



HÔPITAL FONDATION  
Adolphe de ROTHSCHILD  
LA RÉFÉRENCE TÊTE ET COU

**Compte-rendu  
REUNION RECHERCHE  
Centre de Référence Maladies Rares  
Maladie de Wilson et autres maladies  
rares liées au cuivre**



**Vendredi 02 octobre 2020  
9h30-16h30  
Salle de conférence  
Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild  
29 rue Manin, 75019 PARIS**

**PARTICIPANTS :**

**Présentiel :**

BELMALIH Abdelouahed, ARC, centre constitutif Lyon.  
BOST Muriel, Biologiste moléculaire, centre constitutif Lyon.  
COLONNA WALEWSKA Hélène, association Bernard Pépin, Paris.  
COMBET Nathalie, Aide médico-psychologique, centre coordonnateur Paris.  
COUCHONNAL Eduardo, Hépatopédiatre, centre constitutif Lyon.  
DE SAINT VAULRY Hélène, IDE, centre coordonnateur Paris.  
GUILLAUD Olivier, Hépatologue, centre constitutif Lyon.  
HOARAU Eugénie, Neuropsychologue, centre constitutif Lyon.  
MORVAN Erwan, Neurologue, centre coordonnateur Paris.  
OBADIA Alexandre, Neurologue, centre coordonnateur Paris.  
ORY MAGNE Fabienne, Neurologue, centre de compétences, Toulouse.  
PETIT Vincent, Diététicien, centre coordonnateur Paris.  
PEREZ Gwennaëlle, Neuropsychologue, centre coordonnateur Paris.  
POUJOIS Aurélie, Neurologue, coordonnatrice, centre coordonnateur Paris.  
RAHLI Djamilia, ARC, centre coordonnateur Paris.  
ROULLEAU Mélanie, Chargée de communication, centre coordonnateur.  
SOBESKY Rodolphe, Hépatologue, centre de compétences, Paris Sud.

**Visioconférence :**

DEBRAY Dominique, Hépatopédiatre, centre de compétences, Paris Sud.  
PERNON Michaela, Orthophoniste, centre coordonnateur Paris.  
VANLEMMENS Claire, Hépatologue, centre de compétences, Besançon.  
WOIMANT France, Neurologue, Hôpital Lariboisière, Paris.

**EXCUSÉS :**

BENATRU Isabelle, Neurologue, Hors centre, Poitiers.  
COLLET Corinne, Biologiste moléculaire, Hôpital Lariboisière, Paris.  
DJEBRANI-OUSSEDIK Nouzha, Toxicologue Hôpital Lariboisière, Paris.  
FREY Carole, Echographiste, centre coordonnateur Paris.  
FRISMAND Solène, Neurologue, Hors centre, Nancy.  
GIRARD Muriel, Hépatopédiatre, centre de compétences, Paris Sud.  
HABES Dalila, Hépatopédiatre, centre de compétences, Paris Sud.  
LACAILLE Florence, Hépatopédiatre, centre de compétences, Paris Sud.  
LASSALLE Sabine, psychologue, centre coordonnateur Paris.  
MAILLOT François, Interniste Tours  
MINELLO Anne, Hépatologue, Hors centre, Dijon.  
MOREL-LEDER Stéphanie, Assistante sociale, centre coordonnateur Paris.  
ROATTA Caroline, Secrétaire association Bernard Pépin, Paris.  
RICOU Evelyne, Présidente association Bernard Pépin, Paris.

- ⇒ Bilan financier : Pas de financements externes. Nécessité de solliciter les laboratoires et de récupérer les cotisations (7 payants pour 600 envois).
- ⇒ Bilan moral : poursuite de la collaboration avec le Maroc (séminaire en octobre 2019, co-tutelle de thèse Marrakech-Lyon, mise en place d'une RCP francophone).

## Présentation des cas cliniques

Aurélia Poujois, Eduardo Couchonnal-Beyoda, Rodolphe Sobesky, Fabienne Ory-Magne

- ⇒ Whitney L. : problématique des grossesses sous Cuprior/Eduardo Couchonnal Bedoya
- ⇒ S AM. : problématique des grossesses sous Cuprior/Aurélia Poujois
- ⇒ Madame D. : allaitement et cuivre dans le lait/Aurélia Poujois
- ⇒ Annabelle : intérêt du MARS et nécessité du bilan extra hépatique dans les formes initialement hépatiques/Rodolphe Sobesky
- ⇒ M. Bor. : Suspicion de carence en cuivre chez un patient chélaté depuis plus de 20 ans. Fabienne Ory Magne

**PAUSE DÉJEUNER. Merci au Laboratoire MERZ pour son soutien.**



## Retour sur 2019-2020 et projets en cours

- **CRMR Wilson, Paris** – Aurélia Poujois
  - ⇒ File active : 430 patients (sept19 à août20)
  - ⇒ Maintien de l'activité lors du Covid.
  - ⇒ Valorisation des actes en HDJ (1 intervention = un acte CCAM ou réalisé par professionnels médicaux, paramédicaux ou socio-éducatifs)
- **Centre constitutif, Lyon** – Eduardo Couchonnal-Bedoya
  - ⇒ File active : 180 patients
  - ⇒ 20 journées de consultation multidisciplinaires
  - ⇒ 15 patients vus en téléconsultation, 15 demandes d'avis à distance (outil MyHCLpro)
  - ⇒ 15 participants à la Journée des patients 2019
  - ⇒ 1<sup>ère</sup> réunion ERN maladies rares du foie en mars 2020.
  - ⇒ Projet de collaboration avec le Maroc et la Tunisie
- **Centre de compétence, Besançon**
  - ⇒ File active : 27 patients (environ 2 nouveaux cas par an)
  - ⇒ Tout nouveau cas diagnostiqué bénéficie d'une évaluation neurologique y compris en l'absence d'atteinte neurologique évidente.
  - ⇒ Projet : évaluation des nouveaux traitements (tolérance et efficacité) avec recueil des données des patients suivis dans le centre de compétence en lien avec le CRMR.
- **Centre de compétence Paul Brousse, Villejuif**
  - ⇒ Travaux en cours : Recueil des données concernant les tumeurs primitives du foie chez les patients atteints de MW
  - ⇒ Présentation clinique et évolution des formes hépatiques sévères de la maladie
  - ⇒ Intérêt de la mesure de l'élastométrie hépatique pour le suivi des patients atteints de MW
- **Centre de compétence, Toulouse**
  - ⇒ Réunion pluri disciplinaire tous les 6 mois

- ⇒ 1 diagnostic par an (3 cette année)
- ⇒ Projet : étude de la charge en cuivre des compléments alimentaires (diététiciens CHU)

## RCP nationale et régionale

Mélanie Roulleau, Eduardo Couchonnal-Bedoya

- **Centre coordonnateur, Paris**
  - ⇒ En 2020 : mise en place des RCP nationales. 6 RCP, 60 cas patients
  - ⇒ Utilisation de la plateforme ROFIM depuis février 2020
- **Centre constitutif, Lyon**
  - ⇒ En 2020 : 14 RCP régionales, 65 cas patients
  - ⇒ Première RCP francophone le 25 septembre 2020 : 5 patients (France/Maroc)  
Prévoir un calendrier afin de proposer à l'ensemble des neurologues et hépatologues du réseau d'y participer.

## Le registre Wilson France, où en sommes-nous ?

Djamila Rahli, Erwan Morvan

- Explication sur les ajustements de la base de données nationale
- Stratégie de valorisation du registre.

## L'Éducation thérapeutique : état des lieux

Hélène de Saint Vaulry, Vincent Petit, Eduardo Couchonnal-Bedoya

- ⇒ **Centre constitutif, Lyon**
  - ETP déjà mise en place. Proposée systématiquement au diagnostic ou peu après.  
Pendant la période Covid : mise en place de diagnostic et évaluation en visio, ce qui a permis à davantage de patients de participer.
  - Projet : réalisation de vidéo et développement d'une application.
- ⇒ **Centre coordonnateur, Paris**
  - En phase de sensibilisation des patients, remise d'un flyer.
  - Réflexion sur les ateliers à mener (Comprendre la maladie- les traitements, Diététique, Activité physique, Communication, Vie sociale et professionnelle...)
  - Création d'outils : BD pour les enfants, jeux de 7 familles, etc.

## Essais thérapeutiques et études en cours

Djamila Rahli, Erwan Morvan, Aurélia Poujois

- **CHELATE : Evaluation du traitement par la Trientine 4HCl dans la maladie de Wilson**
  - ⇒ Etude internationale réalisée pour la FDA alors que la molécule est déjà disponible en Europe...
  - ⇒ Etude comparant la Trientine 4HCl (Cuprior) au Trolovol chez des patients chroniques.
  - ⇒ Nombre total attendu : 77 patients screenés et 36 patients randomisés.
  - ⇒ France (fermeture des inclusions novembre 2019) :
    - Paris : 9 patients inclus (4 screen Failure/2 sortis de l'étude, 1 fin de l'étude/2 en cours de suivi)
    - Lyon : 2 patients sortis de l'étude
  - ⇒ Communication des résultats prévus début 2021.

- **FOCUS : Evaluation du traitement par la Tétrathiomolybdate dans la maladie de Wilson**
  - ⇒ Etude prospective sur 9 mois (Laboratoire ALEXION) testant un nouveau chélateur (TTM) par rapport au traitement habituel de la maladie de Wilson.
  - ⇒ 2 cohortes : cohorte 1, patients stables traités  
cohorte 2, nouveaux patients, naïfs de traitement.
  - ⇒ Inclusion (fermeture février 2020) : 1 patient Lyon + 2 patients Paris.
- **Willy**
  - ⇒ Étude académique des paramètres vasculaires rétiniens chez les patients atteints de la maladie de Wilson
  - ⇒ Nombre total attendu : 240 patients
  - ⇒ Fermeture des inclusions le 4 juin 2022
- **WILSTIM : PHRC national 2015**
  - ⇒ Etude de l'effet de la stimulation cérébrale profonde dans la maladie de Wilson
  - ⇒ Patients cibles : formes neurologiques sévères de la Maladie de Wilson avec séquelles dystoniques et/ou parkinsoniennes, stables sous traitement médicamenteux optimisé depuis au moins 6 mois.
  - ⇒ 2 patients (Paris et Lyon) ont terminé. 1 patient en cours à Lyon. 1 patiente potentielle à Paris.
- **Wil-Eco**
  - ⇒ Evaluation du retentissement du confinement lié à la pandémie Covid-19 chez une population de patients Wilsoniens
  - ⇒ Etude proposée à tous les patients présentant une maladie de Wilson
  - ⇒ 117 patients ont répondu à la première partie du questionnaire (mai-juin)
  - ⇒ 2ème partie du questionnaire devrait être proposé en décembre 2020
- **Etude vie réelle Cuprior)**
  - ⇒ Étude prospective à partir de la décision de passer/initier le traitement à CUPRIOR
  - ⇒ 123 patients, analyses en cours
- **Etudes académiques à venir :**
  - ⇒ Wil-Imagine : Etude imagerie foie/cerveau: protocole en cours d'écriture, CPP pour Janvier 2021
  - ⇒ Wil-Diet : Etat des lieux sur le suivi du régime pauvre en cuivre chez les patients Wilsoniens (en cours d'élaboration)

## Retour sur les publications de l'année : articles scientifiques et communications affichées

Erwan Morvan

- ⇒ L'ensemble des publications est disponible sur le site :  
<https://www.cmrwilson.com/publications-scientifiques/>

## Le Wilson tour

Aurélia Poujois

- ⇒ 8 centres de compétences à visiter/rencontrer
- ⇒ Réunions déjà réalisées : Besançon (3 dec 2019), Toulouse (27 jan 2020), Lyon (25 juin 2020), eJNLF (04 sept 2020)

### A noter :

- **Réunion Recherche : vendredi 29 janvier 2021**
- **Réunion générale : vendredi 18 juin 2021**