NUMÉRO 22 - AVRIL 2021

HÔPITAL FONDATION
Adolphe de ROTHSCHILD
LA RÉFÉRENCE TÊTE ET COU

CRMR Maladie de Wilson
et autres maladies rares liées au cuivre

centre de référence maladies rares

NEWSLETTER

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

LA RECHERCHE

NOUVELLE ETUDE

UX701-CL301

Le centre de référence coordonnateur, sous la responsabilité du Dr Aurélia Poujois participera dès 2022 à un premier essai clinique de thérapie génique en France dont le promoteur est la société biopharmaceutique Ultragenyx Pharmaceutical Inc.

L'essai **UX701-CL301** portant sur le médicament expérimental UX701 AAV est une première étude chez l'homme, randomisée, en double aveugle, contrôlée avec placebo, multicentrique (40 sites dans le monde) qui fournira des preuves de sécurité et d'efficacité du médicament expérimental.
• Une conception en trois phases (1/2/3) a été choisie pour accélérer le développement clinique de l'UX701 AAV et répondre aux besoins médicaux non satisfaits des patients wilsonien.
• UX701 AAV a le potentiel de corriger la cause génétique sous-jacente de la maladie de Wilson en restaurant la fonction ATP7B et réduire ou éliminer le recours aux médicaments régulateurs de l'homéostasie du cuivre.

L'étude comprend 3 étapes :

- Étape 1 : (phase 1/2) est conçue pour évaluer l'innocuité et l'efficacité de 3 niveaux de doses de UX701. Les objectifs sont d'établir la sécurité initiale du médicament expérimental et de sélectionner une dose sûre et efficace pour l'étape 2.

Environ 27 sujets au total seront randomisés en 3 cohortes de 9 sujets chacune (au niveau international).

- Étape 2 : l'étape 2 (phase 3) est conçue pour évaluer l'innocuité et l'efficacité de l'UX701 en utilisant la dose sélectionnée à l'étape 1.

Environ 63 sujets au total seront randomisés dans un rapport de 2 : 1 pour recevoir la dose choisie au stade 1 (n = 42) ou le placebo (n = 21) (au niveau international).

- Étape 3 : l'étape 3 (suivi à long terme) est conçue pour évaluer la sécurité à long terme, l'efficacité et le bénéfice clinique de l'UX701.

A VOS AGENDAS:

Journées de Neurologie de Langue Française 2021 :
Du 26 au 28 mai, congrès digital
Plus d'infos.

2e Congrès Alliance Maladies Rares:
4 et 5 juin 2021.
Plus d'infos

RCP Wilson francophone :
Vendredi 11 juin, 16h30, CHU de Lyon.
Plus d'infos, contactez : Abdelouahed Belmalih

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

ETUDE DES GÈNES MODIFICATEURS DANS LA MALADIE DE WILSON

Financement

L'association Bernard Pepin pour la maladie de Wilson apporte sa contribution financière au projet national porté par le Pr Corinne Collet, généticienne à l'hôpital Lariboisière AP-HP, sur l'étude des gènes modificateurs.
Ce travail collaboratif entre les cliniciens et généticiens des centres de Paris et de Lyon va se concentrer sur le séquençage et l'analyse d'exomes de 28 cas index, à la recherche de gènes modificateurs qui pourraient expliquer au sein d'une même famille la variabilité phénotypique observée.

LES ACTUALITES

ERN & CRMR WILSON

Wilson Europe

En tant que co-responsables du groupe dédié à la Maladie Wilson au sein de l'ERN RARE-LIVER, les équipes du CRMR Wilson participent activement à l'avancement des différents projets sous l'impulsion du Dr Couchonnal-Bedoya.

A ce titre, des visioconférences trimestrielles sont mises en place pour discuter de la constitution d'un registre européen, l'élaboration d'un questionnaire d'évaluation des pratiques cliniques en Europe et la rédaction des recommandations sur le rôle de la biologie moléculaire dans le diagnostic de la maladie de Wilson.

Pour rappel, l'ERN RARE-LIVER est un réseau européen de centres d'excellence dans la gestion clinique des maladies rares du foie, dont la maladie de Wilson. Ce réseau vise à l'amélioration du niveau des connaissances cliniques et des soins aux patients dans le domaine des maladies rares du foie dans toute l'Europe. En travaillant en étroite collaboration avec les centres cliniques, les médecins et les associations de patients, le réseau a pour objectif de :
- diffuser les meilleures recommandations de pratique clinique
- mettre à disposition la connaissance d'experts sur les différentes maladies rares pour la discussion des cas cliniques complexes
- fournir aux patients des informations pertinentes et de haute qualité.

En savoir plus : https://rare-liver.eu/

Le CRMRM Wilson est présent au sein de deux ERN : RARE-LIVER et Metab-ERN.

BASE DE DONNEES

Point BAMARA/BNDMR

L'activité 2021 des centres de référence et de compétences intégrée sur Piramig sera liée directement au remplissage de BAMARA.
Le déploiement des ARCs, financés par la filière G2M, se poursuit donc en vue d'accompagner et d'aider les centres de compétences à compléter leur activité sur BAMARA.

REGISTRE WILSON FRANCE

Homogénéisation

Les équipes du centre coordonnateur de Paris et du centre constitutif de Lyon poursuivent le travail d'homogénéisation des données du registre. Plusieurs items ont été ajoutés dans la base : score qualité de vie, score BDI... et les questionnaires d'inclusion et de suivi mis à jour.
Les équipes reçoivent désormais une notification de réception par mail à chaque nouvelle inclusion, ceci permettant un meilleur suivi et ainsi d'éviter les doublons.

Pensez à bien déclarer, auprès de Djamila Rahli, l'ARC de Paris, tous vos nouveaux patients pour qu'ils soient inclus dans le registre.

L'INFO DES CENTRES

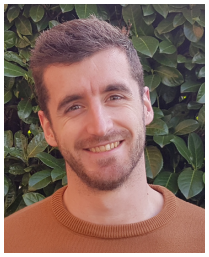
RCP NATIONALE

Un RDV régulier

La RCP Wilson nationale a lieu tous les 4è vendredis de chaque mois. N'hésitez pas joindre le centre coordonnateur (mroulleau@for.paris) pour discuter de vos dossiers ou déposer ceux-ci directement sur la plateforme Rofim.

BIENVENUE

Logan Bars



Diplômé de psychologue à l'université Lumière Lyon 2, Logan Bars a travaillé avec différentes populations. Ses stages l'ont conduit auprès d'enfants épileptiques et souffrant de troubles de l'attention. Il a également travaillé sur les troubles schizophréniques et bipolaires en psychiatrie. A travers ses recherches, Logan Bars a été sensibilisé au vécu des aidants et leurs charges.
Il rejoint le centre constitutif de Lyon en qualité de Neuropsychologue et succède à Eugénie Hoarau.