

La maladie de Wilson

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la maladie de Wilson. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la maladie de Wilson ?

La maladie de Wilson est une maladie génétique caractérisée par l'accumulation toxique de cuivre dans l'organisme, essentiellement dans le foie et le cerveau. C'est une des rares maladies génétiques à pouvoir être traitée efficacement. En l'absence de traitement, elle entraîne des troubles neurologiques (tremblements, difficultés de langage, raideur...) et/ou une atteinte du foie potentiellement dangereuse.

● Combien de personnes sont atteintes de cette maladie ?

La prévalence (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) de la maladie de Wilson varie de une personne sur 30 000 à une personne sur 100 000 selon les pays.

● Qui peut en être atteint ?

La maladie se manifeste le plus souvent entre 5 et 40 ans. Elle atteint autant les hommes que les femmes.

● A quoi est-elle due ?

La maladie de Wilson est une maladie génétique héréditaire conduisant à une mauvaise élimination du cuivre par l'organisme. Le cuivre est un métal naturellement présent dans divers aliments ; dans le corps, il est indispensable à la fabrication de nombreuses protéines, et joue un rôle, entre autres, dans la croissance, la solidité des os, le fonctionnement des globules rouges et blancs.

Après ingestion, le cuivre est transporté vers le foie où il est stocké. Normalement, le cuivre en excès est éliminé majoritairement dans la bile (liquide produit par le foie), alors qu'une petite fraction est éliminée dans l'urine. Enfin, une autre fraction du cuivre passe dans le sang en « s'accrochant » à une molécule (la céruléoplasmine) qui le transporte. Dans le

cas de la maladie de Wilson, l'élimination du cuivre en excès se fait mal, provoquant une accumulation toxique de cuivre dans le foie. De plus, le cuivre qui passe dans le sang ne parvient pas à se lier correctement à la céruléoplasmine et il circule en partie sous une forme « libre », qui est toxique pour le cerveau ou les autres organes comme les yeux ou les reins.

On ne connaît pas exactement les mécanismes à l'origine de la mauvaise élimination du cuivre, mais on sait qu'elle est due à l'anomalie d'un « transporteur de cuivre », qui permet normalement d'évacuer le cuivre hors des cellules. La fabrication de ce transporteur est « commandée » par un gène appelé *ATP7B* (situé sur le chromosome 13). Ce gène est altéré (muté) chez les personnes atteintes de la maladie de Wilson. Il entraîne la production d'un transporteur de cuivre inefficace.

● Est-elle contagieuse ?

Comme toutes les maladies génétiques, la maladie de Wilson n'est pas contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

L'accumulation de cuivre dans l'organisme débute dès la naissance, mais il faut plusieurs années avant que l'excès de cuivre devienne toxique. C'est pourquoi les premiers symptômes n'apparaissent qu'au bout de plusieurs années, le plus souvent à l'adolescence (entre 10 et 20 ans) ou à l'âge adulte. En l'absence de traitement, les manifestations cliniques sont les suivantes :

Atteinte du foie (atteinte hépatique)

Chez toutes les personnes atteintes, l'accumulation de cuivre débute dans le foie et les premiers symptômes sont souvent liés à l'inflammation du foie (hépatite).

L'atteinte hépatique est de sévérité variable. Elle peut être soit progressive, soit brutale.

Elle peut ressembler à une hépatite virale, avec une légère augmentation du volume du foie (hépatomégalie), une fatigue importante, une perte d'appétit, un amaigrissement et l'élévation de certaines substances dans le sang (appelées transaminases, caractéristiques des troubles de la fonction hépatique).

Dans certains cas, le fonctionnement du foie s'altère brutalement. Surviennent alors une jaunisse (ou ictère), c'est-à-dire une coloration jaunâtre de la peau et du blanc des yeux, un gonflement de l'abdomen dû à l'accumulation de liquide (ascite), de la fièvre, et parfois des troubles de la conscience.

Généralement, plus les symptômes apparaissent tôt dans la vie, plus l'atteinte du foie est sévère.

Dans certains cas, l'atteinte du foie peut évoluer vers une cirrhose. La cirrhose correspond à la transformation progressive du foie en un organe dur composé de tissu « cicatriciel » fibreux.

Lorsque le foie est sévèrement endommagé et qu'il n'est plus capable de fonctionner normalement, on parle d'insuffisance hépatique. Une telle insuffisance peut mettre la vie en danger.

Une augmentation du volume de la rate, un autre organe situé dans l'abdomen, est également présente chez certains malades. Elle peut être source de gêne ou d'inconfort, voire de douleurs.

Atteinte du cerveau (neurologique) et troubles psychiatriques

En second lieu, le cuivre s'accumule dans le cerveau et perturbe son fonctionnement. Les manifestations neurologiques concernent le plus souvent les adolescents et les adultes. Elles sont toujours accompagnées d'une atteinte du foie, mais celle-ci est parfois silencieuse (ou asymptomatique, c'est-à-dire sans aucune manifestation).

Les symptômes varient en fonction de la zone du cerveau endommagée.

Ils peuvent inclure un tremblement des bras, des jambes ou de la tête, ainsi que des contractions anormales de certains muscles qui entraînent des torsions des mains ou des pieds (dystonies) et des mouvements répétitifs. Les tremblements s'accroissent lors des activités demandant de la précision, comme écrire, boutonner sa chemise... Des troubles de l'équilibre, une maladresse, un défaut de coordination des mouvements peuvent également survenir, empêchant la marche et la plupart des gestes quotidiens. Ces symptômes ressemblent un peu à ceux de la maladie de Parkinson.

Par ailleurs, les malades peuvent également souffrir d'une lenteur d'exécution des mouvements (bradykinésie) surtout au niveau de la langue, des lèvres et des mâchoires, ce qui gêne la parole (l'élocution). La voix peut également être modifiée, devenant saccadée, monocorde et étouffée. Le visage peut paraître figé et inexpressif en raison de la rigidité des muscles, ou donner l'apparence d'un sourire forcé en raison d'une trop grande tonicité des muscles (rire sardonique). De plus, certains malades ont des difficultés pour avaler (troubles de la déglutition).

Chez certaines personnes atteintes (jusqu'à 20 % des cas), des troubles psychologiques peuvent survenir. Il peut s'agir de changements brusques d'humeur, d'un comportement irritable, d'une anxiété, de comportements bizarres et inexplicables (phobies soudaines par exemple) ou d'une dépression. En revanche, ce sont souvent des personnes avec un comportement chaleureux et enjoué.

Certains malades présentent des troubles neuro-psychologiques associant des difficultés de concentration, d'attention et de mémoire. Cependant, les fonctions intellectuelles sont conservées.

Chez l'enfant, les troubles neurologiques sont moins fréquents, mais ils peuvent commencer par des difficultés scolaires, des troubles du langage et de l'écriture, des tremblements.

En l'absence de traitement, d'autres signes peuvent apparaître, comme une diminution des mouvements, une raideur musculaire, constituant au départ une simple gêne pour s'habiller par exemple, suivie de l'apparition progressive de mouvements involontaires, irréguliers, touchant essentiellement les extrémités des membres, les mains et les pieds (chorée). Dans certains cas, les enfants salivent beaucoup. Ils peuvent avoir des crises de rire inappropriées, sans raison. Des troubles du comportement peuvent aussi apparaître chez les enfants, se manifestant par des colères et des sautes d'humeur. Dans de rares cas, des crises d'épilepsie (séries de secousses ou de convulsions) peuvent survenir.

Si les atteintes du foie et du cerveau sont les plus fréquentes, d'autres manifestations peuvent s'y associer.

Atteinte des yeux (oculaire)

De nombreuses personnes atteintes de la maladie de Wilson présentent un anneau brun-vertâtre caractéristique, dit de Kayser-Fleischer, apparaissant à la périphérie de l'iris des yeux (*figure 1*). Il est dû à un dépôt de cuivre dans la cornée (membrane transparente située à l'avant de l'œil), mais n'est pas toujours visible à l'œil nu. Il n'altère pas la vision. Cet

anneau est présent chez deux tiers des malades environ, presque constamment chez ceux qui présentent des signes neurologiques.



Figure 1
Anneau de Kayser-Fleischer caractéristique de la maladie de Wilson.
(http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/0/00/Kayser-Fleischer_ring.jpg)

Atteinte des reins (rénale)

Certains malades souffrent d'un mauvais fonctionnement des reins, dont le rôle est de produire l'urine qui permet d'éliminer l'eau et le sel en excès, et de façon générale toutes les substances dont l'organisme n'a pas besoin.

L'atteinte rénale n'est souvent détectable que par des tests d'urine, l'anomalie la plus fréquente étant un excès de protéines dans les urines (protéinurie). Dans de rares cas, il existe une insuffisance rénale (c'est-à-dire un fonctionnement insuffisant des reins) empêchant le maintien de l'équilibre interne de l'organisme, car le rein ne peut plus filtrer le sang et éliminer correctement les « déchets » de l'organisme.

Chez certains malades, des calculs (sorte de petits cailloux formés de minéraux cristallisés) se forment dans les reins (calculs rénaux ou lithiases rénales). S'ils sont gros, ils peuvent provoquer une forte douleur au niveau du dos (colique néphrétique).

Atteinte du coeur (cardiaque)

Des troubles cardiaques peuvent survenir, et notamment des troubles du rythme (arythmie) se traduisant par des palpitations.

Atteinte du sang (hématologique)

L'augmentation du cuivre sous forme « libre » dans le sang peut s'accompagner d'une destruction anormale des globules rouges du sang (hémolyse). Elle provoque une anémie, c'est-à-dire un nombre trop faible de globules rouges et donc un transport insuffisant de l'oxygène par le sang, qui se traduit par une fatigue excessive et une sensation de faiblesse.

Atteinte des os (osseuse)

Les os peuvent être fragilisés, ce qui entraîne parfois des douleurs, surtout au niveau des articulations.

Perturbations hormonales

Chez les femmes atteintes, il arrive que les règles soient perturbées (irrégularité ou arrêt). Cela peut même être le premier symptôme de la maladie. A l'adolescence, la puberté peut être retardée.

● Comment expliquer les symptômes ?

Le foie et le cerveau sont les organes qui contiennent naturellement le plus de cuivre, et ce sont donc eux qui sont atteints en premier lorsque la concentration de cuivre est si importante qu'elle devient toxique. Enfin, des concentrations plus faibles de cuivre se retrouvent dans le cœur, les reins et le sang, expliquant les différents symptômes.

● Quelle est son évolution ?

Cette maladie reste encore mal connue et le diagnostic est souvent porté tardivement, après des semaines voire des mois d'évolution. Or il existe un traitement efficace qui permet d'arrêter son évolution et même d'atténuer ou de supprimer les symptômes existants. Dans ce cas, l'espérance et la qualité de vie sont comparables à celles de la population générale. L'évolution dépend donc directement de l'instauration précoce du traitement. Non traitée ou traitée tardivement, la maladie de Wilson peut être à l'origine de lésions graves du foie et du cerveau.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la maladie de Wilson ?

Le diagnostic est difficile à faire car les manifestations sont très différentes d'une personne à l'autre. Lorsque ce sont les troubles neurologiques ou psychiatriques qui apparaissent en premier, le diagnostic met en moyenne deux ans à être posé.

Après avoir examiné le malade, le médecin demande toujours la réalisation d'une prise de sang.

Analyses de sang

Le plus souvent, les analyses de sang mettent en évidence une baisse anormale du taux de cuivre dans le sang (hypocuprémie). En effet, le cuivre dosé par ces analyses est le cuivre lié à sa protéine de transport, la céruléoplasmine, qui est présente en quantité insuffisante en cas de maladie de Wilson.

la concentration de céruléoplasmine dans le sang est également très basse (on parle d'hypocéruloplasminémie). Cependant, 10 % environ des malades ont un niveau de céruléoplasmine normal.

Par ailleurs, les analyses de sang confirment l'atteinte du foie, puisqu'il existe un taux élevé de substances appelées transaminases caractéristique des troubles de la fonction hépatique.

Analyses d'urine

Les analyses d'urine révèlent un taux de cuivre élevé (cuprurie élevée).

Biopsie du foie

La biopsie permet de doser la quantité de cuivre retenu dans le foie et permet de confirmer le diagnostic dans certains cas. La biopsie du foie (ou ponction biopsie hépatique) consiste à prélever un petit échantillon de foie. Cet examen, pratiqué sous anesthésie locale, s'effectue avec une aiguille insérée sur le côté droit, entre les côtes.

Recherche de la mutation génétique (diagnostic moléculaire)

Si le malade et sa famille le souhaitent, il est possible de rechercher la mutation génétique en cause (sur le gène *ATP7B*) à partir d'une prise de sang. L'identification précise de la mutation (« erreur » dans le gène) n'est pas toujours possible. Même si plus de 350 mutations différentes ont déjà été décrites chez les personnes atteintes de la maladie de Wilson, elles ne sont pas encore toutes connues.

La mise en évidence d'une mutation permet d'une part de confirmer le diagnostic et d'autre part de procéder à l'enquête familiale pour identifier les autres membres de la famille porteurs de la maladie (*voir plus loin*).

● **En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?**

D'autres examens peuvent être réalisés, soit pour confirmer le diagnostic soit pour écarter d'autres maladies ayant des symptômes proches de la maladie de Wilson.

L'anneau de Kayser-Fleischer, très caractéristique de la maladie de Wilson, n'est pas toujours visible à l'œil nu. Il peut être mis en évidence par un examen ophtalmologique avec une lampe spéciale (lampe à fente). Certains malades ne présentent toutefois pas cet anneau, mais s'il est présent, il permet d'orienter le diagnostic.

Des techniques d'imagerie médicale (scanner et imagerie par résonance magnétique ou IRM) sont souvent utilisées pour visualiser le cerveau lorsque le malade présente des troubles neurologiques. Elles permettent de mettre en évidence les lésions dues à l'accumulation du cuivre et, le cas échéant, d'écarter d'autres causes possibles de troubles neurologiques (tumeurs, malformation du cerveau...).

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Lorsque la maladie de Wilson se caractérise par une atteinte du foie, elle peut être confondue avec toute autre forme d'hépatite et notamment avec les hépatites liées à un virus (hépatite A, B ou C). Les analyses de sang, d'urine et éventuellement la biopsie du foie permettent de faire rapidement la différence.

En revanche, lorsque les premiers symptômes sont des troubles neurologiques ou psychiatriques, comme par exemple un désintérêt pour l'activité scolaire ou professionnelle, des sautes d'humeur ou une dépression, il est souvent difficile de faire le lien avec la maladie de Wilson. Ces troubles sont encore plus trompeurs lorsqu'ils surviennent à l'adolescence, âge auxquels ils sont souvent considérés comme « banals ».

● **Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?**

On peut effectivement dépister la maladie de Wilson avant que les premiers symptômes n'apparaissent, chez les frères et sœurs d'une personne atteinte. Comme cette maladie est héréditaire, plusieurs personnes d'une même fratrie peuvent en être atteintes, sans pour autant présenter de symptômes.

Lorsqu'on découvre un cas de maladie de Wilson dans une famille, un test génétique familial est donc proposé aux frères et sœurs à partir d'une prise de sang pour savoir s'ils sont eux aussi atteints. Il permet de dépister la présence d'une anomalie génétique (gène *ATP7B* anormal). Les résultats sont connus en 15 jours environ. Un traitement préventif

est alors mis en place. L'instauration à vie de ce traitement permettra d'éviter l'apparition des symptômes.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

La maladie de Wilson est due à une anomalie génétique héréditaire correspondant à une mutation du gène *ATP7B*. Chaque individu possède deux exemplaires de chaque gène, l'un provenant du père, l'autre de la mère. La transmission de la maladie de Wilson se fait de façon autosomique récessive, ce qui signifie que les parents ne sont pas malades, mais qu'ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène défectueux (*figure 2*). Seuls les enfants ayant reçu le gène défectueux (muté) à la fois de leur père et de leur mère sont atteints.

Dans ce cas, la probabilité d'avoir un enfant atteint de la maladie de Wilson est de 1 sur 4 à chaque grossesse.

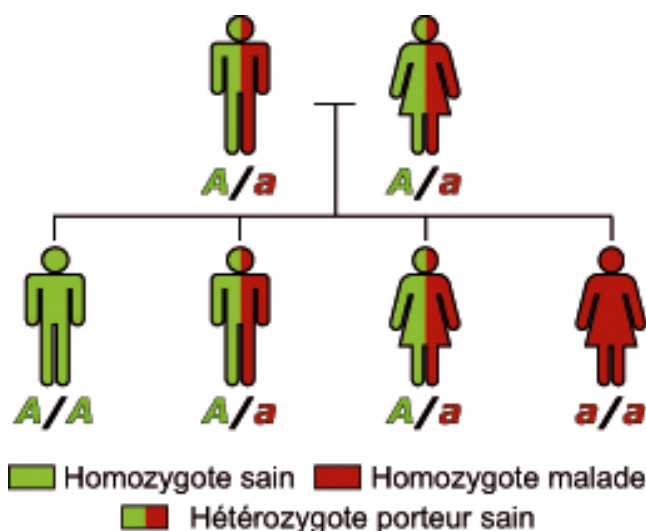


Figure 2

Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (« a »), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes). L'enfant a/a a hérité des deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint de la maladie de Wilson (on dit qu'il est homozygote).

Les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance. Ils sont, comme leurs parents, « hétérozygotes porteurs sains ».

L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie. On dit qu'il est homozygote sain.

Le risque de transmettre une maladie autosomique récessive, quelle qu'elle soit, est plus élevé en cas de mariage consanguin.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels en sont les risques ?

La maladie de Wilson est une des rares maladies génétiques bénéficiant d'un traitement.

Le but du traitement est de faire diminuer le stock global du cuivre dans l'organisme pour éviter l'accumulation toxique du cuivre. Il doit être pris toute la vie.

Médicaments

Le principal médicament utilisé pour traiter la maladie de Wilson est la D-pénicillamine, qui agit un peu comme un aimant en « attirant » le cuivre, créant une sorte d'amas (un complexe) qui est facilement éliminé dans l'urine. Ce type de médicament est appelé « chélateur » du cuivre. Efficace chez la majorité des malades, la D-pénicillamine est administrée par voie orale durant toute la vie. Malheureusement, ce traitement n'est pas toujours bien supporté et entraîne des effets indésirables chez plus de la moitié des malades (*voir « Quels sont les risques des traitements »*). Chez certains d'entre eux par exemple, la D-pénicillamine entraîne des lésions des reins, des réactions allergiques, de la fièvre, une augmentation du volume des ganglions, une éruption cutanée (des boutons sur la peau), apparaissant quelques jours après le début du traitement. Dans ces cas-là, il est préférable d'arrêter le traitement et de le réintroduire très progressivement, en y associant temporairement de la prednisone (corticoïde), ou d'essayer d'autres chélateurs du cuivre, comme la trientine.

La trientine (triéthylène tétramine dihydrochloride) est un produit plus récent, qui entraîne un peu moins d'effets secondaires que la D-pénicillamine. Cependant, ce produit n'est disponible que dans les pharmacies des établissements de santé et il doit être conservé au froid à 4°C, ce qui pose des problèmes pratiques. Il est donc moins souvent utilisé.

Enfin, l'administration de zinc peut être conseillée dans certains cas. Le zinc est un métal qui agit en limitant l'absorption intestinale du cuivre et donc en limitant son accumulation (il ne s'agit pas d'un chélateur du cuivre). Les effets secondaires sont principalement des nausées et des douleurs abdominales, mais elles sont le plus souvent passagères et s'estompent après quelques semaines de traitement. Le zinc est recommandé en cas de résistance ou d'intolérance aux traitements chélateurs. Il peut aussi être utilisé chez les personnes n'ayant pas encore développé de symptômes.

Traitements non spécifiques à la maladie de Wilson

En plus du traitement de fond servant à éliminer le cuivre en excès, d'autres médicaments peuvent être proposés pour réduire les tremblements, la salivation excessive ou encore les contractions musculaires. Dans certains cas, des injections de toxine botulique peuvent être effectuées pour réduire les contractures au niveau des mains par exemple.

Mesures diététiques

Il est conseillé, en plus du traitement par médicaments, de suivre un régime relativement pauvre en cuivre, pour limiter son absorption et donc son accumulation.

Cependant, le cuivre étant présent dans de très nombreux aliments, il est impossible de restreindre complètement l'apport en cuivre. Il faut donc se contenter d'éviter les aliments contenant beaucoup de cuivre, comme le foie (sous forme de pâté ou de viande), les crustacés (principalement le homard), le chocolat noir, les noix et les fruits secs. Il est également conseillé de ne pas boire d'alcool afin de ne pas aggraver l'atteinte hépatique.

Kinésithérapie, orthophonie et ergothérapie

En cas d'atteinte neurologique, des séances de kinésithérapie et d'orthophonie peuvent aider le malade à conserver ou récupérer ses capacités motrices et à améliorer son élocution.

Des exercices avec un ergothérapeute permettent, lorsqu'il existe un handicap moteur (difficultés à marcher, à se servir de ses mains, etc), de réapprendre les gestes quotidiens pour retrouver une autonomie et une indépendance.

● **Quelles sont les autres options thérapeutiques ?**

Lorsque le foie est très endommagé et qu'il n'est plus capable de transformer les aliments et d'éliminer les déchets de l'organisme (insuffisance hépatique), il peut être nécessaire de subir une transplantation hépatique, c'est-à-dire une greffe de foie. Cela concerne seulement 5 % des personnes atteintes de la maladie de Wilson, principalement celles chez qui les symptômes ne s'atténuent pas après 3 mois de traitement ou celles ayant eu une atteinte hépatique grave et soudaine.

Comme toute greffe, cette opération comporte des risques et l'attente d'un donneur compatible peut être longue.

La greffe est généralement suivie d'une hospitalisation d'une vingtaine de jours et une consultation hebdomadaire est nécessaire pendant les six premiers mois, pour s'assurer que le foie greffé fonctionne bien. Pour éviter que le foie ne soit rejeté, la personne greffée doit prendre un traitement immunosuppresseur (dont l'objectif est de réduire le risque de rejet), et ce toute sa vie. Après la transplantation, le traitement par chélateur de cuivre n'est plus nécessaire, puisque le « nouveau » foie élimine correctement le cuivre.

La transplantation hépatique peut être proposée en cas de symptômes neurologiques sévères qui ne s'atténuent pas après six mois de traitement.

● **Quels bénéfices attendre du traitement ? Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

A condition de le prendre toute la vie quotidiennement, le traitement permet d'atténuer les symptômes progressivement, voire de les supprimer s'il a été instauré tôt et que la maladie n'a pas causé de dégâts définitifs. Le plus souvent, l'amélioration ne débute qu'après trois à six mois de traitement. Il est cependant difficile de prévoir quel sera l'effet du traitement sur les symptômes existants.

Il est primordial d'être très rigoureux quant à la prise du médicament, y compris pour les personnes atteintes ne présentant aucun symptôme, sous peine de voir les symptômes apparaître, réapparaître ou s'aggraver brutalement. Cela peut parfois être contraignant, surtout pour les enfants et les adolescents qui doivent avoir leur médicament sur eux à l'école, en vacances, et doivent également faire attention à ne pas consommer certains aliments (chocolat, alcool...).

● **Quels sont les risques du traitement ?**

L'utilisation prolongée de D-pénicillamine peut parfois entraîner une aggravation passagère et des complications rares qui nécessitent l'arrêt du traitement.

La complication la plus sévère est l'apparition de maladies auto-immunes, caractérisées par un dérèglement des défenses immunitaires qui, au lieu de s'attaquer aux virus et aux bactéries étrangers à l'organisme, se retournent contre l'organisme lui-même et l'attaquent. Des cas de lupus ont par exemple été décrits. Certains malades ont également développé des anomalies sanguines (baisse du nombre de globules blancs et de plaquettes) ou rénales.

Chez les femmes enceintes, le traitement par chélateur de zinc doit être maintenu tout au long de la grossesse avec une adaptation des doses.

● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

La prise en charge des enfants atteints de la maladie de Wilson se fait dans des services d'hépatologie pédiatrique, et celle des adultes dans des services d'hépatologie et de neurologie spécialisés ou au sein du centre de référence. Les coordonnées de ces services se trouvent sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr).

Le suivi des malades doit être régulier tout au long de la vie, même si les symptômes s'atténuent grâce au traitement. La fréquence des consultations est déterminée par l'équipe médicale. Le suivi est particulièrement rigoureux au cours des premières semaines suivant la mise en place du traitement, afin de s'assurer de son efficacité et de l'absence de complications. Des analyses de sang et d'urine, ainsi que des échographies abdominales pour surveiller l'état du foie, sont effectuées.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Généralement, l'annonce du diagnostic de la maladie de Wilson est à la fois un moment difficile et un moment de soulagement où l'on met enfin un nom sur ses symptômes ou ceux de son enfant, qui ont parfois été attribués à un problème psychologique pendant des années. Par ailleurs, la maladie bénéficiant d'un traitement, il existe un réel espoir d'amélioration pour les malades pris en charge précocement. Cela étant, souffrir d'une maladie génétique rare et potentiellement handicapante est difficile à accepter et un soutien psychologique peut s'avérer utile.

En effet, pour les parents, la culpabilité liée au fait que l'on a transmis une maladie sans le savoir à l'un ou plusieurs de ses enfants est parfois pesante et peut remettre en question les projets familiaux. Pour la personne atteinte, la responsabilité du traitement quotidien peut apparaître comme une contrainte injuste, notamment dans les périodes de déni ou de rejet, comme à l'adolescence. Il est important que l'enfant atteint comprenne le plus tôt possible l'importance de son traitement, pour devenir autonome et responsable le plus rapidement.

Un psychologue peut aider à accepter l'idée d'être atteint d'une maladie qui nécessite un traitement à vie.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Il est impératif de respecter rigoureusement le traitement et le régime conseillé ou de veiller à ce que son enfant le respecte. Par ailleurs, la maladie de Wilson affectant en premier lieu le foie, il est recommandé de se vacciner contre les hépatites virales (A ou B) qui risqueraient d'aggraver la maladie. Il faut donc en discuter avec son médecin, surtout avant un voyage dans un pays aux conditions d'hygiène moins bonnes qu'en France (le virus de l'hépatite A se transmet par l'eau ou les aliments souillés).

Quant au virus de l'hépatite C, contre lequel il n'existe pas de vaccin, il se transmet principalement par voie sanguine. Il faut donc s'assurer des bonnes conditions d'hygiène avant de se faire faire un tatouage ou un piercing par exemple, ou même en cas d'acupuncture.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le diagnostic de la maladie de Wilson et la nature du traitement en cours doivent être si-

gnalés à l'équipe soignante, notamment pour éviter les interactions médicamenteuses mais aussi pour que le traitement puisse continuer à être administré en cas d'hospitalisation.

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Grâce au dépistage effectué dans les familles à risque, le diagnostic peut être fait avant l'apparition des symptômes et la mise en place du traitement permet d'éviter que ceux-ci n'apparaissent.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Lorsqu'elle n'est pas traitée suffisamment tôt, la maladie de Wilson peut être très handicapante, entraînant parfois une perte d'autonomie (impossibilité de marcher, de manger seul...) et d'importants troubles du langage qui sont alors définitifs. Aujourd'hui, cette maladie est mieux connue et diagnostiquée de plus en plus rapidement et les cas de handicap grave sont heureusement moins fréquents. Les conséquences sur la vie de la personne atteinte dépendent directement de la rapidité du diagnostic et de l'instauration du traitement, ainsi que de l'observance quotidienne du traitement. Traitée précocement, la maladie peut même n'avoir aucune manifestation.

Scolarisation

Sauf en cas de troubles neurologiques graves ou d'un état de santé nécessitant une hospitalisation, les enfants atteints de la maladie de Wilson doivent suivre une scolarité la plus normale possible.

Ils peuvent être gardés en collectivité lorsqu'ils sont petits, à condition de s'assurer que le traitement quotidien est bien suivi. La scolarité peut être aménagée grâce à un projet d'accueil individualisé (PAI) ou à un projet personnel de scolarisation (PPS). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, permettant de répondre aux besoins de l'enfant et d'informer les enseignants sur la maladie. Ceux-ci seront sensibilisés et sauront réagir en cas de problème.

Par ailleurs, il est indispensable d'expliquer à son enfant sa maladie avec des mots simples, et ce, dès qu'il est en âge de comprendre. Cela lui permettra de comprendre pourquoi il doit prendre le traitement tous les jours, et par là-même de mieux supporter cette situation.

Cependant, le traitement peut être difficile à accepter, surtout à l'adolescence. L'enfant peut avoir des périodes de déni, et refuser de prendre son médicament tous les jours, parce qu'il accepte mal sa différence. Sa famille et son entourage doivent être là pour l'accompagner. Les médecins qui le suivent pourront répondre à ses préoccupations et à celles de ses parents. Il est en effet très important que l'enfant ait conscience de l'importance du traitement pour devenir autonome le plus rapidement possible pour la prise de son médicament.

Grossesse

Il est tout à fait possible d'avoir des enfants lorsqu'on est atteinte de la maladie de Wilson.

Cependant, la grossesse nécessite un suivi spécialisé et une adaptation du traitement. Il

est donc important d'en discuter avec son médecin, et de l'informer si on est enceinte. Il pourra ainsi évaluer les risques (notamment dus aux médicaments) pour la femme et son futur bébé.

Enfin, lorsqu'il y a désir d'enfant, la question du risque de transmission de la maladie est inévitablement évoquée. Il n'est actuellement pas proposé au conjoint de faire un examen sanguin destiné à voir s'il est lui aussi porteur de l'anomalie génétique, car les techniques utilisées ne permettent pas de rechercher toutes les mutations possibles.

Pour s'assurer que l'enfant n'est pas atteint de la maladie de Wilson, un dépistage est effectué (par analyses de sang et d'urine) à partir de l'âge de 3 ans.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La recherche porte sur la meilleure compréhension des mécanismes en cause dans la maladie de Wilson et sur l'élaboration et l'évaluation de nouveaux traitements ayant moins d'effets secondaires à long terme. Un traitement à base de thiomolybdates, qui bloquent l'absorption intestinale du cuivre et semblent assez efficaces, est actuellement en cours d'évaluation.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à la maladie de Wilson. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net).

● Les prestations sociales en France

En France, la maladie de Wilson fait partie des affections longue durée (ALD), en tant que « maladie métabolique héréditaire nécessitant un traitement prolongé spécialisé ». Les malades ont donc droit à une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale des frais médicaux (exonération du ticket modérateur). Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) pour les enfants atteints en faisant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Les adultes ont aussi la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé. Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservés aux personnes handicapées peuvent être obtenus dans certains cas. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » ([ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur France Woimant

Centre de référence de la maladie
de Wilson
Service de Neurologie
Hôpital Lariboisière, Paris



ASSOCIATION BERNARD PEPIN
POUR LA MALADIE DE WILSON



Association Française des
Conseillers en Génétique

