

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

JOURNEE NATIONALE : « AVANCEES DES TRAVAUX ET COLLABORATIONS »

VENDREDI 01 FEVRIER 2019 – 9H30 – 16H00

PARIS – LARIBOISIERE

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

9h30-9h45

Accueil café et viennoiseries

9h45-10h15

La loi Jardé : sommes-nous au point ? – *Estelle Dubus* (Coordonnatrice de Recherche Clinique)

10h15-10h30

Le registre Wilson (et BAMARA) : où en sommes-nous ? – *Aurélia Poujois & Nadège Girardot*

10h30-12h40

Les travaux de recherche en cours

- *La cohorte pédiatrique – Eduardo Couchonnal (20')
- *Wilstim DBS – Chloé Laurencin (15')
- *Le dosage enzymatique de la Cp – Nouzha Djebriani-Oussedik (15')
- *Le cuivre isotopique – Aline Lamboux & Vincent Balter (15')
- *La maladie de Wilson tardive – Aurélia Poujois (15')
- *Etude NHCE : Manifestations neurologiques/neuropsychologiques des hépatopathies chroniques de l'enfant – Emilie Decrette & Eduardo Couchonnal (15')
- *Les normes CuEx/REC – Muriel Bost (15')
- *L'intérêt d'une prise médicamenteuse unique – Olivier Guillaud (10')
- *Protéomique et Maladie de Wilson – Maud Lacombe & Michel Jacquinod (10')

12h40-12h50

Retour sur la collaboration avec la Pologne : score IRM cérébrale, révision de l'UWDRS – Chloé Laurencin

12h50-14h00 : Repas

14h00-14h40

Point sur les 2 essais thérapeutiques internationaux :

- *WTX101 Evaluation du traitement par la Tétrathiomolybdate dans la maladie de Wilson (20')
- *CHELATE Evaluation du traitement par la Trientine 4HCl (conservable à température ambiante) dans la maladie de Wilson (20')

14h40-15h00

Les études Fibroscan : corrélation histo-Fibroscan et suivi Fibroscan – Rodolphe Sobesky

15h00-15h10

Les travaux de recherche en « stand by » ou futurs – *Aurélia Poujois*

- *WiMov et WilTox, Wilstim rTMS dysarthrie, Hypo-céruloplasminémie

15h10-15h45

Retour sur les publications de 2018 : articles scientifiques et communications affichées
Proposition d'une « E-biblio light » mensuelle

QUESTIONS DIVERSES