

Le 273e workshop ENMC s'est tenu du 27 au 29 octobre 2023. 22 participants dont un représentant des patients et un représentant de l'industrie ont participé au workshop dans le but de définir les caractéristiques cliniques, sérologiques et morphologiques du syndrome anti-synthétase (ASyS). Le syndrome anti-synthétase n'a pas été défini comme une entité distincte dans la classification ACR/EULAR des myopathies inflammatoires idiopathiques (MII) datant de 2016. Les classifications actuelles des MII ne prennent pas encore en compte les nouveaux éléments scientifiques individualisant l'ASyS ont été publiés ces dernières années.

Lors de la séance d'ouverture du workshop, les besoins des cliniciens et des patients, ainsi que les questions ouvertes concernant l'ASyS ont été présentées et discutées, incluant notamment : la considération de l'ASyS comme « maladie » ou « syndrome », les différents aspects cliniques, l'absence d'outils d'évaluation spécifique des patients, les limites des différentes techniques testant les auto-anticorps, les connaissances concernant les anticorps nouvellement identifiés et leurs applications, et l'identification de nouvelles options thérapeutiques.

Cela a été suivi d'un exposé sur différentes présentations cliniques, et il a été souligné que les patients ASyS peuvent parfois ne présenter que peu de symptômes, tels que la myosite ou la maladie pulmonaire interstitielle ou l'arthrite. La présentation clinique est variable et est associée à la présence d'anticorps spécifiques du ASyS. La spécificité de lésions histopathologiques retrouvées dans les biopsies musculaires des patients ASyS a été rapportée dans les exposés suivants. Il a été souligné que les biopsies musculaires devraient, dans la mesure du possible, être interprétées par un anatomopathologiste expérimenté, car certains éléments peuvent facilement être négligés ou signalés comme non spécifiques. La conférence suivante a porté sur les différences géographiques quant à la fréquence des auto-anticorps détectés dans le sang des patients ASyS en Europe et en Asie. Par la suite, un exposé sur les atteintes rhumatologiques des patients ASyS a été présenté, rapportant en premier lieu la présence d'arthrite, ainsi que d'autres symptômes (notamment la calcinose des capsules articulaires ou encore les subluxations distales). En ce qui concerne les manifestations cutanées, certains symptômes cutanés fréquemment présentés par les patients ASyS ont été discutés. Il a été noté que beaucoup de ces caractéristiques peuvent également être observées dans la dermatomyosite, notamment : le signe de Gottron, les papules de Gottron, l'éruption héliotrope, mais aussi les lésions vasculopathiques et les mains de mécanicien.

Samedi, les manifestations cardiaques dont la myocardite mais aussi l'hypertension pulmonaire dans les ASyS ont été abordées. Une analyse plus large de la prévalence et une évaluation du traitement optimal est nécessaire. Il a été souligné que l'atteinte pulmonaire était plus élevée chez les patients avec des anticorps non-Jo-1. Le pronostic de la maladie pulmonaire interstitielle (MPI) chez les patients ASyS est généralement meilleur que chez les autres patients atteints de myosite, mais la détection concomitante d'anticorps Ro-52 semble être un facteur de risque de MPI progressive. L'activité de la maladie doit être surveillée régulièrement (p. ex., au moyen de tests de la fonction pulmonaire (EFR) ainsi que par l'interrogatoire du patient) afin de détecter la progression et d'ajuster au mieux le traitement. De plus, des recherches récentes suggèrent que le poumon et une combinaison de facteurs héréditaires et environnementaux peuvent jouer un rôle crucial dans le développement de la maladie. Les perspectives d'avenir ont été illustrées par la présentation de données sur l'importance des lymphocytes B et des plasmocytes, ainsi que l'importance des modèles animaux pour comprendre les mécanismes sous-jacents de la maladie.

En ce qui concerne la détection en laboratoire des anticorps ASyS, il a été déclaré que, selon la méthode, les résultats peuvent varier et en particulier dans les anticorps rares, les résultats faussement positifs ou négatifs peuvent être problématiques.

La représentante des patients a partagé son long parcours diagnostique avec les autres participants. Elle a exprimé les besoins et les difficultés des patients, y compris le délai entre l'apparition des symptômes et le diagnostic, le besoin d'information plus fiable, d'information sur les groupes de soutien aux patients et de soutien psychologique. Elle a souligné le besoin de soutien pour tous les aspects de la maladie, y compris les recommandations d'exercice et d'alimentation ainsi que pour un suivi standard rapproché après le diagnostic et pour un accès plus facile aux réunions de suivi avec le médecin traitant.

Les discussions de clôture de samedi se sont concentrées sur le traitement et le suivi de la maladie, ainsi que sur les opportunités de nouvelles approches thérapeutiques comme les thérapies « CAR-T cells », qui sont encore en phase d'évaluation à l'heure actuelle.

Dimanche, les participants ont discuté sur la meilleure façon de définir les critères diagnostiques de l'ASyS, en se basant sur une définition clinique, sérologique et morphologique. Il a été conclu qu'un anticorps hautement positif et un symptôme typique de la maladie, tels que l'ILD ou la myosite, permet le diagnostic d'ASyS. Par la suite, il y a eu une discussion intense sur les meilleures options de traitement pour les manifestations d'organes dans l'ASyS, ainsi que l'adaptation des stratégies en fonction de la gravité des patients. Le premier accord entre experts est la nécessité d'avoir davantage de recherche sur ce sujet. En effet, les connaissances actuelles pour la prise en charge médicamenteuse de l'ASyS reposent principalement sur des séries de cas et à des avis d'experts ou sur des données issues d'essais incluant des patients atteints de MII sans distinction des sous-groupes. Concernant l'évolution de la pathologie, le groupe est parvenu à un consensus sur le fait que les patients ASyS ont un risque élevé de rechute et donc une rémission à long terme doit être atteinte avant de penser à réduire progressivement le traitement.

Définir l'ASyS comme une entité distincte dans le spectre des myopathies inflammatoires idiopathiques permettra d'améliorer les soins aux patients ainsi que les recherches futures.

Un rapport complet sur les critères diagnostiques ainsi que sur la prise en charge thérapeutiques proposés par ce workshop sera publié dans la revue médicale *Neuromuscular Disorders*.