



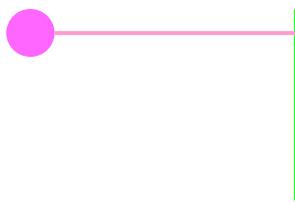
Centre Régional d'Etudes et d'Actions sur les Inadaptations et les handicaps
CS 60615 – 2B, rue du Pâtis Tatelin - 35706 RENNES CEDEX 7
Tél. 02.99.38.04.14 - Fax. 02.99.63.41.87
Email : creaibretagne@cegetel.net - Site Internet : www.creai-bretagne.org

La réalité de la maladie d'Huntington en Bretagne et Pays de la Loire

Rapport
commandité par
la Délégation Loire-Bretagne de l'association Huntington France



Septembre 2009



La Délégation Loire-Bretagne de l'association Huntington France a sollicité l'appui du CREA1 Bretagne pour l'animation d'un atelier lors de la journée de formation et la formalisation des expériences relatées lors de cette journée en matière d'accompagnement des personnes concernées par la maladie d'Huntington.

Cette formalisation propose ainsi :

- Des éléments de présentation de la maladie et un repérage de la population concernée en Bretagne et en Pays de la Loire (chapitre I)
- Une identification des réponses apportées aux malades vivant à domicile (chapitre II)
- Une identification des réponses apportées aux malades en établissement (chapitre III)
- Une synthèse des besoins et des réponses à apporter aux malades (chapitre IV)

Ce document a été élaboré à partir :

- de témoignages d'aidants familiaux
- de contributions de la délégation Loire-Bretagne de l'Association Huntington France
- des expériences relatées lors de l'atelier « Accompagnement médico-social » des journées de formation Ouest : Maladie de Huntington du 22 avril 2008 et du 23 avril 2009
- des contributions des professionnels des structures
- du manuel « Maladie de Huntington. Guide pour les soignants ». Fédération Huntington Espoir
- du site orphanet

Que chacun soit remercié de ses contributions qui viennent éclairer le quotidien et les besoins des malades et de leur entourage en Pays de la Loire et en Bretagne².

¹ Présentation du CREA1 Bretagne en annexe

² Cet éclairage concerne l'ensemble des deux Régions. Il regroupe aussi des témoignages apportés par des professionnels du Loir et Cher, du Lot... ayant participé à une des journées de formation Ouest en 2008 et 2009.

Sommaire

| | |
|---|----|
| I- Présentation de la maladie et repérage de la population concernée en en Bretagne et Pays de la Loire | 4 |
| I.1) Eléments de présentation de la maladie de Huntington..... | 4 |
| I.2) Les cinq stades de la maladie | 5 |
| I.3) Repérage de la population concernée en Bretagne et Pays de la Loire..... | 5 |
| I.4) Vision d'ensemble des dispositifs d'accompagnement | 7 |
| I.5) Les difficultés mentionnées par les aidants familiaux..... | 9 |
| II) Identification des réponses apportées aux malades vivant à domicile | 13 |
| II.1) Les services d'accompagnement à domicile | 13 |
| II.1.a) Les services à la personne..... | 13 |
| II.1.b) Les Services d'Aide et d'Accompagnement à Domicile (S.A.A.D.)..... | 15 |
| II.1.c) Les Services de Soins Infirmiers A Domicile (S.S.I.A.D.) | 17 |
| II.1.d) Les Services d'accompagnement à la vie sociale (SAVS) | 23 |
| II.1.e) Les Services d'accompagnement médico-social pour personnes adultes handicapées (S.A.M.S.A.H.)..... | 24 |
| II.1.f) Les Centres médico-psychologiques (CMP) | 28 |
| II.1.g) Hospitalisation à Domicile (HAD) | 28 |
| II.2) Entre domicile et institution, des réponses alternatives | 29 |
| II.2.a) L'hébergement temporaire | 29 |
| II.2.b) L'accueil de jour..... | 31 |
| III. Identification des réponses apportées aux malades en établissement | 33 |
| III.1) L'accueil en institutions médico-sociales | 33 |
| III.1.a) Les Foyers de vie ou foyers occupationnels | 33 |
| III.1.b) Les Foyers d'accueil médicalisés (FAM) (ex Foyer double Tarification,) | 33 |
| III.1.c) Les maisons d'accueil spécialisé (MAS) | 35 |
| III.1.d) Les EHPAD..... | 48 |
| III.2) L'accueil en institutions sanitaires | 48 |
| III.2.a) Les hôpitaux spécialisés (CHS)..... | 48 |
| III.2.b) Les USLD (Unité de soins longue durée) | 50 |
| III.3) Quelques informations sur les modalités d'accompagnement de malades à l'étranger : | |
| Pays Bas, Angleterre et Etats-Unis..... | 53 |
| III.3.a) Pays-Bas | 53 |
| III.3.b) Angleterre..... | 54 |
| III.3.c) Etats-Unis..... | 54 |
| IV – Synthèse des besoins et des réponses à apporter aux malades | 57 |
| IV.1) Identification des besoins..... | 57 |
| IV.2) Identification des réponses à apporter | 59 |

I- Présentation de la maladie et repérage de la population concernée en Bretagne et Pays de la Loire

I.1) Eléments de présentation de la maladie de Huntington³

La maladie de Huntington, également dénommée chorée de Huntington, est une affection génétique et héréditaire conduisant à la destruction des neurones de certaines régions cérébrales. Elle se traduit principalement par des mouvements anormaux et des troubles du comportement. C'est une affection neurodégénérative touchant surtout le striatum (structure située au milieu du cerveau) : noyau caudé et putamen, et ultérieurement le cortex cérébral.

La maladie est connue depuis plus d'une centaine d'années, le docteur George Huntington l'a décrite en 1872 mais le gène responsable n'a été découvert qu'en 1993.

La maladie atteint environ une personne sur 10 000 en France, ce qui représente 6 000 malades et 12 000 porteurs du gène provisoirement indemnes des signes cliniques.

La maladie frappe le plus souvent entre 30 et 45 ans, sans prédominance de sexe ni d'ethnie. Elle est cependant plus fréquente dans les populations d'origine européenne et peut parfois survenir aux deux extrêmes de la vie, soit chez des enfants soit chez des personnes âgées de plus de 75 ans. 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.

La maladie se caractérise trois types de symptômes principaux :

- les troubles moteurs avec une maladresse, des mouvements anormaux involontaires (chorée), des troubles de la posture et de l'équilibre entraînant une gêne à la marche et des difficultés à articuler puis à déglutir
- les troubles du comportement avec une modification de la personnalité, une tendance à la dépression, ou au contraire plus rarement, un état maniaque avec excitation, hyperactivité, irritabilité, des troubles obsessionnels, un état psychotique, voire même des conduites agressives vis-à-vis de soi-même et/ou vis-à-vis d'autrui.
- Les troubles cognitifs avec une perte de mémoire, des difficultés de concentration, d'abstraction, des erreurs de jugement, une désorientation dans l'espace, des difficultés d'organisation et d'apprentissage, des problèmes pour s'adapter au changement ... Il existe aussi des difficultés à interpréter les relations avec autrui ce qui peut causer des malentendus au quotidien.

Les formes juvéniles de la maladie se traduisent par des symptômes différents. Les jeunes malades ont des gestes lents et des raideurs ; ils éprouvent des difficultés d'apprentissage et peuvent avoir des convulsions. Certains ont de graves anomalies du comportement.

Au début de la maladie, les mouvements anormaux apparaissent souvent au premier plan mais les troubles du comportement ainsi que les troubles des fonctions cognitives peuvent être très présents d'emblée.

La maladie évolue sur de nombreuses années et conduit progressivement à une perte d'autonomie, puis finalement au décès au bout de 15 à 20 ans en moyenne, sachant que l'évolution de chaque patient reste singulière et est donc impossible à prédire. L'évolution est d'autant plus rapide que la maladie survient tôt dans la vie. Les formes juvéniles, notamment, ont une évolution plus rapide.

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... Un état d'avancement de la recherche sur la maladie de Huntington est fait tous les deux ans sur le plan mondial. En septembre 2009 à Vancouver (Canada) a lieu le quatrième congrès mondial (4th World Congress for Huntington's Disease- 4th WCHD). Ce congrès va rassembler plus de 500 chercheurs, professionnels et représentants des associations d'utilisateurs.

³ Source : orphanet

I.2) Les cinq stades de la maladie⁴

Le Dr Ira Shoulson (professeur de neurologie à l'Hôpital universitaire de Rochester- USA) et son équipe ont proposé en 1979 de caractériser la progression de la maladie de Huntington selon une approche fonctionnelle en 5 stades :

-Stade 1 (0 à 8 ans dans la maladie) :

La personne chez qui on a diagnostiqué la maladie continue à mener une vie familiale et professionnelle normale. La personne peut présenter des problèmes comportementaux, accès de stress, nervosité, dépression.

-Début du stade intermédiaire 2 (3 à 13 ans dans la maladie) :

La personne continue éventuellement à exercer sa profession, mais avec des facultés réduites. Elle peut encore accomplir des tâches de la vie quotidienne, mais éprouve quelques difficultés. Apparition des premiers symptômes graves : altération de la préhension, perturbations spatio-temporelles.

-Fin du stade intermédiaire 3 (5 à 16 ans dans la maladie) :

La personne n'est plus en mesure de travailler, ni d'accomplir des tâches ménagères, elle a besoin de beaucoup d'aide ou de supervision pour gérer ses affaires financières courantes. Elle accomplit les activités de la vie quotidienne avec quelques difficultés, mais s'en tire avec de l'aide. Les troubles cognitifs altèrent les fonctions vitales : boire, manger, déglutir, rester en équilibre, communiquer.

-Début du stade avancé 4 (9 à 21 ans dans la maladie) :

La personne ne peut plus accomplir seule les activités de la vie quotidienne, mais peut encore vivre chez elle avec le soutien de ses proches, de services de soins à domicile ou encore dans un centre de soins prolongés avec une aide professionnelle minimale. La personne a des problèmes respiratoires, d'encombrement bronchique, risque de faire des fausses routes, ne sent plus le chaud, le froid, la communication verbale n'est plus possible.

-Stade avancé 5 (11 à 26 ans dans la maladie) :

La personne a besoin d'une aide permanente pour toutes les activités de la vie quotidienne. Le séjour dans un centre de soins prolongés offrant des soins infirmiers est en général nécessaire. Les fausses routes sont très fréquentes, la personne doit être régulièrement aspirée, la communication est devenue pratiquement nulle.

I.3) Repérage de la population concernée en Bretagne et Pays de la Loire

Ce premier travail de repérage de la population concernée par la maladie d'Huntington en Bretagne et en Pays de la Loire s'appuie sur une contribution de la délégation Loire Bretagne de l'Association Huntington France.

Il est encore difficile de déterminer avec une certaine précision le nombre de malades Huntington que ce soit à l'échelle française ou à l'échelle d'une région, comme la Bretagne ou les Pays de la Loire, et ceci pour plusieurs raisons :

- diagnostic en début de maladie. Ce diagnostic est maintenant effectué en associant test de motricité et test génétique. Le test de motricité est le test international, appelé UHDRS (Unified Huntington Disease Rate Scale). Le neurologue spécialiste confirme l'apparition des premiers symptômes de la maladie de Huntington quand le test de motricité révèle un certain taux de défauts et quand le test génétique a donné un résultat positif (défavorable). Dans les prochaines années ce test symptomatique sera complété et précisé, notamment avec des biomarqueurs sanguins et avec l'imagerie cérébrale.
- diagnostic pour les malades âgés. Pour différentes raisons (formes tardives de la maladie avec moins de mouvements choréiques, plus grande difficulté à identifier des

⁴ Indications en langue française de sources associatives. Ces stades ne sont pas reconnus en tant que tels en France, mais très utilisés pour échanger entre professionnels ou avec les bénévoles de l'Association Huntington France. Aussi, lorsqu'une indication de stade est donnée, il s'agit d'une évaluation faite par un professionnel, un groupe de professionnels ou par un aidant familial, sans qu'il soit « expertisé ».

antécédents familiaux...) beaucoup d'erreurs sont encore faites pour les malades âgés. On ne compte plus les malades Huntington (le plus souvent révélés à la génération suivante) diagnostiqués Parkinson, ou même Alzheimer ou SLA (Sclérose Latérale Amyotrophique)

- l'amélioration des soins et de l'accompagnement des malades. Cette amélioration des soins réduit les accidents par étouffement, les complications respiratoires et ainsi allonge fréquemment les durées de maladie, ce qui a un effet mécanique d'augmentation de la prévalence.
- le vieillissement de la population. Ce vieillissement général, important durant ces trente dernières années produit aussi un effet d'augmentation de la prévalence.

Des études menées dans les années 60 et 70, notamment en Grande Bretagne et aux Etats-Unis, avaient amené à envisager un taux de prévalence de 1 pour 15 000. Compte tenu de ce qui vient d'être indiqué on pense aujourd'hui que le taux de prévalence est plutôt plus élevé et on préfère souvent l'arrondir à 1 pour 10 000, ce qui correspond à 314 malades en Bretagne.

Parmi ces malades on observe des malades à des âges variés. Pour caractériser cette question de l'âge on peut considérer quatre classes d'âge, correspondant aux quatre « formes médico-sociales » principales de la maladie :

- apparition à moins de 20 ans, c'est la forme juvénile, celle pour laquelle il faut accompagner le malade dès l'époque scolaire.
- apparition de 20 à 40 ans, c'est la forme jeune, celle qui doit être accompagnée, dans les stades avancés, par des SAMSAH/MAS/FAM.
- apparition de 40 ans à 60 ans. Ces malades pour une bonne part arrivent aux stades avancés de la maladie vers 60 ans. On peut les considérer comme des « handicapés vieillissants ».
- apparition après 60 ans, c'est la forme tardive, et stades avancés vers 70/80 ans

En considérant que la fréquence de la maladie augmente de façon continue en fonction de l'âge d'apparition, on obtient, pour la Bretagne, l'estimation ci-dessous pour les quatre classes d'âge considérées. Il ne s'agit là bien sûr que d'approximations et pour la classe d'âge la plus élevée nous avons conservé une fourchette très large. L'estimation pour les Pays de la Loire est faite en considérant que sa population est légèrement supérieure à celle de la Bretagne.

En appliquant les taux de prévalence habituels dans la population générale, la population concernée en Bretagne serait estimée entre 209 et 314 et en Pays de la Loire entre 234 à 351.

| Taux de prévalence | Estimation du nombre de malades en Bretagne Pop de référence : 3 139 000 (estimation INSEE au 01.01.08) | Estimation du nombre de malades en Pays de la Loire Pop de référence : 3 508 000 (estimation INSEE au 01.01.08) |
|--------------------|---|---|
| 1 pour 15 000 | 209 | 234 |
| 1 pour 10 000 | 314 | 351 |

Nombre de malades en Bretagne et Pays de la Loire répartis suivant quatre classes d'âge :

| Age d'apparition de la maladie | Malades connus par l'association en Bretagne | Estimation du nombre de malades en Bretagne | Estimation du nombre de malades en Pays de la Loire |
|--------------------------------|--|---|---|
| 0-19 | 2 | autour de 15 | autour de 20 |
| 20-39 | 17 | autour de 65 | autour de 70 |
| 40-59 | 31 | entre 100 et 135 | entre 110 et 145 |
| au delà de 60 ans | 5 | entre 30 et 100 | entre 35 et 115 |
| Total | 55 | entre 210 et 315 | entre 235 et 350 |

Source : Délégation Loire Bretagne Association Huntington France

Par ailleurs on peut avoir une certaine connaissance de la répartition des malades entre différentes situations d'accompagnement en considérant l'échantillon suivant de 50 malades en Bretagne (situations connues par l'association)

| Apparition Maladie | Domicile | MAS | Hôpitaux, Ehpad, SLD | Total |
|-----------------------|----------|-----|-------------------------|-------|
| Avant 40 ans | 12 | 5 | 2 | 19 |
| Après 40 ans | 23 | - | 8 | 31 |
| Total | 35 | 5 | 10 | 50 |

Source : Délégation Loire Bretagne Association Huntington France

1.4) Vision d'ensemble des dispositifs d'accompagnement

Comme cela a été présenté précédemment, la maladie évolue sur de nombreuses années et conduit progressivement à une perte d'autonomie. L'association des trois types de symptômes principaux (troubles moteurs, troubles du comportement, troubles cognitifs) rend progressivement le quotidien des personnes malades de plus en plus difficile.

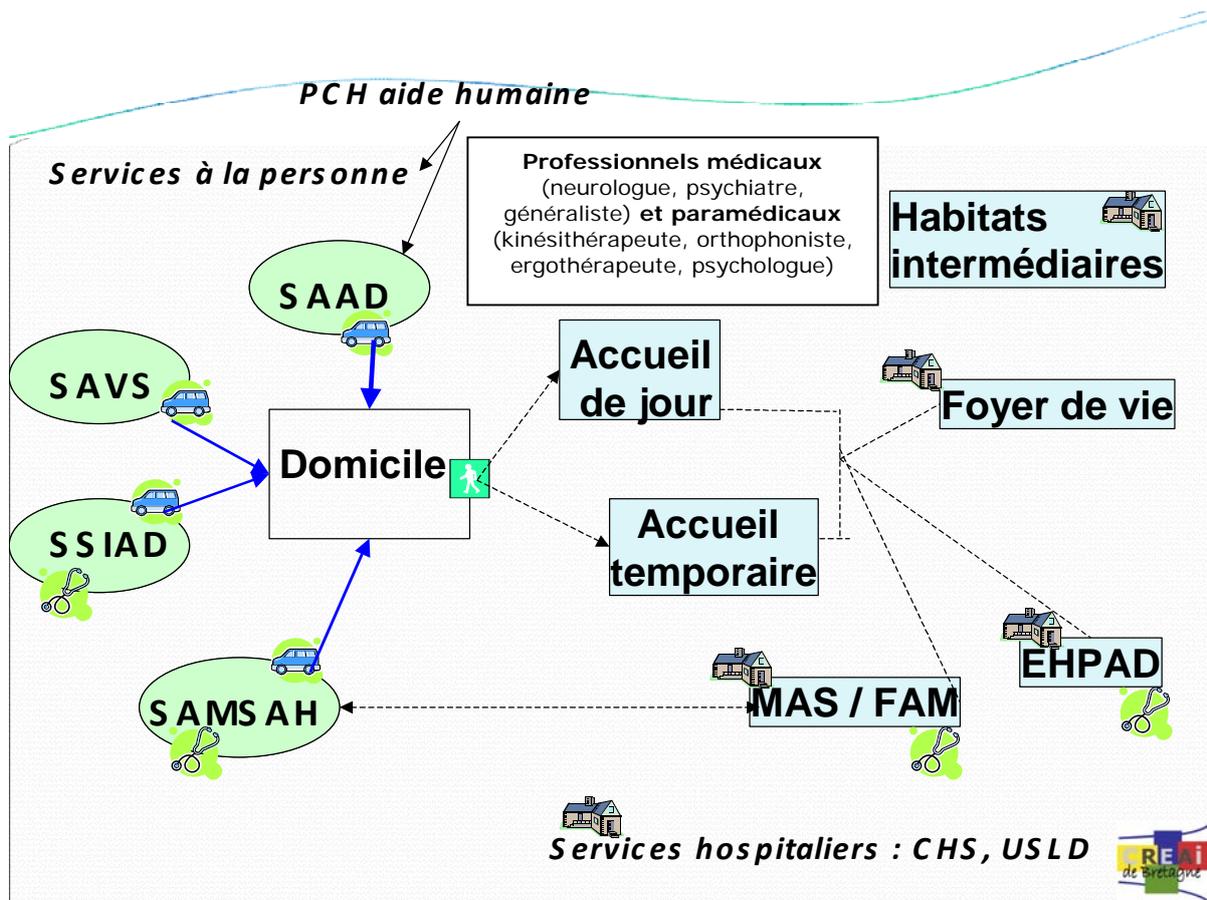
Ainsi, si au début de la maladie, l'aide à la personne est essentiellement apportée par l'entourage de la personne malade (aidants familiaux), cette aide devient insuffisante et nécessite un relais professionnel. Différents services peuvent alors apporter une aide : des services d'aide à domicile (SAAD) ou des services à la personne, rémunérés notamment au titre du volet aide humaine de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) interviennent notamment pour les tâches domestiques, des Services de Soins Infirmiers A Domicile (SSIAD) peuvent intervenir parallèlement pour une aide à la toilette ... Des services, tels que les SAVS (Services d'Accompagnement à Vie Sociale) ou les SAMSAH (Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés) peuvent accompagner la personne malade, sur notification de la MDPH.

La personne malade vivant à domicile peut se rendre, sur notification de la MDPH, en accueil de jour pour passer quelques journées par semaine ou en accueil temporaire en institution pour un week-end, une ou plusieurs semaines.

Enfin, lorsque le maintien à domicile devient trop difficile, la personne malade peut être accueillie en institution médico-sociale : foyer de vie, maison d'accueil spécialisé (MAS), foyer d'accueil médicalisé (FAM), ou si elle est plus âgée, en établissement d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (EHPAD). Toutefois, faute de structures médico-sociales suffisantes ou de « proximité », les personnes malades sont encore souvent accueillies en services psychiatriques (CHS) ou en unité de soins de longue durée (USLD).

Dès les débuts de la maladie, sont nécessaires des interventions des professionnels médicaux (suivi de l'évolution de la maladie, prescription de psychotropes pour soigner la dépression, l'anxiété, ... et/ou de neuroleptiques pour les mouvements choréiques) et paramédicaux (kinésithérapie pour les troubles de l'équilibre, orthophonie pour les troubles de l'élocution et de déglutition, ergothérapie pour la prise en compte du malade dans son environnement). Ces professionnels interviennent soit en libéral, soit au titre d'un SAMSAH ou d'un établissement.

L'ensemble de ces modalités d'accompagnement des personnes malades sont présentées en détail dans les parties suivantes.



- EHPAD** Etablissement d'hébergement pour personnes âgées dépendantes
- FAM** Foyer d'accueil médicalisé
- MAS** Maison d'accueil spécialisé
- MDPH** Maison Départementale des Personnes Handicapées
- PCH** Prestation de compensation du handicap
- SAAD** Service d'aide et d'accompagnement à domicile
- SAMSAH** Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés
- SAVS** Service d'accompagnement à la vie sociale
- SSIAD** Services de soins infirmiers à domicile
- USLD** Unité soin longue durée

I.5) Les difficultés mentionnées par les aidants familiaux

Pour illustrer les difficultés rencontrées par des personnes malades, des aidants familiaux ont été sollicités pour apporter leur témoignage.

Témoignage 1 : Mère de A., jeune femme née en 1970 (38 ans)

Description de la personne malade : « A. est malade depuis plus de 15 ans. Le diagnostic a été posé en 2001, lors d'une Hospitalisation à la demande d'un tiers (HDT). Après deux ans et demi de psychiatrie, elle est accueillie désormais en longs séjours. Elle est actuellement au stade 5 de la maladie. Elle ne parle plus, ne marche plus, mais est présente ... De gros problèmes de déglutition et perte de poids amènent la question de la gastrotomie que personnellement je souhaiterai repousser le plus possible ».

Parcours de la personne en terme d'acceptation de la maladie : « Pendant des années, A. était « mal » mais refusait de consulter et de se faire aider. Dès qu'une prise en charge en hôpital psychiatrique s'est effectuée, elle a pu parler de sa maladie, a repris de bonnes relations avec moi, sa mère (elle me faisait porter la responsabilité de son mal de vivre) ».

Parcours de la personne en terme de soins : « le diagnostic a été effectué à Tours, puis prise en charge par le service de neurologie Charcot à Angers. Depuis le suivi entre médecins traitants et centre de référence à Angers a fonctionné sauf le temps d'hospitalisation psychiatrique à Cholet (2,5 ans) où les psychiatres ont du mal à échanger avec les neurologues. De plus, aucun accompagnement en kinésithérapie, en orthophonie n'a été mis en place sur cette période ce qui lui a fait perdre le peu d'autonomie qu'elle avait encore. »

Si la personne malade vit au domicile, quelles sont les limites du domicile ? « Le domicile a été possible pendant quelques années avec des services d'aides : infirmières + ADMR + kinésithérapie + orthophonie. La fréquence et l'ampleur des crises a nécessité une hospitalisation psychiatrique qui a duré faute de possibilité d'accueil dans un établissement plus adapté. »

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour la personne malade :

- Davantage d'informations sur la maladie (pour une bonne connaissance et compréhension des manifestations).
- Pouvoir en parler avec la personne malade
- Un accompagnement relationnel : proposer des activités, des sorties, etc. en respectant le rythme du malade

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour l'aidant familial :

- eux aussi doivent bien connaître le processus de la maladie pour comprendre les manifestations déroutantes
- le soutien par des groupes de parole est difficile vu l'éloignement géographique des aidants
- trouver des solutions pour que l'aidant puisse se protéger et se ressourcer (ne pas se culpabiliser)

Témoignage 2 : belle-sœur d'une femme de 46,5 ans

Description de la personne malade : « Femme de 46,5 ans, stade 4 de la maladie. La maladie est apparue vers 30 ans : difficultés à la marche et comportement agressif. Actuellement, elle rencontre des difficultés pour la marche, l'élocution, la toilette et l'habillement. Elle refuse pour l'instant les soins d'accompagnement ».

Parcours de la personne en terme d'acceptation de la maladie : « La personne a mis 2 à 3 ans avant d'accepter les arrêts de travail. A l'annonce de la maladie, elle a compris qu'elle avait la même maladie que sa mère, mais refus pendant quelques années de la maladie. Après acceptation, elle s'est battu au maximum pour garder son autonomie jusqu'il y a 3 ans ».

Parcours de la personne en terme de soins : « le médecin traitant est peu au courant de cette maladie. Elle a eu un rendez-vous en 2001 avec un neurologue : consultation demandée par la médecine du travail compte-tenu des difficultés de coordination au travail. Elle a été hospitalisée en mai 2001 et les résultats ont été transmis en mai 2002. Elle a arrêté définitivement son travail

en novembre 2002. Actuellement, elle a des soins d'orthophonie 2 fois par semaine et de kinésithérapie 2 fois par semaine ».

Si la personne malade vit au domicile, quelles sont les limites du domicile ? « lieu de vie non adapté au malade. Elle a du faire à ses frais des modifications de la salle de bain. A ce jour, elle n'accepte pas d'aide d'une tiers-personne extérieure à la famille. Les contrariétés la rendent extrêmement agressive ».

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour la personne malade : « Pouvoir avoir des aides aussi facilement que les personnes âgées ce qui n'est pas le cas. Difficultés face à l'administration pour apporter une aide et un soutien aux familles en détresse ».

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour l'aidant familial : « Nous attendons des aides financières pour pouvoir accompagner nos malades chez eux tout en gardant pour nous aidant une activité à l'extérieur, car accompagner au quotidien un malade atteint de cette maladie demande une énergie considérable ».

Témoignage 3 : Conjointe de A.

Description de la personne malade : « A. est âgé de 65 ans, stade 5 de la maladie. Actuellement hospitalisé définitivement dans un hôpital local (médecine, soins de suite, ... possibilité d'aller en long séjour ?). Les débuts de la maladie datent de 20 ans, qui a été franchement identifiée en 1999 ».

Parcours de la personne en terme d'acceptation de la maladie : « A. a pratiquement toujours été dans le déni de sa maladie. Sa mère en était atteinte, mais ce n'est jamais lui qui a fait le rapprochement des symptômes ... déni des troubles gestuels, de la coordination ce qui a posé problème pour l'arrêt de la conduite automobile. Déni des déficiences intellectuelles mais repli sur lui-même. Déni des difficultés d'élocution ce qui a mis en échec l'orthophonie. Pas de demande pour de la kinésithérapie sauf pour les torticolis ».

Parcours de la personne en terme de soins : « diagnostic fait par moi-même (pédiatre) et orientation vers le neurologue (professeur Edan et son équipe) : suivi régulier, protocoles de recherche, ... échec ... peu de suivi chez le généraliste car jamais malade. Quelques prises en charge d'évaluation en milieu hospitalier (CHR), en rééducation fonctionnelle. Mise en place tardive de l'orthophonie d'où l'échec car refus et savoir-faire non adapté ».

Si la personne malade vit au domicile, quelles sont les limites du domicile ? « A. a vécu au domicile jusqu'en janvier 2009 (épouse et fils en activité) :

- avec son épouse et plus ou moins son fils jusqu'en juin 2008, avec fréquentation régulière d'un accueil de jour et parfois d'accueil temporaire ;
- avec son épouse et l'intervention de l'ADMR depuis juin 2008. Changement d'accueil de jour en novembre 2008, dépendant d'un EHPAD.

Difficultés de plus en plus grandes de le laisser seul quelques heures. Malgré l'aménagement de la maison, le domicile n'est pas accessible. Lourdeur des tâches journalières, physiques, affectives. Mise à distance des réactions pas toujours évidentes ».

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour la personne malade : « Difficulté d'évaluer ce qu'il peut accepter en matière d'aides personnelles (sans refus) et pourtant reconnues comme sécurisantes a posteriori et acceptées. Savoir proposer mais aussi imposer car le déni fait refuser. C'est le rôle du médecin et non de l'entourage. Un foyer de vie nous aurait certainement beaucoup aidé ».

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour l'aidant familial :

« - Même en milieu spécialisé (neurologie), les assistantes sociales « n'étaient » pas très au courant des lieux d'accueil possibles.

- Grande disponibilité de l'accueil de jour (ouverture, adaptation au patient) et de l'accueil temporaire. La fréquentation de ces établissements a été d'une grande aide tant sur le plan de la sécurité, du bien-être et de la socialisation de la personne malade, que sur le plan de l'accompagnement psychologique et de l'apprentissage du savoir-faire avec le handicap. Tout ceci permet de se ressourcer ... Les liens forts avec la famille et les amis ont permis aussi des prises en charge de week-end, voir à la semaine.

- Depuis un mois c'est l'apprentissage d'un accompagnement pour un long séjour en hôpital local proche du domicile, après avoir passé deux mois dans un service de soins de suite et soins continus. Finis les parcours itinérants, angoissants quant à l'adaptation. Les personnels rencontrés

depuis 3 mois sont professionnels et adaptés et jusqu'alors en nombre suffisant pour entourer le malade... ce qui permet une grande sérénité à l'entourage et de privilégier le lien affectif ».

Témoignage 4 : Conjoint de M.A.

Description de la personne malade : « MA, âgée de 59 ans, ses premiers symptômes sont apparus vers 48 ans.

Sur le plan physique : relative autonomie, démarche lente en recherche d'équilibre, problème de coordination et de schéma corporel (repas, activités physiques, sportives)

Sur le plan cognitif : problème de logique, de classement, grosses difficultés dans l'abstraction et la concentration, la prise de décision,

Sur le plan psychique : agressivité limitée par les médicaments, attitude schizophrène : elle est « dans son monde » mais refait surface quelque fois »

Parcours de la personne en terme d'acceptation de la maladie : « Après avoir été dans le déni de la maladie, depuis 15 ans pour elle mais aussi pour son frère et sa sœur malades également. Pendant 10 ans, le déni a été familial. Elle a accepté il y a 18 mois de réaliser le test grâce à un entourage. Mais même ainsi le déni est encore présent : « Je vais bien, alors laissez-moi tranquille, je lis ». Avec par moment quelques éclairs de lucidité très courts : « Je deviens folle ».

Parcours de la personne en terme de soins : « M.A. est suivie au CHU Angers, rendez-vous tous les 6 mois (depuis février 2009). Elle est rentrée dans un protocole d'observation de l'évolution des symptômes. Pas de suivi psychiatrique particulier. Le médecin traitant est très réceptif. Il ne semblait pas connaître la maladie avant. Il sert de lien pour les demandes administratives. Test ADN fait en septembre 2007 à Angers. Traitement : un antidépresseur et un neuroleptique ».

Si la personne malade vit au domicile, quelles sont les limites du domicile? « Avec les médicaments M.A. est plus docile mais à la maison elle est prostrée assise des heures au bar de la cuisine à fumer (3 paquets par jour). Par contre, lorsque nous sortons elle est plus ouverte et s'intéresse à ce qu'elle voit et aux gens. De plus elle conserve une très bonne mémoire lointaine quelque fois meilleure que la mienne.

Les limites du maintien à domicile sont d'abord d'ordre matériel : mise en danger lorsqu'elle laissera le gaz allumé systématiquement. Cela lui arrive de temps en temps. Autre risque pour elle-même, elle traverse les rues sans regarder provoquant des coups de freins brusques des voitures.

Ces limites sont aussi d'ordre affectif : pour l'instant, nous gardons encore un lien affectif même si quelque fois il s'exprime par l'agressivité (des 2 côtés), c'est-à-dire que la communication n'est pas rompue. Lorsqu'elle n'existera plus, je serai amené à me poser la question de la mise en structure spécialisée.

Les limites liées au degré d'autonomie : à la rentrée une aide à la personne va venir 2 matinées par semaines pour l'aider et la stimuler dans le quotidien, la toilette, l'habillage, faire quelques courses, préparer un repas, etc. Lorsqu'elle ne pourra plus s'habiller, se laver seule, se posera la question du maintien à domicile.

Les limites d'ordre psychique (pour l'aidant) : même si je me considère comme un aidant familial plus qu'un mari, cette situation a aussi des limites. En effet, cela me bloque pour refaire ma vie. Dernièrement, une relation d'une année vient de se terminer en raison ou à cause de cela. A terme mon objectif est d'accompagner M.A. mais pas forcément en vivant avec elle. Dans les années à venir je devrais envisager cela sans culpabiliser, ce qui n'est pas simple. Il ne faut pas que j'ai l'impression de me « sacrifier ».

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour la personne malade : « Une demande d'aide à la personne : nous venons d'obtenir 6 jours par semaine. Dans un an peut-être que nous demanderons davantage. L'objectif est que M.A. reste dans la maison tout en continuant à effectuer des tâches de base en étant aidée »

Quelles attentes en termes d'aides et de soutien pour l'aidant familial :

« Pour les enfants : nous avons 2 filles de 24 et 28 ans qui n'habitent plus à la maison sauf N. qui passe le week-end. Le problème pour elles c'est la prise de décision d'effectuer le test. Elles hésitent encore. Peut-être choisiront-elles la méthode du test pré-implantatoire. Je pense qu'un accompagnement psychologique serait le bienvenu.

Pour moi, je suis preneur d'un accompagnement psychologique d'abord pour exprimer ce que je vis ensuite pour m'aider à envisager les solutions qui s'offrent à moi pour la suite. Mais pour moi un

accompagnement ce n'est pas quelqu'un qui compatit mais plutôt quelqu'un qui me renvoie des choses et des questionnements pour m'aider à mieux assumer la situation et les choix que je serai amené à faire ».

Ces quatre témoignages mais aussi ceux recueillis lors de la Journée Ouest Huntington à Rennes le 23 avril 2009 font état du déni de la maladie et le refus des aides extérieures.

Les aidants familiaux font part chez la personne malade d'un déni de la maladie ou anosognosie (du Grec *nosos*, maladie et *gnōsis*, connaissance), qui s'exprime par différents refus :

- refus de reconnaître ses limitations (handicaps) : refus d'admettre ses difficultés à continuer son activité professionnelle, à conduire une voiture, à mener certaines activités,
- refus de nommer la maladie : refus de faire le diagnostic. Ce refus est souvent lié à l'histoire familiale,
- refus de soins et d'aides extérieures : refus de prise de médicaments, des interventions de praticiens libéraux (orthophonie ou kinésithérapie), d'aide à domicile pour la toilette ou les activités domestiques, d'une mise sous protection juridique, d'entrer en institution spécialisée, ...

Il est constaté que le déni évolue au cours du temps. Les malades, souvent, ne veulent pas être contredits, ont des difficultés à faire des efforts et à prendre des initiatives. Un malade qui est pris en charge en terme de sécurité et de confort peut revenir sur ses dénis.

Pendant l'atelier 1 lors de la 3^{ème} journée de formation Ouest Huntington, des participants ont mis en avant des « stratégies » pour faire face à ce déni. Ainsi, parfois des aides humaines sont proposées par anticipation de l'évolution de la maladie pour favoriser une meilleure acceptation de cette aide extérieure. L'entourage familial doit être porteur de cette aide extérieure. Le neurologue et le médecin traitant jouent un rôle dans l'acceptation de cette aide extérieure.

Une maladie peu connue du public : le regard des autres

La manifestation des symptômes de la maladie, notamment la marche et les gestes désordonnés, peuvent attirer les regards des passants et des remarques désobligeantes.

Des attentes (non exhaustives) formulées par les aidants familiaux

Enfin, les aidants familiaux attirent l'attention sur les besoins suivants :

- disposer de davantage d'informations sur la maladie (pour une bonne connaissance et compréhension des manifestations, parfois déroutantes), tant pour la personne malade que pour les aidants
- identifier les lieux d'accueil ayant développé un projet ou des compétences spécifiques pour l'accompagnement des personnes malades, afin d'éviter « les parcours itinérants, angoissants quant à l'adaptation » ;
- mettre en place un accompagnement relationnel : proposer des activités, des sorties, etc. en respectant le rythme du malade
- faciliter les démarches pour obtenir des aides
- mobiliser les médecins pour faire accepter à la personne malade la mise en place d'aides humaines et/ou techniques, de rééducations, ...
- proposer aux aidants diverses formes de soutien ou d'accompagnement psychologique : la participation à des groupes de parole est souvent limitée du fait de l'éloignement géographique des aidants ; trouver des solutions pour que l'aidant puisse se protéger et se ressourcer (ne pas se culpabiliser) et l'aider à envisager les solutions d'accompagnement pour la personne malade.

II) Identification des réponses apportées aux malades vivant à domicile

II.1) Les services d'accompagnement à domicile

Un certain nombre de malades vit à domicile et souhaite rester à domicile le plus longtemps possible. Divers services proposent des prestations pour les aider dans les actes de la vie quotidienne, leur apporter les soins nécessaires ou les aider dans leurs démarches. Autant d'aides nécessaires pour soulager les aidants familiaux, parent (le plus souvent âgé), conjoint ou descendant.

Pour accéder à ces prestations d'aide à la personne, la personne malade dépose un dossier à la MDPH (Maison départementale des Personnes Handicapées) pour demander la prestation de compensation du handicap (PCH) ou une orientation vers un service médico-social (SAVS ou SAMSAH).

La prestation de compensation du handicap (PCH), en vigueur depuis le 1^{er} janvier 2006 (loi 2005-102) permet de solvabiliser les personnes en situations de handicap, après évaluation de leur éligibilité.

Cette prestation comprend différents volets relatifs à 5 types d'aides différentes :

- aides humaines
- aides techniques
- aides pour des besoins spécifiques ou exceptionnels
- aménagements logement, véhicule ou financement des surcoûts liés au transport
- aides animalières

Après dépôt d'un dossier de demande de PCH à la MDPH, l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH évalue la situation de handicap et élabore un plan personnalisé de compensation (PPC).

II.1.a) Les services à la personne

Cadre légal

Textes de référence :

- Loi 2005-841 du 26 juillet 2005 relative au développement des services à la personne et portant diverses mesures en faveur de la cohésion sociale : ANSP (agence nationale des services à la personne), Délégués territoriaux de l'agence, Agrément/autorisation, Rôle des enseignes (structuration de l'offre, professionnalisation) ; CESU (chèque emploi service universel)
- Décret n°2005-1698 du 29 décembre 2005 fixant la liste des activités mentionnées à l'article L. 129-1 du code du travail (activités relevant des services à la personne qui ouvrent droit à un agrément (indispensable pour intervenir auprès des personnes fragiles))

Activité :

Les activités de services à la personne à domicile relatifs à la garde des enfants, à l'assistance aux personnes âgées, aux personnes handicapées ou aux autres personnes qui ont besoin d'une aide personnelle à leur domicile ou d'une aide à la mobilité dans l'environnement de proximité favorisant leur maintien à domicile et aux tâches ménagères et familiales, au titre desquelles les associations et les entreprises sont agréées en application de l'article L. 129-1, sont les suivantes :

- « 1) Entretien de la maison et travaux ménagers ;
- « 2) Petits travaux de jardinage ;
- « 3) Prestations de petit bricolage dites "hommes toutes mains" ;
- « 4) Garde d'enfant à domicile ;
- « 5) Soutien scolaire et cours à domicile ;
- « 6) Préparation de repas à domicile, y compris le temps passé aux commissions ;
- « 7) Livraison de repas à domicile, **à la condition que cette prestation soit comprise dans une offre de services incluant un ensemble d'activités**

effectuées à domicile ;

« 8) Collecte et livraison à domicile de linge repassé, **à la condition que cette prestation soit comprise dans une offre de services incluant un ensemble d'activités effectuées à domicile ;**

« 9) Assistance aux personnes âgées ou autres personnes qui ont besoin d'une aide personnelle à leur domicile, à l'exception d'actes de soins relevant d'actes médicaux ;

« 10) Assistance aux personnes handicapées, y compris les activités d'interprète en langue des signes, de technicien de l'écrit et de codeur en langage parlé complété ;

« 11) Garde-malade, à l'exclusion des soins ;

« 12) Aide à la mobilité et transports de personnes ayant des difficultés de déplacement **lorsque cette activité est incluse dans une offre de services d'assistance à domicile ;**

« 13) Prestation de conduite du véhicule personnel des personnes dépendantes, du domicile au travail, sur le lieu de vacances, pour les démarches administratives, **à la condition que cette prestation soit comprise dans une offre de services incluant un ensemble d'activités effectuées à domicile ;**

« 14) Accompagnement des personnes âgées ou handicapées en dehors de leur domicile (promenades, transports, actes de la vie courante), **à condition que cette prestation soit comprise dans une offre de services incluant un ensemble d'activités effectuées à domicile ;**

« 15) Livraison de courses à domicile, **à la condition que cette prestation soit comprise dans une offre de services comprenant un ensemble d'activités effectuées à domicile ;**

« 16) Assistance informatique et internet à domicile ;

« 17) Soins et promenades d'animaux domestiques, pour les personnes dépendantes ;

« 18) Soins d'esthétique à domicile pour les personnes dépendantes ;

« 19) Gardiennage et surveillance temporaire, à domicile, de la résidence principale et secondaire ;

« 20) Assistance administrative à domicile.

« Les activités qui concourent directement et exclusivement à coordonner et délivrer les services aux personnes mentionnées au premier alinéa appartiennent au champ des activités définies à l'article L. 129-1.

Créé dans le cadre de la politique conduite pour favoriser les services à la personne (plan de développement des services à la personne - loi n° 2005-841 du 26/07/2005), le Chèque emploi service universel est en vigueur depuis le 1er janvier 2006. C'est une offre proposée aux particuliers pour leur faciliter l'accès à l'ensemble des services à la personne.

Cette offre se présente sous deux formes : le Cesu bancaire permet au particulier employeur de déclarer la rémunération de son salarié sur Internet ou au moyen d'un volet social contenu dans un carnet ou dans un chéquier emploi service universel ;

- le Cesu préfinancé est un titre de paiement à montant prédéfini. Il est financé en tout ou partie par une entreprise, un comité d'entreprise, une mutuelle, une caisse de retraite, une collectivité territoriale,... Il sert à rémunérer un salarié à domicile, une assistante maternelle agréée, un prestataire de service ou une structure d'accueil (crèche, halte-garderie, ...). En cas d'emploi d'un salarié à domicile, le particulier doit déclarer sa rémunération sur Internet ou au moyen du volet social Cesu.

Témoignage n° 1 : Société Belvie, Saint-Brieuc (22)

Belvie est une entreprise agréée qui propose diverses prestations de services à la personne : travaux ménager, jardinage, bricolage, garde d'enfants, préparation des repas, livraison de repas, assistance administrative.

Cette société accompagne une personne âgée de 43 ans, au stade 3/4 de la maladie. Une auxiliaire de vie intervient pour une aide au repas. Les prestations peuvent être rémunérées par des Chèques Emploi Service Universel (CESU) ou par la PCH aide humaine.

En parallèle, cette personne bénéficie de soins de kinésithérapie et d'orthophonie à son domicile.

Deux auxiliaires de vie de Belvie ont participé au stage de formation organisé à la MAS Les Chants d'Eole à Dinan en mars 2009.

II.1.b) Les Services d'Aide et d'Accompagnement à Domicile (S.A.A.D.)

Cadre légal

Textes de référence :

Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé – Décret n°2004-613 du 25 juin 2004 - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

Activité :

Public : Personnes âgées de 60 ans et plus, malades ou dépendantes, personnes handicapées de moins de 60 ans ou malades chroniques.

Missions des SAAD :

- soutien à domicile
- préservation ou restauration de l'autonomie
- maintien et développement des activités sociales.

Témoignage n°1 : L'ADMR du Maine-et-Loire (49)

• **Présentation du SAAD**

L'ADMR du Maine-et-Loire représente 71 associations locales et 1 membre associé.

Dans le Maine-et-Loire, la première association d'aides familiales a vu le jour en 1947, suivie 2 ans plus tard par la création de la Fédération Départementale des Associations locales. La solidarité et l'entraide, à la base de ce projet, ont engendré une profession à part entière, celles des Techniciens de l'Intervention Sociale et Familiale (TISF), reconnus Travailleurs sociaux en 1974. Quelques années plus tard, les services s'ouvrent à de nouveaux publics : l'aide à domicile aux personnes âgées, l'auxiliaire de vie auprès des personnes handicapées, puis les soins infirmiers à domicile.

Aujourd'hui, toutes les associations ADMR sont titulaires de l'agrément simple et qualité, avec un engagement du réseau ADMR dans une démarche d'assurance qualité. Plusieurs professions contribuent à offrir aux personnes aidées la qualité, la tranquillité et la sécurité attendues :

- techniciennes de l'intervention sociale et familiale (TISF)
- aides à domicile (Agent à domicile, Employé à domicile, Auxiliaire de vie)
- infirmiers(ères) coordinateurs (trices)
- aides-soignants(es)

Première situation : Le témoignage qui suit est issu d'une professionnelle d'une ADMR locale.

• **Présentation d'usager de l'ADMR concerné par la maladie d'Huntington :**

Monsieur L. est âgé de 51 ans Il exerçait le métier de mécanicien. Il est marié, son épouse travaille dans un super marché à quelques km de leur domicile. Ils ont deux garçons de 30 et 25 ans. Vers 40 ans, les premiers signes de la maladie s'annonçant, Monsieur L. ne peut plus assurer son travail

En 2002, l'association ADMR est sollicitée à l'époque, à raison de 2 fois deux heures par semaine pour l'entretien de la maison auquel Monsieur L. participe.

Depuis l'état de santé de Monsieur s'est dégradé, l'ADMR intervient désormais dans l'accompagnement au quotidien ; pour la préparation et l'aide aux repas du midi et du soir, la prise des médicaments préparés par son épouse. Les interventions quotidiennes permettent à Monsieur L. de rester à son domicile. L'ADMR assure dans ce même temps les tâches ménagères.

Depuis deux ans, une aide-soignante dépendant d'un SSIAD intervient chaque matin pour aider Monsieur L. aux soins d'hygiène. Ce service fonctionne sous la responsabilité d'une infirmière.

Les heures d'intervention des auxiliaires de vie sont très variables en fonction des horaires de Madame L. ; certains jours dès 8h30 jusque vers 12h30, puis de 15h à 20h30, Madame L. ayant des horaires coupés et très variables selon les jours et ce, 6 jours sur 7. Les intervenants de l'ADMR sont 4 voire 5 auxiliaires de vie à intervenir à tour de rôle chaque semaine.

Le planning pour ce dossier est très fastidieux, Madame L. n'ayant ses horaires qu'une quinzaine de jours à l'avance. Le travail des responsables ADMR bénévoles n'est pas simple.

Monsieur L. est très handicapé par la maladie de Huntington. Sa mobilité est très réduite, un déambulateur lui est indispensable au domicile, malgré cela les chutes sont fréquentes.

La communication est devenue depuis quelques temps très difficile, Monsieur L. ayant de plus en plus de mal à s'exprimer. Les intervenants de l'ADMR lui ont proposé une ardoise Véleda pour une communication écrite ; un seul mot suffit quelques fois pour nous mettre sur la voie.

Monsieur L. souffre de problèmes de déglutition ; tous les menus sont mixés, il boit de l'eau gélifiée (les fausses routes sont nombreuses). Une participation active de notre part ainsi qu'une grande vigilance sont indispensables aux moments des repas.

Monsieur L. bénéficie de séances d'orthophonie et de kinésithérapie chaque semaine. Un transport en VSL a été mis en place pour ces déplacements.

Selon les jours, Monsieur L. est très somnolent, les professionnels respectent son rythme de vie. Les intervenants de l'ADMR occupent Monsieur L. à travers des jeux de société (puissance 4, dominos, jeux de cartes). Il y a des moments de franches rigolades. Monsieur L. a de l'humour ! Des balades en fauteuil dans les rues de son village sont également proposées.

Evolution observée en 2009

L'état de santé de Monsieur L. est plutôt stationnaire, même si certains jours, le quotidien est plus difficile à vivre ; les pertes d'équilibre, la somnolence sont plus présentes.

Un élément nouveau depuis un an ; Monsieur L. est sujet à des moments de colère souvent inattendus qui nous impressionnent ... Ils surviennent lors d'une incompréhension au cours d'une conversation, ou bien au cours d'un jeu de société quand la situation est un peu bloquée.

Nous essayons de le calmer en lui faisant comprendre que ça ne vaut pas la peine de se mettre dans cet état. Ces moments de colère sont très brefs et certaines fois il s'en excuse peu après.

En ce qui concerne les heures d'intervention ADMR, les horaires ont été réduits par la famille, nous n'intervenons que 3 jours par semaine. Les 3 autres jours étant assurés par une autre association. Madame L. a un planning de travail très variable sur 7 jours /sem. Ce qui complique considérablement le travail des responsables bénévoles malgré toute leur bonne volonté. Madame L. souhaiterait plus de tâches ménagères (vitres, entretien du linge, etc.) ce que l'on fait déjà. Une usure s'est installée avec les années de part et d'autre, le dialogue étant devenu difficile. Madame L. a pris contact avec une autre association.

Nous continuons malgré tout d'aider au mieux Monsieur L. au quotidien en essayant de rester des professionnelles.

En 2009, aucun nouveau usager atteint de la maladie d'huntington n'a été admis dans notre service ADMR.

- **Partenariats :**

Peut être il faudrait organiser des rencontres avec le personnel hospitalier (un représentant), et les intervenants à domicile et la famille pour voir comment peut évoluer la prise en charge et ajuster au mieux l'aide aux malades.

- **Apports du SAAD pour cette population :**

Aide à l'entourage dans le cadre d'un maintien à domicile.

A noter la possibilité de financement des interventions par le volet « aide humaine » de la Prestation de compensation du handicap (PCH).

- **Limites du SAAD pour cette population :**

Force est de constater que cette maladie est très invalidante au quotidien et très lourde à assumer pour l'entourage.

Une prise en charge au domicile est indispensable afin de permettre au malade de vivre chez lui le plus longtemps possible, et retarder le placement en structure.

Deuxième situation : Le témoignage qui suit est extrait du rapport de l'atelier orthophonie de la journée 2008 à Angers.

« Femme appartenant à une fratrie de huit frères et sœurs, dont sept sont porteurs de la maladie de Huntington. Apparition des premiers symptômes Huntington en 1995. Actuellement présente des mouvements convulsifs diurnes et nocturnes. Elle se nourrit beaucoup avec l'aide d'une paille et fait de nombreuses fausses routes. Elle a une perte évolutive de la mémoire immédiate (se répète très souvent), une dysarthrie et une dystonie de son expression orale. Elle ne peut presque plus écrire. Son humeur est assez stable grâce aux antidépresseurs. Très motivée par la rééducation, fait entièrement confiance à son orthophoniste. »

Analyse transversale

Les ADMR accompagnent des malades Huntington, principalement dans les territoires ruraux et les petites villes. Elles sont structurées en sections locales fédérées sur le plan départemental (par exemple en Maine-et-Loire 71 associations locales).

Il n'a pas été fait de recensement approfondi des malades accompagnés par les ADMR des Pays de la Loire. Les premières indications reçues concernent :

- deux malades en Maine et Loire (voir ci-dessus)
- un(e) malade en Vendée
- un malade en Ile-et-Vilaine (Montauban de Bretagne). Cet accompagnement à domicile a duré trois mois et n'a pas été pu poursuivi. Ce malade est maintenant hospitalisé.
- une malade dans le Finistère (Locmaria-Plouzané).
- une malade en Côtes-d'Armor (Plouha).

On peut estimer que dans chacun des départements des Pays de la Loire et Bretagne plusieurs malades (au moins un malade Huntington, jusqu'à quatre ou cinq dans les plus gros départements) sont accompagnés par des ADMR ou plus largement par des SAAD, quelque soit leur organisme gestionnaire. A l'échelle des neuf départements Pays de la Loire/Bretagne le nombre de malades accompagnés par les SAAD est sans doute important.

Les SAAD sont d'abord des services d'aides à domicile, mais peuvent aussi dans certains cas intervenir aux côtés de SSIAD.. Pour les malades Huntington il est nécessaire que les sections ADMR fassent un effort pour anticiper les évolutions de la maladie. Deux actions sont possibles :

- transmission d'informations sur la maladie de Huntington aux infirmières coordinatrices, notamment pour leur permettre de faire appel à des personnes ressources.
- formation des aides à domicile concernées par un malade Huntington. Une telle formation a été suivie par une auxiliaire de vie ADMR d'Ile et Vilaine (stage de deux jours de mars 2009 à la MAS les Chants d'Eole).

II.1.c) Les Services de Soins Infirmiers A Domicile (S.S.I.A.D.)

Cadre légal

Textes de référence :

Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé – Décret n°2004-613 du 25 juin 2004 - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

Activité :

Public : Personnes âgées de 60 ans et plus, malades ou dépendantes, personnes handicapées de moins de 60 ans ou malades chroniques.

Les SSIAD ont pour missions spécifiques de :

- évaluer le besoin en soins des personnes
- prodiguer des soins spécifiques sur prescription
- coordonner de façon médico-sociale les interventions
- prévenir des risques liés à la perte de l'autonomie
- éduquer pour la santé

Témoignage n° 1 : SSIAD SIDPA : Services infirmiers à Domicile pour personnes âgées.

- **Présentation du SSIAD**

Le SSIAD SIDPA géré par la Mairie d'ORVAULT (44700) a ouvert le 1^{er} mars 1983. Il a actuellement une capacité de 50 patients (48 de plus de 60 ans et 2 personnes handicapées)

- **Présentation du malade accompagné par le SSIAD :**

Admission d'un homme de 66 ans le 06/08/07, orienté vers le SSIAD par la famille et le médecin traitant.

Stade de la maladie à l'admission : maladie déclarée il y a 11 ans ; altération de la marche due aux pertes d'équilibre, titube, utilisation d'un déambulateur, risque de chute important ; difficultés d'élocution, de déglutition ; fatigabilité ; incontinence fécale ; irritabilité et agressivité parfois voire violences physiques.

Stade de la maladie en avril 2008 : après 8 mois de prise en charge, la personne présente toujours les mêmes signes avec accentuation de la fatigabilité, de nombreux refus d'aide pour la toilette avec forte opposition (augmentation du traitement neuroleptique si besoin), se déplace plus difficilement en raison d'une mobilisation ralentie par une jambe « à la traîne » jusqu'à pas de déplacement possible.

Difficultés rencontrées par cette personne du fait de sa maladie : La personne n'est pas consciente de sa dépendance, un maintien à domicile très lourd pour l'entourage, difficultés d'alimentation ... Il arrive que la personne ne reconnaisse pas les intervenants et manifeste de l'agressivité, refuse l'intervention (parfois usage de la force physique).

Soins et activités proposées par le SSIAD : Aide totale à la toilette, l'habillage/déshabillage, surveillance cutanée, du poids, soutien à la famille, prévention des risques,... 14 passages par semaine, matin et soir.

Les professionnels du SSIAD sont les seuls intervenants auprès de cet homme : pas de kiné, pas d'orthophonie, ...

En avril 2009 : La personne est sortie du service car hospitalisée en service psychiatrique suite à une visite de l'IDE du CMP de Blain (visite mensuelle)

→ Agressivité depuis plusieurs semaines avec agitation.

→ De nombreux réajustements de traitement : Ebixa (pas de problème de diarrhée). Changement de traitement en septembre (essai) entraînant syndrome dépressif.

→ Mise en danger de sa conjointe : obsessions = actes de violence dirigés vers sa conjointe ou la personne soignante.

→ Absence de sa femme pour hospitalisation = perturbation importante.

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Pas de partenariats en œuvre dans le cadre de la prise en charge de ce public

- **Apports du SSIAD pour cette population :**

Aide à l'entourage dans le cadre d'un maintien à domicile.

- **Limites du SSIAD pour cette population :**

Prise en charge de l'agressivité et prise en compte du refus de soin (impossibilité d'intervenir à plusieurs soignants si cela le nécessitait) : le malade refuse parfois l'intervention de professionnel, ce qui fatigue son épouse.

L'aidante principale (conjoint du malade) a aidé les professionnels du SSIAD qui méconnaissaient cette maladie en leur apportant des informations sur la maladie.

Interrogation quant à l'avenir de cette situation lorsque l'aidant principal, l'épouse, ne pourra plus intervenir. Le maintien à domicile repose beaucoup sur le conjoint.

- **Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Une prise en charge avec peu de professionnels semblerait idéale..., car alors il s'agirait de professionnels connaissant bien la personne accompagnée.

Témoignage n°2 : Le SAAD et le SSIAD ADSEVEL (22)

• Présentation de la structure :

Créé en 2004, ADSEVEL est une association de loi 1901, à but non lucratif, qui intervient sur le pays de Guingamp. Elle a pour objet plus particulièrement de :

- Venir en soutien et d'accompagner les personnes reconnues en situation de handicap et/ou confrontées à des difficultés liées à des problèmes de santé
- Mettre en œuvre et gérer directement les actions ou services ayant pour mission l'accompagnement à domicile ou en milieu ordinaire de personnes en situation de handicap.

L'association exerce 4 missions en direction des personnes accompagnées :

- Prendre en compte leur demande
- Respecter leur autonomie
- Garantir leur « bien être »
- Participer à la continuité de l'aide et des soins

ADSEVEL est adhérent au réseau UNA depuis 2006. Elle gère :

• **Un service d'aide et d'accompagnement à domicile (SAAD).**

Créé en 2003, il a été autorisé par le Conseil Général des Côtes d'Armor le 28 janvier 2005. Celui-ci fixe annuellement le coût horaire des interventions. Pour ce service un agrément « qualité », n° 2006-2.22.2, a été délivré par la Préfecture des Côtes d'Armor le 28 juillet 2006.

Ce service en mode prestataire concourt notamment :

- au soutien à domicile,
- à la préservation ou la restauration de l'autonomie dans l'exercice de la vie quotidienne,
- au maintien ou au développement des activités sociales et des liens avec l'entourage

Il assure :

- des prestations de services ménagers,
- des prestations d'aide à la personne pour les activités ordinaires de la vie et pour les actes essentiels (hors prescription médicale).

Ces prestations à domicile sont réalisées par des intervenants à domicile (assistants de vie aux familles, auxiliaires de vie sociale, aides médico-psychologiques).

• **Un service de soins infirmiers à domicile (SSIAD).**

Créé en 2002, le SSIAD dispose de 25 places autorisées et 23 financées. Il s'engage :

- à garantir l'accès à des soins de qualité par un personnel qualifié et bénéficiant des formations nécessaires
- à développer une politique de qualité de vie, à favoriser l'intervention de tous les partenaires sociaux et des familles, afin d'optimiser le maintien à domicile dans le respect de la dignité de la personne soignée.
- à apporter des réponses évolutives en fonction de l'état de santé, afin de préserver au maximum l'autonomie.
- à mettre en œuvre des actions de prévention, et à assurer l'information et celle de l'entourage sur les gestes ou sur le matériel nécessaire pour la mise en place de cette prévention.

Il a pour vocation

- D'éviter l'hospitalisation lors de la phase aiguë d'une affection pouvant être traitée à domicile ;
- De faciliter le retour au domicile à la suite d'une hospitalisation ;
- De prévenir ou retarder l'aggravation de l'état des personnes et leur admission dans les établissements d'hébergement.

Les interventions sont réalisées par des aides médico-psychologiques ou des aides soignants.

• Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington :

L'association accompagne deux frères concernés par la maladie d'Huntington :

- Br. a 45 ans et il est entré dans nos services (SSIAD et SAAD) le 2 janvier 2008. Il était au

CREAI de Bretagne/ Délégation Loire-Bretagne de l'association Huntington France

La Maladie d'Huntington / Septembre 2009

19 -

stade 3 de la maladie. Il sort d'un temps d'hospitalisation et ne se déplace plus. Un kinésithérapeute passe le voir deux fois par semaine (lundi et jeudi après-midi). Il vit dans une maison entourée d'un grand jardin, avec son frère cadet St. et sa maman. Son père et sa grand-mère, décédés, étaient atteints de la même maladie neurodégénérative. Nous sommes intervenus dans un premier temps pour Br. car sa situation était plus urgente. Il fallait répondre à un besoin d'aide (autant de la part de sa maman que de Br.) et à un grand besoin de soulagement pour la maman. Il est aujourd'hui en stade 4 à 5.

- St. est en cours d'accompagnement par le SAAD et est suivi par le SSIAD. Il est au stade 3.
- **Evolutions positives en 2008**
 - Regain d'autonomie : Br. se remet progressivement à se déplacer seul. Dans un premier temps, il descend de son fauteuil et « marche » sur les genoux. Il se redresse au fur et à mesure qu'il reprend de la dextérité. Il retourne aux toilettes seul et n'a plus besoin de porter des protections.
 - Accepte mieux la présence du personnel soignant : Br. marque une différence pour le personnel masculin. St. semble apprécier la visite de tous.
 - Br. ne voulait pas sortir de chez lui en début de prise en charge alors que St. sort le chien en laisse. Ils font désormais tous les deux des sorties régulières à la plage. Ils s'arrêtent boire un café.
- **Difficultés en 2008**
 - la prise de repas est difficile. Les risques de fausse route stigmatisent ce moment. De plus, Br. semble avoir de plus en plus de difficultés à manger. Prendre un repas est long. Les problèmes de déglutition amènent souvent ce type de problème. Boire beaucoup d'eau avant et pendant le repas est conseillé. Bruno boit seul avec un verre muni d'un bec verseur.
 - L'expression orale est altérée. Il est de plus en plus dur de comprendre Br. De son côté St. parle très doucement. Nous utilisons des pictogrammes afin d'établir une meilleure communication.
 - Br. a une grande fatigabilité. Il aime à s'allonger un peu, il se sent mieux dans cette position. Les mouvements choréiques le fatiguent moins.
 - Les mouvements choréiques sont de plus en plus lourds physiquement (et moralement sans doute).
- **soins**
 - Alimentation moulinée et aide totale aux repas
 - Soins d'hygiène réalisés totalement par le soignant
 - suivi médical avec un kinésithérapeute pour Br., le médecin généraliste de famille et un médecin neurologue spécialisé dans cette pathologie
 - Petits matériels ergonomiques (verres)
 - Vacances à Argol (près de Crozon) en mai 2009
- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington**
 - Il est possible de contacter l'orthophoniste (Gaëlle GRUSSE DAGNEAUX) installée à Matignon (22). Elle participe à l'effort fait autour de l'accompagnement des personnes touchées par la maladie de Huntington. Elle est présente sur beaucoup de manifestations (formations, conférences...). Elle se dit prête à donner un avis sur toute question en lien avec cette maladie.
 - Monsieur DUPUIS correspondant local de l'association Huntington France. Il anime des moments d'information sur la maladie et nous invite à différentes formations. Il est à notre disposition en cas de difficultés et d'interrogations. Il fait le lien avec la famille dans certaines situations (projet vacances...).
- **Apports de votre structure pour ces populations :**
 - un accompagnement individuel à la grande dépendance dans un cadre connu des malades (la maison)
 - revalorisation de la personne en retrouvant une certaine autonomie, une hygiène, un moyen de communication et un lien social
 - Soulagement de l'aidant familial
 - Continuité dans le fait de garder ses repères habituels

- **Limites de votre structure pour ces populations :**
- Elles sont d'abord financières : la famille et l'association ADSEVEL n'ont pas les mêmes moyens financiers que les structures d'accueil et d'hébergement
- La limite « temps » est aussi un problème. Il n'est pas possible de rester toute la journée auprès de Br. et St. Nous ne pouvons organiser que des activités courtes.
- Difficultés pour la maman d'anticiper sur l'avenir concernant une entrée possible en établissement pour ses deux fils.
- **Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington**
- Développer des liens entre les différents acteurs d'un accompagnement de personnes malades
- Disposer d'un plateau technique : orthophoniste, assistante sociale, médecin, neurologue, psychologues, aidants familiaux, infirmières, aides soignants, auxiliaires de vie
- Créer des groupes de paroles (usager, aidant familial, aide soignant, auxiliaire de vie, psychologue)
- Permettre l'accompagnement adapté du malade chez lui jusqu'à la fin de sa vie
- Identifier les besoins en terme d'accompagnement professionnel à domicile

Témoignage n° 3 : Le SAD de Lamballe (22)

- **Présentation de la structure :**

Service de soins à domicile dépendant d'un hôpital public et travaillant en tant que prestataire de service du CIAS de Lamballe, crée depuis 1983. Il prend en charge 30 patients à Lamballe.

L'équipe est composée : 1 infirmière (IDE) coordinatrice et de 12 Aide-soignants.

- **Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington :**

Prise en charge de Mr L habitant à Lamballe.

Contexte de l'admission : Demande faite par son épouse (aidante principale). Admission le 6/12/2008 à l'âge de 63 ans. Selon son épouse, il est atteint de la maladie depuis 7 ans.

La toilette était assurée par son épouse avant notre intervention.

Mr L est valide mais a juste des troubles de l'équilibre qui peuvent être dangereux surtout dans la douche.

Situation actuelle : Mr L. est âgé de 64 ans et est malade depuis environ 8 ans. Isolement social ressenti ++ par l'équipe. Le patient s'ennuie et a du mal à se confier à son épouse. L'équipe ressent une tension dans le couple.

Nature de l'accompagnement : prise en charge de la toilette du lundi au dimanche (aide à la toilette en particulier douche) risque de chute ++. Risque de fausse route de plus en plus marqué.

Mr L a été hospitalisé en mars 2009 car son épouse a été hospitalisée

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Aide d'orthophoniste (passage 1 fois par semaine) ; parfois kinésithérapeute si nécessaire.

Il a fait beaucoup de progrès au niveau de la parole.

L'isolement de cette famille nous montre qu'il n'y a pas assez de lieu de rencontre, d'aide pour les démarches administratives ni de solutions adaptées en cas d'hospitalisation de l'aidant principal...

La maladie reste méconnue du public. Nous essayons en partenariat avec le CLIC (Centre Local d'Information et de Coordination) de répondre aux demandes administratives et de créer des cellules de soutien aux aidants familiaux.

On pourrait envisager un passage d'ergothérapeute auprès de ce patient et éventuellement d'une psychologue.

- **Apports de votre structure pour ces populations :**

Soutien psychologique de Mr et Mme. Aide aux soins d'hygiène ++

- **Limites de votre structure pour ces populations :**

Le maintien à domicile n'est pas toujours facile. L'aide familiale est primordiale. Nous avons besoin de travailler en réseau pour assurer le maintien à domicile surtout en fin de vie.

Résumé de la prise en charge d'un patient décédé en janvier 2009 :

Mr C âgé de 55 ans a été pris en charge par le SAD en août 2007, à la demande de son épouse par l'intermédiaire du CIAS. Selon son épouse, Mr C était malade depuis environ 12 ans. Au départ, une douche par jour, Mr C se déplaçait bien et essayait de discuter. Soutien ++ pour l'épouse qui est ravie de notre équipe. On note parfois des périodes d'agitation et de refus de soin que l'on respecte.

Fin d'année 2007 : Mr C fatigue beaucoup plus vite, perte de tonus... Son épouse souhaite qu'on lui fasse quand même la toilette (Situation très difficile pour l'équipe qui ne veut pas se battre avec le patient). Discussion autour de la situation, mise en place de décontractants qui semblent légèrement améliorer la situation.

L'équipe AS est en souffrance, le soin devient dur physiquement et psychologiquement. Une demande de soutien est faite auprès de la psychologue de l'hôpital et de Mr DUPUIS de l'association Huntington France. Celui-ci vient rencontrer l'équipe pour expliquer la maladie et les attitudes à adopter auprès du malade.

Le soin se complique : Mr C fait des épisodes de bronchite, il a beaucoup de mal à déglutir et a des troubles cutanés importants. Toilette au lit avec l'aide de son épouse. Soin difficile car Mr est agressif ++

Mr C est hospitalisé en novembre 2008 pour pneumopathie aiguë et altération de l'état général (cachexie, fatigue, grabatisation, dénutrition...). On parle de lui poser une sonde de gastrostomie mais il est très affaibli...

En janvier 2009, Mr C décède dans le service de médecine du CH de Lamballe.

Le maintien à domicile jusqu'au bout de la maladie aurait semblé très difficile car dans la journée Mr C était seul, la famille était épuisée et l'équipe du SAD également.

Nous avons eu l'occasion de rencontrer son épouse par la suite et elle nous a témoigné toute sa reconnaissance, l'équipe garde un bon souvenir de cette prise en charge car la famille était volontaire et très attachante.

- **Quels enjeux voyez-vous autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington ?**

Assurer une bonne coordination entre les différents acteurs médico-sociaux. (psychologue, ergothérapeute, médecin....)

II.1.d) Les Services d'accompagnement à la vie sociale (SAVS)

Cadre légal

Textes de référence :

Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé – Décret n°2005-223 du 11 mars 2005 - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

Activité :

Conformément au décret n°2005-223 du 11 mars 2005 relatif aux conditions d'organisation et de fonctionnement des SAVS, ceux-ci ont pour vocation de contribuer à la réalisation du projet de vie de personnes adultes handicapées par un accompagnement adapté favorisant le maintien ou la restauration de leurs liens familiaux, sociaux, scolaires, universitaires ou professionnels et facilitant leur accès à l'ensemble des services offerts par la collectivité.

Ils prennent en charge des personnes adultes, y compris celles ayant la qualité de travailleur handicapé, dont les déficiences et incapacités rendent nécessaires, dans des proportions adaptées aux besoins de chaque usager :

- Une assistance ou un accompagnement pour tout ou partie des actes essentiels de l'existence ;
- Un accompagnement social en milieu ouvert et un apprentissage à l'autonomie.

Dans le respect du projet de vie et des capacités d'autonomie et de vie sociale de chaque usager, les SAVS organisent et mettent en oeuvre tout ou partie des prestations suivantes :

- a) L'évaluation des besoins et des capacités d'autonomie ;
- b) L'identification de l'aide à mettre en oeuvre et la délivrance à cet effet d'informations et de conseils personnalisés ;
- c) Le suivi et la coordination des actions des différents intervenants ;
- d) Une assistance, un accompagnement ou une aide dans la réalisation des actes quotidiens de la vie et dans l'accomplissement des activités de la vie domestique et sociale ;
- e) Le soutien des relations avec l'environnement familial et social ;
- f) Un appui et un accompagnement contribuant à l'insertion scolaire, universitaire et professionnelle ou favorisant le maintien de cette insertion ;
- g) Le suivi éducatif et psychologique.

Les orientations se font sur notification CDAPH.

Témoignage n° 1 : SAVS APF de la Rochelle

• Présentation du SAVS

Le SAVS APF de la Rochelle a ouvert en mars 2005 pour une capacité de 50 accompagnements par an de personnes adultes (18-60ans) handicapées motrices avec une couverture départementale. L'intervention du service se fait au domicile des personnes en situation de handicap moteur par une équipe pluridisciplinaire composée de trois assistantes sociales et de deux ergothérapeutes. Le service réalise un accompagnement pour tout ou partie des actes essentiels de l'existence et un accompagnement social en milieu ouvert avec un apprentissage à l'autonomie.

• Présentation des usagers du SAVS concernés par la maladie d'Huntington :

Si aujourd'hui, le SAVS n'accompagne pas de personnes atteintes de la maladie d'Huntington, par le passé, le SAVS a été concerné par cette population. Le SAVS a accompagné une personne atteinte de la maladie de Huntington orientée par le DVA en 2003 à l'âge de 36 ans. Elle présentait au moment de son arrivée des pertes d'équilibre, des tremblements et des troubles de l'élocution. Aujourd'hui, elle est âgée de 41 ans et présente des risques de chutes plus importants et plus fréquents.

Difficultés rencontrées : Besoin d'être suppléée dans les actes de la vie quotidienne, surveillance permanente, être soutenue dans sa fonction de maman.

Soins et activités proposées : Aménagement de salle de bain ; augmentation du temps d'auxiliaire de vie ; téléalarme.

- **Apports du SAVS pour ces populations :**

Evaluation et aide par rapport à la vie au domicile

- **Limites du SAVS pour ces populations :**

Questionnement par rapport au caractère héréditaire de la pathologie et à l'impact sur la vie de famille.

Les échanges avec les services d'aide à domicile et sur les soins nécessaires seraient plus pertinents dans le cadre du SAMSAH.

Le SAMSAH départemental ouvrira le 1^{er} juillet 2009 avec l'embauche d'un médecin, d'une IDE et d'une éducatrice spécialisée. Le SAMSAH aura une mission de coordination des soins (infirmiers, HAD, SSIAD). Le SAVS sera d'une capacité de 40 places et le SAMSAH 10 places.

Témoignage n° 2 : SAVS APF du Maine-et-Loire

SAVS de 50 places qui existe depuis 2 ans. Si aujourd'hui, le SAVS n'accompagne pas de personnes atteintes de la maladie d'Huntington, par le passé, le SAVS a été concerné par cette population. Il a alors apporté :

- un accompagnement des familles
- un accompagnement pour les aides techniques, via les assistances sociales en lien avec le centre de rééducation.

Autre SAVS participant à l'accompagnement d'une personne atteinte de la maladie de Huntington : SAVS APF des Deux-Sèvres

II.1.e) Les Services d'accompagnement médico-social pour personnes adultes handicapées (S.A.M.S.A.H.)

Cadre légal

Textes de référence :

Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé – Décret n°2005-223 du 11 mars 2005 - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009 relatif aux obligations des établissements et services accueillant ou accompagnant des personnes handicapées adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie

Activité :

Conformément au décret n°2005-223 du 11 mars 2005 relatif aux conditions d'organisation et de fonctionnement des SAVS, ceux-ci ont pour vocation dans le cadre d'un accompagnement médico-social adapté comportant des prestations de soins, de contribuer à la réalisation du projet de vie de personnes adultes handicapées par un accompagnement adapté favorisant le maintien ou la restauration de leurs liens familiaux, sociaux, scolaires, universitaires ou professionnels et facilitant leur accès à l'ensemble des services offerts par la collectivité.

Les services définis à l'article D. 312-155-9 prennent en charge des personnes adultes handicapées dont les déficiences et incapacités nécessitent, en sus des interventions mentionnées à l'article D. 312-155-6, et dans des proportions adaptées aux besoins de chaque usager :

- Des soins réguliers et coordonnés ;
- Un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

Le projet individualisé d'accompagnement comprend tout ou partie des prestations suivantes :

- a) L'évaluation des besoins et des capacités d'autonomie ;
- b) L'identification de l'aide à mettre en oeuvre et la délivrance à cet effet d'informations et de conseils personnalisés ;
- c) Le suivi et la coordination des actions des différents intervenants ;
- d) Une assistance, un accompagnement ou une aide dans la réalisation des actes quotidiens de la vie et dans l'accomplissement des activités de la vie domestique et sociale ;
- e) Le soutien des relations avec l'environnement familial et social ;
- f) Un appui et un accompagnement contribuant à l'insertion scolaire, universitaire et professionnelle ou favorisant le maintien de cette insertion ;
- g) Le suivi éducatif et psychologique.
- h) La dispensation et la coordination de soins médicaux et paramédicaux à domicile ou un accompagnement favorisant l'accès aux soins et l'effectivité de leur mise en oeuvre ;
- i) Un accompagnement et un suivi médical et paramédical en milieu ordinaire de vie, y compris scolaire, universitaire et professionnel.

Les orientations se font sur notification CDAPH.

Témoignage n° 1 : SAMSAH Arceau, Angers (49)

- **Présentation du SAMSAH :**

Le Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés Arceau est un service du Pôle Handicap géré par la Mutualité Française Anjou Mayenne. Ce service a débuté son activité le 1er novembre 2006 et accompagne 40 personnes domiciliées sur l'ensemble du département de Maine et Loire. Le SAMSAH est habilité pour accompagner des personnes de plus de 18 ans, en situation de handicap suite à une lésion cérébrale.

Les principales missions du SAMSAH sont :

- Accompagner la personne dans l'élaboration et la réalisation de son projet de vie en favorisant :
 - La prise, la reprise ou le maintien de l'autonomie
 - Le maintien et la restauration des liens avec l'environnement de la personne et avec la famille
 - L'accès à l'ensemble des services offerts par la collectivité
- Assurer des soins coordonnés et réguliers
- Assister la personne dans les actes de la vie quotidienne et dans l'exercice de sa citoyenneté

Les principales prestations sont :

Des prestations d'évaluation

- Des capacités d'autonomie
- Des moyens de compensation nécessaires

Des prestations d'accompagnement

- Mise en oeuvre et accompagnement des apprentissages nécessaires à l'autonomie
- Suivi éducatif et psychologique
- Assistance et aide dans les actes de la vie quotidienne et citoyenne
- Coordination des différents intervenants dans le milieu de vie de la personne
- Soutien et médiation dans les relations sociales et familiales.

Des prestations de soins

- Réadaptation et réentraînement (ergothérapie, psychomotricité, réentraînement cognitif)
- Suivi psychologique
- Soins infirmiers ou coordination de soins infirmiers à domicile
- Coordination de soins médicaux (fonctionnels, psychiques, neurologiques...)

L'équipe pluridisciplinaire : ergothérapeute, psychomotricienne, neuropsychologue, aide médico-psychologique, infirmier, éducateurs spécialisés, assistante sociale, psychologue, médecin psychiatre, médecin de rééducation fonctionnelle.

- **Présentation de l'utilisateur du SAMSAH concerné par la maladie d'Huntington :**

Le SAMSAH Arceau n'accompagne qu'une seule personne atteinte de cette pathologie, et n'a pas, à ce jour, suffisamment de moyens professionnels pour accompagner de façon satisfaisante d'autres personnes ayant la même pathologie.

Monsieur L est accompagné depuis le 27/02/2009.

Origine de la demande d'admission : Mr L a été orienté par la MDPH 49 consécutivement à sa demande et en lien avec le Centre Hospitalier Spécialisé en santé mentale (CESAME) suite :

- A l'évolution de sa situation de handicap.
- Au projet de la diminution de l'hospitalisation au CESAME et au besoin d'accompagner un retour progressif au domicile.
- Au besoin de coordonner le parcours de soin.
- Au besoin d'accompagner Monsieur L à l'élaboration d'un nouveau projet de vie intégrant des activités occupationnelles et sociales pour éviter l'isolement.

Monsieur L est âgé de 31 ans, il est divorcé depuis 3 ans, sans enfant. Il est hospitalisé au CESAME depuis mars 2008. Son hospitalisation a été justifiée par des troubles du comportement, errance, dénutrition et repli à son domicile avec incurie. Les troubles persistants faisaient suspecter une pathologie neurologique, son père est décédé en 1993 de la maladie de Huntington. C'est au cours de son hospitalisation au CESAME et donc récemment que Monsieur L a accepté de faire le test de diagnostic et que la maladie d'Huntington a été identifiée de façon formelle. (Monsieur L a eu des antécédents d'hospitalisation au CESAME en novembre 2006 avec mise en place d'un suivi ambulatoire vite interrompu et une rupture totale des soins courant 2007).

Le SAMSAH n'a pas encore de documents médicaux précisant le stade de la maladie.

Les principales difficultés repérées sont :

- Difficultés de motricité avec risque de chutes
- Mouvements choréiques
- Troubles du langage et de la déglutition
- Altération des capacités cognitives
- Grande fatigabilité
- Troubles psychiatriques et du comportement

Monsieur L bénéficie actuellement d'une séance hebdomadaire de rééducation orthophonique pour ses troubles du langage et de la déglutition ainsi qu'une séance hebdomadaire de kinésithérapie initiée par le CESAME.

Dans l'objectif d'un retour progressif à domicile, le CESAME a également mis en place des heures d'aide ménagère (2 heures hebdomadaires).

A ce jour, Monsieur L ne retourne à son domicile que 2 jours par semaine (du mercredi après-midi au jeudi midi et du vendredi après-midi au samedi fin d'après-midi). Le SAMSAH l'accompagne donc sur ces temps de présence au domicile, soit 2 passages hebdomadaires.

Le SAMSAH commence actuellement une phase d'évaluation comprenant :

- Une évaluation en ergothérapie avec mise en place de moyens de compensation dans les activités de vie quotidienne
- Un bilan neuropsychologique
- Une évaluation en psychomotricité avec mise en place si besoin de moyens de compensation
- Une évaluation socio-éducative avec pour objectif d'accompagner Monsieur L dans la recherche d'activités de loisirs et/ou de sport adapté.
- Un bilan infirmier et une coordination de soins infirmiers.
- Un bilan médical et une coordination de soins en lien avec le CESAME, le CHU d'Angers (service de neuro-génétique) et les praticiens libéraux.

Parallèlement à cette phase d'évaluation, un travail de coordination des différents intervenants est commencé, ainsi qu'un travail d'écoute, de soutien et d'aide à l'élaboration d'un projet de vie prenant en compte l'évolution de la maladie.

- **Partenariat**

Un travail de partenariat est engagé avec le CESAME au regard de l'hospitalisation encore importante de Monsieur L. Après un mois de prise en charge, une synthèse vient d'être organisée entre nos deux services. En effet, le projet de retour progressif au domicile est actuellement remis en cause par Monsieur L car trop anxiogène pour lui.

Il a été décidé d'un commun accord de ne pas augmenter les temps au domicile, de poursuivre les différentes évaluations engagées, et de continuer le travail de réflexion autour du projet de vie.

Il n'y a pas de convention de partenariat passée entre les deux services mais cela pourrait être envisagé afin d'avoir une certaine souplesse pour des périodes d'hospitalisation si le maintien au domicile s'avérait trop difficile.

Des contacts ont également été pris avec le service de neuro-génétique du CHU d'Angers mais la prise en charge est trop récente, il n'y a pas encore un véritable travail de partenariat.

Idéalement, ce travail de partenariat entre les services de soins et le SAMSAH serait à mettre en place en amont de l'admission, par le biais de conventions, afin d'envisager un maintien au domicile (avec des périodes d'hospitalisation si besoin) comprenant un accompagnement médical, paramédical et social au plus proche des réalités de vie de la personne.

Un travail de partenariat pourrait également être envisagé avec des structures médico-sociales pour des accueils temporaires.

- **Apports du SAMSAH pour ces populations :**

L'équipe pluridisciplinaire du SAMSAH Arceau constitue un plateau technique complet dans l'évaluation, la mise en place de moyens de compensation, l'accompagnement médical, paramédical et social auprès des personnes cérébrolésées. Les interventions sur le lieu de vie permettent un retour ou un maintien à domicile adapté aux difficultés et respectueuse du rythme et des habitudes de vie de la personne et de son entourage. Le SAMSAH pourrait être une alternative très intéressante à l'hospitalisation ou l'institutionnalisation pour ces personnes, mais les moyens professionnels dont nous disposons sont actuellement trop insuffisants.

- **Limites du SAMSAH pour ces populations :**

L'évolution irrémédiable de la maladie ne permet pas un maintien à domicile à très long terme. Le SAMSAH ne peut pas garantir une sécurité optimale même s'il a mis en place et coordonne un réseau d'aide et de soutien important.

- **Les enjeux :**

La législation mise en place tend à développer les liens entre les services médico-sociaux et les services sanitaires, la création des SAMSAH modélise entre autre cette volonté politique. Mais les SAMSAH n'apportent à ce jour que des réponses partielles, au regard de l'aspect dégénératif de la maladie.

Des services types SAMSAH rattachés à des services de soins spécialisés dans la prise en charge des personnes atteintes de pathologie neuro-dégénérative ou à des structures médico-sociales pourraient participer à une réponse globale.

Témoignage n°2 : SAMSAH APF de Blois, Loir-et-Cher (41)

- **Présentation du SAMSAH :**

Le SAMSAH basé à Blois, géré par l'APF, a ouvert en mars 2005 pour une capacité de 35 places avec une couverture départementale pour des personnes avec un handicap moteur avec ou sans troubles associés. Les interventions à domicile reposent sur une équipe pluridisciplinaire composée d'aide-soignants, de 3 ergothérapeutes, de psychologue, d'assistant social, de CESF, d'éducateurs spécialisés et par convention, des kiné et des orthophonistes libéraux.

Les prestations proposées sont les suivantes :

- évaluation des besoins (dans le cadre du décret du 11 mars 2005)
- accompagnement en fonction du projet de vie de la personne : soins, coordination, accompagnement socio-éducatif, accompagnement de l'aidant principal (administratif mais aussi soutien psychologique)
- les 3 ergothérapeutes proposent : des évaluations, de la rééducation des postures des aidants ou des professionnels et des aménagements du domicile

- **Présentation des usagers du SAMSAH concernés par la maladie d'Huntington :**

En 2008, le SAMSAH accompagnait 4 personnes atteintes de la maladie d'huntington :

- 3 sont âgés de 30 à 40 ans, il s'agit de personnes seules avec ou sans enfant : les accompagnements s'effectuent selon le projet de vie des personnes : soutien psychologique, projet de relogement, adaptation du logement, mise en place d'aides techniques, accompagnement administratif et mise en place d'aide humaine.
- 1 personne est âgée de 58 ans, vit avec son conjoint. Elle est totalement dépendante pour tous les actes de la vie quotidienne. Cette dame est alitée et présente des troubles psychiques. Elle

bénéficie de soins 7 jours sur 7, matin et soir. Pour cette personne, le SAMSAH intervient depuis un mois en collaboration avec le SSIAD qui intervenait jusqu'alors seul. L'intervention pour la toilette se réalise ainsi en binôme et permet de soulager l'aidant principal. Le SAMSAH va proposer une évaluation pour la PCH afin d'augmenter le plan d'aide humaine, proposer un suivi médical spécialisé en collaboration avec le médecin traitant, une évaluation en ergothérapie pour améliorer les interventions des aidants et un soutien administratif.

- **Apports du SAMSAH pour ces populations :**

Pour les situations où de multiples services et professionnels interviennent à domicile, le SAMSAH propose une prestation de coordination médico-sociale, celle-ci identifie tous les partenaires, permet de créer du lien, de répondre de façon coordonnée aux besoins des personnes et d'être réactif face à l'évolution des situations. Cette prestation de coordination est un acte professionnel indispensable dans les situations complexes à domicile.

- **Limites du SAMSAH pour ces populations :**

Lorsque le conjoint, aidant principal, n'en peut plus, est épuisé, le maintien à domicile devient difficile et il devient nécessaire de rechercher un hébergement.

II.1.f) Les Centres médico-psychologiques (CMP)

Les centres médico-psychologiques sont en quelque sorte des antennes des CH spécialisés, (voir paragraphe III.2.a) permettant un contact plus proche avec les personnes, présentant un handicap psychique. Certains CMP, notamment à Lorient, Paimpol, Guingamp... ont apporté efficacement leur aide à des malades Huntington et à leurs familles : soutien psychologique, soutien social à travers leurs assistantes sociales, qui notamment comprennent les difficultés des familles face au déni d'un malade.

II.1.g) Hospitalisation à Domicile (HAD)

L'hospitalisation à domicile (HAD) est une alternative à une hospitalisation prolongée. Prescrite pour éviter une hospitalisation complète ou pour en raccourcir la durée, l'intervention de l'équipe d'Hospitalisation A Domicile (HAD), forme d'hospitalisation - encore assez peu répandue en France - ne peut être dissociée de la sortie de l'hôpital et du retour à domicile. Elle se caractérise par une complexité et une fréquence des actes qui la différencie des autres types de soins dispensés à domicile (infirmiers, kinésithérapeutes... libéraux, services de soins infirmiers à domicile).

La HAD permet la coordination de plusieurs types de personnels soignants, et peut aboutir à une présence de personnel soignant 24 heures sur 24. L'équipe qui intervient à domicile est généralement composée d'infirmier(e)s, d'aides soignant(e)s, voire d'un(e) kinésithérapeute, qui se relaient 7 jours sur 7 sous la direction de médecins hospitaliers et d'un(e) infirmier(e).

Les équipes de la HAD passent des conventions avec les organismes de Sécurité sociale pour déterminer les procédures d'admission, de prolongation et de sortie. L'hospitalisation à domicile est précédée d'une enquête pour s'assurer que le logement de la personne âgée répond aux normes matérielles.

Pour des motifs psycho-sociaux (choix de se soigner dans son lieu de vie, appréhension de l'hôpital, ...), rester à domicile constitue une forte demande des patients. Le vieillissement de la population, l'incidence accrue des maladies chroniques, l'évolution des techniques de soins et des modes de prise en charge justifient également son développement. Celui-ci doit reposer sur trois piliers :

- une approche globale, personnalisée des besoins du patient,
- une approche territoriale, coordonnée et pluridisciplinaire de l'offre de soins,
- une articulation forte avec :
 - les acteurs du champ médico-social,
 - les professionnels de santé exerçant en ambulatoire.

Témoignage n° 1 : HAD du Pays de Rennes (35)

Un malade (39 ans, stade 4), domicilié près de Rennes (35) chez sa mère, a été placé en hospitalisation à domicile (HAD du Pays de Rennes) pendant une dizaine de mois en 2008, ce qui lui a permis de bénéficier d'un suivi infirmier renforcé, notamment pour la sonde gastrique, qui lui avait été posée. Il a reçu de plus des soins d'un kinésithérapeute et d'une orthophoniste. Mais la présence de sa mère était requise en permanence, notamment la nuit. Pour permettre à celle-ci

d'avoir des périodes de repos, des hospitalisations ont été effectuées pour des séjours d'une semaine ou deux à l'Hôpital local de Bain de Bretagne, composante du HAD du Pays de Rennes. A partir de novembre 2008 il n'a plus été possible pour sa mère d'assurer une telle charge. Ce malade a été accueilli pendant quatre mois à Bain de Bretagne, puis a pu être orienté en mars 2009 vers la MAS les Chants d'Eole (voir usager C).

Témoignage n° 2 : HAD de Lorient-Quimperlé (56-29)

Un malade de Lorient (69 ans, stade 4) a été placé une première fois en HAD pendant six mois au début 2008, puis vient d'être placé une deuxième fois en HAD (juin 2009), avec dans l'intervalle un simple accompagnement à son domicile par des aides à domicile et des infirmières en libéral et deux courts séjours en hôpital pour soins (le second séjour pour la pose d'une sonde gastrique).

Observations transversales

L'accompagnement en HAD est généralement limité à des périodes courtes de quelques mois, voire un peu plus, et l'articulation avec les acteurs du champ médico-social ne se réalise que difficilement. Dans ces conditions, pour la maladie de Huntington la HAD doit être considérée surtout comme une solution de recours pendant une période de transition avant un accueil en institution médico-sociale, souvent difficile à mettre en place. Il serait souhaitable que les équipes de HAD (notamment le service social), accompagnant des malades Huntington, s'impliquent dans la recherche de cet accueil en institution médico-sociale, ce qui n'a pas été le cas pour le malade placé en HAD dans le Pays de Rennes.

II.2) Entre domicile et institution, des réponses alternatives

II.2.a) L'hébergement temporaire

Cadre légal

Textes de référence :

Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale – Décret n°2004-231 du 17 mars 2004 - Circulaire DGAS n°2005-224 du 12 mai 2005.

Ce décret prévoit une durée maximale de 90 jours par an. Toutefois, selon les départements, cette durée peut être augmentée (ex : dans le Maine-et-Loire, autorisation pouvant aller jusqu'à 180 jours dans les structures sous compétence conseil général).

Sur notification CDAPH.

Témoignage : L'accueil temporaire au Foyer de vie/FAM Kan-ar-Mor, Plomelin (29)

L'institution Ker Odet gérée par l'association Kan-ar-Mor a ouvert le 1^{er} juin 2005 à Plomelin (29) et propose plusieurs services à destination d'adultes handicapés mentaux avec orientation MDPH FAM/Foyer de vie :

- un Foyer de vie comprenant 12 places d'accueil permanent, 10 places d'accueil de jour et 10 places d'accueil temporaire ;
- un FAM comprenant 3 places d'accueil permanent et 5 places d'accueil temporaire ;
- et service d'accueil familial de 40 places

Soit 15 places accueil temporaire (dans la limite de 90 j par personne et par an)

• Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington :

Actuellement, dans le cadre de l'accueil temporaire, 2 personnes ayant la maladie de Huntington sont accueillies (et une personne est entrée à la MAS Ty Aven de Rosporden, (voir paragraphe III.1.c)).

Usager 1 : Mr. A., dont le début de la prise en charge remonte au 13 novembre 2006. La mère âgée de plus de 70 ans, fatiguée par cette prise en charge et celle de sa fille, prend contact avec l'établissement.

Lors du premier séjour, Mr. A., âgé de 39 ans, est au stade 3 de la maladie. Aujourd'hui âgé de 42 ans, il est au stade 3 évoluant vers le stade 4.

Difficultés rencontrées :

- Risque important de fausse route,
- ne supporte pas d'être touché
- parfois irritabilité
- hyperthermie délirante (porte un short en permanence ce qui peut être stigmatisant)
- difficultés de langage
- évolution qui nécessitera une présence médicale de nuit
- rituels et idées fixes tyranniques
- refus de la prise en charge occasionnels

Soins et activités proposées :

Soins du quotidien, kiné, IDE - massages en cas de douleur – nous accueillons ses plaintes et idées délirantes en essayant d'en atténuer la violence en ne les prenant pas toujours au pied de la lettre – l'institution s'adapte à la plupart de ses « exigences »

Ce monsieur est entré à la MAS Ty Aven de Rosporden (voir paragraphe III.1.c). La transition a été très aisée pour la personne et la famille. Il a su nous montrer qu'il pouvait changer ses habitudes de vie. Par contre, un travail important d'accompagnement auprès de l'institution accueillante a été mis en place du fait d'une certaine appréhension de la maladie. Bonne coordination avec les médecins de la MDPH.

Usager 2 : M. B., dont le début de la prise en charge remonte au 8 octobre 2007. L'épouse a pris contact avec l'établissement.

Lors du premier séjour, M.B., âgé de 54 ans, est au stade 2 de la maladie.

Aujourd'hui âgé de 56 ans, il est au stade 2 évoluant vers le stade 3.

Difficultés rencontrées : absence complète d'initiatives

Soins et activités proposées :

- kinésithérapie
- Incitation et accompagnement à tous les actes de la vie quotidienne
- nombreuses propositions de loisirs et d'accompagnements
- valorisation de son statut d'homme adulte, père de famille

Usager 3 : Mr. C., dont le début de la prise en charge remonte au 26 janvier 2009. L'épouse a pris contact avec l'établissement.

Lors du premier séjour, Mr. C., âgé de 37 ans..

Aujourd'hui âgé de 38 ans, il est au stade 2 évoluant vers le stade 3.

Difficultés rencontrées :

Quelle place dans l'établissement compte tenu de la population présentant majoritairement des déficiences et des pathologies mentales ? Pour l'équipe le contraste est choquant.

Il ne nous sollicite pas, d'où une certaine difficulté pour évaluer ses besoins.

L'équipe apporte un soutien à la famille, sentiment de résignation de part et d'autre

Soins et activités proposées :

Repos, participation aux activités de loisir et vie quotidienne au foyer. Surtout soutien.

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Pour faire face au manque de moyens en interne, les partenariats suivants seraient à mettre en œuvre avec un orthophoniste, un ergothérapeute, une assistante sociale (permanence/rencontre), un diététicien/nutritionniste, un médecin généraliste. Ces partenariats sont difficiles à mettre en place compte-tenu de la localisation de notre établissement et de la difficulté de trouver des partenaires motivés par le travail avec des patients atteints par la maladie.

- **Apport de l'accueil temporaire du foyer de vie / FAM pour ces populations :**

En premier lieu, le soutien aux aidants, les aider à sortir de l'isolement : l'accueil temporaire permet aux proches de souffler et donc de durer afin de permettre le maintien à domicile dans les meilleures conditions possibles.

Face au désarroi des familles, l'établissement représente aussi un lieu d'écoute et de conseils : les professionnels les épaulent dans la recherche d'une structure d'accueil adaptée, aidé en cela par

leur connaissance du secteur médico-social et de leur réseau. Ils peuvent également leur apporter un nouveau regard sur l'accompagnement de leur proche.

Pour les personnes, Ker Odet représente une première étape « institutionnelle ». Il s'agit pour les professionnels de repérer le plus rapidement possible comment transformer ces séjours en quelque chose de positif, qu'ils y gagnent et puissent prendre du plaisir à venir nous voir. Les professionnels s'adaptent le plus possible aux besoins exprimés ou repérés.

Grâce aux représentants et aux documentations de l'association Huntington France, les professionnels sont mieux au fait des symptômes de la maladie et de son évolution.

Dans le cas de l'accueil temporaire, ce que les professionnels ont besoin de savoir c'est ce qu'il ne faut pas faire avec la personne et ils s'adaptent à la personne. En amont de l'admission, travail important de rencontre avec la personne et sa famille pour préparer le séjour.

- **Limites de l'accueil temporaire du foyer de vie / FAM pour ces populations :**

Ces accueils se font dans le cadre de l'accueil temporaire (90j/an), pas de possibilité d'accueil permanent à long terme. D'où l'importance de rechercher très tôt une structure qui pourra accueillir la personne jusqu'au bout.

Déficit en personnel et matériel médical qui permettrait d'accompagner ces personnes tout au long de l'évolution de leur maladie. La structure risque en effet de devoir dire à un moment, qu'elle ne dispose plus du plateau technique permettant un accueil en toute sécurité. L'un des points noirs se situant autour de la nuit ...

Interrogation sur la mixité des publics accueillis : l'accueil de ces personnes en foyer de vie/FAM ne va pas forcément de soi. La structure accueille principalement des personnes handicapées mentales présentant des déficiences, des psychoses, des troubles autistiques etc. L'image qui est renvoyée par les autres résidents peut être difficile à vivre. Comment accepter ce qu'on est loin d'être encore ? Les personnes atteintes de la maladie de Huntington arrivent très tard dans le circuit, sans avoir forcément conscience de toutes leurs difficultés.

- **Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Nécessité d'une bonne connaissance de la maladie, d'où l'importance des journées comme celles d'Angers (Avril 2008) et Rennes (Avril 2009) organisées par l'Association Huntington France.

Appréhender clairement la place de la maladie dans la famille, être à l'écoute pour déterminer là où elle en est.

Importance d'un travail en réseau. Etablir du lien, expliquer les caractéristiques de la pathologie.

Evaluation très régulière des capacités des personnes atteintes, afin d'établir un relais en fonction de l'évolution du stade de la maladie.

L'institution est très à l'écoute de l'équipe concernant les difficultés et l'évolution de la prise en charge.

II.2.b) L'accueil de jour

Cadre légal

Textes de référence :

Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale

Sur notification CDAPH.

Témoignage n°1 : L'accueil de jour Le temps d'Agir, Pacé (35)

- **Présentation de l'accueil de jour :**

L'accueil de jour Le temps d'Agir est géré par l'association Le temps du regard existe depuis 20 ans. Il s'adresse volontairement à tout type de handicap. Les accueils se font du lundi matin au vendredi soir, avec un minimum de 3 demi-journées par semaine à un maximum de 5 demi-journées. L'équipe est pluridisciplinaire : éducateurs, psychomotricien, ergothérapeute. Pour se rendre à l'accueil de jour, les personnes peuvent avoir recours aux services de transports spécialisés (Handistar ou handicap services 35). La PCH transport peut permettre de financer les transports entre le domicile et les structures médico-sociales.

En 2007/2008 l'accueil de jour Le Temps d'Agir a accueilli 2 jours et demi par semaine une personne malade : il s'agit d'un homme de 60 ans. Il n'était plus capable de faire des choix, avait perdu son autonomie par rapport à son périmètre de marche. Dans un premier temps il avait participé à des activités extérieures (piscine, marché), mais dans un deuxième temps n'avait participé qu'aux activités internes. La maladie évoluant il a été hospitalisé en 2009.

III. Identification des réponses apportées aux malades en établissement

III.1) L'accueil en institutions médico-sociales

Les réponses telles que l'accueil de jour et l'hébergement temporaire ont été présentées précédemment.

III.1.a) Les Foyers de vie ou foyers occupationnels

| |
|---|
| <p><u>Cadre légal</u></p> <p>Textes de référence : Article L. 312-1 du code de l'action sociale et des familles - Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées</p> <p>Activité : Accueil à la journée ou à temps complet, des personnes qui ne sont pas en mesure de travailler mais qui disposent d'une certaine autonomie physique ou intellectuelle ne justifiant pas leur admission en maison d'accueil spécialisée mais ne sont toutefois pas aptes à exercer un travail productif.</p> <p>Financement : - Prix de journée Aide Sociale</p> <p>Sur notification CDAPH.</p> |
|---|

III.1.b) Les Foyers d'accueil médicalisés (FAM) (ex Foyer double Tarification,)

| |
|---|
| <p><u>Cadre légal</u></p> <p>Textes réglementaires : Circulaire n° 86-6 du 14 février 1986 du ministère des affaires sociales et de la solidarité nationale - Circulaire n° 87 M 074 du 3 juillet 1987 - Circulaire n°243 du 22 avril 1988 - Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009 relatif aux obligations des établissements et services accueillant ou accompagnant des personnes handicapées adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie</p> <p>Activité : Ils ont vocation à accueillir des personnes lourdement handicapées et polyhandicapées dont la dépendance totale ou partielle nécessite le recours à une tierce personne, une surveillance médicale et des soins constants, ne justifiant pas la prise en charge complète par la Sécurité sociale, mais néanmoins une médicalisation</p> <p>Financement : Aide Sociale départementale et Sécurité Sociale.</p> <p>Sur notification CDAPH.</p> |
|---|

Témoignage n°1 : Foyer « Les Hauts de Sèvre » de l'hôpital local St Alexandre (Mortagne) (85)

• Présentation du Foyer :

Le foyer, établissement médico-social de statut public, juridiquement autonome, émanant de l'hospice dans le cadre de "l'humanisation des hôpitaux" est ouvert depuis 1991. Ce foyer comprend :

- un foyer occupationnel accueillant 35 résidents souffrant, soit de handicaps mentaux (ce qui est de moins en moins fréquents) soit de handicaps psychiques.
- 2 sections de FAM :
 - FAM de 25 places pour adultes de moins de 60 ans, plusieurs pathologies s'y retrouvent, toutes nécessitant un accompagnement des résidents pour tous les actes de la vie quotidienne.
 - FAM de 16 places pour adultes de plus de 60 ans.

Il comprend, par ailleurs, 2 places d'hébergement temporaire dont une est médicalisée.

L'accueil se fait en chambre individuelle pour l'ensemble du foyer comme de l'hôpital local.

• Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington accompagnés par le FAM :

Actuellement, il n'y a pas de résidents souffrant de cette maladie au foyer. Mais par le passé, le foyer, dans son unité « FAM », a accompagné deux personnes avec la chorée de Huntington, à des stades très avancés de la maladie.

• Apports du Foyer pour ces populations :

Les conditions d'accueil de ces résidents sont liées :

- à une équipe pluridisciplinaire (médecin hospitalier, psychologue, cadre, IDE, kiné, ergo, AS, AMP, ASH, éducateurs spécialisés, animatrices, moniteurs-éducateurs) formée, sur le terrain, sur les manifestations de cette maladie, équipe en apprentissage et adaptation permanente puisque les manifestations varient d'un patient à l'autre et selon l'évolution de la maladie. Ces accompagnements demandent un temps d'observation et d'adaptation, période souvent difficile.
- Un accompagnement en partenariat avec les différents médecins pouvant intervenir (médecin spécialisé dans les maladies rares, neurologue, psychiatre si besoin).

Les soins et activités sont adaptés aux besoins, aux désirs et aux capacités des résidents, en rapport avec l'évolution de leur maladie et en tenant compte de leur histoire de vie. Existent au foyer, pour l'ensemble des résidents accueillis des activités sensori-motrices, manuelles, sportives, culturelles.

• Limites du FAM pour ces populations :

Nos limites sont le nombre d'accueils possibles selon les places disponibles et l'importance de l'équipe d'encadrement, ces résidents demandant une attention particulière.

Un projet de construction de MAS évolue dans sa réflexion à la suite d'un pré-projet réalisé et communiqué aux différentes instances. Il s'oriente vers la réalisation d'une unité de 24 places d'accueil de personnes souffrant de maladies rares dont la chorée de Huntington. Ce projet est prévu en partenariat avec le service Professeur BONNEAU et du Docteur VERNY du CHU d'ANGERS ainsi qu'avec l'association Huntington, région PAYS DE LOIRE (voir paragraphe III.1.c).

• Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington

L'enjeu principal est de répondre à une demande croissante d'accueil des malades, de leur offrir des accompagnements adaptés et de contribuer à soulager ainsi les aidants naturels.

III.1.c) Les maisons d'accueil spécialisé (MAS)

Cadre légal

Textes de référence :

Article 46 de la loi n° 75-534 du 30 juin 1975 - Décret n° 78-1211 du 26.12.1978 - Circulaire n° 62 AS du 28.12.1978 - Loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico- sociale - Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé - Loi 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.
Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009 relatif aux obligations des établissements et services accueillant ou accompagnant des personnes handicapées adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie

Activité :

Recevoir des personnes handicapées adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie, ne pouvant effectuer seules les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants mais non intensifs.

Financement : Organisme de Sécurité Sociale

Sur notification CDAPH.

Témoignage n° 1 : MAS Les Chants d'Eole, Léhon-Dinan (22)

• **Présentation de la structure :**

MAS d'une capacité de 67 places (67 en hébergement permanent) gérée par l'Association AFTAM, ouverte en juin 1999 suite à un redéploiement hospitalier en 1999 à destination d'adultes dont l'état nécessite une surveillance pour tous les actes de la vie quotidienne et des soins constants (problématiques psychiques, troubles autistiques, polyhandicap)-Orientation MDPH.

La Maison d'accueil Spécialisée est organisée en 3 unités de vie. Une commission d'admission évalue les demandes d'accompagnement en fonction de critères établis.

L'équipe pluridisciplinaire (Educateurs - A.M.P - Aides Soignants - médecin généraliste - Médecin psychiatre, infirmières, psychologues) met en œuvre les projets individuels en s'étoffant dans le cadre d'un partenariat technique avec des kinésithérapeutes et orthophonistes libéraux, des évaluations des besoins en ergothérapie.

• **Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington :**

En 2009, la MAS Les Chants d'Eole accueille 3 personnes atteintes par la maladie d'Huntington (2 femmes et 1 homme)

Usager A

Admission le 19/09/2006 d'une femme de 29 ans au stage 3 de la maladie, adressé par son père et l'Hôpital St Jean de Dieu (psychiatrie). La mère est décédée à l'âge de 35 ans et sa sœur est décédée il y a 1 ans à l'âge de 35 ans également. En 2009, elle est âgée de 32 ans, au stade 4 de la maladie.

Difficultés rencontrées en 2008 :

- Perte d'autonomie : Marche (fauteuil roulant), station debout, alimentation (besoin d'aide pour les repas).
- Difficultés à s'exprimer oralement, les capacités langagières diminuent.
- Mouvements choréiques, tremblements...
- Risque de fausse route (vigilance pour les repas ; aménagement d'un climat calme, éviter toute sollicitation non prévue, petits groupes).
- Phases dépressives, mais pas de troubles du comportement envahissants le quotidien de la résidente
- Fatigabilité importante
- Altération des capacités cognitives (désorientation temporelle, spatiale etc.)
- Difficulté à exprimer ses choix (ex : pour ses vêtements)

Evolutions 2009 :

- Les troubles de la déglutition s'accroissent, nous sommes très vigilants dans l'évaluation d'une possible dénutrition. Aujourd'hui tout le repas est donné par l'aidant. La question de la gastrostomie est aujourd'hui posée.
- Aujourd'hui la compréhension verbale est quasi impossible pour l'aidant
- La salivation est aujourd'hui invalidante. L'atropine est utilisée pour pallier à la difficulté d'évacuer normalement la salive. La mâchoire inférieure perd sa mobilité de façon importante d'où une augmentation des troubles de la déglutition.
- La fatigabilité augmente les temps de sieste à la demande de la personne (ils sont plus nombreux).
- La position droite est aujourd'hui très difficile et la personne a des difficultés à la tenir. Ceci implique que nous ne la transférons plus du fauteuil à la chaise aux moments du repas mais elle reste sur le fauteuil. Nous adaptons le fauteuil au fur et à mesure.

Soins et activités proposées en 2009 :

Nursing : avec stimulation pour le maintien des acquis et adaptation constante à l'évolution de la maladie, Vigilance à la sécurité (absorption de liquide).

- Alimentation adaptée ; atropine pour limiter l'excès de salivation
- Suivi médical et partenariat avec le Docteur Lallement (CH St Brieuc),
- Suivi orthophonique : 1 fois semaine.
- Aujourd'hui incapacité » de la personne à utiliser des pictogrammes, les tremblements sont importants et elle souhaite continuer à s'exprimer verbalement.

Nous sommes en recherche pour mettre en place un ensemble de pictogrammes plus adapté.

Entretien mensuel avec le psychologue-neuropsychologue. Le résident présente une capacité de compréhension relativement bonne, des troubles des fonctions exécutives, de la mémoire immédiate, du langage, une conscience de son état qui est partielle. Les rendez-vous consistent en :

- Des évaluations régulières des fonctions supérieures afin d'adapter les accompagnements aux possibilités;
- Un travail de stimulation des fonctions cognitives :
 - sur le langage (gnosies et dénomination) pour limiter le manque de mots,
 - sur l'aide à la mise en place d'un système de communication alternative, adapté à ses possibilités en lien avec l'orthophoniste,
 - sur la mémoire autobiographique pour la stimuler ainsi que pour l'inscrire dans une temporalité et soutenir la communication,
 - sur l'attention et la concentration,
 - Un travail de mise en mots de la maladie : à la fois sur la conscience de la maladie et des handicaps qui y sont liés mais aussi, et surtout, de soutien psychologique (à la fois sur l'acceptation, sur les angoisses, sur les doutes, sur les désirs...).

Un entretien hebdomadaire avec le psychologue-psychanalyste. Il s'agit dans ce cadre de proposer un espace au résident où il peut librement aborder les sujets qui le touchent, y compris dans la forme qu'il choisit, y compris à travers ses difficultés langagières et les difficultés qu'il y a à établir la relation, et également à travers les propres difficultés de l'intervenant parfois pour la comprendre. Outre ces aspects qui concernent son handicap, la personne parle de sa tristesse autour de la maladie. Mais c'est à travers la maladie de ses proches et la disparition de ceux-ci qu'elle peut seulement parler de sa pathologie, jamais directement d'elle-même pour ce qui concerne les éléments douloureux ;

Soins du Kinésithérapeute (2 fois semaine). La prise en charge masso-kinésithérapeutique de la résidente et de sa maladie se base principalement sur la marche et l'entretien musculaire.

La marche nous permet, en plus de ses bienfaits habituels sur tous les systèmes (digestifs, cardio-pulmonaires...), de travailler l'équilibre et l'auto grandissement sur lequel nous insistons beaucoup, il faut en effet préserver au maximum la force de ses plans musculaires dorsaux profonds pour faciliter son maintien de position et notamment assis. Dans le cas de cette personne, le travail s'effectue entre les barres parallèles. Elle effectue des marches en avant, en arrière et en latéral pour entretenir les différents groupes musculaires (grands et moyens

fessiers notamment). Le Kinésithérapeute adapte ses séances en fonction des temps de siestes.

En ce qui concerne l'entretien musculaire plus analytique, il s'effectue au fauteuil la plupart du temps. Elle réalise des séries de contractions isométriques ou isocinétiques *sans résistance* (pour ne pas aggraver les symptômes de la chorée : tremblements, déficits musculaires) des quadriceps, fibulaires, abducteurs de hanche, triceps suraux... Nous travaillons également les membres supérieurs et par extension ses muscles dorsaux. Nous travaillons également en statique avec des poussées déséquilibrantes qu'elle doit résister.

Nous allons aussi sur la table avec les mêmes exercices musculaires, des exercices de pontés, de retournements, de transferts...

Nous essayons de varier les séances le plus possible pour ne pas tomber dans une monotonie néfaste à la motivation des personnes (Cette femme est très coopérante et motivée). Nous intégrons des jeux de ballon et de lancer notamment, le travail de l'équilibre statique sur ballon de Klein en position assise (très difficile pour la personne), du vélo, du tapis roulant pour certains.

Dans le cas de la chorée de Huntington, l'un des principes fondamentaux est le respect de la fatigabilité des patients (très variable d'un jour à l'autre, notamment en rapport avec ses activités précédentes de la journée : ballade, orthophonie ...). La durée des séances et des exercices durant cette dernière est donc variable. C'est pour cela qu'il nous faut prendre en compte les attitudes du résident, être à son écoute et adapter en permanence la rééducation au patient. Dans notre cas, le nombre d'allers-retours entre les barres parallèles peut varier du simple au triple. Il en va de même pour le nombre de séries de contractions musculaires.

C'est un travail d'entretien des capacités afin de ralentir l'apparition et l'aggravation des symptômes de cette pathologie dégénérative.

Matériel ergonomique (un set antidérapant et une cuillère en plastique pour éviter les blessures qui peuvent être liées aux tremblements) pour les repas, matériel adapté pour déplacement, douche et bain, véhicule. Un fauteuil confort et un fauteuil pour les déplacements extérieurs.

Travail sur les repères de temps (dont les horaires précis des différentes organisations), d'espace, de personnes.

Intégration dans les activités : calèche, vélo poussoir, balnéo (relaxation, portage, se mouvoir dans l'eau, ...), Snoëzelen (développement des sens, structuration spatio-corporelle, ouverture relationnelle, ...), esthétique, art floral (travail sur les connaissances) ; Discothèque, peinture...

Maintien de liens sociaux antérieurs : sorties régulières avec l'équipe APF de Dinan,

Respect d'espace et temps personnel (musique...). Les différents achats sont aujourd'hui réalisés avec elle, sa chambre est décorée à son goût (peinture...). Sortie hebdomadaire à la journée avec son père.

Entretiens réguliers du père, à sa demande, avec le médecin, le chef de service et le psychologue de la MAS.

Usager B

Une femme âgée de 35 ans a été admise à la fin du stade 3 de la maladie d'huntington, adressée par l'A.T.I. (Association Tutélaire d'Ille-et-Vilaine) et le C.H. Guillaume Régnier de Rennes. Sa mère, décédée, était atteinte de la même maladie. La résidente était alors âgée de 15 ans. A 19 ans, elle apprend qu'elle est porteuse du gène de la maladie d'huntington. Elle passe par des phases dépressives. A 30 ans, elle montre des signes de la maladie et est orientée vers un foyer de vie où elle restera durant 5 ans. L'évolution de la maladie l'amène à l'hôpital Guillaume Régnier à Rennes en juillet 2007. Elle arrive à la M.A.S., le 2/10/2008.

Difficultés rencontrées :

- Une perte de motricité : déplacement en fauteuil roulant avec coussin et ceinture ventrale et épaules. La personne peut se déplacer en marchant avec l'aide d'une tierce personne. Elle porte une minerve pour prévenir son manque de tonus musculaire. Les barrières de sécurité indispensables autour de son lit ont un tour de lit matelassé, le lit est pourvu d'une ceinture ventrale, ces apports sont importants pour prévenir les mouvements choréiques et les chocs qu'ils peuvent engendrer.

- Les troubles de la déglutition : la personne a une alimentation mixée et a besoin d'une tierce personne pour lui donner son repas.
- Le risque de fausse route lié aux mouvements choréiques et à sa personnalité (difficulté à différer, ne prend pas le temps entre deux bouchées)- Cette vigilance nous incombe donc de lui donner une bouchée après chaque déglutition et en évitant de lui parler.
- La difficulté à s'exprimer oralement, le langage est limité mais encore intelligible.
- Les mouvements choréiques très importants. Ils ont déjà entraîné des chutes avec son fauteuil roulant.
- Il existe des phases dépressives mais pas de troubles du comportement
- La fatigabilité très importante
- L'altération des facultés cognitives se concrétise par une désorientation temporelle, des difficultés de concentration)
- L'incontinence diurne et nocturne nécessite le port de protections hypoallergéniques. Cette incontinence est psychologiquement difficile à vivre pour la personne.

Soins et activités proposées :

Nursing : La personne est d'un naturel dynamique et nous devons la freiner pour sa sécurité, actuellement.

Au lever, elle est en capacité de marcher de sa chambre jusqu'à la douche avec aide.

A la toilette, elle a un siège douche et une tierce personne pour l'aider à se laver et prévenir tout risque de chute. Elle s'habille avec aide.

Elle est incontinente et porte des protections. Cette incontinence est vécue douloureusement (s'excuse souvent auprès de l'équipe). Nous la sollicitons pour aller aux toilettes avec un professionnel afin de maintenir le plus longtemps possible cet acquis.

Au repas, elle est accompagnée totalement. Elle est sujette aux fausses routes et nous tendons à rallonger le temps de repas car elle a tendance à manger trop vite. Elle a une alimentation mixée et mange à la petite cuillère. Elle boit du liquide aromatisé ou gazeux (de façon à sentir ce qu'elle a dans la bouche) avec un verre canard ou une paille. Elle mange dans son fauteuil et à l'écart des tables pour éviter de se blesser (car les mouvements choréiques peuvent être importants).

Suivi médical et partenariat avec le professeur Edan (CHU de Rennes) : Traitement (neuroleptiques, anxiolitiques, xénazine, orap (spécifiques à la maladie d'huntington), antalgiques, scopolamine pour encombrement pulmonaire, forlax pour les troubles de la digestion. Actuellement, elle est suivie à la clinique Notre Dame de Lourdes, centre de rééducation fonctionnelle, pour l'obtention d'un fauteuil adapté aux troubles de la maladie. En effet, ses mouvements choréiques ont détruit rapidement ses fauteuils.

Suivi orthophonique : 1 fois par semaine. Les objectifs de travail sont centrés sur la dysarthrie (difficulté de l'élocution due à une lésion des centres moteurs du langage) et sur la cognition (processus par lequel un organisme acquiert la conscience de son environnement).

Plusieurs outils sont en place afin que l'équipe puisse faire un suivi des exercices orthophoniques en menant un travail sur l'articulation en matinée et sur la mémorisation l'après-midi.

Au niveau de la communication, elle a un abécédaire dans sa chambre. Elle doit exagérer la prononciation de l'alphabet avec un miroir qui l'aide à reproduire les mouvements d'articulation.

Le travail sur les fonctions cognitives consiste entre autres à : prononcer différentes syllabes et chercher des mots avec des bases similaires, exemple : (ba, bac, bateau...). A travailler l'attention visuelle par le biais de gommettes. A anticiper sa parole : poser des questions fermées pour traduire le langage positif ou négatif (oui-non) et travailler à une synthèse vocale pour prévenir les manques à venir.

Le travail sur la déglutition (fiche dans la salle de restauration) avec des notations telles que : massage du visage (pincer les lèvres, masser le larynx et les joues) pour préparer l'appétence au repas. L'attente de la toux avant de lui donner une seconde bouchée de nourriture, une cuillère plate au milieu de la bouche pour appréhender le bol alimentaire. Stimulation au repas : bien frais, chaud, eau plate, sirop. Maintenir le menton à chaque gorgée. Donner une grande paille pour que le liquide arrive plus lentement. Bien la redresser après chaque repas durant une demie-heure. Brossage des dents après repas.

Travail sur les repères temporels : un calendrier avec le jour à rayer chaque soir. Une semaine par couleurs.

Massage des trapèzes pour pallier à ses mouvements choréiques.

Travail du souffle par le biais (d'un sifflet, souffler des bougies, le chant...).

Suivi avec le neuropsychologue : 1 fois par semaine. Un travail de mise en mots pour verbaliser ses ressentis sur la maladie. Un travail sur l'orientation temporelle et sur l'attention et la concentration. Aide à la mise en place d'un système de communication alternatif (pictogrammes) en lien avec l'orthophoniste.

Suivi kinésithérapeute : 2 fois par semaine. La prise en charge se base sur : la marche et le maintien à l'autonomie et l'entretien musculaire, fonctionnel et analytique de plusieurs groupes musculaires et notamment les plans profonds, pour le statique et surtout le travail d'équilibre, travail en statique, maintien de positions car beaucoup de mouvements choréiques (poussées déséquilibrantes à résister, exercices de portées, travail avec ballon de Klein, tapis roulant, vélo et jeux de ballon).

Matériel : fauteuil roulant avec ceintures ventrales et épaules et têtère et coussin (à eau, mousse, à air), minerve, lit médicalisé avec barrières et ceinture ventrale, tour de lit matelassé, siège douche.

En lien avec l'orthophoniste et la psychologue, l'équipe a mis en place un suivi dans l'accompagnement.

- **Travail sur les repères temporaux** : elle participe chaque jour à l'élaboration d'un tableau mural reprenant le jour, le mois, les professionnels présents, les activités et les usagers qui y participent.
- **Travail sur l'élocution et la mémorisation** lors de petits temps structurés. Un cahier de liaison est mis en place pour qu'elle se souvienne à qui elle a envoyé des courriers et à quelle date.
- **Travail de socialisation** car elle a tendance à l'isolement. Elle se rend tous les mois en « activité discothèque », y a rencontré un ami qu'elle reçoit dans la MAS ou qu'elle voit dans l'établissement dans lequel il réside.
- **Travail à la motricité et à l'autonomie** : elle marche avec aide tous les jours (2 fois pour se rendre aux toilettes, à la douche + visite des autres unités au sein de la MAS).
- **Maintien des liens familiaux et sociaux**. Elle envoie des cartes postales à sa famille avec l'aide du professionnel qui écrit ce qu'elle dicte. Elle reçoit régulièrement la visite de son oncle maternel, de son frère et son amie, de professionnels et amis connus lors de son séjour en foyer.
- **Maintien de ses habitudes** (elle apprécie la musique, la télévision dans sa chambre)- Accompagnement à fumer ses 6 cigarettes par jour, en 3 périodes- Elle apporte une attention particulière à sa tenue vestimentaire et elle est en capacité de choisir ce qu'elle veut porter.
- **Intégration dans les activités** : snoezelen, calèche, balnéo (à l'essai sur plusieurs séances car elle n'aime pas l'eau ou craint de ne pas maîtriser cet élément), sorties lèche-vitrines (elle aime la mode), les chants en groupe restreint.

Usager C

Admission le 13/03/2009 d'un homme de 42 ans, au stade 4 de la maladie, adressé par sa mère à partir de l'Hôpital de Bain de Bretagne (St Thomas de Villeneuve), son père atteint par la maladie d'Huntington est décédé. L'accompagnement par l'Hôpital St Thomas de Villeneuve fait suite à des accueils temporaires pour que la maman puisse souffler, en 2007 et 2008. Cet homme était au préalable accompagné en ambulatoire par le service de soins infirmiers du service d'hospitalisation à domicile de Rennes Sud (voir paragraphe II.1.f). Il bénéficiait alors d'un suivi par le service de neurologie du CHU de Rennes et d'un suivi fonctionnel par la Clinique Notre Dame de Lourdes.

Les premiers symptômes de la maladie apparaissent vers 1995. En 1997, ce monsieur obtient la reconnaissance d'une incapacité de 30%. Jusqu'à la fin décembre 2002, il occupe son emploi, à temps partiel de plus en plus réduit les trois dernières années avec une reconnaissance d'un taux d'incapacité de 50%. A partir de 2005, sa maman est présente de façon permanente auprès de lui. Le taux d'incapacité alors reconnu est de 80%.

Nous avons associé ce résident à toutes les démarches d'admissions.

Coopératif, souvent souriant et acceptant les aides nécessaires, cette personne exprime son besoin que nous respectons ses habitudes de vie. Pour ce faire, le lien avec le lieu d'accompagnement précédent et la présence maternelle sont indispensables car ces savoirs nous permettent de répondre rapidement à ce besoin.

L'autonomie physique de cette personne diminue rapidement.

Les problèmes d'alimentation rencontrés ont nécessité la pose d'une sonde gastrique en 2007 et d'une sonde urinaire en 2008.

Comme postulat de départ pour l'accompagnement, nous positionnons 2 séances Kiné par semaine et nous reprenons les séances d'Orthophonie arrêtées pendant la période d'hospitalisation, tout d'abord au rythme d'une séance par semaine.

Nous percevons que lors de la période d'hospitalisation, ce résident quittait peu son lit. Ses activités se sont ainsi réduites à écouter de la musique et regarder la télé, de façon très isolée.

Nous respecterons les choix de cette personne tout en proposant des temps de lever que nous souhaitons progressivement allonger. Nous évaluerons avec lui les possibles concernant diverses réalisations, que nous pourrions alors lui proposer....

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Nous mettons aujourd'hui en œuvre différents partenariats en fonction de chaque personne.

Ainsi, une des résidentes qui avant son accompagnement à la Maison d'Accueil Spécialisée participait à des activités dans le cadre de l'APF, continue d'y participer.

Nous maintenons avec un autre établissement un lien qui s'est tissé entre une des résidentes et un résident de cette structure, en organisant des rencontres, dans chacun des sites.

Notre plateau technique n'étant pas suffisamment étoffé nous faisons appel à des professionnels libéraux, un même Kiné et les mêmes orthophonistes et selon les besoins à des compétences d'ergothérapeute pour répondre aux besoins spécifiques des personnes atteintes par la maladie d'Huntington.

Nous sommes en lien avec les chefs de service de Neurologie du CHU de Rennes, le professeur Edan et celui du CHR de St Brieuc le docteur Lallement. Ceci est indispensable.

Nous sollicitons un bilan annuel externe pour chaque résident avec l'association Breizh IMC.

Ces échanges nous permettent de mutualiser nos expériences pour améliorer nos accompagnements.

La collaboration pour ce faire avec l'association Huntington France et son représentant pour la Bretagne Mr Dupuis est importante.

Nous avons organisé ainsi avec 2 orthophonistes libérales très sensibilisées, le chef de service, la neuropsychologue et l'AMP référente d'une résidente, de la Maison d'Accueil, deux jours de formation à la communication et l'accompagnement des personnes atteintes par la maladie d'Huntington. Nous avons pour ce faire établi une convention avec l'Association Huntington France, Délégation Loire-Bretagne. Pour cette première session, la Fondation Groupama a soutenu cette expérimentation.

- **Apports de la MAS pour ces populations :**

Capacité à accompagner la grande dépendance : déficience physique, intellectuelle et psychique et de maintenir une dynamique de maintien des acquis et d'adaptation aux involutions de la pathologie ; dynamique de soutien, de loisirs ou d'activités adaptées.

La double compétence médico-sociale et sanitaire (historiquement la MAS est issue d'un redéploiement d'un hôpital psychiatrique), permet une acceptation des troubles du comportement dans l'aménagement du projet de vie de la personne.

Nous observons une diminution des troubles du comportement assez rapidement après l'admission à la Maison d'Accueil. Le cadre de vie spécifique proposé par les structures médico-sociales s'inscrit il est vrai, vers le stade 3 de la maladie. La confrontation entre les pertes de compétences et les dynamiques intrafamiliales est déjà effective depuis plusieurs années. Ainsi la volonté d'adapter un espace aux besoins repérés de la personne, des familles est il mieux accepté. Cette volonté offre t'elle aussi pour ce faire un cadre moins anxiogène, en maintenant la possibilité de participer aux activités de la vie quotidienne et autres ?

Capacité à réfléchir l'accompagnement des familles de façon individuelle. Les histoires et les besoins, les souffrances sont différentes... Le maintien de la présence familiale ou de son lien est indispensable à la qualité de vie de la personne.

- **Limites de la MAS pour ces populations :**

Besoin de mettre en place une instance de régulation pour permettre une gestion adaptée des professionnels, concernant leurs inquiétudes et préoccupations liées à la fin de vie de résidents.

Nous remarquons que les besoins d'accompagnement des personnes en stade 4 et 5 de la maladie nécessitent un ratio identique à celui des personnes polyhandicapées.

- **Projets**

Nous incluons dans le projet de requalification de la population de la Maison d'Accueil Spécialisée, en cours, l'accueil des personnes atteintes de la maladie d'Huntington et y incluons à moyen terme un projet de rénovation architectural qui comprend 3 places d'accueil temporaire.

D'autre part nous souhaitons travailler à la création d'un SAMSAH pour accompagner les personnes atteintes de maladies neuro dégénératives et les personnes qui sont en situation de handicap psychique.

- **Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Au sein d'une structure :

Développer les liens hôpitaux-structures médico-sociales pour favoriser dès l'annonce du diagnostic, l'accompagnement des personnes et de leurs familles.

Penser à la mise en place de groupe de paroles d'usagers et d'un groupe d'aidants familiaux, régulés par un professionnel formé

Créer une structure accueillant essentiellement des personnes atteintes de la maladie d'Huntington ou maintenir une hétérogénéité entre des publics comme : personnes IMC ; personnes présentant un handicap mental avec handicaps associés, personnes atteintes de maladies neuro dégénératives...

Permettre l'accompagnement de la personne dans une même structure jusqu'à la fin de sa vie.

Disposer d'un plateau technique para médical (Kiné-Orthophoniste-Ergothérapeute-neuropsychologue et psychologue clinicien)

Evaluer régulièrement les compétences mobilisables et anticiper l'évolution des dégénérescences pour garder la possibilité d'utiliser des aides techniques comme les pictogrammes, les synthèses vocales.

Au niveau régional ou départemental :

Une identification des besoins en termes de places, de moyens

Un enjeu lié à la répartition géographique des lieux ressources concernant l'accompagnement : Structures médico-sociales (établissements, services), structures de soins (neurologie, fonctionnel)

Un enjeu financier, le coût à la place devrait être équivalent à celui des personnes polyhandicapées ou cérébrolésées, car un accompagnement pertinent demande un large plateau technique et un accompagnement quotidien conséquent.

Témoignage n° 2 : MAS Ker Dihun, St Brieuc (22)

- **Présentation de la MAS Ker-Dihun :**

La MAS de Ker Dihun (maison de l'éveil) a ouvert ses portes en janvier 1999, créée à l'initiative de l'Association des Familles de Traumatisés Crâniens (AFTC) et de l'Association Hospitalière de Bretagne (AHB). Avec une capacité d'accueil de 35 lits, dont 29 places en accueil permanent, 3 places en accueil de jour et 4 en accueil temporaire, cette structure médico-sociale d'accueil et de soins gérée par l'AHB s'adresse à des traumatisés crâniens et cérébro-lésés âgés de 18 à 60. Les usagers sont âgés en moyenne de 35 ans, sont majoritairement des traumatisés crâniens et cérébro-lésés du département.

L'équipe pluriprofessionnelle comprend plus de quarante personnes : des médecins, généraliste et spécialistes, des personnels soignants, une secrétaire, des animateurs, une psychologue, une neuropsychologue, une assistante sociale, une orthophoniste, une psychomotricienne, deux ergothérapeutes et une kinésithérapeute.

Depuis le 1^{er} janvier 2006, la MAS de Ker Dihun s'est dotée d'un nouveau service en créant un **S**ervice d'**A**ccompagnement **M**édico-**S**ocial pour **A**dultes **H**andicapés (SAMSAH), qui propose un soutien, répond à différents besoins (adaptations de logement etc.) et apporte des aides à la réinsertion sociale et/ou professionnelle, aux personnes cérébro-lésées en situation de handicap, à leur domicile.

• **Présentation de l'utilisateur atteint de la maladie d'Huntington accompagné par la MAS :**

En 2008, la MAS Ker Dihun accompagnait 5 jours par semaine une personne atteinte de la maladie d'Huntington. Il s'agit d'une jeune fille de 20 ans, accueillie à la MAS depuis un an (entrée en mars 2007). C'est une première pour l'établissement et un accompagnement tout nouveau pour l'équipe. Il est très important de noter que cette proposition d'accueil s'est faite en accord avec la maman et la directrice de la M.D.P.H.

Diagnostic : posé en 2004, à l'âge de 16 ans (1ers signes à l'âge de 10 ans). Son père, souffrant également de la maladie, grabataire, est maintenu à domicile.

Des hospitalisations en semaine en milieu psychiatrique, en alternance avec des séjours à domicile. Depuis mai 2006, cette personne vivait au domicile sans prise en charge. Elle a interrompu sa scolarité en cours de CAP (employée techniques de collectivité), présentant des difficultés scolaires et d'insertion avec les autres élèves.

Tableau clinique à l'admission : marche difficile (troubles de l'équilibre), scoliose lombaire, spasticité de la cheville droite. Les difficultés dans les actes de la vie quotidienne sont liées à un problème de préhension qui entrave les activités manuelles fines. Concernant son comportement, cette malade est calme, s'intègre facilement à la structure, se plaît bien, mais manifeste quelques Troubles Obsessionnels Compulsifs (TOC). Par contre, dans son contexte familial, le week-end, présente de manière récurrente des troubles, à type de violence physique, cris, bris d'objets, engendrés par des situations de frustration. Sur le plan de l'autonomie, elle fait initialement beaucoup de choses seule : toilette, habillage, avec guidance. Sa marche ne nécessite pas d'aide technique.

Activités proposées : Elle participe avec enthousiasme et assiduité à beaucoup d'activités => le chant, le cheval, les ateliers lecture et contes, les travaux manuels, le loto ... Elle participe également volontiers aux sorties : cinéma, balades, concerts ...

Suivi rééducatif et accompagnement :

Kinésithérapie => travail de l'équilibre et de la marche (initialement), réadaptation depuis en fonction de la dégradation motrice, suivi orthopédique, appareillage (orthèses de nuit).

Psychomotricité => séances de relaxation, de détente musculaire, notamment dans l'eau.

Orthophonie => rendez-vous individuels (bilans de la parole et du langage – suivi de la dysarthrie et de la communication), participation active au groupe « parlons clair » chaque semaine, et suivi régulier de la fonction déglutition.

Ergothérapie => évaluations régulières des actes de la vie quotidienne pour suivre l'évolution de la maladie, mise en place d'aides techniques (orthèses, aides techniques à la marche, installation au repas).

Suivi psychologique : rendez-vous réguliers avec la psychologue

Et plus ponctuels, en fonction des événements et besoins, avec la neuropsychologue.

A noter qu'en dehors du suivi médical assuré à Ker Dihun, cette personne bénéficie d'un suivi régulier par le Dr F. Lallement, neurologue référent de la maladie, au CH de St-Brieuc.

Evolution :

Tout en gardant le sourire et en n'explicitant d'aucune manière son mal être par rapport à sa perte d'autonomie et l'aggravation de ses déficiences, elle subit l'inéluctable dégradation :

Au plan moteur : désorganisation croissante de sa gestualité par le parasitage des mouvements anormaux (dystoniques, choréiques, tremblements), raideurs, et perte d'équilibre sur la marche ayant entraîné des chutes et nécessitant le port permanent d'un casque, l'assistance actuelle par un rollator, et l'utilisation d'un fauteuil roulant manuel pour les longues distances. A noter également l'aggravation des contractures sur les mains, requérant la confection d'orthèses.

Dans les actes de la vie quotidienne, la perte d'autonomie nécessite une assistance de plus en plus grande, quasi-totale à l'habillage et à la toilette, et la limitation des sorties à l'extérieur.

Un aménagement du domicile est également en cours.

Au plan cognitivo-comportemental : majoration des TOC (lavage des mains, utilisation des mouchoirs papiers), mais pas de problèmes de comportement avec les autres résidents au centre.

Au niveau communication : si son niveau d'expression et ses échanges avec autrui sont bien maintenus, sa dysarthrie s'aggrave, et la question de la communication alternative commence à être abordée. Au niveau déglutition : depuis le réaménagement des repas (textures, posture,

organisation de la gestuelle), la situation est stable, les fausses routes qui font l'objet d'une grande vigilance, ne s'aggravent pas.

A noter que toute nouvelle décision à prendre (proposition d'aides techniques, réaménagements des activités etc.) est discutée en équipe, avec sa famille, et validée par la personne malade elle-même. Anticiper l'étape qui suit pour donner du temps à cette concertation, et à l'acceptation par l'usager et ses proches, est une préoccupation constante.

- **Apports de la structure pour ces populations :**

La MAS est un lieu de vie où elle se sent bien où la moyenne d'âge est très jeune. Elle peut s'inscrire dans des activités et partir en séjour de vacances comme l'an passé en Ardèche pendant 8 jours, participer aussi à des activités comme l'atelier bricolage, la peinture, la cuisine, les achats et elle y prend grand plaisir.

Les apports sont de plusieurs sortes :

1- Liés aux bénéfiques du lieu de vie

- ⇒ Un « régulateur » sur le plan comportemental : des activités qui stimulent, qui mettent en valeur cette jeune femme dans ses capacités d'agir et de créer avec ses capacités préservées, qui évitent l'ennui.
- ⇒ Un soutien psychologique, un accompagnement réalisé par des professionnels différents et complémentaires.
- ⇒ Une vie sociale, qui donne à chacun sa place, et qui permet de créer et d'entretenir des liens amicaux avec certains autres résidents.
- ⇒ Une stimulation omniprésente de l'expression : s'exprimer, donner son avis

2- Liés aux soins et prises en charge psychologique et rééducatives

- ⇒ L'accompagnement psychologique, rééducatif, pour les fonctions motrices, cognitives et comportementales : prises en charge multiples, discutées, coordonnées.

- **Limites de la structure pour ces populations :**

Le principal écueil pour la MAS de Ker Dihun était d'accueillir pour la première fois une jeune fille atteinte de la maladie de Huntington, et de pouvoir répondre de manière adéquate, en terme de suivi rééducatif, mais surtout dans l'accompagnement pluridisciplinaire au quotidien d'une jeune fille qui aborde à 20 ans sa dernière tranche de vie.

Difficultés pour le personnel qui doit se former et écouter les aides des professionnels comme les orthophonistes, les médecins, les rééducateurs qui avaient une très bonne connaissance de cette maladie.

La « juste attitude » à adopter suscite des discussions au sein de l'équipe, pose des interrogations, éthiques, qui demanderait peut-être un accompagnement de l'équipe elle-même.

Dans le cas de cette jeune femme, sans en tirer de généralités, l'accueil en MAS nous paraît très adapté, d'autant qu'elle bénéficie toujours de sa vie familiale, à temps partiel, mais avec des liens très forts, et que la liaison du centre avec la famille, en particulier avec la maman se passe bien.

Témoignage n° 3 : MAS Les Romans (près de Saumur 49)

- **Présentation de la structure :**

La MAS Les Romans est un établissement d'hébergement pour adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie (décret du 20 mars 2009). La maison Les Romans est ouverte depuis octobre 2003, elle accueille 40 résidents permanents, des résidents en accueil temporaire (une quinzaine de personnes/année pour une durée plus ou moins longue et régulière), et des résidents en accueil de jour (3 résidents 5 jours/semaine et 1 résident 2 jours/semaine).

Les résidents permanents de la maison les Romans sont majoritairement poly ou pluri handicapés, ils associent des déficiences motrices, sensorielles et mentales.

L'établissement est organisé en 4 unités de vie qui comprennent 11 chambres : 10 pour des résidents permanents et une pour un accueil temporaire. Chaque unité dispose d'une salle de bain collective adaptée à la prise en charge de personnes très dépendantes.

Lors de la création de l'établissement, le choix de répartir les résidents en accueil de jour sur les unités de vie l'a emporté sur celui de créer un groupe spécifique.

- **Présentation de l'usager atteint de la maladie d'Huntington accompagné par la MAS :**

Monsieur D. est né en 1962. En situation de grande précarité à son arrivée, Monsieur D. n'a pas de domicile fixe, il est hébergé ponctuellement dans un foyer d'hébergement. Orienté par le secteur de soins psychiatriques adulte en 2007, il est admis de façon temporaire dans un premier temps à la maison Les Romans. En alternance avec une maison de retraite, il est accueilli 2 semaines par mois, pendant 9 mois. Puis, en décembre 2007, Monsieur D. est accueilli de façon permanente.

Agé de 47 ans, en 2009, le diagnostic de la maladie de Huntington est posé en 2005, suite à une dégradation importante de son état général. En 2001, il présentait déjà quelques signes d'altération intellectuelle et une démarche chaloupée. Actuellement, il est à un stade avancé de la maladie au vu des signes qu'il présente.

Avant de préciser son accompagnement et l'évolution de Mr D, depuis son arrivée, il convient de revenir sur son histoire de vie. Les liens avec le secteur de psychiatrie nous ont permis d'en connaître davantage sur cet homme, pour qui il est difficile de se raconter, de par son élocution entravée par l'avancée de la maladie. De plus, nous n'avons pas de liens avec des proches ou des parents de Monsieur D.

Monsieur D. est issu d'une fratrie de 6 ou 8 enfants. Les parents de Monsieur D. vivaient en institution psychiatrique. Monsieur D., ses frères et sœurs ont été placés dans différents établissements. Les parents décèdent, l'un était dément, l'autre atteint semble t-il d'une chorée. Trois ou quatre enfants de cette famille sont atteints de la Chorée de Huntington. A 18 ans, Monsieur D. se retrouve à la rue. Il connaît de courts moments de sédentarisation : quelques temps chez son frère, dans un foyer d'hébergement. Monsieur D. est titulaire d'un CAP d'horticulture, manifeste un intérêt pour la lecture. Il est important de retenir qu'il a connu, tout au long de sa vie, des placements dans des lieux de vie différents et de l'errance dans la rue.

Accompagnement de Monsieur D et l'évolution de la maladie de Huntington

- L'adaptation à la vie en collectivité telle que celle d'une maison d'accueil spécialisée n'est pas aisée pour Mr D. Il accède à un hébergement du fait de sa maladie. Il se confronte à la rencontre d'autres personnes porteuses de handicaps lourds tels que le polyhandicap ou d'importantes infirmités motrices cérébrales. Il est accompagné dans les actes de la vie quotidienne par une équipe majoritairement féminine. La toilette est un moment compliqué. Il manifeste son opposition par « non » et des coups aux professionnels. A ce jour, cette difficulté perdure. Le traitement léger par benzodiazépines l'a apaisé. La réflexion menée en équipe pluridisciplinaire et avec le psychiatre du secteur, apportent soutien et éclairages.

- Monsieur D. doit faire face à une évolution de la maladie croissante et progressive.

A son arrivé en 2007, Monsieur D. marchait seul, mais difficilement. Pour les repas et d'autres moments de la journée, il était assis, dans une chaise corset, servant plus à le contenir qu'à un maintien orthopédique et mangeait seul. A ce jour, il est installé de façon permanente dans un fauteuil roulant adapté, par l'ergothérapeute, avec un corset en mousse confort. Monsieur D. ne manie pas le déplacement du fauteuil roulant.

Au cours de l'année 2008/2009, Monsieur D. a chuté à plusieurs reprises. Ces dernières ont entraîné la formation d'un hématome sous dural, évacué par une intervention chirurgicale, et une fracture de la clavicule.

Les mouvements choréiques et les tremblements de Monsieur D. sont contenus par des adaptations du mobilier (lit, table, chaise). Monsieur D. se concentre et s'épuise pour contenir ses mouvements. Il croise les jambes pour réduire les mouvements des membres inférieurs.

Monsieur D. est de plus en plus fatigué. Il peut passer la journée au lit. Monsieur D. fait la sieste.

Lors des repas, Monsieur D. est sollicité par les professionnels. Depuis le début de l'année 2009, les professionnels l'aide pour porter la nourriture à sa bouche. Monsieur D. a besoin de participer pour accepter les aides proposées. Il accroche alors sa main dans celle du professionnel, support au mouvement. Les repas se déroulent dans une ambiance calme. Monsieur D. aspire les aliments et la boisson. La texture des aliments et de l'hydratation est adaptée pour prévenir des fausses routes.

- Les facultés cognitives de Monsieur D. s'altèrent progressivement.

Monsieur D. est de plus en plus en peine pour s'exprimer verbalement. Il pouvait dire quelques phrases en 2008. A ce jour, Monsieur D. a l'intention de communiquer. Lorsqu'il y est disposé, il répond aux sollicitations par des hochements de tête, des vocalises et parfois quelques mots. Il repousse de la main en signe de rejet. Monsieur D. est sensible à l'humour.

Monsieur D. est repéré dans le temps.

Des questions sont soulevées quant à sa mémoire. La mémoire à long terme est préservée. Tandis que celle à court terme s'altère probablement. Ces centres d'intérêt sont restreints. Son frère et ses papiers d'identité retiennent principalement son attention.

Lors d'un échange récent avec le psychiatre de secteur sur la situation de Monsieur D., l'hypothèse d'un épisode dépressif est formulée. Des rencontres avec la psychologue lui sont proposées depuis le début de l'année. Un traitement anti-dépresseur est mis en place. L'équipe pluridisciplinaire observe et met à la réflexion son projet d'accompagnement individualisé.

Au cours de cette année et demi d'accompagnement, nous avons appris à connaître Monsieur D. La découverte de la maladie s'est faite dans le même temps pour les professionnels de la maison les Romans. Un climat de confiance s'est établi. Monsieur D. a pu investir de façon agréable son environnement. Monsieur D. apprécie les moments collectifs et festifs. Il a fait l'acquisition d'un téléviseur, d'une radio. Sensible à la lecture, il lit le journal avec les professionnels. Au cours de l'année 2008/2009, il a participé à des ateliers tels que l'atelier nature, l'atelier terre. Les professionnels mènent, au quotidien, un travail de soutien dans le repérage spatio-temporel.

Suite à la journée à Rennes rejoignant les questions des professionnels, Monsieur D. bénéficie de séances de kinésithérapie et d'orthophonie de façon hebdomadaire. Ces professionnels exercent à titre libéral dans l'établissement.

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes accueillies à la Maison les Romans.**

La maison Les Romans se saisit des divers partenariats, de façon générale, pour accompagner les personnes qui y résident.

- Partenariat avec le centre de réadaptation et de rééducation fonctionnelle du CHU d'Angers, piloté par l'ergothérapeute.
- Partenariat en convention avec le secteur de santé mentale du Saumurois.
- Partenariat avec l'équipe mobile en soins palliatifs.

Nous sommes en lien avec le service de neurologie au CHU d'Angers. Nous avons sollicité pour différentes questions le centre de ressources sur la maladie de Huntington au CHU d'Angers. Il n'est pas aisé pour Monsieur D. de se rendre à l'hôpital, ainsi, nous sommes dans l'attente la venue d'une personne de ce centre.

- **Apports de la structure pour ces populations :**

Les professionnels de la Maison Les Romans ont une pratique et une connaissance certaine dans l'accompagnement des personnes en situation de grande dépendance.

Les échanges et le travail pluridisciplinaires : Aides-Médico-Psychologiques, éducatrices spécialisées, aides-soignantes, monitrice éducatrice, animateur, ergothérapeute, médecin, infirmières et psychologue sont riches et éclairants et soutenus aussi les partenaires extérieurs.

Le cadre de vie est adapté à l'accompagnement de ces personnes.

- **Limites de la structure pour ces populations :**

Les professionnels de la Maison Les Romans ont découvert la maladie de Huntington lors de l'accueil de Monsieur D. De ce fait, l'évolution et les comportements présentés par Monsieur D. suscitent beaucoup d'interrogations et d'appréhensions. De par les problématiques des personnes accueillies à la Maison Les Romans, les rencontres avec ces derniers ne sont pas aisés pour Monsieur D., notamment à son arrivée. Nous accueillons principalement des personnes en situation de polyhandicap ou infirmes moteurs cérébraux. L'enjeu dans l'accompagnement est de lui permettre d'aller à la rencontre de ces personnes.

- **Les enjeux dans l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington.**

Il semble essentiel d'avoir une connaissance de la maladie pour accompagner ces personnes et ainsi appréhender son évolution, ses caractéristiques.

Les échanges réguliers en équipe pluridisciplinaire sont précieux pour l'accompagnement des personnes de façon générale.

Le travail en réseau et notamment avec le centre de ressources de l'Association Huntington France nous semble indispensable.

Témoignage n° 4 : MAS Les Loges (44)

- **Présentation de la structure :**

M.A.S, 21 places, ouverte le 1^{er} novembre 2007 par l'ADAPEI 44 pour des personnes ayant des troubles psychiatriques (psychoses, schizophrénie, personnes ayant fait des T.S.). L'équipe est composée d'Educateur spécialisé, Moniteur-Educateur, Aide-soignant, Aide-Médico-Psychologique, Infirmier, Psychologue, Psychiatre, Kinésithérapeute.

- **Présentation de l'usager concerné par la maladie d'Huntington :**

Homme orienté par la MDPH et admis en novembre 2007. Il est au stade IV de la maladie. Auparavant il était accueilli au CHU en service de psychiatrie.

Actuellement, ce monsieur âgé de 57 ans est au stade IV de la maladie.

Les difficultés rencontrées sont la perte de langage, la question d'une sonde gastrique un jour et comment recueillir son avis, violence dans les gestes au cours de la toilette notamment, l'accompagnement de plus en plus important au repas.

Accompagnement de la toilette par 2 professionnels, accompagnement au repas

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteints de la maladie de Huntington**

L'établissement a pris contact avec un autre établissement qui accueille atteintes de la maladie d'Huntington dans le but de partager nos expériences. Cela s'est fait une fois (une aide-soignante, une infirmière et le chef de service).

L'établissement travaille avec un orthophoniste pour trouver des moyens de communication avec lui dans la perspective que la parole n'existe plus.

L'établissement travaille avec une Ergothérapeute pour l'aménagement de son temps de repas.

- **Apports de votre structure pour ces populations :**

L'apport spécifique serait dans une proximité relationnelle avec le résident, dans la proposition de sorties, d'activités.

- **Limites de votre structure pour ces populations :**

C'est un nouvel établissement, pour lequel la dimension de travail est plus sociale, éducative que médicale. Du coup, l'adaptation à une maladie évolutive s'en ressent.

- **Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Il semble que l'équipe soit bien coordonnée dans son travail et qui est de la ressource en terme de créativité dans l'accompagnement

Témoignage n° 5 : Projet de MAS du Lot de l'Institut Camille Miret

- **Présentation de la structure :**

L'institut Camille Miret est une association loi 1901, participant au service public hospitalier. Il gère l'ensemble du dispositif relatif à la santé mentale du Lot.

Dans le cadre du redéploiement de l'hôpital, une première MAS de 60 lits a été créée sur le site de Leyme (nord du LOT) en 1998. Dans la continuité de ce redéploiement, le projet de création d'une seconde MAS, dans le sud du département cette fois, est en cours de réalisation. Les patients bénéficiant d'une orientation en MAS par la COTOREP, qui n'ont pas pu intégrer la première MAS faute de place disponible ont constitué un service nommé Pré-MAS.

Cette seconde MAS, d'une capacité de 40 lits fonctionnera avec 4 unités :

- 2 unités de 11 personnes (au profil psycho-déficientaire).
- 1 unité de 8 personnes (avec autisme ou TED).
- 1 unité de 6 places permanentes et 4 places d'accueil temporaire pour personnes atteintes de maladie dégénérative et notamment la chorée de Huntington.

Le projet pour cette unité spécifique s'articule autour d'une prise en charge médico-sociale des personnes accueillies avec support d'un réseau de partenaires et un souci d'aide et de support aux familles et proches.

Parmi les espaces collectifs de ce projet de MAS, sont prévus un atelier thérapeutique, une salle d'animation, un espace snozelen, une balnéo.

Après avoir obtenu les autorisations nécessaires, la MAS est entrée dans sa phase de construction depuis le mois de janvier 2009. L'ouverture est prévue dans le courant du second semestre 2010. Les demandes d'admission sont à adresser à l'institut Camille Miret et seront examinées selon la législation ainsi que les projets associatifs et d'établissement en vigueur.

Le pré-projet d'établissement en cours de réalisation spécifiera les modalités d'admission et de prise en charge ; le point sera fait sur un ensemble de demandes en début d'année 2010 (pour tenir compte de l'évolution des handicaps et de la date d'ouverture). L'ouverture a été retardée à fin 2010.

- **Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington :**

A titre d'exemple, deux situations de personnes malades sont citées :

L'une est arrivée à l'âge de 61 ans après plusieurs hospitalisations ponctuelles s'étalant sur 2 années. Cette personne a actuellement 67 ans. Le diagnostic de chorée de Huntington est posé depuis 10 ans.

A son admission, cette personne marchait et s'alimentait seule. Actuellement, elle est grabataire et nécessite un accompagnement dans tous les actes de vie quotidienne.

Les difficultés qui ont été rencontrées sont décrites comme de l'hyper-rigidité, des troubles du caractère, de l'agressivité.

La prise en charge consiste en un accompagnement dans le quotidien et des soins de nursing. Le traitement administré est composé de LOXAPAC et URBANIL.

La seconde personne est arrivée à l'âge de 38 ans après un court séjour sur un service d'hospitalisation libre. Elle a actuellement 39 ans. L'équipe de la MAS constate un maintien relatif de l'état de santé de cette personne qui oscille par différentes phases :

- Périodes d'aphasie avec absence totale de désir. Elle doit alors être alimentée. Peu de mouvements désordonnés.
- Périodes où les mouvements désordonnés sont importants. Nécessité d'alimenter la personne.
- Périodes plus calmes où la personne affiche des capacités sociales plus importantes (échange, communique plus) et se montre en capacité de s'alimenter seule.

Les difficultés rencontrées dans la prise en charge résident d'une part dans le virulent refus de la personne pour la toilette et l'aide proposée, d'autre part dans la non-acceptation de son nouvel environnement (personne passant du domicile à une structure accueillant des personnes lourdement handicapées).

L'équipe n'a pas établi de prise en charge éducative particulière, mais un accompagnement au quotidien en favorisant l'aspect relationnel.

Une prise en charge par une kinésithérapeute a lieu 2 à 3 fois par semaine.

En 2009, pas de suite donnée pour ces 2 présentations.

- **Partenariats autour de l'accompagnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Partenariat avec : Centre de référence, Association Huntington France, en vue de l'élaboration du projet de prise en charge.

Des partenariats à mettre en œuvre : Association départementale pour les soins palliatifs, partenariat en projet.

Témoignage n° 6 : MAS Ty Aven, à Rosporden (29)

Cette nouvelle MAS, gérée par la Mutualité du Finistère et du Morbihan, a ouvert début juin 2009 dans un bâtiment nouvellement construit à Rosporden. Les dix premiers résidents avaient été sélectionnés durant l'été 2008 et ont été pré-accueillis pendant environ neuf mois au centre de Réadaptation de Kerpape, près de Lorient. Un malade touché par la maladie de Huntington, a fait

partie de ce premier groupe. Il s'agit de Mr A., âgé de 42 ans, accueilli en 2007-2008 dans le cadre de séjours temporaires au Foyer de vie-FAM Kan-ar-Mor de Plomelin (voir présentation précédente).

Mr A. s'est bien intégré dans la Mas Ty Aven. La question d'un fauteuil adapté s'est posée et l'Association Huntington France a pu prêter un fauteuil de type Omega, défini spécifiquement pour la maladie de Huntington. A noter que cette orientation de Mr A. a permis aux deux équipes du FAM Kan Ar Mor de Plomelin d'une part et de la MAS Ty Aven d'autre part (distants l'un de l'autre d'environ 25 km) de coopérer et d'établir un partenariat.

Témoignage n° 7 : Projet de MAS de Mortagne sur Sèvre (85)

Le projet de construction d'une MAS, à l'initiative du CH Saint Alexandre de Mortagne sur Sèvre (85), progresse (cf paragraphe III.1.b). Un pré-projet a été préparé et communiqué aux différentes instances. Il s'agit de la réalisation d'une unité de 24 places d'accueil de personnes souffrant de maladies rares dont la maladie de Huntington. Ce projet est prévu en partenariat avec le service du Professeur BONNEAU et du Docteur VERNY du CHU d'ANGERS ainsi qu'avec l'association Huntington France, Délégation LOIRE-Bretagne.

En mars 2009, l'équipe en charge du projet a travaillé sur les projets d'architectes. Un choix a été effectué, mais pour rester dans le cadre d'une dépense financable il a fallu modifier les plans, réduire la superficie des chambres de 25 m² à 23 m² et supprimer certains aménagements .

S'il y a décision favorable du C.R.O.S.M.S, les travaux pourraient débuter en 2010 pour une ouverture prévue fin 2011-début 2012.

D'autres projets de MAS sont identifiés (en Lorraine, en Picardie, à Marseille...) mais peu d'informations sont données sur l'avancement de ces projets. qui prennent en compte plus ou moins fortement l'accueil de personnes souffrant de la maladie de Huntington.

III.1.d) Les EHPAD

Les Etablissements d'Hébergement pour personnes âgées dépendantes sont des maisons de retraite médicalisées.

Un certain nombre de personnes âgées malades sont certainement admises en EHPAD. Il restera à trouver des témoignages d'accueil en EHPAD pour cette population.

III.2) L'accueil en institutions sanitaires

III.2.a) Les hôpitaux spécialisés (CHS)

Les hôpitaux, dits spécialisés, sont les anciens hôpitaux psychiatriques. Leurs activités ont souvent été redéployées dans le cadre de la réforme du secteur psychiatrique.

Témoignage n° 1 : service G06 du CHGR

- **Présentation du service :**

Le service G06 est un service de psychiatrie adulte du Centre Hospitalier Guillaume Régnier (CHGR) à Rennes. L'établissement est composé de 8 secteurs adultes et 3 infanto-juvénile, répartis géographiquement.

Le service G06 est jusqu'à la nouvelle sectorisation composé de 2 sous secteurs, l'un urbain et l'autre semi rural. Pour chacun existe une organisation de soin extra hospitalier (CMP, Hôpital de jour...) et un site d'hospitalisation sur Rennes avec 2 pavillons d'admission et 2 pavillons au long cours.

- **Présentation du patient accueilli à G06 :**

Monsieur L. est né en 1961, à 47 ans.

Début de prise en charge dans le service le 29/12/2003 à l'âge de 42 ans.

Adressé par les pompiers et médecin en HDT pour propos suicidaires réactionnels à l'annonce de rupture conjugale avec sa compagne et suite à l'annonce de diagnostic en septembre 2003.

Monsieur L. est père de 3 enfants :

- fille de 18 ans d'une première union
- fils de 10 ans
- fille de 7 ans.

L'équipe a évalué le stade 2 de la maladie, à l'entrée de Monsieur L. à l'hôpital et aujourd'hui un stade 3 évoluant assez rapidement vers le stade 4.

Prise en charge en pavillon d'admission classique jusqu'en mai 2006 puis sur le pavillon au long cours.

Soins et activités proposées en 2008 :

- Orthophonie, kinésithérapie, balnéothérapie, éveil corporel, musicothérapie.
- Séjour thérapeutique.
- Ergothérapie informatique.
- Toutes les sorties à la journée organisées par le service ainsi que de nombreuses sorties avec sa femme et les enfants.
- Activités ludiques avec une association extérieure, lecture, musique, proposition de séjour avec un foyer de vie, proposition de séjour neuro de 3 mois à Hendaye.

Difficultés rencontrées en 2008 :

- Orientation CDAPH vers FAM ou MAS sans possibilité d'admission
- Evolution de la maladie ayant nécessité l'arrêt de certaines activités et le souhait de Monsieur L. d'interrompre.
- Le refus d'aide, difficulté de communication.
- Préserver sa dignité d'homme tout en lui prodiguant les soins minimums et nécessaires.
- Difficulté à maintenir le lien social.

• **Apports du service pour le patient :**

- Une prise en charge pluridisciplinaire opérante
- Proposition importante d'activités
- Maintien du lien social
- Présence permanente, prévention des risques

• **Limites du service pour le patient :**

- Un environnement (à l'étage avec marches ; pavillon où des patients crient) qui ne favorise pas la tranquillité pour le patient, d'où un certain isolement.
- L'évolution de la maladie, inquiétude de l'équipe sur le devenir et l'échéance.
- Toujours la crainte des intervenants de « bien faire ».

Témoignage n° 2 : Unité des Rosiers-Peupliers du CH de Saint-Avé (56)

Mr G., 49 ans, appartient à une fratrie de sept membres, dont deux, en plus de lui, sont affectés par la maladie de Huntington (tous les deux aujourd'hui décédés).

La question s'est posée d'un accueil de Mr G. dans un établissement médico-social. En fait, Mr G. souhaite rester dans l'unité des Rosiers-Peupliers. Il y a trouvé ses repères et est en confiance avec l'équipe. Des prises en charge en orthophonie et kinésithérapie sont en place. Il a aussi des activités occupationnelles.

Sur conseil de l'assistante sociale du centre de référence du CHU Henri Mondor pour la maladie de Huntington, un séjour de rupture est envisagé au centre de réadaptation d'Hendaye qui appartient aux Hôpitaux de Paris (AHP). Ce séjour pourrait s'organiser fin septembre, début octobre 2009.

Limites de la prise en charge des patients Huntington en CH spécialisé

La Délégation Loire-Bretagne de l'AHF a connaissance de la prise en charge de douze malades en séjour permanent :

- CH Guillaume Régnier (Rennes- 35)
Au moins trois malades sont pris en charge : Mr L. au service G06 de Rennes (voir témoignage ci-dessus), deux malades plus âgés au service long séjour de la résidence de Bruz.
- CH Saint-Avé (près de Vannes- 56)
Quatre malades dans ce CH, dont Mr G. (voir témoignage ci-dessus)

- CH Saint-Jacques (Nantes- 44)
Au moins un malade.
- Hôpital Heinlex (Saint-Nazaire- 44)
Il semble que ce CH accueille deux malades, dont un malade pris en charge depuis 2003.
- CESAME (Centre de Santé mentale angevin), Ste Gemmes sur Loire (près d'Angers 49)
Au moins un malade
- Hôpital G. Mazurelle (La Roche sur Yon- 85)
Au moins une jeune malade (35 ans).

La Délégation Loire-Bretagne a aussi pris connaissance de courts séjours, de quelques semaines à quelques mois, notamment au CH Guillaume Régnier (35), au CH de Morlaix (29) et au CH de Blain (44). Globalement, on peut estimer que le nombre de malades accueillis dans les CH Spécialisés de Bretagne et Pays de la Loire (au total une vingtaine de Centres Hospitaliers) est compris entre 30 et 60.

Certains malades sont bien accompagnés dans certains services en Hôpital spécialisé. Mais l'environnement hospitalier (pouvant y être insécurisant), la difficulté d'interventions de para-médicaux (kinésithérapeutes, orthophonistes, ergothérapeutes ...) et les difficultés de prise en charge aux stades avancés (alimentation, communication...) par des soignants non formés, ou non disponibles, pour ces tâches, font qu'une bonne partie des malades se trouvent dans des situations difficiles.

Dans ces situations difficiles le transfert des malades vers le secteur médico-social apparaît souhaitable. En octobre 2008 le transfert d'une jeune malade de 35 ans a pu ainsi être effectué du CH Guillaume Régnier vers la MAS les Chants d'Eole. Un deuxième malade a été aussi transféré vers la MAS les Loges à l'initiative de la MDPH 44. Malheureusement ce type d'orientation est bien trop rare. A noter aussi le partenariat établi en Maine et Loire entre le CESAME et le SAMSAH Arceau (voir paragraphe II.1.e) et le rôle des CMP (voir paragraphe II.1.f).

III.2.b) Les USLD (Unité de soins longue durée)

Les Unités de soin longue durée font partie du monde sanitaire, et sont rattachées à un centre hospitalier public. Le personnel est lui aussi de statut public.

Les USLD accueillent et prennent en charge des personnes présentant une pathologie organique chronique ou une polyopathie pouvant entraîner ou aggraver une perte d'autonomie. Ces situations requièrent un suivi médical rapproché, des actes médicaux itératifs, une permanence médicale, une présence infirmière continue et l'accès à un plateau technique minimum.

Témoignage n° 1 : L'unité de soins de longue durée de l'hôpital local St Alexandre (Mortagne) (85)

- **Présentation de l'unité de vie:**

L'hôpital local de statut public, juridiquement autonome, date de 1846. Il comprend actuellement :

- Une Unité de Soins Longue Durée d'une capacité de 34 lits.
- Une maison de retraite médicalisée (EHPAD) de 120 places avec deux unités spécifiques de 24 places pour les résidents souffrant de pathologies démentielles : Alzheimer ou autres pathologies apparentées, et 4 places d'accueils de jour pour ce même public.

- **Présentation des usagers concernés par la maladie d'Huntington :**

Le service de Soins Longue Durée vient d'accueillir un troisième résident souffrant de Huntington, âgé de 36 ans. Les deux autres résidents sont âgés de 33 et 50 ans, accueillis à l'hôpital respectivement en 2006 et 2003, les stades de la maladie ne sont pas identiques pour ces trois résidents :

- Cela va de la difficulté à se déplacer avec des risques importants de chutes à des déplacements devenus impossibles.
- des troubles du comportement différents (demandes et attentes difficiles, difficultés à communiquer, réactions impulsives, mouvements choréiques importants nécessitant un mobilier adapté (lit, fauteuil), troubles de la déglutition etc.

- Notre projet est de les accompagner dans leur vie jusqu'au terme de celle-ci.

En 2009, notre équipe IDE s'est étoffée, ce qui nous a permis de recevoir un quatrième résident âgé de 56 ans au stade 4 de la maladie.

Ce patient était accueilli dans un établissement non adapté et éloigné de son domicile, nous avons donc répondu à une recherche de rapprochement familial et des locaux mieux adaptés.

Les difficultés rencontrées sont liées aux troubles du comportement, l'opposition fréquente aux soins d'hygiène et la prévention des chutes. Peu à peu, nous instaurons un climat de confiance avec un « cadrage » adapté (négociation du soin d'hygiène entre autre), l'expérience de la philosophie « humanitude » dans les soins nous permet de progresser dans un meilleur accompagnement. Nous travaillons également à un matériel mieux adapté : lit bas (22 cm).

Mr X à l'opportunité, s'il le désire, de participer à toutes manifestations offertes à l'ensemble des résidents de l'établissement. Dans le cadre d'un accompagnement plus personnalisé, le personnel référent, avec le résident et son épouse mettent en place des projets simples, liés à son histoire de vie.

Le premier partenariat, selon les cas, peut être la famille.

Bien entendu, nous considérons le centre d'Angers comme un partenaire incontournable et, depuis cette année, une infirmière accompagne les résidents lors de leur journée de bilan que nous anticipons en envoyant une synthèse de nos accompagnements, les difficultés et nos questionnements. Cette expérience est à poursuivre.

Nous continuons nos rencontres à partir de nos interrogations en nous aidant du manuel « guide du soignant ».

Une Évaluation des Pratiques Professionnelles (E.P.P.) concernant les troubles de la déglutition nous a conduit à une formation pour l'ensemble du personnel, avec la réalisation d'un protocole qui sera évalué dans les deux mois qui viennent.

- **Apports de la structure pour ces populations :**

Les conditions d'accueil de ces résidents sont liées :

- à une équipe pluridisciplinaire (médecin, psychologue cadre, IDE, AS, AMP, kiné, ergo, animatrice) formée, actuellement sur le terrain, sur les manifestations de cette maladie, équipe en apprentissage et adaptation permanente puisque les manifestations varient d'un patient à l'autre et selon l'évolution de la maladie. Ces accompagnements demandent un temps d'observation et d'adaptation, période souvent difficile.
- à un accompagnement en partenariat avec les différents médecins pouvant intervenir (médecin spécialisé dans les maladies rares, neurologue, psychiatre si besoin).

Les soins et activités sont adaptés aux besoins, aux désirs et aux capacités des résidents, en rapport avec l'évolution de leur maladie et en tenant compte de leur histoire de vie. Il peut y avoir un partenariat avec le foyer, c'est le cas actuellement pour un résident pouvant bénéficier, s'il le désire, de quelques animations.

Une formation « humanitude » est en place pour proposer un accompagnement spécifique dans le soin qui donne sa place au résident.

Des réunions cliniques animées par la psychologue sont proposées aux professionnels qui accompagnent ces personnes malades. Les réflexions s'appuient sur le guide du soignant.

Concernant l'accompagnement à la fin de vie :

- Deux professionnels ont le D.U. soins palliatifs
- les plans de formation intègrent les questions liées au traitement de la douleur et à la fin de vie.
- intervention avec l'équipe mobile soins palliatifs de l'hôpital de Cholet

- **Limites de l'unité de vie actuelle pour ces populations :**

Nos limites sont le nombre d'accueils possibles selon l'importance de l'équipe d'encadrement, ces résidents demandant une attention particulière. Notre projet institutionnel : "continuer à donner du sens à la vie", par l'individualisation des accompagnements pour chaque résident quelle que soit sa pathologie, donne notre orientation de "prendre soin" de ces résidents atteints de maladies génétiques rares, nous nous adaptons à leurs besoins au quotidien.

L'attribution nouvelle de 34 lits de soins de longue durée, devrait permettre un meilleur encadrement en personnel infirmier qui pourrait alors intervenir en binôme avec les AS et AMP. C'est effectif depuis octobre 2008, nous avons eu la création de trois postes I.D.E pour le service de soins longue durée, ce qui nous donne une présence quotidienne, y compris le week-end, de quatre IDE par jour.

- **Enjeux autour de l'organisation de la prise en charge des personnes atteintes de la maladie de Huntington**

Quelles que soient les pathologies, notre réflexion ira vers la mise en œuvre de tout ce qui pourra répondre au mieux à un accompagnement adapté à chaque résident accueilli.

Notre projet de construction (voir paragraphe III.1.c) dans la perspective d'accueil des personnes souffrant de maladies rares dont la maladie de Huntington, est en bonne voie d'aboutir. Une ouverture pourrait être programmée en 2011. L'avis du C.R.O.S.M.S interviendra dernière semaine de juin 2009.

Témoignage n° 2: le service de soins de longue durée de l'Hôpital local de la Châtaigneraie (85)

- **Présentation de la structure :**

Etablissement public de santé de 125 lits et 4 places d'accueil de jour, l'Hôpital Local est un centre ressource de proximité offrant une vaste palette de soins. L'Hôpital Local gère le Centre d'Accueil pour Adultes Handicapés, établissement médico-social de 140 lits d'hébergement et 20 places d'accueil de jour.

L'hôpital local dispose de 5 services médicaux :

- Service de soins de longue durée
- Service de soins de suite et de réadaptation
- Unité Alzheimer
- Unité de médecine
- Unité de soins palliatifs

L'hôpital local accueille actuellement six personnes, de différents âges, atteintes de la maladie de Huntington

- **Présentation d'un usager concerné par la maladie d'Huntington :**

Monsieur T., né en 1965, marié, deux enfants, mère décédée à l'âge de 36 ans (MH), oncle maternel décédé à 60 ans (MH)

Situation professionnelle :

- Titulaire d'un DESS de Génie mécanique.
- Employé de l'entreprise paternelle.
- Enseignant pendant un an.

Evolution de la maladie :

1999 : Début des symptômes repérés.

2002 : Aggravation.

2004 : Diagnostic de la M.H.

Fin 2005 : Pression médicale pour hospitalisation.

2006 : Hospitalisation en CHS, puis Soins de suite et de réadaptation T.A. = retour en CHS.

2007 : Admission en Soins Longue Durée à l'HL La Châtaigneraie.

- Echelle de Shoulson : fin du stade intermédiaire 3.
- Neurologie : Pas de dégradation majeure.
- Fonctions supérieures : Diminution des performances cognitives (mémoire, communication, dysarthrie, dysphonie)
- Psychologie : Comportement anosognosique.
- Déglutition : Risques de fausses-routes.

Prise en charge à l'Hôpital Local La Châtaigneraie

1) Interventions en orthophonie :

- Début de prise en charge en septembre 2008.
- 2 séances par semaine :
 - Restauration de l'estime de soi.
 - Stimulation des fonctions supérieures à partir des centres d'intérêt.
 - Encouragement à l'utilisation du langage oral et écrit.
 - Coordination pneumo-phonique.
 - Massages faciaux.

2) En liaison avec l'équipe soignante et de rééducation :

- Balnéo – relaxation.
- Prévention des fausses routes.

3) En liaison avec la famille :

- Amélioration de la qualité de vie en institution.
- Mise à disposition d'un appartement à la famille.

- **Apports de la structure pour ces populations :**

- Un travail en interdisciplinarité (équipe pluridisciplinaire : médecins, IDE, AS, AMP, ASHQ, Kinés, ergothérapeutes, psychomotricienne, orthophoniste, psychologue et neuropsychologue) soutien d'un neurologue présent tous les vendredis matins.
- Une philosophie de soins centrée sur les besoins et les désirs des patients (organisation des soins, des activités, des visites) intégrant l'entourage comme interlocuteur privilégié et comme partenaire (appartement des familles mis à disposition des personnes pour des rencontres ou temps partagés plus intimes). Formation et travail avec Y Gineste et R. Marescotti (« humanitude ») depuis 15 ans. Equipes sensibilisées et formées à l'accompagnement des patients jusqu'au bout de leur vie (Lits dédiés Soins palliatifs, équipe mobile de soins palliatifs). Groupes de parole pour les professionnels.
- Un environnement architectural et matériel adapté avec l'apport de la domotique pour préserver l'indépendance et l'autonomie des personnes soignées.
- Une écoute et un partenariat avec l'association Huntington F (Mme Gourdon).
- Une volonté des équipes et de l'institution à s'engager dans l'accueil des patients présentant des maladies neuro dégénératives (projet SLD et SSR spécialisés adressé aux tutelles), afin de répondre à un véritable besoin (actuellement 4 personnes accueillies de 38 à 54 ans présentant une maladie de Huntington, 2 autres pour une SEP évoluée). Nécessité de formation, stages par comparaison,

- **Limites de la structure pour ces populations :**

- Liées au nombre et à la lourdeur de prise en charge de ces patients compte-tenu du ratio d'encadrement.
- La nécessité de tisser des liens avec l'équipe du centre de référence en maladies neuro génétiques d'Angers afin de bénéficier d'avis, conseils, soutien et développer nos compétences dans le domaine.

III.3) Quelques informations sur les modalités d'accompagnement de malades à l'étranger : Pays Bas, Angleterre et Etats-Unis

Traductions de communications ou textes en anglais (Délégation Loire-Bretagne Asso. Huntington France)

III.3.a) Pays-Bas

Un centre spécialisé en Hollande

Hans Claus et all, Nursinghome Overduin, Nachtegaallaan 5, 2225SX Katwik, Netherlands.

"Quand la maladie progresse pour atteindre le stade 5 (suivant l'échelle de Shoulson) les malades se trouvent généralement à un niveau d'incapacité ne leur permettant plus d'accomplir les actes quotidiens de la vie et ont besoin d'être accueillis dans une résidence permettant une prise en charge médico-sociale »

Au congrès de Manchester, Dirk Van der Wedden a décrit le "nursing home" psychogériatrique "Overduin" aux Pays-Bas, où 70 malades MH sont accueillis en séjour permanent et où 15 malades aux stades 3 et 4 sont reçus en accueil de jour.

Dans cet établissement la durée moyenne de séjour des malades est de 5 à 10 ans, pendant lesquels ils sont pris en charge par une équipe pluridisciplinaire de spécialistes.

Aussi longtemps que possible le malade, homme ou femme, est inclus dans le processus des décisions le concernant. Cependant, quand la communication est coupée avec le malade, le personnel de l'établissement et la famille doivent avoir une connaissance documentée sur les valeurs morales du patient, ses convictions et ses croyances de façon à permettre des prises de décisions appropriées. Van Der Wedden note qu'il s'agit là d'un domaine de recherche inexploré, mais qui demande une grande attention."

Communication au "World Huntington's Disease" Congress (WHDC) - Dresden 2007

En 2005, le « nursing home » Overduin a presque doublé sa capacité d'accueil.

8 unités divisées sur 3 quartiers ont pu recevoir plus de 70 patients Huntington. Il a été décidé, afin d'utiliser le mieux possible cette augmentation de capacité résidentielle et pour optimiser la

qualité de vie des résidents, d'améliorer le système de différenciation fonctionnelle entre les unités qui tenait alors seulement compte de la quantité de soins nécessaires.

Objectifs :

Comme, au cours des années, l'expérience avait montré que les patients MH étaient très sensibles à toute violation de la routine journalière, ces violations devaient être réduites pour le plus grand nombre possible de résidents.

Méthode :

On a identifié les différentes situations provoquant des perturbations sur la routine journalière. Elles touchent particulièrement :

- les résidents souffrant de troubles comportementaux sévères ;
- les résidents temporaires (par exemple ceux qui restaient seulement 6 semaines pour observation) ;
- les patients récemment admis, dont le traitement n'était pas encore stabilisé.

Une unité de 10 places pour les malades au comportement provoquant et une autre de même taille pour l'observation et l'admission de nouveaux malades ont été ouvertes. Ces derniers seraient ensuite transférés dans une unité de résidents relativement stabilisés et calmes (en long séjour), qui convient le mieux aux besoins individuels de ces patients.

Résultats :

Les résidents des « quartiers calmes » disent qu'ils se sentent beaucoup plus à l'aise maintenant. La possibilité de faire une unité spécialisée en ménageant les comportements provoquants a permis l'admission d'une catégorie de patients qui étaient refusés jusque là.

III.3.b Angleterre

Residential certificated course in HD

Cath Stanley, Head of Care services, HDA (Huntington's Disease Association- Angleterre et Pays de Galles)- HDA news, 2009

Stage de formation résidentiel et agréé sur la maladie de Huntington

En mai 2009, nous avons tenu notre premier stage de trois jours à temps complet de formation sur la maladie de Huntington, Des professionnels de compétences diverses y ont participé, tous travaillant couramment avec des personnes souffrant de la maladie. Ce stage a couvert les thèmes de génétique, neurologie, psychiatrie, physiothérapie, orthophonie, diététique, recherche, soins palliatifs et aussi a abordé l'impact de l'accompagnement sur la maladie de Huntington. La plus importante présentation a été peut-être celle de Chris Clark, trésorière de la Délégation Régionale du Merseyside, qui parla de son parcours tout au long de la maladie de son mari, Dave. Il n'y avait pas beaucoup d'yeux secs à la fin de son intervention, mais elle a permis de rappeler aux participants les effets dévastateurs de la maladie sur les familles

Les délégués de l'association ont participé activement au stage et chaque session était suivie d'un atelier pour permettre aux idées de s'exprimer ! Les retours d'évaluation ont été excellents et les participants, dynamisés par le stage, ont noué des relations avec d'autres professionnels ayant des activités similaires.

Nous prévoyons d'organiser un second stage du 8 au 10 décembre 2009, qui se tiendra de nouveau au siège social de notre association à Liverpool. Si vous souhaitez participer à ce stage, prenez contact avec nous par e-mail : info@hda.org.uk . Les places sont strictement limitées, et il est conseillé de faire une réservation assez tôt.

III.3.c) Etats-Unis

Le rôle de l'association HDSA (Huntington Disease Society of America) dans la formation et les soins

Centres d'excellence HDSA

L'association HDSA a mis en place un réseau national de centres de ressources et de personnes référentes pour les familles et les professionnels au service des malades, selon Debora Lovecky, directrice des programmes de formation et des services de l'association HDSA. « Une pierre



angulaire de ce programme de soins est constituée par l'ensemble de nos 21 centres HDSA d'excellence », a-t-elle dit. « Ce sont des centres médicaux reconnus par la HDSA comme ayant une expertise dans les mouvements désordonnés et/ou la maladie de Huntington ». Ces centres fournissent une approche pluridisciplinaire pour le traitement médical de la MH. Les services apportés regroupent au moins les services suivants : neurologie ; orthophonie, thérapies de rééducation physique et occupationnelle ; conseils en génétique et tests génétiques. Ces centres ont aussi des spécialistes compétents, pouvant être des référents régionaux.

Lors des consultations cliniques, des bilans complets des malades peuvent être effectués pour permettre d'évaluer leur avancement dans la maladie. Leur programme de traitement est périodiquement réévalué, et des ajustements concernant les prescriptions de médicaments et de soins fonctionnels, tels que thérapies de rééducation physique, thérapies occupationnelles, orthophonie, peuvent être effectuées.

Debora Lovecky a souligné que les centres d'excellence permettent de faire des examens pluridisciplinaires, une ou deux fois par an, mais n'ont pas vocation à se substituer aux soignants de premier recours, notamment les médecins traitants. Le patient prend le programme de soins établi par le centre d'excellence et le transmet à son médecin traitant (ou son neurologue proche), qui se base sur ce programme de soins pour ses prescriptions, jusqu'au bilan suivant, régulièrement planifié ou anticipé en cas de crise.

Les équipes pluridisciplinaires des centres d'excellence comprennent des neurologues, des psychiatres, des neuropsychologues, des travailleurs sociaux, des orthophonistes, des « physical therapists (PTs) », des « occupational therapists (OTs) », des nutritionnistes, des diététiciens, des généticiens réalisant les tests génétiques, et des membres du clergé pour le soutien spirituel. Les premiers financements de ces centres d'excellence proviennent des manifestations organisées par la HDSA dans le care de la « Celebration of Hope » et les centres reçoivent aussi des subventions annuelles de la HDSA.

Contribution des Délégations régionales et des associations affiliées

Trente-six Délégations régionales⁵ et associations affiliées, sur une base bénévole, constituent des centres de ressources pour les structures publiques locales, accessibles aux personnes vivant avec la MH, qu'ils soient malades, soignants, ou membres des familles concernées. Les Délégations régionales et les associations affiliées apportent une aide pour identifier les soignants de premiers recours et ceux de médecine fonctionnelle, tels que « PTs », « OTs », orthophonistes, pouvant intervenir auprès de malades MH. L'association HDSA fournit une « hotline » gratuite pour donner de l'information sur les centres de ressources régionaux disponibles pour les patients et leurs familles. Son numéro est 800-345-HDSA.

Les Délégations régionales et les centres d'excellence fournissent différents types de groupes de soutien. Debora Lovecky note qu'il y a ainsi environ 150 groupes de soutien, répartis sur l'ensemble des Etats-Unis. Certains sont orientés sur le soutien à des publics particuliers, tels que les soignants ou les personnes à risques, tandis que d'autres apportent un soutien global où toute personne concernée par la maladie de Huntington peut recevoir un soutien psychologique.

« En plus du soutien psychologique les membres des familles touchées peuvent obtenir des bonnes informations sur les soignants de la part des membres des groupes de soutien », dit Debora Lovecky. « Ils sont assurés que les soignants indiqués sont familiarisés avec la maladie. Ceci est important, car de fait de nombreux soignants n'ont jamais vu de patients avec une maladie de Huntington »

Les travailleurs sociaux de l'association assurent la coordination et la formation

Les travailleurs sociaux, employés au niveau de nombreuses Délégations régionales de l'association HDSA, jouent un rôle pivot dans l'orchestration et la fourniture de services aux patients et à leurs familles. Ils agissent avec les familles pour repérer des « PTs », « OTs », ou nutritionniste ou encore pour identifier une maison d'accueil d'adultes handicapés, un service hospitalier de long séjour, ou une structure d'accueil pour un séjour. Ils aident les familles à trouver des fauteuils, des déambulateurs ou toute aide technique. Le programme Medicare ou les assurances de santé peuvent couvrir les dépenses pour la plupart des aides techniques, a fait remarquer Debora Lovecky.

⁵ « Délégations régionales » semble la meilleure traduction de « local chapters ». Ceux-ci couvrent en effet des territoires de la taille d'un état américain (de l'ordre de 10 millions d'habitants en moyenne).

Les travailleurs sociaux font fréquemment des visites à domicile. En effet ils travaillent de façon proche avec les PTs et les OTs quand ils visitent les domiciles des patients pour évaluer les points sur lesquels des aménagements ou des modifications peuvent être faits afin d'améliorer le quotidien des patients.

Debora Lovecky a expliqué que les travailleurs sociaux mènent des programmes à l'intérieur des établissements de long séjour où les patients Huntington sont accueillis. Ils forment les équipes de ces établissements en ce qui concerne les besoins spécifiques des malades MH. « Un des problèmes importants pour les malades MH est de prendre assez de calories pour se maintenir en bonne forme physique », a-t-elle dit. « Le malade peut avoir des mouvements involontaires, appelés chorée, qui est très dévoreuse de calories. Ils peuvent aussi avoir des difficultés pour avaler, mâcher, ou absorber des liquides, et ont besoin d'un très long moment pour prendre un repas. Du fait qu'ils ne peuvent pas le faire eux-mêmes, ils ont besoin d'une aide pour s'alimenter. Fréquemment le programme de formation pour les établissements met l'accent sur la nécessité de prévoir des mets plus petits et en plus grand nombre, à base d'une nourriture facile à avaler et à digérer. Il y a des situations que le personnel d'un établissement de long séjour souvent ne comprend pas ou n'arrive pas à apprécier, et il a besoin d'une formation ».

Joanne M. Luz, travailleuse sociale de la Délégation de la vallée du Delaware assure des formations pour les équipes d'établissements d'accueil, de « nursing homes », et des établissements de long séjour. Ces établissements s'organisent pour permettre à un ensemble de soignants, notamment aides soignants, infirmières et parfois OTs, PTs, orthophonistes, et diététiciens, de suivre ces formations. Joanne a expliqué, qu'entre autres choses, les équipes des « nursing homes » apprennent à mieux communiquer avec les patients. Du fait qu'un patient MH a des difficultés à communiquer avec leurs infirmières, celles-ci souvent ne cherchent pas à comprendre l'agitation et l'angoisse du patient, et préfèrent le médicamenter et le mettre dans son lit.

Joanne Luz a dit qu'une majorité des neurologues et des psychiatres ont entendu parler de la MH, mais ne sont familiarisés avec elle. « Je suis contente de les aider à devenir plus familiarisés avec la MH s'ils sont demandeurs pour cela, » a-t-elle dit, « mais les médecins ont tendance à vouloir parler avec d'autres médecins, plutôt qu'avec un travailleur social. La plupart des neurologues et des psychiatres ont eu peu d'occasions de voir des malades MH durant l'ensemble de leur carrière. A moins qu'ils se décident de s'occuper d'un patient particulier, ils ne cherchent pas à en savoir plus sur les problèmes pratiques de la maladie ». Elle a dit qu'il y avait, dans le territoire qu'elle couvre, peu de neurologues connaisseurs des traitements pour la maladie de Huntington et souvent très occupés.

Symptômes de fin de vie de la MH et soins palliatifs.

Martha Nance, Department of neurologie, Hennepin County Medical Center, Mineapolis, USA

Etude rétrospective d'une cohorte de 56 patients, décédés de la MH entre 2000 et 2006, résidents d'une même clinique spécialisée dans les soins aux malades MH.

Les résultats ont été obtenus à partir des compte-rendus médicaux, ainsi que des données concernant les symptômes terminaux (15 jours avant la mort).

L'âge moyen du diagnostic était 38 ans. L'âge moyen d'admission en « nursing home » était 47 ans et la durée moyenne de séjour avant la mort était de 4,2 ans.

Les symptômes terminaux communs étaient : incapacité à réaliser les activités de la vie courante (98%), incapacité à se nourrir seul (95%), incontinence intestinale(95%) et urinaire (95%), perte de poids (84%), constipation (84%), symptômes respiratoires (82%) et fièvre (77%). 77% des patients communiquaient faiblement ou pas du tout. 40 patients ont été considérés en phase terminale 23 jours en moyenne avant la mort, et transférés dans une unité hospitalière de la même clinique. Dans cette unité, les patients avaient une quasi incapacité à communiquer, une mobilité réduite et une incapacité à s'alimenter seuls. Ils ont reçu des benzodiazépines et des narcotiques pour leur confort.

Conclusion : une large proportion des patients MH, ayant des symptômes de détresse, doivent bénéficier de soins palliatifs systématiques. Des stratégies de traitement doivent faire l'objet d'études ultérieures.

IV – Synthèse des besoins et des réponses à apporter aux malades

IV.1) Identification des besoins

Si cette maladie présente des facettes variées, néanmoins des symptômes analogues peuvent être identifiés. Aussi, il est proposé d'identifier les divers besoins des personnes concernées par la maladie d'Huntington, tout en rappelant que chaque individu malade développe la maladie avec ses particularités.

Rappelons également que la maladie d'Huntington est une maladie qui génère une lente et irrévocable détérioration mentale et physique de la personne et que par conséquent, les besoins de ces personnes vont évoluer en fonction des stades⁶. Aussi, ces différents stades nécessitent d'être anticipés par :

- par la personne et son entourage
- les professionnels d'accompagnement
- les équipes pluridisciplinaires des MDPH dans le cadre de l'évaluation des besoins et de l'élaboration du plan personnalisé de compensation,

L'identification des besoins des malades Huntington présentée ci-après :

- s'appuie notamment sur les enseignements issus du guide du soignant et des témoignages des professionnels via les contributions précédemment présentées et les échanges lors des journées organisées par la Délégation Loire-Bretagne de l'Association Huntington France le 22 avril 2008 et le 23 avril 2009.
- est construite à partir du tableau de synthèse proposé dans le volet 8 du GEVA⁷,
- intègre les stades de la maladie,

| Besoins | Détail |
|---|---|
| 1° - Besoins en matière de soins | <ul style="list-style-type: none">- traitement du symptôme choréique (neuroleptique)- antidépresseur si besoin- suivi psychologique (phases de dépression ; irritabilité et agressivité, violences physiques)- Surveillance cutanée (escarres)- Surveillance alimentaire (constipation)- Besoin de massages en cas de douleur, relaxation- besoin de séances de kinésithérapie : altération de la marche due aux pertes d'équilibre (déambulateur, fauteuil roulant), problème de préhension, de motricité fine- besoin de séances d'orthophonie compte-tenu des difficultés de communication, de déglutition, ...- ... |

⁶ Présentation des stades au début du rapport

⁷ Guide d'évaluation multidimensionnelle à destination des équipes pluridisciplinaires des MDPH (Décret n° 2008-110 du 6 février 2008 relatif au guide d'évaluation des besoins de compensation des personnes handicapées et modifiant le code de l'action sociale et des familles (partie réglementaire) et Arrêté du 6 février 2008 relatif aux références et nomenclatures applicables au guide d'évaluation des besoins de compensation des personnes handicapées prévu à l'article R. 146-28 du code de l'action sociale et des familles)

| Besoins | | | | | | Détail |
|--|------------------|---|---|---|--|---|
| 2° - Besoins en matière d'autonomie | | | | | | |
| Stades | | | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | | |
| | | x | x | x | Pour accomplir ses actes essentiels | <p>Besoin d'aide humaine (de la stimulation car absence d'initiative à l'aide d'une tierce personne) : pour la toilette, la prise des repas, l'habillage/déshabillage, les déplacements, aller aux toilettes,</p> <p>Besoin d'une alimentation adaptée (alimentation mixée, eau gélifiée, verre canard, paille, ...)</p> <p>Besoin d'appareillage pour les déplacements (déambulateur, fauteuil roulant, ...) pour le repos (lit adapté)</p> <p>Port de protections hypoallergiques (incontinence diurne et nocturne)</p> |
| | x | x | x | x | Pour accomplir ses activités domestiques | Besoin d'aide humaine (de la stimulation car absence d'initiative à l'aide d'une tierce personne) pour les courses, la préparation repas, le ménage, ... |
| | x | x | x | x | Pour vivre dans un logement autonome | Besoin d'aide humaine (de la stimulation car absence d'initiative à l'intervention d'une tierce-personne) |
| | x | x | x | x | Pour avoir des activités de jour | Besoin de stimulation et de propositions car absence d'initiative : pour éviter l'ennui, pour valoriser, pour le maintien des liens sociaux, |
| 2° - Besoins en matière d'autonomie | | | | | | |
| Stades | | | | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | | |
| X | X ⁽¹⁾ | | | | Pour rester inséré professionnellement | Besoin d'aménagement progressif du cadre professionnel (lenteur, fatigabilité, difficulté à s'organiser, pb moteur, irritabilité, ...) |
| | | x | x | x | Pour accéder à ses droits | Besoin d'une tiers-personne pour la gestion des biens (curatelle) |
| X | x | x | x | x | Pour mener une vie sociale | Besoin de stimulation car absence d'initiative : nombreuses propositions de loisirs et d'accompagnements |
| Besoins transversaux en matière d'autonomie | | | | | | |
| | | x | x | x | Pour communiquer | <p>Besoin de séances d'orthophonie et d'activités spécifiques compte tenu des dysarthries (altérations de la voix, de l'articulation, de la déglutition et autres fonctions buccales) : difficultés de langage et d'élocution</p> <p>Aides techniques : pictogramme, synthèse vocale, etc.</p> |
| | | | x | x | Pour assurer sa sécurité | <p>Besoin de surveillance/vigilance :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Risque important de fausse route (problème de déglutition) - Risque de chute - Altération des capacités cognitives (désorientation temporelle, spatiale, ...) <p>Surveillance nocturne</p> |
| | x | x | x | x | Pour assurer un répit des parents et des aidants | <p>Besoin de relais des aidants (parent, conjoint ou descendants) : il peut y avoir plusieurs malades dans la famille.</p> <p>Besoin de les sortir de l'isolement, leur permettre de souffler ;</p> <p>Besoin d'un lieu d'écoute et de conseils dans leur démarche</p> |

| | | | | | |
|--|---|--------------------------|-------------------------------------|--------------------------------------|---|
| 3° - Besoins en matière de ressources | Besoin de ressources pour financer les aménagements du logement et du véhicule, les aides techniques, les aides humaines, ... | | | | |
| 4° - Autres besoins : | | | | | |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input checked="" type="checkbox"/> | Pour vivre et mourir dans la dignité | Jusqu'où aller pour pallier les dysfonctionnements essentiels (s'alimenter,...) ? |

- (1) la question professionnelle ne se pose que durant les stades 1 et 2. Au stade 2, il faut un aménagement par exemple du type « mi-temps thérapeutique » pour permettre au malade de continuer son activité. Au-delà du stade 2, l'activité professionnelle n'est plus envisageable.
- (2) Il ne faut pas oublier le stade 5 : à ce stade généralement le malade ne parle plus, est grabataire et garde cependant une certaine conscience (reconnaissance des proches...). La mise en place de sondes (urinaire, gastrique...) se pose. Pour certains malades, ce stade 5 est abrégé (en quelque sorte par un manque d'envie de vivre). Pour d'autres, il peut se prolonger pendant dix ans, voire plus. Jusqu'où aller dans les soins, notamment pour ce qui concerne l'alimentation par sonde ... Des réflexions ont été menées en Europe du Nord, notamment aux Pays-Bas, et dans ces pays les familles sont aidées. En France, c'est très variable d'un établissement à un autre.

IV.2) Identification des réponses à apporter

➔ L'accès à l'information sur la maladie et la formation au rôle d'aidant

Les aidants expriment le besoin d'être informés, eux comme les personnes malades, sur la maladie et son évolution afin de mieux comprendre ses manifestations et pouvoir les anticiper.

Un premier stage a été mis en place, à l'initiative de la délégation Loire Bretagne de l'Association Huntington France, à la MAS Les Chants d'Eole à Dinan (22) en 2009 sur deux jours, auquel ont participé des professionnels mais aussi des aidants familiaux. De même, la mobilisation d'aidants familiaux mais aussi de malades lors de la 3^{ème} journée de formation Ouest Huntington le 23 avril à Rennes révèle une attente de leur part.

➔ L'accompagnement du malade dans l'acceptation de la maladie

Divers témoignages mettent en avant la nécessité de prendre en compte le déni de la maladie et donc d'accompagner le malade vers l'acceptation des aides apportées par un aidant familial ou un professionnel. L'opposition du malade pour certains soins, notamment la toilette, a été évoquée par des aidants familiaux, par des intervenants à domicile comme par des professionnels en établissement. Cette opposition prend parfois la forme d'agressivité. Le rôle des médecins est alors mentionné pour aider la personne malade à accepter les soins.

Des professionnels soulignent l'intérêt d'une anticipation de la mise en place des aides à domicile pour une meilleure acceptation, sans attendre que la maladie soit trop avancée.

Dans leur parcours de soins, des personnes malades ont connu des hospitalisations en psychiatrie, parfois en HDT, faute de réponses adaptées.

➔ L'accès à l'information « législative » et aide aux démarches administratives

Les aidants souhaitent être informés sur la législation (aides existantes). Au-delà de l'information, ils aimeraient un accompagnement pour les démarches administratives et notamment pour les demandes auprès de la MDPH, plus particulièrement pour les demandes de PCH.

L'appui apporté par les bénévoles de l'association de malades est alors très apprécié.

La longueur de la procédure du traitement de la demande par la MDPH au regard de l'évolution de la maladie est évoquée par les aidants et les professionnels. La procédure d'urgence mise en place dans les MDPH devrait concerner ces maladies.

Un effort quant au repérage de l'offre adaptée est attendu par les personnes malades et leurs proches, ce qui suppose de recenser les lieux d'accueil ou les services ayant développé un projet ou des compétences spécifiques pour l'accompagnement des personnes malades, afin d'éviter « les parcours itinérants, angoissants quant à l'adaptation ».

➔ Notion de parcours de vie du malade et d'approche « situationnelle » du handicap

Compte-tenu des spécificités de cette maladie évolutive, il est nécessaire d'une part de distinguer le parcours des jeunes malades de celui des malades âgés et d'autre part d'accompagner le parcours de la maladie, du stade 1 au stage 5 afin d'anticiper les évolutions des manifestations de la maladie.

De plus, comme toute situation de handicap, l'ensemble des dimensions de vie de la personne doit être pris en compte dans l'évaluation des besoins de compensation, en référence à la définition du handicap apportée par la loi 2005-102⁸, centrée sur la réalisation des activités quotidiennes et la participation aux rôles sociaux : cette approche prend non seulement en compte les facteurs personnels (notamment les aspects lésionnels et fonctionnels) mais aussi l'environnement (physique, humain, etc.).

Pour cette évaluation, « l'expertise » des aidants familiaux est à prendre en compte dans l'évaluation des besoins et les stratégies d'intervention. Méconnaissant la maladie, des professionnels ont en effet témoigné des apports des aidants familiaux.

→ La solvabilisation des personnes malades

Les attentes des aidants portent aussi sur des moyens financiers plus conséquents. Ce besoin peut être en lien avec la perte de salaire du malade et de la diminution voire la cessation d'activité de l'aidant familial.

La PCH introduit un dédommagement de l'aidant familial, qui ne peut dépasser 85 % du SMIC mensuel sur la base de 35 heures par semaine.

Toutefois, ce statut d'aidant familial nécessite une certaine vigilance et un accompagnement afin de ne pas « enfermer » le malade et l'aidant dans une relation de dépendance et d'apporter du tiers, pour soulager l'aidant, pour apporter une ouverture à l'aidé, ...

→ Les adaptations et aménagement du logement

Avec l'évolution de la maladie, certaines incapacités vont devoir être compensées par des aides techniques et des aménagements :

- pour les repas : par exemple, set antidérapant, verre canard, paille, alimentation mixée, eau gélifiée
- pour la communication : ardoise véléda (pour une communication écrite), pictogramme ; synthèse vocale ; téléalarme
- pour les déplacements : déambulateur ; fauteur roulant ; aménagement des véhicules ;
- pour la toilette : aménagement de la douche et de la baignoire
- « les barrières du lit ont un tour de lit matelassé, le lit est pourvu d'une ceinture ventrale, ces apports sont importants pour prévenir les mouvements choréiques et les chocs qu'ils peuvent engendrer »
- etc.

Des travaux d'aménagement du logement sont parfois nécessaires. Dans certaines situations, l'inadaptation du logement a conduit à terme à l'institutionnalisation de la personne malade.

Ces travaux d'aménagement, ces adaptations du matériel et les aides techniques nécessitent un soutien financier couvert pour partie par la PCH.

L'intervention d'une ergothérapeute à domicile pour évaluer les besoins et préconiser les adaptations et aménagements est souvent nécessaire, mais n'est pas pris en charge financièrement

→ L'écoute et le soutien

Les troubles du comportement ou les difficultés de communication peuvent rendre la situation insoutenable pour l'entourage. Ces proches aidants peuvent avoir besoin d'une prise en charge psychologique et sociale. Des aidants ont exprimé le besoin de parler et d'être soutenu dans leur réflexion quant au choix de modalités d'accompagnement.

Quelle que soit sa forme, individuelle (entretien avec un psychologue ou un psychiatre) ou collective (groupe de parole), cet espace de parole est attendu par l'aidant pour lui permettre de déculpabiliser et l'aider à envisager les solutions d'accompagnement pour la personne malade.

La participation à des groupes de parole est souvent limitée du fait de l'éloignement géographique des aidants.

⁸ Constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant

→ Le répit

Que le maintien à domicile réponde à un choix de la personne et de sa famille ou soit le résultat d'une carence du dispositif sur le territoire, de nombreuses études mettent en évidence l'importance du rôle joué par les aidants familiaux dans l'aide apportée au maintien à domicile et la nécessité de répit pour soulager ces aidants. En effet, diverses études ont montré l'impact du rôle d'aidant sur les l'activité professionnelle, sur les relations sociales et sur la santé.

La loi 2002-2 reconnaît un droit au répit aux personnes handicapées et met en place un cadre légal à l'accueil temporaire.

Les aidants familiaux sont demandeurs de temps de répit, que ce soit par un relais dans leur quotidien ou par des temps à l'extérieur du domicile (accueil de jour ou hébergement temporaire). La fréquentation d'accueil de jour ou accueil temporaire apporte sécurité, bien-être, socialisation de la personne malade et permet à l'aidant de se ressourcer.

→ L'accès aux soins médicaux et paramédicaux indispensables

L'ensemble des travaux met en évidence la nécessité d'intervention médicale mais aussi paramédicale.

Les interventions « médicales » consistent en des consultations spécialisées (neurologue, psychiatre, neuropsychologue, ...) et des interventions et soins infirmiers (préparation et administration des médicaments ; surveillance cutanée (risque d'escarres).

L'orthophonie, en séances individuelles ou en activités de groupe, permet de :

- réaliser des bilans de la parole et du langage – suivi de la dysarthrie et de la communication ;
- d'apporter un suivi régulier de la fonction déglutition,
- de stimuler les fonctions supérieures
- de travailler la coordination pneumo-phonique
- de réaliser des massages faciaux
- ...

Quant à la kinésithérapie, elle permet notamment un travail de l'équilibre et de la marche, une réadaptation en fonction de la dégradation motrice, entretien musculaire, suivi orthopédique, appareillage (orthèses de nuit).

La psychomotricité permet des séances de relaxation, de détente musculaire, ...

L'ergothérapie est nécessaire pour des évaluations régulières des actes de la vie quotidienne pour suivre l'évolution de la maladie, mise en place d'aides techniques (orthèses, aides techniques à la marche, véhicule adapté, installation au repas, matériel adapté pour la douche et le bain, etc.).

Enfin, un suivi psychologique est souvent préconisé.

Le médecin joue alors un rôle essentiel pour l'accès à ces interventions. Or, du fait de la méconnaissance de cette maladie et des apports de ces interventions paramédicales pour ces malades, les interventions ne sont pas systématiquement prescrites pour les personnes vivant à domicile ou sont interrompues lors d'une hospitalisation en psychiatrie.

→ L'accès à une stimulation et aide pour les actes de la vie quotidienne, les activités domestiques et les actes de la vie courante

Compte-tenu de la perte d'autonomie, la personne malade a besoin de l'aide d'une tiers personne. Auxiliaire de vie, aide-soignant, AMP ou autres professionnels ajustent alors leurs interventions en fonction des besoins de la personne : de la stimulation pour le maintien des acquis à l'aide à la réalisation de certains actes, les interventions s'adaptent constamment à l'évolution de la maladie :

- pour les actes de la vie quotidienne :
 - soins d'hygiène,
 - assurer les transferts
 - habillage/déshabillage
 - prendre des repas : compte-tendu des problèmes de déglutition et des risques de fausses routes, les professionnels préparent et aident aux repas (repas mixés parfois, eau gélifiée parfois), vigilance ;
- pour les actes de la vie courante et des activités domestiques :

- tâches ménagères
- accompagnement pour les courses
- etc.

Certaines personnes malades vont avoir besoin d'une surveillance nocturne.

➔ L'accès à la participation sociale, aux loisirs pour favoriser les liens sociaux

Diverses activités sont proposées pour rompre l'isolement de la personne, la divertir mais aussi pour développer des objectifs du projet personnalisé élaboré en équipe pluridisciplinaire :

Exemples d'activités proposées en établissement :

- Balnéothérapie (relaxation, portage, se mouvoir dans l'eau, ...), Salle snozelen (développement des sens, structuration spatio-corporelle, ouverture relationnelle, ...), activité Eveil corporel
- Activités manuelles (artistique ou non) et motrices (ballade, gymnastique, ...)
- Activités « cognitives » : lecture et conte, loto ...
- Diverses sorties (cinéma, marché, etc.)
- Mais aussi, cheval, musicothérapie, chant, esthétique (estime de soi) ... en fonction des centres d'intérêts de la personne

A domicile, il est également nécessaire de mettre en place un accompagnement relationnel : proposer des activités, des sorties, etc. en respectant le rythme du malade.

➔ Les interventions à domicile

dans la mesure du possible, il importe de limiter le nombre d'intervenants des services à domicile (turn-over), compte-tenu des difficultés pour les malades face à une diversité d'intervenants, difficulté à les reconnaître ; intrusion dans leur intimité de la personne...

Lorsque plusieurs services interviennent (SAAD, SSIAD, SAVS ou SAMSAH ...), une coordination de ces services s'impose pour éviter la segmentation des interventions.

La difficulté pour garder la place en SSIAD lorsque la personne est hospitalisée ou en accueil temporaire pour une durée supérieure à 10 jours est mentionnée.

➔ Les interventions en établissement adapté

Les observations partagées par les différents membres de l'équipe pluridisciplinaire contribuent à l'élaboration et à l'ajustement du projet personnalisé d'accompagnement.

Ces établissements proposent une diversité d'activités en interne (balnéothérapie, snozelen, ...) et en externe.

La maladie pouvant se déclarer précocement, ou à l'inverse tardivement, il convient d'identifier des réponses adaptées en établissement médico-social permettant à la personne malade de s'inscrire au sein d'un public proche en terme d'âge. Ainsi, le développement de places pour personnes handicapées vieillissantes doit également concerner ces populations atteintes de la maladie d'Huntington.

Il faut encourager les liens hôpitaux-structures médico-sociales pour favoriser dès l'annonce du diagnostic l'accompagnement du malade et de sa famille.

➔ L'information et la formation des professionnels

Les personnes malades et leurs proches aidants se heurtent à la méconnaissance de la maladie, y compris auprès des professionnels, médecins généralistes ou intervenants d'accompagnement. Ainsi, ils sont amenés à « former » les professionnels, comme l'a souligné un des témoignages d'un service intervenant au domicile.

En l'absence d'information sur la maladie, comment dès lors faire valoir un projet de soin adapté ? Les aidants sont parfois amenés à devoir argumenter et justifier pour la mise en place de rééducations (kinésithérapie ou orthophonie par exemple).

Le rôle du médecin pour faire accepter à la personne malade la mise en place d'aides humaines et/ou techniques, de rééducations, ... est essentiel.

Face à cette pathologie souvent méconnue des professionnels, ces derniers reconnaissent qu'ils « bricolent » ou « tâtonnent » et cherchent à s'informer sur ce qu'il faut faire et ne pas faire. Cette mobilisation s'illustre au travers de :

- la bonne participation au stage de formation (2 jours) à destination de professionnels divers et d'aidants familiaux organisé à la MAS Les Chants d'Eole, Dinan (22) en mars 2009 qui a permis une meilleure connaissance de la maladie et une diffusion des pratiques d'accompagnement
- l'augmentation de la participation à la journée annuelle Ouest Huntington co-organisée par la Délégation Loire-Bretagne de l'Association Huntington France

Ces temps de formation contribuent à mettre en réseau des professionnels accompagnant cette population pour des échanges d'expériences et sortir de l'isolement.

➔ La planification des réponses à apporter

Une réflexion est à mener afin d'identifier les personnes en attente d'accompagnement ou en structure inadaptée, telles que les séjours en psychiatrie ou en gériatrie faute de places ou d'absence de structures médico-sociale.

La diversification des réponses est à encourager pour répondre aux projets de vie des personnes et assurer une continuité maintien à domicile/accueil en structure. Il s'agit notamment de soutenir les projets apportant un soutien et des relais aux aidants familiaux afin de pouvoir rester au domicile aussi longtemps que souhaité et éviter les risques d'épuisement.

Ce travail d'identification des besoins en terme de places (services, établissements) et de moyens doit être réalisé à l'occasion des schémas, notamment dans le cadre du schéma maladies/handicaps rares.

Compte-tenu du taux de prévalence de cette maladie, il est nécessaire de repenser la territorialisation des réponses et donc la zone de « recrutement » des établissements : notion de « pôle régional », des réponses supra-départementales, sur 2 départements est à envisager. De même, le montage de réponses doit s'appuyer sur les ressources existantes sur le territoire : ex : SAMSAH APF de Blois s'appuie sur des conventions avec des professionnels libéraux (kinésithérapeutes, orthophonistes).

Une réflexion sur le coût à la place est à envisager : la mobilisation de professionnels autour de ces personnes est équivalente à celle des personnes polyhandicapées ou cérébrolésées car un accompagnement pertinent demande une équipe pluridisciplinaire avec des compétences médicales, paramédicales et éducatives larges et un accompagnement quotidien conséquent.

Enfin, la « Politique d'orientation » des personnes atteintes de la maladie d'Huntington par les MDPH doit prendre en compte l'ensemble des spécificités de cette maladie : maladie évolutive, nécessitant un accompagnement pluridisciplinaire, des adaptations et aménagement du domicile, des relais pour les aidants familiaux, etc.

Pour toute information complémentaire, nous vous invitons à prendre contact avec
la Délégation Loire-Bretagne de l'association Huntington France :

- **Geneviève GOURDON-DABRETEAU** Tél.&Fax : **02.41.30.62.70** / gendab@orange.fr
- **Philippe Dupuis** Tél : **06 88 57 15 83** / phj.dupuis@wanadoo.fr

Annexe : Présentation du CREAI Bretagne

« Les CREAI ont pour mission principale d'être des lieux de repérage et d'analyse des besoins et d'étude des réponses à y apporter, des lieux de rencontre et de réflexion entre les élus, les représentants des forces sociales et ceux des administrations concernées, de fournir des analyses et des avis techniques aux décideurs, ainsi qu'aux gestionnaires des établissements et services. Ils ont, à cet égard, un rôle important à jouer comme outil technique au service de l'élaboration et de la mise en œuvre de la politique en faveur des personnes handicapées et inadaptées à l'échelon régional » (note de service interministérielle du 13 janvier 1984).

Les missions du CREAI Bretagne s'articulent autour de :

- **L'animation** : Groupes thématiques départementaux ou régionaux ; Animation de Journées d'Etudes, Colloques, Conférences ;
- **Le conseil technique** : Intervention dans les établissements ou services, avec les équipes sociales ou médico-sociales : formation à l'évaluation interne, formation à l'élaboration du projet de service, formation au cadre légal (loi 2002-02, loi 2005-102) ; Participation aux instances administratives diverses : expert permanent auprès du CROSMS, planification ;
- **Les études** : Enquêtes à la demande des partenaires ou du conseil d'administration ;
- **L'observation** : Synthèse des observations qualitatives et quantitatives ; Base de données des services ; Annuaire des associations, établissements et services ; Participation à la plate-forme de l'observation sanitaire et sociale de Bretagne.

Retrouver les informations et publications du CREAI Bretagne sur son site Internet :

www.creai-bretagne.org

Depuis 1988, les vingt CREAI sont regroupés en Association Nationale des CREAI (ANCREAI). Celle-ci constitue la tête de réseau des CREAI, et permet d'optimiser l'échange d'information et la collaboration dans leurs actions sur :

- ▶ des problématiques communes,
- ▶ la réflexion générale sur les politiques menées dans le secteur social,
- ▶ la présentation des analyses et expériences de ce secteur notamment auprès des pouvoirs publics et des partenaires sociaux,
- ▶ la conception et la diffusion d'outils techniques,
- ▶ l'organisation de manifestations,
- ▶ la production de publications.