



HÔPITAL FONDATION  
Adolphe de ROTHSCHILD  
LA RÉFÉRENCE TÊTE ET COU

## DÉVELOPPER LE REGISTRE WILSON FRANCE POUR AMÉLIORER LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ET LEUR OFFRIR DES TRAITEMENTS PLUS INNOVANTS

**Le Dr Aurélia Poujois** est neurologue à l'Hôpital Fondation Rothschild et coordonnatrice du Centre national de Référence Maladie Rare (CRMR) Maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre. Reconnue à l'international pour son expertise de cette maladie rare, elle participe activement avec son équipe pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle à de nombreux projets de recherche nationaux et internationaux sur la maladie de Wilson. Elle est à l'origine de nombreuses publications scientifiques.



### La maladie de Wilson, une maladie génétique encore mal connue



Décrite en 1912 par un neurologue anglais, Samuel Alexander Kinnier Wilson, la maladie de Wilson est une maladie génétique rare caractérisée par une accumulation excessive de cuivre dans l'organisme, plus particulièrement dans le foie et le cerveau. Une étude épidémiologique nationale menée par le CRMR Wilson a permis de recenser en 2013, 907 personnes atteintes de maladie de Wilson, soit 1,5 personnes sur 100 000.<sup>1</sup>

### Une maladie héréditaire pour laquelle il existe un traitement



La maladie de Wilson est liée à un gène défectueux, le gène ATP7B localisé sur le chromosome 13. Ce gène permet la fabrication d'une protéine (la protéine ATP7B) qui régule la concentration du cuivre dans l'organisme. Fait exceptionnel pour une maladie génétique, on dispose d'un traitement médical efficace à condition que celui-ci soit institué précocement et poursuivi toute la vie. Lorsqu'elle n'est pas traitée, la maladie de Wilson peut être mortelle.

### La révélation de la maladie à tout âge et avec une présentation clinique variée

Les premiers symptômes apparaissent le plus souvent entre 10 et 40 ans, mais il faut actuellement évoquer la maladie de Wilson à tout âge. L'atteinte du foie est la manifestation la plus fréquente (46%) avec un âge moyen de révélation autour de 16 ans alors que les présentations neurologiques surviennent 5 à 6 ans plus tard. 20% des patients sont asymptomatiques, avec un diagnostic fait grâce au dépistage familial.

### De nombreuses incertitudes persistent quant au mode de diagnostic, à l'effet des traitements et à l'histoire naturelle de cette maladie rare.

<sup>1</sup> Etude CNAMTS / CRMRWILSON : base médico-administrative SNIIRAM (ALD17 maladie Wilson ou Hospitalisation court séjour 2011-2013 : maladie de Wilson ou code ORPHANET Wilson)

## NOTRE PROJET



### Développer et enrichir la base de données du registre Wilson France, au service des patients adultes et enfants

■ **Les objectifs du registre sont** de générer et mettre à la disposition des cliniciens et chercheurs, ces données rares et précieuses sur l'histoire naturelle de la maladie et son évolution sous l'effet des interventions. Ces données permettent également l'évaluation des produits de santé mis sur le marché et ce dans le respect des recommandations nationales et internationales en matière de bonnes pratiques cliniques

■ **Cette source de données optimale pour la recherche éclaire les décisions** cliniques, organisationnelles, réglementaires et médico-économiques prises par le CRMR Wilson de l'Hôpital Fondation Rothschild. Avec pour objectif que l'utilisation maximale des données serve au mieux les intérêts des malades

**Le fonctionnement du registre repose sur une organisation structurée** qui s'appuie sur l'existence d'une



commission de supervision composée de 8 membres titulaires permanents et d'un comité technique. La commission de supervision est responsable de la bonne gestion des projets scientifiques impliquant le registre et garant du respect des dispositions de droit commun et de la poursuite des objectifs scientifiques et de valorisation du registre Wilson.

### Un registre unique dans le monde à valoriser

La bonne exploitation des données du registre national Wilson qui compte aujourd'hui 761 patients inclus dépend du recueil optimal des données de patients, en continu sur l'ensemble du territoire.

**Besoin pour ce projet de développement : 60 000 € pour poursuivre le travail sur la banque de données nationale maladie rare, en recrutant un Attaché de Recherche Clinique supplémentaire travaillant spécifiquement sur cette base nationale.**