



15ème législature

Question N° : 23499	De M. Ludovic Pajot (Non inscrit - Pas-de-Calais)	Question écrite
Ministère interrogé > Solidarités et santé		Ministère attributaire > Solidarités et santé
Rubrique >maladies	Tête d'analyse >Sensibilisation à la maladie de Huntington	Analyse > Sensibilisation à la maladie de Huntington.
Question publiée au JO le : 08/10/2019 Réponse publiée au JO le : 07/04/2020 page : 2685 Date de changement d'attribution : 16/02/2020		

Texte de la question

M. Ludovic Pajot attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la maladie de Huntington. Cette affection, héréditaire et pour laquelle aucun véritable traitement n'existe aujourd'hui, est liée à un phénomène de dégénérescence neuronale affectant tant les fonctions motrices et cognitives que comportementales. Bien que le gène provoquant la maladie soit identifié, les mécanismes entraînant cette dégénérescence de neurones ne le sont pas véritablement. Les symptômes apparaissent en moyenne entre 30 et 50 ans, bien que 12 000 des 18 000 personnes touchées par cette maladie ne ressentent pas de symptômes particuliers. Lorsque ceux-ci apparaissent, c'est principalement sous la forme de mouvements brusques, postures anormales ou encore rigidité musculaire, entraînant avec le temps une perte d'autonomie quasiment complète. Cette affection, outre les altérations des fonctions cognitives et exécutives, engendre de véritables troubles psychiatriques, comme la dépression, qui rendent le quotidien des malades particulièrement éprouvant et laissent parfois l'entourage dans une situation de détresse. Les structures d'aides sont actuellement trop peu nombreuses. Dans cette optique, il lui demande donc de bien vouloir lui faire part des mesures qu'elle compte mettre en œuvre pour permettre un meilleur accompagnement des personnes touchées par la maladie de Huntington ainsi que de leurs familles se sentant souvent démunies face à cette affection rare.

Texte de la réponse

La maladie de Huntington est une maladie neurodégénérative rare du système nerveux central caractérisée par des mouvements involontaires choréiques, des troubles comportementaux, des troubles psychiatriques et une démence. Cette maladie se manifeste vers l'âge de 30 à 50 ans et un déclin cognitif se produit. Les symptômes psychiatriques sont très fréquents au début de la maladie et précèdent souvent les symptômes moteurs. Le diagnostic de cette maladie repose sur les symptômes et signes cliniques chez un patient ayant un parent atteint de la maladie de Huntington prouvée. Le diagnostic est confirmé par l'analyse moléculaire. Un diagnostic préclinique peut être effectué par des équipes multidisciplinaires et chez des adultes à risque cliniquement indemnes désirant connaître leur statut de porteur de la mutation. Il existe également un diagnostic prénatal possible. Cette maladie, qui reste rare, est complexe à diagnostiquer c'est pourquoi depuis 15 ans la France a structuré son réseau d'experts pour mieux répondre aux détresses des familles touchées. Pour un meilleur accompagnement des personnes touchées par la maladie de Huntington, ainsi que de leurs familles souvent démunies face à cette affection rare, un réseau de centre experts existe depuis le premier plan national maladies rares. Ces centres de référence et de compétence de la maladie de Huntington font partie de la Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) BRAIN TEAM, ils sont formés

pour suivre ces patients complexes. Cette filière comprend un centre de référence coordonnateur, 5 centres de référence constitutifs et 15 centres de compétence répartis sur l'ensemble du territoire national permettant un accès de proximité aux soins, aux équipes pluridisciplinaires et aux conseils pour les patients et leurs familles. Ces centres, comme l'ensemble des centres de référence pour les maladies rares ont été relabellisés pour la période 2017-2022 et sont présents dans toute la France métropolitaine et, pour certains, en Outre-Mer. Il n'y a pas de traitement curatif à ce jour pour la maladie de Huntington. La prise en charge doit être pluridisciplinaire et repose sur un traitement symptomatique ayant pour but d'améliorer la qualité de vie. Les traitements médicamenteux et non médicamenteux de la dépression ou de troubles agressifs du comportement peuvent être nécessaires. L'évolution de la maladie entraîne un handicap rare et donc la perte d'autonomie dans la vie quotidienne nécessitant une assistance à temps plein jusqu'au décès. L'enjeu consiste donc à mettre en œuvre une organisation territoriale qui trouve l'équilibre entre proximité de l'offre et technicité requise pour accompagner les personnes en situation de handicap rare. Le déploiement d'une organisation en dispositif intégré constitue à ce jour la réponse la plus pertinente à ce défi. Cette méthode permet l'intégration des ressources et l'innovation dans leurs modes d'organisation en vue d'améliorer la qualité de vie et la participation des personnes en situation de handicap rare à tous les âges de la vie. C'est notamment l'une des missions des Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR), à savoir mieux répondre aux besoins des personnes en situation de handicap rare en mobilisant les ressources susceptibles de contribuer à une fluidité des parcours (et accompagnements) complexes. Il existe ainsi sur l'ensemble du territoire national des établissements et services qui ont développé des compétences et expériences particulières dans le champ d'un ou plusieurs handicaps rares. Ces structures sont à même d'offrir un appui pour l'accueil et l'accompagnement des personnes atteintes de handicaps rares dont les familles touchées par la maladie de Huntington. Cette structure peut être mobilisée par l'ERHR pour agir sous forme de mission d'appui, en complément des modalités d'accompagnement déjà assurées et permettre aux professionnels de monter en compétences sur les spécificités de l'accompagnement d'une situation de handicap rare. La mission d'appui peut ainsi intervenir pour les familles touchées par la maladie de Huntington afin de soutenir l'expertise des professionnels dans leur pratique de l'évaluation fonctionnelle, dans l'élaboration de plans d'intervention complexes, dans la mise en place d'outils spécifiques, ou encore dans l'accès aux soins spécifiques. Il s'agit de favoriser le partage des connaissances et savoir-faire sur les spécificités de l'accompagnement lié au handicap rare : apports ponctuels de conseils, interventions directes, tutorat, développement d'actions collectives (information, sensibilisation, formation, partages d'expériences et de pratiques). Ces actions sont soutenues par le 2ème schéma handicaps rares et sont supervisées par la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA). Elles permettent une coordination de plus en plus efficiente entre le secteur de la santé et celui du champ médico-social pour accompagner le mieux possible les parcours de vie du quotidien des personnes atteintes de la maladie de Huntington.