

Les parcours de patient sont **des infographies** qui permettent de visualiser les besoins des patients dans le cadre de la prise en charge de leur maladie rare.

Parce qu'ils sont conçus **du point de vue du patient**, ils permettent aux cliniciens de répondre **efficacement aux besoins des patients** atteints de maladies rares.

Vous trouverez une version détaillée de ce parcours de patient sur notre site web.

Présentation	La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurogénéralisée rare à transmission autosomique dominante, dont le risque de transmission est de 50%. Elle touche également les hommes que les femmes. Elle se caractérise par un aspect clinique complexe, impliquant des symptômes tant neurologiques que psychiatriques et sociaux. Elle est causée par une mutation génétique dans le gène HTT.					
Phases	1 - MH pré-symptomatique	2 - Premiers symptômes	3 - Diagnostic	4 - Traitement	5 - Surveillance	
Contexte	Le diagnostic de MH pré-symptomatique est complexe car il implique de distinguer les symptômes de la MH de ceux d'autres maladies neurologiques ou psychiatriques. Les tests génétiques sont essentiels pour confirmer la présence de la mutation.	Les premiers symptômes peuvent être moteurs (chorea, rigidité), psychiatriques (dépression, anxiété) ou sociaux (isolement). Le diagnostic est souvent retardé en raison de la complexité de la maladie.	Le diagnostic est confirmé par des tests génétiques (analyse de la longueur de la répétition CAG) et/ou par l'imagerie cérébrale (IRM) montrant des atrophies caractéristiques.	Le traitement est principalement symptomatique et vise à améliorer la qualité de vie. Les médicaments utilisés incluent les anticholinergiques pour le chorea, les antidépresseurs pour les symptômes psychiatriques, et les médicaments pour la rigidité.	La surveillance est essentielle pour détecter l'évolution de la maladie et adapter le traitement. Elle implique des consultations régulières avec des spécialistes (neurologue, psychiatre, généticien) et des tests génétiques de suivi.	La surveillance continue est nécessaire pour évaluer l'efficacité des traitements et détecter d'éventuels effets secondaires. Elle inclut également des conseils génétiques pour les membres de la famille.
Difficultés	Le diagnostic pré-symptomatique est complexe car il implique de distinguer les symptômes de la MH de ceux d'autres maladies neurologiques ou psychiatriques. Les tests génétiques sont essentiels pour confirmer la présence de la mutation.	Le diagnostic est souvent retardé en raison de la complexité de la maladie. Les symptômes peuvent être confondus avec ceux d'autres maladies.	Le diagnostic est souvent retardé en raison de la complexité de la maladie. Les symptômes peuvent être confondus avec ceux d'autres maladies.	Le traitement est souvent limité et vise principalement à soulager les symptômes. Les médicaments peuvent avoir des effets secondaires.	La surveillance est essentielle pour détecter l'évolution de la maladie et adapter le traitement. Elle implique des consultations régulières avec des spécialistes.	La surveillance continue est nécessaire pour évaluer l'efficacité des traitements et détecter d'éventuels effets secondaires. Elle inclut également des conseils génétiques pour les membres de la famille.



PATIENT JOURNEY

Maladie de Huntington (MH)

different needs at different times



Ce parcours du patient vous a-t-il été utile ?
Aidez-nous à améliorer les soins aux patients et participez à notre petite enquête !

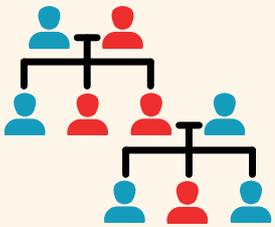
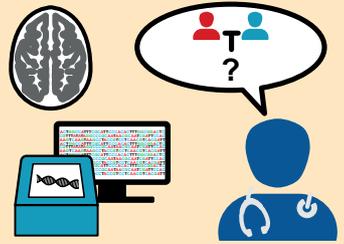
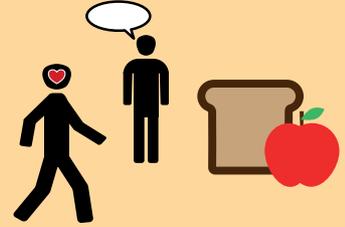
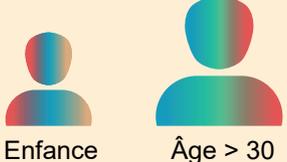
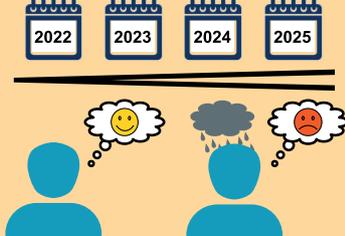
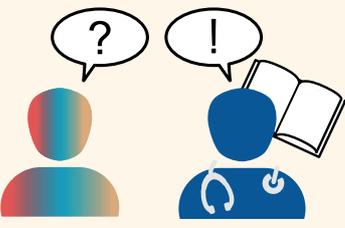
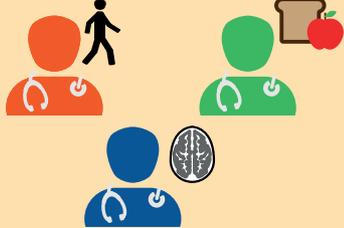
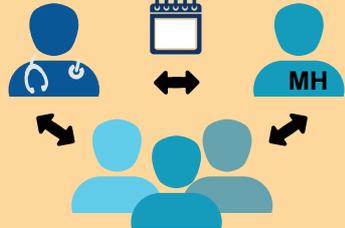


European Reference Network
for Rare Neurological Diseases
Coordinator: Dr. Holm Graessner
University Hospital Tübingen

Centre for Rare Diseases
Calwerstr. 7 | 72076 Tübingen | Germany
www.ern-rnd.eu | info@ern-rnd.eu

 **European Reference Network**
for rare or low prevalence complex diseases
 **Network**
Neurological Diseases (ERN-RND)



	MH présymptomatique	Premiers symptômes	Diagnostic	Traitement	Surveillance
Clinique	 <p>La plupart des patients atteints de MH ont des parents proches aussi atteints de MH</p>	 <p>Symptômes: subtils et non spécifiques, et peuvent être moteurs, cognitifs et/ou comportementaux.</p>	 <p>Confirmer le diagnostic clinique par un test génétique. Le conseil génétique est essentiel.</p>	 <p>Seuls les symptômes peuvent être traités. Cela maintient les capacités fonctionnelles et la qualité de vie</p>	 <p>L'activité physique, le bien-être psychologique et la nutrition aident à maintenir les capacités fonctionnelles et l'autonomie.</p>
Difficultés	 <p>La peur de l'apparition de la maladie conduit à ignorer les symptômes.</p>	 <p>Enfance Âge > 30</p> <p>L'hétérogénéité de l'apparition des premiers symptômes peut retarder le diagnostic.</p>	 <p>La complexité des symptômes entraîne souvent des erreurs de diagnostic</p>	 <p>La MH nécessite une approche multidisciplinaire holistique ainsi qu'une perspective à long terme.</p>	 <p>La progression de la maladie entraîne une difficulté d'adaptation</p>
Objectifs	 <p>Éduquer les cliniciens sur la MH présymptomatique.</p>	 <p>Sensibiliser à la meilleure façon de faire face à la situation et à chercher de l'aide.</p>	 <p>Diagnostic précis et rapide. Suivi efficace. Réseau de soutien aux patients.</p>	 <p>Mettre en place des équipes pluridisciplinaires</p>	 <p>Établir des relations de confiance entre les patients, les familles et les cliniciens.</p>



MH Maladie de Huntington

Veuillez noter que des termes spécifiques (par exemple, services de soins à domicile, médecin généraliste, physiothérapie) n'incluent pas les mêmes services dans tous les pays de l'UE et peuvent différer d'un pays à l'autre. Les groupes de défense des patients peuvent souvent apporter un soutien et des ressources aux patients et à leurs familles.

Clause de non-responsabilité

ERN-RND décline spécifiquement toute garantie de qualité marchande ou d'adéquation à un usage ou un but particulier. ERN-RND n'assume aucune responsabilité en cas de blessure ou de dommage à des personnes ou à des biens résultant de ou lié à l'utilisation de ces informations ou en cas d'erreurs ou d'omissions.

Mise à jour en janvier 2022.



Cofinancé par l'Union européenne

