

Introduction

La maladie d'Alzheimer fait partie d'un ensemble plus vaste de troubles cognitifs. Il s'agit d'une maladie irréversible du cerveau qui entraîne une dégénérescence progressive des cellules cérébrales. Il en résulte une détérioration des facultés cognitives et de la mémoire. La maladie d'Alzheimer affecte également le comportement, l'humeur et les émotions, ainsi que la capacité d'accomplir les tâches usuelles de la vie quotidienne.

Les autres formes de maladie cognitive ressemblent à la maladie d'Alzheimer en ce qu'elles entraînent également une dégénérescence progressive et irréversible des cellules cérébrales. Elles incluent la maladie cérébro-vasculaire et les dégénérescences fronto-temporales, la maladie de Creutzfeldt-Jakob (MCJ), la maladie à corps de Lewy, la maladie de Huntington, et la maladie de Parkinson.

Une personne peut parfois présenter des symptômes différents dans les premiers stades de la maladie, comme la perte de mémoire, les changements de comportement, ou des difficultés d'élocution et de mouvement. Ces symptômes peuvent laisser supposer qu'il s'agit d'une autre forme de maladie cognitive que la maladie d'Alzheimer. Si l'un ou l'autre de ces symptômes se manifeste, il est fortement recommandé de passer un examen médical complet.

Peu importe le type de maladie cognitive, il est aussi recommandé d'obtenir de l'information et du soutien auprès de la Société Alzheimer.

Qu'est-ce que la maladie de Creutzfeldt-Jakob?

La maladie de Creutzfeldt-Jakob (MCJ) est une maladie cérébrale rare et mortelle. Elle est causée par une forme anormale d'une substance appelée protéine prion. Dans sa forme normale, la protéine prion est produite par la plupart des cellules corporelles et ne cause pas la maladie. Dans sa forme anormale, elle est toxique pour le cerveau et provoque la maladie.

Les maladies à prion surviennent également chez les animaux. Par exemple :

- l'encéphalopathie spongiforme bovine (ESB) chez les bovins
- la tremblante chez les moutons et les chèvres
- la maladie débilitante chronique des cervidés (MDC) chez les cerfs et les orignaux.

Les lésions cérébrales causées par les maladies à prion chez les humains et les animaux peuvent s'observer à l'aide d'un microscope. Une forme de lésion est la « modification spongiforme », appelée ainsi parce que le tissu cérébral ressemble à une éponge percée de plusieurs petits trous. Bon nombre de cellules nerveuses cérébrales meurent.

La MCJ peut avoir des causes multiples. Dans la plupart des cas (environ 90%), elle frappe les personnes âgées, sans signe avant-coureur ou raison évidente. On l'appelle MCJ sporadique parce qu'elle survient occasionnellement ou

de manière imprévisible. La MCJ sporadique commence par la formation, par une ou plusieurs cellules nerveuses, d'une protéine prion anormale. Cet état anormal se transmet ensuite aux protéines prions normales dans le reste du cerveau.

La plupart des autres cas de MCJ (environ 10%) présentent des changements génétiques appelés mutations. Ces mutations se retrouvent dans le gène qui dit aux cellules du corps comment produire la protéine prion. Les mutations augmentent la probabilité que la protéine prion devienne anormale et qu'une maladie à prion se développe.

Un petit nombre de cas de MCJ surviennent après une infection avec des prions d'autres humains ou animaux. L'infection avec des prions humains peut survenir par accident lors de certaines procédures médicales comprenant des tissus humains. Ce genre de MCJ est appelé « iatrogénique », ce qui signifie que la maladie a été causée par un traitement médical.

Certains cas sont attribuables à l'exposition humaine au ESB, une maladie à prion des bovins. Ces patients présentent une nouvelle forme de maladie appelée « variante de la MCJ ».

Comment la maladie de Creutzfeldt-Jakob affecte-elle la personne?

Les symptômes de la MCJ et le moment où ils apparaissent varient grandement d'une personne à l'autre. Habituellement, un trouble mental ou neurologique apparaît en premier. Cependant, les premiers symptômes peuvent sembler relativement bénins, comme une dépression. Un membre de la famille est souvent le premier à remarquer les sautes d'humeur, l'isolement social ou le manque d'intérêt de la personne atteinte.

D'habitude, après son apparition, la MCJ progresse rapidement. À un moment donné, la personne ne peut plus se déplacer, parler, s'occuper d'elle-même et il lui faut des soins à temps plein. La plupart des personnes atteintes de la MCJ meurent dans les six mois après l'apparition de la maladie. Quelques personnes vivent pendant un an, mais rarement plus longtemps.

MCJ sporadique

Les patients peuvent ressentir l'un ou plusieurs des symptômes suivants :

- troubles cognitifs (perte de la mémoire et des fonctions cognitives)
- ataxie (difficulté à marcher ou à se tenir debout, maladresse évidente)
- myoclonie (mouvements brusques et saccadés)
- troubles psychologiques (dépression, irritabilité, changements de comportement)
- troubles de la vision (y compris la cécité)
- aphasie (perte de la capacité à parler ou de la compréhension)
- raideur des bras ou des jambes
- difficulté à avaler

Maladies génétiques à prion

On a trouvé plus de 50 mutations génétiques rares dans le gène de la protéine prion. Les personnes porteuses de différentes mutations peuvent présenter des symptômes différents, ainsi que les membres de la famille porteurs de la même mutation.

Les symptômes varient suffisamment pour donner des noms différents à certaines maladies génétiques à prion, par exemple :

- la MCJ génétique
- la maladie de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS)
- l'Insomnie fatale familiale (IFF)

Les symptômes de la MCJ génétique sont similaires à ceux de la MCJ sporadique.

Habituellement, la maladie de GSS commence par un manque de coordination et des troubles de l'équilibre lors de la marche ou en position debout, et évolue ensuite vers des troubles cognitifs. La maladie dure plus longtemps que la MCJ sporadique ou génétique, et la personne peut survivre pendant plusieurs années après le début de la maladie.

Dans l'insomnie fatale familiale (IFF), le principal symptôme se manifeste par une forme grave, progressive et incurable d'insomnie. L'IFF mène à une défaillance des fonctions corporelles de base, comme la pression artérielle. Le coma et la mort surviennent ensuite.

MCJ iatrogène

Les symptômes de la MCJ iatrogène sont similaires à ceux de la MCJ sporadique. Dans de nombreux cas, les premiers symptômes sont des troubles moteurs, les troubles cognitifs apparaissant plus tard.

Variante de la MCJ

Les personnes atteintes de la variante de la MCJ sont généralement beaucoup plus jeunes, souvent dans la vingtaine, que celles atteintes d'autres types de MCJ. Ces personnes présentent aussi souvent des symptômes précoces qui se manifestent moins souvent dans d'autres formes de MCJ :

- problèmes psychologiques comme l'anxiété, la dépression et le repli sur soi;
- difficulté à marcher ou à se tenir debout, maladresse évidente;
- douleur persistante ou autres sensations étranges.

Dans la variante de la MCJ, les troubles cognitifs apparaissent généralement plus tard au cours de la maladie. Cependant, un jour ou l'autre, la personne finit par ne plus être en mesure de se déplacer ou de parler et nécessite des soins constants. La mort survient habituellement un an ou deux après l'apparition des symptômes.

Comment la maladie de Creutzfeldt-Jakob est-elle diagnostiquée?

La MCJ est très difficile à diagnostiquer, surtout aux premiers stades. Il n'existe pas de tests entièrement fiables pour diagnostiquer cette maladie chez une personne vivante. La seule façon de confirmer catégoriquement la MCJ est d'effectuer une biopsie du cerveau ou un examen du tissu cérébral après le décès, lors d'une autopsie. Toutefois, les médecins procèdent souvent à une analyse détaillée du dossier médical et à une batterie de tests pour diagnostiquer cette maladie. Les démarches suivantes peuvent être entreprises :

- **Un dossier médical détaillé** qui permettra au médecin de savoir quand les signes et symptômes de la maladie ont débuté, étant donné que d'habitude la MCJ se développe rapidement.
- **L'imagerie par résonance magnétique (IRM)** produit une photographie du cerveau qui peut illustrer les changements précis causés par la MCJ. L'IRM permet également de distinguer entre la variante de la MCJ et la MCJ sporadique.
- **L'électroencéphalogramme (EEG)** mesure l'activité électrique du cerveau. Le tracé particulier qui apparaît à l'EEG aide parfois, mais pas toujours, à diagnostiquer la MCJ.
- **La ponction lombaire** permet de recueillir le liquide céphalo-rachidien du bas du dos de la personne et de l'analyser en laboratoire. La quantité de certains marqueurs protéiques dans le liquide, qui indique la dégénérescence des cellules cérébrales, est habituellement plus élevée que la normale dans la MCJ. D'autres analyses permettent de déterminer si la personne est atteinte d'une autre maladie que la MCJ.
- **Test sanguin.** Il n'existe pas de test sanguin utile pour la MCJ. Mais un échantillon sanguin est souvent utilisé pour préparer l'ADN, qu'on peut analyser pour diagnostiquer une maladie génétique à prion.
- **Autopsie cérébrale.** L'examen de tout le cerveau au microscope après le décès est la meilleure façon de diagnostiquer la MCJ . Les autopsies cérébrales ne sont effectuées que dans certains grands hôpitaux du Canada. Le système de surveillance de la MCJ (voir les coordonnées au bas de cette page) peut aider à coordonner une autopsie cérébrale dans le cas où on soupçonne la MCJ, et sous réserve du consentement du plus proche parent.

Quels sont les facteurs de risque de la maladie de Creutzfeldt-Jakob?

MCJ sporadique

La MCJ sporadique se retrouve dans le monde entier, principalement chez les personnes de plus de 50 ans. Le Canada, les États-Unis, le Royaume-Uni, l'Australie et plusieurs pays d'Europe assurent le suivi de la MCJ sporadique par l'entremise d'un programme de surveillance nationale. En règle générale, un ou deux cas sur un million de personnes se déclarent chaque année.

Maladies génétiques à prion

Le gène humain de la protéine prion (PRNP) contient les instructions de l'ADN pour fabriquer la protéine prion normale. On a décelé dans ce gène plusieurs variations génétiques rares. Certaines variations ne causent pas la maladie. Les personnes porteuses d'autres variations, appelées « mutations », sont plus susceptibles de développer une maladie à prion.

Les maladies génétiques à prion affectent principalement les personnes âgées. Dans certaines familles, une maladie génétique à prion peut se développer à un plus jeune âge. Cependant, certaines personnes porteuses d'une mutation génétique ne développent jamais la maladie. À l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement médical approuvé pour prévenir une maladie à prion chez une personne porteuse d'une mutation génétique de la MCJ.

Les effets de certaines variations génétiques du gène humain de la protéine prion, particulièrement les formes les plus rares, restent mal connus. Cela signifie qu'il est difficile de prévoir leurs effets sur la santé à long terme.

À l'instar de plusieurs autres maladies génétiques, le risque de développer une maladie génétique à prion peut être transmis des parents aux enfants. La probabilité qu'un parent porteur transmette la mutation du PRNP est de 50% pour chaque enfant. Si une personne a un frère ou une sœur porteuse d'une mutation, la probabilité d'être également porteuse est de 50% (voir le diagramme ci-dessous).

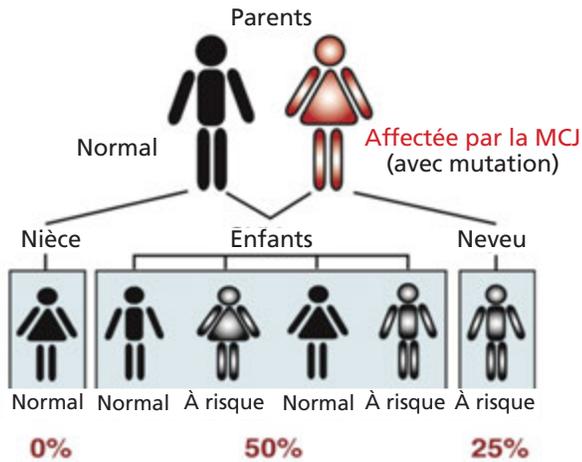


Figure 1 : L'éloignement du degré de parenté avec la personne affectée diminue le risque de MCJ génétique

Il est fortement recommandé aux familles à risque de maladie génétique à prion de demander une consultation génétique pour savoir à quoi s'en tenir et prendre les décisions personnelles qui s'imposent. La plupart des grands centres au Canada offrent des services de consultation génétique. Si vous avez des questions sur le dépistage génétique, vous pouvez communiquer avec le Système de surveillance de la maladie de Creutzfeldt-Jakob (SSMCJ) canadien au 1 888 489-2999.

MCJ iatrogène

La plupart des cas de MCJ iatrogène se retrouvent aux États-Unis, en Grande-Bretagne, en France et au Japon. Il existe seulement quatre cas à ce jour au Canada. Toutefois, étant donné que la MCJ peut être silencieuse pendant des années, d'autres cas apparaissent encore dans d'autres pays.

Depuis que la MCJ iatrogène a été signalée pour la première fois, les connaissances scientifiques et la technologie médicale ont énormément progressé. Par conséquent, les risques de transmettre la MCJ d'une personne à l'autre de cette façon ont été grandement réduits.

Par mesure de précaution, on tient généralement pour acquis que toutes les formes de maladies humaines à prion peuvent être transmises à d'autres personnes dans certaines circonstances. Les hôpitaux suivent des procédures particulières pour s'assurer de l'utilisation sécuritaire de leurs instruments médicaux et chirurgicaux. Les employés de laboratoire prennent les précautions nécessaires lorsqu'ils manipulent des échantillons pendant les procédures de test diagnostique.

Les employés des services funéraires doivent également respecter la réglementation provinciale lorsqu'ils manipulent la dépouille d'une personne soupçonnée d'avoir eu la MCJ.

Variante de la MCJ

En 1994, quelques cas de MCJ ont été signalés chez des personnes étonnamment jeunes en Grande-Bretagne. Puisque cette maladie est différente de toutes les autres formes de MCJ, elle a été appelée « variante de la MCJ ». Dès 1996, les chercheurs ont réalisé que certains des aspects de cette maladie ressemblaient à l'encéphalopathie spongiforme bovine (ESB). C'est alors que la Grande-Bretagne a mis en place des mesures de sécurité alimentaire très strictes pour prévenir la contamination des aliments avec l'ESB.

Depuis 2016, il y a eu 231 cas de la variante de la MCJ dans le monde entier, dont deux Canadiens infectés par l'ESB alors qu'ils vivaient dans d'autres pays. En 2003, le gouvernement canadien a mis en place des mesures de sécurité similaires à celles de la Grande-Bretagne. Pour minimiser le risque, l'industrie canadienne du bœuf doit désormais se conformer à la réglementation en vigueur. Grâce à ces mesures de précaution, le risque d'une exposition humaine à l'ESB est maintenant considéré comme extrêmement faible.

Cinq personnes en Grande-Bretagne ont probablement été affectées par la variante de la MCJ après avoir reçu une transfusion sanguine. Les produits sanguins provenaient de donateurs qui étaient en santé au moment de faire le don, mais qui ont développé la maladie plus tard. Afin de réduire le risque de propager la MCJ par transfusion sanguine, le système canadien d'approvisionnement en sang (la Société canadienne du sang et Héma Québec) a pris les mesures nécessaires pour prévenir le don de sang par des personnes qui pourraient être atteintes de la MCJ en phase silencieuse.

Existe-t-il un traitement?

À l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement contre la maladie de Creutzfeldt-Jakob et aucun moyen efficace d'en ralentir l'évolution. Les soins infirmiers de soutien visent à améliorer le plus possible le bien-être de la personne.

Pour plus de renseignements :

Consultez le site Web de la Société Alzheimer au www.alzheimer.ca ou contactez votre Société Alzheimer locale.

Pour des renseignements supplémentaires sur la MCJ, consultez le site Web du Système de surveillance de la maladie de Creutzfeldt-Jakob (SSMCJ) canadien au <http://www.phac-aspc.gc.ca/hcai-iamss/cjd-mcj/index-fra.php>.

Pour prendre contact avec une infirmière du programme canadien de surveillance de la MCJ :

Système de surveillance de la maladie de Creutzfeldt-Jakob (SSMCJ) canadien
Agence de la Santé publique du Canada
130 Colonnade Rd, AL: 6502A
Ottawa, ON K1A 0K9
Canada

Téléphone : 1 (888) 489-2999
Télécopie : 1 (613) 954-5012
Courriel : cjdss@phac-aspc.gc.ca

Ce document a été préparé à des fins 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 ne vise aucunement à remplacer le diagnostic clinique posé par un professionnel de la santé.

Société **Alzheimer**

Société Alzheimer du Canada

20, avenue Eglinton Ouest, 16^e 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

