



14 rue Panneton 44470 CARQUEFOU Tél. : 02 40 50 85 30

Courriel amws@orange.fr site internet www.amws-cinca.eu

L'AMWS-CINCA est référencée à AAS (Annuaire des Associations de Santé), EURORDIS Rare Diseases Europe, et ORPHANET.

Compte rendu de la visite à la Clinic Barcelona Hospital Universitari 25 Novembre 2011

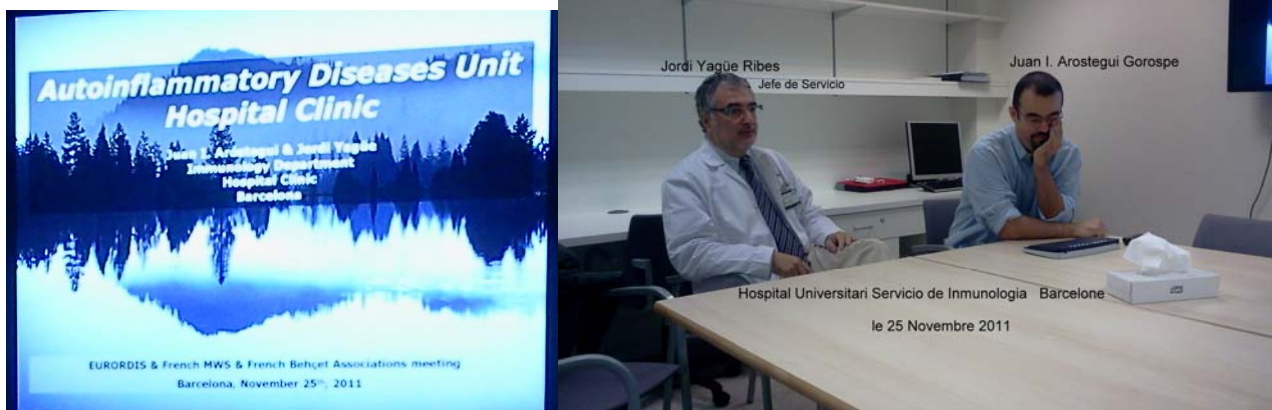
Participants :

- **Ouarda Fareh** (Italienne) association : **SIMBA** Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet.
- **Philip Bloom** (Anglais) association : **Myeloma Patients Europe** (myelome multiple ou maladie de Kahler)
- **Marek Parowicz** – (Allemand) association : **Alternierende Hemiplegie Deutschland** (hémiplégié alternante)
- **Docteur Vanessa Ferreira** *absente sur la photo* (Portugaise) présidente association Portugaise CDG (Congenital disorders of Glycosylation - troubles congénitaux de la glycosylation)
- **Rob Pléticha** (Américain) travaille pour Eurordis
- **Clément De Faget** (Français) interprète
- **Paul Rivière** (Français) **AMWS-CINCA** Association Muckle et Wells Syndrome et Chronique Infantile Neurologique Cutané Articulaire.



Dans le cadre de la réunion "Rareconnect Moderators Workshop" (atelier de travail pour les modérateurs), **Denis Costello** (Irlandais) d'Eurordis, avait organisé une rencontre avec le **Professeur Jordi Yagüe Ribes**, chef de service et du **Docteur Juan I. Arostegui Gorospe** du servicio de Inmunologia de la "Clinic, Hospital Univeritari" de Barcelone.

Ces docteurs nous ont commentés, en anglais, un diaporama, spécialement conçus pour nous :



Après nous avoir souhaité la bienvenue, le Professeur nous indique que **son laboratoire travaille sur les maladies auto-inflammatoires**, soit environ :

- 66 % pour la FMF (Fièvre Méditerranéenne Familiale)
- 1 % pour le PFAPA (Fièvre Périodique avec Aphthose Pharyngite Adénite ou syndrome de Marshall).
- 10 % pour les Caps (Cryopyrine Associated Periodic Syndrome)
- et aussi pour le syndrome de Behçet.

Les 3 facettes cliniques des CAPS ont été découvertes :

En 1950 pour l'urticaire familiale au froid appelé aussi FCAS (Familial Cold Auto-inflammatory Syndrome),

En 1960 pour le MWS (Muckle et Wells Syndrome)

En 1980 pour le CINCA (Chronique Infantile Neurologique Cutané Articulaire) appelé aussi NOMID (Neonatal Onset Multisystem Inflammatory Disease)

En 2000 a été découvert le gène responsable le CIAS1 ou NALP3 ou NLRP3

Maintenant on parle aussi de **novo mutation** c'est-à-dire une mutation du gène apparaissant chez un individu alors qu'aucun des parents ne la possède dans son patrimoine génétique. La mutation est donc survenue dans les gamètes d'un des deux parents, ou, plus rarement ce peut être une mutation post-zygotique, c'est-à-dire une mutation de l'œuf fécondé.

En 1997, 3.500 cas à travers le monde auraient été répertoriés.

En Espagne il y aurait 40 cas, et le laboratoire espagnol travaille aussi pour les malades du Portugal, Chili, Mexique, Argentine, Pérou, Hongrie, Roumanie. Une centaine de centres à travers ces pays adressent leurs dossiers médicaux.

Des liens étroits ont également été noués en France, avec le Professeur Gilles Grateau de l'hôpital Tenon, le Professeur Pierre Quartier de l'hôpital Necker Enfants malades, le Professeur Isabelle Koné-Paut du Cérémai de l'hôpital Bicêtre.

Le diagnostic de ces syndromes est gratuit en Espagne.

Mais même s'il y a peu de patients, l'utilisation de la technologie est très chère, il faut parfois effectuer des choix et donc refuser la recherche de diagnostic pour des malades moins atteints (sélection de patients).

En réponse à une question posée, les médecins indiquent qu'il est extrêmement difficile d'intervenir au niveau du fœtus pour un diagnostic précoce.

Nous visitons ensuite les différentes salles du laboratoire, notamment celles pour la recherche d'ADN, le stockage des prélèvements sanguins et l'archivage de ceux-ci par moins 79 degrés.

Le Professeur Ribes nous précise que les flacons de sang stockés sont ressortis à chaque fois qu'une nouvelle découverte est constatée afin de les analyser en fonction du nouvel élément ADN trouvé.

Paul Rivière