

# Un Protocole National de Diagnostic et de Soins « HUNTINGTON »

- Informations sur le **d**agnostic
- Informations sur la **p**rise en charge **t**hérapeutique
- **D**escriptions des **d**ifférents **t**roubles :
  - **m**oteurs,
  - **c**ognitifs,
  - **p**sychiatriques,
  - **s**omatiques

# Un Protocole National de Diagnostic et de Soins « HUNTINGTON »

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)  
Maladie de Huntington

Texte du PNDS

Centre de Référence National sur la maladie de Huntington

Août 2015

## Sommaire

Liste des abréviations .....	4
Synthèse à destination du médecin traitant .....	6
Aide .....	7
Introduction.....	7
Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins ....	7
Diagnostic et évaluation initiale.....	8
.1 Objectifs.....	8
.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	9
.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic.....	9
.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel.....	9
.5 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic .....	10
.6 Annonce du diagnostic et information du patient .....	11
.8 Conseil génétique.....	11
Prise en charge thérapeutique.....	12
.1 Objectifs.....	12
.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	13
.3 Prise en charge thérapeutique (pharmacologique et autre).....	13
.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie (au cas par cas) 38	
.5 Recours aux associations de patients.....	39
Suivi.....	39
.1 Objectifs.....	39
.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	40
.3 Rythme et contenu des consultations .....	40
.4 Examens complémentaires .....	40
Annexe 1. Liste des participants .....	43
Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients .....	44

# Présentation de la filière de santé BRAIN TEAM

13 MAI 2016



**BRAIN-TEAM**

Filière Nationale de Santé  
Maladies rares du système nerveux central

## Contexte de création des **Filières de Santé Maladies Rares**

### Plan National Maladies Rares 2 (PNMR2)

«nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR»

- Constitution des filières nationales de santé maladies rares (FSMR)
- Appel à projet pour la constitution de ces filières de santé maladies rares à été lancé par l'[instruction N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013](#)



## 23 Filières de Santé Maladies Rares

### Plan national maladies rares 2011-2016



23 filières de santé ma  
une nouvelle ambition pour les m

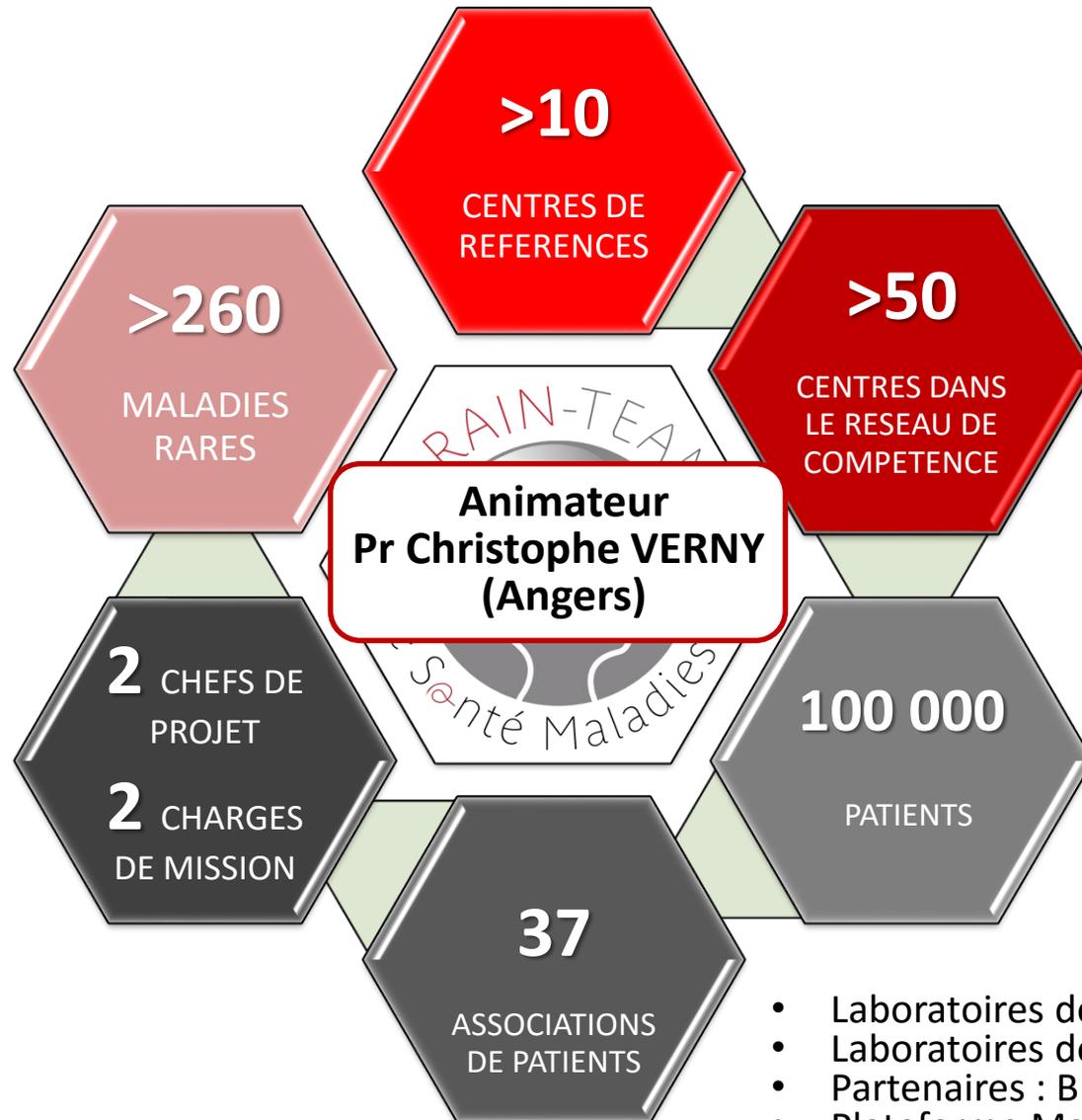
Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares	<b>AnDDI-Rares</b>	Pr Laurence Olivier-Faivre (Dijon)
Maladies cardiaques héréditaires	<b>CARDIOGEN</b>	Dr Philippe Charron (Paris)
<b>Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central</b>	<b>BRAIN-TEAM</b>	<b>Pr Christophe Verny (Angers)</b>
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	<b>DéfiScience</b>	Pr Vincent des Portes (Lyon)
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	<b>FAI<sup>2</sup>R</b>	Pr Eric Hachulla (Lille)
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique	<b>FAVA-Multi</b>	Pr Guillaume Jondeau (Paris)
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	<b>FILFOIE</b>	Pr Olivier Chazouillères (Paris)
Maladies neuromusculaires	<b>FILNEMUS</b>	Pr Jean Pouget (Marseille)
Maladies rares en dermatologie	<b>FIMARAD</b>	Pr Christine Bodemer (Paris)
Malformations abdomino-thoraciques	<b>FIMATHO</b>	Pr Frédéric Gottrand (Lille)
Maladies rares endocriniennes	<b>FIRENDO</b>	Pr Jérôme Bertherat (Paris)
Maladies héréditaires du métabolisme	<b>G2M</b>	Pr Brigitte Chabrol (Marseille)
Maladies rares immuno-hématologiques	<b>MARIH</b>	Dr Régis Peffault de Latour (Paris)
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse	<b>MCGRE</b>	Pr Frédéric Galactéros (Créteil)
Maladies hémorragiques constitutionnelles	<b>MHémo</b>	Pr Claude Négrier (Lyon)
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	<b>Muco/CFTR</b>	Pr Isabelle Durieu (Lyon)
Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	<b>NeuroSphinx-GBS</b>	Dr Célia Crétolle (Paris)
Os-Calcium/Cartilage-Rein	<b>OSCAR</b>	Pr Valérie Cormier-Daire (Paris)
Maladies rénales rares	<b>ORKiD</b>	Pr Denis Morin (Montpellier)
Maladies respiratoires rares	<b>RESPIFIL</b>	Pr Annick Clément (Paris)
Maladies rares sensorielles	<b>SENSGENE</b>	Pr Hélène Dollfus (Strasbourg)
Sclérose latérale amyotrophique	<b>SLA</b>	Pr Claude Desnuelle (Nice)
Maladies rares de la tête, du cou et des dents	<b>TETECO</b>	Pr Marie-Paule Vazquez (Paris)

# Une filière... c'est Qui ?

- des centres de référence maladies rares (CRM)
- des centres de compétences rattachés
- des structures de soins (centres experts, consultations spécialisées...)
- des associations de patients
- des laboratoires et plateformes de diagnostic
- des partenaires médicaux-sociaux et paramédicaux
- des équipes de recherche fondamentale et clinique

# Une filière... Pour Quoi Faire ?

- **Pour diminuer l'errance diagnostique du patient atteint de maladie rare.** La filière permet d'optimiser l'orientation dans le système de santé des personnes atteintes de maladies rares ainsi que des médecins traitants.
- **Pour faciliter une prise en charge globale du patient atteint de maladie rare.** La filière fédère un continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge globale (médicale, paramédicale, sociale) du patient, pour une optimisation du parcours de vie.
- **Pour accélérer l'innovation dans le champ des maladies :** La filière soutient les innovations diagnostiques, la recherche et le développement thérapeutique

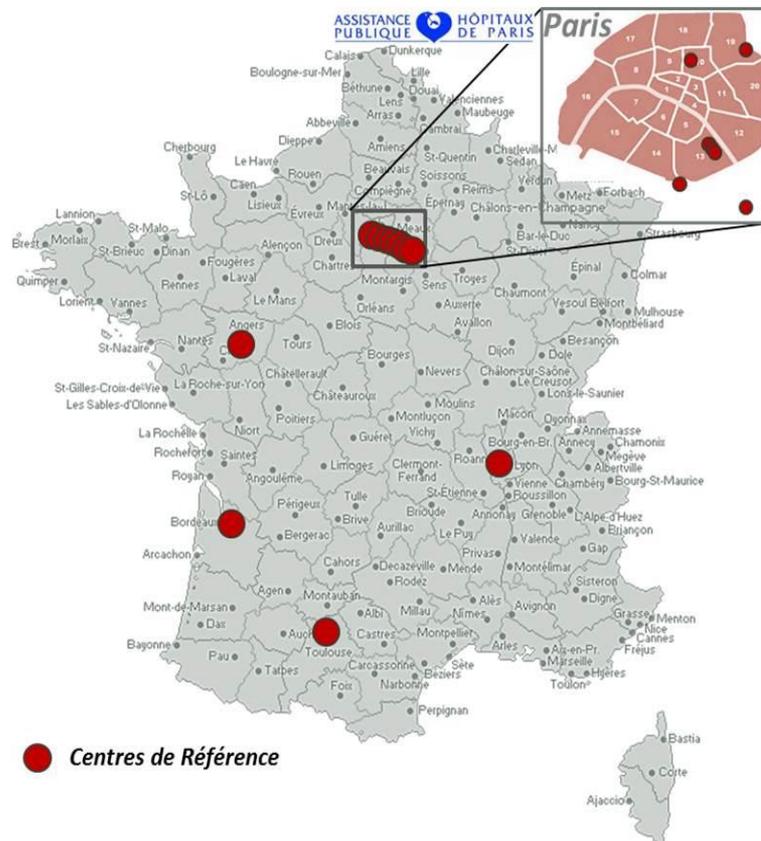


- Laboratoires de diagnostic
- Laboratoires de Recherche
- Partenaires : BNDMR, MDPH, CNSA
- Plateforme Maladies Rares (MRIS, Alliance Maladies Rares)
- Sociétés Savantes

# Le champ d'action par groupe d'atteinte du système nerveux central



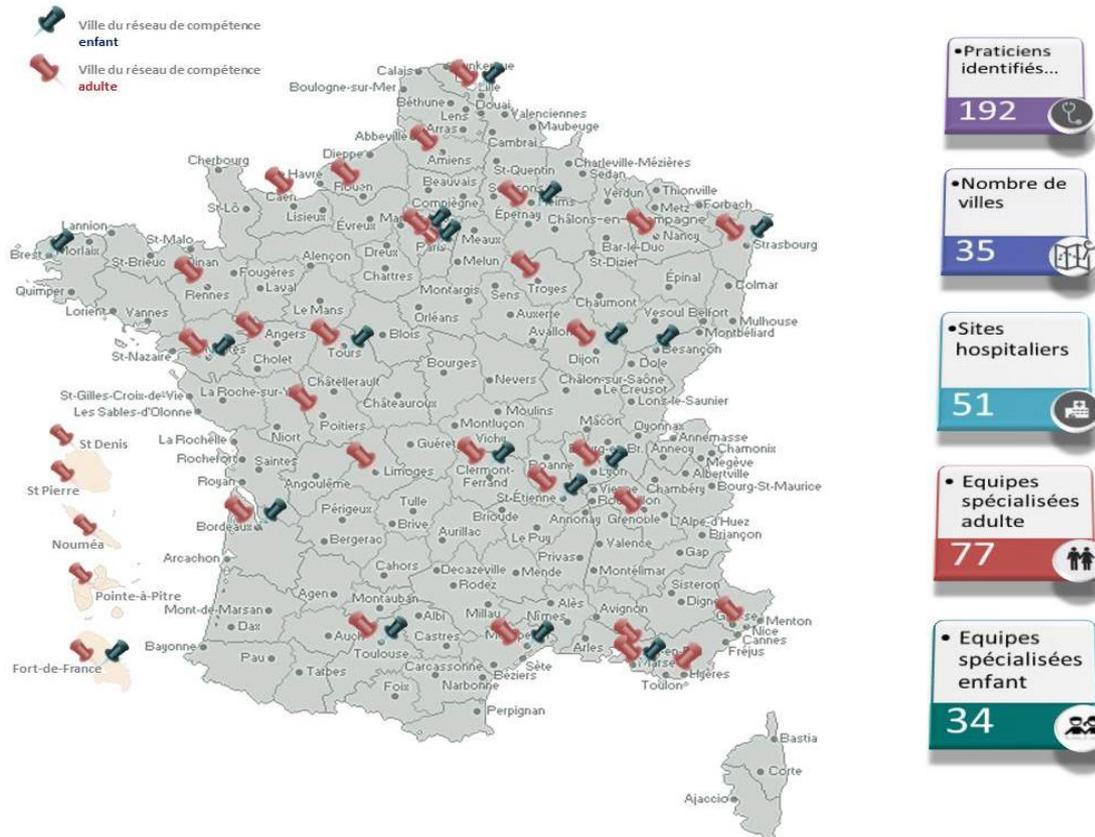
# 10 Centres de Références

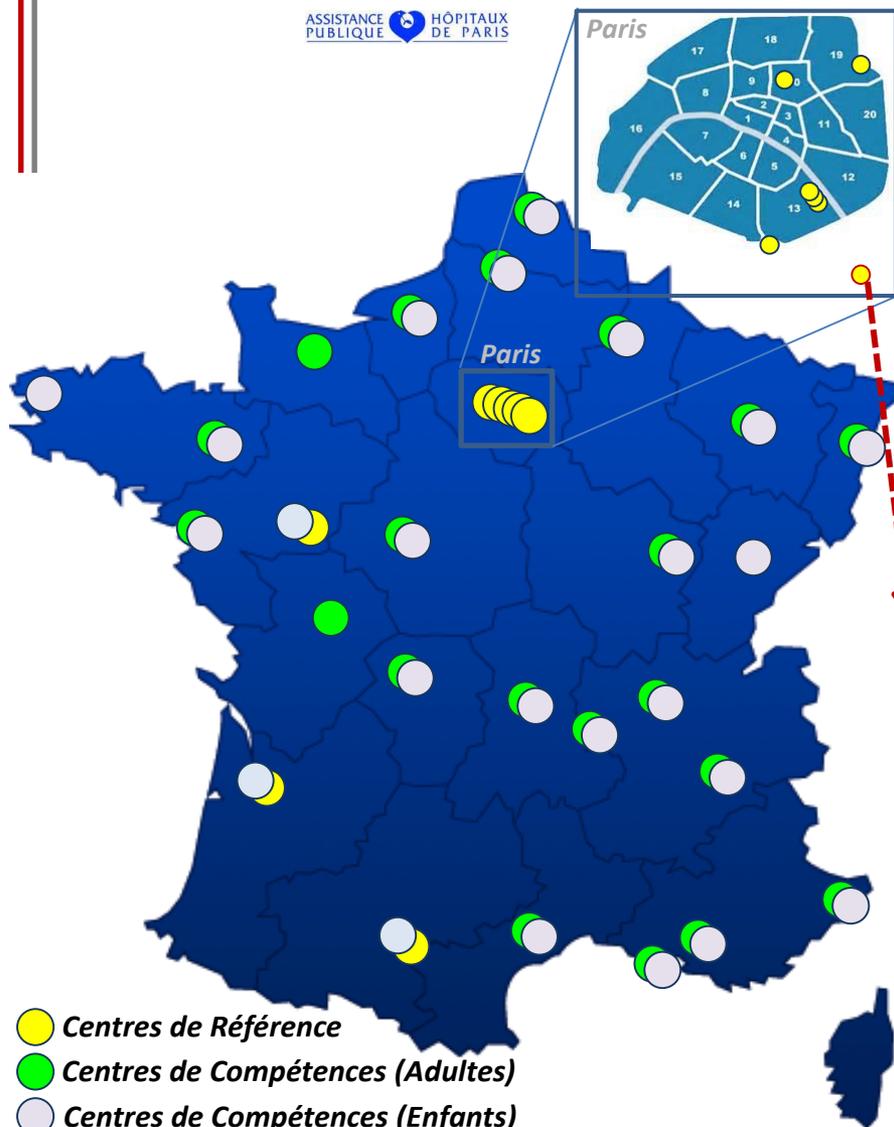


Centre de Référence	Coordonnateur du Centre
Neurogénétique	Pr C. Verny/ Pr D. Bonneau CHU Angers
Neurogénétique	Pr A. Durr Pitié-Salpêtrière (Paris)
Leucodystrophies	Pr O. Boespflug-Tanguy R.Debré (Paris)
Syndrome Gilles de la Tourette	Dr A. Hartmann Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladie de Huntington	Pr A-C. Bachoud-Lévi H. Mondor (Créteil)
Atrophies Multisystématisées	Pr O. Rascol CHU Toulouse
Démences rares	Pr B.Dubois Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	Pr H. Chabriat Lariboisière (Paris)
Maladies inflammatoires du cerveau	Dr K. Deiva Bicêtre (Kremlin-Bicêtre)
Syndromes neurologiques paranéoplasiques	Pr J. Honnorat HCL-GH Est (Lyon)

# Un réseau de professionnels

192 praticiens dans le réseau, répartis dans 111 équipes spécialisées prenant en charge adulte/enfant en métropole et outre mer





Nom	Coordonnateur du Centre
Neurogénétique	Pr C. Verny/ Pr D. Bonneau CHU Angers
Neurogénétique	Pr A. Durr */ Pr M. Vidailhet/ Pr T. Billette Pitié-Salpêtrière / Trousseau (Paris)
Leucodystrophies	Pr O. Boespflug-Tanguy/ Pr P. Aubourg R.Debré/ Bicêtre (Paris, Kremlin-Bicêtre)
Syndrome Gilles de la Tourette	Dr A. Hartmann Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladie de Huntington	Pr A-C. Bachoud-Lévi H. Mondor (Créteil)
Atrophies Multisystématisées	Pr W. Meissner / Pr O. Rascol CHU Bordeaux / Toulouse
Démences rares	Pr B.Dubois / Dr I. Le Ber Pitié-Salpêtrière (Paris)
Maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil	Pr H. Chabriat / Dr D. Hervé Lariboisière (Paris)
Maladies inflammatoires du cerveau	Dr K. Deiva Bicêtre (Kremlin-Bicêtre)

# 1 Centre de Référence « Huntington »

Centre de **R**éférence **N**ational pour la **M**aladie **H**untington

Coordination :

**P**rofesseur **A**nne **C**atherine **B**achou-**L**evi

CHU Henri Mondor

51 avenue de Lattre de Tassigny

94010 CRETEIL

# **M**ERCI DE VOTRE **A**TTENTION

Nous contacter: Isabelle MAUMY

Email : [Isabelle.maumy@chu-angers.fr](mailto:Isabelle.maumy@chu-angers.fr)

