

SOUS LE HAUT PATRONAGE DE
MONSIEUR EMMANUEL MACRON
PRÉSIDENT DE LA RÉPUBLIQUE

ENSEMBLE
CONTRE LES
RHUMATISMES

JOURNAL
DE LA
RENCONTRE

à l'initiative de



Inserm

La science pour la santé
From science to health

RHUMATISMES INFLAMMATOIRES CHRONIQUES : DE L'ENFANT À L'ADULTE

12^{ÈME} ÉDITION
DE LA RENCONTRE CHERCHEURS - PATIENTS
DIMANCHE 12 OCTOBRE 2025 - PODCAST

Associations de malades



Avec le soutien de



www.ensemblecontrelsrhumatismes.org

ENSEMBLE CONTRE LES RHUMATISMES 2025 : LE 12 OCTOBRE, SOYONS TOUS ENSEMBLE POUR PARLER « DES MALADIES RHUMATISMALES : DE L'ENFANT À L'ADULTE ! »

Depuis plus de 12 ans, à l'occasion de la Journée mondiale de sensibilisation sur les rhumatismes et les maladies musculosquelettiques (« The World Arthritis Day »), la Fondation Arthritis, l'Inserm, la Société Française de Rhumatologie, en collaboration avec une vingtaine d'associations de patients, partenaires de l'initiative « Ensemble contre les rhumatismes » (ECR), s'associent pour mettre en lumière la recherche médicale en rhumatologie. ECR vise aussi et surtout à renforcer les liens entre chercheurs, cliniciens et citoyens, à mieux faire connaître les rhumatismes inflammatoires chroniques (RIC) et à mobiliser l'opinion publique comme les décideurs pour soutenir la recherche et l'innovation médicale.

Vous êtes d'ailleurs de plus en plus nombreux à participer à ce rendez-vous devenu incontournable au fil des années et nous vous en remercions !

Contrairement à une idée reçue, les RIC ne concernent pas uniquement les personnes âgées : en effet, des enfants, parfois dès l'âge de 2 ou 3 ans, peuvent en être atteints. Les rhumatismes inflammatoires pédiatriques regroupent un grand nombre de maladies parmi lesquels certains rhumatismes existant aussi chez l'adulte (comme la polyarthrite rhumatoïde, la spondylarthropathie, le rhumatisme psoriasique) mais aussi des formes spécifiquement pédiatriques. La famille des arthrites juvéniles idiopathiques (AJI) constitue la forme la plus fréquente de rhumatismes de l'enfant mais ne représente que la partie émergée de l'iceberg¹. En France, on estime à environ **4000**², le nombre d'enfants âgés de moins de 16 ans atteints d'AJI. Avant que le diagnostic ne soit posé, un certain temps peut s'écouler et ceci pour diverses raisons : l'enfant peut mettre en place des stratégies d'évitement, de nombreux facteurs de confusion existent pour expliquer un gonflement ou des douleurs aux articulations (chutes, phases de croissance, ...), la spécialité de rhumatopédiatrie est encore peu connue, etc. Une fois diagnostiquée, cette maladie bouleverse la vie des jeunes patients et de leurs familles, et pose un défi thérapeutique spécifique : le rhumatisme de l'enfant n'est pas le rhumatisme de l'adulte en miniature ! Il présente en effet des tableaux cliniques différents des rhumatismes affectant les adultes et s'en distingue sur le plan de leur origine, de l'évolution et des options thérapeutiques. Il a donc semblé primordial à toute l'équipe de Ensemble contre les rhumatismes de donner, cette année, de la visibilité aux rhumatismes pédiatriques.

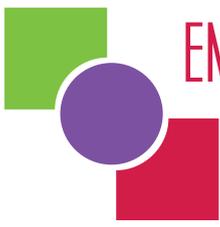
Les principales questions auxquelles il nous semblait important d'apporter des réponses étaient les suivantes : Comment se manifeste un rhumatisme inflammatoire chez un enfant et comment le diagnostique-t-on ? Quelles en sont les causes ? Comment prédire leur évolution ? Les stratégies thérapeutiques sont-elles les mêmes que pour l'adulte ou sont-elles adaptées aux spécificités de l'enfant en pleine croissance ? Où en est la recherche sur ce sujet ? Quel impact sur la vie de jeunes et leurs parents ? Quelles stratégies mettent-ils en place pour vivre au mieux malgré la maladie ? Comment gérer au mieux le passage de l'adolescence à l'âge adulte ?

Autant de questions (et bien plus encore !) qui seront abordées lors de cette édition par les experts rhumatopédiatres, Pr Alexandre Belot (Praticien hospitalier-professeur des universités (PU-PH) aux Hospices Civils de Lyon et au Centre International de Recherche en Infectiologie CIRI à Lyon) et Pr Isabelle Kone-Paut (PU-PH à l'Hôpital Bicêtre au Kremlin-Bicêtre), en compagnie de nos trois porte-paroles associatifs, Faustine Normand (Association Kourir), Clémence Paitier (Association AJIados) et Nadine Pézière (Association Kourir).

Cette année encore, nous avons souhaité interroger, à travers une enquête, les membres associatifs pour mieux appréhender 1) d'une part les perceptions et représentations de tous concernant les rhumatismes pédiatriques et 2) d'autre part, l'expérience et le vécu de jeunes suivis pour une AJI et de leurs proches, que ce soit en termes de diagnostic, de traitements, d'impact sur la qualité de vie et d'attentes quant à la recherche.

¹ Pour plus d'informations, site de la filière FAI²R : <https://www.fai2r.org/>

² Protocole National de Diagnostic et de Soins « Arthrites Juvéniles Idiopathiques », dirigé par le Docteur Brigitte BADER-MEUNIER sous l'égide et avec le partenariat de la filière FAI²R (HAS, 2017)



ENSEMBLE contre les RHUMATISMES 2025

Nous vous présenterons, lors de cette journée, les résultats de cette enquête et le point de vue de nos experts sur ce sujet essentiel, bien que rarement abordé. Venez nombreux, à cette 12^{ème} édition le 12 octobre, écouter les podcasts et découvrir le journal de la rencontre sur <https://www.ensemblecontrelesrhumatismes.org/> pour vous informer, échanger et manifester votre soutien à l'initiative ECR ! Et n'hésitez pas à partager cette information autour de vous ! Le sujet concerne beaucoup de familles ...

Pr Corinne MICELI

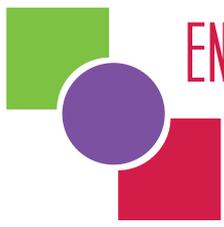
Professeure en rhumatologie

Hôpital Cochin, Institut Pasteur et Université Paris-Descartes, Paris



QUI SOMMES-NOUS ?

L'INITIATIVE ENSEMBLE CONTRE LES RHUMATISMES (ECR) fédère depuis plusieurs années de nombreuses associations de malades, des chercheurs, des professionnels de santé pour communiquer sur la nécessité de reconnaître la prévention et le traitement des rhumatismes et des maladies musculosquelettiques comme une priorité de santé publique. ECR met en avant la recherche médicale qui fait de grands pas d'année en année dans toutes les disciplines : immunologie, inflammation, génétique, épidémiologie clinique, biotechnologies, etc. Cependant la part de la recherche, nationale ou internationale, consacrée aux rhumatismes reste toujours insuffisante face aux défis que représentent ces maladies chroniques.



INTERVENANTS

- LES EXPERTS -

PR ALEXANDRE BELOT



Rhumatologue pédiatre, Praticien hospitalier-professeur des universités aux Hospices Civils de Lyon et au Centre International de Recherche en Infectiologie CIRI (Lyon)

PR ISABELLE KONE-PAUT



Rhumatologue pédiatre, Praticien hospitalier-professeur des universités (PU-PH) à l'Hôpital Bicêtre (Kremlin-Bicêtre), fondatrice et présidente de RESRIP (Réseau rhumatismes inflammatoires pédiatriques)

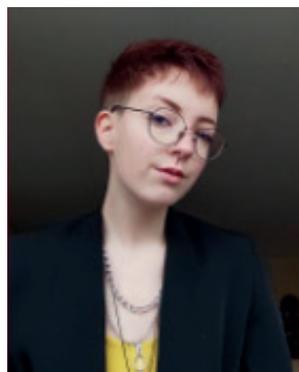
- LES PORTE-PAROLE ASSOCIATIFS -

FAUSTINE NORMAND



Patiente et porte-parole de l'association Kourir

CLEMENCE PAITIER

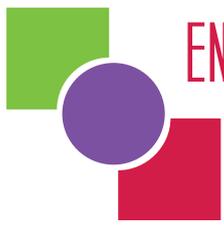


Patiente et porte-parole de l'association AJLados

NADINE PÉZIÈRE



Parente d'un patient et porte-parole de l'association Kourir



ÉQUIPE ECR

- MODÉRATRICE -

PR CORINNE MICELI



Hôpital Cochin, Institut Pasteur et Université
Paris-Descartes, Paris

PR FRANCIS BERENBAUM



(Hôpital Saint-Antoine, Inserm)

LÉA CAFFIN



(Fondation Arthritis)

LIONEL COMOLE



(Fondation Arthritis)

NATHALIE GRIVEL



(Inserm)

MARION MATHIEU



(Association Tous Chercheurs)

YOSRA MESSAI

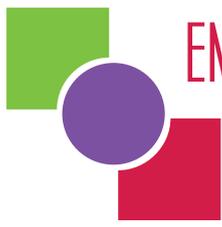


(Fondation Arthritis)

MARION SAUVAGEOT



(Fondation Arthritis)



ENTRETIEN AVEC LE PR ISABELLE KONE-PAUT

// Quels messages importants souhaitez-vous faire passer sur les rhumatismes inflammatoires chroniques (RIC) pédiatriques, concernant leur fréquence, leur âge d'apparition et leurs manifestations ?

Isabelle Kone-Paut : Il est clair que les rhumatismes inflammatoires chroniques pédiatriques sont bien moins connus que leurs équivalents chez l'adulte. Pourtant, ils ne sont pas si rares que ça ! Par exemple, l'arthrite juvénile idiopathique qui est le RIC pédiatrique le plus fréquent touche environ 1 enfant sur 1 000 ! D'autre part, de nombreuses maladies inflammatoires « adultes » (lupus, sclérodermie, dermatomyosite, connectivites, fièvre méditerranéenne familiale...) peuvent débuter dans l'enfance et être associés à des atteintes articulaires.

Concernant les âges d'apparition, s'agissant des arthrites juvéniles, elles peuvent démarrer à tous les âges mais la forme la plus commune qui couvre environ 50% des patients touche des enfants jeunes, essentiellement des filles, avant l'âge de 4 ans. Je dirais que pour les formes « communes » des autres RIC pédiatriques, qui correspondent finalement à des débuts pédiatriques de maladies adultes (comme le cas du lupus), on est autour de 12-14 ans, donc à la puberté, et le plus souvent aussi chez des jeunes filles. Il peut exister des débuts précoces, dès l'âge de 2-3 ans, mais il s'agit de cas vraiment inhabituels, souvent associées à une origine génétique nécessitant des investigations approfondies.

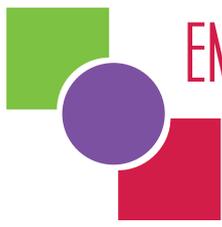
Dans la forme la plus fréquente d'arthrite juvénile, les articulations des membres inférieurs, donc portantes, sont les plus touchées, souvent du côté dominant, ce qui interroge d'ailleurs sur le facteur mécanique dans le développement de ces maladies.

Pour d'autres pathologies, comme le lupus de l'enfant, les premières atteintes articulaires sont souvent des téno-synovites qui vont toucher les doigts de la main. C'est d'ailleurs une manifestation clinique qui doit alerter le médecin, surtout chez les jeunes filles pré/péri-pubères. En règle générale, les formes pédiatriques sont plus sévères que celles chez l'adulte, avec des risques plus élevés de complications hématologiques, cardiovasculaires (notamment pour le lupus), neurologiques et rénales, ainsi qu'une cortico-dépendance plus fréquente. Ces complications ne sont pas liées qu'aux traitements, mais aussi au profil intrinsèque plus inflammatoire de la maladie chez l'enfant et l'adolescent. Cette information me semble importante à donner aux patients, surtout au moment de la transition enfant-adulte : il est essentiel que ces jeunes maintiennent un suivi médical régulier, notamment pour surveiller ces risques de complications !

// Dispose-t-on actuellement de marqueurs biologiques en clinique pour diagnostiquer ces maladies et prédire le risque de complications ?

Isabelle Kone-Paut : On dispose, à l'heure actuelle, de marqueurs biologiques qui facilitent le diagnostic de ces maladies. C'est le cas notamment des auto-anticorps, comme les anticorps anti-nucléaires pour le lupus (valables aussi bien pour la forme pédiatrique qu'adulte du lupus). Néanmoins, il est important de garder en tête que la présence de ces auto-anticorps conforte le diagnostic, mais leur absence ne l'exclut pas si d'autres signes évocateurs sont présents. D'autres marqueurs, comme la « signature interférons » (=on dose la quantité d'interférons dans le sang) sont de plus en plus utilisés comme test de « repérage », notamment pour le lupus et les dermatomyosites, mais ceux-ci restent encore en cours d'évaluation avant de généraliser leur utilisation en routine clinique comme test diagnostique.

Je pense qu'il est essentiel de continuer les recherches pour identifier et développer des biomarqueurs utiles non seulement pour le diagnostic, mais aussi pour mieux caractériser un risque, chez un patient donné, de complications



ENTRETIEN AVEC LE PR ISABELLE KONE-PAUT

ou de non-réponse à un traitement. L'objectif serait de tendre vers une médecine personnalisée, c'est-à-dire guider les traitements en fonction du profil évolutif du patient.

// Comment expliquez-vous l'errance diagnostique qu'ont vécue certains patients ?

Isabelle Kone-Paut : Le parcours diagnostique peut en effet être long pour certains patients. Il débute souvent par une consultation chez un médecin traitant ou par un passage aux urgences, notamment du fait du manque de visibilité de la spécialité de rhumatopédiatrie.

Une étudiante de notre service avait réalisé une étude, il y a quelques années, sur les parcours de diagnostic de patients atteints d'AJI : elle avait montré que, très souvent, les jeunes patients sont adressés à un orthopédiste, bien avant de rencontrer un pédiatre rhumatologue, celui-ci n'intervenant qu'en 4^{ème} ou 5^{ème} intention. Or ceci peut être problématique car les orthopédistes peuvent partir vers la piste « infectieuse » et proposer une intervention chirurgicale, qui peut conduire à des séquelles au niveau de l'articulation, et retarder le diagnostic de RIC.

La spondylarthrite chez l'enfant peut, quant à elle, être confondue avec un simple problème de posture ou de fatigue (pour ne pas dire fainéantise...) du jeune, car la douleur débute parfois de façon mécanique plutôt qu'inflammatoire, retardant ainsi le diagnostic.

Enfin, chez les plus jeunes, l'arthrite (souvent au niveau d'un genou ou d'une cheville) peut passer inaperçue : les enfants compensent et les parents ne remarquent pas toujours une boiterie légère si elle n'est pas associée à un gonflement important de l'articulation.

Le caractère trompeur des symptômes, leur évolution à bas bruit se produisant pendant la phase de croissance des enfants et le manque de vigilance contribuent à cette errance diagnostique.

// Vous mentionnez la phase de transition adolescent-adulte comme une phase critique. Comment évoluent ces maladies à l'âge adulte ? Comment faut-il gérer cette phase de transition ?

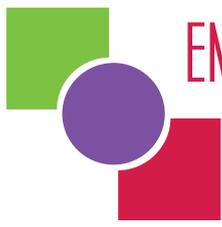
Isabelle Kone-Paut : Il est important de garder en tête que ces maladies sont hétérogènes; il y a plusieurs maladies et le parcours global dépendra vraiment de la forme. Ainsi, la gravité et l'évolution de la maladie dépendent du sous-type de RIC pédiatrique, du nombre d'articulations atteintes et de la rapidité de la réponse au traitement qui est prescrit. Une bonne réponse thérapeutique favorise un meilleur pronostic.

Environ un patient sur deux garde une maladie active au passage à l'âge adulte, c'est-à-dire qu'il est stabilisé sous traitement, voire non stabilisé malgré la prise de traitements.

La période de fin d'adolescence et de transition adolescence-jeune adulte est critique pour plusieurs raisons : elle est associée à un désir d'indépendance (vis-à-vis de ses parents, de ses soignants, ...), à une baisse d'observance liée à une peur des effets secondaires notamment sur la fertilité, et bien sûr, une envie d'être « comme tout le monde ». C'est une période de très grande vulnérabilité des jeunes.

Le changement d'équipe médicale, liée au passage de la rhumatologie pédiatrique à la rhumatologie adulte, provoque aussi de l'anxiété pour ces jeunes : c'est la fin de cette relation privilégiée (un peu « paternaliste »...), ce cocooning avec l'équipe pédiatrique qui est souvent très disponible pour l'enfant. **Cette transition peut conduire à une rupture de suivi, augmentant de 30 % les risques de rechute.**

Cette étape nécessite donc d'être préparée en amont, d'être anticipée au mieux à la fois par les rhumatologues pédiatriques et par les rhumatologues adultes qui doivent être motivés et formés à la transition, pour maintenir ce lien de confiance avec le patient.



ENTRETIEN AVEC LE PR ISABELLE KONE-PAUT

Enfin un accompagnement des parents est essentiel : ils sont très impliqués depuis l'enfance et ont aussi du mal à « lâcher prise ».

La préparation à la transition vers la médecine adulte doit commencer tôt, dès l'âge de 14 ans, avec des moments en consultation sans les parents. Autour de 16-17 ans, ce temps seul devient systématique.

Des programmes d'éducation thérapeutique (ETP) intègrent désormais la préparation des jeunes et de leurs parents à cette transition, leur explique les différences de prise en charge et l'autonomie attendue. Il est important aussi de prendre en compte les projets d'études et les changements de situation géographique. La transition doit être anticipée pour éviter une organisation dans l'urgence et inclure des aspects pratiques (droits sociaux, organisation des soins, aménagements scolaires).

Enfin, le transfert doit être réalisé lorsque la maladie est stable, éviter les changements brusques de traitement et assurer une cohérence avec la prise en charge pédiatrique.

Les deux années suivant la transition sont une période de forte vulnérabilité, nécessitant une disponibilité et un suivi rapproché (idéalement dans les 3 à 6 mois). La continuité et la relation de confiance avec le médecin d'adulte sont essentielles pour éviter que le patient ne se sente « perdu » et devienne moins observant.

Un dernier point qui peut sembler anecdotique mais ne l'est en réalité pas : lors de la transition vers la médecine adulte, il est important de ne pas changer le nom de la maladie, car cela peut déstabiliser le patient.

Historiquement, certaines pathologies pédiatriques étaient renommées (ex. arthrite idiopathique juvénile devenue polyarthrite rhumatoïde), mais aujourd'hui un effort est fait pour conserver la dénomination initiale.

Ce maintien favorise la continuité et évite la confusion dans le suivi.

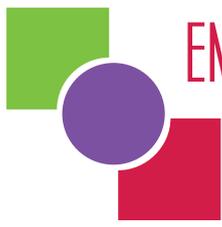
// Et enfin, existe-t-il des rémissions à long terme, voire des guérisons ?

Isabelle Kone-Paut : Oui il existe des rémissions prolongées mais la question de savoir si certaines pathologies pédiatriques peuvent disparaître complètement est difficile à trancher, car les patients en bonne santé ne reviennent souvent plus en consultation et deviennent des « perdus de vue ».

Certains patients quittent le système de soins, parfois définitivement ou parfois jusqu'à une complication grave.

Il est donc difficile de savoir si leur absence signifie guérison ou abandon de suivi.

Un suivi annuel systématique à long terme serait nécessaire pour confirmer une guérison, mais il n'existe pas de données fiables suffisantes. Des études de grande ampleur pourraient apporter des réponses, mais elles sont complexes à mettre en place.



ENTRETIEN AVEC LE PR ALEXANDRE BELOT

// Les rhumatismes inflammatoires chroniques (RIC) peuvent-ils apparaître dès l'enfance ? Quels messages importants souhaitez-vous faire passer ?

Alexandre Belot : Tout d'abord, il est important de déconstruire l'idée selon laquelle les rhumatismes ne concernent que les adultes ! Il est vrai que les enfants n'ont pas d'arthrose car l'arthrose correspond à une évolution dégénérative des articulations. En revanche, les enfants peuvent faire des arthrites qui sont des **maladies inflammatoires** détruisant les articulations. Celles-ci sont sans doute d'autant plus sévères qu'elles commencent tôt dans la vie. C'est aussi vrai pour d'autres rhumatismes inflammatoires comme le lupus, les myosites ou certaines vascularites qui existent aussi chez l'enfant.

Les pédiatres ont regroupé les différents rhumatismes inflammatoires pédiatriques sous le terme générique d'« Arthrite Juvénile Idiopathique » ou AJI. En réalité, ce terme masque une grande hétérogénéité de maladies dans lesquelles on retrouve certains rhumatismes existant aussi chez l'adulte (comme la polyarthrite rhumatoïde, la spondylarthropathie, le rhumatisme psoriasique) et des formes spécifiquement pédiatriques.

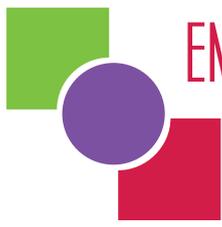
L'AJI oligoarticulaire est la forme la plus fréquente d'arthrite juvénile idiopathique : elle représente donc la partie émergée de l'iceberg. Cette forme n'a pas son équivalent chez l'adulte. Elle correspond typiquement au cas d'une jeune fille avant l'âge de 6 ans, présentant une atteinte des moyennes et/ou grosses articulations (les genoux et les chevilles), avec un gonflement qui n'est pas systématiquement accompagné de douleur. Elle est aussi généralement associée à la présence d'auto-anticorps antinucléaires. Un point sur lequel je souhaiterais insister : **un enfant sur quatre va développer une uvéite, qui est une inflammation silencieuse de l'œil**. Celle-ci peut être grave et mener à la cécité si elle n'est pas dépistée à temps. **L'uvéite est d'ailleurs la première cause de cécité acquise chez l'enfant**. En tant que rhumatopédiatre, je regarde donc autant les yeux de ces enfants que leurs articulations ! Contrairement à d'autres uvéites, celle-ci se manifeste sans œil rouge ni douleur : elle est donc plus pernicieuse car elle évolue à bas bruit sans signes facilement visibles, d'où la nécessité de surveillances ophtalmologiques régulières tous les 3 mois pendant les 5 premières années. L'examen est simple, rapide et essentiel. Même certains professionnels de santé ignorent ce risque, ce qui renforce l'importance de la sensibilisation !

// Près de 6 répondants sur 10 à l'enquête ont connu une errance diagnostique de plus d'un an, voire deux ans pour certains. Qu'est ce qui peut expliquer cette errance de diagnostic ? Quel impact pour le jeune ?

Alexandre Belot : Plusieurs facteurs peuvent expliquer cette errance de diagnostic, notamment **un manque de sensibilisation du grand public** (et par conséquent, de la majorité des parents), **une méconnaissance des médecins, et l'absence de marqueurs spécifiques pour certaines formes discrètes de la maladie**.

D'une part, des parents ayant leur enfant qui boite ou qui a mal aux articulations, peuvent penser à tort que cette douleur est liée à la croissance et par conséquent minimiser le problème. Il faut quand même garder en tête qu'un enfant qui tombe, qui a mal au genou, est quelque chose de très fréquent ! Mais lorsque les symptômes persistent au-delà de 4-5 semaines, cela vaut la peine de consulter ...

D'autre part, il n'est pas réaliste de demander à un médecin traitant de connaître en détails tous les types d'AJI. Mais il me semble important que, face à un tableau clinique évocateur, il se dise « cela pourrait être un rhumatisme inflammatoire ». Les progrès récents en imagerie sont remarquables, notamment en échographie qui est d'une aide précieuse pour mettre en évidence, relativement facilement, un phénomène inflammatoire.



ENTRETIEN AVEC LE PR ALEXANDRE BELOT

Enfin, nous avons bien sûr toujours besoin de découvrir de nouveaux marqueurs biologiques, les plus sensibles et spécifiques possibles. Certaines formes d'arthrites juvéniles sont tellement « bruyantes » qu'elles ne sont pas associées à une errance très longue : les enfants n'arrivent plus à bouger, ce qui les conduit à être hospitalisés et au bout de quelques semaines, le diagnostic est posé. La situation est plus délicate pour les formes d'AJI à évolution plus lente, débutant avec des douleurs se rapprochant de tendinites. Pour celles-là, nous aurions vraiment besoin de marqueurs biologiques, issus de la recherche, pour nous faciliter le diagnostic.

Un dernier facteur pouvant contribuer à cette errance de diagnostic est le manque de visibilité de la spécialité de rhumatopédiatrie, avec un début de parcours qui peut se faire soit via les urgences, soit via d'autres professionnels comme les « orthopédistes » ou « chirurgiens orthopédiques » qui vont parfois privilégier, à tort, d'autres pistes (pistes infectieuses, piste mécanique). La rhumatopédiatrie reste encore peu visible en France, et nous sommes en retard par rapport à d'autres pays européens comme l'Italie, les Pays-Bas, l'Allemagne ou l'Angleterre. Des efforts sont en cours pour former plus de spécialistes et améliorer l'interaction entre rhumatopédiatres et rhumatologues adultes pour faciliter la transition vers les soins adultes. Les différents plans maladies rares ont aussi amélioré la couverture médicale à l'échelle nationale, en développant un maillage avec les centres de compétences et centres de références.

Quelle qu'en soit la cause, cette errance a un fort impact psychologique et physique, à la fois pour l'enfant mais aussi pour sa famille. Les parents peuvent culpabiliser de ne pas avoir alerté plus tôt les professionnels de santé. Et du côté de l'enfant, expérimenter la douleur pendant des mois et des mois peut conduire à sa « fixation », en quelque sorte, dans le cerveau. Il nous arrive d'avoir en consultation ces enfants, de les traiter ce qui permet de réduire très fortement l'inflammation. Malgré tout, ces enfants gardent un fond de douleur chronique qui est le reflet de cette « imprégnation », comme s'il y avait une empreinte de douleur qui persiste dans le cerveau. Dans ce cas, une prise en charge globale, pluridisciplinaire, incluant la dimension psychologique, est essentielle, mais souvent sous-estimée en France.

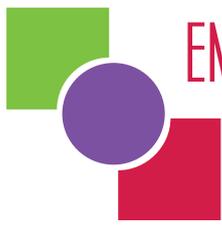
C'est d'ailleurs étonnant de voir les différences de perception selon les pays. Aux États-Unis, tout le monde a un coach mental, alors qu'en France, c'est complètement l'inverse ! Le dispositif de consultation « Mon psy » reste peu utilisé et des progrès sont à faire pour améliorer la santé mentale des enfants, et en particulier quand ils ont une maladie chronique.

Les approches non médicamenteuses (hypnose, méditation pleine conscience, activité physique adaptée³, ...) sont des leviers qui peuvent être mobilisés pour améliorer la douleur chez ces enfants et sont d'ailleurs de plus en plus intégrées dans les soins.

// Quelles sont les causes des AJI et notamment les causes génétiques ? S'agit-il de maladies héréditaires ? A quoi servent les recherches en génétique ?

Alexandre Belot : La génétique joue effectivement un rôle important dans certains rhumatismes inflammatoires pédiatriques, notamment lorsqu'ils débutent très tôt. Si l'arthrite juvénile idiopathique (AJI) n'est pas une maladie purement génétique à proprement parler, certains facteurs de prédisposition, comme le gène HLA-B27 dans la spondylarthrite, augmentent le risque, comme c'est le cas pour de nombreuses maladies auto-immunes.

³Sur le sujet de l'activité physique adaptée, se référer à l'édition 2022 de ECR (<https://www.ensemblecontrelesrhumatismes.org/fr/content/la-journ%C3%A9e-ecr-2022>)



ENTRETIEN AVEC LE PR ALEXANDRE BELOT

En revanche, dans des maladies comme le lupus de l'enfant, jusqu'à 1 cas sur 10 est une forme authentiquement monogénique (comme l'est la mucoviscidose ou la myopathie de Duchenne), lié à une mutation génétique identifiable. Le cœur des travaux de recherche de notre équipe s'oriente d'ailleurs sur la découverte de nouvelles mutations génétiques dans des familles concernées par le lupus, une des premières ayant été trouvée par notre laboratoire dès 2012 !

Grâce à l'avènement du séquençage génétique haut débit, avec des plans comme le programme France médecine génomique 2025 (PFMG2025), la recherche progresse rapidement, notamment sur les formes rares ou précoces, permettant de mieux comprendre les mécanismes immunitaires sous-jacents et de développer des traitements ciblés.

Toutefois, il ne faut bien sûr pas négliger l'environnement (maladies infectieuses, alimentation, pollution, etc.), comme facteurs déclencheurs potentiels, même chez les enfants prédisposés.

// Quels sont les objectifs principaux de ces recherches en génétique pour les AJI ? Et quels espoirs pour les années à venir ?

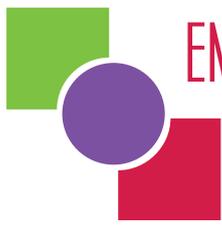
Alexandre Belot : La recherche génétique sur les rhumatismes de l'enfant vise, avant tout, à mieux comprendre les mécanismes immunitaires à l'origine de ces maladies. Et si l'on comprend mieux, on va pouvoir à terme proposer un traitement ciblé. C'est le principe de la médecine de précision (ou médecine personnalisée), qui n'est possible que si l'on identifie des voies de dérèglement spécifiques à chaque patient. J'espère que dans un avenir relativement proche, cela permettra, comme c'est déjà le cas en cancérologie, d'adapter les traitements à chacun, voire d'envisager à terme des thérapies géniques pour corriger certaines anomalies et guérir durablement certains enfants. **C'est un aspect que je n'osais pas évoquer il y a 5 ans mais la recherche a tellement progressé que cela semble dorénavant réalisable à moyen terme !**

Une avancée très prometteuse concerne l'utilisation de cellules génétiquement modifiées (les CART cells), un traitement issu de l'oncologie, pour des formes sévères et résistantes de lupus de l'adulte. Les premiers résultats sont très encourageants, avec des rémissions prolongées sans traitement. Des recherches sont en cours pour voir si ces résultats peuvent être reproduits dans le cas du lupus pédiatrique, chez des enfants réfractaires à tout traitement.

Cependant, les essais cliniques pédiatriques restent rares et plus complexes dans leur plan de développement. Beaucoup de traitements sont donc utilisés hors autorisation de mise sur le marché (AMM). La recherche repose majoritairement sur des initiatives académiques, faute d'engagement suffisant de l'industrie.

// Sait-on pourquoi les RIC pédiatriques peuvent être plus sévères que les RIC débutant chez l'adulte ? Et quelles conséquences cela a sur leur prise en soins ?

Alexandre Belot : En effet, comme nous l'avons déjà évoqué, les formes pédiatriques des rhumatismes inflammatoires

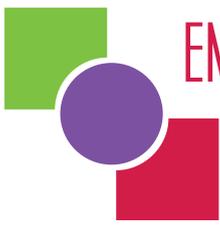


ENTRETIEN AVEC LE PR ALEXANDRE BELOT

chroniques sont souvent plus sévères que les formes adultes. Ceci peut s'expliquer à la fois par le début précoce de la maladie, mais aussi par les traitements administrés pendant la croissance, comme la cortisone, qui peuvent impacter durablement la santé (croissance osseuse, puberté, etc.). Il y a donc un enjeu encore plus important chez l'enfant que chez l'adulte, d'essayer de s'affranchir de la corticothérapie et d'autres médicaments pour lesquels on sait que les effets secondaires à long terme sont importants. Ainsi, les médecins adoptent de plus en plus une stratégie thérapeutique dite "step down" en pédiatrie : on commence par un traitement intensif, pour calmer au plus vite l'inflammation puis dans un deuxième temps, réduire le nombre de traitements prescrits. Une fois la rémission obtenue, le médecin réduit les traitements au strict nécessaire pour limiter les effets à moyen et long termes.

// Et pour finir, existe-t-il des recherches en épidémiologie sur ce sujet ?

Alexandre Belot : Le suivi des jeunes patients à long terme reste difficile, car nous avons beaucoup de « perdus de vue » quand les jeunes arrêtent d'être suivis dans les services de rhumatopédiatrie. Néanmoins, de nouvelles bases de données comme la BNDMR (Banque nationale de données sur les maladies rares) permettent déjà de mieux les suivre. On dispose aussi de données issues de la recherche faite par des collègues d'Europe du Nord, notamment les Scandinaves, qui ont plus cette culture des études épidémiologiques sur des temps longs. Bien connaître la maladie tout au long de la vie est indispensable pour orienter les politiques de santé et adapter les traitements chez les plus jeunes.



LE POINT DE VUE DES PATIENTS

Représenté par les porte-paroles Faustine NORMAND et Nadine PÉZIÈRE (Association Kourir) et Clémence Paitier (Association AJlados).

ENQUETE MENEES AUPRES DES ASSOCIATIONS PARTENAIRES DE ENSEMBLE CONTRE LES RHUMATISMES

Le thème retenu cette année par ECR est celui « **des rhumatismes inflammatoires chroniques : de l'enfant à l'adulte** ». Nous avons souhaité diffuser, en amont de l'évènement, un questionnaire à destination des représentants associatifs pour mieux appréhender 1) d'une part, les perceptions et représentations de tous concernant les rhumatismes pédiatriques (la 1^{ère} partie du questionnaire s'adressait donc à tous les membres de toutes les associations partenaires de ECR) et 2) d'autre part, l'expérience et le vécu des jeunes/adultes vivant avec un rhumatisme inflammatoire chronique pédiatrique et de leurs proches, que ce soit en termes de diagnostic, traitements, impact quotidien, transition, et attentes sur la recherche (la 2^{ème} partie du questionnaire s'adressait uniquement aux jeunes personnes adultes directement concernées par un rhumatisme pédiatrique ou aux parents d'une personne mineure concernée).

Il a été diffusé largement par les associations partenaires du 20 mai au 20 juin 2025. Cette année encore, les associations se sont largement mobilisées. La synthèse des réponses des participants est présentée ci-après.

PARTIE 1 : PERCEPTIONS ET CONNAISSANCES « TOUS LES RÉPONDANTS »

La première partie de l'enquête s'adressait à toutes les associations et a recueilli **près de 600 réponses (575 réponses complètes exactement)**.

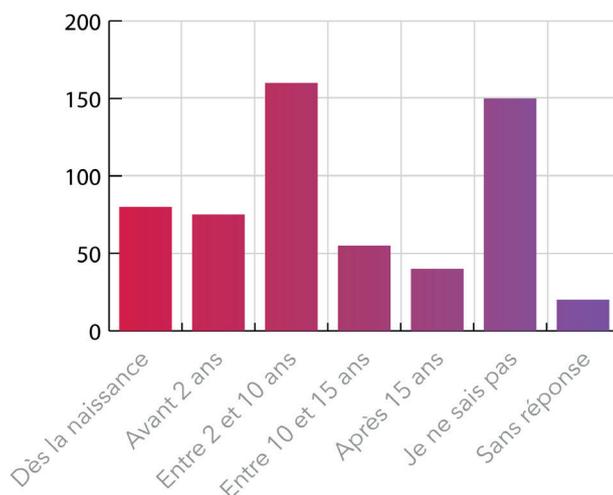
• Manifestation pédiatrique

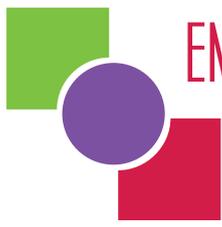
Environ quatre répondants sur dix (**39%**) ignoraient, avant cette enquête, que les RIC pouvaient concerner les enfants ;

• Age d'apparition

Trois répondants sur dix (**29%**) pensent que ces rhumatismes pédiatriques se manifestent entre 2 et 10 ans ; Environ un quart des répondants (**26%**) ne savent pas à quel âge les premiers symptômes peuvent apparaître ;

À partir de quel âge pensez-vous que cela peut se produire ?

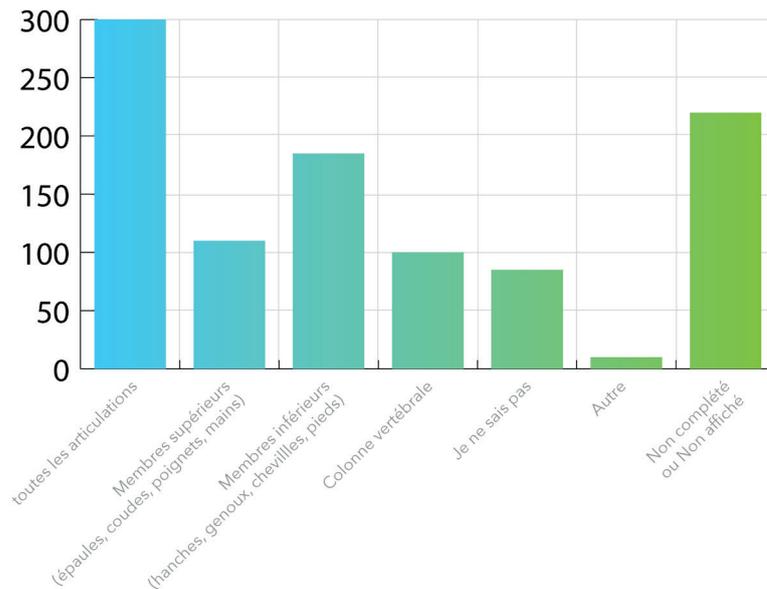




• Localisation des atteintes

Près de quatre répondants sur dix (**39%**) pensent qu'ils peuvent toucher toutes les articulations ;

Quelles articulations ou parties du corps sont, d'après vous, le plus souvent touchées par les RIC ?



• Prise en soins

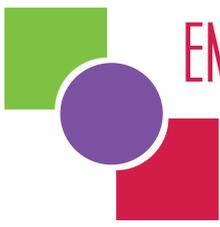
Enfin, concernant la prise en soins, **deux tiers des répondants** pensent qu'elle est très spécifique à l'enfant.

Parmi les répondants de la partie 1, **90 personnes sont soit une jeune personne adulte vivant avec un rhumatisme pédiatrique ou un parent d'enfant concerné par un RIC pédiatrique**. Ces dernières ont continué à compléter la suite de l'enquête.

PARTIE 2 : EXPÉRIENCE ET VÉCU DES JEUNES/ADULTES VIVANT AVEC UN RHUMATISME INFLAMMATOIRE CHRONIQUE PÉDIATRIQUE ET DE LEURS PROCHES

Profil des répondants

- Un peu plus d'un quart des répondants sont des jeunes personnes adultes vivant avec un RIC pédiatrique et près de trois quarts des répondants sont des parents d'enfant concerné par un RIC pédiatrique.
- Dans plus de 9 cas sur 10, la personne qui a répondu est une femme (comme c'est très souvent le cas dans les enquêtes).
- Presque toutes les régions ou DROM (départements et régions d'outre-mer) de France sont représentés, avec une sur-représentation des régions Auvergne-Rhône-Alpes (15%), Ile-de-France (20%) et Occitanie (15%).



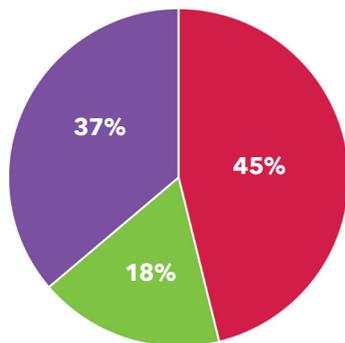
LE POINT DE VUE DES PATIENTS

La pathologie principale diagnostiquée pour le répondant ou son enfant est :

- L'arthrite Idiopathique Juvénile (polyarticulaire) pour 20 répondants (22%)
- L'arthrite liée à l'enthésite /spondylo arthrite juvénile pour 10 répondants (11%)
- L'arthrite Idiopathique Juvénile (oligo-articulaire) pour 6 répondants (7%)
- Une autre pathologie pour 55 répondants (61%) : arthrite rhumatoïde, polyarthrite rhumatoïde, fibromyalgie, Gougerot-Sjögren, polyarthrite juvénile, purpura rhumatoïde, rhumatisme psoriasique, rhume de la hanche, Sapho, SED, spondylarthrite ankylosante, arthrose évolutive sévère

Dans 45% des cas, plusieurs membres de la famille du répondant sont concernés par un RIC, avec en moyenne, 3 membres de la famille touchés.

Plusieurs membres concernés

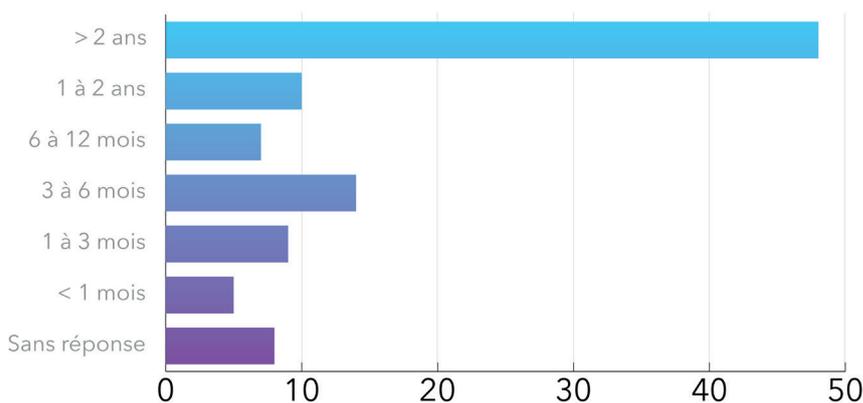


■ Non ■ Oui ■ Ne sais pas

Parcours diagnostique

L'errance diagnostique a été de plus d'un an pour près de 6 répondants sur 10 (58%), voire de plus de deux ans pour près de la moitié des répondants (48%).

Délai entre les premiers symptômes et le diagnostic

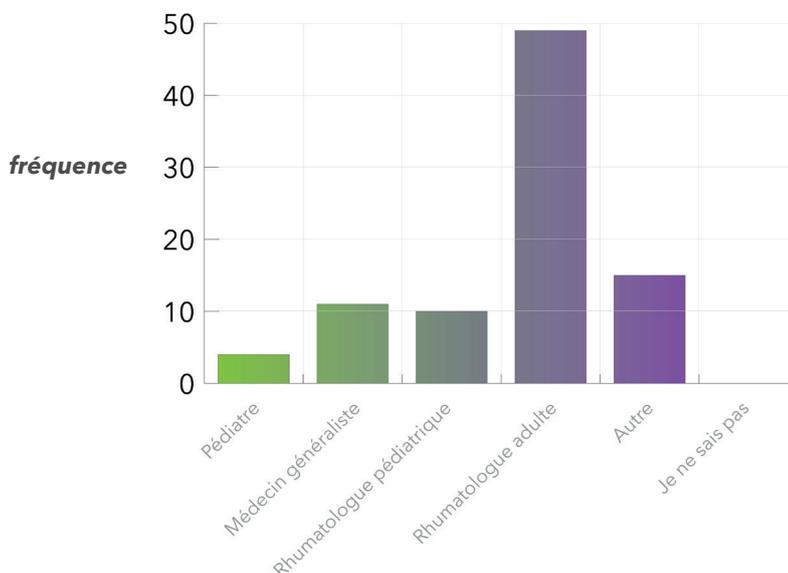


LE POINT DE VUE DES PATIENTS

Le professionnel ayant évoqué en premier le diagnostic est le plus souvent le rhumatologue adulte (~45%), et bien plus rarement, le médecin généraliste (~15% des cas) ou le rhumatologue pédiatrique (13%), quasi jamais le pédiatre.

Les autres professionnels cités dans les 16% des cas restant sont un médecin interniste (5% des cas), et bien plus rarement un algologue, un kinésithérapeute, un dermatologue, un radiologue ou un neurologue.

Quel professionnel de santé a évoqué le diagnostic en premier ?



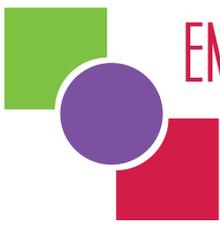
Traitement et observance

Les traitements de fond pris par les répondants varient selon les répondants (réponse à choix multiples), les AINS et les biothérapies étant les traitements les plus souvent cités :

Type de traitements	Anti inflammatoires non stéroïdiens (AINS)	Corticoïdes	Méthotrexate	Biothérapies (anti TNF, anti IL 6, etc.)	Thérapies ciblées orales (JAK inhibiteurs, etc.)	Pas de traitement actuellement	Autre
Nombre de répondants l'ayant cité	30	10	13	26	1	10	22

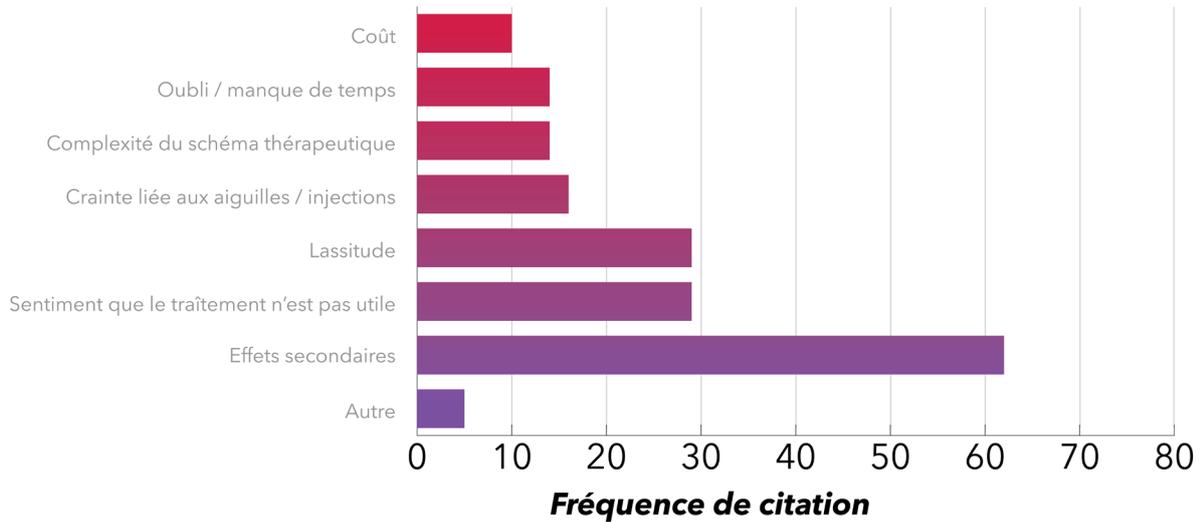
En moyenne, les répondants ne trouvent ni facile, ni difficile de suivre leurs traitements.

Néanmoins, parmi les raisons qui pourraient expliquer des difficultés à être observant, ressortent en priorité les « effets secondaires des traitements » (cité par plus d'un tiers des répondants), le « sentiment que le traitement n'est pas utile » ou une certaine « lassitude » (cités par 1 répondant sur 6).



LE POINT DE VUE DES PATIENTS

Raisons d'une éventuelle difficulté d'observance

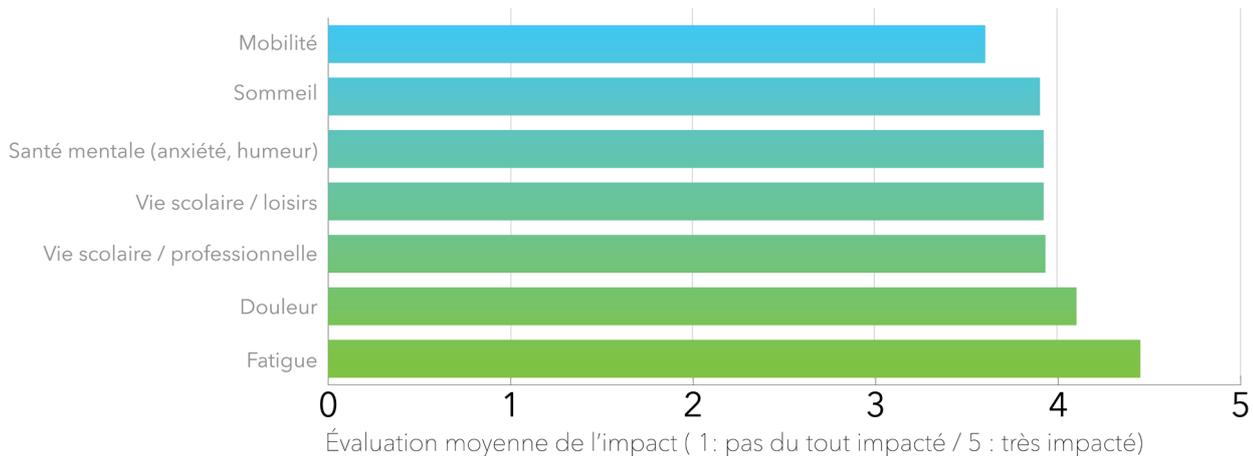


Impact de la maladie

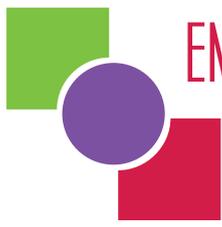
La maladie a déjà entraîné des **aménagements dans la scolarité** (emploi du temps adapté, AVS, enseignement à distance, etc.) pour environ la moitié des répondants. Les aménagements les plus cités sont un tiers-temps, un emploi du temps adapté et une scolarité réalisée à domicile.

Globalement, de nombreux champs sont impactés par la maladie (1 = Pas d'impact / 5 = Impact très important), les plus forts impacts étant sur les ressentis de fatigue et de douleur :

Impact de la maladie sur différents champs



La majorité des répondants identifient des conséquences particulières sur le développement personnel du fait de grandir avec la maladie et son traitement.

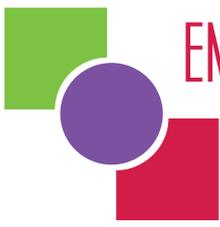


Certaines sont **négatives**, comme :

- Une **très grande fatigue**, qui est très souvent citée
- **L'isolement** (« Conséquences très lourdes. A l'adolescence, la maladie m'a rendue dépendante de ma mère durant deux ans sans traitement efficace. Alors que c'est une période à laquelle je souhaitais, au contraire, devenir autonome, et m'émanciper de ma famille. J'ai aussi perdu beaucoup d'amis à cause des poussées, qui m'obligeaient à annuler des activités au dernier moment. Je me suis sentie particulièrement isolée entre l'âge de 15 et 25 ans. L'avenir me paraissait sombre, je pensais ne pas atteindre l'âge de 30 ans (j'en ai aujourd'hui 40). Je pense avoir fait une dépression, qui n'a pas été diagnostiquée à cette époque-là. », « La différence avec les autres, faire face à l'incompréhension », « Conséquence de solitude de se mettre en retrait des autres pour ne pas déranger »)
- Le fait que le handicap soit **invisible** (« c'est dans votre tête ») et invalidant
- La **crainte pour l'avenir**, rendant la construction personnelle plus difficile (« Beaucoup de craintes pour l'avenir, comment je vais vieillir, jusqu'à quel point ça va impacter mon couple et notre vie quotidienne, impacter mes enfants aussi... »)
- L'impact sur la **santé mentale** (« de l'anxiété, beaucoup d'angoisse pour l'avenir, peur de la souffrance », « Malheureusement, on doit apprendre à vivre avec. On a un peu de haut mais beaucoup de bas », « idées noires », « Les conséquences sont aussi bien physiquement que mentalement tout prend un coup même sa confiance en soi », « nous sommes prises pour des dépressives, je parle pour moi qui ai 45 ans et qui subit ça depuis l'âge de 25 ans et ma fille de 21 ans qui vit ça depuis l'âge de 10 ans », « Oui, grandir avec la maladie et son traitement a eu un réel impact sur ma santé mentale. Je suis fatiguée de manière chronique et donc je suis souvent irritable à cause des douleurs et de la fatigue »).

Mais d'autres conséquences sont perçues comme bien plus **positives** :

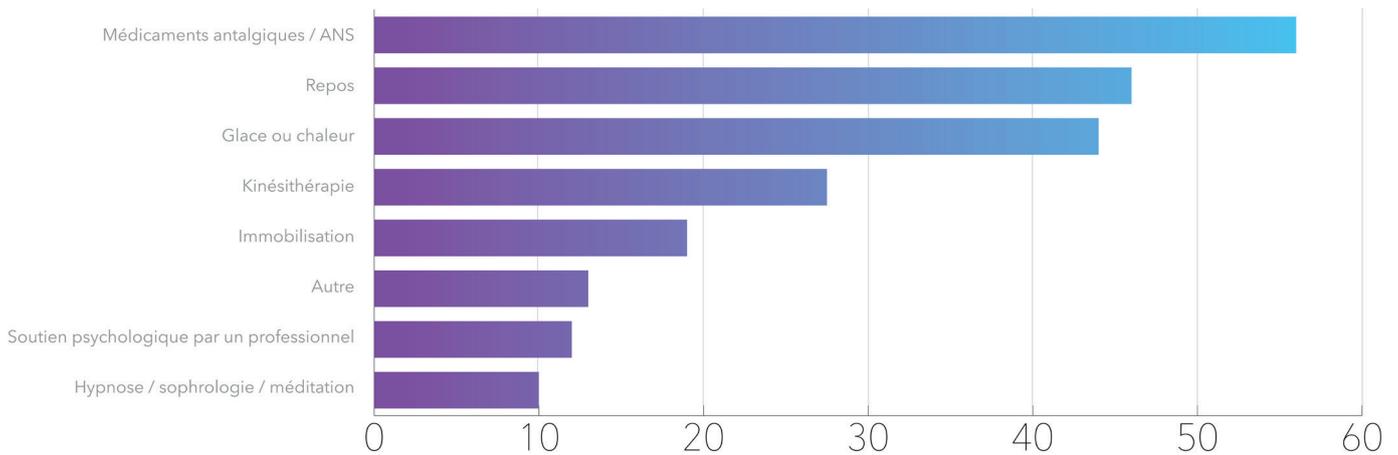
- Un **recul** et une **maturité accrue** (très souvent cités) (« on grandit plus vite », « À cause d'un développement avec la maladie et son traitement on devient mature plus vite, car on doit apprendre dès le plus jeune âge à gérer les douleurs dès qu'on est à l'extérieur de la maison. », « une maturité différente »)
- Le **courage, la force**, notamment la force de caractère (« Une force de caractère, beaucoup de courage »)
- Une **capacité de résilience** (« Une capacité d'adaptation et de résilience impressionnante »).



Gestion des crises

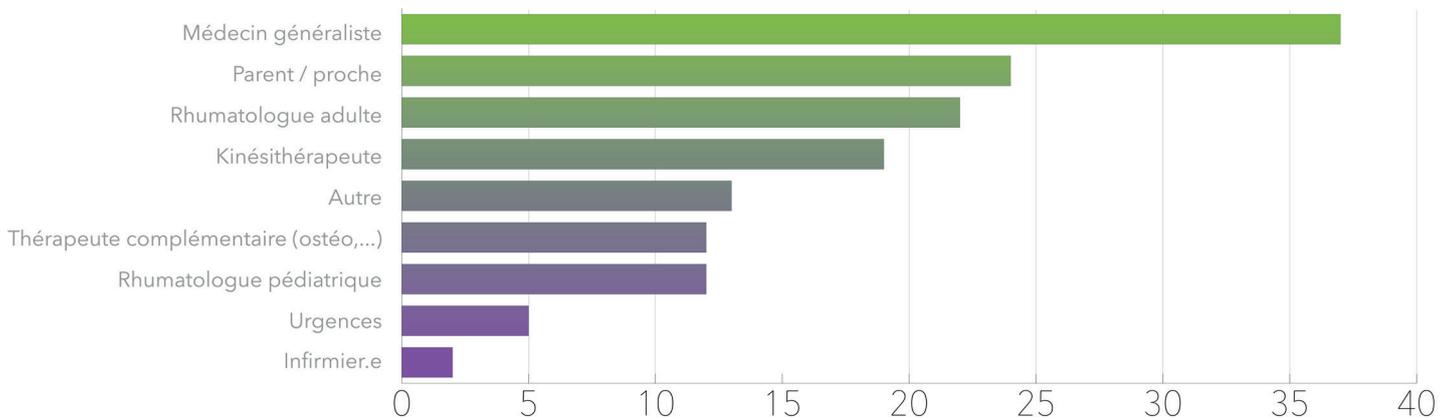
Différents moyens sont utilisés en priorité par les répondants pour soulager les poussées, notamment des médicaments antalgiques, le repos ou l'application de glace ou de chaleur, comme illustré ci-dessous.

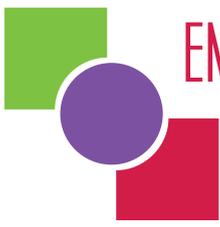
Moyens utilisés en priorité pour soulager les douleurs



Lors de poussées, ils sollicitent le plus souvent le médecin généraliste, dans une moindre mesure un parent/proche ou le rhumatologue adulte ou le kinésithérapeute. Le passage aux urgences est très rarement cité.

Personnes sollicitées lors de poussées



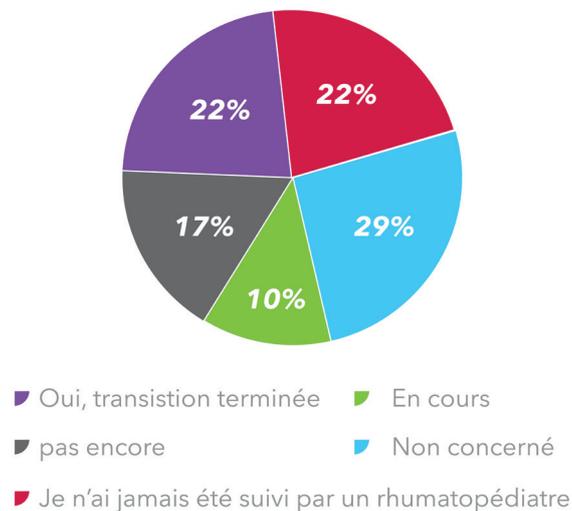


Transition enfant > adulte

L'avant dernière partie du questionnaire abordait la transition enfant/adolescent > adulte.

Comme attendu, les répondants nous rapportent une diversité de situations : 17% des répondants n'ont pas encore fait la transition et pour 10% des répondants, elle est en cours.

Changement de médecin référent



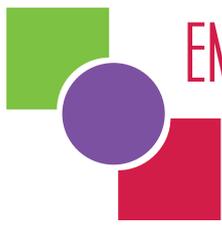
Près de la moitié des répondants qui n'ont pas encore fait la transition, appréhende de la faire.

Retour d'expérience sur la transition :

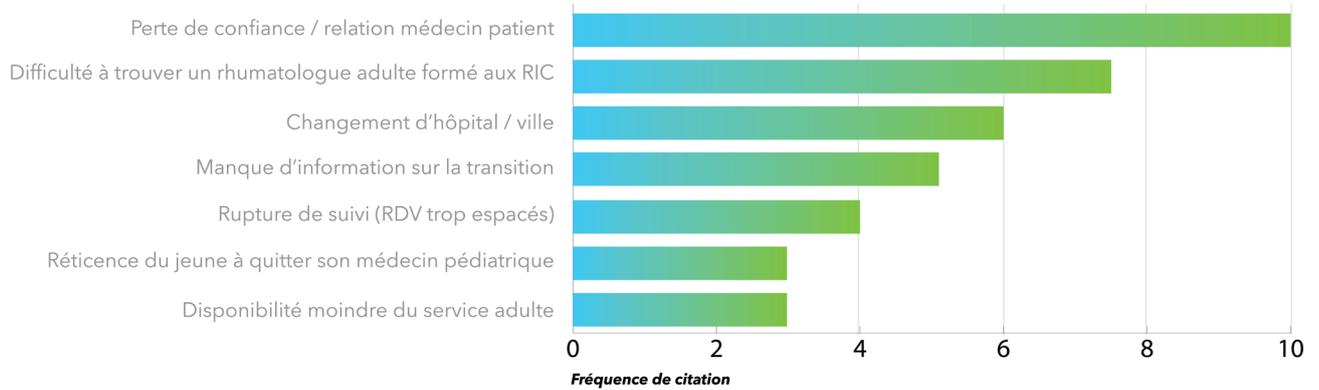
Pour les répondants qui l'ont faite, les retours sont globalement positifs : près de six répondants sur dix estiment qu'elle s'est plutôt bien ou très bien passée et seuls 18% des répondants la qualifient « d'échec » car n'ayant plus de médecin référent ;

Un peu moins de la moitié des personnes qui ont fait la transition adolescent > adulte ont bénéficié d'un programme de transition structuré (ex : consultations de transition, éducation thérapeutique spécifique, rencontre préalable du médecin adulte...);

Enfin, en cas d'obstacles rencontrés pendant cette phase de transition, les deux principalement cités sont une perte de confiance dans la relation médecin-patient ou la difficulté à trouver un rhumatologue adulte formé aux RIC pédiatriques.



Obstacles potentiellement rencontrés pendant la transition

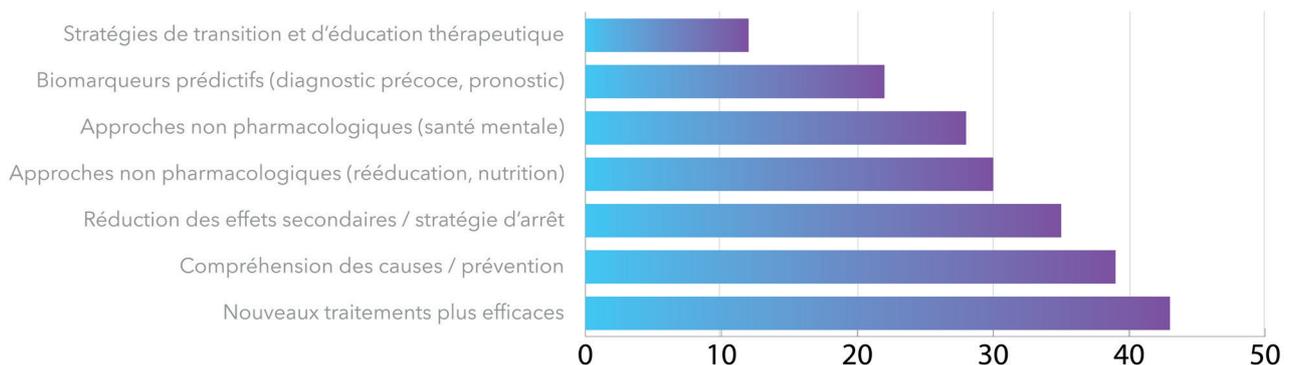


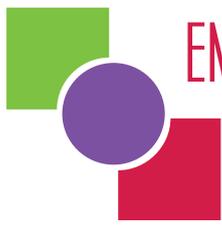
Regard vers l'avenir & besoins non couverts

La dernière partie de l'enquête portait sur la recherche et les domaines à explorer en priorité. Les 3 domaines les plus cités sont :

- Trouver des nouveaux traitements plus efficaces (« Des traitements efficaces pour la douleur à la suite des séquelles articulaires ») (cité par plus de 2 répondants sur 3) ;
- Trouver des traitements avec moins d'effets secondaires (cité par la moitié des répondants) ;
- Trouver les causes de ces maladies (cité par près de 2 répondants sur 3).

Domaines de recherche à explorer en priorité





Et pour conclure, quelques-uns des messages que les personnes souhaitent adresser aux chercheurs ou décideurs :

- « Plus tenir compte des effets secondaires (prise de poids très importante !) et chercher à les limiter » ;
- « Plus tenir compte de la fatigue chronique liée à ces pathologies » ;
- « Se pencher sur la mobilité des articulations des jeunes adultes et adultes pour qui les articulations ont déjà été bien abîmées. »
- « Ne lâchez rien, parlez de la maladie. Continuez à chercher ! Aidez-nous. MERCI »
- « Aux chercheurs, MERCI ! Vous représentez pour moi parent aidant un espoir d'amélioration de vie de notre enfant. Cette maladie reste inacceptable mais l'on peut vivre avec grâce aux traitements qui j'en suis convaincue vont encore s'améliorer grâce à vous. Bien évidemment je voudrais connaître la cause de l'AJI, même si multifactorielle, pour pouvoir la prévenir pour d'autres enfants... Mon plus grand rêve serait la guérison de mon fils mais je préfère me dire que les périodes sans crise sont déjà de belles victoires.
Aux décideurs j'ai bien conscience que ces recherches surtout en ce qui concerne les maladies rares sont coûteuses et qu'elles sont finalement peu rentables mais la recherche sur une maladie peut tellement impacter l'avancée scientifique sur d'autres pathologies qu'il faut soutenir les chercheurs. Et surtout que nous puissions nous unir et créer du lien entre les pays européens et le reste du monde... »

Beaucoup d'informations sur le site de la filière FAI²R (filiale de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares) :

<https://www.fai2r.org/>

(et bien sûr, les sites des associations Kourir (<https://www.kourir.org/>) et AJLados (<https://www.ajlados.org/>)).

Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) sur les arthrites juvéniles idiopathiques, publié par la Haute Autorité de Santé :

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3493132/fr/arthrites-juveniles-idiopathiques

La Fondation Arthritis soutient la thèse de Norma Saad, encadrée par Florence Apparilly, sur la pathologie de la Fièvre Méditerranéenne Familiale (FMF). Cette thèse, co-financée avec la SOFREMIP, vise à comprendre pourquoi des individus théoriquement porteurs sains sont malades.

« Le rôle des facteurs épigénétiques dans la physiopathologie de l'arthrite chez les patients atteints de la fièvre méditerranéenne familiale »

HTTPS://FONDATION-ARTHRITIS.ORG/THESE_CIFRE/THESE-DE-NORMA-SAAD/