

Février 2019

Présentation du Centre Huntington de Bordeaux

Maladie de Huntington

La consultation multidisciplinaire de neurogénétique dans le service de génétique médicale du CHU de Bordeaux a obtenu une labellisation comme site constitutif du centre de référence neurogénétique coordonné par le Pr Alexandra DURR à la Salpêtrière et comme centre de compétence maladie de Huntington en lien avec le centre de référence coordonné par le Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI à Henri Mondor à Créteil.

Cette consultation multidisciplinaire de neurogénétique est coordonnée par le Pr Cyril GOIZET. Elle a développé, au fil des années, des compétences et une expertise dans la prise en charge des maladies de Huntington et maladies apparentées au sein du Réseau Huntington de Langue Française, du réseau européen de la maladie de Huntington (EHDN) et plus récemment, au sein du registre mondial ENROLL HD.

1- **L'activité de soins courants** couvre le champ des stades présymptomatiques jusqu'au stade avancé de la maladie, et va de l'âge pédiatrique jusqu'à l'âge adulte.

Les consultations ont lieu au sein du service de génétique médicale. Il existe une consultation multidisciplinaire avec les médecins de Médecine Physique et Réadaptation (MPR) dénommée « Consultation Multidisciplinaire Gène et Handicap » au sein de laquelle peuvent être vus les malades le nécessitant. Une « Consultation Multidisciplinaire Gène et Handicap » spécifique aux demandes de transition de prise en charge enfant-adulte a été individualisée. Les hospitalisations de jours ou traditionnelles pour bilan, adaptation thérapeutique ou séjour de répit sont réalisées au sein du service de MPR du CHU de Bordeaux.

Des relations privilégiées avec les associations de malades ont permis la mise en place d'une permanence de l'association « Un arc-en-ciel pour malades Huntington » (ACMH) et de l'association Huntington France (AHF) via la présence de Mme Marie-France TOUJA une fois par mois au sein du service de génétique. La collaboration étroite avec l'ACMH a permis d'obtenir, dans une MAS déjà existante, la création de nouveaux lits destinés à la prise en charge exclusive des malades Huntington et maladies apparentées. Cette MAS est localisée à Tresses, en banlieue bordelaise, et permet de disposer de 8 lits pour hébergement permanent et 7 lits pour hébergement temporaire. Des conventions existent ou sont en cours de signature avec d'autres structures médico-sociales de la région.

Les membres de l'équipe du centre de référence neurogénétique et centre de compétence maladie de Huntington comprennent :

- Dr Sabrina DEBRUXELLES et le Pr Umberto SPAMPINATO, neurologues ;
- Drs Claire DELlici et Louise DEBERGE, médecins de MPR
- Mme Deborah BLED, psychologue clinicienne ;
- Mme Sonia FRAISSE, orthophoniste ;
- Mme Florence GOIRAND, assistante sociale ;

- Mme Marie-Pierre BAUDIER, ARC ;
- Mme Danielle LAFOUCRIERE, infirmière coordonnatrice ;
- Mme Laetitia JAMEAU, assistante médico-administrative.

Un groupe de parole pour aidants a été mis en place dans le cadre de l'activité du centre.

2- Le centre participe activement aux divers **projets de recherche** loco-régionaux, nationaux ou internationaux.

Actuellement, le centre est centre investigateur dans le registre ENROLL HD, participe aux études BIO-HD, CRIM-HD et REV-HD. Mme FRAISSE vient d'obtenir une subvention pour un projet de recherche clinique bicentrique, visant à caractériser et quantifier les troubles de la parole dans la maladie de Huntington en développant des marqueurs acoustiques objectifs.

Enfin, le centre est en contact avec des équipes de recherche fondamentale qui travaillent sur divers aspects de la maladie de Huntington dans l'environnement scientifique de l'université de Bordeaux et de divers instituts de neurosciences.

Contacts :

Mme Danielle LAFOUCRIERE, infirmière coordonnatrice : 05.57.82.01.02

Mme Laetitia JAMEAU, assistante médico-administrative : 05.56.79.59.52

sec-genetique@chu-bordeaux.fr