

Les maladies auto-inflammatoires : un challenge diagnostique aux pays du Maghreb :



Expérience de la Tunisie

Rim BOURGUIBA: CCA, Médecine interne, Hôpital des FSI, La Marsa, Tunisie
 Houweyda JILANI: MCU, Service de génétique, Hôpital Mongi slim, La Marsa, Tunisie
 Saloua HAMZAOUI: PU-PH médecine interne, Hôpital Mongi slim, La Marsa, Tunisie
 Malek KECHIDA: MCU médecine interne, Hôpital Fatouma Bourguiba, Monastir, Tunisie
 Soumaya BOUSSAID: CCA, Rhumatologie, Hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie
 Safa RAHMOUNI: CCA, Rhumatologie, Hôpital La Rabta, Tunis, Tunisie
 Mohamed hédi DOUGGUI: PU-PH, Médecine interne, Hôpital des FSI, La Marsa, Tunisie
 Myriam AYARI: CCA, Gastrologie, Hôpital des FSI, La Marsa, Tunisie
 Taieb JOMNI, MCU, Gastrologie, Hôpital des FSI, La Marsa, Tunisie
 Lamia Ben JEMAA , PU-PH, Service de génétique, Hôpital Mongi slim, La Marsa, Tunisie
 Syrine BELLAKHAL : MCU, Médecine interne, Hôpital des FSI, La Marsa, Tunisie

Introduction

Les maladies auto-inflammatoires (MAI) sont des maladies rares secondaire à un désordre de l'immunité

La fièvre méditerranéenne familiale (FMF) est la MAI la plus fréquente.

A ce jour, on dénombre une centaine de maladie auto-inflammatoire grâce au progrès des techniques de séquençage génétique. L'accès à l'analyse génétique reste limité et couteux dans les pays du Maghreb et en Tunisie rendant les MAI sous diagnostiquées L'analyse génétique de l'exon 2 et 10 du gène *MEFV* en Sanger est disponible sur la majorité du territoire tunisien.

L'objectif de notre travail : Rapporter l'expérience de la Tunisie dans le diagnostic des MAI autres que la FMF

Méthodes

Étude multicentrique descriptive sur les dossiers des patients avec suspicion de MAI

Durée :Juillet 2021 à Septembre 2023.

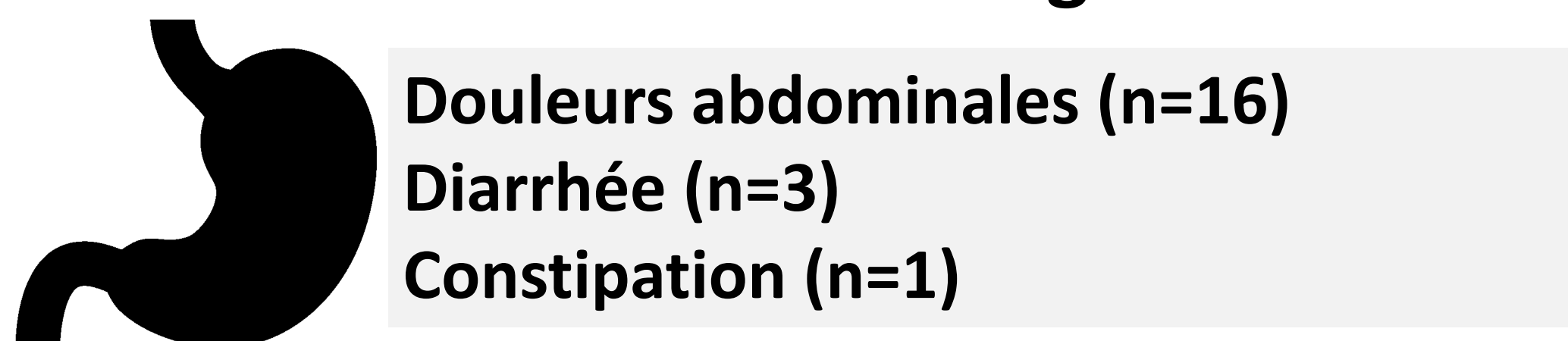
Tous les patients avaient un séquençage du gène *MEFV*.

Tous les patients répondaient à la définition de MAI : fièvre récurrente avec syndrome inflammatoire biologique après exclusion des causes auto-immunes, infectieuses et néoplasique.

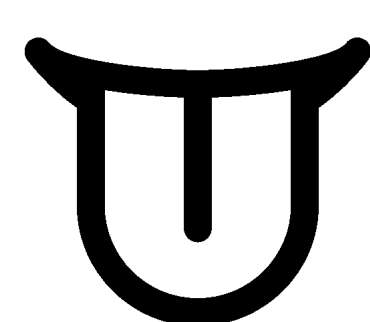
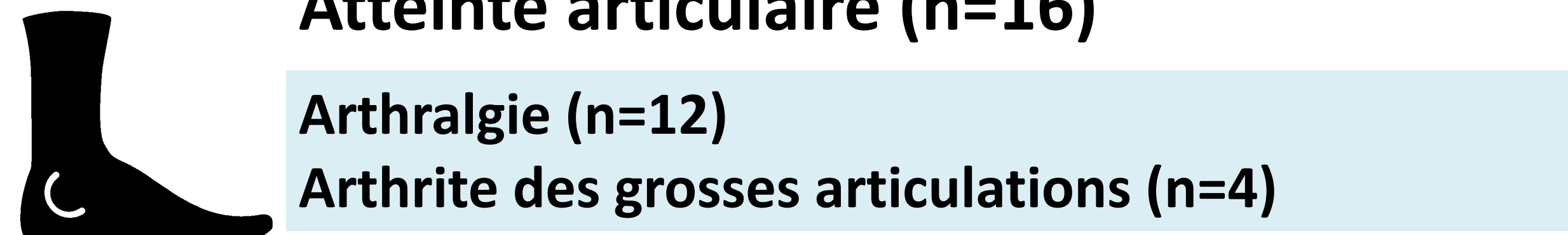
Résultats

Nous avons colligé 18 patients, le sex ratio (H/F) était de 2,5
 L'âge médian à l'inclusion dans l'étude était 31,5 ans +/- 13,67
 L'âge médian du début des symptômes était 5 ans +/- 13,5

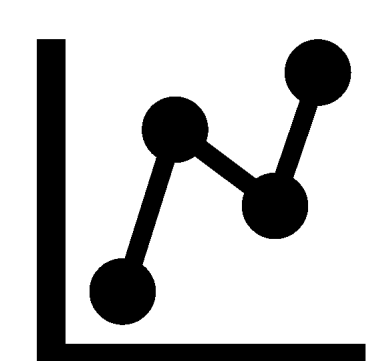
Manifestations digestives



Atteinte articulaire (n=16)



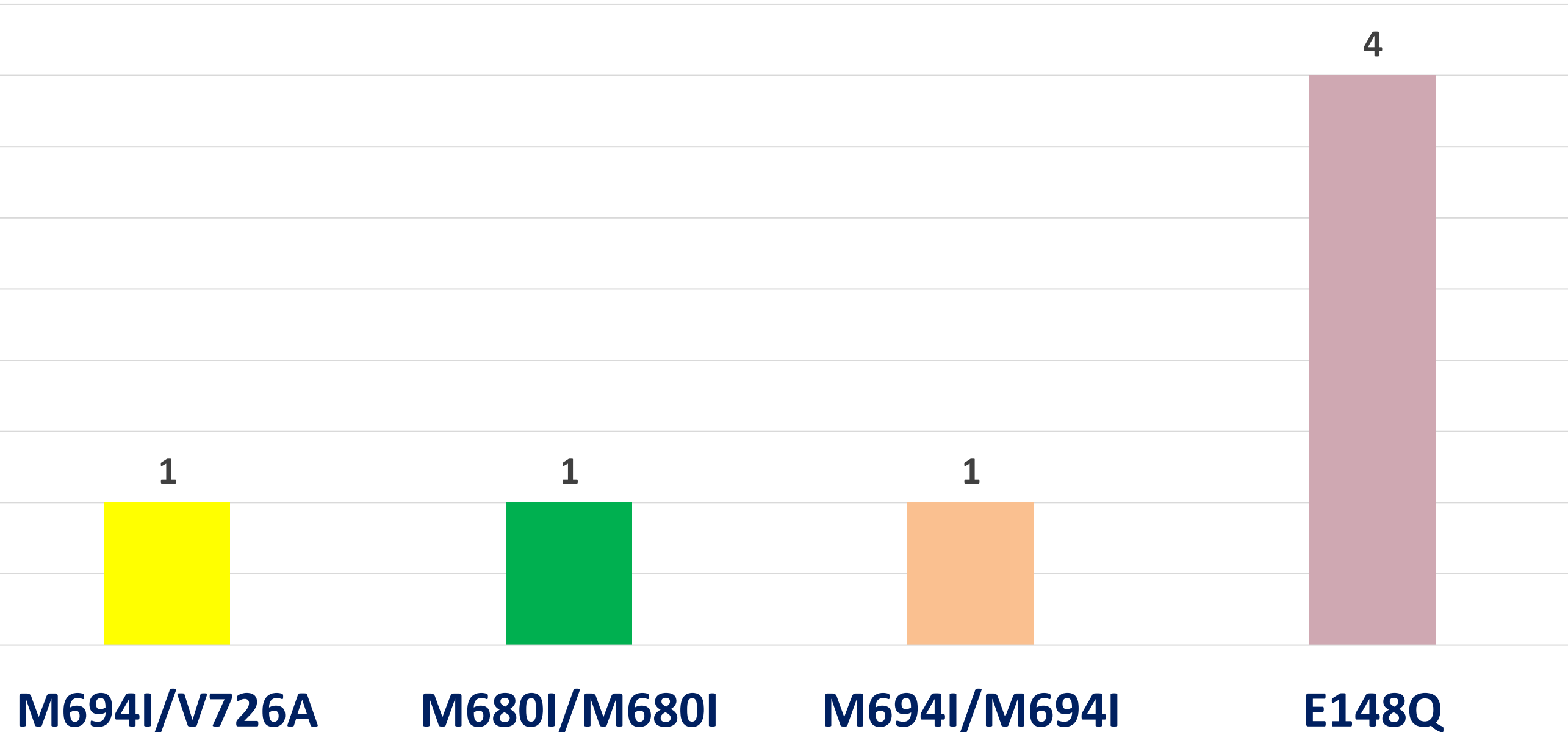
une dermatose neutrophilique (n=2)
 Aphthose buccale (n=6)



La durée médiane de la poussée 4 jours +/- 6,4
 la médiane de la CRP en poussée était de 59 mg/l

Séquençage *MEFV* 100%
 Présence d'au moins une mutation pathogène (n=7)

La maladie autoinflammatoire restait inclassée chez 11 (61%) patients



Discussion et conclusion

En 2023, le diagnostic des MAI a largement évolué grâce à la médecine de précision et au développement des différentes technologique de biologie moléculaire.

Dans notre série, **61% des patients ont une MAI** qui est resté **inclassée** avec un important retentissement sur la qualité de vie suite à l'absence de diagnostic et la limitation à l'accès aux biothérapies.

