pédiatriques • Hôpital Necker • Enfants Malades, Paris, France

Résumé:

Objectif : Décrire les caractéristiques démographiques, cliniques et thérapeutiques des arthrites juvéniles idiopathiques (AJI) suivies dans les différents centres de la région de Batna (Algérie).

Méthodes : Etude rétrospective multicentrique basée sur la population pédiatrique des centres médicaux (service de pédiatrie CHU et les cabinets privés de rhumatologie) de la ville de Batna, sur une période de 06 ans (2013-2019). Le diagnostic de l'AJI et l'identification des sous-types de l'AJI étaient basés sur les critères l'ILAR. Le sexe, les formes d'AJI, délai diagnostique, les manifestations cliniques, biologiques et radiologiques, les médicaments utilisés et l'évolution ont été étudiés.

Résultats: 45 malades atteints d'AJI ont été recensés de 2013 jusqu'à 2019 (12 cas suivis à l'hôpital et 33 cas suivis par des rhumatologues libéraux). Sexe ratio était de 0.57. L'âge des patients était de 1 an à 16 ans.

La répartition des différents sous -types d'AJI : La forme oligo articulaire était la plus fréquente avec 20 cas (44%). Elle est suivie par la forme polyarticulaire avec 15 cas (33%) dont 4 cas étaient séropositifs. La forme systémique 5 cas (11%). 4 cas de spondylarthropathie et 2 cas de rhumatisme psoriasique.

Le délai diagnostique était très court de quelques mois dans la majorité de cas. le délai le plus long était de 6 ans (forme oligoarticulaire).

L'uvéïte était présente dans 2 cas (un garçon présentant une AJI forme oligoarticulaire avec des FAN négatifs, un autre garçon présentant la forme polyarticulaire séropositif avec FAN négatifs). l'uvéïte a bien répondu au traitement local.

Les FAN étaient positifs dans 15% des cas (4 cas d'AJI oligoarticulaire et 4 cas d'AJI polyarticulaire).

Les AINS ont été prescrits dans 71% des cas, Les corticoïdes ont été mis dans 64% des cas et les immunosuppresseurs dans 56% des cas. La biothérapie a été instaurée dans 18% des cas (Actemra, Rituximab, Infliximab, Enbrel, Humira et Anakinra).

Comme complications au cours de la forme systémique, deux malades ont présenté un SAM (inaugural) et une autre malade est décédée par amylose rénale précoce.

Conclusion : L'AJI reste la maladie rhumatismale la plus fréquente chez l'enfant et nécessite une prise en charge diagnostique et thérapeutique spécialisée précoce et efficace pour un meilleur pronostic.

Références:

- A.-M.Prieur. Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique. Flammarion 2009
- S.Thierry. Prevalence and incidence of juvenile idiopathic arthritis: A systematic review. Joint Bone Spine 2014
- M L Krause. Juvenile Idiopathic Arthritis in Olmsted County, Minnesota, 1960–2013. Arthritis Rheumatol. 2016
- M.Çakan. Subtype frequencies, demographic features, and remission rates in juvenile idiopathic arthritis 265 cases from a Turkish center. turkjped 2017
- V.Marzetti. Clinical characteristics of juvenile idiopathic arthritis in an area of central Italy : a population-based study. Ann Ig 2017
- R.Abdwani. Epidemiology of juvenile idiopathic arthritis in Oman. Pediatric Rheumatology 2015

PP031

SYNDROME DE GOUGEROT-SJOGREN PRIMITIF: A PROPOS D'UN CAS PÉDIATRIQUE

D. Hade^{1,*}, S. Slimani², Y. Ouchen³

¹faculté de Médecine, Université Batna 2, ²rhumatologue libéral, ³Pédiatre libéral, Batna, Algérie

Résumé:

Introduction

Le syndrome de Gougerot-Sjögren (SGS) est une maladie auto-immune systémique caractérisée par une infiltration lymphocytaire des glandes exocrines aboutissant à une sécheresse des muqueuses et pouvant impliquer d'autres organes.

Le SGS peut être primitif (pSGS) ou secondaire à d'autres maladies auto-immunes.

Le pSGS touche surtout la femme de plus de 40 ans, mais peut débuter à tout âge.

Le SCS est rare chez l'enfant et il est souvent secondaire.

Nous rapportons le cas d'une fille de 12 ans qui présente un Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif

Observation
C'est une fille âgée de 12 ans, originaire et demeurant à Batna (Algérie). Issue d'un mariage non consanguin. Sans antécédents particuliers. Motif de consultation en 2016 une éruption cutanée avec des arthralgies. L'examen clinique a retrouvé un enfant eutrophique, présentant une éruption cutanée au niveau des membres inférieurs type purpura. Des arthralgies sans arthrite. à l'interrogatoire, l'enfant se plaignait de sensation de corps étranger et de brûlures oculaires. L'examen ophtalmologique était normal. Le test de Schirmer était positif. L'enfant ne présentait aucun signe en faveur d'une parotidite. Biologiquement un syndrome inflammatoire VS (vitesse de sédimentation) à 84mm la première heure et une CRP négative. Une leucopénie a été retrouvée. Le bilan immunologique a objectivé des Anti SS-A et Anti SS-B positifs. L'échographie abdomino pelvienne était normale.

Le diagnostic de SGS primitif a été retenu et la malade a été mise sous des larmes artificielles et plaquenil au début. Une année après la malade a été mise sous immunosuppresseurs (Méthotrexate) vue la persistance des signes cliniques.

Conclusion

Le Syndrome de Gougerot-Sjögren est une affection auto-immune systémique rare chez l'enfant et souvent secondaire

Notre cas est particulier dans le sens où le Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif est rare chez l'enfant. Intérêt de la surveillance de cette fille s'il s'agit bien d'un SGS primitif à début pédiatrique ou d'un SGS secondaire à une autre maladie auto-immune.

Références:

- A.-M Prieur. Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique. Flammarion 2009
- I Majdoub. Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif de l'enfant : à propos d'un cas. Arcped 2017
- A.Hamzaoui. Le Syndrome de Gougerot-Sjögren juvénile A propos de 3 cas Arcped 2010
- M.C. Thouret. Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif chez une fille de 13 ans. Arcped 2002
- M.Aldape. Pediatric primary Sjögren syndrome presenting with bilateral ranulas: A case report and systematic review of the literature. ijiporl 2017
- P.-Y.Hatron. Syndrome de Gougerot-Sjögren Akos 2016
- A.Liapi. Syndrome de Sjögren quand le suspecter et comment le confirmer. Revue Médicale suisse 2016

PP032

**PERIARTERITES NOUEUSES SYSTEMIQUES ET CUTANEEES CHEZ L'ENFANT :
A PROPOS DE 20 CAS**

H. Rouault (CHRU de Lille), P. Quartier (Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris), I. Koné Paut (Hôpital Bicêtre, Paris), A. Belot (CHU de Lyon), H. Reumaux (CHRU de Lille).

Résumé : Introduction : La périartérite noueuse est une vascularite nécrosante rare de l'enfant. Son tableau est similaire à celui d'une affection apparaissant dans l'enfance et décrite depuis peu, le DADA2. Cependant leurs traitements diffèrent. Dès lors, rechercher une éventuelle distinction dans la présentation phénotypique des deux maladies semble pertinent.

Objectifs & Méthodes : L'objectif était de décrire les caractéristiques phénotypiques, biologiques, thérapeutiques et évolutives des périartérites noueuses, avec une question de fond : leurs signes cliniques pourraient-ils se distinguer de ceux associés aux DADA2 ? Pour ce faire, une étude descriptive multicentrique était menée, permettant de détailler ces caractéristiques chez 20 enfants diagnostiqués avec un diagnostic de périartérite noueuse, en excluant les cas de DADA2. Les dossiers des patients répondant à ces critères et suivis depuis 2005 dans les centres hospitaliers universitaires de Lille, Lyon, et Necker-Enfants Malades étaient ainsi étudiés, sur la période de mars à octobre 2020.

Résultats : 5 enfants avec une forme systémique et 15 enfants avec une forme cutanée étaient inclus. Le délai médian au diagnostic était d'un mois et l'âge médian de 8 ans (2 à 13, SR = 1). 100% des formes systémiques avaient alors des signes généraux avec de la fièvre, dont 80% avaient des lésions cutanées. Les atteintes viscérales prédominantes étaient rénales (80%), digestives (60%) et neurologiques (60%). Les lésions dermatologiques suivantes étaient majoritaires dans les deux formes de la maladie : nodules sous-cutanés (85%), érythème (55%), livedo (50%), purpura (25%). Pour les formes cutanées simples, étaient présentes des arthralgies et myalgies chez 67% des patients respectivement, et une neuropathie périphérique chez 20%, en sus des signes généraux chez 93%. Au total, 55% des patients montraient une rémission complète sans traitement. La moitié des patients présentaient au moins une rechute, dans un délai médian de 2 ans.

Conclusion : Dans notre série, les manifestations de la maladie convergent vers celles des travaux préexistants, ne semblant pas montrer de différence avec celles du DADA2. L'évolution rencontrée chez nos patients semble plus favorable que dans d'autres séries pédiatriques.

POSTER GROUPE B

PP002

PERCEPTION DES RELATIONS ENTRE LES JEUNES PATIENTS ET LES MÉDECINS LORS DE LA TRANSITION DE LA PÉDIATRIE À LA MÉDECINE ADULTE : RÉSULTAT D'UNE ENQUÊTE RÉALISÉE AUPRÈS DE 100 MÉDECINS ET 104 JEUNES.

M. Romier^{1,*}, M. Herasse¹, V. Hentgen², H. Maillard³, A. Duquesne⁴, J.-P. Larbre⁵, M. Pha⁶, P. Pillet⁷, H. Reumaux⁸, M.-E. Truchetet⁹, A. Belot⁴, S. Georgin-Lavialle¹⁰

¹FAI²R, BRON, ²Pôle Pédiatrie, Oncologie et Médecines Spécialisées, CH André Mignot, Versailles,

³Service de médecine interne, Hôpital Huriez- CHRU, Lille, ⁴Service de rhumatologie pédiatrique, Hôpital Femme-Mère-Enfant- HCL, Bron, ⁵Service de rhumatologie, Hôpital Lyon Sud- HCL, Pierre-

Bénite, ⁶Service de médecine interne, Hôpital de la Pitié Salpêtrière- APHP, Paris, ⁷Service de pédiatrie médicale, Hôpital Pellegrin Enfants- CHU, Bordeaux, ⁸Service de rhumatologie pédiatrique,

Hôpital Jeanne de Flandre- CHRU, Lille, ⁹Service de rhumatologie, Hôpital Pellegrin- CHU, Bordeaux,

¹⁰Service de médecine interne, Hôpital Tenon, AP-HP, Paris, France

Résumé: Introduction Il n'existe pas de règles établies en France concernant la façon de communiquer avec les jeunes issus de la pédiatrie lors de la transition vers la médecine d'adulte, notamment sur la question du tutoiement ou du vouvoiement et sur la question du mode de communication (mail, portable). Une enquête a donc été réalisée auprès des médecins adultes et pédiatres et de patients en transition, suivis dans un centre de FAI²R.

Méthodes Des questionnaires destinés aux médecins d'une part et aux jeunes patients d'autre part ont été conçus par les membres de la commission transition de FAI²R, composée de rhumatologues, d'internistes, de pédiatres, d'une infirmière et d'une scientifique. Ces questionnaires anonymes ont été diffusés au niveau national. Le lien vers le questionnaire était envoyé aux médecins par courriel via FAI²R (n=266) ou lors des formations à la transition réalisées en 2019 (n=124). Le lien vers le questionnaire était envoyé aux jeunes patients via les associations de patients et les listes de mails des médecins impliqués dans la transition (n=220).

Résultats Concernant les médecins : 100 médecins (âgés de 24 à 65 ans) ont répondu. Il s'agissait de 31 pédiatres (dont 90% de femmes), et de 69 médecins d'adultes (dont 58% femmes). La moitié des médecins (dont 98% des médecins d'adultes) préconise le vouvoiement, l'autre moitié (dont 64% de pédiatres), le tutoiement. Pour 36% des médecins, le vouvoiement devrait être obligatoire après la transition. En termes de communication, 4% des médecins confient leur numéro de téléphone portable personnel aux jeunes et 57% leur courriel. Les sujets abordés en consultation sont variables, et pas seulement médicaux selon 94% des médecins.

Concernant les jeunes : 104 ont répondu (entre 14 et 25 ans pour 86%); il s'agit à 70% de femmes. La majorité est suivie en médecine pour adulte (85,6%). Dans 84% des cas, ils estiment que passer à l'âge adulte ne signifie pas se faire vouvoyer ; 85% d'entre eux déclarent d'ailleurs préférer être tutoyés. Pour 87% des jeunes, la relation avec le médecin serait plus facile s'ils avaient le numéro de téléphone portable ou l'adresse mail. Dans 78% des cas, ils souhaitent aborder des sujets autres que médicaux avec le médecin pour adulte, et estiment qu'aucun sujet n'est tabou dans 96% des cas. La consultation conjointe adulte pédiatre est appréciée lorsqu'elle est organisée.

Conclusions Cette enquête montre que les attentes des jeunes lors de leur passage en médecine adulte sont différentes des habitudes des médecins.

De façon intéressante, le tutoiement ou vouvoiement semble être médecin-dépendant ; les jeunes, eux, plébiscitent le tutoiement. Un tutoiement de transition représente peut-être à leurs yeux une reconnaissance de l'histoire médicale passée et une meilleure continuité. Le vouvoiement pourrait, lui, être utilisé par les médecins adultes pour aider les jeunes à passer de la pédiatrie à l'âge adulte.

Les jeunes privilégient le portable et le mail comme mode de communication avec leur médecin. Cela s'inscrit sans doute dans de nouveaux modes de relation et communication des générations de patients jeunes, très connectées. La télémédecine, pourrait répondre en partie à ces formes de sollicitation.

PP006

LES 5 DIMENSIONS DE LA TRANSITION DANS LE CHAMP DES MALADIES RARES. COMMENT AIDER LES ADOLESCENTS ET LES JEUNES ADULTES À DÉVELOPPER LEUR POUVOIR D'AGIR ?

M. Romier^{1,7}, E. Gatipon-Bachette², C. Lejeune³, S. Georgin-Lavialle⁴, C. Crétolle⁵

¹FAI²R, BRON, ²NeuroSphinx, Paris, ³FAI²R, Lille, ⁴Service de médecine interne, Hôpital Tenon/ AP-HP, ⁵Service de chirurgie viscérale et urologique pédiatrique, Hôpital Necker/AP-HP, Paris, France

Résumé: Titre: *Les 5 dimensions de la transition dans le champ des maladies rares. Comment aider les adolescents et les jeunes adultes à développer leur pouvoir d'agir ?* Guide pratique à l'usage des professionnels accompagnant des patients adolescents et jeunes adultes porteurs de maladies chroniques rares.

Auteurs : Mélanie Romier, Emma Gatipon-Bachette, Charlotte Lejeune, Florence Chauvin, Sophie Georgin-Lavialle, Célia Crétolle

Contexte: Le 2ème Plan National Maladies Rares français (2011-2016) a permis l'identification et la labellisation de 23 filières de santé maladies rares (FSMR) thématiques. Ces filières coordonnent des actions d'amélioration du parcours de soins, de formation et information, et de développement de la recherche au sein de leurs réseaux d'acteurs (centres experts, associations de patients, laboratoires de recherche, sociétés savantes...)

Des groupes « inter-filières » ont été créés afin de collaborer sur des thématiques transversales. Les NeuroSphinx et FAI²R pilotent respectivement les groupes « transition » et « Education Thérapeutique du Patient (ETP) ». Un groupe de travail issu de ces 2 groupes a été créé afin de proposer des pistes d'accompagnement du patient adolescent et jeune adulte atteint de maladie chronique rare en particulier dans le cadre de l'ETP.

Objectif : construction d'un socle de compétences à travailler avec les jeunes patients vivant avec une maladie rare ; proposition de pistes d'accompagnement dans le cadre des soins ou de l'ETP, et de ressources et outils.

Matériel et méthode : Ce socle de compétences a été élaboré grâce à des échanges avec 7 jeunes patients : 2 échanges en présentiel organisés à *La Suite* (Necker-APHP) et au *Pass'âge* (HFME-HCL) et un échange à distance avec un système de webconférence.

Cette approche a été complétée, par un travail d'analyse bibliographique, un travail de recensement d'outils et ressources disponibles, ainsi qu'un travail de réflexion faisant appel à la vision et à l'expérience des professionnels composant ce groupe de travail pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux et personnel de FSMR)

Résultats : Les échanges avec les jeunes patients ont permis de distinguer 5 *dimensions* de la transition:

- Poursuivre son suivi en monde adulte
- S'occuper de soi, prendre soin de soi
- Gérer soi-même les contraintes de la vie quotidienne
- Avoir confiance en soi, être soi
- Faire des choix

Pour chacune de ces dimensions, le groupe de travail a identifié :

1/des compétences à travailler avec les jeunes patients lors de la transition; 2/des pistes d'accompagnement dans le soin, des pistes d'activités éducatives; 3/des ressources (outils, supports ...) pour l'accompagnement dans le soin et les activités éducatives.

Conclusion: cette approche pluridisciplinaire et participative est inédite dans le champ de l'ETP pour les adolescents atteints de maladies rares. Elle a permis la production d'un guide doté de référencements d'outils pouvant être utilisés dans le cadre du soin ou de l'ETP. Une mise à jour des ressources est prévue annuellement afin de conserver le caractère pratique de ce travail.

Une réflexion sur l'accompagnement des parents, prenant en compte leur besoin de soutien et permettant le renforcement de leur capacité d'aide pendant la période de transition permettra de compléter ce travail.

PP012

TRANSITION EN RHUMATOLOGIE PÉDIATRIQUE : RESSENTI DES PATIENTS D'UNE COHORTE LOCO-RÉGIONALE

S. Raymond^{1,*}, M. Grall-Lerosey² on behalf of Grall-Lerosey

¹CHU Rouen, Rouen, France, ²CHU Rouen, Rouen, -

Résumé: Contexte. Parmi les enfants et adolescents atteints de pathologies musculo-squelettiques inflammatoires, nombreux vont nécessiter d'un suivi à l'âge adulte. La transition est un moment particulier, entre la médecine pédiatrie et adulte, intervenant à l'âge de l'adolescence. Un programme de transition est mis en place au CHU de Rouen depuis de nombreuses années mais n'a jamais fait l'objet d'une évaluation. Des consultations de transition sont organisées dès l'adolescence. Il s'agit de consultations conjointes avec le patient et sa famille, le rhumato-pédiatre et le rhumatologue adulte prenant en charge le jeune adulte.

Méthode. Cette étude a inclus tous les patients âgés de moins de 16 ans lors du diagnostic de maladie rhumatismale, ayant déjà bénéficié d'une consultation en rhumatologie adulte lors du recueil de données et étant âgés de 16 à 25 ans. Les patients pour lesquels un suivi n'était pas nécessaire ont été exclus. Les données épidémiologiques, thérapeutiques et les âges aux différentes consultations clés du processus de transition ont été collectées via les dossiers patients. Un questionnaire sur l'impact de la pathologie et du programme de transition a été soumis aux patients.

Résultats. 28 patients ont été inclus. 19 ont répondu au questionnaire. La majorité des patients bénéficiait d'une consultation de transition avant l'âge de 17 ans. 94% des patients se sentaient bien préparés au passage à la médecine adulte et 75% ont eu un sentiment de continuité entre les deux prises en charge.

Conclusion. Le principal point positif du programme de transition en rhumatologie du CHU de Rouen est l'existence de consultations conjointes entre le pédiatre et le rhumatologue. Cela permet un sentiment de continuité dans la prise en charge pour les patients et une diminution majeure de l'angoisse du changement de suivi.

PP033

SANTE ET VIE SOCIALE PERÇUES CHEZ LES ENFANTS ET ADOLESCENTS ATTEINTS DE RHUMATISMES INFLAMMATOIRES CHRONIQUES.

Rita El Haddad^{1,2,3}, Khalil El Asmar³, Chrystelle Hascoët¹, Linda Rossi-Semerano^{1,4}, Perrine Dusser^{1,4}.

¹Réseau Rhumatismes Inflammatoires Pédiatriques (RESRIP), Gentilly, France

²Département d'Epidémiologie et Statistiques, Faculté de Santé Publique Université Libanaise, Fanar, Liban.

³Faculté de Médecine, Université Paris-Saclay, Université Paris Sud, Paris, France.

⁴Département de Rhumatologie Pédiatrique, Centre de Référence des Maladies Auto-inflammatoires, Hôpital Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre, France.

Résumé

Introduction et Objectif: Les rhumatismes inflammatoires chroniques (RIC) affectent la santé et vie sociale perçue des enfants et adolescents. L'objectif de cette étude était d'identifier les caractéristiques sociodémographiques, cliniques, la médication en cours, les aménagements scolaires associés à la santé et vie sociale perçue et évaluer son évolution dans le temps chez les patients inclus dans RESRIP.

Méthodes: Analyse par régression de modèle mixte linéaire des caractéristiques collectées à l'inclusion. La santé et vie sociale perçue a été mesurée par un questionnaire standardisé mis en place par RESRIP pour le suivi des patients à l'inclusion et chaque 6 mois. Le score varie entre 0 et 18, 0 correspond au meilleur score de bien-être.

Résultats: Au total 406 patients ont été inclus: 205 atteints d'arthrite juvénile idiopathique, 68 de connectives, 81 de maladies auto-inflammatoires and 52 d'autres maladies. Le score de bien-être ne différait pas entre les groupes de maladies. Les patients qui à l'inclusion avaient besoin d'aménagement d'examen, d'hypnose, d'un support psychologique et ceux qui avaient recours à l'homéopathie étaient associés avec un plus mauvais score de bien-être. Au cours du temps, le score de bien-être s'est amélioré significativement de 0.04 unité de score chaque 6 mois (95%CI [-0.06 ; -0.03] p<0.001).

Conclusion: La santé et la vie sociale perçues semblent être d'avantage associées à l'impact de la maladie chronique qu'à la maladie elle-même, comme la présence de douleurs chroniques, de souffrances psychologiques ou de défaillance fonctionnelle. Ces résultats soulignent l'importance d'un réseau de santé comme RESRIP.

PP0334

ARTHRITE JUVENILE IDIOPATHIQUE ET COVID-19: IMPACT DE LA PANDEMIE SUR LE TRAITEMENT ET LE RETOUR A L'ECOLE

Baptiste Quere¹, Irene Lemelle², Anne Lohse³, Pascal Pillet⁴, Julie Molimard⁴, Olivier Richer⁴, Christelle Sordet⁵, Véronique Despert⁶, Linda Rossi-Semerano⁷, Charlotte Borocco⁷, Isabelle Kone-Paut⁷, Elisabeth Gervais⁸, Dewi Guellec¹, Valérie Devauchelle-Pensec⁹

1- Rhumatologie, Hôpital de la Cavale Blanche, Brest

2- Onco-hématologie pédiatrique, Hôpital Brabois, Vandoeuvre-Lès-Nancy

3- Rhumatologie, Hôpital Nord Franche-Comté, Belfort

4- Pédiatrie, rhumatologie et médecine interne Hôpital des enfants, Bordeaux

5- Rhumatologie, Hôpital de Strasbourg

6- Pédiatrie, Hôpital des enfants, Rennes

7- Rhumatologie pédiatrique, Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), Le Kremlin-Bicêtre

8- Rhumatologie, Hôpital de Poitiers

9- Rhumatologie, Hôpital de la Cavale Blanche, INSERM UMR1227

Tous en France

Résumé :

Introduction : La pandémie du SARS-CoV-2 a entraîné une crise sanitaire exceptionnelle, pouvant potentiellement impacter l'observance des traitements immunomodulateurs chez les patients présentant une arthrite juvénile idiopathique (AJI). Après le premier confinement, de nombreux patients semblaient appréhender le retour à l'école. Nous avons évalué l'impact de la pandémie sur l'observance des traitements et sur le retour à l'école.

Objectifs & Méthodes : Les patients avec une AJI de moins de 18 ans, ayant un traitement de fond antirhumatismal (DMARD), ont été prospectivement inclus à leur consultation et ont complété un questionnaire standardisé. Le critère de jugement principal était la modification du traitement par DMARD du fait de la pandémie. Le retour à l'école a été évalué secondairement.

Résultats: 173 patients de 8 centres experts ont été inclus entre mai et août 2020. Leur âge médian était de 11.6 ans, 31.2% avait une AJI polyarticulaire facteur rhumatoïde négative. 50% étaient traités par Méthotrexate, 72.5% par biologiques DMARD. Une modification de leur traitement par DMARD en lien avec la pandémie a été observée dans 4.0%. Les patients ne retournèrent pas à l'école dans 49.1% des cas dont 69.9% du fait d'une décision personnelle ou parentale. Deux patients furent diagnostiqués positifs au SARS-CoV-2.

Conclusion: Les patients AJI traités par DMARD sont restés observants durant la pandémie. Cependant, la réticence des parents a constitué un obstacle majeur au retour à l'école. Des stratégies plus solides de réouverture des écoles doivent donc être développées.

PP036

LE SYNDROME DE FIBROMYALGIE JUVENILE EXISTE-T-IL ?

Auteurs : P. Dusser¹, E. Fournier-Charrière²

1. Service de Rhumatologie-pédiatrique et CeRéMAIA (Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et des amyloses inflammatoire), APHP - Hôpital Bicêtre, APHP, Université Paris-Saclay, Le Kremlin-Bicêtre

2. Centre de la Migraine et de la Douleur de l'Enfant, Hôpital Armand Trousseau, APHP, Université Paris Sorbonne, Paris

Résumé :

Introduction : Les douleurs musculo-squelettiques diffuses chroniques touchant plusieurs régions du corps sont fréquentes chez l'enfant et l'adolescent et peuvent parfois devenir chroniques. Pour autant, faut-il poser le diagnostic de syndrome fibromyalgique juvénile (SFMJ) ?

Objectifs : Définir s'il est pertinent de porter ce diagnostic chez l'enfant

Méthodes : Analyse de la littérature scientifique publiées entre 2008-2018 à partir de plusieurs bases de données (Pubmed, Web of Science, Cochrane, Science Direct) en utilisant les mots clés : « douleur chronique diffuse », « douleurs musculo-squelettiques diffuses », « fibromyalgie juvénile » ou « SFMJ ».

Résultats : Seules cinq équipes dans le monde ont publié de petites séries de patients diagnostiqués comme atteints de SFMJ dont une, américaine, a écrit l'essentiel, publiant à répétition depuis 20 ans sur la même cohorte. Le contexte de cette douleur fonctionnelle, dite nociplastique, comporte des facteurs de susceptibilité intrinsèques (sexe, hyperlaxité, seuil de sensibilité à la douleur etc...) et extrinsèques (contexte socio-familial, traumatisme physique et/ou psychique etc...). Ce syndrome engendre un retentissement important sur la qualité de vie et la scolarité des enfants/adolescents et nécessite une prise en charge multimodale, physique et psychologique principalement. L'évolution dans le temps semble variable. Le diagnostic est peu évoqué dans les consultations de rhumatologie pédiatrique ou de la douleur chronique de l'enfant, mais de nombreux articles décrivent des populations de patients avec des symptômes similaires, étiquetés « douleurs chroniques diffuses inexpliquées », survenant dans le même contexte, avec le même retentissement et la même prise en charge, témoignant d'une controverse sur l'existence même du SFMJ.

Conclusion : L'analyse de la littérature sur le SFMJ, réalisée lors d'une expertise coordonnée par l'INSERM, ne permet pas d'identifier à ce jour des critères objectifs le distinguant d'autres formes de douleurs chroniques diffuses chez les enfants/adolescents.

PP037

XANTHOMES TENDINEUX : UN DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL DE LA SPONDYLARTHROPATHIE DE L'ENFANT

Jérôme Granel¹, Linda Rossi¹, Jérémy Gottlieb², Patrick Tounian³, Catherine Adamsbaum⁴, Isabelle Koné-Paut¹, Caroline Galeotti¹

1-Service de rhumatologie pédiatrique-CEREMAIA-CHU Bicêtre- Le Kremlin Bicêtre, France

2-Service de médecine interne-CHU Bicêtre- Le Kremlin Bicêtre, France

3-Service de gastropédiatrie-Hôpital Trousseau-Paris, France

4-Service de radiologie pédiatrique- CHU Bicêtre- Le Kremlin Bicêtre, France

Résumé :

Introduction : L'hypercholestérolémie familiale (HF) est une maladie génétique rare définie par une élévation du LDL-cholestérol (LDL-c) > 95ème percentile. Une infiltration cutanée et des tendons, très spécifique de la maladie, peut-être retrouvée au diagnostic lorsque l'hypercholestérolémie est importante.

Patient et méthode : Nous rapportons ici le cas d'un enfant de 11 ans dont le diagnostic a été porté devant une tendinopathie achilléenne bilatérale. Ce patient, vu en consultation de rhumatologie pédiatrique, présentait depuis un an des douleurs des tendons achilléens. Cette douleur était associée à une tuméfaction bilatérale des tendons à l'examen clinique. Dans l'hypothèse d'une spondylarthrite juvénile, un traitement d'épreuve par AINS a été instauré. La persistance de la symptomatologie a conduit à la réalisation d'examens d'imagerie : l'échographie puis l'IRM, ont montré une tendinopathie fusiforme bilatérale avec hypertrophie achilléenne importante sans argument en faveur d'une enthésite. Des xanthomes cutanés et des gérontoxons ont également fait suspecter le diagnostic d'HF. L'élévation importante du LDL-c à 3,25 g/l a permis de confirmer le diagnostic d'HF. Une étude génétique a montré qu'il avait une mutation hétérozygote dans l'exon 7 du LDL récepteur. Il a alors bénéficié d'un traitement par statines.

Conclusions : L'HF est une maladie rare et sous diagnostiquée. Pourtant l'enjeu du diagnostic est majeur. En effet, l'HF s'accompagne d'une augmentation du risque cardio-vasculaire dès le plus jeune âge. De plus, une fois le diagnostic évoqué, sa confirmation ainsi que le dépistage familial sont facilement réalisables par un dosage du LDL-c. La prise en charge thérapeutique repose ensuite sur les traitements hypolipémiants. Cette maladie devrait être mieux connue du rhumatologue afin de pouvoir être évoquée précocement devant une tendinopathie achilléenne isolée.

PP038

PANUVEITE REFRACTAIRE AVEC SPLENOMEGALIE CHEZ UN ADOLESCENT DE 14 ANS

Auteurs : P. Dusser¹, C. Borocco¹, C. Titah², G. Sarrabay³, I. Koné-Paut¹

1 . Service de Rhumatologie-pédiatrique et CeRéMAIA (Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et des amyloses inflammatoire), APHP - Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre, France

2. Service d'ophtalmologie, Fondation ophtalmologique Rothschild, Paris, France

3. Laboratoire des maladies génétiques rares et auto-inflammatoires et CeRéMAIA (Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et des amyloses inflammatoire), Université de Montpellier, Montpellier, France

Résumé :

Introduction : Le syndrome de ROSAH se caractérise par l'association d'une dystrophie rétinienne, d'un œdème du nerf optique, d'une splénomégalie, d'une anhidrose et de migraines. Il a récemment été montré que ce syndrome est monogénique, causé par des mutations dominantes du gène ALPK1.

Objectifs : Description clinique et biologique d'une panuvéite atypique.

Résultats : Nous rapportons le cas d'un adolescent d'origine caucasienne monophthalme avec un tableau d'uvéite postérieure bilatérale compliquée d'œdème papillaire droit et de décollement de rétine ancien gauche, cortico-dépendant, évoluant depuis l'âge de 5 ans. En plus de son atteinte ophtalmologique, il a présenté à 8 ans, un épisode fébrile avec splénomégalie et pancytopenie spontanément résolutif en rapport avec une infection à PVB19. Du côté paternel, on retrouve la notion de splénectomie chez le père et le grand-père au cours d'une infection à EBV. Le grand-père aurait aussi présenté une uvéite et serait décédé à 59ans d'un cancer du rein dans un contexte de polykystose hépatorénale familiale. Sur le plan biologique, aucune inflammation systémique n'a été mise en évidence hormis une synthèse importante d'IL1 β chez notre adolescent. Plusieurs lignes thérapeutiques ont été essayées (anti-IL1, anti-TNF et anti-IL6) sans efficacité. Dans ce contexte un exome en trio a été réalisée mettant en évidence une mutation dans le gène de l'akinase, ALPK1 (NM_025144.4 :c.710C>T, [p.Thr237Met]) en faveur du syndrome de ROSAH.

Conclusion : Le syndrome de ROSAH est donc un diagnostic différentiel à évoquer en cas d'uvéite postérieure avec AV effondrée résistante aux traitements et doit faire rechercher des antécédents familiaux de splénomégalie et/ou d'uvéite.

PP039

LA MEDECINE GENOMIQUE APPLIQUEE AUX MALADIES AUTO-INFLAMMATOIRES : PREDIRE OU MEDIRE ? A PROPOS D'UN CAS.

Amandine Remy¹, Charlotte Borocco², Guillaume Sarrabay³, Guilaine Boursier³, Sylvie Fraitag⁴, Benoit Catteau⁵, Héloïse Reumaux¹, Isabelle Koné-Paut²

¹ Urgences pédiatriques, Service d'infectiologie et de rhumatologie pédiatrique, CHU de Lille.

² Service de Rhumatologie Pédiatrique, CHU de Bicêtre.

³ Laboratoire des maladies auto-inflammatoires génétiques rares, CHU de Montpellier.

⁴ Service d'Anatomopathologie, CHU Necker-Enfants Malades, Paris.

⁵ Service de dermatologie, CHU de Lille.

Résumé :

INTRODUCTION & METHODES: Nous présentons le cas d'une enfant avec une présentation atypique de syndrome de CANDLE (Chronic Atypical Neutrophilic Dermatositis with Lipodystrophy and Elevated Temperature syndrome). La poursuite investigations génétiques révélait un variant pathogène du gène SAMD9L et redressait le diagnostic.

CAS CLINIQUE : La patiente est issue d'une union caucasienne non consanguine. Elle présentait une éruption urticarienne depuis la naissance, une fièvre récurrente (2 fois par mois pendant 2 jours) depuis l'âge de 3 mois, et des œdèmes des extrémités sans véritable arthrite. La biologie témoignait d'une inflammation modérée pendant et entre les crises. La biopsie cutanée montrait un infiltrat inflammatoire de l'ensemble du derme. Aussi, l'analyse par séquençage haut débit d'un panel de 55 gènes révélait un variant hétérozygote p.(Thr74Ser) dans le gène PMSB8 précédemment décrit dans le syndrome de CANDLE.

Cependant, la présentation était atypique. En effet, il n'y avait ni lipodystrophie, ni hépatomégalie, ni cytopénie. La signature interféron était peu élevée. Un train peut en cacher un autre ! Un séquençage complet de l'exome révélait une mutation pathogène de novo p.(Ile876Leufs*15) dans le gène SAMD9L (Sterile Alpha Motif Domain-containing protein 9-Like). L'introduction d'un traitement par inhibiteur de Janus Kinase (JAK) 1/2 (baricitinib) permettait une amélioration cutanée notable (Figure1).

CONCLUSION: Le syndrome de SAAD (SAMD9L-associated autoinflammatory disease) est une entité récemment décrite. Le phénotype des 7 patients décrits est variable allant d'une atteinte cutanée seule (cas de notre patiente) aux atteintes pulmonaires interstitielles ou cytopénies sévères indiquant une greffe de moelle osseuse. Les patients avec SAAD pourraient répondre aux inhibiteurs de JAK. Les conséquences fonctionnelles des mutations de SAMD9L doivent être étudiées afin de cibler le traitement.

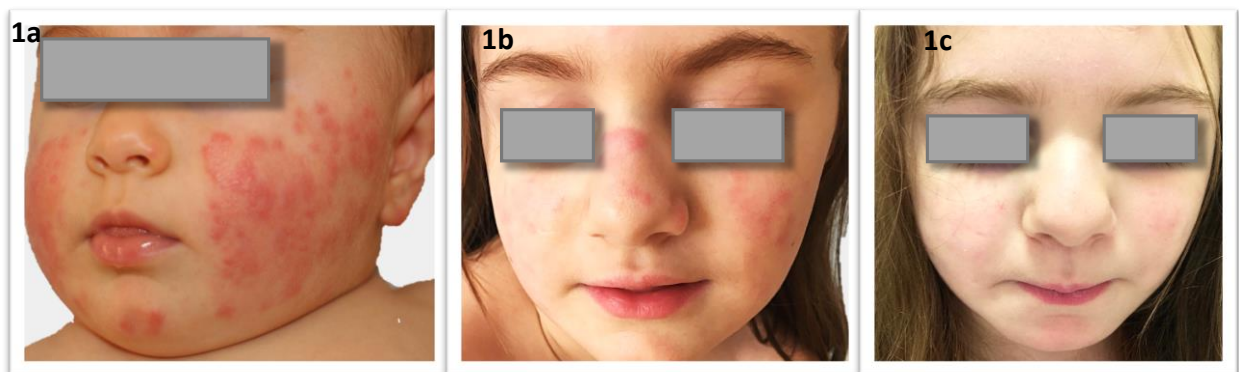


Figure 1: Evolution cutanée avec le temps et les traitements.

1a: A 9 mois, avant l'introduction des biothérapies.

1b: A 6 ans, 4 ans après l'initiation d'un traitement par anti-IL1.

1c: A 7 ans, 1 an après le switch thérapeutique par anti-JAK 1/2.

PP040

Caractéristiques sociodémographiques des enfants atteints de rhumatismes inflammatoires chroniques inclus dans un Réseau de Santé (RESRIP).

Rita El Haddad^{1,2,3}, Khalil El Asmar³, Chrystelle Hascoët¹, Linda Rossi-Semerano^{1,4}, Perrine Dusser^{1,4}.

¹Réseau Rhumatismes Inflammatoires Pédiatriques (RESRIP), Gentilly, France

²Département d'Epidémiologie et Statistiques, Faculté de Santé Publique Université Libanaise, Fanar, Liban.

³Faculté de Médecine, Université Paris-Saclay, Université Paris Sud, Paris, France.

⁴Département de Rhumatologie Pédiatrique, Centre de Référence des Maladies Auto-inflammatoires, Hôpital Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre, France.

Résumé :

Introduction : les facteurs environnementaux qui déclenchent les maladies de rhumatismes inflammatoires chroniques (RIC) pendant l'enfance et l'adolescence sont toujours peu connus.

Objectif : Identifier les caractéristiques sociodémographiques associées aux RIC : l'Arthrite Juvénile Idiopathique (AJI), les connectivites et les maladies auto-inflammatoires (MAI) chez les patients inclus dans le réseau de santé RESRIP (Réseau Rhumatismes Inflammatoires Pédiatriques), dédié aux enfants avec RIC résidant en Ile-de-France.

Méthodologie : Analyse par régression logistique des caractéristiques collectées à l'inclusion : diagnostic, sexe, date de naissance, date d'apparition de la maladie, profession des parents, adresse et fratrie.

Résultats : Au total, 465 patients ont été inclus entre 2013 et 2020. Les enfants de 1-5 ans vivant en Seine-et-Marne et/ou dans les Yvelines présentaient principalement une AJI et ceux de plus de 6 ans domiciliés à Paris, une connectivite. Pour les MAI, on retrouvait un sur-risque chez les filles et les nourrissons sans lien avec leur lieu de vie.

Conclusion : Première description d'une population pédiatrique avec RIC incluse dans un réseau de santé. L'analyse multivariée a permis de pointer l'importance de l'âge dans la survenue des différents types de RIC. L'association avec les lieux de vie nécessite une étude approfondie pour identifier les facteurs en cause.

POSTER GROUPE C

PP003

TRAITEMENT ANTI-INFLAMMATOIRE ET CHIRURGIE DES COMPLICATIONS D'UVÉITE ASSOCIÉE À L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE CHEZ L'ENFANT

J. Molimard^{1,*}, P. Olle², A. Belot³, P. Quartier⁴, F. Uettwiller⁵, C. Costet⁶, V. Coste⁶, C. Couret⁷, O. Richer¹, C. Pajot⁸, P. Pillet¹

¹Service de pédiatrie générale et rhumatologie pédiatrique, CHU BORDEAUX, Bordeaux,

²Ophtalmologie, CHU de Toulouse, Toulouse, ³Service de Néphrologie Rhumatologie Dermatologie pédiatriques, CHU de Lyon, Lyon, ⁴Service d'Immunologie Hématologie et Rhumatologie pédiatrique, APHP, Paris, ⁵Service transversal d'allergologie et immunologie clinique, CHU de Tours, Tours,

⁶Service d'ophtalmologie, CHU BORDEAUX, Bordeaux, ⁷Service d'Ophtalmologie, CHU de Nantes, Nantes, ⁸Service de Néphrologie, médecine interne et hypertension pédiatrique, CHU Toulouse,

Toulouse, France

Résumé: Introduction : Les chirurgies des complications d'uvéites associées à l'arthrite juvénile idiopathique (AJI) sont à haut risque de complications inflammatoires post-opératoires. Il n'existe aucun consensus sur la stratégie thérapeutique péri-opératoire pour limiter ce risque. Les objectifs de cette étude sont de décrire les protocoles thérapeutiques réalisés en France et de comparer en fonction de l'arrêt ou non du traitement immunosuppresseur, le taux de rechutes inflammatoires et d'infections post-opératoires.

Méthode : Nous avons réalisé une étude de cohorte historique multicentrique de 2006 à 2018 dans six hôpitaux universitaires. Ont été inclus tous les enfants ayant été opérés de complication de leur uvéite associée à l'AJI avant l'âge de 16 ans, alors qu'ils étaient sous traitements immunosuppresseurs. Les traitements réalisés en péri-opératoire ont été recueillis ainsi que les rechutes inflammatoires et les infections post opératoires.

Résultats : 76 interventions ont été réalisées. Les protocoles d'adaptation thérapeutique recueillis étaient hétérogènes (tableau 1). Les immunosuppresseurs ont été arrêtés pour cinq interventions (7%). Tous les enfants ayant arrêté le traitement immunosuppresseur ont rechuté contre seulement un quart dans le groupe ayant maintenu le traitement immunosuppresseur. Il n'y a eu aucune complication infectieuse.

Conclusion : Cette étude montre que les protocoles d'adaptation thérapeutique réalisés étaient hétérogènes. La balance bénéfice-risque semble être en faveur du maintien des traitements immunosuppresseurs durant la chirurgie. D'autres études sont nécessaires pour déterminer l'adaptation thérapeutique optimale pour limiter les rechutes inflammatoires.

Tableau 1. Adaptations thérapeutiques péri-opératoires

Traitements	Chirurgies n = 76 n/n total* (%)
Pré-opératoires	
Bolus de corticoïdes	21/74 (28.4)
Augmentation des corticoïdes oraux	21/73 (28.8)
Arrêt du traitement immunosuppresseur	5/76 (6.6)
Per-opératoires	
Bolus de corticoïdes	29/69 (42.0)
Injection sous-conjonctivale de corticoïdes	39/62 (62.9)
Corticoïdes intracaméculaires	11/61 (18.0)
Antibiotiques intracaméculaires	27/60 (45.0)
Collyres antibiotiques	51/60 (85.0)
Antinéoplasiques locaux	16/65 (24.6)
Post-opératoires	
Bolus de corticoïdes	18/72 (25.0)
Augmentation des corticoïdes oraux	60/74 (81.1)
Collyres corticoïdes	61/62 (98.4)
Collyres antibiotiques	59/59 (100)

* certaines données sont manquantes

PP09

DESCRIPTION DE L'ACTIVITÉ PHYSIQUE D'ENFANTS ATTEINTS D'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE PAR ACTIMÉTRIE

L. Jonyk^{1,*}, C. BALLOT SCHMIT¹

¹CHU Besançon, Besançon, France

Résumé: Objectifs : L'arthrite juvénile idiopathique (AJI) peut entraîner une impotence fonctionnelle et réduire l'activité physique (AP) des patients. L'objectif de cette étude était de monitorer à l'aide d'un actimètre l'AP quotidienne d'enfants âgés de 6 à 18 ans atteints d'AJI en fonction de l'activité de la maladie, des capacités de chaque enfant, et de les comparer aux recommandations pour l'âge.

Méthodes : Les patients volontaires pour l'étude ont porté un actimètre pendant 7 jours consécutifs, les données ont été évaluées par un wGT3X ActiGraph™. Les recommandations de l'OMS de 2010 ont été utilisées en comparaison.

Résultats : Nous avons recueilli les données d'actimétrie pour 24 patients du CHRU de Besançon. Seulement 8.3% des patients n'ont pas atteint les recommandations d'activité physique modérée à vigoureuse (MVPA). Le temps passé en MVPA était corrélé négativement avec l'âge, l'IMC, le nombre d'articulation avec arthrite active, le score de JADAS et l'évaluation visuelle analogique de la douleur (EVA). Les patients avec une maladie active, ceux présentant des douleurs du membre supérieur et le sexe féminin ont eu des résultats d'AP significativement plus bas.

Conclusions : La quasi-totalité des patients du CHRU de Besançon ayant accepté l'étude ont atteint les recommandations de l'OMS. Le fait d'avoir une maladie active, d'avoir des membres supérieurs douloureux ou d'être une fille est associé à une activité physique diminuée.

PP013

**ACCESS TO PEDIATRIC RHEUMATOLOGY CARE IN JUVENILE IDIOPATHIC ARTHRITIS:
WHAT DO WE KNOW? A SYSTEMATIC REVIEW**

A. Chausset^{1,*}, B. Pereira², S. Echaubard³, E. Merlin¹, C. Freychet⁴

¹Service de Pédiatrie, INSERM CIC 1405, Unité CRECHE, ²Délégation de la Recherche Clinique et de l'Innovation, ³Service de Pédiatrie, CHU Clermont-Ferrand, Clermont-Ferrand, ⁴Laboratoire HESPER, Université Claude Bernard, Lyon, France

Résumé: Background: Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is the commonest chronic pediatric rheumatic disease. It is considered as a rare disease but is possibly broadly underdiagnosed. Access to appropriate care and prompt referral to pediatric rheumatology (PR) team remains crucial to alter the natural history of the disease process, improve the quality of life and decrease the risk of joint damage and disability.

Objective: The aim of this review was to address the time to access to appropriate care for JIA patients and to analyse the referral pathway before the first PR visit. We also described factors associated with a longer referral.

Methods: We performed a systematic literature review screening electronic databases (PubMed, Web of Science, EMBASE, Cochrane library and Open Grey database) until February 2020. Articles written before 1994 (i.e. before the introduction of the unifying term JIA) were excluded.

Results: Of 595 unique citations identified, 15 articles were finally include in the review. Almost all studies took place in Europe (10/15). The median time to first PR visit ranged from 3 months (France and Germany) to 10 months (United Arab Emirates) with some disparities between referral pathway and patients characteristics. Patients with systemic-onset juvenile idiopathic arthritis had the shortest time to referral. Some clinical and biological factors such as swelling, fever, elevated CRP and/or ESR were associated with a shorter time to first PR visit. Conversely enthesitis, older age at symptom onset, or pain were associated with a longer time. Surprisingly, whatever the country or world's region and despite disparities regarding healthcare system organization and health care practitioners (HCP) availabilities, delays in access to PR are less different than expected.

Conclusion: This is the first systematic review to summarize researches relating access to PR for JIA patients. Pathway of care for JIA patients remains complex and reasons for delayed referral depend on several factors (health care system, HCP involved, characteristics of the disease and geographical areas). Standardized clinical guidelines and fast track pathways to facilitate prompt referral to specialized teams have to be done taking into account disparities in health care provision worldwide.

PP017

REVUE DES TRAITEMENTS SYSTÉMIQUES DANS LA PRISE EN CHARGE DES UVEITES NON INFECTIEUSES DE L'ENFANT

S. Stormacq^{1,*}, V. Badot², D. Draganova³

¹Hudérif, Pédiatrie, ²Chu brugmann, Rhumatologie, ³Hudérif, Ophtalmologie, Bruxelles, Belgique

Résumé: Les uvéites de l'enfant constituent une affection rare mais souvent grave, représentant jusqu'à 10% des inflammations intra-oculaires, pouvant mener à la cécité dans 20% des cas. Le but de cette étude est la description des caractéristiques épidémiologiques et cliniques des enfants présentant une uvéite non infectieuse et bénéficiant d'un traitement systémique.

Méthode: il s'agit d'une étude rétrospective incluant 36 patients atteints d'uvéite non infectieuse, suivis à l'HUDERF, au CHU Brugmann et au CHU Saint-Pierre et traités par corticoïdes systémiques, DMARDs et/ou biothérapie.

Résultats: nous observons une diminution significative du dosage de corticostéroïdes (CS) à 6 et 12 mois et une diminution significative du methotrexate (MTX) à 6 mois chez les patients traités par biothérapie. Ils présentent également une première rémission plus rapide et plus longue comparativement au groupe traité par CS + DMARDs. Notre étude met en évidence un taux plus important de rémissions sous CS + DMARDs chez les patients jeunes, de sexe féminin, atteints d'AJI avec FAN positifs.

Conclusions: l'Infliximab et l'Adalimumab sont efficaces comme épargnants cortisoniques ainsi que sur la diminution du MTX, et leur usage semble sûr. D'autre part, le jeune âge, le sexe féminin et la présence d'AJI avec FAN positifs constituent des facteurs de bon pronostic de rémission sous CS + DMARDs contrairement aux uvéites idiopathiques.

Références: A. Chebil, L. Chaabani, F. Kort & al. Etude épidémiologique des uvéites de l'enfant : à propos de 49 cas. Journal français d'ophtalmologie (2012) 35, 30-34.

E. Sardar, P. Dusser, A. Rousseau & al. Retrospective Study Evaluating Treatment Decisions and Outcomes of Childhood Uveitis Not Associated with Juvenile Idiopathic Arthritis. The Journal Of Pediatrics. 2017, 131-137.e1.

Y. Guex-Crosier, J. Vaudaux et M. Höfer. Prise en charge d'une uvéite pédiatrique. Paediatrica. 2015, Vol. 26, N°5, 10-14.

A. Brézin. Les uvéites. Rapport de la société française d'ophtalmologie. Paris : Masson ; (2010).

A. V. Ramanan, A. D. Dick, D. Benton & al. A randomised controlled trial of the clinical effectiveness, safety and cost-effectiveness of adalimumab in combination with methotrexate for the treatment of juvenile idiopathic arthritis associated uveitis (SYCAMORE Trial). Trials 2014, 15:14.

A. Bitossi, A. Bettioli, E. Silvestri & al. Adalimumab Accounts for Long-Term Control of Noninfectious Uveitis Also in the Absence of Concomitant DMARD Treatment: a Multicenter Retrospective Study. Hindawi, Mediators of Inflammation, vol 2019, Article ID 1623847, 8 pages.

Protocole National de Diagnostic et de Soins – Arthrite juvénile idiopathique. HAS / Service Maladies chroniques et dispositifs d'accompagnement des malades / Juillet 2009.

A. D. Dick, J. T. Rosenbaum, H. A. Al-Dhibi & al. Guidance on Noncorticosteroid Systemic immunomodulatory Therapy in Noninfectious Uveitis. Ophthalmology, Vol 125, N°5, May 2018.

B. A. Wentworth, C. A. Freitas-Neto, C. S. Foster. F1000Prime Reports 2014, 6:41.

E. B. Suhler, A. Adan et A. P. Brézin. Safety and Efficacy of Adalimumab in Patients with Noninfectious Uveitis in an Ongoing Open-Label Study: VISUAL III. Ophthalmology. 2018 Jul;125(7):1075-1087.

PP019

LES BIPHOSPHONATES POUR LE TRAITEMENT DE LA FRAGILITÉ OSSEUSE SECONDAIRE, EN RHUMATO-PÉDIATRIE : ANALYSE DES PRATIQUES EN FRANCE ET REVUE DE LA LITTÉRATURE .

D. Piekarski^{1,*}, I. Koné-Paut² on behalf of Groupe de la SOFREMIP

¹Pédiatrie générale, Hôpital Ambroise Paré, Boulogne-Billancourt, ²Rhumato-Pédiatrie, CEREMAIA, CHU du Kremlin-Bicêtre, Université de Paris Sud, Saclay UVSQ, Kremlin-Bicêtre, France

Résumé: La fragilité osseuse secondaire (FO) est une comorbidité dont le dépistage et la prise en charge ne font pas consensus aux cours des rhumatismes inflammatoires de l'enfant. De ce fait, sa fréquence n'est pas connue avec précision et son traitement, essentiellement basé sur les biphosphonates (BP), n'a toujours pas été validé par une AMM spécifique.

L'objectif de notre travail est de réaliser une enquête sur la prise en charge de la FO secondaire aux maladies rhumatologiques et inflammatoires systémiques en pédiatrie, via un questionnaire, et de l'analyser suivant les données d'une revue de la littérature.

Matériel et méthodes : Nous avons diffusé un questionnaire interrogeant les pratiques et le point de vue des rhumato-pédiatres sur les BP via la mailing liste de la SOFREMIP. Nous avons aussi réalisé une revue systématique de la littérature sur MEDLINE et la COCHRANE, qui a sélectionné les études ayant : population < 18 ans, atteinte de lupus juvénile, arthrite juvénile idiopathique, maladie de Still, dermatomyosite, connectivite ou vascularite, et ayant reçu des BP et disposant de résultats de densité minérale osseuse (Z-Score) et/ou taux d'incidence de fractures vertébrales (FV).

Résultats : Quarante-huit médecins ont répondu (28%). La plupart (83.3%) ne réalisaient pas de dépistage systématique de la FO au diagnostic initial. 45.8% dépistaient secondairement et seulement si l'enfant était symptomatique. Les médecins initiaient un traitement par BP en cas d'ostéoporose fracturaire. Aucun effet secondaire grave n'a été rapporté. 40/48 (83%) médecins se disaient favorables aux BP (note > 5/10). Les craintes liées aux BP étaient: l'absence de recommandation, l'effet à long terme sur la croissance et les grossesses futures. Dix études ont été sélectionnées et montraient, en dépit d'une grande hétérogénéité, une augmentation du Z-score et un soulagement des douleurs liées aux FV. Leur effet sur la diminution de l'incidence des FV n'est pas démontré en raison d'un trop petit nombre d'études.

Conclusion : La FO reste insuffisamment dépistée et traitée au cours des maladies inflammatoires systémiques en pédiatrie. Du fait de recommandations nationales parues en octobre 2019, sous forme de Plan National de Soins, les praticiens devraient améliorer leurs pratiques sur le sujet.

Références: Plan national de Soins, octobre 2019, Fragilité osseuses secondaires de l'enfant, https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-10/pnds_fragilites_osseuses-27-09-2019.pdf

PP020

A PROPOS DE L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE : ÉVALUATION DES CONNAISSANCES GÉNÉRALES DES DIFFÉRENTS PRATICIENS CONCERNÉS.

C. Levaufre^{1,*}, A. Desdoits¹

¹Calvados, CHU de Caen, caen, France

Résumé: L'Arthrite Juvénile Idiopathique (AJI) est l'une des maladies chroniques les plus répandues de l'enfant et la maladie rhumatismale inflammatoire pédiatrique la plus fréquente. Longtemps sous-estimée, on estime que le nombre d'enfants âgés de moins de 16 ans atteints d'AJI en France se situe aux alentours de 4.000 patients. Cependant, l'AJI reste peu connue des pédiatres et médecins généralistes, entre autres, pourtant en première ligne pour évoquer le diagnostic. Il en résulte un retard diagnostic de plusieurs mois, potentiellement responsable de handicaps fonctionnels et psychiques importants. L'uvéite antérieure associée aux AJI est mal connue, y compris des ophtalmologues, et le délai de dépistage n'est souvent pas celui recommandé. Cette méconnaissance semble liée à l'absence de formation des professionnels à un moment de leur cursus, principalement lors de leurs études médicales, mais les études réalisées en France sur ce sujet sont quasiment inexistantes.

L'objectif de ce travail est d'établir un état des lieux le plus exhaustif possible des connaissances des différents professionnels médicaux concernés par l'AJI dans l'ancienne région Basse-Normandie, mais aussi de les sensibiliser à cette pathologie afin de mieux faire connaître le réseau de soin et d'améliorer le délai diagnostique et la prise en charge.

Nous avons réalisé une étude descriptive transversale dont le recueil de données s'est effectué à l'aide d'un questionnaire adressé aux différents professionnels médicaux concernés par l'AJI dans les trois départements de l'ex-région Basse-Normandie : pédiatres, rhumatologues, chirurgiens orthopédistes pédiatriques, ophtalmologues, médecins généralistes et internes de ces différentes spécialités. Trois cent onze questionnaires ont été recueillis sur les 1785 envoyés.

Le taux global de réponses reçues est de 17,4%. Quarante-deux pourcents des personnes interrogées ont entendu parler l'AJI. L'existence d'un CRMR dédié est connue par 31% des professionnels et les CCMR par 32% d'entre eux. Vingt pourcents connaissent le PNDS. Les facteurs anti-nucléaires sont demandés par 19% des professionnels. Une corticothérapie systémique est prescrite dans 25% des cas. L'uvéite antérieure est connue dans 76% des cas comme complication ophtalmologique. Le suivi initial recommandé tous les 3 mois est effectué par 35% des professionnels dont 45% des ophtalmologues.

Nos résultats démontrent que, même si la majorité des professionnels de santé ayant répondu à ce questionnaire connaissent l'AJI, il existe un défaut d'enseignement lors de la formation initiale des médecins. Une formation spécifique semble nécessaire afin d'améliorer la prise en charge de cette pathologie chronique et éviter ainsi les séquelles. Ces données doivent être confirmées par d'autres études d'ampleur nationale afin de savoir si le manque de connaissance à propos de cette pathologie est lié à un défaut de communication et d'enseignement local ou national.

PP035

FASCIITE À ÉOSINOPHILES PÉDIATRIQUE MIMANT DES OEDÈMES À RÉPÉTITION

V. Marie¹, O. Chol¹, M. Tardieu², D. Giovannini³, F. Nugues⁴, L. Bouillet¹, A. Pagnier⁵, A. Deroux¹, C. Kevorkian-Verguet^{5,*}

¹Médecine interne, ²Dermatologie, ³Anatomie et de Cytologie Pathologiques, ⁴Radiologie Pédiatrique, ⁵Pédiatrie, CHU Grenoble Alpes, Grenoble Cedex 9, France

Résumé: Introduction: La fasciite à éosinophiles (FE) ou de Shulman, maladie rare, est caractérisée par un infiltrat inflammatoire à éosinophiles des fascias. Elle se caractérise par une induration œdémateuse, sensible et symétrique de la peau et des tissus mous, prédominant aux membres avec épargne de la face, des mains et des pieds. L'atteinte viscérale est rare. Le risque évolutif est la fibrose cutanéomusculaire. Une hyperéosinophilie sanguine, une hypergammaglobulinémie et une élévation de l'aldolase peuvent être retrouvés. Les ACAN sont présents dans 15 à 20% des cas, sans spécificité. L'IRM est l'examen de référence. A ce jour, la plupart des cas décrits sont des adultes. Nous rapportons une FE pédiatrique s'étant manifestée par des œdèmes douloureux à répétition.

Cas clinique : garçon de 12 ans ayant présenté un œdème de l'avant-bras spontané, sans fièvre ni traumatisme. Extension jusqu'au poignet, main et doigts, puis bilatéralisation de l'œdème. Une cellulite échographique a motivé une antibiothérapie par Augmentin. A 48h, évolution locale peu satisfaisante; une seconde échographie montre alors une myosite et cellulite de la loge des fléchisseurs de l'avant-bras droit. L'antibiothérapie est élargie pour de la Dalacine. Bilan d'investigation biologique (éosinophiles, aldolase, infectieux et auto-immun) normal. La body-IRM retrouvait une fasciite des muscles fléchisseurs et une dermohypodermite des avant-bras sans amyotrophie. Début des AINS: régression complète des symptômes. A 6 mois, poussée des 2 cuisses: œdème induré, douloureux avec boiterie d'esquive et flessum antalgique des genoux, réfractaire aux AINS. Apparition d'une hyperéosinophilie à 1.1G/l, CPK à 465 UI/l et aldolases à 10.7UI/l. Le bilan auto-immun et infectieux était négatif. L'échographie concluait à une dermohypodermite des cuisses et épaississement des fascias de certains muscles confirmés en IRM. Les ENMG, capillaroscopie, radiographie thoracique et ETT étaient normaux. Réalisation d'une biopsie profonde ciblée notant une inflammation périvasculaire polymorphe riche en polynucléaires éosinophiles du fascia compatible avec une FE. Début des corticoïdes (CTC) 1mg/kg/j et Méthotrexate 15mg/m²/semaine; régression complète de la symptomatologie et de l'hyperéosinophilie à 1 mois.

Discussion : La FE pédiatrique est une entité rare (32 cas publiés). Comme chez l'adulte, le diagnostic de certitude est anatomopathologique. L'IRM est un outil d'aide au diagnostic et pour le suivi. Certaines spécificités pédiatriques semblent se dégager : prédominance féminine, moins d'atteinte articulaire, absence de complications hématologiques. Notre cas était un garçon, sans arthrite vraie ni cytopénie mais avec atteinte des mains à la différence de la forme adulte qui épargne cette localisation. A ce jour, les CTC sont utilisés en 1^{ère} ligne avec une bonne efficacité rapportée; il en est de même de l'efficacité des immunosuppresseurs classiques. Ici, ajout du Méthotrexate à visée d'épargne cortisonée. Les stratégies thérapeutiques résultent de concertation d'experts. Colliger et suivre en prospectif les FE permettraient la mise en lumière de spécificités pédiatriques afin d'optimiser diagnostic et prise en charge.

PP028

CAMPTODACTYLY,ARTHROPATHY,COXA VARA,PERICARDITIS SYNDROME

K. Okka^{1,1,*}, Z. Benarab¹, S. Bouabdallah¹, M. Belghazi¹, M. Fellahi¹, A. Dehimi¹, B. Bioud¹

¹Pôle pédiatrique , Pôle pédiatrique, Sétif, Algérie

Résumé: Introduction :

Syndrome Caractérisé par la présence d'une camptodactylie, associée à des arthropathies de caractère non inflammatoire et à une hyperplasie synoviale, une déformation progressive en coxa vara et/ou une péricardite non inflammatoire.

Objectif : rapporter un cas de pathologie articulaire non inflammatoire exceptionnelle dénommée Syndrome CACP.

Observation :

Kosai.B né le 07/04/2010, admis pour des arthropathie des grosses articulations ,associée à des déformations en flexion des IPP (camptodactylie), avec déformation en flessum des 2 genoux ,enraidissement des 2 hanches.

Bilan inflammatoire et immunologique est sans anomalies.

Radiographie du bassin :Coxa vara bilatérale, IRM des hanches :épaississement synovial +épanchement interarticulaire+kyste acétabulaire

Etude du liquide articulaire du genou :aspect miel et très visqueux , absence de germe.

Biopsie synoviale :hyperplasie synoviale

Echo-cœur :épaississement péricardique limite en postérieur avec absence d'épanchement péricardique.

Discussion :

Le CACP est de TAR :mutation du gène de la protéoglycane 4 (PRG4) :intervalle 1.9-cM du chromosome 1q25-q31.

Le diagnostic repose sur l'atteinte articulaire (camptodactylie /arthropathie) ;la coxa vara n'est pas spécifique mais elle est présente(50 %) ;la péricardite n'est pas constante ,en son absence le diagnostic risque d'être méconnu (30%)

c'est paradoxalement l'absence de tout signe inflammatoire qui constitue la marque biologique du syndrome .

A l'examen radiologique :il n'ya pas de destruction ostéocartilagineuse malgré une évolution prolongée.

l'étude histologique montre une hyperplasie synoviale avec présence occasionnellement de cellules géantes multi nucléaires,le liquide d'épanchement est non inflammatoire.

Le diagnostic différentiel se pose essentiellement avec l'AJI.

Le TRT est médica,physique ; orthétique et chirurgical de la camptodactylie.

Conclusion :

Pathologie exceptionnelle dont le est diagnostic est clinique ; le bilan biologique est sans anomalies, Bilan radiologique oriente le diagnostic ,l'histologie et la génétique confirment le diagnostic ;la Traitement reste médical , orthétique et chirurgical.

Références: 1. Bahabri SA, Suwairi WM, Laxer RM, Polinkovsky A, Dalaan AA, Warman ML. The camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome: clinical features and genetic mapping to human chromosome 1. Arthritis Rheum 1998; 41: 730-5

2. El-Garf A, Mahmoud G, Gheith R, Abd El-Aaty G, Abd El-Aaty H. Camptodactyly, arthropathy, coxa vara, and pericarditis syndrome among Egyptians. J Rheumatol 2003; 30: 1081-6

3. Faivre L, Prieur AM, Le Merrer M, Hayem F, Penet C, Woo P, Hofer M, Dagoneau N, Sermet I, Munnich A, Cormier-Daire V. Clinical variability and genetic homogeneity of the camptodactyly-arthropathy-coxa vara-pericarditis syndrome. Am J Med Genet 2000; 95: 233-6.

PP035

FASCIITES A EOSINOPHILES PEDIATRIQUES EN FRANCE

T CESAR¹, A DEROUX², D GIOVANNINI³, A CARBASSE⁴, I KONE-PAUT⁵, C BOROCCO⁵, C PIETREMENT⁶, A PAGNIER¹, C KEVORKIAN-VERGUET¹

¹Pédiatrie, ² Médecine interne et ³Anatomopathologie, CHU Grenoble-Alpes, La Tronche, France

⁴Pédiatrie, CHU Montpellier, Montpellier, France

⁵Rhumatologie pédiatrique, Hôpital Bicêtre, Kremlin Bicêtre, France

⁶Pédiatrie, CHU de Reims, Reims, France

Résumé : Introduction

La fasciite à éosinophiles pédiatrique (FEp) est rare. De quelques cas pédiatriques ou séries mixtes semblent émerger des spécificités la distinguant de la forme adulte. A ce jour, la prise en charge est extrapolée de l'adulte. Le traitement repose sur l'avis d'experts.

L'objectif est de recenser les FEp en France pour en décrire les caractéristiques cliniques, paracliniques et thérapeutiques.

Méthode

Appel à observations *via* la SOFREMIP identifiant 5 FEp. Après information et recueil de non opposition, les données issues du soin et pseudonymisées ont été recueillies.

Résultats

L'âge moyen au diagnostic était de 10 ans, le délai diagnostique moyen de 8 mois.

Toutes les FEp avaient une atteinte cutanée symétrique, proximale (60%) et touchant les membres supérieurs (100%) ou inférieurs (80%). Toutes présentaient des limitations d'amplitude articulaire, 60% des myalgies et arthralgies sans arthrite.

Au diagnostic, 40% présentaient une élévation modérée des CPK, 80% une hyperéosinophilie sanguine (de 0.7 à 6.1 G/l); toutes avaient une hyperIgG.

L'IRM musculaire retrouvait un hypersignal de fascia musculaires (100%), une ténosynovite (40%) et une myosite (20%).

80% des FEp avaient une biopsie cutané-musculaire profonde retrouvant un infiltrat de PNEo (50%) et polymorphe lymphoplasmocytaire de l'hypoderme, fascia et muscle (100%).

Tous bénéficiaient d'une corticothérapie orale +/- bolus (60%) et 80% de méthotrexate. La réponse au traitement était variable.

Conclusion

Nous rapportons 5 FEp françaises. A la différence de l'adulte, il semblerait que les limitations d'amplitude articulaire, l'hyperéosinophilie et l'hyperIgG soient plus fréquentes. Le traitement, d'efficacité variable, comporte des corticoïdes, du méthotrexate et de la kinésithérapie. Le recensement de FEp à plus grande échelle permettrait une vision plus précise de cette maladie rare (étude de cohorte rétrospective européenne en cours).

PP041

UVEITES GRANULOMATEUSES NON INFECTIEUSES PEDIATRIQUES : ETUDE RETROSPECTIVE

Ai Tien Nguyen^{*1}, Antoine Rousseau², Bahram Bodaghi³, Perrine Dusser¹, Linda Rossi¹, Caroline Galeotti¹, Elodie Da Cunha², Laura Eid², Marc Labetoulle², Emmanuel Barreau², Cherif Titah⁴, Isabelle Koné-Paut¹, Charlotte Borocco¹

¹Service de Rhumatologie Pédiatrique, CeReMAIA, CHU Bicêtre, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université de Paris Saclay, Le Kremlin-Bicêtre, France

² Service d'ophtalmologie, OPHTARA, CHU Bicêtre, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Université de Paris-Saclay, Le Kremlin-Bicêtre, France

³Service d'ophtalmologie, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Paris, France.

⁴Service d'ophtalmologie, Fondation Ophtalmologique de Rothschild, Paris, France.

Résumé : Introduction : Les uvéites granulomateuses à début pédiatrique (UGP) sont rares. Le manque de connaissances entraîne souvent un retard diagnostique et un mauvais pronostic visuel.

Objectifs : Évaluer la démographie, les étiologies, les complications, le traitement et le pronostic visuel des UGP.

Méthodes : Etude rétrospective des UG non infectieuses chez des enfants âgés de moins de 16 ans dans le service de rhumatologie pédiatrique de l'hôpital Bicêtre, de 2001 à 2021.

Résultats : 43 patients avec 80 yeux atteints ont été inclus : 24 uvéites idiopathiques, 13 associées à une sarcoïdose, 3 associées à une mutation de *NOD2*, 2 associées à une arthrite juvénile idiopathique et une maladie de Vogt-Konayagi-Harada. L'âge médian au moment du diagnostic était de 10,2 ans. Le sex-ratio M/F était de 0,72. Les caractéristiques des UGP étaient : panuvéite (63%), bilatérale (84%), et chronique (84%). Aucun patient porteur de la mutation *NOD2* ne présentait de polyarthrite, de dermatite, ni de symptôme extra-oculaire. Des complications oculaires étaient présentes dans 62 yeux sur 80 (78%). Les traitements utilisés étaient les corticostéroïdes systémiques (79 %), le méthotrexate (79 %), les anti TNF-alpha (42 %) et l'azathioprine (16 %). 27% étaient en rémission lors du dernier suivi, 67 % étaient inactifs et 5 % restaient actifs. La durée médiane du suivi était de 4,8 ans.

Conclusion : Il s'agit de la 1^{ère} cohorte significative étudiant les UGP. Un taux élevé de complications est retrouvé. Cependant, une proportion significative d'uvéites est devenue inactive ou en rémission grâce aux traitements systémiques.

POSTER GROUPE D

PP005

EVALUATION D'UN SCORE CLINIQUE PERMETTANT D'IDENTIFIER LES NON RÉPONDEURS AUX IMMUNOGLOBULINES DANS LA MALADIE DE KAWASAKI

G. Beaujour^{1,*}, N. Ouldali¹, J. Gaschignard², I. Melki¹, R. Bonnefoy³, C. Beyler³, A. Faye¹, U. Meinzer¹
¹Paris, Service de Pédiatrie générale, Hôpital Robert Debré, ²Paris, Service de Pédiatrie
Générale, Hôpital Robert Debré, ³Paris, Service de cardiologie pédiatrique, Hôpital Robert Debré,
Paris, France

Résumé: Introduction : La maladie de Kawasaki (MK) est l'une des vascularites les plus fréquentes chez l'enfant. Son traitement repose sur l'administration d'une perfusion intraveineuse d'immunoglobulines (Ig IV). Plusieurs études ont montré que la résistance à la première perfusion d'Ig IV expose à un risque plus élevé de développer un anévrisme coronaire, principale complication de la MK. Une étude récente a proposé un score clinique (score Kawanet) pour identifier les patients non répondeurs au traitement standard par Ig IV dans une population européenne.

Objectif: Etudier la validité du score Kawanet pour prédire une MK sévère dans la cohorte des malades pris en charge à l'hôpital Robert Debré.

Méthodes : Dans cette étude rétrospective nous avons étudié les critères du score Kawanet pour tous les patients âgés de moins de 18 ans ayant eu un diagnostic de MK pris en charge à l'hôpital Robert Debré à Paris entre 2005 et 2019. Nous avons également recueillis les données cliniques et démographiques, les modalités thérapeutiques et les résultats des échographies cardiaques des patients à l'entrée et à 6 semaines d'évolution.

Résultats : 202 patients ont été inclus, l'âge médian était de 25 mois et le sexe ratio à 1,3. 61 patients (30,1%) étaient résistants à la 1^{ère} dose d'Ig IV : 28 patients (38,3%) avec un score positif et 33 patients (25,5%) avec un score négatif ($p=0,058$). Parmi les patients ayant reçu un second traitement, 17 patients (23,2%) avec un score positif et 14 patients (10,8%) avec un score négatif avaient bénéficié d'une 2^e dose d'Ig IV ($p=0,021$) et 20 patients (27,3%) avec un score positif contre 13 patients (10%) avec un score négatif avaient été traités par corticothérapie ($p=0,002$). La présence d'une anomalie cardiaque à 6 semaines d'évolution était retrouvée chez 11 patients (15%) avec un score positif et 14 patients (10,8%) avec un score négatif ($p=0,377$).

Conclusion : Le score Kawanet est prometteur pour identifier les patients avec un tableau clinique sévère de MK dans la population française. Son application dans la pratique clinique est limitée par un manque de sensibilité.

PP007

ABATACEPT CHEZ UNE ADOLESCENTE AVEC LUPUS ÉRYTHÉMATEUX SYSTÉMIQUE À MANIFESTATION NEUROPSYCHIATRIQUE ET POLYMORPHISME DE CTLA4

I. Dabbak^{1,*}, P. ELLUL², T. Le Voyer¹, I. MELKI³, P. QUARTIER^{4,5}, B. BADER-MEUNIER^{1,4}, C. Picard⁶, F. Aeschlimann¹

¹UIHR, Hôpital Necker, ²Service de pédopsychiatrie, ³Service de pédiatrie générale, Hôpital Robert Debré, ⁴Université Paris Descartes, ⁵UIHR, hôpital Necker, APHP, ⁶Centre d'étude des déficits immunitaires, Institut Imagine, hôpital Necker, Paris, France

Résumé: Introduction. Le lupus érythémateux systémique (LES) est une maladie autoimmune systémique avec mécanismes complexes d'héritabilité génétique. Une association entre des polymorphismes du gène *CTLA4* et une susceptibilité au LES a été discutée.

Cas clinique/résultats. Nous rapportons une adolescente de 14 ans d'origine asiatique, qui s'est présentée à l'âge de 11 ans avec un érythème malaire, dermatose neutrophilique urticarienne, polyarthrite, fièvre et autoanticorps caractéristiques, faisant diagnostiquer un LES. La prednisone et l'hydrochloroquine (HCQ) ont été initiés, et MMF puis rituximab ajoutés devant une réponse partielle. La survenue d'une anaphylaxie lors de la 2^e dose de rituximab a fait débiter l'abatacept (ABT) devant la polyarthrite persistante. Un neurolupus a été diagnostiqué en parallèle devant une dépression évoluant depuis 1 an résistante aux antidépresseurs, une atteinte inflammatoire du LCR et des anomalies métaboliques au TEP-scan. Après 3 doses d'ABT et avant 3 bolus de méthylprednisolone, la patiente a présenté une amélioration notable neuropsychiatrique, cutanée et articulaire, permettant d'arrêter l'antidépresseur et diminuer progressivement la prednisone. Devant l'efficacité de l'ABT le gène *CTLA4* a été séquencé retrouvant un polymorphisme homozygote c.49A>G. A un an du début de l'ABT, elle demeure sans symptôme neuropsychiatrique, articulaire ni cutané.

Dans la littérature, une association entre le LES et la voie de signalisation CTLA4 a été décrite. Le rôle du polymorphisme 49A>G de *CTLA4* dans la susceptibilité au LES n'est pas encore éclairci, mais une association significative a été décrite dans certaines populations. L'ABT n'a pas démontré d'efficacité dans la néphrite lupique ni les manifestations lupiques non-sévères, sans toutefois d'étude associée du gène *CTLA4*.

Conclusion. L'ABT pourrait représenter une thérapie efficace dans une sous population de patients lupiques. Des études complémentaires concernant le rôle du gène *CTLA4* dans le LES et la réponse à l'ABT sont nécessaires.

PP010

TRISOMY 8 – A GENETIC MIMIC OF EARLY-ONSET BEHÇET-LIKE DISEASE?

F. A. Aeschlimann^{1,*}, C. Gitiaux², M. Rio³, S. Lyonnet⁴, S. Romana⁵, F. Uettwiler⁶, P. Quartier¹, B. Bader-Meunier¹

¹Centre de référence RAISE, ²Neurologie Pédiatrique, ³Hôpital Necker - Enfants Malades, Paris, France, ⁴Fédération de Génétique Médicale, Hôpital Necker - Enfants Malades, ⁵Fédération de Génétique Médicale, Hôpital Necker - Enfants Malades, Paris, ⁶Unité de Spécialités Pédiatriques, CHU Clocheville, Tours, France

Résumé: Introduction. Behçet disease (BD) is a systemic vasculitis presenting with bipolar ulcers, uveitis, skin lesions and organ inflammation. A few monogenic mimics of early-onset BD have been reported; herein, we further expand the spectrum.

Clinical Cases/Results. Patient 1 is a 17-year-old Caucasian woman with developmental delay and various malformations resulting from a partial 8p23.1 trisomy associated with a monosomy 7p terminal. She presented with recurrent fevers since infancy, and subsequent oral and perineal ulcers, abdominal pain, polyarthritis and non-thrombocytopenic purpura. Inflammatory markers were normal during and in between flares. She responded partially to prednisone and colchicine and was started on anakinra at last follow-up.

Patient 2, a 15-year-old Caucasian adolescent, developed recurrent fevers at age 6 months, and subsequently oral and genital ulcers, uveitis and a peripheral neuropathy of the right foot. She had biologic inflammation during disease flares. Trisomy 8 mosaicism was suspected on NGS, and confirmed by FISH. Treatment with colchicine, prednisone, methotrexate and golimumab was partially efficient, symptoms eventually improved on azathioprine and adalimumab.

Behçet-like disease has previously been reported in adults with acquired somatic trisomy 8 and myelodysplasia. More recently, a BD-like disease has been reported in few patients with constitutional trisomy 8. Chief complains included early-onset recurrent fever, severe mucocutaneous ulcers and bleeding diatheses. Patients were found to have increased monocyte activation and responded to TNF α or IL-1 blockade.

Conclusion. Trisomy 8 with or without mosaicism may mimic early-onset BD. Recognition of genetic mimics of BD may help to understand the underlying pathology and guide treatment.

PP011

ETUDE DE LA VALEUR PRONOSTIQUE D'UNE ATTEINTE PRÉCOCE DU COUDE DANS L'ARTHRITE JUVÉNILE IDIOPATHIQUE

G. Beaujour^{1,*}, S. Atmane², L. Rossi², P. Dusser², C. Galeotti², I. Kone-Paut²

¹Paris, ²Hôpital Kremlin Bicêtre, Paris, France

Résumé: Introduction : Si le coude est une articulation classiquement touchée dans l'évolution de l'arthrite juvénile idiopathique (AJI), cette atteinte comme présentation initiale est rare et pourrait être destructrice. Notre objectif est d'établir la fréquence de l'atteinte initiale du coude dans l'AJI, ses caractéristiques cliniques, biologiques et sa valeur pronostique.

Matériel et méthode : Nous avons analysé rétrospectivement les données des patients ayant une AJI avec atteinte du coude durant les 3 premiers mois de la maladie, suivis en rhumatologie pédiatrique à l'hôpital Bicêtre et inclus dans la JIR cohorte entre janvier 2013 et juillet 2019. Cette cohorte est une plateforme internationale collectant les données de tous patients suivis dans une consultation de rhumatologie pédiatrique.

Résultats : Sur 235 patients ayant une AJI suspectée ou confirmée, 20 (8,5%) avaient une AJI confirmée avec atteinte initiale du coude dont une était destructrice. Il y avait 15 filles (75%) et 5 garçons (25%). L'âge moyen au diagnostic était 6,8 ans. La répartition du diagnostic final des types d'AJI était : 6 AJI oligoarticulaires (30%), 5 AJI systémiques (25%), 1 AJI avec enthésites (5%), 5 rhumatismes psoriasiques juvéniles (25%), 2 AJI polyarticulaires avec facteur rhumatoïde positif (10%) et 1 avec facteur rhumatoïde négatif (5%). Les FAN étaient positifs pour 12 patients (60%). 9 patients (45%) étaient en rémission >6 mois selon les critères de Wallace dont 4 patients (20%) sans traitement.

Conclusion : Par rapport aux données de la littérature, on observe une fréquence plus élevée de patients évoluant vers un rhumatisme psoriasique juvénile et une fréquence plus faible de patient en rémission sans traitement. Il serait intéressant de réaliser une étude cas-témoin avec un nombre plus important de patients pour valider ces résultats.

PP014

OSTÉONÉCROSE MULTIFOCALE ET DERMATOMYOSITE JUVÉNILE ANTI-MDA5 : 2 CAS CLINIQUES

I. Dabbak^{1,*}, F. A. Aeschlimann¹, S. Breton², P. Quartier^{1,3}, B. Bader-Meunier^{1,3}

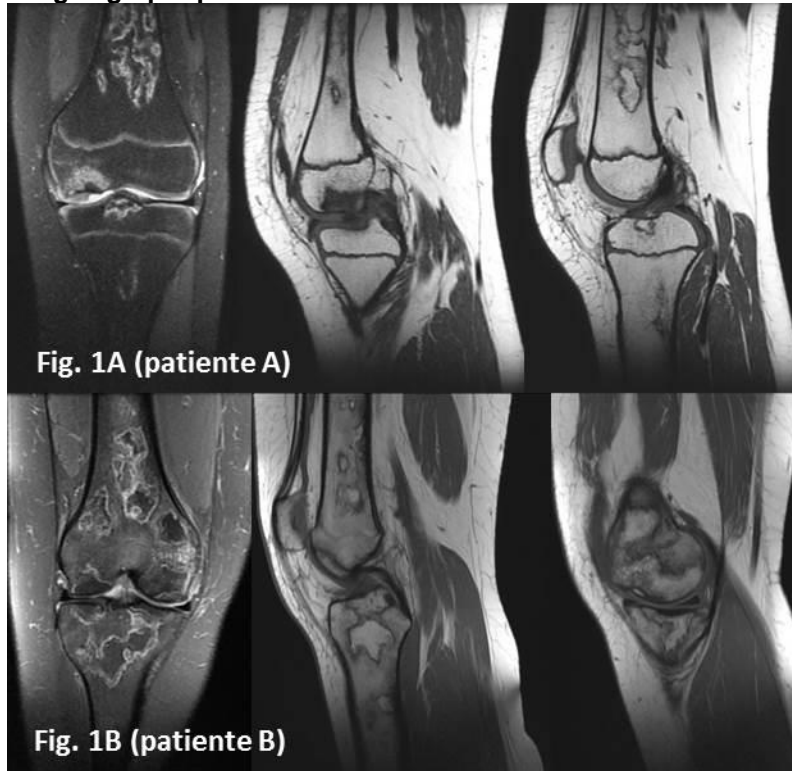
¹UIHR, hôpital Necker, ²Service de radiologie pédiatrique, APHP, ³Université Paris Descartes, Paris, France

Résumé: Introduction. L'ostéonécrose aseptique (ONA) est une complication classique mais rare de la corticothérapie prolongée à haute dose. Des cas d'ONA bilatérale des genoux ont été décrits dans quelques pathologies inflammatoires systémiques.

Cas cliniques/Résultats Nous présentons ici deux patientes suivies pour une dermatomyosite juvénile (DMJ) anti-MDA5. La patiente A, âgée de 11 ans, a été traitée par corticothérapie associée à du mycophénolate mofetil (MMF), méthotrexate puis ruxolitinib devant des ulcérations cutanées sévères persistantes. A M6 du diagnostic est apparue une atteinte articulaire avec des douleurs des deux genoux d'horaire mixte et un épanchement clinique. Le traitement a été intensifié en conséquence par bolus de corticoïdes, cures d'immunoglobulines puis rituximab. Une IRM réalisée devant l'atteinte articulaire persistante révèle de multiples infarctus osseux épiphysio-métaphysodiaphysaires bilatéraux du fémur et du tibia (fig. 1A). La patiente B, âgée de 14 ans, a été traitée par corticothérapie, méthotrexate, MMF et rituximab. Elle consulte à M6 pour des douleurs mécaniques bilatérales invalidantes des genoux et des chevilles, avec des amplitudes articulaires normales. L'IRM corps entier révèle des infarctus osseux géants fémoro-tibiaux (fig. 1B) et des chevilles. Les complications osseuses semblent particulièrement fréquentes dans la DMJ : une diminution de densité osseuse avant tout traitement y semble plus fréquente que dans d'autres pathologies inflammatoires et des fractures vertébrales peuvent survenir dès le premier mois de corticothérapie. De rares cas d'ONA multifocale ont pu être rapportés dans la littérature chez des patients suivis pour DMJ. Nous n'avons toutefois pas retrouvé d'études d'association avec les différents types d'autoanticorps.

Conclusion. L'ONA est un diagnostic différentiel d'une arthrite inflammatoire dans la DMJ et une atteinte articulaire persistante doit faire rechercher la survenue d'une ONA. Des études complémentaires semblent nécessaires pour étudier les mécanismes de l'ONA chez ces patients et notamment un éventuel lien avec le type d'anticorps spécifiques des myosites, dont les anti-MDA5.

Image / graphique:



PP015

HYPOPHOSPHORÉMIE AUTO-IMMUNE SECONDAIRE À UNE AUGMENTATION DE FGF23 : À PROPOS DE 2 CAS

A. Schvartz^{1,*}, G. Dorval², O. Boyer², F. Bienaimé³, D. Prié³, B. Bader-Meunier¹

¹Unité d'Immunologie, Hématologie et Rhumatologie Pédiatrique, ²Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, ³Service de Physiologie et Neurophysiologie, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France

Résumé: Introduction : Le Fibroblast Growth Factor 23 (FGF23) est une hormone phosphaturiante qui joue un rôle central dans le contrôle de la phosphorémie. Des anticorps bloquant la signalisation du FGF23 peuvent entraîner une calcinose tumorale hyperphosphorémique (1). A notre connaissance, il n'y a pas de description de pathologie auto-immune systémique associée à une signalisation excessive du FGF23.

Objectif et méthodes : Nous rapportons deux observations de patientes avec pathologies auto-immunes systémiques et hypophosphorémie sévère secondaire à une augmentation du taux de FGF23.

Résultats : La première patiente présente un syndrome de Gougerot-Sjögren ayant débuté à 4 ans avec hyper-gammaglobulinémie, anticorps anti-SSA, SSB, antinucléaires positifs, atteinte articulaire, parotidienne, hépatique, articulaire, hématologique, vasculaire et neurologique. Au cours d'une poussée de sa maladie a été découverte une hypophosphorémie à 0,51 mmol/L (N=1,3-1,85) avec une concentration de FGF23 intact à 215 ng/mL (N=23,2 – 95,3) associée à une hyperphosphaturie sans dysfonction rénale. Le taux de FGF23 s'est normalisé à 62,4 ng/L et la phosphorémie est remontée à 1,19 mmol/L après intensification thérapeutique et supplémentation en phosphore.

La deuxième patiente souffre d'un lupus érythémateux systémique diagnostiqué à 10 ans avec une atteinte cutanée, articulaire, hématologique, une hyper-gammaglobulinémie modérée, une auto-immunité avec facteur rhumatoïde positif, anti-nucléaires à 1/1280, anti-DNA positifs, anti-ENA avec anti Sm, SSA, RNP, ribosome-P positifs et test de FARR >100 UI/mL. Elle a développé secondairement une hypophosphorémie à 0,35 mmol/L avec un taux de réabsorption du phosphore à 70%, témoignant d'une fuite rénale de phosphore. Les différents examens réalisés montrèrent une élévation de FGF23 intact à 135,7 ng/L sans dysfonction rénale. Le taux de FGF23 intact s'est normalisé par la suite avec une intensification thérapeutique et une supplémentation en phosphore.

Conclusion : Nous rapportons pour la première fois un cas d'hypophosphorémie sévère secondaire à une élévation du FGF23 chez deux patientes ayant une pathologie auto-immune systémique. La corrélation entre l'activité de la pathologie et le taux de FGF23 suggère que cette sécrétion puisse être secondaire à un mécanisme auto-immun activateur.

Références: 1. Roberts et al., Autoimmune Hyperphosphatemic Tumoral Calcinosis in a Patient with FGF23 Autoantibodies. J Clin Invest. 2018

PP021

LE LUPUS ÉRYTHÉMATEUX SYSTÉMIQUE JUVÉNILE , QUELLES SPÉCIFICITÉS ?

K. Okka^{1,*}, Z. Benarab¹, S. Bouabdallah¹, M. Belghazi¹, M. Fellahi¹, A. Dehimi¹, B. Bioud¹

¹Pôle pédiatrique , Pôle pédiatrique, Sétif, Algérie

Résumé: Introduction :

Le lupus érythémateux systémique juvénile (LES J) est une maladie chronique auto-immune caractérisée par une atteinte multi-viscérale avec un pronostic imprévisible. Le diagnostic est réalisé habituellement chez des jeunes femmes âgées de 20 à 40 ans, cependant, il peut s'installer à tout âge et sera classé juvénile (LESj) lorsqu'il débutera avant l'âge de 16 ans.

Objectif : Nous rapportons les caractéristiques épidémiologiques, cliniques, thérapeutiques et évolutives d'une série rétrospective menée au niveau du pôle pédiatrique- CHU de Sétif comportant 13 filles et un garçon .

Matériel et méthodes :

L'âge moyen de survenue est de 12 ans et 3 mois , le délai moyen de diagnostic est de 7 mois. Le tableau clinique est fait d'une atteinte articulaire cutanée et de fièvre dans respectivement 86 %, 57 % et 57 % des cas, suivie d'une atteinte rénale dans 57 % des cas. La participation cardiaque, pulmonaire, ophtalmologique est rapportée dans des pourcentages faibles. L'atteinte hématologique est détectée sur hémogramme chez 85 % des patientes et le syndrome inflammatoire était quasiment constant. Un titre positif d'anticorps antinucléaires et d'anti-ADNn est objectivé, ainsi qu'une réduction du taux du complément . Les anticorps anti- GP 2 et anti cardiopline sont positifs dans 57 % des cas. L'atteinte rénale présente dans 42% des cas. Un seul cas de syndrome de chevauchement avec une dermatomyosite a été rapporté. Quant à la forme neurologique une seule adolescente l'a présenté. Avec un seul cas de lupus familial et un seul cas de Rhupus.

Discussion :

Le diagnostic repose sur la classification de l'American College of Rheumatology (ACR) 1982 révisée en 1997 et les nouveaux critères SLICC « Systemic Lupus International Collaborating Clinics ». Les caractéristiques cliniques de notre série sont conformes aux données globales de la littérature avec une prédominance de l'atteinte cutanée et articulaire. avec toutefois quelques spécificités propres qui s'individualisent par un âge de survenue plus avancé, de 13 ans en moyenne dans notre étude versus 10 ans et 12 ans, la rareté des formes familiales (1 cas), un pourcentage plus faible d'atteinte rénale (42 % versus 63 % et 80 %) .La prise en charge thérapeutique a été basée sur la corticothérapie et l'Hydroxychloroquine dans la majorité des cas, l'utilisation des immunosuppresseurs a été réservée aux formes graves.

Conclusion : Le lupus est une maladie auto-immune aux manifestations cliniques protéiformes, dont le pronostic est dominé par les atteintes rénales, neurologiques et thrombotiques. Les traitements cortisoniques et immunosuppresseurs ont notablement amélioré le pronostic vital.

Références:

- 1/Abdwani R, Al-Abrawi S, Sharef SW, Al-Zakwani I. Geographical clustering of juvenile onset systemic lupus erythematosus within the Sultanate of Oman. *Oman Med J* 2013;28(3): 199—203
- 2/Concannon A, Rudge S, Yan J, Reed P. The incidence, diagnostic clinical manifestations and severity of juvenile systemic lupus erythematosus in New Zealand Maori and Pacific Island children: the Starship experience (2000—2010). *Lupus* 2013;22(11):1156—61.
- 3/Habibi S, Saleem MA, Ramanan AV. Juvenile systemic lupus erythematosus: review of clinical features and management. *Indian Pediatr* 2011;48(11):879—87 [Review]

PP023

HÉPATITE LUPIQUE , UN MODE RÉVÉLATEUR RARE DU LUPUS SYSTÉMIQUE !

K. Okka^{1,1,1,*}, Z. Benarab¹, S. Bouabdallah¹, M. Belghazi¹, M. Fellahi¹, A. Dehimi¹, B. Bioud¹

¹Pôle pédiatrique , Pôle pédiatrique, Sétif, Algérie

Résumé: Introduction : Le lupus érythémateux systémique (LES) peut s'associer à plusieurs manifestations hépatiques non spécifiques mais l'hépatite aiguë lupique demeure peu fréquente et constitue rarement un mode révélateur.

Objectif : Rapporter un cas de lupus systémique révélé par un tableau d'insuffisance hépato-cellulaire

Observation : Bouthaina née le 9/5/2006 d'un couple Algérien, admise en 2017 pour exploration d'une insuffisance hépatocellulaire. L'examen physique : un ictère cutanéomuqueux avec des urines foncées sans autres anomalies. Le bilan biologique a mis en évidence TP /TCK bas non corrigées par la vit K, Fibrinogène et facteur V bas, une importante cytolyse hépatique, une cholestase, ainsi qu'un syndrome inflammatoire biologique, hypergammaglobulinémie polyclonale prédominant sur les gamma globulines. Le sédiment urinaire et la NFS étaient normaux. L'échographie et le doppler hépatosplénique : signes d'hépatopathie chronique+ hypertension portale+Ascite de moyenne abondance, L'échodoppler cardiaque :épanchement péricardique. Nous avons effectué un bilan étiologique comportant : un interrogatoire exhaustif ayant éliminé toute prise médicamenteuse ou de toxique, les sérologies des hépatites virales A, B et C étaient négatives, la recherche des anticorps anti-tissus non spécifiques d'organes (anti-muscle lisse, anti-mitochondrie et anti-LKM1) était négative, ainsi qu'un bilan cuprique, le dosage des anticorps antinucléaires est revenu positif à un taux de 1/1000 et d'aspect homogène avec positivité des anticorps anti DNA natifs à plus de 866 UI/ml, C3+C4+CH50 :bas, Ac antiphospholipides :positifs. Le diagnostic de Lupus érythémateux systémique a été donc retenu avec hépatite lupique. La patiente a été mise sous corticothérapie +immunosuppresseur. L'évolution a été marquée par l'amélioration progressive du bilan hépatique.

Discussion

Bien que l'atteinte hépatique au cours du LES ne fasse pas partie des critères de diagnostic, une perturbation du bilan hépatique est fréquente, allant de 23 à 60 % selon les séries de la littérature. Cependant, l'hépatopathie spécifique du LES ou hépatite lupique est rare, observée chez 1 à 3 % selon les auteurs. Notre patiente était symptomatique avec une insuffisance hépatocellulaire

Conclusion

L'hépatite lupique est une manifestation rare du LES et en constitue un mode révélateur rare qu'il ne faut pas méconnaître.

Références: 1. Chowdhary VR, Crowson CS, Poterucha JJ, Moder KG. Liver involvement in systemic lupus erythematosus: case review of 40 patients. J Rheumatol 2008;35:2159–64.

2.] Matsumoto T, Yoshimine T, Shimouchi K, Shiotu H, Kuwabara N, Fukuda Y, et al. The liver in systemic lupus erythematosus: pathologic analysis of 52 cases and review of Japanese Autopsy Registry Data. Hum Pathol 1992;23:1151–8

3. atoh T, Hirakata M, Yoshida T, Matsumura M, Miyachi K, Mimori T, et al. Systemic lupus erythematosus with autoimmune hepatitis. Clin Rheumatol 1997;16:305–9

PP024

HYPERTENSION ARTÉRIELLE RÉVÉLANT UNE VASCULARITE DE TAKAYASU: A PROPOS D'UN

CAS PÉDIATRIQUE

R. Oualialami^{1,*}, S. lotfi¹, K. Bouayed¹

¹medecine interne et de rhumatologie, CHU DENFANT ABDERRAHIM HAROUCHI DE CASABLANCA, casablanca, Maroc

Résumé: Objectif : Décrire les caractéristiques cliniques, paracliniques, les principes de prise en charge thérapeutique ainsi que le pronostic de la vascularite de Takayasu à travers un cas vécu dans notre service. Sujet : Nous rapportons une observation d'une patiente admise aux urgences dans un tableau d'hypertension artérielle (HTA) sévère révélant une maladie de Takayasu. Résultats principaux : F., 11 ans et 7 mois, admise dans un tableau de céphalées etacouphènes associés à une HTA sévère évoluant depuis un mois et résistant à deux anti-hypertenseurs utilisés de manière séquentielle (ramipril/nicardipine). L'examen révélait une HTA à 220/130 mm Hg identique aux 4 membres, les pouls fémoraux étaient faiblement perçus, avec un souffle à l'auscultation de l'aorte abdominale, la bandelette urinaire était positive pour les protéines, complétée par un rapport albuminurie/créatinurie urinaire qui était élevé à 539 mg/mmol justifiant la réalisation d'un angioscanner abdominal afin de rechercher une origine réno-vasculaire, qui a révélé une sténose étendue de l'aorte abdominale sous rénale et de l'artère rénale gauche avec un anévrysme sacciforme du lit artériel rénal gauche, sans atteinte de l'artère rénale droite. Une scintigraphie rénale au DMSA a mis en évidence un rein gauche fonctionnel à 36% et une fonction rénale droite à 64%. Le bilan inflammatoire était normal. L'écho-cardiographie ne montrait pas de retentissement sur le cœur gauche. Sur le plan thérapeutique, un traitement à base d'azathioprine 2 mg/kg/j associé à une corticothérapie à 0,5 mg/kg/j a été instauré avec maintien de l'nicardipine et adjonction de propanolol en vue de stabiliser sa tension artérielle et de la préparer au pontage aortique. Conclusion : La vascularite de Takayasu devrait être évoquée devant toute HTA rebelle de l'enfant et justifie une exploration vasculaire. La PEC thérapeutique repose sur les immunosuppresseurs, les agents biologiques et la revascularisation, toutefois le risque de re-sténose reste considérable.

PP026

MANIFESTATIONS PSYCHIATRIQUES AIGUES ET PNEUMOPATHIE INTERSTITIELLE DANS LE SYNDROME D'AICARDI GOUTIÈRES TRAITÉES EFFICACEMENT PAR DES IMMUNOADSORPTIONS

A. Ayrolles^{1,*}, P. Ellul¹, F. Renaldo², O. Boespflug², R. Delorme¹, S. Drunat³, M. Elmaleh-Bergès⁴, T. Kwon⁵, F. Rozenberg⁶, V. Bondet⁷, D. Duffy⁸, Y. Crow^{9,10,11}, I. Melki^{10,12,13}

¹Psychiatrie, ²Neurologie, ³Génétique, ⁴Radiologie, ⁵Néphrologie, ⁶Virologie, Robert Debré, ⁷Immunologie des cellules dendritiques, ⁸Immunobiologie des cellules dendritiques, Institut Pasteur, Paris, France, ⁹Centre for Genomic and Experimental Medicine, Institute of Genetics and Molecular Medicine, University of Edinburgh, Edinburgh, Royaume-uni, ¹⁰Institut Imagine, Paris Descartes, ¹¹INSERM UMR 1163, Neurogénétique et de Neuroinflammation, ¹²Pédiatrie Générale, Robert Debré, ¹³INSERM UMR 1163, Neurogénétique et Neuroinflammation, Paris, France

Résumé: Introduction : Le syndrome d'Aicardi-Goutières (AGS) est une leuco-encéphalopathie inflammatoire mendélienne, caractérisée par des calcifications des noyaux gris centraux et une hyperlymphocytose dans le liquide céphalorachidien (LCR). Il appartient aux interféronopathies de type I, pathologies récemment individualisées et secondaires à une production excessive d'interféron de type I (IFN I).

Nous rapportons le cas d'une patiente avec AGS qui a développé une catatonie hyperkinétique et une pneumopathie interstitielle. Il s'agit du premier cas rapporté à notre connaissance et traité efficacement par immunoadsorption (IA).

Résultats : Une enfant dont l'antécédent principal est une encéphalopathie avec calcification des noyaux gris centraux au scanner cérébral à l'âge de 8 mois, est hospitalisée à l'âge de 15 ans pour prise en charge d'une asthénie, un amaigrissement, une atteinte multi-viscérale (fièvre, polyarthrite, pneumopathie interstitielle, hypotonie, majoration de sa spasticité, péricardite et protéinurie) associés à une dysrégulation de l'humeur et troubles du comportement compatible avec une catatonie agitée. Une augmentation de l'IFN α (347.1fg/mL, N<2fg/mL) et une perturbation des neurotransmetteurs ainsi qu'une alvéolite macrophagique sont retrouvées respectivement dans le LCR et le lavage broncho-alvéolaire. Une mutation homozygote de *RNASEH2B* confirme le diagnostic d'AGS.

Après échec des plusieurs stratégies thérapeutiques, un traitement par IA (22 cures sur 8 semaines) permet une amélioration rapide sur le plan de l'inflammation systémique et psychiatrique.

Discussion: L'AGS est le paradigme des interféronopathies de type I. Nous rapportons ici pour la première fois une atteinte psychiatrique aiguë ainsi qu'une pneumopathie interstitielle associées à l'AGS, et dont nous pensons qu'elles peuvent être médiées par l'IFN I. Dans les cas de poussées de maladies aiguës réfractaires graves, un traitement par IA pourrait représenter une alternative thérapeutique efficace.

Image / graphique:

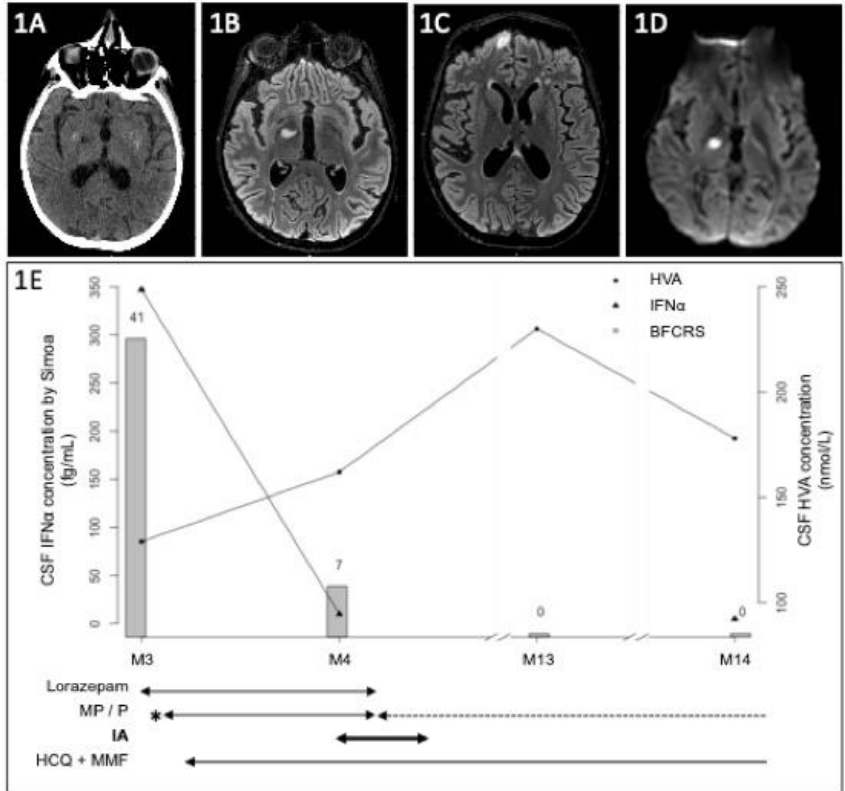


Figure 1. A. Scanner cérébral, à 15 ans, avec calcifications bilatérales des noyaux lenticulaires. B-D. IRM cérébrale, séquence FLAIR axiale (B,C), diffusion (D) atteintes nodulaires et punctiformes bilatérales de la substance blanche en FLAIR et hyperintensité en diffusion sans rehaussement au gadolinium (non montré). E. Évolution du score de sévérité de la catatonie par l'échèle de Bush Francis (BFCRS) et évolution de l'acide homovanillique (HVA) et de l'interféron-alpha (IFN- α) lors du traitement. CSF, liquide céphalo-rachidien ; HCQ, hydroxychloroquine; IA, immuno-adsorption; MMF, mycophenolate mofetil; MP, methylprednisolone; P, prednisone.

Références: Crow YJ, Chase DS, Lowenstein Schmidt J, Szykiewicz M, Forte GM, Gornall HL, et al. Characterization of human disease phenotypes associated with mutations in TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR, and IFIH1. *Am J Med Genet A.* 2015;167(2):296–312.
 Crow YJ, Manel N. Aicardi–Goutières syndrome and the type I interferonopathies. *Nat Rev Immunol.* 2015;15(7):429.
 Melki I, Crow YJ. Novel monogenic diseases causing human autoimmunity. *Curr Opin Immunol.* 2015;37:1–5.