

- **Maladie de Huntington**

Synonymes : Chorée de Huntington, Danse de Saint-Guy

Définition : La maladie de Huntington (MH) est une affection neurodégénérative héréditaire du système nerveux central qui atteint de façon prédominante les noyaux gris centraux. Elle se transmet sur un mode autosomique dominant. Elle se manifeste chez l'adulte à un âge variable, classiquement entre 30 et 40 ans, mais il existe aussi des formes juvéniles (environ 10 %), débutant avant l'âge de 20 ans et des formes tardives (environ 25 %), après 50 ans. La MH est caractérisée par l'association des troubles moteurs (syndrome choréique, dystonie, troubles posturaux pouvant entraîner des chutes, dysarthrie et troubles de la déglutition...), des troubles psychiatriques et comportementaux (modifications du caractère, syndrome dépressif, parfois troubles psychotiques), et des troubles cognitifs. Ces symptômes évoluent vers une aggravation progressive et conduisent en 10 à 20 ans, à un syndrome démentiel avec un état grabataire, et une cachexie fréquente.

Pour en savoir plus : [Consultez la fiche sur Orphanet](#)

La maladie de Huntington est une affection neurodégénérative du système nerveux central qui atteint de façon prédominante les noyaux gris centraux (noyau caudé et putamen). La prévalence moyenne dans la population générale est de 1/16 000. La maladie touche indistinctement les hommes et les femmes, et se manifeste en général chez l'adulte mais à un âge variable. Moins de 10% des formes, dites juvéniles, débutent avant l'âge de 20 ans. Le début est souvent insidieux, soit avec des troubles moteurs (syndrome choréique), soit avec des troubles du caractère ou du comportement, voire des troubles psychiatriques (syndrome dépressif). Parallèlement à l'évolution progressive des troubles moteurs qui entraînent des chutes, des troubles de l'articulation et de la déglutition, une démence s'installe. L'hérédité est autosomique dominante avec une pénétrance croissante avec l'âge. Les néomutations sont possibles mais rares. La mutation est l'expansion d'un trinucéotide répété dans le gène IT15 (4p16.3). Dans de très rares cas, un tableau clinique évocateur de maladie de Huntington est dû à des mutations des gènes HDL-2 (Huntington disease like 2), SCA17 (spinocerebellar ataxia 17) ou DRPLA (dentato-rubro-pallido-luysian atrophy). Une diminution du taux d'acides aminés ramifiés plasmatiques a récemment été mise en évidence chez des patients atteints de maladie de Huntington, à un stade précoce. Ceci indique un déficit énergétique ayant des conséquences non limitées au système nerveux central. Le diagnostic de la maladie de Huntington repose sur l'imagerie cérébrale, qui montre souvent une atrophie de la tête des noyaux caudés et sur l'analyse génétique. Le diagnostic présymptomatique ne se conçoit que chez un candidat adulte à risque et cliniquement indemne qui souhaite connaître son statut et qui est pris en charge par une équipe pluridisciplinaire. Le diagnostic prénatal est possible pour prévenir la naissance d'un enfant qui développera la maladie. Le traitement est purement symptomatique (neuroleptiques pour les mouvements anormaux, anti-dépresseurs au besoin, physiothérapie). L'association de troubles moteurs et intellectuels au cours de cette maladie qui affecte souvent des adultes jeunes rend très difficile sa prise en charge tant à domicile qu'en institution. La maladie est lentement progressive et conduit à une perte d'autonomie. Des traitements par greffe de cellules embryonnaires ou génétiquement modifiées sont en cours d'évaluation. Le taux d'acides aminés ramifiés plasmatiques pourrait constituer un biomarqueur de la maladie, utile dans le cadre d'essais thérapeutiques. De plus, la correction du déficit énergétique pourrait représenter une nouvelle perspective thérapeutique. *Auteur : Pr A. Brice (octobre 2007)*.

Menu

Fiche de régulation SAMU

Recommandations pour les urgences hospitalières

- 1. Problématique et recommandations en urgence
 - 2. Interactions médicamenteuses
 - 3. Précautions anesthésiques
 - 4. Mesures complémentaires et hospitalisation
 - 5. Numéros en cas d'urgence
 - 6. Ressources documentaires
-

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint d'une maladie de Huntington

Synonymes

- chorée de Huntington, danse de Saint-Guy
-

Mécanismes

- affection neurodégénérative autosomique dominante qui atteint les noyaux gris centraux de manière prédominante
-

Risques particuliers en urgence

- mouvements anormaux (syndrome choréique), convulsions
 - troubles du comportement, agressivité, risque suicidaire
 - troubles de l'équilibre : chute
 - troubles respiratoires : fausse route, pneumopathie d'inhalation...
 - déshydratation
-

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- neuroleptiques
 - psycholeptique : tétrabénazine (XENAZINE®)
 - antidépresseurs, anxiolytiques
 - parfois : antiépileptiques
-

Pièges

- peu de plaintes spontanées y compris en cas de douleur
 - causes somatiques de l'agitation : hématome intra-crânien, globe vésical
 - syndrome malin des neuroleptiques
-

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- sédation si nécessaire : neuroleptiques oraux ou injectables, midazolam
- pas de particularité anesthésique
- enquête étiologique
- retrouver les thérapeutiques en cours pour éviter un sevrage involontaire

En savoir plus : www.orpha.net

Fiche pour les urgences hospitalières

1. Problématique et recommandations en urgence

Troubles de la déglutition

Ils peuvent être à l'origine d'une aggravation brutale ou subaiguë du tableau clinique par le biais d'une **fausse route** ou d'une **pneumopathie d'inhalation**. L'**atteinte des muscles respiratoires** dans les formes tardives de la maladie n'est pas habituelle, mais une **BPCO** est possible car le tabagisme est fréquent.

Même en l'absence de fausse route constatée ou de point d'appel clinique respiratoire, il faut **absolument rechercher une pneumopathie d'inhalation** chez tous les patients présentant des troubles de la déglutition en cas de fièvre ou de modification du tableau neurologique.

- En cas de **fausse route aigue** :
 - libération des voies aériennes supérieures et manœuvre d'Heimlich le cas échéant.
 - bilan respiratoire (saturation, gaz du sang)
 - oxygénothérapie.
-

- Radiographie du thorax
-

- Traitement **antibiotique à large spectre**
-

- **En cas d'alimentation orale impossible**, veiller à une bonne hydratation parentérale
 - La pose d'une sonde nasogastrique peut s'avérer indispensable à la phase aiguë.
 - Si nécessaire, discuter de la pose d'une sonde de gastrostomie, après avoir recueilli les directives anticipées du patient, si elles existent, et l'avis de sa famille (cette mesure reste rare).
 - Envisager, même après une complication liée à une fausse route, de reprendre l'alimentation orale, avec des textures adaptées, si elle permet d'obtenir la satiété.
-

Troubles du comportement

- Evaluation du **risque suicidaire**. Une prise en charge cadrée et soutenante concernant tous les aspects de la maladie (y compris familiaux et sociaux) et le traitement rapide des troubles de l'humeur et de l'anxiété permet de limiter considérablement le risque suicidaire.
-
- Mener un **entretien directif** afin de dépister l'anxiété et les troubles thymiques. L'absence de plainte spontanée de la part du malade est fréquente.
-
- Toujours rechercher une cause somatique devant l'apparition ou l'aggravation d'un trouble du comportement :
 - métabolique (ionogramme sanguin, calcémie, bilan thyroïdien)
 - infectieuse (ECBU, Rx de thorax)
 - embolie pulmonaire
 - globe urinaire
 - trouble du transit (fécalome)
 - syndrome diarrhéique.
-
- Eliminer un **hématome sous dural** si chute suspectée même en l'absence de signe moteur déficitaire, cause non rare d'aggravation neurologique ou comportementale.
-

Déshydratation et hypernatrémie

Elle n'est pas toujours en lien avec un défaut d'apports hydriques. Elle survient chez des patients ne s'alimentant plus seuls, des patients apathiques, ou à cause d'une majoration des troubles de la déglutition ; mais aussi parfois chez des patients ayant a priori des apports hydriques suffisants, tels que ceux hydratés par leur sonde de gastrostomie.

- Le traitement consiste, sans spécificité relative à la MH, en une **rééquilibration hydro-électrolytique** adaptée aux troubles ioniques et à la fonction rénale ; l'avis d'un réanimateur peut être utile pour passer un cap difficile, en particulier en cas de défaillance rénale.
-

Amaigrissement sévère

La perte de poids est fréquente dans la maladie de Huntington. Elle peut être associée à l'augmentation d'activité motrice liée au syndrome choréique, mais il existe des amaigrissements sévères malgré des apports caloriques a priori importants chez des patients non choréiques (facteurs métaboliques non encore éclaircis).

- recueillir l'**avis d'une diététicienne**
- proposer une **augmentation** parfois considérable des **apports caloriques** (5000 à 6000 calories par jour).

- la sonde de gastrostomie n'est pas la réponse univoque et doit être discutée (voir plus haut) : ses objectifs principaux sont la satiété et l'administration des thérapeutiques symptomatiques permettant le confort plutôt que la réduction du temps des repas aidés et la suppression totale du risque de fausse route alimentaire.
-

Aggravation des troubles de l'équilibre ou du syndrome choréique

Toute **affection intercurrente** sans rapport avec la MH mais aussi des **complications** (hématome sous dural, infection pulmonaire, globe urinaire..) ou un **trouble métabolique** peut aggraver les troubles de l'équilibre ou le syndrome choréique. Un **syndrome anxio-dépressif ou un trouble anxieux isolé** peut également être à l'origine d'une aggravation motrice.

- **Le traitement de la cause intercurrente peut suffire** à contrôler une majoration des troubles moteurs (en particulier du syndrome choréique).
 - **Il n'est pas recommandé d'augmenter la posologie des neuroleptiques ou d'introduire des neuroleptiques en « urgence » avant d'avoir traité l'affection causale** si il en existe une.
 - **Rechercher une cause iatrogène devant l'augmentation récente de la fréquence des chutes**, en particulier après l'introduction ou l'augmentation d'un traitement par neuroleptiques ou benzodiazépines. La **réduction des traitements sédatifs** (lorsque le tableau psychiatrique le permet) peut réduire la fréquence des accidents liés aux chutes.
-
-

2. Interactions médicamenteuses

Interactions habituelles entre médicaments psychotropes fréquemment utilisés.

3. Précautions anesthésiques

Il n'y a pas de contre-indication spécifique connue à l'utilisation d'anesthésiques intraveineux ou inhalés, mais **des apnées prolongées ont été rapportées avec le thiopenthal**.

4. Mesures complémentaires et hospitalisation

- **Protection des barrières** pour éviter les chocs liés aux mouvements choréiques parfois très violents.
- **Installation confortable**, si possible dans un fauteuil cocon (type Cumbria) pour les patients très choréiques et dépendants.
- **Prévention des fausses routes** avec évaluation des capacités de déglutition pour définir les textures adaptées, eau gélifiée, épaississement des liquides, crèmes enrichies en protéines, position assise pour toute prise per os, postures de tête (menton contre sternum) pour favoriser la déglutition, à transmettre aux équipes soignantes.

- **Augmentation des apports caloriques** (jusqu'à 5000-6000 cal/j si nécessaire) **en cas d'amaigrissement**.
 - Vérification des thérapeutiques prescrites pour rechercher une cause iatrogène mais aussi pour **éviter des sevrages inopinés**, particulièrement avec les médicaments psychotropes et les antiépileptiques.
-
-

5. Numéros en cas d'urgence

Il n'y a pas de permanence téléphonique, mais les services du centre de référence peuvent être contactés ponctuellement.

- Centre de Référence pour la maladie de Huntington :
Coordination Dr AC Bachoud-Lévi, service de Neurologie CHU Henri Mondor, Créteil
 - Service de Neurogénétique, CHU Pitié salpêtrière, Paris ;
 - Service de Neurologie Hôpital Albert Chenevier, Créteil ;
 - Service de Neuropédiatrie, Hôpital Trousseau, Paris.
-
-

6. Ressources documentaires

1. Dubinsky RM. No going home for hospitalized Huntington's disease patients. *Mov Disord.* 2005 Oct;20(10):1316-22.
 2. Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. *Am J Psychiatry.* 2005 Apr;162(4):725-31.
 3. Cangemi CF, Miller RJ. Huntington's disease: review and anesthetic case management. *Anesth Prog.* 1998 Fall;45(4):150-3.
 4. Croydon L. Treatments for pain and Parkinson's, Huntington's and Alzheimer's diseases. *IDrugs* 2006 Dec;9(12):819-22.
 5. Wood NI, Goodman AO, van der Burg JM, Gazeau V, Brundin P, Björkqvist M, Petersén A, Tabrizi SJ, Barker RA, Jennifer Morton A. Increased thirst and drinking in Huntington's disease and the R6/2 mouse. *Brain Res Bull.* 2008 May 15;76(1-2):70-9. Epub 2008 Jan 9.
 6. Gaasbeek D, Naarding P, Stor T, Kremer HP. Drug-induced hyperthermia in Huntington's disease. *J Neurol.* 2004 Apr;251(4):454-7.
-
-

*Cette fiche a été élaborée avec la collaboration du Docteur K. Youssov et du Professeur A.C. Bachoud-Lévi du Centre de Référence de la maladie de Huntington, l'association Huntington France et la **Fédération Huntington Espoir**.*