
INFO WILSON

BULLETIN N°19

MARS 2020



NOTRE ASSOCIATION FÊTE SES 30 ANS D'EXISTENCE !

DANS CETTE ÉDITION L'ACTU DU CRMW WILSON | UNE ANTENNE AU MAROC POUR AIDER LES PATIENTS | ON EN PARLE DANS LES MÉDIAS | RETOUR SUR L'AG 2019 À PARIS ET LA JOURNÉE D'ÉCHANGES À LYON | RENÉ MALOUBIER : 71 ANS AVEC LA MALADIE DE WILSON | DR FRANCE WOIMANT : BON DÉPART À LA RETRAITE ! | ET PLUS...

LA MALADIE DE WILSON

La maladie de Wilson est une maladie rare caractérisée par une accumulation excessive de cuivre dans l'organisme, plus particulièrement dans le foie et le cerveau. Fait rare pour une maladie génétique, on dispose d'un traitement médical efficace à condition que le traitement soit pris tôt et poursuivi toute la vie. Lorsqu'elle n'est pas traitée, la maladie de Wilson peut être mortelle.

La maladie porte le nom du médecin britannique Dr Samuel Alexander Kinnier Wilson (1878-1937), un neurologue qui décrit la maladie en 1912 dans un mémoire de 212 pages.

Plus de 20 ans de service.

L'Association Bernard Pépin pour la Maladie de Wilson (ABPWilson) a été créée en 1989, en souvenir du Professeur Bernard PÉPIN (1927-1989), éminent neurologue français, spécialiste de la Maladie de Wilson.

Ses objectifs sont :

- Aider les patients atteints de Maladie de Wilson et leurs familles en leur apportant une aide morale et matérielle
- Informer la population sur cette maladie.
- Sensibiliser le corps médical pour un diagnostic précoce.
- Contribuer à la recherche : génétique, physiopathologique et thérapeutique.

ADMINISTRATION 2019-2020

Bureau

Evelyne RICOU – Présidente
Hélène WALEWSKA – Vice-Présidente
Caroline ROATTA – Secrétaire Générale
Cyril VERGNEAU – Trésorier

Conseil d'administration

Evelyne RICOU, Hélène WALEWSKA, Caroline ROATTA, Cyril VERGNEAU, Romain SERVAIS, Dr Michel HAGUENEAU

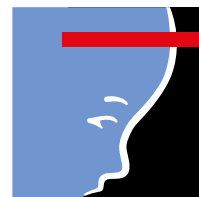
En région

M. et Madame POUÉY – Occitanie Pyrénées Méditerranée
Anne Gaëlle SALMON – Normandie

Bulletin

Illustrations couverture : Oriane MARIE
Conception : Caroline ROATTA
Edition : Caroline ROATTA
Photos : Caroline ROATTA, Romain SERVAIS, France AVC
Mise en page : Frédérick TURGIS
Relecture : Céline EMOND
Collaborateurs dans cette édition : Evelyne Ricou, Hélène WALEWSKA, Cyril VERGNEAU, Serge RENAUD, Philippe CHAPPUIS, Abdelouahed BELMALIH, Sonia VALERO.

Merci à tous ceux qui ont partagé leurs témoignages.



ASSOCIATION BERNARD PEPIN POUR LA MALADIE DE WILSON

INFO WILSON | BULLETIN N°19 | MARS 2019

- Éditorial 2
- La lettre de la Présidente 3
- Le mot de la Vice-présidente 4
- Le bilan du Trésorier 4

INFORMER

- L'actu du CRMR Wilson 6
- Nouvelles études 10
- Espace Médias 10

PARTICIPER

- Retour sur la Journée Maladies Rares 2019 12
- Rencontre au Maroc 13

SOUTENIR

- Une antenne au Maroc pour aider les patients à s'organiser 16

ECHANGER

- Assemblée Générale Paris – 22 mars 2019 18
- Journée d'échanges patients soignants Lyon - octobre 2019 22

ENTRE NOUS

- Dr France Woimant : bon départ à la retraite ! 24
- René Maloubier : 71 ans avec la maladie de Wilson 29
- Hommage Posthume : Tomas Intronati 30
- Hommage Posthume : Pierre-François Dijan 31
- Bienvenu Mathieu Petit ! 32
- Romain Servais, notre webmestre, s'est marié ! 32

Éditorial

CAROLINE ROATTA-ACEVEDO
SECRÉTAIRE GÉNÉRALE

Nous voilà enfin en 2020 et au sein du bureau on se réjouit pour plusieurs raisons : la première est qu'on a pu enfin surmonter l'impasse budgétaire du CRMR Wilson. Grâce à l'action du Dr Poujois, nouvelle coordonnatrice, le site coordonnateur au sein de la Fondation Adolphe de Rothschild à Paris accueille désormais les patients avec une nouvelle équipe pluridisciplinaire. Une étape qui commence et qui mérite bien d'être célébrée ! Avec une tendre pensée aux anciens membres de l'équipe de l'hôpital Lariboisière qu'on ne reverra plus et des remerciements pour leur bienveillance et professionnalisme durant toutes ces années de service.

Acette bonne nouvelle s'ajoute la mise sur le marché du Cuprioir®. Nous publions le communiqué rédigé par le Dr Poujois où elle nous explique mieux les caractéristiques de ce traitement. Vous trouverez aussi dans ce bulletin un résumé de l'actu du CRMR Wilson : dernières publications, projets et nouveaux membres. On est content aussi car on pourra enfin fêter les 30 ans de la création de l'Association Bernard Pépin ! « Officiellement » c'était en 2019 mais on était consterné par la situation du CRMR, difficile d'y penser... Sauf qu'il n'est jamais trop tard et pour commencer, quoi de mieux que de rendre hommage à une de ses fondatrices, le Dr France Woimant. Pour cela, Philippe Chappuis biochimiste, ex-collègue et ancien trésorier de l'association et Serge Renaud, ancien président, ont rédigé deux textes recueillant les plus beaux souvenirs qui sont aussi l'Histoire de notre asso. Tout cela accompagné des messages de quelques patients.

Le Dr Woimant part à la retraite ce mois de mars et fera partie du Conseil Scientifique de l'association. En tant que patiente, je remercie votre optimisme constant lors des consultations. J'ai passé des moments difficiles et c'était toujours gratifiant de voir votre petit sourire complice face à mes progrès et la demande qui venait toujours avec « est-ce que je peux vous prendre en vidéo pour le montrer à mes étudiants ? ». Le fait de partager mon évolution m'a toujours rendu grand plaisir. Aujourd'hui je vais mieux et j'ai la chance d'échanger avec vous en dehors du cabinet pour améliorer la prise en charge des malades de Wilson, ici et ailleurs, j'avoue, chère Dr, que j'ai du mal à vous dire au revoir car je sais qu'on se reverra...

Dans les témoignages on a celui de notre cher René Maloubier : 71 ans avec la maladie

de Wilson ! Le doyen des malades est toujours en forme, plein de vie et de bonne humeur. Vous le verrez dans les photos ! On présente aussi des « faire part » de naissances, mariages et deux hommages posthumes de deux adhérentes qui nous sont très chères : Pierrette Dijan, qu'on accompagne dans sa tristesse pour le décès de son mari Pierrot et Véronique Drachsler qui partage le témoignage sur son fils Tomas. Et comme les années précédentes, on publie les compte-rendu de l'Assemblée Générale du 22 mars 2019 à Paris et de la journée des patients à Lyon le 16 octobre 2019. Ainsi que les actions de l'Association à l'étranger, avec une très bonne nouvelle pour les patients du Maroc. Une nouveauté aussi : les illustrations nous ont été proposées par Oriane Marie, wilsonienne elle aussi.

Pour finir, je tiens à remercier Cyril Vergneau, trésorier, qui quitte son poste cette année. Cyril a été un important soutien durant ces trois dernières années. D'abord comme vice-président et aujourd'hui en tant que secrétaire, je témoigne de son engagement et rigueur. Grâce à lui on a pu avoir la subvention « Give a Hand » de l'entreprise Amundi qui a impulsé les actions du nouveau bureau quand il venait juste de se créer en 2016. À l'époque j'étais encore très malade mais plein d'idées et de projets en tête. Ensemble, tous les trois avec Evelyne, nous avons pu les réaliser et en être fiers. Tu laisses un bilan plus que positif. Je te remercie de ton écoute et de tes conseils durant ces années de partage. Je te souhaite le meilleur pour la suite.

Et pour vous chère(e) lecteur ou lectrice, profitez bien de ce bulletin qui est fait avec beaucoup d'amour ! Et n'oubliez pas de continuer à nous écrire. Cette association est la vôtre.

Solidairement

La Lettre de la Présidente

PAR EVELYNE RICOU

Bonjour à toutes et à tous, 2019 a été le « théâtre » de plusieurs avancées pour l'association mais je voudrais ponctuer sur deux sujets très importants pour la suite.

Caroline et moi-même avons représenté l'Association dans un Séminaire France Maroc qui s'est déroulé à Marrakech le 29 et 30 octobre 2019, sous la présidence du Pr SEDKI de la Faculté des Sciences de Marrakech. Chaque pays a pu ainsi présenter ses avancées médicales. Ce fut l'occasion pour les équipes du CRMR Wilson de Lyon et Paris d'échanger avec les professionnels de santé de différentes disciplines (pédiatres, neurologues, hépatologues et biochimistes) du Maroc. Les différents aspects de la maladie de Wilson ont été présentés et des cas cliniques discutés. Un super accueil et des débats de qualité ont marqué cette journée France Maroc.

On nous avait demandé de faire une présentation de notre Association. La conférence de Caroline a enthousiasmé l'assemblée présente. Un groupe s'est constitué avec des patients et leurs familles. Ils ont pu nous dire leurs difficultés à faire reconnaître leur maladie et à obtenir une prise en charge de leur médicament (bien noté qu'il n'y a pas de SS au Maroc). Leur souhait était de savoir si notre Association pouvait envisager de les aider à s'organiser pour être plus forts face aux autorités. Une première réunion de patients a eu lieu le 29 Février 2020, lors de la Journée Internationale des Maladies Rares.

Le deuxième point est l'idée de relancer le conseil scientifique de l'Association pour soutenir des projets de recherche sur la maladie de Wilson et nous aider à mieux informer sur les avancés de la science. Deux personnes se sont proposées pour le mettre en place : le Pr France Woimant que vous connaissez déjà, bien sûr, et le Dr Philippe Chappuis, biochimiste et ancien trésorier de l'Association. 2020 verra la mise en place définitive.

Je ne peux conclure cette lettre sans vous rappeler le départ en retraite de Mme Woimant en Mars 2020. Ceux qui ont travaillé avec elle lui rendront hommage dans ce bulletin. Je pense que nombreux d'entre vous la regretteront car elle a œuvré toute sa carrière pour nous les patients Wilsonniens. Un autre départ est celui de notre trésorier Cyril Vergneau, qui nous l'avait annoncé lors de l'AG 2019. Son remplacement est d'ores et déjà prévu, la décision finale sera prise lors de l'AG 2020. Merci pour ces années de travail avec nous, Cyril, et bonne continuation.

Pour conclure je me permets de vous redire que l'Association fonctionne avec des bénévoles et que nous avons toujours besoin de bonnes volontés pour qu'elle puisse avancer le mieux possible et que toutes candidatures seront les bienvenus pour étoffer le bureau ou le conseil d'administration.

Je termine en remerciant tous ceux qui participent de près ou de loin à notre association : les médecins, le personnel médical et paramédical, les adhérents, les familles et les patients.

Bonne Année 2020

Le mot de la Vice-présidente

PAR HÉLÈNE WALEWSKA

Il y a des jours dans la vie où tout semble s'écrouler et qui nous font réaliser que nous avons besoin du soutien de personnes qui peuvent comprendre notre situation et nos difficultés.

Il y a un peu plus de cinq ans, la maladie de Wilson s'est invitée dans notre famille. Une première fois le 20 décembre 2014, avec la pose du diagnostic pour notre fille ainée. Cette annonce, je l'ai pourtant vécue un peu comme un soulagement. Enfin, je savais ce qui n'allait pas. Il y avait une cause pour tous ses symptômes. Je n'allais pas la perdre, car il y avait un traitement.

Ensuite, il y a eu le dépistage familial. J'y suis allée sereine, car j'avais lu sur internet que la probabilité d'avoir un enfant malade était de 25%. Et puisque son frère avait déjà hérité de mon asthme et sa petite sœur de ma dyslexie, aucun d'eux ne pouvait être en plus Wilsonien... Pourtant ce fut le cas. Le mercredi 7 janvier 2015, on m'annonçait que notre petite dernière était elle aussi touchée par la maladie de Wilson.

Je me sentais totalement démunie devant cette maladie. Les équipes médicales de Necker et de Lariboisière nous avaient parlé de l'association, et comme les paroles rassurantes de mes proches ne me suffisaient plus, adhérer m'a semblé être la seule chose que je pouvais faire pour

aider mes filles. A ma première AG, j'ai trouvé une deuxième famille, souriante, disponible, volontaire et déterminée. Des bénévoles et un corps médical concernés par la maladie qui veulent faire avancer la recherche, rompre l'isolement des malades et des familles. Des personnes qui ont déjà vécu ce que vous vous êtes en train de vivre et peuvent vous faire bénéficier de leurs conseils et vous aider à anticiper les obstacles à venir, comme le découragement ou le refus de se soigner qui peut se manifester à l'adolescence.

Au début, je venais surtout à l'association en consommatrice, pour chercher de l'aide. Heureusement, on est venu me chercher ce qui m'a permis de réaliser qu'adhérer c'est aussi s'investir bénévolement. En effet, nous pouvons tous apporter notre pierre à l'édifice, nous avons tous des talents, des idées pour faire avancer les choses.

Nous avons besoin de l'association mais elle aussi elle a besoin de nous pour vivre et continuer à apporter son soutien aux malades et à leurs familles.

Le bilan du Trésorier

PAR CYRIL VERGNEAU

Chères adhérentes, adhérents,

Cette année a encore été marquée par votre très grande générosité. C'est notamment grâce à vos dons que l'association peut aider les malades et leur proches, communiquer le plus largement possible pour que la maladie soit encore plus connue et diagnostiquée le plus tôt possible. Soyez sûrs que vos dons ont bien été utilisés, et j'ai vu des membres du bureau investis et dynamiques pendant ces trois années.

Comme je vous l'avais dit dans le précédent bulletin, je laisserai mon mandat de trésorier à la prochaine assemblée générale de l'association. Une candidate a bien voulu reprendre le poste et je l'en remercie! Je suis sûr qu'Anne Gaëlle fera un très bon travail, elle faisait déjà partie du bureau et elle a commencé à se former pour que le passage de mandat se fasse sans impacter la vie de l'association.

Je garderai un souvenir ému des malades et de leurs proches avec qui j'ai pu échanger, souvent juste par courrier, pendant ces trois années. Il vous faut souvent beaucoup de courage pour affronter les épreuves. Le premier rôle de l'association, c'est de vous aider à y faire face, et que vous ne vous sentiez jamais seuls face à la maladie.

Amicalement

INFORMER

- ▶ **L'ACTU DU CRMR WILSON**
- ▶ **NOUVELLES ÉTUDES**
- ▶ **ESPACE MÉDIAS**



Les brefs du CMR

Publications

L'état des lieux des troubles du sommeil dans la maladie de Wilson : *Sleep Disorders in Wilson's Disease*, paru dans *Current Neurology and Neuroscience Reports*, en novembre 2019. Rédigé par les Dr Valérie Cochen de Cock (Neurologue, Montpellier), France Woimant et Aurélia Poujois.

Wilson Tour

Démarrage du Wilson Tour qui a pour objectif de rencontrer les équipes du réseau national, faire un point sur l'actualité Wilson et discuter de cas cliniques. Première étape : Besançon le 3 décembre, avec Claire Vanlemmens. Suivront Toulouse et Lille.

European Reference Network

Le réseau européen de référence (ERN) a lancé son second appel à candidatures. Il existe actuellement 24 ERN. La maladie de Wilson en tant que maladie systémique touchant au foie a pu candidater sur deux ERN. Le centre coordonnateur de Paris s'est positionné sur MetabERN, le centre constitutif de Lyon sur Rare-Liver. Les résultats de ces candidatures sont attendus début 2020.

Thèses

→ Le 14 novembre 2019, le Dr Muriel Bost (Centre constitutif, Lyon) a été rapporteur de la thèse de Doctorat de Moussa Kenawi, « Caractérisation du phénotype hépatosplénique d'un nouveau modèle de rats acéruoplasminémiques pour une meilleure compréhension des mécanismes physiopathologiques de l'acéruoplasminémie héréditaire ». Elle fut également, le 21 novembre 2019, directrice de la thèse pour le Diplôme d'Etat de Docteur en Pharmacie de Coralie Quesada, « Forme neurologique de la Maladie de Wilson : physiopathologie, diagnostic et prise en charge du patient ».

→ Le Dr Aurélia Poujois (Centre coordonnateur, Paris) a quant à elle fait partie du jury de thèse de Doctorat de Laura Gauthier au CEA de Grenoble : « Nanoparticules lipidiques pour la délivrance ciblée de chélateurs du cuivre - Application à la maladie de Wilson »



Communications orales

Nadia Abbassi, Doctorante en co-tutelle avec le CRMR Wilson de Lyon a réalisé une présentation sur « Les micronutriments (Cu, Zn et Fe) dans les épices et les plantes aromatiques marocaines » à l'occasion de la journée scientifique de la SFERETE et de la SFVB dans le cadre des Journées Francophones de Nutrition à Rennes, le 28 novembre 2019.

Au cours de cette même journée, Muriel Bost, S.Vasseur, Eduardo Couchonnal, Olivier Guillaud, Chloé Laurencin, Laurence François Lion, Abdelouahed Belmalih et Alain Lachaux ont présenté le diagnostic de maladies héréditaires liées au cuivre chez l'enfant par séquençage haut débit (NGS).

Nouveaux membres

Le Dr Erwan Morvan, neurologue à l'Hôpital Fondation Adolphe de Rothschild, a rejoint l'équipe du centre coordonnateur au 1^{er} novembre 2019. Bienvenue à lui !

Protocole National de Diagnostic et de Soins

L'appel à projet des PNDS auquel le CRMR Wilson a répondu a été accepté. Il permettra l'actualisation du premier PNDS qui date de 2008 et est disponible sur le site de l'Haute Autorité de Santé.

Menu Noël



PARMI LES GRANDS CLASSIQUES

Sans modération

- Pour le **saumon fumé ou frais**, les **poissons fins** accompagnés de sauces mousselines ou blanches agrémentées de fumets de poissons ou crustacés.
- Une **terrine de gibier** ou du **boudin blanc**.
- Les **volailles** (dinde, chapon...), **gibiers** (sanglier, chevreuil...), **rôtis de bœuf ou veau, boudins blancs** accompagnés de **poêlées de légumes, pommes de terre ou pomme fruit, fagots d'asperges** ou **haricots verts... châtaignes (0,25mg de cuivre/100g), champignons (0,4mg de cuivre pour 100g cru)**.
- Un beau **plateau de fromages avec un pain à l'ancienne ou de tradition**
- La **traditionnelle bûche** au café, à la vanille, à la crème de marrons, aux fruits rouges ou exotiques, au chocolat blanc.
- Les **pâtes de fruits**.
- Le **foie gras**, je n'en fais pas tout un plat... En effet, **pour un médaillon de 60 à 70 g, l'apport en cuivre sera limité, environ 0,25mg**, le médaillon pourra être plus important si vous adorez.
- Les **escargots** peuvent s'inviter à table avec **0,4mg de cuivre pour 100g**.
- Les **chocolats fantaisies de Noël ne contiennent pas forcément beaucoup de cuivre** car le cacao et le pralin sont dilués avec des crèmes.
- Les **coquillages et crustacés sont riches en cuivre**, par exemple, si vous mangez deux huîtres « pour goûter », l'apport en cuivre sera de **1mg**. Heureusement, autour de la table, il y a souvent des convives qui n'aiment pas les coquillages, une alternative est souvent proposée, par exemple avec du **saumon ou des crevettes, beaucoup moins riches en cuivre**.
- Une coupe de champagne, un bon verre de vin ? C'est l'occasion de « trinquer ». Pour ne faire d'excès, **commencez par bien vous hydrater** avant la fête, car si vous n'avez pas soif, vous pourrez déguster plus sereinement et doucement votre verre. **A table, demandez un verre à eau.** Faites des choix stratégiques. Que préférez-vous ? Une coupe de champagne à l'apéritif ou au dessert ? Ou un verre de vin avec le repas ?



OU MOINS CLASSIQUE

Un repas de fêtes, peut être l'occasion de partager un plat régional ou exotique ou apprécié de vos proches, comme une choucroute, un aligot, un couscous, une crêpe partie, une fondue, un buffet chaud ou froid...

Pensez également à la saison, avec les **agrumes**, un **canard (0,46mg pour 150g)** à l'orange, des **poires** ou des **poires** et quelques **airelles** pour agrémenter un **gibier** cuisiné au four, rôti ou braisé, du **chou braisé** avec des **lardons** ou un **fondue de poireau**, une verrine de **soupe de potiron** avec un dé de **foie gras**, une **charlotte aux poires**, une **tarte au citron meringuée**.



FAITES-VOUS PLAISIR, LES PETITS ÉCARTS PASSERONT INAPERÇUS S'ILS RESTENT PONCTUELS.

ASSOCIATION BERNARD PEPIN POUR LA MALADIE DE WILSON

COMMUNIQUÉ

Le site coordonnateur du CRMR Wilson déménage à partir de septembre 2019

à la Fondation Adolphe de Rothschild.

Établissement hospitalo-Universitaire de Paris XIX

Paris, le 1 juillet 2019

Le Dr Aurélia Poujois, nouvelle coordinatrice du CRMR Wilson depuis mars 2019, a expliqué lors de la réunion annuelle du centre de référence, le 21 juin dernier à l'hôpital Lariboisière, que **le site coordonnateur va être transféré à partir du 2 septembre 2019 au sein de la Fondation Adolphe de Rothschild** (29 Rue Manin et 44 Avenue Mathurin-Moreau, 75019 Paris).

Ce transfert a été la solution retenue pour préserver le fonctionnement du site coordonnateur depuis la coupe budgétaire drastique imposée par l'AP-HP fin 2017.

La Fondation Adolphe de Rothschild est un établissement de santé privé d'intérêt collectif (ESPIC) qui permet le développement de la Recherche et de l'Enseignement en plus de la prise en charge clinique des patients (établissement hospitalo-universitaire adultes et enfants). La Fondation est déjà labélisée centre de référence maladie rare constitutif pour deux autres maladies (maladie de la rétine et malformations vasculaires).

Le Dr Aurélia Poujois a répondu à nos questions :

- **Est-ce que la prise en charge va changer ?**

La prise en charge reste la même. Les patients n'avanceront pas de frais. Leur prise en charge ALD ne change pas. Les consultations, examens, hospitalisations (de jour ou complète) seront les mêmes qu'à Lariboisière.

- **Est-ce que l'équipe de professionnels va changer ?**

Un des objectifs de ce déménagement est de re-crée une équipe de soignants complète, comme avant 2018, à savoir : 3 neurologues, 1 psychiatre, 1 secrétaire médicale, 1 infirmière, 1 orthophoniste, 1 kinésithérapeute, 1 psychologue, 1 neuropsychologue, 1 attachée de recherche clinique, 1 aide médico-sociale, 1 assistante sociale et 1 chargée de communication.

- **Quels patients seront suivis ?**

Le centre continuera à accueillir des patients adultes et enfants.

- **Quel sera le lien avec l'Hôpital Lariboisière ?**

L'équipe va continuer à travailler avec les toxicologues (Dr N Djebrani-Oussedik et Dr J Poupon) et la généticienne (Pr C Collet) de l'hôpital Lariboisière. Le maintien de ce lien fondamental pour le diagnostic, le suivi, l'enseignement et la recherche, est une priorité et des conventions ont été créés dans ce sens.

Le Dr Woimant va continuer à suivre ses patients à Lariboisière jusqu'à la fin de l'année 2019, avant son départ à la retraite. La transition vers la Fondation se fera ainsi progressivement.

UN GRAND MERCI A TOUS LES ADHERENTS QUI SE SONT MOBILISÉS !

Service Neurologique - Hôpital Lariboisière
2, rue Ambroise Paré
75475 PARIS CEDEX 10
<https://www.abpmaladiewilson.fr/>

Communiqué du Centre national de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre concernant la prescription et la surveillance du CUPRIOR®



Fondation Ophtalmologique
Adolphe de Rothschild



Paris, le 3 novembre 2019

Le Centre national de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre (CRMRWilson) tient à rappeler certaines informations importantes concernant le CUPRIOR®, chélateur du cuivre indiqué dans le traitement de la maladie de Wilson.

→ Ce chélateur du cuivre, dont le principe actif est la trientine sous forme de tétrachlorhydrate (TETA 4HCl), avait déjà été fabriqué dans les années 1990 par l'Agence Générale des Équipements et Produits de Santé (AGEPS) et utilisé par de nombreux patients avec un bonne efficacité et une bonne tolérance pendant de nombreuses années. Sa fabrication avait malheureusement dû être arrêtée en 2008. Depuis juin 2019, ce chélateur est à nouveau disponible sur le marché, le laboratoire GMP Orphan ayant développé cette préparation hospitalière afin d'en faire un médicament avec les mêmes propriétés notamment la conservation à température ambiante.

→ Les conditions de prescription et de surveillance du CUPRIOR® ont été proposées par le CRMRWilson et validées par l'Agence Nationale de Surveillance du Médicament (ANSM), l'objectif étant de poursuivre l'évaluation en vie réelle de l'efficacité et de la tolérance du médicament.

■ **L'initiation** du médicament doit impérativement être faite par un médecin spécialiste hospitalier d'un des centres de référence (centre coordonnateur à Paris Fondation Rothschild/Lariboisière ou centre constitutif à Lyon) ou de compétences du CRMRWilson (CHU de Lille, Rennes, Bordeaux, Toulouse, Marseille, Besançon, Hôpital Paul Brousse, Hôpital Bicêtre, Hôpital Necker)

■ La **surveillance régulière clinique et biologique** (prise de sang et dosage du cuivre dans les urines) du CUPRIOR® est obligatoire, idéalement à 2, 4 et 6 mois de l'instauration du chélateur.

→ En cas d'apparition d'effets secondaires, le patient doit prendre contact rapidement avec le médecin spécialiste qui a initié le traitement ou contacter directement le site coordonnateur du CRMRWilson cnr.wilson@for.paris

Dr Aurélia Poujois
Coordinatrice nationale du Centre de référence de la maladie de Wilson
et autres maladies rares liées au cuivre
Département de Neurologie
Fondation Ophtalmologique Adolphe de Rothschild
29 rue Manin
75019 Paris

Nouvelles études

Quoi de neuf dans le traitement ? Le premier essai clinique de thérapie génique avec VTX-801 en préparation

[Murillo O¹, Moreno D¹, Gazquez C¹, Barberia M¹, Cenzano I¹, Navarro I², Uriarte B^{3,4}, Sebastian V^{5,6}, Arruebo M^{5,6}, Ferrer V⁷, Bénichou B⁷, Combal JP⁷, Prieto J⁷, Hernandez-Alcoceba R⁷, Gonzalez Aseguinolaza G⁷]. *Liver Expression of a MiniATP7B Gene Results in Long-Term Restoration of Copper Homeostasis in a Wilson Disease Model in Mice.* *Hepatology.* 2019 Jul;70(1):108-126. doi: 10.1002/hep.30535. Epub 2019 Mars 20]

From the **1** Gene Therapy and Regulation of Gene Expression Program, CIMA, FIMA, University of Navarra, Navarra Institute for Health Research (IdisNA), Pamplona, Spain; **2** Department of Chemistry and Soil Sciences, University of Navarra, IdisNA, Pamplona, Spain; **3** Hepatology Program, CIMA, FIMA, University of Navarra, IdisNA, Pamplona, Spain; **4** CIBERehd, Instituto de Salud Carlos III, Clinica Universidad de Navarra, Pamplona, Spain; **5** Department of Chemical Engineering, Aragon Institute of Nanoscience (INA), University of Zaragoza, and Aragon Health Research Institute (IIS Aragon), Zaragoza, Spain; **6** Networking Research Center on Bioengineering, Biomaterials and Nanomedicine, CIBER-BBN, 28029-, Madrid, Spain; **7** Vivet Therapeutics SAS, Paris, France.

La société de biotechnologie *Vivet Therapeutics SAS* développe actuellement un traitement par thérapie génique pour la maladie de Wilson. L'objectif est de restaurer de façon durable - voire permanente - la capacité physiologique d'excrétion biliaire du cuivre avec une seule injection intraveineuse de produit de *Vivet Therapeutics*, VTX-801, qui est un vecteur contenant une version miniature du gène correcteur ATP7B (VTX-801). L'expérimentation chez l'animal - commencée depuis quelques années - est en cours et a déjà produit des résultats très encourageants : des souris Wilson traitées à un stade précoce de la maladie ont pu être guéries avec une seule injection de VTX-801. La demande d'autorisation pour le premier essai clinique chez l'adulte est planifiée pour 2020. L'espoir de la thérapie génique dans la maladie de Wilson est d'offrir une alternative durable et efficace à la prise quotidienne de chélateurs et/ou de zinc, en résolvant les problèmes d'observance et les effets indésirables des traitements oraux et en assurant une restauration physiologique du métabolisme du cuivre.

Espace Médias

Dans le cadre du Téléthon 2019, les équipes du 12.45 de M6 ont suivi Sarah une patiente atteinte de la maladie de Wilson et interviewé le Dr Aurélia Poujois, coordinatrice du CRMR Wilson. Le sujet a été proposé par Caroline Roatta, secrétaire bénévole de l'Association Bernard Pépin, durant son stage de formation à la Rédaction Nationale.



PARTICIPER

► RETOUR SUR LA JOURNÉE
MALADIES RARES 2019

► RENCONTRE AU MAROC



Retour sur la Journée Maladies Rares 2019

Un stand à Lyon

Dans le cadre de la commémoration de la Journée Internationale de Maladies Rares 2019 #RaresDiseaseDay Caroline Roatta, secrétaire de l'Association Bernard Pépin, et Robert McLeod, adhérent et père d'un patient wilsonien, ont donné des informations sur notre asso à l'Hôpital Femme Mère Enfant de Lyon le 7 mars 2019.



Projection du film « Le partenaire Wilson ou la prise d'un traitement à vie »

Le 28 février 2019, à l'occasion de la 12^e Journée Internationale des maladies rares, de nombreux patients ont participé à la projection de ce film réalisé par le CRMR Wilson avec le soutien de l'Association Bernard Pépin. Les assistants ont pu échanger avec Elodie Jaquet et Emeline Ruano, à la tête du projet, et avec d'autres médecins. Plusieurs ont pu aussi découvrir les missions de l'Association et y adhérer. Le film est toujours en ligne sur les sites web du CRMR Wilson et de notre asso. À voir et revoir !

Rencontre au Maroc

Séminaire Maroc – France Troubles toxicologiques, nutritionnels et neuro-métaboliques chez les Wilsoniens au Maroc Marrakech, 29 – 30 octobre 2019 Faculté des Sciences Semlalia, Marrakech

Compte rendu - Groupe de travail : Création d'un groupe de patients au Maroc
Réalisé par Caroline Roatta, secrétaire générale Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson (France)

Suite à la présentation « Pistes pour la création d'un groupe de patients » réalisée par Caroline Roatta, le comité d'organisation du Séminaire a décidé de créer un groupe de travail additionnel, autour de la création d'un groupe de patients au Maroc. Les conclusions sont les suivantes :

1. ANTENNE MAROC DE L'ASSOCIATION BERNARD PÉPIN POUR LA MALADIE DE WILSON

Ce mardi 29 octobre 2019 est créé une antenne de l'Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson (ABPWilson) au Maroc, en partenariat avec la Faculté des Sciences de l'Université Cadi Ayyad, Semlalia Marrakech.

Les objectifs de cette antenne sont les suivants :

- Accompagner la création au Maroc d'un groupe autonome composé de patients malades de Wilson et leurs familles ou proches, étudiants, représentants de l'industrie pharmaceutiques, médecins et toute autre personne intéressée par cette maladie.
- Offrir un soutien financier¹ pour l'organisation de la première réunion de patients à Marrakech.

2. PARTICIPANTS ET CONTACT

Les interlocuteurs au Maroc sont les suivants :

Faculté des Sciences :
Pr Sedki Azeddine
Nadia Abbassi

Représentant des patients :
Jamal Oulla

Les interlocuteurs de l'Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson (ABPWilson) en France sont les suivants :

Evelyne Ricou, présidente
Caroline Roatta, secrétaire générale
Les coordonnées des participants (Nom, téléphone, Email, Ville) ont été recueillies pour la création d'un groupe whatsapp et d'une liste de courriers électroniques.

1. L'Association Bernard Pépin propose une aide financière unique de maximum 500 euros en accord à ses statuts.

3. RÉUNION DE PATIENTS

La date du 28 février 2020 (Journée Internationale des Maladies Rares) a été fixée pour la première réunion de patients à Marrakech.

Les objectifs de cette réunion sont les suivants :

- Création officielle du groupe de patients (nom, siège social, date prochaine réunion)
- Création du bureau avec l'élection d'un/une Président/e, un/e trésorier et d'un/une secrétaire, et les invités d'honneur (médecins chercheurs, étudiants, journalistes, etc)
- Définir les objectifs du groupe de patients et les actions à venir pour l'année 2020.

Les actions prioritaires à tenir en compte :

- Rédaction d'une lettre dirigée au gouvernement pour demander la prise en charge du traitement pour la maladie de Wilson en tant que maladie de santé publique.
- Monter un dossier à l'aide des industries pharmaceutiques à donner aux parlementaires pour faire avancer cette demande de prise en charge.



SOUTENIR

► UNE ANTENNE AU MAROC
POUR AIDER LES PATIENTS
À S'ORGANISER



Une antenne au Maroc pour aider les patients à s'organiser

Extrait de la lettre envoyée à Mr Le Ministre de la santé publique du Maroc rédigée par le Pr. Azeddine SEDKI, FSSM-UCA-Marrakech, et Caroline Roatta, secrétaire de l'Association Bernard Pépin

« La maladie de Wilson est une maladie génétique qui touche près de 150 personnes au Maroc, dont la plupart sont des enfants. Les symptômes sont dévastateurs : des troubles neurologiques, psychiatriques et des problèmes hépatiques touchent les malades de tous les âges qui subissent le handicap, voir la mort. Fait exceptionnel pour une maladie rare, il existe des traitements efficaces à condition d'être pris précocement et d'être poursuivis toute la vie. Les patients nécessitent par conséquent un suivi expert et une prise en charge pluri-professionnelle et pluridisciplinaire, tout au long de leur vie.

Cette question, de première importance fut évoquée pendant le dernier congrès organisé à la FSSM de l'Université Cadi Ayyad de Marrakech le 29 & 30 Octobre 2019, en présence des spécialistes français et marocains, des malades et leurs familles et des représentants de l'association Bernard Pépin qui regroupe les patients en France.

La principale conclusion de cette réunion est la création d'un groupe de patients au Maroc avec le soutien de l'Association Bernard Pépin. Une première réunion aura lieu le 29 février 2020 à l'occasion de la « Journée Internationale des Maladies Rares ». Leur principale demande est la reconnaissance de la maladie de Wilson comme une maladie de santé publique pour pouvoir ainsi avoir accès au traitement.

En effet, vous n'êtes pas sans savoir la situation difficile rencontrée par ces malades et leur famille pour obtenir ces médicaments dans notre pays et c'est pourquoi je fais appel à votre bienveillance et collaboration. Certain que ma requête d'assister ces patients sans protection ne vous laissera pas indifférent, je reste à votre disposition pour plus d'informations et je vous remercie par avance de l'intérêt que vous pouvez porter à ce dossier. »

JOURNÉE MALADIES RARES 29 FÉVRIER 2020

et

JOURNÉE D'ÉCHANGE SUR LA MALADIE DE WILSON - MAROC

À l'occasion de la *Journée Internationale des Maladies Rares*, les patients atteints de la *maladie de Wilson* et leurs proches se réunissent pour la création d'un **GROUPE DE PATIENTS AU MAROC**.

- ➔ Améliorer la prise en charge du traitement
- ➔ Soutenir la recherche

Date:
Samedi 29 février 2020

Lieu:
Faculté des sciences Semlalia - Marrakech

Info et inscriptions:
wilsonmaroc@gmail.com

Avec le soutien de:



ECHANGER

► ASSEMBLÉE GÉNÉRALE

► JOURNÉE D'ÉCHANGES
PATIENTS SOIGNANTS



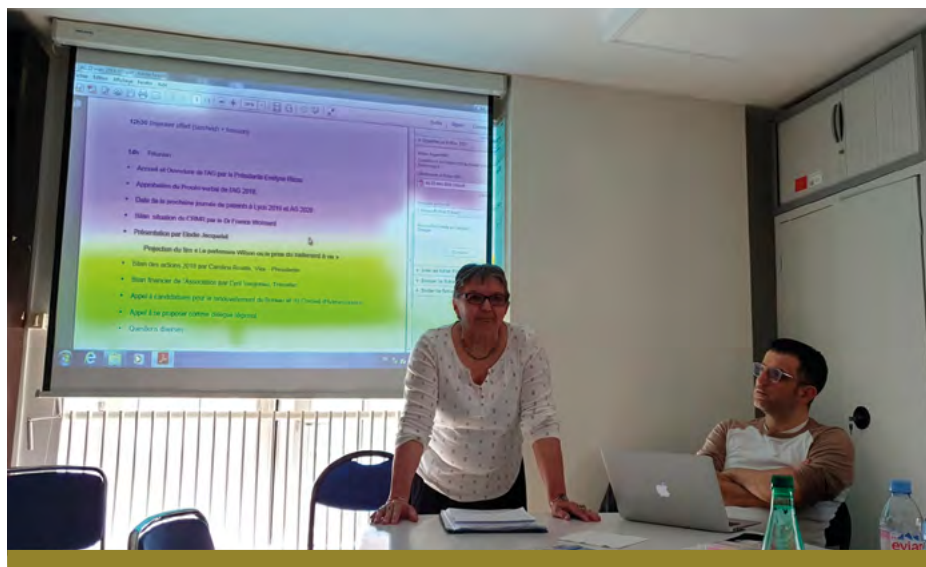
Assemblée Générale

Paris - 22 mars 2019

→ Projection du film
« Le partenaire Wilson
ou la prise en charge
d'un traitement à vie ».



→ Evelyne Ricou, présidente,
inaugure l'Assemblée
Générale.
À droite, Cyril Vergneau,
trésorier.



→ De gauche à droite :
Cyril Vergneau, trésorier ;
Serge Renaud, président
jusqu'à 2016 ; Philippe
Chappuis, ancien trésorier
et le Dr Michel Hagueneau,
membre fondateur
et membre du Conseil
d'Administration.
Sur la table, des t-shirts
de l'Association pour
les participants.



ASSOCIATION BERNARD PÉPIN POUR LA MALADIE DE WILSON

Procès-verbal de l'Assemblée Générale de l'Association Bernard Pépin pour la Maladie de Wilson

Vendredi 22 mars 2018 à 14h00, Hôpital Lariboisière, Paris 10^{ème}, Service Neurologie, Secteur bleu, Porte 10, 3^{ème} Etage

Prochaine Assemblée générale prévue même lieu, le Vendredi 20 mars 2020

1. ACCUEIL ET OUVERTURE DE L'A.G. PAR LA PRESIDENTE

Accueil vers 12 heures 30 autour d'un buffet offert par l'Association (acheté au relais Hachette). E Ricou ouvre ensuite l'Assemblée Générale à 14 heures 00 en rappelant les actions menées en 2018 aux participants. Tee-shirts à l'effigie de l'Association Bernard Pépin et divers autres objets utiles pour les malades (voir plus bas) sont à la disposition de l'ensemble des participants. Une feuille de présence est émergée par tous les participants (20 au total)

2. DATE DE LA PROCHAINE AG ET APPROBATION DU PROCES VERBAL DE L'A.G. DU 16 MARS 2018

Il est décidé que la prochaine Assemblée Générale aura lieu le **vendredi 20 mars 2020**.
Le procès verbal de l'AG 2018 est approuvé.

3. BILAN FINANCIER 2017 DE L'ASSOCIATION

1. Trésorerie de l'association

Examen des comptes de l'année 2018 de l'Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson effectué par Madame Nelly CHACON et M Alexandre MAGUER (remplaçant de Mme DUPUY qui était absente suite à des problèmes de santé), commissaires aux comptes désignés par l'Assemblée Générale de l'Association.

Il a été procédé le 09/03/2019 à l'examen des comptes de l'Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson tenus par Monsieur Cyril VERGNEAU, trésorier pour l'année 2018 en opérant les vérifications spécifiques prévues par la réglementation en vigueur.

Il a été constaté que les comptes en partie simple tenus par Monsieur Cyril VERGNEAU étaient en entière conformité avec les écritures de l'Association en recettes, en dépenses et en soldes à la succursale du Crédit Lyonnais à Paris Pasteur (compte courant et compte sur livret).

2. Dépenses et Recettes 2017 de l'Association

Ces dépenses sont rapportées sur les différents relevés bancaires ainsi que sur les justificatifs qui y sont joints. Relevés et justificatifs ont été présentés aux commissaires aux comptes.

Les dépenses totales de l'Association en 2017 ont été de 12 180,36€ contre 4 261,70 € l'année précédente

Ces dépenses sont le reflet d'une activité raisonnée des membres du bureau de l'association et des adhérents comme M et Mme Pouey.

Résultat de l'exercice 2018

+3 774,69

Recettes	
Total	+12 180,36
Cotisations et dons	+12 060,00
Rétrocession frais bancaires	+0,00
Intérêts compte livret	+120,36

Dépenses	
Total	-8 405,67
Impression bulletin	-1 063,84
Film Observation	-1 028,20
Conférence Lyon - Défraiements	-278,28
Conférence Lyon - Buffet	-578,60
Publipostage Appel à Cotisations	-392,05
Publipostage Convocation AG	-476,09
Timbres et lettres	-920,30
Cartouches d'encre	-35,00
Atelier Eurordis	-363,70
Atelier Rare Disease Connect	-847,98
Piluliers et sacs isothermes	-279,94
Dépliants et Magnets Association	-286,25
Fleurs pour décès David Reynier	-62,90
Buffet Assemblée Générale	-142,70
Site internet	-150,22
Aide financière	-531,19
Frais bancaires - cotisation web	-72,00
Frais bancaires - CB	-58,00
Frais d'assurance	-166,65
Conférences téléphoniques	+0,00
Cotisation à l'Alliance Maladies Rares	-155,00
Frais de déplacement	-462,82
Fournitures diverses	-53,96

Comptes bancaires

99 164,26

Compte courant		Compte sur livret	
solde fin 2017	15 145,90	solde fin 2017	80 243,67
solde fin 2018	18 800,23	solde fin 2018	80 364,03
	+3 654,33		+120,36

Les recettes totales de l'Association en 2018 ont été de 18 800,23 € contre 18 807,45 € l'année précédente.

Le résultat de l'année 2018 est positif, à + 12 180,36 euros.

3. Situation des comptes de l'association

Pour 2018, le solde des comptes courants s'est amélioré :

Compte courant		Compte sur livret	
solde fin 2017	15 145,90	solde fin 2017	80 243,67
solde fin 2018	18 800,23	solde fin 2018	80 364,03
	+3654,33		+120,36

A la clôture de l'exercice 2018 l'Association n'avait ni dette à régler ni créance à encaisser. Ses avoirs totaux se montent à 99 164,23 €.

Aucune opération ultérieure pouvant grever le budget 2019 n'est engagée à ce jour.

Quitus est accordé au trésorier pour sa gestion.

4. RENOUELEMENT DU CONSEIL D'ADMINISTRATION ET DU BUREAU

Il a été dressé une feuille de présence qui a été signée par tous les adhérents cotisants et mandataires (3 voix maximum par mandataire, comme indiqué dans les statuts). Cette feuille de présence émargée est accessible sur simple demande des adhérents.

Pour répondre aux questionnements concernant l'insuffisance de personnes pour participer aux réunions du Conseil d'Administration, le bureau actuel propose à l'Assemblée Générale 1 candidature nouvelle pour ce conseil d'Administration : Romain Servais, qui se chargera avec Caroline Roatta de l'animation du site Web et des Réseaux Sociaux. Hélène Walewska, membre actuelle du CA, se porte aussi candidate pour le poste de Vice – présidente et remplace Caroline Roatta qui devient Secrétaire Générale. Monsieur et Madame Pouey se propose comme délégués pour la région Occitanie / Pyrennées Méditerranée, Anne Gaelle Salmon pour la région de Normandie et Mme Marica Asaad pour la région du Grand Est. Leurs candidatures sont acceptées à l'unanimité. Cyril Vergneau, trésorier, a aussi manifesté son désir d'arrêter ses fonctions à partir de mars 2020. L'organisation de l'Association jusqu'à la prochaine AG est donc la suivante :

BUREAU

Evelyne Ricou – Présidente / Hélène Walewska – Vice-Présidente / Caroline Roatta – Secrétaire Générale / Cyril Vergneau – Trésorier

CONSEIL D'ADMINISTRATION

Evelyne Ricou, Hélène Walewska, Caroline Roatta, Cyril Vergneau, Romain Servais, Dr Michel Hagneau, Elodie Jacquelet

DÉLÉGUÉS RÉGIONAUX

M et Madame Pouey – Occitanie Pyrénées Méditerranée

Anne Gaelle Salmon – Normandie

Marica Asaad – Grand Est

5. INQUIETUDES A PROPOS DU CRMR WILSON (F WOIMANT)

La parole est donnée à F Woimant pour donner des nouvelles du CRMR Wilson.

COMPOSITION DU CRMR WILSON

- Madame Aurélie Poujois a pris la coordination du CRMR Wilson dans sa présentation elle a précisé que les priorités seront : la prise en charge des patients, la recherche et l'enseignement. Elle a parlé aussi du projet de faire un "Wilson Tour" en France pour que la maladie soit mieux dépistée.
- Monsieur Eduardo Cuchonnal - Bedoya est le nouveau médecin coordonnateur du CNR Wilson Lyon.

PROBLEMES BUDGETAIRES

Les ressources du Ministère de la Santé à l'AP HP ne sont pas reçues par les Centres Maladies Rares. De nombreux postes ont été perdus.

Difficultés de fonctionnement. Après le film, la direction a écouté les doléances des patients et équipes médicales, consciente du problème.

La situation est générale, certains centres qui ont été labellisés il y a deux ans n'ont toujours pas reçu leur financement.

Madame Woimant avait prolongé son activité pour former un remplaçant, mais elle n'aura finalement pas de remplaçant.

Une lettre avec plus de 3000 signatures collectées à travers le site change.org a été envoyée à Mme la Ministre de la Santé Agnès Buzyn le 17 décembre 2018.

NOUVEAUX TRAITEMENTS

Concernant le CUPRIOR, le CRMR et l'ABPWilson – M Serge Renaud ancien président- travaillent sur ce dossier de la Trientine thermostable depuis 12 ans. Il y a 2/3 ans, l'autorisation de mise sur le marché a été donnée au niveau européen. Ce traitement pourrait faciliter l'observance du traitement car il n'est pas nécessaire de le conserver à – 4°C

Il est passé à la commission de transparence pour évaluer son apport. Traitement évalué de 1 à 5, a été noté 5. Désormais discussion du prix avec la haute autorité de santé.

Ce médicament est déjà utilisé en Allemagne.

Sera dispensé dans les officines de ville, prescrit uniquement par les centres de référence et de compétence avec une surveillance rapprochée sur les 6 premiers mois. Le laboratoire devra suivre le devenir des patients, le CNR le fera dans son registre de patients.

Un nouveau médicament appelé TETRATIOMOLIDAPT pourrait éviter les aggravations neurologiques initiales car le cuivre sera éliminé dans le foie par la bile. Un premier essai clinique est en cours.

Pour la thérapie génique : Des premiers tests sur les souris sont concluants (un virus l'ATP7B, injecté par intraveineuse). Les souris traitées ont moins de cuivre que les non traités. Premiers tests de recherche sur l'homme d'ici 3 ou 4 ans. Pourrait être utilisé communément d'ici 15/20 ans.

Question:

Pourquoi le Bessilan (vitamine B6) n'est pas remboursé? Il n'y a pas eu d'étude prouvant l'efficacité, et il sera probablement difficile d'en financer une car il s'agit d'un médicament peu cher déjà très prescrit. Il faut regarder les recommandations de pédiatrie européenne.

6. PRESENTATION DU FILM « LE PARTENAIRE WILSON OU LA PRISE DU TRAITEMENT A VIE

E. Jacquelet a présenté le film réalisé par le CRMR Wilson et l'association ArtUP13 avec le soutien de l'ABPWilson. Le film montre des témoignages de patients et leur rapport au traitement. Il est désormais en ligne sur Youtube <https://www.youtube.com/watch?v=Fw9VSyiYpIA>

7. BILAN 2018 COMMUNICATION DE L'ASSOCIATION B PEPIN MALADIE WILSON (C ROATTA)

C Roatta a présenté un diaporama sur l'activité 2018 de l'Association. L'Association continue à utilisé des fonds pour l'achat de piluliers 3 prises/7 jours, sacs isothermes (3 accumulateurs de froid par sac), d'étiquettes, de magnets frigo pour rappeler l'existence du traitement et de dépliants sur l'Association B Pépin. Ces achats ainsi que des teeshirts au nom de l'Association ont été distribués aux participants à cette Assemblée Générale. Ils pourront être renouvelés si besoin avec l'équipe médicale de Paris et Lyon ou directement avec le Secrétariat de l'ABPWilson.

Une journée d'échanges patients soignants Maladie de Wilson a eu lieu le 28 Mars 2018 à Lyon. Cette réunion sera renouvelée chaque année pour garder contact avec les patients hépatiques traités à Lyon.

Mr et Mme Pouey ont organisée une soirée d'information en hommage à leur fille Sarah, patiente wilsonienne. Il y a eu l'intervention du médecin traitant, du Dr Woimant en vidéo-conférence. 450 personnes sont venues et 4100€ ont été collectés pour l'Association.

Le bulletin est toujours réalisé. Il sera envoyé aux membres à jour de cotisation.

8. QUESTIONS DIVERSES

CRÉATION D'UN CONSEIL SCIENTIFIQUE

Un Conseil Scientifique est créé pour ré-activer le financement de la recherche à travers une bourse tous les deux ans. Les membres sont :

M Philippe Chappuis, généticien

M France Woimant, neurologue

Un/e pédiatre (les parents de patients wilsoniens sont invités à proposer des candidats).

GOÛTER AVEC LES ENFANTS MALADES DE WILSON ET SES PARENTS

Mme Anne Gaelle Salmon propose d'organiser ce goûter. Les parents intéressés sont invités à contacter le Secrétariat pour aider avec l'organisation.

ANIMATION ACTION MÉDICAMENTEUSE

Le prochain projet audiovisuel de l'Association sera la création d'un dessin animé qui explique comment fonctionne le médicament dans l'organisme.

ALLIANCE MALADIES RARES

Philippe Chappuis insiste sur l'importance de participer aux réunions de l'AMR. C'est aussi avec eux que le trésorier devra se renseigner pour la fiscalité applicable aux legs que l'Association recevra en 2019.

L'ordre du jour étant épuisé et plus aucune question n'ayant été posée, la séance est levée à 17 heures trente

La prochaine Assemblée Générale se tiendra en principe le vendredi 20 mars 2020

Pour les adhérents non à jour de leur cotisation 2019, adresser SVP, votre chèque à l'ordre « Association B Pépin Wilson » (adresse : Cyril Vergneau 4 Rue ROUSSELLE 92800 PUTEAUX) L'association ne comprend que des bénévoles, donc 100 % de votre cotisation sert à votre cause. Merci d'y penser.

Journée d'échanges patients soignants

Lyon - octobre 2019



Maladie de Wilson-Journée d'échanges Patients-Soignants Lyon 16 Octobre 2019

A.BELMALIH, PhD,

CRMR de la maladie de Wilson et les autres maladies rares liées au cuivre de Lyon.

Comme à leur habitude, les patients, les accompagnants ainsi que les soignants ont été au rendez-vous à la journée d'échanges autour de la maladie de Wilson, organisée par le centre de référence (CRMR) de la maladie de Wilson et les autres maladies rares liées au cuivre de Lyon.

La journée a commencé par l'accueil des participants, et les retrouvailles étaient chaleureuses entre les patients, certains se connaissaient depuis quelques années. Nous avons eu le plaisir de compter parmi nous les nouveaux patients et certains membres de leur famille.

Comme d'habitude, les intervenants du CRMR Wilson de Lyon, ont présenté les dernières actualités portant sur la prise en charge de la maladie de Wilson. En outre, cette journée était aussi l'occasion pour l'association Bernard PEPIN pour la maladie de Wilson de partager, avec les participants, les dernières actualités concernant son activité, les événements passés et ceux à venir, avec une attention particulière à ce que l'association peut apporter comme aide aussi bien aux patients, aux aidants et au CRMR Wilson en général.

A cette journée, deux ateliers d'éducation thérapeutique ont été organisés portant principalement sur l'observance au traitement. Parmi les points forts de ces ateliers, nous pouvons citer, et pas que, la très bonne interaction entre les participants, ce qui a fait émerger des questions et a permis de constituer deux groupes en se basant les préoccupations principales des participants.

Le bouquet final de cette journée, était la conférence donnée par le Docteur Muriel Bost, Biochimiste et Généticienne au sein du CRMR de la maladie de Wilson de Lyon, avec une présentation sur les dernières méthodes utilisées à Lyon pour les dépistages, biochimique et génétique, de la maladie de Wilson.

Certains participants s'impatientent déjà pour la réunion suivante! Vivement la prochaine journée d'échanges Wilson LOL.

Remerciement : un grand merci à l'Association ABP pour la maladie de Wilson pour les mignardises.

ENTRE NOUS

- ▶ **DR FRANCE WOIMANT : BON DÉPART À LA RETRAITE !**
- ▶ **RENÉ MALOUBIER : 71 ANS AVEC LA MALADIE DE WILSON**
- ▶ **HOMMAGE POSTHUME : TOMAS INTRONATI**
- ▶ **HOMMAGE POSTHUME : PIERRE-FRANÇOIS DIJAN**
- ▶ **ROMAIN SERVAIS, NOTRE WEBMESTRE, S'EST MARIÉ !**
- ▶ **BIENVENUE MATHIEU PETIT !**

Dr France Woimant : bon départ à la retraite !

Quelques messages des patients...

*Un médecin pour la vie
Une vie de médecin
qui sauve des wilsoniens
Une vie de médecin
qui m'a sauvé la vie
Une femme à l'écoute
qui avoue ses doutes
Une femme adorable
et parfaitement abordable
Merci Docteur Woimant*

Inès Deshayes 16 ans,
greffée en 2015

*Profitez bien de votre retraite !
Merci de votre travail et
dévouement durant toutes
ces années ; tous les patients
ont eu bien de la chance
de vous avoir rencontrée.*

Bien sincèrement

Katy Bux

*Docteur Woimant :
mes 2 enfants ont été soignés
par vous. Vous avez toujours su
trouver les mots réconfortants
et justes face à leur maladie.
Nous allons vous regretter
énormément mais nous
espérons, avec mon mari,
que vous allez profiter de votre
retraite et vous occuper de vous.
Bien sincèrement*

M^{me} BAUX maman
de Patrick et Cathy

France Woimant : culte de la recherche, de la courtoisie attentive, du service, de la rigueur et du pragmatisme

De la part de Philippe Chappuis, ancien collègue et trésorier de l'Association Bernard Pépin

J'ai toujours vu dans le bureau de France Woimant une photo portrait du Pr Bernard Pépin dont elle fut l'élève. Je n'ai jamais connu directement le Pr B. Pépin mais je sais qu'il était un spécialiste français reconnu de la Maladie de Wilson. Dans mes débuts à l'Hôpital Lariboisière le service de Neurologie avait déjà une renommée enviable pour cette pathologie. C'est ici que coexistent des spécialités impliquées dans la prise en charge de cette affection génétique rare : Médecine, Imagerie, Biochimie, Génétique, Anatomopathologie, Clinique, Ophtalmologie, Cardiologie, Rhumatologie...

Pour honorer la mémoire du Pr B. Pépin, disparu vers 1988, son successeur le Pr M. Haguenu crée l'Association Bernard Pépin pour la Maladie de Wilson, réunissant malades et médecins en une seule entité de dialogue. Madame Pépin-Daymas, épouse de B Pépin et France Woimant, son élève, font partie des fondatrices. La cotisation, minime, est assurée par les adhérents et c'est le frère du Pr Pépin, Pierre qui prend en charge la trésorerie. La création de cette association, particulièrement novatrice à l'époque, conjointement à l'éclosion d'autres associations de Maladies Rares et du Téléthon, se concrétise par des réunions annuelles informelles qui se déroulent le plus souvent dans le service de Neurologie. C'est l'occasion pour France Woimant de manifester son écoute et son service aux malades pour le diagnostic, le suivi et les progrès scientifiques de cette maladie rare. Praticiens, chercheurs et conférenciers, parfois d'audience internationale, sont également invités, avec souvent remise d'un prix récompensant leur activité. Un bulletin de liaison, connu par nombre d'entre nous fournit à France l'occasion d'échanges renouvelés avec les patients. Une équipe d'Hépatologie pédiatrique de Lyon impliquée dans le diagnostic de cette maladie, celle du Pr A Lachaux et une biologiste M Bost animent aussi ces réunions. Avec cette équipe et d'autres de la région parisienne, France Woimant, sensible à l'errance thérapeutique des malades à la recherche d'un diagnostic prend la présidence en 2003 de l'Association Francophone pour l'Etude de la maladie de Wilson. Elle regroupe l'ensemble des professionnels de santé prenant en charge cette affection pour assurer une diffusion de l'information et la formation médico-sci-

entifique de cette maladie trop méconnue du corps médical.

Depuis longtemps le service de Biochimie est l'un des rares à Paris à réaliser le dosage routinier du cuivre sanguin, urinaire et tissulaire conjointement à celui de la céruloplasmine plasmatique qui sont des arguments intervenant dans le diagnostic et le suivi de la maladie de Wilson. France Woimant anime de nombreuses réunions inter-services, fructueuses relations informelles avec ses collègues sur la maladie et ses caractéristiques. C'est ainsi que je suis amené à m'entretenir souvent avec elle sur des dossiers biologico-cliniques de patients.

Vers 1994 sont publiés le clonage puis la séquence du gène Wilson par des équipes américaines et canadiennes, ouvrant la voie au diagnostic moléculaire de la Maladie. Le Pr M Haguenu accepte de mettre en rapport un chercheur de mon secteur d'activités avec le Pr Mark Lathrop au Généthon. La progression est difficile au début. Survient ensuite une collaboration féconde avec le Pr M Vidau ouvrant la voie, par son concours suivi d'un transfert de technologie, à la possibilité d'un diagnostic indirect de la maladie. A cette occasion les patients se souviennent des exposés clairs et didactiques de France Woimant sur l'interprétation et les limites de ces tests indirects très novateurs. Le Pr M. Haguenu, France Woimant et moi-même avons des relations particulièrement animées sur ce diagnostic moléculaire qui se concrétise par plusieurs publications internationales et en 1996 par l'obtention auprès de l'AP-HP d'une importante ligne de crédit sur un projet de recherche Wilson.

*Cher Docteur Woimant.
Une page va bientôt se tourner
pour vous. Mais vous et moi
ça fait longtemps que l'on se
connaît. Ça fera 33 ans en août.
À l'époque vous étiez chef de
clinique du grand Professeur
Pépin et de son illustre confrère,
le professeur Haguenu, qui l'a
remplacé quand il est parti suite
à son combat contre une longue
maladie comme on dit.
Ce que je garde de l'équipe de
l'époque, chose que vous avez
maintenue tout le long de votre
carrière c'est le sens de l'humain.
Et celui-ci vous avez réussi
à le transmettre comme un
flambeau au Dr Poujois.
Donc soyez fière du travail que
vous avez fourni auprès de tous
les wilsoniens.
Je vous souhaite le meilleur
pour votre retraite et sachez
que vous aurez toujours une
petite place dans le cœur de
tous les malades que vous avez
soignés et nous sommes forts
nombreux.*

Sabine Turbant

*Chère Docteur,
Merci, merci pour toutes
ces années de suivi dans la
confiance. Auprès de vous et
votre équipe, accueil, sécurité,
bienveillance... Merci, merci.
Bonne et belle retraite, entre
famille et projets.*

Marie Pierre Perdrizet

*Un grand merci au Docteur
France WOIMANT qui a su
nous accueillir, prendre soin de
nous, nous encourager dans les
moments les plus difficiles de
la maladie. C'était toujours un
plaisir de venir à Lariboisière
car on se sentait en famille.
Nous lui souhaitons une bonne
continuation dans ses nouveaux
projets et l'assurons de notre
meilleur souvenir.*

Marica et Elie ASSAAD



Tout s'accélère ensuite : au diagnostic indirect de la maladie qui nécessitait des prélèvements familiaux (parents et enfants), souvent difficiles à réaliser en pratique, succède la mise au point du séquençage du gène entier qui permet de réaliser le diagnostic causal sur un seul prélèvement, celui du malade. France Woimant s'implique pleinement dans la promotion de cette avancée génétique.

En faisant appel à ses collègues médecins de l'hôpital, elle monte en 2001 une équipe pluridisciplinaire impliquée dans le dépistage et le suivi des patients asymptomatiques atteints de maladie de Wilson au CHU Lariboisière St Louis, officialisant la voie à une surveillance et un traitement précoce de la maladie avant même l'apparition de signes cliniques.

France Woimant et le service d'imagerie de l'Hôpital Lariboisière c'est aussi la certitude d'une remarquable expertise par IRM cérébrale dans le diagnostic et le suivi de la maladie de Wilson, qu'il s'agisse des séquences habituelles objectivant l'inflammation et les lésions cérébrales des dépôts de cuivre, des séquences de diffusion de l'eau cérébrale ou encore de localisations cérébrales inhabituelles parfois rencontrées au cours de cette affection. Ces recherches en imagerie et d'autres en anatomopathologie ont largement été publiées à l'échelon international.

Une nouvelle impulsion à un projet fédérateur va profondément marquer la vie professionnelle de France Woimant quand elle souhaite créer un Centre de Référence des Maladies Rares Wilson (CRMR Wilson). J'ai encore en mémoire l'enthousiasme contagieux dont France faisait preuve lorsqu'elle arrive dans mon service en possession de la première proposition d'Appel d'Offres sur la création de centres de maladies rares. Un ping-pong régulier va s'instaurer entre nos deux services... La rédaction initiale est difficile : France en brosse l'avant-projet et, par sa vitalité et ses relations, arrive à convaincre d'y prendre part les équipes d'Ile de France intéressées. Nos deux services sont géographiquement proches : l'un au dessus de l'autre, ce qui favorise aussi ces aller-retours. France Woimant soumet ce projet finalisé à la Direction de la Politique Médicale en 2004. Il essuie un refus, malgré une excellente appréciation sur la structuration de l'Offre de soin proposée. France, opiniâtre, ne se laisse pas décourager et décide, en réponse à un nouvel Appel d'Offre de la DHOS l'année suivante, de soumettre une version plus ambitieuse et plus aboutie en proposant une extension de la précédente à l'ensemble du territoire français, en coopération avec ses collègues hépatologues et neurologues. Plus d'une vingtaine de projet-types sont successivement élaborés avant l'envoi à la DHOS de la version définitive qui obtient finalement son feu vert en Septembre 2005

Souvenirs de moments associatifs...

SERGE RENAUD
ANCIEN PRÉSIDENT
DE L'ASSOCIATION
BERNARD PÉPIN
POUR LA MALADIE
DE WILSON

C'était en en mars 2004, nous participions pour la première fois avec notre fille Nathalie à l'assemblée générale de l'Association Bernard Pépin pour la Maladie de Wilson. Le diagnostic pour elle venait d'être confirmé quelques mois auparavant en septembre 2003. Nous nous retrouvions dans cette petite salle installée au sous-sol de l'hôpital Lariboisière, éclairée par quelques néons, il y avait beaucoup de participants. Nombre de ces personnes se connaissaient déjà, pour nous ses parents et pour elle ce fut un important moment de découverte et d'interrogations au contact des familles qui comme nous se sont trouvées un jour confrontées à ce monde de la maladie qui n'était pas le leur. Cette première participation et ces premières prises de contact avec l'association et ses dirigeants, en particulier M. le Professeur Michel Hagueneau le Président d'alors, le Docteur France Woimant et le Docteur Philippe Chappuis ont conforté ma décision d'apprendre à mieux connaître la maladie et de m'engager au service de cette association, ce qui fut fait pendant douze années de 2004 à 2016.

Madame le Docteur Woimant, vous quittez votre poste de médecin neurologue, pour faire valoir vos droits à la retraite. Je voulais en tant qu'ancien vice-président et président de notre association, nous rappeler de nombreux instants de collaboration et de participation au service des familles et de vos patients. Vous avez été, et vous êtes encore un membre actif de l'Association Bernard Pépin, probablement vous conserverez ce contact privilégié avec elle. Vous étiez pour nous tous, le médecin référent Wilson auprès duquel nous venions chercher les réponses aux nombreuses questions et situations que nous vivions avec nos enfants malades. Vous nous avez accompagné pendant toutes ces années, avec des moments de réconfort lorsque les effets de la maladie régressaient, de grande joie lorsque des femmes concernées par la maladie ont donné naissance à des enfants, mais aussi de grandes peines lorsque des enfants et adultes jeunes avec lesquelles nous avons partagé des moments de vie nous quittaient.

Je me souviendrai de quelques actions majeures que nous avons conduites ensemble pendant toutes ces années. La première d'entre elles fut la conséquence de l'arrêt de la Trientine thermostable en octobre 2008 par l'AGEPS, qui devait pendant dix ans nous conduire à prouver que ce médicament qui outre sa qualité thérapeutique facilitait l'observance du traitement par les patients.

Vous avez accueilli pendant dix-huit mois au sein de votre service à Lariboisière une assistante de recherche clinique pour mener une étude sur l'observance thérapeutique de la maladie, je souligne à cet égard l'investissement financier de l'association et l'engagement de votre équipe pour mener à bien ce travail

Je me souviendrai de nos déplacements à Londres au siège de l'EMA pour défendre ce dossier Trientine thermostable auprès des instances médicales européennes. Nous avons ensemble recherché un laboratoire intéressé prêt à s'engager pour industrialiser ce médicament et après toutes ces années le CUPRIOR® est aujourd'hui disponible sur le marché. Sans votre engagement cela n'aurait pas été possible. Je me souviendrai aussi de l'étude financée pour partie par l'association portant sur le taux de cuivre libre dans le sang, dont les résultats des travaux ont été présentés à Londres en 2012 à l'occasion du centième anniversaire de la thèse du Professeur Wilson. Je me souviendrai aussi de quelques moments plus festifs, comme celui du vingtième anniversaire de l'association Bernard Pépin, créée en 1989 par le Professeur Michel Hagueneau, c'était de mémoire je crois dans l'un des salons de la gare du Nord, vous aviez invité une troupe de percussionnistes des tambours du Bronx, ce fut une belle et bonne soirée. J'ai probablement oublié quelques autres moments, j'ai beaucoup appris à vos côtés sur la maladie, je voudrai associer tous les membres de l'association qui avec moi entre 2004 et 2016 m'ont aidé pour faire avec vous ce que l'association a été pendant toutes ces années.

Je vous adresse Madame Woimant, mes vœux de belle et bonne retraite. Merci Docteur.

Docteur WOIMANT,
Je vous écris ces quelques lignes pour vous remercier de tous ce que vous avez fait pour moi. Je vous ai rencontrée 1 mois après avoir commencé mon traitement au TROLOVOL. Vous m'avez encouragé, soutenue pendant 10 ans. Vous m'avez lancée des défis pour que je progresse (En effet, je reviens de loin comme vous me le dites). Vous avez été à l'écoute. C'est pour cela que je tenais à vous dire MERCI pour tout. Vous allez me manquer.

Aimée Gautier

Merci pour votre professionnalisme. Cordialement.

M^{elle} Guédon Sophie.

Je n'aurais jamais les mots suffisants pour exprimer ma reconnaissance envers vous. Merci mille et une fois pour votre engagement et votre grand professionnalisme. Vous avez été témoin de notre histoire, et vous avez tout fait pour nous sauver la vie, c'est pour cela que vous occuperez toujours une grande place dans nos cœurs... Ma famille et moi on vous souhaite une excellente retraite, que de belles choses pour cette nouvelle étape qui vous attend. Gros bisous de la famille ROATTA (Lesslie, Lina, Caroline, Mario et Maria)

Merci pour votre dévouement et votre professionnalisme. En vous souhaitant tout plein de bonne chose pour la suite.

Nasser Benamor

par la création officielle du CRMR Wilson. Une belle récompense pour les malades et pour France Woimant qui n'avait pas ménagé ses efforts pour rassembler et discuter autour de ce dessein les équipes médicales et paramédicales en France : coordination générale, description des filières de soin, de l'environnement médical, des plateaux techniques, des thérapeutiques, actions de formations et d'informations avec, en prime, les éternelles discussions financières avec les autorités de tutelle. France intervient partout en toutes occasions. Elle suscite et organise la recherche fondamentale et épidémiologique. Elle s'entretient avec les malades, ses collègues, l'administration, les tutelles avec l'objectif d'exercer ses attentions généreuses auprès des Wilsoniens. Elle affiche le souci constant qu'elle a sur la réversibilité du destin des malades, cas très particulier pour cette maladie génétique : que de fois ne l'ais-je entendu, toujours discrètement, manifester un plaisir évident lorsqu'elle voyait un malade progresser ou ses inquiétudes pour un autre dont elle soupçonnait l'aggravation. Ses dossiers? Elle les possède totalement, par sa capacité à enregistrer et à mémoriser ses consultations avec les patients. Dans son service à Lariboisière, France prend toujours soin de s'entourer de collègues cliniciens, infirmiers, paracliniciens, psychologues, orthophonistes, chercheurs, secrétaires, assistantes sociales, chargés de communication dont la compétence le dispute au dynamisme dans une ambiance collaborative chaleureuse : parmi eux j'ai retenu quelques noms P. Chaine, JM. Trocello, A. Poujols, A. Leyendecker, C. Cousin, E. Jacquet, A. Demain, M. Graveleux, A. de Tassigny, M. Pernon, N. Tinant, S. Morel, E. Ruano, F. Baudouin... Sous l'impulsion de France Woimant, leur implication dans la marche du Centre de Référence est primordiale.

C'est vers cette époque, en 2005, qu'en collaboration avec ses collègues neurologues et hépatologues européens elle s'implique avec JM Trocello sur la création d'Eurowilson véritable base Européenne commune informatisée de la maladie de Wilson destinée à recenser les patients, leurs caractéristiques cliniques, IRM, biologiques, génétiques... pour partager les connaissances des spécialistes médicaux, rationaliser les bases d'un traitement efficace, connaître son incidence

dans divers pays et accroître les données épidémiologiques sur la maladie.

Elle diffuse la renommée du Centre de Référence Wilson et de l'Association B Pépin par sa participation propre et celle de son entourage dans de nombreux colloques nationaux et internationaux (Angleterre, Allemagne, Pologne, Luxembourg, Espagne, pays du Maghreb, Amérique du Sud...).

En 2009, avec l'appui des chercheurs du service de Toxicologie de l'Hôpital F Widal, elle ouvre la voie au dosage du cuivre échangeable et du REC dans le diagnostic de la maladie de Wilson.

En sus de ces travaux et de nombreuses publications scientifiques en rapport, France Woimant n'oublie jamais de porter une généreuse attention aux malades et à leurs problèmes pratiques. En 2013, la encore après une première tentative infructueuse, sous son impulsion et celle de S Renaud, alors président de l'Association, une importante dotation est attribuée par l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament en faveur de l'Observance médicamenteuse dans la Maladie de Wilson. France s'engage aussi auprès des autorités et des laboratoires sur les médicaments prescrits pour cette maladie : protestations auprès de l'AFFSSAPS qui abandonne la production de la Trientine 150 (action conjointe avec S Renaud), augmentation inquiétante du prix de la Trientine (action conjointe avec E Ricou, notre présidente), études aboutissant à la commercialisation du Cuprior®, recherches sur les dérivés du tétrathiomolybdate... Elle n'oublie jamais les aspects pratiques posés aux familles et suggère à S. Morel-Leder, assistante sociale, d'apporter aux malades et à leurs proches des éclaircissements sur le prix des médicaments et la prise en charge de la Maladie. En relation avec l'association et C Roatta, elle promeut la production d'une vidéo « le partenaire Wilson ou la prise d'un traitement à vie » au cours de laquelle malades et médecins soulignent l'importance de la continuité d'un traitement journalier ininterrompu de la maladie, faute de quoi de graves rechutes peuvent survenir.

Parallèlement à ses travaux sur le Wilson, France Woimant exerce aussi son activité médicale sur les Accidents Vasculaires



J'ai été suivi par le professeur Haguenu et désormais par le professeur Bardoux Jacquet du CHU de Rennes. Entre temps c'était une neurologue admirable de Tours, le docteur Viola qui surveillait ma santé. Merci au professeur Woimant pour tout ce qu'elle a fait et continuera à faire pour les malades et leur famille. Cordialement.

Bruno Denis

J'ai été suivie par le professeur Woimant de 2003 à 2019 à l'Hôpital Lariboisière. Grâce à elle j'ai pu devenir maman. C'est une personne formidable, je lui dois tant que je ne sais pas comment la remercier. Jamais je ne l'oublierai, je lui souhaite une bonne retraite et j'espère la revoir. MERCI pour tout

Ophelie Septier

Cérébraux, spécialité du service dans lequel elle fait preuve d'indéniables talents. Suite au départ à la retraite du Pr M Haguenu qui avait mis sur pied un service de réanimation d'excellence, France Woimant intensifie cette activité dans le service dirigé par le Pr MG Bousser. Je ne suis pas qualifié pour relater en détail cette expertise, récompensée par des responsabilités remarquées dans France AVC et de nombreuses apparitions dans divers symposiums et très souvent à la radio ou on lui demande ses conseils avisés. Elle y représente très efficacement le service de Neurologie, en particulier par ses talents oraux de clarté et de simplicité.

Fin 2013 France Woimant reçoit de C Evin une légion d'honneur bien méritée pour ses actions en faveur des accidents vasculaires cérébraux et sur la Maladie de Wilson.

Culte de la recherche, de la courtoisie attentive, du service, de la rigueur et du pragmatisme au cours de ton exercice médical, et aussi de l'émotion toujours discrète à l'occasion de la perte d'un être cher, au moment où le CRMR Wilson va poursuivre ses activités avec A Poujois et où tu vas rentrer dans une pause plus apaisante et réfléchie avec ta famille, enfants et petits-enfants, France, STP, laisse s'éclairer mon amitié de reconnaissance, d'admiration et d'affection pour toi.

René Maloubier : 71 ans avec la maladie de Wilson

Je m'appelle René Mauloubier, j'habite à Bassens en Gironde. Je pense que tout le monde me connaît car je suis le doyen des malades atteints de la maladie de Wilson.

J'ai 71 ans depuis le 31 décembre et je suis heureux d'en être arrivé là. Mon secret c'est de ne jamais avoir arrêté mon traitement, avoir toujours suivi mon régime... maintenant plus ou moins, car avec l'âge je deviens gourmand ! Mais sans faire d'abus...

J'ai beaucoup de passions : Les fleurs. Je fais tous les ans le concours des jardins fleuris et je gagne le 1^{er}, 2^e, 3^e ou 4^e prix. Je fais aussi avec mon épouse le concours des maisons décorées pour NOEL. En 2019 on a gagné le 3^e prix (60€).

Je suis passionné par la pêche à la truite dans les Pyrénées (ça se passe au même temps que l'Assemblée Générale voilà pourquoi je suis souvent absent mais j'envoie toujours un p'tit coucou !).

Je vous joins une photo d'une de mes matinées de pêche. Cette année j'en ai pris 106 et c'est peu par rapport aux autres années !

J'ai un petit mobil home à Beaucens, après Lourdes.

Mon autre passion c'est les randonnées en montagne.

Ma vie est pleine de bonheur mais il faut se la former et je sais que pour certains patients ce n'est pas facile mais avec du courage et de la volonté on y arrive !! J'ai mon entourage et beaucoup d'amis qui participent à cette réussite.

Je vous embrasse à tous ceux que je connais et ceux que je n'ai pas la chance de connaître.

À tous bon courage et essayez de suivre mes conseils et gardez le moral haut.

QUAND ON A LA VOLONTÉ, L'ENVIE DE S'EN SORTIR ON Y ARRIVE. Je le sais car je suis passé aussi par des rudes épreuves des fois très douloureuses...

Nous sommes mon épouse à droite et sa sœur à gauche, et moi le mac au milieu.

Cette grotte est à 1700 mètres nous venons de marcher deux heures. C'était au mois de juin 2019 et après il a fallu redescendre !

Pour faire cela je me choute un peu GURONSAN et j'y arrive. BISES.





Hommage posthume: Tomas Intronati

Tomas Intronati né le 25 octobre 1984 était un enfant puis un adolescent joyeux, sportif, réussissant bien à l'école, bavard et assez relationnel. Il obtient son bac et commence la fac de sciences économiques lorsque les premiers symptômes de la maladie apparaissent : dépression inexplicable, doigts qui se tordent, écriture qui devient minuscule. Le diagnostic est rapidement confirmé par la présence de l'anneau de Kayser Flescher : maladie de Wilson avec atteinte hépatique et neurologique...

S'ensuit une année bien difficile car le cuivre stocké bouge avec le traitement Trientine et zinc, puis une amélioration qui restera comme un palier -ralentissement du larynx pharynx, difficulté pour avaler, parler et sialorrhée importante avec un petit filet de salive sur le côté qui ne le quittera plus et perturbe la socialisation de Tomas qui arrête la fac.

Au début les cachets de Trientine sont nombreux, une vingtaine par jour ; puis

après consultation d'un médecin de New York spécialiste en cuivre pour les humains nous décidons avec notre neurologue de baisser de moitié la posologie. Cela fonctionne bien.

Tomas vit à côté de ses parents et ses frères, en autonomie. Il fera une formation adaptée de paysagiste pendant deux ans mais il est fatigable, il vit avec 50 000 plaquettes. L'ordinateur est son refuge, malgré ses doigts raides il reste performant pour les jeux de E sport.

Il y a trois ans suite à une hémorragie gastrique apparaissent des varices gastriques de type 3 qu'il faudra inspecter deux fois par an. On surveille l'hypertension portale. La surveillance s'accroît, s'ajoute la prise d'Avlocardyl pour fluidifier le sang. Tomas se plaint de difficultés de compliance, entre la Trientine, le Wilzin et l'Avlocardyl. Son moral reste bon et il transforme le jardin, massifs et pelouses, taille les arbres et installe un potager qui nourrit la famille.

Novembre 2018, découverte d'un carcinome hépatocellulaire de 4 cm, il subit une radiofréquence et la tumeur ne bouge plus ; nous mettons en place les rendez-vous médicaux pour une transplantation de foie. Il semble être un candidat idéal et il est placé en liste d'attente car son foie à décompensé.

Cet été 2019 les jambes enflent, il est fatigué, il ne se sent pas bien et il a de l'ascite dans le ventre. Lors d'une visite chez l'anesthésiste pour la greffe, la prise de sang a des valeurs mauvaises il est hospitalisé puis placé en réanimation entouré de machines qui bipent et sonnent tout le temps... d'une équipe qui change chaque jour, recevant des médicaments et des soins nouveaux. Tomas comprend que l'heure est grave. En effet il est placé en coma artificielle. Pendant cinq jours nous l'observerons immobile perdant peu à peu l'usage de ses organes et resterons près de lui jusqu'à son dernier soupir le 23 novembre 2019.

En observant l'imagerie des poumons, ils étaient pleins de grosses taches blanches que les médecins n'ont pas identifiées, elles sont apparues entre août et novembre, ils ont dit qu'il s'agissait peut-être d'une infection nosocomiale non identifiée.

Facétieux et plein d'humour, il a fait des blagues jusqu'au dernier moment. Il ne baissait pas les bras, vaillant pour rester dans la vie le plus possible. Il était solaire malgré ses handicaps et beaucoup de personnes ont montré du chagrin lors de son départ.

Il n'était jamais venu aux réunions de l'association, laissant cette tâche à sa maman qui lui faisait un compte rendu ; mais il était rassuré de vous savoir là...

Merci,
Famille Drachsler-Intronati



Hommage posthume : Pierre-François Dijan

Je vous fait part de mon chagrin lors du décès le 14 novembre 2019 de mon mari Pierre-François depuis 39 ans, survenu à l'âge de 60 ans. Pierrot, puisqu'on l'appelait ainsi était une personne magnifique. Il m'a toujours accompagnée dans mon combat contre la maladie de Wilson. Il est parti d'une maladie auto immune après sept mois de combat. Notre amour restera infini,

Pierrette Dijan

Romain Servais, notre webmestre, s'est marié !



Bienvenue Matthieu Petit !



ASSOCIATION BERNARD PEPIN POUR LA MALADIE DE WILSON

BULLETIN D'ADHÉSION

Le montant de la cotisation 2020 des membres de notre association reste établi comme suit :

Cotisations (Cocher la case correspondante)

- Membre ordinaire : 25 euros Membre bienfaiteur : 150 euros
 Don exceptionnel : euros selon souhait du donateur

Pourriez-vous avoir l'amabilité de :

- rédiger un chèque du montant de votre cotisation, libellé à l'ordre de *Association Bernard Pépin*
→ compléter le tableau suivant pour maintenir à jour notre fichier, surtout si des changements sont intervenus :

Nom

Prénom

N° et Rue

Code Postal

Ville

Téléphone

E-mail

Les nouveaux patients ont besoin de votre témoignage et de votre soutien. Si vous voulez les aider, nous vous demandons de bien vouloir nous donner votre accord afin de leur communiquer vos coordonnées, adresse, numéro de téléphone, e-mail ou l'une ou l'autre de ces informations. Mettre une croix en face du renseignement demandé et ajouter l'âge dans le questionnaire qui suit :

- Forme hépatique
 Forme neurologique
 Forme mixte

Age

Acceptez-vous de communiquer vos coordonnées ?
 oui non

Signature

Bulletin et chèque (ordre : Association B. Pépin Maladie Wilson) complétés à envoyer directement à : Cyril Vergneau, trésorier - 4 rue Rousselle - 92800 Puteaux

Une attestation fiscale vous sera retournée.

NOUS CONTACTER

**Association Bernard Pépin
pour la Maladie de Wilson (ABPWilson)**

SIÈGE SOCIAL
Service Neurologie Hôpital Lariboisière
2 rue Ambroise Paré 75010 Paris

EMAIL : wilson@abpmaladiewilson.fr

SITE WEB : <http://abpmaladiewilson.fr>

FACEBOOK/ABPWilson

TWITTER : @abpwilson

YOUTUBE: Association Bernard Pepin ABPWilson

**Centre de Référence Maladies Rares
Maladie de Wilson (CRMW Wilson)**

Service de Neurologie – Fondation Adolphe de Rothschild
29 rue Manin 75019 Paris

COORDINATRICE : Dr Aurélie POUJOIS

SECRÉTARIAT : Edith de BOISVILLIERS

TÉLÉPHONE : 01 48 03 62 52

FAX : 01 48 03 62 53

EMAIL : cnr.wilson@for.paris



ASSOCIATION BERNARD PEPIN
POUR LA MALADIE DE WILSON

