

Le lien

Bulletin de liaison Octobre 2022

Editorial

L'équipe Huntington Loire Bretagne vous présente, avec un pincement au cœur, son dernier bulletin de liaison : Le Lien. Un grand merci à Philippe qui, depuis plusieurs années, en assurait la rédaction. Mais il faut savoir changer... L'évolution de la communication et l'organisation nouvelle de l'AHF nationale permettent la diffusion d'informations spécifiques et variées ainsi que les faits régionaux marquants. Ainsi est né le nouveau journal biannuel relooké intitulé le MAG de l'AHF qui saura vous séduire.

L'année 2021 s'est encore passée sous la houlette du Covid 19, entraînant des réticences et hésitations aux rassemblements ; alors les familles se sont retrouvées encore une fois un peu plus seules.

Mais une belle rencontre s'est déroulée le 16 octobre 2021 à Angers, journée rassemblant 80 personnes : familles et personnel soignant, tous autour du Professeur Verny et toute son équipe, avec qui les échanges sont toujours de grande qualité, des diététiciennes du Mans autrices du livre : Révolution Mixée, et de l'ERHR Pays de la Loire. Informations médicales, états de la recherche ont complété le programme. Cette journée est aussi importante grâce au temps convivial toujours très apprécié autour d'un repas partagé.

Parmi les activités dans notre région début 2022 on peut citer :

- une remise de chèque de 9 000 € grâce à la journée de randonnée à Noirterre dans les Deux Sèvres (79300), vifs remerciements de l'AHF aux organisateurs.

- une journée famille très sympathique le 4 juin 2022 au Mans, intitulée « Musique au champ », dont le récit est en page 10. Remerciements aux organisateurs, Patrick et Véronique et aux généreux donateurs.

- bravo à Sébastien Lescop qui a couru pour l'AHF les 175 km de l'Ultra Trail marin du golfe du Morbihan le 2 et 3 juillet en 30h.

Restons solidaires, soyons généreux pour que l'aide aux familles se pérennise et que tous les efforts de la recherche soient permis. La réussite est actuellement en berne mais demain les jours seront meilleurs car l'acharnement scientifique est toujours présent ... il lui faut les moyens.

L'Équipe Huntington Loire Bretagne.

Accompagnement Médico-social et MH

Pour commencer, les acronymes pour s'y retrouver et tout comprendre :

AAH : Allocation Adulte Handicapé

AMP : Aide Médico-Psychologique

APA : Allocation Personnalisée d'Autonomie

APF : Association France Handicap

Avant : Association des Paralysés de France

EHPAD : Etablissements d'Hébergement

pour Personnes Agées Dépendantes

ERHR : Equipe Relais Handicaps Rares

ESMS : Etablissements et Services Médico-Sociaux

MAS : Maison d'Accueil Spécialisé

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MPR : Médecine Physique et de Ré-adaptation

PCH : Prestation de Compensation du Handicap

PRIOR : Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares

SAMSAH : Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés

Des besoins différents qui doivent sans cesse être ré-étudiés

Dans le cas des malades Huntington, l'accompagnement médico-social doit s'étendre sur plusieurs décennies et s'adapter aux stades de la maladie... Un enjeu important, pour assurer un bon accompagnement de la part des professionnels concernés et des aidants familiaux, est d'anticiper. L'évaluation des besoins du patient 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, 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. 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.

Le patient MH vient défaire de nombreux acquis dans tous les domaines : la vie professionnelle, la vie familiale et tout le reste (sport, musique, vacances, culturel, hobbies...).

Le manque de vie sociale provoque l'isolement du patient, isolement qu'il faut réduire par un accompagnement approprié prenant en compte l'âge du patient.

Quatre profils de maladies du point de vue du médico-social :

➤ Les jeunes patients (apparition de la MH avant 30 ans) :

Ces patients vivent souvent seuls. Il est prioritaire de les aider car leur temps de vie est compté. Ils ont accès à l'AAH et aux MAS.

➤ Les patients d'âge moyen (apparition de la MH entre 30 et 45 ans) :

Le conjoint est généralement le premier aidant familial. Les patients bénéficient de la PCH et ont accès aux SAMSAH et aux MAS, même sans ressources financières personnelles.

➤ Les patients âgés (apparition de la MH entre 45 et 60 ans) :

Souvent il s'agit de trouver des aménagements pour permettre au malade de terminer son parcours professionnel en douceur. L'accompagnement se rapproche de celui de la maladie de Parkinson, souvent avec des symptômes plus sévères. A condition d'être obtenus avant 60 ans, la PCH et l'admission en



MAS sont possibles, sinon il faut s'orienter vers l'APA et une admission en EHPAD, ce qui n'est pas toujours possible dans le cas de ressources financières faibles.

➤ Les patients très âgés (apparition de la MH après 60 ans) :

Ces malades sont gérés avec les moyens proposés aux personnes âgées dépendantes. A GIR équivalent, leurs besoins de soins sont pourtant plus importants que pour des personnes âgées sans pathologie particulière. Ils sont orientés vers les structures EHPAD qui, en général, n'ont pas les ressources suffisantes pour gérer les spécificités des difficultés des malades. Pour pallier ces ressources insuffisantes en professionnels de soin, il y a une nécessité pour les familles de compenser ces lacunes en faisant intervenir des aides extérieures à la structure.

On peut faire en Bretagne l'estimation suivante : il y a environ 50 jeunes patients, environ 100 patients d'âge moyen, environ 150 patients âgés et plus de 100 patients très âgés. Pour ces derniers, le chiffre est très minoré par le faible nombre de diagnostics de la MH à cet âge.

Qui sont dans les familles les aidants les plus actifs ? Les situations sont très variées. Une seule chose est certaine : les personnes menacées par la transmission génétique Huntington de près ou de loin ne sont guère présentes et sont généralement dans le déni. Les fratries solidaires sont des exceptions. En revanche certains beaux-frères et belles sœurs, oncles ou tantes, beaux-parents de malades s'impliquent. Et bien sûr, quand il n'y a pas eu séparation du couple, les conjoints de malades sont aidants. Dans des situations extrêmes, des mères sont ainsi amenées à être premières aidantes de leur mari, de leurs enfants et même de leurs petits-enfants malades. Et que dire des « familles recomposées », où le déni prend aussi une grande place ...

Accompagnement en Bretagne et Pays de la Loire

Dans ce paragraphe, nous vous listons les principales structures de notre région permettant la vie à domicile ou la vie en collectivité.

Dès les premières années de l'accompagnement, il est important de faire appel aux Equipes Relais Handicaps Rares qui vont évaluer les besoins avec la famille, faciliter les démarches administratives, et faire évoluer les aides en fonction de l'avancée des symptômes de la maladie. Quand les besoins en aides humaines et matérielles deviennent nombreux, l'intervention du Samsah permettra la gestion et la coordination des différents intervenants.

PRIOR-ERHR Pays de la Loire

La plateforme PRIOR, fondée en 2009, est un dispositif recours, à vocation médico-sociale, pour éviter les ruptures de parcours. Elle s'est renforcée en 2015 avec l'intégration de l'ERHR Pays de la Loire, puis en 2020 avec une plateforme d'expertise maladies rares. Elle est constituée d'une équipe mobile pluri-disciplinaire qui apporte conseils et aides lors des phases de transition et qui forme un guichet unique pour recueillir l'ensemble des demandes venant de personnes touchées (par la MH) et de leur entourage. L'équipe mobile peut répondre à ces demandes.



PRIOR est une équipe d'une quinzaine de professionnels, composée d'un coordinateur, d'une secrétaire, de sept référentes en charge de la coordination de parcours et de trois chargées de mission pour faciliter les coopérations. Ces professionnels sont majoritairement rattachés aux CHU d'Angers et de Nantes et pour une plus petite part au groupe médico-social VYV Pays de la Loire.

Pour les contacter : [02.41.35.60.61](tel:02.41.35.60.61) ou par mail : prior@chu-angers.fr
Site internet : <https://prior-maladiesrares.fr/>

ERHR Bretagne

Une communauté de professionnels du médico-social s'est formée en Bretagne pour la maladie de Huntington à partir de six ESMS, référents pour la MH. Cette communauté de professionnels est coordonnée par l'ERHR Bretagne, mise en place en 2015. Aujourd'hui en plus de la communauté MH, trois autres communautés se sont formées : Syndrome de Prader Willi, Surdicécité et Epilepsie Sévère. Au fil des années la part « Maladie de Huntington » dans les activités de l'ERHR Bretagne est restée assez stable, autour de 20%.

L'ERHR Bretagne, basée à Auray, Brest et Rennes, a accru ses moyens. Elle est maintenant composée des professionnelles suivantes : Guénaelle Mahé - Pilote de l'équipe, Christine Bouyssou - assistante administrative, Dr Nolwenn Jean-Marçais - médecin coordinatrice, Françoise Guillouard - coordinatrice de parcours, Lénaïg Droniou - coordinatrice de parcours, Tiphany Fleck - assistante sociale.

Pour les contacter : 06 64 95 48 73 ou par mail : bretagne@erhr.fr
Site internet : <https://bretagne.erhr.fr/>

SAMSAH APF 22

Depuis quasiment son ouverture en 2007, le SAMSAH APF 22 s'est intéressé à la maladie de Huntington. Historiquement, l'expertise de ce SAMSAH s'est construite par le lien établi avec l'antenne Côtes d'Armor de l'AHF. Fort de sa connexion avec l'association Huntington France, le SAMSAH a été sollicité dès 2015 par l'équipe relais (ERHR Bretagne). Le service s'est alors pleinement mobilisé et a été reconnu en 2017 comme service de référence « Handicaps Rares » par l'ARS Bretagne.

L'équipe du SAMSAH est composée d'assistantes de service social, d'une animatrice sociale, d'une AMP, d'ergothérapeutes, d'infirmières et d'aide-soignants, d'un médecin MPR et d'une psychologue. Les interventions sont possibles 365 jours par an de 7h à 22h. En outre une astreinte téléphonique est assurée par les infirmiers afin d'assurer la continuité des soins.

Les actions du SAMSAH sont nombreuses :

- Contribuer à l'accompagnement médical en milieu ouvert en soutenant l'accès à des soins réguliers et en participant si besoin aux rendez-vous médicaux,
- Faciliter l'accès aux droits, prestations sociales et questions juridiques,
- Etre en contact avec tous les services, y compris hospitaliers,
- Apporter un accompagnement pour maintenir l'insertion professionnelle,
- Conseiller l'acquisition d'aides techniques,
- Soutenir les relations avec l'environnement familial et social,
- Contribuer à la réalisation des projets en lien avec la vie sociale et les loisirs.



Le SAMSAH intervient sur sollicitation de l'ERHR Bretagne suivant différentes modalités :

- Une équipe mobile intervenant notamment auprès des personnes ayant, soit un besoin ponctuel, soit besoin d'une orientation vers un service
- Une mission d'appui auprès des autres établissements et structures accueillant ou accompagnant des personnes atteintes MH, jeunes ou âgées.

Le SAMSAH APF 22 n'est pas le seul à intervenir comme service référent en Bretagne. Les SAMSAH APF du Finistère, d'Ille-et-Vilaine et du Morbihan se sont engagés dans la même voie. De plus, il est à noter que ces SAMSAH APF sont en même temps référents « Handicaps Rares » pour l'épilepsie sévère.

SAMS 35

Le SAMS 35, Service d'Accompagnement Médico-Social pour des personnes en situation de handicap moteur avec ou sans troubles associés, voit le jour en 2007 dans le prolongement de la loi 2005-102 du 11.02.2005. Il remplace l'ESVAD (Equipe Spécialisée pour une Vie Autonome à Domicile) créée en 1996 après transformation du service social qui existait depuis 1944 au sein de la délégation départementale APF France handicap d'Ille et Vilaine à Rennes.

L'équipe de professionnels en place lors de la création du SAMS 35, s'est étoffée pour répondre au plus près des besoins des personnes en situation de handicap vivant à domicile, dont les demandes se sont accrues et élargies à différents champs depuis 2007. Le SAMS 35 a diversifié à la fois les compétences des professionnels et les domaines d'intervention.

De nouveaux dispositifs ont été créés pour répondre aux besoins, ainsi **la Plateforme Emploi Bretagne en 2010, les Habitats Regroupés de Rennes Saint Cyr en 2016 et Redon en 2017, ou encore la création de 5 places de SAMSAH dédiées au Handicap Rare pour la maladie de Huntington et l'épilepsie pharmaco-résistante, ainsi que d'une mission d'appui auprès des professionnels pour ces pathologies (2018)**. Fin 2018, le SAMS 35 enrichit ses possibilités de réponses pour le plus grand nombre, par la création de deux missions d'appui aux professionnels des SAVS polyvalents pour **le handicap moteur et les troubles DYS**.

Des solutions d'habitats regroupés pour les malades encore autonomes existent. A Rennes, l'habitat regroupé Guînes permettra à 12 locataires en situation de handicap moteur de vivre dans un logement T2 ou T3, en autonomie avec accompagnement (service prestataire 24 h sur 24). Une place est réservée pour un malade Huntington.

Quand le maintien à domicile ou en habitat regroupé n'est plus possible, l'orientation vers une structure collective, MAS, se prépare et se recherche.

Nous présentons, ci-dessous, les caractéristiques des 3 structures labellisées de la région Loire Bretagne.

MAS Les Hauts de Sèvre en Vendée

Les règles d'admission sont communes à toutes les MAS. Les personnes cherchant à être accueillies en MAS doivent obligatoirement être âgées de moins de 60 ans, avoir obtenu une orientation MAS auprès de la MDPH de leur département et avoir rempli un dossier d'inscription propre à chaque MAS. Ce dossier est validé par la commission d'admission de la structure.



La MAS des Hauts de Sèvre est ouverte depuis 2014 et se compose de deux unités de vie permettant l'accueil de 20 résidents en hébergement permanent et de 4 résidents en temporaire. Ces deux unités de vie répondent spécifiquement à un accueil de personnes adultes (âgées de 20 à 60 ans) touchées par des pathologies neuro-évolutives dont une grande majorité par la maladie de Huntington. Le gestionnaire de cette MAS est le Centre hospitalier local de Mortagne-sur-Sèvre qui a établi des partenariats avec le service de neurologie du CHU d'Angers et du CH de Cholet, ce qui permet d'assurer la continuité du suivi et des soins.

L'accompagnement proposé aux personnes accueillies prend en considération les troubles développés de façon spécifique tant dans leur quotidien que dans leur existence sociale. L'équipe soignante et éducative organise ainsi des accompagnements personnalisés grâce aux personnels « référents » de chaque résident. Ces derniers (infirmières, AMP, aide-soignantes) réactualisent le projet personnalisé du résident afin qu'il soit le plus adapté possible. Les accompagnements sont respectueux du rythme de chacun et de ses capacités. Les ressources mobilisées évoluent dans le temps, selon les besoins.

L'équipe de la MAS est pluridisciplinaire : AMP, aide-soignante, assistante médico-administrative, cadres de santé, éducatrice spécialisée, animatrice sociale, équipe de rééducation (ergothérapeute, kinésithérapeute, orthophoniste), infirmières, psychologues, médecins.

Equipe MRNE (Maladie Rare Neuro-Evolutive) en Vendée

En parallèle, une équipe ressource a été mise en place par le CH de Mortagne-sur-Sèvre pour les maladies rares neuro-évolutives, principalement pour la MH. Cette équipe est pluridisciplinaire : AMP, aide-soignante, assistante médico-administrative, cadre de santé, éducatrice spécialisée, ergothérapeute, infirmière). Les objectifs sont de favoriser le maintien à domicile et soutenir les professionnels médicaux-sociaux, non spécialisés, en leur apportant un appui. L'équipe mobile couvre un territoire dans la limite de déplacements en véhicule d'une heure. Ce territoire est ainsi de la taille d'un grand département : la Vendée, les Mauges et le nord des Deux-Sèvres.

En Pays de la Loire il existe une autre équipe mobile dépendant de la structure Prior - ERHR, possiblement complémentaire sur les territoires non couverts par la MRNE.

MAS Ty Aven dans le Sud-Finistère

Le groupe mutualiste VYV 3 est issu d'un regroupement en 2017 de différentes mutualités, notamment Harmonie mutualité et la MGEN. Ce groupe majeur du médico-social est le gestionnaire de plus de 160 Services de Soins et d'Accompagnement et rassemble plus de 3 500 collaborateurs, VYV3 Bretagne est la 1^{ère} entreprise de l'Économie Sociale et Solidaire en région. Disposant d'un fort maillage territorial en Bretagne, VYV Bretagne propose une offre diversifiée de services de santé autour de secteurs d'activité tels que : soins de suite et de réadaptation, handicap, personnes âgées, domicile, petite enfance...

La MAS Ty Aven, établissement intégré au Pôle Habitat et Vie Sociale de la filière médico-sociale Handicap de VYV3 Bretagne, accueille 30 personnes en situation de handicap avec 29 places en hébergement permanent et une place en accueil temporaire. Située sur la commune de Rosporden (29), c'est un



établissement adapté dans l'accompagnement médico-social de personnes adultes victimes d'un traumatisme crânien grave et/ou de lésions cérébrales. Dès son ouverture en 2009, l'établissement a accueilli une personne touchée par la MH.

C'est donc tout naturellement qu'en novembre 2017, la MAS Ty Aven a obtenu la Reconnaissance de « référence handicaps rares » la reconnaissance portant spécifiquement sur la MH, avec élargissement aux deux maladies Prader-Willi et Machado-Joseph. L'identification de 3 places en hébergement permanent et une place en temporaire a concrétisé cette reconnaissance. L'accompagnement en hébergement permanent demeure complexe et difficile et nécessite des moyens humains et matériels supplémentaires pour le maintien en structure médico-sociale. Depuis 2009, la MAS Ty Aven a accueilli 9 adultes atteints de la MH. A l'admission, ces personnes sont arrivées à un stade avancé de la maladie.

Au travers de ces accompagnements, l'équipe de Ty Aven a amélioré ses pratiques professionnelles et développé son expertise. Afin d'assurer un accompagnement optimal, un travail très ciblé a été développé à l'initiative des professionnels de l'établissement, pour assurer à la fois la sécurité et le confort du résident. D'autres démarches ont été développées très concrètement autour de l'alimentation et de l'activité physique adaptée. Ces activités ont été mises en valeur lors d'une journée d'informations et de formation organisée par l'équipe Relais Handicaps Rares.

Mis en place en 2018, l'accompagnement en hébergement temporaire a pour mission de permettre un répit aux aidants, de prendre connaissance avec le futur résident et favoriser une évaluation, de préparer et dédramatiser la future venue en hébergement et de répondre aux solutions critiques et/ou d'urgence. Ce dispositif est un vrai plus dans l'accompagnement des personnes. Il désacralise l'arrivée définitive en établissement par une connaissance des professionnels et du mode de fonctionnement.

Etre établissement « référent », c'est aussi répondre à une mission territoriale d'expertise et d'appui sur les départements du Finistère et du Morbihan. La MAS répond donc à des sollicitations sur demande des structures, et/ou des familles, du représentant légal ou de l'ERHR. Les sollicitations sont principalement orientées sur des recherches d'hébergement sur des situations urgentes. Ce besoin a favorisé la création d'une équipe mobile régionale handicap rare composée de la responsable de service, d'une infirmière et d'une AMP. Les demandes d'intervention passent obligatoirement par l'ERHR qui active et coordonne cette équipe. Les interventions sont à type d'information, de sensibilisation et de conseils.

MAS Les Chants d'Eole à Léhon-Dinan

Le gestionnaire est l'association Coallia, créée en 1962 par Stéphane Hessel. Coallia est un acteur national de l'économie sociale et solidaire, regroupant les équipes des 55 ESMS engagées au quotidien dans l'accompagnement, le soin et la bien-traitance auprès des personnes âgées et des personnes en situation de handicap.

Dans le cadre du projet d'établissement, la MAS les Chants d'Eole assure:

- les prestations médicales et paramédicales,
- les prestations d'accompagnement dans l'ensemble des gestes de la vie quotidienne,
- les prestations d'animation par la mise en place d'ateliers à visée thérapeutique, socio-éducative, culturelle, occupationnelle et de loisirs,
- les prestations hôtelières et de restauration.



La MAS les Chants d'Eole dispose de quinze années d'expérience d'accompagnement de personnes touchées par la MH. Depuis 2020, ce sont cinq places qui sont dédiées aux accueils en permanent, plus deux places en temporaire. L'établissement est identifié depuis 2017 comme établissement référent pour la maladie de Huntington en lien avec l'ERHR Bretagne.

L'accompagnement de cette maladie neuro-dégénérative fut une découverte pour les équipes de la MAS. Ces dernières ont répondu de façon novatrice, en développant une expertise de prise en compte des malades, inscrite par une évolution de montée en compétences de leurs pratiques professionnelles et une implication dans des réflexions pluridisciplinaires, avec pour priorité le « bien-être » des personnes et la notion du « prendre soin ».

Grâce à la technicité des équipes, formées aux troubles de la déglutition, à la prise en charge de la douleur physique et psychique, à la connaissance des particularités de la maladie, à l'accompagnement de la fin de vie, l'établissement a su optimiser les modes d'accompagnement afin de faciliter le maintien des compétences des personnes et les aider dans l'évolution de leur pathologie.

Cette équipe référente a été renouvelée en 2021. Elle est composée de huit aide-soignants ou accompagnants éducatifs et sociaux, une psychologue, une orthophoniste, une ergothérapeute, une coordinatrice, une chef de service. Cette équipe peut être amenée à rencontrer, à accueillir des professionnels d'autres structures pour leur apporter un appui, par l'intermédiaire notamment de son équipe mobile.

Des temps de plaisir autour du repas dans le cadre des prestations hôtelières sont aménagés. Une salle avec cuisine équipée et coin repas est à disposition des professionnels, qui s'en servent pour préparer les repas de l'unité et pour améliorer le quotidien. Y sont également préparés et pris, des repas qui servent un objectif précis. Ainsi les repas dits « Huntington » réunissent les résidents atteints de la MH et visent notamment, grâce à l'encadrement de l'ergothérapeute et de l'orthophoniste, au maintien de leur capacité à s'alimenter de manière autonome et à travailler sur le réflexe de déglutition et ainsi prévenir les fausses routes.

Recherche médicale

Il est possible de faire un point sur les nouvelles thérapies en cours de développement à partir des informations reçues, durant ces derniers mois, de la part de chercheurs : les Professeurs Anne-Catherine Bachoud-Lévi (Centre de référence de Créteil) et Nicole Déglon (Université de Lausanne) lors de la journée Recherche MH du 3 décembre 2021 à Paris, le Pr Christophe Verny à Angers le 16 octobre 2021 lors de la réunion des familles (MH) de Loire-Bretagne et des apports du Dr Julien Rossignol (Université du Central Michigan).

Les avancées majeures de la recherche durant les trente dernières années

Durant les 30 dernières années les avancées de la recherche sont notables et quatre avancées sont considérées comme majeures (tableau ci-dessous). La plus ancienne, la thérapie génique ASO (AntiSense Oligonucleotides), a fait l'objet de premières investigations en 1978. Il a fallu attendre 2001 pour un premier essai sur des souris et 2016 pour le début de la phase 1 de l'essai Tominersen, mené



par le groupe Roche. De leur côté de 2005 à 2015 les chercheurs français ont appris à maîtriser la transplantation de greffons neuronaux dans le cerveau. Enfin en 2008 et 2012, on a assisté à deux avancées majeures : celle des cellules souches iPSC (Induced Pluripotent Stem Cell) et celle du ciseau CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) pour modifier in vitro des cellules souches, notamment pour les transformer en neurones avec une protéine HTT (Huntingtine) non mutée. De plus l'Université de Lausanne travaille depuis 2018 sur l'utilisation du ciseau CRISPR. D'autres équipes de recherche y pensent aussi.

Nouveaux procédés		Début	Pays initiateurs
Outil ASO	Projet Tominersen	Années 1980/90	UE-USA
Greffes neuronales	Micro-chirurgie	2005	UE
Cellules souches iPSC	Production in-vitro	2008	JAPON-USA
Ciseau CRISPR	Avec Cas9	2012	UE-USA

Mais la prudence des chercheurs est de mise. A la question « *Peut-on envisager une application [avec ARNmessenger] aux pathologies neurodégénératives comme Alzheimer ou Parkinson [et aussi Huntington] ?* » le Dr Ugur Sahin (Président de la start-up européenne BioNTech) a répondu : « *En principe oui, parce qu'elles pourraient être traitées avec des anticorps encodés avec l'ARNm. Mais cela pose un autre défi : l'acheminement. Le cerveau est une boîte étanche. Pour le moment, nous ne savons pas acheminer vers le cerveau de l'ARNmessenger, ou quoi que soit d'autre susceptible de combattre la maladie, d'ailleurs. De nombreux groupes travaillent sur le sujet* [Journal Le Monde, 5 janvier 2022]. »

Les greffes dans le cerveau

Le Pr A-C Bachoud-Lévi a indiqué lors de la Conférence EHDN de 2020 que les scientifiques ont beaucoup appris sur les meilleures pratiques sur les transplantations (appelées aussi greffes) de cellules souches grâce aux essais de 2005-2015, qui ont permis d'énormes progrès dans la compréhension des cellules souches. Cela permet d'espérer des nouvelles thérapies à base de cellules souches, qui pourront dans l'avenir, être utiles aux patients atteints de MH. De son côté le Pr Verny, lors de la rencontre d'Angers en octobre 2021, a apporté plusieurs précisions. D'une part les interventions chirurgicales dans le cerveau sont maîtrisées, notamment en éliminant les risques d'apparition d'hématomes dans le cerveau. D'autre part, les complications de rejet immunitaire qui peut exister, mais il reste faible.

Résultats de la phase 3 du projet Tominersen

Le produit Tominersen, injecté dans le liquide céphalo-rachidien permet d'obtenir une réduction de la protéine HTT mutée. Après un essai de phase 1 achevé en 2018, le groupe Roche a décidé de passer directement à la phase 3 en se basant sur des données scientifiques rationnelles et « ne nécessitant pas de compléments médicaux ». Cet essai de phase 3 a été réalisé en 2020-21 sur 791 patients. Les résultats sont défavorables, sans qu'on puisse l'expliquer : mauvais dosage, mauvaise répartition du Tominersen dans le cerveau ou effets secondaires de la réduction de la protéine HTT mutée ? Le groupe Roche a décidé de lancer une phase 2 avec un groupe de jeunes patients à un stade peu avancé de la maladie.



Utilisation du ciseau CRISPR

En utilisant un virus pour transporter la petite molécule CAS 9 dans l'ARN on peut cibler l'ADN de la protéine HTT. Les molécules CAS 9 vont fournir un enzyme capable de couper l'excès de triplets CAG et ainsi de restaurer la protéine HTT. Un essai a été fait sur un modèle de souris porteuse de la mutation MH, qui a donné des résultats satisfaisants. Un point important est de savoir limiter dans le temps cet effet de ciseau CRISPR. C'est possible en ajoutant un système d'auto-inactivation appelé Kamicas 9, annulant la première inactivation. Un tel système permettrait de faire un traitement pour une région, telle que le striatum. Il serait alors possible de compléter ce premier traitement par des traitements d'autres régions du cerveau. La Pr Nicole Déglon estime qu'on pourrait essayer cette technique pour des patients (MH) dans les cinq ans, au plus tôt.

Greffe avec cellules souches iPSC et ciseau CRISPR

Il faut d'abord produire un greffon de neurones in-vitro à partir de cellules souches reprogrammées iPSC. Il faut ensuite utiliser le ciseau Crispr sur ce type de greffons in-vitro, ce travail a été effectué par le Dr Rossignol en 2018-19, également sur des souris. Et il faut enfin, ce qui n'est pas le plus simple, obtenir une bonne intégration du greffon dans le cerveau, ce qui veut dire dans un premier temps avoir résolu la question des agrégats produits par la protéine HTT mutée présente dans le cerveau de l'hôte et ensuite maîtriser un mécanisme dit « prion-like » pour éviter la transmission des agrégats sur les cellules transplantées.

Événements 2021-2022

Journée des familles à Angers en octobre



Comme évoqué dans l'éditorial, une belle rencontre s'est déroulée le 16 octobre 2021 à Angers, rassemblant environ 80 personnes : familles et personnel soignant, tous autour du Professeur Verny, de toute son équipe et d'intervenants de professionnels paramédicaux.

La présentation de la « Révolution mixée » de Cécile Geslin et de Virginie Heulin a démontré que les saveurs, les couleurs et le plaisir de manger peuvent parfaitement être préservés au passage d'une alimentation mixée.

Mathieu Ferté et Caroline Yameogo de l'équipe PRIOR Pays de la Loire ont pris le temps de nous présenter et d'expliquer les services d'aide que propose le dispositif ainsi que l'étendue de leurs domaines d'intervention.



Musique au champ au Mans en juin

Samedi 4 juin 2022 avait lieu la Journée Huntington rassemblant au Mans des personnes des départements de tout l'ouest de la France sensibilisées à cette maladie. Le soleil brillait intensément sur le quai de la Sarthe où une guide du patrimoine a accueilli 25 personnes à 10h30 pour leur faire découvrir la muraille gallo-romaine qui ceint la Cité Plantagenet, au Mans.



Une fois la visite effectuée, ces visiteurs ont rejoint le lieu-dit « La Couture », ferme située à Parence, à proximité du Mans dans un vaste méandre de l'Huisne. Odile et André les hôtes du jour et une quarantaine d'amis les y attendaient pour la suite de la journée «Musique au champ». Un kir breton servi en apéritif accompagné des incontournables rillettes sarthoises (artisanales) précédait le repas. Généreusement préparé par Viviane et Gisèle, venues tout droit du Finistère pour la circonstance, celui-ci était constitué de riches galettes complètes et de délicieuses crêpes dessert. L'après-midi se poursuivait en musique : Dominique au piano et Chantal au chant ont alterné les sets avec Bernard et son groupe Éphémère spécialement constitué pour l'occasion avec Patricia au chant, Dominique à la guitare et au chant, Philippe au violon ... et à la table de mixage.

L'auditoire a été conquis et les applaudissements nourris pour saluer la qualité de la prestation de ces deux formations qui terminaient la représentation « de concert », tous les six réunis sur la scène pour deux ultimes chansons. Et chacun a été fort généreux puisque la « cagnotte » (recette du jour au chapeau) s'élève à 2200€.



Ultra Trail marin du Morbihan en juillet

Le 2 juillet 2022, Sébastien Lescop a porté haut les couleurs de l'AHF lors de l'Ultra Trail marin de Vannes.

175 km autour du Golfe du Morbihan en 30 heures 27 minutes et 32 secondes.

Un grand bravo à lui pour la performance et un grand merci pour l'image de l'association.



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

<p>PAYS DE LA LOIRE</p> <p>Annie VIN ☎ 06 83 56 78 66 49000 ANGERS nanie@dbmail.com</p> <p>Madeleine FRAUDIN ☎ 02 43 56 32 05 53810 CHANGÉ madeleinefraudin@orange.fr</p> <p>Catherine CORNU ☎ 06 68 31 22 00 53100 MAYENNE catherine.cornu10@outlook.fr</p> <p>Véronique CARCAILLET ☎ 06 16 37 74 98 72000 LE MANS cvero53@gmail.com</p> <p>Maryse GUILLOT ☎ 06 33 41 97 59 85000 LA ROCHE-SUR-YON mguillot4460@gmail.com</p> <p>Dominique BODIN ☎ 06 83 01 76 91 85120 LA CHATAIGNERAIE dom_bodin@hotmail.fr</p> <p>Sylvie TEXIER ☎ 02 51 61 76 26 85500 LES HERBIERS texier.sylvie85@orange.fr</p>	<p>POITOU-CHARENTES</p> <p>Gwenael BURBAN ☎ 05 49 86 77 70 86100 CHATELLERAULT gburban@free.fr</p> <p>NORMANDIE</p> <p>Marie-Cécile FRANCOIS ☎ 06 31 21 94 71 14570 CLECY Marie.gourlin@gmail.com</p> <p>Anaïs LUCAS ☎ 06 60 17 30 30 50410 Percy-en-Normandie Anaislucas.la@gmail.com</p> <p>Jacqueline MACOUIN ☎ 06 12 42 60 25 61800 MONTSECRET- CLAIREFOUGERE jacqueline.macouin@yahoo.fr</p> <p>CENTRE – VAL DE LOIRE</p> <p>Elise CORBANI ☎ 06 50 95 57 72 45000 ORLEANS Elise.corbani@yahoo.fr</p> <p>Magali LE ROLLAND ☎ 07 71 10 57 07 37000 TOURS magali-lerolland@orange.fr</p>	<p>BRETAGNE</p> <p>Christian LE FALHER <i>Délégué par interim</i> Région Loire-Bretagne ☎ 06 87 49 63 62 56000 VANNES Lefalher.c@orange.fr</p> <p>Jean-Pierre GUILLARD ☎ 06 13 45 42 67 56000 SENÉ Jean.p.guillard2@orange.fr</p> <p>Aude TOULEMONDE ☎ 06 07 35 18 34 22770 LANCIEUX audetoulemonde@gmail.com</p> <p>Philippe DUPUIS ☎ 06 88 57 15 83 22700 PERROS-GUIREC phj.dupuis@wanadoo.fr</p> <p>Nicole JOVERT ☎ 06 50 59 75 15 29560 ARGOL nicole.jovert@gmail.com</p> <p>Martine DOMS ☎ 02 98 06 32 43 29300 QUIMPERLE doms.m@orange.fr</p> <p>Françoise ETCHESSAHAR ☎ 06 47 29 24 99 35000 RENNES etchessahar.f@orange.fr</p> <p>Michel CAILLARD ☎ 06 01 46 02 02 35135 CHANTEPIE michel.caillard@neuf.fr</p>
---	---	---

Rejoignez-nous sur le site national pour suivre tous les futurs événements :

<https://huntington.fr/>

Pour adhérer, faire un don ou devenir bénévole :

<https://huntington.fr/nous-soutenir/>



Retrouvez-nous aussi sur la page facebook de l'association.

