



Le mot de la Présidente

Le conseil d'administration, élu lors de l'A.G. du 25 Avril dernier, a essayé de reprendre un fonctionnement régulier de notre association; voici la composition du bureau:

Présidente : Nadine Nougarède - tél: 06 33 87 20 81

Secrétaire : Frédérique Natier - tél: 03 44 77 19 30

Trésorier : Georges Hopp - tél: 06 08 93 20 55

Autres membres : Simone BEGHIN

Alain PRIM

Fidèles à notre désir de nous rapprocher du bassin de vie et des préoccupations plus spécifiques de nos adhérents ou sympathisants, les membres du bureau ont été en partie choisis pour leur proximité géographique. Nous remercions les membres qui nous ont précédés comme administrateurs et qui ont encore de lourdes responsabilités dans leurs régions respectives.

Nos actions 2004

Projet de structures

Rencontres avec les instances: administrations et médecins

- le 24 juin: - Direction Départementale de l'Action Sanitaire et Sociale (DDASS) du 93 pour projet de structure spécifique
- le 09 juillet: - Conseil général de l'Oise avec notre sénateur, M. Vantomme, porte-parole pour les maladies rares au gouvernement
- le 3 août: - DDASS du 95
- le 16 août: - Directeur de la villa Epinomis, M. Liogier, structure privée spécialisée dans la prise en charge des malades Alzheimer
- le 30 août: - Neurologue de l'hôpital de Compiègne, le Dr Roos Wei, chef de service
- le 15 septembre: - Nouvelle rencontre à Epinomis, en présence de Roger Picard
 - Dr Eischen, médecin chef des longs séjours à St Martin du Tertre (95)
- le 17 septembre: - Dr Logak, neurologue au Centre Hospitalier Général de Creil, chef de service

Tous nous ont écoutés avec une oreille attentive et compatissante: d'accord sur le principe, et compréhension du besoin de prise en charge spécifique, mais sur quelles modalités financières? M. Vantomme est intervenu auprès du CHG de Creil et conjointement à notre 1ère rencontre avec le neurologue chef de service dans cet établissement, cela est une piste à poursuivre: prochaine rencontre à prévoir courant janvier...

Rencontres associatives

le 25 Avril: - A.G. à Broussais : intervention de Laure Albertini pour le Centre d'éthique clinique
le 16 Mai: - participation à la journée nationale organisée par l'AHF, à Labruyère (60)
le 28 juillet: - C.A. à Vaugirard

le 22 octobre: - intervention de Nadine et Frédérique à l'IFSI de Compiègne (élèves de 3ème année)
le 4 décembre: - participation à la marche d'Alliance Maladies Rares pour le téléthon

Réunions avec les familles:

le 25 septembre: -rencontre avec les familles du Nord, à Dunkerque, pour créer l'association "Nord", qui couvrira les départements du Nord et du Pas de Calais, avec la présence très enrichissante du Dr Prudhomme, neurologue à l'hôpital de Dunkerque
le 2 octobre: - réunion avec les familles dans l'Oise, à Compiègne
le 20 novembre: - réunion avec les familles à Paris, au siège de l'association, 154 rue de Vaugirard

Nous avons respecté le souhait de certains d'entre vous de ne pas choisir de thème particulier ni d'intervenant extérieur pour ces rencontres avec les familles, afin que vous puissiez débattre librement, échanger vos expériences, et nous questionner sur des choses concrètes sur lesquelles nous nous sommes efforcé de répondre (lorsque cela nous était possible).

Quelques renseignements...

Modes d'hospitalisation

Un ou plusieurs symptômes de la MH peuvent amener à une hospitalisation en milieu psychiatrique. Cette hospitalisation peut être spécifique quand la pathologie altère le jugement ou/ et rend difficile le soin à domicile et nécessite parfois des mesures contraignantes. On distingue 3 modes d'hospitalisation:

- l'**Hospitalisation Libre** (HL) : elle nécessite le consentement du patient
- l'**Hospitalisation à la Demande d'un Tiers** (HDT) : il s'agit d'une mesure d'hospitalisation prise dans l'intérêt de la personne. Ses troubles rendent impossible son consentement et son état impose des soins immédiats assortis d'une surveillance en milieu hospitalier. La demande d'admission doit être manuscrite et signée et comporter le nom, le prénom, l'âge, la profession et le domicile de la personne qui demande l'hospitalisation; sont joints 2 certificats médicaux datant de moins de 15 jours établis par 2 médecins décrivant les symptômes.
- l'**Hospitalisation d'Office** (HO) : elle concerne les personnes qui nécessitent des soins et compromettent la sûreté des personnes ou portent atteinte à l'ordre public. Un certificat médical circonstancié et un arrêté préfectoral établi au vu du certificat médical sont obligatoires. L'hospitalisation est une mesure préventive qui reste du domaine d'appréciation du préfet. La levée d'HO est prononcée par le préfet au regard du certificat médical énonçant les améliorations de l'état de santé du patient.

Le droit des personnes hospitalisées

Elles disposent du droit:

- de communiquer avec les autorités administratives et judiciaires
- de saisir la Commission départementale des hospitalisations psychiatriques
- de prendre conseil auprès d'un médecin ou d'un avocat de son choix
- d'émettre ou de recevoir des courriers
- de consulter le règlement intérieur de l'établissement
- de se livrer aux pratiques religieuses de son choix

Personnes handicapées: vos droits

Vous avez recours à une tierce personne pour les actes de la vie courante: vous pouvez bénéficier d'aides financières

Allocation compensatrice pour tierce personne :

Conditions:

- avoir un taux d'incapacité permanente d'au moins 80%
- être âgé d'au moins 20 ans et de moins de 60 ans
- ne pas bénéficier d'un avantage analogue comme la majoration allouée par la Sécurité Sociale
- vos ressources ne doivent pas excéder un plafond légal au montant de l'allocation augmenté de 7102,42€ pour une personne seule, 14 205,42€ pour un couple majoré de 3 551,36€ par enfant à charge.

Le montant:

Il varie en fonction de vos besoins et de la façon dont ils sont pris en charge. Il peut être compris entre 378,35€ et 756,70€ par mois.

L'allocation compensatrice ne peut se cumuler avec l'Allocation aux Adultes Handicapés, un avantage de vieillesse ou d'invalidité et une allocation de chômage.

Majoration pour tierce personne

Conditions:

- l'assuré doit être titulaire d'une pension d'invalidité
- justifier avant ses 65 ans l'impossibilité d'exercer une activité professionnelle
- l'obligation d'avoir recours à une tierce personne

Elle est versée sans condition de ressources.

Au 1er juillet 2002, le montant en était de 916,31€

Pour toute demande, un dossier doit être déposé, accompagné obligatoirement d'un certificat, auprès de la Caisse d'Assurance Maladie.

Pour toutes informations ou démarches, adressez-vous à la Commission Technique et de Reclassement Professionnel (COTOREP), au Conseil Général, à la Direction départementale des Affaires Sanitaires et Sociales (DDASS), à la Mairie.

Le coin du trésorier

A quoi servent vos dons ?

Jusqu'en 2003 les dons et adhésions ont contribué au bon fonctionnement de l'Association IdF : tirage et envoi de documents et courriers, abonnements, loyer, déplacement des responsables éloignés, organisation de réunions, contacts ...

Cette année, où nous avons eu la chance de recevoir des dons plus importants et dédiés, nous pouvons, en plus, subventionner une sortie organisée par nos amis «HE Centre France» pour un jeune garçon MH et, avec toutes les Asso. Huntington Espoir, l'hébergement d'une chercheuse de l'équipe PESCHANSKI (INSERM et MONDOR).

Plus de détails vous seront donnés lors de notre Assemblée Générale du 12 février 2005.

Assemblées Générales, le samedi 12 février 2005, à l'hôpital Broussais.

Nous tiendrons (horaire prévisionnel):

à **9h45**: une **AG Extraordinaire** pour modifier (moderniser) nos statuts,

vers **10h30/11h**, une réunion d'information sur le **test pré symptomatique** avec le Docteur Alexandra DÜRR, neurogénéticienne, et Marcela GARGIULO, psychologue.

Vers **13h**, buffet, suivi vers **14h**, de l' **AG Ordinaire** pour examiner nos actions et bilan,

puis vers **15h**, réunion des familles pour répondre à toutes vos questions et vous exprimer.

Convocations en janvier 2005: venez nombreux ou donnez pouvoir pour soutenir notre action et assurer notre bon fonctionnement. **A bientôt.**

La Fédération

MINISTÈRE de la SANTÉ et de la PROTECTION SOCIALE

Par le décret n° 2004-1049 du 4 octobre relatif à la liste des Affections Longue Durée (ALD) comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse, la Maladie de Huntington est enfin reconnue comme rentrant dans les critères médicaux utilisés pour la définition de ces ALD (au nombre de 30). Cela va permettre:

- d'**être reconnu en tant que malades** et non comme une fatalité
- d'avoir le **remboursement à 100%** des médicaments nécessaires dès le début de la maladie
- la **facilitation des démarches administratives**, avec la **loi** comme bouclier

Loi bioéthique

Après trois ans de travaux, la loi relative à la bioéthique a été adoptée par le Parlement le 9 juillet 2004 et promulguée le 6 août. Les principales innovations concernent:

- la création d'une nouvelle incrimination de "crime contre l'espèce humaine" pour réprimer le clonage reproductif (duplication d'un Être humain à l'identique),
- l'interdiction du clonage thérapeutique (ou transfert de noyau dans un but thérapeutique),
- l'autorisation à titre dérogatoire pendant cinq ans de recherches sur l'embryon lorsqu'elles sont "susceptibles de permettre des progrès thérapeutiques",
- la création d'une Agence de la bio médecine.

Source Alliance

C'est **Roger Picard**, membre du **Conseil national** et président de la **Fédération Huntington Espoir** qui siègera à ce comité.

Recherche

Dans la thérapie cellulaire également, de nouvelles pistes émergent, notamment à travers **les cellules souches**. Parce qu'elles ont une capacité à se transformer en différents types de cellules, ces cellules offrent des perspectives thérapeutiques prometteuses pour reconstruire un organe ou un tissu lésé. Au-delà des greffes de myoblastes (cellules souches du muscle) appliquées dans les maladies neuromusculaires (myopathie de Duchenne, dystrophie musculaire oculo-pharyngée, dystrophie facio-scapulo-humérale), d'autres cellules souches peuvent être utilisées dans les maladies dégénératives du foie, du système nerveux, des déficits immunitaires... Ces travaux sont menés avec le soutien de l'AFM dans son laboratoire Généthon, à l'Institut Cochin et à l'Institut de Recherche en Biothérapie à Montpellier. Des cellules souches foetales peuvent aussi être greffées pour pallier un tissu lésé comme dans la maladie de Huntington. Enfin, autorisée depuis août 2004, dans le cadre de la révision des lois de bioéthique, la recherche sur les cellules souches embryonnaires devrait être susceptible de permettre des progrès thérapeutiques majeurs. Afin d'explorer cette piste, l'AFM soutient l'ouverture à Évry, en 2005, d'un centre d'étude sur les cellules souches embryonnaires avec un double objectif : cultiver des lignées cellulaires et étudier le processus de différenciation de ces cellules pour le traitement des maladies monogéniques.

Centre de référence

Le dossier de centre de référence du CHU Henri Mondor (service de Anne Catherine Bachoud - Lévi) a été retenu. Il a été souligné la qualité du dossier Huntington et en particulier la collaboration étroite entre l'équipe médicale et nos associations. Mais un gros travail nous attend pour obtenir les moyens nécessaires et prévus dans le plan.

CENTRES DE DIAGNOSTIC

ANGERS

CHU Service de génétique médicale
Mme Dr Marie-Claire MALINGE
MCMalinge@chu-angers.fr
4 Rue Larrey
49933 ANGERS CEDEX 9
Téléphone : 02 41 35 38 83
Fax : 02 41 35 36 73

BREST

CHU Etablissement Français du sang Bretagne
Laboratoire de génétique moléculaire
M. Pr Claude FEREC
claud.ferec@univ-brest.fr
46 Rue Félix Le Dantec BP 454
29275 BREST CEDEX
Téléphone : 02 98 44 50 64
Fax : 02 98 43 05 55

GRENOBLE

CHU Hôpital de La Tronche
Laboratoire biochimie de l'ADN
Mme Dr Cécile BATANDIER
CBatandier@chu-grenoble.fr
BP 217 X
38043 GRENOBLE CEDEX 9
Téléphone : 04 76 76 55 73
Fax : 04 76 76 58 37

LE KREMLIN BICETRE

Hôpital de Bicêtre
Labo d'hormonologie et biologie moléculaire
Mme Pr Anne GUIOCHON-MANTEL
anne.mantel@bct.ap-hop-paris.fr
78 Rue du Général Leclerc
94275 LE KREMLIN BICÊTRE CEDEX
Téléphone : 01 45 21 33 29
Fax : 01 45 21 27 51

LILLE

CHU Hôpital Roger Salengro
Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire
M. Pr Bernard SABLONNIERE
B-SABLONNIERE@CHRU-LILLE.FR
Rue du Professeur Emile Laine
59037 LILLE CEDEX
Téléphone : 03 20 44 61 73
Fax : 03 20 44 69 19

LYON

Hôpital de l'Hôtel Dieu
Service de génétique
Pr. Henri Planchu
henri.planchu@chu-lyon.fr
1 Place de l'Hôpital
69002 LYON
Téléphone : 04 72 41 32 93
Fax : 04 72 41 31 46
N° spécial hôpital neurologique : 0820 0820 69

NANCY-VANDOEUVRE

CHU Hôpital d'enfants Brabois
Laboratoire de génétique médicale
M. Pr Philippe JONVEAUX
p.jonveaux@chu-nancy.fr
M. Dr Christophe PHILIPPE
c.philippe@chu-nancy.fr
5 Allée du Morvan
54500 VANDOEUVRE-LES-NANCY
Téléphone : 03 83 15 37 71
Fax : 03 83 15 37 72

NIMES

CHU de Nîmes
Groupe Hospitalo-Universitaire CAREMEAU
Unité Fonctionnelle de Cytogénétique Anténatale et
Oncologique
M. Dr Jean CHIESA
jean.chiesa@chu-nimes.fr
Place du Professeur Robert Debré
30029 NIMES Cedex 9
Téléphone : 04 66 68 41 60
Fax : 04 66 68 41 61

PARIS

Groupe hospitalier Pitié Salpêtrière
Consultation de génétique
Département de génétique cytogénétique et embryologie
M. Pr Alexis BRICE
brice@ccr.jussieu.fr
Mme Dr Alexandra DURR
alexandra.durr@psl.ap-hop-paris.fr
M. Pr Josué FEINGOLD
47-83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13
Téléphone : 01 42 16 37 82

PARIS

Hôpital Cochin Pavillon Cassini
Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire
Mme Dr Catherine DODE
dode@cochin.inserm.fr
Hopital Cochin
123 Bd de Port-Royal
75014 PARIS
Téléphone : 01 58 41 16 01
Fax : 01 58 41 15 80

POITIERS

CHU de Poitiers Hôpital Jean Bernard
Laboratoire de génétique cellulaire et moléculaire
M. Dr Nicolas BOURMEYSTER
M. Pr Alain KITZIS
a.kitzis@chu-poitiers.fr
Rue de la Milétrie BP 577
86021 POITIERS CEDEX
Téléphone : 05 49 45 49 71
Fax : 05 49 45 49 72

REIMS

CHU Hôpital Maison Blanche
Laboratoire Pol Bouin Unité de biologie cellulaire
M. Pr Philippe BIREMBAUT
Mme Pr Christine CLAVEL
cclavel@chu-reims.fr
45 Rue Cognacq-Jay
51092 REIMS CEDEX
Téléphone : 03 26 78 75 52
Fax : 03 26 78 77 39

STRASBOURG

Faculté de médecine
Laboratoire de diagnostic génétique
Mme Dr Valérie BIANCALANA
bianca@titus.u-strasbg.fr
M. Pr Jean-Louis MANDEL
mandeljl@igbmc.u-strasbg.fr
11 Rue Humann
67085 STRASBOURG CEDEX
Téléphone : 03 90 24 33 40
Fax : 03 90 24 33 28

STRASBOURG

CHU Hôpital de Hautepierre
Laboratoire de cytogénétique
Mme Dr Elisabeth FLORI
Avenue Molière
67098 STRASBOURG CEDEX
Téléphone : 03 88 12 73 38
Fax : 03 88 12 73 37

TOULOUSE

CHU Hôpital Purpan
Laboratoire de génétique médicale Pavillon Lefebvre
M. Pr Patrick CALVAS
calvas.p@chu-toulouse.fr
Place du Docteur Baylac
31059 TOULOUSE CEDEX 9
Téléphone : 05 61 77 90 55
Fax : 05 61 77 90 73

CONSULTATIONS SPECIALISEES**ANGERS (Membre RHLF)**

CHU
Service de génétique
M. Pr Dominique BONNEAU
dobonneau@chu-angers.fr
M. Dr Christophe VERNY
chverny@chu-angers.fr
4 Rue Larrey
49933 ANGERS CEDEX 9
Téléphone : 02 41 35 38 83
Fax : 02 41 35 36 73

BESANCON

CHU Hôpital Saint-Jacques
Service de génétique - histologie
biologie du développement de la reproduction
Mme Dr Florence FELLMANN
Florence.Fellmann@univ-fcomte.fr
2 Place Saint-Jacques
25030 BESANCON CEDEX
Téléphone : 03 81 21 81 87
Fax : 03 81 21 86 68

BORDEAUX (Membre RHLF)

Groupe hospitalier Pellegrin
Service de Neurologie
Dr. Cyril GOIZET
Place Amélie Raba-Leon
33 076 Bordeaux Cedex
Téléphone : 05 56 79 95 21

CAEN (Membre RHLF)

CHU Caen
Equipe universitaire processus exécutifs
Dr. Rose-Marie MARIE
Avenue de la côte de nacre
14033 CAEN Cedex
Téléphone : 02 31 06 46 21

CLERMONT-FERRAND

CHU Hôtel-Dieu
Service de pédiatrie B et génétique
M. Pr Georges MALPUECH
gmalpuech@chu-clermontferrand.fr
Boulevard Léon Malfreyt
63058 CLERMONT-FERRAND CEDEX 1
Téléphone : 04 73 75 00 00
Fax : 04 73 75 00 10

LILLE (Membre RHLF)

CHU Hôpital Roger Salengro
Service de neurologie et pathologie du mouvement
M. Pr Alain DESTEE
adestee@chru-lille.fr
Dr. Pierre KRYSTKOWIAK
Rue du Professeur Emile Laine
59037 LILLE CEDEX
Téléphone : 03 20 44 67 52
Fax : 03 20 44 66 80

**CRETEIL - Réseau Huntington de Langue Française
RLHF**

CHU Hôpital Henri Mondor
Service de neurologie
Mme Dr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI
anne-catherine.bachoud-levi@lscp.ehess.fr
51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 CRETEIL
Téléphone : 01 49 81 43 01
Fax : 01 49 81 23 26

LYON

Hôpital de l'Hôtel-Dieu
Service de génétique
M. Pr Henri PLAUCHU
henri.plauchu@chu-lyon.fr
Place de l'Hôpital
69288 LYON CEDEX 2
Téléphone : 04 72 41 32 93
Fax : 04 72 41 31 46

DIJON

CHU Consultation de génétique
Mme Dr Laurence FAIVRE-OLIVIER
laurence.favre@chu-dijon.fr
10 Boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny
BP 77908
21079 DIJON CEDEX
Téléphone : 03 80 29 33 00
Fax : 03 80 29 32 66

LYON (Membre RHLF)

Hôpitaux de Lyon
Hôpital Neurologique Pierre Wertheimer
Service de neurologie
Pr. Emmanuel BROUSSOLLE
Dr. Helene MOLLION
Boulevard Pinel
69 003 Lyon
Téléphone : 04.72.35.76.07

LILLE

CHU Hôpital Jeanne de Flandre
Service de génétique clinique "Guy Fontaine"
Mme Pr Sylvie MANOUVRIER
smanouvrier@chru-lille.fr
Avenue Oscar Lambret
59037 LILLE CEDEX
Téléphone : 03 20 44 49 11

MARSEILLE (Membre RHLF)

Hôpital d'adultes de la Timone
Service de neurologie
Mme Pr Nicole PHILIP - nicole.philip@ap-hm.fr
Pr. Jean-Philippe AZULAY Tél : 04.91.38.65.79
27 Boulevard Jean Moulin
13385 MARSEILLE CEDEX 5
Téléphone : 04 91 38 65 78
Fax : 04 91 42 68 55

MULHOUSE

Hôpital Emile Muller
Service de génétique
Mme Dr Emmanuelle GINGLINGER
ginglingere@ch-mulhouse.fr
20 Rue du Docteur Laënnec
BP 1370
68070 MULHOUSE CEDEX
Téléphone : 03 89 64 87 03
Fax : 03 89 64 87 02

NANTES (Membre RHLF)

CHU Nantes
Hôpital Laennec HGRL
Service de neurologie
Pr. Philippe DAMIER
Boulevard J. Monod
44 805 St Herblain cedex
Téléphone : 02.40.16.52.05

PARIS (Membre RHLF)

Groupe hospitalier Pitié Salpêtrière
Consultation de génétique,
Département de génétique cytogénétique et embryologie
Mme Dr Alexandra DURR
alexandra.durr@psl.ap-hop-paris.fr
Dr. Ebba LOHMANN
47-83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13
Téléphone : 01 42 16 37 82

REIMS (Membre RHLF)

CHU Hôpital Maison Blanche
Service de neurologie
M. Pr Serge BAKCHINE
sbakchine@chu-reims.fr
45 Rue Cognacq-Jay
51092 REIMS CEDEX
Téléphone : 03 26 78 71 35
Fax : 03 26 78 43 19

RENNES (Membre RHLF)

CHU de Rennes - Pontchaillou
Clinique Neurologique
Pr. Marc VERIN
2 Rue Henri le Guilloux
35 033 Rennes cedex
Téléphone : 02.99.28.42.93

RENNES

CHU Hôpital Sud
Service de génétique médicale
M. Dr Jacqueline YAOUANQ
jacqueline.yaouanq@chu-rennes.fr
16 Boulevard de Bulgarie BP 90347
35203 RENNES CEDEX 2
Téléphone : 02 99 26 67 44
Fax : 02 99 26 67 45

STRASBOURG (Membre RHLF)

Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
Clinique neurologique
Mme Pr Christine TRANCHANT
Christine.Tranchant@chru-strasbourg.fr
1 Place de l' Hôpital
67091 STRASBOURG CEDEX
Téléphone : 03 88 11 62 26

TOULOUSE (Membre RHLF)

CHU Purpan
Inserm U455
Dr. Jean-François DEMONET
Place du Dr Baylac
31059 Toulouse cedex
Téléphone : 05.61.77.95.00

CENTRE D.P.I. (Diagnostic Pré-Implantatoire)**STRASBOURG - SCHILTIGHEIM**

Syndicat interhospitalier de Strasbourg – SIHCUS/CMCO
Service de biologie de la reproduction
M. Dr Stéphane VIVILLE -
19 Rue Louis Pasteur BP 120
67303 SCHILTIGHEIM CEDEX
Tél : 03 88 62 82 80
Fax : 03 88 62 82 79

MONTPELLIER

CHU Hôpital Arnaud de Villeneuve
Service de génétique médicale
M. Pr Pierre SARDA -
371 Avenue Doyen Gaston Giraud
34295 MONTPELLIER CEDEX 5
Tél : 04 67 33 65 64
Fax : 04 67 33 60 52

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE PRÉ-IMPLANTATOIRE ET MALADIE DE HUNTINGTON

Le diagnostic génétique pré-implantatoire.

Le diagnostic génétique pré-implantatoire (DPI) est une procédure qui permet la détection d'une maladie génétique chez des embryons obtenus par fécondation *in vitro* et de ne transférer dans l'utérus de la patiente que les embryons sains. Un tel diagnostic est proposé aux couples ayant une forte probabilité de transmettre une maladie génétique grave. Il présente l'avantage d'éviter aux couples traités une interruption médicale de grossesse.

De façon à augmenter les chances de trouver des embryons sains et pour d'obtenir une grossesse, nous avons besoin de plusieurs embryons. C'est pour cette raison qu'une fécondation *in vitro* (FIV) avec micromanipulations (ICSI) est nécessaire.

Trois jours après insémination, deux cellules sont prélevées sur les embryons ayant plus de six cellules. Des recherches menées sur la souris et sur l'homme ont montré qu'un tel prélèvement n'affecte pas les capacités de développement de l'embryon. C'est sur ces deux cellules que l'analyse génétique est réalisée. Les embryons sains sont transférés le lendemain chez la patiente. Si possible, nous transférons deux à trois embryons.

Les chances d'obtenir une grossesse sont celles de la FIV c'est à dire de l'ordre de 20% à 30% selon le nombre d'embryons transférés. De ce fait, c'est une procédure très lourde et sans garantie de succès.

Le diagnostic génétique pré-implantatoire de la maladie de Huntington.

Le diagnostic génétique pré-implantatoire de la maladie de Huntington est réalisé par la technique dite de réaction en chaîne de la polymérase (PCR) sur une ou deux cellules de l'embryon prélevées au troisième jour après l'insémination.

La mutation en cause est une expansion trinuécléotidique au niveau du gène de la Huntingtine.

La maladie de Huntington est une maladie dominante ce qui signifie que les personnes atteintes sont celles qui portent une mutation sur un chromosome 4. La probabilité d'avoir un enfant atteint est de 50%.

Deux situations sont possibles pour les couples demandeurs d'un DPI pour la maladie de Huntington:
le membre à risque du couple a réalisé un test présymptomatique et sait qu'il est porteur de l'expansion;
le membre à risque du couple ne souhaite pas connaître son statut.

Dans les deux cas de figure, un DPI est possible et aboutira au transfert d'embryons sains exempts de l'expansion.

En cas de grossesse, l'enfant ne développera pas de maladie de Huntington et ne la transmettra pas à ses enfants.

Le membre à risque sait qu'il est porteur de l'expansion:

Le DPI est basé sur la recherche de l'anomalie responsable de la maladie de Huntington. Dans 50% des cas, l'embryon a reçu un gène normal de chacun de ses parents. Il est dit homozygote normal et n'est pas atteint. Un tel embryon sera transféré. Dans 50% des cas, l'embryon a reçu un gène muté de l'un de ses parents et un gène normal de l'autre. Il est dit hétérozygote pour la mutation et est atteint. Un tel embryon ne sera pas transféré.

Le membre à risque ne souhaite pas connaître son statut

Pour préserver le droit du patient de ne pas connaître son statut génétique et de pouvoir procréer sans prendre le risque de transmettre la maladie de Huntington, un diagnostic génétique pré-implantatoire d'exclusion de la maladie de Huntington peut être réalisé. Ce test permet de déterminer que l'embryon a hérité ou non d'un des chromosomes 4 du grand-parent atteint. Si ce chromosome est présent, le risque est le même que celui de son parent (50%). Seuls les embryons n'ayant pas hérité d'un chromosome 4 du grand-parent atteint sont transférés. De ce fait, ils ne sont pas à risque de développer la maladie de Huntington. à aucun moment de la procédure la recherche de la mutation responsable de la maladie ne sera faite. Ainsi, le statut du membre à risque ne sera connu de personne.

La procédure de DPI est toujours à considérer comme expérimentale et, du fait de n'avoir que deux cellules à analyser, la fiabilité des tests génétiques n'est pas de 100%. Il existe un risque d'erreur que nous estimons à 3%, chiffre qui peut varier en fonction du test utilisé. C'est la raison pour laquelle un diagnostic prénatal est généralement conseillé en cas de grossesse. C'est suite à la demande des associations de familles et grâce au soutien financier de l'association Huntington Espoir que nous avons pu développer des tests permettant un DPI d'exclusion de la maladie de Huntington.

Nous insistons sur le fait que les analyses réalisées sont restreintes à la pathologie génétique considérée. Nous ne pouvons pas exclure que le fœtus ou l'enfant souffre d'une autre pathologie telle qu'une trisomie 21 par exemple.

De plus amples renseignements peuvent être obtenus en s'adressant directement au secrétariat du service de biologie de la reproduction en téléphonant au 03 88 62 82 80