

**PRISE EN CHARGE MEDICO-SOCIALE**  
**DE**  
**LA MALADIE DE HUNTINGTON**

**Document issu du colloque organisé par  
le Centre de Référence National  
sur la Maladie de Huntington**

**au CHU HENRI MONDOR**

**le 6 mars 2009**

## **LA MALADIE de HUNTINGTON : ASPECTS GENERAUX ET PERSPECTIVES**

**Pr Anne Catherine Bachoud-Lévi**  
**Neurologue**  
**Hôpital Henri Mondor**

La maladie de Huntington est une maladie neuro-dégénérative dont la prise en charge est particulièrement difficile mais d'une efficacité certaine. L'objectif de ce colloque est de faire partager l'expérience du centre de référence maladie rare - maladie de Huntington afin d'améliorer le devenir de nos patients et de leurs familles. Chaque intervenant expose ici un aspect particulier de la maladie pour répondre aux interrogations des établissements de soins de suite, des administrations, des travailleurs sociaux et des personnels soignants rarement confrontés à la maladie et qui lorsqu'ils le sont ont des difficultés à l'aborder. Ce document est donc une invitation à s'intéresser aux problèmes spécifiques posés par la maladie de Huntington, à répondre aux demandes de nos patients et de leurs familles en apportant des pistes et des indications de prise en charge. Même si nous avons subdivisé les thèmes, chaque intervenant est porteur de l'expérience collective du centre où tous ces aspects ont discutés par l'ensemble de l'équipe.

En effet, la maladie de Huntington par son caractère familial (transmission autosomique dominante) pose d'emblée le problème de la prise en charge diagnostique et surtout du bénéfice ou de l'inconvénient pour les patients à connaître leur statut génétique. Sa révélation est tardive vers 35-45 ans en moyenne même si comme on va le voir il existe des formes plus précoces touchant l'enfant ou plus tardives considérées souvent comme moins agressives. La maladie se caractérise par des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques d'évolution progressive et dans la mesure où il n'en existe aucun traitement curatif, les patients vont selon les cas évoluer vers la grabatisation, la détérioration intellectuelle et la mort en environ 15-20 ans en moyenne. Ces chiffres sont évidemment des moyennes statistiques et il est fondamental de ne jamais perdre de vue que chaque patient est un cas unique et que tous les extrêmes peuvent se voir. De plus, la découverte du gène en 1993 a montré que l'amélioration de la prise en charge influence positivement l'évolution et la qualité de vie des patients. Le choix de réaliser un diagnostic génétique ou pas est donc une question qui demande une réponse individuelle et dépend des angoisses, attentes et connaissances de chaque personne à risque. Le diagnostic de sujets à risque non porteurs de symptômes ne se conçoit que dans des centres labellisés pour le diagnostic dit « présymptomatique », alors que le diagnostic de patients exprimant des symptômes peut se faire dans d'autres structures ayant une expertise dans ce domaine.

### **Une maladie familiale**

En effet, quelque soit son histoire personnelle et familiale, le diagnostic de maladie de Huntington est un choc qui ne touche pas que le patient mais aussi sa famille (apparentés génétiques mais aussi conjoints et compagnons). Le diagnostic implique en effet deux conséquences : la première est qu'il indique un risque de transmission. Les apparentés se posent alors la question d'être eux aussi porteurs ou pas du gène. Au-delà de cette inquiétude des mécanismes complexes de culpabilité se mettent en place chez le patient et parfois aussi son conjoint à l'idée d'avoir éventuellement transmis le gène à leurs enfants. La seconde conséquence est le changement de perspective de vie où le patient et sa famille vont se

projeter dans une vision négative de l'avenir basée sur l'expérience des parents atteints mais aussi sur les informations pas toujours fiables glanées sur internet. La première partie de la consultation consistera donc à faire prendre conscience au patient que son histoire est distincte aussi bien dans la forme évolutive que dans son contexte de celle du parent atteint. Le diagnostic génétique indique que la maladie se déclarera un jour mais ne prédit que 50-60% de l'évolution du patient selon des publications récentes. Il reste donc 40 à 50% de marge d'incertitude liés à des facteurs qui peuvent être environnementaux ou génétiques (autre que le gène de la maladie) et qui font que chaque patient est unique, ce qui laisse une place à la prise en charge. Construire une relation thérapeutique avec un patient et sa famille impose de prendre en compte le caractère potentiellement dévastateur de l'annonce diagnostique car l'histoire des familles touchées par une maladie génétique se construit, comme celle de toutes les familles et peut-être plus encore, avec des secrets, de la culpabilité, et de la rancœur. La bonne prise en charge psychologique du patient et de sa famille contribue ainsi à l'amélioration des symptômes quels qu'ils soient .

### **Les aspects moteurs de la MH**

Le symptôme le plus caractéristique, et souvent mis en avant, est probablement la chorée. Elle se caractérise par la « survenue de mouvements spontanés excessifs, abrupts, imprévisibles et irréguliers ». Elle peut être « légère, intermittente, se traduisant par une simple exagération des gestes et de l'expression, des mouvements continus des mains, une marche instable et dansante, jusqu'à un flux continu de mouvements violents et handicapants ». Coexistant avec la chorée (qui toutefois peut être absente), on retrouve d'autres anomalies du mouvement comme la dystonie (postures toniques anormales), la rigidité, la bradykinésie (lenteur à l'initiation des mouvements volontaires). Les troubles de la marche et de l'équilibre s'aggravent progressivement jusqu'à la perte de la capacité de déambulation. D'autres types de troubles de gravité variable s'y associent comme les troubles oculomoteurs ou les troubles de la déglutition. Les fausses routes peuvent en effet entraîner des complications graves et doivent donc être dépistées et réduites grâce à la rééducation orthophonique et des conseils d'hygiène de vie (ne pas manger en regardant la TV, s'asseoir pour manger, boire avec une paille si besoin...). Des traitements symptomatiques peuvent diminuer la chorée (principalement les neuroleptiques mais aussi d'autres médicaments diminuant le stress des patients ou de nouvelles classes thérapeutiques en cours d'essai). Ces traitements ne remplacent pas mais complètent les mesures d'hygiène de vie : activité physique régulière (marche à pied une heure par jour, activités physiques favorisant l'équilibre comme le Taï Chi Chuan...) qui permettent de préserver longtemps l'autonomie du patient. Lorsque la gène croît une prise en charge rééducative en kinésithérapie doit être instaurée au long cours.

### **Les aspects cognitifs de la MH**

Discrète voire inexistante chez certains patients au début de la maladie, la détérioration intellectuelle progresse tout au long de l'évolution jusqu'à ce qu'on décrit comme une démence sous-corticale. Ce terme recouvre en fait des réalités bien différentes mais il indique schématiquement que les patients vont avoir en premier lieu une atteinte des fonctions dites exécutives (les fonctions permettant de réaliser les tâches complexes au quotidien : mémoire de travail, capacité d'initiation, attention, flexibilité, et planification). Ainsi, le patient, même s'il est capable de réaliser de nombreuses activités, aura du mal à les organiser. L'aider à s'organiser plutôt que réaliser les activités à sa place permettra de préserver longtemps son autonomie. En fonction des patients et de l'évolution, d'autres troubles peuvent apparaître : troubles du langage, visuoperceptifs, de la commande des gestes (apraxie), de la cognition sociale. Ces derniers traduisent un trouble de la relation à autrui dont les mécanismes ne sont pas encore complètement élucidés mais qui s'ils étaient mieux compris permettraient sans

doute d'améliorer l'insertion du patient dans sa famille et son tissu social. Dans la mesure où il n'existe pas à proprement dit de médicaments agissant sur les fonctions intellectuelles, leur amélioration passe par la compréhension de chaque symptôme en proposant pour chacun des méthodes permettant de dépasser les obstacles quotidiens. L'aménagement du quotidien visant à accompagner progressivement le patient dans les tâches qu'il ne peut plus faire seul, la mise en place d'horaires réguliers et d'activités sociales ludiques et/ou valorisantes ainsi que la rééducation en orthophonie font partie des mesures indispensables pour prendre en charge ces symptômes.

### **Les aspects psychiatriques et comportementaux de la MH**

Ils peuvent apparaître à chaque stade de la maladie et sont parfois inauguraux. Leur fréquence est variable en fonction des études et certains peuvent « guérir » avec une bonne prise en charge car ils sont souvent indépendants de l'évolution de la maladie. Il peut s'agir de dépression et d'anxiété (certainement les plus fréquents des symptômes au cours de l'évolution), des états maniaques, des éléments psychotiques (avec parfois des délires et plus rarement encore des hallucinations (moins de 1%). Des troubles du caractère et des modifications de la personnalité surviennent souvent au cours de la maladie : l'irritabilité (parfois aggravée par une dépression) est fréquente et peut au maximum entraîner des comportements agressifs et des conduites délictueuses. Elle est souvent associée à une apathie, qui est l'un des symptômes les plus difficiles à prendre en charge et à expliquer à l'entourage. Les patients peuvent passer des heures devant la TV et refuser toute activité en dépit des propositions de leur entourage. L'apathie est souvent source de conflit dans la famille. Elle peut-être liée à une dépression qu'il faut démasquer mais elle peut aussi être un symptôme de l'évolution de la maladie ne réagissant pas aux antidépresseurs mais plus à une prévention avant son apparition. En expliquer les différents aspects et aider le patient à identifier une organisation de vie motivante permet parfois d'éviter qu'elle ne s'installe de manière irréversible. Les patients peuvent aussi être envahis par des obsessions allant jusqu'aux troubles obsessionnels compulsifs justifiant une prise en charge psychiatrique spécifique. Les conduites addictives (tabac, alcool, autres toxiques) ne sont pas rares.

En dehors de l'apathie, pour laquelle il n'existe pas de remède spécifique mais à laquelle on oppose des incitations à des activités en dehors de et dans la famille et un mode d'organisation comportant des tâches pré-établies, les autres symptômes sont accessibles aux classes médicamenteuses utilisées en psychiatrie. Ils doivent faire l'objet de traitements adaptés au contexte dont l'efficacité est démontrée: les antidépresseurs, les thymo-régulateurs, les anxiolytiques, les somnifères, les neuroleptiques antipsychotiques. Les psychothérapies de soutien (pour les patients mais aussi pour leur famille), ou la relaxation peuvent aussi apporter un bénéfice.

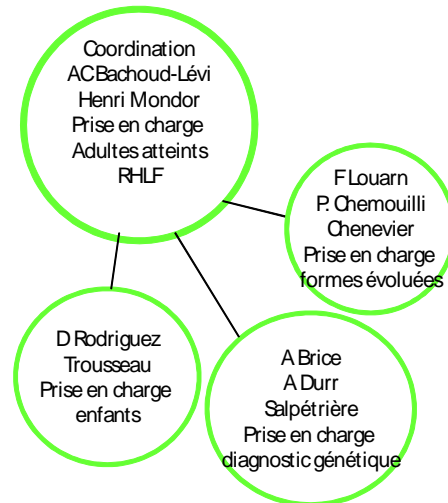
### **L'organisation du centre de référence**

Dans le cadre du plan national « maladies rares », le centre de référence pour la maladie de Huntington, labellisé en 2004 a défini différents objectifs dont nous ne présentons que les principaux ici.

Le premier est l'optimisation de l'accès aux soins (activité de consultation pour le suivi ou pour avis ponctuels, dépistage et diagnostic, assistance téléphonique, coordination de réseaux). La rareté de la maladie impose en effet une organisation centralisée offrant une expertise pour l'ensemble du territoire. L'accès au secrétariat téléphonique du centre, l'organisation en réseau, l'édition de brochures sur les points spécifiques de prise en charge, le travail en réseau, le site internet sont autant d'outils mais à disposition par le centre pour réaliser cet objectif.

Une des particularités du centre est la prise en charge de la MH à tous les stades évolutifs prenant en compte tous les aspects de la maladie (consultations pluridisciplinaires, assistance médicale, administrative et psychosociale). C'est pourquoi il est organisé selon le schéma suivant :

Schéma d'organisation du centre de référence



S'y associent des centres de compétence, au nombre de 13 qui ont tous signé la charte de prise en charge établie par le centre de référence (voir en annexe). Les centres de compétence offrent pour le bassin de vie environnant la possibilité d'un suivi spécialisé. Le recours au centre de référence est donc justifié pour l'Ile de France, pour les zones ne disposant pas d'un centre de compétence identifié, pour l'accès à certains protocoles de recherche ou éventuellement un avis complémentaire.

L'amélioration de la filière de soins consiste aussi à identifier sur toute la France des structures ou des partenaires prêts à participer à la prise en charge des patients. L'assistante sociale du centre a donc une double activité d'organisation nationale en partenariat avec les associations de patients mais aussi locale pour les patients suivis sur le centre.

Afin d'améliorer les compétences individuelles et collectives sur cette maladie, le centre élabore des recommandations pour la prise en charge et met en place une surveillance épidémiologique. Les documents produits par le centre sont accessibles sur notre site <http://huntington.aphp.fr>. Nous organisons aussi des réunions et formations pour les professionnels, les patients et leurs familles, et les associations.

La réalisation de nos objectifs n'est possible que grâce au financement dont bénéficie le centre. Ces moyens permettent le recrutement de personnel dédiés à la prise en charge et sa structuration en France: deux médecins neurologues (P. Charles et K. Youssouf), une secrétaire (D. Delbos), une assistante sociale (A. Diat), une psychologue (C. Béhar), des neuropsychologues (M. Couette et V. Buret) et un technicien de recherche qui s'ajoutent au personnel des différents hôpitaux déjà impliqués dans cette maladie. Tous ne sont pas à plein temps mais tous peuvent être vos interlocuteurs.

### **Le centre de référence au carrefour entre le diagnostic, la prise en charge, et la recherche**

Outre son activité clinique dédiée à la prise en charge, le centre de référence a pour mission de structurer la recherche sur la maladie de Huntington en France. C'est pourquoi nous avons créé et coordonnons le Réseau Huntington de Langue Française (RHLF). Le RHLF permet un suivi observationnel des patients porteurs de la maladie selon un protocole très codifié. Il permet l'étude « Biomarqueurs de la maladie de Huntington » destinée à mieux comprendre les facteurs qui modifient l'évolution des patients et offre aux équipes de recherche fondamentales des données leur permettant de trouver de nouvelles pistes thérapeutiques.

Le centre initie et/ou participe aux essais thérapeutiques qu'il diffuse sur le RHLF ou sur le réseau centres de compétence/centre de référence qui couvre globalement les mêmes équipes. En 2009 par exemple, un nouvel essai (Neuro-HD) a débuté afin de comparer l'efficacité de trois neuroleptiques sur la maladie, le centre a participé à l'essai sur la cystéamine coordonné par le centre neurogénétique d'Angers avec le support méthodologique du centre et à l'essai européen ACR16... Une activité importante du centre est l'élaboration d'outils et de techniques visant à évaluer les patients et leurs symptômes (échelles cliniques, imagerie cérébrale, biomarqueurs de la maladie...). En fonction des essais en cours, les patients qui le souhaitent sont susceptibles de participer à l'une de ces recherches selon des critères préétablis d'inclusion et d'exclusion, et leur désir d'y participer. L'objectif du centre est de susciter de nouvelles recherches ou de les proposer afin d'améliorer le devenir des patients et développe depuis plusieurs années des liens privilégiés avec des équipes de recherche fondamentale.

### **L'expérience du centre de référence dans les biothérapies et le transfert de la recherche à la clinique**

Le centre de référence est particulièrement impliqué dans la conception de protocoles expérimentaux pour les biothérapies. L'équipe de Créteil a été à l'origine du premier essai mondial de greffes intracérébrales de neurones embryonnaires ayant montré des résultats prometteurs chez des patients atteints de MH (Bachoud-Lévi and al, Lancet 2000). Depuis, il assume la coordination d'un essai de greffes international à large échelle, l'essai MIG-HD (Multicentric intracerebral Grafting in Huntington's disease) financé par l'AP-HP, qui a débuté en 2001 et dont les premiers résultats sont espérés fin 2010. Au terme de cet essai, il sera possible de connaître l'efficacité et les indications de la greffe intracérébrale dans la maladie de Huntington, question particulièrement importante à une époque où s'ouvre la recherche sur les cellules souches. Citons aussi un essai de thérapie génique utilisant un facteur neuroprotecteur (le CNTF) qui a été conduit il y a plusieurs années à l'hôpital Henri Mondor de Créteil et qui, dans l'avenir, pourrait faire l'objet de nouveaux développements, peut-être en association avec les greffes. Dans un avenir plus lointain, on peut évoquer la recherche internationale sur la thérapie génique, qui pour la première fois a montré son efficacité dans l'adrénoleucodystrophie, une autre maladie neurologique.

Si ces recherches sont source d'espoir, elles ne doivent pas faire oublier que la prise en charge et l'accompagnement des patients et des familles à toutes les étapes de la maladie doivent rester le centre de notre préoccupation. C'est ce qui explique le choix des thèmes de ce colloque.

## DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE

**Dr. Perrine Charles**  
**Neurologue,**  
**Hôpital de la Salpêtrière**

La maladie de Huntington est une maladie génétique de transmission dominante de pénétrance et d'expressivité complète, liée à une mutation dans le gène de la Huntingtine (IT15). L'anomalie génétique consiste en une expansion anormale de triplets CAG (>36) sur le bras court du chromosome 4 qui codent pour la polyglutamine. Un individu atteint de cette affection porte la mutation sur un de ses deux allèles et a un risque de 50% de la transmettre à sa descendance. La pénétrance étant complète, tout individu porteur de la mutation développera forcément la maladie.

Une personne à risque peut souhaiter connaître son statut génétique. Une personne est à risque si un de ses parents est atteint de la maladie, son risque est alors de 50%. Si c'est un grand parent qui est atteint et que la personne ne connaît pas le statut génétique de ses parents, son risque est alors de 25%.

Il est possible pour une personne à risque asymptomatique et majeure de connaître son statut génétique : c'est ce qu'on appelle un test présymptomatique.

Le cadre législatif des tests présymptomatiques a été fixé par le décret 2000-570 du 23 juin 2000 (Art 145-15-5).

La réalisation du test nécessite en tout premier lieu que la maladie ait bien été confirmée par l'analyse moléculaire génétique dans la famille.

La réalisation du test repose sur quelques règles de bonne pratique et principes à respecter :

- Le Droit de ne pas savoir
- Le Bénéfice
- L'Autonomie
- Le Choix éclairé
- La Confidentialité
- L'Égalité

La prescription du test ne peut se faire que par un médecin œuvrant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques, dotée d'un protocole type de prise en charge et déclarée au ministère de la santé.

Le test consiste en une prise de sang pour analyse moléculaire du gène de la Huntingtine. Il existe des limites au test: la seule réponse que l'on pourra apporter au sujet est d'être porteur ou non porteur de la mutation. Dans le cas où le sujet est porteur, on ne pourra prédire ni l'âge de début de la maladie ni la sévérité de la maladie à venir. Il existe une corrélation entre le nombre de répétitions CAG et l'âge de départ de la maladie, mais ce n'est pas le seul facteur qui intervient.

Les bonnes pratiques impliquent une prise en charge multidisciplinaire avec plusieurs consultations où interviennent, généticiens, neurologues, psychologues, conseillères en génétique, assistante sociale... Plusieurs étapes vont ainsi se succéder dans le temps :

- Une phase d'information (généticien et neurologue)
- Un temps de réflexion (psychologue, assistante sociale, généticien, psychiatre)
- La décision avec recueil du consentement éclairé (prélèvement sanguin et analyse)

- Le rendu du résultat
- La phase de suivi pluridisciplinaire

Un abandon temporaire ou définitif est possible à tout moment. L'important est de prendre le temps, de se donner du temps; il n'y a pas d'urgence, car savoir ne va malheureusement pas permettre de prendre un traitement préventif ( $\neq$  dépistage).

Les motivations des consultants sont variées : lever l'incertitude, planifier l'avenir, informer les enfants, choisir ou non d'avoir des enfants, participer à la recherche médicale... Sur 622 personnes vues en consultation, la volonté de savoir a représenté 57%, le projet de vie 32%, le projet parental 38%, l'information des enfants 25%, se sentir atteint 7%.

Etre à risque représente une épée de Damoclès. Le vécu de la maladie chez les proches est à l'origine d'une peur de la mort mais également d'une angoisse de la réduction sur le plan physique et de la détérioration mentale, d'une modification du rapport au temps et à la mort puisque l'individu se projette dans l'avenir par rapport au vécu de la maladie chez ses parents. La pensée se concentre sur le doute qui empêche d'agir et conduit à demander le test.

La personne s'observe et sa représentation mentale du risque (subjectif) peut être différente du risque réel.

En quinze ans, à la Salpêtrière, il y a eu 789 demandes de test, 434 personnes ont poursuivi la démarche jusqu'au résultat.

Quelles sont les conséquences du résultat :

- Lorsque le résultat est favorable, la personne peut se sentir coupable par rapport aux autres membres de la famille. Elle doit « guérir du risque » et pour ceci renoncer au statut de porteur potentiel. Cette réaction dépend en partie du décalage entre le risque subjectif et le résultat.
- Lorsque le résultat est défavorable, la personne éprouve une difficulté à distinguer le statut de porteur et celui de personne malade. Il existe une incertitude sur l'âge de début et/ou la sévérité de la maladie ; il va falloir de plus adapter la vie familiale, sociale et professionnelle à la maladie future.

*En conclusion, Le choix de faire ou non un test présymptomatique est une décision strictement personnelle. 20% des personnes à risque font la demande et vont jusqu'au bout de la démarche. La réalisation du test n'est possible que chez une personne majeure, au sein d'une équipe pluridisciplinaire dotée d'un protocole type de prise en charge et déclarée au ministère de la santé.*



## MALADIE DE HUNTINGTON ET PROGRESSION DU HANDICAP

**Dr Katia Youssov**  
**Neurologue**  
**Hôpital Henri Mondor**

### **Le cadre général de la prise en charge**

Les premières consultations en neurologie sont parfois un moment « clé » lorsqu'on parvient à poser les jalons de la prise en charge ultérieure, en proposant un cadre dans lequel elle va s'inscrire. Compte tenu de l'expérience familiale de la maladie, et des moyens d'information modernes (en particulier l'Internet), les patients ont toujours une idée « préconçue » de ce que sera leur propre histoire avec la maladie de Huntington. Il est utile pour le médecin traitant de la découvrir, progressivement, afin de mieux appréhender les différentes étapes de l'évolution et d'aider le patient à surmonter ses inquiétudes.

Reconnaître l'existence des incertitudes liées à la variabilité phénotypique, à l'âge de début, est une perspective souvent angoissante pour les patients. Pourtant, cela peut servir de point de départ pour détacher leur histoire de celle de proches déjà atteints. Il est utile de travailler au maximum sur cette part « d'inconnue » que comporte toute maladie, pour en faire quelque chose de positif, et permettre au patient de retrouver un champ d'action et de liberté.

Lorsque l'on a la possibilité d'apprendre à connaître un patient dans son contexte familial, professionnel et social, il est plus aisé d'évaluer avec lui les difficultés fonctionnelles ou relationnelles, de comprendre quel pourra être le projet de vie à court ou plus long terme. Il est donc souhaitable de rencontrer les proches précocement pendant le suivi, sans que le patient ne perde la possibilité de s'exprimer librement (l'idéal est certainement de ménager, lorsque c'est possible, des moments d'entretien en tête à tête et d'autres moments de consultation avec les proches).

### **Des écueils à contourner...**

Lors du suivi des patients atteints par la maladie de Huntington, il est utile de ne pas méconnaître les obstacles récurrents qui peuvent être un frein à l'élaboration du projet de soins. Ils sont, le plus souvent, liés aux caractéristiques mêmes de la maladie : la réticence vis-à-vis des interventions médico-sociales, le déni ou l'anosognosie, la peur de la perte de liberté, l'isolement et la désinsertion sociale ou familiale, la souffrance des familles.

La prise en charge peut être plus aisée si l'on connaît quelques pièges à éviter. En effet, dans la grande majorité des cas, « le patient va toujours bien ». C'est du moins ce qu'il dit spontanément, le plus souvent, y compris lorsque la situation est douloureuse. L'évaluation de l'état thymique (du patient mais aussi de son entourage) et la reconnaissance du degré d'épuisement éventuel des aidants font donc partie des temps incontournables de la consultation au même titre que l'évaluation des difficultés motrices, du risque de chutes, de fausses routes, ou encore de la perte de poids.

Dépister les troubles du caractère doit aussi être une préoccupation constante, même si la question n'est pas abordée spontanément par le patient ou son entourage ; l'irritabilité est fréquente, et une agressivité avec des passages à l'acte est possible. Méconnaître ces aspects de la vie des familles est préjudiciable car ce sont souvent les modifications du caractère qui sont susceptibles d'entraîner les ruptures les plus définitives. Les témoignages que l'on recueille sur l'apaisement des tensions dès lors que l'irritabilité, voire les violences verbales ou physiques sont contrôlées, renseignent sur le bénéfice qui découle de la prise en charge de ces symptômes.

L'apathie fait également partie des symptômes qu'il est important de savoir diagnostiquer et expliquer. En effet, le retrait, l'abandon progressif des activités, y compris favorites, un attachement moins minutieux à l'apparence physique (voire au maximum une incurie) et un refus de participation à la vie familiale ou sociale, sont autant de conséquences très difficiles à accepter pour les proches et souvent incompréhensibles dans les premières années de maladie. Il est cependant évident, dans de nombreuses situations, que c'est la progression de l'apathie qui majore la dépendance pour les actes de la vie courante. Décoder avec le patient et sa famille ce symptôme et ses implications, peut permettre la mise en place de mesures de compensation (stimulation par les tiers, planification des tâches, aides partielles ou totales pour une ou plusieurs activités de la vie courante) et éviter les conflits liés à l'incompréhension et à des réactions inadaptées.

### **...Pour proposer une prise en charge adaptée à chaque situation**

Face à ces difficultés, les praticiens du centre de référence travaillent dans une perspective multidisciplinaire qui leur permet de sortir de l'isolement d'une consultation et de s'appuyer sur des compétences indispensables (psychologue, assistante sociale). Le suivi des patients fait souvent intervenir au moins deux professionnels différents, ce qui permet de renforcer l'effet « cadre » et de diminuer le risque de rupture de suivi en menant de front plusieurs actions (médicales, psychologiques et sociales).

La perte d'autonomie résulte de l'intrication entre les symptômes moteurs, cognitifs et psycho-comportementaux. Partant de ce constat, à chaque étape de la maladie, il faut donc savoir repérer et expliquer les symptômes, et tâcher de proposer des moyens de lutter contre leurs effets. De nombreuses mesures peuvent être prises, mettant en jeu des traitements symptomatiques (pour les troubles de l'humeur, l'anxiété, les troubles du caractère, les mouvements choréïques), des moyens préventifs des troubles de la déglutition et des chutes, des mesures d'accompagnement (aides de vie et leur financement, séjours de répit, orientation vers un autre lieu de vie..), des aides techniques. Les objectifs de cette prise en charge globale visent à améliorer la qualité de vie des patients et des proches. Il s'agit de les aider à élaborer des projets pour profiter comme tout un chacun des bons moments, de tenter d'apaiser l'anticipation anxieuse tout en les incitant vivement à anticiper, mais de façon constructive, pour se prémunir contre les situations de rupture en mettant en œuvre des mécanismes d'adaptation.

La première étape pour construire un projet de soin cohérent avec un patient et sa famille est souvent de les convaincre (par exemple avec des résultats probants sur le moral et l'organisation de la vie quotidienne) qu'il est possible d'aller « mieux » même lorsque le handicap progresse.

## ENFANCE ET MALADIE DE HUNTINGTON

**Pr. Diana Rodriguez**  
**Neuropédiatre**  
**Hôpital A. Trousseau**

Si le risque qu'un enfant dont un des parents est porteur de la maladie de Huntington d'être atteint est de 50%, la maladie ne s'exprime avant l'âge de 20 ans que chez moins de 10% des patients porteur de l'anomalie génétique. Ces formes précoces de la maladie, dites juvéniles, débudent le plus souvent après l'âge de 10 ans.

**Ainsi dans la grande majorité des cas, grandir dans une famille touchée par la maladie Huntington c'est être un enfant bien portant**, mais dans une famille inquiète de voir apparaître les symptômes de la maladie chez un des parents, chez l'enfant et sa fratrie, ou perturbée par les symptômes de la maladie d'un de ses parents. C'est également, fréquemment grandir avec l'inquiétude de développer la maladie ou de la voir apparaître dans sa fratrie. En effet, les grands enfants sont bien plus souvent qu'on le pense conscient du risque de transmission, même si les informations dont ils disposent sont incomplètes.

Les enfants grandissent le plus souvent sous le regard inquiet de l'ensemble de la famille qui guette l'apparition des premiers signes de la maladie chez eux et leur fratrie. La plupart des parents ressentent également un sentiment de culpabilité, se reprochant plus ou moins consciemment d'avoir exposé leurs enfants à la maladie parentale et au risque de transmission. Ceci se traduit souvent par une surprotection des enfants ou à l'inverse par un éloignement. Ce climat inquiétude et de culpabilité est fréquemment perçu par l'enfant et peut retentir sur le lien parents/enfant, sur son comportement et son développement affectif.

Lorsque qu'un des parents est symptomatique, les enfants sont confrontés à différents types de difficultés d'ordre psychologiques mais également matérielles:

- Ils doivent « comprendre » qu'un de leurs parents est malade : il est souvent difficile pour les enfants de rattacher à la maladie les modifications du comportement parental et leurs conséquences sur leur relation avec ce parent, mais également des relations au sein du couple parental. Les enfants se sentent souvent coupables des ces modifications (« il ne m'aime plus », « je l'ai déçu », « c'est de ma faute »...).
- Ils doivent également faire face aux conséquences matérielles de la maladie parentale : il peut s'agir par exemple de l'interruption de l'activité professionnelle du parent malade avec ses conséquences économiques (reprise d'une activité salariée d'un parent jusqu'alors au domicile, interruption d'activités coûteuses pendant l'année scolaire et les vacances...) et pratiques (ne plus inviter les copains au domicile, ne plus pouvoir être conduit chez les amis ou aux activités extrascolaires, s'occuper du parent malade, de la fratrie et/ou des tâches domestiques lorsque l'autre parent travaille...).

Ces perturbations peuvent engendrer chez les enfants un repli sur soi, une perte de confiance en soi, un infléchissement scolaire, une modification du comportement voire des conduites addictives chez l'adolescent... On observe également parfois chez certains enfants une maturité prématurée avec des enfants qui assument des tâches inhabituelles pour leur âge et qui « protègent » leur fratrie et même leurs parents.

Pour toutes ces raisons il est fondamental qu'à coté de la **prise en charge** médicale du patient se mette en place un accompagnement social et psychologique pour le parent atteint mais également pour l'ensemble de la famille. Ceci est mis en place en milieu médical au sein du centre de référence, mais le milieu associatif permettant les échanges d'expériences et

d'informations est également fondamental. On pense souvent épargner les enfants en les « éloignant » au maximum de la maladie, ainsi dans la plupart des familles on ne parle de la maladie et surtout pas de sa transmission aux enfants. Mais l'expérience montre qu'expliquer la maladie parentale à un enfant (de façon adaptée par rapport à son âge) lui permet de mieux accepter les modifications comportementales et d'atténuer son sentiment de culpabilité. De plus en ce qui concerne le risque de transmission les grands enfants sont fréquemment au courant (internet) mais n'abordent que rarement cette question avec la famille pour ne pas la mettre en difficulté.

### **Conduite à tenir devant un enfant présentant des modifications cliniques dans une famille de maladie de Huntington**

Notre expérience et la littérature montrent qu'environ 50% des enfants vivant dans une famille touchée par la maladie de Huntington présentent des troubles du comportement ou un infléchissement scolaire (ces chiffres sont similaires à ceux observés dans les familles de patients atteints de troubles psychiatriques).

La grande majorité de ces troubles sont secondaires à l'environnement familial et non à une expression précoce de la maladie. Ils doivent être pris en charge précocement par des équipes expérimentées et nécessitent une collaboration étroite entre médecins, psychologues, assistantes sociales et équipe éducative. Dans certains cas les troubles s'améliorent rapidement lorsqu'ils sont pris en compte après quelques consultations médicales et psychologiques (examen clinique dont la normalité rassure enfant et parents, informations sur la maladie...), parfois une prise en charge psychologique plus soutenue est nécessaire, ailleurs un éloignement familial transitoire peut être bénéfique (internat).

### **Beaucoup plus rarement, le médecin peut se demander si les troubles présentés par l'enfant ne traduisent pas une maladie :**

Le diagnostic de maladie de Huntington juvénile est alors souvent évoqué d'emblée par le médecin et/ou la famille en raison des antécédents familiaux, mais il est important de souligner certains points:

- La maladie de Huntington ne débute avant 20 ans que chez moins de 10% des patients (le plus souvent après 10 ans)
- Les premiers signes de la maladie chez l'enfant sont peut être spécifiques : il peut s'agir de difficultés scolaires, de troubles du comportement, de syndromes dépressifs, de troubles moteurs (maladresse, ataxie, rigidité...) ou de crises épileptiques.
- Les mêmes troubles peuvent être secondaires aux difficultés familiales liées à la maladie de Huntington familiale ou au début d'une maladie de Huntington chez l'enfant ; mais ces symptômes peuvent également être liés à une autre maladie.
- La réalisation du test génétique de la maladie de Huntington n'apporte pas la solution. En effet :
  - Si un test négatif permet d'écartier définitivement le risque d'apparition de la maladie chez cet enfant ;
  - Un test positif peut correspondre à deux situations bien différentes :
    - il peut s'agir d'un début précoce de la maladie de Huntington ;
    - mais il peut s'agir également d'un diagnostic pré symptomatique de maladie de Huntington (qui s'exprimera plus tardivement) chez un enfant présentant une autre pathologie. Il existe alors un risque d'attribuer à tort les symptômes à la maladie de Huntington et de ne pas diagnostiquer une maladie parfois curable.

Ainsi il existe un consensus médical pour explorer ces enfants comme s'il n'existait pas d'antécédent familial, afin de ne pas méconnaître un autre diagnostic.

Il nous faut également respecter la loi qui encadre la prescription des tests génétiques chez l'enfant symptomatique (Décret no 2000-570 du 23 juin 2000). Cette loi précise qu'un test génétique ne doit être réalisé chez l'enfant qu'avec un consentement parental et que « si celui-ci (l'enfant) peut personnellement en bénéficier dans sa prise en charge ou si des mesures préventives ou curatives peuvent être prises pour sa famille ». Cette démarche médicale doit être bien expliquée aux parents qui ont souvent l'impression que les médecins « fuient » ou « évitent » le seul diagnostic qu'eux envisagent, c'est à dire la maladie de Huntington. Il est également indispensable d'expliquer que le retard éventuel au diagnostic de maladie de Huntington n'aura aucune conséquence pour l'enfant, puisqu'en l'absence de traitement spécifique, la prise en charge sera la même. Il faut aussi préciser que les droits sociaux éventuels sont justifiés par les difficultés présentées par l'enfant et non par leur cause (nom de la maladie). Actuellement, le seul risque d'un diagnostic tardif de maladie de Huntington chez l'enfant est de retarder la modification du regard qu'on porte sur lui et ses conséquences délétères (le problème se pose différemment lorsque le patient est en âge de procréer).

La prise en charge d'un enfant issu d'une famille touchée par la maladie de Huntington nécessite une prise en charge multidisciplinaire expérimentée, une collaboration entre l'équipe suivant les adultes et l'équipe pédiatrique, l'implication active de la famille et le soutien des associations

## Prise en charge des formes évoluées

**Docteur Philippe CHEMOUILLI,**  
**Neurologue**  
**Hôpital Albert Chenevier**

L'hôpital Albert Chenevier est un hôpital consacré essentiellement à la réadaptation et comprend un service de soins de suite neurologique qui, entre autres activités, fait partie du centre de référence pour la maladie de Huntington et donc accueille à ce titre entre 6 et 10 patients par an en long séjour et en permanence 3 à 5 patients en moyen séjour (soins de suite).

Les raisons d'admission des patients en moyen séjour sont variées: il peut s'agir de situations de rupture de la prise en charge à domicile (hospitalisation d'un conjoint par exemple), de problèmes médicaux intercurrents entraînant une situation de crise (les patients sont alors souvent adressés après une hospitalisation en court séjour à l'hôpital Henri Mondor ou en provenance d'un autre centre). On peut aussi programmer des séjours afin de répondre à la nécessité de soins difficiles à organiser en externe (bilan nutritionnel, prise en charge de la douleur, soins dentaires), pour initier des prises en charge rééducatives qui seront poursuivies en externe, ou encore pour apporter un répit familial. Excepté lors des transferts en provenance d'un service de court séjour, une admission en soins de suite nécessite une entente préalable avec la CPAM (qui peut-être sollicitée en urgence si nécessaire).

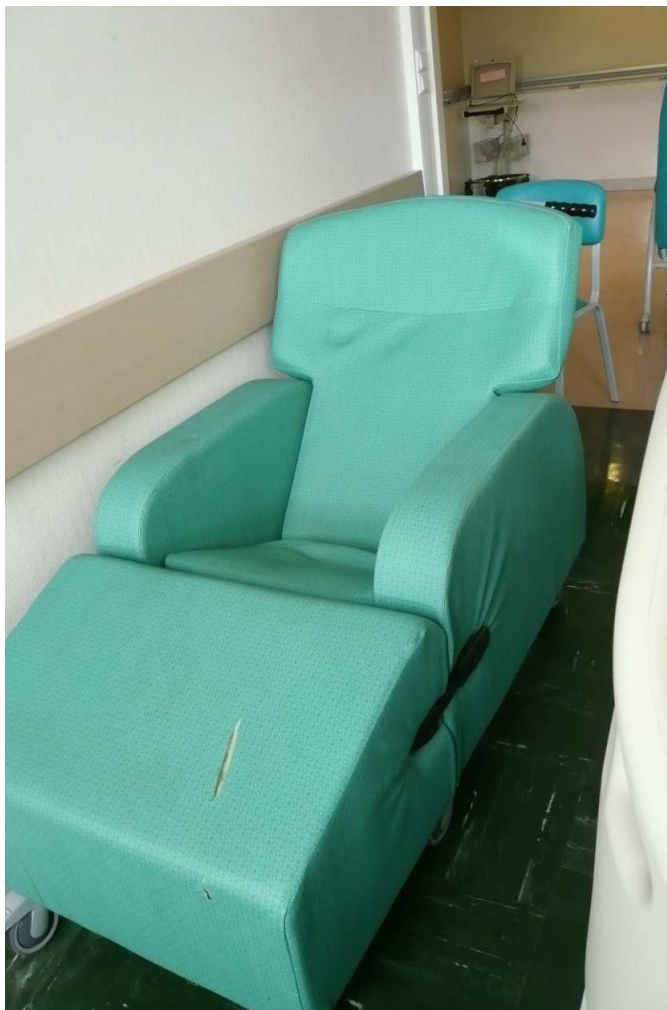
### **Eléments de la prise en charge dans le service**

La prise en charge est pluridisciplinaire et repose sur une équipe constituée de médecins, kinésithérapeutes, orthophonistes, psychologues cliniciennes, neuropsychologue, diététiciennes, assistantes sociales et ponctuellement l'intervention d'une psychomotricienne peut-être sollicitée (à partir du service de neurologie de Mondor). Un service d'animation avec des activités artistiques et des spectacles est proposé à l'ensemble des patients en moyen et long séjours, avec un bénéfice certain. L'hôpital Albert Chenevier peut également être un lieu de rencontre entre les familles et les associations de patients.

La prise en charge s'attache à tous les aspects de la maladie. Un intérêt particulier est apporté aux aspects nutritionnels : L'évaluation des troubles de la déglutition et de leur retentissement permet de proposer des solutions adaptées, allant de simples conseils en matière d'aliments et de textures jusqu'à la réflexion sur des dispositifs de nutrition entérale (sonde gastrique ou pose d'une GPE), en concertation avec les neurologues traitants et les familles. Il est également possible de réaliser des examens urodynamiques pour explorer les troubles sphinctériens, ainsi que d'autres soins auxquels les patients accèdent difficilement en externe (pédicure, soins dentaires). L'ajustement du traitement psychotrope ou/et les situations d'aggravation de l'état thymique peuvent bénéficier de l'aide d'un psychiatre de liaison (chez les patients en moyen séjour comme chez les patients en long séjour).

Des dispositifs ont été élaborés pour améliorer le confort des patients (voir photos) : ainsi, un fauteuil particulier, adapté aux mouvements choréïques et aux postures anormales a été acquis par le centre de référence son remboursement n'est pas acquis et ceci reste désormais à mettre à place auprès des CPAM et des MDPH. Des pare-lits rembourrés peuvent aussi prévenir les chutes des patients de leur lit ou le fait qu'ils se heurtent aux protections latérales. Des casques de protection, permettent aussi de réduire la dangerosité des chutes tout en limitant

les mesures de contention au maximum. photographies des fauteuils et pare-lits utilisés dans le centre de référence à Henri Mondor et Albert Chenevier





L'ergothérapie, utile pour l'installation confortable au lit ou au fauteuil du patient pendant son hospitalisation, permet aussi d'aider à l'aménagement du domicile des patients appelés à y retourner, ou fournit des outils pour les actes de la vie quotidienne (couverts adaptés, lestage des membres supérieurs réduisant l'impact des mouvements anormaux...).

La prise en charge en kinésithérapie permet de travailler l'équilibre, les stratégies de compensation et de rattrapage lors des chutes, et éventuellement l'utilisation des aides techniques (il est parfois possible, bien que cela soit rare, d'obtenir l'acquisition d'une autonomie pour les déplacements en fauteuil roulant manuel ou encore la sécurisation de la marche avec un rollator). Aux stades les plus avancés de la maladie, l'intervention du kinésithérapeute est indispensable à la prévention des rétractions tendineuses par des séances d'étirements.

Pour améliorer le bien-être des patients, outre les aides techniques, des séances de relaxation, des exercices de respiration ou encore l'utilisation d'une baignoire à ultrasons sont autant de moyens dont nous disposons.



### **Des efforts pour la formation des équipes**

L'expérience des maladies neurologiques responsables d'une grande perte d'autonomie permet aux soignants d'aborder sans difficulté particulière des aspects communs à ces maladies (comme les troubles de la déglutition, la prévention active des complications du décubitus), mais le soin des patients peut être plus complexe en raison de certains aspects propres à la maladie de Huntington. Les mouvements anormaux (source de traumatismes), les troubles de la parole (gênant la communication, l'expression de la douleur et la verbalisation de l'inconfort), et peut être tout particulièrement les troubles du caractère et du comportement sont parfois un obstacle considérable à la prise en charge. Les soignants expérimentés font donc un effort particulier de formation vis à vis des nouveaux afin de les aider à mieux appréhender les moments du soin : savoir ne pas interpréter tous les gestes brusques comme étant des gestes agressifs dirigés contre autrui, est un des aspects nécessaire pour faciliter la prise en charge ; de même accepter de différer un soin pour ne pas « forcer » un patient réticent ou encore savoir anticiper et rassurer les patients, reconnaître les « mauvais jours » et accepter une mauvaise humeur transitoire peut aider à l'harmonie des soins. Dans les prises en charge les plus longues, qui durent souvent plusieurs années, la question du consentement aux soins par le patient est cruciale, et le recours à une personne de confiance souvent indispensable pour tous les aspects éthiques.

### **La participation à l'élaboration du projet de vie**

La collaboration entre les assistantes sociales Chenevier et d'Henri Mondor ou des autres centres dont sont issus les patients, l'organisation de réunion de synthèse avec les familles, l'expérience de la constitution des dossiers auprès des MDPH, permet souvent de finaliser le projet de vie pendant une hospitalisation en moyen séjour (qu'il s'agisse de l'organisation des aides à domicile ou d'un projet d'institutionnalisation). Le soutien psychologique au long cours des patients et des familles (souvent culpabilisées) est un apport indispensable à la réalisation des projets.

### **En conclusion**

Bien qu'il y ait peu de données dans la littérature pour les formes avancées, les années d'expérience dans la prise en charge de patients atteints de maladie de Huntington et le travail en collaboration avec les autres équipes participant au centre de référence nous ont permis d'acquérir une expertise dans le soin de ces patients. Certes, il existe toujours des limites dans la gestion des difficultés particulières comme celles liées aux troubles du comportement (notamment les refus ou l'agressivité), au retentissement des difficultés attentionnelles (qui limitent les nouvelles acquisitions et l'adaptation au handicap), mais l'accent mis sur la formation des équipes, le travail multidisciplinaire, l'intervention des psychologues, permet de surmonter sur le long terme des situations particulièrement complexes. Le travail réalisé par un centre comme le nôtre, et les demandes que nous ne pouvons pas honorer en raison du manque de places disponibles, mettent en exergue le manque évident de structures pouvant offrir un lieu de vie sécurisé adapté à des patients jeunes, porteurs d'une maladie incurable et évolutive.

## PRISE EN CHARGE SOCIALE ET ADAPTATION AU QUOTIDIEN

**Melle Aurélie Diat**  
**Assistante sociale**  
**Hôpital Henri Mondor**

La prise en charge sociale a pour but d'aménager le quotidien, en lien avec l'environnement social et familial du patient, en fonction de ses besoins. Pour que cette prise en charge puisse être effective, elle est réalisée en concertation avec l'équipe médicale, les soignants, les psychologues et les aidants principaux (famille, auxiliaires de vie, personnels des lieux de vie). L'accompagnement social proposé à chaque personne est **singulier**.

### **La prise en compte de nombreux facteurs est nécessaire pour une prise en charge adaptée aux besoins du patient :**

- *Les symptômes (comportementaux, cognitifs et moteurs)*

La prise en charge sera différente en fonction de la prédominance de certains symptômes. Les troubles moteurs sont faciles à identifier mais les troubles du caractère et les difficultés intellectuelles (apathie, troubles de mémoire, et d'organisation) sont moins « visibles » en dépit de leurs conséquences importantes dans la vie du patient. Ils requièrent la nécessité de mise en place d'aides diverses.

- *L'acceptation de la maladie*

En fonction du niveau d'acceptation de la maladie, l'accompagnement sera différent. S'il y a un déni des troubles, des moyens « détournés » doivent être élaborés pour faire accepter la prise en charge.

- *L'évolution de la maladie*

Etant donné qu'il s'agit d'une maladie évolutive, les besoins sont différents en fonction de l'avancée de la maladie. La prise en charge est constante et évolue à chaque étape de la maladie.

- *Environnement social et familial*

Le contexte familial et social est déterminant car il définit les besoins liés à l'environnement du patient, à son entourage, sa situation sociale et son mode de vie.

- *Les particularités sociales de la maladie*

La maladie de Huntington modifie la place et le rôle social du patient. Les symptômes qu'ils soient moteurs, cognitifs, ou psychiatriques vont engendrer des modifications des capacités du patient et de son comportement. Son image va évoluer à ses yeux mais aussi aux yeux des autres. La confrontation à ses propres limites et aux regards des autres (qui peuvent renvoyer de la peur et du rejet) est souvent source de honte et de tristesse. Le caractère héréditaire complique encore la question de l'avenir (construction de l'avenir, risque de transmission de la maladie pour les enfants ou les futurs enfants) pour les personnes symptomatiques, porteuses ou à risque. L'annonce de la maladie dans une famille implique un chamboulement dans les repères et les objectifs de vie. La prise en charge sociale doit prendre en compte ces éléments et inclure la famille dans sa globalité et non le patient seul.

### **La prise en charge sociale s'articule autour de 5 axes principaux :**

- 1) *La reconnaissance du Handicap*

Il s'agit d'un élément crucial pour bénéficier de diverses aides et aménagements. Elle permet de prendre en considération les difficultés du patient même lorsqu'elles ne sont pas apparentes (apathie, troubles de la mémoire, de l'organisation, et de la planification) et de proposer des dispositifs spécifiques et adaptés. Les trois acteurs principaux de cette reconnaissance sont la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), la

sécurité sociale et la Médecine du travail. A ce jour, la difficulté majeure de ce dispositif est la nécessité du renouvellement de certaines démarches, telles que l'ALD 30 ou encore la carte d'invalidité. Le caractère non curatif et évolutif n'est malheureusement pas pris en compte par les organismes de santé.

### 2) *L'aménagement du quotidien*

L'aménagement du quotidien permet de maintenir le patient dans son environnement le plus longtemps possible. Du reste, l'environnement doit être considéré dans sa globalité : l'accessibilité du logement (escaliers, étages, salle de bain, mobiliers, aides techniques), l'accessibilité à la vie sociale (activités, sorties, travail associatif), l'activité professionnelle, le soutien éducatif en cas de présence d'enfants mineurs, accompagnement dans les actes de la vie quotidienne (soins, aides humaines, surveillance), gestion administrative et financière. Différents acteurs interviennent pour évaluer les besoins, proposer les aides adaptées et participer au financement. Tout d'abord, l'équipe médico-sociale hospitalière va déterminer (en lien avec le patient et la famille) les besoins et orienter vers les dispositifs les plus appropriés. L'ergothérapeute peut intervenir pour les aides techniques et l'aménagement de certains espaces. Les services sociaux de proximité, les services pour les personnes handicapées (Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés (SAMSAH) et Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS)) et certaines associations peuvent également participer à l'orientation des patients et proposer un accompagnement. Le recours à une protection juridique (sauvegarde de justice, curatelle et tutelle) est parfois nécessaire et permet de protéger le patient et de lui proposer un soutien dans ses démarches administratives et financières.

Les financements pour l'aménagement du logement, les aides techniques ou encore les aides de vie peuvent provenir de la prestation de compensation du handicap (MDPH), l'allocation personnalisée pour l'autonomie (Conseil Général), Majoration Tierce Personne (Sécurité sociale), les mutuelles et assurances diverses, l'employeur, caisses de retraite, divers dispositifs associatifs, communaux...

### 3) *Le maintien de l'activité professionnelle*

Le travail est une valeur forte dans notre société. Il s'agit d'un des premiers facteurs d'intégration et de socialisation. Il permet d'avoir un sentiment d'utilité sociale (salaire) et une place définie dans la société et dans la famille (parentalité, couple). L'activité professionnelle permet également au patient de se fixer des objectifs, de se motiver pour des causes externes et de structurer les journées. Le travail est un moyen pour lutter contre l'apathie et le déclin intellectuel. Il donne un cadre qui permet à la famille de ne pas être le seul environnement contraignant pour le patient. Le maintien dans le monde professionnel est donc important lorsque l'état de santé le permet. Il faut néanmoins être vigilant et anticiper le sentiment d'échec lors de la diminution des performances ou en cas de perte de l'emploi et proposer un aménagement du temps empêchant le patient d'être livré à lui-même face à son inactivité. D'où l'importance d'anticiper l'avenir et de proposer au cours de l'évolution de la maladie les aménagements nécessaires aux difficultés de chacun.

La Reconnaissance de Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH), attribuée par la MDPH, permet de bénéficier d'aménagements au travail, d'aides diverses (pour les transports par exemple) et de conseils adaptés. Le médecin du travail est un interlocuteur privilégié au sein de l'entreprise et il permet le lien entre les besoins du patient et son employeur. Différentes aides existent pour pallier un manque de salaire (partiel ou total) ou pour se substituer au salaire, à savoir entre autre : les indemnités journalières, les pensions invalidité, l'allocation adulte handicapé...

#### 4) *Le contexte familial*

La prise en charge est destinée aussi bien au malade qu'à sa famille. Le caractère génétique de cette pathologie engendre des difficultés pour tous les membres de la famille (dépression, culpabilité, ...). L'épuisement familial est un risque constant pour les aidants principaux confrontés quotidiennement aux difficultés (dépendance, irritabilité, apathie). La prise en charge sociale apporte aussi bien une écoute, qu'un soutien dans les démarches administratives et une information vis-à-vis des droits sociaux.

Anticiper les difficultés liées à l'évolution de la maladie permet la mise en place précoce de certains dispositifs et vise ainsi à limiter les situations de crise et de ruptures. Différentes actions permettent de soulager les membres de la famille (le conjoint, le(s) enfant(s) ou l'aidant principal) :

- La mise en place d'aides humaines externes à la famille
- L'organisation de « séjours de répit » ou « séjours temporaires » (en milieu médical ou lieu de vie) qui permettront à l'aidant de prendre du temps pour se reposer, pour effectuer des démarches importantes et si besoin de s'évader (vacances).
- Les groupes de paroles et des entretiens individuels (proposés par les psychologues cliniciennes du centre de référence (groupe de parole non thématiqué une fois par mois à l'hôpital Henri Mondor et groupe de parole thématiqué 1 fois /trimestre en alternance à La Pitié Salpêtrière et Henri Mondor )
- Les Associations d'aide aux malades permettant de soutenir les familles et de les aider dans leurs orientations. Certaines proposent des activités.

#### 5) L'institutionnalisation

Dans certaines situations, le maintien dans l'environnement du patient n'est plus souhaité ou plus adapté à ses besoins (isolement, augmentation des problèmes médicaux). L'admission dans un lieu de vie est alors envisagée. Un des principes de la prise en charge sociale est qu'il vaut mieux anticiper ces demandes avant que l'état du patient ne l'impose car leur délai d'aboutissement est extrêmement long. La constitution de dossiers d'hébergement peut parfois constituer une réassurance pour l'aidant principal qui souvent n'ose pas exprimer ses angoisses quant au devenir du patient s'il n'était plus capable d'assurer sa fonction d'aidant.

A ce jour il est difficile de trouver des lieux de vie pour une personne atteinte de la maladie de Huntington. Il y a un manque d'établissement d'hébergement pour les personnes handicapées (Maison d'Accueil Spécialisée (MAS) / Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM)) ce qui ne permet pas de recouvrir tous les besoins du territoire. Les délais de prise en charge sont souvent de plusieurs années. Face à ces difficultés, le recours à une maison de retraite médicalisée pour personnes âgées (Etablissement d'Hébergement pour Personnes Âgées Dépendantes (EHPAD)/Unité de Soins Longue Durée (USLD) est parfois nécessaire même si le patient n'a pas encore atteint 60 ans . Une dérogation d'âge doit alors être accordée par le conseil général. L'organisation de séjours temporaires dans les différents lieux de vie permet au malade et à sa famille une première approche avec l'institution.

**La prise en charge sociale du patient atteint de maladie de Huntington est fondamentale ; elle permet :**

- L'amélioration du bien-être du patient et de son entourage
- Le ralentissement de l'évolution de la maladie
- Le maintien de l'insertion sociale
- Le maintien du cadre de vie actuel

**LES SITES du centre de référence**

**<http://huntington.aphp.fr>**

**Coordination :**

**Pr A-C.Bachoud-Lévi**

**Secrétariat:** D. Delbos

☎01.49.81.37.93

delphine.delbos@hmn.aphp.fr

Faculté de médecine

8, rue du Général Sarrail

94010 Créteil Cedex

**Hôpital Henri Mondor**

**Service de neurologie**

**Pr. P. Cesaro**

51 avenue du M de Lattre de Tassigny

94010 Créteil Cedex

**Médecins:**

Pr A-C. Bachoud-Lévi

**Dr K. Youssov**

**Psychologues :**

C. Béhar

M. Couette

MF. Boissé

**Assistante sociale:**

A.Diat

**Secrétariat:**

☎01.49.81.43.01

C.Leonard

**Hôpital Albert Chenevier**

**Service de Neurologie SSR SLD**

**Dr. F. Louarn**

40, rue de Mesly

94010 Créteil

**Médecins:**

Dr F. Louarn

Dr P. Chemouilli

**Psychologues :**

S. Chaton

F. Gaoua

M-F.Boissé

**Orthophoniste :**

Y. Nowelli

**Secrétariat :**

R-M. Bensamoun

☎ 01.49.81.30.31

**Hôpital La Pitié-Salpêtrière**

**Département de génétique**

**Pr. A. Brice**

47, boulevard de l'Hôpital

75013 Paris

**Médecins:**

Dr A. Durr

Dr P. Charles

Dr M. Anheim

**Psychologues :**

M. Gargiulo

A. Herson

**Secrétariat :**

V. Loiseau

☎ 01.42.16.13.46

Accueil rdv

☎01.42.16.13.95

**Hôpital Armand Trousseau**

**Service de Neuropédiatrie**

**Pr. T. Bilette de Villemeur**

26, avenue du Docteur A. Netter

75012 Paris

**Médecin:**

Pr D. Rodriguez

**Psychologue :**

V. Buret

**Assistante sociale :**

N.Teraa

**Secrétariat :**

S.Cordeiro

☎01.44.73.66.93

**LES CENTRES DE COMPETENCE**

**CHU de Clermont-Ferrand**  
(Pr F. DURIF)  
Sce de neurologie  
Hôpital G Montpied  
BP 69  
63000CLERMONT  
FERRAND CEDEX  
tel : 04.73.75.15.94

**CHU de Marseille**  
(Pr J.-Ph.AZULAY)  
sce de neurologie et pathologie  
du mouvement  
hôpital de la Timone  
264 rue Saint Pierre  
13385 MARSEILLE CEDEX 5  
tel : 04.91.38.65.79

**CHRU Bretonneau de Tours**  
(Dr P. CORCIA ) Sce de  
neurologie  
2 Bd Tonnellé  
37044 TOURS CEDEX  
tel : 02.47.47.34.24

**CHU de Rouen**  
(Pr D. HANNEQUIN)  
Service de neurologie  
CHU Charles Nicolle  
6031 ROUEN CEDEX  
tel : 02.32.88.80.32

**CHU de Bordeaux**  
(Pr F TISON)  
Centre de référence atrophie  
ultisystématisée  
Hôpital du Haut Lévêque  
Groupe Sud avenue Magellan  
33604 PESSAC CEDEX  
tel : 05.73.75.15.94

**CHU de Dijon**  
(Dr BENATRU)  
hôpital Général  
3, rue du Faubourg Raines  
21033 DIJON CEDEX  
tel : 03.80.29.37.53

**CHRU de Lille**  
(Pr A. DESTEE)  
Hôpital Roger Salengro  
Avenue Emile Laine  
59037 LILLE CEDEX  
tel : 05.49.44.44.46

**CHU de Poitiers**  
(Dr J.-L.HOUETO, )  
Rue de le Milétrie BP 577  
86021 POITIERS CEDEX  
tel : 03.20.44.67.52

**CHU de Grenoble**  
(Pr P. POLLAK)  
Pôle psychiatrie et neurologie  
  
Unités des troubles du  
mouvement  
BP217  
38043 GRENOBLE 09  
tel : 04.76.76.56.31

**CHU de Strasbourg**  
(Pr C. TRANCHANT)  
Sce de Neurologie  
Hôpitaux universitaires  
1 Place de l'hôpital  
67091 STRASBOURG  
CEDEX  
tel : 03.88.11.66.62

**CHU de Montpellier**  
(Pr W CAMU)  
réfèrent Mr PAGES ,  
Sce de neurologie  
Hôpital Gui de Chauillac  
80 avenue A Fliche  
34295 MONTPELLIER  
CEDEX 5  
tel : 04.67.33.72.85

**CHU de Angers**  
(Dr VERNY)  
Centre de référence atrophie  
multisystématisée  
4, rue Larrey  
CHU ANGERS  
49933 ANGERS CEDEX  
tel 02.41.35.46.14

**CHU de Toulouse**  
(Pr.O. RASCOL)  
Sce de neurologie  
Place du Docteur Baylac31059  
TOULOUSE CEDEX 9  
tel : 05.61.14.59.62

**CHU de Lyon**  
(PrE. BROUSSOLLE )  
Sce de neurologie C  
Hôpital Neurologique Pierre  
Wertheimer  
59, bd Pinel  
69677 BRON CEDEX  
tel : 04.72.35.76.07

*CHU d'Amiens*  
(Pr P.KRYSTKOWIAK)  
HÔPITAL NORD - Place  
Victor Pauchet - 80054 Amiens  
cedex 1  
Tel : 03 22 66 82 40

## HUNTINGTON ESPOIR



*Huntington Espoir Asbl/As*

**Service social :**

Tél. : 08 75 40 99 63

Tél. & Fax : 03 87 64

31 36

**Secrétariat :**

5, rue de la chaumière

21240 TALANT

Tél. & Fax : 03 80 55

57 48

**Siège social :**

2 r Le Fond de Grève

57420 CUVRY

[contact@huntington.asso.fr](mailto:contact@huntington.asso.fr)

## ASSOCIATION HUNTINGTON FRANCE



**Siège Association :**

44, rue du Château des

Rentiers - 75013 PARIS

Tél. : 01.53.60.08.79 -

Fax : 01.53.60.08.99



## HUNTINGTON AVENIR



**Huntington Avenir**

**Centre d'Affaires**

**Montbertrand**

**BP 24**

**38230 CHARVIEU**

**Tel: 04 78 32 02 85**

**Fax: 04 37 42 50 15**

[contact@huntingtonavenir.net](mailto:contact@huntingtonavenir.net)

orpha.net