



## La maladie de Huntington

- Présentation de la maladie
- Historique
- Prévalence, statistiques
- Génétique
- Généralités, recherche

**Association Huntington France**

Septembre 2017

# Présentation générale (1/4)

## La maladie de Huntington

est une **maladie rare, héréditaire neuro-évolutive** du système nerveux central qui entraîne une altération progressive des capacités physiques et intellectuelles.

La personne malade devient peu à peu dépendante pour la plupart des actes de la vie quotidienne.  
La maladie se déclare entre 30 et 55 ans en moyenne.

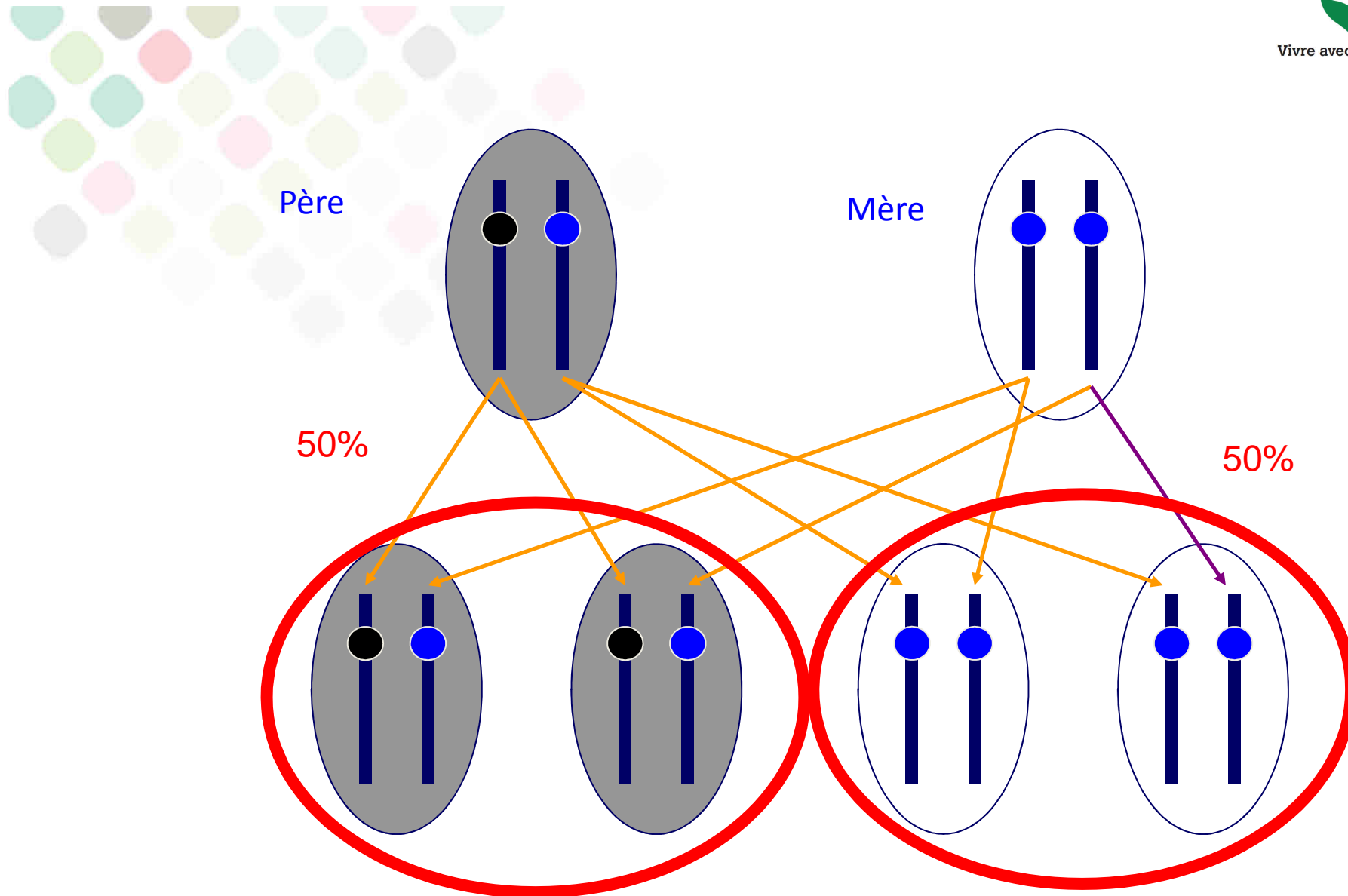
## Présentation générale (2/4)

C'est une maladie héréditaire dont la transmission génétique est « autosomique dominante » :

- 👉 elle ne saute pas de génération
- 👉 chaque descendant de personne malade a un risque sur deux d'être atteint

**C'est donc une maladie familiale dont les conséquences touchent tous les membres de la famille.**

# Présentation générale (3/4)



# Présentation générale (4/4)

## La maladie de Huntington

se manifeste par une triade de symptômes  
d'apparition variable dans le temps :

**moteurs**

**cognitifs**

**psycho-comportementaux**

# Historique (1/2)

- **1872, Long Island : le Dr G. Huntington** prononce une conférence sur une « chorée » héréditaire associée de troubles comportementaux. Sans le savoir, il a découvert la maladie qui portera son nom.
- **Années 60** aux Etats-Unis, deux courants se rejoignent : **Marjorie Guthrie** crée la première association familiale et **Milton Wexler** le premier groupe de chercheurs.
- **Années 70** : les premières associations locales de familles se développent un peu partout dans le monde. L'Association Huntington France (AHF) est créée en **1978**.
- **1972** : début des recherches génétiques au Venezuela qui vont aboutir à l'identification du gène en **1983** et à la localisation de son emplacement en **1993**, sur le bras court du chromosome 4.
- **1994** : 1<sup>er</sup> test génétique pré-symptomatique direct.

## Historique (2/2)

- **1996** : Gillian Bates et ses collègues créent le 1<sup>er</sup> modèle de souris MH.
- **2002** : création de Cure Initiative for Huntington's Disease (CHDI), financé par un riche anonyme, dans l'objectif de soutenir la recherche mondiale sur la MH.
- **2003** : création du **réseau européen**, European Huntington's Disease Network (EHDN), financé par le CHDI.
- **2004** : création en France du **Centre de référence** de la MH à l'Hôpital Mondor, à Créteil, dirigé par Pr Anne-Catherine Bachoud-Levi. Le centre a été relabellisé en **2017**.
- **2005** : création d'un centre de référence à Angers au CHU
- **2015** : création du **Comité inter-associations** de la Maladie de Huntington (8 associations)

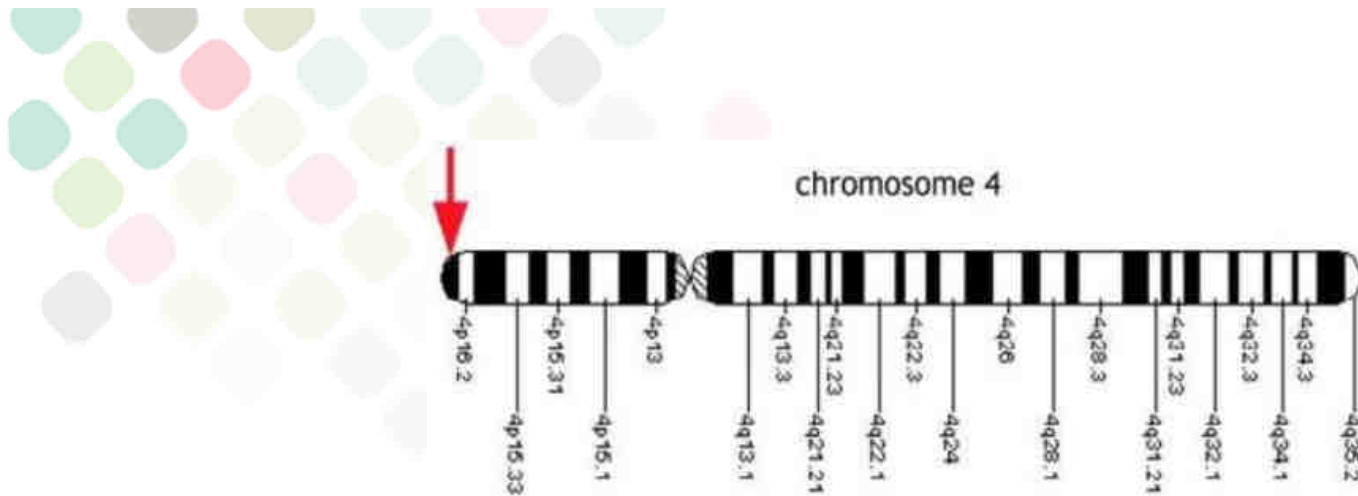
# Prévalence

- La maladie concerne aussi bien les hommes que les femmes
- Maladie rare : environ 6 sur 100 000 habitants
- Environ 6 000 malades en France
- Prévalence équivalente en Occident et en Asie.

On estime à 30 000 le nombre de personnes « à risque » en France. On appelle « personne à risque » toute personne ayant l'un de ses parents atteint. Tout descendant direct d'une personne atteinte a 50% de possibilité d'avoir hérité de l'anomalie génétique.



# Génétique (1/5)

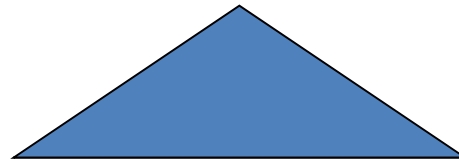


- La MH est provoquée par une expansion anormale (mutation) du chromosome 4 du gène codant pour une protéine appelée Huntingtine.
- Le rôle de la Huntingtine reste inconnu.
- Cette altération entraîne la mort de cellules nerveuses (neurones) dans certaines zones du cerveau, notamment les noyaux gris centraux et plus particulièrement le striatum.
- La mort neuronale intervient par apoptose.

# Génétique (2/5)

4p16.3: IT 15 - huntingtine

5'----EX1----EX2----EX3----EX67----3'  
...CAGCAGCAGCAGCAGCAGCAG...



10 à 30: normal

30 à 35: pré-mutation

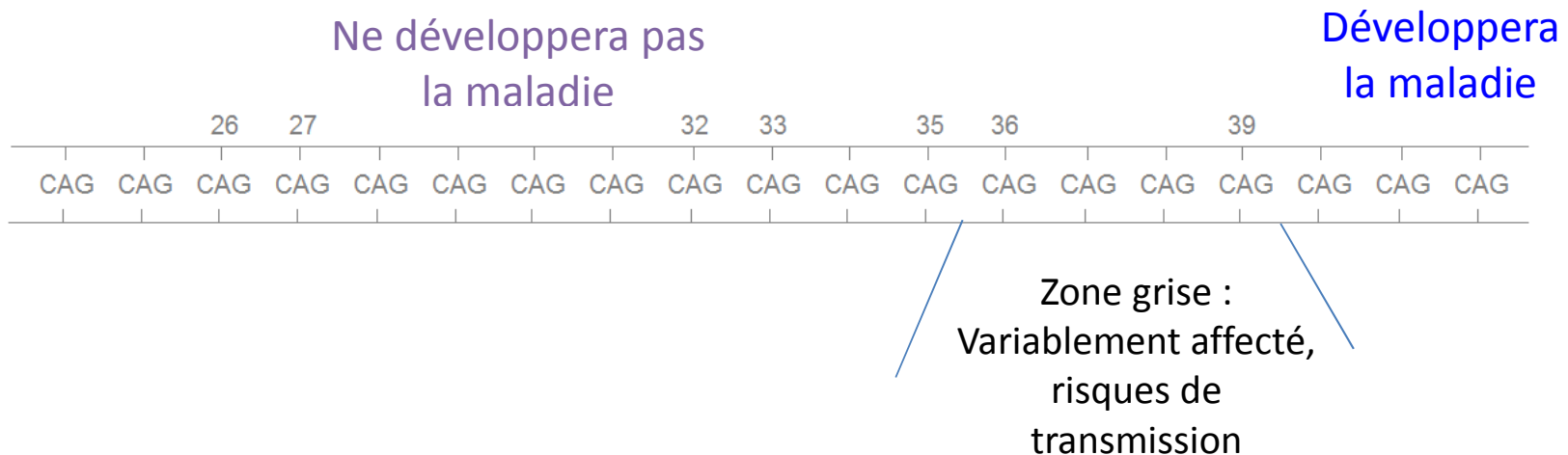
36-41: ?

42-180: mutation

# Génétique (3/5)

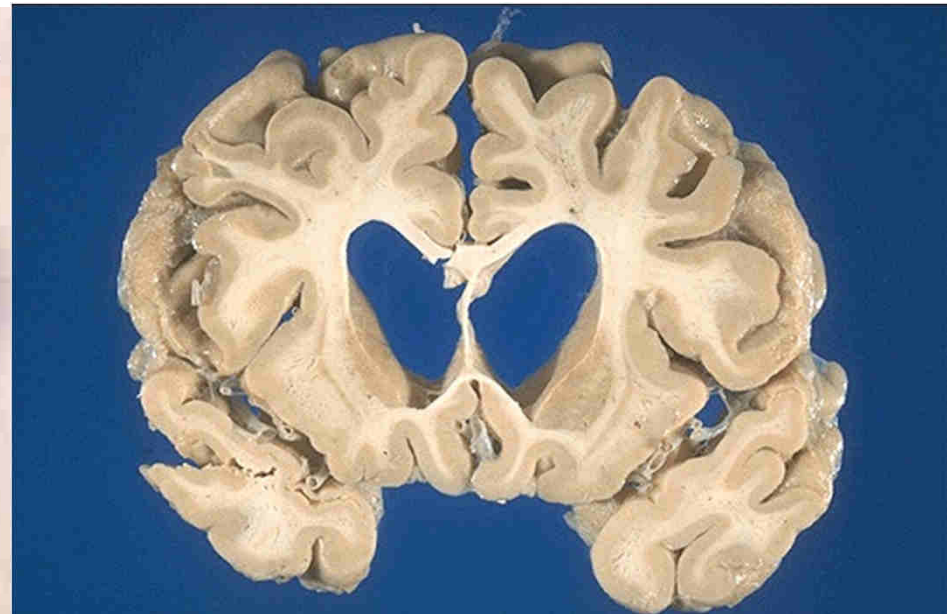
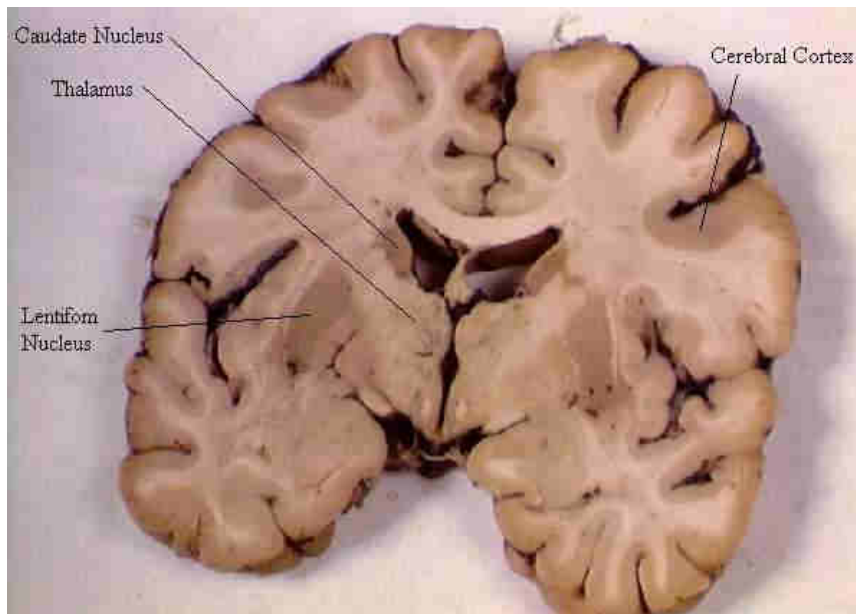
L'anomalie génétique qui provoque la maladie de Huntington est une augmentation, supérieure à la normale, des nucléotides CAG.

Chez les êtres humains, ce triplet CAG se répète 20 fois en moyenne. La maladie de Huntington se développe à partir d'une répétition de CAG supérieure ou égale à 40.



# Génétique (4/5)

- Atrophie d'abord du striatum
- Perte neuronale progressive



# Génétique (5/5) : test et diagnostic

- **Diagnostic de confirmation** : lorsque l'on est à risque et que l'on présente des symptômes
- **Test pré-symptomatique (TPS)** : lorsque l'on est à risque, il est possible de passer un test qui permet de savoir si l'on est, ou pas, porteur de la mutation et, le cas échéant, voué à développer la maladie.
- **Test pré-implantatoire (TPI)** : dans le cadre d'une FIV, il est possible d'éviter le risque de transmettre la maladie en n'implantant que les embryons non porteurs. Le « **TPI par exclusion** » : permet de faire ce test sans avoir fait soi-même le TPS.
- **Test prénatal (TPN)** : dans le cadre d'une grossesse naturelle, un test est fait sur le trophoblaste.

Dans tous les cas : ces tests se font dans des centres de références et suivent un protocole pluridisciplinaire.

# Quelques généralités



**À ce jour, il n'y a pas de traitement curatif, mais la compréhension des symptômes permet une prise en charge qui augmente considérablement le confort des malades et de leurs proches.**

La présence de l'altération génétique n'explique que **60%** de l'évolution de la maladie, c'est dire toute l'importance des thérapeutiques symptomatiques et l'influence de l'environnement favorable.

La recherche médicale française, européenne et mondiale est très mobilisée pour la MH et d'autres maladies neuro-évolutives.

# La recherche s'intéresse

- Au domaine de la neuro-protection afin de limiter l'évolution
- Aux greffes de cellules souches dans le but de réparer les zones cérébrales lésées :
  - Cellules mésenchymateuses et
  - Cellules IPSC pluripotentes induites.
- Aux essais français sur les effets de 2 molécules triheptanoïne et revestérol sur le métabolisme énergétique cérébral et la diminution de l'atrophie cérébrale
- A la thérapie génique qui fait espérer des résultats plus probants, notamment le silençage génique avec injection d'oligonucléotides antisens (ASO) dans le liquide céphalorachidien

**La participation aux recherches et aux essais permet de contribuer à une meilleure connaissance de la maladie.**



# La maladie de Huntington

## Les Symptômes

Association Huntington France



**Les symptômes sont de trois ordres (triade) :**

- **moteurs**
- **cognitifs**
- **psycho-comportementaux**

**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.**

# Symptômes moteurs



- « chorée » : mouvements anormaux involontaires, saccadés, incontrôlables des mains et des pieds qui perturbent la motricité fine et rendent les mouvements imprécis, maladroits. Ils perturbent l'équilibre et rendent la marche ou la position debout difficiles.
- postures anormales (dystonie)
- sont également affectés la voix, l'articulation de la parole et l'élocution (dysarthrie), la mastication et la déglutition (dysphagie).
- fausses routes avec risque d'infections broncho-pulmonaires.

# Symptômes cognitifs

## Atteinte des fonctions exécutives :

- Difficultés d'organisation des activités quotidiennes, de planification et d'apprentissage, difficultés pour s'adapter aux nouvelles situations, altérations des capacités d'initiation et d'inhibition, difficultés pour réaliser plusieurs tâches simultanément,
- Perte de la mémoire de travail, difficultés de concentration, d'abstraction, erreurs de jugement, allongement du temps de réaction.
- Stades avancés : désorientation temporo- spatiale, troubles visuo-spatiaux et visuo-perceptifs, ralentissement idéatoire (bradyphrénie), troubles du langage.
- 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.***

# Symptômes psycho-comportementaux

- Tendance à la dépression, troubles de l'humeur, anxiété, – plus rarement un état maniaque avec excitation, délires et hallucinations.
- Troubles du caractère et modifications de la personnalité 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.
- Apathie (perte de motivation)
- Troubles obsessionnels, conduites addictives.

*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.*

# Autres symptômes

- Troubles du sommeil (insomnie, somnolence diurne, etc.)
- Perte de poids
- La fatigue, causée par la maladie et la prise de certains traitements, a un impact sur la vie quotidienne.
- Troubles sexuels
- Stades avancés : troubles sphinctériens avec incontinence urinaire
- Les troubles dentaires sont fréquents ainsi qu'une hypersalivation.



## L'évolution et l'aggravation des symptômes se font de façon individuelle.

Chaque personne a sa manière d'être malade, à laquelle il faudra s'adapter.

Tous ces troubles nécessitent une prise en charge précoce afin d'éviter les crises. À chaque famille de symptômes correspond une aide spécifique.



# Maladie de Huntington

## Prise en charge du malade

Association Huntington France

# Parcours médico-social (1/3)

## Cadre général de la prise en charge

### *Au centre de référence :*

- Diagnostic génétique
- ALD 30, prise en charge 100% par la CPAM
- MDPH (Maison départementale du handicap)
  - Bilan annuel pluridisciplinaire

### *En ville (ou au centre de référence) :*

- neurologue, psychiatre si nécessaire



## Parcours médico-social (2/3)

### Accompagnement paramédical (local)

Psychologue, psychothérapie

Orthophonie

Kinésithérapie

Ergothérapie

Diététique

Soins infirmiers

Hospitalisation à domicile

# Parcours médico-social (3/3)

## Accompagnement social

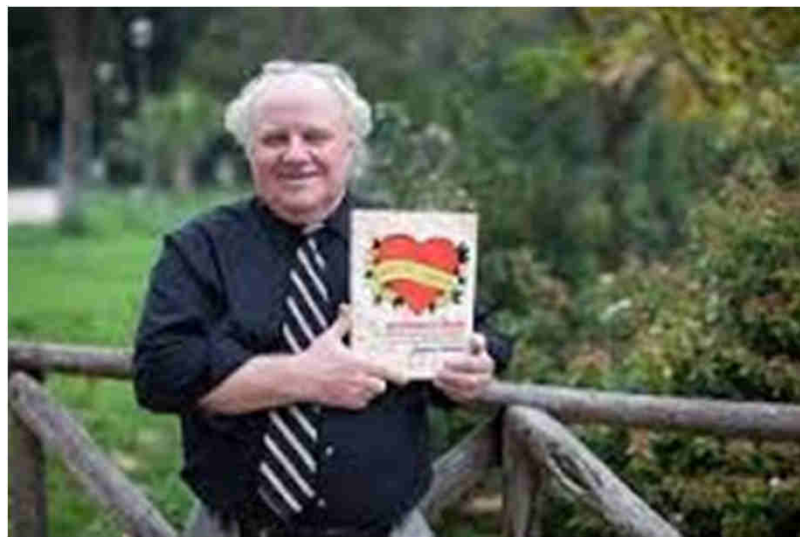
Avec l'assistante sociale (du centre de référence ou autre)

- maintien à l'emploi
- maintien à domicile :
  - aides humaines (auxiliaires de vie...)
  - aides techniques, aménagement du domicile
- allocations diverses
- accueil en établissement : MAS, FAM, EHPAD, USLD
- organisation de séjours de répit etc.

# Comprendre le malade (1/11)

## Des changements importants touchent le processus de la pensée.

Pour tous les aidants familiaux et professionnels, paramédicaux et médico-sociaux, les connaître favorise une meilleure approche du patient avec un comportement adapté.



**Jimmy Pollard,**  
auteur du manuel  
« Dépêche toi et attends »

# Comprendre le malade (2/11)

**Symptôme : ralentissement du processus de la pensée**  
qui augmente les difficultés de la compréhension et le délai de réponse.

## **Comportement préconisé :**

Faire des phrases courtes et simples

Laisser le temps au malade de comprendre la question et de trouver la réponse.

Si possible, une question ouverte sur un choix simple :

limité à 2 alternatives

respecter son choix

Sinon questions fermées : oui ou non car plus grande facilité à reconnaître qu'à se rappeler

Ne pas parler à sa place

Ne pas parler du malade devant lui à la 3<sup>ème</sup> personne

# Comprendre le malade (3/11)

**Concernant sa maladie, le malade entre souvent dans un processus de déni.**

Plus ou moins conscient, l'attitude du déni complique la communication de l'entourage avec le malade pouvant aller jusqu'au refus dans un premier temps de se soigner...

**Le risque d'addiction** devra également être surveillé (tabagisme et alcool)

# Comprendre le malade (4/11)

**Symptôme : difficulté à alterner et à rester concentré, à réaliser plusieurs tâches en même temps.**

## **Comportement préconisé :**

N'aborder qu'un sujet à la fois,

Eviter les distractions lors d'une autre activité :

pas de double conversation,

pas de télé ni de radio si la personne doit se concentrer sur une tâche (manger, discuter...)

# Comprendre le malade (5/11)

## **Symptôme : difficulté à organiser et planifier**

Ce symptôme ne se voit pas mais entraîne une fatigue mentale importante : penser est un défi constant

## **Comportement préconisé :**

Préparer la journée à venir,  
le sujet à aborder,  
l'organisation de la semaine,  
Etablir des routines pour ce qui est prévisible,  
Limiter les surprises et préparer les événements.

# Comprendre le malade (6/11)

**Symptôme : difficulté à patienter**

**LE MALADE HUNTINGTON NE PEUT PAS ATTENDRE !**

**Comportement préconisé :**

Répondre rapidement à la demande est la technique la plus efficace mais hélas pas toujours possible... il est parfois efficace de changer de sujet pour faire diversion !

**Commenter action par action :**

la situer et dire à quel moment elle va finir

Donner des points de repère :

horaires des repas par exemple...

Anticiper et intégrer le plus grand nombre de demandes possibles dans une routine quotidienne.



# Comprendre le malade (7/11)

## Symptôme : difficulté à gérer les émotions

L'irritabilité est également un symptôme neurologique.  
Les crises peuvent survenir lorsque la personne est en « surcharge cognitive ».

## Comportement préconisé :

- Rechercher la cause,
- Supprimer des stimulations excessives,
- Eviter les ultimatums,
- Laisser des temps de repos cognitifs,
- Faire diversion.

La dépression et l'anxiété, souvent présentes, s'ajoutent à ces difficultés.

# Comprendre le malade (8/11)

## Symptôme : difficultés motrices

Défauts d'équilibre et chutes, changement des attitudes posturales et diminution de l'amplitude des mouvements

## Accompagnement préconisé :

Une prise en charge kinésithérapeutique permet :

- de retarder le début des pertes de mobilité,
- de maintenir les fonctions,
- de retarder les détériorations futures,
- de limiter l'impact des complications.

Activités sportives : Tai-chi, yoga, danse, équitation, natation  
Apprentissage de la conduite de fauteuil auto-motorisé

# Comprendre le malade (9/11)

## Symptôme : difficultés ambulatories

Problème d'environnement inadapté aux problèmes moteurs

## Accompagnement préconisé :

Une étude ergo-thérapeutique du lieu de vie et du lieu professionnel est la façon la plus adaptée pour trouver des solutions spécifiques à chaque malade dans son environnement tout au long de l'évolution de la maladie.

# Comprendre le malade (10/11)

## Symptôme : difficultés de déglutition

Difficultés à mâcher et à avaler, fausse-route

## Accompagnement préconisé pendant les repas :

Assurer un environnement calme sans élément distrayant :  
pas de télévision ni radio, pas de passage  
S'assurer que la tête est légèrement fléchie en avant,  
S'asseoir en face et légèrement plus bas,  
Vérifier que les bouchées ne sont pas trop volumineuses,  
Attendre la fin de déglutition de la bouchée précédente,  
Préserver le plaisir de manger.

Un **suivi orthophonique régulier est important** et permet de travailler entre autres sur ces problèmes spécifiques.

# Comprendre le malade (11/11)

## **Symptôme : difficultés d'élocution et « masque » Huntingtonien**

complicquent les échanges et la communication,  
ce qui entraîne une grande frustration de part et d'autre.

## **Accompagnement préconisé :**

Anticiper dès que possible les moyens alternatifs à  
la communication,  
Préparer le passage à la communication non verbale :  
ardoise, imagier, logiciels, ....  
Utiliser le toucher, l'écoute visuelle et auditive.

## À retenir également :

- **La surveillance du poids :**  
préoccupation habituelle d'où un régime adapté avec des conseils diététiques : régime hypercalorique plutôt à 5000 cal/j, texture adaptée.
- **Les problèmes digestifs :**  
La constipation, plus fréquente en cours d'évolution : fécalomes douloureux, fausse diarrhée.
- **Le traitement des infections respiratoires :**  
favorisées par les fausses routes alimentaires.

## !! Attention !!

La personne peut présenter toute autre pathologie (un cancer par exemple), dont le diagnostic peut être compliqué par le contexte huntingtonien...

## Conclusion (1/2)

**A défaut de traitement curateur c'est tout cet ensemble de soins qui va :**

améliorer la qualité de vie du patient,  
prévenir et retarder les complications :  
chutes, traumatismes,  
fausse route, mutisme,  
infection respiratoire, déshydratation,  
favoriser l'éducation thérapeutique du patient et des aidants...

**et ainsi limiter un maximum de souffrance  
et de crises !**

## Conclusion (2/2)

Pour chaque malade, il est nécessaire :

**de permettre à la personne d'être actrice  
de sa maladie !**

- 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 autres avec la plus grande concertation possible.



# AHF

## Association Huntington France

Créée en 1978, l'AHF a pour **mission** de :

- venir en aide aux familles (écoute et information),
- informer et former le corps médical et para-médical,
- soutenir la recherche,
- sensibiliser l'opinion et les pouvoirs publics.

Pour ce faire, elle dispose de :

- un Conseil scientifique
- des délégations régionales et des antennes de proximité
- et organise des manifestations et rencontres dans toute la France.

**Pour toute information, vous pouvez joindre l'AHF**

**Téléphone : 01 53 60 08 79**

**Courriel : [huntingtonfrance@wanadoo.fr](mailto:huntingtonfrance@wanadoo.fr)**

**Et aussi consulter le site [huntington.fr](http://huntington.fr)**

# Documents de référence

- **Centre de référence** : [huntington.aphp.fr](http://huntington.aphp.fr)
- **Orphanet** : la fiche Huntington handicaps 2017
- **Infos recherche**
  - [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)
  - [huntington-inforum.net](http://huntington-inforum.net)
- **Rédaction en 2015 d'un PND**S - *Programme National de diagnostic et de soins* - par le centre de référence du Pr A.-C. Bachoud Levi , CHU Henri Mondor , service de neurologie , 51 av du Maréchal De Lattre de Tassigny,94010 Créteil. À usage professionnel mais consultable par tous sur internet à : PND S maladie de Huntington
- **Pour mieux comprendre les malades et se repérer dans le soin :**
  - « Dépêche - toi et attends » de Jimmy Pollard
  - « La maladie de Huntington , questions réponses ». Fondation Denise Picard
  - « Le chemin des possibles, la maladie de Huntington entre les mains de ses usagers » - Edition Dingdingdong 2017.