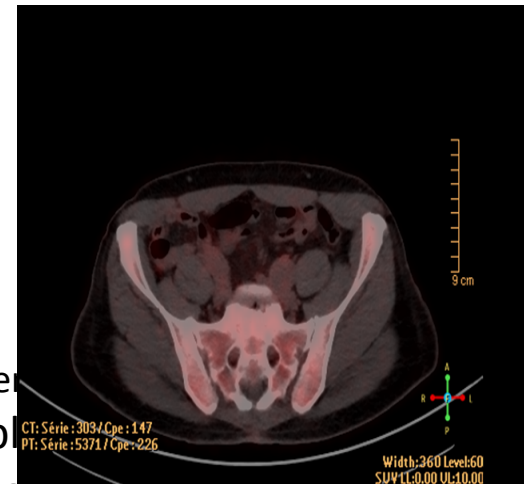
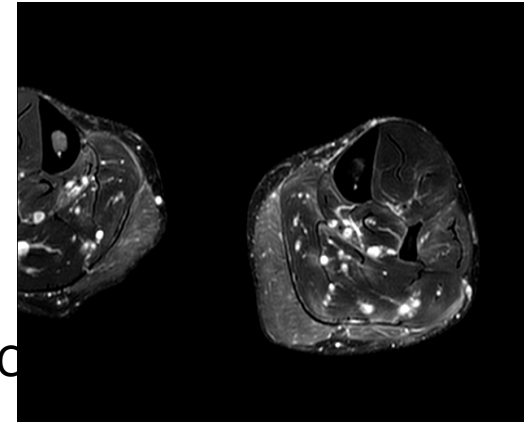


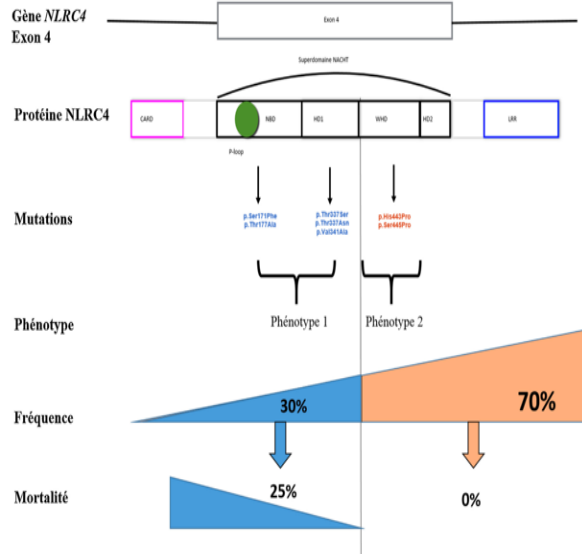
Une histoire évocatrice de MAI acquise

- Myosite jambes CPK normales
- LBA : alvéolite macrophagique
- Fibro-colo normales
- TEP-scan normal hormis activation médullaire diffuse
- Myélogramme et BOM : moelle réactionnelle
- Recherche mutation UBA1 négative
- Kineret 100 mg/j -> réponse radicale : asymptomatique et C
- Espacement du kineret :
- Lombalgie inflammatoire, raideur ++
 - CRP 160
 - Troubles cognitifs, paralysie faciale gauche
 - Méningite lymphocytaire (110 élt/s), glycorachie normale
- Arrêt du kineret et traitement aciclovir + Ig polyvalentes :
 - Diplopie (III) et déficit des releveurs des 2 pieds
 - IRM cérébrale normale
 - EMG : polyradiculonévrite bilatérale avec atteinte motrice aux me
- Reprise du kineret à 200 mg/j : normalisation rapide du tabl
- Inclusion dans immunAID -> séquençage exon : **mutation somatique NLRC4 5%**

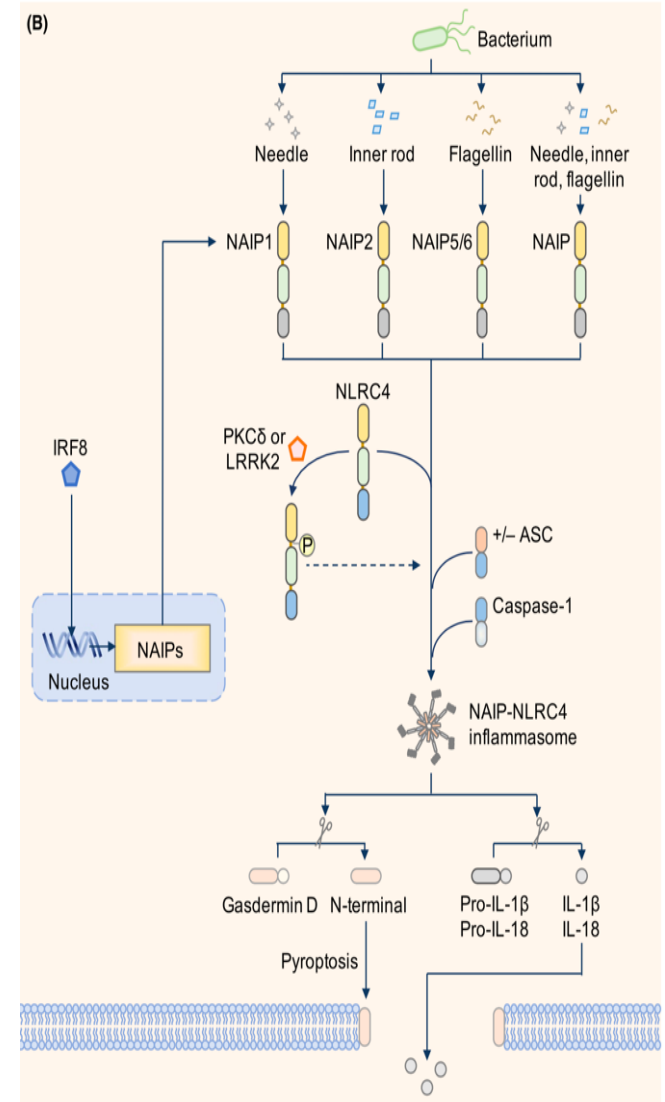


MAI-NLRC4 : maladies auto-inflammatoires associées à NLRC4

- Décrites en 2014, < 30 observations
- 2 phénotypes :
 - 1) MCI néonatale associée à un SAM
 - 2) Urticaire au froid, arthromyalgie, conjonctivite, syndrome sec



- Transmission autosomique dominante
- Traitement : anti-IL1, anti-IL18, anti-IL6



2 cas de maladies somatiques tardives publiés en avril 2022 dans Arthritis et ARD !!!

Arthritis & Rheumatology

Vol. 74, No. 4, April 2022, pp 692-699

DOI: 10.1002/art.41999

© 2021 The Authors. Arthritis & Rheumatology published by Wiley Periodicals LLC on behalf of American College of Rheumatology. This is an open access article under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivs License, which permits use and distribution in any medium, provided the original work is properly cited, the use is non-commercial and no modifications or adaptations are made.

BRIEF REPORT

First Description of Late-Onset Autoinflammatory Disease Due to Somatic *NLR4* Mosaicism

Daniela Ionescu,¹ Alejandro Peñín-Franch,² Anna Mensa-Vilaró,³ Paola Castillo,⁴ Laura Hurtado-Navarro,² Cristina Molina-López,² Silvia Romero-Chala,¹ Susana Plaza,³ Virginia Fabregat,³ Segundo Buján,⁵ Joana Marques,⁵ Ferran Casals,⁶ Jordi Yagüe,⁴ Baldozero Oliva,⁷ Luis Miguel Fernández-Pereira,¹ Pablo Pelegrín,⁸ and Juan I. Aróstegui⁴

AMERICAN COLLEGE
of RHEUMATOLOGY
Empowering Rheumatology Professionals

Femme ; début à 47 ans : épisodes récurrent de fièvre, crises de 2 à 3 j toutes les 6 à 8 s.

Accentuation progressive des crises à 53 ans -> kin 55 ans : aggravation malgré le kineret ; fièvre, frissons abdominales, diarrhée...

Mutation activatrice p.Ser171Phe *NLR4*
Mosaïcisme 2–4%

Autoinflammatory disorders

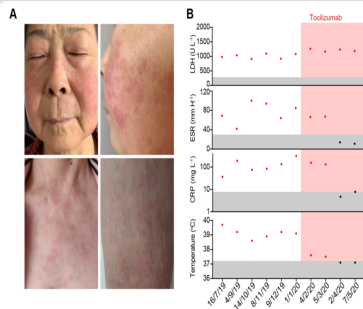
TRANSLATIONAL SCIENCE

Low-ratio somatic *NLR4* mutation causes late-onset autoinflammatory disease

Jun Wang^{1,2}, Qiao Ye,³ Wenjie Zheng⁴, Xiaomin Yu,² Fang Luo,³ Ran Fang,^{1,2} Yaoyao Shangguan,⁴ Zhijun Du,⁵ Pui Y Lee⁶, Taijie Jin,^{1,2} Qing Zhou^{1,2}

Femme de 69 ans ; épisodes récurrents de rash et de fièvre depuis l'âge de 60 ans ; CRP 36 à 190 mg/l ; LDH 900 à 1800 u/l

Mutation activatrice p.His443Gln *NLR4*
Mosaïcisme 2,61% (5,69% des monoc



COMMENT EXPLIQUER :

**1) L'APPARITION TARDIVE DE MAI
CHEZ L'ADULTE ?**

**2) LE POLYMORPHISME DES
MANIFESTATIONS ?**