

Qu'est-ce que la MH?

La maladie de Huntington est un trouble génétique neurodégénératif, qui affecte près d'une personne sur 7 000 au Canada. Cette maladie est progressive. Au fil du temps, à mesure que les cellules cérébrales se détériorent, les personnes atteintes perdent la capacité de contrôler leurs mouvements, de prendre des décisions et de contenir leurs émotions.

Qu'est-ce qui cause la MH?

Les gènes sont des paires d'unités contenant l'information héréditaire, qui se trouvent à l'intérieur de chaque cellule du corps humain et en contrôlent la croissance, le développement et les fonctions. Nous héritons, de chaque parent, d'une unité de cette paire. Les gènes sont constitués d'ADN. Les molécules d'ADN sont composées de quatre bases différentes : A (adénine), C (cytosine), G (guanine) et T (thymine). Une partie du gène responsable de la maladie de Huntington, le gène MH, renferme une suite de trois bases (CAG) qui se répète. Chez les personnes atteintes de la maladie de Huntington, l'expansion du triplet CAG se répète un nombre de fois considéré anormal, ce qui cause la maladie. Le gène responsable de la MH est un gène dominant, ce qui signifie qu'un enfant, fille ou garçon, né d'un parent atteint de la MH court un risque de 50 % d'avoir la maladie.

Qu'implique le test génétique de la MH?

Le test génétique est l'examen de l'ADN d'un individu obtenu par une prise de sang. Le test, effectué dans des laboratoires spécialisés, détermine le nombre de répétitions CAG dans les deux copies du gène MH. Il est normal que la taille de la suite CAG dans la copie du gène héritée de la mère soit différente de celle qui se trouve dans la copie du gène héritée du père. Le test génétique prendrait plusieurs semaines. Les résultats pour la maladie de Huntington peuvent être complexes. Il est donc recommandé que ces résultats soient communiqués par un spécialiste en génétique, qui en expliquera la pleine portée et les retombées sur la personne qui en serait atteinte et sur sa famille.

Qu'est-ce que la consultation génétique?

Dans le contexte de la maladie de Huntington, l'objectif de la consultation génétique est d'aider les individus à mieux comprendre l'impact des résultats du test génétique sur eux, sur leur conjoint et sur leur famille. Toute personne qui envisage de passer un test génétique devra obtenir des conseils génétiques. Les coûts du test et des conseils génétiques seront couverts par l'assurance maladie provinciale (si considérés nécessaires). Dans certaines provinces, quelques séances de consultation génétique, sinon toutes, peuvent se faire par vidéoconférence lorsque l'individu vit loin d'une clinique de génétique médicale. Vous trouverez des renseignements additionnels auprès de la directrice des ressources régionales à la société Huntington du Canada.

Questions à soulever avec un conseiller en génétique

- Quels seraient les résultats possibles de mon test génétique?
- Quelle serait la signification de ces résultats pour moi, mon conjoint et ma famille?
- Si je choisis de ne pas passer le test prédictif pour le moment, sera-t-il possible de le demander à l'avenir?
- À qui dois-je communiquer les résultats de mon test génétique : parents, conjoint, enfants, employeur, autres?
- Comment dois-je annoncer mes résultats génétiques?
- Comment me protéger contre la discrimination génétique?
- Les résultats positifs du test génétique m'empêcheraient-ils d'obtenir une couverture d'assurance?
- Quelles seraient mes options pour avoir des enfants et bâtir une famille?
- Que dois-je savoir au sujet de la recherche sur la MH?
- Si mes résultats indiquent que je vais développer des symptômes, quelles sont les ressources dans

- ma région vers lesquelles je peux me tourner (neurologie, représentants de la SHC, etc.)?
- Où trouver de l'aide et du soutien additionnels?

Quel est le processus pour effectuer un test prédictif?

Les cliniques de génétique médicale dans la plupart des grands centres au Canada offrent le test prédictif. Ce processus, qui peut varier légèrement d'un centre à l'autre, consiste généralement de plusieurs rendez-vous en consultation génétique et psychologique, et d'un test sanguin. Certains centres y incluent également un examen neurologique. Le protocole du test prédictif pourra prendre quelques semaines ou quelques mois.

Comment décider?

La décision d'effectuer un test génétique est très personnelle. Beaucoup de personnes ayant des antécédents familiaux de la maladie de Huntington décident de ne pas subir le test, alors que d'autres veulent savoir si elles vont développer les symptômes de la MH afin de pouvoir planifier leur carrière, leur vie de famille, les assurances, etc.

Voici les résultats possibles.

Normal

Le nombre de répétitions de la suite CAG est inférieur ou égal à 26. Cette personne ne développera pas la maladie de Huntington et ses enfants ne sont pas à risque non plus.

Intermédiaire

Le nombre de répétitions de la suite CAG se situe entre 27 et 35. La personne ne développera pas la maladie de Huntington, mais ses enfants pourraient présenter un nombre plus élevé de suites CAG vu que la transmission de la suite CAG d'une génération à l'autre n'est pas stable. Ainsi, les enfants seraient exposés à un risque plus élevé de développer la maladie.

Pénétrance réduite

Le nombre de répétitions de la suite CAG se situe entre 36 et 39. Une personne ayant un nombre de répétitions aussi élevé pourrait ne présenter aucun symptôme de la maladie de Huntington, même si elle vit longtemps. Toutefois, comme mentionné au paragraphe précédent, les générations suivantes risqueraient de présenter un nombre plus élevé de répétitions.

Pénétrance complète

Le nombre de répétitions CAG est de 40 ou plus. La personne, qui ne présente pas nécessairement des signes de la maladie de Huntington, en développera les symptômes à un moment ou à un autre de sa vie. Ce résultat ne donne aucune information sur l'âge exact qu'aura la personne lorsque les symptômes apparaîtront ni quelle sera la nature de ces symptômes.

Non affecté

Normal
≤ 26 CAG

Intermédiaire
27-35 CAG

Affecté

Pénétrance réduite
36-39 CAG

Pénétrance complète
≥40 CAG

Deux sortes de tests génétiques

1. Test diagnostique : effectué dans l'objectif de confirmer le diagnostic de la maladie de Huntington chez les personnes présentant des symptômes de la maladie.
2. Test prédictif : effectué lorsqu'une personne qui a des antécédents familiaux de la maladie de Huntington mais qui ne présente pas de symptômes désire savoir si elle a hérité du gène contenant l'expansion de la MH.

Comment obtenir un rendez-vous?

Toute personne ayant des antécédents familiaux de la maladie de Huntington et qui est majeure peut entreprendre des tests génétiques. La plupart des cliniques demandent une recommandation du médecin de famille (ou d'un autre professionnel de la santé qui fait partie de votre équipe soignante). Pour trouver une clinique de tests génétiques près de chez vous, communiquez avec la Société Huntington du Canada sur www.huntingtonsociety.ca ou avec l'Association canadienne des conseillers en génétique sur www.cagc-accg.ca.

Renseignements additionnels

Pour de plus amples renseignements et des témoignages au sujet du test prédictif de la maladie de Huntington, visitez www.predictivetestingforhd.com. Pour des renseignements sur d'autres sujets, visitez www.huntingtonsociety.ca.

Remerciements aux auteurs : Meghan Ferguson, MSc, CCGC, CGC et M. Jill Beis, MCs, CCGC

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