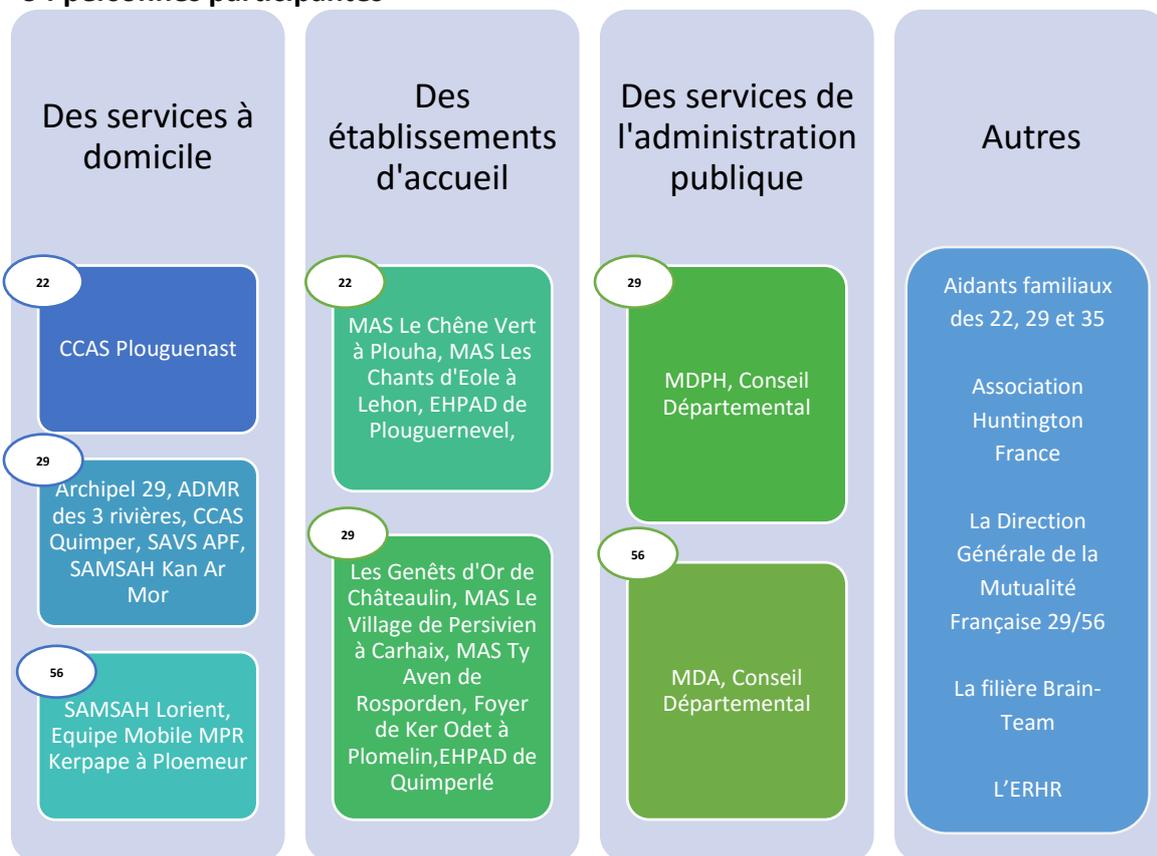


## Compte-rendu de la journée de formation sur la maladie de Huntington (MH)

Le 13 mai 2016,  
MAS Ty Aven à Rosporden

94 personnes participantes



Cette journée est à l'initiative de l'Equipe Relais Handicaps Rares de Bretagne en partenariat avec

- L'Association Huntington France (AHF)
- la MAS de Ty Aven de Rosporden dans le Finistère (Mutualité Française 29/56)
- la MAS Les Chants d'Eole de Léhon dans les Côtes d'Armor (Coallia),
- le SAMSAH de l'APF des Côtes d'Armor
- le SAVS de l'APF du Finistère
- le foyer de Ker Odet de Plomelin dans le Finistère (Association Kan Ar Mor)

Compte-rendu établi par l'ERHR Bretagne  
avec la participation active de Madame Viviane Richard, membre de l'AHF

Ouverture de la journée par Monsieur Dominique Bardou,  
Directeur Général de la Mutualité Française 29/56.

### **Introduction : Jean Briens, Pilote de l'Equipe Relais Handicaps Rares (ERHR) Bretagne**



Un handicap rare est la combinaison de trois types de rareté :

- la rareté des publics
- la rareté des combinaisons de déficiences
- la rareté et la complexité des technicités de prise en charge

La maladie d'Huntington induit plusieurs déficiences simultanées. Ces déficiences sont évolutives et de plus en plus nombreuses.

Il est nécessaire :

- de s'adapter en permanence
- de toujours remettre en question la pertinence d'un acte
- de travailler avec la pédagogie du doute
- de travailler les uns avec les uns avec la plus grande concertation possible

Le but de la journée est d'unir nos forces.

Les missions de l'Equipe Relais Handicaps Rares sont :

- la formalisation des connaissances et la contribution à la recherche
- l'appui aux professionnels et la contribution au développement de travail en réseau
- la structuration, la mise à disposition de l'information et l'élaboration d'un plan de communication afin de la rendre accessible aux personnes, à leur famille, aux institutions et aux professionnels,
- la conception, l'organisation et la mise en œuvre de dispositifs de formation.

Pour les intervenants de la journée, l'objet est de présenter ce qu'ils font, sans prétention de dire comment il faut faire.

## Témoignage : Nicole JOVERT, Aidante familiale

Témoignage d'une conjointe de malade (membre de l'association AHF) et les difficultés il y a 10 ans à obtenir un diagnostic et de l'information pour la prise en charge du malade et de la famille.

Le récit de sa vie aux côtés de son mari atteint de la maladie, cachée par sa belle-famille, et dont les conséquences ont été terribles pour elle et leurs enfants, a illustré toutes les difficultés que la méconnaissance de cette pathologie entraîne.



## Données médicales de la maladie : Françoise ETCHESSAHAR, Médecin, représentante de l'Association Huntington France

La maladie de Huntington est une affection neurodégénérative héréditaire qui entraîne une altération profonde et sévère des capacités physiques et intellectuelles. La personne malade perd peu à peu son autonomie et devient dépendante pour les actes de la vie quotidienne.

La maladie de Huntington est une maladie génétique et héréditaire dont la transmission est autosomique dominante. Le gène responsable est situé sur le bras court du chromosome 4 et est identifié depuis mars 1993. L'anomalie génétique qui provoque la maladie de Huntington est une augmentation, supérieure à la normale, de répétition de trois [nucléotides](#) (C, A et G – appelé codon ou triplet CAG) au sein du gène HD. En situation normale, ce triplet CAG se répète 20 fois. La maladie de Huntington se développe à partir d'une répétition de CAG de 40 fois au moins. La protéine générée est appelée Huntingtine mutée, c'est cette protéine toxique qui est responsable de la dégénération des neurones.

Les premiers signes d'alertes au niveau du comportement sont :

- des troubles du comportement : changement de personnalité, dépression, apathie, irritabilité, impulsivité
- des troubles moteurs : maladresse, gestes incontrôlés, pertes d'équilibre
- des troubles cognitifs : oublis, étourderies, troubles de l'attention, difficultés de planification

La maladie est plus facile à diagnostiquer si on connaît des antécédents familiaux mais ce n'est pas toujours le cas.

## Présentation de la filière de santé Brain-Team : Isabelle MAUMY, Chargée de Mission, Filière de santé Brain team, Angers

La filière Brain-Team est une des 23 filières de santé nées du Plan National Maladies Rares 2 (PNMR2).

**Le premier Plan National Maladies Rares (2005-2008)** a permis d'améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare, grâce à la mise en place de 131 Centres de Référence Maladies Rares labellisés (CRMR). Le dispositif a été complété par l'identification de

500 centres de compétence rattachés aux CRMR et offrant un appui pour la prise en charge de proximité. Les évaluations de ce premier plan ont souligné l'intérêt de ce dispositif, mais également la nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR, ainsi qu'avec les autres acteurs de la prise en charge et de la recherche. Une recommandation de « grands regroupements » a été préconisée.



**Le second Plan National Maladies Rares (2011-2014)** prévoit la constitution de Filières de Santé Maladies Rares.

**Une Filière de Santé Maladies Rares** couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte du même organe ou

système. La filière recouvre avant tout des maladies rares connues, mais aussi des maladies ou syndromes rares probables mais non encore confirmés. Pour autant, ces filières n'ont pas vocation à se substituer aux CRMR et aux centres de compétence pour la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare.

**Missions d'une Filière de Santé Maladies Rares :** La Filière de Santé Maladies Rares (FSMR) est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, chaque filière regroupe

- des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) ;
- les centres de compétence qui leurs sont rattachés ;
- toute structure de soins travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétence ;
- des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi ;
- des professionnels et structures des secteurs social et médico-social ;
- des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle ;
- des associations de personnes malades.

#### **Objectifs des FSMR :**

**La lisibilité :** diminuer le délai d'errance diagnostique et thérapeutique en facilitant l'orientation dans le système de santé de toutes les personnes atteintes de maladie rare et des médecins traitants, en particulier s'il n'existe pas de centre de référence spécifique pour la maladie rare concernée ou suspectée ou s'il existe plusieurs CRMR de périmètres thématiques proches.

**Le décloisonnement :** améliorer le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge médicale, les innovations diagnostiques, la recherche et le développement thérapeutique et l'interface avec le secteur médico-social.

Aujourd'hui, 23 filières de santé maladies rares ont été identifiées.

**La filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM** est née d'une volonté commune de rassembler au sein d'une même filière un ensemble de maladies rares ayant pour dénominateur commun les pathologies rares du système nerveux central dans leur dimension la plus large. BRAIN-TEAM rassemble ainsi des pathologies à expression motrice ou cognitive, familiales ou sporadiques tant chez l'adulte que chez l'enfant : ataxies cérébelleuses, dystonie, paraparésie spastique, mouvements anormaux, démences rares, maladie de Huntington, syndrome Gilles de la Tourette, leucodystrophies, atrophies multisystématisées, maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil et maladies inflammatoires du cerveau. Ces maladies rares partagent la nécessité de proposer une prise en charge médico-sociale globale et pluridisciplinaire car il s'agit de patients complexes avec un besoin de coordination optimale du parcours de vie.

La filière de santé Maladies Rares BRAIN-TEAM s'organise autour de 10 Centres de Référence (CR) travaillant avec des Centres de Compétence (CC) et des centres spécialisés non labélisés (CS). La filière est animée par le Professeur Christophe Verny (CHU d'Angers).

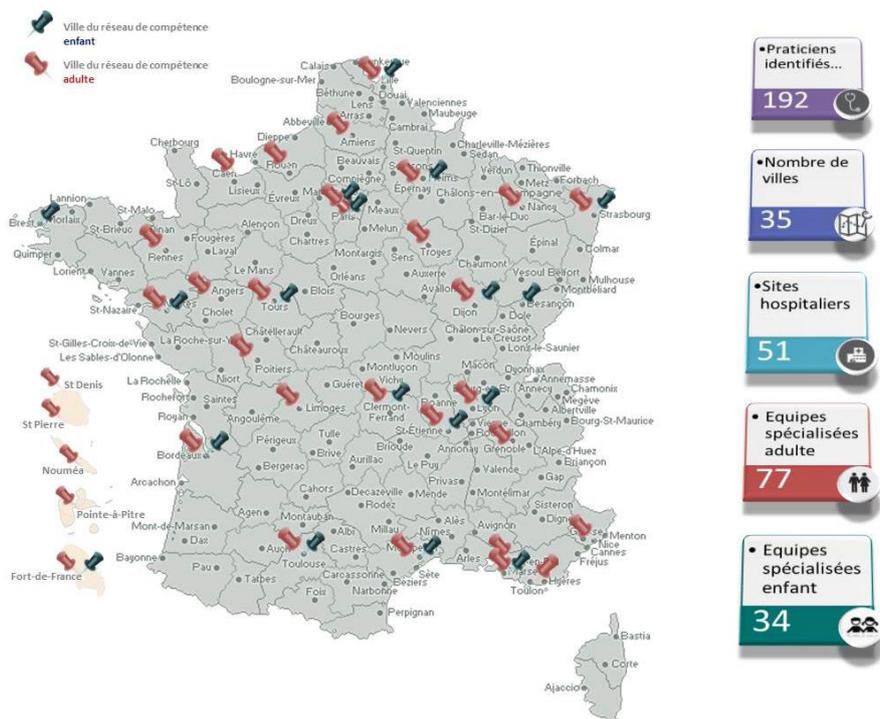
Un site internet BRAIN-TEAM sera bientôt disponible.

**Pour la maladie d'Huntington** : un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) a été réalisé. Il est disponible sur le site : <http://huntington.aphp.fr/docs/pnds.pdf>

L'objectif de BRAIN-TEAM est de poursuivre la rédaction de PNDS sur les pathologies prises en charge par la filière.

**Autre sources d'informations intéressantes** : Orphanet fiches « grand public » : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Huntington-FRfrPub118.pdf>

**Présentation de la carte des centres de référence et centres de compétence** : Les Centres de Référence Maladies Rares travaillent avec des centres de compétences et centres spécialisés adultes et enfants. L'ensemble des centres constitue le réseau de compétence de la filière BRAIN-TEAM et est réparti dans toute la France. La récente mise à jour du réseau de compétence a identifié 192 praticiens dans le réseau, répartis dans 111 équipes spécialisées prenant en charge adulte/enfant en métropole et en outre-mer.



## Les troubles cognitifs et comportementaux : Florence BRIAND, Ergothérapeute, SAMSAH de l'APF de Plérin (22)

Tout au long de la présentation, des références au livre de Jimmy Pollard « Dépêche-toi et attends » ont été faites ainsi que des références au site internet de l'association DingDingDong.

<http://dingdingdong.org/notes/jimmy-pollard-professeur-de-vie-huntingtonienne/>

Madame Briand a développé les difficultés majeures que rencontrent les malades :

- 1- Ralentissement du processus de la pensée
- 2- Difficultés d'attention et de mémoire
- 3- Difficultés à patienter
- 4- Difficultés à s'organiser et être flexible
- 5- Troubles émotifs
- 6- Compétences sauvegardées

### 1- Ralentissement de la pensée

Pour la personne malade un temps plus long est nécessaire pour réfléchir. On peut parfois penser qu'il refuse d'être dans la communication alors que c'est juste un problème de lenteur.

Pour l'aidant, prendre soi-même le temps de se poser et privilégier les échanges seul à seul.

**Exemple évoqué** : celui d'un aide-soignant pris dans l'agitation du trajet et du quotidien mais qui prend quelques minutes à la porte d'un patient pour s'apaiser et se rendre disponible avant d'intervenir chez un malade.

Epuré au maximum l'environnement lors des échanges (TV coupée par exemple).

Se mettre à hauteur du regard.

Ne pas hésiter à respirer au rythme de la personne.

L'impulsivité chez un malade Huntington peut être aussi une stratégie de compensation.

### 2- Difficultés d'attention et de mémoire

Chez une personne malade les souvenirs sont sauvegardés mais elle a beaucoup de difficultés à y avoir accès efficacement. Surchargée d'informations, elle perd le fil de son idée. La personne peut alors ressentir de la fatigue, de l'agacement, de la colère.

Si la personne refuse une proposition à un instant donné, ça peut être une stratégie pour se protéger. Il est préférable alors de différer la demande.

Pour les questions, il est important de s'adapter au malade :

- ⇒ Commencer par des questions ouvertes et laisser le temps de la formulation d'une réponse
- ⇒ En cas de trop grandes difficultés à y répondre, proposer des questions à choix multiples
- ⇒ En dernier recours, passer aux questions fermées : qui amènent une réponse oui ou non.

Si choix, il est important de respecter le choix fait et de s'adapter.

### 3- Difficultés à patienter

Les personnes malades ont beaucoup de difficultés à contrôler leurs impulsions.

La personne MH ne peut tout simplement pas attendre !

Lors des premières rencontres avec un malade MH, il faut laisser le temps au temps pour faire connaissance : il faut parfois 2 à 3 rdv avant que le malade s'autorise à parler.

Plutôt que des récits, le malade peut avoir envie de démontrer ses capacités.

**Exemple** d'un patient suite à la question « comment vous faites pour aller acheter vos cigarettes » a pris l'initiative d'aller acheter des cigarettes.

Ce genre d'impulsion est intéressant à saisir car il permet de voir comment la personne gère ses contraintes quotidiennes.

Pour les demandes impatientes des malades :

- ⇒ Répondre rapidement à la demande est la technique la plus efficace
- ⇒ Commenter action par action
- ⇒ Donner des points de repères

⇒ Situer l'action en cours et dire à quel moment elle va finir

#### 4- Difficultés à s'organiser et à être flexible

Pour compenser ces difficultés :

- ⇒ Se concentrer sur un seul sujet
- ⇒ Etablir des routines
- ⇒ Limiter les surprises et préparer les événements exceptionnels
- ⇒ Indiquer le déroulement de la journée, de la semaine
- ⇒ Attention toutefois aux emplois du temps trop rigides

#### 5- Troubles émotifs

Face à la maladie, la personne a deux choix : S'efforcer de garder ou reprendre le contrôle (nécessite énormément d'énergie) ou baisser les bras

Les troubles peuvent être : **Apathie** : symptôme neurologique. Indifférence générale qui peut juste être momentanée, **Irritabilité** : symptôme neurologique. Entraîne des comportements problématiques. Ces crises surviennent en cas de « surcharge cognitive », souvent en réaction à un événement imprévu, une « surprise », une réponse qui ne vient pas assez vite, **Dépression/anxiété** : Etre vigilant aux réactions de la personne : mâchoires qui se contractent, voix qui change, agitation physique.

*D'après Jimmy Pollard :*

##### **Zone du moment présent :**

*Bonne stratégie de compensation : la personne se concentre sur les minutes qui vont suivre, et suit l'idée sans se laisser parasiter*

*Difficile d'envisager les perspectives quand c'est trop loin*  
*Système de défense pour mieux être présent dans le présent*

##### **Déguisement de Huntington :**

*Ce masque peut donner l'impression que la personne est indifférente, s'ennuie ou est fâchée mais ce n'est pas le cas, il faut juste prendre du temps pour la rencontre.*



#### 6- Compétences sauvegardées

- Certaines mémoires
- Goût de l'humour et des bonnes choses
- Ont toujours des sentiments pour les proches
- Sont toujours en mesure d'investir une relation avec les autres

## **Présentation d'un Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) :**

**Dominique SABOT, Assistante Sociale, SAVS APF 29, Brest/Quimper**

L'Association APF gère dans chaque département un ensemble de services et d'établissements médico-sociaux.

Le SAVS est financé et missionné par le conseil départemental et s'adresse à des personnes adultes porteuses d'un handicap moteur, avec ou sans troubles associés. Il faut que les personnes aient une orientation de la MDPH vers un SAVS.

L'équipe est composée d'une directrice, une chef de service, une secrétaire, une psychologue, d'ergothérapeutes, d'animatrices sociales, d'aides médico-psychologiques, d'assistantes sociales et un médecin de réadaptation fonctionnelle.

L'accompagnement implique la prise en compte de l'ensemble des aspects de la vie de la personne : à chaque personne, une réponse adaptée.

Madame Sabot explique son travail qui consiste de venir en soutien auprès de l'entourage pour la constitution des différents dossiers administratifs : dossier MDPH (demande d'aide humaine), dossier de candidatures auprès d'établissements...

Un accompagnement psychologique individuel ou collectif, tel que le groupe de parole pour les aidants familiaux animé par la psychologue du service peut être proposé.

Un travail est en cours avec le conseil départemental et l'ARS pour la création de places de SAMSAH de façon à pouvoir proposer une offre plus adaptée : moyens humains complémentaires pour la coordination et aide à l'accès aux soins.

## **Présentation d'un accueil temporaire:**

**Patricia CRUAUD, Chef de service du Foyer Ker Odet de Plomelin (29)**

**Médéric KERHOAS, Psychologue du Foyer Ker Odet de Plomelin (29)**

La structure propose :

- L'hébergement permanent : 19 places en Foyer de Vie, 8 en Foyer d'Accueil Médicalisé
- L'accueil temporaire : 10 places en Foyer de Vie, 5 places en Foyer d'Accueil Médicalisé
- L'accueil de jour : 10 places

En 2015 : 127 personnes ont été accueillies de façon temporaire.

Le délai est souvent très long entre le 1er contact et le 1er accueil, de l'ordre de 6 mois.

Un accueil temporaire est possible jusqu'à 90 jours par an, ça correspond à environ 1 semaine par mois.

Les professionnels réfléchissent avec chaque patient et leur famille le projet de vie et suivent également le retour à domicile.

La durée moyenne d'une semaine est fréquemment proposée, ça peut paraître court mais la répétition amène l'habitude et la familiarisation de l'environnement.

Cette solution permet de sortir de la « tyrannie domestique » dans les 2 sens : patient et aidant !

L'accueil de personnes atteintes de maladie évolutives fait que, dès le départ, il doit y avoir anticipation des relais, un travail de prospection pour l'après.

---

### **DEJEUNER**

Buffet préparé par la cuisine de la MAS

Jean Briens propose que les participants viennent se présenter et présenter leur service, structure ou administration.

### **L'accompagnement en institution : Brigitte LE FLOC'H, Directrice MAS Ty Aven de Rosporden (29)**

Présentation de la Mas de Ty Aven sous forme de vidéos.

**Première vidéo** : Film présentant le quotidien d'un résident malade Huntington.

**Seconde vidéo** : Film montrant l'importance du travail en équipe et le soutien nécessaire entre les différents intervenants pour supporter l'agressivité des malades, le refus de coopérer, l'impatience, les troubles comportementaux et les jugements parfois erronés.



### **Les soins spécifiques :**

**Valérie FAVRIL, Orthophoniste libérale et intervenante à la MAS Ty Aven de Rosporden,  
Sandrine NOURRISSON, Orthophoniste libérale et intervenante à la MAS « Les Chants  
d'Eole » de Léhon**

### **Valérie FAVRIL**

Intervention orthophoniste auprès d'un patient atteint de la MH.

#### ***Précocité***

La prise en charge orthophonique doit être la plus précoce possible afin de

- maintenir le plus longtemps possible les capacités
- faire de la prévention au niveau de la communication et de l'alimentation
- mettre en place une relation et des techniques sur lesquelles s'appuyer lors de l'évolution de la maladie

#### ***Globalité de la prise en charge***

Importance de travailler aussi bien sur des postures globales que sur les mouvements fins.  
Travail sur les postures en lien avec les autres professionnels (ergothérapeute) afin de trouver les installations les plus adaptées au fur à mesure de l'évolution.

Insister sur la détente en début de séance mais aussi entre les différentes activités proposées : détente globale et détente du visage.

#### Travail autour de la communication

- Maintenir les praxies oro-faciales pour garder une articulation la plus précise possible : au début de la maladie, praxies sur ordre et imitation. Puis, au fil de l'évolution, travail en passif (stimulations oro-faciales)
- Maintenir l'écriture
- Travailler sur des modes de communication alternatifs : alphabets, tablette de communication....

#### Travail autour du repas

- Favoriser la détente par une posture adaptée et des massages de détente juste avant le repas.
- Donner des gestes de prévention et des informations précises à l'entourage familial ou professionnel sur les risques de fausses routes et les dégradations à anticiper.
- Le bilan orthophonique concernant l'alimentation doit être précis et réévalué régulièrement :
  - capacités de mastication
  - capacités de contenance buccale
  - capacités de propulsion
  - les types de fausse route et leur fréquence...

Ce bilan permet d'anticiper les évolutions de textures alimentaires et du type de boisson.

En lien avec l'ergothérapeute : travail pour trouver les couverts, le siège adaptés.

Lorsque la maladie est bien avancée, le travail de l'orthophonie est surtout tourné vers le bien-être : « massages » faciaux pour prévenir les crispations, aide à l'entourage, garder une alimentation plaisir si la pose d'une sonde GPE (Gastrostomie endoscopique percutanée) est devenue indispensable.

## Sandrine Nourrisson

L'orthophonie est un soin nécessaire aux malades Huntington.

La mise en place de soins spécifiques est important dès les premiers signes de la maladie.

La bonne connaissance des habitudes du malade est importante pour optimiser le travail.

- **Problèmes de communication**

Selon le stade de la maladie et des possibilités de communication, les soins seront différents.

#### Cas des personnes ayant encore une communication verbale

Importance de mettre en place des moyens de compenser la future perte d'élocution

- Mise en place des automatismes
- Importance de la communication pour redonner une place à la personne
- Se concentrer sur le présent
- Ne JAMAIS parler d'un malade à la 3<sup>ème</sup> personne en sa présence
- Décider d'un code OUI – NON

Un outil informatique a été évoqué, il peut servir de support : Comooty

Il s'agit d'une application sur tablette ou sur ordinateur (complété de deux boutons poussoirs) avec une banque de données (mots, images) personnalisable et permettant le défilement ou la sélection de l'élément souhaité

#### Cas des personnes en perte totale de communication verbale

Tous les jours, il faut s'adapter

Le plaisir de manger peut être présent jusqu'au dernier instant

Le toucher est un moyen de communication : il est important de l'avoir initié pour que cela reste naturel et ne soit pas vécu comme une intrusion

Venir détendu devant un malade et profiter de l'instant présent

Cri-pleurs : s'inquiéter des causes qui peuvent être à l'origine de l'angoisse, et paraître mineure pour les aidants (présence d'animaux par exemple)  
Garder des habitudes

- **Problèmes de déglutition**

L'orthophonie permet de travailler la déglutition et essayer de retarder l'apparition des problèmes de fausse route très fréquents chez les malades Huntington.

Une séance dure 45 min mais il est nécessaire d'insérer des moments de détente entre les exercices : massage de visage, exercices de respiration

Le travail sur la déglutition nécessite une observation de la façon de manger.

Des examens peuvent être prescrits en fonction des difficultés diagnostiquées.

Différentes étapes d'alimentation : alimentation normale, alimentation hachée avec encore des parties du repas de texture normale, alimentation hachée, alimentation par sonde GPE.

Si la décision de passer à une alimentation par sonde GPE est difficile, chaque étape peut l'être encore plus, pour la malade et pour la famille.

Même avec une sonde GPE, un malade peut apprécier les odeurs, voir même cuisiner et goûter à des plats simples.

Quoiqu'il arrive, il faut faire le maximum pour maintenir la communication.

## **Conclusion : Jean BRIENS**

Suite à une éventualité d'initier une autre formation dédiée à la gestion des Directives Anticipées, un moment de questions/réponses de ce thème a été proposé.

Importance d'anticiper au mieux ces questions pour préparer le plus sereinement possible la fin de vie.

Il a été souligné l'importance de :

- Travailler en associant : Famille – Equipe médicale – Structures d'accueil

- Collecter les informations et les partager

- Se rendre service les uns les autres

- Partager les expériences de chacun pour mutualiser et pouvoir accompagner au mieux chaque malade et leur famille.

Des progrès énormes ont été réalisés dans les 5 à 10 dernières années, à la fois en matière de suivi médical, dans les solutions d'accueil en structure, dans les possibilités de maintien à domicile, cet effort est à poursuivre pour mieux faire connaître les spécificités de cette maladie rare et accompagner les malades au mieux de leurs difficultés.