



Journée MR ARS CHU
07/03/2019 Bordeaux

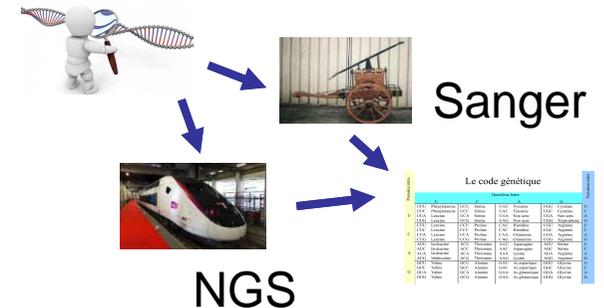
Identification d'équipes ressources pour la maladie de Huntington

Cyril Goizet, MD, PhD

Service de Génétique Médicale, CHU Bordeaux
Laboratoire MRGM, INSERM U1211, Université Bordeaux
Bordeaux, France

Maladies neurologiques héréditaires rares

- Liens anciens entre Neurologie et Génétique
 - Augmentation récente des connaissances:
 - 1^{ère} révolution = liaisons génétiques, SANGER
 - 2^{ème} révolution = NGS
- **Neurogénétique** = atteinte SN
 - à partir de 1993 (Huntington)
 - Développementales
 - Dégénératives
 - Frontière encore pertinente ?



Maladies neurodégénératives héréditaires

- Perte neuronale trop précoce et trop importante
- Mécanismes très variés aboutissant à de nombreuses maladies :
 - Alzheimer, DFT, autres démences...
 - Parkinson et apparentées
 - Ataxies cérébelleuses
 - Paraplégies spastiques héréditaires
 - SLA
 - CMT, myopathies.....

Maladies neurodégénératives

Signes communs. 1

- Début après un intervalle libre de vie normale
- Evolution **lentement progressive**
 - Enrichissement du tableau clinique
 - Aggravation progressive du handicap
 - Diminution de la qualité de vie
 - Augmentation du fardeau pour le malade et les aidants
 - Apparition de complications/co-morbidités
 - cachexie
 - Perte d'autonomie, grabatarisation

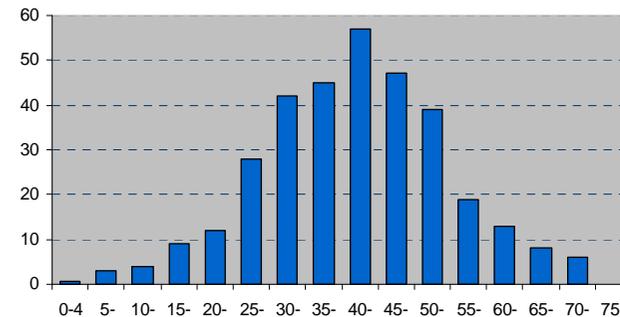
Maladies neurodégénératives

Signes communs. 2

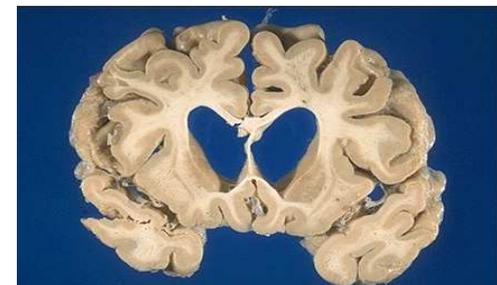
- Association de signes/symptômes :
 - **Signes moteurs** (mouvements anormaux)
 - Pyramidaux, extrapyramidaux, cérébelleux, mouvements stéréotypés, épilepsie...
 - **Signes cognitifs**
 - Frontaux (apathie), mnésiques, praxies, gnosies...
 - **Signes psychiatriques**
 - Anxiété, dépression, agressivité, toutes manifestations psychiatriques...
 - **Neurosensoriels**
- Présence et intensité très variables

Maladie de Huntington

- Age de début moyen = 35 ans
 - Extrêmes : 2 - 70 ans
 - Formes juvéniles = 10 %



- Durée d'évolution moyenne = 15-20 ans
- Début insidieux, signes initiaux discrets
- Anosognosie au début
- Triade classique :
 - Chorée, Signes moteurs
 - Signes psychiatriques
 - Troubles cognitifs, démence



HD



WT

Histoire naturelle

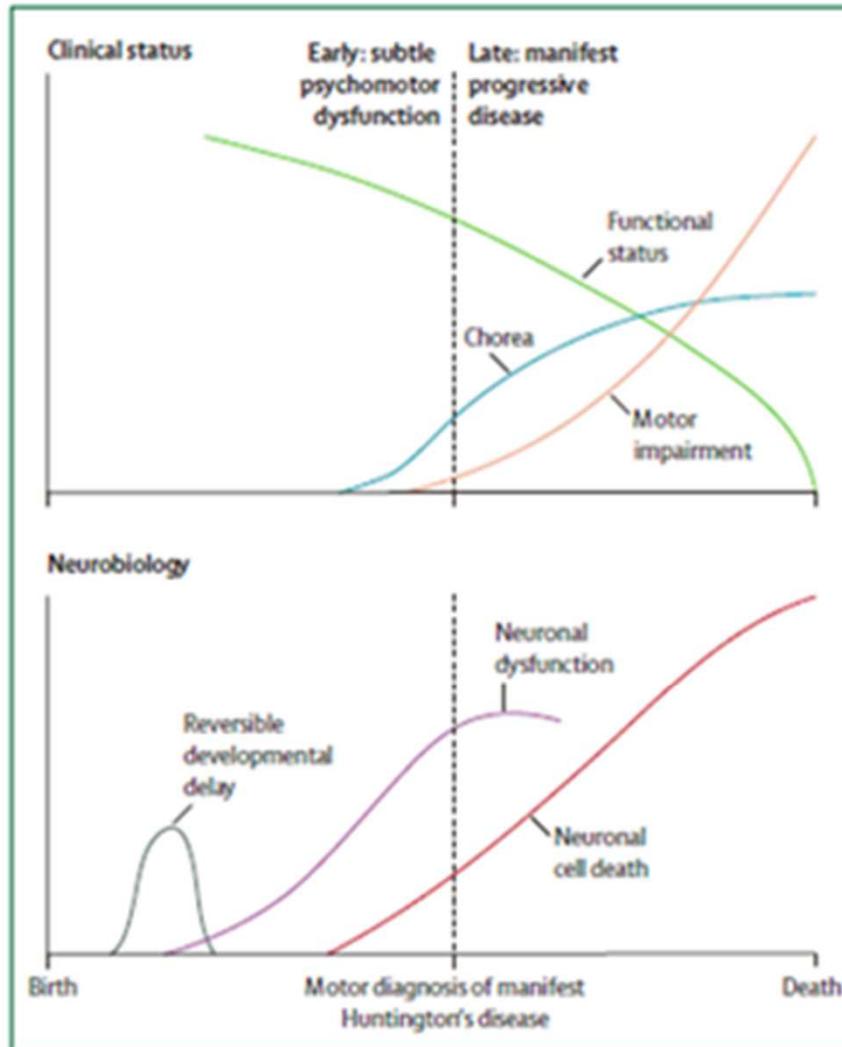


Figure 1: Progression of Huntington's disease over a patient's lifespan

Subtle signs and symptoms of Huntington's disease begin years before a motor diagnosis can be made, and correlate with neurobiological changes such as striatal atrophy, giving rise to the concept of a Huntington's disease prodrome. Chorea is often the earliest motor feature noted clinically, but motor impairment or bradykinesia and incoordination are more disabling. Early in the disease course, neuronal dysfunction is likely to be important, but later, neuronal cell death in vulnerable regions of the brain is predominant and correlates with motor impairment and functional disability.

Maladie de Huntington - début

Maladie de Huntington avancée

Prise en charge

- Ttt quasi-exclusivement symptomatiques
 - Baclofène, toxine, Dopa, anti-douleurs neuropathiques...
 - Ttt à visée psy
- Kinésithérapie, balnéothérapie, psychomotricité, ergothérapie
- Orthophonie
- Relaxation
- Ateliers divers...

Prise en charge

- Multidisciplinaire ++++– Divers acteurs gravitant autour du malade et des aidants
 - Médico-social, sanitaire, libéraux
 - Coordination difficile
 - Acteurs multiples, faible densité / territoire
 - Compétences et expertises éclatées
 - » ‘Peur’ de ces maladies
 - » ex = neurologues et psychiatres pour la MH
 - Secteur sanitaire : labellisation CR/CC MR
- Neurogénétique et Maladie de Huntington**

Equipe CR MR neurogénétique

- Génétique : Pr Cyril Goizet (0,5 ETP),
- Neurologie : Pr Umberto Spampinato (0,1 ETP), Dr Sabrina Debruxelles (0,1 ETP),
- Psychiatrie : Dr Valérie Ducoulombier-Hérent (0,1 ETP)
- MPR : Dr Claire Delleci (PH), Dr Louise Debergé (CCA) (CMD, cs MPR pure, Hospit)
 - **CMD tri-mensuelles**
- IDE : Danielle Lafoucrière (1 ETP dont 0,5 coordination CR MR)
- Psychologue clinicienne : Deborah Bled (0,6 ETP)
- AS : Florence Goirand (0,5 ETP)
- Orthophoniste : Sonia Fraisse (0,2 ETP)
- ARC : Marie-Pierre Baudier (1 ETP)
- Secrétaire : Laetitia Jameau (1 ETP)

Prise en charge

- Principaux partenaires dans le secteur médico-social
 - ERHR
 - MDPH
 - SAMSAH, MAIA
 - Etablissements médico-sociaux : foyers de vie, FAM, MAS
 - Peu de structures maladies neurodégénératives - compatibles
 - Nécessité d'explorer les territoires pour trouver des structures partenaires voire des Centres Ressources
 - » Missions ARS – CR MR

Missions ARS – CR MR

- Mme Sophie Lafont (ARS) / CR MR
 - Visite MAS Le Perthuis – La Rochelle
 - Rencontre des acteurs MS de la Creuse (DD 23)
 - Visite EHPAD et MAS du CHS
 - Visite EHPAD privée
- ARS / CR MR
 - Partenariat avec MAS Les Jonquilles de Biré
- CR MR
 - Partenariat avec MAS Hélios

Conclusion

- Chevauchement entre les maladies neurogénétiques avec certaines spécificités
 - Logique et bon sens clinique valent souvent mieux qu'une expertise spécifique pour une prise en charge optimale
- Prise en charge pluridisciplinaire indispensable
 - CR MR, Filières MR, ERHR pour coordonner
 - Décloisonnement entre sanitaire et médico-social
 - Soutien ARS, CHU
 - Centres ressources difficiles à identifier dans certains territoires