

***Journée nationale sur la maladie de Huntington
Cité des sciences et de l'industrie à Paris - 4 décembre 2015***

La journée nationale sur la maladie de Huntington, qui s'est tenue le 4 décembre 2015 à la Cité des Sciences et de l'Industrie de la Villette à Paris, a rassemblé des chercheurs, des cliniciens, des associations et des familles (plus de 300 personnes) avec pour thèmes : la recherche scientifique (essais cliniques, recherche fondamentale), les actions mises en place et/ou en cours de réalisation et/ou en projet s'agissant des soins et de l'accompagnement, les différentes synergies, ...

SUR LES INTERVENTIONS DE LA MATINEE

● **Le Centre de référence maladie Huntington – Pr Anne-Catherine Bachoud-Levi (Créteil)**

Le Pr Bachoud-Levi a débuté cette journée nationale en précisant qu'il existait en France une communauté MH.

Compte tenu de la complexité de la maladie, des effets de l'annonce dans une famille, des symptômes MH, il est nécessaire d'avoir un ensemble de compétences pluridisciplinaires organisées autour d'équipes médicales expertes sur cette maladie (généticistes, neurologues, psychiatres, ...).

Bien que la maladie de Huntington soit une maladie incurable, il est possible de réaliser beaucoup de choses tant en ce qui concerne l'amélioration de la qualité de vie des patients que de la prise en charge sociale, ...

Le Centre de référence vise à développer, améliorer les tests de diagnostic, l'information génétique, la prise en charge et la recherche thérapeutique.

L'ensemble des centres (de référence et de compétence) sont liés par une charte et les personnes travaillant au sein de ceux-ci interviennent également au niveau international.

En savoir plus : ➔ [*Centre de référence Huntington*](#)

● **La filière Brain Team - Pr Christophe Verny (Angers)**

Le 2^{ème} plan national maladies rares a permis la création de 23 filières de santé qui regroupent 131 centres de référence.

Les objectifs de ces filières sont d'animer et coordonner des actions entre différents acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares (les centres de référence maladies rares et les centres de compétence qui y sont rattachés, les MDPH, les laboratoires de diagnostic, les associations, les professionnels et les structures des secteurs médico-social, social et éducatif, des équipes de recherche, des réseaux de soins ville /hôpital, des sociétés savantes).

Elles ont notamment pour mission de :

- diminuer l'errance diagnostique et thérapeutique,

- la prise en charge pluridisciplinaire,
- établir un parcours de soins national lisible,
- améliorer l'application des bonnes pratiques de prise en charge (formation, protocole national de diagnostic et de soins, ...),
- favoriser la recherche multicentrique, ...

Le centre de référence MH (à Henri Mondor – Créteil) a été rattaché à la **filière Brain Team** qui regroupe des maladies rares à expression motrice et cognitive du système nerveux central. Cette filière, animée par le Pr Christophe Verny, comprend 9 centres de références et 37 associations dont l'association Huntington France fait partie.

Trois axes de développement de la filière vont être mis en place :

- sur les bases de données de patients atteints de maladies rares,
- sur la prise en charge médico-sociale du patient,
- sur l'information et la communication.

La 1^{ère} journée nationale de cette filière se tiendra à Paris le 26 mars 2016.

➡ [Compte-rendu de la 1ère journée des associations de patients de la filière Brain-Team](#) (publié sur le site de l'association Huntington France)

● **Le Comité inter-associations - Mr Marc Issandou (Paris)**

Le Comité inter-associations, créé à la suite de la 1^{ère} journée nationale MH en 2013 et comprenant neuf associations MH à ce jour, met en œuvre des actions communes avec pour objectif "améliorer le quotidien du malade et de son entourage".

Ses travaux portent actuellement sur :

- * Les aspects réglementaires concernant l'obligation d'information de la parentèle, le renouvellement de l'allocation de longue durée (ADL30), ainsi que la prise en charge des transports en MAS et autres établissements d'accueil.
- * L'établissement de fiches pratiques de formation sur les thèmes suivants :
 - assurances,
 - parcours de prise en charge des malades,
 - liste des Maisons d'Accueil Spécialisées et autres structures d'accueil,
 - aide à la création d'une structure d'accueil,
 - l'utilisation des réseaux sociaux sur internet,
 - charte pour les groupes d'entraide.
- * Participation à la filière Brain Team : un membre du comité inter-associations, Mme Emilie Hermant, représente la maladie de Huntington au sein de cette filière.
- * Soutien aux familles et aux patients : projet de création de permanences sur des sites de consultation MH (actuellement, mise en place d'une permanence à l'hôpital Mondor).

* Diffusion d'informations : Projet de création d'un pôle de ressources sur la maladie de Huntington à la Cité de la santé (Paris).

● Les essais cliniques - Pr Christine Tranchant (Strasbourg)

Les essais cliniques portent sur des traitements symptomatiques, ainsi que sur des traitements visant à modifier l'évolution de la maladie (retarder, ralentir, voire stopper).

▶ Sur les traitements symptomatiques :

- Etude **NEUROHD** : étude multicentrique, en cours, visant à comparer les bénéfices et les risques de trois neuroleptiques : l'olanzapine (Zyprexa®), la tetrabénazine (Xénazine®) et le tiapride (Tiapridal®).

- Etude **PRIDE-HD** : Etude en cours portant sur l'innocuité, la tolérance et l'efficacité de la pridopidine (anciennement Huntexil) (Phase II).

En savoir plus sur l'étude : ➔ [Article du 4 juillet 2014](#)

- Etude portant sur un médicament, **SRX246**, dans le traitement de l'irritabilité chez des patients MH (non débutée).

- Etude **SIGNAL** : Etude portant sur un médicament, VX15/2503, en cours. Il s'agit d'un essai concernant les personnes "à risque" et celles présentant des signes précoces de la maladie qui permettra d'évaluer l'innocuité, la tolérance et l'efficacité du médicament (un nouvel anticorps monoclonal).

Cet anticorps monoclonal (monoclonal : produit, de manière industrielle, par une seule lignée de cellules) est une classe de médicament qui se lie à une molécule pouvant provoquer une inflammation dans le cerveau d'individus développant la M.H., et bloquer celle-ci.

Il a été démontré que cette inflammation peut affecter la pensée, la motricité et les comportements affectant les activités quotidiennes (source : Huntington Study Group).

▶ Sur les traitements visant à modifier l'évolution de la maladie de Huntington :

Les cibles pour tenter de modifier l'évolution de la maladie sont, notamment, les suivantes :

* Réduire au silence le gène défectueux avec des médicaments qui interfèrent avec les systèmes de fabrication de protéines propres aux cellules et empêcher la production de la protéine huntingtine mutée dans les cellules.

A cette fin, trois voies sont explorées, à savoir :

- la répression de la transcription avec des médicaments ciblant les séquences CAG, tels que les médicaments à doigts de zinc qui visent à désactiver la production de la protéine mutée à sa source en se fixant à l'ADN du gène Huntingtin à l'intérieur des cellules. (A ce sujet : ➔ [Article du 13 novembre 2012](#))

N.B : la transcription consiste en la copie d'une information codée contenue dans la molécule d'ADN en information codée contenue dans une molécule d'ARN messager.

- la répression de la traduction avec des médicaments ciblant l'ARN messager (ARNm), tels que les oligonucléotides antisens, les ASOs, autre moyen de détruire des molécules ARN spécifiques, utiles pour réduire les taux de la protéine huntingtine (A ce sujet : ➔ [Article du 25 juin 2012](#))

N.B : la traduction : synthèse, à partir d'une molécule messager ARNm, d'une protéine.

Un essai est actuellement en cours concernant le médicament **ISIS-HTTRx** (En savoir plus : ➔ [Article du 23 octobre 2015](#))

- l'interférence ARN : interférer avec l'ARNm de la huntingtine empêche la mise en place de la protéine huntingtine mutée (A ce sujet : ➔ [Article du 1er octobre 2012](#)).

* Augmenter l'autophagie.

L'autophagie est comme un dépôt de recyclage au sein des cellules qui s'assure que les molécules qui ne travaillent pas correctement sont éliminées du système et remplacées par d'autres qui effectuent le travail.

L'autophagie est connue pour dysfonctionner dans un certain nombre de troubles du cerveau, y compris la maladie de Huntington.

Par ailleurs, des données récentes suggèrent qu'une hausse artificielle de l'autophagie, par exemple en utilisant un médicament spécifique, peut être utile chez les modèles murins MH, probablement en raison de l'élimination plus efficace des fragments de protéines toxiques.

* Augmenter les facteurs neurotrophiques.

Les facteurs neurotrophiques sont des protéines très importantes pour le cerveau, sécrétées par les neurones eux-mêmes.

Elles règlent la croissance, la prolifération et la différenciation des cellules nerveuses et sont ainsi essentielles au développement du système nerveux dans son ensemble, ainsi qu'au maintien des fonctions cérébrales.

L'un des facteurs neurotrophiques, appelé "facteur neurotrophique dérivé du cerveau" ou BDNF, présente un intérêt particulier dans le cadre de la maladie de Huntington. Le BDNF est produit par les neurones du cortex et délivré vers le striatum où il est nécessaire à la différenciation et à la survie des neurones de cette région.

* Diminuer l'excitotoxicité (l'excitotoxicité est un processus pathologique d'altération et de destruction neuronale).

Une étude, **REVHD**, est actuellement en cours (en France), ayant pour objectif d'évaluer le potentiel thérapeutique du resvératrol sur le volume du noyau caudé chez des patients MH, en utilisant l'IRM volumétrique.

* Renforcer l'immunité innée : une hyperactivité du système immunitaire a été constatée dans le cadre de la maladie de Huntington et le laquinimod pourrait améliorer l'activité du système immunitaire et restaurer le taux de BDNF (facteur de croissance des neurones).

Une étude, **LEGATO-HD**, est actuellement en cours (en France) portant sur l'innocuité et l'efficacité du médicament laquinimod.

► **Autres études en cours :**

* Etude **APACHE** : il s'agit d'une étude actuellement en cours (en France) portant sur le médicament PF-02545920, un inhibiteur de la phosphodiesterase 10, ayant pour objectif d'évaluer l'innocuité et la tolérance de deux doses du médicament chez des patients MH au stade précoce des symptômes ; elle comprend également l'imagerie de la fonction cérébrale afin d'observer l'effet du médicament dans le cerveau des patients.

Sur les inhibiteurs de la phosphodiesterase : ➔ [Article du 8 juin 2012](#)

* Etude **TRIHEP3** : Il s'agit d'une étude comparative évaluant l'efficacité de triheptanoïne (actuellement en cours).

Sur l'huile synthétique triheptanoïne : ➔ [Article du 9 janvier 2015](#)

● **Essai Cystéamine - Pr Christophe Verny (Angers)**

L'essai **CYST-HD** de phase 2/3 s'est déroulé sur neuf centres, sur une durée de trois ans et portait sur 96 patients.

Pendant 18 mois, les participants ont reçu soit le placebo, soit le médicament ; puis, à l'issue de cette période, tous les participants à l'essai (89 personnes) ont reçu le médicament.

L'essai portait sur l'innocuité du médicament, ainsi que sur les effets secondaires. La cystéamine a été bien tolérée.

Le Pr Verny a indiqué que pendant douze mois aucune tendance n'avait été constatée mais à l'issue de cette période, est apparue une tendance (attention, pas une preuve) à effet protecteur (l'évolution de la maladie a été différente) mais cela n'est pas significatif.

L'essai est actuellement terminé et les résultats obtenus dans les neuf centres ont été regroupés et sont en cours de vérification.

Les résultats définitifs devraient être connus dans les mois à venir et selon ces résultats, un essai à plus grande échelle pourrait être mis en place en Europe et aux Etats-Unis.

Information supplémentaire : la compagnie Raptor Pharmaceuticals a accepté de fournir le médicament aux participants de cet essai, qui le souhaitent, à l'issue de cet essai.

En savoir plus : ➔ [Article du 27 avril 2014](#)

● **La stimulation cérébrale profonde dans la maladie de Huntington - Pr Pierre Krystkowiak (Amiens)**

La stimulation cérébrale profonde est une technique qui existe depuis 25 ans et est efficace dans le cadre de nombreuses pathologies autres que la maladie de Huntington.

Il s'agit d'une technique :

- non lésionnelle et purement fonctionnelle,
- réversible,
- adaptable au fur et à mesure de l'évolution de la maladie,
- qui a fait ses preuves.

Dans le cadre de la maladie de Huntington, il s'agit d'un traitement purement symptomatique ciblant la chorée.

S'agissant des résultats d'un tel traitement, celui-ci montrerait un effet sur la chorée mais le niveau de preuve est faible compte tenu du petit nombre de patients ayant bénéficié d'une stimulation cérébrale profonde.

Un essai européen est actuellement en cours, **HD-DBS**, lequel a débuté sur six patients en Allemagne, puis par la suite 44 patients seront inclus dans cet essai (le centre d'Amiens participera à cet essai).

L'étude a pour objectif d'évaluer l'innocuité et l'efficacité de la stimulation cérébrale profonde du globus pallidum (qui participe au contrôle de la motricité) chez des patients MH.

En savoir plus sur la stimulation cérébrale profonde : ➔ [Article du 19 novembre 2012](#)

● **Danse et maladie de Huntington - M. Philippe Chehere et Mme Julie Salgues (Paris)**

Les participants aux ateliers de danse, menés par Philippe Chehere et Julie Salgues, ont fait une démonstration de danse.

L'association Kachashi est une compagnie de danse qui propose depuis 2003 des ateliers de danse pour des personnes directement ou indirectement touchées par la maladie de Huntington (patients, familles, proches) - ateliers en studio, visites à domicile dansées pour ceux qui ne peuvent se déplacer (Paris).

SUR LES INTERVENTIONS DE L'APRES-MIDI

● **Table ronde sur le thème de la parentèle :**

Aux termes de l'article R1131-20-1 du code de la santé publique (créé par décret du 20 juin 2013), préalablement à la prescription d'un examen des caractéristiques génétiques susceptible d'identifier une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins, le médecin prescripteur informe la personne qu'elle est tenue, si le diagnostic de cette anomalie est confirmé, d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle, ou le cas échéant son représentant légal, possède ou peut raisonnablement obtenir les coordonnées.

Ce médecin informe également la personne que, dans l'hypothèse où cette dernière exprimerait par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic ou ne souhaiterait pas informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux, elle peut l'autoriser à procéder à cette information dans les conditions prévues par la loi.

Le texte initial portant sur l'obligation d'informer la parentèle concernait les anomalies génétiques familiales pour lesquelles il existe un traitement curatif et des soins.

Un amendement a inclus les maladies incurables (en ajoutant les affections graves justifiant de mesures de conseil génétique) et par voie de conséquence, la maladie de Huntington.

Dans la pratique, avant la réalisation du test présymptomatique, le médecin précise à la personne concernée qu'elle a l'obligation, si le test se révèle positif, d'informer sa parentèle (parents du 1er degré) de l'existence d'une anomalie génétique familiale et que si celle-ci ne souhaite pas connaître le résultat ou ne souhaite pas procéder elle-même à cette démarche d'information, celui-ci y procédera par l'envoi d'un courrier aux membres de la famille concernés.

Ce courrier les informera de l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invitera à se rendre à une consultation génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés.

La discussion a porté principalement sur l'application de ce texte dans le cadre de la maladie de Huntington et les avis ont divergé :

- l'envoi du courrier ne serait pas nécessaire dans la mesure où il n'existe pas de traitement curatif et de soins,
- il convient d'appliquer stricto-sensu la loi s'agissant de l'envoi du courrier précité.

A suivre : le texte devrait normalement être réexaminé au Parlement en 2016.

La saisine du Comité Consultatif National d'Ethique aux fins de modifier cette loi a été évoquée lors de cette table ronde.

Participants à cette table ronde : Pr Bachoud-Lévi (modérateur), Pr Hirsch (Directeur de l'Espace régional de réflexion éthique Ile-de-France), Pr Durr (neurogénéticienne), Dr Ollagnon (neurogénéticienne), Mr Jandel (Comité inter-associations).

● Cancer et maladie de Huntington - Sandrine Humbert (Grenoble)

Les scientifiques savent que :

- la protéine huntingtine normale est importante pendant le développement de l'individu, qu'elle a des propriétés de pro-survie (elle est essentielle à la survie et au fonctionnement des neurones) et qu'elle a une expression non restreinte aux neurones (elle s'exprime dans d'autres tissus de l'organisme),
- la protéine huntingtine mutée est responsable de la maladie de Huntington (elle est à l'origine des désordres moteurs et cognitifs).

L'équipe de Sandrine Humbert a découvert que la protéine huntingtine mutée est également impliquée dans la progression et l'agressivité des tumeurs mammaires.

Les chercheurs vont désormais examiner de manière plus précise les tumeurs des patientes atteintes de la maladie de Huntington et déterminer si celles-ci doivent bénéficier d'un suivi particulier.

A ce jour, certaines études cliniques suggèrent que l'incidence du cancer du sein pourrait être plus faible chez ces femmes, mais que lorsqu'il se déclare il pourrait, dans certains cas spécifiques, être plus agressif.

A ce sujet : → [Communiqué de presse du 9 janvier 2012](#)

● Les mécanismes épigénétiques associés à la maladie de Huntington - Dr Karine Merienne (Strasbourg)

Les chercheurs ont, depuis longtemps, mis en évidence une dérégulation de la transcription d'un grand nombre de gènes, et en particulier dans le striatum.

La transcription consiste en la copie d'une information codée contenue dans la molécule d'ADN en information codée contenue dans une molécule d'ARN messager.

Ainsi, les cellules lisent les "pages" de l'ADN pour apprendre comment fabriquer et assembler les protéines nécessaires à leur bon fonctionnement mais l'ADN est un très long manuel d'instructions et par conséquent, les cellules doivent compacter les portions d'ADN inutiles pour elles, afin de pouvoir retrouver facilement les instructions de l'ADN importantes pour elles.

Ce processus de compactage permet donc de moduler l'activité des gènes en fonction des besoins cellulaires et celui-ci est endommagé dans les neurones affectés par la maladie de Huntington.

La dérégulation de l'activité génique joue un rôle important dans la progression de la maladie de Huntington et pourrait être une cible thérapeutique mais le mécanisme en cause est encore mal compris.

Une technique, appelée ChIP-seq, permettant d'établir l'épigénome "huntington" a été utilisée. Sur l'étude réalisée : ➔ [Parution CNRS 2015](#)

Dans la mesure où le compactage de l'ADN cause des problèmes dans le cadre de la MH, des chercheurs ont essayé de cibler les assistants cellulaires qui, en fait, réalisent le travail de compactage de l'ADN dans la maladie.

Ces assistants sont appelés des HDACs, lesquels contrôlent, en partie, la régulation de la transcription (HDACs : histones déacétylases, machines éliminant les étiquettes acétylées des histones, les obligeant à libérer l'ADN auquel elles sont attachées).

Des chercheurs travaillent sur des inhibiteurs des HDACs qui ont montré des effets bénéfiques chez des modèles murins MH.

● Dynamique moléculaire de la maladie de Huntington : règles et implications thérapeutiques - Dr Christian Néri (Paris)

La dynamique moléculaire est une méthode permettant de simuler l'évolution temporelle (dynamique) d'un système moléculaire.

L'établissement d'une cartographie de la dynamique moléculaire dans le cerveau d'une souris MH a permis de voir ce qui se passait au cours de l'évolution de la maladie (avant et après les symptômes) et de constater que les neurones du striatum changeaient d'identité et ressemblaient au fil du temps à des neurones du cervelet.

Par ailleurs, la huntingtine mutée génère un stress cellulaire continu qui conduit à la mort de certains neurones, notamment dans le striatum.

Aux termes d'une étude, les chercheurs ont mis en évidence une inhibition des protéines FOXO (connues pour jouer un rôle important dans la longévité et la résistance au stress) ayant pour conséquence une diminution de la résistance au stress cellulaire, laquelle a pour conséquence une accélération du dysfonctionnement neuronal et du processus de perte neuronale.

Implications thérapeutiques de ces travaux :

- ralentir le processus au cours duquel les neurones changent d'identité et ne sont plus résilients au stress cellulaire et au vieillissement,
- choisir comme cibles les gènes 'centraux' à ces deux logiques, en privilégiant les effets de compensation/résilience,
- intervenir le plus tôt possible (avant les manifestations les plus graves), avant qu'une amélioration ne soit hors d'atteinte.

● Résultats du PNDS : troubles du comportement - Dr Katia Youssof (Créteil)

Le Protocole National de Diagnostic et de Soins, publié par la Haute Autorité de la Santé au mois d'août 2015, a été élaboré par des professionnels de la santé selon une méthode proposée par l'instance précitée et a pour objectif une prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale.

Sur le PNDS : ➔ [Article du 9 décembre 2015](#)

Après avoir expliqué ce qu'était le PNDS, le Dr Katia Youssof a abordé les troubles du comportement.

Celle-ci a indiqué qu'il existait des traitements pharmacologiques efficaces pour les symptômes psycho-comportementaux de la maladie de Huntington et que toutes les classes de médicaments utilisés en psychiatrie pouvaient l'être dans le cadre de la maladie de Huntington.

Elle a, cependant, précisé que les médicaments n'étaient pas suffisants.

En effet, il convenait également de :

- rechercher les causes favorisantes de ces troubles, les facteurs environnementaux,
- savoir enquêter sur les "épines" irritatives et les changements de routine,
- traiter l'environnement (par exemple, trop de télévision est néfaste ; la marche - balades - est bénéfique),
- améliorer l'information des entourants dans la mesure du possible (notamment, explications sur la signification des symptômes).

Elle a également abordé la diffusion de l'information et la création de nouveaux outils :

- diffusion du manuel de Jimmy Pollard, "Dépêche-toi et ... attends", un manuel pour les aidants (faire face aux troubles cognitifs de la M.H. dans les stades intermédiaires et avancés de la maladie) (➔ [Rubrique "livres"](#)).
- développement d'outils connectés, de système d'alerte, d'aide à la communication.
- développement de l'accès au répit et d'une culture d'anticipation des crises.
- coopération entre les neurologues et les psychiatres.
- réflexion sur des programmes d'éducation thérapeutique pour les patients et développement d'ateliers pour les professionnels.
- recours aux nouvelles professions (gestionnaire de cas, coordinateur de parcours de soins) pour développer des réseaux plus efficaces.
- recherche de nouvelles idées dans les expériences des usagers (patients, entourants, soignants). En ce sens, voir le rapport établi par le Collectif DingDingDong, "Composer avec Huntington - la maladie de Huntington au soin de ses usagers" : ➔ [Article du 9 décembre 2015](#)

La Journée Nationale devant impérativement prendre fin à 17h30, les interventions suivantes ont été écourtées.

● **Maladie de Huntington et environnement - Dr Clémence Simonin**

L'intervention du Dr Clémence Simonin a principalement porté sur l'éventuel lien entre la consommation de caféine et l'âge d'apparition des symptômes et/ou un effet sur l'évolution fonctionnelle, motrice et cognitive.

Une étude observationnelle rétrospective de patients atteints de la maladie de Huntington a été réalisée il y a quelques années et avait mis en évidence un lien mais aucune relation causale. Sur l'étude : ➔ [Article du 29 juin 2010](#)

Une nouvelle étude, **CREAM-HD**, devrait débuter en 2016 en France : il s'agira d'une étude prospective portant sur des porteurs de la mutation MH aux fins de vérifier s'il existe un lien entre la consommation de caféine et l'évolution de la maladie, notamment voir si la consommation de caféine modifie la progression des symptômes pré-moteurs.

● **Ethique et pratique : le consentement à un essai clinique - Dr Laurent Cleret de Langavant (Créteil)**

Celui-ci a indiqué que le consentement est obligatoire pour participer à un essai clinique et a précisé que :

- le consentement volontaire est absolument essentiel,
- il doit être libre (la personne doit être laissée libre de décider),
- il doit être éclairé c'est à dire qu'il doit être recueilli après que la personne intéressée ait été suffisamment renseignée et connaisse toute la portée de l'expérience pratiquée sur elle.

Il s'agit là de la théorie car en pratique :

- le consentement peut parfois ne pas être libre et volontaire du fait de pressions familiales et sociales.
- la personne intéressée doit être suffisamment informée mais, parfois, les connaissances des investigateurs sont limitées (sur d'éventuels effets secondaires, sur les effets à long terme de thérapies nouvelles, ...) et en conséquence, comment informer le patient des risques d'un essai s'ils ne sont pas encore connus ?
- le consentement doit être stable mais qu'en est-il en cas de déclin cognitif ?

● **Etre un enfant dans une famille touchée par la maladie de Huntington - Pr Diana Rodriguez (Paris)**

Le Pr Rodriguez a principalement évoqué l'existence d'un service neuropédiatrique (à l'hôpital d'Enfants Armand Trousseau à Paris) prenant en charge des enfants atteints de la maladie de Huntington (forme juvénile très rare) et à risque (ceux vivant dans une famille touchée par la M.H.).

● **Vivre avec la maladie : le point de vue de l'EHA - Mme Emilie Hermant**

Mme Emilie Hermant a clôturé cette journée en évoquant les actions de certaines associations (françaises mais également internationales, telles que HDYO), l'hôpital marin d'Hendaye qui propose une prise en charge innovante, la mise en place de groupes d'entraide (de tels groupes pour des personnes porteuses de la mutation MH ont été créés), ...

* * * * *

Les différents liens, figurant dans le compte-rendu, ont été ajoutés par mes soins pour une meilleure compréhension ; il est difficile de retranscrire avec exactitude tout ce qui a été dit lors de cette journée et certaines interventions étaient plutôt techniques pour un profane. En cas d'oublis ou éventuelles erreurs, n'hésitez pas à me contacter par mail.

Remerciements au comité inter-associations MH qui a organisé cette journée nationale et à l'ensemble des intervenants.

*Rédactrice : Michelle D.
(Site Huntington-Inforum.fr)*