



HÔPITAL FONDATION
Adolphe de ROTHSCHILD
LA RÉFÉRENCE TÊTE ET COU



centre de référence
maladies rares

NEWSLETTER

DU CENTRE DE RÉFÉRENCE
MALADIES RARES, MALADIE DE
WILSON ET AUTRES MALADIES
RARES LIÉES AU CUIVRE



LA RECHERCHE

RETOUR SUR LA REUNION RECHERCHE

29 janvier 2021

Organisée par le Centre de Référence Wilson, cette rencontre annuelle a réuni une trentaine de personnes (18 en présentiel et 12 en visioconférence).

Cette journée dense donne aux centres (coordonnateur, constitutif et de compétences) du réseau Wilson l'occasion de faire un état des lieux de l'avancée de leurs travaux de recherche en cours ou à venir et de donner les résultats de ceux qui sont finalisés.

Parmi les nombreux sujets échangés et discutés:

- Dosage de vitamine B6 chez les patients sous DP (Dr E. Couchonnal-Bedoya)
- La cohorte carcinome (Dr R. Sobesky)
- Cuivre dans le liquide amniotique (Dr N. Djebirani-Oussedik)
- Le spectre de mutation sur gène ATP7B dans la cohorte pédiatrique WD (Dr M. Bost)

Un point sur le Registre Wilson France et le recueil de données BAMARA a été transmis ainsi qu'un bilan sur la recherche clinique : Etudes Covid-MHM, Willy, Wil-Eco, Focus, Chelate et Wilstim (PHRC N).

Le diaporama et le compte-rendu de cette journée sont disponibles sur [l'espace pro du site du CRMR Wilson](#).

A VOS AGENDAS:

*Journées de Neurologie de
Langue Française 2021 :*
Du 26 au 28 mai, congrès digital
[Plus d'infos.](#)

Réunion générale CRMR Wilson :
Vendredi 18 juin, 9h30-16h30
à l'Hôpital Fondation Rothschild,
Paris 19e et en visio.

Wilson Aarhus (Danemark) :
Du 7 au 10 octobre, symposium
[Plus d'infos](#)

Paris Hepatology Conference:
Du 8 au 10 mars, congrès digital
[Plus d'infos](#)

Société Française de Pédiatrie :
Du 19 au 21 mai 2021, Marseille
[Plus d'infos](#)

LES COURS ET PUBLICATIONS

TRIPTYQUE

10 points essentiels pour optimiser la prise en charge des patients

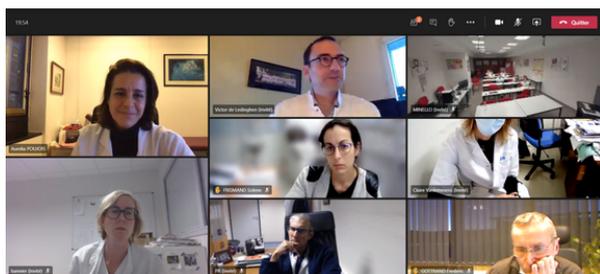
Travail de collaboration entre les différents spécialistes des centres de référence et de compétences du réseau, ces trois articles parus dans *Neurologie*, *Hépatogastro* et *Perfectionnement en Pédiatrie* présentent, par un message simple et pratique, dix points essentiels pour permettre aux neurologues, hépatologues et pédiatres de mettre en place la prise en charge la plus adaptée à la condition du patient.

Ils sont disponibles sur [le site du CRMR](#).



WEBINAR

Abstracts



Organisés par Orphanan, ces webinars ont rassemblé entre 35 et 160 médecins.

Jeudi 26 novembre 2020 :

The spectrum of treatment of Wilson Disease/How to monitor a WD patient.

Dr Olivier Guillaud, Pr Rui Perdigoto, Pr Massimo Zuin

Mardi 15 décembre 2020 :

Diagnostic, thérapeutique, suivi : mais où en est-on dans la maladie de Wilson ?

Dr Aurélia Poujois, Pr Victor de Ledinghen,

Jeudi 28 janvier 2021 :

Prise en charge du patient Wilson adulte, le point de vue du Neurologue/L'optimisation du traitement dans les situations particulières lorsqu'un changement s'avère nécessaire.

Dr Aurélia Poujois, Pr Karl Heinz Weiss

A venir

La filière G2M propose sur [son site](#) une programmation mensuelle de webinar sur les maladies rares qu'elle prend en charge.

Le tournage consacré à la maladie de Wilson aura lieu en février, pour une diffusion fin mars sur le site G2M.

Une présentation multidisciplinaire de la pathologie sera suivie de 10-15 minutes de questions/réponses en live avec le Dr Aurélia Poujois, coordinatrice du centre de référence.

En direct

Vendredi 5 février à 13h : webinaire DGOS : Plans nationaux maladies rares (PNMR) et bénéfiques du patient, par Anne-Sophie Lapointe, cheffe de projet mission maladies rares, Ministère des solidarités et de la santé.

[Inscription sur le site de G2M.](#)



COVID 19

Maladies rares et vaccination



Une campagne de vaccination contre la COVID-19 a débuté en janvier 2021 en France. Le gouvernement a mis en place un ordre de priorité en fonction de critères médicaux (recommandations HAS du 30 novembre 2020).

Contactées par la DGOS et la Société Française de Pédiatrie (SFP), la Filière G2M et la Société Française des Erreurs Innées du Métabolisme (SFEIM) ont soumis leurs recommandations concernant la vaccination des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme et proposé ainsi des critères de priorisation.

Vous pouvez consulter ces recommandations sur le site de la [Filière G2M](#).

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

Dimanche 28 février

Chaque année, Eurordis, la fédération européenne des associations de maladies rares, coordonne avec les alliances nationales, le Rare Disease Day - la Journée Internationale des Maladies Rares - le dernier jour de février dans plus de 60 pays. C'est dans ce cadre que l'Alliance décline une campagne de sensibilisation aux maladies rares.

Au vu du contexte sanitaire, la mobilisation se fera sur les réseaux sociaux. L'Alliance maladies rares qui coordonne la journée dans l'hexagone, a eu à cœur cette année, de travailler avec l'ensemble des acteurs des maladies rares sous une même bannière. Cette année, les associations membres, les bénévoles, les membres de la Plateforme Maladies Rares, les filières santé maladies rares, les plateformes d'expertise maladies rares, les partenaires seront amenés à relayer cette campagne sur les réseaux sociaux du 6 au 28 février.

Dimanche 28 février, plusieurs monuments se pareront en région des couleurs de la journée internationale : Bordeaux, Dijon, Lille, Nice, Orléans, Rennes, Rouen, Toulouse.

[Plus d'infos](#)



HOMMAGE

Pr Michel Haguenau (1932-2020)



C'est avec une profonde tristesse que nous avons appris le décès du Pr Michel Haguenau, survenu fin décembre 2020.

Sa carrière hospitalo-universitaire s'est déroulée à Paris : initialement à l'hôpital Pitié Salpêtrière, où il fut l'élève de Raymond Garcin et de Georges Boudin, puis, à l'hôpital Lariboisière, où il rejoignit le Pr Bernard Pépin dont il fut l'agrégé. Il assura les fonctions de Chef de service de Neurologie de l'hôpital Lariboisière de 1987 à 1997, et y poursuivit ensuite ses activités de consultation jusqu'en 2000.

Grand spécialiste de la maladie de Wilson, il développa de nombreuses collaborations avec les pédiatres, les hépatologues et les biologistes moléculaires, français et étrangers, ce qui permit à l'hôpital Lariboisière de devenir, en 2005, le centre de référence de la maladie de Wilson pour la France que j'ai eu le plaisir de coordonner pendant 14 ans. Il créa en 1988, l'association Bernard Pépin pour les patients atteints de Maladie de Wilson. Il s'agissait d'une initiative novatrice à l'époque ; ce fut, en effet, une des premières associations regroupant des patients atteints de maladie rare et leur famille.

Le Pr Haguenau présida l'association jusqu'en 2010 et resta ensuite présent au sein de son conseil d'administration.

Visionnaire, Michel Haguenau fut, avec le Pr Pépin, à l'initiative de la création de la première unité neuro-vasculaire de France qui ouvrit fin 1979 à l'hôpital Lariboisière sous ma direction et celle de Claude Lidy. Il y accueillit de nombreux neurologues français et étrangers qui désiraient se former à la pathologie neuro-vasculaire, spécialité neurologique "naissante".

Parmi ses nombreuses qualités humaines, chacun gardera le souvenir d'un médecin vouant une attention constante aux malades et à ses équipes médicales et paramédicales. Ses élèves se souviendront d'un homme bienveillant, érudit, ayant un remarquable sens clinique et aimant enseigner. Très fidèle en amitiés, il aimait partager des moments avec tous ceux qu'il avait croisés durant les très nombreuses années de médecin et d'enseignant passées à l'hôpital Lariboisière.

Nous nous associons à la douleur de sa famille et de ses proches, et en particulier de ses deux filles et de ses petits-enfants, et à l'émotion de ses patients, de ses élèves et de tous ceux qui ont eu la chance de le côtoyer.

Dr France Woimant

BIENVENUE!

Attachés de Recherche Clinique stagiaires

Pélagie Ndotizo-Adamou et Aymen Ouerghi ont rejoint en ce début d'année 2021 le centre coordinateur en tant qu'Attachés de Recherche Clinique stagiaires. Ils ont pour mission d'aider Djamilia Rahli (ARC du centre coordinateur de Paris) et Audrey Palhier (ARC du centre constitutif de Lyon) à compléter les données du registre.



Echographiste

Bienvenue au Dr Imen Mansouri qui a rejoint le centre de référence en décembre 2020. Elle est présente les jeudis matins pour réaliser les écho fibroscans des patients en consultation.