

La maladie de Huntington

Qu'est-ce que la maladie de Huntington?

La maladie de Huntington (MH) est une affection cérébrale héréditaire. La MH provoque la destruction des cellules de certaines parties spécifiques du cerveau : le noyau caudé, le putamen et, lorsque la maladie progresse, le cortex cérébral. Au fur et à mesure que les cellules du cerveau meurent, les personnes atteintes de la maladie de Huntington éprouvent des difficultés à contrôler leurs mouvements, à se souvenir des événements récents, à prendre des décisions et à contrôler leurs émotions. La maladie conduit à l'incapacité et à la mort généralement causée par des complications de la maladie.

Quels sont les différents stades de progression de la MH ?

Selon une classification développée par le neurologue et spécialiste de la MH Ira Shoulson de l'Université de Georgetown aux États-Unis, la progression de la MH peut se diviser en cinq stades :

- **Stade précoce:** la personne est diagnostiquée, mais peut fonctionner normalement, tant au domicile qu'au travail.
- **Stade intermédiaire précoce:** La personne reste apte au travail, mais avec une capacité amoindrie. Elle peut accomplir les tâches de la vie quotidienne, mais éprouve quelques difficultés.
- **Stade intermédiaire avancé:** La personne ne peut plus travailler ni assumer les responsabilités domestiques. Elle a besoin d'aide ou de surveillance importante à plusieurs moments. Les activités quotidiennes peuvent être plus difficiles, mais généralement, ne nécessitent qu'une aide mineure.
- **Stade pré-avancé:** La personne n'est plus indépendante au quotidien, mais est encore capable de vivre chez elle avec l'aide de sa famille et/ou de services adaptés spécialisés.
- **Stade avancé:** La personne doit être totalement prise en charge pour les activités de la vie quotidienne et des soins infirmiers sont nécessaires 24h/24h.

Cela étant dit, il est important de noter que les stades sont à titre indicatif. Une personne pourrait développer des symptômes physiques importants qui l'obligent à recourir à une aide continue, mais cognitivement, elle pourrait être encore en mesure de s'occuper de ses finances, de son épicerie et de ses rendez-vous.

Quelles sont les causes de la MH ?

La MH est causée par une mutation dans le gène (HTT) qui lui, code la protéine appelée huntingtine. Le résultat de cette mutation est que le gène est traduit en une protéine de forme altérée, ayant pour conséquence le dysfonctionnement et la mort des neurones dans des régions spécifiques du cerveau.

Les mécanismes exacts de la maladie sont multiformes et hautement complexes, de la même manière que les fonctions de la protéine huntingtine sont multiples. Les chercheurs travaillent à une meilleure compréhension des causes sous-jacentes de la maladie pour développer des thérapies pouvant modifier la maladie.



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 la développer. En outre, cette maladie touche tout le monde, sans distinction de leur culture et/ou de leur origine. Les symptômes se manifestent généralement entre 35 et 55 ans. Il arrive toutefois que la maladie apparaisse chez les enfants ou les aînés.

La maladie de Huntington juvénile affecte les moins de 20 ans, et la maladie de Huntington tardive, les plus de 60 ans. Les symptômes progressent généralement sur une période de 15 à 25 ans environ. Les premiers symptômes peuvent sembler bénins. C'est pourquoi, au tout début, la maladie de Huntington est parfois négligée ou confondue avec d'autres maladies.

Comment la MH est-elle diagnostiquée ?

Il existe deux possibilités de diagnostic. Le diagnostic clinique est basé sur l'histoire médicale et familiale de la personne. Cette dernière consulte généralement le neurologue directement parce qu'elle sait qu'elle est à risque de développer la MH. Si aucun symptôme moteur n'est assez présent pour confirmer la MH, le neurologue demandera un test génétique. Le test génétique est en fait une prise de sang fait par des conseillers en génétique qui viendra confirmer ou pas le diagnostic. [Pour plus d'informations](#)

Existe-t-il un traitement

Il n'existe actuellement aucun traitement pour limiter ou prévenir les dommages causés par la maladie. Étant donné que la maladie évolue différemment selon les personnes, il est important que les aidants et les professionnels travaillent en collaboration afin de mettre en place le traitement le plus efficace selon chaque cas. Il existe de nombreuses mesures pour gérer les symptômes de trouble neurocognitif associés à la maladie de Huntington, notamment une bonne alimentation, l'activité physique, l'entraînement cérébral et la participation à des activités sociales.

- L'ergothérapie peut aider à améliorer la capacité de fonctionnement des personnes atteintes de la maladie de Huntington grâce à l'utilisation d'appareils fonctionnels.
- La physiothérapie peut aider à maintenir les capacités physiques.
- L'orthophonie peut aider à améliorer la communication verbale et peut résoudre les problèmes d'alimentation et de déglutition.
- Certains médicaments peuvent soulager les symptômes psychiatriques, tels que la dépression et l'anxiété.

Ainsi, la maladie de Huntington est rare, complexe et méconnue, c'est pour cette raison que nous voulons sensibiliser la population à cette réalité. En cas de doute concernant l'apparition des symptômes s'apparentant à la maladie de Huntington, veuillez communiquer avec [La Société Huntington du Québec](#).

