

L'association est référencée
auprès de...

orphanet

Orphanet est un portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en libre accès. www.orphanet.fr



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EURORDIS est une
fédération d'associations
de malades et d'individus
actifs dans le domaine des
maladies rares.

Elle a pour ambition d'améliorer la qualité de
vie de toutes les personnes vivant avec une
maladie rare en Europe. www.eurordis.org

Annuaire des Associations de Santé

L'Annuaire des Associations de Santé ® -
AAS - recense sur le plan national et local les
associations de malades, de leurs familles, et
celles ayant un objet d'aide et de soutien dans
le domaine de la santé. www.annuaire-aas.com

Association AMWS - CINCA

14 rue Panneton
44470 CARQUEFOU
Tél. 02 40 50 85 30
courriel amws@orange.fr
www.amws-cinca.eu

Déclarée le 21 Juin 2006
à la Préfecture de Nantes,
Parution au Journal Officiel du 15 Juillet 2006
Modification des statuts le 13/9/2008
parution J.O. du 6/12/2008

Pour une consultation dans un centre de référence :

Adultes :
(Centre labellisé en 2005)
Hôpital Tenon :
Professeur Gilles Grateau
4 rue de la Chine
75970 Paris Cedex 20
Tél. 01 56 01 60 77

Enfants :
(Centre labellisé en 2006)
Hôpital Necker - Enfants malades :
Docteurs Pierre Quartier et Bénédicte Neven
149 rue de Sèvres 75473 Paris Cedex 15
Tél. 01 44 49 48 28

(Centre labellisé en 2007)
Hôpital Bicêtre :
Professeur Isabelle Koné-Paut
78 rue du Général Leclerc
94275 Le Kremlin Bicêtre
Tél. 01 45 21 32 46

Pour un diagnostic en biologie moléculaire des syndromes :

Laboratoire de biochimie et de génétique
moléculaire
Hôpital Cochin :
Docteur Laurence Cuisset
27 rue du Faubourg Saint Jacques
75679 Paris Cedex 14

Laboratoire de Génétique
Unité fonctionnelle génétique clinique et
moléculaire
Hôpital Armand Trousseau :
Professeur Serge Amselem
26 avenue du Dr Arnold-Netter
75571 Paris Cedex 12

Laboratoire de génétique UMAI
Unité médicale maladies rares et auto-
inflammatoires
Hôpital Arnaud de Villeneuve :
Professeur Isabelle Touitou
371 avenue Doyen Gaston Giraud
34295 Montpellier Cedex 5



Association pour l'aide aux personnes concernées par les maladies rares
Muckle et Wells Syndrome et CINCA
(Chronique, Infantile, Neurologique, Cutané, Articulaire)

www.amws-cinca.eu
amws@orange.fr

Nos objectifs

Rechercher et fournir une
documentation aux malades
atteints du FCAS, MWS et du
CINCA et à toute personne
intéressée par ces maladies rares,

Servir de relais entre les
structures médicales et les
malades,

Entretenir entre les adhérents un
esprit de solidarité et de
convivialité,

Faciliter l'accès aux thérapies
nouvelles et efficaces au FCAS,
MWS et CINCA.

Les Caractéristiques communes au FCAS, MWS et CINCA

Le gène responsable CIAS1 ou NAPL3 ou NLRP3 a été identifié sur le chromosome 1. Il est responsable de la formation d'une protéine appelée cryopyrine qui est impliquée dans la régulation de l'inflammation.

L'ensemble FCAS+MWS+CINCA représente les 3 facettes cliniques de la gravité croissante d'une même maladie génétique appelée CAPS

CAPS : Cryopyrine Associated Périodic Syndrome (Syndrome Périodique Associé à la Cryopyrine)

Diagnostic: il est avant tout clinique et ensuite confirmé par la génétique

Traitements efficaces :

- "anakinra" antagoniste naturel du récepteur de l'interleukine1 piqûre sous cutanée journalière
- "riloncept" récepteur soluble piège à l'interleukine1 piqûre sous cutanée hebdomadaire
- "canakinumab" anticorps, apporte une inhibition sélective de l'interleukine 1 piqûre sous cutanée toutes les 8 semaines
- Surdit  : dans les cas de MWS et CINCA, la surdit   de perception progressive peut   tre appareill  e.

nom commercial :

Kineret

Arcalyst (m  dicament non commercialis   en France    ce jour)

Ilaris

Les sympt  mes du FCAS

Familial Cold

Auto-inflammatory Syndrome Urticaire familiale au froid

L'urticaire au froid est une maladie    transmission autosomique dominante caract  ris  e par une   ruption transitoire, de la fi  vre et des douleurs articulaires, faisant suite    une exposition g  n  ralis  e au froid.

Les crises surviennent g  n  ralement 1    2 heures apr  s une exposition et durent moins de 24 heures.

Ce syndrome, est tr  s rare, moins de 1 sur 1.000.000 et a tout d'abord   t   rapport   dans des familles de l'Am  rique du Nord et en Europe, et quelques cas sporadiques ont   t   rapport  s ailleurs.

Sa gravit   est moindre que le MWS et CINCA

Sympt  mes du MWS

Muckle et Wells Syndrome

Le syndrome de Muckle et Wells est un syndrome d'urticaire f  brile avec arthrites et surdit   de perception progressive.

Les premi  res manifestations sont une urticaire accompagn  e d'une petite fi  vre, non prurigineuse, parfois invalidante car presque toujours permanente.

Les autres signes inflammatoires sont essentiellement une atteinte articulaire (arthralgies ou arthrites), oculaire (conjonctivite). La gravit   de l'affection r  side dans la survenue inconstante d'une amylose g  n  ralis  e de type AA.

Les reins peuvent   tre les premiers touch  s dans ce cas, l'amylose peut se g  n  raliser et devenir mortelle.

Les sympt  mes du CINCA

Chronique, Infantile, Neurologique, Cutan  , Articulaire

Le CINCA se caract  rise par une   ruption cutan  e, une atteinte articulaire, une m  ningite chronique    polynucl  aires, parfois une surdit   de perception progressive et des manifestations oculaires.

Dans les cas s  v  res, l'atteinte du syst  me nerveux se traduit par des c  phal  es chroniques en rapport avec une m  ningite, un retard mental est possible, un retard de croissance, parfois une pr  maturit   et une dysmaturit  .

L'atteinte neurosensorielle inclut une atteinte oculaire de nature inflammatoire (uv  ite, atteinte diffuse pouvant entra  ner la c  cit  ).

De nombreux m  dicaments anti-inflammatoires et immunosuppresseurs ont   t   essay  s sans succ  s.

Seul l'anakinra a d  montr   son efficacit  , mais l'atteinte articulaire, dans sa forme hypertrophiante, n'est pas modifi  e.

source : Orphanet
www.orphanet.fr

www.amws-cinca.eu
amws@orange.fr



Bulletin d'adhésion

L'AMWS-CINCA dispose pour seule ressource la cotisation de ses adhérents. Le montant de la cotisation est fixé, chaque année, lors de l'assemblée générale (article 17 des statuts) soit 10 € pour 2011

J'adhère et deviens membre de l'association AMWS-CINCA

- en tant que malade
- en tant que proche d'un malade

Des dons, non contraires à la loi, sont toutefois acceptés : (Article 19 des statuts)

Je fais un don

- 10 €
- 20 €
- autre.....€

Je verse ma cotisation de 10 € et éventuellement mon don par chèque à l'ordre de AMWS-CINCA

Donateurs ou adhérents merci de compléter :

Nom :
Prénom :
Adresse :
Code Postal :
Ville :
Téléphone.....
Courriel.....

Bulletin d'adhésion à adresser à :
AMWS-CINCA
14 rue Panneton 44470 Carquefou

www.amws-cinca.eu
amws@orange.fr



Composition du Conseil d'Administration élu le 2 Octobre 2010

* **Président :**
Paul Rivière
14 rue Panneton
44470 Carquefou
tél : 02 40 50 85 30
courriel amws@orange.fr

* **Secrétaire :**
Eveline Haspot

* **Trésorière :**
Marie-France Potiron

Membres :

Anaïs Bretel

Sébastien Chevalliez

* Catherine Potiron

* Frank Potiron

Anne-Claire Razil

* Christophe Rivière

* membres fondateurs

www.amws-cinca.eu
amws@orange.fr



Pour en savoir plus:

Eurordis :
www.rarediseasecommunities.org/fr

Site de la communauté de patients en ligne, en français et en anglais spécifiquement créé pour les CAPS

orphanet (en 5 langues)
www.orphanet.fr

recherche par le nom de la maladie
résumé de la pathologie
informations complémentaires
classification, gènes, publications....
ressources médicales
consultations, tests diagnostics
associations de malades.....
activités de recherches
projets de recherches, essais cliniques,
registres, bases de données
les cahiers d'Orphanet
les centres de référence et centres de compétence

Maladies Rares Info Services
0 810 63 19 20 -numéro azur prix d'un appel local

pour un service d'aide aux malades,
écouter, informer, orienter, briser l'isolement.....