



ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

Santé - Maladie de Huntington et autres maladies neurodégénératives héréditaires

Question écrite n° 3541

Texte de la question

M. Robin Reda attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur les maladies neurodégénératives héréditaires et notamment sur la maladie de Huntington. La maladie de Huntington est une maladie héréditaire et orpheline, qui se traduit par une dégénérescence neurologique provoquant d'importants troubles moteurs, cognitifs ainsi que psychiatriques, et, dans les formes les plus graves, la perte de l'autonomie et la mort. Elle se transmet de parents à enfants par la transmission d'un gène défectueux précis par génération et est dite à « pénétrance complète ». Le porteur de ce gène a donc de grandes chances de développer la maladie au cours de sa vie. 12 000 personnes en France sont porteuses du gène de la maladie de Huntington. Cela fait d'elle la maladie neurodégénérative d'origine génétique la plus fréquemment contractée dans l'hexagone. La rareté des maladies telles que la maladie de Huntington et leur complexité fait qu'à ce jour, il n'existe aucun traitement et aucun espoir de guérison ou de stabilisation de la maladie pour les personnes touchées et leur famille. Peu de chercheurs ont les moyens de s'impliquer dans la recherche et si les associations financent quelques projets, elles ne peuvent financer une recherche de long terme. En outre, si des stratégies thérapeutiques existent pour soulager les malades, les médecins ont parfois des difficultés à poser un diagnostic précis et précoce. Les signes sont souvent mystérieux et très lents à se manifester. Au regard de tous ces éléments, il lui demande de préciser les mesures qu'elle envisage pour améliorer la prévention, la facilité de diagnostic et la prise en charge des maladies neurodégénératives et plus précisément de la maladie de Huntington.

Texte de la réponse

La maladie de Huntington (MH) est une « maladie rare » de cause génétique, héréditaire et de transmission autosomique dominante dont le gène est connu depuis 1993. La recherche de ses mutations par biologie moléculaire permet de confirmer le diagnostic, qui est orienté par les symptômes cliniques et les antécédents familiaux au premier degré (mais ces derniers peuvent ne pas être connus). Il n'existe pas de traitement curatif, mais seulement des traitements symptomatiques. En tant que maladie rare, la MH relève principalement des mesures inscrites dans les plans nationaux successifs pour les maladies rares, qui associent des mesures dans le champ du soin et celui de la recherche. Un centre de référence maladies rares (CRMR) spécifique de la MH a été labellisé dans le cadre du premier plan et a été renouvelé dans le cadre de la nouvelle labellisation des CRMR réalisée en 2017 par le ministère des solidarités et de la santé. Ce centre constitue un véritable réseau national comprenant, en plus du site coordonnateur situé à l'hôpital Henri Mondor à Créteil, 5 sites constitutifs et 15 centres de compétences. Un protocole national de diagnostic et de soins, publié en 2015, décrit les bonnes pratiques de diagnostic et de traitement. Le CRMR de la MH et ses différents sites est la ressource pour la confirmation diagnostique et la définition d'une prise en charge et d'un suivi adaptés. Les personnes suspectes de MH devraient être orientées sans retard vers ce CRMR. La prise en charge multidisciplinaire et mutiprofessionnelle associe des acteurs multiples en ville en coordination avec l'hôpital pour assurer un traitement symptomatique optimal, adapté aux symptômes et à l'évolution de la maladie. Le site orpha.net, site d'information pour l'ensemble des maladies rares, financé par l'institut national de la santé et de la recherche

médicale (INSERM) et le ministère des solidarités et de la santé, réunit les informations scientifiques et pratiques et de la santé. Il référence les sites du CRM de la MH, mais aussi les projets de recherche et les associations notamment, en France et en Europe. La prévention repose sur le conseil génétique lorsque le diagnostic est confirmé chez une personne malade. Le conseil génétique permet aux personnes apparentées à une personne malade de bénéficier, si elles le souhaitent, d'un diagnostic pré-symptomatique, voire d'un diagnostic prénatal ou préimplantatoire. Ces démarches doivent être proposées en respectant l'autonomie des personnes, leur droit de savoir et également de ne pas savoir, la confidentialité et le respect de leur vie privée et après recueil de leur consentement. La MH s'inscrit également dans le Plan maladies neurodégénératives 2014-2019, destiné à améliorer le diagnostic et la prise en charge des personnes concernées par l'ensemble de ces maladies, principalement la maladie d'Alzheimer et les maladies apparentées, la maladie de Parkinson et la sclérose en plaques.

Données clés

Auteur : [M. Robin Reda](#)

Circonscription : Essonne (7^e circonscription) - Les Républicains

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 3541

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Solidarités et santé](#)

Ministère attributaire : [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

Date de signalement : Question signalée au Gouvernement le 12 mars 2018

Question publiée au JO le : [5 décembre 2017](#), page 6063

Réponse publiée au JO le : [3 avril 2018](#), page 2837