

**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 Djebrani-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') **A CONFIRMER**

**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**