

Handicap et Maladies Neurologiques Héréditaires

*Ali Benomar, A. Bouhouche,
N. Bouslam, B. Oulad Amar,
M. Yahyaoui*

*Service de Neurologie B
et de Neurogénétique*

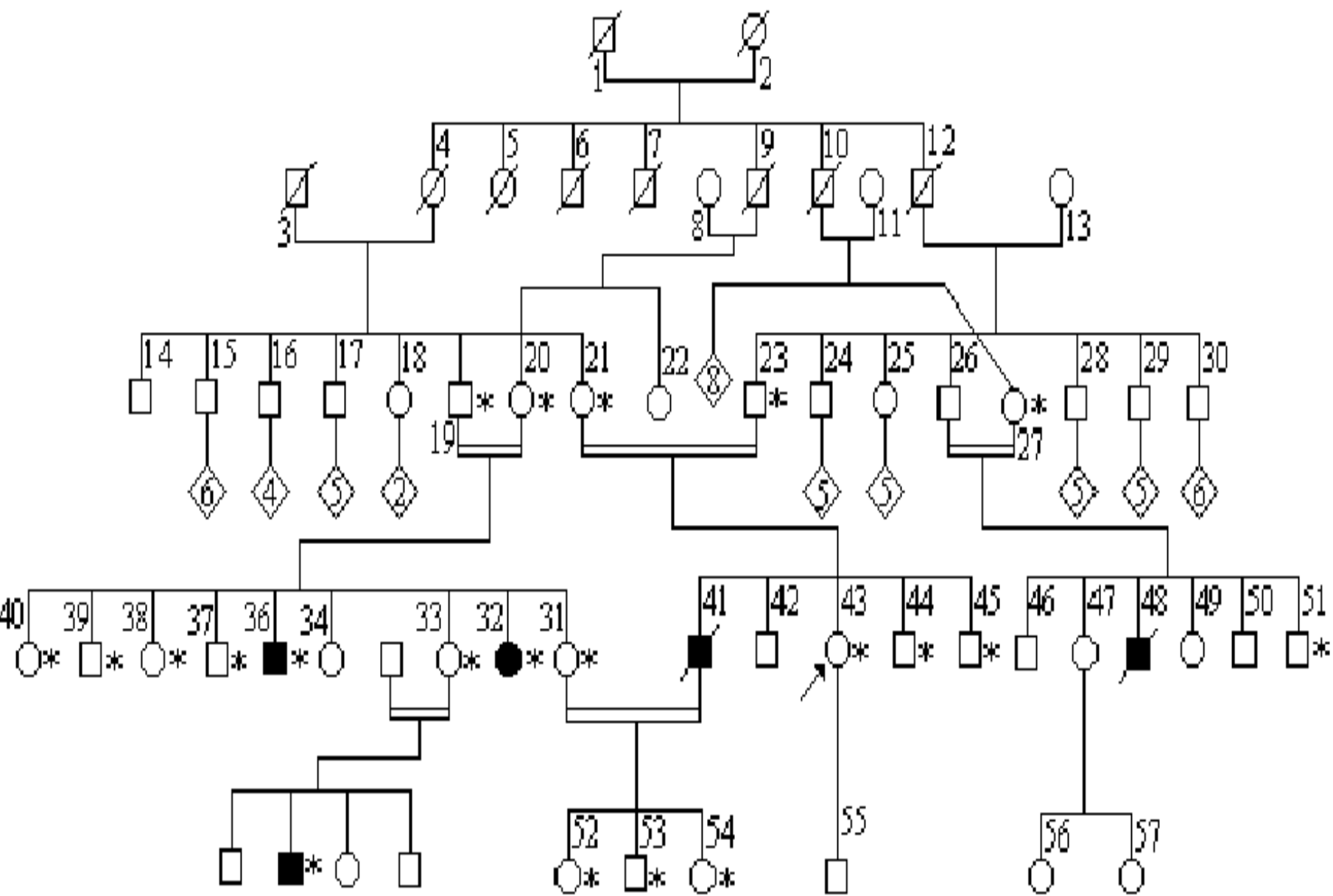
1er Colloque Marocain
Neuroscience & Handicap
10/12/2004-11/12/2004

Prise en charge de l'handicap dans les affections neurohéréditaires

- ◆ Consultation spécialisée hebdomadaire depuis 1994
- ◆ Réseau de spécialistes: neurologues, cardiologues, orthopédistes, kinésithérapeutes
- ◆ Hospitalisation au service de Neurologie B et de Neurogénéétique pour une prise en charge des malades

Prise en charge de l'handicap des affections neurohéréditaires

- ◆ La prise en charge multidisciplinaire clinicien et biologiste depuis 1995 :
- ◆ 9 médecins neurologues et neurologues en formation
- ◆ 3 biologistes
 - Examen clinique
 - Bilan biologique, radiologique et neurophysiologique
 - Établissement du diagnostic clinique précis
 - Enquête familiale
 - Etablissement de l'arbre généalogique et prélèvement des malades



Prise en charge de l'handicap des affections neurohéréditaires

1- Diagnostic moléculaire :

- ◆ Diagnostic génétique
- ◆ Information du malade et de ses parents
- ◆ Conseil génétique

2- Recherche :

- ◆ Recherche du gène

L'Enquête Familiale sur le terrain

- Association Marocaine de Neurogénétique

- Enquête sur le terrain

Clinicien, biologiste, infirmier

- Diagnostic et prise en charge des nouveaux cas

- Soutien en médicaments

- Faciliter l'hospitalisation au service

Prise en charge de l'handicap des affections neurohéréditaires

- ◆ Consultation spécialisée :
- ◆ Intérêt :
 - Établissement du diagnostic précis
 - Transfert du malade au laboratoire
 - Prise en charge du malade
 - Soutien psychologique du malade et de sa famille

Prise en charge de l'handicap des affections neurohéréditaires

- ◆ Consultation spécialisée :
- ◆ Contraintes :
 - Financières
 - Handicaps multiples
 - Manque d'un soutien permanent de l'assistance sociale
 - Psychologues
 - Thérapeutiques
 - Bilan des malades

Prise en charge de l'handicap des affections neurohéréditaires

◆ Propositions :

- Création d'un réseau structuré officiel : neurologues, orthopédistes, kinésithérapeutes, cardiologues, psychologues et assistantes sociales
- Création d'un pôle de compétence en neurogénétique 2002 (neurologues, orthopédistes, pédiatres, biochimistes, neuropysiologistes, généticiens) spécifique aux myopathes

Prise en charge de l'handicap des affections neurohéréditaires

◆ Subventions :

- Le Gouvernement
- Les associations de malades
- Les donateurs
- Les subventions des organismes internationaux

Maladies Héréditaires

- ◆ 15% des consultations
- ◆ Les Ataxies récessives: **131** familles
- ◆ Les Neuropathies héréditaires : 77 familles
- ◆ Les Myopathies : **80** familles
- ◆ L' Amyotrophie spinale : **108** familles
- ◆ Les Epilepsies myocloniques progressives : **8** familles
- ◆

Maladies Héréditaires

- ◆ L' Epilepsie myoclonique juvénile : 39 familles
- ◆ Les Crises familiales fébriles : 4 familles
- ◆ Les Epilepsies généralisées idiopathiques : 7 familles
- ◆ Les Paraplégies spastiques : 27 familles
- ◆ Les Ataxies autosomiques dominantes : 19 familles

Diagnostic réalisé

- ◆ **Amyotrophie spinale progressive:**
 - ◆ Positif : 71
 - ◆ Négatif : 36
- ◆ **Ataxie avec déficit en Vitamine E :**
 - ◆ Positif : 16
 - ◆ Négatif : 93
- ◆ **Ataxie dû au gène de la Frataxine**
 - ◆ Positif : 42
 - ◆ Négatif : 95

Publications

Mapping of new locus for autosomal recessive spastic paraplegia (SPG28)

Bouislam N, Benomar A, Bouhouche A, Azzedine H, Durr A, Brice A, Yahyaoui M, Stevanin G (In press 2004)

High incidence of SMN1 gene deletion in Moroccan adult-onset spinal muscular atrophy patients

Bouhouche A, Benomar A, Birouk N, Bouislam N, Ouazzani R, Yahyaoui M, Chkili T

Journal of Neurology 2003, 250: 1209-1213.

Publications

Clinical differences between AVED patients and Friedreich Ataxia with GAA expansion in 15 moroccan families

Ali Benomar, Mohammed Yahyaoui, Farid Meggouh,; Ahmed Bouhouche, Naima Marzouki, Mohammed Boutchich, Naima Bouslam; Abdelhaq Zaim; Michelle Schmitt, Halima Belaidi; Reda Ouazzani; Taïb Chkili & Michel Koenig,

J Neurol Sci. 2002 Jun 15;198(1-2):25-9

A locus for an axonal form of autosomal recessive CHARCOT-MARIE-Tooth disease maps to chromosome 1q21.2-q23.3.

A.Bouhouche, A.Benomar, N.Birouk, A.Mularoni, F.Meggouh, J.Tassin, D. Grid, A.Vandenbergh, M.Yahyaoui, T.Chkili, A.Brice, E.Leguern.

Am J Hum Genet. 1999 Sep; 65(3):722-7.

Publications

The first de novo mutation of the connexin 32 gene associated with X linked Charcot-Marie-Tooth disease.

F Meggouh, A Benomar, H Rouger, S Tardieu, N Birouk, J Tassin, C Barhoumi, M. Yahyaoui, T Chkili, A Brice and E Leguern
J Med Genet. 1998 Mar;35(3):251-2

The gene for autosomal dominant cerebellar Ataxia With pigmentary macular dystrophy maps to chromosome 3p12-p21.1.

A Benomar, L. Kroll, G. Stevanin, E. Leguern, G. Cancel, H. Ouhabi, M. Zaim, A. Durr, J. Gil, N. Ravise, C. Busque, C. Penet, J. Weisenbach, M. Yahyaoui, T Chkili, Y. Agid, C. Vanbrokoven & A. Brice.

Nature Genetics, Vol 10, May 1995; 84-88.

CONCLUSION

1er Colloque Marocain
Neuroscience & Handicap
10/12/2004-11/12/2004