

# NEWSLETTER

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



## ÉVÉNEMENTS

### JOURNÉE RECHERCHE CRMR WILSON

*Vendredi 11 mars 2022*

La réunion annuelle de recherche du CRMR Wilson, organisée par le centre coordonnateur et qui s'est tenue à l'Hôpital Fondation Rothschild, Paris 19e a rassemblé une trentaine de participants en présentiel et une douzaine en distanciel.

Cette riche journée a débuté par un hommage au Dr Muriel Bost, biologiste au sein du centre constitutif et qui a pris sa retraite en ce début d'année (Cf p.3).

Etaient invités à présenter l'avancée de leurs recherches le Pr Corinne Collet et Fikret Pikaleiti au sujet des combinaisons génétiques dans la maladie de Wilson et les équipes des centres de Lyon et Paris sur le cuivre échangeable.

Nadia Belmatoug, coordinatrice du CRMR maladies lysosomales à l'Hôpital Beaujon a présenté le registre de la maladie de Gaucher avec son implication nationale et internationale.

Karen Gillant est intervenue pour présenter la start-up MexBrain et le Medical Device qu'elle développe : le MEX-CD1.

Cette journée fut l'occasion de faire un focus sur les projets en cours tel que le protocole Wil-Lact (Nouzha Oussedik-Djebrani, Djamilia Rahli, Alexandre Obadia) et la mise à jour du protocole post TH/chélateur (Eduardo Couchonnal-Bedoya).

### RÉUNION LABELLISATION FILIÈRE G2M

*Vendredi 18 mars 2022*

Cette journée préparatoire à la labellisation des centres a débuté par une présentation des objectifs de la nouvelle labellisation par Anne-Sophie Lapointe, cheffe de projet mission maladies rares au Ministère des solidarités et de la santé.

Un temps fut ensuite dédié par chacun des coordinateurs des 7 centres de références de la Filière pour présenter son réseau, et faire un point sur les centres de celui-ci souhaitant évoluer ou rejoindre ce réseau.

Les dossiers devraient être à transmettre à partir de mai. Clôture en octobre.

Pour en savoir plus : [Journée labellisation des centres](#)





## JNLF

*Du 12 au 15 avril*

Le CRMRR était présent aux Journées de Neurologie de Langue Française avec 4 posters :

- Résultats à un an de de l'étude chelate: comparaison de la trientine tétrahydrochloride à la D-Pénicillamine chez des patients stables atteints de la maladie de Wilson
- Insomnie et troubles du comportement en sommeil paradoxal: les troubles méconnus de la maladie de Wilson
- Étude de l'observance médicamenteuse dans la maladie de Wilson
- Évolution des symptômes neurologiques dans la maladie de Wilson après un an de traitement par dichlorhydrate de trientine : avantage aux femmes !

## AG ASSOCIATION BERNARD PÉPIN

*Vendredi 15 avril*

Le vendredi 15 avril après-midi s'est tenue en visioconférence l'Assemblée Générale de l'association de patients Bernard Pépin qui avait été précédée de son Conseil d'Administration. Ces deux réunions annuelles ont rassemblé les membres du conseil d'administration, le conseil scientifique, le bureau ainsi que les patients et familles de patients qui composent l'association. Ce moment chaleureux fut l'occasion de présenter le bilan et les comptes de l'association et d'annoncer, entre autres, la prochaine journée des patients programmée au 13 octobre 2022. Le prix Michel Haguenau (Appel A Projet recherche sur la maladie de Wilson) ouvre un nouvel item : Sciences humaines et sociales.

Pour en savoir plus sur l'association : [www.abpmaladiewilson.fr](http://www.abpmaladiewilson.fr)



## AG FILIÈRE G2M

*31 mars*

La filière a organisé son assemblée générale annuelle, en visioconférence. Cette journée était ouverte à tous les acteurs de la filière (cliniciens, biologistes, ARC...) et aux associations de patients.

La Filière a présenté ses actions phares pour l'année 2022 et invité différents orateurs à mettre en avant des sujets divers et riches tels que la BNDMR et les registres, et les Urgences.

La Filière a profité de cette journée pour montrer son nouveau site internet.

Pour en savoir plus sur cette journée : [AG-G2M](#)

# LES COMMUNICATIONS



## PNDS

*Mise à jour*

Le PNDS mis à jour a été publié le 8 novembre 2021.

Il est disponible sur le site de l'[HAS](#). N'hésitez pas à en parler et à le diffuser.

Merci à l'ensemble des contributeurs et relecteurs pour cet important travail indispensable pour accompagner la connaissance de la maladie de Wilson et sa prise en charge.

# LAUSANNE

23 et 24 mars

Le Dr Aurélia Poujois a été invitée, par le Pr Darius Moradpour, à faire une mise au point sur la maladie de Wilson aux collègues du centre hospitalier de Lausanne.



## JFHOD 2022

17 au 20 mars

Le Dr Rodolphe Sobesky, centre de compétence Paul Brousse, a présenté un topo sur la maladie de Wilson, dans le cadre d'une thématique sur les maladies rares hépatiques lors des Journées Francophones d'Hépatologie, Oncologie et Digestives, qui se sont déroulées au Palais des Congrès de la Porte Maillot.

Un topo sur les maladies hépatiques liées au fer était également présenté par le Dr Edouard Bardou-Jacquet.

## JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

28 février

A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, l'Hôpital Fondation Rothschild a illustré divers pans de sa mobilisation via plusieurs vidéos diffusées sur ses réseaux sociaux.

L'intervention de Stéphanie Morel, assistante sociale du centre coordonnateur, portant sur les nouveaux dispositifs et droits des patients a rencontré un beau succès et a été partagée et reprise par Maladies rares infos services.

Voir la vidéo : [Patients vos nouveaux droits en 2022](#)



## SPANISH NATIONAL MEETING ON WD : LE CUIVRE ÉCHANGEABLE S'EXPORTE!

22 avril

Le Dr Nouzha Oussedik-Djebrani, toxicologue, est intervenue lors de cette réunion afin d'expliquer les avancées sur ce biomarqueur.

Nos collègues de Barcelone ont mis en place avec succès le dosage du cuivre échangeable (ExCu).

## L'ACTUALITE

### CONGRÈS INTERNATIONAL SCIENTIFIQUE

19-20 mai 2022

Le prochain congrès international en Nutrition, Toxicologie & Ecotoxicologie aura lieu à la FSSM Marrakech en format hybride.

Cette manifestation est soutenue par l'Université Cadi Ayyad, et organisée par plusieurs sociétés savantes et associations nationales et internationales (SMETox, SMN, SFERETE, SFVB, TEU, ONSSU).

Le Dr Muriel Bost y animera un workshop Wilson.



كلية العلوم  
السملالية - مراكش  
FACULTÉ DES SCIENCES  
SEMLALIA - MARRAKECH

# REMERCIEMENTS AU DR MURIEL BOST

*Par le Pr Alain LACHAUX et l'équipe du  
CRMR Wilson de LYON*



C'est un challenge que de résumer toutes les activités du Dr Muriel Bost au service des malades. Si nous la connaissons pour son activité prolifique au sein du Centre de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre (filiale G2M) ; le Dr Bost a aussi développé de multiples collaborations.

Sa carrière universitaire comme Pharmacien-biologiste est brillante. Après un séjour aux USA, elle obtient son diplôme d'Etat de Docteur en Pharmacie en 1982 puis en 1993 elle va soutenir une thèse de science ayant déjà pour sujet la maladie de Wilson (Étude de la céruloplasmine et de la maladie de Wilson par génétique moléculaire). En 2000, après avoir soutenu une HDR elle sera inscrite sur les listes de qualification aux fonctions de Maître de conférences (2000 -2008). Ses travaux comme son enseignement sur la maladie de Wilson mais aussi dans ses autres domaines d'expertise sont à l'origine de nombreuses participations et organisations de congrès scientifiques et se sont traduits par de multiples publications soit de chapitres de livre ou d'articles scientifiques dans des revues de haut niveau.

Sa carrière hospitalière comme biologiste est exceptionnelle comme le montre le fruit de ses nombreuses collaborations :

Tout d'abord pour notre Centre de référence, elle a été une pièce essentielle qui a permis en 2004 la création du Centre de référence de la maladie de Wilson et depuis cette date assure son développement. Elle nous a apporté, non seulement son expertise technique dans le domaine du métabolisme du cuivre et des études moléculaires mais aussi une aide précieuse grâce à son implication dans l'organisation et le fonctionnement administratif du centre.

Depuis 1992 comme praticien attaché dans l'Unité de Neurogénétique, Laboratoire Central de Biochimie successivement à Hôpital de l'Antiquaille, à l'Hôpital Debrousse, et depuis 2007 au sein du Laboratoire de Neurogénétique (Dr P Latour) et Laboratoire des Maladies Héritaires du Métabolisme (Dr I Maire puis Dr C Saban), Centre de Biologie et Pathologie Est ; elle a été la responsable du diagnostic par génétique moléculaire de maladies neurologiques et neurodégénératives à répétitions de triplets (la dystrophie myotonique de Steinert, la chorée de Huntington et l'ataxie de Friedreich) ainsi que de la maladie de Wilson et l'hémochromatose.

Depuis 2000 comme praticien attaché elle a aussi participé au développement du laboratoire de Pharmaco-toxicologie et analyses des Traces de la Fédération de Biochimie des HCL. En particulier elle a été la responsable : - des dosages des éléments trace des patients bénéficiant d'une alimentation parentérale, à visée diagnostique (bilan cuprique dans la maladie de Wilson, statut martial dans les hémochromatoses) et pour les suivi thérapeutique (le platine/anticancéreux, le fluor/ostéoporose) ; - dans le domaine de la toxicologie des bilans lors des maladies professionnelles, pour la surveillance du saturnisme infantile et des dialyses.

Son implication dans la vie associative concerne de multiples domaines. Pour la maladie de Wilson on citera la Société Francophone pour l'Etude de la Maladie de Wilson (Présidente) mais aussi l'association des patients (Association Bernard Pépin pour la Maladie de Wilson). Muriel s'est aussi beaucoup impliquée comme présidente dans Trace Élément - Institut pour l'UNESCO (TEU) qui a pour mission de coordonner les projets scientifiques de l'UNESCO sur les éléments trace (aspects fondamentaux et appliqués) et la Société Francophone d'Etude et de Recherche sur les Éléments Toxiques et Essentiels (SFERETE).

Muriel c'est pour nous une pionnière dans l'utilisation des méthodes de biologie appliquée à la maladie de Wilson et un élément moteur donc une aide d'une qualité exceptionnelle faite en toute modestie et dans le respect de chacun. Au nom de tous ceux qui ont bénéficié de ses conseils avisés et ont eu la chance de travailler avec elle, je souhaite lui dire, merci.