

# Compte rendu de la journée Atelier Formation du 5 avril 2013

Organisé dans le service de Neurologie  
Du CHU Henri Mondor de Créteil  
Par le Centre de Référence National  
Pour la Maladie de Huntington

Cet atelier a été organisé afin de confronter les pratiques de différentes équipes amenées à prendre en charge des patients atteints de la maladie de Huntington, dans le but d'améliorer leur prise en charge. Nous avons pu réunir une soixantaine de personnels de ces institutions.

## Introduction

La maladie de Huntington est une maladie dégénérative, d'origine génétique autosomique dominante, associant des troubles moteurs, des troubles cognitifs et des troubles du comportement qui apparaissent et s'associent de façon très différente d'un patient à l'autre, et peuvent rendre particulièrement difficile la prise en charge au cours de l'évolution, souvent par « crises » successives ou isolées.

Le Professeur Bachoud-Levi a dans son introduction, rappelé les notions principales nécessaires à la compréhension générale de cette maladie puis cet atelier a ensuite été particulièrement interactif : les échanges entre les participants invités à cette journée et les membres du Centre de Référence (Dr Philippe Chemouilli, Dr Perrine Charles, Dr Katia Youssov) ou du service de Neurologie (Mme Dutems-Capentier) ont été riches et ont permis de confronter les pratiques venues d'horizons très différents (services de neurologie, MAS, moyens séjour de l'APHP, EHPAD).

En raison de la complexité de la prise en charge de la maladie, il est en effet très difficile de trouver des structures parfaitement adaptées au patient d'emblée, et un effort de formation s'avère indispensable.

Par exemple, certaines institutions comme des EHPAD, prennent en charge exceptionnellement quelques patients souffrant de la maladie de Huntington. Ces patients sont plus jeunes que la majorité des patients hébergés dans ces établissements et nécessitent un effort d'adaptation de l'ensemble des équipes. Il est donc particulièrement important que les équipes des centres de référence puissent être à l'écoute et en contact suivi avec les équipes afin de pallier les difficultés, de prodiguer des conseils de prise en charge, et éventuellement d'orienter les patients vers de courtes périodes d'hospitalisation pour réajuster le traitement et procurer un bref répit en cas de difficultés insurmontables.

La prise en charge des patients atteints de maladie de Huntington est nécessairement pluridisciplinaire et centrée sur le patient en collaboration avec l'entourage. L'apport des psychologues est essentiel afin d'accompagner les familles souvent éprouvées par des deuils précédents, ou dans le désarroi face à des troubles du comportement et un manque de moyens et de structures permettant d'y faire face.

Les échanges entre les participants ont permis d'aborder plusieurs catégories de problèmes :

**-La complexité de la prise en charge globale de la maladie et en particulier la gestion des troubles du comportement susceptibles de mettre en échec les équipes :**

Les patients sont fréquemment inflexibles, agités et ont une perception de leurs difficultés qui n'est pas celle des aidants. Par exemple, le contact physique peut parfois être vécu comme une agression et entraîner des réactions disproportionnées d'agitation ou même de franche agressivité. Il faut au maximum protéger les patients des traumatismes mais éviter les conduites sécuritaires, par exemple devant le risque de chute (la contention ne peut être envisagée que de façon tout à fait exceptionnelle et pour une durée aussi limitée que possible).

Les équipes ne sont pas toujours en nombre suffisant ou suffisamment formées pour faire face de façon sereine à ces difficultés. L'usage des psychotropes ou leur augmentation ne doit pas être systématique mais rationalisé en tenant compte des bénéfices pour le patient et des risques. Devant l'aggravation brutale de troubles du comportement, on recherchera toujours une cause somatique intercurrente comme un trouble métabolique ou un facteur psychologique particulier ayant déclenché l'épisode. Il est essentiel de faciliter par tous les moyens la communication avec les patients qui ont fréquemment beaucoup de mal à se faire comprendre, ce qui bien entendu, augmente la frustration et donc les troubles du caractère ou l'agitation. L'apport des psychologues, orthophonistes et psychomotriciens s'avère précieux pour permettre une approche aussi pluridisciplinaire que possible et aider à mieux comprendre les modifications des comportements.

La brutalité d'un décès peut s'avérer également traumatisante pour une équipe et synonyme d'échec d'autant plus s'il s'agit d'une équipe qui prend en charge relativement peu de patients atteints de cette maladie (et de nombreuses équipes peuvent avoir une expérience limitée des maladies dégénératives et des problèmes relatifs à la fin de vie, ce qui justifie d'autant plus de les accompagner efficacement dans ce type de prise en charge).

La mise en place de rencontres inter-équipes sur la prise en charge serait souhaitable mais demande encore beaucoup de temps et un effort d'organisation.

La rééducation doit être adaptée aux possibilités fonctionnelles et à l'état de fatigue du patient. Ses objectifs varient donc selon le stade de la maladie. Aux stades les moins évolués en institution, on cherche à maintenir l'autonomie motrice et la communication et à prévenir chutes, traumatismes et divers inconforts. Puis l'installation du patient devient un enjeu primordial (au lit ou au fauteuil) : il est recommandé d'utiliser des fauteuils adaptés, des lits bien protégés (voire des matelas au sol surtout si il existe un système de lève personne adapté) d'éviter les contentions tout en protégeant les patients contre les chocs (port de casque, de coudières...).

Il est alors essentiel d'informer les équipes et de communiquer pour éviter les malentendus et les conduites trop « sécuritaires ».

L'apport d'une psychomotricienne peut-être précieux pour accompagner un travail sur le schéma corporel, la relaxation, et toujours axé sur l'amélioration du confort du patient. Ce travail doit se faire en collaboration avec les équipes soignantes dans le partage et on peut envisager par exemple des bains thérapeutiques ou des toilettes thérapeutiques.

L'accompagnement des proches est indispensable. L'aide du psychologue permet de dédramatiser certaines situations, de verbaliser des sentiments de culpabilité ou de décoder certains conflits avec les équipes. Les familles sont en effet confrontées à un long parcours de souffrance et d'investissement, parfois aussi d'incompréhension et elles ont besoin d'un espace de parole. Par ailleurs, pour les institutions, recevoir un patient en séjour temporaire lorsqu'il est encore à domicile avec des aidants familiaux participe aussi à une prise en charge optimale pour soutenir un projet de vie à domicile et prévenir les situations d'épuisement et de rupture.

### **L'évaluation de la douleur :**

Il n'existe pas d'échelle spécifique pour les patients atteints de maladie neurologique dont la communication est réduite. En gériatrie, on utilise les échelles DOLOPLUS et ECPA mais elles n'ont pas été validées chez des patients plus jeunes. Il est important de rechercher la douleur qui n'est pas toujours verbalisée et qui peut se traduire par des troubles du comportement, un repli sur soi ou des refus d'alimentation ou de soins. Une majoration du syndrome choréique peut être également le signe de douleurs ou d'un inconfort. On accordera une attention particulière à la recherche de globes vésicaux, de fécalomes, d'escarres et on adaptera les traitements symptomatiques et antalgiques en conséquence.

Toutefois, lorsque les plaintes douloureuses reviennent de façon récurrente, on sera conduit à s'interroger sur l'existence de persévérations idéiques (mais il est nécessaire de toujours se poser la question de l'apparition d'une douleur symptomatique d'un nouveau problème).

La maladie de Huntington ne génère normalement pas de douleur spécifique (au contraire de certaines maladies neurologiques connues pour être hyperalgiques, comme certaines neuropathies) mais des douleurs peuvent être secondaires à des postures inadaptées liées à la dystonie, à des contractures musculaires ou d'autres épines irritatives notamment des escarres, parfois même aux conséquences d'une fracture non déplacée méconnue, constituée à l'occasion d'une chute ou d'un traumatisme et dont le patient ne s'est pas plaint.

### **L'alimentation :**

Les questions nutritionnelles et le problème de l'alimentation entérale par sonde de gastrostomie ou de jéjunostomie, ont suscité beaucoup d'interrogations de la part des participants. Le risque de fausse route demeure une question au centre des inquiétudes dans les établissements, les aidants craignant toujours de voir un patient s'étouffer au cours d'un repas. Les difficultés d'alimentation peuvent relever de plusieurs causes s'associant à des degrés divers :

les troubles du comportement, les troubles de l'attention, un syndrome dépressif ou anxieux, une douleur non verbalisée, des troubles moteurs gênant le maniement des couverts ou l'installation au cours du repas, le syndrome choréique, l'agitation incessante de la tête favorisant les fausses routes en raison d'un mauvais positionnement, ou encore des troubles praxiques consistant par exemple à mâchonner ou à garder les aliments dans la bouche par défaut de propulsion du bol alimentaire...

Il y a également des troubles du comportement alimentaire avec des conduites de « glotonnerie » ou au contraire des conduites anorexiques : les patients peuvent ainsi être trop rapides lors des phases de l'alimentation (avalant sans mâcher, « enfournant » une bouchée avant d'avoir avalée la précédente..) ou au contraire apathiques, ne prenant pas l'initiative de manger, ce qui entraîne une dénutrition si on n'y prend pas garde.

Une vigilance nutritionnelle est donc importante dans les institutions, et on se base sur la courbe du poids, sur l'aspect général du patient ainsi que sur les relevés des apports alimentaires et les indices biologiques donnés par le bilan nutritionnel. Lorsque le patient présente des fausses routes, il est souhaitable de le faire examiner par un orthophoniste afin de définir des précautions d'alimentation notamment le passage à des textures adaptées.

Des moments d'agitation notamment le soir ou même nocturnes peuvent être dus à des fringales inopinées, il faut alors prévoir des collations, savoir fractionner les repas et augmenter le total des apports caloriques si besoin sur les 24h, y compris en « innovant » car les établissements n'ont pas souvent l'occasion de devoir augmenter ainsi la quantité de nourriture pour un résident. Il arrive en effet qu'un patient atteint de MH nécessite des apports caloriques très élevés pour maintenir son poids. On doit également être attentif à faire le « tri » dans les médicaments du patient et à traiter une constipation ou des troubles digestifs qui peuvent retentir sur le comportement alimentaire. Bien entendu, on accorde toute son importance à l'état bucco-dentaire même si des soins sont particulièrement difficiles à réaliser dans ce contexte.

Il est indispensable de toute façon de tenir compte des goûts et des habitudes du patient pour favoriser le maintien du plaisir dans l'alimentation. L'entourage et les différentes équipes appelées à suivre le patient pourront fournir des renseignements précis à ce sujet. L'installation correcte du patient et la prise de repas dans le calme en évitant les distracteurs, notamment la télévision et les bruits parasites constituent des précautions judicieuses.

Lorsque l'alimentation orale devient impossible à assurer les apports nécessaires en calorie (en raison des fausses routes ou lorsque la fatigue ne permet plus d'allonger le temps des repas par exemple), on est amené à s'interroger sur la pertinence d'une alimentation entérale par sonde. Le plus souvent, il s'agit d'une gastrostomie par voie perendoscopique (GPE), les jéjunostomies étant plus rarement réalisées. L'usage des sondes nasogastriques ne peut être que transitoire et présente des risques en raison de l'agitation du patient, d'un possible déplacement de la sonde avec l'augmentation du risque de pneumopathie de déglutition.

La décision éventuelle de pose d'une GPE est prise au terme de discussions pluridisciplinaires et associant la famille. On essaye de recueillir le consentement du patient lorsque cela est possible et on informe la personne de confiance. Nous avons rappelé tout au long de cette journée l'importance des directives anticipées, du choix de la personne de confiance, les

patients ayant fréquemment des troubles cognitifs et n'étant plus toujours en mesure de donner leur consentement au moment où se pose la question d'un dispositif comme la GPE. Il est important d'aborder cette question le plus tôt possible et de la dissocier de la fin de vie afin d'éviter les indications en urgence sans réflexion préalable. Les risques ne sont pas négligeables mais leur fréquence est encore mal connue.

La décision de pose d'une sonde de GPE peut reposer sur plusieurs éléments :

- Des troubles de déglutition rendant impossibles ou très difficiles l'alimentation,
- La sensation de faim non satisfaite,
- La fréquence des pneumopathies de déglutition malgré les précautions prises par l'adaptation des textures,
- Les difficultés à hydrater le patient. En effet, il n'est pas rare d'observer des épisodes de déshydratation sévères chez certains patients ; dans ces cas là, la présence d'une GPE peut fournir une sécurité supplémentaire afin de passer de l'eau en grandes quantités (notamment en période de chaleur) afin de prévenir la déshydratation. Il est plus difficile d'avoir recours à des perfusions sous cutanées ou intraveineuses en raison des mouvements anormaux et des troubles du comportement,
- La nécessité d'administrer des médicaments essentiels qui ne peuvent plus être avalés normalement,
- Les repas trop longs entraînant un épuisement du patient, une fatigue excessive et par conséquent une augmentation du risque de fausse route.

Toutefois, la mise en place d'une sonde de GPE n'est jamais un palliatif à un manque de personnel, ni une solution de facilité lorsqu'il est difficile d'administrer le repas au patient et les discussions pluridisciplinaires impliquant les familles et tous les intervenants professionnels permettent de bien poser les objectifs et de ne pas percevoir le geste comme une « facilité » ou encore comme un acharnement thérapeutique de la part des soignants.

### **La fin de vie et les décès**

De nombreux participants nous ont fait part de leur désarroi lorsque des décès se produisent brutalement dans une institution qui n'est pas habituée à accueillir de nombreux patients atteints de cette maladie.

S'il est classique que les patients puissent mourir des complications du décubitus comme dans l'ensemble des maladies dégénératives, il existe en réalité très peu de publications sur la question et les causes de décès restent relativement mal connues.

Un décès sur deux (en USLD à Chenevier) s'avère être un décès brutal, le patient étant retrouvé sans vie dans sa chambre sans signe « avant coureur » évoquant un risque vital accru. Il est donc nécessaire d'accompagner les équipes et de verbaliser les différentes détresses qui peuvent survenir. L'écoute d'un psychologue, voire d'un consultant extérieur (comme les réseaux de soins palliatifs) est parfois indispensable.

Les équipes sont susceptibles d'être confrontées à des complications mettant en jeu le pronostic vital, en particulier les infections pulmonaires ou choc septique. On peut être amené à discuter l'opportunité d'un séjour en réanimation ou du transfert dans une structure de soins plus adaptée de façon ponctuelle.

Cette décision doit être nécessairement multidisciplinaire et collégiale. On rappelle la loi du 22 04 2005 qui affirme :

- L'importance des directives anticipées,
- L'obligation de consulter la personne de confiance,
- La possibilité d'arrêter des traitements disproportionnés et n'entraînant pas un bénéfice pour le patient,
- L'obligation d'avoir une procédure collégiale traçable dans le dossier,
- La possibilité d'administrer pour soulager les symptômes comme la douleur des médicaments à double effet susceptibles d'avoir des effets secondaires pouvant mettre en jeu le pronostic vital. C'est par exemple le cas de la morphine ou de fortes doses de sédatif pouvant entraîner une dépression respiratoire bien qu'en pratique le cas soit relativement rare.

On associe toujours la famille à la discussion mais on ne saurait faire peser la décision des thérapeutiques sédatives sur les proches, ni même la personne de confiance, qui d'après la loi, doit être simplement consultée et informée.

On prend contact si nécessaire avec le médecin traitant habituel du patient ainsi que les équipes de neurologie qui le prennent en charge régulièrement.

L'aide d'un consultant d'une équipe mobile de soins palliatifs peut s'avérer précieuse pour prendre en charge des symptômes invalidants (douleurs, agitations, troubles psychiques, problèmes respiratoires).

Il est important que tous les membres de l'équipe puissent exprimer, verbaliser leur relation avec le patient et vis-à-vis de son aggravation. Le psychologue permet de faire le lien entre les équipes médicales, l'entourage et les différents corps de métier soignant ou de rééducation.

La prise en charge est axée sur le confort du patient. L'accompagnement des familles ne s'arrête bien entendu pas après le décès et dans notre expérience, il s'avère souhaitable de revoir les familles, soit immédiatement après le décès, soit à distance, et de laisser toujours la possibilité d'un espace de parole.

### **La prise en charge à l'hôpital marin d'Hendaye**

Enfin, la deuxième partie de la journée a été consacrée à la présentation de la prise en charge dans le service de rééducation d'Hendaye, qui depuis 2003 accueille des patients atteints de maladie de Huntington pour des séjours de répit ou de rééducation. Vidéo à l'appui, ont été présentés l'usage de matériels adaptés notamment des fauteuils CUMBRIA, des coussins microbilles ou en mousse. Nous avons pu voir des exemples de travail de proprioception, de posture assise ou semi-assise, permettant de faciliter l'alimentation du patient porteur d'une sonde de GPE et d'éviter que la présence de la sonde n'entrave la rééducation ou limite les mouvements du patient.

Nous ont été également présentés des exemples de massages enveloppants, de fascia-thérapie. La protection contre les chocs peut se faire avec l'aide de releveurs de pied élastique, de

coudières, de coussins gonflables rigidifiants, ou à pression zéro, ainsi que de dossiers adaptés permettant aussi de limiter les fausses routes. La toilette corporelle peut être facilitée par des chaises inclinables. Il existe également des bouées utilisées habituellement pour les femmes enceintes qui s'avèrent contenir très bien les patients dans l'eau.

Les participants étaient particulièrement intéressés par les sorties en mer permettant au patient de se baigner sur une plage dédiée (avec tiralo). Nous avons pu voir des patients faire de l'équitation et avoir un comportement moteur très différent sur un cheval, le cavalier et le cheval faisant corps, et les mouvements choréiques étant réduits de façon spectaculaire.

**En conclusion :**

- Nous devons relever le caractère particulièrement convivial de cette journée, riche en échanges et en rencontres.
- Le centre de référence prend toute sa place en tant que centre ressource permettant de suivre les patients mais également de prodiguer des conseils téléphoniques, voire d'organiser des consultations ou des prises en charge rapides en hôpital de jour ou au cours d'une brève hospitalisation.
- Face à une maladie orpheline dont la prise en charge reste difficile, le partage des expériences, l'échange, la verbalisation des difficultés et une meilleure connaissance mutuelle peuvent permettre à l'avenir d'éviter un cloisonnement et d'améliorer la qualité de la prise en charge de nos patients et de nos résidents.
- Les brochures éditées et rédigées avec l'aide du Centre de référence et accessibles sur le site du centre ou sur Orphanet peuvent également aider à satisfaire les besoins en information.

Ce compte-rendu a été rédigé par Mme D. Delbos, secrétaire du Centre de Référence National pour la Maladie de Huntington, avec l'aide du Docteur Ph. Chemouilli et du Docteur K.Youssov.