



Le lien

Bulletin de liaison Mars 2021

Editorial

Quelle drôle d'année 2020 ! Imprévue, étonnante, éprouvante, mais aussi innovante. Il a fallu vivre une organisation de la vie quotidienne différente, chez soi, dans les structures collectives, dans les rencontres de notre association et de ses partenaires. Alors il faut se réinventer !!

La suppression des grands rassemblements (l'AG à Paris de Mars 2020, la 3^{ème} journée nationale sur la MH d'Avril 2020, les rencontres habituelles des familles l'été dans les départements bretons, la journée régionale de Brest d'Avril 2020), a exacerbé la volonté de réussir l'organisation de cette rencontre au Quartz de Brest le 15 Janvier 2021 : « soutenir la qualité de vie des malades », proposée par l'ERHR Bretagne et la délégation régionale de l'AHF, grâce aux nouvelles technologies. 190 personnes ont ainsi participé à cette rencontre virtuelle, élargissant beaucoup les possibilités d'accès à des internautes lointains et permettant aussi la pérennité de ces informations en allant sur le site de l'ERHR ou de l'AHF.

Un grand remerciement au Docteur Planes, généticien au CHU de Brest, qui nous a rappelé, en dehors des signes cliniques de la MH, les dernières connaissances de la transmission génétique, l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces et la façon de pouvoir donner naissance à un bébé non porteur de la maladie.

Remerciements au Docteur Katia Yousoff, neurologue du centre de référence au CHU Henri Mondor de Créteil, dont l'intervention très éclairante est relatée aux pages 2, 3 et 4 (texte validé par le Dr Katia Yousoff).

Remerciements à l'aidante pour le récit de la prise en charge de son mari à domicile, récit plein d'émotion et de détails surprenants.

Alors cette réussite incite à poursuivre ce genre de rassemblement virtuel si la situation sanitaire reste bloquée. Ainsi l'AHF nationale et la délégation Loire Bretagne vont proposer l'AG parisienne le 10 Avril 2021, une rencontre des familles à l'automne animée par le CHU d'Angers. Dans le domaine de la recherche aussi, les innovations sont perceptibles et les avancées nous incitent à être optimistes (cf pages 6 et 7). N'oubliez pas vos cotisations d'adhésion à l'AHF et merci pour vos dons, attendus pour soutenir la recherche active, aider à la création d'habitats partagés, de foyers de vie, si insuffisants pour diversifier les parcours de vie. Les rencontres sportives et culturelles propices à ce recueil d'argent ont fait cruellement défaut en 2020-2021.

Restons solidaires et belle nouvelle année 2021 encore différente.

L'Equipe Huntington Loire Bretagne.



Rencontre de Brest le 15 janvier 2021

Durant la matinée du 15 janvier 2021, la grande scène du Quartz, le théâtre de Brest, a réuni un petit groupe d'intervenants. Gaëlle Le Pabic (ERHR Bretagne) a assuré l'animation de la rencontre, Christian Le Falher, antenne du Morbihan et membre du CA national a représenté l'AHF. Une adhérente finistérienne de l'AHF a témoigné de son vécu familial pendant une quinzaine d'années, avant et après le diagnostic de la maladie de Huntington de son mari. Le Dr Marc Planes a présenté de façon précise et claire les aspects génétiques de la maladie de Huntington. Le Dr Katia Youssov a apporté des réponses à toutes les questions posées par l'accompagnement médico-social des patients de la maladie de Huntington.



Le site ERHR propose le replay de l'ensemble des interventions
<https://bretagne.erhr.fr/diffusion-des-interventions-webconference-maladie-de-huntington-soutenir-la-qualite-de-vie-des-personnes>



Présentation du Dr Katia Youssov

Savoir anticiper

En l'absence d'un traitement curatif, il faut assurer un accompagnement médico-social qui s'étend sur plusieurs décennies, la temporalité n'étant pas la même pour tous. Un enjeu important, pour assurer un bon accompagnement de la part des professionnels concernés et des aidants familiaux, est d'anticiper, ce qui est particulièrement difficile pour la MH, car on ne doit rien prévoir et se préparer à tout, en raison de la variabilité des tableaux évolutifs, des transitions et des évolutions de la maladie, qui ne sont pas linéaires.

L'évaluation des besoins du malade est difficile car il exprime peu de plaintes spontanées, revendique une autonomie, qui semble pourtant compromise, et ne veut pas entendre ce qui est anxiogène. Les professionnels, particulièrement les évaluateurs des MDPH (ou MDA) lors de visites à domicile, peuvent faire « *une sous-évaluation des difficultés cognitives [car] le malade fait bonne figure même si les troubles fonctionnels sont très critiques au quotidien* ».

Les professionnels de leur côté acceptent difficilement que les malades refusent leurs propositions, même les plus banales. « *L'enjeu pour ces professionnels est d'éviter les ruptures. [Ils éprouvent] des difficultés à accepter de ne rien avoir à proposer ou la mise en échec de leurs propositions... Il faut pourtant continuer à faire des propositions, donner du temps au patient pour cheminer* ». Il faut savoir



dire au patient « *on en reparlera* » et attendre que la personne puisse « s'emparer » d'une solution proposée.

Les risques de discordance avec la perception du patient sont plus importants aux moments où il est obligé d'arrêter sa vie professionnelle, de ne plus conduire sa voiture, d'accepter des aides à domicile notamment pour la toilette quotidienne, d'utiliser un fauteuil roulant, ou de quitter son domicile pour résider dans un établissement médicosocial. Il faut que les professionnels cherchent une façon de valoriser les solutions proposées pour compenser les difficultés à chacune de ces étapes délicates afin qu'elles soient perçues non pas comme un renoncement mais comme un bénéfice, une possibilité d'adaptation pour continuer à vivre plus confortablement. Une partie des patients se bloque néanmoins dans le statu quo et refuse les propositions, parfois en se retranchant dans des situations très inconfortables. Dans les cas les plus complexes, la prise en soins ne sera possible et acceptée qu'au décours d'une hospitalisation de « rupture », dans un contexte de perte d'autonomie plus avancée avant de se dérouler plus paisiblement.

Diffuser les bonnes pratiques

Donner des informations et expliquer aux professionnels, aux familles et aux patients les bonnes pratiques pour faire face aux troubles de la « triade symptomatique » : troubles moteurs, troubles cognitifs et troubles psychiques.

Quelles prises en charge pour la chorée ?

- Traitement pharmacologique de la chorée seulement s'il existe un impact fonctionnel, une gêne exprimée par la personne,
- Evaluation de l'impact de la chorée sur la marche et la vie sociale,
- Le choix du médicament, si nécessaire, se fait en fonction du profil de tolérance et des signes associés,
- Les mesures adjuvantes : la balnéothérapie, l'équithérapie, la sophrologie, la relaxation, l'hypnose, les mesures de protection quotidienne contre les blessures (la liste est non exhaustive).

Quelles prises en charge des troubles de la déglutition ?

- Adaptation progressive des textures en tenant compte des goûts,
- Donner du temps ET ralentir le patient !
- Rééducation précoce pour stimuler les capacités de déglutition et aider à la surveillance,
- Anticiper les difficultés nutritionnelles,
- Discuter de la GPE de façon précoce pour connaître le positionnement de la personne et de son entourage vis-à-vis de ce dispositif.

Quelles prises en charge des troubles de l'équilibre et de la marche ?

- Pas de solution pharmacologique (parfois réduire la chorée peut aider mais parfois les traitements anti-choréiques augmentent les chutes...),
- Les soins rééducatifs sont indispensables (et ça marche),
- Prescriptions de kinésithérapie, psychomotricité (si possibilité d'avoir un financement),
- Activités physiques adaptées, Tai-chi, Qi-Gong,
- Prévention des chutes autant que possible,
- Définir un risque « acceptable » de chutes pour garantir la sécurité mais ne pas entraîner un sentiment de perte de liberté,
- Aides techniques (à la carte avec une grande variété individuelle).

Quelles prises en charge des troubles cognitifs, psychiques et comportementaux ?

- Il est nécessaire de comprendre en quoi les troubles cognitifs (en particulier l'atteinte des fonctions exécutives) impactent le comportement (apathie, irritabilité, persévérations),
- Il existe aussi des difficultés de perception et d'expression des émotions qui compliquent les relations sociales.



- Le contrôle des facteurs environnementaux déclenchant l'irritabilité est nécessaire,
- Faire preuve de flexibilité lorsque le patient est devenu lui-même inflexible en raison de son atteinte cognitive est indispensable et suffit parfois à contrôler les troubles,
- L'irritabilité est très souvent reliée à l'anxiété et les traitements antidépresseurs sérotoninergiques qui agissent le mieux sur l'anxiété sont en première ligne,
- En cas d'impulsivité importante, on ne peut pas faire l'impasse sur un traitement neuroleptique associé (qui a aussi un effet anti-choréique),
- Dépister et traiter pharmacologiquement un syndrome dépressif et des idées noires est primordial (à tous les stades de la maladie),
- Un traitement psychologique est toujours souhaitable.

Ressources locales et Education Thérapeutique du Patient (ETP)

Pour toutes ces prises en charge, au-delà d'un suivi médical dans un service compétent (principalement le CHU d'Angers pour les patients de la région mais également les CHU de Nantes, Rennes et Brest), il faut exploiter les ressources locales, ayant une expérience de la MH, aussi bien dans l'accompagnement à domicile, les soins de réadaptation et les séjours temporaires et permanents en établissement d'accueil.

L'ETP peut occuper une place importante dans l'accompagnement du patient, notamment dans le cadre d'activités organisées, et apporter une réponse à sa demande de maintien d'un certain niveau d'autonomie. Comme nous le verrons plus loin (voir projet StepHanie), l'apprentissage de l'utilisation d'une tablette numérique peut contribuer au maintien d'une capacité personnelle du patient sur les décisions qui le concerne.

En finir avec la discrimination et former des communautés Huntington

Pendant des siècles, jusqu'à une époque récente, la société discriminait les personnes atteintes de la MH, le paroxysme ayant probablement été atteint par le 3^{ème} Reich. Pour sortir de la stigmatisation, on doit utiliser le courant d'intérêt pour cette maladie qui existe désormais dans notre société et favoriser la transmission de l'information dans les familles. Un des messages forts du Dr Katia Yousov, lors de cette rencontre de Brest, a été d'encourager la création de communautés, avec à leur cœur, les patients et leurs familles, entourés et soutenus par tout un ensemble de professionnels du médical et du médico-social, apportant leurs soins.

Une participante de la rencontre, devenue adhérente de l'AHF après avoir fait connaissance à la MAS de Mortagne (en Vendée) de Geneviève Gourdon, alors responsable de la Délégation Loire-Bretagne de l'AHF et disparue depuis, a fait ce commentaire : « *Merci pour ces interventions et ces intervenants de grande qualité. Katia Yousov est extraordinaire ! Cela fait du bien de sentir cette communauté active, bienveillante et soutenance* ».

La participation à la rencontre

Les services hospitaliers médicaux ont participé à la rencontre avec 11 professionnels, dont plusieurs médecins, relevant de six établissements : services de neurologie des CHU de Rennes et de Brest, service génétique du CHU de Brest, Centres Hospitaliers de Saint-Brieuc et de Dinan, et les Centres de réadaptation de la fondation Ildys (Roscoff) et de Kerpape (près de Lorient) de la Mutualité 29/56.

Le premier cercle du médico-social est constitué des MAS de Léhon-Dinan (association Coallia) et de Ty-Aven de Rosporden (Mutualité 29/56) ainsi que de quatre SAMSAH de l'APF (Côtes d'Armor, Ille et Vilaine, Morbihan, Finistère), tous fortement impliqués et désignés référents Huntington par l'ARS Bretagne. Ce premier cercle bénéficie du soutien de l'Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Bretagne, basée à Auray et Brest, notamment pour la coordination des parcours



des patients. Le nombre de patients accompagnés augmente régulièrement et a atteint le chiffre de 25. Trente-deux professionnels de ces services et établissements ont participé à la rencontre.

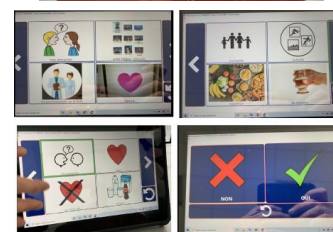
Le deuxième cercle est plus diversifié : trois services d'aides à domicile (SAAD-SSIAD) du réseau UNA (Guingamp, Loudéac, Vannes) et deux du réseau ADMR (Rennes et Pays d'Iroise) plusieurs orthophonistes, infirmières, ergothérapeutes en libéral, différentes équipes locales de coordination de parcours de santé (Quimper, Morbihan, MAIA de Rennes). Au total, une quarantaine de professionnels en incluant la MDA du Morbihan et la MDPH d'Ille et Vilaine.

Avec les 22 représentants des familles présents, l'ensemble des participants de Bretagne a atteint le chiffre de 103. La participation à cette rencontre a été volontairement ouverte aux autres régions françaises. C'est ainsi qu'on a pu noter la participation diversifiée du médico-social (une quarantaine de participants : MAS de Cuvry (près de Metz), MAS Helios (Gers), MAS Les Alouettes à Reims, SAMSAH de Charente Maritime, SAMSAH APF de Caen et de Nice, et EPSM de Caen. Avec 23 représentants des familles, autant de professionnels des ERHR d'une dizaine de régions, la rencontre de Brest a regroupé au total 190 participants.

Projet StepHanie

Le projet StepHanie porte le prénom de la première personne (aujourd'hui décédée) qui a utilisé une tablette vers 2010, pour y conserver des souvenirs ; elle était accueillie et accompagnée à la MAS de Léhon dans les Côtes d'Armor. L'objectif principal de ce projet est de contribuer au maintien d'une capacité de décision personnelle de la personne atteinte sur les décisions qui la concernent. C'est possible avec l'aide d'une tablette numérique, partagée avec les aidants familiaux et les accompagnants professionnels à domicile ou en établissement. Une expérimentation approfondie a été menée à partir de septembre 2018, d'abord en réutilisant un logiciel développé en 2012, puis récemment avec un nouveau logiciel, tout en gardant l'ajout de contacteurs permettant une intervention des patients utilisateurs sur la tablette par réponse OUI/NON. La conservation de souvenirs via les photos est l'une des activités favorites. Une démarche de formation (via des petits jeux) et de guidage aux choix a été réalisée (choix du J'aime, Je n'aime pas... : la bière, les films, les cigarettes ...)

Ce nouveau logiciel a été développé en 2020 par le Centre de Kerpape, établissement mutualiste près de Lorient, qui dispose d'un laboratoire qualifié dans le développement d'outils numériques. Le coût de la réalisation technique du nouveau logiciel est évalué à 40 000€ et le coût total de l'expérimentation sur trois ans à 70 000 €. L'AHF a apporté une contribution de 30 000 €. L'ERHR Bretagne apporte le reste, en accord avec l'ARS Bretagne. Plusieurs contrats, concernant les prestations du centre de Kerpape et les droits d'exploitation du logiciel, sont en voie de finalisation et permettront de diffuser ce logiciel de façon libre et gratuite.



Lors de l'expérimentation, un club d'utilisateurs de la « tablette StepHanie » s'est constitué avec quatre patients utilisateurs, plusieurs aidants familiaux et plusieurs de leurs professionnels accompagnateurs, notamment Sandrine Nourrisson (orthophoniste), Morgane Le Négaret (ergothérapeute), Sylvie Delourme (coordonnatrice animation) à la MAS de Léhon et Thile Nguyen (ergothérapeute) au SAMSAH APF de Plérin. Trois rencontres, la dernière le 19 février, ont déjà eu lieu en débutant par une présentation de la tablette par la patiente utilisatrice qualifiée.

Ces rencontres sont très appréciées car elles sont l'occasion de se retrouver et de partager des expériences. Pour amorcer la diffusion de la « tablette StepHanie », il apparaît souhaitable de reproduire dans chaque région la mise en place de clubs d'utilisateurs.



*Sandrine Nourisson et Morgane Le Négaret
de la MAS de Léhon-Dinan*



*Mathieu Thebaud, ingénieur du
Labo Numérique de Kerpape*

Recherche médicale

La recherche internationale est maintenant orientée sur les thérapies géniques. On doit distinguer deux types de thérapie génique. D'une part les thérapies à modification de l'expression des gènes. D'autre part les thérapies où on modifie les gènes eux-mêmes. Les techniques pour introduire ces modifications sont très différentes de celles de la pharmacologie classique : des injections intrathécales (au bas du dos) jusqu'à une opération chirurgicale intracrânienne...

Thérapies à modification de l'expression des gènes

Plusieurs thérapies à modification de l'expression de gènes sont étudiées actuellement. La plus avancée est celle à base d'ASO (Antisense Oligonucléotides), qui permet de limiter la production de la protéine Huntingtine mutée (mHTT). En 2019 une étude de phase 3 a été lancée internationalement (19 Pays engagés). Pour la France en fin 2019 soixante-deux patients Huntington étaient engagés, dont seize sont suivis par le CHU d'Angers. Les résultats de cette étude seront connus en 2022.

Thérapie génique avec transplantation (texte validé par le Dr Julien Rossignol)

La découverte du ciseau CRISPR-Cas9 est une découverte récente (2012) et majeure. Deux chercheuses en sont à l'origine, la française Emmanuelle Charpentier et l'américaine Jennifer Doudna, récentes lauréates du Prix Nobel de Chimie (octobre 2020). Rapidement des chercheurs travaillant sur la maladie de Huntington se sont saisis de cette découverte aux Etats-Unis, en Suisse... Parmi eux se trouve le Dr Julien Rossignol (soutenance de thèse en 2007 à l'Université de Nantes, bourse post-doctorale de l'AHF). Menant ses travaux de recherche à l'Université du Central Michigan aux Etats-Unis, il s'engage dès 2015 dans ce nouvel axe de recherche.

Pour une thérapie génique dans laquelle on est amené à modifier l'ADN d'une personne, il est hors de question d'intervenir sur des embryons humains. Aussi pour la maladie de Huntington, une voie possible est celle de la modification génétique sur un greffon de neurones, ensuite transplanté dans le cerveau de la personne malade. C'est la voie choisie par le Dr Rossignol telle qu'elle est présentée dans une publication récente : « Prion-like mechanisms in neurodegenerative disease : implications for Huntington's disease, concise review Stemcells translational Medicine, January 2020 ». Il reste beaucoup de travail pour aboutir à une thérapie sécurisée et efficace.

Il faut d'abord produire un greffon de neurones in-vitro à partir de cellules souches reprogrammées iPSC. Cette technique a été validée dans des essais sur des souris vers 2015 et permet de faire une auto-transplantation, sans risques de rejet.

Il faut ensuite utiliser le ciseau Crispr sur ce type de greffons in-vitro, ce travail est mené par le Dr Rossignol depuis 2018-19, également sur des souris.

Il faut enfin, ce qui n'est pas le plus simple, obtenir une bonne intégration du greffon dans le cerveau, ce qui veut dire d'une part avoir résolu la question des agrégats produits par la protéine Huntingtine mutée mHTT présente dans le cerveau de l'hôte et maîtrisé un mécanisme dit « prion-like » pour éviter la transmission des agrégats sur les cellules transplantées.

Ces travaux sont autant d'espoirs pour les malades et leur famille de voir aboutir des solutions géniques qui permettront de réelles thérapies de soins.

Evénements 2021

Samedi 10 Avril 2021

10 h à 12 h : Assemblée Générale de l'AHF - Ouverte uniquement aux adhérents

14 h à 17 h : WEB-CONFERENCE "Vivre mieux avec Huntington en 2021 »

L'inscription est gratuite mais obligatoire au plus tard le
mercredi 7 avril 2021

soit via le lien d'inscription disponible sur le site internet
de l'association www.huntington.fr

soit de ce lien : <https://urlz.fr/eYuU> ou encore par smartphone par cet accès :



Thèmes retenus :

Point sur la Recherche, Prise en charge du malade,
Aider les aidants, Grandir dans une famille Huntington

Les intervenants :

Le **Pr Anne-Catherine Bachoud-Levi**, neurologue, coordinatrice du Centre National de Référence- Maladie de Huntington, au CHU Henri Mondor à Créteil

Le **Dr Sandrine Humbert**, Directrice de Recherche Inserm, Grenoble

Mr Paul Micoud, Coordinateur de parcours Huntington, Le Chambon Feugerolles

Mr Thomas Guégan, administrateur AHF

Mme Aline Choquet, ex-directrice de la MAS de Dury (Amiens)

Webinaires ERHR Bretagne

Trois webinaires Huntington seront organisés par l'ERHR Bretagne durant l'année 2021 sur les thèmes : « Vivre à domicile », « Projet StepHanie », « Nutrition ».

Journée des familles à Angers en octobre

La réunion des familles proposée par la délégation Huntington Loire Bretagne se tiendra

le **samedi 16 octobre** de **9h30 à 17h**
au centre Ethic Etapes, au Lac de Maine à Angers.

Le professeur Verny et son équipe interviendront dans l'après-midi.

Le formulaire d'inscription sera mis à disposition sur la page
<http://huntingtonloirebretagne.org/index.php/manifestations-2021/>
une version courrier sera expédiée en juin,

N'hésitez pas à bloquer dès maintenant la date du 16 octobre 2021.
Cette journée sera l'occasion d'un moment chaleureux et de partage.
Venez nombreux(ses) !!!



Equipe Loire Bretagne

De nouveaux bénévoles nous ont rejoints depuis 2 ans pour étoffer les équipes AHF un peu partout en France. L'AHF les remercie chaleureusement, mais les équipes continuent de se renouveler. Ainsi l'AHF a besoin de vous !

Devenez les référents AHF, pour les départements : 14, 36, 37, 44, 50, 61 79

PAYS DE LA LOIRE

Annie VIN

☎ 06 83 56 78 66
49000 ANGERS
nanie@dbmail.com

Aline LEVRON

☎ 07 68 52 86 71
49123 INGRANDES LE FRESNE
levrona88@gmail.com

Nathalie LAZAREFF

☎ 06 51 91 71 25
44490 LE CROISIC
nathalie@lazareff.com

Madeleine FRAUDIN

☎ 02 43 56 32 05
53810 CHANGÉ
madeleinefraudin@orange.fr

Catherine CORNU

☎ 06 68 31 22 00
53100 MAYENNE
catherine.cornu10@outlook.fr

Véronique CARCAILLET

☎ 06 16 37 74 98
72000 LE MANS
cvero53@gmail.com

Maryse GUILLOT

☎ 06 33 41 97 59
85000 LA ROCHE-SUR-YON
mguillot4460@gmail.com

Dominique BODIN

☎ 06 83 01 76 91
85120 LA CHATAIGNERAIE
dom_bodin@hotmail.fr

Sylvie TEXIER

☎ 02 51 61 76 26
85500 LES HERBIERS
texier.sylvie85@orange.fr

POITOU-CHARENTES

Marie Christine BOURY

☎ 05 49 81 26 35
79700 MAULEON
christine.boury18@orange.fr

Gwenael BURBAN

☎ 05 49 86 77 70
86100 CHATELLERAULT
gburban@free.fr

NORMANDIE

Marie-Cécile FRANCOIS

☎ 06 31 21 94 71
14570 CLECY
Marie.gourlin@gmail.com

Anais LUCAS

☎ 06 60 17 30 30
50410 Percy-en-Normandie
Anaislucas.la@gmail.com

Jacqueline MACOUIN

☎ 06 12 42 60 25
61800 MONTSECRET-CLAIREFOUGERE
jacqueline.macouin@yahoo.fr

CENTRE – VAL DE LOIRE Départements 28-36-37-41-45

Elise CORBANI

☎ 06 50 95 57 72
45000 ORLEANS
Elise.corbani@yahoo.fr

BRETAGNE

Christian LE FALHER

Délégué par interim
Région Loire-Bretagne
☎ 06 87 49 63 62
56000 VANNES
Lefalher.c@orange.fr

Jean-Pierre GUILLARD

☎ 06 13 45 42 67
56000 SENÉ
Jean.p.guillard2@orange.fr

Edith GUEVELLOU

☎ 02 96 78 65 18
22440 PLOUFRAGAN
edith.guevellou@orange.fr

Philippe DUPUIS

☎ 06 88 57 15 83
22700 PERROS-GUIREC
phj.dupuis@wanadoo.fr

Nicole JOVERT

☎ 06 50 59 75 15
29560 ARGOL
nicole.jovert@gmail.com

Martine DOMS

☎ 02 98 06 32 43
29300 QUIMPERLE
doms.m@orange.fr

Françoise ETCHESSAHAR

☎ 06 47 29 24 99
35000 RENNES
etchessahar.f@orange.fr

Michel CAILLARD

☎ 06 01 46 02 02
35135 CHANTEPIE
michel.caillard@neuf.fr

