



JOURNEE NATIONALE

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

VENDREDI 29 JUIN 2018 – 11H00 – 17H30

PARIS – LARIBOISIERE

LIEU : SERVICE DE NEUROLOGIE – SECTEUR BLEU (GALERIE PIERRE GAUTHIER) – PORTE 10 – 3EME ETAGE

<u>Participants</u>	<u>Excusés</u>
<p>BELMALIH Abdelouahed – Chef de projet/ARC – Site constitutif Lyon BLOCH Adrien – Interne – Site coordonnateur Lariboisière BOST Muriel – Biologiste Moléculaire - Site constitutif Lyon COLLET Corinne - Biologiste moléculaire – Site coordonnateur Lariboisière DARCE BELLO Martha – ARC – Plateforme Maladies Rares Bicêtre DEBRAY Dominique – Hépatopédiatre – CCMR Necker DEBZA Yahya - ARC – Plateforme Maladies Rares Bicêtre DECRETTE Emilie – Neuro-psychologue - Site constitutif Lyon DJEBRANI-OUSSEDIK Nouzha - Biologiste Toxicologue - Site coordonnateur Lariboisière GIRARDOT Nadège – ARC - Site coordonnateur Lariboisière JACQUELET Elodie – Psychologue Clinicienne – Site coordonnateur Lariboisière HEDDAR Abdelkader – AHU Génétique– Hôpital Bicêtre LACHAUX Alain – Hépatopédiatre - Site constitutif Lyon LAURENCIN Chloé – Neurologue - Site constitutif Lyon LE BIHAN Karine – Assistante Médico-Administrative - Site coordonnateur Lariboisière LION-FRANCOIS Laurence – Neuro-Pédiatre – Site constitutif Lyon LOZERON Pierre – Neurologue - Site coordonnateur Lariboisière MACHADO Carla – Neuro-psychologue - Site coordonnateur Lariboisière MOREL LEDER Stéphanie – Assistante Sociale - Site coordonnateur Lariboisière NAOUN Soraya – Paris – Orphan Europe PIGUET-LACROIX Guénaëlle – Technicienne de laboratoire - Site constitutif Lyon POUJOIS Aurélia – Neurologue – Site coordonnateur Lariboisière POUPON Joël – Biologiste Toxicologue - Site coordonnateur Lariboisière RUANO Emeline – Chargée de Communication – Site coordonnateur Lariboisière SOBESKY Rodolphe – Hépatologue – CCMR Paul Brousse TARABON-PREVOST Cécile – Orthophoniste - Site coordonnateur Lariboisière VANLEMMENS Claire – Hépatologue – CCMR Besançon WOIMANT France – Neurologue & Coordinatrice - Site coordonnateur Lariboisière</p>	<p>BARDOU-JACQUET Edouard - Hépatologue – CCMR Rennes BROUSSOLLE Emmanuel - Neurologue - Site constitutif Lyon BRUNET Anne-Sophie – Hépatopédiatre - Site constitutif Lyon FLUCHERE Frédérique – Neurologue – CCMR Marseille GUILLAUD Olivier - Hépatologue - Site constitutif Lyon HABES Dalila – Hépatopédiatre – Hôpital Bicêtre MEDEIROS DE BUSTOS Elisabeth – Neurologue – CCMR Besançon MINELLO Anne – Hépatologue – CHU Le Bocage - Dijon MOREAU Caroline – Neurologue – CCMR Lille ORY-MAGNE Fabienne – Neurologue – CCMR Toulouse PATISSIER Victoria – Secrétaire médicale - Site constitutif Lyon ROATTA Caroline – Vice-Présidente – Association Bernard Pépin</p>

REUNION ORGANISATIONNELLE DU CRMR WILSON

1- CRMR : INFORMATION, SITUATION FINANCIERE & CONSEQUENCES POUR LE PERSONNEL

France Woimant, coordonnatrice, a présenté la situation financière du CRMR pour l'année 2018 suite à la labellisation. Puis, elle a énoncé concrètement les conséquences pour le site coordonnateur de Lariboisière suite aux restrictions budgétaires.

Alain Lachaux, responsable du site constitutif de Lyon, a déclaré que pour le moment, il n'y avait pas eu d'impact sur son équipe mais cela devrait venir dans les mois qui viennent ; une **mutualisation du personnel** avec 2 autres CRMR du service d'hépatologie de l'HFME est envisagée.

A été discutée, l'insertion du CRMR dans l'ERN (European Reference Network) **MetabERN**. Il a été décidé de proposer la participation du CRMR au sous-groupe 7 (Métaux) de MetabERN.

- ⇒ **ANNONCE** : FRANCE WOIMANT A ANNONCE QU'ELLE ENVISAGE D'ARRETER SES FONCTIONS DE COORDINATRICE DU CRMR EN MARS 2019. ELLE A PROPOSE, APRES EN AVOIR DISCUTE AVEC ALAIN LACHAUX, QU'AURELIA POUJOIS LUI SUCCEDE. L'ENSEMBLE DES PARTICIPANTS A VALIDE CETTE PROPOSITION. FRANCE WOIMANT DEMANDERA L'ACCORD DE BRIGITTE CHABROL, RESPONSABLE DE LA FILIERE G2M, ET RENCONTRERA AVEC AURELIA POUJOIS, MME ESCALON, REFERENTE MALADIES RARES A LA DGOS, DEBUT JUILLET 2018.

2- ORGANISATION DES CCMR : NOUVEAUTES & DIFFICULTES

L'organisation des CCMR de **Paul Brousse, Lille, Besançon, Toulouse** et **Necker** ont été présentées. Les organisations pour améliorer la **transition enfant-adulte** se mettent en place sur Bicêtre avec Paul Brousse, Necker avec Lariboisière, et à Besançon. Cette transition reste difficile à organiser sur Lille.

Des **référénts ophtalmo** ont été identifiés sur Toulouse et sur Besançon.

Le dosage du **Cuivre Echangeable** est effectif sur Toulouse.

Les CCMR réitèrent leurs craintes concernant le manque de temps pour le remplissage de BAMARA.

- ⇒ **INFOS MANQUANTES** : CCMR DE MARSEILLE, BORDEAUX ET RENNES

3- MISE A JOUR DU PNDS

Aurélia Poujois a présenté l'état d'avancement de la mise à jour du PNDS. Les objectifs étant la **soumission à l'HAS d'ici octobre 2018** puis dans des revues généralistes.

4- DIU MALADIES RARES ET METAUX

Les avancées du projet DIU « Maladies rares et métaux » ont été présentées. Il a été proposé de rajouter les pharmaciens comme cible potentielle de ce DIU.

- ⇒ **A FAIRE** : METTRE EN PLACE UN GROUPE DE TRAVAIL SE MET EN PLACE. ADRESSER UN EMAIL A EMELINE RUANO SI VOUS SOUHAITEZ PARTICIPER

5- LE REGISTRE WILSON FRANCE

Nadège Girardot (Ingénieur de Recherche Clinique sur le site coordonnateur de Lariboisière) en collaboration avec Abdelouahed Belmalih (Chef de Projet sur le site constitutif de Lyon) ont présenté les chiffres des inclusions dans le registre en juin 2018. Actuellement **761 patients ont été identifiés au sein du CRMR** et **629 sont inclus dans le registre**. La différence entre le nombre de patients diagnostiqués et le nombre d'inclus dans le registre s'amenuise chaque année.

- ⇒ **A FAIRE** : RECENSER LES PATIENTS QUI N'ONT PAS SIGNE LES CONSENTEMENTS ET OBTENIR DES CONSENTEMENTS VIA LES CCMR

6- LE RECUEIL DE DONNEES BAMARA

La fiche de recueil de données BAMARA a été présentée, chaque hôpital doit remplir ses propres fiches qui ne circuleront pas d'un hôpital à l'autre. Le site coordonnateur de Lariboisière a déjà commencé à remplir BAMARA, grâce à l'aide de Nadège Girardot et de Karine Le Bihan (Assistante Médico-Administrative) qui pré-remplissent les fiches en amont des consultations.

Lors de l'inclusion du patient, **2 données sont contraignantes** : la ville de naissance et de résidence du patient. Pour chaque suivi la fiche est complétée en précisant simplement si le patient a été vu en consultation, HDJ, télé-expertise... et quels sont les professionnels qui sont intervenus.

Le site constitutif de Lyon utilise une plateforme développée par les HCL : **COLEMARA**. Le set de données minimum est à peu près le même que BAMARA et le transfert de données devrait se faire automatiquement.

⇒ **A VERIFIER :**

-LA FILIERE **G2M** POURRAIT FOURNIR DU TEMPS **TEC** POUR AIDER LES **CCMR** A REMPLIR LEURS DONNEES DANS **BAMARA**

-QUAND LES DIFFERENTS **CCMR** SERONT-ILS CONVENTIONNES POUR AVOIR LES ACCES **BAMARA** ?

7- LES RCP AU SEIN DU CRMR

Les organisations des RCP sur le site coordonnateur de Lariboisière et sur le site constitutif de Lyon ont été présentées. Il a été proposé qu'une RCP nationale soit organisée par l'Hôpital Lariboisière le 4^{ème} vendredi de chaque mois. Les CCMR ou autres professionnels souhaitant présenter un dossier s'inscriront auprès d'Emeline Ruano (voire sur le site internet si nous parvenons à le faire évoluer). Bien sûr les CCMR seront conviés à ces RCP même dans le cas où ils n'auraient pas de dossier à présenter. Ces RCP se feront dans un premier temps en téléconférence.

Le site constitutif de Lyon réfléchit à poursuivre ses RCP tout en participant systématiquement aux RCP nationales.

⇒ **A FAIRE : MURIEL BOST DOIT VERIFIER LE SYSTEME DE VISIO-CONFERENCE INSTALLEE EN BIOCHIMIE AU HFME POUR VOIR S'IL EST COMPATIBLE AVEC CELUI DE LARIBOISIERE (RAPPEL : LE MATERIEL DOIT ETRE COMPATIBLE POLYCOM)**

8- LA CARTE MEMO « DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL »

La carte « Diagnostic Différentiel » a été présentée. Quelques modifications ont été proposées (ajouter la Maladie de Wilson dans la colonne « cuprurie normale », vérifier la cuprurie dans le « syndrome néphrotique » et supprimer « CCDC115-CDG » avant « désordres congénitaux de la glycosylation CDG-II »).

⇒ **A FAIRE : ENVOYER SES COMMENTAIRES A AURELIA POUJOIS AFIN QU'ELLE FINALISE LA CARTE ET QUE L'IMPRESSION SOIT LANCES EN SEPTEMBRE**

9- LE SITE INTERNET WWW.CRMRWILSON.COM, L'OUTILS WWW.UWDRSWILSON.FR, LES AUTRES DOCUMENTS INFORMATIFS MIS A DISPOSITION

Le nouveau site internet a été présenté par Emeline Ruano ainsi que l'outil UWDRS en ligne.

Le Site coordonnateur de Lariboisière a créé 2 nouveaux documents : Le livret « La maladie de Wilson en 60 questions » et la carte « Informations et conseils sur la maladie de Wilson ». Ils ont été présentés et chaque participant a pu repartir avec un ou plusieurs exemplaires.

⇒ **A FAIRE : LISTER LES DEMANDES DE DOCUMENTS EN FONCTION DE VOS BESOINS ET CONTACTER EMELINE RUANO POUR QU'ELLE VOUS EN FASSE PARVENIR PAR LA POSTE**

CAS CLINIQUES

Lors de la présentation des cas cliniques, a été évoquée l'augmentation du cuivre échangeable chez les patients ayant une hémolyse sans atteinte neurologique. Il est donc proposé de débiter un travail prospectif : pour tout nouveau patient seront effectués, en plus du bilan cuprique, une hémoglobine, une haptoglobine, un dosage de MDH.

⇒ **A FAIRE : L'EQUIPE DE LARIBOISIERE ADRESSERA A L'ENSEMBLE DU CRMR UN PROTOCOLE A CE SUJET.**

REUNION « RECHERCHE ET CRMR WILSON »

1- LES PUBLICATIONS, LES COMMUNICATIONS ORALES & AFFICHEES DE L'ANNEE (JUN 2017/2018)

Emeline Ruano a présenté les dernières publications et communications du CRMR. Il s'est avéré que plusieurs participants n'avaient pas signalé leurs activités durant l'année, les tableaux étaient donc incomplets.

⇒ **A FAIRE** : ENVOYER LES REFERENCES DES COMMUNICATIONS MANQUANTES A EMELINE RUANO PUIS ENVOYER LES INFORMATIONS AU FUR ET A MESURE AFIN QUE LE SITE INTERNET SOIT CONSTAMMENT A JOUR

2- L'OBSERVANCE MEDICAMENTEUSE DANS LA MALADIE DE WILSON

Elodie Jacquelet a présenté l'avancement de l'étude sur l'observance médicamenteuse dans la maladie de Wilson. Un article est en cours de rédaction pour publication.

3- LE PHRC WILSTIM

Chloé Laurencin a rappelé le PHRC WILSTIM, projet multicentrique, en insistant sur le fait qu'un amendement a été ajouté afin de pouvoir inclure les patients greffés. 2 patients ont été inclus, 1 sur Lyon et 1 sur Paris. Aucun des 2 patients ne présente de complications pour le moment.

⇒ **A FAIRE** : INCLURE LES 3 DERNIERS PATIENTS

4- LE PROTOCOLE RTMS (STIMULATION TRANSCRANIENNE MAGNETIQUE) ET DYSARTHRIE

Pierre Lozeron, neurologue dans le service des explorations fonctionnelles, a présenté le protocole rTMS qui va **évaluer l'intérêt de la Stimulation Transcrânienne Magnétique dans la dysarthrie wilsonienne**, sur le site coordonnateur de Lariboisière. Cécile Tarabon-Prévost, orthophoniste en neurologie et pour le CRMR Wilson, a ensuite présenté la batterie de test qui servira à évaluer la dysarthrie du patient avant, pendant et après la stimulation.

5- LA COHORTE PEDIATRIQUE FRANÇAISE

Laurence Lion-François, neurologue sur le site constitutif de Lyon, a présenté les premiers résultats de l'étude sur la cohorte pédiatrique française. Elle attend le suivi de certains patients mais le travail est quasi terminé.

6- L'HYPO-CERULOPLASMINEMIE

Aurélia Poujois a présenté le travail en cours sur l'hypo-céruleplasminémie. Il s'agit d'un **projet collaboratif** entre le site coordonnateur de Lariboisière et le CCMR de Rennes, avec la participation d'Edouard Bardou-Jacquet, hépatologue.

L'objectif est de **publier 2 articles** sur un travail rétrospectif :

-1 article sur les hypo-céruleplasminémies diagnostiquées en neurologie

-1 article sur les hypo-céruleplasminémies diagnostiquées en hépatologie

Ces travaux seront suivis d'une étude prospective.

DATE DES PROCHAINES REUNIONS

⇒ **Réunion recherche = Fin janvier 2019**

⇒ **Réunion organisationnelle = Fin juin 2019**