



Le lien

Bulletin de liaison FEVRIER 2018

Editorial

La Délégation Loire-Bretagne a évolué courant 2017, suite à des problèmes de santé de Geneviève Gourdon Dabreteau, Aline Levron de la Possonnière (commune des bords de Loire) a accepté de prendre le relais de Geneviève.

Une équipe très motivée est autour d'Aline, malgré l'éloignement dû à la dimension de la région, ce qui ne facilite pas les rencontres de préparation d'événements.

Tout est mis en œuvre pour une rencontre des familles et des patients Huntington en partenariat avec le Centre de Référence et les professionnels de santé, le 21 avril prochain, à Angers. Une invitation va être envoyée à l'ensemble des familles et des patients touchés par cette maladie.

Grâce à Philippe Dupuis, et aux différents comptes rendus d'événements courant 2017, l'édition 2018 du Lien va paraître. L'évolution de la recherche ne cesse de nous encourager à persévérer.

Côté Bretagne, l'équipe relais Handicaps Rares est très présente. Elle fait un travail formidable et le résultat est là !!!

Les familles ne sont plus isolées et ont des interlocuteurs attentifs. La région est privilégiée en matière d'accompagnement et d'hébergement possible.

De grands pas ont été faits tant dans l'information diffusée largement que dans la prise en charge, l'écoute, l'échange.

La délégation Loire-Bretagne remercie les donateurs qui permettent de soutenir la recherche qui est le cheval de bataille de notre association et souligne particulièrement les gestes de 2 associations de la Tourlandry (49), qui, chaque année remettent une contribution à l'AHF : La troupe théâtrale landericienne et l'Association la Tour Humanitaire.... La solidarité n'est pas un vain mot dans la région !!!!"

L'association Huntington est attentive aux besoins des malades, des familles... N'hésitez pas à solliciter les relais départementaux dont la liste apparaît dans le bulletin national.

Cette année, nous fêterons les 40 années de l'Association, occasion de nous retrouver et de nous ressourcer ...

L'Assemblée Générale de l'AHF a lieu le 24 mars prochain et c'est une formidable occasion de rencontrer les familles, les spécialistes de la maladie et surtout d'échanger et participer à l'orientation de notre association nationale :

Venez nombreux et nombreuses !!

Que l'année 2018 nous apporte la confirmation des espoirs que nos familles souhaitent !



Rappel des événements 2017

Soirée Diner Spectacle du 23 septembre près de Rennes

Tout était prêt ! Tout, c'est à dire, la salle de spectacle, les tables du repas, les caisses avec les listes des participants. Ils étaient nombreux pour accueillir les spectateurs, "ils" c'est à dire les acteurs des Arts Maniaques et les bénévoles (une trentaine) !

Toutes les conditions étaient réunies pour faire de cette soirée un moment festif. 150 personnes inscrites à la soirée entière (spectacles + repas) et 30 personnes voisines de Pont-Péan se sont donc installées pour assister au « one man show » de Marion Pouvreau "On m'a parlé de vous" et d'Alexandre Texier "L'errance moderne".

Fin, tendre, vrai, bien dit, le spectacle de Marion a touché chacun. Quant à Alexandre, avec ses rencontres rocambolesques, son humour mordant et burlesque, il a enchanté et fait rire la salle.

Parfaitement organisé et orchestré par Pipo Guillet et Gérard Guéguen, ce dîner spectacle a rapporté 700 € à l'association, auxquels se sont ajoutés des dons. Au total 1040 € ont été versés à l'association AHF Bretagne Pays de Loire. Un très grand merci à la compagnie des Arts Maniaques, aux bénévoles, à Françoise Etchessahar et Michel Caillard de Rennes qui ont pris contact et oeuvré pour la réussite de cette soirée.

Compte-rendu de Véronique Carcaillet.

Interventions de l'antenne de Rennes

Une intervention de l'antenne AHF 35 a été faite dans le cadre d'un séminaire interprofessionnel rassemblant des étudiants de différentes filières de formation de la santé et du social et concernant l'éducation thérapeutique de patient atteint de maladie chronique. Pour la MH notre témoignage a permis de préciser l'importance de connaître les compétences et les limites du patient, que ce soit en institution ou à domicile afin d'optimiser le lien patient-soignant, soignant-aidant.

Une autre rencontre est prévue avec les étudiants de 2^{ème} année de l'Institut de Formation en Soins Infirmiers (IFSI) du CHGR, le 22 mars 2018. Une transmission de nos ressentis en tant qu'aidant sur l'accompagnement d'un proche atteint de maladie chronique à handicap rare (MH) et les liens qui se créent entre professionnel de santé, patient et aidant en institution ou à domicile feront l'objet d'échanges.

Rencontres familiales dans le Finistère et les Côtes d'Armor

Une première rencontre familiale à Locunolé, près de Quimperlé dans le Finistère s'est tenue le 10 juin autour d'un goûter en plein air. Lors de la seconde dans les Côtes d'Armor le 30 septembre nous avons pu faire une courte promenade dans le parc du centre de réadaptation des Châtelets à Ploufragan, poursuivie par un goûter. Les familles et des aidants professionnels ont pu échanger dans une ambiance chaleureuse avec les personnes malades présentes.



Recherche médicale

Les chercheurs nous ont informé de l'avancement de leurs travaux lors de deux journées en fin 2017 : la journée nationale à Paris le 1^{er} décembre et la journée régionale à Rennes le 21 décembre.

La Recherche tourne la page des essais de traitements pharmacologiques par voie sanguine

En quinze ans, dans le monde entier, les chercheurs ont procédé à 99 campagnes d'essais sur 41 molécules. Seuls deux essais avec des molécules proches (nom commercial : Xénazine) ont donné des résultats positifs pour réduire les mouvements choréïques, non sans effets secondaires. Tous les autres essais ont donné des résultats négatifs. Cette litanie d'échecs n'est pas propre à la maladie de Huntington. Il en a été de même pour la maladie d'Alzheimer.

Expression de la maladie

Pour les personnes porteuses du gène muté Huntington la transcription génétique aboutit à une protéine Huntingtine mutée, qui est altérée progressivement et provoque notamment la formation d'agrégats dans les neurones, allant jusqu'à conduire à leur destruction. Cette destruction de neurones se déclenche plus ou moins tardivement en fonction de l'environnement. On sait que l'altération de la Huntingtine mutée se produit en interaction avec au moins six autres protéines, dont le rôle n'est pas encore complètement établi, et est conditionnée par le vieillissement de la personne. La contribution de ces agrégats dans la mort neuronale n'est pas complètement déterminée. Cependant il a été découvert récemment que dans les neurones il existe un « effet poubelle », qui permet normalement d'évacuer des débris divers et qui ne fonctionne pas pour les agrégats produits par la Huntingtine mutée.

Thérapie génique ASO

La thérapie la plus avancée est celle dite ASO (AntiSense Oligonucleotides). Son concept, datant de 1978, est basé sur une opération de réduction de la transcription du gène muté grâce à l'action de l'ASO injecté dans le liquide céphalo-rachidien. Les premiers essais chez la souris datent de l'année 2000. Il a fallu patienter jusqu'en 2016 pour arriver à un premier essai chez l'homme. Ce premier essai, dit de phase 1 et d'une durée de deux ans, a concerné 46 patients du Royaume-Uni, d'Allemagne et du Canada.

Le résultat important de cette phase 1 a montré l'absence d'effets secondaires. De plus des prélèvements effectués dans le liquide céphalo-rachidien ont été analysés, ce qui a permis de vérifier l'efficacité de son action sur la transcription du gène. Il y a ainsi une forte présomption d'efficacité pour cette thérapie génique. Le groupe Roche prévoit d'accélérer les essais en enclenchant la phase 3 avec 300 patients, dont probablement des Français.

Il reste des incertitudes sur la faisabilité d'une administration d'un traitement permanent. En effet l'injection de type intrathécal à la base de la colonne vertébrale dans la zone lombaire est un geste médical plutôt lourd : préparation, injection, contrôle en hôpital. Il devra être maintenu tout au long de la vie des malades. Durant l'essai qui vient d'être achevé, pour chaque patient le traitement n'a duré que quatre mois avec plusieurs



injections espacées et une augmentation progressive du dosage. Quelle sera la fréquence des injections ? Une tous les trois ou quatre semaines ?

Thérapies pragmatiques à base de greffes

De 2001 à 2014, des greffes à base de cellules fœtales ont concerné dans un premier temps 2 patients anglais et 5 patients français, puis 35 patients français. Des résultats favorables ont été observés chez un patient du premier groupe, trois patients du deuxième groupe, et une certaine part des patients du troisième groupe. Dans ces cas favorables de « greffes actives » on a observé des réparations du striatum et même des reconstructions frontales du cerveau pour certains. Ces réparations ont entraîné des gains de quatre années dans l'évolution des effets moteurs. Le meilleur gain a été observé sur un des premiers patients. Mais les essais ont montré deux limitations. Il a fallu 14 ans pour obtenir 40 greffons à base de cellules fœtales et il est apparu des rejets auto-immunitaires du cerveau, facteur important d'échec.

Du nouveau pour les greffes de cellules iPSC en 2017

Depuis plusieurs années les chercheurs cherchent à développer des cellules pluripotentes iPSC, à partir de cellules, par exemple de peau, prélevées sur le patient, pour former des greffons. Ce concept date de 2006. Encouragées par la démonstration expérimentale de greffes actives avec des greffons de cellules fœtales, différentes équipes américaines et européennes travaillent sur les greffes de cellules iPSC. A l'Université du Central Michigan l'équipe du Pr Dunbar et du Dr Julien Rossignol, chercheur formé à Nantes, travaille depuis 2012 sur la différenciation des cellules iPSC pour obtenir des cellules neuronales, appelées iPS-NSC, et aussi pour réaliser des corrections génétiques et épigénétiques, notamment pour former des cellules non codées par le gène Huntington muté.

Dans toute recherche aussi innovante il faut inévitablement passer par des étapes de recherche animale et dans un premier temps avec des souris. Dans la thérapie génique ASO il a fallu ensuite une quinzaine d'années pour réussir avec succès un premier essai humain. Les résultats positifs du premier essai de greffes iPS-NSC sur des souris, réalisé sous la conduite du Dr Julien Rossignol, viennent d'être publiés (novembre 2017). Le Dr Julien Rossignol nous a indiqué : *« Les cellules souches pluripotentes (iPSC - capables de se transformer en n'importe quelles cellules de l'organisme) sont particulièrement étudiées pour leur capacité à devenir des neurones. Pour avoir encore plus de réussite, ces cellules ont été forcées dans leur transformation en neurones (iPS-NSC) avant de les greffer dans le cerveau de souris atteintes par la maladie. Les résultats ont confirmé que ces cellules souches modifiées devenaient bien des neurones dans le cerveau de nos souris et amélioraient sur le long terme leur comportement moteur. Avec ces résultats encourageants, beaucoup de travail reste à faire pour étudier l'intégration de ces nouveaux neurones à l'intérieur du réseau de neurones déjà existant et comprendre comment des facteurs épigénétiques ou moléculaires peuvent améliorer encore plus cette intégration et survie des cellules implantées ».*

On notera que la recherche internationale sur la maladie de Parkinson avait mené des essais de greffes de cellules fœtales de 1990 à 2002. Après quinze années d'interruption plusieurs équipes préparent des essais sur des patients à partir de cellules iPSC.

Texte relu et corrigé par le Dr Julien ROSSIGNOL



Accompagnement et accueil des personnes

Six MAS (Maison d'Accueil Spécialisée) spécialisées « maladies neurodégénératives rares », c'est-à-dire principalement la maladie de Huntington, ont été ouvertes entre 2010 et 2017.

Il s'agit des MAS :

- Le Chemin d'Eole à Castelneau-Montratier (Lot),
- Le Chêne à Cuvry près de Metz (Lorraine),
- La Rencontre à Allauch près de Marseille,
- Les Hauts de Sèvre en Vendée,
- La Villa Samahra à Amiens,
- Les Jonquilles de Biré à Tresses près de Bordeaux.

A cette liste s'ajoutent une douzaine de MAS, notamment Le Perthuis à la Rochelle, Hélios dans le Gers, groupe Ephèse dans l'Aisne, Le Pavillon de la Chaussée dans l'Oise, et quelques autres en Bretagne, qui ont inclus dans leur projet d'établissement, l'accueil d'au moins trois malades dans la continuité.

Dans la région des Pays de la Loire nous avons la chance d'avoir une MAS spécialisée en Vendée (Mortagne-sur-Sèvre). Grâce au partenariat établi avec le Centre de Référence du CHU d'Angers elle permet d'offrir des soins et un accompagnement d'experts de la maladie, même si l'accueil n'est pas exclusivement réservé à la MH. Les personnes accueillies ne doivent pas avoir plus de 60 ans à leur admission.

Elle offre également un accueil temporaire (4 places) qui permet d'offrir un répit en palliant à un essoufflement des proches de malade. Il ne faut pas hésiter à monter un dossier de demande d'accueil temporaire.

Une journée Huntington réussie à Rennes le 21 décembre 2017

A l'initiative de la filière Brain-Team (maladies rares du cerveau) et de l'Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) de Bretagne une journée Huntington a été organisée dans un amphî du CHU de Rennes. La participation a été importante avec une centaine de personnes et une bonne diversité : une dizaine de médecins, notamment du secteur hospitalier, une vingtaine de professionnels de l'accompagnement à domicile appartenant notamment à six SAMSAH, une quarantaine de professionnels des établissements d'accueil (six MAS, un FAM et un EHPAD) et une vingtaine de représentants des familles.

Durant la matinée le Professeur Verny (CHU d'Angers), animateur national de la filière médicale Brain-Team, a présenté la maladie de Huntington et les recherches en cours. Il a aussi rappelé comment étaient organisées les consultations du centre de référence d'Angers et a dialogué avec les deux médecins présents du CHU de Rennes, qui ont indiqué la possibilité d'un renforcement des consultations Huntington à Rennes.

Durant l'après-midi deux ateliers ont été animés par la MAS Les Chants d'Eole, la MAS Ty-Aven et le SAMSAH APF 22 sur les thèmes suivants :

- Prendre soin d'une personne dans sa vie quotidienne, à son domicile et en établissement,
- Garder le plus longtemps possible une vie sociale à domicile et/ou en établissement.

Ces deux ateliers ont permis des échanges approfondis entre professionnels de l'accompagnement à domicile et de l'accueil en établissement avec la participation de représentants des familles.



La labellisation de services et établissements de référence en Bretagne

Lors de la journée du 21 décembre à Rennes M. Penhoet, Directeur adjoint de l'ARS, a rendu officielle la labellisation régionale de six services et établissements médico-sociaux de référence Handicaps Rares après un appel à propositions lancé dans le courant de l'été dernier. Cette labellisation est accompagnée par l'affectation de financements complémentaires pluriannuels pour renforcer les moyens de ces services et établissements. Une telle labellisation est une première en France, en quelque sorte expérimentale. Elle sera suivie et évaluée par la CNSA (Caisse Nationale de la Solidarité et de l'Autonomie).

Les six services et établissements labellisés :

3 SAMSAH APF	Saint-Brieuc (22) Rennes, Vannes (56)	Maladie de Huntington Epilepsies sévères	Accompagnement à domicile
MAS Les Chants d'Eole (Coallia)	Léhon-Dinan (22)	Maladie de Huntington	Accueil temporaire et permanent
MAS Ty-Aven (Mutualité 29/56)	Rosporden (29)	Maladie de Huntington	Accueil temporaire et permanent
IME et MAS (EPSMS)	Grand-Champ (56)	Troubles de l'autisme	Accueil enfants et personnes adultes
FAM Liorzing (Gabriel Deshayes)	Auray (56)	Surdicécité	Accueil permanent
FAM Les Rainettes	Broons, Bel air (22)	Epilepsies sévères	Accueil temporaire et permanent

L'ERHR Bretagne, qui est chargée de coordonner les actions de ces entités de référence, est ainsi composée de plusieurs équipes spécialisées sur un handicap rare, lié ou non à une maladie évolutive : Huntington, Prader-Wili, surdicécité, épilepsies sévères. Chaque équipe spécialisée est maintenant formée par les établissements et services régionaux de référence correspondants, avec la participation d'une association représentant les patients et les familles.

Ainsi l'équipe Huntington est formée de professionnels désignés par la MAS les Chants d'Eole, la MAS Ty-Aven, les SAMSAH APF, particulièrement le SAMSAH APF 22 le plus impliqué pour l'instant, et notre association AHF. Les professionnels impliqués dans cette équipe Huntington ont déjà acquis une bonne expérience avec l'accompagnement de près de 25 malades depuis dix ans pendant des durées d'accompagnement de quatre ans en moyenne, jusqu'à la fin de vie des malades, grâce à la mise en place de partenariats avec des équipes hospitalières de soins palliatifs (CH De Dinan, CH de Quimper). Ces professionnels (infirmières, psychologues, ergothérapeutes, orthophonistes...) ont de plus largement participé aux journées de formation Huntington organisées depuis 2009 en Bretagne et à Angers.

Il s'agit là du premier cercle, qui peut apporter des conseils et tutorats à un deuxième cercle, moins expérimenté, constitué par notamment la MAS Le Chêne Vert de Plouha, la MAS Le Persivien de Carhaix, la MAS Ker Dihun de St Brieuc, le FAM de Plougourvest, le FAM Ker Odet de Plomelin, plusieurs EHPAD, des SSIAD... De plus les professionnels des établissements de référence Huntington pourront effectuer des interventions auprès de patients à domicile pour soutenir les aidants locaux. Au-delà d'une amélioration de la qualité de l'accompagnement et des soins il devrait être possible d'obtenir une augmentation des places (MH) pouvant être proposées à la fois pour des accueils temporaires et pour des accueils permanents.



Assemblée Générale et 40^{ème} Anniversaire AHF

L'Assemblée Générale de l'AHF se tiendra le 24 mars 2018 à l'hôpital La Pitié Salpêtrière à PARIS. C'est là que se tiennent les instances qui donnent l'orientation de notre mouvement associatif, il est important qu'on y soit massivement représenté.

Nous vous invitons vivement à participer à cette journée,
que vous soyez patients, aidants ou sympathisants !!

Après-midi du 40^{ème} anniversaire

L'AHF fête ses quarante ans :

- Un nouveau cap pour l'AHF
Présentation de la stratégie pour les prochaines années
Annonce des résultats des appels à projet
- Démonstration de danse par l'association Kashachi
- Dialogues avec médecins et chercheurs : Dr Katia Youssof, CHU de référence Huntington de Créteil et Dr Sandrine Humbert, INSERM Grenoble
- Vivre avec la maladie : témoignages

Rencontre des familles à Angers le 21 avril

En partenariat avec l'équipe PRIOR du CHU ANGERS, la délégation Loire Bretagne de l'Association Huntington France vous invite à une journée de rencontres.

Cette journée permettra d'échanger avec l'équipe médicale du Pr Verny, d'entendre des conseils pour appréhender au mieux les difficultés des malades, d'écouter une réflexion sur la virologie ou l'art de bien vivre sa maladie, d'applaudir des acteurs qui mettront les aidants en lumière.

La journée se déroulera au Centre Ethic Etapes du Lac de Maine, l'accueil se fera à partir de 9h30. Un repas de déjeuner est proposé pour 12€ par personne.

Vous pouvez télécharger le formulaire d'inscription sur ce lien :

http://huntingtonloirebretagne.org/inscription_journee_angers_21_avril.pdf

Événements à venir

Colloque à Angoulême organisée par la filière Brain Team, 22 mars

Une journée d'écoute, de rencontre et d'échange sur les maladies rares neuro-dégénératives est proposée aux aidants proches et aux professionnels du secteur sanitaire, social et médico-social du Territoire Nouvelle-Aquitaine.

Retrouvez les informations (programme et inscription) sur le site Brain Team :

<http://brain-team.fr/rencontre-angouleme-les-maladies-rares-neurodegeneratives-quelles-ressources-dans-l'accompagnement-quelle-prise-en-compte-pour-les-aidants/>

Dîner-Spectacle du Chapitre du Bourgeon à Chinon, samedi 7 avril

Cette soirée est organisée par la Confrérie des Bons Entonneurs Rabelaisiens qui propose d'associer leur événement à l'association et de reverser une partie des bénéfices de la tombola au profit de l'AHF.



Equipe Loire Bretagne

PAYS DE LA LOIRE

Aline LEVRON

Déléguée régionale Loire-Bretagne
21, rue des Genêts
49120 LA POSSONIERE

secretaire@huntingtonloirebretagne.org

Louis-François JOUET ☎ 06 38 82 19 61
Longueville 49320 CHARCÉ St ELLIER
mf.jouet@orange.fr

Annie VIN ☎ 06 83 56 78 66
2, rue de la Maître Ecole 49000 ANGERS
nanie@dbmail.com

Maryse GUILLOT ☎ 06 33 41 97 59
4, allée du Scorff 44700 ORVAULT
mquillot@voila.fr

Madeleine FRAUDIN ☎ 02 43 56 32 05
48, rue Rochefort 53810 CHANGÉ
madeleinefraudin@orange.fr

Véronique CARCAILLET ☎ 02 43 82 64 72
61, rue du Burgos 72000 LE MANS
cvero@neuf.fr

Sylvie TEXIER ☎ 02 51 61 76 26
18, impasse des Citronniers
85500 LES HERBIERS
texier.sylvie85@orange.fr

Jacqueline MACOUIN ☎ 06 02 42 60 25
Le Chemin
61800 MONTSECRET
jacqueline.macouin@yahoo.fr

CENTRE-VAL DE LOIRE

Maria Eugénia DUCOS ☎ 02 47 52 81 03
21, rue du Peu Boulín
37210 ROCHECORBON
marucolmeneros@gmail.com

BRETAGNE

Edith GUEVELLOU ☎ 02 96 78 65 18
7, rue du Tertre de la Motte
22440 PLOUFRAGAN
edith.guevellou@orange.fr

Martine DOMS ☎ 02 98 06 32 43
30bis rue du Gorréguer 29300 QUIMPERLE
doms.m@orange.fr

Françoise ETCHESSAHAR ☎ 09 67 05 85 09
2A, avenue André Mussat 35000 RENNES
etchessahar.f@orange.fr

Michel CAILLARD ☎ 06 01 46 02 02
4, rue des Loges 35135 CHANTEPIE
michel.caillard@neuf.fr

Christian LE FALHER ☎ 06 87 49 63 62
Membre du conseil d'administration AHF
7 allée Jacques Boyceau de la Barauderie
56000 VANNES
Lefalher.c@orange.fr

Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Bretagne

Philippe DUPUIS ☎ 06 88 57 15 83
37 bis, rue de Tréguier 22300 LANNION
phj.dupuis@wanadoo.fr

POITOU-CHARENTES

M. C. BOURY ☎ 05 49 81 26 35
7, rue du Cardinal de Sourdis
79700 MAULEON
christine.boury18@orange.fr

Gwenaél BURBAN ☎ 05 49 86 77 70
50 rue Charkes Plessard
86100 CHATELLERAULT
gburban@free.fr

Pour continuer à vous informer, n'hésitez pas à vous connecter

sur le site internet de l'association Huntington France

<https://huntington.fr/>

sur le site Internet AHF LOIRE BRETAGNE

<http://www.huntingtonloirebretagne.org/>

Pour des informations complémentaires :
programme des manifestations 2018,
documents de présentation de la maladie, de supports médicaux ...

