

[TEXTE ci-dessous trouver dans la newsletter ORPHANET du 22 Décembre 2010](#)

Syndrome de Muckle-Wells : La présence de surdit e serait associ e   une s v rit e accrue

Le syndrome de Muckle-Wells est une maladie auto-inflammatoire h r ditaire au niveau de gravit e variable. [K mmerle-Deschner et coll.](#) ont tent e de d finir des facteurs qui permettraient de pr dire le niveau de s v rit e de la maladie au moment du diagnostic. Il r sulte de cette  tude multivari e, men e aupr s de 32 patients (15 hommes et 17 femmes), que la surdit e chez les femmes soit associ e   un degr  de s v rit e  lev .

Pour lire le texte en anglais cliquer sur. [K mmerle-Deschner et coll.](#)

Arthritis and Rheumatism ; 62(12):3783-91 ; D cembre 2010

Risk factors for severe Muckle-Wells syndrome.

[K mmerle-Deschner JB](#), [Tyrrell PN](#), [Reess F](#), [K tter I](#), [Lohse P](#), [Girschick H](#), [Huemer C](#), [Horneff G](#), [Haas JP](#), [Koitschev A](#), [Deuter C](#), [Benseler SM](#).

University Hospital Tuebingen, Tuebingen, Germany.

Abstract

OBJECTIVE: Muckle-Wells syndrome (MWS) is an inherited autoinflammatory disease resulting in excessive interleukin-1 release. It is unknown whether demographic, clinical, or laboratory characteristics at the time of diagnosis may identify patients who are at high risk for severe disease activity. This study was undertaken to analyze clinical and laboratory features of MWS, compare genetically defined subcohorts, and identify risk factors for severe MWS.

METHODS: A multicenter cohort study of consecutive MWS patients was performed. Parameters assessed included clinical features, MWS Disease Activity Score (MWS-DAS), inflammation markers, and cytokine levels. E311K mutation-positive patients were compared with E311K mutation-negative patients. Putative risk factors for severe MWS (defined as an MWS-DAS score of ≥ 10) were assessed in univariate analyses, and significant predictors were entered into a multivariate model.

RESULTS: Thirty-two patients (15 male and 17 female) were studied. The most frequent organ manifestations were musculoskeletal symptoms and eye and skin disorders. Renal disease and hearing loss were seen in $>50\%$ of the patients. Genetically defined subcohorts had distinct phenotypes. Severe disease activity was documented in 19 patients (59%). Predictors of severe MWS identified at the time of diagnosis were female sex, hearing loss,

musculoskeletal disease, increased erythrocyte sedimentation rate, and low hemoglobin level. Female sex and hearing loss remained significant after adjustment for age in a multivariate model (relative risk 1.8 and 2.6, respectively).

CONCLUSION: MWS patients at high risk for severe disease can be identified at the time of diagnosis. Female patients presenting with hearing loss have the highest likelihood of manifesting severe MWS and should be considered a high-risk group.

Facteurs de risque pour le syndrome de Muckle-Wells sévère.

[JB Kümmerle-Deschner, Tyrrell PN, Reess F, Kötter J, Lohse P, Girschick H, Huemer C, Horneff G, Haas JP, Koitschev A, Deuter C, Bensele SM.](#)

L'hôpital universitaire Tuebingen, Tuebingen, Allemagne.

Résumé

Objectif : Le syndrome de Muckle-Wells (MWS) est une maladie héréditaire auto-inflammatoire résultant dans libération excessive de l'interleukine-1. On ne sait pas si démographique, clinique ou caractéristiques de laboratoire au moment du diagnostic peuvent identifier les patients qui courent un risque élevé d'activité de la maladie grave. Cette étude visait à analyser les cliniques et les caractéristiques de laboratoire de MWS, comparer génétiquement définis subcohorts et les facteurs de risque de graves MWS.

Méthodes : Étude de la une cohorte multicentrique de patients consécutifs de MWS a été effectuée. Paramètres évalués incluaient les caractéristiques cliniques, MWS maladie activité score (MWS-SAD), marqueurs de l'inflammation et niveaux de cytokines. E311K patients de mutation-positifs ont été comparés aux patients de mutation-négatifs de E311K. Présumés facteurs de risque de graves MWS (définie comme un score MWS-DAS d'au moins 10) ont été évaluées dans les analyses univariées et prédicteurs significatifs ont été conclus un modèle multivariée.

Résultats : Trente-deux patients (15 mâles et 17 femelle) ont été étudiés. Les manifestations les plus fréquentes organe ont été les symptômes musculo-squelettiques et troubles de la peau et des yeux. Maladie rénale et de la perte auditive ont été observés chez > 50 % des patients. Subcohorts génétiquement définis avaient phénotypes distincts. Activité de la maladie grave a été documentée dans 19 patients (59 %). Prédictives de graves MWS identifiés au moment du diagnostic de sexe féminin, une perte auditive, maladies musculo-squelettiques, vitesse de sédimentation globulaire accrue et l'hémoglobine faible niveau. Sexe et de la perte auditive est demeurée significatives après ajustement pour l'âge dans un modèle multivariable (relative risque 1,8 et 2.6, respectivement).

CONCLUSION : MWS patients à haut risque pour les maladies graves peuvent être identifiées au moment du diagnostic. Les patientes présentant une perte auditive ont la probabilité plus élevée de manifestes MWS sévère et devrait être considéré comme un groupe à risque élevé.