

La maladie de Huntington

Chorée de Huntington

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.
Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

La maladie de Huntington en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels ^[1]

- **Définition** : La maladie de Huntington (MH) est une **maladie rare héréditaire neurodégénérative du système nerveux central** caractérisée par des **troubles moteurs, des troubles cognitifs, comportementaux et psychiatriques**.
- **Épidémiologie** : La prévalence dans la population caucasienne est estimée de 1/20 000 à 1/10 000. La maladie concerne aussi bien les femmes que les hommes.
- **Clinique** : Le type de manifestation et leur intensité varient d'une personne à l'autre. La maladie débute le plus souvent entre l'âge de **30 à 50 ans**. Certaines personnes ont un début plus précoce (**avant l'âge de 20 ans**) marqué par des troubles du comportement et d'apprentissage (**Maladie de Huntington juvénile, MHJ**) et il existe également des formes tardives de la maladie. Le signe le plus classique est la **chorée, mouvements brusques et involontaires touchant les membres, le tronc et la face et dont l'intensité est très variable**. Une **dystonie** peut être le premier signe moteur et s'aggraver souvent au cours de l'évolution de la maladie, avec l'installation fréquente d'une **rigidité**. D'autres mouvements involontaires sont plus rares comme un tremblement d'action cérébelleux ou un tremblement myoclonique (surtout dans les MHJ) ou encore des tics ressemblant à ceux du syndrome de la Tourette. La **dysarthrie** et la **dysphagie** deviennent majeures au cours de l'évolution : **l'articulation et la déglutition sont de plus en plus difficiles** avec un impact sur la communication, la nutrition et un risque de fausses routes pouvant entraîner des complications liées à l'inhalation d'aliments dans les voies respiratoires. Les fonctions psychomotrices se détériorent progressivement et il se produit un **déclin cognitif (pouvant débuter avant les signes moteurs avec des conséquences familiales et sociales importantes)**. Les **symptômes psycho comportementaux sont très fréquents, parfois dès le début de la maladie et ils peuvent même précéder les symptômes moteurs**. Ils touchent 33 % à 76 % des personnes (essentiellement dépression, anxiété, irritabilité, obsessions et apathie). Le risque suicidaire doit être surveillé tout au long de la vie, avec des périodes à plus haut risque au moment de l'analyse moléculaire et au début du déclin de l'autonomie. D'autres signes moins connus sont fréquents et invalidants : perte de poids, troubles du sommeil, perte du rythme circadien et dysautonomie.
- **Étiologie** : La MH est génétique, liée à une expansion de triplets CAG répétés (à 36 répétitions ou plus) sur le bras court du chromosome 4 (4p16.3) dans le gène de la Huntingtine (*HTT*). Statistiquement, la MH a un début d'autant plus précoce que l'expansion est grande, mais il est impossible de prédire l'âge de début en fonction de la taille de la mutation. Dans la forme juvénile, l'expansion dépasse souvent 55 répétitions. **La MH se transmet sur un mode autosomique dominant**. Les personnes porteuses de

cette anomalie génétique développeront un jour la maladie et elles ont 50 % de risque de la transmettre à leur descendance.

- **Prise en charge et pronostic** : Il n'y a pas de traitement curatif à ce jour mais la recherche est active pour trouver des traitements modificateurs de la maladie. La **prise en charge peut être très efficace pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes et doit s'envisager de façon pluridisciplinaire**. Elle repose sur des traitements symptomatiques pharmacologiques et non pharmacologiques (kinésithérapie, orthophonie, etc.). La chorée est traitée par des agents régulateurs **des récepteurs dopaminergiques** : bloqueurs (rispéridone, tiapride, pimozide) ou dépléteurs de dopamine (tetrabenazine), et des méthodes diverses (relaxation, bains). Les **traitements médicamenteux de la dépression ou des troubles du comportement (agressivité, etc.)** sont efficaces et s'accompagnent de mesures non médicamenteuses visant à agir favorablement sur l'environnement. Un suivi régulier ou au moins une prise en charge ponctuelle en psychothérapie de soutien sont très utiles à tous les stades de la maladie (pour les patients et l'entourage). L'évolution de la maladie entraîne la **perte d'autonomie dans la vie quotidienne** nécessitant une **assistance de plus en plus importante**. Une évaluation psychosociale de la personne est indispensable ainsi qu'une attention aux aidants familiaux pour éviter leur épuisement et le risque d'abandon du malade. **Le décès** peut survenir **après de nombreuses années d'évolution**, à la suite d'une **complication (infection, malnutrition, fausse route, etc.)**.

Le handicap au cours de la maladie de Huntington^[2]

- **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

La maladie de Huntington est une maladie neurodégénérative se manifestant en général entre 30 et 50 ans par des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques qui s'aggravent progressivement. La composante familiale de cette maladie (qui touche non seulement la personne mais également sa famille) doit également être prise en compte.

Troubles moteurs

Les troubles moteurs se manifestent le plus souvent par la **chorée** caractérisée par des **mouvements anormaux involontaires, saccadés, incontrôlables des mains et des pieds** qui **perturbent la motricité fine** et rendent **les mouvements imprécis, maladroits**. L'écriture ou la conduite automobile par exemple peuvent devenir difficiles. **Avec la progression de la maladie, les mouvements involontaires du tronc, de la tête, du cou et des membres (bras et jambes) s'intensifient, deviennent plus continus, brusques, et parfois violents**. Ils sont **accentués par l'émotion, le stress, et souvent par la concentration**. Ils **perturbent l'équilibre et rendent la marche ou la position debout difficiles**. Les **risques de traumatismes et de chutes augmentent surtout sur des sols irréguliers, dans les escaliers, etc.**

D'autres anomalies sont présentes, telles que des **contorsions ou des postures anormales (dystonies)**, une **rigidité musculaire ou une lenteur à l'initiation des mouvements volontaires (bradykinésie)**.

Progressivement, les mouvements involontaires peuvent être remplacés par une **raideur musculaire** qui peut **provoquer des déformations des articulations**. Les **troubles de la marche et de l'équilibre** s'aggravent progressivement et **ne permettent plus de se déplacer sans aides après plusieurs années**.

Les dystonies et la chorée peuvent provoquer des grincements de dents (bruxisme) et causer des lésions dentaires.

Ces troubles moteurs affectent également **la voix, l'articulation de la parole et l'élocution (dysarthrie), la mastication et la déglutition (dysphagie)**.

Les mouvements involontaires de la mâchoire, de la langue et des lèvres entravent l'articulation, auxquels s'ajoute une respiration irrégulière, rendant **la parole difficilement compréhensible**. **La communication s'en trouve impactée parfois jusqu'au mutisme**.

La perte de contrôle des muscles impliqués dans la déglutition associée à d'autres troubles (tics vocaux, troubles de l'attention, respiration mal contrôlée, etc.) peuvent conduire à des **fausses routes avec un risque d'infections broncho-pulmonaires voire un arrêt cardio-respiratoire**. La **peur des fausses routes** peut amener peu à peu à rendre les **repas difficiles** avec une désocialisation sous-jacente.

Des troubles oculomoteurs sont également présents.

Troubles cognitifs

Les altérations cérébrales provoquent des troubles cognitifs avec une **atteinte des fonctions exécutives : des difficultés d'organisation des activités quotidiennes, de planification et d'apprentissage, des difficultés pour s'adapter aux nouvelles situations, des altérations des capacités d'initiation et d'inhibition, des difficultés pour réaliser plusieurs tâches simultanément** (manger en regardant la télévision peut provoquer des fausses routes), **une perte de la mémoire de travail, des difficultés de concentration, d'abstraction, des erreurs de jugement, un allongement du temps de réaction**. Puis d'autres troubles peuvent apparaître : une **désorientation temporo-spatiale (confusion jour/nuit)**, **des troubles visuo-spatiaux et visuo-perceptifs, un ralentissement idéatoire (bradyphrénie)**, **des troubles du langage avec une simplification syntaxique et un manque du mot**. **Des difficultés pour interpréter les relations avec autrui peuvent être des sources potentielles de malentendus dans la vie quotidienne**.

En dépit de la détérioration des fonctions cognitives, les personnes continuent de comprendre ce qu'on leur dit et ont conscience de leur environnement même aux stades avancés de la maladie.

Troubles psycho comportementaux et psychiatriques

Ces troubles peuvent apparaître à n'importe quel stade de la maladie et certains d'entre eux peuvent précéder les troubles moteurs et d'autres, accompagner voire succéder à un déclin cognitif. Il s'agit le plus souvent d'une tendance à **la dépression, de troubles de l'humeur, d'anxiété, ou plus rarement un état maniaque avec excitation, des délires ou des hallucinations**. **Des troubles du caractère et des modifications de la personnalité** apparaissent souvent au cours de la maladie : ils sont dus le plus souvent à des atteintes cérébrales altérant la communication, la gestion des émotions et des

pulsions : **hyperactivité, irritabilité pouvant entraîner des conduites agressives vis-à-vis de soi-même et / ou vis-à-vis d'autrui.** L'apathie (perte de motivation) est également fréquente et peut être source d'incompréhension et de tensions dans l'entourage. Les **troubles obsessionnels** et les **conduites addictives (tabac, alcool, etc.)** sont relativement **fréquents**. Des états psychotiques surviennent plus rarement, parfois de façon inaugurale, et leur prise en charge est alors similaire à celle proposée en psychiatrie. Beaucoup des **troubles psycho comportementaux** sont **amplifiés par les difficultés de communication consécutives aux manifestations de la maladie**, d'où l'importance de déceler leurs signes avant-coureurs. **La dépression – qu'il faut particulièrement surveiller autour de la période du diagnostic (qu'il soit pré-symptomatique ou de confirmation) puis lorsque la vie quotidienne commence à être impactée par les symptômes et lorsque la parole devient difficile – doit être traitée pour améliorer la qualité de vie et prévenir le risque de suicide.**

Ces troubles psycho comportementaux peuvent perturber les relations et conduire à un isolement social. Dans les cas complexes, l'aide des psychiatres pour la gestion des crises peut s'avérer indispensable.

Les traitements psychotropes peuvent eux-mêmes potentialiser certains troubles comme la perte d'équilibre, l'apathie, les troubles de la libido, etc. Il convient de toujours veiller à réajuster ces traitements régulièrement, y compris à la baisse.

Autres troubles

- Les **troubles du sommeil** (insomnie, somnolence diurne, etc.) et la perte du rythme circadien peuvent perturber la vie quotidienne.
- La **perte de poids** (avec le risque de cachexie : grande maigreur) est également fréquente et souvent précoce : elle doit faire l'objet d'une surveillance attentive (consultation d'un diététicien). Lorsque la perte de poids n'est pas contrôlée, le recours à un dispositif de gastrostomie (sonde gastrique) peut être proposé en concertation avec la famille et l'équipe soignante.
- La **fatigue**, causée par la maladie et la prise de certains traitements, a un impact sur la vie quotidienne.
- Des **troubles sexuels**, le plus souvent une diminution de la libido et en moindre mesure une hypersexualité, sont possibles. Des mesures comportementales et psychosociales doivent être proposées à la personne et à sa famille.
- Les **troubles sphinctériens avec incontinence urinaire** perturbent la qualité de vie et peuvent conduire à un isolement social.
- Les **troubles dentaires** sont fréquents ainsi qu'une hypersalivation.

Ces troubles et ces déficits évoluent sur de nombreuses années et conduisent progressivement à un handicap affectant les capacités cognitives, la motricité globale et la motricité fine, la communication, l'autonomie dans les actes essentiels de la vie quotidienne, les déplacements, la mobilité. Il s'ensuit des conséquences dans la vie domestique, sociale et professionnelle.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être mis en place après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la maladie de Huntington varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie.

La prise en charge médicale, paramédicale et médico-sociale doit être précoce et multidisciplinaire afin que l'autonomie, la vie professionnelle, sociale, et la qualité de vie de la personne et sa famille soient préservées le plus longtemps possible. Elle doit se faire si possible en coopération avec un centre de référence ou de compétence de la maladie de Huntington (voir la liste sur [www.orpha.net.fr](http://www.orpha.net/fr)).

La rééducation par les professionnels paramédicaux (psychologue, kinésithérapeute, orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute, diététicien, etc.) en collaboration avec le médecin généraliste, le neurologue et/ou le généticien, les **aides humaines** (auxiliaire de vie sociale, etc.), les **aides techniques** (cane, fauteuil roulant, etc.) et la prise en charge médico-sociale complètent les traitements pharmacologiques et améliorent la prise en charge globale de la personne.

Un **soutien pour l'entourage**, souvent sur sollicité en tant qu'aidants, est également nécessaire, particulièrement pour les enfants et les jeunes grandissant dans les familles touchées par la maladie de Huntington.

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- **Infirmier diplômé d'Etat (IDE)**

Il aide à la **prise des traitements médicamenteux**. Il peut se charger des **soins en cas de gastrostomie percutanée endoscopique (GPE)** ou pour le nursing et la prévention des escarres en cas d'alitement.

- **Masseur-kinésithérapeute**

Une **kinésithérapie active et passive** est recommandée pour **améliorer les troubles de l'équilibre, développer des stratégies de prévention des chutes et travailler la motricité fine**, puis pour **maintenir les amplitudes articulaires, limiter les déformations musculo-squelettiques et empêcher d'éventuelles contractures et rétractions des tendons grâce à des séances d'étirement**. Le kinésithérapeute doit réévaluer avec le malade et le médecin prescripteur les objectifs de la prise en charge tout au long de l'évolution et il peut aussi aider à la **prise en charge de douleurs musculo-squelettiques** provoquées par certaines déformations ou postures corporelles. La **kinésithérapie respiratoire** peut être nécessaire en cas d'encombrement. La rééducation en milieu aquatique (balnéothérapie) peut être un apport intéressant.

○ **Psychologue / neuropsychologue**

Le **suivi psychologique, parfois en collaboration avec un psychiatre est essentiel** et doit être proposé :

- à la personne atteinte et sa famille à l'annonce du diagnostic, également dans le cadre d'un diagnostic pré natal ou d'un diagnostic préimplantatoire ;
- à la famille pour appréhender l'aspect héréditaire de la maladie (conseil génétique) : sentiment de culpabilité liée à la transmission de la maladie à la descendance, peur de transmettre la maladie, peur d'être atteint ;
- pour la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique, ses craintes quant au changement de perspective de vie, et l'aider à faire face aux difficultés liées à la maladie. Il est particulièrement important d'aider la personne à adapter ses relations avec l'entourage et réciproquement afin de maintenir la vitalité de ces relations, y compris en cas d'atteinte sévère ;
- pour gérer les émotions et le stress, repérer et traiter certains troubles du comportement, et/ou des difficultés neuropsychologiques et/ou des difficultés cognitives ;
- pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter les non-dits, le rejet ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie ;
- pour la fratrie : pour éviter l'indifférence des frères et sœurs ou le sentiment de se sentir coupable, redevable ;
- pour les enfants et les jeunes grandissant dans une famille touchée par cette maladie.

La bonne prise en charge de la personne atteinte et de sa famille contribue à l'amélioration des manifestations de la maladie. Une prise en charge psychiatrique est nécessaire lorsque les troubles psychiatriques et comportementaux sont sévères, en particulier s'il existe des troubles psychotiques.

○ **Orthophoniste**

La rééducation orthophonique est essentielle dans la **prise en charge des troubles de la déglutition** : elle comprend des conseils pour la posture et l'installation lors de la prise d'aliments ou de boissons (ne pas manger devant la télévision, s'asseoir pour manger, utiliser une paille, un verre évasé plutôt qu'étroit, etc.), des informations sur les textures des aliments, un travail sur la coordination et l'adaptation des mouvements bucco-faciaux. Lorsque les troubles de la déglutition sont sévères et impactent la nutrition, la gastrostomie doit être discutée en concertation avec la personne atteinte, sa famille et l'équipe soignante. Cette gastrostomie n'empêche pas la prise modérée d'aliments par la bouche, pour maintenir le plaisir des saveurs.

La prise en charge orthophonique est également essentielle pour **compenser certaines altérations cognitives en aidant la personne à s'organiser, à initier des activités, etc. (avec des listes, un planning, etc.)**. Elle permet enfin de travailler l'élocution qui est fortement touchée et ainsi d'améliorer le langage et la communication.

○ **Psychomotricien**

Le psychomotricien aide les personnes à prendre conscience des troubles posturaux, à travailler leur psychomotricité globale lors des déplacements (en fonction des déficits constatés) et leur dextérité manuelle. Le suivi se fait aussi quand apparaissent des troubles du comportement et de l'humeur et les interventions peuvent alors favoriser une harmonisation des rapports entre la personne, les autres et son environnement. A partir d'une relation établie, les **médiations corporelles** proposées peuvent être : la

relaxation, les mouvements accompagnés, des parcours psychomoteurs, la danse. La prise en charge peut se faire à domicile ou en établissement (à l'occasion d'un répit, d'une réadaptation ou en séjour permanent).

○ **Ergothérapeute**

Il favorise le **développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation.** Il **conseille également sur les aides techniques** adaptées pour développer l'autonomie nécessaire à la vie quotidienne : pour manger, s'habiller, se déplacer, communiquer, etc. : déambulateur à 2 ou 4 roues (rollator), canne, fauteuil roulant, lestage des membres supérieurs pour réduire l'impact des mouvements anormaux, etc. Il favorise l'accès au poste informatique (clavier d'ordinateur adapté, etc.).

○ **Diététicien**

Le diététicien peut conseiller sur :

- l'hydratation et l'alimentation (apports caloriques suffisants) ;
- les aliments et les textures à privilégier en cas de troubles de la déglutition (aliments coupés en petits morceaux, repas mixés, épaississant pour les boissons, etc.) ;
- sur les apports caloriques journaliers, les aliments à forte valeur nutritive, la nécessité de prendre des compléments alimentaires, des vitamines en cas de perte de poids ;
- la prise en charge particulière en cas de gastrostomie.

Autres professionnels :

Un **suivi dentaire** avec le recours à des gouttières de protection dentaire en cas de bruxisme peut s'avérer nécessaire.

Un **pédicure** peut prendre en charge les soins des pieds.

La maladie de Huntington peut entraîner des situations complexes qui font passer à l'arrière-plan les suivis spécialisés qui, certes, deviennent plus difficiles (gynécologique par exemple). Il est recommandé de veiller à respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.

Aides humaines

○ **Assistant de service social (assistante sociale)**

Il **conseille sur l'accès aux droits administratifs** y compris en favorisant le maintien dans l'emploi puis en orientant au mieux vers d'autres ressources (pension d'invalidité, Allocation adulte handicapé (AAH), etc.) et sur les **moyens de financement des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile.** Il peut **aider à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** et **accompagner les familles dans la constitution des demandes de répit et la recherche d'un établissement médico-social d'hébergement à titre temporaire ou permanent.**

○ **Aide familiale ou auxiliaire de vie sociale (AVS)**

Elle **accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne, par exemple, pour la gestion administrative, l'aide aux courses, au ménage, etc.** Il est important pour les aidants familiaux d'avoir recours précocement aux AVS afin d'éviter leur épuisement et risquer une rupture dans la prise en charge de la personne atteinte.

Ces aides peuvent être financées par des prestations comme la Prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans ou l'Allocation personnalisée d'autonomie (APA) lorsque la dépendance survient après 60 ans et peuvent être effectuées par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD : service d'aide et

d'accompagnement à domicile, SPASAD : services polyvalents d'aide et de soins à domicile, SSIAD : service de soins infirmiers à domicile).

○ **Accompagnant éducatif et social (AES)**

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit à son domicile (via des services d'aides et de soins à domicile type SAAD, SSIAD) ou dans des lieux de vie collectif (Maison d'accueil spécialisé (MAS), Foyer d'accueil médicalisé (FAM), Etablissements d'Hébergement pour personnes âgées dépendantes (EHPAD)), en participant à son bien-être physique et psychologique.

○ **Autres professionnels (pour les activités sportives, sociales et culturelles)**

Différentes activités peuvent contribuer à diminuer la chorée et les tensions psychiques : yoga, relaxation, équithérapie, tai-chi chuan, qi gong, gymnastique douce, danse. Ces **activités sociales et culturelles**, adaptées aux goûts des personnes, sont **importantes pour maintenir une socialisation tout en favorisant une stimulation cognitive et physique.**

Le médecin traitant ou du centre de référence peut fournir les coordonnées de professionnels référencés proposant ces activités qui ne sont pas remboursées mais peuvent parfois être proposées gratuitement par certaines associations.

Autres accompagnements

○ **Service d'Accompagnement médico-social des adultes handicapés (SAMSAH)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

○ **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS)**

Il permet un maintien de la personne en milieu ouvert en lui donnant des conseils et en proposant des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et SAMSAH ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur intégration dans la vie sociale et professionnelle. Ils participent activement au lien ville-hôpital et sont attribués sur décision de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

○ **Service de Soins de suite et de Réadaptation neurologique**

Pour initier une prise en charge rééducative ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (à la suite par exemple de l'hospitalisation du conjoint aidant ou pour apporter un répit familial), la personne peut bénéficier, sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR) neurologique avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.) telle que dans le centre hospitalier marin de Hendaye.

○ **Séjours de répit et orientations vers des lieux de vie institutionnels**

De type Maison d'accueil spécialisée (MAS) ou Foyer d'accueil médicalisé (FAM).

○ **Equipes relais handicaps rares (ERHR)**

Ce sont des **dispositifs régionaux** qui peuvent apporter une aide efficace notamment en **évitant les ruptures dans la prise en charge médico-sociale** : elles informent, orientent vers les structures adaptées, assurent la coordination entre les différents acteurs participant à l'accompagnement de la personne et sa famille. Pour plus d'informations sur les ERHR : <https://www.gnchr.fr>

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans **l'information et l'orientation sur la maladie, sur les aides existantes** (via leur site internet ou la diffusion de brochures et de documents thématiques réalisés en collaboration avec des experts médicaux). Au travers de ces associations, les personnes peuvent **partager leurs expériences, sortir de leur isolement, nouer des liens permettant de se soutenir, échanger des conseils qui améliorent considérablement le quotidien**. Certaines proposent des permanences, groupes d'entraide, formations gratuites, accès à des activités, certains loisirs en groupes, etc. Ces associations **favorisent l'interaction entre les malades et les soignants pour une meilleure prise en charge globale de la maladie**.

- **Groupes de parole**

Que ce soit pour les aidants familiaux ou pour les personnes porteuses de la mutation, des groupes de parole (animés en général par un psychologue) et/ou d'entraide par les pairs apportent un soutien indéniable grâce au partage d'expérience. Ils peuvent être accessibles dans les centres de référence ou de compétence de la maladie de Huntington.

- **Services de soins palliatifs**

Dans les situations de fin de vie, des réseaux disposant d'équipes mobiles intervenant à domicile, des équipes de liaison en centre hospitalier, ou bien un accueil en Unités de soins palliatifs (USP) peuvent s'avérer indispensables. Des accompagnements plus précoces par les équipes de soins palliatifs sollicitées pour des séjours de répit ou dans le cadre d'un accompagnement global, y compris psychologique, de longue durée sont également utiles.

- **Education thérapeutique du patient (ETP)**

Le développement de programmes d'éducation thérapeutique doit être favorisé pour permettre aux personnes atteintes et à leurs familles de comprendre la maladie, de se sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, d'appréhender les problématiques psychosociales sous-jacentes afin de maintenir ou d'améliorer la qualité de vie.

Aides techniques

Dans certains cas, il sera nécessaire de proposer des mesures particulières :

- **Aménagement des lieux de vie** : accessibilité du logement (escalier, étages, etc.), fauteuil adapté, pare-lits rembourrés, lit médicalisé, casque de protection, main courante, couverts adaptés, etc. pour éviter les lésions traumatiques consécutives aux mouvements choréiques, gouttière de protection dentaire pour prévenir les complications du bruxisme, ustensiles de cuisine adaptés pour préparer ses repas, téléphone et clavier d'ordinateur adaptés, etc.
- **Aides pour les déplacements** : déambulateur à 2 ou 4 roues (rollator), canne, fauteuil roulant (le plus souvent, fauteuil roulant manuel, mais le fauteuil auto-motorisé peut aussi favoriser l'autonomie à condition que l'environnement soit adapté à son utilisation et que l'apprentissage de sa conduite ait été effectué suffisamment en amont et testé dans un centre spécialisé).

Ces aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées soit :

- dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'Affection longue durée (ALD) hors liste sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence**.
- après avoir sollicité la **Maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **Plan personnalisé de compensation (PPC)** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, via la **Prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- d'autres aides financières : **l'Allocation adulte handicapé (AAH)** ;
- des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc.
- **carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes seront prochainement remplacées par une **carte unique CMI (Carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) », mis à jour annuellement.

- « **Vivre avec** » : les situations de handicap au quotidien

Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne

Les personnes qui se savent à risque de porter la mutation sont exposées à une anticipation anxieuse et à une vision négative de leur avenir nécessitant généralement une psychothérapie. Sans oublier qu'être à risque implique que l'on a été ou que l'on est encore proche de malade, voire aidant.

La maladie commence souvent par des difficultés cognitives et psychologiques qui impactent la vie quotidienne. Cette phase peut mener à des souffrances psychiques intenses et doit faire l'objet d'une prise en charge adaptée, notamment pour les personnes qui se savent porteuses de la mutation.

Avec l'apparition des troubles cognitifs, il est important que **l'entourage familial, amical préserve l'autonomie de la personne** en l'aidant à s'organiser au lieu de réaliser les activités à sa place. Même à un stade avancé, il est possible d'utiliser différents modes de communication avec la personne pour l'impliquer dans toutes les décisions la concernant. Les troubles cognitifs et moteurs contraignent peu à peu à adapter la manière de communiquer avec la personne, notamment en lui laissant le temps nécessaire pour qu'elle puisse répondre, que ce soit sur le moment, ou plus tard, en différé.

L'aménagement du quotidien doit viser à l'accompagner progressivement dans les tâches qu'elle ne peut plus faire seule. Des **jalons quotidiens avec des horaires réguliers, des tâches préétablies ainsi que des activités ludiques, valorisantes et de relaxation** peuvent être proposées pour aider la personne à prévenir certains troubles cognitifs et/ou du comportement tels que l'apathie, ou les difficultés de planification ou les troubles de la mémoire.

Les troubles cognitifs peuvent provoquer de l'irritabilité et peuvent s'accompagner d'agressivité : il est **important d'expliquer à l'entourage familial et amical que l'anxiété, les troubles de la personnalité et certains comportements sont liés à la maladie et aux sentiments d'impuissance, de lutte et de frustration ressenties par la personne. Les grandes étapes de l'évolution de la maladie s'accompagnent de stratégies progressives d'acceptation des limitations qu'elle génère.**

Les différentes activités du quotidien se font plus lentement et en fournissant plus d'effort d'où une fatigue à gérer, qui est également source d'irritabilité.

La qualité du sommeil a également un impact sur le comportement, les facultés cognitives et motrices.

Les difficultés motrices rendent les mouvements et les déplacements difficiles. Le domicile doit progressivement être aménagé pour le confort et la sécurité de la personne.

Une **aide à domicile** s'avère souvent nécessaire pour soulager les aidants familiaux.

Avec l'aide de l'entourage familial, des aidants professionnels (kinésithérapeute, orthophoniste, ergothérapeute, psychologue, etc.) ainsi qu'avec le recours à de nouvelles stratégies et aménagements, la personne peut continuer de bénéficier d'une certaine qualité de vie.

Selon la sévérité des troubles, certaines activités de la vie quotidienne (lire, écrire, se laver, s'habiller, prendre son traitement médical, faire ses courses, préparer ses repas, effectuer les tâches ménagères, les démarches administratives, gérer son budget, etc.) peuvent nécessiter le soutien de la famille puis des aides humaines et techniques.

La conduite de véhicules à moteur ne devient plus possible à un certain stade de la maladie, ce qui est souvent un moment très difficile à accepter et peut être source de tensions au sein des familles. Le médecin spécialiste et/ou traitant peut alors être d'une grande aide pour que cette décision soit prise pour des raisons médicales et non personnelles.

Le service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS) et le service d'Accompagnement médico-social des adultes handicapés (SAMSAH) peuvent apporter des conseils et des aides pratiques pour aider à la gestion de la vie quotidienne (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »).

Le recours à une **protection juridique** (habilitation judiciaire familiale ou tutelle ou curatelle) est parfois nécessaire : il permet de protéger la personne atteinte et lui proposer un soutien dans ses démarches administratives et financières.

Aux stades avancés de la maladie ou dans certaines situations familiales particulières, le maintien au domicile n'est plus possible et la famille doit envisager une **admission dans un lieu de vie** : foyers d'hébergement, foyers de vie, Foyer d'accueil médicalisé (FAM), Maison d'accueil spécialisé (MAS), Etablissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (EHPAD), Unités de soins longue durée (USLD).

Dans certains cas exceptionnels, les Unités d'hébergement renforcés (UHR) et les Unités cognitivo-comportementales (UCC) peuvent servir de structures de relais ou d'alternatives aux services de psychiatrie pour les personnes dont les troubles ont provoqué des situations dangereuses ou qui ont eu des passages à l'acte agressifs.

Pour tous ces aspects, les assistants de service social et les associations de malades sont des aides précieuses.

Conséquences de la maladie sur la vie familiale

Le **caractère héréditaire de cette maladie** implique qu'**au sein d'une même famille sur plusieurs générations, plusieurs personnes sont touchées en même temps, à des stades différents**. La peur de la transmission de la maladie génère de l'angoisse. Les peurs, les tabous familiaux peuvent particulièrement fragiliser les liens familiaux. La **thérapie familiale** peut aider dans ce contexte complexe.

Les consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants et les familles doivent parfois déménager pour se rapprocher des structures de prise en charge et de préférence en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun pour faciliter l'autonomie.

La personne atteinte peut être contrainte de diminuer puis d'arrêter son activité professionnelle.

Il peut également être nécessaire pour le conjoint ou les proches d'aménager ou de quitter leur activité professionnelle pour s'occuper du proche malade, lorsqu'ils ne peuvent pas bénéficier d'aides extérieures.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir et être sources de tensions au sein de la famille.

Les **troubles et altérations du comportement, telles que l'impatience, l'irritabilité, l'agressivité, l'apathie** peuvent provoquer des **conflits voire des ruptures familiales**. Il est donc essentiel de les prévenir par une **prise en charge adaptée avec l'aide de tiers** (aides de vie, orientation vers un autre lieu de vie) et également d'informer la famille de l'évolution de ce type de manifestations et de se faire entourer par des experts. Le

recours aux pairs peut également être d'un grand soutien pour les proches qui ont besoin de s'appuyer sur d'autres expériences que les leurs afin d'enrichir leur propre compréhension.

Il est important de tenir compte du degré d'épuisement des aidants familiaux et qu'ils puissent bénéficier de l'organisation pour leurs proches malades, de séjours de répit (autrement appelés séjours temporaires) en milieu hospitalier (SSR) ou en lieu de vie, des aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychothérapeutique, de groupes de paroles, etc.

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial. Cette aide effective (par exemple pour la toilette, les repas) peut être financée par la Prestation de compensation du handicap, PCH-Aides humaines, une fois qu'elle est reconnue et évaluée par la MDPH.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Les enfants qui grandissent dans une famille touchée par la maladie de Huntington sont les premiers concernés par la transformation de leur parent malade. Ils sont également confrontés aux troubles parfois déstabilisants du parent atteint (agressivité, apathie, etc.). L'altération de leurs relations familiales (surprotection ou au contraire délaissement des parents) est particulièrement difficile à comprendre et à accepter. Ils peuvent être préoccupés par l'inquiétude de voir les manifestations de la maladie se développer chez eux-mêmes ou dans la fratrie ou chez les parents, grands-parents, oncles, tantes, cousins.

Cette situation, déjà difficile à vivre pour les adultes, l'est encore plus pour les enfants et les adolescents qui ne sont en général pas aidés pour apprendre à y faire face. Ils mettent alors en place des stratégies qui peuvent être sources potentielles de troubles du comportement et de développement affectif : repli sur soi, perte de confiance en soi, conduites addictives chez l'adolescent, difficultés scolaires, etc. **Ces enfants, témoins de la maladie et souvent jeunes aidants familiaux ont besoin d'un suivi rapproché par des psychologues. Pour ceux qui se savent à risque, un accompagnement psycho-éducatif des questionnements liés à cette situation peut être recommandé.** Sur le plan médical, des équipes dédiées de certains services de neuropédiatrie (comme ceux de l'hôpital Trousseau, à Paris) peuvent prendre en charge les jeunes impactés par la MH. Des ateliers ETP organisés par les associations de malades sont en cours de développement pour ce public.

Un soutien psycho-éducatif peut être nécessaire pour aider les parents atteints à s'occuper de leurs enfants mineurs.

Un accompagnement social et psychologique pour le parent atteint et pour toute la famille est primordial. Pour toutes ces questions, **les assistants de service social, les psychologues et les associations de malades sont des soutiens précieux.**

Conséquences de la maladie sur la vie sociale

La personne atteinte est confrontée à ses propres limites et à l'éventuel rejet ou la peur de l'autre face à certains troubles moteurs (démarche titubante, mouvements

Brusques), cognitifs (ralentissement des fonctions intellectuelles, troubles du langage) et du comportement (irritabilité, apathie, impulsivité, persévérations) particulièrement visibles. Ces situations, souvent sources de colère, de honte et de tristesse, peuvent l'amener à s'isoler, à ne plus avoir de relations familiales et amicales.

L'accès à une vie sociale et culturelle (loisirs, déplacements, participation à des activités de groupe, etc.) peut se faire avec l'intervention d'auxiliaires de vie sociale (AVS) ou certaines associations, et contribuera à garder un bon moral.

Par ailleurs, le caractère héréditaire et évolutif de la maladie pose des questionnements sur la construction de l'avenir, le projet parental, les objectifs de vie.

Pour toutes ces questions, une prise en charge psycho-sociale de la personne et de sa famille est primordiale : elle se fait en collaboration avec des assistantes de service social, des psychologues et les associations de malades.

Conséquences de la maladie sur l'activité sportive

La pratique d'une activité physique ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre et les bienfaits qu'elle procure : une heure de marche à pied par jour est recommandée, ainsi que la gymnastique douce, le yoga, et toute activité favorisant l'équilibre comme la danse, le tai-chi, le qi gong, l'équithérapie, la course à pied, etc. Les moniteurs d'activités physiques adaptées et certains kinésithérapeutes peuvent conseiller et accompagner les personnes atteintes.

Une démarche de type soins de suite et de réadaptation peut être intéressante selon les cas et les stades de la maladie.

Conséquences de la maladie sur la scolarité

Même si les manifestations de la forme adulte de la maladie de Huntington apparaissent habituellement entre 30 et 50 ans, les enfants vivants dans une famille touchée par la maladie peuvent avoir des difficultés scolaires liées à l'environnement familial (voir « *Conséquences de la maladie sur la vie familiale* »). Il est donc important de prendre en charge précocement ces élèves par des équipes pluridisciplinaires expérimentées avec une collaboration avec le personnel éducatif, les assistantes sociales, les médecins (médecin traitant, médecin scolaire), les psychologues.

Parfois un éloignement familial transitoire de l'élève dans le cadre d'un internat peut être une solution.

Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle

Lorsque l'état de santé le permet et que la personne le souhaite, le **maintien dans le monde professionnel est important car il permet de structurer son quotidien, de la motiver et prévenir certains troubles cognitifs.**

Pour la plupart des personnes atteintes de la maladie de Huntington, les **difficultés se manifestent particulièrement au travail, où l'ensemble des facultés impactées par la maladie est sollicité dans des contextes parfois stressants.**

Les professionnels de santé du travail étant tenus au secret professionnel, il est possible de ne pas révéler sa maladie sur son lieu de travail tout en faisant l'objet de dispositions adaptées.

Avec l'apparition des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques, l'exercice professionnel peut devenir compliqué et nécessiter des adaptations.

En particulier, la conduite de véhicules à moteur n'est plus possible et peut rendre les déplacements professionnels difficiles.

Des aménagements du poste de travail sont alors nécessaires : mesures d'accompagnement, temps partiel, reclassement, changement de poste...

Une anticipation et/ou un accompagnement de ces moments particulièrement délicats est nécessaire, que ce soit par le médecin spécialiste, traitant, du travail, le psychologue, l'assistante sociale, les associations, les groupes de parole...

En cas de répercussion professionnelle avec des difficultés pour se maintenir dans un emploi, il est possible de demander une Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH : le statut RQTH est attribué par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH).

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : l'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (Fiphfp) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Pour l'adaptation du poste de travail, le médecin du travail et le service des ressources humaines restent les interlocuteurs privilégiés : ils travaillent en collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, CAP Emploi (organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap), le service d'Appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth), financé par l'Agefiph.

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie, peut bénéficier d'une pension d'invalidité versée par la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM).

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

Note : Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes de la maladie de Huntington, un Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

1. *Maladie de Huntington*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, janvier 2011. Pr R.A.C Roos, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=118&Disease

2. Avec la collaboration du :

- **Docteur Katia YOUSOV, Centre national de référence pour la maladie de Huntington.** GHU Henri Mondor, CRÉTEIL.

- **Comité inter-associations maladie de Huntington** (regroupant : Huntington France AHF, Huntington avenir, Union des associations Huntington espoir, Dingdingdong – Institut de coproduction de savoir sur la maladie de Huntington, Huntington actions, Un arc-en-ciel pour les malades de Huntington, Association sale gène, Association Kachashi).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 28 juin 2017

