

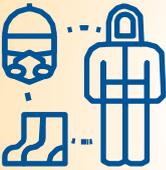
PORTER UN
MASQUE



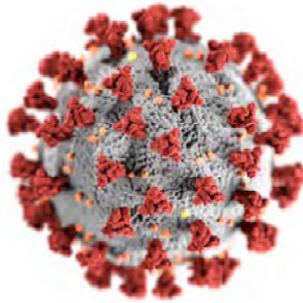
LAVER LES MAINS



EVITER LA FOULE



VETEMENTS
SPECIALISES



VERIFIER LA
TEMPERATURE



RESTER A LA MAISON



NETTOYER



AVIS DU MEDECIN

APPEL AUX CHERCHEURS

APPEL À TOUS LES CHERCHEURS HD:
DEMANDEZ MAINTENANT UN FONDS
D'AMORCAGE. DATE LIMITE 1er
NOVEMBRE ! VOIR PAGE 12

CONTENU	Click the Page
Une édition spéciale pandémie	1
La télémédecine arrive à maturité	2
Faire face au confinement - le point de vue de la famille	3
Faire face au confinement - le point de vue du médecin.	4
EHDN plénière reportée	4
Un avis médical : Covid-19 et MH	5
Entrez en contact avec le think tank!	
Covid-19 et Recherche	6
Essais cliniques	7
Enroll-HD	8
In memoriam: Astrid Heiberg	10
CHDI conférence thérapeutique	10
Programme d'échange	11
Financement	12
Nouveau Groupe de travail	13
Envoyez nous vos photos!	14
Interview avec Pietro Cortelli	15
Agenda	16

www.ehdn.org

Edition spéciale pandémie

Laura Spinney

On dit que les pandémies tuent de trois façons : la maladie tue, la perturbation des systèmes de santé tue et la perturbation de l'économie tue. Le Covid-19 a montré qu'il est conforme au modèle, et il a certainement perturbé la vie de tous les membres de la communauté MH depuis son apparition il y a six mois. Cette édition est dédiée à l'impact qu'il a eu sur tous les aspects de la vie de cette communauté. Nous cataloguons les problèmes qu'il a créés, bien sûr - mais pas seulement. Les articles qui suivent témoignent de l'adaptabilité et de l'endurance de nos membres, ainsi que des tendances positives que la pandémie a déclenchées ou accélérées. La télémédecine, qui est entrée en vigueur lors du confinement a permis aux soins et à la recherche de se poursuivre en l'absence de contact en face-à-face. L'Organisation mondiale de la santé a déclaré le 1er juin (pour annoncer les résultats d'une enquête mondiale sur l'état des services de prévention et de traitement des maladies non transmissibles) que « Parmi les pays signalant des interruptions de service, 58% utilisent désormais la télémédecin pour remplacer les consultations en personne ; dans les pays à faible revenu, ce chiffre est de 42%. » Dans cette édition, des membres de familles MH, des soignants, des médecins et des scientifiques reviennent de la ligne de front de Covid-19 et décrivent ce nouveau monde.

Abonnez-vous ici aux nouvelles du REFH: Veuillez aller à l'URL ci-dessous et remplir le formulaire en ligne: <http://www.ehdn.org/news-events/> Veuillez nous envoyer vos commentaires, suggestions et commentaires généraux: newsletter@euro-hd.net

Imprint:

Editorial Board of EHDN News: [Laura Spinney](#), Editor (Paris, France) [Gabriele Stautner Artifox Communication Design](#) (Ulm, Germany).

© 2020 European Huntington's Disease Network, Oberer Eselsberg 45/1, 89081 Ulm, Germany, Chair Anne Rosser

The information contained in this newsletter is subject to the European HD Network Liability Disclaimer, which can be found at www.euro-hd.net/html/disclaimer.

–Please consult a doctor for medical advice–
Except as otherwise noted, this work is licensed under the [Creative Commons Attribution-No Derivative Works 3.0 Unported License](#).

La télémédecine arrive à maturité

Alzbeta Mühlbäck, Ulm University, Allemagne

La pandémie actuelle nous a obligés à envisager des approches de soins complets pour les groupes de patients vulnérables.

Nous savons que le taux de prévalence et de mortalité du Covid-19 varie considérablement entre les groupes et que les comorbidités - en particulier les maladies chroniques - sont des facteurs de risque important. En tant que cliniciens, nous restons extrêmement préoccupés par le risque que le Covid-19 représente pour les patients MH, parce que la connaissance de l'évolution de l'infection dans cette population est limitée.

En général, plus la condition préexistante est rare et grave, plus l'incertitude et l'anxiété exprimées par les patients, les familles et les organisations qui les représentent sont grandes.

Cependant, les familles MH ont montré d'excellentes capacités d'adaptation pendant cette pandémie, et les professionnels de la santé ont montré une grande volonté d'adopter la télémédecine - avec des solutions à distance mises en œuvre dans divers pays européens en quelques jours ou du jour au lendemain. Une gamme d'approches a été adoptée pour connecter les cliniciens aux familles, par des applications mobiles comme Skype et Zoom. Dans les pays où la télémédecine existe déjà, comme aux Pays-Bas, l'adaptation à la nouvelle situation a été plus facile.

L'état de la pandémie évolue rapidement et les informations sur la maladie s'accumulent également rapidement. Les associations professionnelles telles que l'EHDN ou le Réseau européen de référence sur les maladies neurologiques rares (ERN-RND), et les associations laïques telles que l'Association européenne de Huntington (EHA) et ses homologues nationaux, jouent un rôle essentiel dans ces circonstances, en guidant la communauté HD vers des informations qui la concernent.



Alzbeta Mühlbäck

Il est urgent de rendre ces informations disponibles sans barrières, en particulier les barrières linguistiques, et d'une manière appropriée au niveau régional - par le biais de personnes de contact régionales et en l'adaptant aux systèmes de santé et sociaux locaux. Il est également nécessaire de soutenir les professionnels de santé locaux et de les mettre en relation avec les informations, les infrastructures et les autres professionnels dont ils pourraient avoir besoin afin de fournir de meilleurs soins à leurs patients.

L'objectif à plus long terme doit être de continuer à améliorer la télémédecine pour les personnes atteintes de MH, même en dehors des conditions de pandémie. Cela impliquera d'élaborer et d'évaluer des plans pour assurer des soins à distance de haute qualité, de guider les utilisateurs à travers les différentes approches de télémédecine et d'évaluer les performances des appareils portables qui surveillent les activités liées à la santé, tels que Fitbit ou la montre Apple.

Bien que nous aurions préféré ne jamais connaître Covid-19, cela nous a fourni une occasion en or de développer une télémédecine de haute qualité pour l'avenir et de mettre en place l'infrastructure qui améliorera les soins dans les régions mal desservies d'Europe.

La neuropsychiatre Alzbeta Mühlbäck répond aux questions du service ["Ask the Doctor"](#).





Faire face au confinement - le point de vue de la famille

Cristina Ferreira,
Lisbonne, Portugal

Le dernier jour où j'étais présente avec ma mère fut le 26 février. C'était avant l'arrivée du Covid-19 au Portugal.

Ma mère est à un stade avancé de la MH et est incapable de manger, de parler ou de marcher. Tous ses besoins de base sont fournis par des soignants professionnels et des infirmières. Elle est incontinente, nourrie artificiellement et reçoit quotidiennement un cocktail de traitements symptomatiques. Elle est constamment surveillée et subit des tests fréquents et une surveillance médicale hebdomadaire. Je ne pense pas qu'elle aurait survécu à cette crise en dehors de la maison de soins dans laquelle elle vit.

Ma première préoccupation, au début de la crise, a été de l'isoler le plus rapidement et le plus efficacement possible. Ensuite, j'ai dû me procurer ses médicaments et d'autres articles nécessaires pour assurer son confort pendant les mois à venir. Je devais anticiper ses besoins autant que possible, car je fais la navette quotidiennement entre Lisbonne et mon lieu de travail plus au sud, et il était possible que je puisse être également infectée et devoir m'isoler à la maison.

Toutes les consultations médicales de ma mère ont été annulées, mais heureusement, son neurologue lui a prescrit des médicaments en suffisance entre les consultations semestrielles. C'était indispensable de se procurer de la tétrabénazine, qui est vitale pour contrôler ses mouvements, et à Lisbonne, elle était fournie exclusivement par la pharmacie de l'hôpital de Santa Maria, qui traitait déjà des cas de Covid-19. Plus tard, une loi décentraliser la distribution de ces médicaments, mais pour moi, je n'avais tout simplement pas le temps de me renseigner sur les solutions locales. Pendant ce temps, de longues files d'attente se formaient dans les pharmacies locales, qui manquaient rapidement de masques et de désinfectant pour les mains.

Ma mère a été isolée dans sa chambre et privée de visiteurs et de thérapies complémentaires.

Bien qu'elle soit toujours de bonne humeur, cela m'attriste de ne pas pouvoir demander, simplement, « que se passe-t-il ? ». Je pense qu'il est important d'expliquer aux patients MH pourquoi le Covid-19 a rendu les visites moins fréquentes et de répéter ces explications souvent afin qu'ils ne se sentent pas abandonnés et déprimés. Heureusement, la maison de soins de ma mère a adopté les appels vidéo. Elle communique clairement en utilisant ses yeux perçants, lançant un regard concentré lorsqu'elle est intéressée et clignant des yeux pour dire oui. Chaque jour, je crains que son regard s'éteigne, mais il ne fait aucun doute que la capacité de communiquer visuellement a été cruciale pour elle pendant cette période - fournissant un canal bien nécessaire au monde extérieur et compensant son manque de visites.

La télémedecine est également très prometteuse pour des patients comme ma mère, car elle supprime le besoin de déplacement physique et peut véritablement rendre les consultations plus efficaces. À l'hôpital de Santa Maria, par exemple - dont le service de consultations externes en neurologie est habituellement fréquenté par ma mère - des travaux de construction sont prévus depuis une décennie. L'espace est limité là-bas, la manœuvre des brancards, des fauteuils roulants et des patients est difficile, et l'hôpital ne fournit pas de transport en ambulance pour les patients MH dont le revenu est supérieur à un certain minimum (ce critère ne s'applique pas aux patients atteints d'autres maladies chroniques rares). Emmener ma mère à l'hôpital implique une logistique compliquée, un coût élevé - environ 100 euros le voyage - et c'est physiquement fatigant pour elle.

Le Covid-19 aura peut-être quand même un bon côté, améliorant ainsi la qualité de vie des patients si la télémedecine et les appels vidéo deviennent routiniers. On verra. En attendant, alors que le Portugal sort lentement du confinement, je pourrai bientôt rendre visite à maman une fois par semaine.





Faire face au confinement - le point de vue du médecin.

Hugh Rickards, National Centre for Mental Health, Birmingham, UK

Depuis le début du confinement au Royaume-Uni, notre équipe clinique a développé une approche plus proactive envers nos 350 patients MH et leurs familles. Nous avons fait cela afin de garder le plus grand nombre possible d'entre- eux hors de l'hôpital, et cela a nécessité d'organiser des consultations vidéo ou téléphoniques avec les familles, avec l'aide de notre conseiller spécialiste MH local (délégué par la UK Huntington's Disease Association).

La majorité de nos patients font très bien face à la situation. Beaucoup se contentent de mener une vie moins occupée et ont mis en place des routines peu exigeantes. Un certain nombre de familles ont déclaré que la consultation vidéo leur convenait (pas besoin de se déguiser et de monter dans la voiture, pas besoin de trouver une place de parking ou d'attendre dans une salle d'attente), donc cela peut entraîner des changements dans notre service à l'avenir. Certains patients et parents manquent cependant la routine de la clinique, et il est un peu plus difficile de répondre aux préoccupations des parents via une liaison vidéo. Nous avons appris aussi qu'il peut y avoir plus de personnes dans la salle que celles que vous pouvez voir par vidéo, il est donc toujours bon de demander qui est présent !

Nous avons rencontré quelques « situations problématiques ». Premièrement, certaines familles sont confinées avec des enfants ou des adolescents et cela peut conduire à une intensification des tensions entre les membres de la famille malades qui sont généralement gérés par le conjoint du patient. Il n'y a pas de solution unique à cela, mais en général, travailler avec toutes les parties concernées pour que tout le monde comprenne la nature des « cerveaux MH » génère généralement des solutions.

Certains de nos patients ne peuvent pas comprendre ou respecter les règles de confinement, ce qui peut être particulièrement difficile s'il y a une autre personne vulnérable à la maison. Encore une fois, il n'y a pas de solution unique à ce problème, mais il est possible de minimiser les risques, d'anticiper les besoins de la personne atteinte de MH et de tenter de mettre en place de nouveaux rituels à domicile.

Un petit nombre de personnes atteintes de MH s'inquiètent du risque que présente le Covid-19, mais d'après notre expérience, cela est relativement rare.

En général, ils s'inquiètent moins que les personnes qui ne sont pas touchées par la MH.

L'un des problèmes les plus surprenants que nous ayons rencontrés est l'effet que le confinement peut avoir sur les conjoints ou autres soignants principaux. Un certain nombre de conjoints ont une réponse au deuil plus intense que d'habitude, peut-être parce que le confinement a imposé une interaction plus étroite avec leur partenaire et les a obligés à réfléchir davantage aux décisions de fin de vie tout en supprimant les autres distractions. Il y a eu plus de conversations entre les conjoints et les membres de notre équipe concernant le deuil de la personne atteinte de MH, qui est toujours en vie mais « plus la même personne ».

Travailler en équipe clinique quand on est physiquement séparés relève du défi. Nous avons une courte réunion d'équipe chaque matin pour nous mettre à jour et nous remonter le moral. La plupart des membres de notre équipe dit que nous passons plus de temps ensemble maintenant que lorsque nous étions tous dans le même bâtiment... Il semble que la télémedecine soit là pour rester !

Report de la réunion plénière EHDN

Patrick Weydt, Co-Chair, EHDN Executive Committee



La réunion plénière EHDN2020 devait avoir lieu à Bologne, en Italie, en septembre prochain. Cela n'est plus possible, car le EHDN reconnaît l'énorme fardeau que la pandémie a imposé à la communauté HD à l'échelle mondiale et à la région de Bologne en particulier. La réunion a donc été reportée d'un an et se tiendra désormais du 10 au 12 septembre 2021, tandis qu'une réunion intérimaire virtuelle abrégée se tiendra dans l'après-midi du vendredi 11 septembre 2020. Cet événement de « passerelle » proposera des sessions en ligne sur deux thèmes généraux: les avancées scientifiques depuis la réunion plénière du EHDN2018 et les essais cliniques.



Un avis médical : Covid-19 et MH

José López-Sendón, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, Spain

Lors de la récente épidémie, j'ai été redéployé au service des maladies infectieuses de mon hôpital pour aider les patients atteints de Covid-19. De ma brève expérience là-bas, j'ai acquis un aperçu de la façon dont la maladie pourrait affecter les patients MH.

Les personnes atteintes de MH ne sont pas plus à risque d'être infectées par le Covid-19 en soi. Cependant, plusieurs circonstances associées à la maladie pourraient augmenter leur risque, comme vivre dans une maison de soins infirmiers, fréquenter une garderie ou ne pas suivre les recommandations concernant l'éloignement social, l'hygiène, les masques, etc. Lorsque ces circonstances s'appliquent, des mesures spéciales doivent être prises pour minimiser le risque d'infection de la personne.

Le facteur de risque le mieux documenté pour les complications associées à l'infection Covid-19 - y compris chez les patients MH - est l'âge. Les patients souffrant de dysphagie ou à risque de pneumonie par aspiration, tels que les patients atteints de MH avancée, pourraient également être plus à risque de développer une forme sévère de Covid-19 s'ils étaient infectés. Cependant, il faut toujours garder à l'esprit que tout individu en bonne santé de tout âge peut devenir gravement malade avec le Covid-19.

Le taux de patients présentant des affections aiguës mais non liées au Covid-19 au cours de la pire partie de l'épidémie était plus faible que prévu.

Il peut y avoir un certain nombre de raisons à cela, mais les médecins du monde entier ont souligné l'importance de consulter un médecin pour des problèmes de santé graves - et cela s'applique également aux patients MH. S'ils ressentent une aggravation des symptômes, ils doivent contacter leur prestataire de soins de santé sans délai. Certains patients peuvent en effet avoir remarqué une telle aggravation, dans le contexte du confinement et des perturbations associées aux horaires de soins, mais les groupes de défense de la MH ont émis des recommandations et des ressources pour les aider à les gérer pendant la pandémie.

Enfin, je voudrais souligner l'importance de suivre de près les conseils officiels sur la façon de se protéger et de protéger les autres contre Covid-19.



José López-Sendón est un neurologue spécialisé dans les troubles du mouvement et est étroitement associé à l'association nationale espagnole pour la MH, ACHE.



Entrez en contact avec le think tank!

Le Think Tank de l'EHDN rassemble les membres et le personnel de l'EHDN qui sont étroitement impliqués dans le soutien de la recherche scientifique - y compris les membres du comité exécutif, de la coordination centrale et des groupes de travail - et il s'engage avec la communauté de la recherche HD de trois manières:

- Les chercheurs peuvent contacter le groupe de réflexion pour l'aider à identifier des collaborateurs potentiels ou des opportunités de financement, ou pour discuter d'idées scientifiques.
- Le groupe de réflexion accueille favorablement les suggestions de sujets de recherche et a fourni un formulaire de contact sur son site Web via lequel celles-ci peuvent être soumises.
- Le groupe de réflexion peut parfois proposer des sujets de recherche spécifiques qui pourraient être traités par un groupe de travail une période de temps définie

Pour plus d'informations sur le groupe de réflexion, veuillez contacter Kristina Bečanović:
kristina.becanovic@euro-hd.net





Covid-19 et la Recherche en laboratoire.

Lesley Jones, Cardiff University, UK

De nombreux laboratoires de recherche ont fermé partiellement ou complètement pendant le confinement. La plupart ont réussi à le faire de manière ordonnée, en protégeant des ressources précieuses ou irremplaçables, mais certains chercheurs ont été détournés vers la recherche liée au Covid-19 et inévitablement la perturbation aura des effets collatéraux. Quel sera son impact sur la recherche MH ?

Nous avons tous appris à travailler à domicile. Cela présente des avantages, comme l'absence de déplacement et moins de perturbations, et de nombreux chercheurs ont utilisé le hiatus forcé pour analyser et rédiger des données, lire et planifier des expériences – ce sont toutes des activités intéressantes. Mais il y a aussi eu des inconvénients, notamment des problèmes d'isolement et de bien-être, et des difficultés à gérer les chercheurs sur des contrats à court terme, ainsi qu'à négocier des contrats de recherche dans le contexte d'incertitude quant au moment du retour à la recherche. Travailler en dehors du laboratoire a été moins difficile pour ceux qui effectuent des recherches « *in silico* », mais ils sont susceptibles d'avoir besoin de données dérivées plus expérimentalement et cliniquement à long terme.

Les universités ont de nombreuses responsabilités et la nécessité de protéger les étudiants et le personnel est de première priorité, bien que la recherche ait généralement été prise en compte.

De nombreux laboratoires universitaires ont été ouverts à la recherche « essentielle » uniquement, mais la définition de « essentiel » a varié d'une institution à l'autre et d'un chercheur à un autre, ce qui a conduit à une concurrence inconvenante entre certains groupes pour être les premiers à revenir dans le laboratoire!

Les chercheurs en laboratoire ont certains avantages par rapport à d'autres professions. Ils sont habitués à travailler avec des équipements de protection individuelle et l'évaluation des risques est un mode de vie pour eux. Néanmoins, la nécessité de respecter les règles de distanciation sociale les a obligés à accepter de nouvelles façons de travailler. Maintenant que les restrictions de confinement sont assouplies, la plupart des laboratoires s'ouvrent d'abord à un petit nombre de chercheurs, afin d'identifier les problèmes qui doivent être résolus avant le retour de leurs collègues.

Les effets potentiels à plus long terme sont plus difficiles à prévoir. Les retombées économiques de la pandémie rendent presque certain que le financement de la recherche sera plus difficile à obtenir. Certaines organisations à but non lucratif ont été durement touchées car elles ne peuvent plus mener à bien leurs activités de collecte de fonds habituelles et les supporters ont moins d'argent à donner. Cancer Research UK a récemment annoncé une forte baisse de financement, par exemple, et son expérience s'est répétée dans le secteur caritatif. Le financement public de la recherche pourrait également baisser à mesure que les ressources sont détournées vers d'autres secteurs de l'économie. Cela sera déterminé par des décisions politiques qui peuvent différer d'un pays à l'autre.

Mon sentiment personnel est que la pandémie entraînera des retards dans les programmes de recherche en cours, plutôt que leur suspension pure et simple, mais que trouver du financement pour de nouveaux projets sera difficile. Il y aura moins d'enthousiasme pour les nouveaux domaines de recherche à risque relativement élevé en particulier. La MH est néanmoins dans une bonne position : il existe des médicaments expérimentaux à l'essai ou à venir qui utilisent plusieurs mécanismes d'action différents. Il est reconnu que la recherche d'un traitement pour cette maladie neurodégénérative auparavant insoluble pourrait ouvrir la porte à de nouveaux traitements dans d'autres maladies similaires.

Lesley Jones étudie la génétique de la MH dans un laboratoire. Elle est également membre du comité exécutif du EHDN et de son HD Science Think Tank.

Mise à jour : essais cliniques

Jenny Townhill and Tim McLean, Central Coordination

Les essais cliniques ont été considérablement affectés par la pandémie de Covid-19. Les défis comprennent l'augmentation de la demande de services de santé, la restriction des visites dans les établissements de santé et les changements dans la disponibilité du personnel. Certains membres du personnel et participants aux essais peuvent également avoir dû s'auto-isoler, ce qui rend plus difficile pour les chercheurs le maintien de la surveillance médicale.

Les autorités de régulation telles que la Food and Drug Administration des États-Unis et l'Agence européenne des médicaments ont rapidement publié des directives sur la gestion des essais cliniques pendant la pandémie, qui accordaient la priorité à la santé et à la sécurité des participants aux essais, à l'intégrité des essais et au respect des bonnes pratiques cliniques. La prémisses fondamentale des orientations est que toute mesure doit être proportionnée et fondée sur des considérations avantages-risques. Cette directive souligne la nécessité de continuer à se conformer aux réglementations nationales et locales, à évaluer l'impact des restrictions de voyage et des exigences de distanciation sociale sur les participants et le personnel, et la disponibilité du personnel d'essai pour effectuer des évaluations, saisir les données de l'étude, envoyer des notifications d'événements indésirables graves et, plus généralement, de se conformer au protocole. Bien qu'il y ait une certaine clémence dans les délais de notification des modifications et des écarts de protocole, il demeure essentiel que tous ces cas soient entièrement documentés.

Lorsqu'un participant à l'essai n'a pas pu assister aux visites d'étude, des solutions alternatives telles que le contact à distance via la télémédecine ou les soins à domicile - si possible avec distanciation sociale - ont été mises en œuvre pour garantir l'identification des événements indésirables potentiels, la conduite d'évaluations de la sécurité, une évaluation continue soins médicaux et surveillance. Les possibilités limitées de surveillance sur place ont signifié que des méthodes alternatives de surveillance de la qualité des données ont également été nécessaires, et les perturbations des chaînes d'approvisionnement ont posé un défi particulier à certains promoteurs d'essais en menaçant la fiabilité de la fourniture de médicaments expérimentaux.

De toute évidence, la pandémie aura un impact négatif sur le recrutement et éventuellement la rétention des participants dans la plupart des essais cliniques, et les délais devront être réinitialisés pour le démarrage, le recrutement et la clôture de l'étude. Il reste à voir si l'intégrité des données de l'étude sera affectée.



Photo: G. Stautner, Artifax

Tous les promoteurs d'essais cliniques sur la MH ont publié des directives spécifiques pour leurs sites d'essais dans le but principal de protéger la sécurité et le bien-être des participants, tout en permettant à l'étude de se poursuivre là où les réglementations et directives nationales, locales et institutionnelles le permettent. Les essais cliniques approuvés par le EHDN ont continué de progresser pendant la pandémie, atteignant même certains jalons notables :

Les études Roche sur tominersen (anciennement RG6042) se poursuivent, et le recrutement dans l'essai Generation HD1 a récemment été achevé. Les études PRECISION HD1 et HD2 de WAVE Life Sciences et les études d'extension en ouvert associées se poursuivent. L'essai HD-DBS de l'Université de Düsseldorf a temporairement suspendu le recrutement pour des raisons de sécurité, pendant la pandémie, mais continue d'aider les sites à maintenir des évaluations de suivi de la sécurité des participants recrutés. L'étude d'histoire naturelle SHIELD HD de Triplet Therapeutics a commencé à recruter sur un petit nombre de sites, le premier participant ayant été examiné en mai. Des sites supplémentaires seront ajoutés en fonction des conditions et des orientations locales.

Il est conseillé aux patients et aux familles impliqués dans les essais cliniques pendant la pandémie de suivre les recommandations fournies par leurs équipes sur le site des essais cliniques, car les sponsors continuent de surveiller la situation pour garantir la sécurité des patients et l'intégrité des données.

Les restrictions de confinement sont progressivement assouplies, dans certaines régions, mais il faudra probablement un certain temps avant que les essais cliniques puissent reprendre leurs niveaux d'activité précédents, les contraintes et les différentes pratiques de travail devant rester en place pendant encore plusieurs mois. Certaines des pratiques qui ont été introduites pendant cette pandémie, y compris les évaluations à distance, pourraient devenir des caractéristiques plus permanentes des protocoles d'étude à l'avenir, si elles s'avèrent rendre les essais plus efficaces et moins contraignants pour les participants.



Daisy Abreu



Selene Capodarca



Olivia Handley

Photo: G. Stautner, Artifax



Michael Orth

Photo: G. Stautner, Artifax



Jen Ware

Afin de soutenir les sites durant cette période difficile, le CHDI a initié un paiement exceptionnel pour les visites de contact téléphonique [voir encadré].

Environ la moitié de tous les sites prévoient une réouverture pour les visites des participants d'ici le 1er juillet, bien que pour d'autres cette date se prolonge jusqu'au 1er octobre et beaucoup ne sont actuellement pas en mesure de donner une date de réouverture. Près de 80% des sites prévoient de reprendre à leur capacité habituelle ou au-dessus, tandis que les autres prévoient une réduction de la fréquence des visites.

Enroll-HD est une étude observationnelle, et les essais cliniques de phase 3 en cours sont considérés comme une priorité élevée. Cependant, Enroll-HD informe et soutient non seulement ces essais cliniques, les données qu'il recueille sont d'une importance cruciale pour la recherche sur la MH en général. Les visites d'étude sont tout aussi importantes et offrent l'occasion de soutenir les familles HD et les soignants en ces temps exceptionnels.

Contact téléphonique

Il est conseillé aux sites d'études Enroll-HD de contacter les participants dont la visite de suivi a été annulée ou qui sont attendus pour une visite de suivi mais ne peuvent pas y assister en raison de la fermeture du site ou de restrictions, ou parce qu'ils hésitent à se rendre à la clinique à cette fois. Les informations suivantes doivent être fournies ou obtenues :

- Rétérer la valeur de l'étude Enroll-HD et demander si le participant est disposé à poursuivre l'étude
- Créez une visite par contact téléphonique et remplissez le formulaire de visite manquée
- Mettre à jour les formulaires de comorbidités et de pharmacothérapie avec toute autre information nouvelle et pertinente, y compris si le participant a eu une infection à Covid-19

Remarque: les visites vidéo et téléphoniques ne peuvent pas être envisagées pour Enroll-HD car cette option n'est pas approuvée en vertu du protocole actuel et du formulaire de consentement éclairé. De plus, les évaluations Enroll-HD n'ont pas été validées pour une utilisation dans un environnement vidéo / télémédecine.

Daisy Abreu est statisticienne clinicienne à l'Université de Lisbonne; Selene Capodarca est chef de projet mondial Enroll-HD pour le EHDN; Olivia Handley est Enroll-HD Global Platform Manager pour EHDN; Michael Orth est directeur scientifique du EHDN; et Jen Ware est directrice de la conception expérimentale du CHDI



Astrid et Arvid lors du 80e anniversaire d'Astrid, capturant des crabes royaux dans le cercle arctique

De sa carrière de politicienne, Arvid dit: «Elle a été un succès surprenant.» Elle s'est forgée une réputation de s'engager facilement avec les gens et, plus tard, elle a été considérée comme un modèle, en particulier par les jeunes femmes. Ayant quitté la politique pour la première fois en 1987, elle y est retournée dans les années 70, se consacrant aux affaires des personnes âgées et siégeant au Parlement norvégien jusqu'à un an avant sa mort.

«Astrid était une personne chaleureuse, à l'écoute et sage», explique Astrid Arnesen, présidente de l'European Huntington Association, qui se souvient de la façon dont Astrid l'a aidée à faire face au diagnostic de MH de sa mère. Elle avait également une énergie particulière et était très attachée aux causes auxquelles elle croyait. «Je me souviens très bien quand elle a été nommée secrétaire d'État à l'âge de 77 ans», poursuit Astrid. «Je l'ai vue faire du vélo au bureau dans une veste en cuir rouge. Robuste et pleine de vie, elle voulait continuer à contribuer à l'élaboration des politiques. Et elle l'a fait. »

In memoriam: Astrid Heiberg

EHDN voudrait rendre hommage à Astrid Heiberg, décédée paisiblement à la maison ce printemps, âgée de 84 ans. Psychiatre distinguée qui a mené une carrière parallèle en tant que politicienne dans sa Norvège natale, Astrid a toujours maintenu des liens avec la communauté MH par le biais de son mari, Arvid Heiberg. Arvid était actif dans le EHDN depuis ses débuts, et il continue de prendre soin des patients MH et de présider le comité de surveillance de la sécurité des données pour Enroll-HD.

À partir du début des années 1980, les Heiberg se sont convaincus que les aspects psychiatriques de la MH étaient comme sinon plus importants que la composante motrice. Astrid a apporté ses connaissances en psychiatrie à la question et s'est impliquée avec des familles MH en Norvège, visitant souvent des maisons de soins infirmiers avec son mari. Elle a également assisté à de nombreux événements EHDN et était bien connue des membres du réseau.

Conférence annuelle thérapeutique CHDI



Les présentations scientifiques de la 15e conférence annuelle HD Therapeutics, qui s'est tenue à Palm Springs, en Californie, du 24 au 27 février de cette année, sont maintenant en ligne. Une vidéo «Carte postale de Palm Springs», qui peut également être consultée en ligne, décrit certains des principaux thèmes de la conférence pour les familles MH, y compris des mises à jour sur les candidats thérapeutiques dans ou à l'approche des essais cliniques.



Bourse universitaire, programme d'échange: de Roumanie à Manchester

Oana Cobeanu, Cluj-Napoca, Romania

Être à Manchester à la fin de 2019, en tant qu'invité du Manchester Center for Genomic Medicine, a été l'une des expériences professionnelles et personnelles les plus complexes mais satisfaisantes que j'ai jamais eues.

J'avais obtenu une bourse sous le parrainage du EHDN et de la section européenne de l'International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS), et cela m'a donné l'occasion fantastique d'assister à des séances de conseil, de test prédictif et de gestion, ainsi qu'à des visites à domicile, réunions et séminaires d'équipes multidisciplinaires sur la recherche et l'éthique des tests génétiques.

De nombreux aspects du travail avec une famille MH sont devenus plus clairs pour moi, à mesure que je devenais plus autonome. Il s'agit notamment de l'évaluation étape par étape et du protocole de suivi d'un porteur de gène asymptomatique et de sa famille, de la façon d'aborder le conseil, des différents obstacles potentiels pouvant survenir au cours du conseil et des stratégies pour les surmonter.

J'ai également mieux compris la complexité des soins dont une famille HD a besoin et comment, lorsqu'ils sont correctement dispensés, ces soins sont payants dans un plus grand sens d'appartenance et de soutien social à la famille. Les visites à domicile ont été une expérience particulièrement significative pour moi, et je suis reconnaissant aux familles qui m'ont permis de passer du temps avec elles.

Bien qu'il soit difficile de choisir les moments forts de mon séjour à Manchester, il y a trois domaines particuliers dans lesquels ma pensée sur la MH a changé pendant que j'y étais - et cette nouvelle pensée façonnera mon travail de psychologue clinicienne en Roumanie à l'avenir:

- La meilleure façon d'aborder les conseils aux personnes affectées ou à risque qui souhaitent avoir des enfants est de normaliser leur situation, de discuter du diagnostic génétique préimplantatoire et du dépistage, de parler de l'espoir de futurs traitements et d'explorer les préoccupations liées à la création d'une famille si vous êtes touchés par la HD.
- Une approche continue, holistique et multidisciplinaire des soins se traduit par une meilleure qualité de vie pour le patient, en l'absence d'un traitement efficace - même lorsque l'intervention est purement observationnelle (c'est-à-dire, les cliniques de gestion standard).
- J'ai acquis une meilleure compréhension du processus de supervision en matière de conseil génétique, dont les objectifs sont d'améliorer la qualité et la sécurité des soins aux patients, et de promouvoir le développement professionnel continu du conseiller tout en le protégeant contre l'épuisement professionnel.

Enfin et surtout, mon expérience a été grandement améliorée par l'incroyable groupe de professionnels de Manchester qui, par leur vaste expérience dans la prestation de services aux familles MH, et leur gentillesse et leur inclusivité, m'ont inspiré à bien des égards.

Attribution de nouveaux fonds d'amorçage

Le EHDN a approuvé le financement de démarrage d'un projet proposé par le neurologue Jan Lewerenz de l'Université d'Ulm pour explorer si les aminothiols cystéine et glutathion sont modifiés dans le liquide céphalorachidien MH (LCR).

Si tel est le cas, de tels changements pourraient indiquer une carence en cystéine et / ou un stress oxydatif et fournir une justification supplémentaire pour le traitement de la MH avec de la cystéamine, un médicament qui augmente les niveaux de cystéine et qui a été approuvé par l'Agence européenne des médicaments pour le traitement d'autres troubles. On pense que le stress oxydatif joue un rôle dans la neurodégénérescence, et la cystéine est importante dans les voies biochimiques qui neutralisent les pro-oxydants. De plus, sa synthèse semble être altérée dans le cerveau MH. Un essai clinique récent a indiqué que la cystéamine pourrait être bénéfique dans la MH, mais cela reste à confirmer.

Un deuxième projet approuvé pour un financement de démarrage, appelé CLEAR-HD (Examen de la couche corticale à haute résolution dans la maladie de Huntington) et dirigé par le neurologue Peter McColgan de l'University College London, utilisera des techniques d'imagerie cérébrale de pointe pour étudier différentes voies d'administration des thérapies anti-huntingtine actuellement en cours d'essais cliniques pour la MH. Certaines de ces thérapies sont injectées dans le LCR, où elles atteignent la plus grande absorption dans le cortex; d'autres sont injectés dans une structure cérébrale profonde appelée les noyaux gris centraux. À l'aide d'une combinaison d'IRM à 7 champs ultra-élevés et de magnéto-encéphalographie, McColgan étudiera ces structures avec un niveau de détail qui n'était pas possible auparavant.

Enfin, la neurogénéticienne Marta Biagioli de l'Université de Trente a obtenu un financement de démarrage pour explorer circHTT, une molécule d'ARN circulaire très stable dérivée de la transcription de la huntingtine (HTT). Son groupe travaille sur l'hypothèse que cette classe d'ARN non codant joue un rôle important dans le fonctionnement des neurones et pourrait être impliquée dans des troubles neurologiques. La recherche pourrait générer de nouvelles cibles pour une intervention thérapeutique dans la MH.



Jan Lewerenz



Peter McColgan



Marta Biagioli

Les fonds de démarrage sont destinés à soutenir des études pilotes qui permettront à terme de lancer des projets plus importants. La prochaine date limite de dépôt des candidatures est le 1er novembre 2020.

Présentation d'un nouveau groupe de travail

Astri Arnesen, Ruth Veenhuizen et Marleen van Walsem



Traitement et soins multidisciplinaires est le nouveau nom du groupe de travail autrefois appelé «Normes de soins» et dirigé par Sheila Simpson et Daniela Rae, grâce aux efforts considérables dont la norme de soins MH a été publiée en 2012. À ce jour, leur modèle reste le meilleur ensemble de lignes directrices disponibles pour la gestion des soins pour les patients MH et leurs familles.

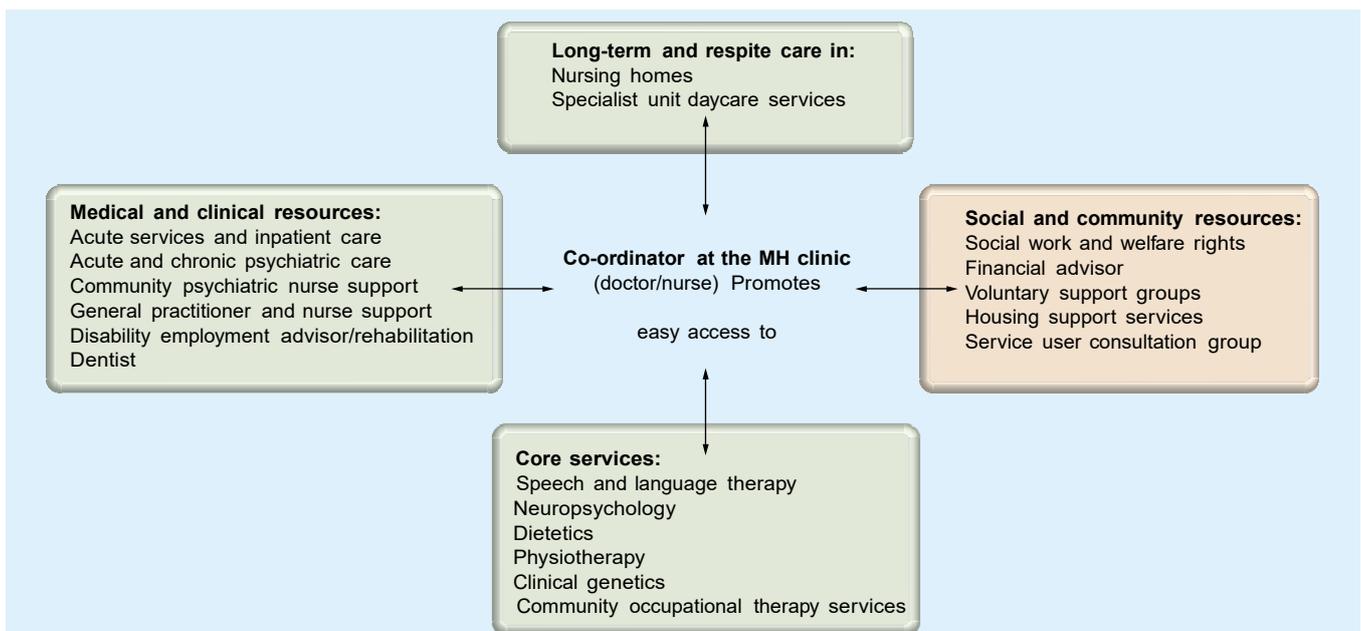
Le nouveau groupe a vu le jour à l'automne 2019 sous la direction des facilitateurs principaux Astri Arnesen, président de l'Association européenne Huntington; La neuropsychologue clinicienne d'Oslo, Marleen van Walsem; et Ruth Veenhuizen, un médecin néerlandais travaillant dans une maison de soins infirmiers spécialisée dans la MH. L'objectif du groupe est d'améliorer la qualité du traitement et des soins prodigués aux patients atteints de MH et à leurs familles, tout au long de leur vie et dans le monde entier.

La première étape pour atteindre cet objectif est de rassembler les directives nationales et internationales et les meilleures pratiques pour les professionnels du monde entier. Pour ce faire, le groupe collaborera étroitement avec d'autres groupes

de travail du EHDN. Il est bien connu que les familles HD ont besoin de professionnels de la santé possédant des connaissances, une expérience et des compétences spécifiques à la MH, et qu'elles apprécient le respect mutuel dans la collaboration avec ces professionnels. Le langage, les connaissances et la prise de décision partagés sont essentiels pour un traitement optimal et des soins centrés sur le patient. Les perspectives des patients et des familles jouent un rôle important dans la prestation de ces traitements et soins, et l'identification de leurs besoins est également l'un de nos objectifs. Avec les professionnels, les patients et les familles nous aideront à identifier puis à combler les lacunes dans les connaissances, l'expérience et les compétences liées à la MH.

En collaboration avec le groupe de réflexion scientifique et le comité exécutif du réseau EHDN, le groupe de travail facilitera le développement et la mise en œuvre de groupes de travail qui feront avancer ces objectifs.

Si vous souhaitez partager votre directive de soins MH avec nous, veuillez visiter le site Web de notre groupe de travail pour trouver nos adresses e-mail



Parcours de soins gérés décrivant le coordinateur du traitement et des soins MH comme la plaque tournante de tous les services médicaux, de soins et sociaux essentiels pour les patients et la famille

Envoyez vos photos!

Cette fois, notre photo est généreusement fournie par Jamie Levey, chef de l'exploitation du EHDN, et elle montre le frère de Jamie Greg et sa fille Hannah à New York.

«L'endroit est très proche et nous est cher», explique Jamie. «C'est dans le jardin sud de Central Park Conservancy, en face de la fontaine en l'honneur de l'auteur de livres pour enfants Frances Hodgson Burnett.

C'est un endroit où nous avons passé beaucoup de temps au fil des ans, avec ma mère, ma sœur et mon frère, qui ont tous été touchés par la MH. Hannah y est devenue chauve-souris en 2014. Elle est située juste en face du centre de santé Terence Cardinal Cooke, où Greg est soigné. » Jamie ajoute que Greg a contracté Covid-19 en avril et s'est rétabli, malgré son stade avancé de MH. Quatre semaines plus tard, il a été testé négatif pour le virus.



Hannah et Oncle Greg

Notre projet photos continue !

Que vous soyez personnellement concerné par la MH ou que vous soyez soignant, clinicien ou scientifique travaillant dans le domaine, nous aimerions publier vos images dans la newsletter. Si vous avez une photo qui donne un aperçu de votre vie quotidienne, qui, selon vous, pourrait intéresser ou inspirer d'autres membres du REFDH - ou leur faire penser différemment de la maladie - veuillez nous l'envoyer avec quelques mots expliquant qui vous êtes et quoi l'image montre: newsletter@euro-hd.net

Photos kindly provided by Pietro Cortelli



Naviguer dans un ouragan:

Interview avec Pietro Cortelli

Pietro Cortelli est professeur de neurologie à l'Université de Bologne en Italie. Il a présidé le comité local du programme pour la réunion plénière 2020 du EHDN, qui devait se tenir dans sa ville en septembre, jusqu'à ce que Covid-19 n'enraie ce plan et bouleverse sa vie et celle de Bologne. Ici, il nous raconte à quoi ont ressemblé les quatre derniers mois.

Quel est le lien entre votre hôpital et la MH ?

Il y a trois hôpitaux à Bologne et le nôtre - l'hôpital Bellaria, qui fait partie de l'université - héberge la majeure partie de la neurologie. Nous avons un grand centre de troubles du mouvement où nous prenons en charge une centaine de familles MH - peut-être 90% des familles MH de la région, Émilie-Romagne - et nous sommes impliqués dans l'étude Enroll-HD.

Qu'est-il arrivé à votre centre lorsque Covid-19 a éclaté dans la région au début du mois de mars ?

Tous nos services ont été confiés à Covid-19 et tout notre personnel neurologique, moi y compris, est devenu essentiellement résident en maladies infectieuses. Tous les autres soins ont été suspendus.

Quelle est la situation actuelle à Bologne, avec le Covid-19 ?

Le nombre de cas a augmenté tout au long de mars, puis s'est stabilisé en avril. Il est en baisse depuis début mai. Nous revenons lentement à la normale.

Vous êtes-vous porté bien tout au long ?

J'avais le Covid-19. J'ai été testé positif après qu'un collègue est tombé malade et a été mis en quarantaine pendant 14 jours, mais je n'ai eu pratiquement aucun symptôme. J'ai 65 ans, donc j'ai eu de la chance.

Ça a dû être une période difficile. En tant que médecin, vous êtes formé pour faire face à la maladie et à la mort, mais peut-être pas à l'échelle dont vous avez été témoin ces derniers mois.

Nous avons vu beaucoup de personnes âgées mourir parce que nous n'avions pas pu empêcher leur mort. La maladie était juste plus forte que nous. Cela a été très difficile, oui.

D'autres pays ont-ils suffisamment appris de l'expérience italienne ?

Non, et je pense que quelque chose devrait maintenant changer sur ce point. Il doit y avoir beaucoup plus de collaboration dans les soins de santé à l'échelle internationale - sinon un mécanisme de soins de santé unifié pour faire face aux pandémies, alors au moins un moyen de faciliter le partage des informations.

Comment avez-vous géré les soins aux familles MH de votre région pendant cette période, étant donné que toutes les interventions non liées à Covid-19 ont été suspendues ?

Principalement par téléphone et par télé-médecine. Quoi qu'il en soit, ils ont reçu un appel une fois par mois.

Comment ces familles ont-elles fait face, pour autant que vous puissiez en juger ?



C'était difficile pour eux. Je pense que le plus gros problème pour nos patients MH était la perturbation de leur routine et leur confinement à la maison. Ils ont l'habitude de pouvoir faire une petite marche tous les jours et de venir au centre de thérapie cognitive et orthophonique, et rien de tout cela n'était possible.

Comment vous êtes-vous senti à l'idée d'accueillir la réunion plénière de 2020 de l'EHDN et comment vous sentez-vous maintenant qu'elle a été reportée à 2021 ?

J'ai été surpris et ravi lorsque le comité scientifique de l'EHDN nous a choisis pour le site de la plénière 2020, même si cela avait du sens. L'Université de Bologne est la plus ancienne université du monde. Elle a été créée en 1088, ce qui la rend quelques années plus vieilles que celle de Padoue - bien que les deux villes se disputent bien sûr ! Nous sommes une plaque tournante du transport, idéalement située entre le nord et le sud de l'Italie, et nous avons une importante population étudiante - 80000 d'entre eux - qui contribue

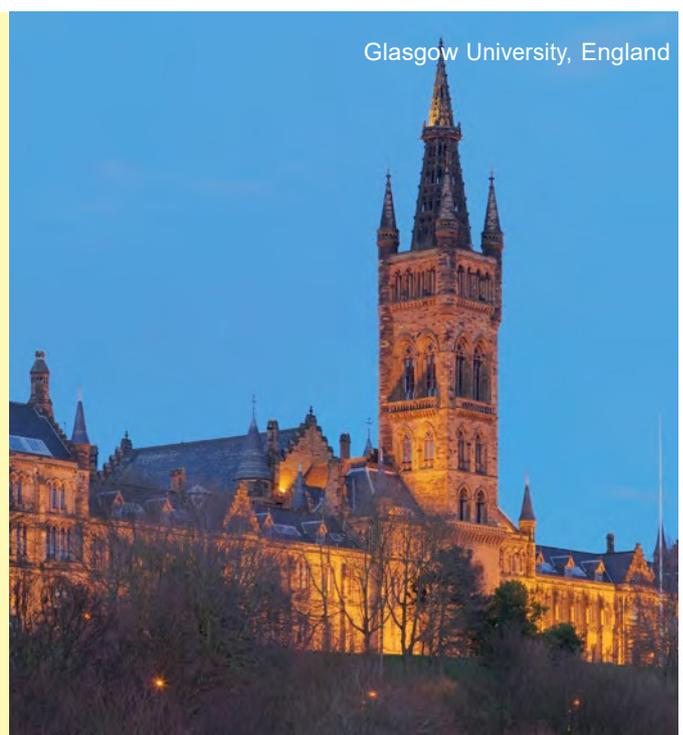
à faire de Bologne une ville culturellement et intellectuellement dynamique, comme vous le découvrirez en 2021! Nous pouvons remplacer la réunion dans une certaine mesure par des événements virtuels, mais à mon avis, il n'y a pas de remplacement de l'établissement de connexions et de collaborations qui se produit lorsque les scientifiques se rencontrent en face à face, donc je suis très heureux que la réunion ait finalement lieu.

Bologne est célèbre pour ses Sardines, un mouvement populaire né en 2019 pour protester contre le virage à droite de la politique italienne. Le nom du mouvement vient du fait que lors de ses rassemblements, beaucoup de gens étaient rassemblés comme des sardines, ce qui n'est pas exactement un comportement approprié en cas de pandémie. Que font les sardines à présent - sont-elles toujours actives ?

Oh oui ! Au cours du week-end du 16 et 17 mai, ils ont organisé une vente en ligne de 6 000 bégonias en pot et herbes aromatiques. Les gens ont payé cinq euros le pot et les volontaires de Sardine ont fait les livraisons sur leurs vélos. L'objectif était de récolter 30000 euros en 48 heures et les bénéfices ont été versés pour financer la culture locale - en particulier le théâtre en plein air - qui a terriblement souffert pendant la pandémie.

AGENDA

- [FENS 2020 Virtual Forum](#), Glasgow, UK, 11-15 July 2020
- [Webinar: "Safeguarding and Huntington's disease"](#), 16 July 2020, 14h UK time
- EHDN plenary "bridging" event, online, 11 September 2020 (details to come)
- [Webinar: "A challenge in neurogenetics: Huntington disease in kids"](#), 15 September 2020, 15-16h CET
- [Webinar: "Clinical practice recommendations for physical therapy for Huntington's disease"](#), 20 October 2020, 15h CET
- [Meeting: "Neurodegenerative diseases: biology and therapeutics"](#), Cold Spring Harbor, USA, 2-5 December 2020
- [EHDN2021 plenary meeting](#), Bologna, Italy, 10-12 September 2021 (details to come)



Glasgow University, England