

Hôpital Marin
de Hendaye
AP-HP



BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central

AHF
ASSOCIATION
HUNTINGTON
FRANCE



Vivre avec la maladie

Maladie de Huntington

Guide de rééducation physique des patients atteints de la la maladie de Huntington

À destination des professionnels de la rééducation physique



Maladie de Huntington, fiche de bonnes pratiques de prise en charge rééducative, à destination des professionnels de la rééducation physique



Un mot sur la maladie :

La maladie de Huntington (MH) est une maladie évolutive du système nerveux central. La prévalence de la maladie de Huntington est d'**environ 1 cas pour 100 000 individus**. C'est une maladie génétique **rare liée** à la mutation du gène codant pour une protéine nommée **huntingtine**. La maladie se transmet sur un mode autosomique dominant.

La **huntingtine** est une grosse protéine indispensable pour le développement embryonnaire, la formation et le maintien du tissu cérébral. Son dysfonctionnement engendre une mort neuronale progressive. L'accumulation en agrégat constitue un marqueur caractéristique des neurones malades notamment dans le **striatum**.



Manifestations :

La maladie **début habituellement entre 30 et 50 ans**. Il existe des formes juvéniles avant l'âge de 20 ans. Ces formes juvéniles de la maladie sont liées à un nombre particulièrement élevé de répétitions de la mutation génétique. Elle se manifeste par **des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques**. Elle évolue par des périodes d'aggravation jusqu'à la grabatisation et un déficit cognitif sévère.

Le symptôme moteur le plus typique sont les mouvements choréiques. Il s'agit de **mouvements brusques, anarchiques et involontaires**. D'autres troubles moteurs apparaissent comme la **dystonie et la rigidité musculaire** avec parfois de la **bradykinésie**.



Les **fonctions cognitives** sont touchées avec une atteinte des fonctions exécutives (mémoire de travail, attention, planification). D'autres troubles peuvent apparaître comme les troubles du **langage**, de la **perception** ou de l'**intégration visuelle**, la **mémoire**. Les patients peuvent présenter des **troubles psychiatriques et comportementaux** tels que la **dépression**, l'**anxiété**, l'**apathie**, l'**irritabilité**. Des **états psychotiques** avec des délires, des hallucinations et des obsessions peuvent être observés.



Evolution : 4 grands stades de l'évolution de la maladie sont à considérer :

- 1) Stade présymptomatique (UHDRS =0)
- 2) Stade précoce (UHDRS <50)
- 3) Stade moyen, maladie installée (UHDRS 50-80)
- 4) Stade avancé (UHDRS >80)



Diagnostic de la maladie :

Le diagnostic est clinique dans un contexte familial puis génétique. Un **test génétique** (analyse du gène de la huntingtine à partir d'un prélèvement sanguin) permet de confirmer le diagnostic. L'atteinte neurologique des patients est évaluée à l'aide de l'**échelle UHDRS** (Unified Huntington Disease Rating Scale). Un diagnostic pré-clinique et pré-natal est possible si la famille est concernée par le gène.



Les traitements et la prise en charge

La prise en charge est majoritairement **symptomatique**. Des **traitements médicamenteux** permettent de traiter les troubles psychiatriques (antidépresseurs, thymorégulateurs, anxiolytiques, somnifères, neuroleptiques antipsychotiques...), mais également les mouvements choréiques (stabilisateurs de dopamine, neuroleptiques...). En cas de perte de poids, il est aussi souvent nécessaire d'augmenter les apports en calories, en vitamines et en oligoéléments. La recherche biomédicale est active et de nombreuses molécules sont en phases d'essais thérapeutiques.

La **rééducation** reste un traitement clé dans la prise en charge des patients atteints de la maladie de Huntington (MH). La rééducation est essentiellement **active** et **pluridisciplinaire**. Elle fait appel à plusieurs professionnels tels que les médecins en médecine physique et réadaptation (MPR), les kinésithérapeutes, les orthophonistes, les ergothérapeutes, les psychomotriciens et les enseignants en activité physique adaptée. La rééducation permet de maintenir les acquis et conserver l'autonomie le plus longtemps possible. Elle doit prendre les particularités de chaque stade de la maladie.



Ce guide a pour objectif de résumer les grandes étapes de la prise en charge autour de la rééducation physique.

Stade présymptomatique et précoce



Les patients en pré ou en début de diagnostic ont des capacités physiques presque physiologiques. Néanmoins ces patients peuvent déjà présenter des troubles cognitifs tels que l'anxiété, l'apathie et des troubles de la planification. C'est pourquoi, la prise en charge précoce est fondamentale pour initier la pratique d'exercices physiques réguliers.



L'évaluation

A ce stade, l'évaluation en kinésithérapie se concentre principalement autour de la fonction et de la motricité afin d'évaluer la principale gêne et mettre en évidence les premiers symptômes de la maladie.

Catégorie	Tests recommandés	A mesurer	A vérifier
Marche, course et saut	HiMAT (High Level Mobility Assessment Tool)	Score sur 54 points	Aptitudes physiques de bon niveau
Paramètres spatio-temporels de la marche	Test de 10mètres	Vitesse (m/s) Cadence (pas/s) Longueur du pas (m)	Largeur du pas Rapport Cadence/longueur du pas
Endurance et analyse de la marche	Test de 6 minutes	Distance parcourue Analyse qualitative	Temps d'arrêts Embardées Demi-tours difficiles
Equilibre	Mini Best Test ou Test de Berg	Score sur 30 points Score du 56 points	Rétropulsion Réactions parachutes ralenties Ajustements posturaux anticipés limités
Transferts	Sit to Stand 30 secondes Relevé du sol	Temps effectué	Qualité du transfert Aide des mains
Préhension	Nine Hole Peg Test Test d'écriture	Temps effectué Qualité de l'écriture et vitesse d'écriture (l/min)	Présence de mouvements choréiques
Motricité volontaire *	Grasp Test (Kg)	Force globale	Faiblesse anormale Asymétrie
Motricité involontaire	Mouvements choréiques Dystonies	Fréquence/localisation	Asymétrie

**Il n'est pas nécessaire d'évaluer la motricité via un testing complet*

Remarque : Surveiller la perte de poids



Maladie de Huntington, fiche de bonnes pratiques de prise en charge rééducative, à destination des professionnels de la rééducation physique



A ce stade de la maladie, la rééducation physique est principalement préventive et éducative.

1. Education à l'activité physique



L'activité physique doit faire partie intégrante de la future vie du patient. Cela passe par l'orientation du patient vers la pratique d'une activité physique adaptée (maison sport santé, salle de sport adaptée, coaching en activité physique adaptée). Il est aussi conseillé de mettre en place un **programme** d'activité physique à domicile avec un suivi régulier du kinésithérapeute.

Sport, Danse, Yoga, Gym Douce et Tai-Chi

L'activité physique pratiquée doit être motivante et peut répondre à la fois à des objectifs de travail moteur mais aussi cognitifs. Il n'y a pas de sport spécifique à privilégier. Certaines activités comme la danse peuvent être bénéfiques car la danse ne contraint pas les mouvements choréiques et permet une libre expression corporelle. La danse propose également un travail cognitif et d'apprentissage.

La pratique du yoga peut être pertinente car elle prévient les raideurs musculaires, stimule l'équilibre, exerce la respiration et propose un relâchement mental et corporel.



Figure 1 : Activités en extérieur : longe côte et canoé



2. Prévention

La prévention de l'apparition de nouveaux symptômes passe par la stimulation du système cardio-vasculaire. Celle-ci augmente la perfusion sanguine dans le système nerveux central et limite l'apparition de phénomènes inflammatoires. Il est recommandé de pratiquer une activité aérobique (vélo, tapis de marche, parcours training) pouvant aller de **65 à 75%** de la Fréquence Cardiaque Maximale (Fc Max) de 30 à 60min 3x/semaine. L'amyotrophie représente un symptôme majeur chez les patients MH, c'est pourquoi le **renforcement musculaire** global avec résistance doit être envisagé précocement tels que 2 séries de 8 à 12 répétitions des muscles du tronc entre 60 et 70% de la résistance maximale.

3. Planification et réalisation des tâches fonctionnelles



La maladie de Huntington étant une maladie présentant des troubles cognitifs, il est conseillé au patient d'apprendre les gestes essentiels d'autonomie le plus tôt possible. Des gestes spécifiques tels que le **relevé du sol** et le **passage assis-debout** doivent être appris et maîtrisés précocement. Les tâches doivent être apprises de manière séquencée en étape (ex : passage assis-debout en fig2). La pratique d'une activité manuelle peut également stimuler la motricité des membres supérieurs.



Figure 2 : Apprentissage du passage assis-debout avec décomposition des étapes 1) avancez les fesses 2) reculez les pieds 3) penchez-vous en avant et levez-vous

4. Contrôle postural

Le travail de la posture et de l'équilibre est recommandé pour prévenir les chutes et entraîner les stratégies posturales. Il est conseillé de travailler sur des techniques de transferts de poids et d'encrage en stimulant les muscles posturaux profonds.



Figure 3 : Travail de la prise de conscience des transferts d'appui sur une plateforme instable



Maladie de Huntington et séances collectives

Les patients atteints de MH peuvent parfois manquer de motivation intrinsèque et d'estime d'eux même. Il est indispensable de proposer une rééducation prenant en compte ces éléments. Les séances collectives ont plusieurs effets positifs :

- Créer un lien social
- Effets miroir des mouvements volontaires
- Cohésion d'équipe et de soutien
- Rythme plus intense



Cependant il est primordial d'éviter de mettre les patients en échec devant les autres pouvant créer l'effet inverse. Il faut donc être attentifs aux éléments suivants :

- Proposer aux patients avec la même catégories fonctionnelles (autres pathologies possibles)
- Adapter un exercice s'il n'est pas réalisable par tout le groupe
- Limiter le nombre de patients pour parer le risque de chute et optimiser la surveillance
- Proposer des temps de pause et un retour au calme en fin de séance



Figure 4 : Séance collective

Stade moyen, maladie installée



A ce stade, la maladie est installée. L'ensemble des symptômes seront plus importants tels que l'apparition de troubles de l'équilibre, de mouvements choréiques et de troubles cognitifs. La maladie évolue et impacte la vie du patient avec une perte d'autonomie.



L'évaluation

L'évaluation se concentre sur la fonction et l'apparition de nouveaux symptômes Elle est proche de l'évaluation du stade précédant mais certains tests plus adaptés devront être utilisés.

Catégorie	Tests recommandés	A mesurer	A vérifier
Paramètres spatio-temporels de la marche	Test de 10mètres	Vitesse (m/s) Cadence (pas/s) Longueur du pas (m)	Largeur du pas Rapport Cadence/longueur du pas Temps d'arrêts
Endurance et analyse de la marche	Test de 6 ou 2 minutes* (*Selon les capacités physiques du patient)	Distance parcourue	Embardées Demi-tours difficiles
Equilibre	Test de Berg Test de 3 mètres arrière Bipodal, Pieds joints, Tandem, Unipodal	Score sur 56 points Temps effectué	Rétropulsion Aide technique Risque de chute
Transferts	Time Up and Go Sit to Stand 30secondes Relevé du sol	Temps effectué Temps effectué	Rétropulsion Risque de chute
Préhension	Nine Hole Peg Test	Temps effectué	Présence de mouvements choréiques
Motricité volontaire	Grip Test, force de la flexion de hanche, abducteurs de hanche, extension de genou, flexion plantaire, flexion dorsale cheville	Cotation sur 5 Ou 5 répétitions	Faiblesse Asymétrie Endurance
Motricité involontaire	Mouvements choréiques Dystonie	Fréquence/localisation	Asymétrie
Troubles associés	Troubles orthopédiques Troubles respiratoires	Amplitude % Saturation en O2	Déformations articulaires Essoufflement anormal



Maladie de Huntington, fiche de bonnes pratiques de prise en charge rééducative, à destination des professionnels de la rééducation physique



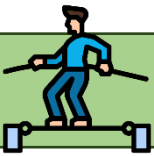
La prise en charge rééducative

La rééducation doit répondre à une nouvelle stratégie thérapeutique tout en étant dans la continuité des objectifs précédents. La prise en charge s'oriente davantage vers un suivi pluridisciplinaire.



1. Entraînement à la marche

L'entraînement à la marche reste maître dans la rééducation et le maintien des capacités de mobilité. Elle doit être entretenue le plus possible tout en étant sécuritaire. La mise en place d'une aide technique peut-être envisagée (bâton nordique ou déambulateurs 4 roues). L'entraînement doit être intensif (de 30min à 60min, 3x/semaine). Un objectif de distance à effectuer doit être proposé.



2. Entraînement à l'équilibre et prévention des chutes

Les kinésithérapeutes peuvent prescrire des exercices individualisés, y compris **des exercices d'équilibre**, à une fréquence et à une intensité modérée pour améliorer l'équilibre et la confiance en l'équilibre. Les exercices d'équilibre doivent reproduire les conditions de risque de chutes tout en restant sécuritaire. Les **parcours de marche** peuvent stimuler les ajustements posturaux anticipateurs. Il est également recommandé de travailler les **réactions parachutes** avec des poussées extrinsèques. Le travail **tonico-postural** permet de mettre en jeu les capacités motrices, fonctionnelles et respiratoire. La sollicitation des capacités de compréhensions et de concentration doit être recruté afin d'effectuer des mouvements sans précipitation.

- Parcours d'obstacles
- Plans instables
- Poussées et déstabilisations
- Exercices en double tâche
- Ciblage au sol



Figure 5 : Parcours d'obstacles en extérieur



Selon les objectifs définis avec le patient. Il est recommandé de travailler un geste fonctionnel identifié comme difficile par le patient. On répétera ce geste dans différentes conditions. Ex : Relevé du sol, ouverture d'une bouteille, retournements au lit. Comme dans la phase précoce de la maladie, il convient de travailler une tâche motrice en séquençage par étape et il est possible d'ajouter des étapes supplémentaires pour aider à la planification.

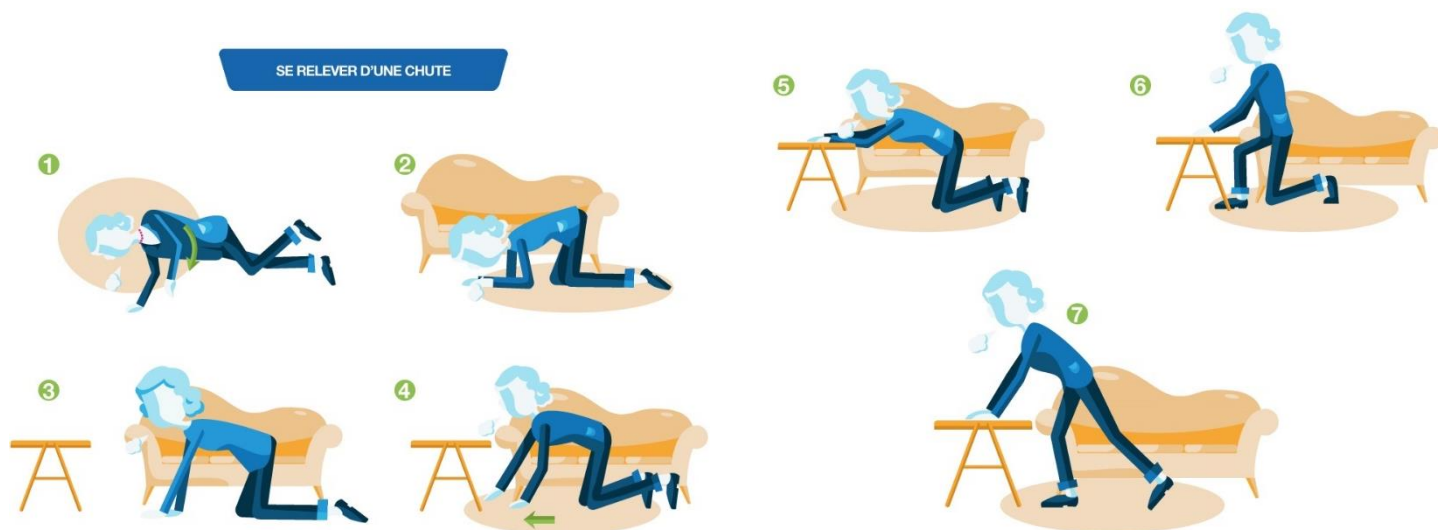


Figure 6 : Séquence de relevé du sol. 1) Passage sur le côté 2) Pousser sur les avant-bras 3) Passer à 4 pattes 4) Se déplacer jusqu'à un point d'appui 5) Se tenir sur l'appui 6) Passage en chevalier servant 7) Passage à la position debout



Maladie de Huntington et communication



Les patients atteints de MH présentent souvent des difficultés de compréhension aux consignes. Afin d'améliorer l'observance au traitement il convient :

- De proposer des exercices simples et peu nombreux
- D'imiter le geste pendant l'exercice
- De limiter le nombre d'informations pendant l'exercice
- D'adapter la difficulté
- De rester positif et motivant pendant la séance



A ce stade, la maladie devient difficile pour le patient et ses proches sur le plan moteur et cognitif. Le patient et les aidants doivent impérativement se tourner vers un réseau et une équipe pluriprofessionnelle.



L'évaluation

L'évaluation se concentre sur les capacités fonctionnelles restantes, l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne et les troubles associés.

1) Autonomie, activités de la vie quotidienne et fonctions



Catégorie	A mesurer/observer	A mesurer	Remarques/ à vérifier
Déambulation au fauteuil	Manuel Ou Electrique	Niveau d'autonomie Dépendant —————> Autonome - - - - - +	Stabilité au fauteuil
Equilibre assis	. Sans appui postérieur . Déséquilibre intrinsèque . Déséquilibre extrinsèque	- - - - - + - - - - - + - - - - - +	Rétropulsion Mouvements anormaux Risque de chute
Equilibre debout	Station debout avec aide technique	- - - - - +	Rétropulsion Mouvements anormaux Risque de chute
Transferts	Assis-Debout Allongé-Assis Assis-Allongé	- - - - - + - - - - - + - - - - - +	Assisté d'une aide Mouvements anormaux
Préhension	Prise d'objets	- - - - - +	Rigidité/Dystonie Mouvements anormaux
Motricité volontaire	Grasp	Force en kg	Faiblesse générale
Troubles associés	Troubles orthopédiques Troubles respiratoires Troubles de déglutition	Localisation Saturation en O2 Fausses routes	Scoliose, flexum, doigts Syndrome restrictif, encombrements, signes de tirages



Lorsque la maladie est très évoluée, la prise en charge est **essentiellement palliative**. Elle a pour objectifs : d'entretenir les fonctions vitales, de limiter les troubles associés, de proposer une installation assise confortable et de former les aidants afin de maintenir une autonomie relative,

1. Exercices respiratoires

Les kinésithérapeutes peuvent proposer **des exercices de respiration**, par un entraînement inspiratoire et expiratoire. Ceci afin d'améliorer la force des muscles respiratoires et l'efficacité de la toux. Le travail respiratoire peut débuter précocement avec une respiration abdomino-diaphragmatique. Le syndrome restrictif peut être limité par un travail d'ouverture thoracique et de la mobilité rachidienne. Une solution d'assistance à la toux peut être proposée au patient (ex : Caught Assist).



2. Lutte contre les troubles associés et mobilité

Les kinésithérapeutes peuvent proposer des dispositifs de positionnement pour optimiser la posture et lutter contre les troubles orthopédiques. L'utilisation de balles en mousse ou serviettes enroulée dans les mains peut permettre de limiter la **rétraction des mains** et soulager les douleurs articulaires.

Les **mobilisations passives**, postures et étirements peuvent être réalisés pour entretenir la mobilité et prévenir les déformations.

Les **massages** peuvent soulager les douleurs musculaires qui sont souvent sollicités avec les mouvements choréïques et les dystonies. Ils peuvent présenter des contractures (trapèzes, rachis lombaire) importantes.

L'utilisation de la **verticalisation** (Fig7) est également recommandée de 20 à 30min plusieurs fois par semaine. La verticalisation doit être associée à un divertissement afin qu'elle soit maintenue le plus confortablement pour le patient. Ceci afin de maintenir le tonus du tronc et des membres inférieurs, d'aider à la digestion et de diminuer les troubles orthostatiques.

Figure 7 : Stand Up/Verticalisateur





Maladie de Huntington et troubles de la déglutition



Les patients atteints de MH peuvent présenter des troubles de la déglutition. Il convient de donner les conseils suivants :

- S'assurer d'une bonne hygiène bucco-dentaire
- Proposer les repas dans un **environnement calme**
- Installer le patient confortablement pendant les repas
- Aider le patient à initier la déglutition par des **pressions sous linguales et stimulations externes de l'os hyoïde, aider la montée du larynx pour stimuler le réflexe de déglutition.**
- Choisir des ustensiles adaptés (ex : verre à encoche, assiette à rebord)
- Eviter les aliments à risque (biscottes, fibres, riz, grains...)
- Fractionner les repas
- Encourager la personne à réaliser une flexion antérieure de la tête (double menton) pendant le passage du bol alimentaire.



A un stade avancé de la maladie, les kinésithérapeutes doivent s'assurer que les patients disposent d'un positionnement et une assise appropriés. Proposer des **mouvements actifs, des exercices respiratoires et une éducation auprès des aidants**. La **formation des aidants et des professionnels** est essentielle pour maintenir une activité et une participation des patients. Des séjours spécifiques peuvent être proposés pour la mise en place d'un corset-siège et l'aide à l'installation au fauteuil dans des structures spécialisées (centres de référence et compétences, voir ressources).



Le positionnement assis et au fauteuil dans la MH

Lorsque le risque de chute devient trop important et l'autonomie diminuée, l'installation au fauteuil devient inévitable. En raison des mouvements choréïques, l'installation doit être réfléchie afin d'éviter les risques de blessures. Les conditions d'une bonne installation au fauteuil sont les suivantes :

1. Un siège sur mesure pour une profondeur, hauteur et largeur adaptées à l'individu
2. Suffisamment d'espace pour que la personne se déplace librement et sans se blesser
3. Une protection matelassée contre les surfaces dures et les bords tranchants
4. Une facilité maximale pour les transferts
5. Une aide à l'autonomie des mouvements si cela est possible
6. Un soutien des pieds robuste et stable
7. La hauteur convenable pour manger à table ou sur un plateau
8. Le moins de contraintes possible
9. Limiter les chocs avec des matériaux adaptés



Ressources, contacts et informations utiles

Auteurs :

Iris Marolleau, kinésithérapeute, chargée de mission pour la filière de santé maladies rares BRAIN-TEAM, Contact : kine@brain-team.fr

Participations :

Dr Katia Youssou, neurologue hôpital Henri Mondor, APHP, Centre de référence de la maladie de Huntington – Site coordonnateur

Dr Brigitte Soudrie, médecin de Médecine Physique et Réadaptation
Dr François Muller, médecin de Médecine Physique et Réadaptation et toute l'équipe de rééducation, Hôpital Marin d'Hendaye, APHP, Centre de compétence maladies génétiques rares du système nerveux

Thomas Guegan, membre de l'Association Huntington France

Filière de Santé Maladies Rares du système nerveux central BRAIN-TEAM :
<https://brain-team.fr/>

Association Huntington France : <https://huntington.fr/>

Plan National de Diagnostic et de Soins (PNDS) de la maladie de Huntington :
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-10/pnds_huntington_uf.pdf

Page orphanet de la maladie de Huntington : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=399
Code 399



Maladie de Huntington, fiche de bonnes pratiques de prise en charge rééducative, à destination des professionnels de la rééducation physique

Bibliographie :

Sanaa ALHILALI, Liuret d'information à destination des aidants familiaux et professionnels, Comprendre et accompagner les troubles de la déglutition dans la maladie de Huntington, 2019, Equipe Relais Handicap rare de Bretagne

Fritz NE, Rao AK, Kegelmeyer D, Kloos A, Busse M, Hartel L, Carrier J, Quinn L. Physical Therapy and Exercise Interventions in Huntington's Disease : A Mixed Methods Systematic Review. J Huntingtons Dis. 2017; 6(3):217-235. doi: 10.3233/JHD-170260. PMID : 28968244; PMCID: PMC5676854.

Kim KH, Song MK. Update of Rehabilitation in Huntington's Disease: Narrative Review. Brain Neurorehabil. 2023 Oct 31;16(3):e28. doi: 10.12786/bn.2023.16.e28. PMID: 38047100; PMCID: PMC10689859.

Quinn L, Kegelmeyer D, Kloos A, Rao AK, Busse M, Fritz NE. Clinical recommendations to guide physical therapy practice for Huntington disease. Neurology. 2020 Feb 4;94(5):217-228. doi: 10.1212/WNL.0000000000008887. Epub 2020 Jan 6. PMID : 31907286 ; PMCID : PMC7080285.

New JBI Levels of Evidence. Adalaide: The Joanna Briggs Institute; 2014. Available at: joannabriggs.org/sites/default/files/2019-05/JBI-Levels-of-evidence_2014_0.pdf. Accessed June 7, 2019.

Padieu H et al, Extraits du Guide du Réseau Européen pour la Maladie de Huntington de Lori Quinn, Monica Busse, Hanan Khalil, Una Jones, Angela Hall, Sue Armstrong, 2009 European Huntington's Disease Network, Président Prof. G.B. Landwehrmeyer, Oberer Eselsberg 45/1, 89081 Ulm, Germany

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) de la maladie de Huntington, HAS, Septembre 2021

