

Lorsque la maladie de Huntington apparaît chez des individus de moins de 20 ans, on parle de forme juvénile de la MH. La MH est une maladie neurodégénérative héréditaire, caractérisée par une perte progressive de contrôle des mouvements, des émotions et de la pensée. Environ un Canadien sur 7 000 est atteint de la MH. Près de 10 % de ces cas appartiennent à la forme juvénile. Les symptômes se présentent de façons très variées d'une personne à l'autre. L'espérance de vie moyenne des enfants et des jeunes atteints de la forme juvénile est d'environ 15 ans après le diagnostic.

Mouvements

- Contrairement aux adultes, les jeunes atteints de la MH présentent une chorée légère (mouvements saccadés involontaires des bras, des jambes, du tronc, du cou ou du visage) et n'ont aucun mouvement involontaire. Ils ont plutôt tendance à devenir plus rigides et raides.
- Le manque de coordination des mouvements volontaires peut entraîner de la maladresse dans la démarche, de la lourdeur, une perte de l'équilibre et des chutes. Des activités qui étaient faciles (p. ex., faire du vélo, se tenir en équilibre sur une branche d'arbre) deviennent ardues. Un jeune atteint de la MH peut commencer à marcher sur la pointe des pieds ou développer une démarche raide ou saccadée.
- À mesure que la maladie progresse, les difficultés à mâcher, à avaler et à parler augmentent.
- Dans environ 25 % des cas de forme juvénile, les patients souffrent de crises d'épilepsie, ce qui n'est pratiquement jamais observé chez les adultes atteints de la MH.

Émotions

- Un enfant ou un jeune atteint de la forme juvénile de la MH perdra ses capacités, ses habiletés et son indépendance. Il est donc normal que s'ensuivent des sentiments de frustration, de colère, de tristesse, de peur et de chagrin.
- L'enfant ou le jeune atteint de la MH juvénile pourra difficilement réguler et hiérarchiser les stimuli.
- Des pensées obsessionnelles ou des craintes irrationnelles peuvent s'ajouter aux facteurs de stress. Parfois, le jeune atteint de la MH juvénile peut exprimer ses émotions négatives par un comportement agressif, compromettant ainsi sa sécurité et celle des autres.

Pensées

- La forme juvénile de la MH est progressive. Les symptômes apparaissent lentement, parfois plusieurs années avant qu'un diagnostic officiel ne soit posé. Les enfants peuvent avoir du mal à accomplir des tâches qu'ils maîtrisaient auparavant (p. ex., écrire, lire et compter). Lorsque l'attention et la concentration baissent et qu'il devient plus difficile d'accomplir une activité, l'enfant peut exprimer de la frustration et de l'anxiété.
- Il peut devenir de plus en plus difficile pour un enfant ou un jeune atteint de la MH d'acquérir de nouvelles connaissances et de nouveaux souvenirs.
- Il pourra recevoir un diagnostic de trouble déficitaire de l'attention (TDA) ou ses symptômes cognitifs peuvent être confondus avec un « mauvais comportement », alors qu'en réalité c'est la MH qui affecte la concentration de l'enfant.

Puberté

- La puberté peut devenir une période particulièrement difficile, car les changements qui s'opèrent dans le corps des adolescents entraînent une libido normale et un besoin d'indépendance. Or, la MH affecte la capacité des adolescents à contrôler leurs comportements et pulsions naturels.
- Il est important de se rappeler que les changements causés par la forme juvénile de la MH font que l'enfant ou le jeune perd le contrôle de son comportement. Il faudra recourir aux soins d'une psychiatre pédiatrique et d'un thérapeute comportemental.

Diagnostic

Diagnostiquer la forme juvénile de la MH n'est pas facile. Le médecin doit voir l'enfant plusieurs fois avant d'être sûr que les symptômes neurologiques sont apparents. Une histoire familiale complète et précise peut être d'une valeur inestimable pour évaluer un enfant présentant des symptômes évocateurs de la maladie de Huntington. Cependant, il existe des cas où les parents ne savent même pas que la MH existe dans la famille, ou bien l'enfant a été adopté sans que ses antécédents familiaux soient connus. Si un médecin se doute de la présence de la MH, il cherchera à confirmer le diagnostic par un test génétique.

Test génétique diagnostique

Le médecin peut confirmer la présence d'un trouble neurologique par un test génétique. Dans la forme juvénile de la MH, le nombre de répétitions CAG – soit la mutation génétique responsable de la MH – est plus élevé que chez l'adulte atteint de la MH.

Test génétique prédictif

Le test génétique prédictif désigne un processus par lequel un individu ayant des antécédents familiaux de la maladie de Huntington souhaite savoir s'il a ou non hérité du gène de la MH, même si aucun symptôme n'est présent pour le moment. Le test génétique prédictif n'est pas offert au Canada pour les personnes de moins de 18 ans. Pour les jeunes de plus de 18 ans, les détails peuvent être obtenus auprès de l'équipe des Services aux familles de la SHC ou de la clinique de génétique locale.

Premiers symptômes

- rigidité
- lenteur et rigidité
- maladresse dans la démarche
- coordination réduite
- changements de personnalité
- changements dans le comportement et mauvais jugement
- lenteur dans la réaction
- résultats scolaires variables ou médiocres
- difficulté d'acquisition de nouveaux renseignements
- incapacité d'effectuer des choses apprises précédemment

Lorsqu'on vit avec la forme juvénile de la MH, il est important de s'entourer dès le début d'un réseau de soutien dans tous les aspects de la vie.

École

- Permettre à l'enfant ou au jeune atteint de la MH de participer à autant d'activités scolaires que possible et le plus longtemps possible.
- Les amitiés et les expériences acquises à l'école permettent au jeune d'avoir des contacts et des souvenirs qui seront de plus en plus importants à mesure que la maladie évolue.
- Réévaluer régulièrement le plan d'enseignement individuel et adapter les activités aux capacités et aux besoins du moment.
- Sensibiliser l'ensemble du personnel aux symptômes de la forme juvénile de la MH en vue de créer un environnement compréhensif.
- Prévoir des périodes de repos fréquentes : un enfant ou un jeune atteint de la MH peut s'épuiser facilement. Chaque tâche et activité nécessitent beaucoup de force, d'énergie et de persévérance afin de compenser les changements physiques et cognitifs qui s'opèrent dans le cerveau.

Équipe médicale

- Intégrer les suggestions et les stratégies de la physiothérapeute, de l'ergothérapeute, de l'orthophoniste, du thérapeute comportemental, de la ludothérapeute, du diététicien, de la psychiatre, du travailleur social et du neurologue dans les activités quotidiennes, à la maison et à l'école (p. ex., appareils fonctionnels, nouvelles routines et approches).

Famille

- Soutenir un enfant atteint de la forme juvénile de la MH est source d'énormément de stress émotionnel, financier et physique. Chercher à obtenir de l'aide et des services professionnels (p. ex., conseils, répit, soins à domicile) pour tous les membres de la famille à mesure que la maladie progresse.
- Rechercher les sources de financement provinciales et fédérales qui aident à obtenir des soins de relève et une aide financière.
- Outre les aspects pratiques des soins, il est essentiel que les membres de la famille profitent de la vie et la célèbrent ensemble. Trouver des activités, loin de tout danger, que l'enfant ou le jeune apprécie et qui rendront sa vie aussi heureuse et épanouie que possible.

Traitements

La forme juvénile de la MH est incurable. Pour le moment, il n'existe aucun traitement qui puisse arrêter ou ralentir son évolution. Toutefois, il existe des médicaments qui aident à soulager certains symptômes. Les progrès de la recherche suscitent un immense optimisme quant à l'arrivée prochaine de nouveaux traitements.

Des renseignements supplémentaires sur la forme juvénile de la MH se trouvent sur le site www.huntingtonsociety.ca et dans [A Physician's Guide to the Management of Huntington Disease](#) et [Juvenile Huntington Disease](#). Vous pouvez également contacter l'équipe des Services aux familles dans votre région.

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