

# UN NOUVEAU REGARD

## sur la Maladie de Huntington

par Anne-Catherine Bachoud-Levi

Le professeur Anne-Catherine Bachoud-Lévi est chef du service neurologie et coordinatrice du Centre national de Référence - Maladie de Huntington à l'Hôpital Henri Mondor (Créteil). Elle est une figure de la prise en charge de la maladie de Huntington en France. Une interview à son image, pleine d'énergie, de franc-parler et d'humanité, réalisée par Marc Issandou, président et Emilie Hermant, membre du Conseil de l'AHF.

### 25 ANNÉES DE PROGRÈS

#### QUE RETENEZ-VOUS DE CES DERNIÈRES 40 ANNÉES ?

J'ai commencé en 1993, l'année de la découverte du gène. C'était une révolution parce que ça a complètement changé notre vision de la maladie de Huntington et celle des familles. On parlait de la chorée de Huntington, qui était une espèce de nébuleuse, qu'on avait du mal à diagnostiquer, dont les familles parlaient comme d'une malédiction. Et on est arrivé à la maladie de Huntington. Une maladie génétique, identifiée, avec un gène et des spécificités.

#### QU'EST CE QUE LE GÈNE A APPORTÉ AU DIAGNOSTIC HUNTINGTON ?

Évidemment, la première chose c'est la certitude du diagnostic. On a pu enfin redresser des diagnostics qui étaient erronés depuis des années.

La seconde chose, c'est qu'avant, c'était surtout la chorée qui déterminait le diagnostic. Quand on voyait des patients qui avaient une histoire de maladie de Huntington, qui se sentaient déprimés ou qui avaient des troubles cognitifs, mais pas de chorée, on ne parlait pas de Huntington. Avec ce test, on a pu mieux diagnostiquer des formes non choréiques de la maladie, avec un début cognitif ou psychiatrique et non pas un début moteur.

#### ET LES GREFFES NEURONALES DES ANNÉES 1990-2000 ?

Elles ont apporté un changement de

perspectives et l'idée qu'on pouvait transformer l'état de certains patients. À Henri Mondor, nous avons commencé avec un seul patient et en moins de cinq ans, on en a réuni 500.

C'est là que j'ai créé le réseau de Huntington de langue française en 2002, ce qui a préfiguré le paysage actuel avec un centre de référence, des centres de compétences et des centres de coordination. Nous avons déjà un réseau de six centres greffeurs dont cinq en France. Ce qui a donné d'emblée à la France une culture de travail en réseau et en équipe. Dans les événements qui ont suivi, il y a eu l'avènement du réseau Huntington européen en 2004 qui a été un changement d'échelle dans la manière de voir les choses. Ces différentes étapes ont permis de revoir la prise en charge parce qu'on est passé d'une époque où on disait : « On ne peut rien faire de la maladie de Huntington » – il y a de moins en moins de gens qui restent confinés dans ce discours, à une époque où « on peut faire des choses » et améliorer l'état des patients.

#### JUSTEMENT, QUE PEUT-ON FAIRE ? DE LA PRISE EN CHARGE ?

Exactement ! La kinésithérapie par exemple améliore les patients ! Et au début, la première bataille que l'on a menée, ça n'était pas du tout les greffes, c'était de faire rembourser par la sécurité sociale la kinésithérapie et l'orthophonie. Il y a eu des batailles qui ont duré très longtemps pour ces remboursements. Nous avons gagné lorsque chez la souris, on a démontré que l'amélioration de l'environnement permettait d'améliorer l'état des individus. La psychomotricité, elle, n'est toujours pas remboursée et il



reste encore des progrès à faire ! Mais nous sommes quand même arrivés à l'idée que les patients doivent être pris en charge et que la restructuration de l'environnement améliore leur état. C'est fondamental parce qu'avant ce n'était pas admis. Aujourd'hui, il est démontré que la marche, les activités ludiques de communication servent à quelque chose, que les groupes de paroles peuvent soutenir les familles et que la communauté Huntington existe.

#### COMMENT VOYEZ-VOUS CETTE COMMUNAUTÉ HUNTINGTON ?

La grande réussite des dernières années, c'est que cette communauté Huntington, c'est-à-dire les médecins, les soignants et les patients a été rejointe par les associations et que le Comité interassociations s'est créé. Tout d'un coup, au lieu d'agir individuellement, l'idée a été de définir des projets communs. C'est beaucoup plus efficace depuis.

#### ET LA PROCHAINE GRANDE RÉVOLUTION ?

On attend deux révolutions : la première, c'est la révolution du numérique. C'est-à-dire comment on va pouvoir uti-

liser les nouveaux outils pour les patients qui ont du mal à se maintenir à domicile ou qui sont isolés ou qui ne vont pas avoir l'idée d'aller chercher leurs médecins... La seconde, bien sûr, c'est le traitement de la maladie par la thérapie génique, la neuroprotection et l'apport des cellules souches.

## VIVRE AVEC LA MALADIE

### EN 40 ANS LE REGARD QUE L'ON PORTE SUR CETTE MALADIE A-T-IL CHANGÉ ?

Énormément ! Quand j'ai débuté, j'entendais des choses surréalistes sur la maladie. Que ça touchait plus les filles, qu'il suffisait qu'il y ait un cas dans la famille pour que le reste ne l'ait pas. Il y avait aussi cette idée de désocialisation, d'irrévocable... Et puis des patients et des médecins ont commencé à dire « Mais non, ça n'est pas vrai, il y a des gens qui vivent heureux avec une maladie de Huntington ». Il ne s'agit pas de dire que c'est facile, on sait que c'est difficile. Mais même si c'est difficile, on peut quand même vivre heureux. Quelques patients très créatifs se sont levés en disant : « Moi aussi je suis capable ! Je suis malade, et alors ? Ça ne m'empêche pas d'avoir droit au bonheur. » Et ils ont raison ! Une bonne prise en charge, un bon environnement, ne pas renoncer à sa vie, ne pas renoncer à son propre caractère, ne pas penser que l'on est un Huntington... On est avant tout une personne, pas un malade. C'est une transformation très importante qui n'est pas encore achevée. À chaque consultation, c'est une bataille vis-à-vis du patient, de sa famille pour

lui dire qu'il n'est pas « un » ou « une » Huntington, qu'il est distinct de sa maladie, qu'il n'est pas réduit à une seule chose. Ce que l'on devrait retenir de la prise en charge, c'est l'idée qu'on a le

droit d'avoir une vie satisfaisante avec une maladie. C'est-à-dire qu'au lieu d'être castrateur comme certains praticiens dogmatiques : « Vous ne pouvez pas faire des enfants, vous ne pouvez pas faire ci, vous ne pouvez pas faire ça... » Dire : « Que voulez-vous faire ? Comment peut-on vous accompagner dans cette démarche ? » C'est quelque chose de beaucoup plus positif !

### ET DANS LES AUTRES PAYS ?

La recherche sur la maladie de Huntington a la chance d'être organisée internationalement. C'est une force. Les gens ne le voient pas toujours, mais nous, nous ne travaillons qu'avec l'international. On est très à l'écoute des idées des autres. On est allé visiter des maisons d'accueil ailleurs, ils sont venus voir ce que l'on faisait à Mondor. On a échangé des idées. Je pense qu'il y a une fertilisation croisée entre les différentes pratiques, les différentes cultures...

Toutes les idées sont bonnes à prendre d'où qu'elles viennent. En fait, c'est ça le maître mot, du moment que l'on va dans la direction du mieux vivre, du mieux-être. On a fait une expérience avec des souris atteintes de la maladie. On les a placées dans une cage où elles s'amuse, où elles galopent dans tous les sens. Résultat, elles vivent deux fois plus longtemps que les autres !

### L'ENVIRONNEMENT EST-IL SI IMPORTANT QUE CELA ?

Absolument ! Il y a certains patients qui arrivent chez nous dans un état assez préoccupant et qui, au bout de 3 ou 4 ans, parviennent à reprendre une vie – on ne va pas dire normale, mais presque normale. Ça, c'est une réussite exceptionnelle. Il faut avoir une prise en charge globale du patient, de sa famille,

de son environnement... Cela peut passer par prendre un chien, prendre un chat, aller au cinéma, voyager, rencontrer les associations... Dans le monde de Huntington, il y a des maisons d'ac-

cueil spécialisées, des Services de Soins de Suite et Réadaptation extraordinaires comme l'hôpital Marin d'Hendaye qui vont être créatifs et inventifs. Qui aurait pu imaginer que l'on pouvait faire faire des baptêmes de plongée ou de l'équitation à des patients porteurs de la maladie de Huntington ?

### ET EN TERME DE CHIFFRES, ÇA FAIT 25 ANS QUE L'ON PARLE DE 6 000 MALADES EN FRANCE, QU'EN PENSEZ-VOUS ?

À mon avis, c'est improbable parce que les nouveaux chiffres européens ont été revus à la hausse. On est plus à 8 sur 10 000 que 6 sur 10 000... Et je pense que ça va augmenter parce qu'il y a toutes ces chorées tardives, ces maladies tardives... Ce sont plutôt des formes choréiques qui apparaissent à 80 ans, 70 ans. On estime à 15 % le chiffre de formes tardives, après 55 ans.

### NOUS AVONS APPRIS CETTE ANNÉE QU'UN MONSIEUR DE 86 ANS VIENT D'ÊTRE DIAGNOSTIQUÉ...

Cela nous rappelle qu'il y a encore beaucoup de choses que l'on ne sait pas sur la maladie de Huntington. On sait que le gène indique que l'on va avoir la maladie à 100 %. La pénétrance de la maladie est complète ; c'est-à-dire que si on porte le gène, un jour on aura la maladie si on ne meurt pas d'autre chose avant. Mais le gène n'indique la date de début de la maladie qu'avec 60 à 40 % de probabilité. C'est-à-dire qu'il y a 60 % à 40 % d'inconnues sur lesquelles on peut travailler. Alors on peut imaginer qu'il y a d'autres gènes, mais on peut imaginer que c'est aussi l'environnement. Le gène prédit l'évolution à moins de 10 %, c'est peu !

### JUSTEMENT, QUE SAIT-ON MAINTENANT SUR L'ÉVOLUTION DE CETTE MALADIE ?

Les mécanismes de neuro-dégénérescence sont beaucoup plus compliqués que tout ce que l'on a imaginé jusqu'à présent. Mais ce qui compte, c'est l'objectif. C'est qu'à terme, on aboutisse à une stabilisation de ces maladies, point. D'ici ma retraite, je ne suis pas sûre que je verrai la guérison de Huntington. En revanche, je pense que je pourrai voir la stabilisation des patients au cours du temps.

## QUELQUES PATIENTS TRÈS CRÉATIFS

### SE SONT LEVÉS EN DISANT :

« MOI AUSSI JE SUIS CAPABLE ! JE SUIS MALADE, ET ALORS ? »

## ET COMMENT VA-T-ON Y ARRIVER ?

Sarah Tabrizi, qui porte l'essai Ionis pense par exemple que l'avenir du traitement de la maladie de Huntington, est une complémentarité de thérapeutique. Je suis tout-à-fait d'accord avec cette idée-là. On peut obtenir une stabilisation avec les symptômes du patient au moment où il les a, associés à des traitements symptomatiques pour empêcher les symptômes, associés peut-être à une greffe de neurones pour récupérer les fonctions si on arrive à mieux maîtriser les cellules souches et associés peut-être à des traitements neuroprotecteurs qui viendraient limiter les effets du gène sur certains points.

## QU'AURIEZ-VOUS ENVIE DE DIRE AUX ÉQUIPES MÉDICALES ?

Je pense qu'il y a une chose que l'on oublie souvent et qui s'appelle le projet thérapeutique. Ça consiste, quand on voit un patient, à se demander : « Où est-ce que je peux l'emmener ? » Ça va dépendre bien sûr de ses goûts. Si le patient veut travailler, on va essayer de l'emmener au travail. S'il veut faire de la chasse aux papillons, on va l'emmener à la chasse aux papillons. Je pense que déjà cette approche-là, ça change l'approche habituelle de dire : « Bon y'a rien à faire, rentrez chez vous, on va vous donner un peu de neuroleptiques et puis tout va aller très bien. » Ce qui est faux car cela ne marche pas. Plus on « shoote » un patient, plus il est irritable. Et le patient qui est devant la télé toute la journée, c'est une catastrophe. Le but du jeu est qu'il soit au maximum de ses possibilités sans être gêné par ses mouvements ou sa propre irritabilité ou son insomnie.

## POURTANT, L'APATHIE PEUT ÊTRE AUSSI UN MOYEN DE SE DÉFENDRE PAR RAPPORT À CE QU'IL SE PASSE. QUE CE SOIT EN TERME ACTIF, ET À CE MOMENT-LÀ C'EST L'IRRITABILITÉ, OU EN TERME PASSIF ET C'EST DE L'APATHIE...

Dans les 2 cas, c'est la même chose.

## QUE CONSEILLEZ-VOUS AUX FAMILLES QUI APPRENNENT QU'ELLES ONT LA MALADIE DE HUNTINGTON ET QUI VIVENT



## DANS DES ENDROITS OÙ IL N'Y A PAS DE CENTRE DE COMPÉTENCE OU DE CENTRE DE RÉFÉRENCE ?

La première chose à faire est de se déplacer et d'aller voir un médecin, soit d'un centre de référence, soit d'un centre de compétence. On ne peut pas tout faire par téléphone. Il est indispensable de voir les patients. Le médecin du centre pourra ensuite travailler en binôme soit avec le médecin traitant, soit avec le médecin neurologue de la région pour éviter les déplacements du patient. Après, l'enjeu au niveau local c'est de trouver des spécialistes pour la prise en charge : des kinés, des orthophonistes, des infirmières, des assistantes sociales et ça, ça manque terriblement. Le rôle des assistantes sociales est aussi très important, car il existe plein de solutions, comme les SAVS pour emmener les patients qui ne peuvent pas se déplacer jusque chez les praticiens.

## AVEZ-VOUS DES CONSEILS À DONNER VIS-À-VIS DES DIRECTIVES ANTICIPÉES ?

Absolument ! Il ne faut jamais se poser les questions au moment où on a des ennuis. Il faut se les poser avant. Il y a 2 choses à faire :

1. Il faut réfléchir tout seul : Qu'est-ce que je veux, qu'est-ce que je pense,

pourquoi je le pense, comment je veux vivre ?

2. Identifier une personne de confiance qui puisse vous représenter au cas où vous ne seriez pas capable d'être représenté, ça, c'est important.

Après il y a les directives anticipées. Cela concerne uniquement l'aspect médical de la fin de la vie. C'est l'idée que « j'ai les idées suffisamment claires pour décider ce que je veux qu'il m'arrive ou qu'il ne m'arrive pas si jamais je n'étais plus en état de répondre ». On peut en parler à son médecin traitant. Il va conserver une copie et il est conseillé d'informer sa personne de confiance, ses proches, de l'existence de vos directives et du lieu où on peut les trouver. Enfin, il y a aussi les mandats de protection future qui concernent à la fois le médical, le patrimoine et l'aspect tutelle et curatelle. L'idée est de désigner une ou plusieurs personnes pour agir à votre place quand vous ne serez plus en état de le faire. La personne malade peut y indiquer tout ce qui concerne sa vie, ses loisirs, sauf son héritage : s'il souhaite la visite d'un coiffeur toutes les semaines,

s'il souhaite aller en MAS ou pas, s'il souhaite pouvoir se promener tous les jours. Et s'il souhaite que l'on vende ses biens pour payer tout cela ! Cela permet de rester maître de sa vie, quoi qu'il arrive ! ●

---

## L'AVENIR DU TRAITEMENT DE LA MALADIE DE HUNTINGTON EST UNE COMPLÉMENTARITÉ DE THÉRAPEUTIQUES.

---