

La maladie de Wilson

en 60 questions

Réalisé par l'équipe de l'Hôpital Lariboisière (Paris), site coordonnateur du
CRM Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre.
www.cmrwilson.com



SOMMAIRE



ÉDITO 5



LA MALADIE 6

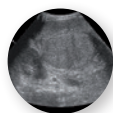
1. Qu'est-ce que la maladie de Wilson ?
2. Depuis quand est connue la maladie de Wilson ?
3. En France, combien de personnes sont atteintes de la maladie de Wilson ?
4. La maladie de Wilson est-elle héréditaire ?
5. Comment le cuivre s'accumule-t-il dans l'organisme ?
6. Comment s'expliquent les symptômes ?
7. A quel âge apparaissent les premiers symptômes de la maladie de Wilson ?
8. Quels sont les principaux symptômes révélateurs de la maladie de Wilson ?
9. Quelle est l'évolution de la maladie de Wilson ?



LES DIFFÉRENTES ATTEINTES : 13

HÉPATIQUE, OCULAIRE, NEUROLOGIQUE ET AUTRES

10. Comment se manifeste l'atteinte du foie dans la maladie de Wilson ?
11. Une maladie de Wilson diagnostiquée sur des symptômes hépatiques peut-elle évoluer vers une forme neurologique ?
12. Quels examens permettent de diagnostiquer l'atteinte hépatique ?
13. Les patients avec des atteintes hépatiques sévères sont-ils sujets à développer d'autres maladies ?
14. Qu'est-ce que l'anneau de Kayser-Fleischer ?
15. Comment évolue l'anneau de Kayser-Fleischer ?
16. Comment se manifeste l'atteinte du cerveau dans la maladie de Wilson ?
17. Comment évoluent les symptômes neurologiques dans la maladie de Wilson ?
18. Quels examens permettent de diagnostiquer l'atteinte du cerveau ?
19. D'autres organes peuvent-ils être atteints dans la maladie de Wilson ?



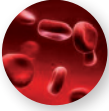
LE DIAGNOSTIC 20

20. Comment diagnostique-t-on la maladie de Wilson ?
 - Les arguments cliniques
 - Les arguments biologiques
 - Les arguments radiologiques
21. Peut-on diagnostiquer la maladie de Wilson avant qu'elle n'entraîne des symptômes ?



LA GÉNÉTIQUE 23

22. Qu'est-ce qu'une maladie autosomique récessive ?
23. En quoi consiste l'étude génétique ?
24. L'étude génétique permet-elle toujours de confirmer le diagnostic ?
25. Quels sont les risques pour un patient atteint de la maladie de Wilson de transmettre la maladie à ses enfants ?



LE BILAN CUPRIQUE27

26. Pourquoi dans cette maladie qui est une surcharge en cuivre, le taux de cuivre dans le sang (ou cuprémie) est-il bas ?
27. Le taux de cuivre dans les urines est-il toujours augmenté ?
28. La céruloplasmine est-elle toujours abaissée dans la maladie de Wilson ?

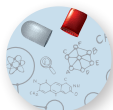


LES TRAITEMENTS31

29. Comment traite-t-on la maladie de Wilson ?
30. En quoi consiste un traitement pauvre en cuivre ?
31. Dispose-t-on de plusieurs types de médicaments ?
32. En quoi consiste le traitement initial de la maladie de Wilson ?
33. Sur quels critères est basé le choix du traitement ?
34. Quels sont les effets secondaires liés au traitement ?
35. A quels patients propose-t-on une transplantation hépatique ?
36. En quoi consiste le traitement d'entretien de la maladie de Wilson ?
37. Peut-on interrompre son traitement médical ?
38. Le traitement médical est-il toujours efficace ?
39. Le traitement est-il différent chez l'enfant ?
40. Le traitement doit-il être poursuivi pendant la grossesse ?
41. Une patiente atteinte de la maladie de Wilson peut-elle allaiter ?
42. Faut-il se faire vacciner contre les hépatites quand on est atteint de la maladie de Wilson ?
43. Quels traitements complémentaires peuvent être proposés en cas d'atteinte hépatique ?
44. Quels traitements complémentaires peuvent être proposés en cas d'atteinte neurologique ?
45. En quoi consiste la prise en charge kinésithérapique ?
46. En quoi consiste la prise en charge orthophonique ?
47. En quoi consiste la prise en charge psychologique ?
48. En quoi consiste la prise en charge neuropsychologique ?
49. Que peuvent apporter les techniques de relaxation ?
50. Quel est le rôle de l'assistante sociale ?
51. En quoi consiste la prise en charge diététique ?
52. En quoi consiste le suivi des patients atteints de la maladie de Wilson ?
53. Comment bénéficier de l'Affection Longue Durée (ALD) ?



54. Quelles sont les conséquences de la maladie de Wilson sur la vie quotidienne ?
55. Les patients atteints de la maladie de Wilson peuvent-ils poursuivre leur activité professionnelle ?
56. Quelles sont les conséquences de la maladie de Wilson pour les enfants ?
57. En cas de handicap persistant, de quelles aides sociales dispose-t-on ?
58. L'entourage ou les aidants peuvent-ils disposer d'une aide ?



59. Où en est la recherche sur la maladie de Wilson ?
Quelles conséquences pour les patients ?

60. Où obtenir des informations complémentaires ?



EDITO

C'est pour mieux vous informer sur la maladie de Wilson que le Centre de Référence Maladies Rares (CRMR) « Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre » édite ce guide pratique. Vous y trouverez les réponses aux principales questions que vous pouvez vous poser et qui concernent la maladie, le diagnostic, le traitement, le suivi. Chaque patient est particulier, aussi certaines informations contenues dans le guide pratique peuvent ne pas être adaptées à votre cas. N'hésitez pas à demander des compléments d'informations aux professionnels de santé qui vous suivent.



ALIAGÉ

CUIVRE ET AUTRES MÉTAUX

Association Lariboisière des Affections Génétiques et
Environnementales du Cuivre et des autres métaux



ALLIONS-NOUS ET SOUTENONS LA RECHERCHE

Sur les maladies rares liées aux métaux:

Surcharge en cuivre (Maladie de Wilson)

Carence en cuivre

Surcharge en fer, en manganèse, en zinc...

EN FAISANT UN DON A:

ALIAGÉ Cuivre et autres Métaux

Hôpital Lariboisière – Service Neurologie

2 rue Ambroise Paré 75010 Paris

✉ contact.aliage@lrb.aphp.fr



ALIAGÉ
CUIVRE ET AUTRES MÉTAUX

Groupe Hospitalier Universitaire
**SAINT-LOUIS
LARIBOISIÈRE
FERNAND-WIDAL**

L'hôpital Lariboisière héberge un centre expert dans la Maladie de Wilson (surcharge en cuivre) et dans les pathologies des métaux.