

---



# Qu'est-ce que la maladie de Huntington?

Description  
[sommaire](#)

---

# Qu'est-ce que la maladie de Huntington ?

---

La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative longtemps connue sous le nom de Chorée de Huntington. Elle doit son nom à Georges 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, impliquées dans le contrôle des mouvements. De plus, lorsque ces cellules du cerveau meurent, les personnes atteintes de la maladie de Huntington peuvent aussi éprouver des changements au niveau des émotions et des fonctions cognitives. La maladie conduit à l'incapacité et, tôt ou tard, au décès.

## Qui est atteint ?

---

La maladie de Huntington est un trouble neurologique héréditaire, environ un Canadien sur 10 000 est atteint de la MH, et près de 5 Canadiens sur 10 000 risquent de développer la maladie un jour.

Le gène de la MH est dominant, c'est-à-dire que lorsqu'un parent est atteint de la MH, chacun de ses enfants a un risque de 50 % d'hériter du gène défectueux.

La maladie touche indistinctement les hommes et les femmes et est présente chez tous les groupes ethniques.

La maladie frappe surtout les adultes. Les symptômes se manifestent généralement dans la quarantaine. Il arrive pourtant qu'elle survienne chez les enfants d'à peine 5 ans ou chez des personnes de plus de 70 ans.

# 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 **huntingtine**. Chez les personnes atteintes de la maladie, cette protéine se défait en segments courts et en segments plus longs. Les segments plus courts se collent ensemble pour former une balle de protéine.

Les scientifiques cherchent maintenant à savoir si la mort des cellules est causée par la destruction 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 ?

---

Les symptômes de la maladie de Huntington se divisent en trois principales catégories :

- Les symptômes physiques: notamment, les mouvements involontaires (chorée) et le manque de coordination et les troubles d'équilibre.
- Les symptômes psychiatriques: notamment, l'irritabilité, la psychose et la dépression.
- Les symptômes cognitifs: notamment, la perte de mémoire, les troubles de l'attention, le manque de jugement et la difficulté à prendre des décisions.

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.

## **Premier stade :**

---

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 événements récents. Les activités professionnelles risquent de demander davantage de temps, la capacité de prendre des décisions et l'attention s'affaiblissent. Cette période peut s'accompagner aussi de changements au

niveau du comportement tel des modifications de caractère et de l'humeur. On constate de plus longues périodes de dépression, d'apathie, d'irritabilité et d'impulsivité. À ce stade, les personnes atteintes de la MH sont capables de fonctionner relativement normalement chez elle 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 (chorée) plus prononcés tels que des tics et des mouvements saccadés de la tête, du cou, des bras, des jambes. Ces mouvements s'accompagnent de difficulté de la démarche, du langage et de la déglutition.

À ces stades de la MH, les personnes atteintes ont souvent l'air d'être en état d'ébriété : elles marchent en titubant et ont des troubles d'articulation. Elles éprouvent de plus en plus de difficulté à travailler et à s'acquitter des tâches ménagères, mais restent capables d'accomplir la plupart des activités quotidiennes.

### **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 plus en mesure d'accomplir les activités quotidiennes 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 autres infections.

## Forme juvénile de la MH

Environ 5 à 10 % de cas sont considérés comme « juvéniles », c'est-à-dire que les symptômes surviennent au cours de l'enfance ou de l'adolescence. Les symptômes de la forme juvénile de la maladie sont quelques peu différents de ceux de la maladie des adultes. Les mouvements des enfants sont caractérisés par la lenteur et la rigidité.

Les enfants éprouvent des difficultés d'apprentissage croissantes et peuvent souffrir de convulsions. Certains souffrent de graves troubles de comportement. Comme les symptômes sont différents de ceux que l'on retrouve chez les adultes, il peut être difficile de diagnostiquer la forme juvénile de la MH.

## Comment pose-t-on le diagnostic ?

La maladie est habituellement diagnostiquée suite à un examen neurologique qui démontre les signes caractéristiques de cette condition surtout dans un contexte d'histoire familiale de maladie de Huntington. Il arrive que l'on ait recours au test génétique pour confirmer le diagnostic.

# La génétique et le test prédictif

---

Les gènes sont les instructions qui sont nécessaires pour notre développement. Tous les gènes existent en 2 copies, l'une provenant de notre mère et l'autre de notre père. Chez les personnes atteintes par la MH, une copie du gène IT-15 est fonctionnelle, mais l'autre copie contient un changement (appelé expansion du triplet CAG) qui empêche la fonction normale du gène. Le test génétique s'effectue à partir d'une prise de sang et permet de déterminer le nombre de triplets CAG chez un individu donné.

Un test génétique de la MH existe depuis 1986. Toutefois, le test prédictif a été mis au point en 1993. On nomme test prédictif, le test génétique fait chez les personnes à risque de développer la maladie de Huntington, mais qui ne présentent aucun symptôme.

De nouvelles informations au sujet du gène de la MH émergent continuellement. On sait maintenant qu'il y a une corrélation entre le nombre de triplets CAG et le risque de développer la maladie.

26 et moins: Expansion présente dans la population en générale, n'est pas associée avec le développement de la MH.

27-35: Expansion intermédiaire, n'est pas associée avec le développement de la MH, mais nombre de CAG instable, pourrait augmenter lors de la transmission aux enfants.

---

36-39: Expansion à pénétrance réduite, rarement associée avec le développement de la MH (environ 1 %), mais nombre de CAG instable, pourrait augmenter lors de la transmission aux enfants.

---

40 et plus: Expansion à pénétrance complète, toujours associée avec le développement de la MH, si plus de 60, associée au développement de la forme juvénile de la MH.

---

Un grand nombre de personnes à risque préfèrent ne pas recourir au test et ceci peut-être dû au fait qu'il n'existe aucun traitement pour ralentir la progression de la maladie. 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'assurance, de planification familiale, etc. et d'autres veulent tout simplement savoir.

Toute personne qui envisage de passer le test devrait, au préalable, consulter un conseiller en génétique. La prise de décision éclairée (de faire ou non le test) exige une compréhension des impacts possibles de connaître son statut génétique. La personne doit être préparée et soutenue afin de recevoir les résultats.

Une consultation en génétique ne s'adresse pas seulement aux personnes considérant le test prédictif, une consultation en génétique peut aussi permettre à un individu ou une famille de :

- Comprendre les aspects médicaux de la MH, l'état des connaissances actuelles et des options de recherches.
- Obtenir de l'information concernant les options de reproduction (afin de ne pas transmettre la maladie).
- Comprendre l'impact de la maladie pour une personne atteinte et sa famille, établir des stratégies d'adaptation et se familiariser avec les ressources de soutien.
- Identifier des stratégies afin de faciliter les discussions avec d'autres membres de la famille (enfants, frères, sœurs, tantes, conjoint).

## Existe-t-il des traitements?

Pour le moment, il n'existe aucun traitement qui ralentisse ou arrête la progression de la maladie chez les sujets humains. Il y a actuellement plusieurs médicaments qui permettent de limiter certains effets de la maladie comme la dépression, les mouvements involontaires ou l'anxiété. Cependant, en raison des effets secondaires, certains patients préfèrent ne pas y recourir.

Sur une note plus positive, il est important de signaler que certains médicaments sont en cours d'évaluation avec l'appui du groupe d'étude sur la maladie de Huntington (HSG), un consortium international qui se consacre à la recherche clinique sur la MH.

De nombreuses recherches sont entreprises pour découvrir un moyen de ralentir la progression et de retarder l'apparition des symptômes de la MH. Les scientifiques ont bon espoir d'aboutir à une découverte capitale.

De plus, les neurologues, psychiatres, conseillers en génétique et travailleurs sociaux peuvent jouer un rôle important en aidant les personnes atteintes et leurs familles à faire face à la maladie.

Les physiothérapeutes, ergothérapeutes, les orthophonistes et nutritionnistes peuvent aider les personnes atteintes de la MH à mieux supporter certains symptômes. Il est important que tous les 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.

# 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 pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes et de leurs familles.

Société Huntington du Québec  
2300, boul. René-Lévesque Ouest  
Montréal, Québec  
H3H 2R5  
Montréal : 514 282-4272  
Sans Frais : 1 877 282-2444  
Télécopie : 514 937-0082  
shq@huntingtonqc.org  
www.huntingtonqc.org

# 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  
Sans Frais : 1 800 998-7398  
www.huntingtonsociety.ca

