

Centre de Référence Maladie de Huntington – Hôpital Henri Mondor (Créteil)

Le Centre de Référence Maladie Rare Maladie de Huntington et autres chorées (CRMR-MH) de l'hôpital Henri Mondor (Créteil) est dédié au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche sur la maladie de Huntington. Il a été labellisé dès 2004 dans le cadre du premier Plan National Maladies Rares, afin d'améliorer l'organisation des soins pour les personnes atteintes de maladies rares en France.

Depuis sa création, la coordination nationale du centre a été assurée par le Pr Anne-Catherine Bachoud-Lévi, qui a largement contribué au développement de la recherche et de la prise en charge de la maladie de Huntington en France. Depuis août 2025, cette mission est poursuivie par le Dr Katia Youssef, neurologue au sein du service de neurologie de l'hôpital Henri Mondor.

Le centre coordonne aujourd'hui un réseau national de plusieurs sites hospitaliers, permettant de faciliter l'accès à l'expertise sur l'ensemble du territoire. Il travaille également en lien avec la filière nationale maladies rares Brain-Team, qui regroupe les centres spécialisés dans les maladies rares du système nerveux central.

Les autres sites du Centre de Référence

Outre le site coordonnateur de Créteil, le CRMR Maladie de Huntington et autres chorées s'appuie sur plusieurs sites constitutifs répartis sur le territoire national. Ces centres participent à la prise en charge spécialisée des patients, à l'organisation du parcours de soins et au développement de la recherche clinique, notamment la participation aux cohortes et aux essais thérapeutiques.

Les sites constitutifs du réseau sont :

- Hôpital de la Pitié-Salpêtrière (Paris) – Pr Alexandra Durr ;
- CHU d'Angers – Pr Christophe Verny ;
- CHU de Lille – Dr Clémence Simonin ;
- CHU de Bordeaux – Pr Cyril Goizet ;
- AP-HM La Timone (Marseille) – Pr Jean-Philippe Azulay ;
- Hôpital marin d'Hendaye – Dr Amina Monia Ben Salah.

L'organisation en réseau permet d'assurer une expertise nationale coordonnée, de favoriser les échanges entre équipes et de faciliter l'accès des patients à la recherche et aux essais thérapeutiques.

Une prise en charge spécialisée et multidisciplinaire

A l'hôpital Henri Mondor, le centre accueille des personnes atteintes de la maladie de Huntington, des personnes à risque génétique et leurs proches. Chaque année, plusieurs centaines de patients sont suivis au centre de Créteil.

La prise en charge repose sur l'équipe multidisciplinaire spécialisée dirigée par le Dr Youssouf, au sein du service de neurologie du Pr Philippe Rémy.

Le suivi neurologique est assuré notamment par les médecins de l'équipe :

- Dr Katia Youssouf ;
- Dr Aimée Petit ;
- Dr Céline Joannet ;
- Dr Abdallah Zayed.

L'accompagnement des patients et de leurs familles est également assuré par différents professionnels de l'équipe :

- Mme Vanessa Pibiri, infirmière coordinatrice ;
- Mme Audrey Lasmi, assistante sociale ;
- Mme Cécile Béhar, psychologue ;
- Mme Marie Mazières, neuropsychologue ;
- Mme Agnès Sliwinski, neuropsychologue ;
- M. Pierre Pichon, psychomotricien ;
- Mme Audrey Fabre, orthophoniste ;
- Mme Ariane Delpuech, orthophoniste ;
- Mme Marine Guinguenaud, orthophoniste ;
- une diététicienne.

Le premier contact avec le centre est généralement assuré par Mme Corinne Léonard, assistante médico-administrative du CRMR, qui oriente les patients et les professionnels vers les interlocuteurs appropriés.

Le parcours de soins

Le parcours de soins commence généralement par une consultation de neurologie spécialisée, au cours de laquelle sont évalués les symptômes, les besoins du patient et les questions de la famille.

Selon les situations, le patient peut ensuite être orienté vers d'autres professionnels de l'équipe afin d'adapter au mieux l'accompagnement : soutien psychologique, évaluation cognitive, accompagnement social ou prise en charge rééducative.

L'infirmière coordinatrice joue également un rôle important dans la coordination du parcours de soins, en facilitant les liens entre l'équipe hospitalière et les professionnels impliqués dans la prise en charge en ville.

À l'instar de plusieurs autres centres du réseau, le site coordonnateur de Créteil a développé un programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) destiné aux personnes atteintes de la maladie de Huntington et à leurs aidants. Ce programme vise à mieux comprendre la maladie et à développer des stratégies permettant de mieux vivre avec celle-ci au quotidien. Il est actuellement proposé aux patients suivis au centre de Créteil.

Conseil génétique et test présymptomatique

Le centre travaille en étroite collaboration avec le service de génétique médicale de l'hôpital Henri Mondor, dirigé par le Pr Benoît Funalot.

Cette activité est réalisée avec :

- Dr Ariane Lunati-Rozie, généticienne ;
- Mme Bérénice Hébrard, conseillère en génétique ;
- Mme Camille Berger, conseillère en génétique ;
- Mme Clara Nativelle, conseillère en génétique.

Ces consultations permettent notamment d'accompagner les personnes qui souhaitent entreprendre une démarche de diagnostic génétique présymptomatique (DPS) pour la maladie de Huntington. Pour débiter ce parcours, il est possible de prendre un premier rendez-vous soit avec l'équipe de génétique, soit avec l'un des médecins du CRMR-MH puisque le protocole de DPS prévoit plusieurs consultations, à la fois en neurologie et en génétique, afin d'assurer un accompagnement médical et psychologique adapté à chaque étape.

Une forte implication dans la recherche

Le centre de référence de Créteil est fortement impliqué dans la recherche sur la maladie de Huntington, avec pour objectif d'améliorer la compréhension de la maladie et de contribuer au développement de futurs traitements.

Le centre participe à plusieurs programmes de recherche nationaux et internationaux, notamment la grande cohorte mondiale Enroll-HD, qui permet de suivre sur le long terme des personnes atteintes de la maladie, des personnes à risque génétique et des sujets contrôles. Ces études permettent de mieux comprendre l'évolution de la maladie et de préparer les futurs essais thérapeutiques.

Le centre participe également à plusieurs essais thérapeutiques internationaux, qui évaluent de nouvelles approches visant à ralentir ou modifier l'évolution de la maladie. Lorsque cela est possible et approprié, les patients suivis au centre peuvent être informés de ces études et, s'ils le souhaitent, y participer.

Le CRMR-MH a également mis en place d'autres cohortes de recherche dédiées à la maladie de Huntington, en particulier la cohorte BioHD, qui associe données cliniques et prélèvements biologiques afin d'identifier des biomarqueurs de la maladie. Cette cohorte a permis le développement de nombreux projets de recherche et d'études ancillaires, contribuant à améliorer la compréhension des mécanismes biologiques et cognitifs impliqués dans la maladie.

La recherche clinique menée au sein du centre de référence s'appuie sur l'équipe Neuropsychologie Interventionnelle (NPI), créée par le Pr Bachoud-Lévi, associant l'INSERM, l'Université Paris-Est Créteil et l'École Normale Supérieure (ENS) et désormais dirigée par le Pr Rémy. Les travaux de l'équipe portent notamment sur les mécanismes cognitifs de la maladie, l'étude des fonctions cérébrales et le développement de nouveaux outils d'évaluation et de suivi.

Cet adossement à une équipe de recherche permet de développer une approche "translationnelle", c'est-à-dire un lien direct entre les recherches menées en laboratoire (neurosciences et sciences cognitives) et la recherche clinique auprès des patients. Ce dialogue constant entre science fondamentale et médecine permet de mieux comprendre les mécanismes de la maladie et de faire progresser le développement de nouvelles approches thérapeutiques.

Un travail étroit avec les associations de patients

Le centre entretient des liens étroits avec les associations de patients, y compris une participation constante depuis plus de 20 ans au conseil scientifique de l'AHF. Ces collaborations permettent de mener des actions d'information, de soutien et de sensibilisation, et de favoriser les échanges entre patients, familles, professionnels de santé et chercheurs.

Comment être orienté vers le centre ?

Les patients peuvent être adressés au centre par leur médecin traitant, un neurologue, un généticien ou par une équipe hospitalière ou médico-sociale.

Il est également possible pour les patients ou leurs proches de prendre directement contact avec le centre afin d'obtenir des informations ou de demander un rendez-vous.

Même lorsqu'un patient est suivi par un neurologue de proximité, un avis spécialisé peut être sollicité auprès du centre de référence si nécessaire.
