



2010 aura été une année de bonnes nouvelles pour nos malades et leurs familles :

Dans l'ouest la mise en réseau des soignants et de tous les professionnels accompagnant nos malades a progressé et a permis une amélioration du dialogue avec les familles et une plus grande confiance. Ce réseau couvre les Pays de la Loire et la Bretagne et va au-delà, notamment vers les Deux-Sèvres et le Loir et Cher. La tête de ce réseau est formée par le service de neurologie du CHU d'Angers, Centre national de référence en maladies neurogénétiques, et le centre de ressources PRIOR (Plateforme régionale d'information et d'orientation des maladies rares), localisés dans le même bâtiment. C'est avec plaisir que nous apprenons que la visite des experts de la Haute Autorité de Santé à laquelle nous avons participé, en tant que représentants régionaux de l'AHF, s'est très bien passée, aboutissant à un rapport très positif des experts, et que PRIOR, désormais opérationnelle, sera inaugurée officiellement le 27 janvier 2011 à l'amphithéâtre Larrey du CHU d'Angers.

Le projet de Maison d'Accueil Spécialisé à Mortagne-sur-Sèvre (85) est confirmé, après une période d'incertitude liée à la récente réorganisation du système de santé. Il a été adopté par l'ARS. Cet établissement pourra accueillir 20 résidents permanents, 4 en hébergement temporaire et 1 en accueil de jour. La première pierre pourrait être posée au second semestre 2011. Ce projet ambitieux a été soutenu par Monsieur Retailleau, sénateur de Vendée, et la mobilisation de la région Nord-Vendée est assez remarquable. L'équipe dirigeante de l'hôpital de Mortagne-sur-Sèvre a mis toute son énergie dans ce projet qui permettra à nos malades un accueil digne et respectueux auquel ils ont droit en tant qu'êtres humains. Une grande collaboration entre le CHU d'Angers, la direction de l'hôpital de Mortagne et notre association a permis le lancement de ce projet à vocation régionale.

La réunion tenue en avril 2010 à la Maison des Personnes Handicapées de Saint-Brieuc (voir page 4), l'organisation en Bretagne, par la MAS les Chants d'Eole et le FAM de Ker Odet, d'un stage de formation pour accompagnants à domicile (voir page 7) et la mise en place d'un groupe Huntington Ouest d'une vingtaine d'ergothérapeutes sont d'autres éléments de la vitalité de ce réseau. Autre nouvelle pleine d'espoir : le protocole Cystéamine a vu le jour et a pu être proposé dès novembre à quelques malades remplissant les conditions nécessaires à leur inclusion. Il nous reste à souhaiter que ce médicament neuro-protecteur et les autres médicaments en essais (voir pages 4 & 5) apportent les bienfaits souhaités, il nous faut, une fois de plus, être patient, alors que la maladie, elle, continue inexorablement ses ravages !!!

L'Equipe Loire-Bretagne de l'Association Huntington se réjouit de ces avancées significatives, et, souhaite que l'année 2011 puisse apporter de nouvelles solutions aux problèmes posés par toutes nos familles en souffrance, que les réseaux mis en place dans la région contribuent à un accompagnement adapté et rassurant pour les malades et leurs familles. Nous en profitons pour remercier tous les acteurs qui nous aident dans nos manifestations, nos partenaires, tous les généreux donateurs qui nous permettent de continuer à INFORMER, FORMER, ACCOMPAGNER les familles, les soignants, etc....et nous sont un soutien précieux dans notre lutte contre le mal.



Manifestations et évènements 2010

- 30 janvier Treteauscope (troupe théâtrale du CHU d'Angers) à Coron (49)
 - 11 février Manifestation APF à la Roche-sur-Yon (accessibilité)
 - 27 février Assemblée Générale association humanitaire la Tourlandry (49)
 - 14 mars Théâtre à Vigneux de Bretagne (44)
 - 20 mars Assemblée Générale Mutuelle de Sèvres (Tiffauges 85)
 - 24 avril Randonnée-goûter à Plévenon-Cap Fréhel (22)
 - 30 avril Réunion MDPH Côtes d'Armor (22)
 - 6 mai Information SSIAD vallée de l'Authion (49)
 - 8 mai Tététhon à la Verrie (85)
 - 16 mai Fête de la Rose à Bazoges en Pareds (85)
 - 5 septembre Rando Sautron Loire-Atlantique (44)
 - 4 décembre Téléthon à Chavagnes-les-Redoux (85)
-
- Tout au long de l'année permanence au CHU d'Angers lors des journées de consultation spécialisée Huntington et participation accréditation Centre de Référence du CHU (expertise)
 - Rencontres avec des équipes de professionnels en particulier CRUQS dans 3 établissements, en Maine et Loire, en Vendée ... CH de Tréguier, service psychiatrique de l'hôpital de Morlaix.

Des nouvelles du Dr Julien Rossignol

Après avoir soutenu sa thèse au Laboratoire INSERM de Nantes en 2007, notamment en ayant bénéficié d'une bourse d'une année accordée par notre association, le Dr Julien Rossignol a rejoint l'Université du Central Michigan. Il y poursuit ses recherches sur la maladie de Huntington dans le cadre d'une coopération étroite entre cette Université américaine et l'INSERM de Nantes. Ainsi sur sa « carte d'identité de chercheur » apparaissent déjà sept années de travaux sur la transplantation de cellules extraites de la moelle osseuse, une des trois voies possibles pour la réalisation de greffes réparatrices. Il a pu démontrer en utilisant deux modèles d'animaux transgéniques (souris et rats) que ce type de transplantation renforçait la vitalité des cellules du cerveau (facteurs neurotrophiques). De plus la combinaison de ce type de transplantation avec celle de cellules souches neurales donne des résultats particulièrement bénéfiques, y compris sur le plan cognitif. Le Dr Julien Rossignol a présenté ses résultats dans différentes revues américaines et lors de Congrès, notamment à Boston en 2009.



Réunion à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH 22) La maladie de Huntington : un handicap rare 30 avril 2010

Cette réunion de formation a rassemblé 29 participants : huit membres de la MDPH des Côtes d'Armor, dont trois médecins et trois coordinatrices, une ergothérapeute de la plate-forme PRIOR et deux représentantes du CREAI Bretagne, cinq représentants du Conseil Général des Côtes d'Armor, trois professionnels de l'association AFTAM (MAS Chants d'Eole), deux professionnels de ADSEVEL (SSIAD de Guingamp), trois professionnels de l'APF des côtes d'Armor, deux ingénieurs de la société Ezooty (Lannion) et trois membres de notre Délégation Loire-Bretagne. En introduction Mme Rozenn Salmon, coordinatrice MDPH a remercié les participants de leur présence au sein de la MDPH et tient à marquer au nom de son équipe leur préoccupation dans la prise en charge des malades Huntington.

Puis Melle Bérengère Thibault, PRIOR (Angers) a présenté sa communication, intitulée « **Évolution des situations de handicap dans la maladie de Huntington** ». A partir du modèle théorique élaboré par P.Fougerollas, elle a proposé une lecture du processus de production du handicap dans la maladie de Huntington. Les déficiences, viennent d'une mutation du chromosome 4 entraînant des lésions cérébrales au niveau des noyaux gris centraux qui vont modifier les aptitudes du malade : ce que l'on nomme incapacités. Chaque trouble, qu'il soit psychiatrique, cognitif ou moteur va entraîner une incapacité spécifique (communication, marche, gestion du quotidien, préhension...) qu'il conviendra de repérer et d'analyser. En confrontant les facteurs environnementaux et les habitudes de vie de la personne il conviendra de dessiner les situations de handicap qui seront à compenser d'un point de vue financier, humain ou matériel.

Ensuite cinq interventions se sont succédées, entrecoupées de questions et échanges :

- La réalité de la maladie de Huntington en Côtes d'Armor (Rachel Le Duff, CREAI)
- Accompagnement de deux frères handicapés à domicile (ADSEVEL Guingamp)
- Accompagnement de quatre résidents en MAS et FAM (AFTAM Lehon-Dinan)
- Logiciel d'aide à la communication (Lannion)
- Plate-forme Régionale d'Information et d'Orientation des Maladies Rares (PRIOR)

Cette réunion de formation, au sein de la MDPH 22, a permis des échanges entre les différents professionnels accompagnant des malades Huntington, qu'ils se situent au niveau de l'évaluation des besoins de compensations ou au niveau des acteurs même de cette compensation. Ainsi la richesse des échanges permet de mieux cerner les nécessités, les ressources et les limites que l'on retrouve, dans les Côtes d'Armor, pour garantir un accompagnement de qualité des malades.

Meeting de Prague du réseau européen EHDN septembre 2010

Ce réseau, spécialisé sur la maladie de Huntington, réunit des chercheurs, des médecins, des professionnels du médico-social et les associations des familles. Il fonctionne sur la base de groupes de travail avec des rencontres régulières. Les années paires la communauté EHDN se rassemble dans un pays européen : en 2010 ce meeting s'est tenu à Prague. Les années impaires les membres de l'EHDN participent au congrès mondial sur la maladie de Huntington : en 2009 ce congrès mondial s'est tenu à Vancouver, en 2011 ce sera le tour de l'Australie. A partir des informations obtenues lors du meeting de Prague, les trois pages suivantes ont été préparées avec l'appui et la validation du centre de référence d'Angers.



Utilisation et impact des neuroleptiques

Depuis 2002 le Professeur A-C Bachoud-Lévi (CHU Créteil) coordonne une étude visant à comparer les effets des trois neuroleptiques les plus souvent prescrits : olanzapine (Zyprexa), tétrabénazine (Xénazine) et tiapride (Tiapridal). Les informations, concernant 760 patients, ont été recueillies auprès de leurs praticiens et regroupées avec celles acquises lors de suivis longitudinaux, assurés aujourd'hui dans le cadre de l'étude Registry (voir plus loin). Il sera ainsi possible d'optimiser les prescriptions (choix du neuroleptique le plus approprié et évolution du dosage pour chaque patient) en fonction de critères objectifs.

De nouveaux médicaments sont en expérimentation sur des patients

Ces expérimentations sont effectuées en trois phases, la phase 3 étant la dernière phase avant autorisation d'emploi (autorisation de mise sur le marché AMM)

Le Huntexil (ACR16, pridopidine) en phase 3 (phase finale)

Ce médicament est un régulateur de dopamine, produit par le laboratoire Neurosearch (Suède). Les résultats, obtenus en phase 3, confirment une amélioration des fonctions motrices et une réduction des mouvements involontaires pour la maladie de Huntington.

La Cystéamine en phase 2 (phase intermédiaire)

Le laboratoire Raptor (Californie) collabore avec le CHU d'Angers, coordinateur pour la phase 2 d'un essai clinique étudiant les effets de la cystéamine (comprimés avec encapsulation spéciale de type DR pour limiter les effets gastriques secondaires) sur des patients MH. Cet essai a débuté en novembre 2010. Raptor fournit les doses de médicaments au CHU d'Angers. Au total huit centres cliniques en France participent à cet essai (96 patients) suivant une première étape de 18 mois avec placebo pour la moitié des patients et une deuxième étape de 18 mois avec cystéamine pour tous les patients.

Lithium par microémulsion (bientôt en phase 2 ?)

Le lithium est largement utilisé pour le traitement des troubles bipolaires et semble adapté pour fournir des effets de neuroprotection pour la maladie d'Alzheimer, les ataxies spinocérébelleuses et le syndrome du X Fragile. Mais avec des doses conventionnelles il présente des effets secondaires toxiques. Aussi pour la maladie de Huntington il est envisagé d'utiliser le lithium sous la forme NP03, à base de doses faibles, avec une préparation par microémulsion. Des essais animaux ont été effectués dans le cadre d'un partenariat franco-canadien : préparation des doses sous la forme NP03 par le laboratoire Medesis (Montpellier), tests sur des souris modifiées de type YAC128 par le laboratoire du Pr Hayden (Vancouver), interprétation des résultats par Vancouver et le Dr Néri (Inserm Paris). Les résultats positifs obtenus permettent d'envisager une thérapie possible pour la maladie de Huntington.

De nouvelles voies thérapeutiques pour la neuroprotection

Les mécanismes de base de nouvelles voies thérapeutiques sont en cours d'exploration avec des observations cellulaires in-vitro et aussi, pour certaines, des essais sur des animaux :

- Inhibition de la protéine KMO (kynurénine)- Angleterre, Portugal, USA
- Traitement par « antisense nucleotidedes » (AON)- Pays-Bas
- Inhibition génétique ou pharmacologique des sirtuines (SIRT2)- USA, France, Suisse
- Action du dimethyl fumarate (DMF)- Allemagne
- Renforcement des facteurs neurotrophiques (NGF...)- Israel, USA, Suède



Programmes de suivi longitudinal : Track HD et Registry

Deux programmes multinationaux, soutenus notamment par la Fondation américaine HighQ, ont démarré il y a plusieurs années et vont se poursuivre. **Le premier programme Track HD**, rassemblant des équipes variées (USA, Canada, Australie, Grande Bretagne, Allemagne, Pays-Bas et aussi la France, avec un seul centre, celui de la Salpêtrière-Paris) a pour objectif l'observation de personnes atteintes de la maladie de Huntington avant les premières manifestations visibles ou lors des deux premiers stades de la maladie. Chaque action d'observation rassemble ainsi des patients aux premiers stades, des personnes porteuses avant manifestation de la maladie (stade présymptomatique) et aussi des personnes non porteuses, souvent des conjoints de personnes malades, dites personnes de contrôle.

Une première action a permis d'observer l'impact de la maladie sur la qualité de la vie des malades et de leurs conjoints. Une seconde action a permis de montrer que le déni des patients est important au stade 1 et se réduit au stade 2, ce qui incite à considérer que ce déni est surtout une réaction de défense psychologique. Une troisième action a permis de montrer qu'un test moteur simple (vitesse de tapotement à partir de l'index non-dominant) était significatif dans la phase présymptomatique de la maladie : diminution significative de la vitesse entre deux mesures à un an d'intervalle.

Track HD coordonne de nombreuses actions d'observations par des techniques avancées d'imagerie (sept actions citées à Prague), notamment la technique 3T (l'IRM conventionnelle est dite 1T) et aussi les techniques ITM et ITD. Il est maintenant confirmé que la technique 3T en IRM permet de comparer la réduction du volume des noyaux du cerveau au fil des années. Notamment pour les noyaux caudés (noyaux centraux du cerveau) une telle réduction est observée pour les personnes de contrôle, mais elle reste faible. Elle est cinq fois plus forte pendant la maladie et est à un niveau intermédiaire au stade présymptomatique.

Le second programme Registry est mené depuis 2004 dans le cadre de l'EHDN (European Huntington's Disease Network). C'est un suivi longitudinal à tous les stades de la maladie avec une dizaine de centres de consultation en France et plus de 130 dans l'ensemble des 18 pays européens participant. Il rassemble un nombre de participants augmentant d'année en année : 5000 en 2008, 6500 en 2009. Il a pour objectif de recueillir des données sur l'histoire des malades et de leur famille, sur leurs caractéristiques phénotypiques (facteurs génétiques, analyses de sang et d'urine, imagerie...), de recruter des participants à des essais cliniques et de planifier les futures études sur la maladie.

Les bilans de santé comprennent différents tests : échantillons biologiques (sang, urine), neuropsychiatrie, motricité et comportement, état cognitif... En particulier une étude a été menée dans le cadre de Registry sur un ensemble de 58 malades, répartis dans huit centres : Créteil, La Salpêtrière, Lille, Amiens, Angers, Strasbourg, Marseille et Bordeaux. Il apparaît que la consommation de caféine a un effet retardateur sur l'âge d'apparition de la maladie et serait ainsi le premier facteur environnemental reconnu intervenant sur l'âge d'apparition.

Ces programmes vont permettre de **retarder et de ralentir la maladie pour tous les patients**, faisant l'objet d'un suivi médical approfondi pendant la maladie et aussi au stade présymptomatique. L'amélioration des connaissances permet aux médecins d'optimiser les prescriptions de traitements et de conseiller les malades et leurs familles pour améliorer l'environnement des malades : moins de stress, soins fonctionnels, alimentation, ...



Ergothérapie, orthophonie, biothérapie

Deux groupes de travail de l'EHDN s'intéressent à l'ergothérapie et plus largement aux soins fonctionnels. D'une part le **groupe « Standard of care »** comprend quatre sous-groupes : diététique, orthophonie, ergothérapie (« occupational therapy »), soins dentaires. D'autre part le **groupe « Physiotherapy »** couvre la kinésithérapie, le massage et aussi l'ergothérapie.

Ces deux groupes, animés principalement par des spécialistes anglais, hollandais, allemands et suédois, ont préparé des guides à l'usage des professionnels. Le guide « Physiotherapy » a été diffusé le premier, en 2009. Ce guide couvre notamment les points suivants : description de la maladie de Huntington, stratégie de médicaments, techniques d'évaluation des soins de physiothérapie, aides techniques à la marche et pour la position assise, stratégies d'intervention avec différents exercices (équilibre, marche, posture assise...).

De son côté le groupe « Standard of care » prépare des guides de soins dans les quatre domaines retenus :

- **Guide ergothérapie.** Il concerne les domaines de la gestion personnelle, du travail et des loisirs. Il montre les difficultés possibles et les interventions spécifiques envisageables. Il informe sur les outils accessibles aux ergothérapeutes, et montre quand il faut utiliser tel type d'équipement.
- **Guide orthophonie.** Pour les patients il est important de conserver une qualité de parole et de langage. Un guide est en préparation pour préciser les actions thérapeutiques envisageables dans ce domaine. Ce guide sera d'abord destiné aux orthophonistes et aussi à tous les professionnels intervenant dans l'accompagnement.
- **Guide nutrition.** Apporter une bonne nutrition est un élément important pour prendre bien soin des patients. Ce guide actuellement en préparation devra être traduit en français et aussi adapté aux usages nutritionnels français.
- **Guide pour les soins dentaires.** Les patients ont besoin de soins dentaires renforcés et spécifiques. Ce guide précisera la stratégie d'hygiène et de soins dentaires dans un cadre pluridisciplinaire, à partir des connaissances acquises en Grande-Bretagne.

Dans tous les cas ces guides seront d'abord diffusés en anglais. Des traductions en français devraient pouvoir être engagées, mais ne seront pas disponibles dans l'immédiat. Les quatre guides du groupe « standard of care » ne semblent pas être dans le même état d'avancement. Le guide ergothérapie semble prêt. Cela ne semble pas le cas pour les guides nutrition et orthophonie.

Toutes les activités pouvant intéresser les patients, et même les passionner, peuvent avoir des effets thérapeutiques.

Equithérapie : des centres équestres, notamment dans l'ouest de la France, s'ouvrent aux personnes atteintes de la maladie de Huntington.

Jeux vidéo : aux Etats-Unis le jeu vidéo DDR (Danse Danse Revolution) a été évalué de façon positive en ce qui concerne l'équilibre des patients.

Musicothérapie : aux Pays-Bas il a été vérifié que la musicothérapie apporte un bien-être physique, comportemental et social, ce qui tend à faciliter l'expression des émotions et à maintenir les fonctions en relation avec les capacités de communication.



Manifestations et réunions de formation en 2011

- 9 janvier Concert église St Pierre de Cholet (49)
- 27 janvier Inauguration plate-forme PRIOR amphithéâtre Larrey CHU d'Angers (49)
- 25 février Assemblée Générale du Crédit Agricole de la Verrie (85)
- 15 mars Colloque accompagnement médico-social de la MH à Henri Mondor (Créteil)
- **19 mars Assemblée Générale de l'AHF à la Salpêtrière à Paris**
- 31 mars- 1^{er} avril Stage de formation près de Quimper organisé par le Foyer Ker Odet et la MAS les Chants d'Eole pour les professionnels accompagnant des personnes, atteintes de la maladie de Huntington, à leur domicile ou en établissement d'accueil (pour plus d'informations : Philippe Dupuis Tel 06 88 57 15 83).
- **16 avril Rencontre pour les malades et familles au CHU d'Angers (Amphi Larrey) avec la participation de l'Equipe médicale du Centre de référence et de l'UDAF 49 (présentation de l'étude sur un renforcement du soutien aux aidants Familiaux)**
- 7 mai Tététhon à la Verrie (85)
- 8 mai Promenade en carriole à Mésangers (53)
- 14 mai Randonnée Plévenon, près du Cap Fréhel (22)

RAPPEL

« petits ruisseaux...grandes rivières »

Tel est le titre d'un superbe album photo réalisé par Pierre Giraud au profit de l'association. Cet album, vendu au prix de 13 € est disponible chez l'un ou l'autre des membres de l'équipe Loire-Bretagne, et, par ailleurs nous vous invitons à consulter le site www.instant-choisi.fr où vous pourrez admirer tout un choix de photos papier, posters, encadrés etc.... réalisés par Pierre Giraud et vendus au profit des 2 associations qu'il soutient avec beaucoup de générosité et d'ingéniosité



Information pratique

*VENDS EN TRES BON ETAT UN FAUTEUIL ROULANT, ENTIÈREMENT CAPITONNÉ,
CANDINAVIAN MOBILITY, ASSISE 63X64*

Tél 0240948945 Portable 0661843766

RAPPEL adresses Antennes

Philippe DUPUIS	37 bis rue de Tréguier	22300 LANNION	☎ 06 88 57 15 83
Martine DOMS	Carlay	29310 LOCUNOLE	☎ 09 61 27 56 93
Paulette LE PECH	28, rue Mendès France	44260 la MONTAGNE	☎ 02 40 65 62 23
Maryvonne BORLETEAU	21 rue de la Sauzeraie	44880 SAUTRON	☎ 02 40 94 89 45
Madeleine FRAUDIN	48, rue de Rochefort	53810 CHANGE	☎ 02 43 56 32 05
Geneviève GOURDON DABRETEAU	9 rue Abbé Vincent	49120 la TOURLANDRY	☎ 02 41 30 62 70
René FANEN	16 rue de la Croix des Pins	56190 ARZAL	☎ 06 88 32 18 93

Bulletin d'adhésion à l'Association Huntington France

Nom : Prénom :

Adresse :

J'adhère à l'AHF ou je renouvelle mon adhésion

Je règle par chèque bancaire à l'ordre de l'AHF la somme de 30 euros.

Date et signature

