Tous à l'école

Maladie de Wilson

Qu'est-ce que la maladie de Wilson ?

La maladie de Wilson est une **maladie génétique rare caractérisée par une accumulation anormale de cuivre dans l'organisme, lequel est toxique à haute dose, en particulier pour le foie et le système nerveux**. Elle débute en règle générale chez le grand enfant ou l'adolescent, voire l'adulte jeune, et s'aggrave progressivement. Elle est à l'origine de problèmes hépatiques (dysfonctionnement du foie), de troubles neurologiques et psychiatriques. Non traitée, elle peut avoir des conséquences très sévères. Il existe heureusement un traitement efficace, qui permet de stopper l'évolution de la maladie et parfois, s'il est instauré suffisamment tôt et bien suivi, de faire disparaître complètement les symptômes.

Pourquoi ?

Le cuivre est un élément indispensable pour la croissance et le développement. Il rentre dans la composition d'un grand nombre de protéines. Il provient de notre alimentation et se trouve en particulier dans les abats, le chocolat noir, les fruits secs et les crustacés.
Une fois absorbé, le cuivre transite par le foie ; une partie passe dans le sang pour être utilisée, le reste est éliminé dans la bile, les selles et les urines.
Chez les personnes atteintes de maladie de Wilson, une protéine qui intervient dans le métabolisme du cuivre (appelée transporteur du cuivre) est absente ou défaillante. Le cuivre ne peut alors plus être éliminé normalement et s'accumule progressivement, d'abord dans le foie et dans le sang, puis dans d'autres organes comme la cornée, le cerveau, le rein, et la moelle osseuse.
Si l'accumulation de cuivre débute dès la naissance, les premiers signes de la

maladie n'apparaissent pas avant plusieurs années.
La maladie de Wilson est une maladie génétique. Elle se manifeste chez un enfant qui a reçu deux copies altérées du gène codant pour le « transporteur du cuivre » (le gène ATP7B situé sur le chromosome 13), chaque copie étant héritée d'un des parents. L'enfant est dit homozygote pour le gène, ses parents qui possèdent une copie altérée du gène et une copie normale sont hétérozygotes ; ils ne développeront jamais la maladie mais peuvent avoir plusieurs enfants malades (1 risque sur 4 à chaque grossesse).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Les symptômes apparaissent rarement avant l'âge de 10 ans et sont variables d'une personne à une autre. Dans près de la moitié des cas, ce sont des problèmes hépatiques qui révèlent la maladie. Plus rarement, ce sont des manifestations neurologiques et/ou psychiatriques qui vont conduire au diagnostic, lequel est alors souvent plus tardif.
La maladie peut aussi être découverte fortuitement, chez une personne asymptomatique, dans le cadre d'un dépistage familial (dépistage systématique chez les apparentés d'une personne malade).

L'atteinte hépatique

Les phénomènes inflammatoires consécutifs à l'accumulation de cuivre dans le foie aboutissent à une destruction progressive des cellules hépatiques (= du foie). L'atteinte hépatique peut se manifester de façon très diverse, par des maux de ventre, une perte d'appétit, un amaigrissement, une fatigue importante, une augmentation de la taille du foie et/ou une jaunisse. Des perturbations du bilan sanguin sont constantes (élévation des transaminases...). En l'absence d'un traitement adéquat, les lésions vont évoluer vers la cirrhose et l'insuffisance hépatique : le foie est alors tellement abîmé qu'il ne parvient plus à exercer correctement ses fonctions, ce qui met la vie en danger.

Les troubles neurologiques

Ils sont de divers ordres. Chez l'enfant, peuvent être observés une baisse du rendement scolaire, des troubles de l'attention et de la concentration, des modifications de l'écriture ou du graphisme, des tremblements -généralement aggravés par les activités qui demandent de la précision (habillage, dessin, écriture...)- ou des problèmes de coordination motrice. En l'absence de traitement,

d'autres troubles vont apparaître par la suite : des mouvements anormaux et une rigidité musculaire (hypertonie) à l'origine de troubles de la marche, de problèmes articulatoires, de troubles de la déglutition, plus rarement une épilepsie.
Des troubles psychologiques peuvent s'y associer, de type labilité émotionnelle (sautes d'humeur, colère), anxiété importante, voire symptômes dépressifs.

Les autres symptômes

Ils sont dominés par les manifestations oculaires, secondaires à l'accumulation de cuivre dans la cornée. Un halo brun-vert peut ainsi apparaître à la périphérie de l'iris (la partie colorée de l'œil) : c'est l'anneau de Kayser-Fleischer. Il n'a aucun retentissement sur la vision, mais constitue une aide importante pour le diagnostic de la maladie. Il n'est pas toujours visible à l'œil nu.
La maladie de Wilson peut également entraîner des perturbations hormonales à l'origine d'un retard pubertaire (apparition retardée de la puberté), ainsi qu'une anémie (diminution du taux de globules rouges).

Quelques chiffres

La maladie de Wilson est une maladie rare, dont la fréquence est estimée autour de 1/30 000 à 1/100 000. Elle concerne aussi bien les hommes que les femmes.

Traitement

La maladie de Wilson est l'une des rares maladies génétiques qui peuvent bénéficier d'un traitement. Celui-ci ne permet pas de guérir définitivement mais de stopper l'évolution de la maladie. S'il est débuté précocement, il peut faire régresser, voire disparaître complètement, les symptômes déjà existants.
Il doit être débuté le plus tôt possible après le diagnostic, et être pris **quotidiennement, pendant toute la vie**. Il ne doit **jamais être interrompu sous peine d'une réaggravation brutale, et souvent sévère,** des manifestations hépatiques et neurologiques.
Le principal médicament utilisé est la D-pénicillamine. C'est un chélateur du cuivre, c'est-à-dire une molécule capable de se fixer au cuivre en excès dans l'organisme pour créer un complexe qui sera facilement éliminé dans les urines. Ce médicament

est administré par voie orale, en 2 à 4 prises par jours, 30 minutes avant les repas.
La D-pénicillamine n'est pas toujours bien tolérée. Ses effets secondaires parfois importants peuvent conduire à un arrêt du traitement. D'autres molécules peuvent alors être utilisées.
Dans les formes très peu symptomatiques, on utilise parfois en première intention un autre médicament, qui est mieux toléré que la D-Pénicillamine, et qui permet d'augmenter l'excrétion de cuivre dans les selles.
Le traitement médicamenteux doit être associé à un **régime pauvre en cuivre**. Les aliments qui en contiennent beaucoup comme les abats, les crustacés, les fruits secs et le chocolat noir doivent ainsi être évités. Il est aussi déconseillé de boire de l'alcool pour ne pas aggraver les lésions du foie.
Des séances de rééducation sont parfois nécessaires en complément, lorsqu'il existe des signes neurologiques. Selon les cas, une prise en charge en kinésithérapie motrice, en orthophonie et/ou en ergothérapie peut être nécessaire (voir fiches correspondantes). Un soutien psychologique est souvent proposé.
Si le foie est tellement abîmé qu'il ne parvient plus à assurer ses fonctions (insuffisance hépatique), une transplantation hépatique (greffe de foie) peut être nécessaire. Elle peut également se discuter lorsqu'il existe une atteinte neurologique sévère qui ne s'améliore pas sous traitement. Ces circonstances demeurent cependant exceptionnelles chez l'enfant.
Dans tous les cas, une surveillance médicale régulière est nécessaire à vie, pour s'assurer de l'efficacité et de la bonne tolérance du traitement.

Conséquences sur la vie scolaire

Il n'y a pas de retentissement à attendre sur les apprentissages scolaires chez un enfant dont la maladie a été découverte à un stade très précoce, ou avant l'apparition de tout symptôme dans le cadre d'un dépistage systématique. Les consultations médicales de suivi et les bilans de surveillance peuvent simplement être à l'origine d'un certain absentéisme. Le régime alimentaire pauvre en cuivre doit aussi être respecté. Un Projet d'accueil individualisé (PAI) peut être rédigé à cette fin à la demande des parents ; les principes du régime et, si besoin, les modalités pour que le traitement soit administré sur le temps scolaire, y seront détaillés.
Lorsqu'il existe des troubles neurologiques, en revanche, ceux-ci peuvent retentir

sur la scolarisation et nécessiter la mise en place d'un certain nombre d'aménagements qui devront être discutés au cas par cas. Ils pourront être formalisés dans le cadre d'un Projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Quand faire attention ?

La cantine, les goûters d'anniversaire, les collations

Des aménagements sont généralement nécessaires si l'enfant est amené à manger sur le temps scolaire.

Le régime alimentaire pauvre en cuivre est le plus souvent compatible avec les menus servis à la cantine scolaire, sous réserve de quelques aménagements (substitution des aliments interdits). Si l'adaptation des menus de la cantine n'est pas possible, la famille peut être amenée à fournir un panier-repas, préparé par ses soins et emporté à l'école dans une boite étiquetée au nom de l'enfant, qui le consommera à la cantine.

Le régime s'applique également pour les collations et les goûters d'anniversaire. Pour que l'enfant puisse participer, ses parents peuvent fournir à l'enseignant des gâteaux et friandises auxquels il a droit. Un petit stock d'aliments autorisés peut aussi être conservé par l'enseignant pour les occasions imprévues.

Si une prise médicamenteuse est nécessaire pendant le temps scolaire, ses modalités d'administration devront être définies dans le cadre d'un Projet d'accueil individualisé (PAI).

En cas d'absentéisme répété ou prolongé

Lorsqu'une greffe de foie s'avère indispensable, ce qui est très rare chez l'enfant, des hospitalisations répétées ou prolongées vont être nécessaires. Il est alors indispensable que la continuité de la scolarité soit assurée. Cet objectif nécessite une concertation entre les professionnels de santé qui suivent l'enfant et l'équipe pédagogique afin de mettre en place la solution la plus adaptée : scolarisation à temps partiel, scolarisation à l'hôpital, service de scolarisation à domicile (Sapad), Centre national d'enseignement à distance (Cned)...

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

S'il existe une atteinte neurologique, les aménagements devront être adaptés au cas par cas, en fonction des troubles observés. Par exemple :
- En cas de difficultés attentionnelles : placer judicieusement l'enfant au sein de la classe afin de favoriser la concentration, fractionner les demandes avec des consignes courtes et claires énoncées à proximité de l'enfant, raccourcir les tâches...
- En cas de dysarthrie (Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine neurologique) : laisser le temps à l'enfant pour qu'il puisse s'exprimer...
- Tenir compte d'une éventuelle lenteur ou fatigabilité de l'enfant : réduire le nombre d'exercices à faire dans le temps imparti, octroyer un tiers temps pour les examens ...
- Prendre en compte d'éventuelles difficultés d'écriture avec mise en place des moyens adaptés : photocopies des cours, secrétariat, ordinateur si besoin.
- Intervention d'une auxiliaire de vie scolaire...

L'avenir

Le pronostic de la maladie de Wilson est fortement lié à la précocité de son diagnostic et de sa prise en charge thérapeutique, ainsi qu'à la bonne observance du traitement qui doit être poursuivi à vie.
Comme cette maladie est de mieux en mieux connue, son diagnostic est de plus en plus rapide. Les cas de handicap grave sont donc moins fréquents qu'auparavant.
La recherche travaille aussi à l'élaboration de nouveaux médicaments, mieux tolérés à long terme.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

MAJ août 2017

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Épilepsies
Transplantation : l'enfant transplanté

Rendre l'école accessible

Examens : aménagements

Associations

Association Bernard Pépin pour la maladie de Wilson
Eurowilson

Travailler ensemble

Kinésithérapie
Orthophonie
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Liens

Guide sur la maladie de Wilson
Édité par l'association eurowilson.org, et téléchargeable sur son site internet, ce guide explique ce qu'est la maladie de Wilson, son mode de transmission, les principes de la prise en charge, dessins à l'appui.

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) - Maladie de Wilson
Les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont élaborés par les

centres de référence, en lien avec la Haute autorité de santé (HAS), afin d'expliciter, pour les professionnels de la santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade atteint d'une maladie rare.

Site du Centre de référence national pour la maladie de Wilson
Il existe un Centre national de référence Bernard Pépin pour la maladie de Wilson avec 2 sites à Lyon et Paris. Il a pour objectif d'harmoniser la prise en charge des patients atteints, d'évaluer la prévalence de cette maladie en France et en Europe, et de développer des protocoles de recherche sur la maladie de Wilson.

Glossaire

Dysarthrie

grec *dus*=difficulté et *arthron*=articulation.
Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine centrale due à des lésions cérébrales sans qu'il existe une paralysie ou des lésions des organes de la phonation c'est-à-dire de la langue, des mâchoires, du larynx. La voix apparaît trop grave ou trop aiguë, rauque, scandée, explosive et parfois complètement éteinte (aphonie).

Observance

Respect par le patient des prescriptions du médecin.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail