

# Appel à observation : syndrome H

## Cohorte nationale française



Dr Maurine JOURET

[maurine.jouret@chu-lyon.fr](mailto:maurine.jouret@chu-lyon.fr)

Rhumatologie pédiatrique – Hospices civiles de Lyon

Dr Jean DONADIEU

Hématologie pédiatrique – Hôpital Armand-Trousseau

APHP, Paris

### Pour le groupe d'étude des histiocytoses

Le **syndrome H** est une maladie génétique autosomique récessive liée à la **mutation du gène SLC29A3** qui fait partie du groupe R des **histiocytoses**. Elle est également appelée maladie de Rosai Dorfman familiale. Cette pathologie rare est caractérisée multiples expressions cliniques pouvant associer de la lymphoprolifération, de l'auto-inflammation et de l'auto-immunité. A ce titre, elle fait également partie du groupe des **maladies auto-inflammatoires**, qui sont liées à une dérégulation du système immunitaire inné. Les manifestations sont **multi-systémiques** ; des atteintes cutanées, hématologiques, neuro-sensitives, articulaires, osseuses, cardiologiques, ophtalmologiques, rénales et endocriniennes peuvent être observées, faisant de cette pathologie **une véritable maladie internistique**. Ces patients sont généralement suivis par des praticiens adultes ou pédiatres, de spécialités diverses et variées.

Actuellement, les connaissances de cette pathologie sont basées sur des données rétrospectives de séries de cas publiés dans la littérature (environ 200 cas décrits). Les mécanismes physiopathologiques sous-jacents restent mal compris. L'arrivée récente des thérapies ciblées (Tocilizumab, Cobimetinib) a permis de proposer à ces patients des prises en charge thérapeutiques innovantes. En 2024, on estime à 35 le nombre de patients atteints en France.

Ce projet de recherche a pour but de créer une cohorte nationale (recherche non interventionnelle) afin de collecter des données prospectives démographiques, cliniques et biologiques qui seront utiles pour évaluer la réponse aux traitements, pour améliorer la prise en charge globale, pour identifier des éléments de morbi-mortalité et pour diminuer le risque d'errance diagnostique de cette maladie rare. Cette base pourrait ensuite permettre de mettre en place des projets collaboratifs de recherche fondamentale.

La collecte de données sera réalisée via la base de données informatisée **Histiobase**, (<https://triton.iplep.upmc.fr/histiodata/accueil.php?>) créée par le groupe d'étude des Histiocytoses. Les données de santé seront stockées de façon confidentielle au centre coordinateur du registre des Histiocytoses.

Les critères d'inclusions sont :

Toute personne mineure ou majeure, ayant reçu un diagnostic confirmé sur le plan génétique de syndrome H (deux mutations pathogènes ou probablement pathogènes dans *SCL29A3*) qui soit capable, ou qui soit sous tutelle d'un représentant légal capable de comprendre la notice d'information de l'étude.

Critères d'exclusion : toute personne ne comprenant pas suffisamment le français ou présentant des troubles cognitifs empêchant la bonne compréhension de l'étude et qui n'aurait pas de représentant légal pouvant prendre la décision d'inclusion.

Le praticien pourra choisir de compléter cette base de données lui-même ou de transmettre les dossiers médicaux par messagerie sécurisée pour que les données soient converties. En cas de difficultés de partage de données, nous pouvons nous déplacer dans votre centre pour faciliter l'inclusion initiale du patient. Les visites pourront ensuite être complétées par le praticien via le site internet Histiobase.

N'hésitez pas à nous contacter par mail ([maurine.jouret@chu-lyon.fr](mailto:maurine.jouret@chu-lyon.fr)) pour recevoir notices d'informations et consentements (destinés aux adultes ou aux enfants et leurs parents), à nous faire parvenir les comptes rendus par messagerie sécurisée ([maurine.jouret@aura.mssante.fr](mailto:maurine.jouret@aura.mssante.fr)) et à nous ajouter comme correspondant des courriers de consultation. Vous serez bien sûr associés à toute publication découlant de ce travail.