


Qu'est-ce que la maladie de Huntington?

Description
sommaire

Qu'est-ce qui provoque la maladie ?

On ne sait pas clairement de quelle manière le gène défectueux de la MH provoque la maladie. Depuis la découverte de ce gène en 1993, les scientifiques ont multiplié leurs recherches afin de découvrir les processus biochimiques qui entraînent la destruction des cellules du cerveau.

Actuellement, nous savons que le gène de la MH produit une protéine appelée *huntingtin*. Chez les personnes atteintes de la maladie, cette protéine se fragmente en un segment court et un segment plus long. Les segments plus courts s'agglutinent pour former une «balle de protéine».

Les scientifiques cherchent maintenant à savoir si la mort des cellules est causée par la fragmentation de la protéine, la formation des balles de protéine ou un autre processus. Ils tentent également de comprendre pourquoi seules certaines cellules du cerveau meurent.

Quels sont les symptômes ?

Il y a trois principaux types de symptômes de la maladie de Huntington :

- *les symptômes physiques* : mouvements involontaires (chorée), maladresse, troubles d'équilibre et difficultés à articuler.
- *les symptômes émotionnels* : dépression, irritabilité, modification de la personnalité, psychose.
- *les symptômes cognitifs* : perte de la mémoire, perte de l'attention, difficulté à prendre des décisions.

Comment est-on atteint ?

Environ un Canadien sur 10 000 est atteint de la MH, et près de cinq Canadiens sur 10 000 risquent de développer la maladie un jour.

La maladie de Huntington est une affection d'ordre génétique provoquée par un gène défectueux situé sur le chromosome 4. Ce gène est dominant, c'est-à-dire que lorsqu'un des parents est atteint de la MH, les enfants courent 50 % de risques d'hériter du mauvais gène et sont considérés «à risque». Il n'y a malheureusement aucun moyen de prédire à quel âge se manifester la maladie, qui touche indistinctement les hommes et les femmes.

La MH apparaît chez tous les groupes raciaux, mais plus souvent parmi les populations d'origine européenne.

La maladie frappe surtout les adultes. Les symptômes se manifestent généralement entre 30 et 45 ans. Il arrive pourtant qu'elle survienne chez des enfants d'à peine 5 ans ou chez des personnes de 70 ans.

Qu'est-ce que la maladie de Huntington ?

La maladie de Huntington (MH) est une affection cérébrale héréditaire. Longtemps connue sous le nom de chorée de Huntington, elle doit son nom à George Huntington, médecin américain qui fut le premier à la décrire en 1872. La MH provoque la destruction des cellules de certaines parties spécifiques du cerveau : le noyau caudé, le putamen et - lorsque la maladie progresse - le cortex cérébral. Le noyau caudé et le putamen sont reliés à de nombreuses autres aires du cerveau et ils aident à contrôler les mouvements du corps, les émotions, la pensée, le comportement et la perception du monde extérieur.

Lorsque les cellules du cerveau meurent, les personnes atteintes de la maladie de Huntington éprouvent des difficultés à contrôler leurs mouvements, à se souvenir des événements récents, à prendre des décisions et à contrôler leurs émotions. La maladie conduit à l'incapacité et, tôt ou tard, au décès.

Il existe une grande variété de symptômes et chaque individu ne les présente pas forcément tous, ni au même degré. Certains, par exemple, éprouveront de grandes difficultés associées aux mouvements involontaires, alors que d'autres auront peu de symptômes physiques mais feront face à de nombreuses difficultés d'ordre émotionnel ou cognitif.

Premier stade

Les premiers symptômes se manifestent par de légers changements physiques et éventuellement par des modifications sur le plan cognitif ou émotionnel.

Un diagnostic clinique de la MH est basé sur la présence de mouvements involontaires. Au début, il peut s'agir d'un état de grande nervosité, de signes d'impatience, de mouvements saccadés des mains et des pieds ou d'une agitation excessive. Les personnes atteintes peuvent constater une certaine maladresse, des changements dans leur écriture ou des difficultés dans l'accomplissement de certaines activités quotidiennes telles que la conduite automobile.

En outre, les premiers symptômes physiques de la MH sont souvent accompagnés de troubles cognitifs peu prononcés. Il peut s'agir de difficultés à organiser des activités quotidiennes ou à s'adapter à de nouvelles situations. Certaines personnes atteintes sembleront avoir une mauvaise mémoire en raison de leurs difficultés à se rappeler les moindres choses. Les activités professionnelles risquent de demander davantage de temps, la capacité de prendre des décisions et l'attention s'affaiblissent.

Les premiers symptômes émotionnels peuvent être tout aussi subtils. On constate de plus longues périodes de dépression, d'apathie, d'irritabilité, d'impulsivité et, quelquefois, des modifications de la personnalité chez les personnes atteintes.

À ce stade, elles sont capables de fonctionner tout à fait normalement chez elles et au travail.

Stades intermédiaires

À mesure que la maladie progresse, les symptômes s'intensifient. Les effets physiques du début se transforment graduellement en mouvements involontaires plus prononcés tels que tics et mouvements saccadés de la tête, du cou, des bras et des jambes (chorée). Ces mouvements s'accompagnent de difficultés de la démarche, du langage et de la déglutition.

À ces stades de la MH, les personnes atteintes ont souvent l'air d'avoir trop bu : elles marchent en titubant et parlent sans articuler. Elles éprouvent de plus en plus de difficultés à travailler et à s'acquitter des tâches ménagères, mais restent capables d'accomplir la plupart des activités de la vie quotidienne.

Stades avancés

Aux stades avancés de la MH, il est typique de constater que les mouvements involontaires se font plus rares et que les membres se raidissent davantage.

Les personnes atteintes ne sont alors plus en mesure d'accomplir les activités de la vie quotidienne et ont généralement besoin d'une aide professionnelle. Il est courant qu'elles éprouvent des difficultés à avaler, à communiquer et qu'elles perdent du poids.

La mort survient habituellement 15 à 20 ans après l'apparition de la maladie. Le décès n'est pas causé par la MH, mais par ses complications : suffocation, embolie pulmonaire, pneumonie ou d'autres infections.

(D'après l'étude en cinq étapes de la maladie de Huntington publiée par le Dr Ira Shoulson.)

Forme juvénile de la MH

Dans les affections héréditaires telles que la maladie de Huntington, plus les premiers symptômes apparaissent tôt, plus grave est la maladie.

Environ 10 % des cas sont considérés comme «juvéniles», c'est-à-dire que les symptômes surgissent au cours de l'enfance ou de l'adolescence.

Les symptômes de la forme juvénile de la maladie sont quelque peu différents de ceux de la maladie des adultes. Les enfants atteints ont des gestes lents et des raideurs; ils éprouvent des difficultés d'apprentissage croissantes et peuvent avoir des convulsions. Quelques enfants et adolescents souffrent de graves difficultés du comportement.

Plus la maladie apparaît tôt, plus l'enfant risque d'avoir une forme de la maladie qui se caractérisera par de la lenteur et de la rigidité et il paraîtra différent de la majorité des adultes atteints. C'est pourquoi il est souvent difficile de diagnostiquer la maladie.

Lorsque la maladie se déclare chez un enfant, c'est généralement son père qui est porteur du gène.

Comment fait-on le diagnostic ?

La maladie est habituellement diagnostiquée au cours de tests neurologiques et psychologiques. Il arrive que des médecins procèdent à un scanner du cerveau ou à un IRM (raisonnance magnétique) pour vérifier si le noyau caudé et le putamen démontrent des signes de mauvais fonctionnement (atrophie). Ils peuvent aussi utiliser le test génétique pour confirmer le diagnostic.

Le test prédictif

Un test prédictif de la MH existe depuis 1993. Il s'agit d'une analyse du sang qui permet aux individus à risque de savoir s'ils portent le gène responsable.

Les gènes sont faits d'ADN et les molécules d'ADN sont constituées de quatre bases, à savoir A (adénine), T (thymine), G (guanine) et C (cytosine). Le gène responsable de la MH a une région dans laquelle une séquence de trois bases (CAG) est répétée de nombreuses fois.

De nouvelles informations au sujet du gène de la MH émergent continuellement. On sait maintenant que les allèles ayant 26 répétitions CAG (cytosine, adénine, guanine) n'ont jamais été associés à la MH. On n'a pas démontré de façon probante qu'il existe une association entre la MH et les allèles qui ont de 27 à 35 répétitions CAG. Les allèles ayant entre 36 et 41 répétitions CAG sont anormaux et ont été associés à la présence de la MH. Cependant, les porteurs de ces cellules ne présentent pas toujours la MH. Environ 1 % des personnes testées font partie

Société Huntington du Canada

La Société Huntington du Canada est un réseau national de bénévoles et de professionnels qui œuvre pour trouver de nouveaux traitements menant à la guérison de la maladie de Huntington et améliorer la qualité de vie des personnes atteintes et de leur famille.

Société Huntington du Canada

151, rue Frederick

Bureau 400

Kitchener (Ontario)

N2H 2M2

Tél : 1 800 998-7398

Site internet : www.hsc-ca.org

Courriel : info@hsc-ca.org

Société Huntington du Québec

La Société Huntington du Québec est un réseau provincial de bénévoles et de professionnels qui œuvre pour trouver de nouveaux traitements menant à la guérison de la maladie de Huntington et améliorer la qualité de vie des personnes atteintes et de leur famille.

Société Huntington du Québec

505, boul. de Maisonneuve Ouest

Bureau 900

Montréal (Québec)

H3A 3C2

Téléphone à Québec : (418) 838-1901

Téléphone à Montréal : (514) 282-4272

Télécopie : (514) 282-4292

Courriel : shq@total.net

Existe-t-il des traitements ?

Pour le moment, il n'existe aucun traitement qui ralentisse ou stoppe la maladie.

Cependant, plusieurs médicaments permettent de limiter certains effets de la maladie comme la dépression, l'anxiété et les mouvements involontaires. Ces médicaments peuvent avoir des effets secondaires et beaucoup de personnes atteintes préfèrent ne pas les utiliser.

Les physiothérapeutes, récréologues et ergothérapeutes peuvent aider les personnes atteintes de la MH à mieux supporter certains symptômes. Un nutritionniste est également très utile car les personnes atteintes perdent souvent du poids. De plus, les neurologues, les psychologues, les conseillers en génétique et les travailleurs sociaux peuvent jouer un rôle important en aidant les personnes atteintes ou leurs familles à faire face à la maladie.

De nombreuses recherches sont entreprises pour découvrir un moyen de guérir la MH et les scientifiques ont bon espoir d'aboutir bientôt à une découverte capitale. En étudiant les mécanismes biochimiques de la mort des cellules dans la MH, ils espèrent parvenir à mettre au point de nouveaux médicaments capables de ralentir, d'arrêter ou même d'inverser le cours de la maladie.

D'autres chercheurs se penchent sur les traitements chirurgicaux, tels que l'implantation dans le cerveau de cellules cérébrales foetales avec l'espoir qu'elles se développent et prennent la place des cellules mortes. Divers médicaments sont également en cours d'expérimentation avec l'appui du Groupe d'études sur la maladie de Huntington, un consortium international qui se consacre à la recherche clinique sur la MH.

de cette catégorie. Enfin, les cellules ayant plus de 41 répétitions CAG sont anormales et ont été associées à la MH.

Un grand nombre de personnes à risque préfèrent ne pas subir le test. Ceci est peut-être dû au fait qu'il n'existe actuellement aucun traitement qui empêche la maladie de se déclarer si le gène est présent. Pourtant, certaines personnes veulent savoir si elles risquent d'avoir la maladie afin de pouvoir planifier leur carrière et prendre des décisions en matière d'assurances, de planification familiale, etc. D'autres veulent connaître leur statut véritable. Toute personne qui envisage de passer le test devrait, au préalable, consulter un conseiller en génétique afin de s'assurer que sa motivation est bien fondée et qu'elle est capable de faire face à un résultat même défavorable.

Le fait qu'il existe maintenant un test prédictif pose un certain nombre de considérations éthiques. Les compagnies d'assurances peuvent-elles demander que les personnes à risque passent le test ou refuser d'assurer quelqu'un qui porte le gène de la maladie ? Les employeurs peuvent-ils refuser d'embaucher une personne qui porte le gène de la MH ? Quelqu'un qui porte le gène devrait-il avoir des enfants alors qu'il risque de leur transmettre la maladie ? Il s'agit de sujets très controversés auxquels doivent faire face les personnes atteintes de la MH, leur famille et la société en général.

