

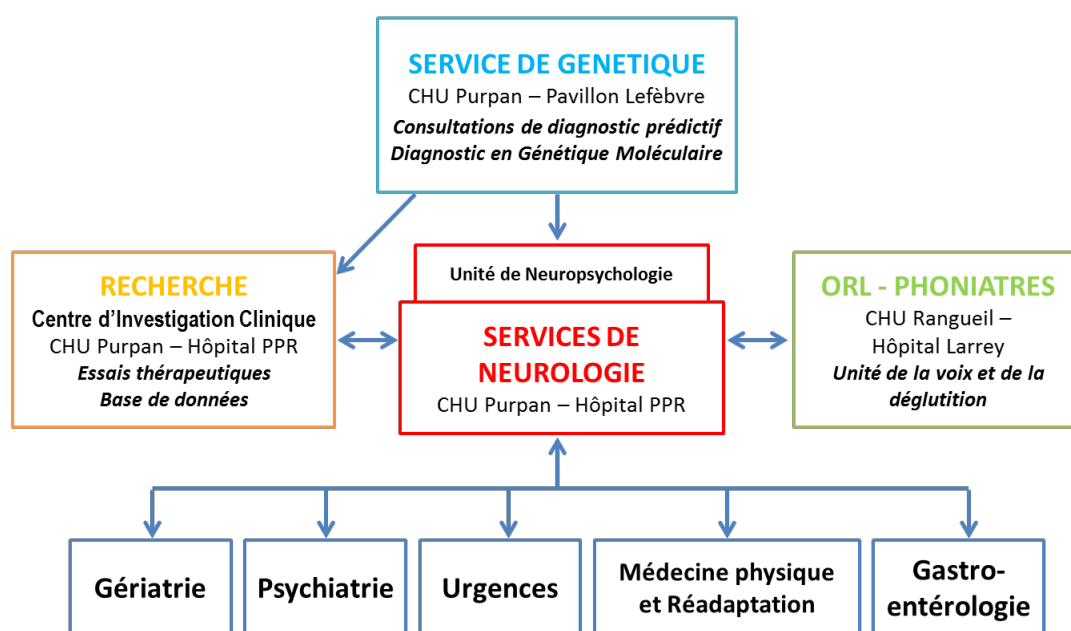
## Maladie de Huntington CENTRE de COMPETENCE de TOULOUSE

Le Centre de Compétence de Toulouse coordonné par le Pr Jérémie Pariente est rattaché au Centre de Référence national (Créteil, Pr Bachoud-levi). Il fait partie du Réseau Huntington de Langue Française (RHLF) et du réseau européen European Huntington's disease Network (EHDN).

Depuis de nombreuses années, nous travaillons dans un partenariat multidisciplinaire qui a permis une meilleure prise en charge des patients et des familles.

Nous avons pu ainsi mettre en place un circuit de soin du patient, intégrant les activités de recherche clinique.

### ORGANISATION INTRA-CHU



#### La neurologie : responsable Pr Jérémie Pariente

Le Pr Jérémie Pariente, accompagné des Drs Marie Benaiteau, Jasmine Carlier et des autres neurologues du pôle, assure la prise en charge et le suivi des patients dans le cadre du diagnostic clinique, en consultation et hospitalisation dans l'unité de neurologie à l'hôpital PPR (Pierre-Paul Riquet) du site de Purpan.

Les familles ont la possibilité de prendre RDV avec une assistante sociale ainsi qu'une psychologue clinicienne.

Des bilans cognitifs, des consultations auprès de médecins psychiatres, des bilans ORL, digestif, de rééducation peuvent être organisés à la demande du neurologue.

Les familles en demande de diagnostic pré-symptomatique sont orientées vers la consultation de Génétique.

Les protocoles de recherche clinique sont abordés lors de la consultation et les patients qui le souhaitent sont ensuite dirigés vers le Dr Fabienne Calvas du Centre d'Investigation Clinique (CIC) pour leur potentielle participation.

#### Contact neurologie:

Secrétariat RDV: Tél : 05 61 77 76 86 Fax : 05 61 77 60 01

Mail : [pariente.sec@chu-toulouse.fr](mailto:pariente.sec@chu-toulouse.fr)

## **La génétique : responsable Pr Patrick Calvas / Dr Olivier Patat**

Les consultations de conseil génétique, le diagnostic pré-symptomatique et le diagnostic prénatal sont assurés par une équipe pluridisciplinaire composée d'un généticien, d'une psychologue clinicienne et d'une conseillère en génétique, à l'Hôpital Purpan, pavillon Lefèbvre).

Un suivi peut être mis en place auprès de la psychologue clinicienne, qui peut intervenir également, si besoin, dans le suivi des enfants.

### Contact génétique :

Secrétariat RDV : 05 61 77 90 79

Email : [calvas.sec@chu-toulouse.fr](mailto:calvas.sec@chu-toulouse.fr) ; [genetique.secal@chu-toulouse.fr](mailto:genetique.secal@chu-toulouse.fr)

## **L'ORL/ phoniatrie : responsable Pr Virginie Woisard/Dr Sabine Crestani**

Les bilans de déglutition, orthophonie, diététique, ergothérapie sont organisés en consultation et hospitalisation à l'hôpital LARREY sur indication du neurologue du centre.

### Contact :

Secrétariat RDV : 05 67 77 17 20

## **La recherche Clinique: responsables Pr Jérémie Pariente / Dr Fabienne Calvas**

L'activité de recherche clinique se déroule au CIC (Centre d'Investigation Clinique) hôpital PPR site de Purpan.

Il s'agit d'une structure entièrement dédiée à la recherche clinique qui accueille les patients inclus dans des protocoles de la consultation simple à l'hospitalisation complète (8 lits d'accueil).

Dans l'équipe du CIC, des médecins, infirmières, aide-soignant, neuropsychologues, secrétaires, attachés de recherche accueillent les patients au quotidien.

Le recrutement pour les études se fait à partir des différentes consultations de neurologie et de génétique, les potentiels participants sont ensuite orientés vers le Dr F Calvas qui validera leur participation.

### **Les études en cours dans la MH:**

- Etude GENERATION HD1 : Etude multicentrique internationale, randomisée en double aveugle versus placebo de phase III pour évaluer l'efficacité et la sécurité de l'injection intra-thécale du RO7234292 (RG6042) chez des patients atteints de MH. Le promoteur est le laboratoire Roche. Le RO7234292 (RG6042) est un oligonucléotide anti-sense (thérapie génique).
- CREAM-HD : Protocole destiné aux sujets pré-symptomatiques et visant à étudier le rôle de la caféine en tant que modificateur environnemental de la maladie de Huntington. Le promoteur est le CHU de Lille.
- Etude ENROLL –HD : Etude multinationale longitudinale de suivi dans la maladie de Huntington permettant une évaluation annuelle neurologique, comportementale et cognitive. Elle permet également aux familles un contact privilégié avec les différents intervenants et la mise en place de conseils adaptés aux difficultés constatées lors des évaluations. Le promoteur est la fondation biomédicale américaine CHDI (Cure Huntington's Disease Initiative). Toute personne concernée par la MH peut participer à cette étude. Les proches non apparentés peuvent également participer en tant qu'aidant et/ou contrôlé.

Les personnes ayant accepté de participer à « Enroll-HD » ont un accès facilité pour les protocoles thérapeutiques.

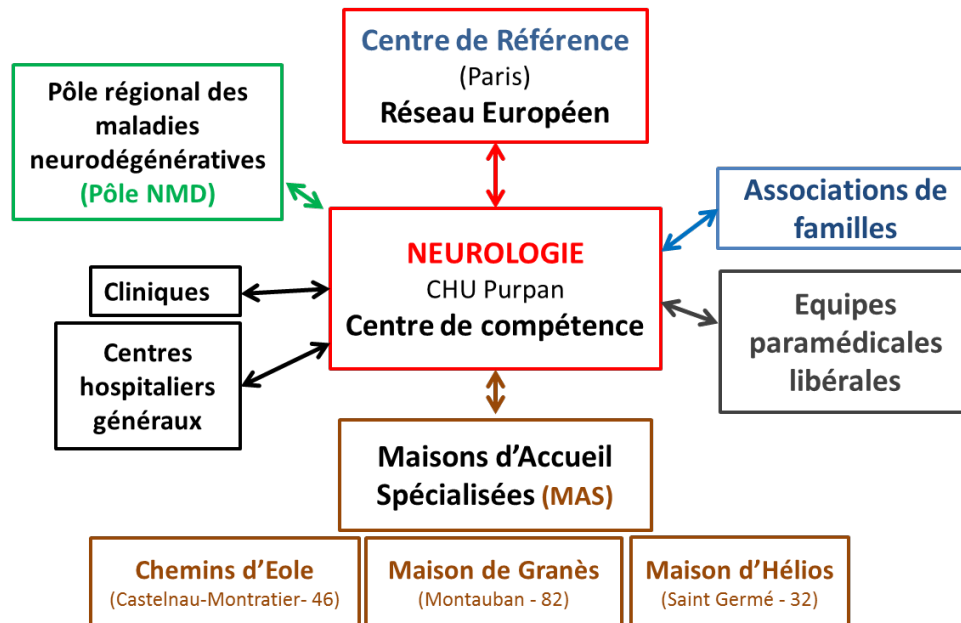
Contact CIC:

Secrétariat : 05 61 77 91 03 / Infirmières : 05 61 77 91 04

Email : [cic.1436@inserm.fr](mailto:cic.1436@inserm.fr)

Au-delà de l'activité interne au CHU de Toulouse, des partenariats se sont tissés avec les différentes structures de la région :

## ORGANISATION REGIONALE



### Le pôle ressources régional des maladies neurodégénératives (pôle NMD)

Le pôle NMD, créé par l'agence régionale de santé (ARS), a été mis en place pour la MH, en partenariat avec le CHU de Toulouse et le centre de compétence de Toulouse.

Il s'agit d'une plateforme d'expertise, d'appui, d'orientation et d'information pour les patients, les aidants et les professionnels.

Il a pour mission d'optimiser la prise en charge de proximité des personnes atteintes de MND, d'aider les familles dans leur démarche administrative et leur apporter un soutien psychologique par des consultations spécialisées et une écoute téléphonique.

Le personnel a été formé à la pathologie par le Pr Pariente et le Dr F calvas.

Contact :

Tel : 05 62 74 18 79

Email : [contact@pole-mnd.com](mailto:contact@pole-mnd.com)

Allo j'aide un proche : 0806 806 830

### Les maisons d'accueil spécialisées (MAS)

3 Maisons accueillent des patients atteints de MH :

- Maison d'hélios à Saint-Germé (Gers)
- Le Chemin d'Eole à Castelnaud-Montratier (Lot)
- Maison de Granès à Montauban (Tarn et Garonne)

Le Pr Pariente et son équipe assurent des consultations délocalisées dans ces MAS partenaires.

## **L'association Huntington France (AHF)**

Le centre organise avec l'antenne locale de l'AHF des journées de rencontre et d'échanges enrichissantes pour les patients, les familles ainsi que les professionnels.