

Tableau I. Nosologie des maladies observées et caractéristiques épidémiologiques, cliniques et biologiques.

Type de pathologie	Patients (n)	Premiers symptômes	Sexe	Symptômes		Caractérisation biologique	
AJI systémique	1	15 ans	0F/1M	Fièvre Atteinte articulaire Adénopathies Eruption cutanée Sérites	1/1 1/1 1/1 1/1 0/1	AAN + titre > 1/160 FR + Anticorps anti-CCP	0/1 0/1 0/1
AJI oligoarticulaire persistante	2	4.5 ans (3-6 ans)	2F/0M	Atteinte articulaire de 2 à 4 articulations Uvéite	2/2 1/2	AAN + titre > 1/160 Homogène sans spécifité FR + Anticorps anti-CCP +	2/2 2/2 0/2 0/2
AJI oligoarticulaire étendue	1	12 ans	0F/1M	Atteinte oligoarticulaire initiale Atteinte articulaire 5 articulations ou plus	1/1 1/1	AAN + titre > 1/160 FR + Anticorps anti-CCP + HLA B27 +	0/1 0/1 0/1 0/1
AJI polyarticulaire FR +	2	14 ans (13-15 ans)	2F/0M	Atteinte articulaire 5 articulations ou plus Uvéite Lésions érosives	2/2 1/2 2/2	AAN + titre > 1/160 FR + Anticorps anti-CCP +	0/2 2/2 1/2
AJI polyarticulaire FR -	6	6.5 ans (1.5-14 ans)	6F/0M	Atteinte articulaire 5 articulations ou plus Uvéite Lésions érosives	6/6 1/6 0/4	AAN + titre > 1/160 Homogène sans spécificité Moucheté sans spécificité FR + Anticorps anti-CCP +	2/6 1/6 1/6 0/6 0/6
Arthrite psoriasique	4	15 ans (14-16 ans)	3F/1M	Atteinte articulaire périphérique clinique Enthésites périphériques Antécédent personnel de psoriasis Antécédent familial de psoriasis Atteinte des sacro-iliaques à l'IRM	3/4 2/4 2/4 2/4 2/4	AAN + titre > 1/160 Homogène sans spécificité FR + Anticorps anti-CCP + HLA B27 +	1/4 1/4 0/4 0/4 2/3
Arthrite liée aux enthèses	4	14 ans (13-15 ans)	3F/1M	Atteinte articulaire périphérique clinique Enthésites Atteinte des sacro-iliaques à l'IRM Pathologie inflammatoire intestinale	2/4 2/4 2/4 1/4	AAN + titre > 1/160 Moucheté sans spécificité FR + Anti-CCP + HLAB27 +	1/4 1/4 0/1 0/1 3/4
Arthrite indifférentiée	4	7 ans (2-11 ans)	3F/1M	Monoarthrite Atteinte articulaire de 2 à 4 articulations Atteinte articulaire de 5 articulations ou plus Enthésites Lésions érosives Atteinte des sacro-iliaques à l'IRM Antécédent familial de psoriasis Uvéite	3/4 0/4 1/4 0/4 1/4 0/4 1/4 0/4	AAN + titre > 1/160 Homogène sans spécificité FR + Anticorps anti-CCP + HLA B27 +	2/4 2/4 2/3 1/2 1/4

Polyarthrite rhumatoïde	6	16,5 ans (16-18 ans)	2F/4M	Atteinte de 2-10 grosses articulations Atteinte de 1-3 petites articulations Atteinte de 4 à 10 petites articulations Atteinte de plus de 10 articulations Lésions érosives	0/6 2/6 2/6 2/6 2/4	AAN+ titre > 1/160 Homogène sans spécificité Moucheté sans spécificité FR + Anticorps anti-CCP +	2/6 2/6 2/6 3/6 2/6
Spondylarthropathie juvénile	6	17 ans (16-18 ans)	2F/4M	Atteinte des sacro-iliaques à l'IRM Atteintes articulaires périphériques Diminution de l'incide de Shöber Enthésites Uvéite	6/6 4/6 1/6 3/6 1/6	AAN + titre > 1/160 Mouchetés sans spécificité FR + Anticorps anti-CCP + HLAB27 +	1/6 1/6 0/1 0/3 4/6
Arthropathies contexte de maladie inflammatoire chronique intestinale	4	17,5 ans (17-18 ans)	3F/1M	Atteintes articulaires Enthésites Atteinte des sacro-iliaques à l'IRM Pathologie inflammatoire intestinale	3/4 1/4 1/4 4/4	AAN + titre > 1/160 Mouchetés sans spécificité FR + Anticorps anti-CCP +	2/4 2/4 0/3 0/2
Lupus érythémateux systémique	19	15 ans (8-18 ans)	18F/1M	Atteinte articulaire Atteinte cutanée Atteinte hématologique Atteinte rénale Aphthose buccale Parotidite Alopécie Engelures Sérites Fièvre Psychose Syndrome des anticorps anti-phospholipides Lupus induit par Zorontin	11/19 10/19 7/19 5/19 4/19 3/19 2/19 3/19 3/19 1/19 1/19 1/19 1/19 1/19	AAN + titre > 1/160 AAN mouchetés AAN homogènes Anti-ADN natifs Anti-Sm Anti-histones Anti-nucléosomes Anti-SSA Anti-SSB Anti-RNP C3 ou C4 abaissé CH50 abaissé Anticardiolipine ou anti-bêta2GP1 ou anticoagulant circulant	19/19 7/19 6/19 12/19 3/19 1/19 1/19 4/19 2/19 2/19 5/19 2/19 4/19
Lupus-like	4	15,5 ans (13-17 ans)	4F/0M	Syndrome de Raynaud Acrocyanose Engelures Livedo Sensibilité au soleil	3/4 1/4 2/4 1/4 1/4	AAN + titre > 1/160 AAN homogènes AAN mouchetés Anti DFS-70 C3 ou C4 abaissé CH50 abaissé Anticardiolipine ou anti-bêta2GP1 ou anticoagulant circulant	4/4 2/4 2/4 1/4 0/4 0/4 0/4
Maladie de Sjögren	1	18 ans	1F/0M	Syndrome de Raynaud Sialadénite parotidienne clinique Arthralgies Neutropénie Alopécie	1/1 1/1 1/1 1/1 1/1	AAN + titre > 1/160 AAN mouchetés Anti-SSA et/ou anti-SSB C3 ou C4 abaissé Biopsie glandes salivaires accessoires +	1/1 1/1 1/1 1/1 1/1
Sclérodermie	1	14 ans	1F/0M	Engelures Acrocyanose Syndrome de Raynaud Épaississement cutané HTAP et/ou fibrose pulmonaire Symptômes digestifs	1/1 1/1 1/1 1/1 0/1 0/1	AAN + titre > 1/160 AAN mouchetés AAN nucléolaires anticorps anti-NOR90 Anti-topoisomérase I ou anti-centromères ou anti-ARN polymérase de type III Capillaroscopie anormale	1/1 1/1 1/1 1/1 0/1 1/1

Connectivite mixte	2	17 ans	1F/1M	Syndrome de Raynaud Arthrites Acrocyanose Thrombopénie Vascularite cutanée Perforation nasale Polyneuropathie	2/2 2/2 1/2 1/2 1/2 1/2 1/2	AAN + >1/160 AAN mouchetés Anti-RNP C3 ou C4 abaissé	2/2 2/2 2/2 0/2
Purpura thrombocytopénique idiopathique	1	9 ans	1F/0M	Thrombopénie Atteinte des autres lignées Atteinte articulaire Atteinte cutanée Atteinte rénale Aphthose buccale Parotidite Alopécie Engelures Sérites Fièvre Syndrome des anticorps anti-phospholipides	1/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1 0/1	AAN + titre > 1/160 AAN mouchetés Anti-ADN natifs Anti-Sm C3ou C4 abaissé Anticardiolipine ou anti-bêta2GP1 ou anticoagulant circulant	1/1 1/1 0/1 0/1 1/1 0/1
Algodystrophie	1	18 ans	0F/1M	Douleur localisée au niveau d'un membre	1/1	IRM compatible	1/1
Dysplasie fibreuse	1	18 ans	1F/0M	Douleurs osseuses Atteinte osseuse diffuse	1/1 1/1	Lésions radiologiques compatibles Marqueurs de remaniement osseux augmentés	1/1 1/1
Maladie d'Ollier	1	3 ans	1F/0M	Déformation osseuse non douloureuse	1/1	Lésions radiologiques compatibles	1/1
Maladie de Thiemann	1	12 ans	0F/1M	Douleurs répétées des articulations interphalagiennes avec déformations osseuses associées	1/1	Lésions radiologiques compatibles AAN + titre > 1/160 FR+ Anti-CCP +	1/1 0/1 0/1 0/1
Syndrome d'Ehler-Danlos	3	14 ans (12-16 ans)	2F/1M	Luxations articulaires répétées Hyperlaxité articulaire Fragilité vasculaire Fragilité cutanée Sclérotique bleutée	3/3 3/3 2/3 1/3 1/3	Biospie cutanée compatible Histoire familiale	2/2 1/1
Syndrome de Loeys-Dietz	1	8 ans	1F/0M	Signes dysmorphiques compatibles Anévrysmes Retard mental Arachnodactylie hyperlaxité articulaire Arthralgies	1/1 0/1 0/1 0/1 1/1 1/1	Histoire familiale compatible Mutation génétique de grade 4 ou 5	1/1 1/1
Fibromyalgie	2	17 ans	2F/0M	Zones gachettes de type fibromyalgies avec score à 18/18	2/2	Bilan auto-immun négatif	2/2
Acrocyanose	1	17 ans	1F/0M	Acrocyanose	1/1	AAN + >1/160 Anti-RNP C3 ou C4 abaissé	0/1 0/1 0/1

Syndrome de Raynaud	1	14 ans	0F/1M	Syndrome de Raynaud Engelures Atteinte cutanée Symptômes systémiques	1/1 0/1 0/1 0/1	AAN + >1/160 Cryoglobulinémie C3 ou C4 abaissé Anticardiolipine ou anti-bêta2GP1 ou anticoagulant circulant Capillaroscopie anormale	0/1 0/1 0/1 0/1 0/1
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	1	18 ans	1F/0M	Sinusopathie nécrosante Asthme bronchique sévère syndrome restrictif Arthralgies et myalgies Infiltrats au scanner thoracique Atteinte laryngée Atteinte rénale	1/1 1/1 1/1 1/1 1/1 0/1 0/1	AAN + titre > 1/160 ANCA Spécificité anti-MPO Spécificité anti- PR3 Granulomes à la biopsie Hyperéosinophilie	0/1 1/1 1/1 0/1 1/1 1/1
Maladie de Behçet	5	15,5 ans (13-18 ans)	5F/0M	Aphthose bipolaire Embolie pulmonaire Thromboses veineuses profondes Thromboses veineuses superficielles Erythème noueux Arthralgies Fièvre Atteinte digestive Pseudo-folliculite Atteinte ophtalmologique	5/5 1/5 1/5 1/5 2/5 2/5 1/5 1/5 1/5 0/5	HLA B51 Réaction pathergique Anticardiolipine ou anti-bêta2GP1 ou anticoagulant circulant	3/5 1/1 0/2
Ostéite chronique multifocale récidivante	1	13 ans	1F/0M	Atteinte osseuse multifocale Arthrite Fièvre Localisation des lésions osseuses typiques Signes d'ostéomyélite à la scintigraphie osseuse Atteinte des sacro-iliaques	1/1 0/1 0/1 1/1 1/1 0/1	Syndrome inflammatoire avec CRP > 5 mg/l	1/1
SAPHO	1	17 ans	0F/1M	Atteinte multifocale Localisation des lésions osseuses typiques Signes d'ostéomyélite à la scintigraphie osseuse Atteinte des sacro-iliaque Arthrite Fièvre	1/1 1/1 1/1 0/1 0/1 0/1	Syndrome inflammatoire avec CRP > 5 mg/l	1/1
TRAPS	1	17 ans	1F/0M	Fièvres récurrentes Douleurs articulaires Douleurs abdominales Vomissements Lésions cutanées	1/1 1/1 1/1 1/1 0/1	Test génétique avec mutation de grade 3- 4 syndrome inflammatoire avec CRP > 100 mg/l au moment des épisodes	1/1 1/1
Sarcoïdose pédiatrique	1	1 an	0F/1M	Fièvre récurrente Atteinte interstitielle pulmonaire Néphrocalcinose Panniculite lobulaire Lésions digestives ulcérées Adénopathies Arthrites/ténosynovites Hépatosplénomégalie Uvéite antérieure	1/1 1/1 1/1 1/1 1/1 1/1 1/1 1/1 1/1	Enzyme angiotensine convertase augmentée Hypercalciurie mutation NOD 2 grade 3 Granulomes épithélioïdes à la biopsie synoviale	1/1 1/1 1/1 1/1

AAN : anticorps anti-nucléaires, AJI : arthrite juvénile idiopathique, ANCA : anticorps anti-cytoplasme neutrophilique, FR : facteur rhumatoïde, anti-CCP : anticorps anti-peptides citrullinés cycliques, HTAP : hypertension artérielle pulmonaire, SAPHO : synovite, acné, pustulose, hyperostose et ostéite, TRAPS : syndrome périodique lié au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale.