

GÉRARD DEPREZ, DÉPUTÉ EUROPÉEN
LA RÉGIONALE MCC DE LIÈGE
LA LIGUE HUNTINGTON

VOUS INVITENT AU PARLEMENT EUROPÉEN

CONFERENCE

MALADIE DE HUNTINGTON

Etat des lieux en Belgique et dans les pays voisins
Prise en charge des aspects sociaux, juridiques &
administratifs

VENDREDI 14 OCTOBRE 2016
DE 10H00 À 15H00

PARLEMENT EUROPÉEN
RUE WIERTZ, 60
1047 BRUXELLES
ROOM ASP A3G-2

Programme

Modérateur : Prof. Jacques Brotchi,

Neurochirurgien, Sénateur MR, Député au Parlement de la Fédération Wallonie-Bruxelles, Député régional bruxellois

- **9h00 - 10h00** : Accueil - café
- **10h00 - 10h10** : **Mot de bienvenue** / **M. Gérard Deprez**, Député européen, Ministre d'Etat / **Serge Delvenne**, Coordinateur de la régionale MCC de Liège
- **10h10 - 10h20** : **Introduction** / **M. Albert Counet**, Vice-Président de la Ligue Huntington
- **10h20 - 11h00** : **Présentation de la maladie de Huntington, état de la recherche et perspectives thérapeutiques après le Congrès de La Haye** / **Prof. Dr. Bernard Landwehrmeyer** de l'Université d'Ulm et past President de EHDN (European Huntington Disease Network)
- **11h00 - 12h30** : **Prise en charge des malades : Etat des lieux des *best practices* en Belgique et à l'étranger**
 - **Pays Bas : Prise en charge des malades** / **Prof Dr Raymund Roos** - Université de Leiden
 - **Allemagne : Prise en charge des malades** / **Prof. Dr. med. Kathrin Reetz** - Université d'Aachen
 - **Belgique : Présentation de la Convention SPF Santé / Inami de 2009** / **Isabelle Van Der Brempt** (SPF Santé) et **Xavier Ledent** (Inami)
- **12h30 - 13h00** : Pause / lunch sandwiches
- **13h00 - 13h30** : **Présentation du projet mondial Enroll-HD (fichier mondial de 30.000 malades)** / **Prof. Christine Verellen**, membre du Comité scientifique de EHDN
- **13h30 - 13h45** : **Etranger : EHA - European Huntington Associations - Organisations de patients au niveau européen** / **Bea de Schepper**, past présidente de EHA
- **13h45 - 14h30** : **Les attentes, les besoins des malades et des familles**
 - **Témoignage** : **Thierry Forville**, délégué à l'activité politique de la régionale MCC de Liège
 - **Situation en région Flamande : dossier préparé par Huntington Liga en collaboration avec les maisons de soins de la Convention** / Présentation : **Diane Gabriels** et **Rita Muyldermans** de la Vlaamse Huntington Liga
 - **Situation en Communauté Française: dossier préparé par La Ligue Huntington Francophone en collaboration avec les maisons de soins de la Convention** / Présentation : **Albert Counet**, Vice-Président de la Ligue Huntington
- **14h30 - 15h00** : **Table ronde de décideurs politiques** / Thème « Amélioration de la prise en charge en Belgique »
Introduction : rappel des attentes des malades et des familles
- **15h00 - 15h10** : **Conclusion** : **Mme Christine Defraigne**, Présidente du Sénat

INFOS & INSCRIPTIONS :

Ligue Huntington
4bis Montagne Sainte-Walburge
4000 Liège
T : 04/225.87.33 ou 0492/84.94.00
E : info@huntington.be





Colloque Huntington Parlement Européen 14/10/2016

Bref Compte rendu

Introduction et remerciements

Merci d'abord à notre ami **Thierry Forville**. Thierry est membre d'une famille Huntington et membre actif d'un mouvement politique. Comme il l'avait fait en 2012, il a activé ses relais pour que ce Colloque soit organisé.

Merci à **Serge Delvenne** responsable provincial du MCC, qui a immédiatement relayé l'initiative de Thierry et activement contribué à l'organisation. En particulier les cars qui ont amené les participants depuis Namur et Liège.

Merci à **Gérard Deprez** qui, comme il l'avait déjà fait en 2012, a une fois encore soutenu le projet et mis une partie de son équipe à disposition pour l'organisation. Merci à **Fabrice Vandevoorde**, assistant de Gérard Deprez et volontaire désigné, qui a donné ses soirées et ses WE pour aider à la mise en place de ce Colloque.

Merci aux orateurs, en particulier les **Prof. Landwehrmeyer** de l'Université d'Ulm, **Roos** de l'Université de Leiden et **Reetz** de l'Université d'Aix la Chapelle, qui ont réservé un créneau dans leurs agendas surchargés pour nous apporter le précieux témoignage de leur immense expertise.

Merci à **Isabelle van der Brempt** du SPF Santé et **Xavier Ledent** de l'INAMI que nous rencontrons régulièrement dans le cadre de la Plateforme Huntington – SEP – SLA et qui ont exposé le contenu et la structure de la Convention Huntington.

Merci au **Prof. Christine Verellen**, membre de la Ligue depuis le début, active au sein du réseau européen EHDN et à l'Institut de Génétique de Gosselies, qui présenta **Enroll-HD**, ce projet mondial tellement important.

Et merci aux représentants des **Associations de patients, EHA, Vlaamse Huntington Liga, LHFB**, qui ont fait part de leur expérience, ce qui va bien, ce qui devrait être amélioré.

Merci aux **représentantes du monde politique, Mesdames** Christine Defraigne pour le MR, Joëlle Milquet pour le CdH, Latifa Gahouchi pour le PS et Muriel Gerken pour Ecolo / Groen qui ont pris le risque de débattre sur les pistes d'amélioration qui leur auront été suggérées au cours des débats. Une sorte de travail sans filet...

Merci à **Madame Defraigne**, présidente du Sénat qui a fait l'allocution de clôture du Colloque.

Merci au **Professeur Brotchi** qui a accepté la délicate mission d'être à la fois le modérateur des débats et le gardien du temps. Son autorité naturelle a été bien utile.



Merci aux **organisateurs et traducteurs** sans qui ce Colloque n'aurait pas été possible.

Merci à toutes les personnes présentes, médecins et para médicaux, familles, malades, sympathisants. Leur présence nous conforte dans le sentiment que notre action est utile et répond à un besoin.

Quant au contenu, le Colloque s'est déroulé en trois temps

Un premier temps visait à situer la problématique Huntington, les dernières avancées de la recherche, les perspectives thérapeutiques et l'organisation de l'accueil en Allemagne, aux Pays-Bas et en Belgique. Ce premier temps comprenait aussi l'exposé sur le projet mondial Enroll-HD.

Dans le second temps, après un émouvant témoignage de Thierry Forville, les Associations de patients ont exposé la situation actuelle de l'accueil en Belgique en mettant l'accent sur leurs préoccupations, les manquements ressentis et les améliorations souhaitées.

Est venue ensuite **la table ronde** : des représentantes du monde politique qui ont débattu sur les pistes d'amélioration qu'elles envisagent après le Colloque.

Et **Madame Defraigne** présidente du Sénat a fait, en synthèse, l'allocution de clôture de notre journée.

Tous les exposés, dans l'ordre de leur passage sont accessibles sur le site de la Ligue.



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

The Past, Present and Future for Patients with Huntington's Disease

G. Bernhard Landwehrmeyer, MD, FRCP
Professor of Neurology, Ulm University, Germany
Past Chair Executive Committee of EHDN
Principal Investigator Enroll-HD



Overview

- Huntington's Disease: an introduction
- The Past
- The Present
- The Future
- Challenges & Hopes



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Huntington's Disease: an introduction

HD is devastating

1985

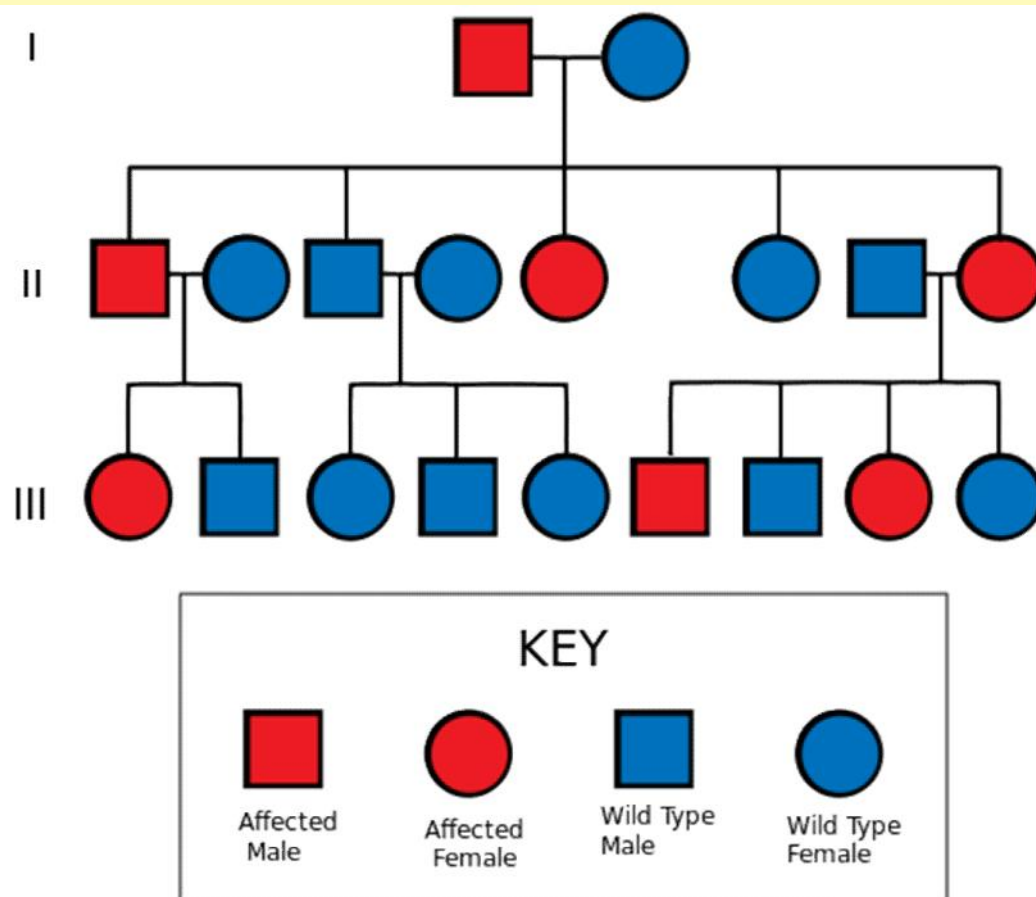


1998





Huntington's Disease runs in families: inheriting 50% future





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Huntington's Disease is disease of families

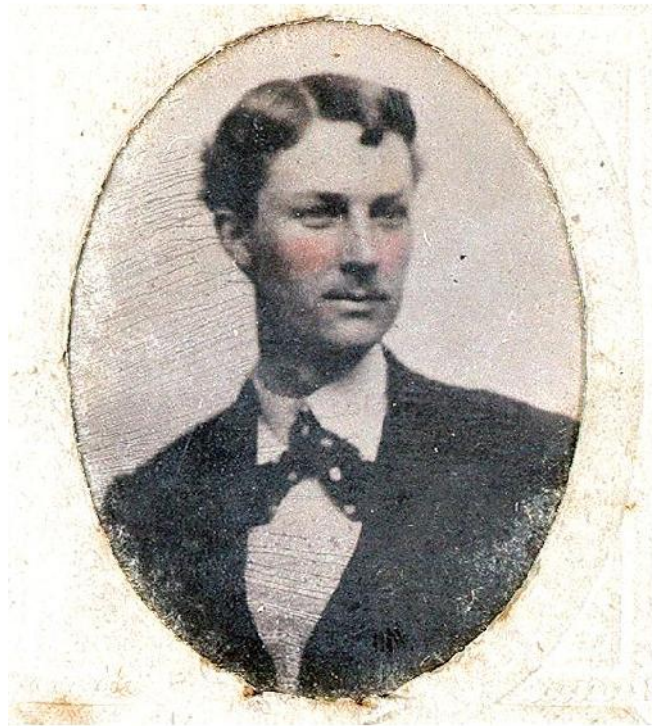


HD affects individuals AND their families

- It typically hits individuals in mid-life (40 years of age)
- It implies need for long-term care (>10 years on average)
- Young people are aware that they may develop HD
- Parents worry about the future of their children



George Huntington



George Huntington's one and only paper

THE
MEDICAL AND SURGICAL REPORTER.

No. 789.] PHILADELPHIA, APRIL 13, 1872. [Vol. XXVI.—No. 15.

ORIGINAL DEPARTMENT.

Communications.

ON CHOREA.

BY GEORGE HUNTINGTON, M. D.,
Of Pomeroy, Ohio.

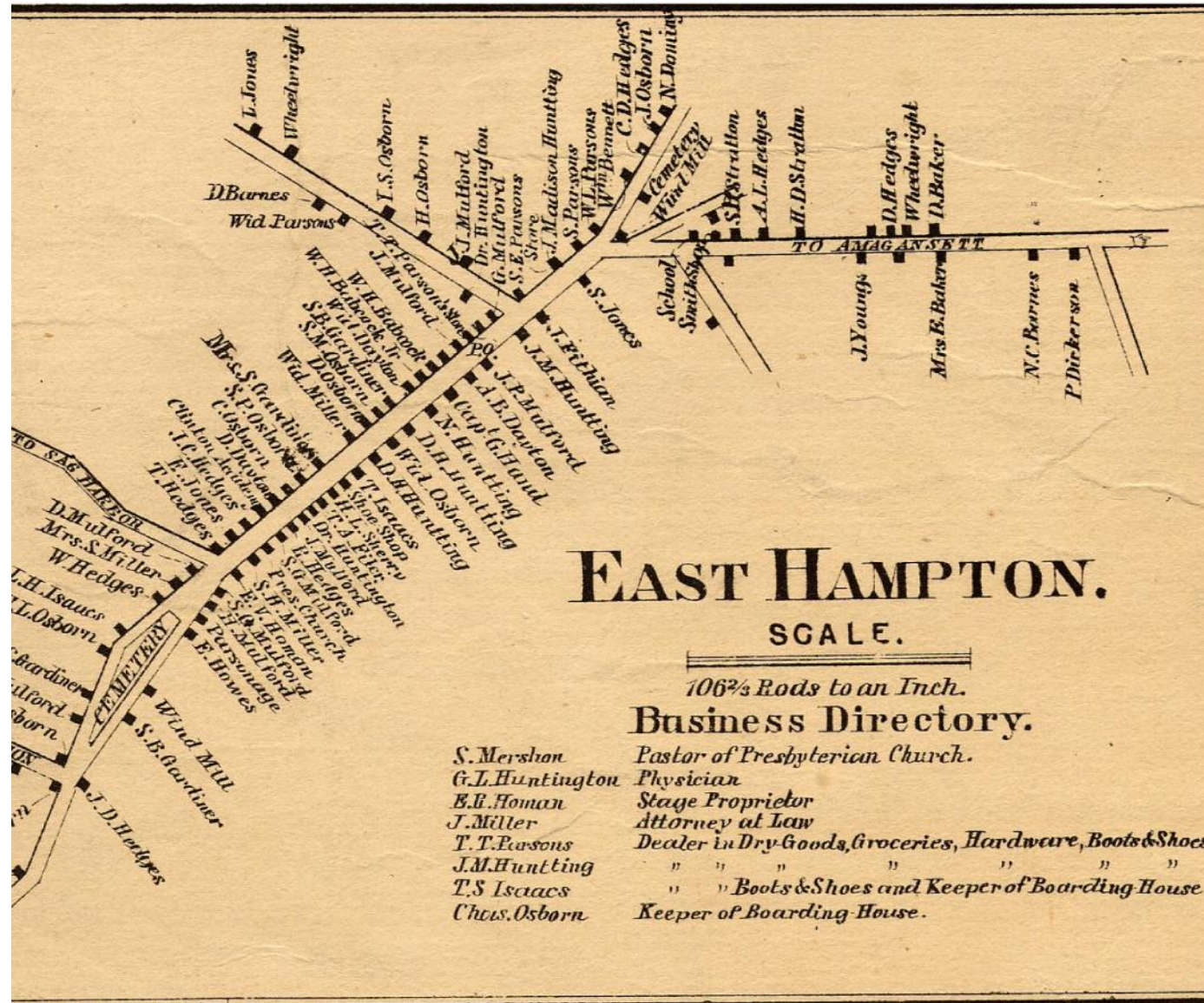
Essay read before the Meigs and Mason Academy of Medicine at Middleport, Ohio, February 15, 1872

Chorea is essentially a disease of the nervous system. The name "chorea" is given to the disease on account of the *dancing* propensities of those who are affected by it, and it is a very appropriate designation. The disease,

The upper extremities may be the first affected, or both simultaneously. All the voluntary muscles are liable to be affected, those of the face rarely being exempted.

If the patient attempt to protrude the tongue it is accomplished with a great deal of difficulty and uncertainty. The hands are kept rolling—first the palms upward, and then the backs. The shoulders are shrugged, and the feet and legs kept in perpetual motion; the toes are turned in, and then everted; one foot is thrown across the other, and then suddenly

George Huntington's background





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**How does Huntington's Disease
present?
(key clinical features)**

Chorea: Hyperkinesia



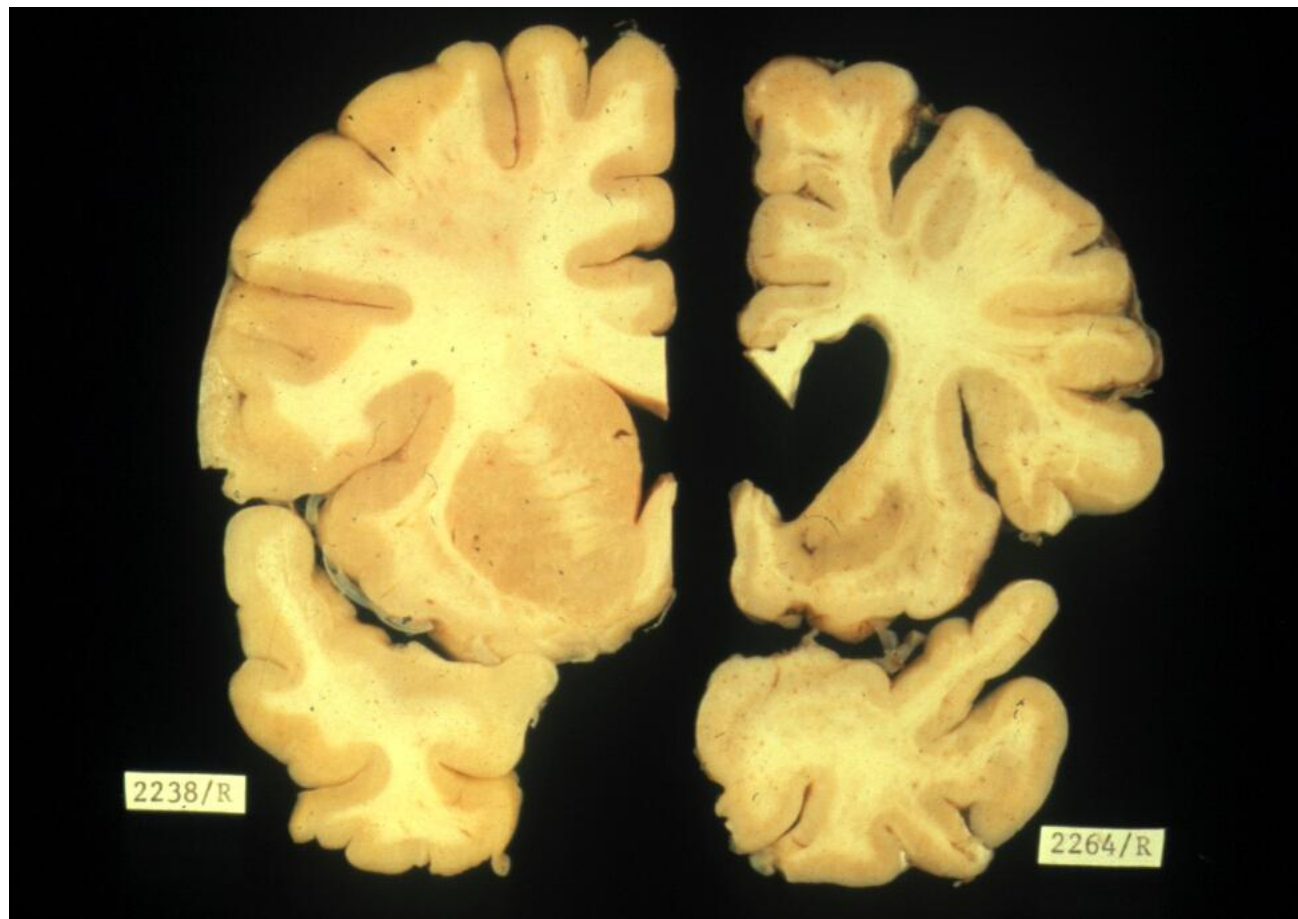
Advanced HD



HD Bradykinesie-Dystonie



Pathological correlates: brain alterations, most prominent in basal ganglia



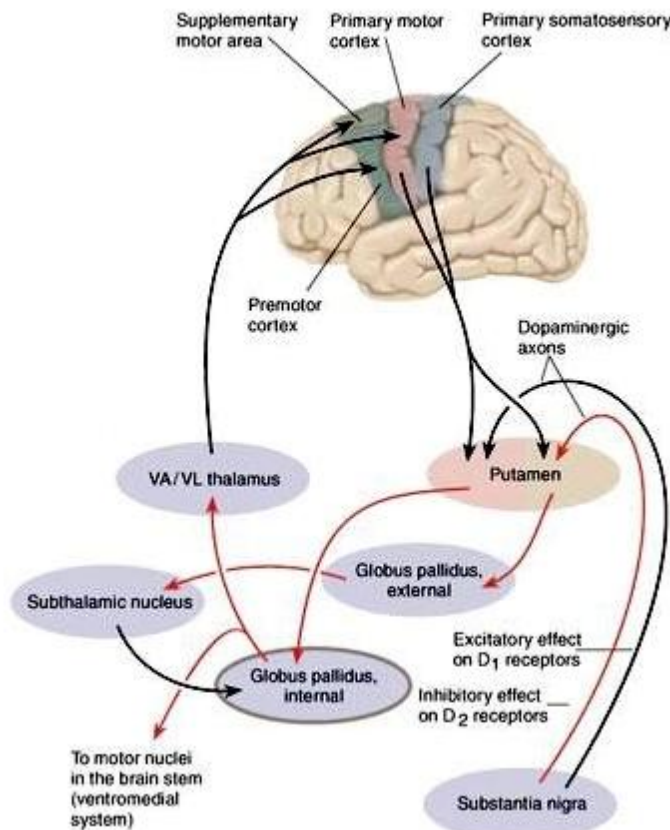
Huntington's Disease is more than a movement disorder

Neuropsychiatric disorder:

Personality changes

Cognitive deficits

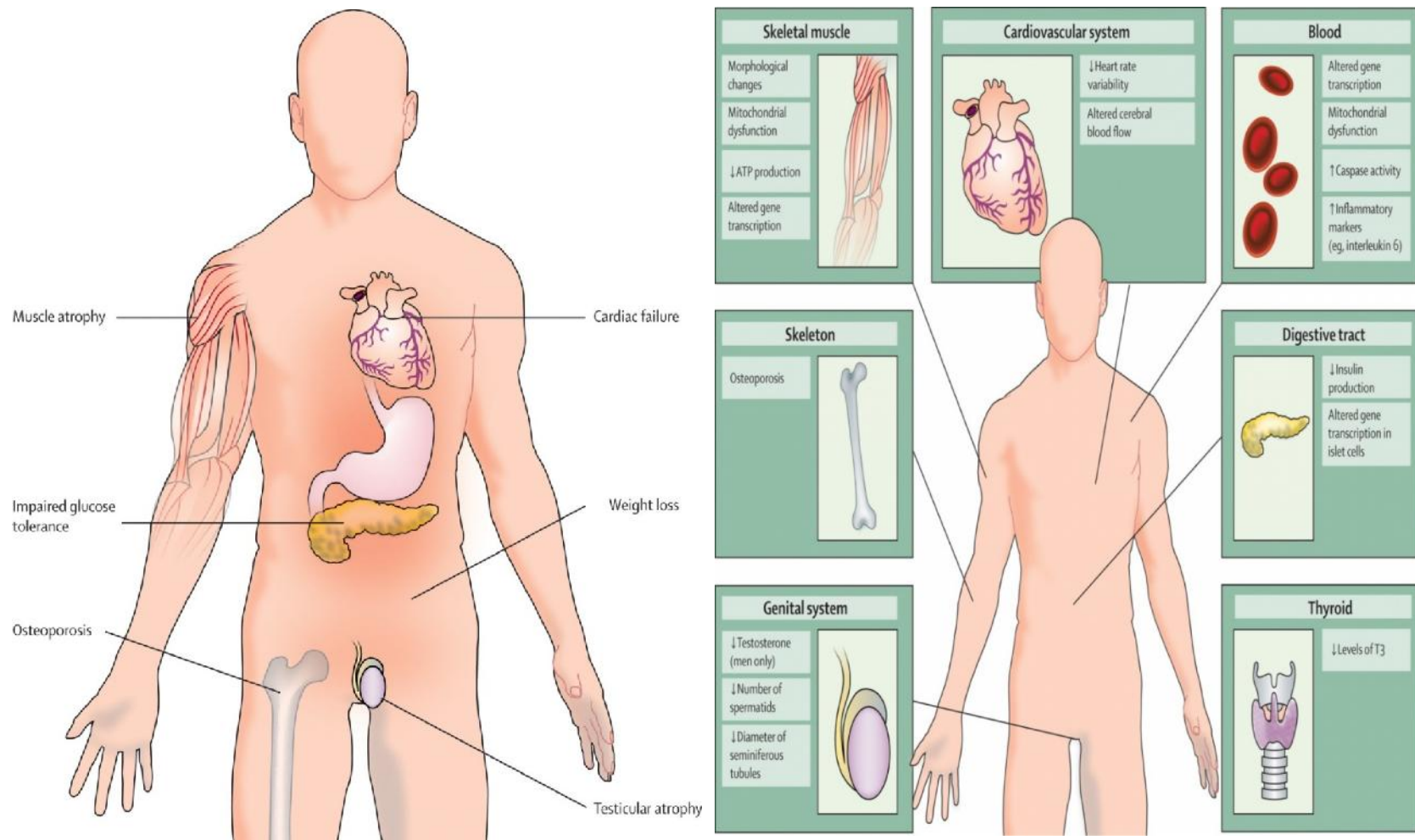
Movement disorder



Trias of affected domains

- Cognitive
- Behavioral
- Motor

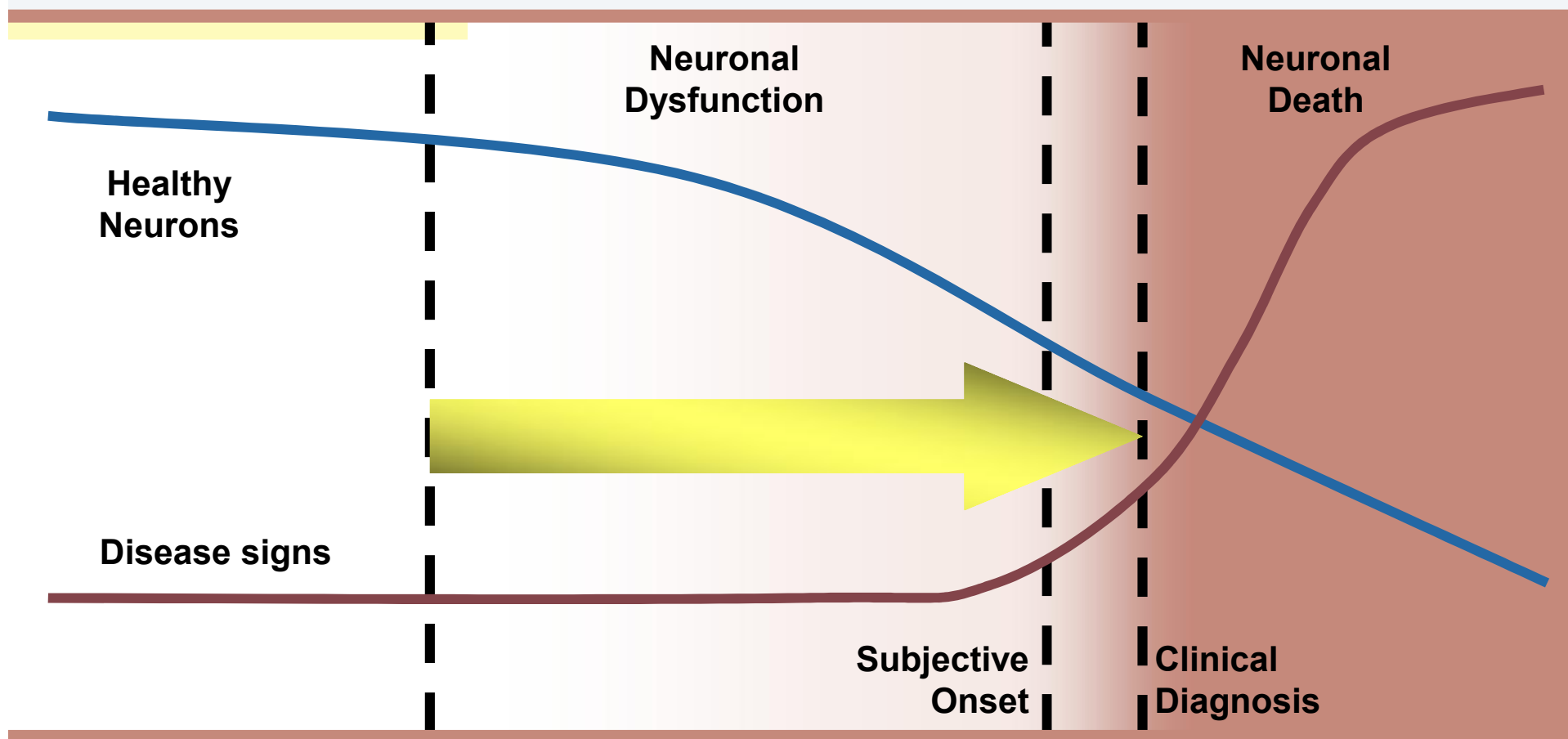
HD is a systemic disease with pathology outside the brain as well



(Van der Berg Lancet Neurology 2009)



HD Natural History





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

What is the root cause of HD?



23 years ago the root cause of HD was identified

Cell



Volume 72, Issue 6, 26 March 1993, Pages 971–983

A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes

Marcy E. MacDonald¹, Christine M. Ambrose¹, Mabel P. Duyao¹, Richard H. Myers², Carol Lin, Lakshmi Srinidhi¹, Glenn Barnes¹, Sherry L. Taylor¹, Marianne James¹, Nicolet Groot¹, Heather MacFarlane¹, Barbara Jenkins¹, Mary Anne Anderson¹, Nancy S. Wexler³, James F. Gusella ¹

¹ Molecular Neurogenetics Unit Massachusetts General Hospital and Department of Genetics Harvard Medical School Boston, Massachusetts 02114, USA

² Department of Neurology Boston University Medical School Boston, Massachusetts 02118, USA

³ Hereditary Disease Foundation 1427 7th Street, Suite 2 Santa Monica, California 90401, USA

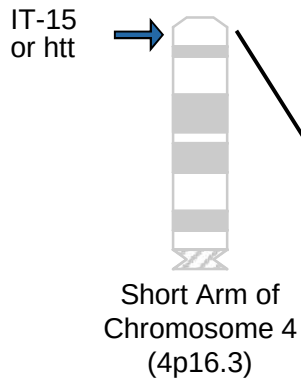
Gillian P. Bates, Sarah Baxendale, Holger Hummerich, Susan Kirby, Mike North, Sandra Youngman, Richard Mott, Gunther Zehetner, Zdenek Sedlacek, Annemarie Poustka, Anna-Maria Frischauf, Hans Lehrach

Genome Analysis Laboratory Imperial Cancer Research Fund Lincoln's Inn Fields London, WC2A 3PX, England

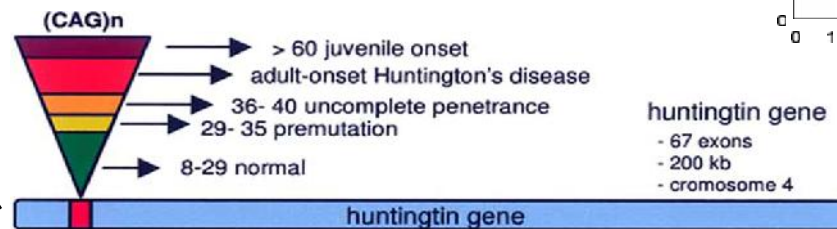
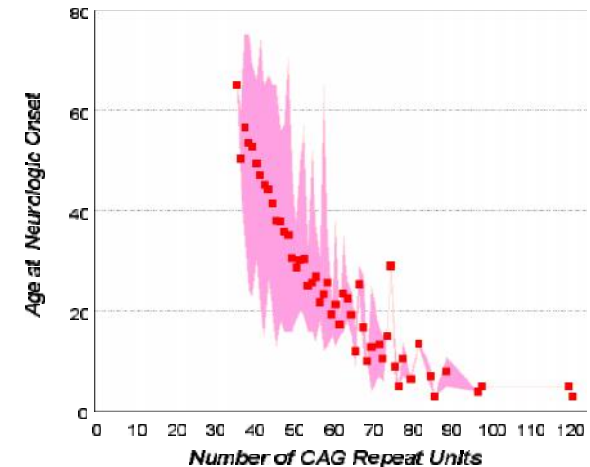
Alan J. Buckler⁴, Deanna Church⁴, Lynn Doucette-Stamm⁴, Michael C. O'Donovan⁴, Laura Riba-Ramirez⁴, Manish Shah⁴, Vincent P. Stanton⁴, Scott A. Strobel⁵, Karen M. Draths⁵, Jennifer L. Wales⁵, Peter Dervan⁵, David E. Housman⁴

⁴ Center for Cancer Research Massachusetts Institute of Technology Cambridge, Massachusetts 02139, USA

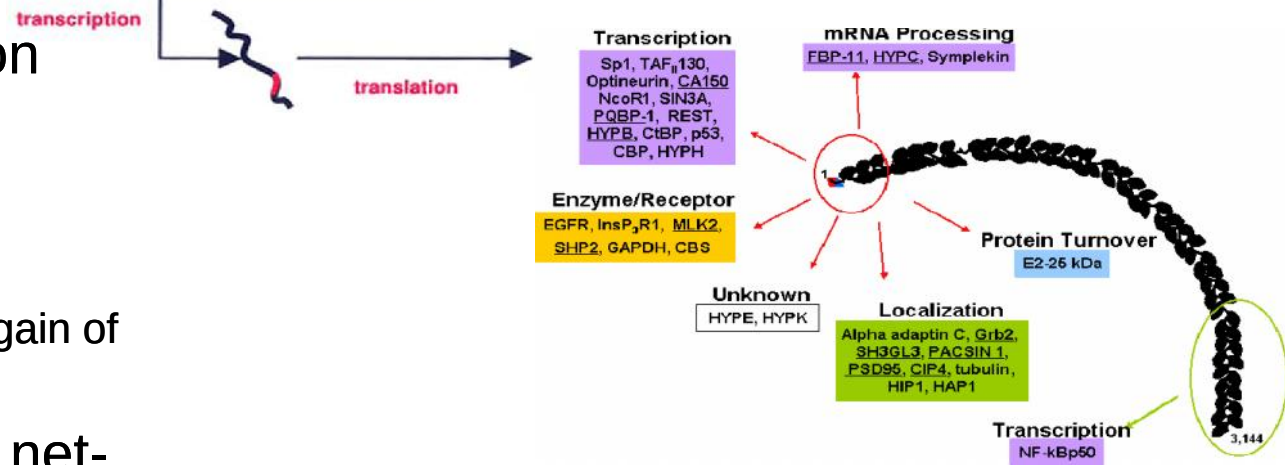
Huntington's Disease



- Autosomal dominant
- Monogenic
- Fully penetrant
- (CAG)_n effect
- Differential cell vulnerability



- Ubiquitous expression
 - spatial & temporal
- Complex function
 - embryonic lethal
 - loss of function vs gain of function
- Cell autonomous vs. network/context mediated toxicity





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**Understanding the root cause of a disease is
different from having an efficient treatment
resulting in real life clinical benefits**



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**One needs to understand how the disease
'works' in order to identify targets for
therapeutical interventions**



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

How frequent is HD?

Huntington's Disease is a rare disorder

Prevalence: 4 - 12/100,000 inhabitants

Neuro
epidemiology

Systematic Review

Neuroepidemiology 2016;46:144–153
DOI: 10.1159/000443738

Received: September 11, 2015
Accepted: December 27, 2015
Published online: January 30, 2016

The Prevalence of Huntington's Disease

Michael D. Rawlins^a Nancy S. Wexler^{b,c} Alice R. Wexler^b Sarah J. Tabrizi^d
Ian Douglas^a Stephen J.W. Evans^a Liam Smeeth^a

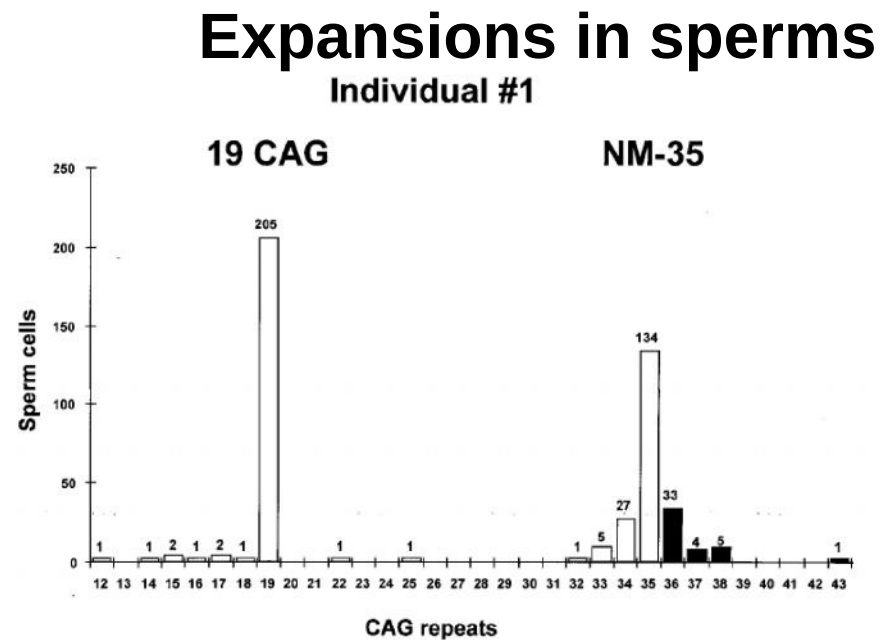
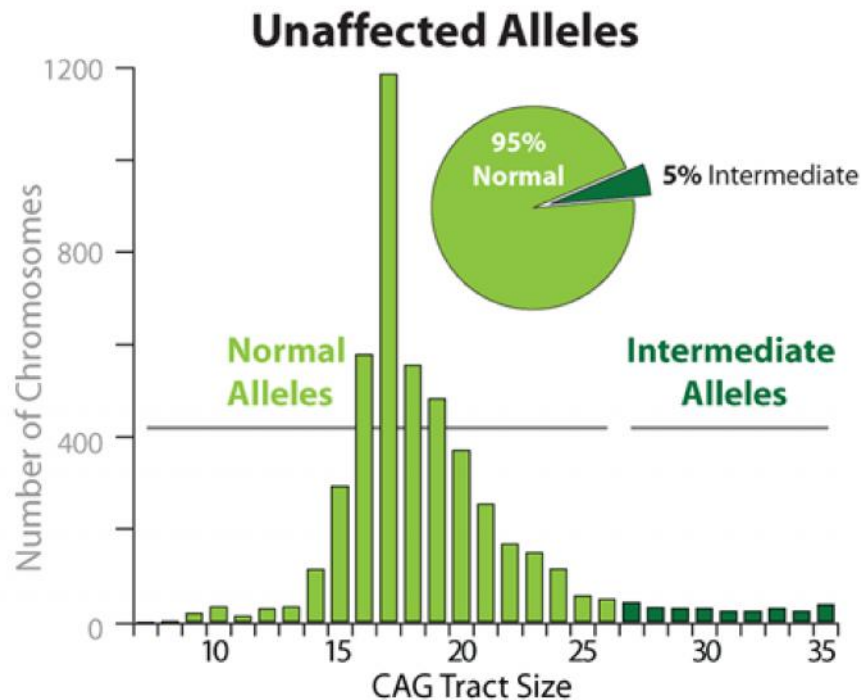


EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**There is evidence for an increasing HD
prevalence of
between 15 and 20% per decade in studies
from Australia,
North America and Western Europe**

Why is there an increasing prevalence of HD?

- Demographic shift: people in the general population live longer and therefore HD expansion mutation carriers with short CAG repeat expansions live long enough to experience the signs and symptoms of HD





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

The Past



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

‘This man has Huntington’s disease -
I have not arranged to see him again.
There is nothing more I can do.’



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

How is HD treated?

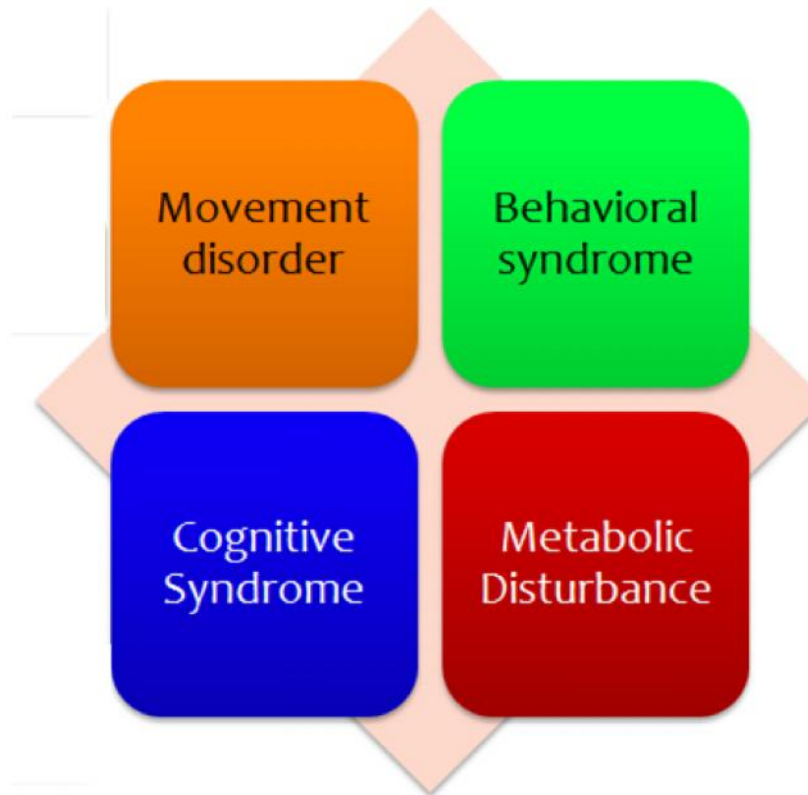


EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

The Present

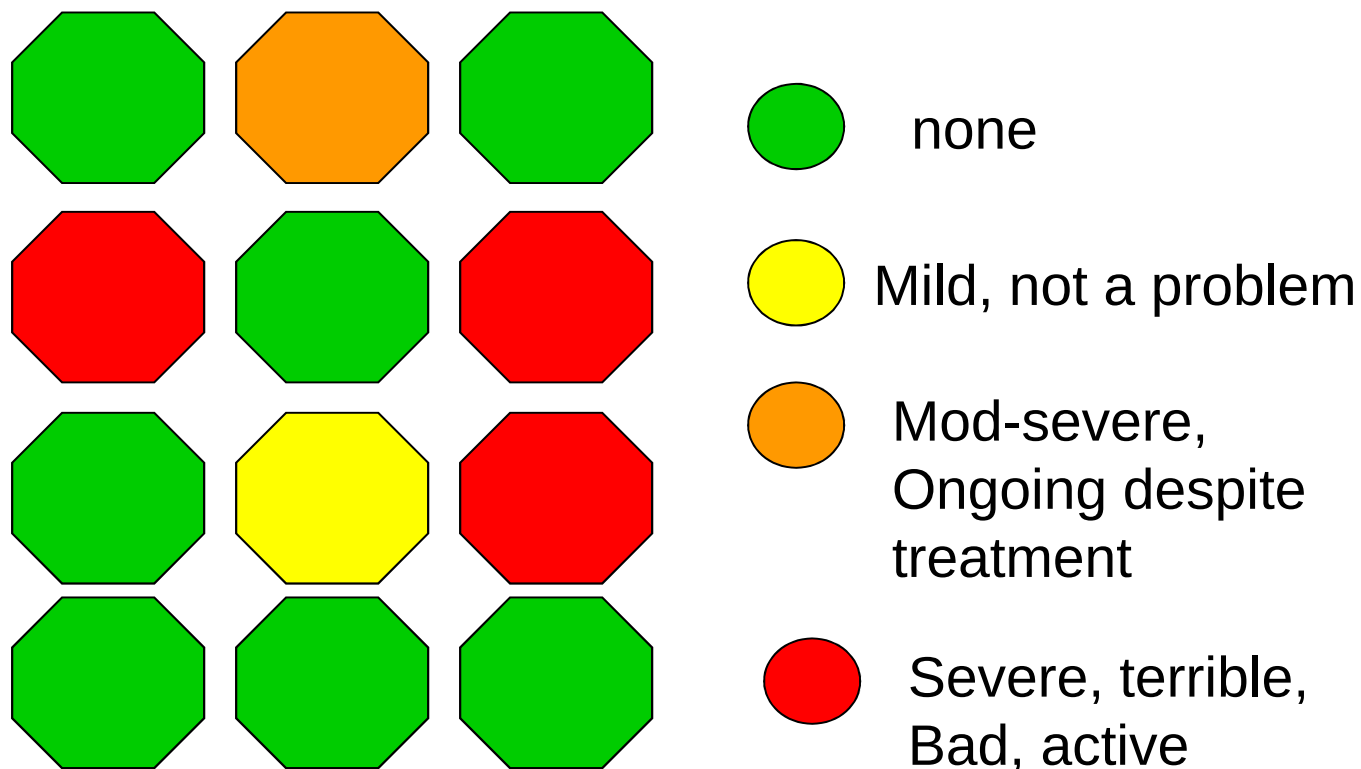


HD symptomatic domains and treatment options



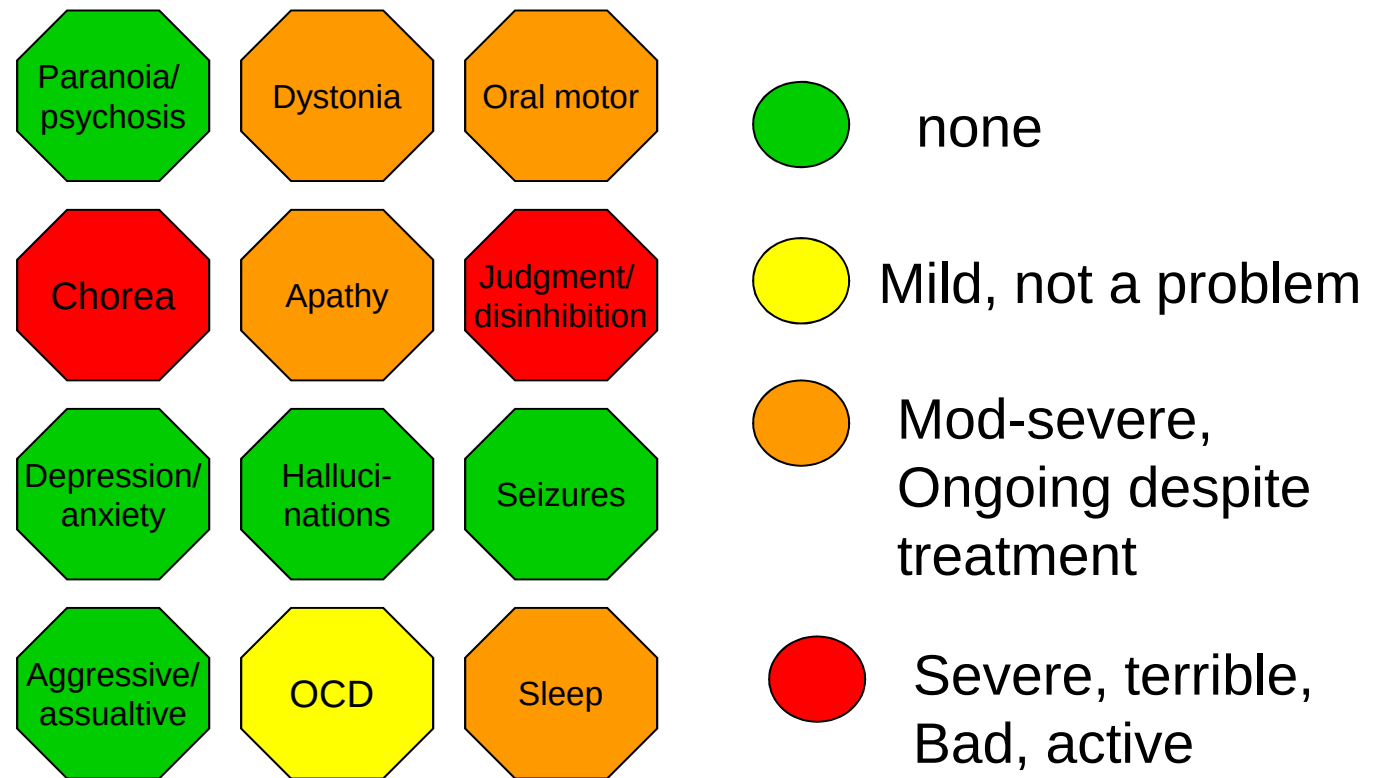


HD Phenotypic Expression Array





HD Phenotypic Expression Array





Major symptoms to be dealt with in the clinic

- Psychiatric problems
- Cognitive problems
- Movement disorder
- Speech/swallowing disorders
- Balance and falls
- Weight loss
- Sleep disturbance



Multidisciplinary care

- Neurologist
- Psychiatrist
- General physician
- Dentist
- Nurse (case manager)
- Research nurse
- Psychologist
- Neuropsychologist
- Physical therapist
- Occupational therapist
- Speech therapist
- Dietitian
- Social worker
- Genetic counselor
- Chaplain
- Lay group liaison



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**Can you as a HD patient get better
with treatment?**



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

An unequivocal 'YES'



What we can do

- Low mood can be improved
- Irritability and aggression can get better
- Sleep problems can be fixed
- Lost weight can be regained
- Chorea can be suppressed (to some extent)
- The ability to move around can be improved



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

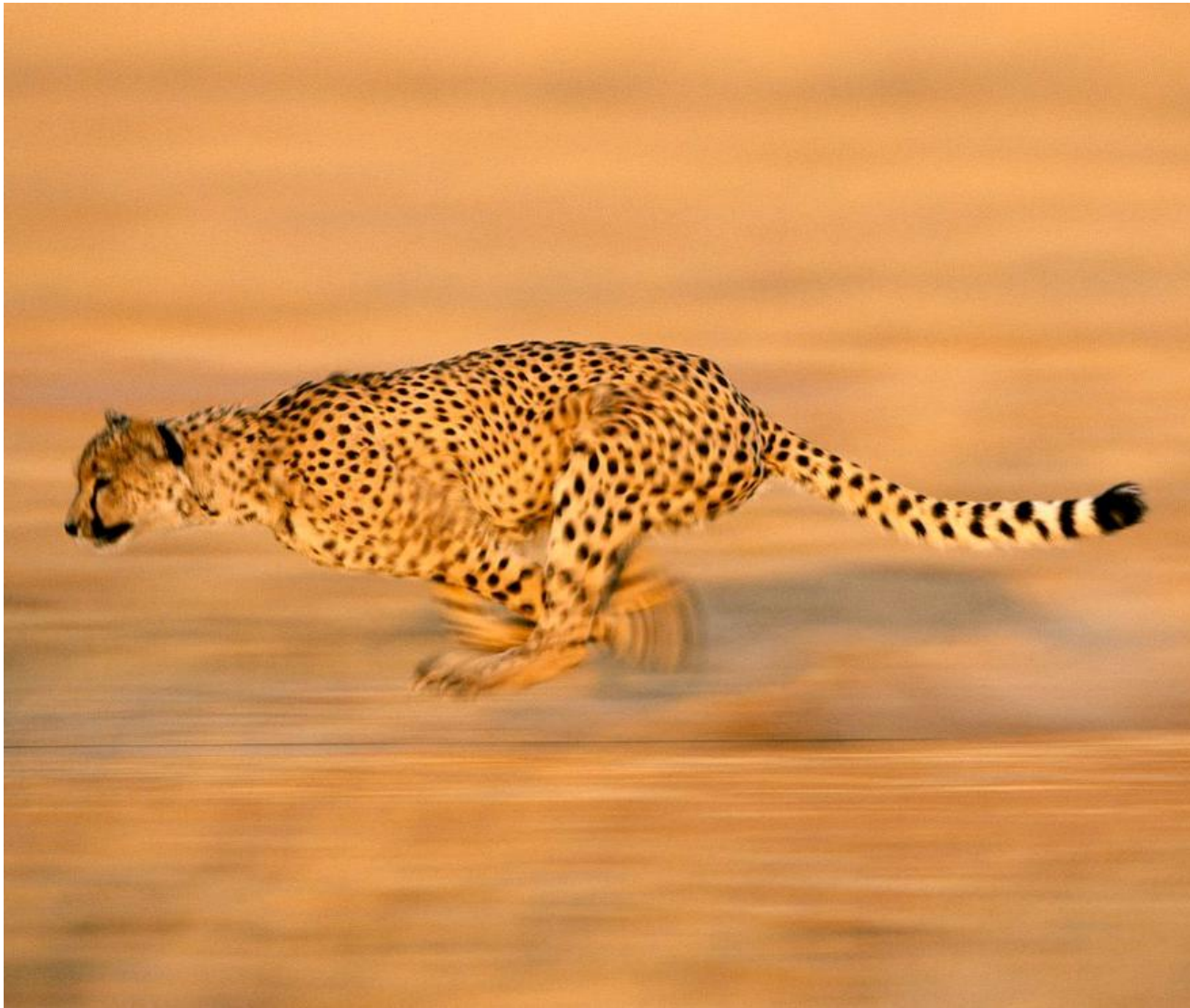
**However, there are limits:
all improvements do not last forever and
new problems emerge**



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Therefore we need HD research

HD research needs speed





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Therefore we need to work together



EUROPEAN
**HUNTINGTON'S
DISEASE**
NETWORK



Huntington's Disease at the European Parliament – Bruxelles, October 14, 2016

www.euro-hd.net



**Working together worldwide to
address a disease that effects
people all over the world: Enroll-
HD**

Enroll-HD is intended to be an enabling platform for translational and clinical HD research



- Sites: 200+
- Countries: 27
- Languages: 16
- COHORT + Registry participants: ~13,000
- Expected max. visits/month: 600
- Est. new participants/month: 200
- Globally enabled IT, bio-repository and data monitoring systems

We are aiming for 25.000 to 30.000 participants within the next 5 years



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Where does HD research stand 2016?



What makes the difference 2016:

- Compounds/potential drugs are SPECIFICALLY designed for HD, e.g.
 - Agents lowering the load of mutant htt gene products
 - Production/expression
 - Disposal/degradation
 - Agents modulating key pathophysiological mechanisms central to HD

There is a large scale TARGETED development of potential drugs for HD



CHDI

TEVA



Accelerating therapeutic
development for
Huntington's disease

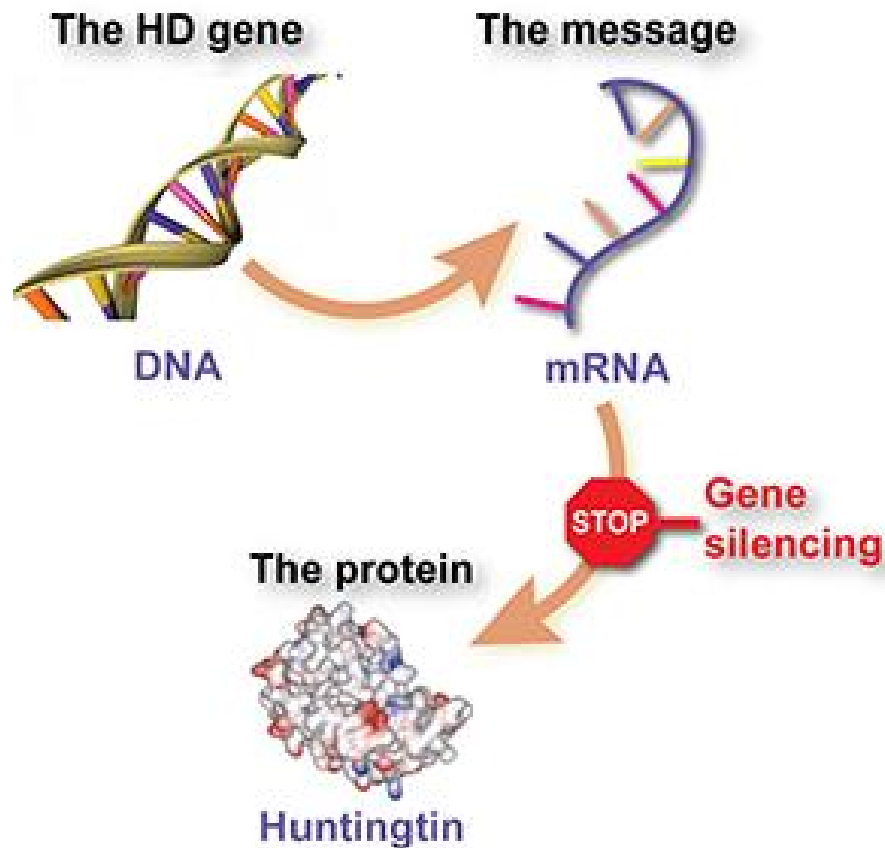


EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Conceptually, there is a generic fix for all monogenetic dominant disorders: silence the mutant allele(s)



HD gene silencing





In HD models, gene silencing seems to work

5

Neuron
Article

Sustained Therapeutic Reversal of Huntington's Disease by Transient Repression of Huntingtin Synthesis

Holly B. Kordasiewicz,¹ Lisa M. Stanek,² Edward V. Wanciewicz,³ Curt Mazur,³ Melissa M. McAlonis,¹ Kimberly A. Pytel,¹ Jonathan W. Artates,¹ Andreas Weiss,⁴ Seng H. Cheng,² Lamya S. Shihabuddin,² Gene Hung,³ C. Frank Bennett,³ and Don W. Cleveland^{1,*}

¹Ludwig Institute for Cancer Research and Department of Cellular and Molecular Medicine, University of California at San Diego, 9500 Gilman Drive, La Jolla, CA 92093, USA

²Genzyme Corporation, 49 New York Avenue, Framingham, MA 01760, USA

³Isis Pharmaceuticals, 2588 Gazelle Court, Carlsbad, CA 92010, USA

⁴Novartis Institutes for BioMedical Research, CH-4002 Basel, Switzerland

*Correspondence: dcleveland@ucsd.edu

DOI 10.1016/j.neuron.2012.05.009

Potent and Selective Antisense Oligonucleotides Targeting Single-Nucleotide Polymorphisms in the Huntington Disease Gene / Allele-Specific Silencing of Mutant Huntingtin

Jeffrey B Carroll¹, Simon C Warby^{1,*}, Amber L Southwell², Crystal N Doty², Sarah Greenlee³, Niels Skotte^{4,5}, Gene Hung³, C. Frank Bennett³, Susan M Freier³ and Michael R Hayden²

Journal of Huntington's Disease 2 (2013) 217–228
DOI 10.3233/JHD-130057
IOS Press

217

Research Report

Antisense Oligonucleotide-Mediated Correction of Transcriptional Dysregulation is Correlated with Behavioral Benefits in the YAC128 Mouse Model of Huntington's Disease

Lisa M. Stanek^{a,*}, Wendy Yang^a, Stuart Angus^a, Pablo S. Sardi^a, Michael R. Hayden^b, Gene H. Hung^c, C. Frank Bennett^c, Seng H. Cheng^a and Lamya S. Shihabuddin^a

^aGenzyme, a Sanofi Company, Framingham, MA, USA

^bCentre for Molecular Medicine and Therapeutics, University of British Columbia, Vancouver, BC, Canada

^cIsis Pharmaceuticals, Carlsbad, CA, USA

Nucleic Acids Research Advance Access published August 19, 2013

Nucleic Acids Research, 2013, 1–17
doi:10.1093/nar/gkt1725

Rational design of antisense oligonucleotides targeting single nucleotide polymorphisms for potent and allele selective suppression of mutant Huntingtin in the CNS

Michael E. Østergaard¹, Amber L. Southwell², Holly Kordasiewicz¹, Andrew T. Watt¹, Niels H. Skotte², Crystal N. Doty², Kuljeet Vaid², Erika B. Villanueva², Eric E. Swayze¹, C. Frank Bennett¹, Michael R. Hayden² and Punit P. Seth^{1,*}

HTT Lowering Therapeutic Efforts, 2015





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

A first: the IONIS-HTT_{Rx} trial



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**A Randomized, Double-blind, Placebo-controlled
Study to Evaluate the Safety, Tolerability,
Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of
Multiple Ascending Doses of Intrathecally
Administered IONIS-HTT_{RX} in Patients with Early
Manifest Huntington's Disease
(PI: Sarah Tabrizi, London)**

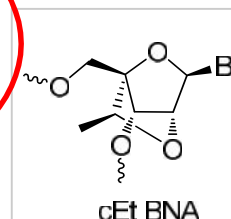
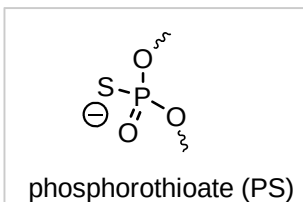


The compound

- IONIS-HTT_{RX} is a antisense oligonucleotide (ASO) targeting total human huntingtin (htt) – non-allele selective gene silencing
 - 5-10-5 Gen 2.0 MOE gapmer mixed backbone (PO/PS)

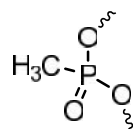
History of antisense oligonucleotide medicinal chemistry - the most useful chemistries

Most useful backbone to date
Improves stability and PK

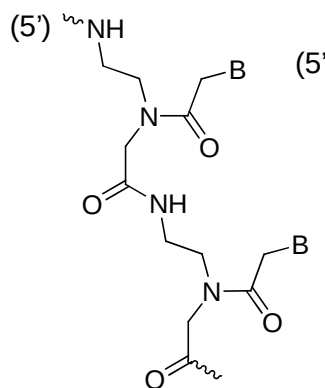


Isis Gen 2.5 Chemistry
Improves potency with reduced toxicity risk

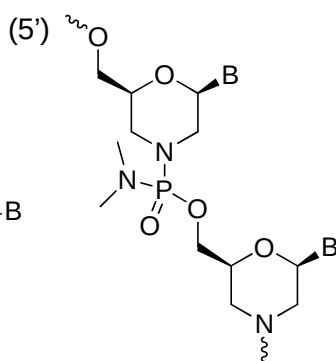
Removing charge does not improve cell uptake and makes PK worse



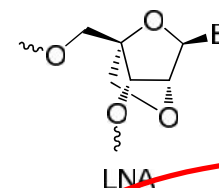
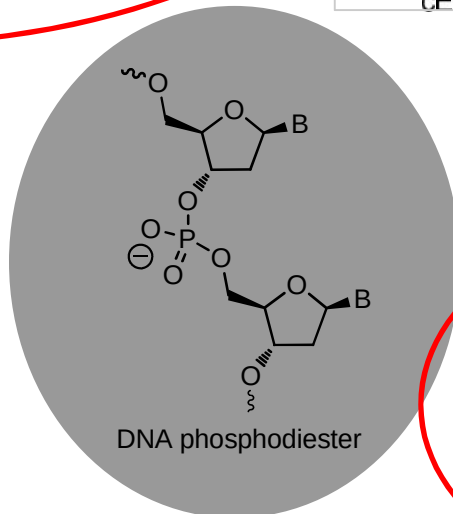
methylphosphonate



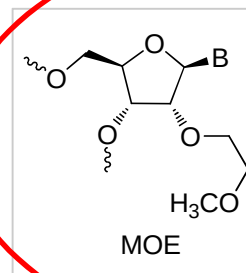
PNA
(peptide nucleic acid)



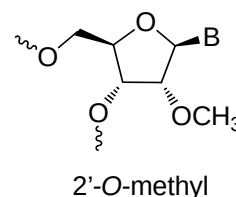
Morpholino



LNA improves potency but increases hepatotoxic risk

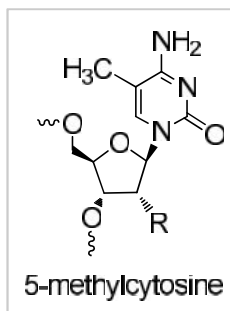
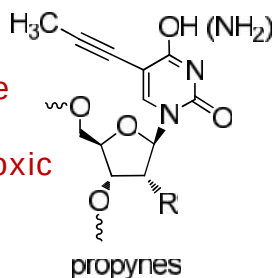


Most useful sugar modification to date
Improves stability, affinity and potency; reduces non-specific toxicities



Improves stability and affinity a bit but inferior to MOE

Propynes improve potency but are severely hepatotoxic



Most useful heterocycle to date.
Reduces immune stimulation and improves affinity



The compound

- IONIS-HTT_{RX} is a antisense oligonucleotide (ASO) targeting total human huntingtin (htt) – non-allele selective gene silencing
 - 5-10-5 Gen 2.0 MOE gapmer mixed backbone (PO/PS) that works through the RNase H mechanism

2'-MOE					2' -deoxy (RNase H sensitive)									2'-MOE				
Me C	Me U	Me C	A	G	T	A	A	Me C	A	T	T	G	Me C	A	Me C	Me C	A	Me C
PS	PO	PO	PO	PS	PS	PS	PS	PS	PS	PS	PS	PS	PS	PO	PO	PO	PS	PS

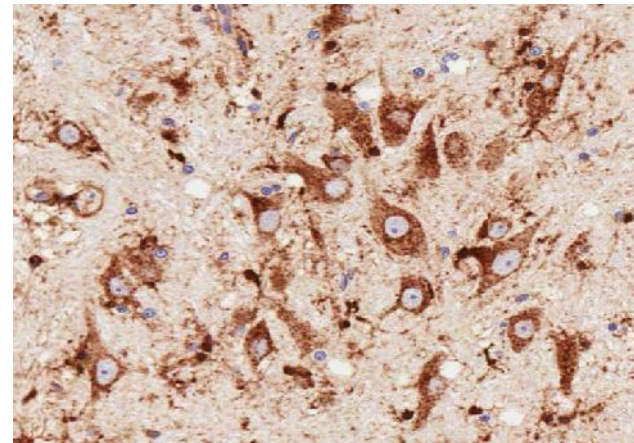
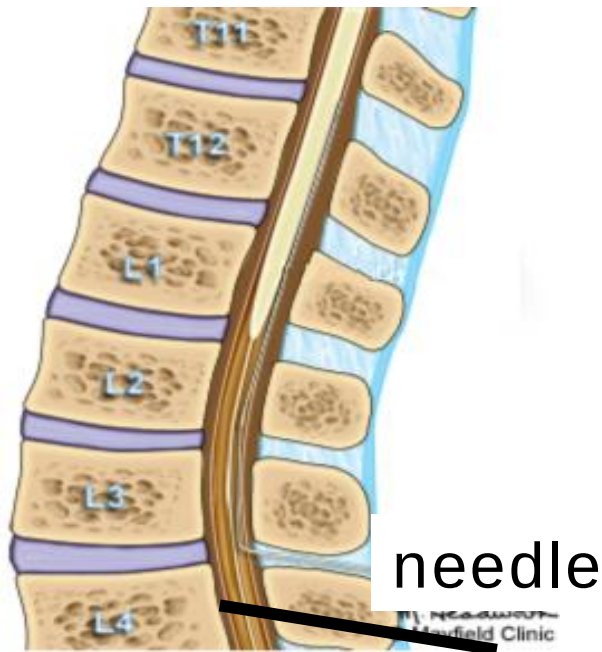
← Mixed PS/PO Nucleotide Backbone →



Administration of the compound: intrathecal ASO delivery

59

- Lumbar puncture bolus injection



IHC against drug in monkey spinal cord following intrathecal delivery of ASO

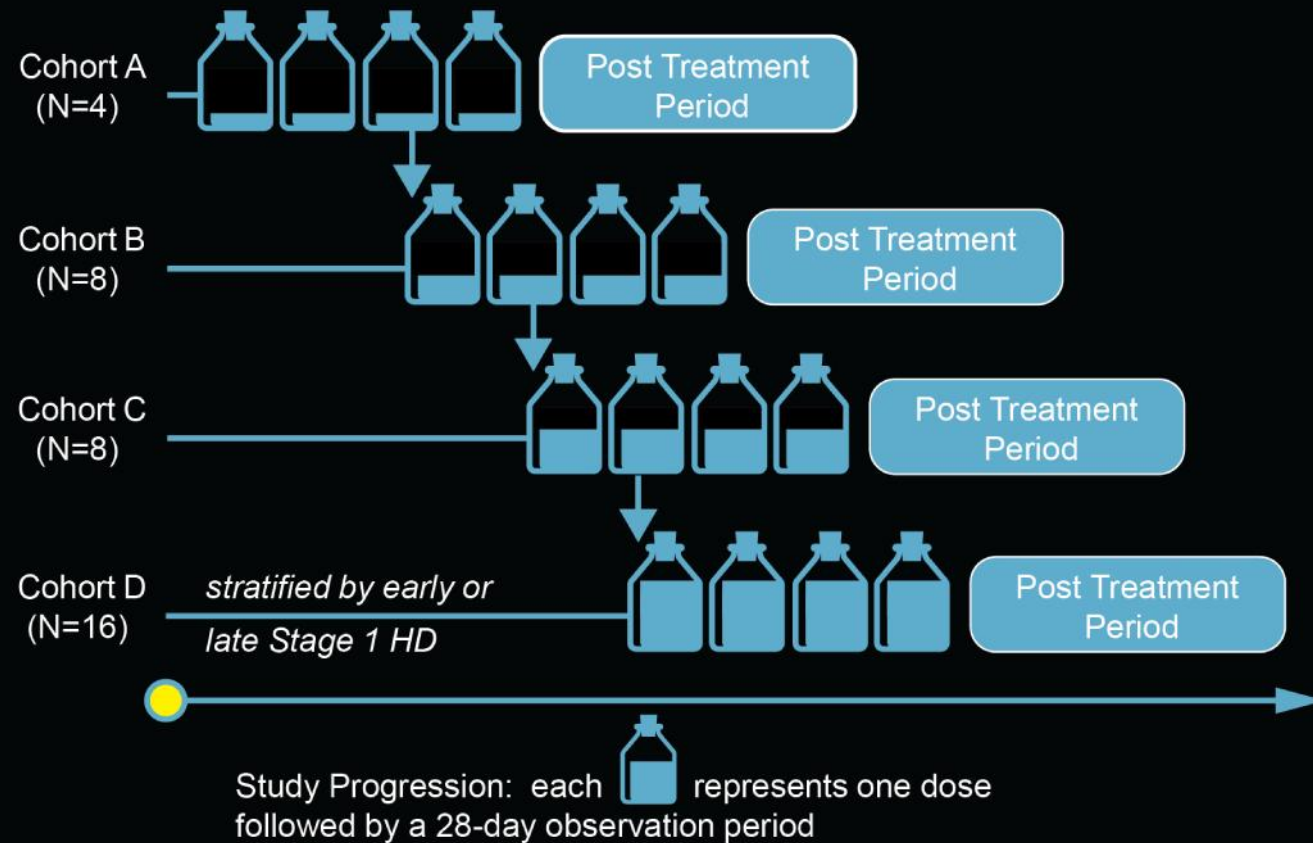


Intrathecal ASO delivery: onset and duration of action

- Lumbar intrathecal “slow push” bolus administration of IONIS-HTT_{Rx}
 - Onset of action ~4-6 weeks (maximal protein suppression)
 - Expected duration of action ~4 months



The design





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

It happened: the first patients have been receiving the compound in September 2015; by now > 20 patients have been treated



The Issues

- How widespread is the distribution of intrathecally administered IONIS-HTT_{Rx}?





The Issues

- How widespread is the distribution of intrathecally administered IONIS-HTT_{Rx}?
 - Basal ganglia/striatum?
 - lower cortical layers, harboring cortico-striatal projection neurons?
- Can we measure any changes in putative pharmacodynamic biomarkers?
 - mhtt levels in CSF?
 - reduction of cortical htt by 50%?



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

The Future

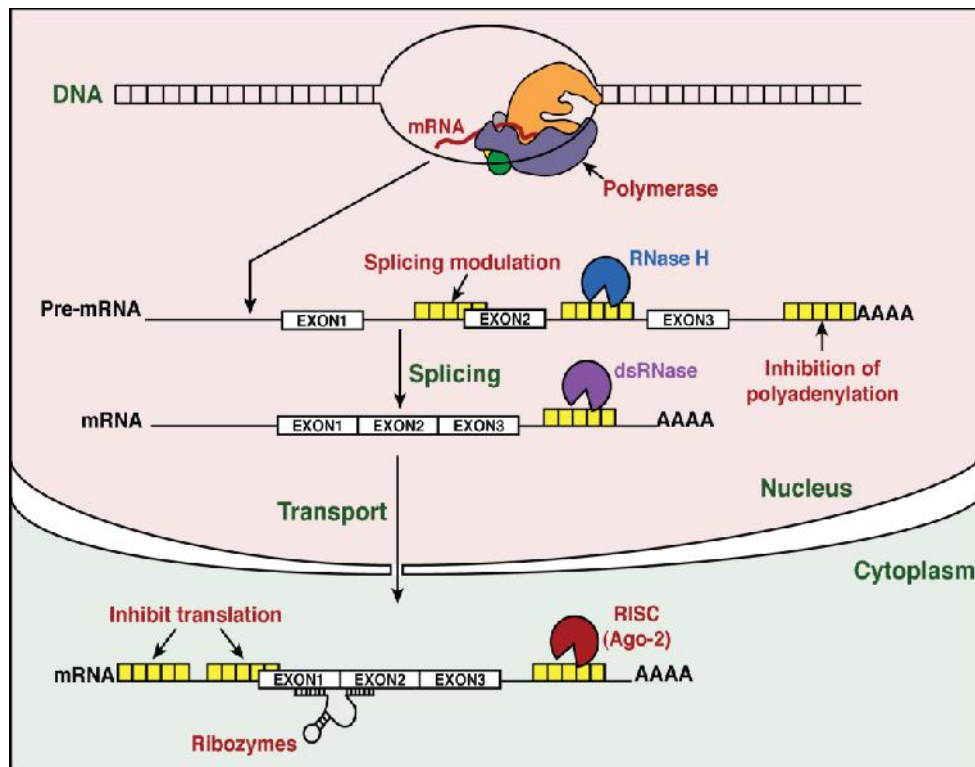


EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Other approaches to gene silencing



Technologies to suppress gene expression



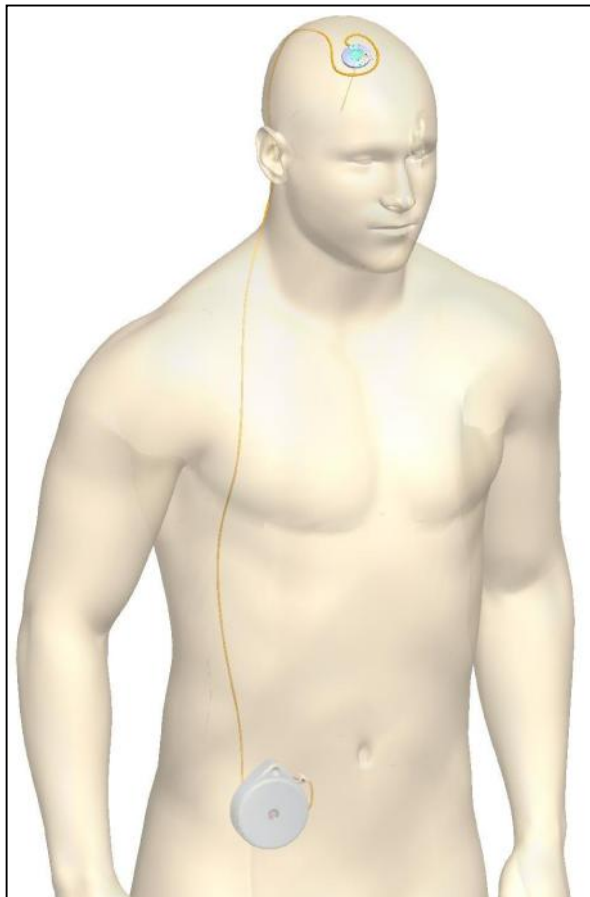
Bennett and Swayze, Annu. Rev. Pharmacol. Toxicol. 2010. 50:259–93

RNA silencing to reduce Htt protein levels by decreasing mRNA translation by:

- **Antisense oligonucleotides (ASO)**
 - Single stranded DNA molecule that is complementary to the target mRNA and forms a DNA/RNA hybrid complex that is degraded by RNase H
- **Small interfering RNAs (siRNA)**
 - A double stranded RNA molecule that is processed by Dicer, assembled into the RISC, and binds the target mRNA, resulting in mRNA cleavage and down-modulation



Intra-brain-parenchymal delivery using pumps



Description of Infusion Hardware

- **Intraparenchymal Catheter:** The IPa catheter was designed to be as minimally invasive as possible – improving tissue reaction response and minimizing backflow
- **Cranial Anchor:** The cranial anchor was designed to have a minimal profile, and connect the IPa catheter to the pump catheter
- **SynchroMed II Pump:** Implanted pump has 20 or 40 ml reservoir, is fully programmable and can accurately deliver drugs at rates from 0.04 to 14 $\mu\text{l}/\text{min}$

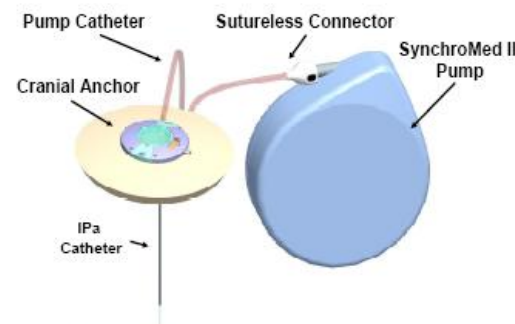


Figure 2(A): Chronic IPa delivery system components

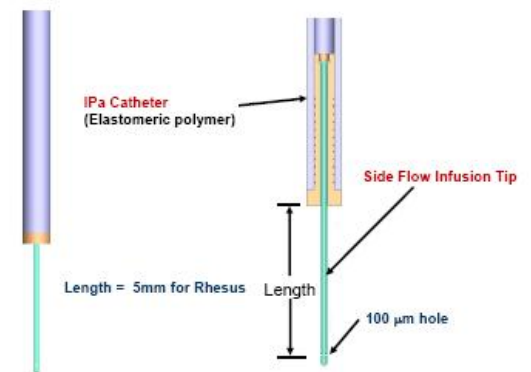
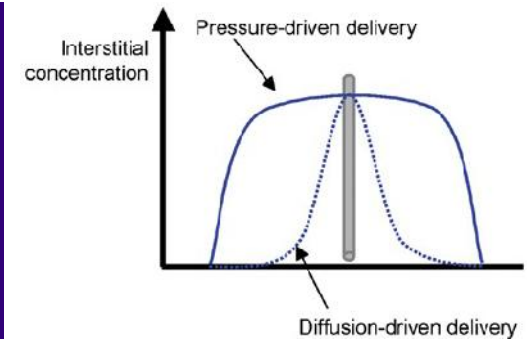
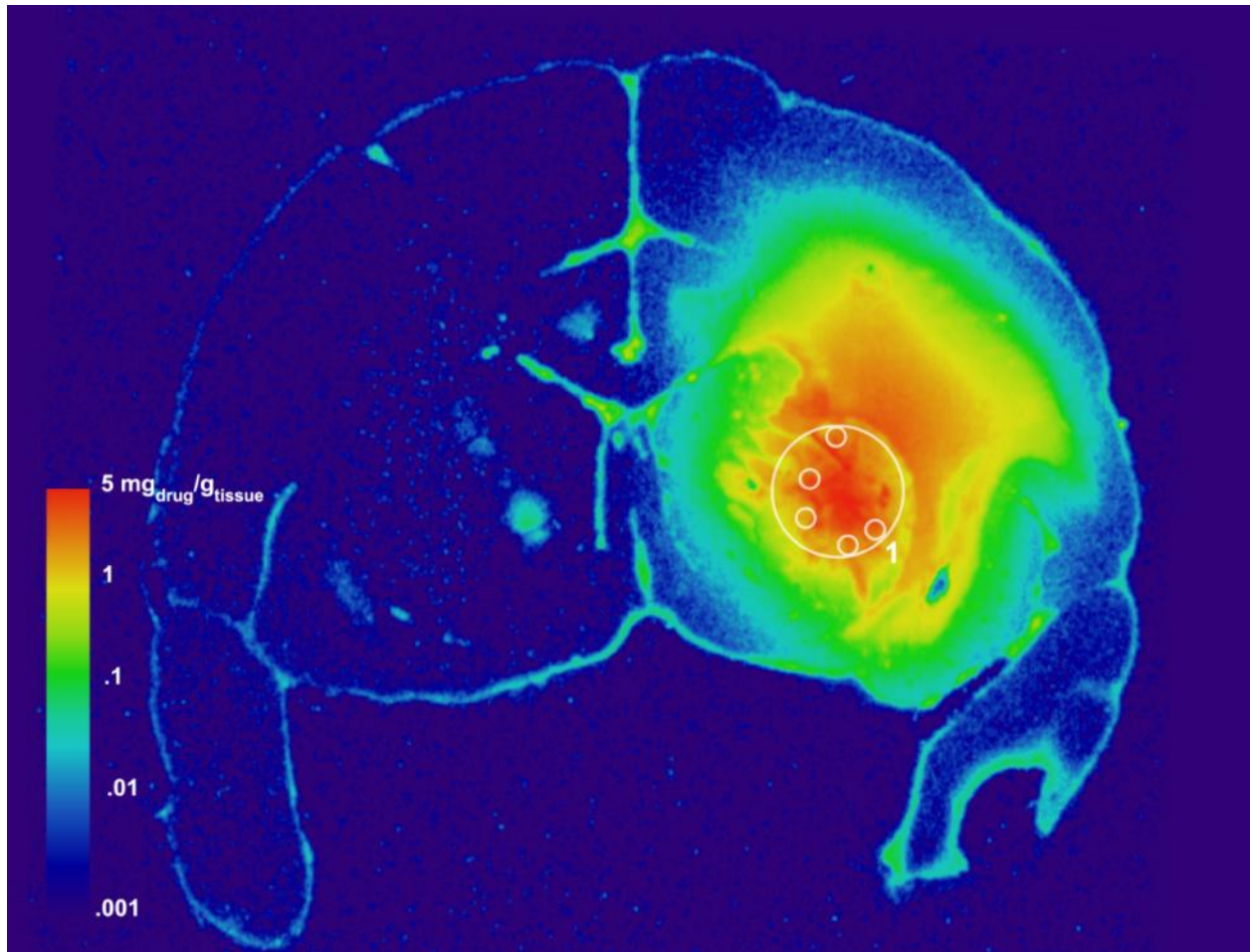


Figure 2(B): The end of the IPa catheter. The diameter of the infusion tip is 200 μm ; for reference a typical striatal neuron is 10 – 25 μm in diameter. The diameter of the IPa catheter is 1 mm.

Intra-putaminal convection enhanced delivery (CED) of Htt siRNA in a non-human primate



From Raghavan et al., Neurosurg Focus. 2006;20(3):E12

PK/PD

Punch #	% KD
1	39%
2	28%
3	47%
4	51%
5	40%



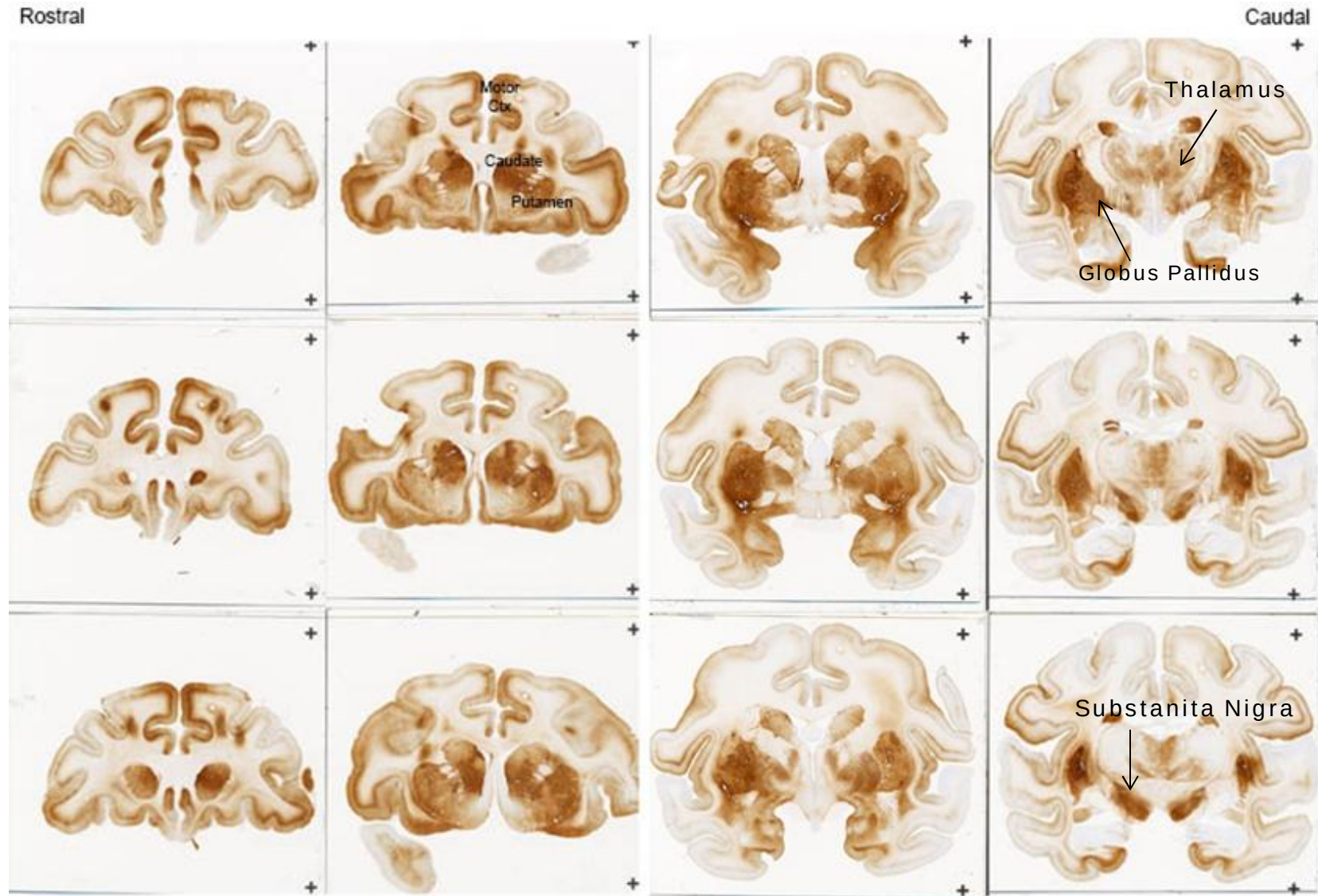
rAAV as a Gene Delivery Vector for CNS Disorders



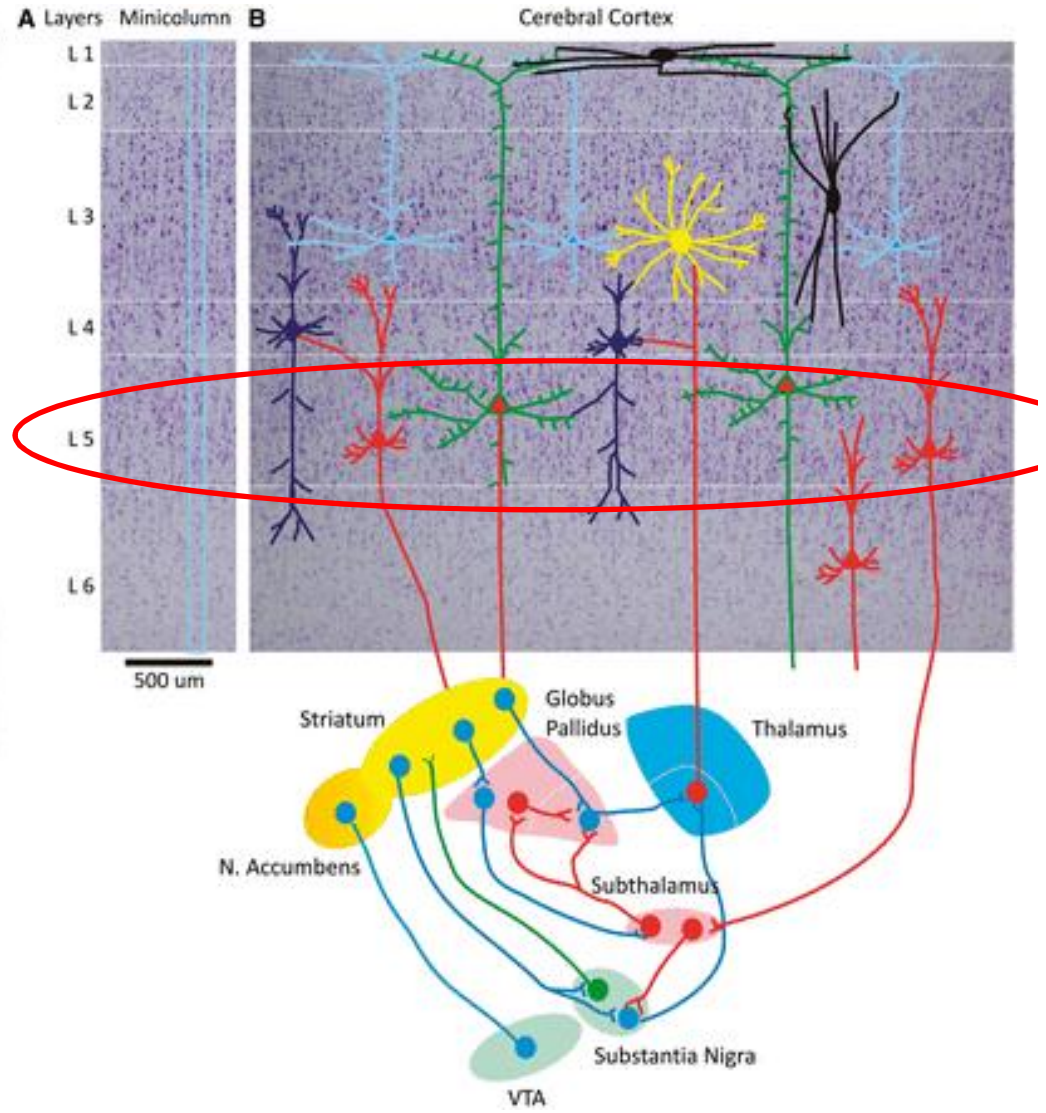
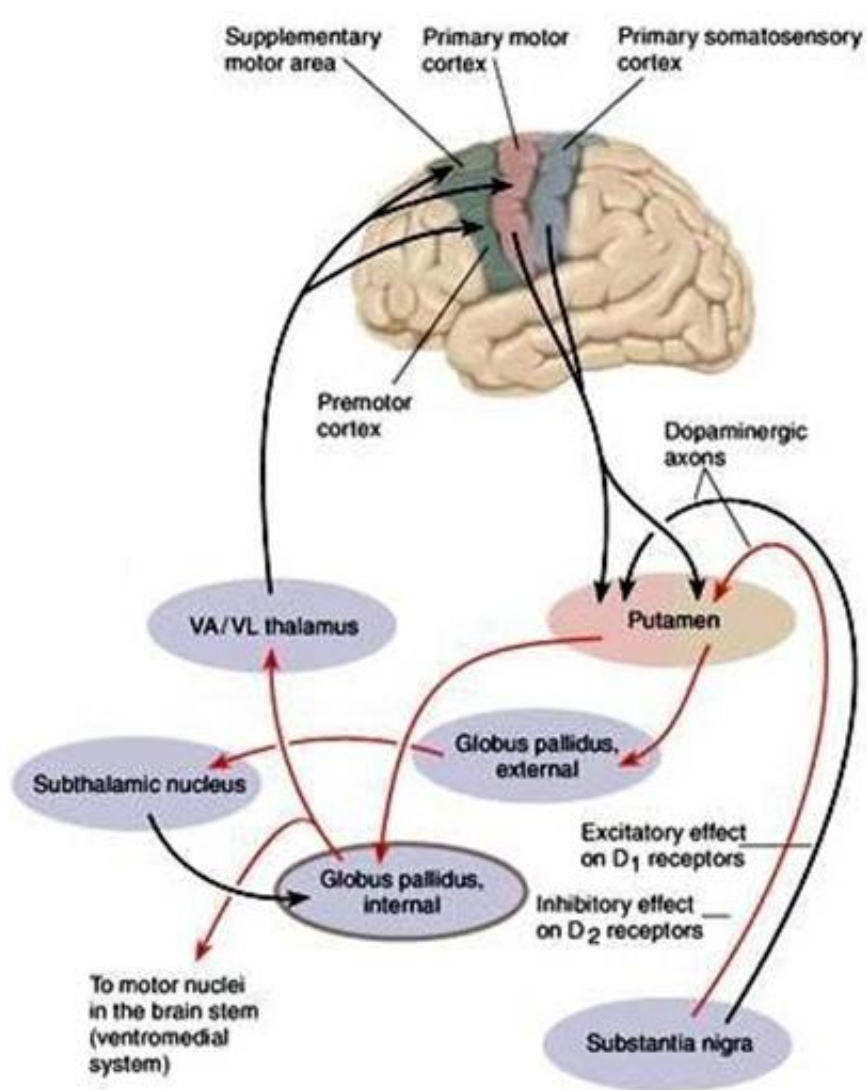
Adeno-Associated Virus (AAV)

- Replication defective parvovirus
- Transduce non-dividing cells
- Nonpathogenic
- Vector production and purification methods have been established for clinical use
- A single intracranial administration AAV could provide long term suppression of Htt

AAV1-eGFP May Produced Widespread Transduction in the Striatum and Cortex



Cortico-striatal Connections Provide Avenues for AAV Transport



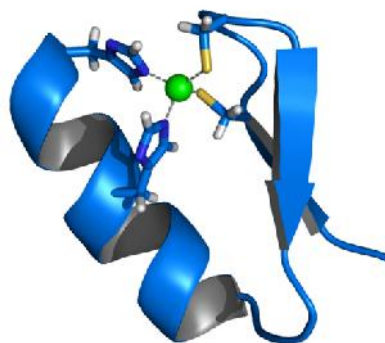


EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**Suppressing exclusively the mutant htt
gene copy**



Zinc finger DNA binding domains can be engineered to recognize specific target sequences

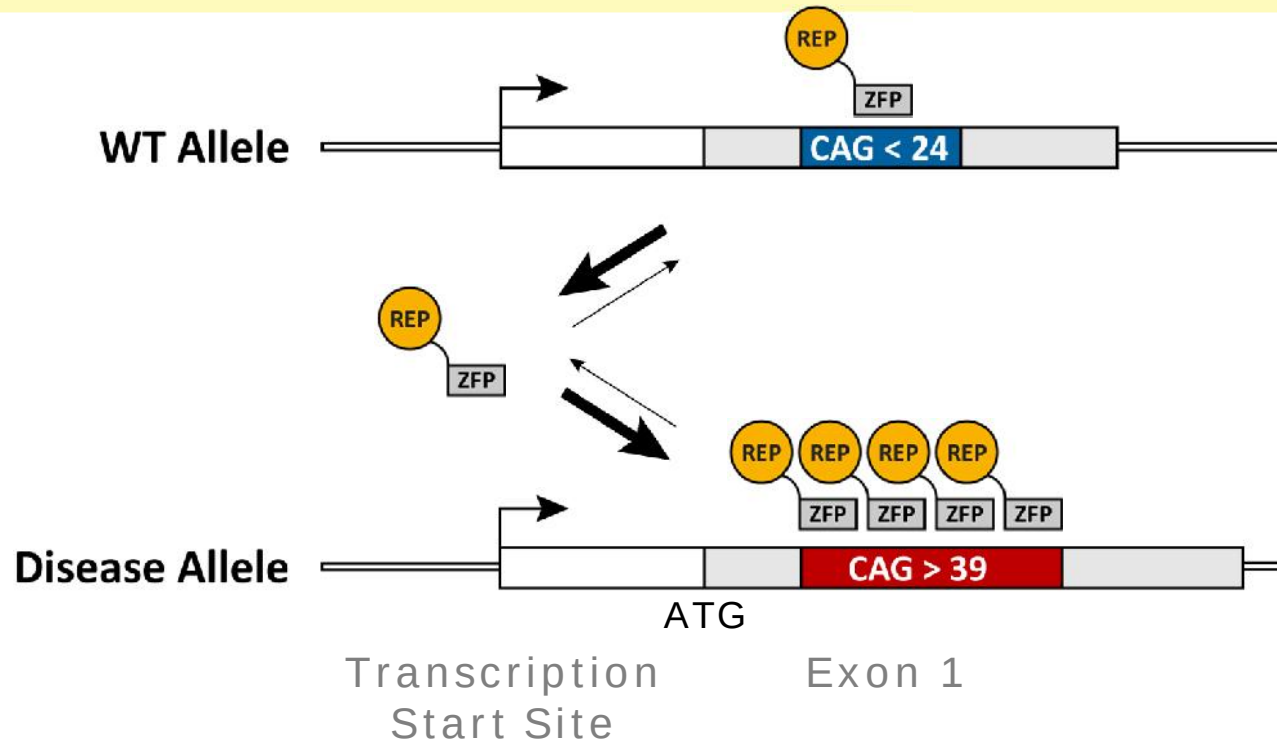


5' C A G 3'



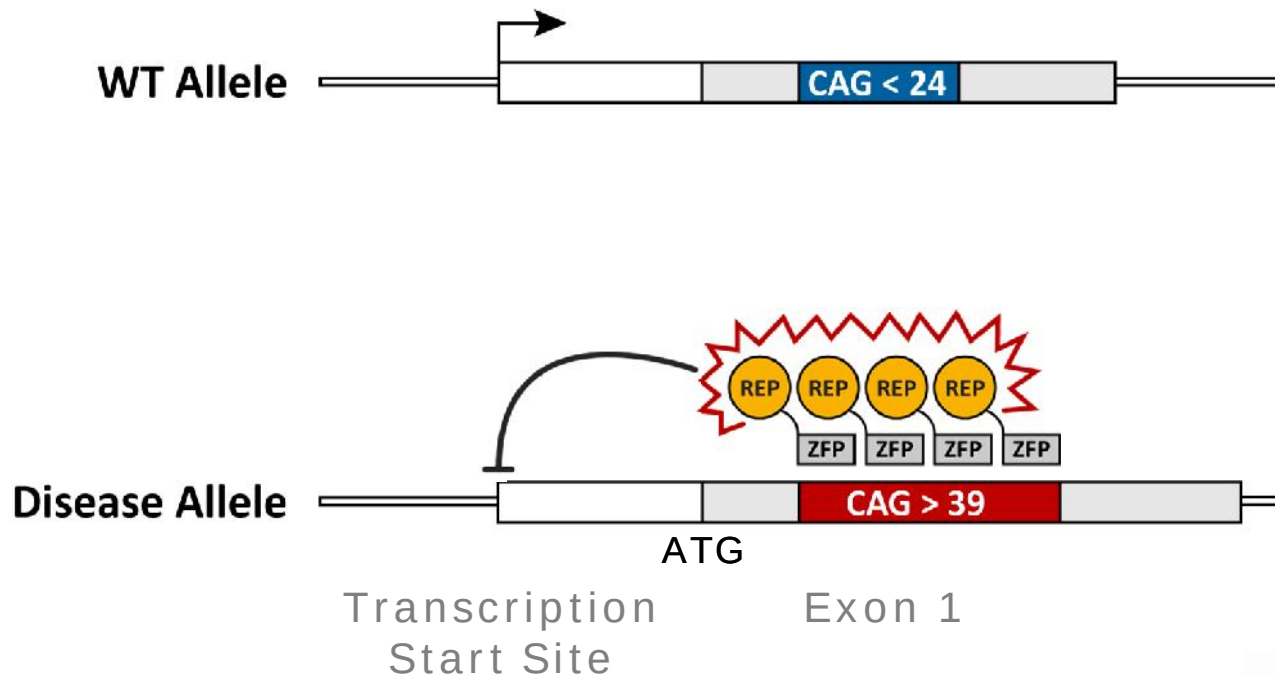


Engineered ZFPs for allele-specific repression of mutant Htt



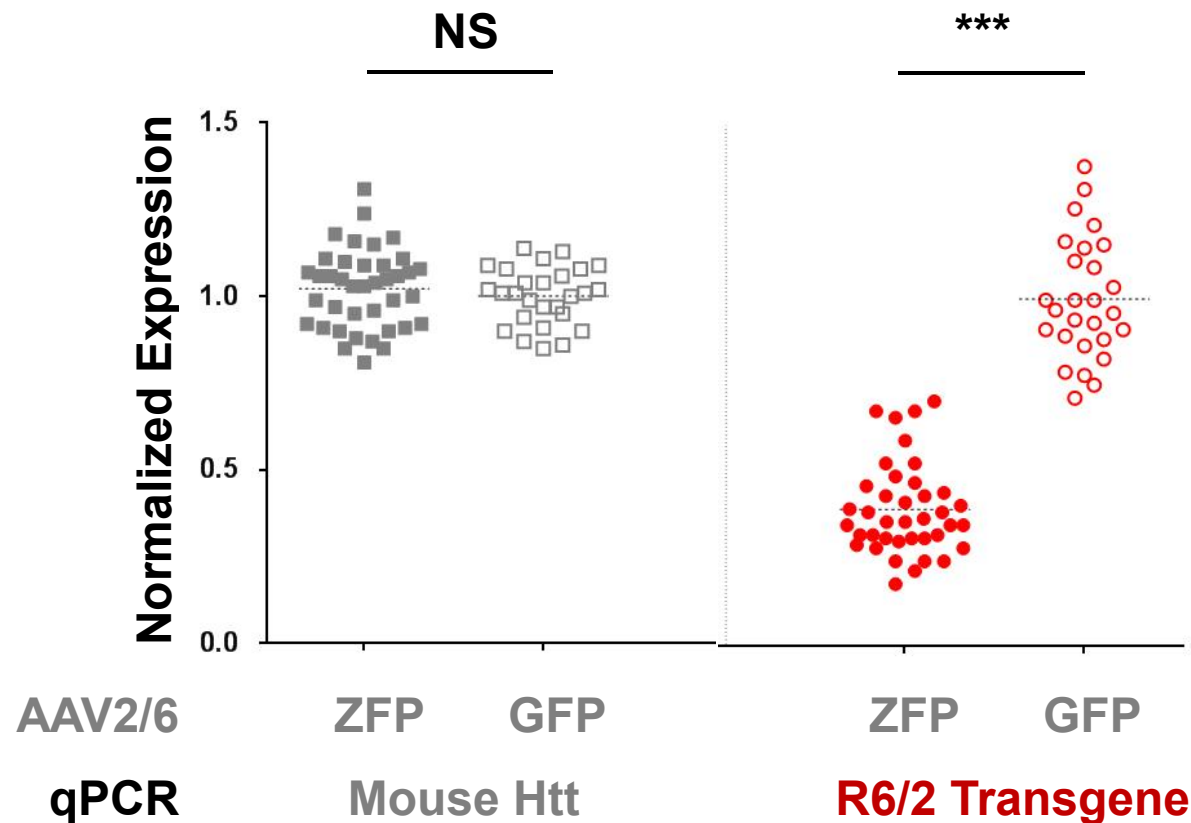


Engineered ZFPs for allele-specific repression of mutant Htt





ZFP-driven repression of mutant Htt in R6/2 striatum

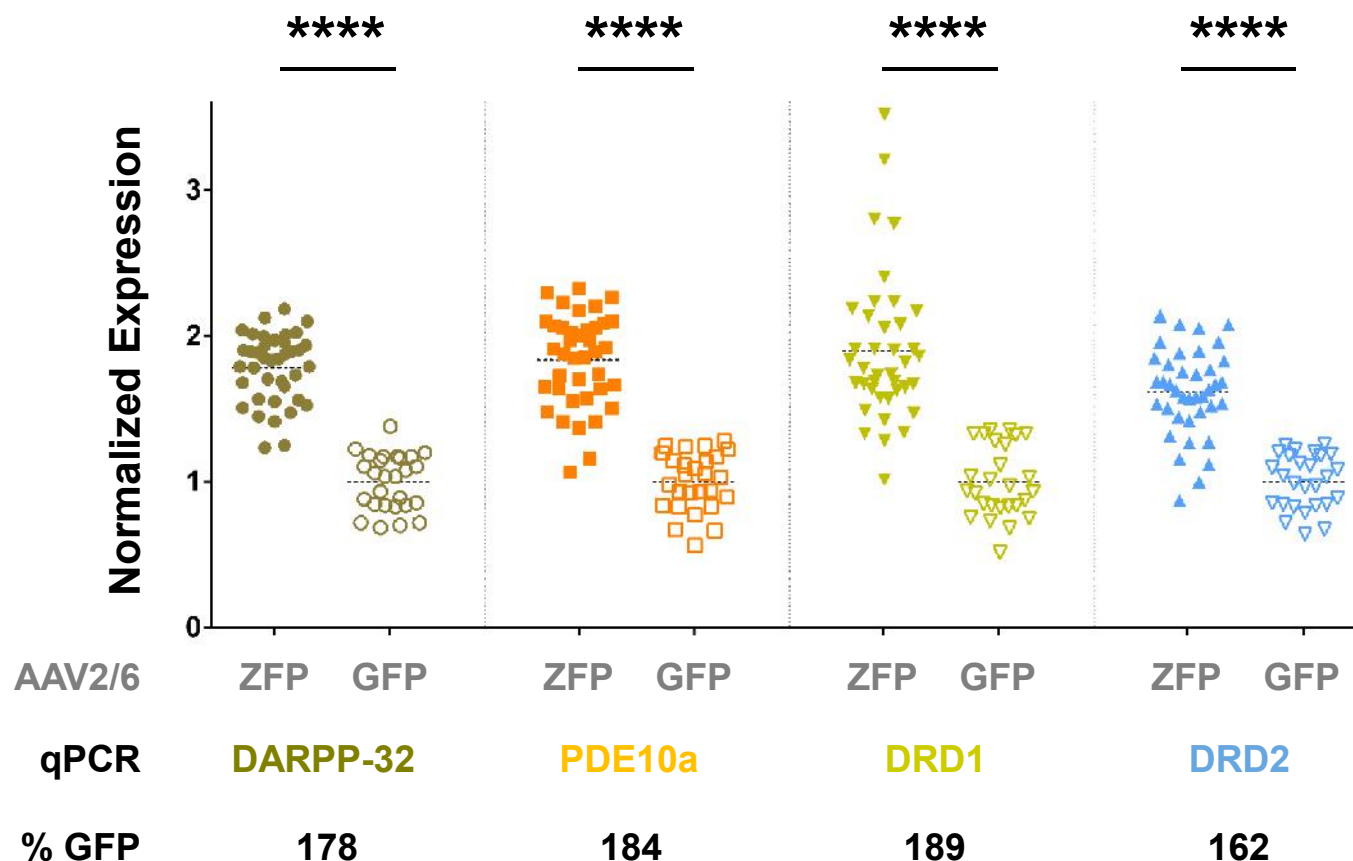


AAV injection at 5 weeks of age

Analysis at 12 weeks of age



ZFP expression rescues expression of medium spiny neuron markers in R6/2 mice





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Realistically it will take at least a decade before gene silencing therapeutics become a prescribe-able therapeutic option for HD expansion mutation carriers



A solid foundation is essential



Huntington's Disease at the European Parliament – Bruxelles, October 14, 2016

www.euro-hd.net



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

Challenges & Hopes



Getting on the bus





Getting **BEHIND** the bus (and push!)





EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

**We need to get the balance right:
HOPE & HELP
For today (and tomorrow)**

Thank you for your attention!

G. Bernhard Landwehrmeyer





Leiden University
Medical Center

Care for Huntington Disease in the Netherlands

Raymund Roos

Dept Neurology

LUMC, LEIDEN THE NETHERLANDS



Care for patients with a rare disorder

Has the person the diagnosis

Do we know what the patient wants

Do we know what care is needed

Do we know when this care is needed

How to bring care to all who need care

Do we know how to organise it

How to keep it economically

How is it organised

How do we want to organise it

How does the patient want it to organise

What is the best way to organise it together

Care for every stage?

A: Person at risk 50% (25%)

B: Interim stage from premanifest to prodromal

C: Patient early stage

D: Patient progressive disease

E: Patient end stage

F: Family

Clinical Diagnosis

genetically confirmed

Presymptomatic HD

no clinical signs at all
motor

Prodromal HD

subtle motor signs
subtle cognitive
apathy, depression

Manifest HD

motor
TFC change
change in cognition, behavior

not genetically confirmed

Clinically at risk

Clinically prodromal

Clinically manifest

Reilmann et al Mov Dis 2014

Caregivers around Huntington disease

Professionals:

- general practitioner (GP)
- (child)neurologist, (child)psychiatrist, clinical geneticist, company doctor, nursing home physician, rehabilitation doctor, pediatrician, dentist
- (neuro)psychologist, physical therapist, occupational therapist, speech and language therapist, dietician, social worker, (psychiatry)nurse, homecare

Facilities:

- daytreatment, daycare, nightcare, (specialised)nursing home, special living communities, (psychiatric)hospital
- administration, insurance, clergy
- family
- lay organisation

A: Person at risk 50% (25%)

Premanifest testing procedure: International guidelines for premanifest testing

According the recommendations a multidisciplinary way of working: geneticist, psychologist/social worker, neurologist (p.m. not all centres work this way)

[Recommendations for the predictive genetic test in Huntington's disease.](#) MacLeod R, Tibben A, Frontali M, Evers-Kiebooms G, Jones A, Martinez-Descales A, Roos RA. Clin Genet. 2013 Mar;83(3):221-31.

NL: 8 centres for clinical genetics for counselling (only university)
 1 central-lab for CAG repeat determination (LUMC)

Organisation in Europe in very diverse way

A: Person at risk 50% (25%)

Available:

Pre-test: GP, psychology, family, lay organisation

Post-test: psychology, GP, neurology, psychiatry, family, lay organisation

NEEDS: knowledge (pre- and posttest)

- more availability psychological care for individual and family

- working according the guidelines

- per country centralised lab

- recognition by insurance and goverment

B: Interim stage from premanifest to prodromal

Gene carrier: premanifest becomes prodromal

Waiting for the unknown known

Growing uncertainty with ageing

Sometimes anxiety

Sometimes depressed

Difficulties at work: burn-out

?Is this the beginning?

Where to go?

Where to find knowledge, recognition, understanding

B: Interim stage from premanifest to prodromal

Some person wishes:

- nothing (even when needed)
- psychology, family, lay organisation

Over time

- GP, neurologist, psychology, company doctor, psychiatrist
- family, lay organisation

NEED: knowledge prodromal stage symptoms and signs
regional availability
centres of excellence / centres of reference
webplatform to find the way

C: Patient early stage

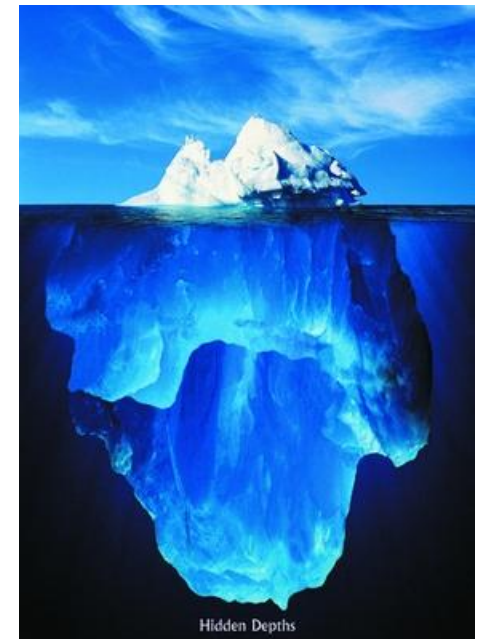
Prodromal becomes patient, BUT when?

Problem: diagnosis when, where by whom?

For **research** often the UHDRS-Motor is used ≥ 5

But psychological, cognitive, psychiatric symptoms and signs often are manifest months to years before motor signs!

Circumstances determine the severity of signs



C: Patient early stage

Patient delay till diagnosis

- Depending family known with HD
- Family unknown with HD
- Denial of patient

Doctors delay till diagnosis

- Time
- Knowledge

Common pathway: GP-neurologist-confirmation with lab (CAG-repeat)

Sometimes psychiatrist

C: Patient early stage

Clinical symptoms and signs

Partially age dependent

motor	chorea well known hypokinesia not well known	specific
psychiatric	behaviour change emotional change irritability	non specific
cognitive	burn-out slowness in thinking	non specific

Diagnostic genetic testing for Huntington's disease. [Craufurd D¹](#), [MacLeod R¹](#), [Frontali M²](#), [Quarrell O³](#), [Bijlsma EK⁴](#), [Davis M⁵](#), [Hjermind LE⁶](#), [Lahiri N⁷](#), [Mandich P⁸](#), [Martinez A⁹](#), [Tibben A⁴](#), [Roos RA¹⁰](#); [Working Group on Genetic Counselling and Testing of the European Huntington's Disease Network \(EHDN\)](#), [Pract Neurol](#). 2015 Feb;15(1):80-4.

C: Patient early stage

TRF = Top Rreferral Function in top referral centre

Ministry of Health recognised Expert Centres for rare disease,
In The Netherlands Leiden was the first one for HD followed by Maastricht

European initiative: **Expert centres of rare diseases**

The selection was done by the NFU: Dutch Federation of University Medical Centres

Criteria:

- expertisecentres deliver highly specialised complex care and has specific knowledge and expertise
- clinical expertise and research
- multidisciplinary collaboration of high quality state of the art
- Knowledge centre

D: Patient early to progressive disease

From early stage progressing

Increasing need for help, therefore more caregivers and professionals become involved.

More care facilities are needed

What really is needed: **COLLABORATION: CHAIN OF CARE**



D: Patient early to progressive disease

- Work in progress
- Work together
- Work multidisciplinary
- Organise a 'case manager'
- Give ONE phonenumber, one entrance



D: patient early to progressive disease

Nursing homes (8) in The Netherlands

from north to south:

Noorderbreedte Grouw

Oostpoort, Amstelring, Amsterdam

Heemhof, Atlant, Apeldoorn

Overduin, Topaz, Katwijk aan Zee

Gulden Huis, Florence, Den Haag

Kloosterhoeve, Raamsdonkveer

De Archipel, Eindhoven

Land van Horne, Weert



D: patient early to progressive disease

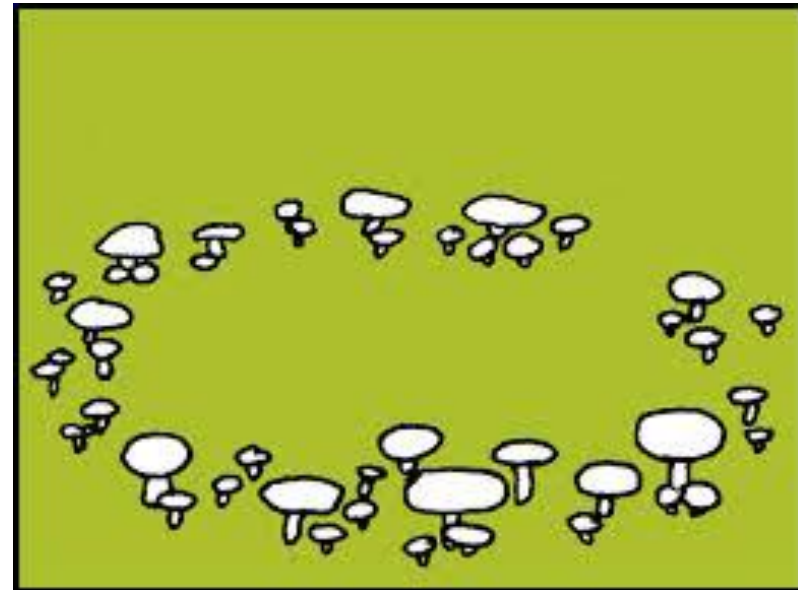
Around those centres
chaincare with multidisciplinary coordination (MDO) started

Further improvement is needed

- spreading over the country
- easy to reach for each patient
- quality and quality control
- guidelines
- collaboration
- knowledge

D: patient early to progressive disease

- Individualised care for all patients
- Care within reasonable distance for patients
- Care within reasonable distance for family
- Optimal spread over the country
- Organised around expert centres
- Care in good collaboration: chain care
- Knowledge professionals (para)medici
- Uniform way of working, guidelines
- Quality control for professional and patient



D: patient early to progressive disease

- non-conflicting information
 - fi communication via one professional
- Continuity between organisations intra- and extramural: good working chain of care
- Consistency
- Quality professionals
- Quality of care (performance)
- Study efficiency
- Study costs

ABOVE ALL

THE PATIËNT IS THE CENTRE OF THE UNIVERSE

NOT THE PROFESSIONAL

What is needed ?

Bring care to the patient

Train (para)medics

Certify caregivers

Facilitate collaboration

Facilitate development identical guidelines

Coordinator available care: case manager

How to reach?

Work in progress

Building a care **Huntington Network Nederland**

Started 2014

Building a web of local webs (Partially existing)

In other words a chain of chains

Around the 8 specialised chronic care centres

Topaz (Katwijk), Atlant (Apeldoorn), Archipel (Eindhoven), Land van Horne (Weert), Kloosterhoeve (Raamsdonkveer), Amstelring (Amsterdam), Gulden Huis (Den Haag), Noorderbreedte (Grouw)

How to reach?

In the Netherlands good practical example: **ParkinsonNet**



We started a collaboration with the Parkinsonnet to make an comparable Model for care, but now for HD!



How to reach?





Overview of the Huntington's disease situation and best practices in Germany

Kathrin Reetz, RWTH Aachen University

Brussels, 14. October 2016

Case example of a family at the Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)

Case example of a family at the Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)



Demographic data

- 50 years, male

Family history

- 70 year old mother „restless and unsteady“, but no definite diagnosis

Medical History

- Attention deficit hyperactivity disorder since childhood
- First symptoms (impulsive and aggressive behavior) with age of 46
- Request from our Department of Psychiatry

Moleculargenetic diagnosis

- Positive for Huntington's disease with a pathological expansion of 43 CAG repeats 06/2015

Case example of a family at the Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)



Current medical condition

- Huntington's disease stage III/V
according Shoulson and Fahn
- Reduced functional capacity to work, handle finances, perform domestic chores and self-care tasks, and live independently
Total Functional Capacity (TFC): 5/13 points
- Mild to moderate motor impairment*
Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) motor score: 37/124 points including
 - dysarthria (unclear articulation),
 - bradykinesia (slowness of movement),
 - dystonia (abnormal posture and muscle tone),
 - hyperkinesia (increased and abnormal movements),
 - problems with walking and postural instability
- Mild dementia*
Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) cognitive score 111/ > 200 points
- Mild depression*

Case example of a family at the Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)

Social condition



Second marriage



10 years of age



13 years of age



15 years of age



First marriage



20 years of age



22 years of age

Medical history

- Attention deficit hyperactivity disorder

Medical history

- Attention deficit hyperactivity disorder
- Autism

Medical history

- Drug abuse

Outpatient clinic at the Department of Neurology, Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)



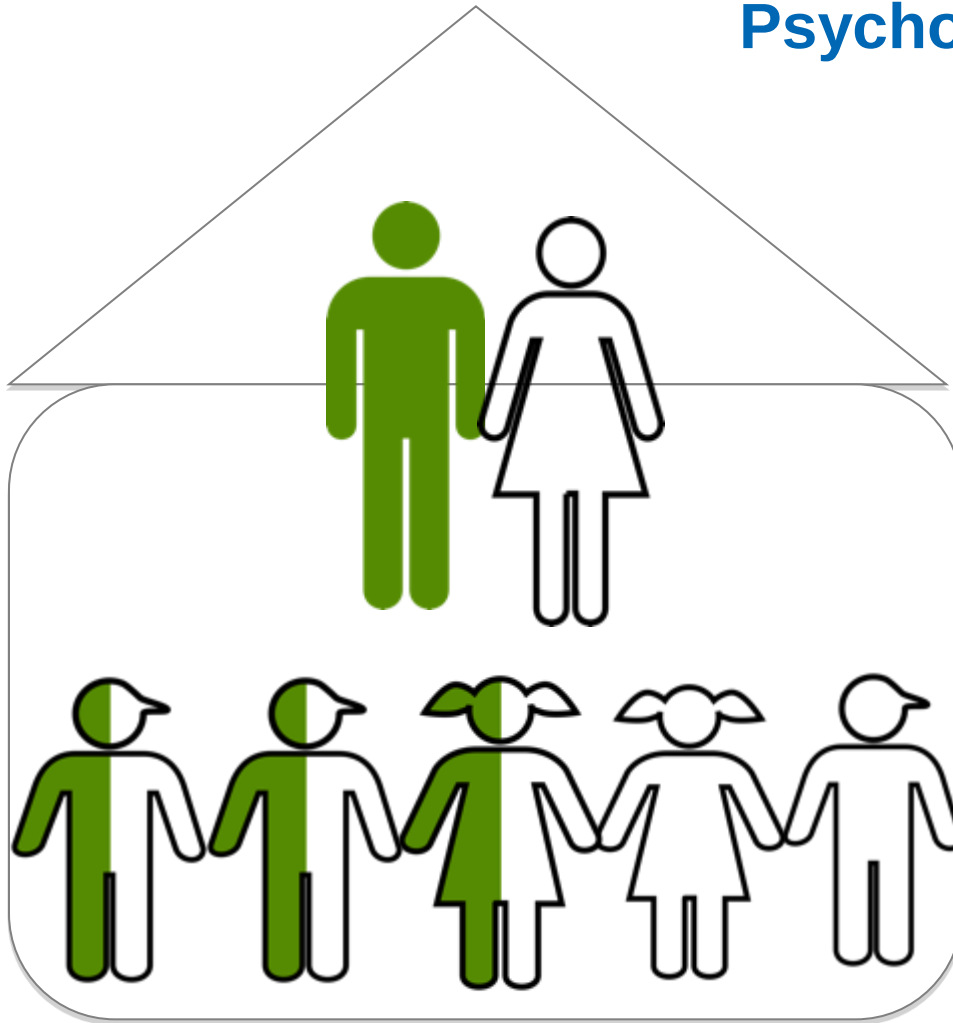
Current Medical Status

Medical Symptomatic Treatment

- Improvement by drug treatment
- Recommendation for non-pharmacological treatment:
 - physiotherapy
 - speech therapy / logopaedics
 - occupational therapy

Case example of a family at the Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)

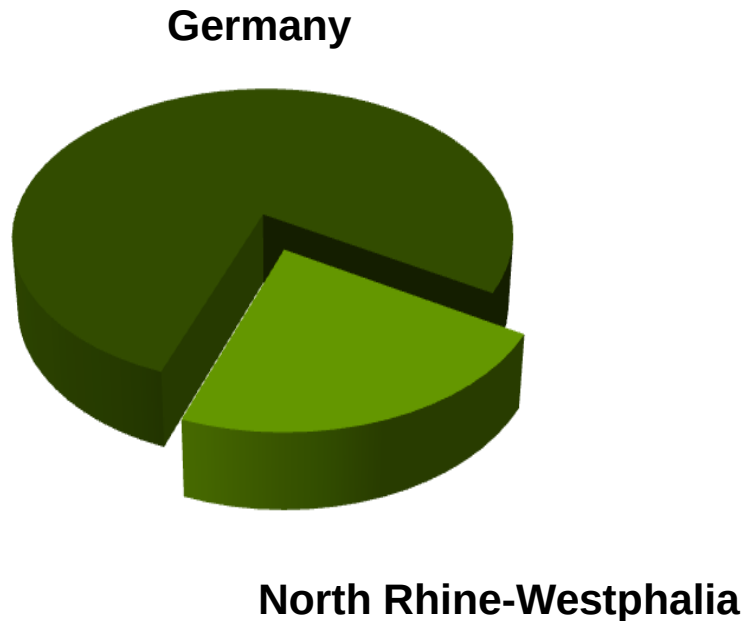
Psychosocial & medical problems



- Mother takes care about
 - 3 young children
 - two young adults and
 - her sick husband
- HD patient had to stop working
 - no income
- Temporary retirement pension
- Request for a long-term care has been declined
- Financial problems (house)
- Patient needs medical care

Situation and best practices in Germany

Epidemiological data about rare diseases and Huntington's disease in Germany



- **Rare diseases:**

- In Germany 4 Mio people with rare diseases
- In North Rhine-Westphalia approx. 0.9 Mio

- **Huntington's disease:**

- approx. 8.000-15.000 people in Germany
- prevalence 1/10.000-1/20.000

2010 Foundation of the National Action League for People with Rare Diseases (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, NAMSE)

by the

- German Federal Ministry of Health (BMG)
- German Federal Ministry of Education and Research (BMBF)
- the Alliance for Chronic Rare Diseases (Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen, ACHSE e.V.)

National Plan of Action for People with Rare Diseases

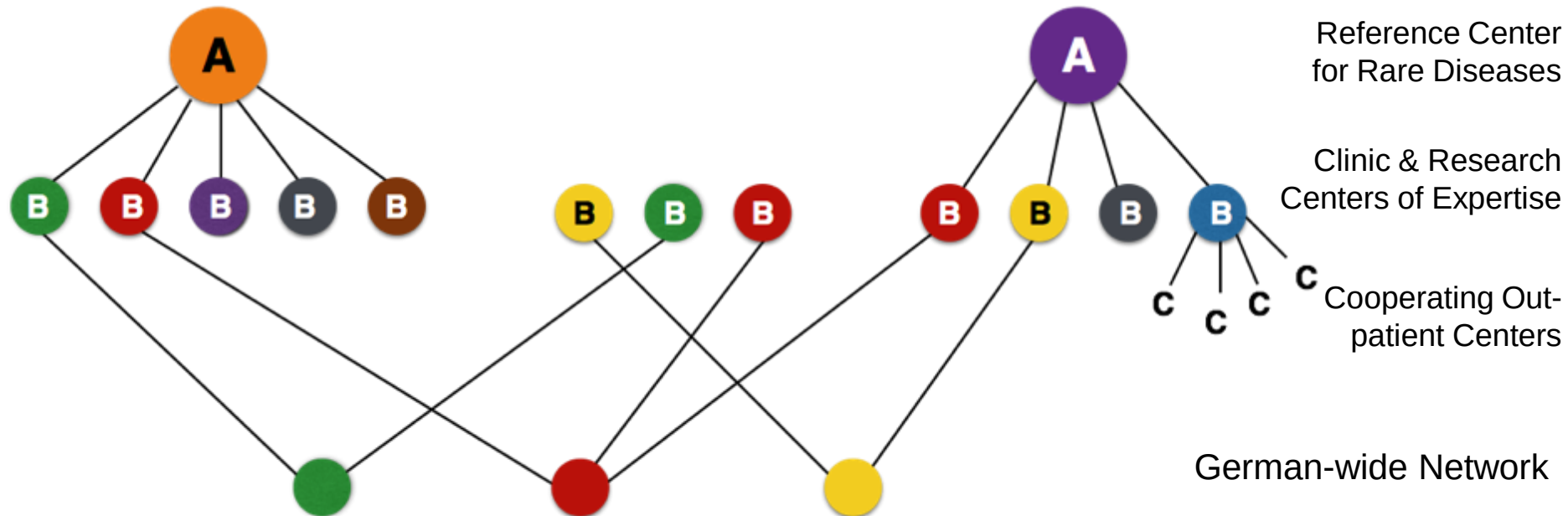
Action Fields, Recommendations, Proposed Actions

2010 National Plan of Action for People with Rare Diseases (NAMSE)

2009 Freiburg (FZSE)
 2010 Tübingen (ZSE)
 2011 Berlin (BCSE)
 2011 Bonn (ZSEB)
 2011 Frankfurt (FRZSE)
 2011 Hannover (ZSE)
 2011 Heidelberg (ZSE)
 2011 München (MZSE)
 2012 Ulm (ZSE)
 2013 Essen (EZSE)
 2013 Hamburg (MZC)
 2013 Lübeck (ZSE)
 2013 Mannheim (ZSE)
 2013 Marburg (ZUSE)
 2014 Aachen (ZSEA)
 2014 Bochum (CSER)
 2014 Dresden (USE)
 2014 Magdeburg (MKSE)
 2014 Münster (CSE)
 2014 Regensburg (ZESR)
 2014 Wiesbaden (ZSE)
 2014 Würzburg (ZESE)
 2014 Düsseldorf (ZSE)
 2015 Leipzig (UZSE)
 2015 Mainz (ZSEN)

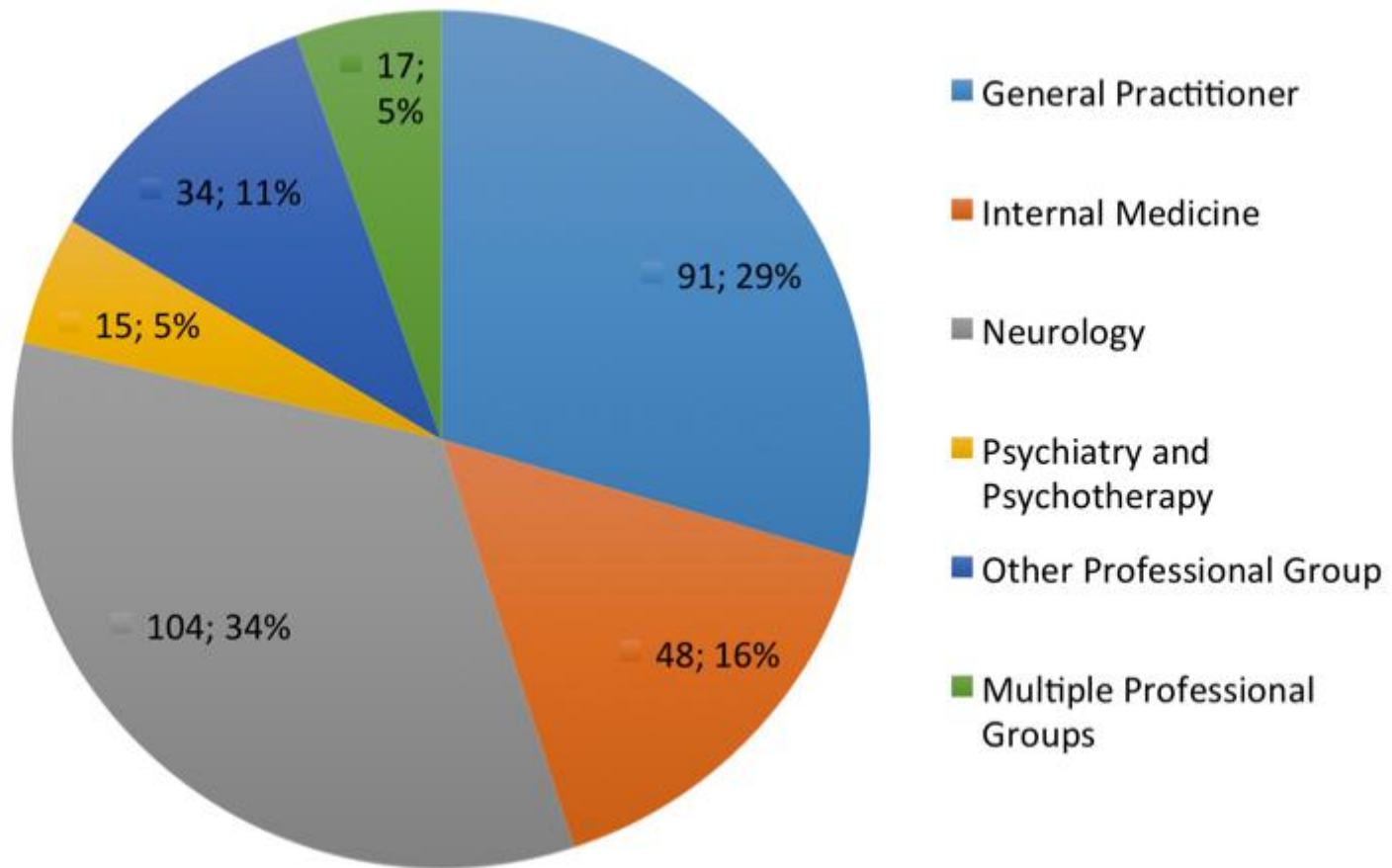


NAMSE – Model of centers





Group of Medical Care for patients with Huntington's disease in the Aachen area



Leitlinien

Medical Guideline



Medical Guideline: „Chorea / Morbus Huntington“

**Recommendation for
coordination of treatment**

**„should be done in a
specialised center“**

Academic Societies

German Society of Neurology (DGN)

German Society of Psychiatry, Psychotherapy and
Psychosomatics (DGPPN)

German Society of Human Genetics (GfH)

Weitere Fachgesellschaften/ Organisationen:

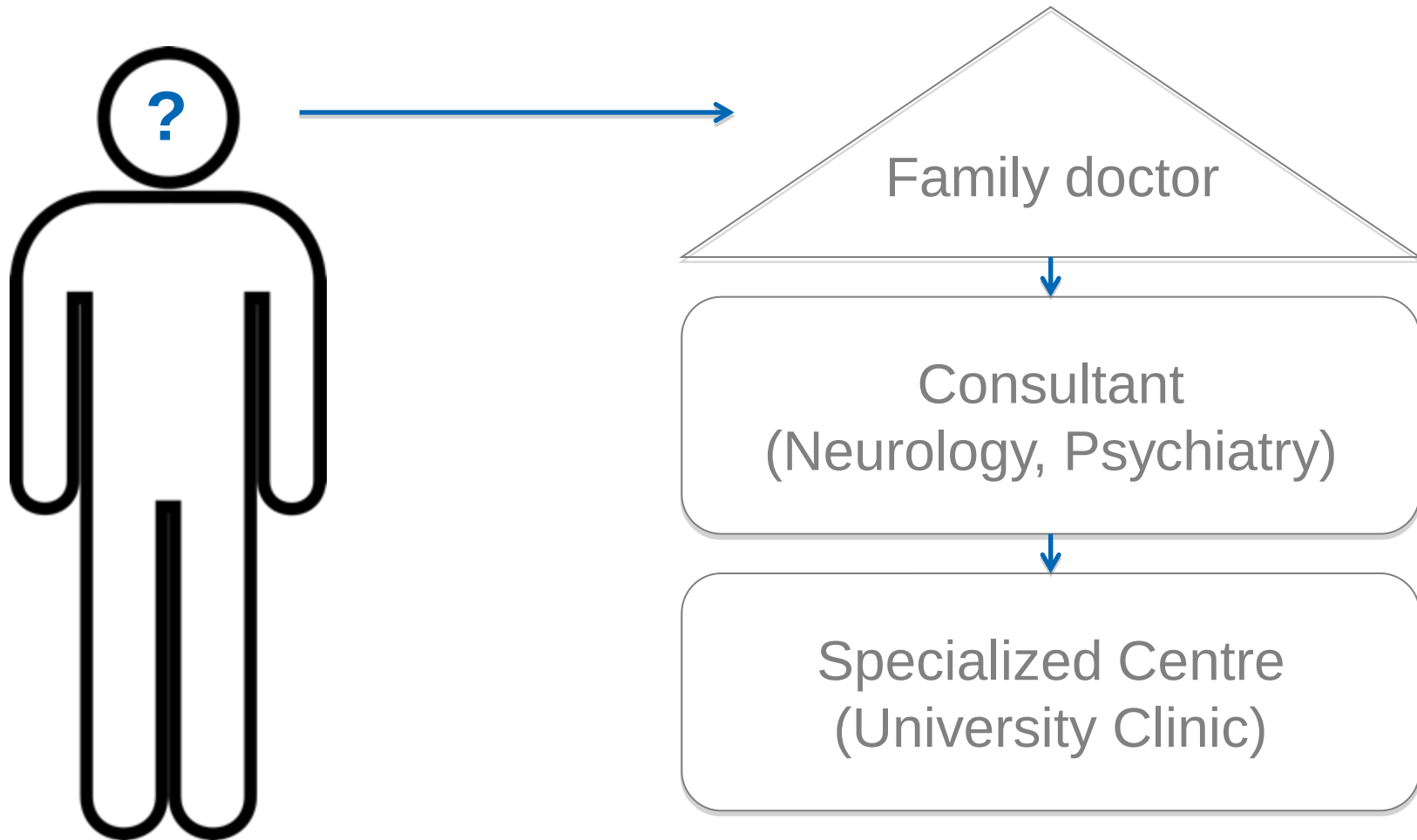
Austrian Society of Human Genetics (ÖGH)

Austrian Society of Neurology (ÖGN)

Swiss Society of Neurology (SNG)

German Huntington Support e.V.

Out-patient-centred care in Germany



Patient-centred care for Huntington's disease at specialised neurological centers in Germany



Specialised centre/
University Clinic

§ 116 SGB V

Patient-centred care for Huntington's disease at specialised neurological centers

Specialised centre/
University Clinic

§ 116b SGB V

Highly specialised outpatient care

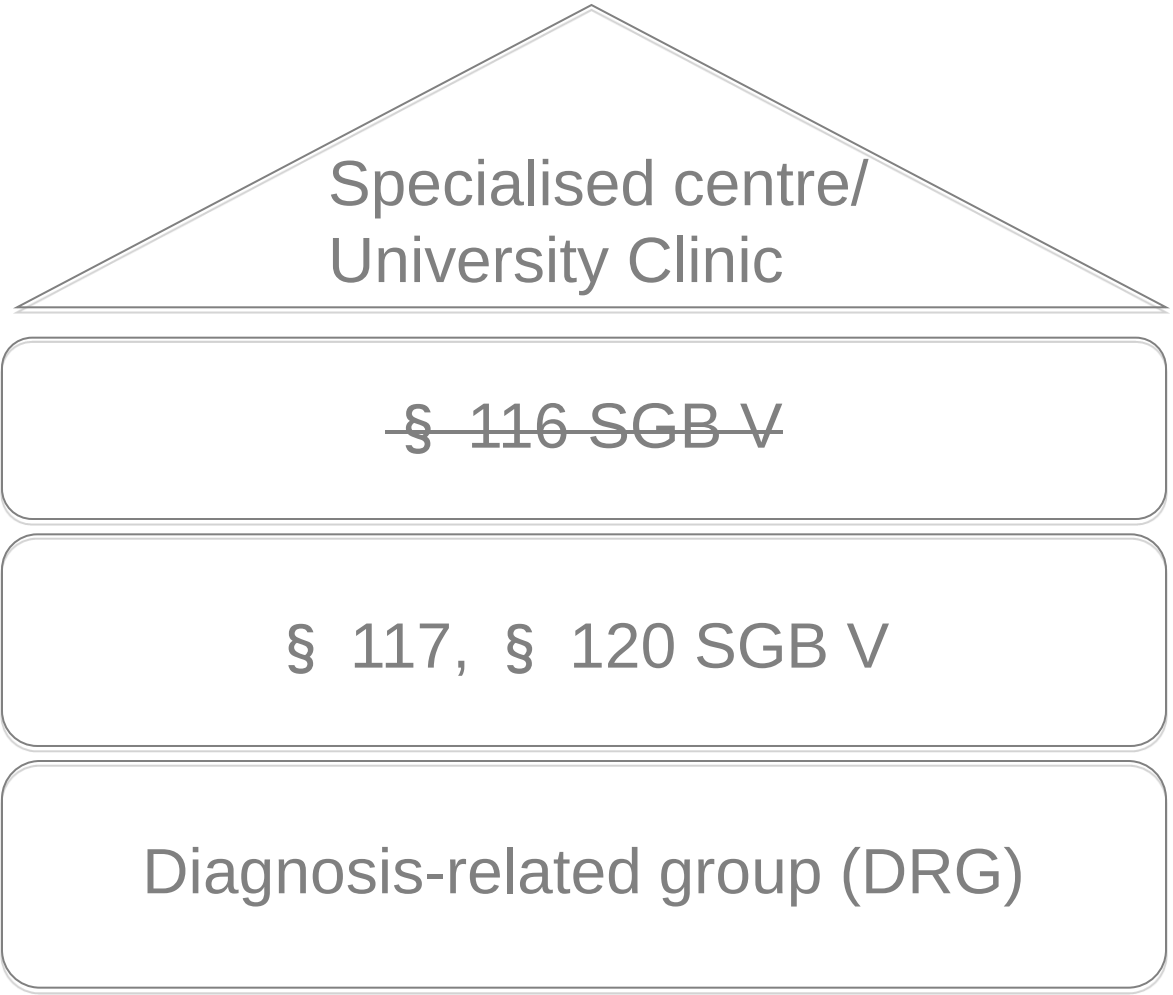
...“specific regulations for“

1. diseases with a special course of the disease,
2. rare diseases with small sample sizes
3. highly specialized performances

■ ■ ■

[illegible]

Patient-centred care for Huntington's disease at specialised neurological centers



Specialised centre/
University Clinic

~~§ 116 SGB V~~

§ 117, § 120 SGB V

Diagnosis-related group (DRG)

Patient-centred care and benefit regulation for Huntington's disease at specialised centres

– Example RWTH Aachen University

Specialised centre/
University Clinic

Out-patient care

§ 117, § 120 SGB V

Lump-sum per quarter: 92.84 EURO¹

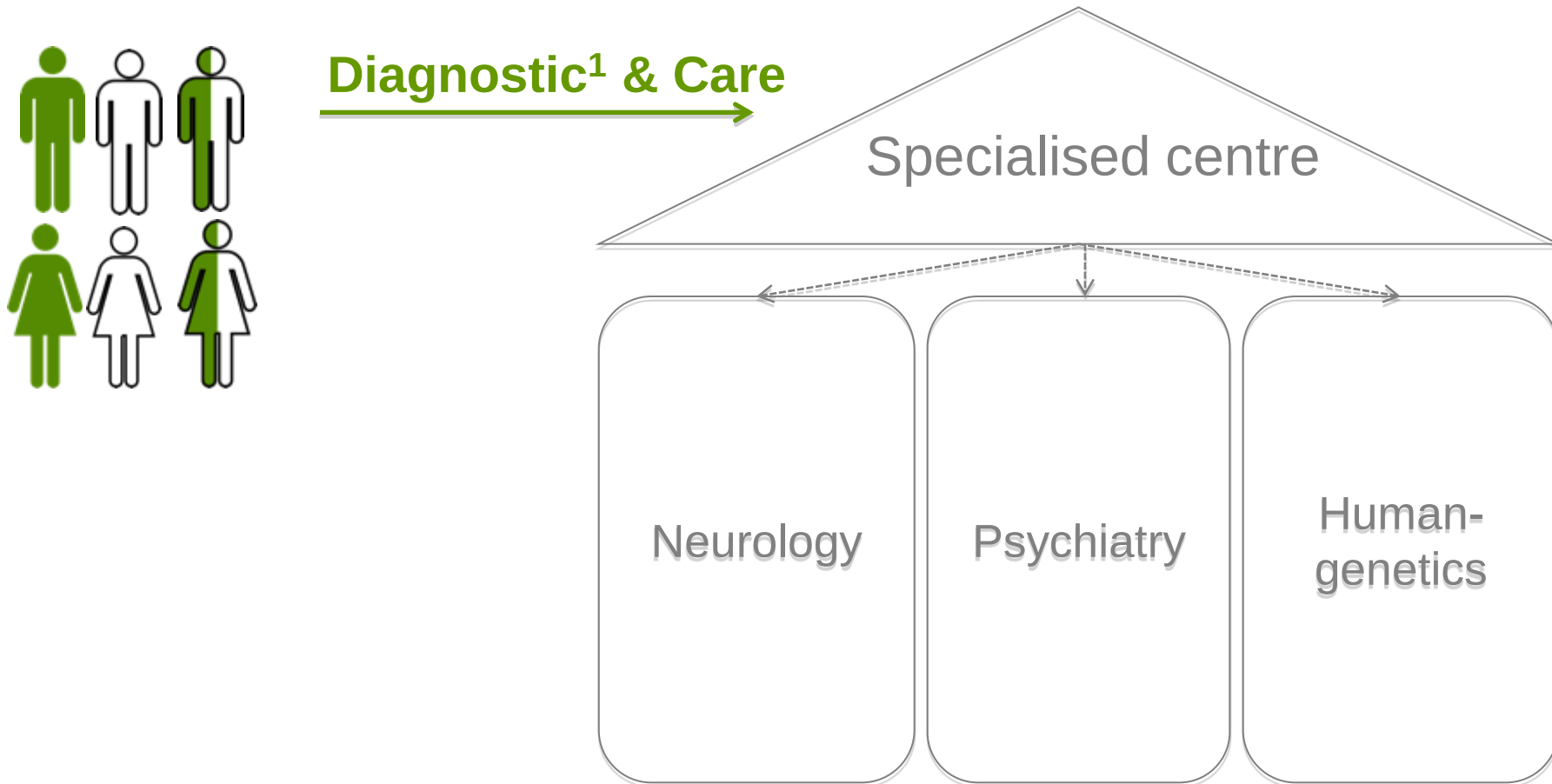
In-patient care

Diagnosis-related group (DRG) Degenerative
disease of the nervous system B85 D for

ICD G10: 2.488,15 EURO^{1,2}

¹data provided by the Medical Controlling UKA; ²mean residence time 5.6 days + B85 without any complications

Diagnostic and Care for individuals at risk, patients and families with Huntington's disease



¹Humangenetic consultation according to § 7 GenDG

Unmet needs

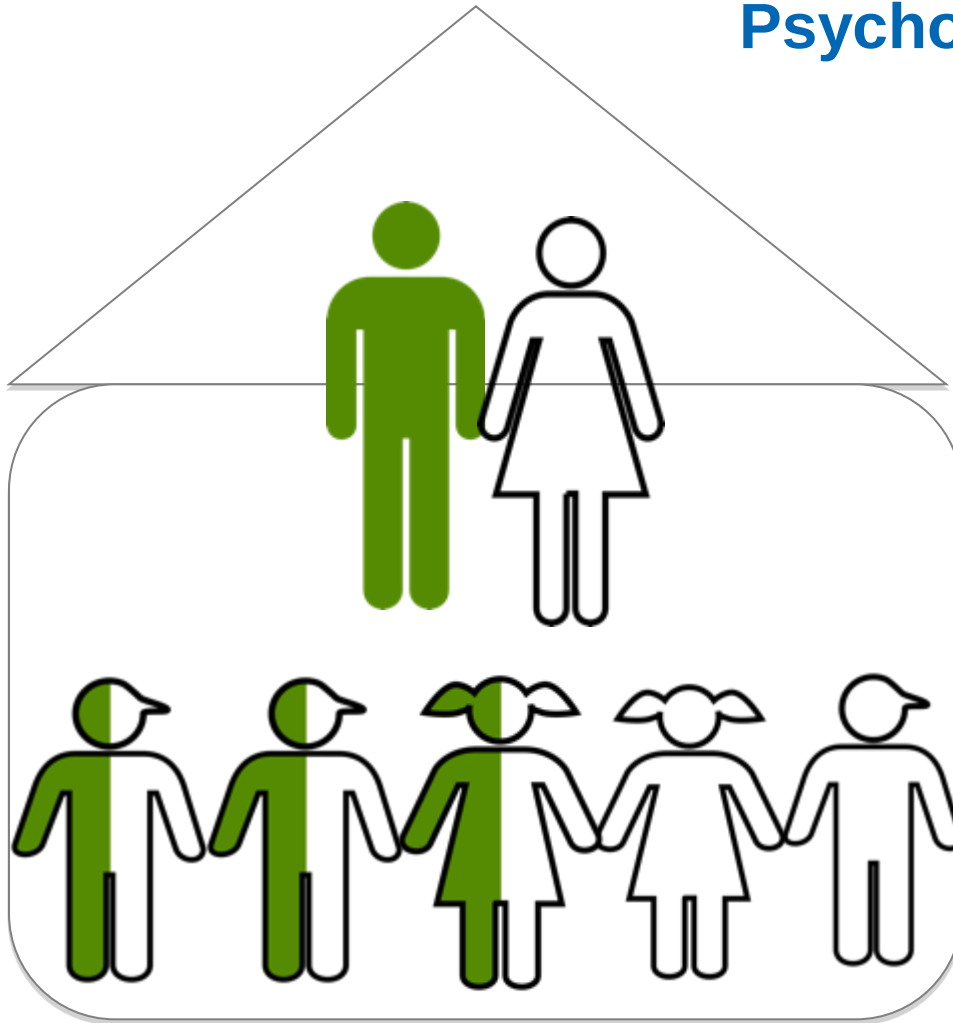
Survey in the Aachener and Cologne self-help group as well as long-term volunteers about unmet needs



1. Professional Psychosocial support

Case example of a family at the Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)

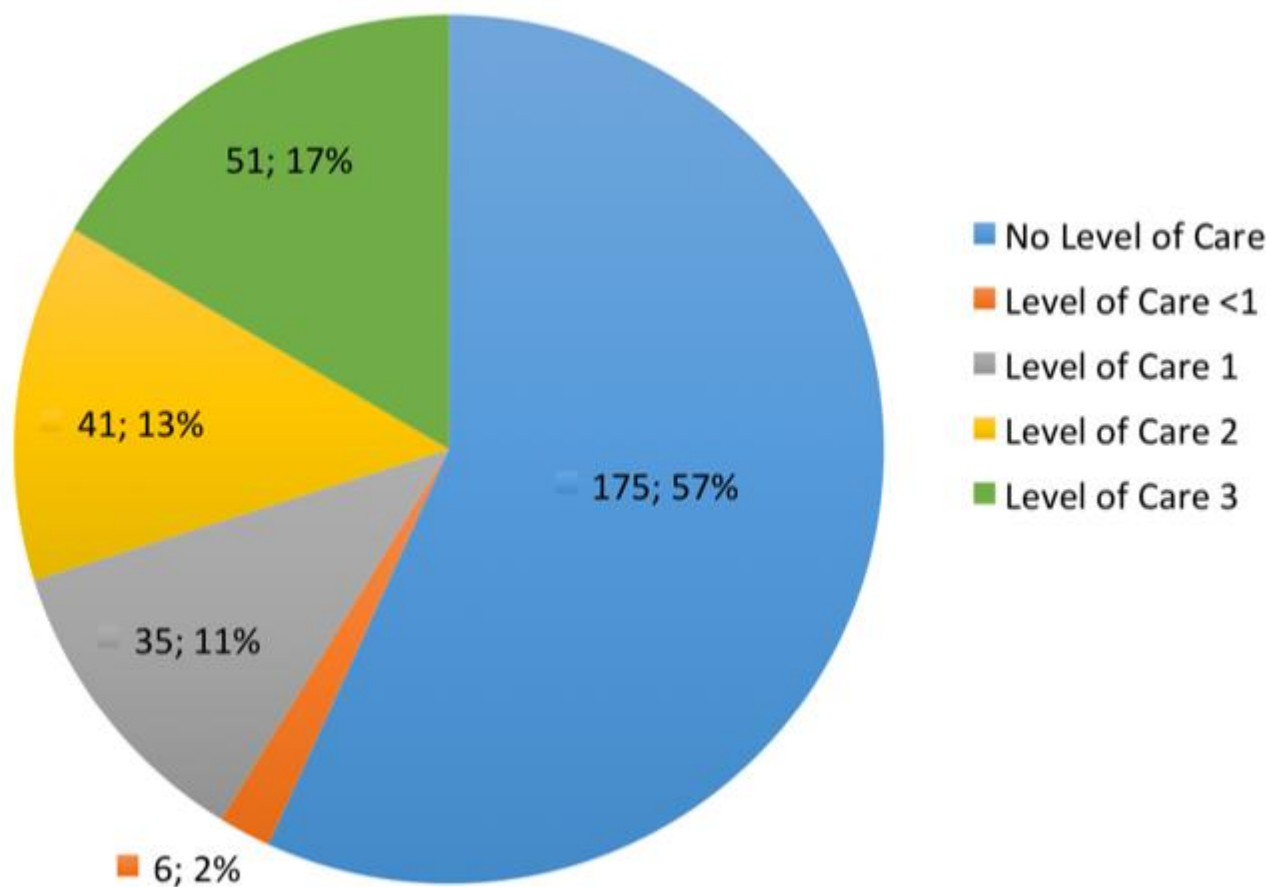
Psychosocial & medical problems



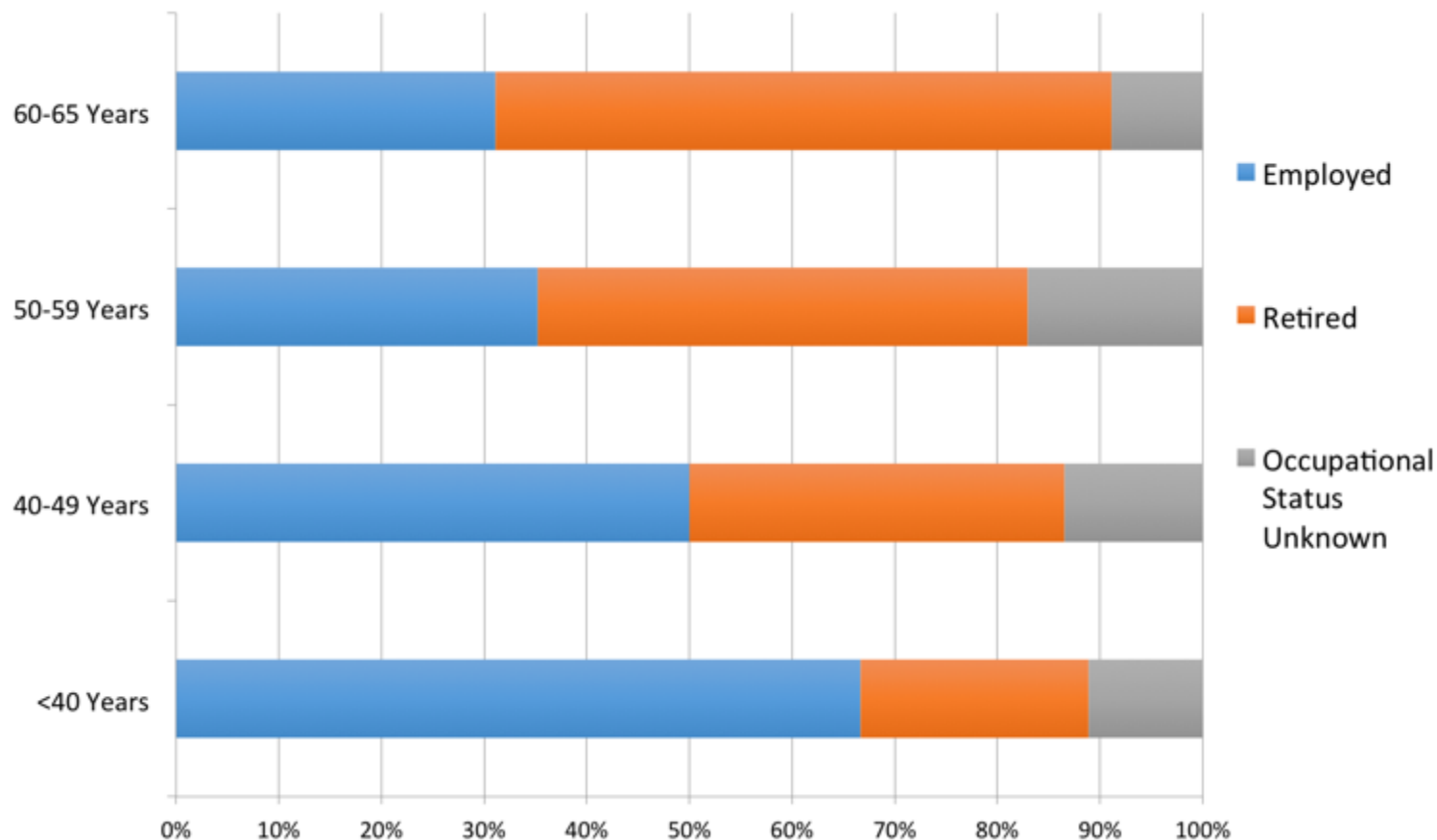
- Mother takes care about
 - 3 young children
 - two young
 - her son
- HD ... stop working
- ...
- Temporary retirement pension
- Request for a long-term care has been declined
- Financial problems (house)
- Patient needs medical care

Unmet need!

Level of Care for patients with Huntington's disease in the Aachen area



Occupational Status of patients with Huntington's disease in the Aachen area



What are the needs exactly for patients and individuals at risk?

Assistance with official applications for

- + special care
- + supply of special resources
 - + physiotherapy
 - + logopaedics
 - + ergotherapy/ occupational therapy
 - + walking support, walking frame, wheel chair
 - + disease specific utilities (e.g. Huntington chair)
- + certificate of disability
- + retirement pension
- + authorization, legal care
- + in-patient care
- + assisted living
- + special-care homes
- + ...

Outpatient clinic at the Department of Neurology, Euregional Huntington Zentrum Aachen (EHZA)



Non-medical help

- Support *via* self-help groups

Deutsche Huntington Hilfe e.V., www.huntington-hilfe.de

Deutsche Huntington-Hilfe e.V.

Die Huntington-Krankheit | Junge Menschen | Landesverbände | Selbsthilfegruppen | Service | Über uns

RISIKO? HEILUNG? MITEINANDER HOFFNUNG



Why are self-help groups so important?

25 year-celebration of the Aachener self-help group 04/2015



Unmet needs

- ① **Professional psychosocial support**
 - + social workers
 - + at specialised centres with fixed work time
 - + and possibilities to do house visits

2. In-patient
care, long-term
help and
assisted living

1. Professional Psychosocial support

In-patient care and special-care homes in Germany

Beds for in-patient care for severely impaired HD patients with intensive care needs

Taufkirchen	n=18	Psychiatry
Heiligenhafen	n=12	Psychiatry
Bochum	n=4-6 (?)	Neurology

Special-care homes for patients with HD

Itzehoe	~ 137*
Volmarstein (Haus Bethanien)	~ 123*
Berlin	?#

*not only HD, #exact data are not available



Unmet needs

- ① **Professional psychosocial support**
 - + social workers
 - + at specialised centres with fixed work time
 - + and possibilities to do house visits

- ② **Sufficient and economically justifiable specializations for Huntington's disease in**
 - + clinics
 - + assisted living
 - + special-care homes
 - + more professional help for home care

2. In-patient
care, long-term
help and
assisted living

1. Professional Psychosocial support

4. Professional,
competent and
extensive support of
health- and care
institutions

Unmet need III

5. Support for family
members

6. Employment with
the disease

Information management

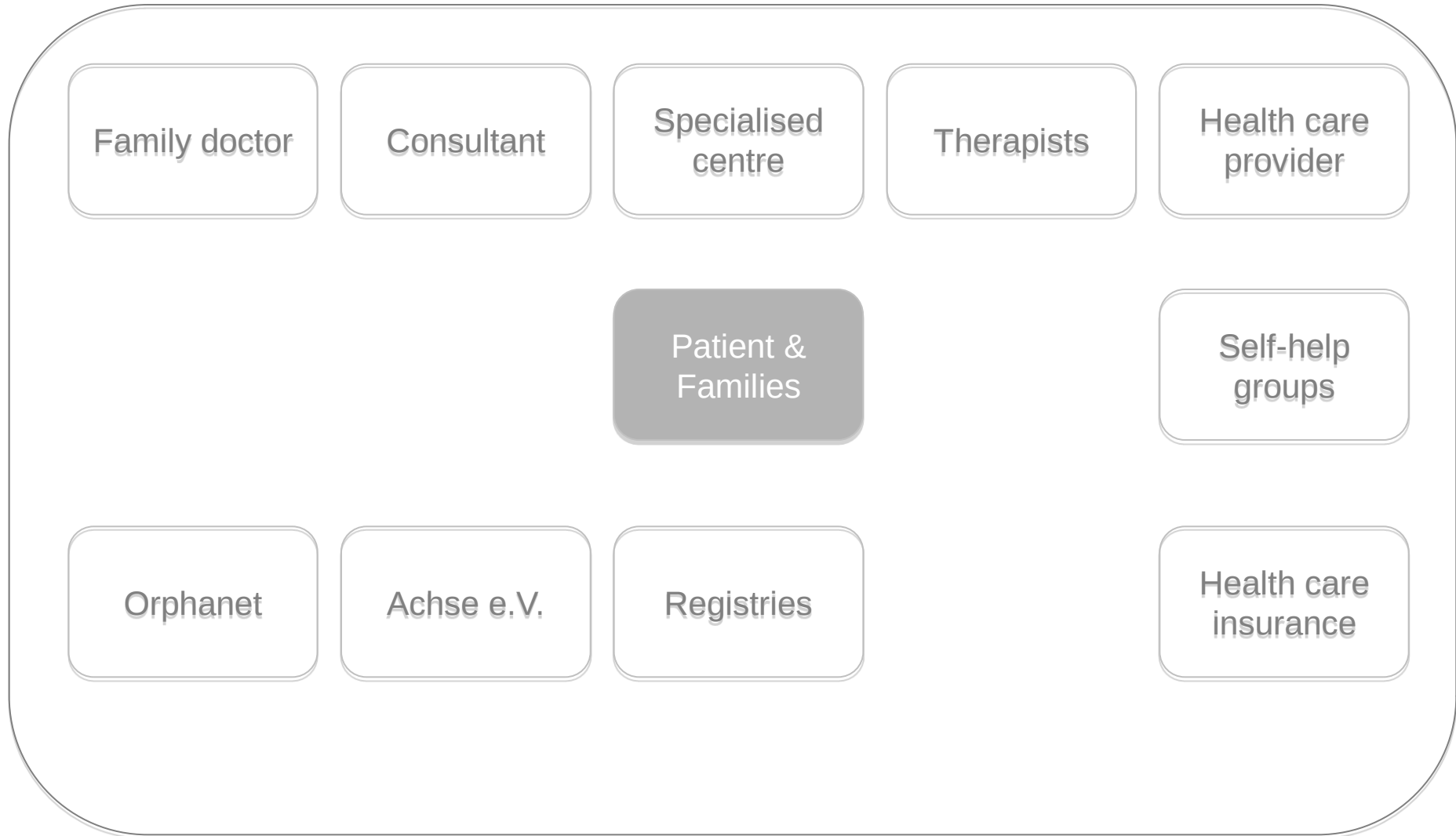
Example

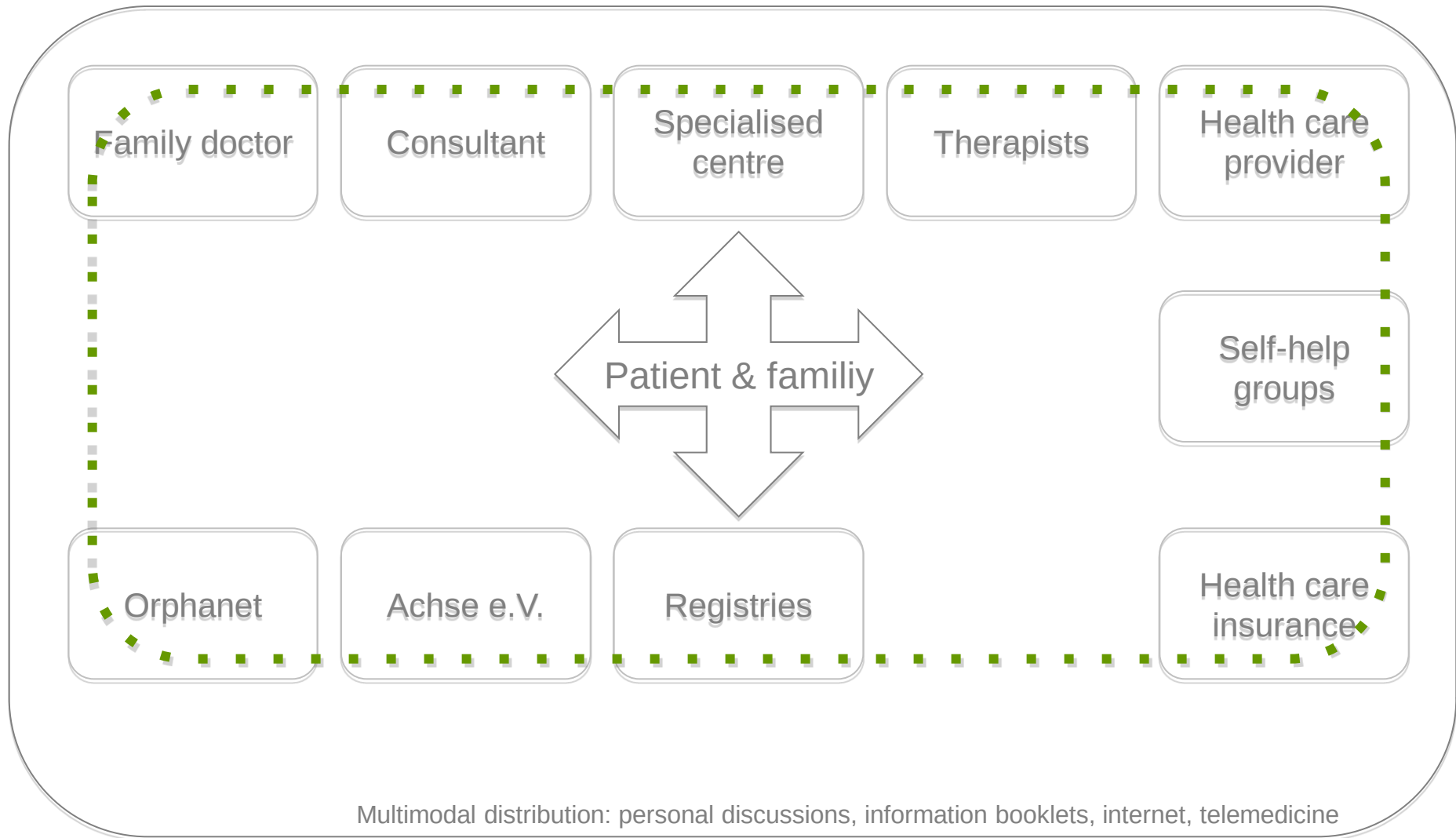


Chair of the Deutsche-Huntington-Hilfe e.V.
Kalle Brosig

provided seminars about the disease
to health insurance companies

UNIKLINIK
RWTHAACHEN





Unmet needs

- ① **Professional psychosocial support**
 - + social workers
 - + at specialised centres with fixed work time
 - + and possibilities to do house visits
- ② **Sufficient and economically justifiable Huntington's Disease specialized**
 - + clinics
 - + assisted living
 - + special-care homes
 - + more professional help for home care
- ③ **Optimisation of Information Management**

How can we improve the situation for Huntington's disease patients and their families in Germany?

- I. Regional plan of actions
- II. National plan of actions
- III. European plan of actions

Three regional examples from our cancer center

JaVita

Ihr persönlicher
Patienten-Begleitservice

[Startseite](#) | [Sitemap](#) | [Kontakt](#) | [Impressum](#) |



Ja Das bietet JaVita **Ja** Ihr JaVita-Team **Ja** JaVita-Wissen **Ja** JaVita Medien **Ja** JaVita Service

**UNIKLINIK
RWTHAACHEN**

Euregionales comprehensive
Cancer Center Aachen
ECCA

[Krebszentrum](#) [Organumorzentren](#) [Team](#) [Prävention](#) [Leben mit Krebs](#) [Projekt Brückenschlag](#) [Kontakt & Anreise](#)



[Startseite Uniklinik RWTH Aachen](#) [Kliniken & Institute](#) [Krebszentrum](#) - Euregionales comprehensive Cancer Center Aachen (ECCA) [Krebszentrum](#) [Psychoonkologie](#)

▼ [Krebszentrum](#)

Psychoonkologie

Veranstaltungen

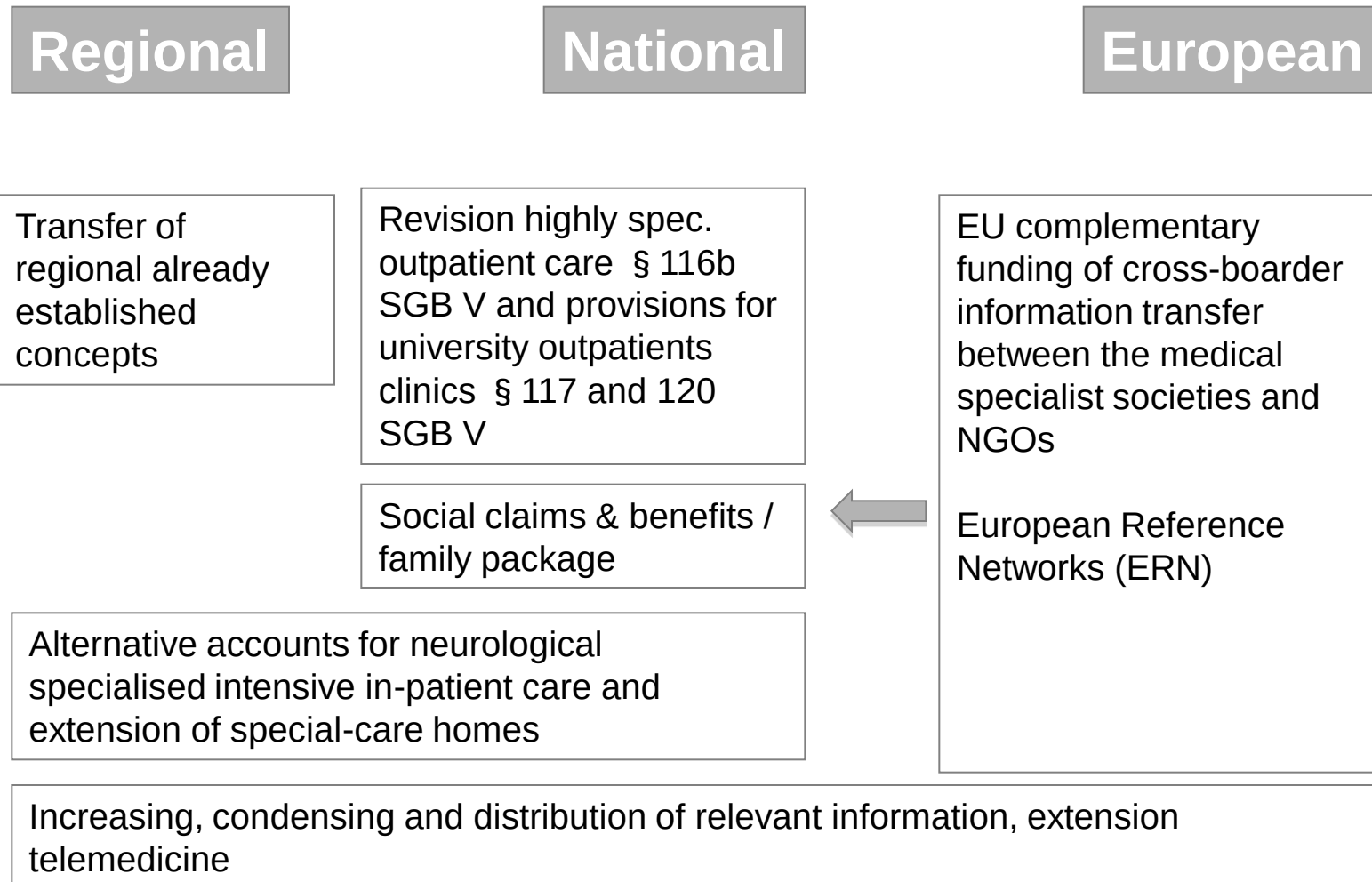


Unterstützungsangebot

Brückenschlag

Unterstützung
für Familien
mit einem
krebskranken
Elternteil

Potential plans of actions



Thank you for your attention!

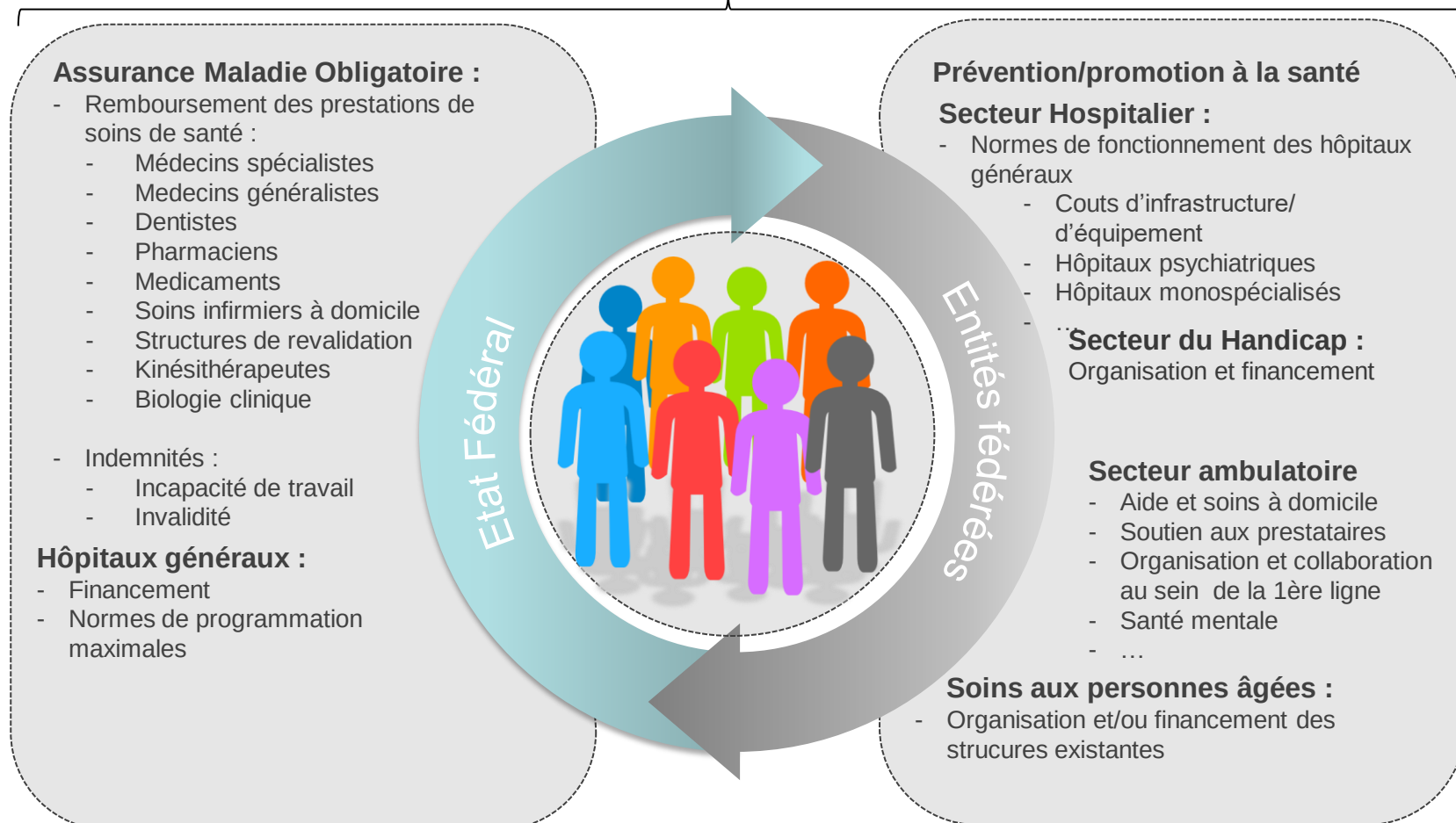


Maladie de Huntington : Solutions existantes en Belgique

Parlement Européen – 14 octobre 2016

Le système de santé en Belgique

Conférence Interministérielle : Santé Publique



Remarque : ce slide est une illustration simplifiée et non exhaustive de la réalité



- Une personne souffrant de la maladie de Huntington aura des besoins sanitaires et sociaux qui :
 - évolueront conjointement avec son affection
 - mobiliseront les ressources fédérales et fédérées
 - seront confrontés à d'inévitables lacunes présentes au sein du système.
- La suite de cette présentation se focalise sur un axe de solution visant à combler une de ces lacunes, au stade avancé de l'affection





- Contexte :
 - 2001 - au sein de la CIM Santé Publique, un groupe de travail initie une réflexion sur la problématiques des personnes atteintes de lésions cérébrales non congénitales (LCNC)
 - 2004 : circuit de soins pour les patients « Coma » (EVP-EPR) → opérationnalisation en 2005
 - 2006 :
 - SEP/SLA et Huntington comme groupes cibles prioritaires sur base [du rapport 51B du KCE \(LCNC\)](#)
 - Objectivation des besoins spécifiques via une étude de la Fondation Médicale Reine Elisabeth (FMRE-2007)



- Evaluation FMRE :
 - Rappel de l'impact important en matière de comportement, de réduction d'autonomie et de composante psychiatrique
 - Mise en évidence :
 - D'un besoin en soins élevé
 - D'une nécessité de prise en charge spécialisée
 - D'un recours trop fréquent à l'hospitalisation de longue durée, voire définitive, pour les patients en phase avancée
 - D'une offre insuffisante en matière de structures d'accueil tant dans le secteur du handicap que celui des personnes âgées (MRS - compétence fédérale jusqu'en 2014) car :
 - Limitation volontaire du nombre de patients hébergés afin de ne pas trop impacter la charge de travail
 - Les structures sont insuffisamment staffées/équipées
- → Sert d'input à la création d'un programme de prise en charge



- Démarrage via des projets pilotes début 2009
- 2 volets de fonctionnement :
 - 1 programme de base - capacité de 60 patients soit 43% des besoins estimés par la FMRE
 - 1 programme complémentaire
- Pilotage du programme au sein du groupe de travail de la CIM santé Publique
- Evaluation du programme confiée à une plateforme fédérale sous l'égide du SPF Santé Publique
- Opérationnalisation du programme par l'Institut National d'Assurance Maladie-Invalidité



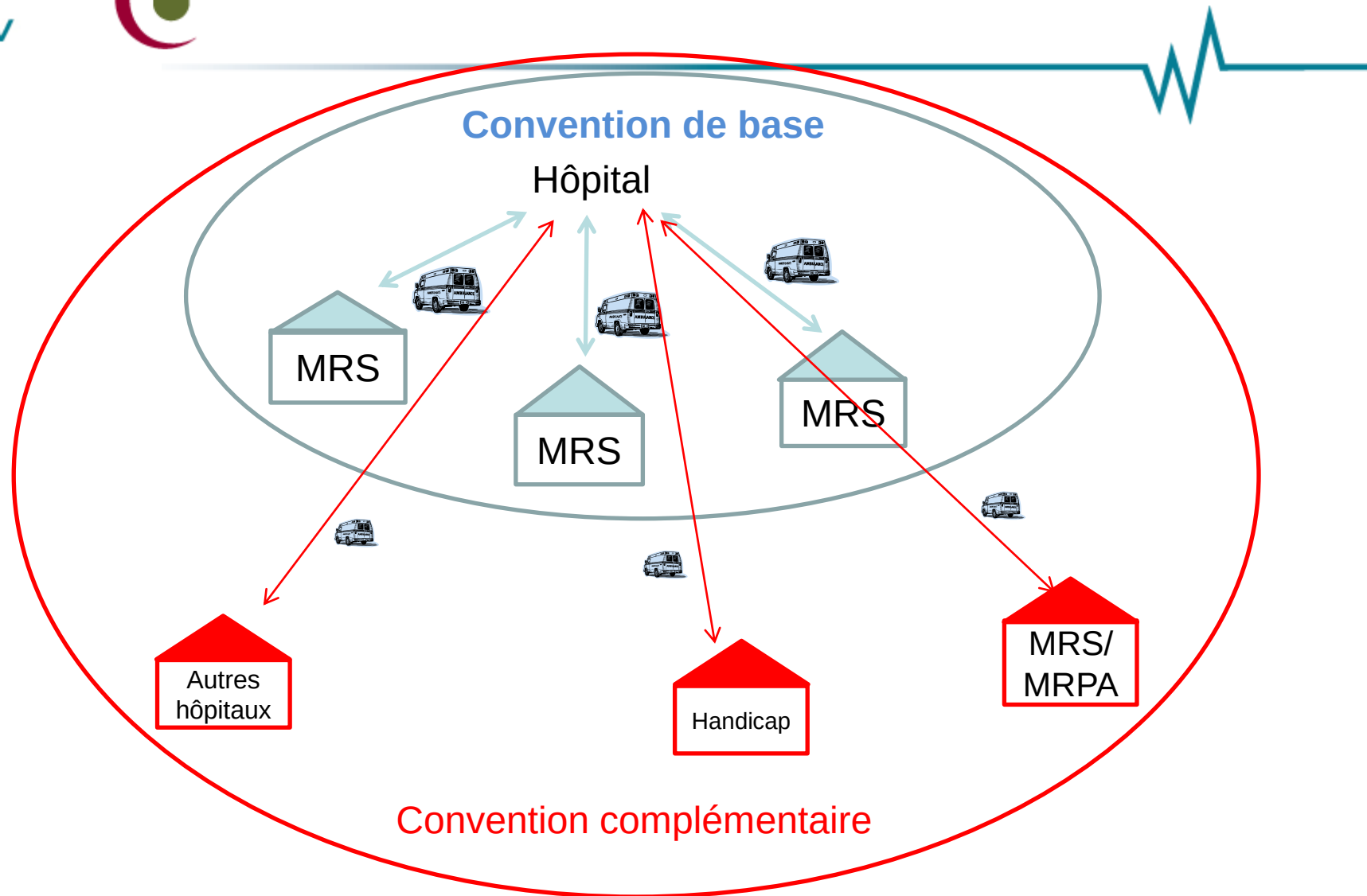
- Principes de base :
 - Création d'un réseau entre un hôpital de référence et des structures résidentielles avec une concentration d'activité minimale
 - agents de liaison médicaux et paramédicaux
 - mutualisation des ressources (comité d'éthique, soins palliatifs, ...)
 - Transmission et co-construction de l'expertise
 - Formations et travail sur place avec les soignants : avis spécialisés, ...
 - Financement visant une diminution des freins à l'admission de patients atteints de la maladie de Huntington au sein des structures existantes :
 - un niveau d'encadrement amélioré (staff)
 - un niveau d'équipement adapté (matériel)
 - une couverture des frais de transport du patient
 - participation dans les frais d'hébergement du patient



- Public cible :
 - Etre âgé de 18 ans ou plus
 - Etre atteint de la maladie de Huntington à un stade avancé, c.-à-d. :
 - Ne pas ou ne plus nécessiter de soins aigus de type médical ou chirurgical,
 - Nécessiter des soins professionnels multidisciplinaires continus dans un contexte de prise en charge de jour comme de nuit,
 - en raison de l'état physique, cognitif ou psychique et/ou des troubles de comportements présentés, ne plus entrer en ligne de compte pour les programmes traditionnels de revalidation (nomenclature ou conventions de rééducation fonctionnelle)



- Souscription à ce programme selon le choix des hôpitaux de référence
- Objectif : augmentation de l'offre de prise en charge et de l'accessibilité géographique en élargissant le réseau à d'autres structures d'hébergement, en dehors de toute relation contractuelle, avec des missions réduites:
 - Maintien de la fonction de liaison
 - Maintien des formations
- Absence des autres financements prévus dans la convention de base (personnel de soins supplémentaire, supervision médicale, alimentation spécifique, ...)





- 3 évolutions importantes :
 - 2012 : extension de la capacité de prise en charge (+ 40%) du programme de base : évolution des besoins de 43 à 61% des besoins
 - 2014 : sur base des apports de la plateforme :
 - affinage de la définition du groupe cible,
 - uniformisation des objectifs et des pratiques de formation
 - Réaffectation des ressources en fonction de l'utilisation réelle
→ plus de personnel de soins
 - 2014 : ajout d'un troisième volet au programme de prise en charge : extension du réseau de l'hôpital de référence vers le secteur ambulatoire, en collaboration étroite avec les ligues d'usagers



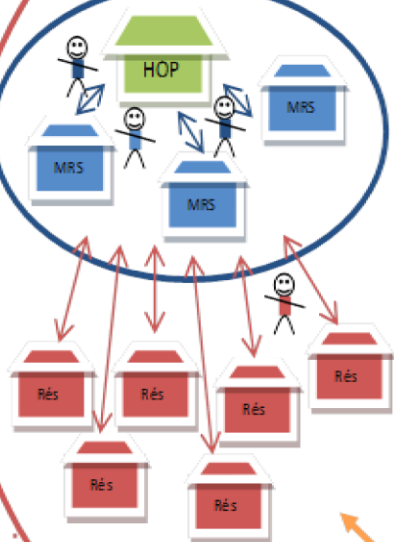
- Pourquoi?
 - Un nombre important de patients, qui répondent au profil du groupe cible, sont adressés immédiatement vers les structures résidentielles, principalement du programme de base
 - Patients figurant sur liste d'attente
 - Patients ayant choisi de rester le plus longtemps possible à leur domicile
 - prise en charge « as usual » de ces patients
 - circonstances pénibles pour les patients et les prestataires; attitudes et solutions parfois inadéquates



- Juillet 2014: lancement d'une fonction de liaison pour le secteur ambulatoire :
 - financement de 2 FTE de personnel de liaison pour tout le territoire
 - La liaison est le fruit d'une collaboration entre ligues et hôpitaux
 - La liaison assure un soutien adapté, un accompagnement et des informations aux patients, à leur famille et au personnel chargé de l'encadrement de ces patients (visites à domicile, concertations multidisciplinaires,...)
 - 63 patients suivis fin 2015

Projet 1

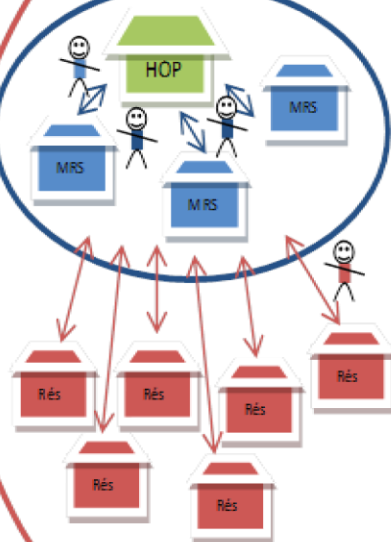
Convention de base



Convention complémentaire

Projet 2

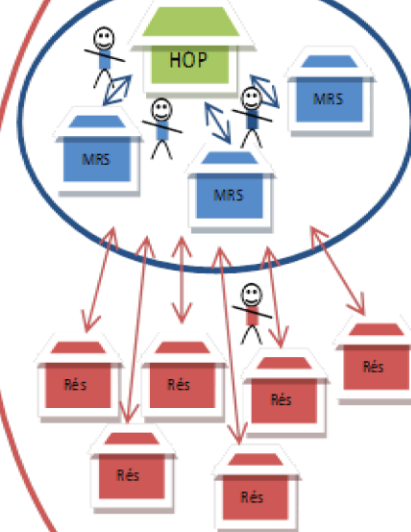
Convention de base



Convention complémentaire

Projet 3

Convention de base



Convention complémentaire

Ligue

Convention ligue



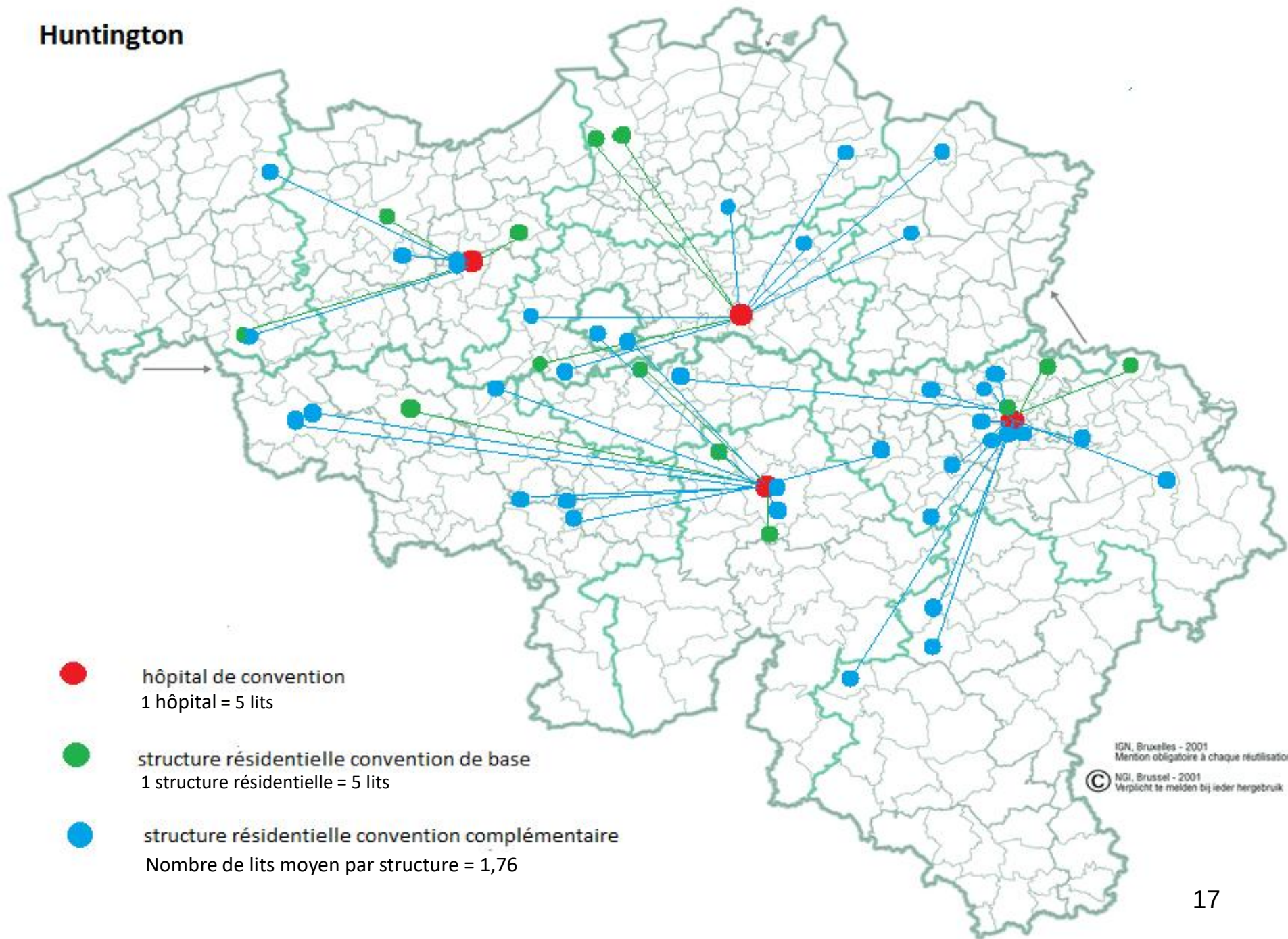
- Evaluation annuelle des différents programmes à l'aide d'un rapport annuel + input de la plateforme fédérale
- Bilan nettement positif mais à nuancer selon les intérêts de chaque partie.
- Efficience du programme? Non mesurée, mais cela réduit les périodes d'hospitalisation, réduite les réhospitalisation en raison de complications, améliore la collaboration au sein du réseau, répond à un besoin existant des patients et de leur famille

Auto-évaluation du programme : bilan global



- Accessibilité géographique nettement améliorée
 - mais de larges zones (à l'échelle de la Belgique) restent non couvertes
 - mais les MRPA/MRS sont inadaptées en termes de public
- Accessibilité financière : intervention nécessaire mais reste moins avantageux que d'autres solutions, absence de couverture des assureurs privés, ...
- Nombre de places disponibles dans la convention de base :
 - nette progression, mais la couverture des besoins selon l'estimation de la FMRE reste partielle
 - secteur saturé mais : absence de vision globale incluant à la fois les 3 volets du programme et leurs synergies attendues, ainsi que les solutions développées par les entités fédérées (secteur du handicap)
- Qualité de prise en charge : perçue comme améliorée, notamment au travers de la construction d'une expertise locale, mais des difficultés restent non résolues (aide à l'alimentation des personnes avec troubles de déglutition)

Huntington





- Starting points matters!

En Belgique, en 2009 :

- Norme de croissance budgétaire des soins de santé de 4,5% → ce n'est plus le cas en 2016
- Nombre de lits/habitant (notamment psychiatriques) élevé
- Exécution par une même autorité des compétences de financement liées aux structures concernées par le programme → plus le cas en 2016 pour les MRPA-MRS

Et ensuite ?

Le programme pris isolément :

2009 : Début du programme

2016 : ancrage dans le nouveau cadre institutionnel et amélioration continue

2014 : Adaptations majeures (contenu du programme + réforme état)

Le programme au sein de la réflexion globale relative aux maladies chroniques :

2009 : Disease Management

[2011 : Position Paper KCE : Maladies chroniques](#)

2014 : Orientation claire de l'approche via le Triple Aim

2016 : [Opérationnalisation du plan](#)

2010 : prise de conscience politique

2012 : Co-production avec les acteurs de terrain d'une note d'orientation

[2015 : Plan conjoint : Des soins intégrés pour une meilleure santé](#)



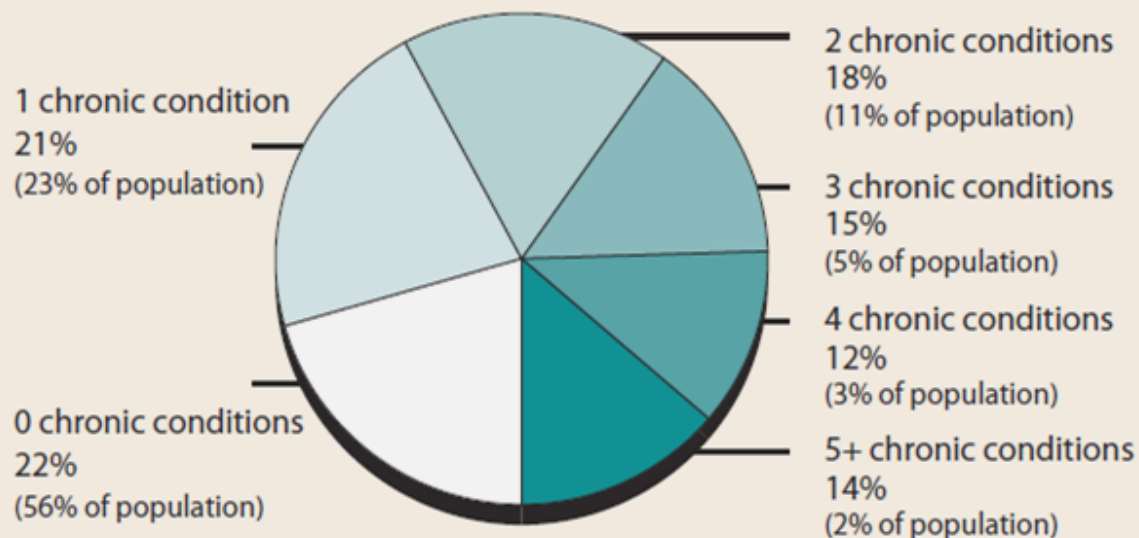
Impact budgétaire



GEÏNTEGREERDE ZORG
VOOR EEN BETERE GEZONDHEID

More than half of health care spending is on behalf of people with multiple chronic conditions

Percent of total health care spending by number of chronic conditions*
(Percent of population)



*Equal to more than 100% due to rounding.



- WHO: des initiatives spécifiques à une pathologie ne sont pas adéquates pour obtenir des changements systémiques dans les soins de santé et conduisent à (la multiplication) d'investissements dans des programmes parallèles.¹

¹Traduction libre



Besoin de changement...



De
Système fragmenté
Soins réactifs
Approche orientée maladie
Modèle médical
Dirigé par l'offre
Patient passif

« Change »



Vers
Continuité et intégration des soins
Soins planifiés et proactifs
Approche orientée patient
Modèle multidisciplinaire
Dirigé par les besoins
Patient actif

Plan conjoint

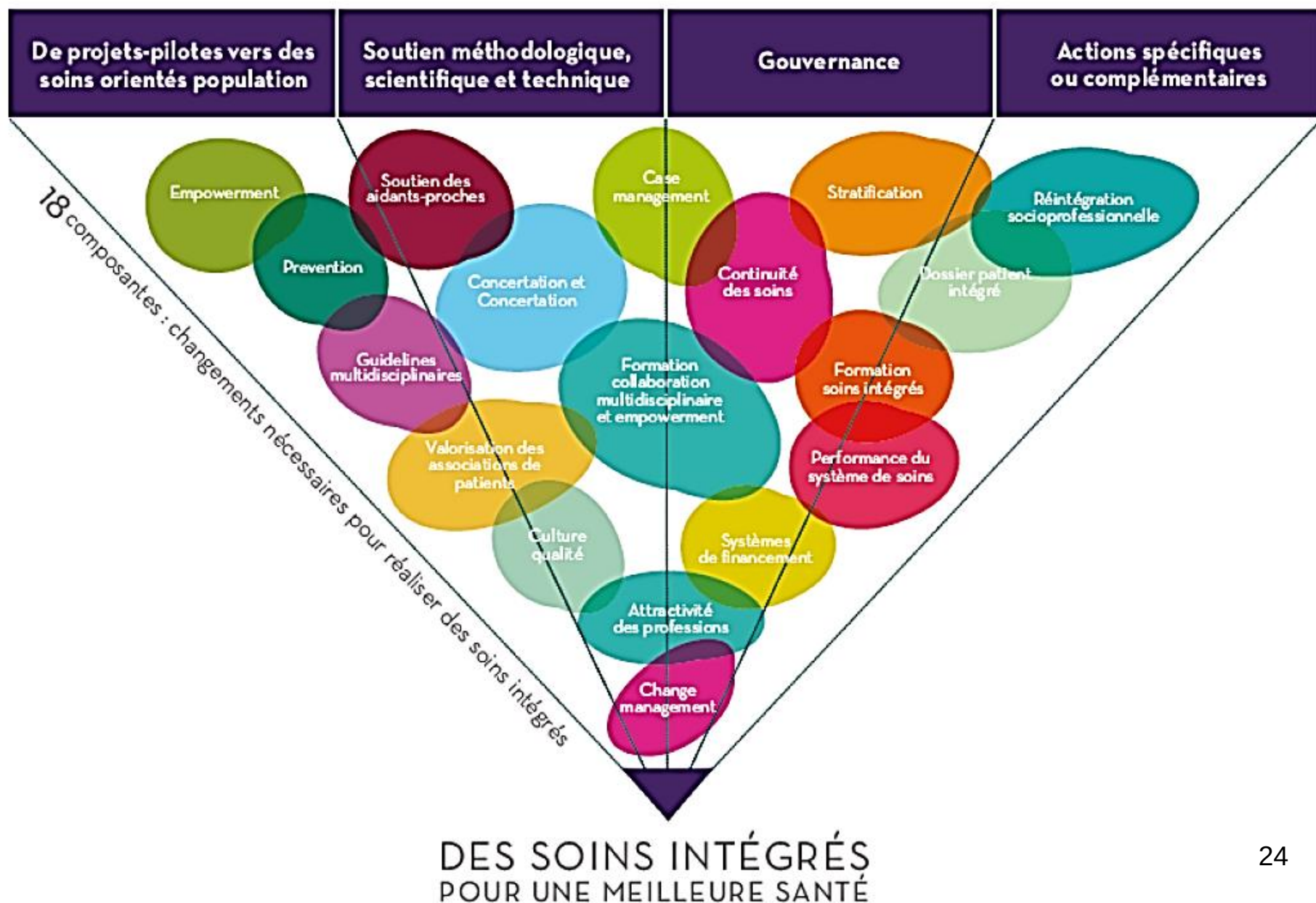


GEÏNTEGREERDE ZORG
VOOR EEN BETERE GEZONDHEID

➤ Triple Aim



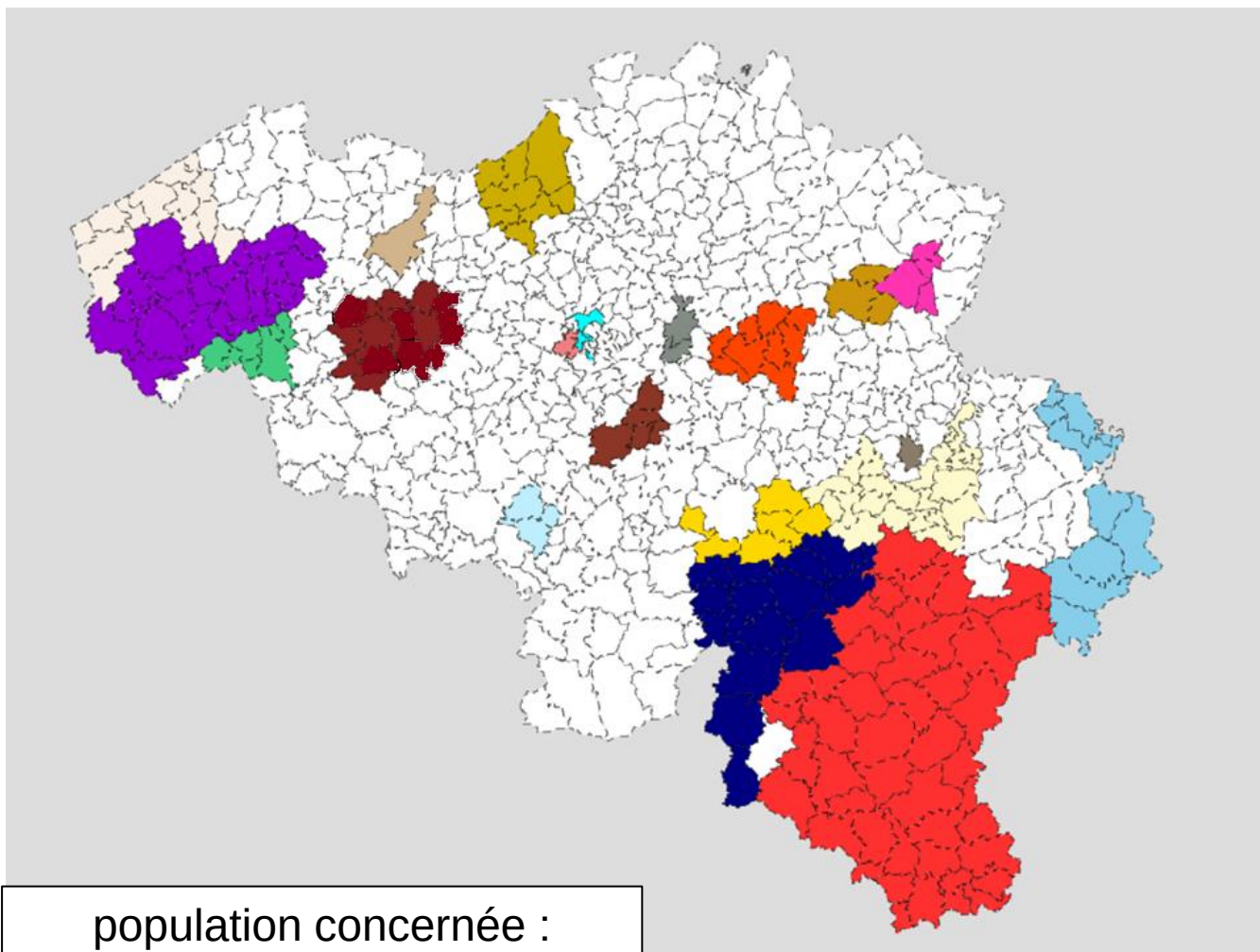
4 LIGNES D'ACTION POUR SOUTENIR LE DÉVELOPPEMENT DE SOINS INTÉGRÉS :



20 projets candidats



GEÏNTEGREERDE ZORG
VOOR EEN BETERE GEZONDHEID



population concernée :
3.672.558 habitants



MERCI POUR VOTRE ATTENTION



Isabelle.vanderbrempt@health.belgium.be

Xavier.ledent@nihdi.fgov.be



Enroll-HD

Pr. Christine VERELLEN – DUMOULIN

IPG Gosselies Belgique

Christine.verellen.dumoulin@ipg.be

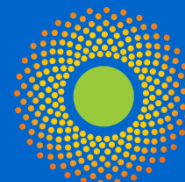
Conférence Maladie de Huntington - 14 octobre 2016

Ligue Huntington Francophone Belge

Parlement Européen - Bruxelles

Novembre 2010 : un communiqué informe la communauté mondiale impliquée dans la maladie de Huntington (HD) du lancement d'un processus de planification et de consultation visant à combiner les études cliniques longitudinales observationnelles **REGISTRY** et **COHORT** en une initiative appelée **Enroll-HD**.

Régions impliquées : Amérique du Nord, Amérique latine, Europe (EHDN), Asie, Australie et Nouvelle-Zélande.





Objectifs

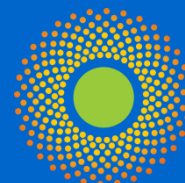


Registre d'étude prospective dans une cohorte mondiale de la maladie de Huntington

Enroll-HD est un projet de la **CHDI Foundation, Inc.**, New York, États-Unis.

Enroll-HD est une étude prospective portant sur une **cohorte mondiale** de patients atteints de la maladie de Huntington (MH).

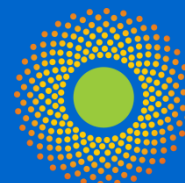
Fondée sur l'observation et non limitée dans le temps, **Enroll-HD** est une étude multicentrique sans traitement expérimental.



1er objectif de l'étude:

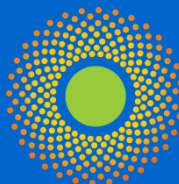
Améliorer la **compréhension de l'étendue du spectre phénotypique ainsi que des mécanismes de la MH** en :

1. recueillant des données sur son **histoire naturelle** concernant les aspects **cognitifs, comportementaux et moteurs**, ce qui permet d'estimer des taux de progression dans la maladie ainsi que d'en comprendre mieux la neurobiologie



1er objectif de l'étude : (suite)

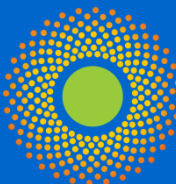
2. collectant des **données et des échantillons biologiques** afin d'identifier les **facteurs génétiques et environnementaux** influençant et/ou modifiant le phénotype de la maladie de Huntington et sa progression
3. favorisant la conduite d'enquêtes qui peuvent fournir des indices sur la **pathogénèse** de la maladie de Huntington.



2ème objectif de l'étude :

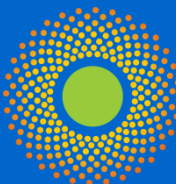
Promouvoir la mise au point de **recommandations** fondées sur des données concrètes pour étayer le processus de **décision clinique et améliorer les résultats en termes de santé pour le participant/la famille** en :

1. aidant à **identifier les interventions bénéfiques** (cliniques, pharmacothérapeutiques, traitements non pharmacologiques).
2. facilitant la **diffusion et la mise en œuvre des meilleures pratiques cliniques** proposées à l'heure actuelle..



2ème objectif de l'étude : (Suite)

3. fournissant une **plateforme pour mener la recherche** dans le but escompté.
4. favorisant les projets d'analyse exploratoire des données qui peuvent **identifier des procédés pour améliorer davantage les soins de santé** prodigués aux sujets affectés et à leurs familles.



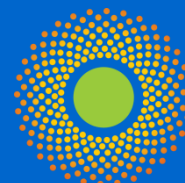
3ème objectif de l'étude :

Fournir une **plateforme pour soutenir la conception et la réalisation d'essais cliniques** en :

1. donnant une ressource pour **identifier, développer et sélectionner des outils d'évaluation novateurs et de nouveaux marqueurs biologiques.**
2. collectant des **données longitudinales pour documenter les études de modélisation de la maladie.**
3. **facilitant l'identification de participants potentiels aux essais, en documentant leur sélection et en utilisant ces données pour estimer et quantifier la progression de la maladie (ce qui fournit des données préliminaires).**



Pour atteindre ces objectifs, des informations cliniques et des échantillons biologiques provenant des participants à l'étude, dûment anonymisés et codés, seront mis à la disposition des investigateurs dans un but scientifique et en conformité avec les procédures adoptées par le comité de pilotage.

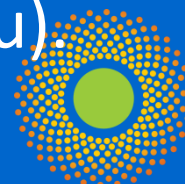




Population de l'étude

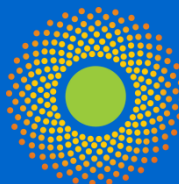
Sujets pouvant participer à **Enroll-HD** :

- **Sujets pré-symptomatiques ou symptomatiques âgés de 18 ans ou plus** : porteurs de la mutation par expansion du gène de la MH et ce, **indépendamment de toute manifestation phénotypique ou de l'état d'avancement de la maladie.**
- **Sujets à risque pour la MH** (génotype inconnu) : apparenté de porteur, au 1er ou au 2ème degré, lié par le sang à ce dernier, qui n'a pas effectué de test de dépistage pour la MH (statut de porteur inconnu).



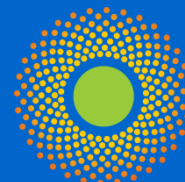
Sujets pouvant participer à **Enroll-HD** : (suite)

- **Sujets avec un génotype négatif** (non porteurs de la mutation): parent de porteur, au 1er ou au 2ème degré, lié par le sang à ce dernier, qui a un **test génétique négatif** (non porteur).
- **Sujets âgés de moins de 18 ans** qui montrent des signes de la MH, diagnostiqués cliniquement, s'ajoutant à des antécédents familiaux avérés, ou ceux dont le test génétique s'est révélé positif.



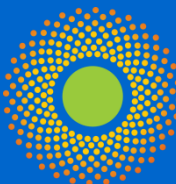
Sujets **témoins** pouvant participer à **Enroll-HD** :

- **Témoins issus de la famille** : membres de la famille ou individus **non liés par le sang aux porteurs** (par ex., conjoints, cohabitants, aidants).
- **Témoins issus de la collectivité** : individus sans liens avec des porteurs de la MH et qui n'ont pas grandi dans des familles touchées par la maladie. Les informations recueillies auprès des témoins issus de la collectivité seront utilisées pour produire des données normatives destinées aux **sous-études**.



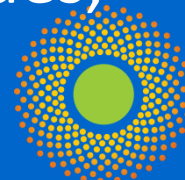
Le statut des participants sera consigné dans la base de données de l'étude en fonction de deux variables :

- 1) **Statut déterminé par l'investigateur** : basé sur les signes et symptômes cliniques et le test de dépistage effectué dans le cadre du suivi médical. Il sera mis à jour à chaque visite (1 fois par an).
- 2) **Génotypage de la recherche** : statut basé sur le test de dépistage effectué dans le cadre de l'étude **Enroll-HD**. Basé sur le génotypage de la recherche, le statut des participants avec un génotype inconnu sera reclassé en « Porteurs » ou « Témoins ». Les investigateurs et les participants ne seront pas informés de ce reclassement.



Ne peuvent participer à **Enroll-HD** :

- Sujets ne remplissant pas les critères d'inclusion.
- Sujets affectés de troubles et de mouvements choréiques dans le cadre d'un test négatif pour la mutation du gène codant la maladie de Huntington.
- Parmi les « Témoins issus de la collectivité », les sujets affectés par un trouble majeur du système nerveux central seront exclus (par ex., accident vasculaire cérébral, maladie de Parkinson, sclérose en plaques, etc.).

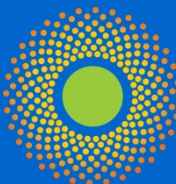




Procédures de l'étude

Enroll-HD repose sur :

- Le fait que la MH est une maladie chronique, de longue durée et familiale : *un suivi régulier sur le long terme s'impose*.
- Le fait que la compréhension des *conséquences phénotypiques* de la mutation et de la *progression naturelle* de la MH est incomplète.
- L'établissement d'une traçabilité et d'une validation des *mécanismes physiopathologiques* identifiés dans les modèles MH.

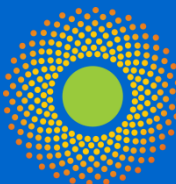




Enroll-HD est menée dans de **multiples langues maternelles** et :

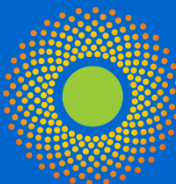
- Les visites auront lieu **une fois par an** et peuvent être effectuées au moment de la visite de routine pour les soins cliniques du participant.
- **La visite initiale et la visite annuelle** dureront entre **45 minutes** (pour les évaluations de base uniquement) et un **maximum de 2 heures et demie** (évaluations de base, évaluations approfondies, évaluations facultatives et/ou participation aux sous-études).

Pour rendre la visite plus supportable pour les participants, la durée maximum des évaluations par visite **n'excèdera pas 2 heures et demie**.



Les **évaluations** lors de la visite **Enroll-HD** initiale et de la visite de suivi annuel se décomposent en trois parties :

- **Évaluations de base** : ces éléments d'information sont obligatoires pour tous les participants et dans tous les sites.
- **Évaluations approfondies** : ces éléments d'information seront collectés dans la mesure du possible auprès de tous les participants dans tous les sites.
- **Évaluations facultatives** (en fonction de l'accord du participant) : les centres et les participants sont libres de fournir ou non ces informations.



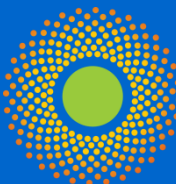
I.- Evaluations de base :

- **Consentement éclairé** par écrit/autorisation parentale
- Création de l'**identification unique HDID** (pseudo-nymisation)
- Examen des **critères d'inclusion/d'exclusion**
- Rapport de **diagnostic local** sur l'**expansion du triplet CAG** (si disponible)
- **Classification des participants** selon l'analyse de l'investigateur ou le test dépistage de la recherche



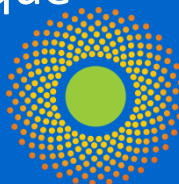
I.- Evaluations de base : (suite)

- Informations socio-démographiques
- Caractéristiques cliniques de la maladie de Huntington
- Antécédents médicaux
- Affections concomitantes
- Thérapies actuelles (pharmacothérapie, suppléments nutritionnels, thérapies non pharmacologiques)
- Surveillance des événements à signaler



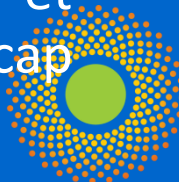
I.- Evaluations de base : (suite)

- Évaluations motrices et indice de confiance du diagnostic (UHDRS)
- Évaluations fonctionnelles: capacité fonctionnelle totale, évaluation fonctionnelle, indépendance (UHDRS)
- Évaluations comportementales (PBA-s)
- Évaluations cognitives : substitution chiffres-symboles, Test de Stroop (nommer les couleurs et lecture de mots), Fluence verbale catégorielle
- Génotypage de recherche : effectué lors de la 1ère visite pour tous les nouveaux participants **Enroll-HD** et sur les participants aux études antérieures (**Registry**) pour lesquels une analyse génotypique de recherche n'est pas disponible).



II.- Evaluations approfondies :

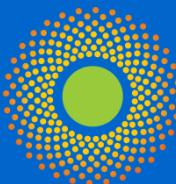
- Impression clinique globale
- **Comportementales** : évaluation de l'anxiété/dépression (HADS), de l'irritabilité (SIS), de la gravité du risque de suicide (CSSRS)
- **Cognitives** : Test de Stroop (Interférences), Tests des tracés A et B, Test de fluence littérale, Mini-examen de l'état mental (MMSE)
- **Mesures d'efficacité en physiothérapie** : Test du lever-marcher chronométré (Timed up and Go), Test de la chaise (30 secondes)
- **Qualité de vie** : Questionnaire abrégé sur la santé-12 (SF-12) et sur la qualité de vie pour les aidants
- **Économie de la santé** : Inventaire des services reçus (CSRI) et questionnaire de santé spécifique sur la productivité et le handicap au travail.



III.- Evaluations facultatives

(options choisies dans le consentement éclairé) :

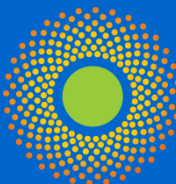
- Antécédents familiaux
- Échantillons pour la banque d'échantillons biologiques



Sous-études d'Enroll-HD :

Des **sous-études** concernant des sous-groupes de participants à **Enroll-HD** peuvent être menées (par exemple MH juvénile ou MH stade avancé).

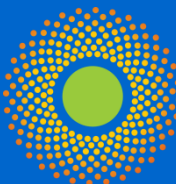
Le but de ces sous-études est de fournir un **mécanisme permettant de créer et de valider de nouveaux outils et procédures d'évaluation** en recueillant des informations au sein de populations spécifiques de malades de la MH et/ou de témoins.



Sous-études d'Enroll-HD (suite) :

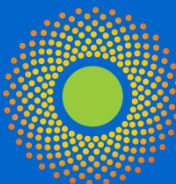
La participation aux sous-études est facultative : les participants doivent d'abord consentir à être contactés pour participer à des sous-études et ensuite se porter volontaires pour participer à des études spécifiques sur la base du cas par cas. Les sous-études ne seront menées qu'avec l'accord des participants à cette composante facultative et si la durée des évaluations lors des visites d'étude ne dépasse pas les 2 heures et demie.

Par définition, les évaluations pour les sous-études ne sont pas invasives et constituent une charge limitée pour les participants.



Etudes auxiliaires :

Ces études se définissent comme des études ajoutées aux études d'**Enroll-HD**. Elles peuvent impliquer des procédures plus invasives et nécessiteront des protocoles, un examen éthique et des formulaires de consentement éclairé séparés. Des études auxiliaires peuvent être ajoutées tout au long de la durée de l'étude **Enroll-HD**.

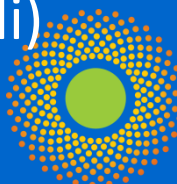




Inclusions

Sites / Inclusions au 1er Septembre 2016

- **Participants: 11634 participants** dans **14 pays** (136 sites)
 - **Europe: 6390 participants** (71 sites: Royaume-Uni, Irlande, Danemark, Allemagne, Irlande, Italie, Pologne, Espagne et Pays-Bas)
 - **Amérique du Nord: 4609 participants** (57 sites : USA et Canada)
 - **Australie / Asie: 474 participants** (5 sites: Australie et Nouvelle Zélande)
 - **Amérique latine: 161 participants** (3 sites: Argentine et Chili)

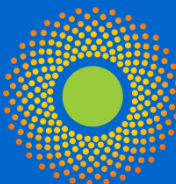


Activations prochaines

- **Europe**: 28 sites - Belgique et France : soumission aux autorités compétentes en cours

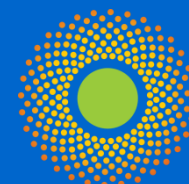
Prévision de démarrage fin 2016- début 2017

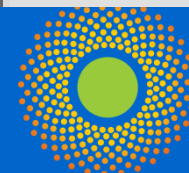
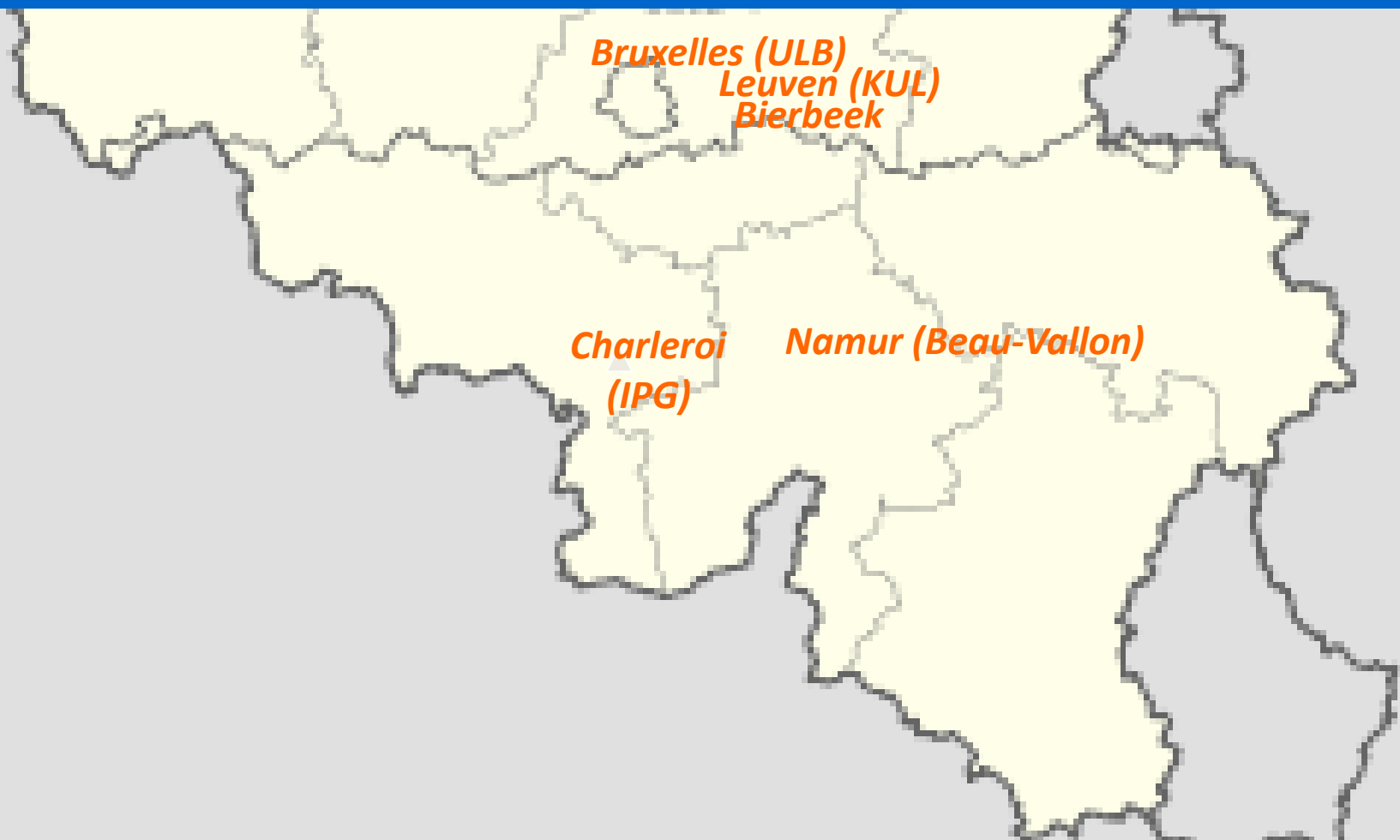
- **Amérique du Nord** : 13 sites
- **Australie / Asie** : 2 sites
- **Amérique latine** : 10 sites



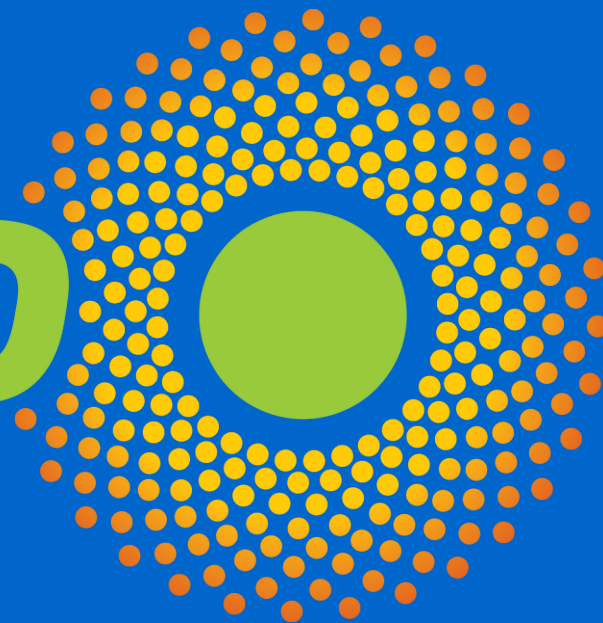
Actuellement dans Registry		Habitants (millions)
Pays-Bas	661	16,75
Suède	227	9,8
Suisse	139	8,25
Belgique	162	11,20

Enrôlez-Vous !





Enroll-HD



Merci



Enroll-HD

Pr. Christine VERELLEN – DUMOULIN

IPG Gosselies Belgique

Christine.verellen.dumoulin@ipg.be

Conférence Maladie de Huntington - 14 octobre 2016

Ligue Huntington Francophone Belge

Parlement Européen - Bruxelles

Sponsored by CHDI Foundation, Inc. 2011





European Huntington Association

Beatrice De Schepper

14 OKTOBER 2016



AIMS OF THE E.H.A

- We face the challenge of Huntington's Disease but it is through the Huntington's community that the burden should find peace
- We will ensure that the HD-family can trust us
- To provide speedy communication
- To be in contact with the best scientists in the world and communicate what they say to all people affected by HD
- To help people to find a common ground in an open society



BUSINESS MODEL OF THE E.H.A.

- EHA will support people affected by HD by sharing information and use our unique cross border network to enhance the search for treatment for HD and improve the lives of those living with HD.
- EHA will support 'state-of-the-art' research so we can contribute to building healthier lives for those affected by HD.
- This includes caring and medical treatment.
- **Working method** : EHA will do all their work “by heart”



MAIN OBJECTIVES OF THE E.H.A.

- Support and encourage collaboration across borders
- Exchange knowledge and experiences
- Motivate the HD community to participate in clinical trials
- Raise awareness of HD and increase empathy
- Use our impact towards health-authorities and governments
- Establish new National HD Organisations



RECENT & FUTURE EVENTS

Huntingtons Disease Awareness Day in Copenhagen Together Under the Umbrella

A Huntington's Disease Public Awareness Day took place in Copenhagen on Saturday, May 28th. The event was part of the E.A.N congress in cooperation of E.F.N.A.

Bulgarian Huntington Association 1st Workshop for Professionals 2016

The Bulgarian Huntington Association organized their 1st Workshop for Professionals, which will be held from 20 to 21 of May 2016

STRONGER TOGETHER

E.H.A. Congress for family members, HD associations members, caregivers and professionals – **Sofia, Bulgaria, September 22-24 2017**



COOPERATIONS

The E.H.A. cooperate very closely with

- E.H.D.N = European Huntington's Disease Network.
- E.F.N.A. = European Federation of Neurological Associations
- Orphanet and Eurordis = Rare Diseases organisations.



E.H.A MEMBERS IN FOLLOWING COUNTRIES

(details in your documentation)

- Austria
- Belgium Flanders
- Belgium Wallonia
- Bulgaria
- Czech Republic
- Cyprus
- Denmark
- Finland
- France
- Germany
- Greece
- Ireland
- Israel
- Italy
- Lithuania
- Malta
- Northern Ireland
- Norway
- Poland
- Portugal
- Russia
- Scotland
- Slovenia
- Spain
- Sweden
- Switzerland
- The Netherlands
- England & Wales

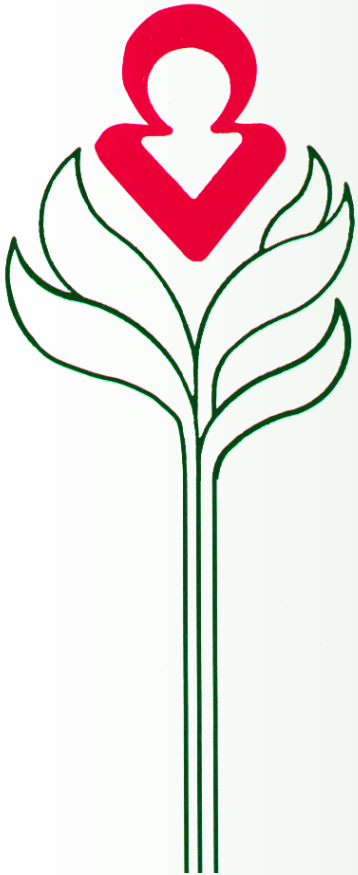


STRONGER TOGETHER !

We are all Huntingtonians and we have a common goal → to improve care and treatment for Huntington's disease.

join us on www.eurohuntington.org

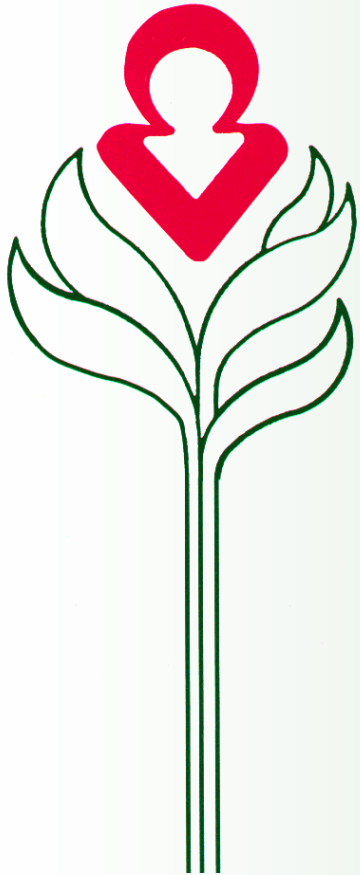
Thank you for your attention



De Huntington Liga vzw

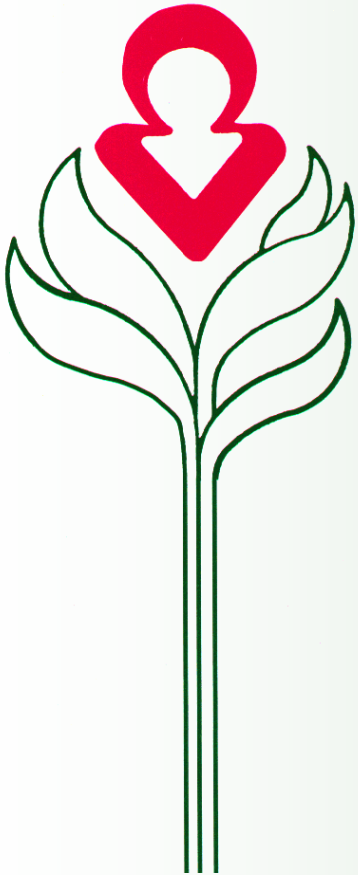
Maatschappelijke zetel
Spelonckvaart 30
9180-Moerbeke-Waas

Sociale dienst
Krijkelberg 1
3360 - Bierbeek

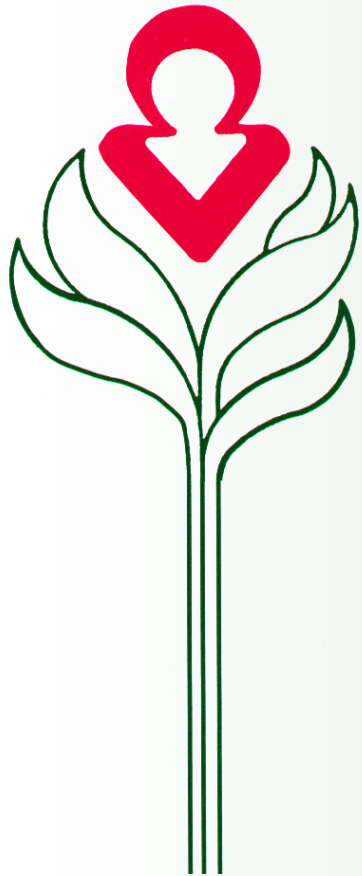


Doelstellingen en organisatie

- **Lotgenotenondersteuning**
 1. Regionale werking
 2. Patiëntenweekend
 3. Lotgenotenwerking

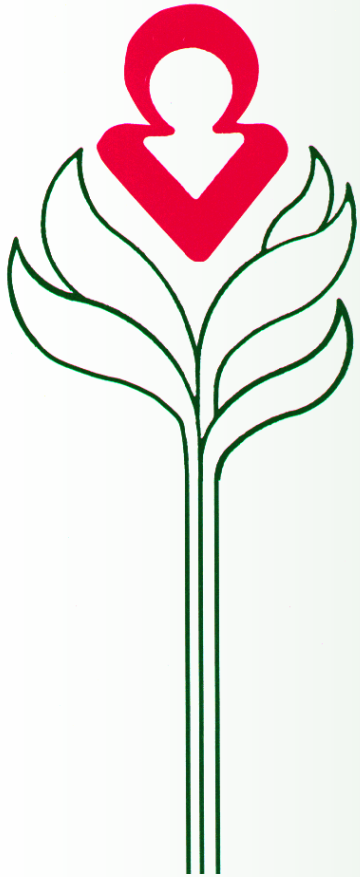


4. Jongerenwerking
 5. Gendragerswerking
 6. Partnerwerking
- **Dienstverlening**
 - **Preventie**
 - **Informatie**
 - **Wetenschappelijk onderzoek en de Medische Adviesraad**



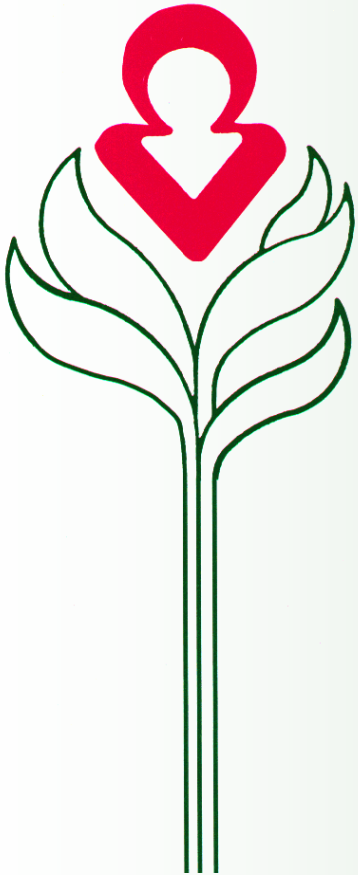
De sociale dienst

- **Werkingsprincipes**
 1. Informatieverspreiding
 2. Beroepsgeheim
 3. Respect voor de autonomie van de hulpvrager
 4. Hulp bieden aan een persoon in nood
- **Enkele cijfers**



De situatie van de huntingtonpatiënten in Vlaanderen

- Thuiszorg
- Residentiële zorg
 1. De conventie
 2. Home Marjorie



Enkele knelpunten

- **Expertisecentra**
- **Opvang in de psychiatrie**



Les besoins et les attentes des Malades et des Familles

Situation en Communauté Française

Albert Counet - LHFB

Quelques précautions oratoires

Je ne suis:

- Ni médecin,
- Ni même scientifique...

Seulement:

- Porte parole de la LHFB,
- Père d'un malade, décédé à l'âge de 42 ans,
- Et porteur de la mutation génétique.

Mes objectifs aujourd'hui:

- Exposer
 - Les besoins des malades et des familles,
 - Ce qui va bien,
 - Ce qui devrait être amélioré,
- Vous motiver (si c'est nécessaire...) à
 - En faire encore plus pour faire avancer la recherche,
 - Mieux accueillir / suivre nos malades
- Argumenter pour la participation à ENROLL-HD,

Les besoins des malades et des familles

Groupes de besoins

1. Connaissance et compréhension de la problématique Huntington
2. Prise en charge pluridisciplinaire
3. Besoins relevant du domaine psycho social
4. Administration: reconnaissance, aides et moyens pour vivre dignement

En l'absence de traitement

- Fondamental d'améliorer la qualité de vie des malades et de leur famille.
- Influence sur l'ensemble du système familial et le moral du malade.

Connaissance et compréhension de la problématique Huntington

Méconnaissance de la MH, ➔ impact sur les malades et les familles:

- Besoin de *développer une attitude de compréhension* et d'*empathie à l'égard du malade*. Ce sont des malades qui ont besoin de *calme*, avec qui il est nécessaire d'établir des *routines*, bien connaître le *mode de fonctionnement* ➔ réduire beaucoup de tensions, sources d'épuisement.
- Besoin que cette maladie soit *mieux connue et mieux comprise* afin d'éviter interprétations et jugement favorisant l'isolement.
- Nécessité pour les familles et les professionnels d'accéder facilement aux *informations correctes* sur la MH, sa problématique et sa prise en charge.
- Besoin de disposer de *guides de bonnes pratiques* et de mettre en place des *trajets de soins* pour les différents aspects de la prise en charge.

Prise en charge pluridisciplinaire

Maladie évolutive.

- La situation *ne s'améliore jamais, au contraire elle empire* → accompagner le malade dans le maintien, tant bien que mal, de ses capacités physiques, psychologiques, et cognitives et dans son évolution vers la perte totale d'autonomie.

Maladie lourde et complexe

- Nécessite prise en charge par *une équipe pluridisciplinaire*, à domicile comme en institution. Idéalement une **équipe de professionnels** coordonnée autour du malade: médecin de famille, neurologue, psychiatre, kinésithérapeute, logopède, ergothérapeute, infirmière, diététicien (besoins alimentaires spécifiques - apports caloriques **4000 kcal/jour**), qui interviendront aux différents stades de la maladie.
- *Trajet de soins* aussi tôt que possible → *effets commencent avant d'être visibles*

Besoins relevant du **domaine psycho social**

- **Rompre l'isolement subi** ou **choisi** (tabou - peur du regard des autres – discriminations).
- **Maintenir l'activité professionnelle le plus longtemps possible** pour la socialisation.
- **Répît** pour le partenaire / l'aidant proche : stress permanent, prise en charge lourde et longue, moyens financiers insuffisants... Souvent en mauvaise santé.
- **Suivi psychosocial** pour la mise en place et la coordination des aides à domicile : infirmières, aides familiales, aides ménagères, garde-malades... Nombreuses familles sont contraintes d'y renoncer pour des raisons financières au détriment de la santé et de qualité de vie de l'ensemble.
- **Soutien psychologique**, pour tous les membres de la famille tout au long de l'évolution de la maladie. La complexité de la maladie, la lourdeur de la prise en charge, la culpabilité face au statut génétique des enfants, l'angoisse face à l'avenir, etc. renforcent ce besoin. Climat familial souvent très tendu : stress, craintes et épuisement face aux réactions et comportements du malade. Changement progressif des rôles au sein du couple (éducation des enfants, prise en charge des tâches habituelles du malade, en plus des siennes...). Divorces ou abandons du malade sont réguliers.
- **Et, enfin, en temps utile, permettre au malade d'exprimer et de faire respecter ses volontés** quand il est encore apte à juger sereinement. Il s'agit de questions de **fin de vie**: gastrostomie, soins palliatifs, déclaration anticipée de refus de soins et / ou d'euthanasie, etc.

Administration - Aides

- **Reconnaissance MH = pathologie lourde.** Fournir des informations spécifiques et de former les professionnels.
- **Simplification administrative** → lenteur, dissémination des aides dans différents services. Parcours du combattant !! **Introduction des demandes au guichet de l'administration communale !!!**
- **Coordination entre les différents intervenants**, difficulté de travailler en réseau
- **Aides financières** → prise en charge de plus en plus lourde d'un malade de plus en plus dépendant.
 - **Coût de la prise en charge** (addition des coûts à charge du patient liés à la prise en charge multidisciplinaire, consultations non remboursée, par ex. psychologue, suppléments alimentaires,...).
 - Coût du **placement en institution** (+/- 1500 €/mois pour l'hébergement, à cela s'ajoutent tous les frais supplémentaires: médecin, médicaments, linge, télé, coiffeur, etc.).
 - Difficulté liée à la **mobilité** (pour se rendre à une consultation, continuer à se rendre au travail, participer à certaines activités, etc). Les services de transport pour PMR coûtent très cher.
- Hors la Convention (saturée !) difficulté de trouver des **structures adaptées** à ce type de patient, éloignement géographique des structures, insuffisance des places disponibles.

MRS : **quota de 5% de leur capacité pour les patients de moins de 60 ans**, or nos malades ont pour la majorité entre 35 et 55 ans.

Rôle de la Ligue Huntington Francophone Belge

En collaboration avec la Communauté médicale au sens large et toutes les bonnes volontés , aider à résoudre tout ce qui précède et ce qui suit,

- *Promouvoir la compréhension* de la maladie et de la problématique Huntington,
- *Apporter un soutien et répondre aux demandes* des personnes confrontées à la maladie de Huntington: malade, conjoint/partenaire/ aidants proches, personnes à risque et auprès de tous les professionnels concernés.
- *Améliorer la qualité de vie* des personnes atteintes et des aidants proches en menant des actions visant une prise en charge adaptée,
- *Favoriser les liens* entre les personnes confrontées à la problématique Huntington,
- *Défendre les intérêts individuels et collectifs* des malades et des familles concernées,
- *Sensibiliser les pouvoirs publics* aux difficultés rencontrées par les malades et les familles et les **solliciter** en vue de mieux répondre à leurs besoins. Protection sociale
- *Sensibiliser à l'utilité d'ENROLL-HD et du test génétique* (+ l'accompagnement nécessaire)

Enroll-HD - Arguments « pour »

Bénéficier d'un suivi annuel

Inscrit dans ENROLL-HD = invité chaque année à un entretien de suivi et à une évaluation. Vous savez où vous en êtes et pouvez organiser votre vie en conséquence.

Contribuer à la connaissance de l'évolution de la maladie,

Données enregistrées dans ENROLL-HD mises en commun au niveau mondial dans un fichier unique (confidentialité garantie !) → contribuent à mieux connaître la maladie et son évolution au fil du temps. Ces données facilitent aussi la recherche de **bio marqueurs**.

Participer à la recherche et aux essais

ENROLL-HD constitue un pool exceptionnel de candidats potentiels pré identifiés pour des essais et tests cliniques → permet d'accélérer les procédures de recrutement de candidats.

S'inscrire dans un trajet de soin

La maladie commence bien avant que ses effets ne deviennent visibles. Il est important de commencer à s'occuper des personnes atteintes le plus tôt possible. Participer à un suivi annuel permet d'être inscrit dans un trajet de soin dès les premiers signes de la maladie (même non « visibles »).

Augmenter la pression sur les chercheurs / firmes pharmaceutiques

Non seulement ENROLL-HD constitue un pool exceptionnel de participants à des essais mais il rend visible le nombre de personnes qui attendent avec impatience une solution à leur maladie.

Planifier les événements de l'existence

Une personne à risque peut **si elle le souhaite**, grâce aux techniques de fécondation in vitro, s'assurer que sa descendance ne sera pas malade et sera **définitivement libérée** de la maladie de Huntington.

Enroll-HD – Points sensibles

Vivre avec le résultat

Enroll-HD = test génétique. Après le test “on sait” et il faut apprendre à vivre avec la connaissance (test positif ou négatif → relations avec les autres, positifs et négatifs, ascendants, descendants et collatéraux, responsabilité / culpabilité du survivant ...)

Assurances

Faut-il déclarer qu'on est porteur “non encore symptomatique”? Est-ce une fausse déclaration de se taire? Qui va prêter de l'argent à un malade ?

Job – milieu professionnel

Le déclarer à son employeur ? Premier sur la liste des restructurations ? Finies les promotions ? Inventer une protection de type “femme enceinte” ou “délégué syndical” ?

Au 1^{er} octobre 2016, Enroll-HD avait atteint **11.600 participants répartis dans 136 sites et 14 pays** . S’y ajouteront bientôt les personnes actuellement inscrites dans REGISTRY qui va muter dans ENROLL progressivement pour constituer une unique base de données mondiale. **L’objectif est d’atteindre 25.000 à 30.000 participants sur 200 sites et 4 continents.**

Pour conclure : ce qui va (plutôt...) bien ...

- **La connaissance croissante de la MH**
- **La Convention**
- **La plateforme SPF – INAMI – Hôpitaux - Ligues**
- **La collaboration avec les hôpitaux de la convention**
- **La personne de liaison et l'interaction avec la Ligue**
- **Le travail d'information / de soutien / et d'accompagnement de la LHFB**
- **Le réseau Huntington International (CHDI - EHDN – HDYO – IHA - QoL WG)**
- **Possibilité de test génétique, de diagnostic préimplantatoire, de FIV**
- **Les progrès et la coordination de la recherche**
- **L'implication des firmes pharmaceutiques et des labos**

... et ce qui pourrait (devrait !!) être amélioré

- **1.000 / 200 / 100**
- **Luxembourg / Hainaut / Bruxelles**
- **Chroniccare: 125.000 / 12 et reconnaissance des associations de patients (= empowerment)**
- **Centres de référence**
 - **Belges**
 - **Européens**
 - **Participation belge à Enroll-HD**
- **Dissémination best practice – accès à l'information**
- **Suivi domicile**
- **Avant 65 ans**
- **Total life care**
- **Média**
- **Relais politiques**

... et une note d'optimisme

Maladie de Huntington

La plus curable des maladies incurables ?

Quelques bonnes adresses

www.huntington.be

www.euro-hd.net

www.hdbuzz.net

www.enroll-hd.org

www.fr.hdyo.org

info@huntington.be