

La maladie de Huntington (MH) est une maladie héréditaire neurodégénérative qui provoque des symptômes physiques, cognitifs et émotionnels. La MH est causée par une mutation du gène qui code une protéine appelée huntingtine. Chez les personnes atteintes de la MH, la séquence CAG est répétée un nombre élevé de fois au début du gène. Ainsi, les cellules produisent une protéine nuisible appelée *huntingtine mutée* qui entraîne la destruction de certaines parties du cerveau, notamment le noyau caudé, le putamen et, au fil de la progression de la maladie, le cortex cérébral. À mesure que les cellules cérébrales meurent, apparaîtront des symptômes relatifs à chacune de ces trois parties (physiques, cognitifs et émotionnels).

Jusqu'à présent, il n'existe aucun médicament capable de ralentir ou d'arrêter la progression de la maladie de Huntington. Il existe quand même des médicaments susceptibles d'en alléger certains symptômes. Au Canada et dans le monde, la recherche est en cours afin de trouver des traitements prometteurs de la MH.

## Qui développe la MH?

La maladie de Huntington est un trouble génétique. Le gène MH étant dominant, chaque enfant né d'un parent atteint de la maladie court un risque de 50 % d'hériter de la maladie et est dit « à risque ». Le risque de développer la MH est le même pour les femmes que pour les hommes, peu importe leur race. Les symptômes apparaissent d'habitude entre 35 et 55 ans. Il existe également une forme juvénile de la MH qui peut se déclencher avant l'âge de 20 ans, et une forme à déclenchement tardif qui apparaît plus tard dans la vie.

## Symptômes de la MH

Les symptômes varient selon le stade de la maladie, et ne sont pas les mêmes d'une personne à l'autre.

- Symptômes physiques : perte de poids, mouvements involontaires (chorée), coordination réduite, difficultés de marcher, de parler et d'avaler
- Symptômes cognitifs : difficultés de se concentrer, de planifier, de se rappeler l'information et de prendre des décisions, et perspicacité réduite
- Symptômes émotionnels : dépression, apathie, irritabilité, anxiété, comportement obsessionnel

## Premiers stades de la MH

Aux premiers stades de la MH, les personnes atteintes peuvent fonctionner adéquatement au travail et à la maison. Les premiers symptômes de la maladie comprennent :

- Difficultés d'organiser des activités routinières ou de gérer efficacement avec de nouvelles situations
- Capacités affaiblies en matière de rappel de l'information et de prise de décision
- Plus grandes difficultés d'effectuer les activités professionnelles
- Baisse du sens de détail
- Changement d'humeur et irritabilité
- Mouvements involontaires mineurs (p. ex., activité nerveuse, gigotement, contractions au niveau des jambes ou des bras, agitation excessive)
- Changement de l'écriture ou difficultés à accomplir les tâches quotidiennes, comme conduire

## Stades intermédiaires de la MH

Les personnes atteintes de la MH qui se trouvent au stade intermédiaire ont plus de difficultés à travailler ou à s'occuper de leur famille, mais peuvent toujours accomplir la plupart des activités de la vie quotidienne. Les symptômes progressent avec le temps et peuvent inclure :

- Davantage de mouvements involontaires apparents (chorée)
- Plus grandes difficultés dans la marche, la coordination et l'équilibre
- Difficultés d'élocution (mauvaise élocution) et retards dans le processus de réflexion
- Résolution de problèmes devient plus difficile
- Difficultés de déglutition
- Perte de poids

## Stades avancés de la MH

Une fois arrivées aux stades avancés de la maladie, les personnes atteintes ne peuvent plus gérer les activités de la vie quotidienne et ont généralement besoin de soins professionnels. Les symptômes comprennent :

- Baisse des mouvements involontaires et hausse de la rigidité
- Plus grande difficulté d'avaler
- Baisse de la capacité de communiquer, mais il est toujours possible de comprendre ce qui se dit
- Perte de poids considérable

## Forme juvénile de la MH

Environ 10 % des personnes diagnostiquées présentent la forme juvénile de la MH, où les symptômes commencent à apparaître dans l'enfance ou à l'adolescence (avant l'âge de 20 ans) et l'évolution de la maladie est plus rapide. Poser un diagnostic de la forme juvénile est très difficile, vu que les symptômes sont différents que chez l'adulte. La chorée (mouvements involontaires) est moins présente et peut même être complètement absente. Les premiers symptômes peuvent inclure :

- Des mouvements lents et rigides, et parfois des tremblements
- Difficultés d'apprentissage à l'école et grand manque d'attention
- Augmentation des comportements réactifs
- Convulsions

Il est très important qu'une équipe de professionnels travaille avec la personne atteinte de la forme juvénile et sa famille.

## MH à déclenchement tardif (Diagnostic après l'âge de 60 ans)

Il existe un très grand écart dans l'âge du déclenchement de la MH. Un diagnostic reçu après l'âge de 60 ans est indicatif d'un déclenchement tardif. La connaissance de l'âge habituel du déclenchement de la maladie (entre 35 et 55 ans) conduit parfois les médecins à manquer le diagnostic, car ils croient à tort que la personne est trop vieille pour développer la MH. Le déclenchement tardif représente près de 10 % des diagnostics.

---

## RESSOURCES

La Société Huntington du Canada offre, en continu, de l'appui, de l'éducation et de l'information. Une liste complète des membres de l'équipe des services aux familles se trouve à la page <https://www.huntingtonsociety.ca/language/fr/famille-team-services/>

*A Physician's Guide to the Management of Huntington Disease Understanding Behaviour in Huntington Disease: A Guide for Professionals*

*A Caregiver's Handbook for Advanced-Stage Huntington Disease*

Modules éducatifs de la SHC (notamment sur les sujets suivants : comportements réactifs, aperçu pour aidant, réflexion)

Fiches d'information sur divers thèmes, notamment : *Changements cognitifs et MH, Qu'en savez-vous sur la MH, Comportements réactifs, Conseils pour travailler avec une personne atteinte de la MH* [www.hdfactsheets.ca](http://www.hdfactsheets.ca).

*\*L'usage exclusif de l'un ou l'autre genre dans certains passages du présent document ne vise qu'à en faciliter la lecture.\**