

## « Bonnes pratiques en cas d'urgence »

# :: Maladie de Huntington

### Synonymes :

Chorée de Huntington

### Définition :

La maladie de Huntington (MH) est une affection neurodégénérative héréditaire du système nerveux central qui atteint de façon prédominante les noyaux gris centraux.

Elle se transmet sur un mode autosomique dominant.

Elle se manifeste chez l'adulte à un âge variable, classiquement entre 30 et 40 ans, mais il existe aussi des formes juvéniles (environ 10 %), débutant avant l'âge de 20 ans et des formes tardives (environ 25 %), après 50 ans.

La MH est caractérisée par l'association des troubles moteurs (syndrome choréique, dystonie, troubles posturaux pouvant entraîner des chutes, dysarthrie et troubles de la déglutition...), des troubles cognitifs, des troubles psychiatriques et comportementaux (modifications du caractère, syndrome dépressif, parfois troubles psychotiques).

Ces symptômes évoluent le plus souvent vers une aggravation progressive (état grabataire, cachexie), mais l'évolution de chaque patient reste un cas particulier.

### Pour en savoir plus :

Orphanet

- Fiche Maladie : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=399](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=399)
- Fiche tout public : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/huntington-frfrpub118.pdf>

PNDS 2015 : <http://huntington.aphp.fr/docs/pnds.pdf>

## Menu

<a href="#"><u>Fiche de régulation pour le SAMU</u></a>	<a href="#"><u>Fiche pour les urgences hospitalières</u></a>
<a href="#"><u>Synonymes</u></a>	<a href="#"><u>Problématiques en urgence</u></a>
<a href="#"><u>Mécanisme</u></a>	<a href="#"><u>Recommandations en urgence</u></a>
<a href="#"><u>Risques particuliers en urgence</u></a>	<a href="#"><u>orientation</u></a>
<a href="#"><u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u></a>	<a href="#"><u>Précautions médicamenteuses</u></a>
<a href="#"><u>Pièges</u></a>	<a href="#"><u>Précautions anesthésiques</u></a>
<a href="#"><u>Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière</u></a>	<a href="#"><u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u></a>
<a href="#"><u>En savoir plus</u></a>	<a href="#"><u>Don d'organes</u></a>
	<a href="#"><u>Numéros en cas d'urgence</u></a>
	<a href="#"><u>Ressources documentaires</u></a>

# Fiche de régulation pour le SAMU

**Synonymes** : chorée de Huntington

## Mécanismes

Affection neurodégénérative autosomique dominante qui atteint les noyaux gris centraux de manière prédominante.

## Risques particuliers en urgence

Mouvements anormaux (majoration du syndrome choréique),  
Difficultés communicationnelles verbales et non verbales,  
Troubles du comportement, agressivité, risque suicidaire,  
Troubles de l'équilibre : chute,  
Troubles respiratoires : fausse route, pneumopathie d'inhalation...,  
Déshydratation - Convulsions.

## Traitements fréquemment prescrits au long cours

-Traitements antichoréiques: neuroleptiques (typique ou atypiques), tétrabénazine,  
-Traitements psychotropes : antidépresseurs (toutes classes), anxiolytiques (benzodiazépines, antihistaminiques), neuroleptiques (toutes classes y compris clozapine ou quétiapine), thymorégulateurs,  
-Parfois : antiépileptiques, injections de toxine botulique (face, cou, membres pour dystonie focale).

## Pièges

Peu de plaintes spontanées y compris en cas de douleur,  
Causes somatiques de l'agitation : hématome intra-crânien, globe vésical...,  
Syndrome malin des neuroleptiques,  
Le stress majore tous les symptômes de la maladie.

## Particularité de la prise en charge médicale pré-hospitalière

Sédation réfléchie - si nécessaire : midazolam,  
Pas de particularité anesthésique,  
Enquête étiologique,  
Retrouver les thérapeutiques en cours pour éviter un sevrage involontaire.

## En savoir plus

- Centre National de Référence pour la maladie de Huntington,  
Coordination Pr Bachoud-Lévi : CHU Henri Mondor, 51 av du Mal de Lattre de Tassigny,  
94010 CRETEIL cedex - Tél.: 01.49.81.37.93 - [http://huntington.aphp.fr/centre\\_ref.html](http://huntington.aphp.fr/centre_ref.html)  
- Fiches Orphanet urgences : [www.orphanet-urgences.fr](http://www.orphanet-urgences.fr).

# Fiche pour les urgences hospitalières

## Problématiques en urgence

La rareté de la maladie de Huntington, l'expertise clinique nécessaire devant les troubles comportementaux et psychiatriques des patients et/ou l'absence de plainte des patients sont autant d'éléments qui justifient un avis auprès du Centre de Référence Maladie Rare (CRMR) maladie de Huntington ou d'un centre de compétence (CCMR) qui y est rattaché dans les situations les plus complexes.

Ces consultations permettent d'orienter la prise en charge au long cours et doivent être organisées en complément d'un suivi local au plus près du domicile du patient.

Elles ne se substituent pas aux consultations d'urgence qui restent du domaine de l'urgence.

Leur objectif est la prévention des situations de rupture, le maintien de l'équilibre social et familial et la stabilisation des possibilités fonctionnelles aussi longtemps que possible par des mesures symptomatiques et médico-sociales appropriées.

## Les situations d'urgence

- ▶ Troubles de déglutition - fausse route aiguë,
- ▶ Troubles aigus du comportement liés à une pathologie aiguë sous-jacente (infection, globe, processus intra crânien...) ou à une décompensation psychiatrique,
- ▶ Aggravation des troubles de l'équilibre ou du syndrome choréique,
- ▶ Amaigrissement sévère et cachexie,
- ▶ Problèmes en rapport avec la sonde de Gastrostomie Percutanée Endoscopique (GPE),
- ▶ Déshydratation - hypernatrémie,
- ▶ Crises convulsives.

## Recommandations en urgence

- ▶ **Recommandations générales**

### 1- Attention aux affections intercurrentes

- Une complication intercurrente peut aggraver rapidement les **troubles de la déglutition** et rendre toute prise per os impossible (ou plus dangereuse) à la phase aiguë.

- Rechercher une **pneumopathie d'inhalation**, si fièvre et/ou modification des signes neurologiques même en l'absence de fausse route rapportée ou de point d'appel respiratoire.

- Une affection intercurrente (hématome sous dural, pneumopathie, globe urinaire, abcès dentaire ...), un trouble métabolique, un syndrome anxio-dépressif ou un trouble anxieux isolé peuvent aggraver les **troubles de l'équilibre ou le syndrome choréique**.

Le traitement de la cause intercurrente peut suffire à contrôler une majoration des troubles moteurs (en particulier du syndrome choréique).

- Toujours éliminer une cause somatique devant des **troubles aigus du comportement**.

## 2- Vérification des thérapeutiques prescrites

- Rechercher une **cause iatrogène** devant l'augmentation récente de la fréquence des **chutes** (introduction ou augmentation d'un traitement psychotrope). La réduction des traitements sédatifs (lorsque le tableau psychiatrique le permet) peut réduire la fréquence des accidents liés aux chutes.

- **Eviter les sevrages inopinés**, particulièrement avec les médicaments psychotropes et les antiépileptiques.

- Un traitement neuroleptique peut avoir été prescrit comme antichoréique et/ou à visée psychotrope pour l'impulsivité, l'irritabilité ou des troubles psychotiques.

Ne pas l'interrompre sans prendre l'avis du neurologue traitant.

## 3- La perte de poids est fréquente

- Une perte de poids peut exister, parfois même en l'absence d'activité motrice liée à un syndrome choréique intense, et parfois chez des patients ayant à domicile des apports caloriques importants (facteurs métaboliques).

- Un mauvais état dentaire et un défaut d'adaptation d'une prothèse dentaire peuvent être une source d'aggravation de l'amaigrissement et doivent être systématiquement contrôlés et traités.

- Chez un patient porteur d'une Gastrostomie Percutanée Endoscopique (GPE) pour éviter la dénutrition, une alimentation par gastrostomie n'exclut pas la possibilité d'une alimentation orale associée, qui peut être poursuivie tant que les possibilités de déglutition le permettent, pendant le séjour hospitalier et lors du retour à domicile.

- En l'absence d'évaluation et de décision anticipée, une GPE arrachée doit être rapidement remplacée par une sonde urinaire (diamètre : 16) pour éviter la fermeture de l'orifice qui peut se faire très rapidement (< 48 h). Cette sonde peut être utilisée pour alimenter le malade.

La remise en question de l'indication ne doit pas être envisagée dans l'urgence sans concertation, sauf en cas de refus explicite du patient.

**4- L'atteinte des muscles respiratoires** dans les formes tardives de la maladie n'est pas habituelle, mais une BPCO est possible car le tabagisme est fréquent.

► **Situation d'urgence 1 : prise en charge d'une détresse respiratoire par fausse route :**

**1. Mesures diagnostiques et thérapeutiques urgentes en cas de fausse route aigüe :**

▪ **Éléments du diagnostic de fausse route aigüe**

- Syndrome de pénétration avec toux brutale et prolongée dans un contexte d'agitation.

▪ **Evaluer la gravité :**

• **Le patient est conscient :**

- **Si le patient est conscient et peut parler :**

Dans ce cas, pas de manœuvre, et appeler le réanimateur de garde, surveillance rapprochée.

- **Si le patient est conscient, mais dans l'impossibilité de parler, de respirer :**

- Retirer ce qui se trouve dans la bouche,

- Cinq « claques dans le dos » entre les deux omoplates avec la main, à plat, en prenant soin de pencher la personne en avant,

- Si inefficace, manœuvre de Heimlich (en se plaçant derrière la personne, exercer une pression forte, brusque et rapide de bas en haut au-dessus nombril pour comprimer l'air dans le thorax et expulser le corps étranger), à répéter jusqu'à 5 fois,

- Critères d'efficacité : expulsion des matières obstructives, recoloration des téguments, diminution de la dyspnée, régression de l'agitation.

• **Le patient est inconscient** après une fausse route :

Il s'agit d'un arrêt cardio-respiratoire justifiant une Réanimation Cardio Respiratoire (RCR) et la pose d'une Défibrillation Automatisée Externe (DAE).

**Dans tous les cas appeler le réanimateur de garde**, sachant que dans les deux derniers cas, il s'agit d'une urgence vitale.

## 2. Mesures thérapeutiques hospitalières après une fausse route aiguë sévère

### ▪ **Monitoring :**

- Réduire l'encombrement bronchique (aspirations trachéo- bronchiques)
- Surveillance de la température (48h)

### ▪ **Mesures symptomatiques :**

- Dégager les voies aériennes (enlever prothèses dentaires, dégager la cavité buccale avec les doigts en crochets, nettoyage de bouche, aspirer les voies aériennes...),
- Aspiration trachéale répétée si hypersalivation,
- Oxygénothérapie (5 l/min).

### ▪ **Traitements spécifiques :**

- Rechercher une affection intercurrente ayant favorisé la fausse route.
- Antibiothérapie large spectre (par exemple association amoxicilline et acide clavulanique), du fait du risque de pneumopathie d'inhalation.

### ▪ **Traitements d'appoint :**

- Aérosols de sérum physiologique, de bronchodilatateurs, de corticoïdes, morphiniques à faibles doses, anxiolytiques de type benzodiazépines,
- En cas d'alimentation orale impossible :  
Maintenir un bon état d'hydratation par des apports liquidiens par voie sous-cutanée ou intraveineuse, en fonction de l'état clinique et du ionogramme sanguin ;  
Sonde nasogastrique (solution d'attente, lorsque le patient a accepté le projet d'une gastrostomie éventuelle),
- Rééducation orthophonique pour diminuer le nombre de fausses routes. Mettre en route une prise en charge par l'orthophoniste (ex : déclencher les réflexes de déglutition à l'aide de glaçons), et/ou la kinésithérapie adaptée (toux assistée) manuelle ou mécanique,
- À discuter : consultation ORL, fibroscopie.

## ► Situation d'urgence 2 : troubles aigus du comportement :

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ■ **Éléments cliniques du diagnostic :**

Il faut considérer deux cadres distincts de troubles du comportement aigus:

- **Etat d'agitation** avec agressivité, opposition en rapport avec une cause somatique :

- Rechercher une étiologie métabolique, infectieuse, une embolie pulmonaire, un globe vésical, un trouble du transit (en particulier fécalome), un abcès dentaire, une déshydratation, devant l'apparition ou l'aggravation d'un trouble du comportement, surtout chez un patient ayant des troubles de la communication.

- Evoquer la possibilité d'une pathologie douloureuse, même en l'absence de plainte.  
- Eliminer un hématome sous dural si chute suspectée, même en l'absence de signe moteur déficitaire, cause non rare d'aggravation neurologique ou comportementale.

- **Troubles psychiatriques aigus**

- Etat anxieux sévère, syndrome dépressif avec comportements et/ou idées suicidaires

- Symptômes psychotiques plus rares mais possibles (idées délirantes, hallucinations).

- Une hospitalisation en psychiatrie peut être transitoirement nécessaire pour permettre la mise en place d'un traitement, et une hospitalisation sous contrainte est parfois indispensable initialement.

#### ■ **Evaluer la gravité :**

- Evaluation du risque suicidaire pour choisir le cadre de prise en charge. L'impulsivité est un facteur pouvant favoriser des passages à l'acte suicidaires.

#### ■ **Explorations en urgence :**

Ionogramme sanguin, calcémie, bilan thyroïdien,  
ECBU,  
Radiographie de thorax,  
Scanner cérébral.



## 2. Mesures thérapeutiques immédiates

### ▪ Mesures symptomatiques :

- Traitement d'une cause somatique à l'origine de l'état d'agitation le cas échéant (une sédation de l'agitation peut être nécessaire de façon concomitante au traitement somatique spécifique).
- En cas de trouble psychiatrique sans cause somatique mise en évidence :

Avis d'un psychiatre et/ou psychologue.

Mener un entretien directif afin de dépister l'anxiété et les troubles thymiques. Certaines crises comportementales peuvent être en rapport avec une situation de détresse psychologique liée à une situation bien précise (malentendu, conflit, problème dans l'établissement ou à la maison ...).

Mise en place ou équilibration d'un traitement antipsychotique et sédatif avec le psychiatre.

### ▪ Traitements spécifiques :

Traitement rapide des troubles de l'humeur et de l'anxiété pour limiter le risque suicidaire et traitement d'éventuels symptômes psychotiques (hallucinations, idées délirantes). Proposer une psychothérapie.

Il n'y a pas de contre-indication relative pour les traitements psychotropes utilisés en psychiatrie (toutes classes d'antidépresseurs, d'anxiolytiques, de neuroleptiques), y compris à de fortes doses si nécessaire.

La tolérance et l'efficacité doivent être monitorées.

## ► Situation d'urgence 3 : aggravation des troubles de l'équilibre ou du syndrome choréique

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ■ **Eléments cliniques du diagnostic :**

- Toutes les affections intercurrentes, (hématome sous dural, infection pulmonaire, globe urinaire, pathologie digestive, infectieuse, douloureuse, troubles métaboliques) peuvent aggraver les troubles de l'équilibre ou le syndrome choréique.
- Un syndrome anxio-dépressif ou un trouble anxieux isolé peuvent également être à l'origine d'une aggravation motrice.

#### ■ **Exploration en urgence :**

- Rechercher une cause iatrogène devant l'augmentation récente de la fréquence des chutes, en particulier après l'introduction ou l'augmentation d'un traitement par neuroleptiques ou benzodiazépines.
- Réduction des traitements sédatifs (lorsque les signes psychiatriques le permettent) pour réduire la fréquence des accidents liés aux chutes.

### 2. Mesures thérapeutiques immédiates

#### ■ **Mesures symptomatiques :**

- Le traitement de la cause intercurrente peut suffire à contrôler une majoration des troubles moteurs (en particulier du syndrome choréique).
- Il n'est pas recommandé d'augmenter la posologie des neuroleptiques ou d'introduire des neuroleptiques en « urgence » avant d'avoir traité une éventuelle affection causale.
- En cas d'alimentation orale impossible, veiller à une bonne hydratation parentérale.

#### ■ **Traitements spécifiques :**

- Le renforcement du traitement anti-choréique doit être discuté, car il peut parfois, favoriser les chutes.
- Au décours de l'urgence le recours à un kinésithérapeute peut permettre en quelques séances l'amélioration de l'équilibre et la marche.

## ► Situation d'urgence 4 : amaigrissement sévère – cachexie

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic :**
  - Asthénie, altération de l'état général, fièvre,
  - Pesée, calcul de l'IMC,
  - Troubles du transit, vomissements.
- **Explorations en urgence :**
  - Biologie usuelle.

### 2. Mesures thérapeutiques immédiates

- **Mesures symptomatiques :**
  - Hydratation : apports liquidiens par voie sous-cutanée ou intraveineuse en fonction de l'état clinique et du ionogramme sanguin,
  - Avis d'une diététicienne pour aider à mesurer les apports caloriques préexistants au moment de la prise en charge (on assiste parfois à un amaigrissement sévère malgré des apports non négligeables, à domicile ou en institution),
  - Eviter une ré-alimentation trop rapide : moins de 500 cc sur 24h les 2 premiers jours, si la prise en charge hospitalière de l'amaigrissement suit une période d'arrêt de l'alimentation ou de réduction sévère des apports (par exemple dans un contexte de fausses routes à répétition, de complication infectieuse...),
  - Majorer, sans attendre, les apports caloriques, si la dénutrition survient dans un contexte d'apports caloriques non réduits, voire d'hyperphagie : une enquête diététique est indispensable pour évaluer la quantité d'apports nécessaires à l'inversion de la courbe de poids (en sachant qu'ils peuvent être considérables, de l'ordre de 5000 à 6000 calories pour certains patients).
- **Traitements spécifiques :**
  - En cas d'alimentation orale impossible, veiller dans tous les cas à une bonne hydratation parentérale,
  - La pose d'une **sonde nasogastrique** peut s'avérer indispensable à la phase aiguë si les apports per os sont insuffisants ou impossibles,

- Si nécessaire, discuter secondairement de la pose d'une **sonde de gastrostomie (gastrostomie percutanée endoscopique /GPE)**, pour maintenir un état nutritionnel satisfaisant en particulier en cas d'inconfort lié à la faim ; cette sonde permet le confort : satiété et administration des thérapeutiques symptomatiques (plutôt que réduction du temps des repas aidés et suppression totale du risque de fausse route alimentaire),

- Cette mesure s'envisage après avoir recueilli le consentement et/ou les directives anticipées du patient, si elles existent, ainsi que l'avis de sa famille, des personnes de confiance.

Elle n'est pas systématique dans l'évolution de la maladie de Huntington, certains patients conservant un état nutritionnel satisfaisant à des stades très évolués de dépendance.

Il ne s'agit habituellement pas d'une mesure urgente, ce qui permet de recueillir également l'avis des médecins habituels et de savoir si des discussions ont déjà été menées en dehors d'une aggravation aiguë concernant un dispositif de GPE.

### ► Situation d'urgence 5 : problèmes en rapport avec la sonde de Gastrostomie Percutanée Endoscopique (GPE)

#### 1. Inflammation autour de la sonde de gastrostomie :

- Antiseptiques locaux,
- Antibiothérapie parentérale si signes systémiques infectieux,
- Drainage chirurgical si collection pariétale.

#### 2. Sonde de gastrostomie bouchée :

- Malaxer doucement la sonde pour fragmenter le bouchon,
  - Injecter de l'eau tiède dans la sonde,
  - En cas d'échec, injecter 2 ml d'eau oxygéné dans la sonde,
- Si l'obstacle ne se lève pas rapidement, laisser agir environ 1/2 heure, puis réessayer de déboucher,
- En dernier recours changer la sonde.

#### 3. Sonde de gastrostomie arrachée :

### **Sonde de gastrostomie arrachée : URGENCE**

#### **l'orifice de stomie se ferme en quelques heures**

Insérer dans l'orifice de la gastrostomie une sonde urinaire sans gonfler le ballonnet, la fixer et prendre contact au plus vite avec le service de gastro-entérologie ou de radiologie interventionnelle qui a posé la sonde.

### ► Situation d'urgence 6 : déshydratation – hypernatrémie

La déshydratation - hyper-natrémie ne sont pas spécifiques à la maladie de Huntington et requièrent les mêmes mesures que dans tout autre pathologie (rééquilibration des troubles hydro-électrolytiques, avis d'un réanimateur si nécessaire...).

On rencontre dans la MH des cas extrêmes d'hypernatrémie (>190mmol/l) avec une évolution favorable après réanimation hydro-électrolytique.

### ► Situation d'urgence 7 : crises convulsives

Les crises convulsives ne sont pas spécifiques à la maladie de Huntington et requièrent les mêmes mesures que pour toute autre pathologie.

Il faut en premier lieu vérifier l'absence d'interruption brutale ou l'omission de médicaments thymorégulateurs (souvent antiépileptiques), l'existence d'un trouble métabolique ou d'un hématome sous-dural.

## Orientation

### ► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

- Il est possible de contacter, si nécessaire, le centre de référence national (CNMR) Maladie de Huntington ou le centre de compétence le plus proche, pour obtenir des conseils sur la prise en charge urgente.
- Un contact avec le neurologue traitant (exerçant ou pas sur le centre de référence, ou dans un centre de compétence) est toujours souhaitable.

### ► Orientation au décours des urgences hospitalières

- En fonction de l'état du patient et de la cause qui l'a amené aux urgences : retour au domicile, Soins de Suite et de Réadaptation (SSR), Maison d'Accueil Spécialisé (MAS), en hôpital psychiatrique, ou tout autre service correspondant à la pathologie concernée (neurochirurgie, neurologie...).

## Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

Pas de spécificité liée à cette pathologie.

## Précautions anesthésiques

Pas de spécificité en particularité sur la mise en place d'une sédation.

## Mesures complémentaires en hospitalisation

### Mesures particulières :

- Des **mesures de protection adaptées** (pour l'installation au lit, au fauteuil, à table, pour les déplacements, la toilette) peuvent être nécessaires lorsque le syndrome choréique est intense et susceptible d'entraîner des lésions traumatiques (protection des barrières pour éviter les chocs liés aux mouvements choréiques parfois très violents).

- **Prévention des fausses routes** : position assise pour toute prise per os, postures de tête (menton contre sternum) pour éviter les postures anormales (hyper extension du cou) et favoriser la déglutition (choix de textures adaptées, eau gélifiée, épaissement des liquides, crèmes enrichies en protéines).

Apprentissage d'une prise alimentaire lente au calme, (mastication soigneuse, petites bouchées, pauses à chaque bouchée, sans parler et sans distraction en mangeant). Laisser la personne assise 20 minutes après le repas.

- **Pendant une hospitalisation** pour une complication, il est nécessaire de réévaluer avec les aidants familiaux et une assistante sociale les mesures à mettre en place ou à renforcer (par exemple aides techniques adaptées, aides humaines professionnalisées) si une majoration de la dépendance est constatée, afin de favoriser le retour à domicile dans des conditions satisfaisantes.

- **Au décours de l'hospitalisation**, l'intervention d'un aidant professionnel (auxiliaire de vie, aide éducative, infirmier(e), aide-soignant(e), assistant(e) social(e), psychologue, coordonnateur en parcours de soins...) peut s'avérer nécessaire (mesures de compensation des troubles moteurs et cognitifs).

- Par ailleurs, **le retour à domicile** n'est parfois possible qu'après renforcement des aides (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, neuropsychologues, psychologues...) qui peuvent aider au choix des matériels disponibles et à la prise en charge spécifique du patient au décours de l'urgence.

- L'hospitalisation doit être l'occasion d'une nécessaire évaluation des difficultés des **aidants familiaux**, ces derniers étant sur-sollicités par cette maladie particulièrement exigeante et complexe en termes d'accompagnement du fait des atteintes tant physiques que cognitivo-comportementales.

L'isolement, le *burn out* des aidants n'est pas rare, et doit faire l'objet d'une prévention active. Les actions de soutien et d'accompagnement comme les cafés des aidants®, coordonnés par l'association française des aidants ([www.aidants.fr](http://www.aidants.fr)) permettent des moments d'échanges et de rencontre entre aidants familiaux dans un cadre convivial. Consulter également les sites des associations (cf. adresses p.17) pour toute information sur des groupes de parole.

## Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le Centre de référence ou les Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros).

Dans l'état actuel des connaissances :

- Les données actuelles de la littérature, ne permettent pas d'affirmer qu'il n'y a pas de risque de transmission de la maladie.
- On sait que la huntingtine peut se propager (un seul cas décrit) par proximité dans les greffes intra-cérébrales et qu'elle peut diffuser à partir de l'hôte porteur de la maladie de Huntington dans l'espace extra cellulaire des neurones. L'impact de la huntingtine mutée dans les greffons est inconnu. L'expérience actuelle sur les 8 dernières années, ne permet pas de mettre en évidence chez les receveurs un risque particulier, pour un bénéfice évident en cas d'organe vital transplanté. La décision de transplanter un organe devra donc être prise en fonction du bénéfice attendu pour le receveur.
- Le don d'organes semble donc possible pour tous les organes, en fonction de l'évaluation clinique et para-clinique du donneur, des organes et des traitements suivis.
- Le don de tissus est contre-indiqué.

### Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la BioMédecine (ABM) Numéros des 4 territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord Est	09 69 32 50 20
SRA Sud Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand Ouest	09 69 32 50 80
SRA Ile de France / Centre/ Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

## Numéros en cas d'urgence

**Centre National de Référence**  
**Centre de Référence pour la maladie de Huntington :**  
[huntington.aphp.fr](http://huntington.aphp.fr)

Le centre de référence est spécialisé dans la prise en charge des patients et leurs familles tout au long de la maladie.

**Coordination**

**Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI**

Service de Neurologie CHU Henri Mondor,  
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny  
94010 CRETEIL CEDEX

Le centre de référence comporte 3 autres sites constitutifs qui assurent chacun un rôle spécifique dans la prise en charge de la maladie.

**- Département de génétique (Pr F. SOUBRIER): consultation de neurogénétique : Pr A. DURR**

Hôpital de la Salpêtrière - 47 Bd de l'hôpital - 75013 PARIS

Conseil Génétique et prise en charge des personnes à risque et peu ou pas symptomatiques.

**- Service de neurologie site Chenevier (Dr F. LOUARN) : Dr P. CHEMOILLI**

Hôpital Albert Chenevier - 40 route de Mesly - 90410 CRETEIL CEDEX

Prise en charge des formes avancées de la maladie au sein d'un service de structure de soins de suite (SSR) et d'unité de soins longue durée.

**- Service de Neuropédiatrie (Pr BILETTE DE VILLEMEUR) : Pr Diana RODRIGUEZ**

Hôpital Armand-Trousseau - 26 Avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris

Prise en charge des enfants atteints de la maladie de Huntington ou à risque.

**Partenariat avec l'hôpital marin d'Hendaye**

Pas de permanence téléphonique,  
mais les services du centre de référence peuvent être contactés pour avis

**Tel : 01 49 81 37 93**

**Centres de Référence ou de Compétence :**

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Filière de Santé Maladies Rares :**

**Brain-Team**

Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)



## Ressources documentaires

- **PNDS maladie de Huntington: sur le site de l'HAS : <http://huntington.aphp.fr/docs/pnds.pdf>**
- **Désaméricq G, Youssov K, Charles P, Saleh N, Olivier A, Sherer-Gagou C, Verny C, Multidisciplinary Working Group, Bachoud-Lévi AC. Guidelines for clinical pharmacological practices in Huntington's disease. Rev. Neurol. 2016; 172(8-9) : 423-432.**
- **Dubinsky RM. No going home for hospitalized Huntington's disease patients. Mov Disord. 2005 Oct;20(10):1316-22.**
- **Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. Am J Psychiatry. 2005 Apr;162(4):725-31.**
- **Heemskerk A-W, Roos RAC. Dysphagia in Huntington's disease: a review. Dysphagia. 2011;26(1):62-66.**
- **Cangemi CF, Miller RJ. Huntington's disease: review and anesthetic case management. Anesth Prog. 1998 Fall;45(4):150-3.**
- **Croydon L. Treatments for pain and Parkinson's, Huntington's and Alzheimer's diseases. IDrugs 2006 Dec;9(12):819-22.**
- **Wood NI, Goodman AO, van der Burg JM, Gazeau V, Brundin P, Björkqvist M, Petersén A, Tabrizi SJ, Barker RA, Jennifer Morton A. Increased thirst and drinking in Huntington's disease and the R6/2 mouse. Brain Res Bull. 2008 May 15;76(1-2):70-9. Epub 2008 Jan 9.**
- **Gaasbeek D, Naarding P, Stor T, Kremer HP. Drug-induced hyperthermia in Huntington's disease. J Neurol. 2004 Apr;251(4):454-7.**
- **Jimmy Pollard, Hurry up and wait, a Cognitive Care Companion, Huntington's Disease in the Middle and More Advanced Years Edité par : [www.lulu.com](http://www.lulu.com). Version française accessible sur les sites des associations.**

## Ces recommandations ont été élaborées par :

**Docteur Katia YOUSOV, et Pr Anne Catherine BACHOUD-LEVI**

Centre National de Référence pour la maladie de Huntington.

[huntington.aphp.fr](http://huntington.aphp.fr)

Service de Neurologie du Pr BACHOUD-LEVI

GHU Henri Mondor - 51 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny - 94010 Créteil Cedex.

## En collaboration avec :

### - La Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU)

**Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste SAMU-69, CHU de Lyon.

**Docteur Olivier Ganansia** : commission des référentiels de la SFMU - chef de service des Urgences - Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph - 75014 - Paris.

**Docteur Mikaël Martinez** : Urgence/SMUR/Soins Intensifs Polyvalents - Centre hospitalier du Forez BP 219, 42605 - Montbrison cedex.

**Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Hôpital Louis Mourier 92700 - Colombes.

### - L'Agence de BioMédecine (ABM)

**Docteurs Hélène Jullian Papouin, Francine Meckert et Olivier Huot** : service de régulation et d'appui de l'Agence de BioMédecine (ABM).

### - Associations de patients :

**Comité inter-associations Maladie de Huntington** qui regroupe les associations suivantes :

#### ► Soutien direct aux familles :

- **Huntington France : AHF**

40, rue du Château des Rentiers, 75013 PARIS - Tél.: 01 53 60 08 79

<http://huntington.fr/>

- **Huntington avenir**

5 rue Milton Freidman ZI Montbertrand - 38230 Charvieu-Chavagneux. Tel : 04 78 32 02 85

<http://www.huntingtonavenir.net/>

- **Union des associations Huntington Espoir**

<https://www.huntington.asso.fr>

#### ► Autres associations (solidarités locales, soutien à la recherche, actions culturelles...) :

- **Dingdingdong - Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington**

<http://dingdingdong.org/>

- **Huntington Actions**, 31 chemin des ormes 78860 St Nom La Breteche,

<https://associationhuntingtonactions-idf.jimdo.com>

- **Un arc en ciel pour les malades de Huntington** : route de Tartavisat, Le clos de Tartavisat, 33650 Martillac.

- **Association Sale gène** : page « Sale gène » sur Facebook.

- **Association Kachashi** : Maison des Associations du 12e, BAL 122, 181 avenue Daumesnil 75012 PARIS

[www.philippechehere.com](http://www.philippechehere.com).

Date de réalisation : 17/02/2017