

JOURNEE NATIONALE

CENTRE DE REFERENCE MALADIES RARES : MALADIE DE WILSON ET AUTRES MALADIES RARES LIEES AU CUIVRE

« QUELLES COLLABORATIONS MULTICENTRIQUES POUR DEMAIN ? »

LUNDI 29 JANVIER 2018 – 9H30 – 16H00

PARIS – LARIBOISIERE

LIEU : DEPARTEMENT D'ANESTHESIE – SECTEUR BLEU (GALERIE PIERRE GAUTHIER) – PORTE 10 – 5EME ETAGE

9h30-9h45

Accueil

9h45-9h55

Le CRMR Wilson au sein de la filière G2M – *Azza Ben Hamida-Khemiri (Chargée de mission Ile-de-France, Coordinatrice de la cellule recherche filière & Chargée du réseau européen)*

9h55-10h55

DIU Maladies rares et métaux

10h55-11h05 : Pause

11h05-13h05

Les projets de recherche multicentriques à initier

- *Hypo-céruloplasminémie
- *Découverte et évaluation de biomarqueurs diagnostiques et pronostiques de la maladie de Wilson par analyse protéomique
- *Fibroscan dans la maladie de Wilson
- *Enregistrement des mouvements anormaux chez les patients neurologiques de novo

13h05-14h00 : Repas

14h00-15h15

Mise aux normes européennes du registre Wilson France

15h15-15h30

Questionnaire en ligne sur « l'Impact de la maladie de Wilson sur les patients et leur famille »

15h30-16h00

Point sur les 2 essais thérapeutiques internationaux :

- *WTX101 Evaluation du traitement par la Tétrathiomolybdate dans la maladie de Wilson
- *CHELATE Evaluation du traitement par la Trientine 4HCl (conservable à température ambiante) dans la maladie de Wilson

QUESTIONS DIVERSES

Comment mieux communiquer sur nos communications orales / posters / enseignements ?