

## DISCRIMINATION génétique

Il est primordial de créer un environnement sécuritaire pour les personnes atteintes de maladies héréditaires, telles que la maladie de Huntington, et de veiller à ce qu'elles soient libres de se déclarer, de solliciter l'aide nécessaire et de participer aux essais cliniques. Voilà la raison pour laquelle la SHC se bat pour une équité génétique. Le Canada est le seul pays du G8 qui n'a pas prévu de protection contre l'utilisation des renseignements génétiques des citoyens. À titre de principale organisation de la Coalition canadienne pour l'équité génétique (CCEG), la SHC se voue à l'établissement d'une protection contre l'usage des renseignements génétiques des Canadiens.

## notre HISTOIRE

La famille est au cœur de notre communauté. Des individus concernés qui s'unissent afin d'améliorer la qualité de vie des Canadiens aux prises avec la MH, voilà le puissant exemple que donnent nos familles et nos bénévoles. Que vous soyez atteint de la maladie de Huntington (MH) ou que vous soyez un aidant pour une personne qui en est atteinte, que vous ayez le gène de la MH ou que vous soyez à risque d'en hériter, nous, à la Société Huntington du Canada (SHC), comprenons bien ce que vous vivez. Nous sommes un organisme sans but lucratif dont la mission est de recueillir des fonds afin d'offrir des conseils et d'autres services aux personnes et aux familles aux prises avec la MH. La Société collabore avec des professionnels de la santé et des services sociaux dans l'objectif de les aider à mieux servir les personnes qui vivent avec la MH. Également, nous finançons la recherche médicale pour découvrir des traitements pouvant retarder ou arrêter la progression de la maladie.

## Maladie de Huntington : LES FAITS

- La MH est une affection cérébrale héréditaire mortelle.
- Chaque enfant né d'un parent atteint de la MH court un risque de 50 % de partager le même sort.
  - Un Canadien sur 1 000 est affecté par la MH.
  - Il n'y a toujours pas de remède à cette maladie.

La Société Huntington du Canada

# Qu'est-ce que la MALADIE DE HUNTINGTON?



## QU'EST-CE QUE la maladie de Huntington?

La maladie de Huntington (MH) est un trouble héréditaire du cerveau. Près d'un Canadien sur 7 000 est atteint de la MH; un Canadien sur 1 000 en est affecté par sa situation de personne à risque, de soignant, de membre de la famille ou d'ami.

## Qui en est atteint?

La maladie de Huntington est une affection génétique. Le gène de la MH étant dominant, chaque enfant né d'un parent ayant ce gène court un risque de 50 % d'en hériter et sera donc considéré comme « une personne à risque ». Les hommes et les femmes sont exposés au même risque de développer la MH. En outre, cette maladie touche toutes les races, sans distinction. Les symptômes se manifestent généralement entre 30 et 45 ans. Il arrive toutefois que la maladie apparaisse chez les enfants ou les aînés.

## QUELS sont les symptômes?

- Bouleversement émotif (dépression; apathie; irritabilité; anxiété; comportement obsessionnel).
- Perte cognitive (incapacité de se concentrer, de planifier, de se rappeler des souvenirs ou de prendre des décisions; manque de perspicacité).
- Détérioration physique (perte de poids; mouvements involontaires; coordination affaiblie; difficultés à marcher, à parler et à avaler).

Il existe une grande variété de symptômes et chaque individu ne les présente pas forcément tous, ni au même degré. Par ailleurs, les symptômes varient selon le stade de la maladie.

## Premiers stades

Les premiers symptômes de la MH sont souvent accompagnés de troubles cognitifs peu prononcés.

- Des difficultés à organiser des activités routinières ou à s'adapter à de nouvelles situations.
- Des difficultés à se rappeler certaines choses ce qui laisserait penser que la personne est négligente.
- Les activités professionnelles risquent de demander davantage de temps.
- La capacité de prendre des décisions et l'attention s'affaiblissent.
- Possibilité d'exhiber de l'irritabilité.

Des changements physiques peuvent se produire à ce stade, tels que des mouvements involontaires. Il peut s'agir au début d'un état de grande nervosité, de signes d'impatience, de spasmes au niveau des mains et des pieds, ou d'une agitation excessive. Les personnes atteintes peuvent constater un certain maladresse, un changement dans leur écriture ou des difficultés dans l'accomplissement de certaines activités quotidiennes, telles que la conduite automobile. À ce stade, les personnes atteintes sont capables de fonctionner tout à fait normalement, chez elles et au travail.

## Stades intermédiaires

À mesure que la maladie progresse, les symptômes s'empirent. Les effets physiques initiaux se transforment graduellement en mouvements involontaires plus prononcés, tels que des spasmes et des mouvements saccadés involontaires de la tête, du cou, des bras et des jambes. Ces mouvements pourront rendre difficiles la mobilité, le langage et la déglutition. À ce stade de la MH, les individus atteints marchent en titubant et parlent sans articuler. Ils éprouvent de plus en plus de difficultés à travailler et à s'acquitter de leurs 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 raidissent davantage. Les personnes atteintes ne sont alors plus en mesure d'accomplir les activités de la vie quotidienne et ont généralement besoin de soins infirmiers professionnels. Il est courant qu'elles éprouvent des difficultés à avaler, à communiquer et qu'elles perdent du poids.

La mort survient habituellement 15 à 25 ans après l'apparition de la maladie. Le décès n'est pas causé directement par la MH, mais par ses complications : suffocation, embolie pulmonaire ou pneumonie.

## Forme juvénile de la MH

Environ 10 % des cas de MH 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 mouvements sont caractérisés par la lenteur et la rigidité.

- Les enfants atteints éprouvent des difficultés d'apprentissage croissantes.

- Ils peuvent souffrir de convulsions ou de crises d'épilepsie.

- Certains souffrent de graves troubles du comportement.

Vu que les symptômes sont différents de ceux qu'on retrouve chez les adultes, il peut être difficile de diagnostiquer la forme juvénile de la MH. L'aide apportée par les neurologues, les psychologues, les conseillers en génétique et les travailleurs sociaux est importante pour que les personnes atteintes ou les familles puissent mieux affronter la maladie. Les physiothérapeutes, les ergothérapeutes et les orthophonistes peuvent aider les personnes atteintes de la MH à faire face à certains symptômes. En outre, vu que les personnes

atteintes perdent souvent du poids, la contribution d'un nutritionniste est également très utile. Il est important que tous ces professionnels de la santé collaborent à une gestion efficace du traitement de chaque personne puisque la maladie se développe différemment d'une personne à l'autre.

## QU'EST-CE QUI cause la MH?

Il n'est pas clair comment 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 « huntingtine ». 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 par un autre processus. Ils tentent également de comprendre pourquoi seulement certaines cellules du cerveau meurent.

## TRAITEMENTS

En 2011, des chercheurs canadiens ont réussi à supprimer les symptômes physiques de la maladie chez une souris, insufflant ainsi une bouffée d'espoir dans la communauté MH. Cette percée de la recherche est une première mondiale et constitue un principal jalons sur le chemin de la découverte d'un traitement efficace ou d'un moyen de guérir la maladie. Ce nouveau modèle subit actuellement des tests et des études plus poussées.

Toutefois, pour le moment, il n'existe encore aucun traitement qui puisse ralentir ou arrêter la progression de la maladie chez les sujets humains. Actuellement, plusieurs médicaments permettent de limiter certains effets de la maladie comme la dépression, l'anxiété et les mouvements

involontaires. En raison de leurs effets secondaires, ces médicaments ne sont pas privilégiés par de nombreuses personnes atteintes.

Sur une note plus positive, il est important de signaler que plusieurs médicaments sont à des phases avancées d'essais cliniques avec l'appui du Grouped'étude sur la maladie de Huntington, un consortium international qui se consacre à la recherche clinique sur la MH.

Les scientifiques sont pleins d'espoir quant à l'efficacité de ces nouveaux médicaments. Des chercheurs se penchent également sur les traitements chirurgicaux, tels que l'implantation dans le cerveau de cellules cérébrales fœtales avec l'espoir qu'elles se développent et prennent la place des cellules mortes.

Les chercheurs pensent que nous sommes proches d'un traitement fiable. Il est donc primordial d'éduquer autant de personnes que possible, et de déployer des efforts dans ce sens, notamment dans les communautés rurales et culturellement diversifiées.

## ESSAIS cliniques

La SHC maintient son partenariat avec les principales organisations qui préparent et effectuent des essais cliniques. Les particuliers ont joué un rôle essentiel dans tous les aspects de la recherche sur la maladie de Huntington. Ce sont les archives des familles qui ont orienté la découverte de la mutation génétique de la MH et ces ont les échantillons sanguins provenant de familles partout dans le monde qui ont rendu possibles les études génétiques. La SHC établit les ponts entre les chercheurs et les individus sensibilisant les Canadiens à l'importance du processus d'essais cliniques, à la façon dont ils peuvent s'impliquer et à la portée de leur participation. C'est grâce aux essais cliniques que les nouvelles percées passeront du laboratoire à la communauté MH.

Afin de faire avancer les essais cliniques, un plus grand nombre de participants est requis. En effet, pour qu'ils soient fiables, les résultats des essais cliniques doivent provenir d'un nombre important de participants. Le Canada s'approche du plus grand nombre de participants aux essais cliniques de la MH par habitant dans le monde. Mais

nous ne sommes pas encore près du but. Jouant un rôle clé à cet effet, la SHC rapproche les chercheurs des individus, en sensibilisant les Canadiens à l'importance du processus d'essais cliniques, en leur montrant comment ils peuvent participer et en leur expliquant la grande importance de leur participation. C'est grâce aux essais cliniques que les nouvelles percées de la recherche passeront du statut de découverte au statut de traitement.

## Comment la MH est-elle DIAGNOSTIQUÉE?

La maladie de Huntington est habituellement diagnostiquée à l'aide de tests neurologiques et psychologiques, et en examinant les antécédents familiaux. Parfois, les médecins utilisent une scintigraphie cérébrale afin de découvrir si les parties spécifiques du cerveau, principalement le noyau caudé et le putamen, fonctionnent efficacement. Ils peuvent aussi effectuer des tests génétiques afin de confirmer le diagnostic.

## Tests génétiques

Un test génétique de la MH existe depuis 1986. Toutefois, le test prédictif a été mis au point en 1993. Il s'agit d'une analyse de sang qui permet aux individus à risque de savoir s'ils portent le gène responsable. Un grand nombre de personnes à risque préfèrent ne pas subir le test. Ceci peut être dû au fait qu'il n'existe actuellement aucun traitement qui empêche la maladie de se déclarer si le gène est présent. Par contre, d'autres personnes veulent savoir si elles risquent d'avoir la maladie afin de pouvoir planifier leur carrière, de prendre des décisions en matière de planification familiale, etc. Toute personne qui envisage de passer le test devrait, au préalable, consulter un conseiller en génétique afin de s'assurer qu'elle comprend bien les conséquences et que le test est la meilleure option pour elle à ce moment.