

La maladie de Huntington (MH) est une maladie héréditaire qui entraîne la mort de certaines cellules nerveuses dans le cerveau. Les personnes naissent avec le gène qui provoque la MH, mais les symptômes n'apparaissent généralement qu'au milieu de l'âge adulte. Au fil de la progression de la MH, le fonctionnement physique, émotionnel et cognitif sera affecté et la personne aura de la difficulté à contrôler ses mouvements, à se rappeler des événements, à prendre des décisions et à contrôler ses émotions.

À propos de la maladie de Huntington

La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative héréditaire monogénique causée par un gène défectueux sur le chromosome 4. Si un parent est atteint de la MH, le risque pour ses enfants d'hériter du gène est de 50%. Le gène de la MH est responsable de la production d'une protéine, la huntingtine, que l'on retrouve dans tous les tissus du corps, mais qui se concentre plus particulièrement dans le cerveau. Bien que la fonction normale de la protéine huntingtine est encore inconnue, on a découvert que sa forme défectueuse est la cause de la MH.

La MH entraîne la détérioration graduelle des cellules nerveuses, appelées neurones, dans certaines parties du cerveau. Les régions du cerveau les plus affectées sont la couche externe, appelée cortex, et les zones plus profondes, appelées noyaux gris centraux qui comprennent le noyau caudé et le putamen.

Puisque le cortex est responsable des fonctions cognitives de haut niveau, comme la pensée et la compréhension, et que les noyaux gris centraux contribuent à la souplesse des gestes, la MH affecte généralement à la fois le fonctionnement physique et cognitif.

Parmi les autres noms utilisés dans le passé pour la maladie de Huntington, mentionnons la chorée, la chorée chronique progressive, la chorée de Huntington et la chorée héréditaire. Le mot « chorée » (un terme grec pour la danse) est utilisé pour décrire les mouvements involontaires que la MH provoque habituellement.

Quels sont les symptômes?

L'âge d'apparition des symptômes et le rythme de la progression de la maladie varient selon les personnes atteintes de la MH. Cependant, les symptômes commencent généralement à apparaître entre 30 et 50 ans, et la maladie progresse habituellement sur une période de 10 à 25 ans.

Les premiers symptômes de la MH se manifestent souvent par des altérations cognitives subtiles. Des altérations physiques légères peuvent également se manifester à ce stade et certaines personnes peuvent éprouver une difficulté accrue à contrôler leurs mouvements.

Au fil de la progression de la maladie, les changements de personnalité sont assez courants, comme l'irritabilité, la dépression et les sautes d'humeur. La maladie peut également se manifester par des troubles de la mémoire et de la concentration, de l'apprentissage ou de la prise de décision. Le comportement obsessionnel compulsif, comme la répétition continuelle d'une même activité, est également une caractéristique courante de la MH. Les symptômes physiques initiaux se développent progressivement en mouvements involontaires évidents, comme des mouvements saccadés et des secousses de la tête, du cou, des bras et des jambes.

Les symptômes du stade avancé peuvent inclure une difficulté accrue à se concentrer, à marcher, à manger seul, et à avaler.

Comment la maladie de Huntington est-elle diagnostiquée?

Une évaluation approfondie comprendra souvent des examens physiques, neurologiques et psychiatriques et un bilan des antécédents médicaux complets de la famille pour aider à éliminer d'autres maladies. Les changements de comportement et de personnalité, comme l'irritabilité accrue, peuvent être attribués à d'autres maladies, ce qui fait que certains des premiers symptômes sont tout d'abord négligés.

Si la personne présente des symptômes de la maladie, le médecin procédera peut-être à un test génétique, au moyen d'une analyse de sang, pour confirmer ou exclure la MH. L'imagerie cérébrale (IRM) pourra également être utilisée pour détecter les changements structurels dans les parties du cerveau affectées par la MH.

Qu'est-ce que le dépistage présymptomatique?

Le dépistage présymptomatique est également disponible pour les adultes qui ne présentent pour le moment aucun signe de la MH, mais qui ont des antécédents familiaux de la maladie. Le résultat consiste alors en un gène positif ou négatif, mais le diagnostic de la MH n'est pas émis avant l'apparition des symptômes, généralement beaucoup plus tard dans la vie. Avant de permettre un dépistage présymptomatique, il est important de parler à un conseiller en génétique pour discuter des avantages et des inconvénients des tests génétiques.

Quels sont les causes ou facteurs de risque?

La maladie de Huntington est une maladie familiale, transmise d'un parent à l'enfant par une mutation dans le gène normal responsable de la protéine huntingtine. Lorsque le père ou la mère a la MH, le risque d'hériter du gène pour les enfants est de 50 pour cent, et tous ceux qui en héritent finiront par développer la maladie. Par ailleurs, de 1 à 3 pour cent des personnes atteintes n'ont aucun antécédent de la maladie dans leur famille.

Existe-t-il un traitement?

Les médicaments peuvent aider à gérer les symptômes, mais ne peuvent ni ralentir ni arrêter cette maladie qui reste incurable pour le moment. Sur une note plus encourageante, plusieurs essais de médicaments ont lieu en ce moment et pourraient apporter de nouvelles méthodes de traitement dans l'avenir.

Les approches thérapeutiques peuvent également aider les personnes atteintes de la MH à gérer les symptômes de leur maladie. L'ergothérapie aide à améliorer leur capacité fonctionnelle grâce à l'utilisation d'appareils d'assistance, tandis que la thérapie physique aide à maintenir les capacités physiques. Puisque la MH altère parfois le contrôle musculaire nécessaire pour manger et parler, l'orthophonie peut aider à améliorer la communication verbale d'une personne et résoudre les problèmes d'alimentation et de déglutition.

Il est important que les aidants et les professionnels collaborent pour mettre en place le traitement le plus efficace possible adapté à chacun, car la maladie se développe différemment selon les personnes, même au sein de la même famille ou génération.

Aide disponible

Veillez consulter le site web de la Société Alzheimer à www.alzheimer.ca ou communiquer avec votre Société Alzheimer locale.

Pour obtenir de plus amples renseignements sur la MH, nous vous prions de consulter le site web de la Société Huntington du Canada : www.huntingtonsociety.ca.

Ressources supplémentaires

- HD Buzz – pour obtenir des renseignements sur la MH et la recherche en cours
<http://en.hdbuzz.net/>
- Alzheimer's Society UK:
http://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/documents_info.php?documentID=135
- Mayo Clinic:
<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/basics/complications/con-20030685?p=1>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke:
<http://www.ninds.nih.gov/disorders/huntington/huntington.htm>

Ce document a été préparé à titre d'information seulement. Il ne constitue en aucun cas un conseil, une approbation ou une recommandation de la Société Alzheimer à l'égard d'aucun produit, service ou entreprise, ni une déclaration ou description de caractéristiques à leur sujet. Ce document d'information ne vise aucunement à remplacer le diagnostic clinique posé par un professionnel de la santé.

Bibliographie

Alzheimer's Association, *Huntington's Disease*
<https://www.alz.org/dementia/huntingtons-disease-symptoms.asp>

Alzheimer's Society (UK), *Rarer Causes of Dementia*
http://www.alzheimers.org.uk/site/scripts/download_info.php?fileID=1767

Huntington's Disease Society of America, *Huntington's Disease: A Family Guide* (USA, 2009)
<http://www.hdsa.org/images/content/1/4/14765.pdf>

Huntington Society of Canada, *What is Huntington Disease*
<http://huntingtonsociety.ca/learn-about-hd/what-is-huntingtons/>

Mayo Clinic, Diseases and Conditions: *Huntington's Disease*
<http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/huntingtons-disease/basics/complications/con-20030685?p=1>

National Institute of Neurological Disorders and Stroke, *Huntington's Disease: Hope Through Research*
http://www.ninds.nih.gov/disorders/huntington/detail_huntington.htm#256833137

NHS Choices, *Huntington's Disease – Introduction*
<http://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/pages/introduction.aspx>

Société **Alzheimer**

Société Alzheimer du Canada

20, avenue Eglinton Ouest, 16e étage, Toronto (Ontario) M4R 1K8

Tél. : 416-488-8772 • 1-800-616-8816 • Téléc. : 416-488-3778

Courriel : info@alzheimer.ca • Site Internet : www.alzheimer.ca

Facebook : www.facebook.com/AlzheimerSociety • Twitter : www.twitter.com/AlzSociety

