



LES



DU DIAGNOSTIC

filières de santé
maladies rares

● **CIBLER** les signes

● **LIER** les éléments entre eux

● **ÉLIMINER** (diagnostic différentiel)

● **STATUER** sur le diagnostic définitif

Interrogatoire et examen clinique

- Antécédents familiaux (arbre généalogique)
- Antécédents personnels
- Caractéristiques des poussées (âge de début, durée, fréquence, périodicité, facteurs déclenchants, signes associés, efficacité des traitements)
- Examen clinique complet (poids, taille, courbe staturo-pondérale)

★ **Avis spécialisé** (FAI²R¹ OU CEREDIH² EN FONCTION DE LA CLINIQUE)

FIÈVRE TROP FRÉQUENTE CHEZ L'ENFANT

Point d'appel clinique :

- cassure de la courbe pondérale
- et/ou arthralgies
- et/ou examen inter critique anormal

Présence de signes d'alerte de déficit immunitaire⁶

OUI

Réaliser en dehors d'un épisode fébrile : NFS avec formule, dosage pondéral des IgG-A-M, sérologies vaccinales au terme de la primo-vaccination

★ **Si anormal: Avis spécialisé** (CEREDIH²)

NON

NON

OUI

Fièvres récurrentes/intermittentes

Épisodes non stéréotypés, répétition d'infections virales, prédominance hivernale, débutant à la mise en collectivité

Réaliser en dehors d'un épisode fébrile : NFS, CRP, ferritine

Si carence martiale : supplémentation

Infections répétées à l'entrée en collectivité (maladie d'adaptation)

Syndrome inflammatoire pendant les accès et absent en dehors

★ **Avis spécialisé**

NON

Syndrome inflammatoire pendant les accès et absent en dehors

OUI

NON

Critères³ de PFAPA⁴ remplis

OUI

NON

Rassurer la famille (maladie fréquente, multifactorielle, bénigne) **Proposition de traitement des accès** : paracétamol et AINS en 1^{ère} intention, dose unique de corticoïdes en 2nde intention

Réévaluation à 6 mois

1 des 4 critères suffit :

- Inefficacité du traitement des accès
- Plus d'un accès par mois
- Durée 6 - 72 heures
- Atypies/signes digestifs/arthritis

Fièvre récurrente

> 3 épisodes stéréotypés depuis > 6 mois

- **Réaliser en dehors d'un épisode fébrile** : NFS, CRP, ASAT, ALAT, créatinémie
- **Pendant un épisode fébrile** :
- Éliminer infection bactérienne, si doute (Radio thorax, ECBU), si suspicion d'angine, streptococque.
- Si infection éliminée, réaliser NFS et CRP

Antécédents familiaux et/ou éléments compatibles avec une maladie auto-inflammatoire monogénique

OUI

★ **Avis spécialisé**

Possibilité de demander le test génétique en ambulatoire

★ **Avis spécialisé^{1,2}**

¹Centres experts FAI²R : <https://www.fai2r.org>
²Centres experts CEREDIH : <https://www.ceredih.fr/locations/centers>

³Critères PFAPA : <https://urlz.fr/gDZw>

⁴PFAPA : <https://urlz.fr/gDZx>

⁵Critères FMF : <https://urlz.fr/gDZD>

⁶Déficit immunitaire :

<https://www.ceredih.fr>

PNDS : <https://urlz.fr/gS2z>

6 min : <https://urlz.fr/gS2B>