



Équipe Relais Handicaps Rares  
Nouvelle-Aquitaine

# Journée Régionale « L'Équipe Relais Handicaps Rares, un dispositif intégré en Nouvelle-Aquitaine ? »

Retour d'expérience sur l'accompagnement  
de personnes en situations complexes,  
atteintes de Maladies Rares Neurodégénératives  
en Nouvelle-Aquitaine



# Présentation des participants

- ◉ **Pr GOIZET Cyril**

Responsable des Centre de Référence de Neurogénétique/Centre de Compétence Huntington - CHU de Bordeaux

- ◉ **Mme WILLIAUME Jocelyne**

Directrice de la MAS « Les Jonquilles de Biré » et du Pavillon « Villa Arc-en-ciel » à Tresses

- ◉ **Dr AINARDI Aurélie**

Chef de service, Service de la Coordination Médico-Sociale - MDPH 33

- ◉ **Mme MAUMY Isabelle**

Chargée de mission coordination médico-sociale de la Filière de Santé Maladies Rares du Système Nerveux Central, Filière BRAINT-TEAM - CHU Angers

- ◉ **Mme ROUSSET Brigitte**

Pilote Equipe Relais Handicaps Rares Nouvelle-Aquitaine, site de Bordeaux

M. H

Né en 1974

# 1<sup>ère</sup> consultation en Janvier 2007

- ⊙ 33 ans, papa (assistance publique) décédé de Huntington à 48 ans
- ⊙ Demande réalisation d'un DPS
  - › Célibataire, vit seul
  - › DEUG d'Anglais
  - › Travaille comme enquêteur (CDD) pour IPSOS
  - › Très entouré par sa mère au quotidien
- ⊙ Antécédent : plusieurs épisodes dépressifs depuis l'âge de 20 ans, 3 TS
- ⊙ Angoisses +++, sous Prozac + suivi psychothérapique depuis 2 ans

# Protocole DPS en 2007

- ⊙ Statut clinique douteux car présence de mouvements brusques + dépression à rechutes
- ⊙ Plusieurs consultations avec le psychologue de l'équipe
- ⊙ Résultat défavorable :
  - › Mutation par amplification CAG, n = 48
- ⊙ Suivi systématique post-DPS
  - › Difficultés professionnelles +++
  - › Annonce début symptômes Janvier 2008
    - Traitement anxyolytique + antichoréique (xenazine) + Kiné
  - › En invalidité à partir de Juin 2008

# Vidéo 1 - M. H - 2010

# Suivi

- ⊙ 2009 : Registre EHDN
- ⊙ 2010 : Aggravation clinique chorée
- ⊙ Inclusion essai traitement CYST-HD en mai 2011 → sortie d'essai en août en raison d'EI digestifs
- ⊙ Sept 2011 : Aggravation chorée et troubles de la marche +++
  - › Escalade traitement anti-choréique
- ⊙ Novembre 2011 : 1<sup>er</sup> certificat médical pour aider à obtenir un logement de plain-pied (risque de chutes +++ dans les escaliers)
- ⊙ 2012 : Apparition dystonie, amaigrissement
- ⊙ 2013: Contact MT vis-à-vis de notre traitement « à la demande »
  - › Gestion anarchique des traitements, perte d'autonomie, orthophonie

# Suivi

- ⊙ 2014 : dialogue/échanges très compliqués après arrêt de ses traitements
  - › En décembre vient en consultation avec sa mère
  - › Aggravation clinique, nouvelle perte d'autonomie
  - › Consultations rapprochées dans notre service
- ⊙ 2015 : toujours avec sa mère
  - › A stoppé traitement car n'en avait plus !
    - IDE à domicile pour surveillance traitement
  - › Nouvelle perte d'autonomie
- ⊙ 2016 : fausses-routes, majoration troubles de la marche et dysarthrie, renforcement kiné
  - › Gros problème d'insomnie : évaluation à domicile

# M. H. Vidéo 2. 2018

# Pavillon « Villa Arc-en-ciel », MAS

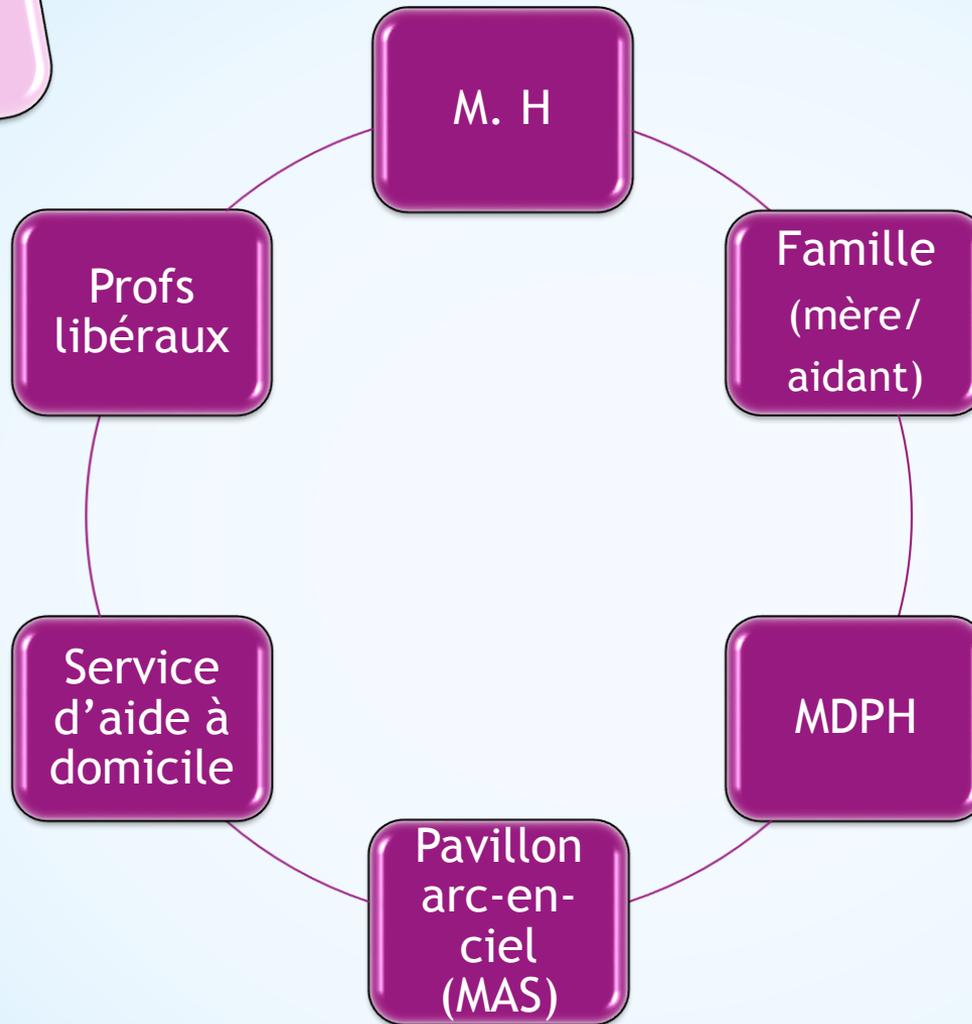
- ⊙ La demande nous est parvenue le 24 septembre 2017 par la maman.
- ⊙ Commission d'admission le 28 septembre 2017. Indication du désaccord de ce M. pour venir en accueil temporaire.
- ⊙ Le travail d'accompagnement et d'acceptation est réalisé par l'équipe relais.

# ERHR - Contexte d'Interpellation

- ⊙ Interpellation de l'ERHR par Mme H, mère de M. en octobre 2017 sur les conseils de l'assistante sociale du service génétique et du pavillon « Villa Arc-en-ciel ».
- ⊙ Dégradation de son état de santé.
- ⊙ Accord/désaccord difficile à cerner concernant un séjour en établissement spécialisé.
- ⊙ Aidant épuisé (seule), ne souhaite pas d'accueil temporaire, mais directement un accueil permanent.
- ⊙ Vit seul en appartement, mais la situation est difficile (plainte des voisins, dégradation, effraction à son domicile...).
- ⊙ Service d'aide à domicile et IDE.
- ⊙ Il n'est pas isolé socialement (petit groupe d'amis, bienveillance dans son quartier).

# Interventions de L'ERHR

Association  
Un Arc-en-  
Ciel pour les  
Malades de  
Huntington



SAVS/  
SAMSAH

## Equipe Relais

Rencontre

Ecoute

Conseille

Facilite

Mobilise

Soutient

Met en lien

Coordonne

# Pavillon « Villa Arc-en-ciel », MAS

- ⊙ Le 23 avril 2018 : une visite à domicile est réalisée par la psychologue de la MAS
- ⊙ 2 accueils temporaires :
  - › du 18 mai au 8 juin 2018
  - › Du 4 au 25 septembre 2018 soit 42 jours
- ⊙ En juin, a demandé, de lui-même un autre séjour en septembre (lié aux congés de sa maman)

# Pavillon « Villa Arc-en-ciel », MAS

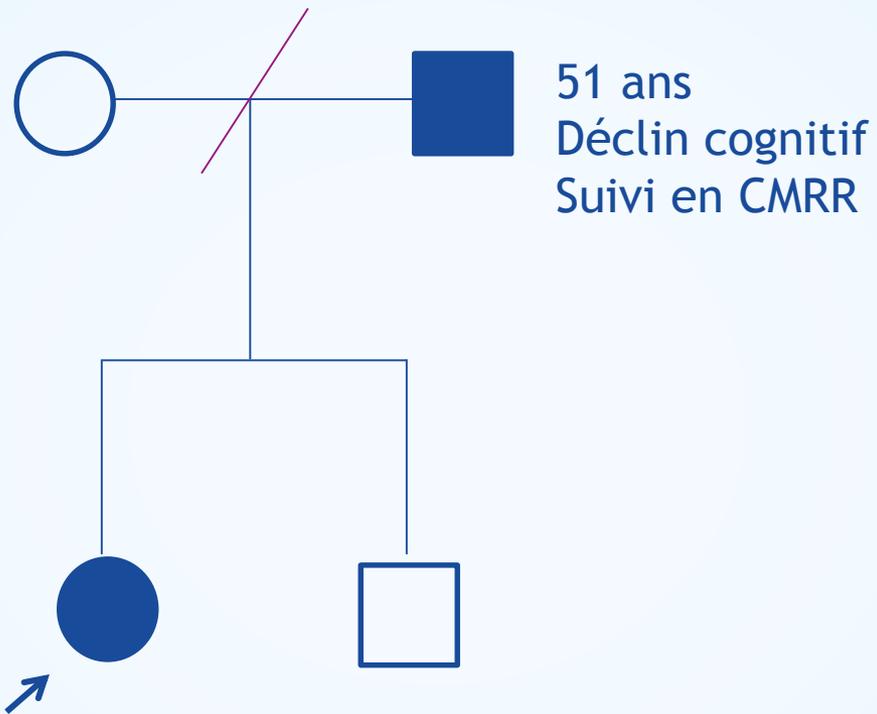
- ⊙ La difficulté annoncée : la prise des traitements (prend le traitement pour dormir à 3H du matin et dort dans la journée).
- ⊙ La difficulté à l'arrivée : la cigarette (demande à fumer la nuit) + les premières nuits.
- ⊙ Le 22 mai, soit 4 jours après son arrivée, il est heureux de dire qu'il dort bien à la MAS.
- ⊙ Il aime les jeux de société, la lecture du journal, les balades...
- ⊙ Il reçoit des visites et garde des contacts avec sa famille par téléphone.
- ⊙ 20 septembre 2018 : visite du Professeur GOIZET : Les difficultés augmentent (chutes, aggravation des mouvements choréiques, repas ...) mais M. ne veut pas de kiné.

Mme A.

Née en 1990

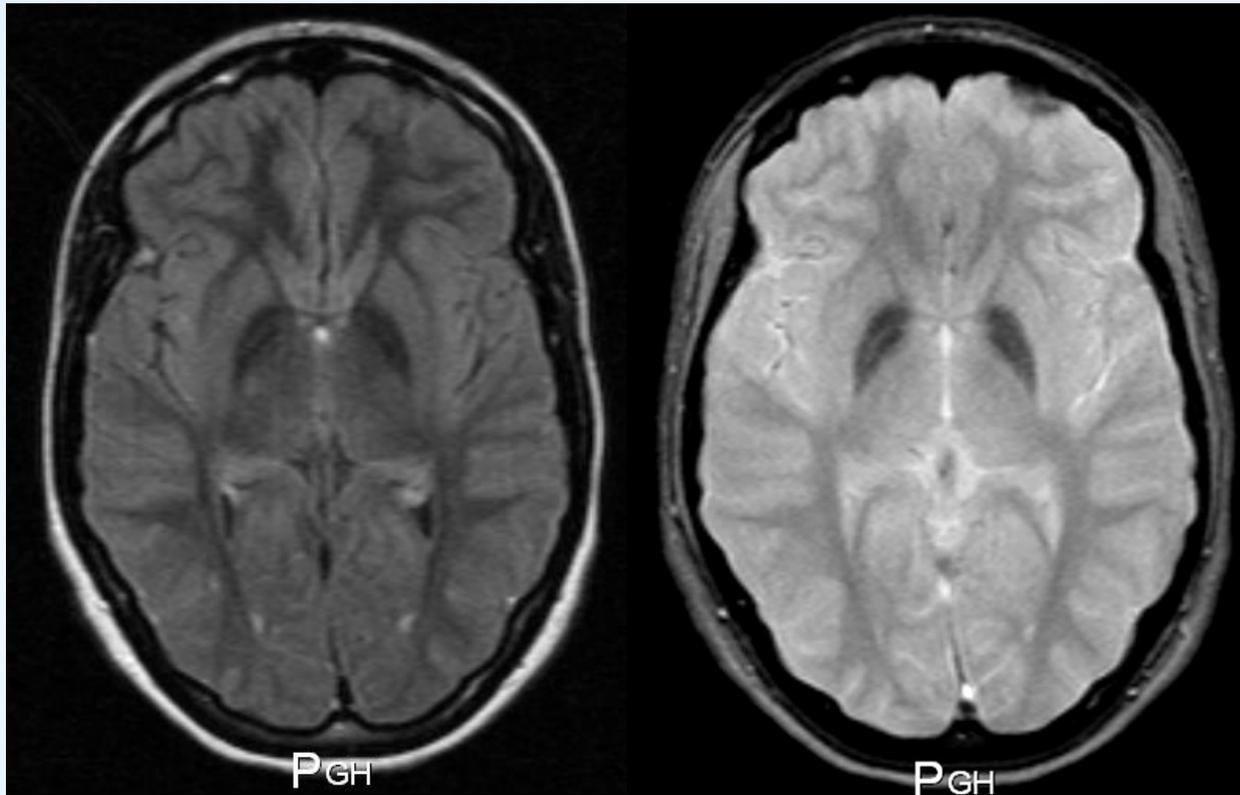
# 1<sup>ère</sup> consultation en 2008

- ⊙ Mme M. 18 ans
- ⊙ Vit avec sa maman et son frère
  - › Adressée par pédopsychiatre
  - › Avis sur retard développement :
    - Grossesse et accouchement sans problème
      - Marche à 9 mois et langage OK
      - A partir de 8 ans (CE2) = séparation des parents → échec scolaire avec 2 redoublements, tr anxieux et dépression, DI (QD = 55)
  - › Examen anormal : tr marche atypiques (tandem impossible), Gowers +, pieds creux
    - Origine psychogène ? Non confirmée par mon examen
    - Bilan à visée d'orientation étiologique proposé



# Cas Index (2008)

- ⊙ Biologie : CPK = 2,5 x N
- ⊙ EMG : tracés neurogènes type corne antérieure 4 membres proximal et distal
  - › Evocateur SLA
- ⊙ IRMc : interprétée normale mais hyposignal en T2 FFE des deux pallidums relevé
  - › Évocateur NBIA



# Cas Index (2008)

- ⊙ Biologie : CPK = 2,5 x N
  - ⊙ EMG : tracés neurogènes type corne antérieure 4 membres proximal et distal
  - ⊙ IRMc : interprétée normale mais hyposignal en T2 FFE des deux pallidums relevé
- Hypothèse psychogène non retenue
    - Poursuite bilan étiologique
  - Dossier Papa :
    - Beaucoup de similitudes avec sa fille
      - Y compris IRMc
    - Suspicion diagnostique=DFT-SLA

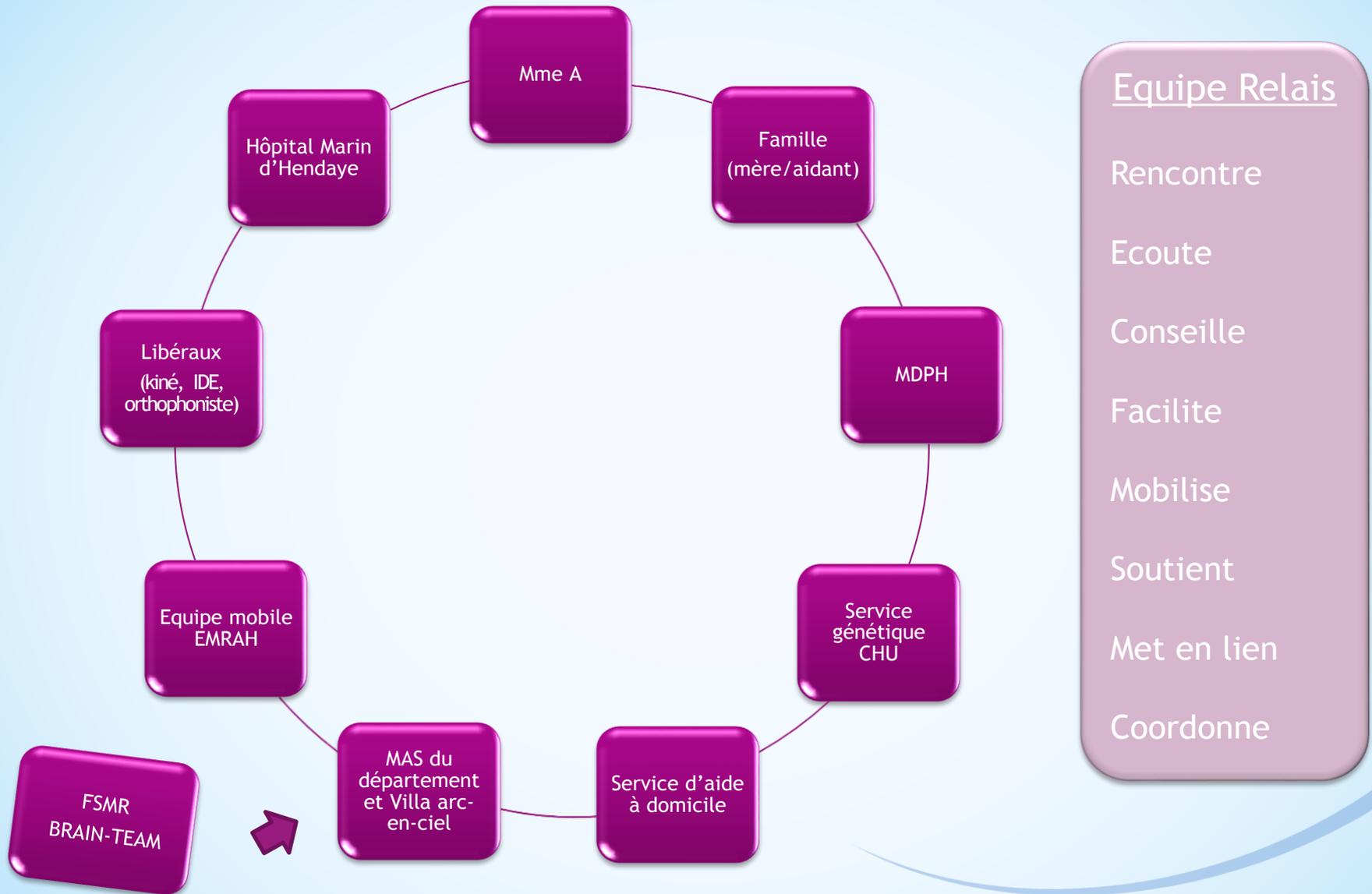
# Cas Index

- 2009 :
  - › Marche dandinante, tremblement mixte ? + hypertonie extrapyramidale bilatérale au Froment + discrète spasticité MI, discrète ataxie, chorée ?
  - › Pâleur papillaire au FO
- Depuis :
  - › Aggravation lentement progressive, motrice et cognitive
  - › Perte d'autonomie
- Bilans :
  - › IRMc stable en 2013
  - › Analyses génétiques concluantes en 2017 : mutation C19ORF12
- Déménagement de la famille pour un autre département

# ERHR - Contexte d'Interpellation

- ◉ Interpellation de l'ERHR par Mme D, mère de Mme A. en avril 2017 sur les conseils du Pr GOIZET.
- ◉ Situation financière précaire de la maman (fin de droits le mois prochain à pôle emploi).
- ◉ Aidant épuisé (seule).
- ◉ Présence d'une auxiliaire de vie 4H/jour.
- ◉ Conteste la décision de la MDPH.
- ◉ Les démarches vers les foyers de vie (accueil de jour) en proximité n'aboutissent pas.
- ◉ Accueil temporaire à l'Hôpital Marin d'Hendaye.
- ◉ Rééducations à poursuivre (kiné et orthophonie).
- ◉ Isolée. Pas d'activité en journée.

# Interventions de L'ERHR



# Pavillon « Villa Arc-en-ciel », MAS

- ⊙ La demande nous est parvenue le 26 septembre 2017 par le Professeur GOIZET qui la connaît depuis 10 ans.
- ⊙ Commission d'admission le 28 septembre 2017.
- ⊙ 3 Séjours :
  - › 12 décembre 2017 au 16 janvier 2018
  - › 31 juillet au 28 août 2018
  - › 6 novembre au 5 décembre.
- ⊙ Participation active à différents ateliers au 1<sup>er</sup> séjour (musique, jeux de société, chant, relaxation, journal, groupe de parole, médiation canine, danse avec Philippe CHEHERE ...) Au 3<sup>ème</sup> séjour est plus dans l'observation, ne parle plus.
- ⊙ Sera prioritaire pour une prochaine place en accueil permanent.

Mme G.

Née en 1975

# 1<sup>ère</sup> consultation en 2001

- ⊙ Mme G. 26 ans, vient pour DPS
  - › Résultat défavorable (47 CAG)
- ⊙ Contrat de secrétaire en 2002
- ⊙ Rencontre un ami et démissionne en 2003
  - › Concubinage puis projet immobilier
  - › Passe concours d'aide-soignante
- ⊙ 2004 : doutes sur chorée débutante
- ⊙ 2005 : débute travail en maison de retraite, construction d'une maison
- ⊙ 2006 : début maladie clair mais anosognosie
- ⊙ 2008 : grossesse avec DPN → IMG

# Suivi

- ⊙ Suivi en neurologie libérale entre 2010 et 2014
  - › Traitement symptomatique contre chorée et angoisse
  - › 1ères chutes en 2013
  - › Vit chez sa ‘belle-mère’
- ⊙ Suivi dans notre service repris en 2014
  - › Bilan + adaptation traitement en hospitalisation
  - › Akathisie (?), agitation motrice par crises, dysarthrie +++, fausses-routes
- ⊙ Contact avec ERHR en 2015

# Suivi

- ⊙ Episodes transitoires de douleurs ++++ dans la région périnéale, régulières = névralgie pudendale suspectée
  - › Passage aux urgences
  - › Traitement anti-douleurs neuropathiques

# ERHR - Contexte d'interpellation

- ⊙ Interpellation de l'ERHR par Mme L., belle-mère de Mme G. en novembre 2015 sur les conseils du Pr GOIZET.
- ⊙ Epuisement de Mme L. et de son fils (conjoint de Mme G.).
- ⊙ Service d'aide à domicile.
- ⊙ Annonce que le pronostic vital de Mme G. est engagé.

# Intervention de l'ERHR

Equipe Relais

- Rencontre
- Ecoute
- Conseille
- Facilite
- Mobilise
- Soutient
- Met en lien
- Coordonne



# Pavillon « Villa Arc-en-ciel », MAS

- ⊙ Personne adressée directement par le Professeur GOIZET en décembre 2016.
- ⊙ Fait déjà des séjours temporaires à Hendaye et l'ERHR fait le lien avec la MDPH pour obtenir la notification.
- ⊙ Entrée le 24 mars 2017 pour un premier séjour.
- ⊙ OUI / NON FIABLES mais pas de difficultés de compréhension (phrases simples).
- ⊙ Capable d'alerter en cas de problème.
- ⊙ Difficultés au niveau des contrariétés, de la frustration.
- ⊙ Réagit mal aux changements d'équipe et à la sur-stimulation, ce qui favorise son angoisse pouvant se manifester par une agitation.
- ⊙ Pas de repères spatio-temporels.
- ⊙ Peut se mettre en danger : des chutes à répétition.
- ⊙ Mme G. est décédée au pavillon « Villa arc-en-ciel » le 5 avril 2017.

# Pavillon « Villa Arc-en-ciel », MAS

## L'accompagnement à la MAS :

- ⊙ Rechercher les plaisirs de la résidente : Aime la musique des années 80, aime la compagnie.
- ⊙ Conserver les liens familiaux : contact avec son mari par SMS, recevoir la mère et le beau père ...
- ⊙ Accompagner la famille dans le deuil.

# Maison Départementale des Personnes Handicapées

- ⊙ La MDPH prononce les orientations vers les services et établissements médico-sociaux.
- ⊙ Participation aux commissions d'admission des ESMS.
- ⊙ Partenariat actif avec l'ERHR: celle-ci est sollicitée pour certains PAG ainsi que pour des situations complexes et interpelle pour la révision de certains droits.
- ⊙ Nouveau formulaire en mai 2019: une partie est consacrée au recueil des aidants (repérage des situations d'épuisement, droit au répit+).
- ⊙ Dispositif d'aide aux aidants sur les PTS en cours.
- ⊙ Nouveau Système d'information harmonisé : codage avec la CIM-10 des pathologies et déficiences : à visée statistique au niveau national et départemental, vers une évolution de l'offre ?

# Pavillon « Villa Arc-en-ciel » : Comment bien accompagner ?

- ⊙ Proposer un lieu de vie accueillant et sécurisé.
- ⊙ Etre ouvert sur la cité.
- ⊙ Former et soutenir les équipes.
- ⊙ Etre partenaire des proches-aidants et des familles.
- ⊙ Etre « ressource ».

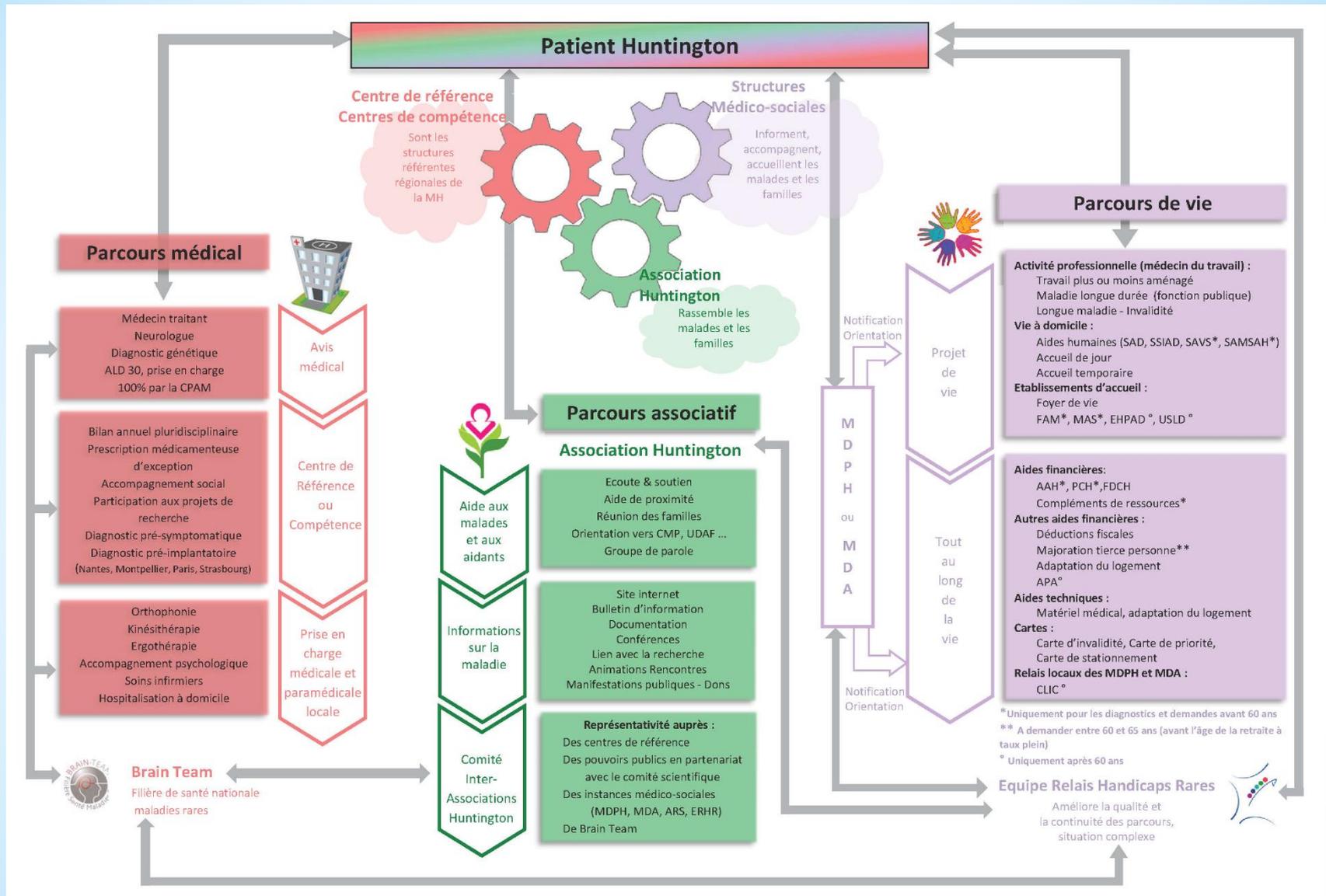
# Pavillon « Villa Arc-en-ciel » : Comment bien accompagner ?

- Professeur GOIZET et toute son équipe.
- L'Equipe Relais Handicaps Rares Nouvelle-Aquitaine.
- FSMR BRAIN-TEAM.
- L'hôpital Marin d'Hendaye
- Les institutionnels : ARS, MDPH...
- La Compagnie de danse de Philippe CHEHERE, La Compagnie Gestuelle.

# Pavillon « Villa Arc-en-ciel » : Etre ressource

DATES	Type de demande	Réponse
09/2017	EHPAD : technique des rails au plafond	Visite
10/2017	Future antenne Huntington Loire Atlantique	Visite établissement et échanges
01/2018	Un aidant familial envoyé par l'Association Huntington France	Echanges et conseils sur accompagnement quotidien par Messenger
03/2018	MAS La Roche Foucauld : problématique d'accompagnement	Rencontres, échanges de pratiques
03/2018	Huntington France : appel pour renseignements matériels Chaise / fauteuil	Renseignements donnés par téléphone
05/2018	AMSAD : soins à domicile Accompagnement	Echanges pratiques par téléphone / prévoir partenariat
06/2018	EHPAD Soulac : problématique matériel et accompagnement	Visite et échanges de pratiques

# Conclusion



Nous vous remercions de votre attention.



Équipe Relais Handicaps Rares  
Nouvelle-Aquitaine

