



La maladie de Huntington juvénile

Un livret de ressources
destiné aux familles, aux
professionnels de la santé
et aux personnes
soignantes

Traduit et adapté de l'anglais par
Colleen Leclerc, juillet 2001.

L'emploi exclusif du masculin dans certains
passages a pour seul but d'alléger le texte.

La maladie de Huntington juvénile

Un livret de ressources
destiné aux familles, aux
professionnels de la santé
et aux personnes
soignantes

Table des matières

À propos de la maladie de Huntington

I. Aperçu	3
II. La base génétique de la MH juvénile	3
III. Les premiers symptômes	4
IV. Le diagnostic	5

La vie avec la MH juvénile

I. L'éducation scolaire	6
II. La physiothérapie et l'ergothérapie	7
III. L'orthophonie	9
IV. La déglutition	9
V. Le comportement et le discernement	11
VI. Les crises	13
VII. Autres traitements médicamenteux	15
VIII. La MH juvénile et la vie familiale	17

Les stades plus avancés de la maladie

I. Les loisirs et la vie sociale	19
II. Le placement dans un établissement	20
III. La mort	20
L'espoir pour le futur	22
Remerciements	22

La maladie de Huntington juvénile

Un livret de ressources destiné aux familles, aux professionnels de la santé et aux personnes soignantes

La Société Huntington du Canada 2003

La maladie de Huntington

La maladie de Huntington (MH) est un trouble héréditaire du cerveau ayant des effets dévastateurs tant sur le corps que sur l'esprit.

- Un Canadien sur 1 000 est touché par la MH que ce soit comme individu affecté, comme personne à risque, comme ami, comme membre de la famille ou comme soignant.
- Un Canadien sur 10 000 est atteint de la maladie de Huntington.
- Chaque enfant d'une personne atteinte de la MH court un risque de 50 % d'hériter la maladie.

Les symptômes de la MH – comprenant des mouvements saccadés qui ne peuvent être maîtrisés ainsi que des troubles cognitifs et affectifs graves – se manifestent d'habitude à la fin de la trentaine. Cependant la MH peut affecter autant les enfants aussi jeunes que cinq ans que les adultes septuagénaires.

La lente progression de la MH mène à l'incapacité puis à la mort.

La MH est une maladie de famille qui n'épargne aucun membre. Lorsqu'il s'agit de s'occuper de leur être cher, les enfants, les frères et sœurs, le conjoint et les parents ont tous à faire face à des décisions difficiles, tant personnelles que financières.

Il n'y a toujours pas de remède à la maladie de Huntington, et il n'y a pas de traitement qui puisse prévenir la MH ni la ralentir. Cependant, l'allure croissante de la recherche offre actuellement plus d'espoir que jamais qu'une solution sera trouvée bientôt.

La Société Huntington du Canada

La Société Huntington du Canada est un réseau national de bénévoles et de professionnels unis dans la lutte contre la MH depuis 1973.

Notre but est de trouver de nouveaux traitements et finalement un remède à la maladie de Huntington, et d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de la MH et de leur famille.



À propos de la maladie de Huntington juvénile

I. Exposé général

Lorsque le Dr George Huntington a identifié la maladie de Huntington pour la première fois en 1872, il a déclaré qu'elle « ne se manifeste que pendant la vie adulte ». Nous savons aujourd'hui que la maladie de Huntington peut survenir chez des personnes aussi jeunes que cinq ans. Lorsque la personne atteinte de la maladie de Huntington a moins de 20 ans, on parle de « la maladie de Huntington juvénile ».

La MH juvénile se caractérise par des troubles moteurs différents de ceux des adultes affectés. Plus la maladie commence tôt, plus l'enfant court un risque d'être très rigide, et moins il souffrira de chorée (les mouvements involontaires que l'on voit chez la plupart des adultes). Dans 25 % à 30 % des cas, il y a tendance à avoir des crises épileptiques — ce que l'on ne voit presque jamais chez les adultes atteints de la MH. La MH juvénile entraîne également des modifications du comportement et de la fonction mentale.

Tout comme son équivalent adulte, la MH juvénile n'a ni remède ni traitement qui puisse arrêter ou ralentir son cours. Cependant, la recherche a enregistré d'énormes progrès qui laissent espérer la découverte prochaine de nouvelles thérapies plus efficaces.

II. La base génétique de la MH juvénile

La maladie de Huntington est causée par une mutation génétique, le triplet CAG, inconnue jusqu'aux années 1990.

Les lettres CAG représentent trois des quatre nucléotides qui composent l'ADN : A (adénine), T (thymine), G (guanine), C (cytosine). La MH fait partie d'un groupe de maladies du système nerveux qui sont causées par ce type de mutation génétique.

En présence de la MH, il y a une répétition augmentée CAG dans un gène sur le chromosome 4. La fonction de ce gène est inconnue. Les personnes qui n'ont pas la MH ont environ 10 à 35 répétitions CAG dans ce gène particulier, tandis que les personnes atteintes présentent d'habitude plus que 40 répétitions. Un nombre limité d'individus, qui ont de 35 à 40 répétitions, pourrait soit développer des symptômes soit vivre au-delà de 60 ou 70 ans sans manifestation de la maladie.

La MH juvénile implique un plus grand nombre de répétitions — 50, 60 ou plus — que la MH de l'adulte. En général, plus il y a de répétitions, plus tôt la maladie a tendance à commencer. Cependant, il n'est pas possible de prédire l'âge exact du déclenchement de la maladie en se basant sur le nombre de répétitions CAG.

« La maladie est certes implacable, évolutive et débilitante. Mais c'est des rires et du bonheur des enfants et du courage des familles que je me rappelle le plus. »

— Sophie

La longueur de la répétition CAG peut changer lorsqu'un parent transmet le gène de la MH à son enfant. Ainsi, un parent qui a 45 répétitions dans son gène MH peut avoir un enfant avec 44, 48 ou 52 répétitions. Le nombre de répétitions a tendance à augmenter, bien qu'il puisse parfois diminuer. De très grandes augmentations dans la longueur de la répétition CAG viennent presque toujours d'un père affecté. La MH juvénile se manifeste plus souvent chez les enfants de pères atteints de la MH plutôt que de mères atteintes.

Il y a peut-être d'autres mutations dans le gène MH qui n'ont rien à voir avec la répétition CAG, et il se peut qu'il y ait des gènes « modificateurs » qui réagissent avec le gène MH pour influencer le déclenchement et le cours de la maladie. On s'attend à ce que la recherche explique davantage ces questions et bien d'autres dans les années à venir.

III. Les premiers symptômes

Les premières indications de la maladie de Huntington juvénile comprennent :

- La rigidité
- La lenteur et la raideur
- La difficulté à marcher
- La maladresse et des chutes fréquentes
- La difficulté à parler
- La suffocation et de la bave
- Des changements dans le comportement ou la personnalité
- La lenteur à répondre
- Un rendement scolaire variable ou faible
- La difficulté à acquérir de nouvelles informations

La chorée – mouvements involontaires ressemblant à ceux d'un danseur, qui sont caractéristiques de la MH chez les adultes – est d'habitude de type moyen et, chez certains enfants, elle est complètement absente. La chorée a tendance à être plus marquée chez les enfants plus âgés (ceux dont la maladie a commencé entre 15 et 18 ans).

Les changements de comportement et de personnalité peuvent être flagrants dans la MH juvénile. Par exemple, les parents seraient confrontés à de la colère, à des hurlements et à de l'impulsivité extrêmes. De plus, les enfants affectés peuvent avoir des réactions lentes, un rendement scolaire variable et de la difficulté à acquérir de nouvelles informations. Souvent, les parents et les enseignants ne savent pas exactement si les compétences cognitives de l'enfant sont affectées ou s'il n'aime pas l'école pour des raisons sociales.

Le déclenchement de la maladie avant l'âge de six ans est extrêmement rare (probablement moins de 1 % des cas) et presque tous les enfants atteints de la MH marchent et parlent à un âge normal. Souvent, les symptômes se manifestent si graduellement qu'il est difficile de les distinguer des simples « difficultés de croissance ». Parfois, les familles, les écoles et les médecins ne reconnaissent pas l'évolution des symptômes, un volet essentiel du diagnostic de la MH juvénile.

« Mon fils, Carl, était un petit garçon insouciant et coquin, très habile dans les sports pendant ses premières années à l'école. Il y remportait beaucoup de prix. Ensuite, en troisième année, il a commencé à avoir des troubles du comportement. Il fuyait l'école souvent – nous ne savons toujours pas pourquoi. Il avait environ huit ans. J'ai commencé à remarquer qu'il manquait parfois de coordination, mais j'ai pensé que c'était simplement un âge maladroit. »

— Lise

« J'ai amené Carl voir le médecin plusieurs fois mais il m'a dit que je me faisais des idées. Finalement, j'ai demandé un rendez-vous avec un neurologue parce que, rendu à ce point-là, je savais que Carl avait un problème. Dieu merci, ma mère était avec moi lorsque nous avons appris la nouvelle. Je ne sais pas ce que j'aurais fait sans son soutien. Au fond de moi, je savais dès le début qu'il avait la maladie, mais à entendre ces mots... c'était difficile à avaler. Carl avait 13 ans lorsqu'il a été diagnostiqué. Il l'a pourtant très bien accepté. On dirait qu'il le savait depuis le début. »

— Lise

Comment sait-on quoi chercher ? Rachelle, une femme qui a vu son époux et ses deux enfants acquérir la MH, dit : « Le processus de la maladie affecte chaque personne de façon différente. Mais une chose qu'ils ont tous eu en commun c'est que les premiers symptômes ont représenté un changement évident. Les enfants ont commencé à montrer de la difficulté de coordination tandis qu'ils ont été très agiles auparavant. Ils ont chacun commencé à avoir de plus en plus de difficulté évidente à apprendre et à se souvenir des nouvelles informations. Des changements de personnalité, aussi. L'un d'entre eux est devenu plus taciturne et l'autre a commencé à se conduire mal et est devenu un enfant très entêté qui persistait sur le moindre détail. Ils se sont tous deux repliés sur eux-mêmes lorsque les problèmes de langage et de coordination se sont empirés. Chacun est resté capable d'apprendre, mais semblait plus lent qu'avant. Dans chaque cas, l'indice était un changement évident. »

IV. Le diagnostic

Il peut être extrêmement difficile de diagnostiquer la maladie de Huntington juvénile. La MH juvénile est extrêmement rare et il y a peu de médecins qui auraient déjà eu à traiter un cas auparavant. Donc, on peut passer beaucoup de temps à éliminer d'autres possibilités.

Pour ajouter au problème, il ne faut pas oublier que l'examen des enfants peut être un défi en lui-même. Si l'enfant a peur et refuse de marcher ou de parler devant le médecin, ce dernier ne pourra pas constater les signes de déficience précoce. Il se peut que le meilleur des médecins soit obligé de voir l'enfant plusieurs fois avant d'être certain de l'existence de symptômes neurologiques.

D'habitude, un neurologue peut déterminer si l'enfant a des troubles affectant une partie du cerveau, les noyaux gris centraux, et il peut soupçonner s'il s'agit de troubles évolutifs. Cependant, il peut être difficile de distinguer entre la MH et d'autres maladies. D'autres maladies héréditaires, comme la neuroacanthocytose, l'atrophie dentaturu-rubro-pallido-luisienne (ADRPL), les ataxies héréditaires, la maladie de Wilson, la calcification des noyaux gris centraux et la maladie de Pelizaeus-Merzbacher peuvent causer des symptômes qui ressemblent à ceux de la MH.

Les antécédents familiaux complets et exacts sont d'une aide inestimable dans l'évaluation d'un enfant qui a les symptômes suggestifs de la maladie de Huntington et ils peuvent faciliter de loin le diagnostic. Néanmoins, il y a des situations où les parents ne savent même pas que la MH est dans la famille; en d'autres cas, il peut s'agir d'un enfant adopté.

On peut également avoir recours à un nombre de tests selon que les antécédents familiaux existent ou non, et à un tableau clinique afin d'éclaircir le diagnostic. Des analyses de sang et d'urine peuvent aider à éliminer d'autres diagnostics possibles, tels que le syndrome de la neuroacanthocytose, la chorée de Sydenham, le lupus érythémateux disséminé ou autres conditions, bien qu'ils ne puissent pas confirmer le diagnostic de la MH.

« Mon mari, Pierre, et moi étions très idéalistes et désireux de fonder une famille. Je savais que la mère de Pierre était dans un établissement de soins alors même qu'elle n'était que dans la quarantaine. Ça ne m'est jamais venu à l'idée qu'elle avait peut-être une maladie héréditaire qui avait été transmise à Pierre et qui serait transmise à notre fille. Pierre avait 20 ans et, selon ce que je voyais, il était complètement en santé. »

— Brigitte

L'étude des images cérébrales (la TDM, ou tomodensitométrie; et l'IRM, ou imagerie par résonance magnétique) contribue à éliminer d'autres possibilités. Néanmoins, ces procédés ne sont pas encore très utiles dans le diagnostic de la MH parce qu'ils ne permettent pas de la détecter à temps.

Finalement, un test génétique peut être employé pour confirmer le diagnostic. Le dépistage génétique des enfants est sérieux et ne se fait qu'en présence d'une maladie neurologique évolutive claire, qui suggère fortement la maladie de Huntington. Mais le dépistage génétique ne peut que documenter si le gène MH est normal ou anormal. Il ne peut pas déterminer si les symptômes de l'enfant sont causés par le déclenchement de la maladie de Huntington ou pas.

La vie avec la MH juvénile

I. L'éducation scolaire

Le choix d'écoles pour les enfants atteints de la MH est d'une importance cruciale, puisque la MH juvénile est si rare et peut être très exigeante. Il y a plusieurs possibilités : des classes spéciales dans des écoles régulières, des classes pour les enfants ayant une déficience mentale, des écoles pour ceux souffrant d'invalidités orthopédiques et autres. La situation la plus souhaitable serait pour l'enfant de fréquenter une école ayant une unité de soutien qui offre la physiothérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie.

Les parents devraient visiter les classes qui sont suggérées par les conseillers en orientation et essayer de choisir celle qui correspond le mieux aux besoins de leur enfant. Il est peu probable qu'il y ait d'autres enfants atteints de la MH, mais une classe d'enfants avec des troubles moteurs évidents, qui ne sont pas très déficients mentalement et qui peuvent tant bien que mal accomplir le travail scolaire, répondra le mieux aux besoins de l'enfant avec la MH.

« M^{me} Chevalier était d'un grand secours. Au premier jour d'école, elle a présenté Justine à la classe en expliquant aux autres enfants qu'elle était un peu différente d'eux. Elle ne marchait pas aussi bien qu'eux et n'écrivait pas ses lettres aussi proprement. Les enfants ont bien réagi et plusieurs sont devenus de bons amis de Justine, l'aidant et jouant avec elle à la récréation. »

— Brigitte

Les choix changent lorsque les besoins de l'enfant changent. Au début, Rachelle avait mis ses enfants dans des classes traditionnelles, mais elle les a transférés « au programme d'aphasie (de langage oral et écrit) tant que cela satisfaisait à leurs besoins, et ensuite ils ont continué dans un programme pour les polyhandicapés. Ma fille est restée dans le programme d'aphasie le plus longtemps possible – elle semblait avoir besoin 'd'imiter' les élèves plus capables. Mon fils a commencé à suivre le programme des polyhandicapés beaucoup plus tôt, car il avait besoin de se sentir de nouveau parmi les plus capables. Il vaut mieux être souple et utiliser le milieu qui réponde le mieux à leurs besoins. »

Un enseignant compréhensif peut créer une atmosphère d'acceptation pour l'enfant atteint de la MH, donc il est essentiel que l'enseignant soit au courant des symptômes et des problèmes de la maladie de Huntington. Brigitte se souvient de l'effet positif qu'a eu l'enseignante de Justine.

L'éducation à domicile est déconseillée en général. L'enfant est non seulement privé du contact social, mais il y a une pression constante et excessive sur le parent comme l'enfant est à la maison 24 heures par jour. Les parents sont affectivement attachés à leurs enfants atteints et ne sont pas capables de les pousser à accomplir davantage. Souvent, les enfants répondent très différemment aux enseignants et aux éducateurs qu'à leurs parents, et la présence d'autres enfants peut souvent les motiver d'une façon qu'un adulte seul n'est pas capable de faire. Naturellement, le temps viendra où la présence à l'école sera de plus en plus difficile pour la plupart des enfants, et il y a des circonstances où les soins à domicile 24 heures sur 24 seront plus appropriés pour certains enfants. Mais, pour aussi longtemps que possible, l'école et le contact avec les autres enfants aident l'enfant atteint, même lorsque sa santé s'est trop détériorée pour lui permettre d'effectuer la plupart de son travail scolaire.

Lorsque la présence à l'école à temps plein devient impossible pour l'enfant affecté, on peut considérer de réduire le nombre d'heures de scolarisation plutôt que d'y mettre fin complètement. On peut prendre des dispositions pour que l'enfant fréquente l'école quotidiennement pendant moins de temps. Plus tard, il sera peut-être plus facile de faire alterner les jours passés à l'école et à la maison.

II. La physiothérapie et l'ergothérapie

La plupart des physiothérapeutes et des ergothérapeutes n'ont jamais vu un cas de MH juvénile. Ils pourraient présumer erronément que l'enfant affecté va dépérir impitoyablement et que la thérapie est donc une perte de temps. Rien n'est plus faux!

L'enfant souffrant de la MH présente des handicaps moteurs évidents mais peut acquérir de nouvelles habiletés qui améliorent sa qualité de vie. Bien que la physiothérapie et l'ergothérapie soient très utiles au début de la maladie, les enfants affectés continuent d'acquérir de nouvelles habiletés pendant des années suivant le diagnostic.

Le but principal d'un programme de physiothérapie pour les enfants atteints est de maintenir l'amplitude articulaire et la mobilité indépendante. Bien que la plupart des enfants atteints de la MH souffrent de raideur, la physiothérapie et l'activité peuvent aider à éviter les rétractions musculaires. Les thérapeutes ont souvent besoin de l'assurance du médecin que l'exercice n'est pas dangereux, par exemple, en ce qui a trait au risque d'une crise ou d'une augmentation de la chorée, et que la thérapie ne peut pas être remise jusqu'à ce que toute les crises cessent, parce que ce jour-là ne viendra peut-être jamais.

Les parents de Justine ont trouvé une façon créative de lui permettre de se déplacer seule. Elle perdait l'équilibre et tombait souvent. À deux reprises, elle s'était entaillé la tête et il lui a fallu des points de suture. « Après la deuxième fois, dit sa mère, on lui a acheté un casque protecteur pour lui protéger la tête, ainsi que des genouillères parce qu'elle avait toujours des bleus aux genoux. Cela a bien fonctionné et ses camarades de classe sont devenus très protecteurs envers elle. »

Quelques enfants très hypertoniques (raides) profitent de la thérapie dans une piscine. Dans l'eau, leurs mouvements sont plus libres et ils peuvent mieux s'exercer. La thérapie dans une piscine est déconseillée si les crises sont fréquentes durant le jour.

Il peut être utile, à l'école et dans d'autres programmes, que le parent présente une note du médecin expliquant que la physiothérapie est recommandée. Une mère a obtenu un financement de longue durée pour des programmes de physiothérapie et d'ergothérapie destinés à son fils, en insistant que le principal avantage de ces thérapies pour les enfants atteints de la MH « est la prévention de la détérioration et des complications coûteuses, pas simplement l'entretien. Le traitement et le financement médicaux devraient avoir pour objectif d'améliorer la qualité de la vie. »

Aux derniers stades de la maladie, il est souvent nécessaire qu'un enfant utilise une chaise roulante inclinable avec un support postural sur mesure.

Quelques stratégies pour la personne atteinte de la MH et la personne qui l'écoute

- Parler plus lentement.
- Répéter le message.
- Exprimer le message en d'autres termes.
- Simplifier le message.
- Épeler une partie du message.
- Identifier les lettres importantes dans le message.

Tiré de *Managing the Communication and Speech Difficulties Associated with Huntington Disease*, par Estelle Klasner, disponible sur demande auprès de la Société Huntington du Canada. Bien que cette publication ne soit pas axée sur la MH juvénile, elle peut s'avérer utile aux familles.

III. L'orthophonie

Il est important qu'un orthophoniste fournisse une première évaluation de la communication.

Les difficultés du langage peuvent commencer avec un peu de mauvaise articulation et de la nasalité de temps en temps. Au fur et à mesure que la maladie évolue, l'intelligibilité se détériore considérablement, avec les consonnes de plus en plus imprécises, une respiration irrégulière et bruyante, et un manque de souffle pour parler.

Un orthophoniste peut aider à trouver des stratégies qui conserveront l'habileté orale dans la mesure du possible. Lorsqu'il le faut, l'orthophoniste peut introduire de nouveaux outils en vue de faciliter les habiletés de communication soutenues. Les ordinateurs avec des progiciels particuliers et d'autres stratégies de communication informatisée peuvent être d'un grand secours à ce stade.

Par exemple, il y a des appareils qui permettent à l'utilisateur de « dire » un mot ou une expression en touchant des carreaux sur la surface. Des mots et des expressions spécifiques peuvent être programmés dans l'ordinateur selon les besoins de l'enfant – de « J'ai soif » jusqu'à « Je veux un câlin ». Au fur et à mesure que les troubles physiques s'accroissent, la grandeur des carreaux peut être augmentée pour faciliter l'utilisation.

IV. La déglutition

L'orthophoniste fournira aussi une première évaluation et des évaluations régulières des difficultés de déglutition chez les enfants atteints de la MH. Les familles doivent rester très vigilantes à l'heure des repas.

Longtemps avant que les enfants deviennent incapables de s'alimenter, il ne faut pas les laisser manger seuls parce que si peu de nourriture est vraiment avalée. Ils ont tendance à perdre intérêt ou à renverser la nourriture, ce qui leur cause une perte de poids. Le problème est accentué par le manque de concentration et les difficultés croissantes de manipulation de la nourriture et de déglutition. Ce qui complique les choses, c'est que la plupart des enfants atteints de la MH n'aiment pas qu'on les aide à manger. Une solution qui réussit souvent dans ces cas est d'avoir quelqu'un qui reste avec l'enfant lorsqu'il mange et de lui dire qu'il y a quelque chose d'intéressant à faire une fois le repas terminé.

Lorsque Justine avait 14 ans, le Dr Smith a demandé à sa mère, Brigitte, si elle voulait voir un diététiste pour l'aider à planifier les repas. « Non merci, a dit Brigitte, je suis végétarienne et je me crois pas mal bien informée sur la nutrition. » Elle se souvient du choc qu'elle a eu lorsque Justine ne pesait que 48 livres à son deuxième rendez-vous. « Bien qu'elle soit petite pour son âge, elle était aussi très mince. Je ne peux pas croire que je l'ai laissée maigrir comme ça juste sous mes yeux. Elle mangeait toujours seule, mais évidemment elle n'était pas capable de le faire convenablement. »

Brigitte commente ainsi son expérience : « Nous avons essayé de lui laisser son autonomie, mais évidemment il y a eu un moment où ce n'était plus possible. » Elle a consulté un diététiste qui lui a conseillé de donner à Justine autant de nourriture à haute teneur en calories et en gras que possible – particulièrement des aliments que Justine aimait et qu'elle pouvait prendre facilement elle-même. Brigitte a trouvé que « beaucoup de plats étaient meilleurs avec des sauces, du fromage fondu ou de la crème, et la plupart des aliments un peu broyés, mais pas en purée. » Le poids de Justine est ainsi passé à 60 livres, soit un gain de 25 %.

En général, plus longtemps les enfants atteints de la MH peuvent maintenir leur poids, plus longtemps ils resteront en santé; par exemple, ils dormiront mieux et il y aura moins de variation dans leur humeur et dans leurs capacités mentales. Certains parents trouvent que les suppléments à haute teneur en calories et riches en glucides, tels qu'Ensure^{MD} et Sustacal^{MD}, aident beaucoup à éviter la perte de poids. Ces suppléments sont faibles en fibres alimentaires et peuvent donc exacerber la constipation. Il est plus sain de traiter la constipation avec une variété de jus, tels que le jus de carottes et le jus de pruneaux, que d'utiliser des émoullients fécaux et des suppositoires.

La plupart des enfants à un stade avancé de la MH n'absorbent pas assez de liquides et n'en demandent pas non plus. Si l'enfant souffre d'un problème d'incontinence, un cercle vicieux peut se développer : en limitant davantage les liquides pour éviter l'énurésie nocturne, on peut aggraver les rhumes et les petites gripes.

L'eau et autres liquides peu épais, même les médicaments liquides, peuvent être beaucoup plus difficiles à avaler que du lait frappé ou des liquides épaissis. Rachelle a été capable d'administrer des médicaments liquides et en capsule en les mélangeant à un peu de compote de pommes. La plupart des soignants deviennent vraiment experts dans ce domaine, au fur et à mesure que la maladie de l'enfant évolue, et souvent ils connaissent mieux que le médecin ce que l'enfant est capable d'avalier. Également, il est important de savoir que les problèmes de déglutition, qui se manifestent avec l'évolution de la maladie, pourront s'empirer si le patient prend des sédatifs.

Quelques suggestions pour l'alimentation

- S'assurer que l'enfant mange lentement et de sa propre volonté.
- Être certain que l'enfant est bien assis.
- Choisir des aliments ayant une consistance et une température convenables.
- Apprendre la manœuvre de Heimlich.
- Faire très attention à tout incident de toux ou de suffocation, et en discuter avec l'équipe de soins.
- S'assurer que l'enfant prend de petites bouchées et gorgées.
- Alternier les aliments solides et liquides.
- Demander à l'enfant « d'avaler à sec » ou « d'avaler deux fois » entre les bouchées.
- Aider l'enfant à se redresser après avoir mangé.

*Adapté de Manuel sur le stade avancé de la maladie de Huntington à l'intention des personnes soignantes, par Jim Pollard (la Société Huntington du Canada, 2001). Bien que cette publication ne soit pas axée sur la MH juvénile, elle peut s'avérer utile aux familles. On pourrait aussi consulter *Managing Swallowing Difficulties Associated with Huntington Disease*, par Estelle Klasner, disponible sur demande auprès de la Société Huntington.*

Les sondes gastriques et les gastrostomies. Aux stades avancés de la maladie, lorsque l'enfant est incapable d'avaler sans que la nourriture ou la boisson ne s'infiltre dans ses poumons, causant une pneumonie de déglutition, il est recommandé d'avoir recours à une sonde nasogastrique, tube introduit par le nez, ou à une gastrostomie, ouverture artificielle permettant le passage direct de la nourriture dans l'estomac. L'alimentation intraveineuse n'est pas une option pratique à long-terme.

De nos jours, les sondes gastriques sont meilleures que celles qui étaient utilisées autrefois et qui devaient être installées à chaque repas. Des sondes douces et minces peuvent être passées par-dessus un fil guide amovible et peuvent rester en place pendant des jours, voire des semaines. Cependant, la présence de la sonde dans les voies aériennes cause de l'irritation et augmente la sécrétion respiratoire. Certains enfants sont visiblement mal à l'aise même avec les sondes les plus douces. Les sondes nasogastriques pour gavage ne sont donc qu'un traitement à court terme.

Il est plus facile d'introduire les aliments et les pilules à travers une gastrostomie qu'à travers une sonde. Un grand nombre d'enfants atteints de la MH vivent assez longtemps pour que l'option de la gastrostomie soit envisagée. Cette méthode peut sembler extrême pour certaines familles, mais elle peut être un vrai soulagement pour d'autres qui ont vécu les problèmes d'alimentation et de malnutrition. Les gastrostomies peuvent parfois mal fonctionner et l'infection du site de la gastrostomie est une complication fréquente (mais traitable).

Les sondes gastriques pour gavage et les gastrostomies peuvent soulever des questions importantes sur la qualité de vie. Les personnes affectées et leur famille doivent évaluer et discuter entre elles et avec leur médecin les avantages et les inconvénients de ces procédés. Les décisions sur les sondes gastriques et sur les gastrostomies sont complexes et il n'y a pas de réponses faciles pour les familles ni pour les médecins. Par exemple, il peut être difficile pour les familles d'accepter que leur enfant ne puisse plus prendre sa nourriture par la bouche. Les gastrostomies peuvent également être vues comme une prolongation artificielle de la vie et il peut être difficile pour les familles d'accepter la possibilité de voir une sonde insérée dans l'estomac. Quant au médecin, il pourrait se rendre compte qu'une gastrostomie n'élimine pas la possibilité d'une pneumonie de déglutition parce que les sécrétions du corps de l'individu, telles que la salive, peuvent toujours causer la suffocation et l'aspiration. En même temps, nos connaissances du degré jusqu'au quel les sondes gastriques peuvent améliorer la condition de l'enfant sont limitées. La complexité des décisions sur les sondes gastriques et sur les gastrostomies nécessite que les familles et les médecins partagent l'information et les connaissances, et collaborent à prendre la bonne décision pour l'individu affecté – préférablement d'avance.

V. Le comportement et le discernement

Le comportement et le discernement se détériorent en fin de compte chez toute personne atteinte de la MH. « Au jour le jour, à l'exception des problèmes médicaux, certaines des situations les plus difficiles semblaient causées par un comportement inopportun dans une situation donnée », se souvient Rachelle.

« La plupart des situations et des comportements affligeants, pour moi et pour les enfants, ont surgi lorsque les enfants n'arrivaient plus à répondre aux attentes des autres. J'étais également frustrée lorsque les professionnels des soins de santé n'étaient pas assez compréhensifs, ou assez réceptifs, pour permettre à la jeune personne d'exprimer les pensées ou les émotions qui reflétaient ses compétences – ils avaient tendance à imposer leurs propres attentes et à réagir de façon négative lorsque ces attentes n'étaient pas satisfaites. »

L'adolescence est une période complexe et difficile pour tout le monde. Pour l'enfant atteint de la MH, elle l'est davantage. Par exemple, « l'enfant/la jeune personne pourrait, en même temps, aimer regarder les dessins animés, jouer avec des poupées, avoir 'le béguin' pour quelqu'un, avec tous les problèmes typiques d'une 'liaison sérieuse' ! »

Le mauvais jugement quant au comportement sexuel peut aussi être un problème, en particulier pour les adolescents plus ambulants. Les familles arrivent mal à croire que la jeune personne a un jugement et une capacité cognitive diminués par des causes organiques puisqu'elle n'est ni déconcertée ni désorientée. Marie-Hélène se souvient de sa fille adolescente qui était « instigatrice, impulsive et d'humeur changeante. Elle a aussi commencé à coucher avec n'importe qui. » Souvent, les familles acceptent des explications psychologiques superficielles plus facilement qu'une explication plus complexe. Par exemple, « elle est tombée enceinte parce qu'elle était en colère contre ses parents » est accepté plus facilement que « elle est tombée enceinte parce qu'elle ne pouvait pas comprendre les conséquences de sa conduite. »

Souvent, les adolescents atteints de la MH qui ont des problèmes de comportement agissent sur impulsion. Leurs promesses de mieux se comporter dans le futur comptent peu parce qu'il est bien possible qu'ils agissent sans penser. C'est souvent un concept que les familles acceptent difficilement. Le type de comportement peut être semblable à ce qu'on voit chez les alcooliques et les toxicomanes. Par exemple, l'adolescent fait des promesses sincères quant à son comportement futur qu'il ne peut pas tenir et qu'il n'aurait pas faites s'il comprenait pourquoi son comportement est inapproprié. La capacité de contrôler son propre comportement et de savoir quand on est en train de désobéir manque souvent chez les enfants souffrant de la MH.

« Lorsque les épisodes de hurlement ont commencé, c'était très difficile pour moi », se souvient Brigitte. « On ne pouvait pas raisonner avec elle. J'essayais d'être logique, lui retirant un privilège en guise de punition. Parfois je me fâchais tellement que je criais à mon tour pour qu'elle arrête. Rien ne marchait. Certains jours elle était agréable et le bonheur régnait. Ces jours-là, je lui disais : « N'est-il pas mieux d'être gentille ? On est toutes deux beaucoup plus heureuses ! » Elle acquiesçait, mais une autre mauvaise journée arrivait et les choses reprenaient comme avant. Finalement, j'ai appris à la laisser crier. Je n'y pouvais rien. J'allais dans sa chambre lui donner à boire parce qu'elle avait tellement chaud. Parfois, elle se calmait et sortait de sa chambre, mais souvent elle y restait. Les nuits aussi étaient difficiles. Depuis que les hurlements

Comment résoudre les problèmes du comportement dans la MH

- Identifier le problème principal.
- Amasser de l'information sur le problème.
- Revoir les raisons possibles du comportement.
- Fixer un objectif réaliste.
- Être souple et prêt à essayer plusieurs stratégies.
- Rassurer tous les individus impliqués.

Tiré de Comprendre le comportement des personnes atteintes de la maladie de Huntington, par le Dr Jane Paulsen (La Société Huntington du Canada, 2000). Bien que cette publication ne soit pas axée sur la MH juvénile, elle peut s'avérer utile aux familles.

« Carl devient très entêté et frustré parfois et il pense qu'il devrait faire à sa tête. Nous ne lui cédon pas toujours. Mon autre fils s'emporte contre lui parfois parce qu'il peut être très exigeant. »

—Lise

durant le jour ont commencé, il n'y a pas eu une nuit où elle a dormi sans se réveiller. Souvent, elle m'appelait quatre ou cinq fois par nuit. Elle s'assoyait sur la toilette, sans nécessairement en sentir le besoin. Je la remettais au lit et une ou deux heures plus tard, elle m'appelait de nouveau. »

« Je pense que lorsque les problèmes de comportement commencent, il vaut mieux ne pas essayer de traiter l'enfant malade de la même façon qu'on traiterait un enfant sain », dit Brigitte. « Ce n'est pas la peine d'essayer de raisonner avec elle. La menacer, par exemple, d'éteindre la télé si elle continue à lancer des objets ne veut absolument rien dire pour elle. Elle ne peut penser qu'au présent. Elle ne peut se concentrer que sur ce qui se passe à l'instant, pas sur ce qui va se produire si elle lance des objets. Je crois que cela revient au fait qu'elle n'a aucun concept du temps. Elle peut se souvenir des événements dans le passé, mais elle ne comprend pas ce qu'on veut dire par 'l'autobus arrive dans cinq minutes donc il faut qu'on se dépêche'. Son esprit n'est conscient que de ce qui se passe à l'instant même. »

Lorsque Adèle refuse de s'habiller le matin, Claudette quitte d'habitude la chambre et revient quelques minutes plus tard. « Je fais ceci jusqu'à ce qu'elle accepte de s'habiller. Parfois je demande à son frère d'aller l'aider. Je trouve que c'est important de pas commencer un cycle lorsque les problèmes se produisent. Quitter la pièce ou demander à quelqu'un d'autre de faire la tâche fonctionne d'habitude. »

VI. Les crises

Environ 25 % à 30 % des enfants atteints de la MH ont des crises récurrentes appelées « épilepsie ». Ces crises peuvent cacher d'autres problèmes médicaux parce qu'elles restreignent les activités de l'enfant.

Les crises se développent d'habitude après que les premiers troubles moteurs évidents apparaissent. D'habitude, les crises sont généralisées (grand mal) et peuvent être associées à la cyanose (devenir bleu) et à des chutes. Être témoin d'une crise est très effrayant. Un enseignant ou un parent qui observe une crise pense souvent que l'enfant est en train de mourir. Les enseignants ont peur qu'ils soient obligés de pratiquer la RCP et ils disent souvent des choses telles que « cet enfant ne peut pas revenir à l'école avant que le problème ne soit éliminé. »

Pour limiter les crises, il faut une administration continue d'anticonvulsivants. Bien qu'il n'y ait pas de médicament en particulier pour les crises causées par la MH, les anticonvulsivants les plus fréquemment utilisés donnent souvent des résultats décevants chez les enfants atteints de la MH. Les médicaments qui seraient les plus efficaces sont l'acide valproïque et les benzodiazépines, telles que le clonazépam. En plus de l'acide valproïque, certains patients prennent du lorazépam immédiatement après une crise afin d'éviter que d'autres crises ne se produisent l'une après l'autre. Il y a plusieurs nouveaux médicaments anticonvulsivants, y compris la lamotrigine, le gabapentin et le topirimate, qu'on peut essayer si les médicaments plus traditionnels s'avèrent non efficaces.

Au fur et à mesure que leur maladie évolue, certains enfants atteints de la MH développent des crises partielles (qui causent des changements dans le mouvement ou dans la sensation, sans perte de connaissance). Ces enfants peuvent répondre à d'autres anticonvulsivants que ceux mentionnés.

Le but est de limiter les crises sans faire face à des effets indésirables tels que la somnolence ou encore l'augmentation de la difficulté d'avaler et de marcher. Malheureusement, certains enfants présentent, en même temps, une forte tendance à avoir des crises et une faible tolérance au médicament anticonvulsivant. Certains de ces enfants auront un plus grand potentiel et une meilleure vie si on leur administre une dose d'anticonvulsivants inférieure au maximum. Par exemple, comme la dose maximale du médicament empirera la performance scolaire de l'enfant ou le fera trop dormir, on accepte qu'il ait une crise de temps en temps. De la même façon, un enfant qui reçoit une dose d'anticonvulsivant inférieure au maximum, suffisante pour maîtriser ses crises, ne doit pas recevoir une dose supérieure. Le but est d'utiliser la dose d'anticonvulsivants la plus faible qui puisse limiter les crises puisque les effets indésirables des anticonvulsivants peuvent augmenter l'invalidité causée par la MH.

L'administration des médicaments est aussi un souci. Les adolescents ont souvent des sentiments ambivalents envers leurs médicaments qui leur rappellent la gravité de leur maladie. Ils disent souvent qu'ils ont pris leurs médicaments, lorsqu'ils ne l'ont pas fait. Si les médicaments ne semblent pas donner un effet, les parents devraient s'assurer qu'ils sont vraiment avalés. Une seule personne devrait avoir la responsabilité de donner les médicaments au patient afin de limiter les chances d'oublier ou d'administrer la dose incorrecte.

Au fur et à mesure que la maladie évolue, la capacité de l'enfant de tolérer les anticonvulsivants et les sédatifs diminue. Il pourrait donc sembler faible et traité avec trop de médicaments, alors qu'en réalité la dose employée a été bien tolérée dans le passé. Il y a peu de risque que les anticonvulsivants soient toxiques. Les effets néfastes se produisent presque toujours durant les six premiers mois de la prise du médicament et peuvent être reconnus et traités si l'enfant est suivi régulièrement. Des changements au régime et au niveau d'activités peuvent altérer la tolérance aux médicaments.

Certains enfants qui ont des crises présentent aussi des secousses uniques des membres ou du tronc appelées « spasmes myocloniques » ou « myoclonie ». Un spasme myoclonique est différent d'une crise et la famille et le médecin devraient faire attention à ne pas employer le mauvais terme. Un enfant dont les crises sont bien maîtrisées peut toujours avoir des spasmes myocloniques. Si les secousses myocloniques sont intenses ou fréquentes, il peut être convenable de les traiter. Mais d'habitude il n'est pas nécessaire de traiter la myoclonie aussi agressivement que l'on traite les crises.

Le médecin doit essayer de prévenir ou de réduire le nombre de crises tonico-cloniques (grand mal) et de ne tenir aucun compte des spasmes. Les crises tonico-cloniques sont des crises graves associées à une perte de connaissance et à des cycles alternants de tonus (redressement ou raideur) et de clonus (tic ou secousse). Si les secousses causent des chutes ou des blessures, ou si elles empêchent la consommation de nourriture, de liquides ou de médicaments, il est raisonnable d'essayer de réduire leur fréquence. Ceci pourrait nécessiter le recours à d'autres médicaments contre la myoclonie, tels que le valproate.

Dans les jours ou dans les heures qui précèdent une crise tonico-clonique, la famille peut remarquer une augmentation dans le nombre de secousses ou d'autres signes avant-coureurs. Si l'expérience montre qu'il est possible de prédire l'arrivée d'une grande crise, chez un enfant en particulier, il y aura peut-être une chance de les éviter en augmentant la dose de médicament. Cependant, la famille ne devrait pas tenter de faire ceci indépendamment – il est très important que le médecin traitant sache quelle dose de quel médicament est utilisée, afin d'éviter la surconsommation de médicaments. Donc, il est important que les anticonvulsifs soient donnés selon un programme strict, à la même heure chaque jour, même durant les jours fériés. L'enfant peut prendre ses médicaments matinaux et se rendormir s'il n'y a aucune activité de prévue.

Le traitement efficace des crises dépend des bons rapports entre les parents et les médecins. Les médecins doivent se rendre compte que, avec l'évolution de la maladie et par nécessité, les familles acquièrent des connaissances vastes et intimes de la MH et de ses effets sur leur enfant. Leur perspicacité et leurs observations seront essentielles pour adapter la thérapie aux besoins individuels.

VII. Autres traitements médicamenteux

Le principe général du traitement médicamenteux de la MH est que la famille et le médecin travaillent en équipe, tous les deux comprenant pourquoi un médicament est employé, quels en sont les avantages et les effets adverses possibles, quand son efficacité sera vérifiée et quoi faire en cas de problèmes.

De nombreux médecins ont une idée de la façon dont les médicaments neuroleptiques (antipsychotiques), tels que l'halopéridol et la chlorpromazine, peuvent aider les adultes atteints de la MH. Leurs connaissances dérivent des premières expériences sur les animaux qui ont suggéré que les neuroleptiques puissent réduire la chorée, sans toutefois tenir compte de la vivacité ni de la capacité à apprendre. Comme la chorée est rarement un problème important dans la MH juvénile, les neuroleptiques seraient déconseillés puisqu'ils pourraient causer l'assoupissement, des chutes, des difficultés de déglutition entraînées par la sécheresse de la bouche, et une rigidité accrue. Le patient devrait arrêter ces médicaments à moins d'une amélioration évidente dans la fonction du corps entier.

On peut utiliser plutôt les médicaments plus récents, tels que le risperdal, l'olanzapine et la quétiapine, associés à moins d'effets néfastes. La tétrabénazine est un médicament plus ancien (offert

actuellement par un programme d'accès spécial au Canada) qui peut aussi être utile.

Les relaxants musculaires, tels que les benzodiazépines, le baclofène ou la tizanidine, peuvent aider à réduire la raideur chez l'enfant atteint de la MH. Avant d'administrer ce genre de médicaments, il faut savoir qu'ils causent une augmentation de l'assoupissement, des difficultés de déglutition accrues et un manque de concentration accentué, et comparer ces inconvénients à l'avantage tiré de la diminution de la raideur.

« Au fil des ans, le médecin a prescrit différents médicaments. Il a expliqué qu'on les essayait seulement et que rien ne pouvait arrêter les symptômes de Justine, mais on pourrait essayer de les alléger un peu. Quelques médicaments étaient efficaces contre la raideur. Un ou deux l'ont complètement crevée, jusqu'au point où elle était très fatiguée ou inconsciente de son milieu. Le médecin a toujours tenu compte de mon opinion. Je suggérerais d'essayer une dose plus faible ou plus forte de certains médicaments, si je trouvais que ça aidait. »

—Brigitte

Un grand nombre d'enfants atteints de la MH ont de la difficulté à dormir. Des doses minimales de benzodiazépine peuvent aider, bien que chaque cas soit différent et varie au cours du temps. Les parents et les médecins ne devraient pas oublier que l'arrêt soudain du médicament peut entraîner un syndrome d'abstinence comprenant l'agitation, l'insomnie et les crises d'épilepsie.

Les antidépresseurs, tels que l'amitriptyline, la désipramine et la fluoxétine, sont bénéfiques pour les adultes atteints de la MH, même ceux qui ne présentent pas des signes évidents de dépression. On ne les a pas utilisés autant dans les cas juvéniles et leur place dans la thérapie est toujours incertaine. Ces médicaments peuvent diminuer les troubles du sommeil chez certains patients, mais peuvent également aggraver les crises, les secousses et le tremblement. Même si la raideur et l'akinésie (manque de mouvement) vues chez plusieurs des patients juvéniles font penser à la maladie de Parkinson (un trouble qui répond à la L-Dopa), l'utilisation de la dopa ou des autres médicaments de la famille des dopamines est rarement utile.

Les autres symptômes du comportement ou symptômes psychiatriques peuvent répondre à une variété de médicaments, à la consultation ou à des stratégies de modification du milieu. L'anxiété, la névrose obsessionnelle, la désinhibition sexuelle, la manie et des comportements explosifs sont fréquents et peuvent être graves. Les benzodiazépines, telles que l'alprazolam, le lorazépam ou la buspironne, peuvent être utilisées pour traiter l'anxiété. La pensée obsédante ou les compulsions peuvent répondre aux inhibiteurs de la recapture de la sérotonine tels que la fluvoxamine ou à la clomipramine. Le comportement agressif, qu'il soit physique ou sexuel, peut nécessiter un traitement qui regroupe la modification du comportement et les médicaments. Les neuroleptiques, les bêta-bloquants (tels que le propranolol) et les anticonvulsivants (tels que la valproate, la carbamazépine et le gabapentin) sont parfois employés dans le traitement du comportement agressif, irritable ou maniaque.

VIII. La MH juvénile et la vie familiale

En présence de la MH juvénile, les familles font face à des problèmes difficiles de santé et de comportement. De même, cette maladie met un poids affectif et financier énorme sur tous ceux qui sont touchés.

Rachelle résume quelques-uns de ces défis. « Ma perception comme femme et mère, dit-elle, reflète plusieurs choses, et la tristesse en est une des plus importantes. Mais la MH inflige une insulte et un fardeau de plus pour le parent d'un enfant affecté. Il est déjà assez insupportable pour n'importe quel parent de voir son enfant souffrir d'une maladie accablante qui met sa vie en danger, et de perdre cet enfant. Mais avec la MH, on n'a pas l'autre parent (qui est d'habitude le conjoint) avec qui on peut partager cette expérience pénible et effrayante. Vu la nature même de la maladie, ce partenaire est une autre partie de l'expérience pénible. M'occuper de nos deux enfants affectés, de notre enfant 'normal' et de mon mari qui était aussi atteint de la MH m'a causé une tension énorme, au niveau de ma santé et au niveau affectif. Il semblait que j'étais toujours tiraillée par le temps et l'énergie nécessaires pour m'occuper de chacun d'entre eux et par la tentative de combler tous leurs besoins. Il était difficile de me rappeler de m'occuper de mes besoins à moi. »

Lorsqu'un parent a la MH, l'autre est souvent le seul gagne-pain. Cette combinaison de pressions peut parfois se manifester sous forme d'intolérance, de culpabilité et de résignation. Brigitte se rappelle : « Un jour d'hiver, j'ai amené Justine faire de la luge. Nous avons eu quelques tours ensemble et ensuite je voulais aller chercher mon appareil-photo pour prendre Justine en train de descendre la colline. Je l'ai installée au sommet de la colline et je lui ai montré comment s'asseoir sur la luge. Je voulais qu'elle attende que je sois rendue à mi-chemin pour que je puisse prendre sa photo en descendant. Mais elle n'a pas pu tenir la luge et s'asseoir elle-même. Je me souviens de lui avoir crié : 'Qu'est-ce qui te prend ?' C'est une des choses que je regrette maintenant. Je sais ce qui la prenait. Ce n'était pas de sa faute. C'était la maladie de Huntington. »

Mais parfois il est difficile de séparer la personne de la maladie. Une jeune femme se souvient d'avoir grandi dans une famille touchée par la MH. « Mon père, mon frère et ma sœur étaient tous atteints de la maladie de Huntington et j'ai joué plusieurs rôles : sœur, fille, personne à risque et soignante. Je me souviens d'avoir assisté à des réunions de groupes de soutien et de ne pas être sûre si je dois participer au groupe des personnes à risque ou à celui des personnes soignantes. Ma mère et moi avons parlé sans cesse de mes sentiments sur la MH. Je me sens fortunée de pouvoir compter sur elle pour m'écouter et me soutenir. Durant mes années de secondaire et mes premières années de collège, je détestais le fait de devoir m'occuper des membres de ma famille. Naturellement, je me sentais souvent très coupable d'avoir eu ces sentiments parce que je les aimais et je voulais vraiment les aider. Mais les soigner semblait diminuer le temps que j'avais pour fréquenter des amis et étudier. Ce qu'il y avait de plus difficile la plupart du temps, c'était mes sentiments de colère et même de haine. La meilleure façon que j'avais trouvée pour y remédier était de me convaincre que mes sentiments étaient envers la maladie et non la personne. Malheureusement, il me semblait souvent que les deux étaient inséparables. Il est très important de mentionner que c'était, et que c'est toujours, ma communication constante avec ma mère qui m'a aidée à m'en tirer. »

Il est aussi très difficile pour une jeune personne de voir un frère ou une sœur devenir de plus en plus malade. Deux frères, 18 ans et 15 ans respectivement, étaient incapables d'exprimer leurs sentiments. « Je suis certaine qu'ils sont là à se demander si un jour, ils seront comme ça, » dit leur mère. « Il est très difficile de vivre quotidiennement avec cette peur. Nous vivons au jour le jour, peu importe que la journée soit bonne ou mauvaise. »

La maladie de Huntington met aussi les amitiés à l'épreuve. « La maladie continue pendant une longue période, particulièrement lorsqu'il y a deux générations affectées en même temps. La plupart du temps, ma famille et mes amis me soutenaient mais ils avaient besoin de se retirer de temps en temps », dit Rachelle. « Les exigences de la MH ont tendance à 'user' les gens. Ils commencent à sous-estimer ce qu'ils peuvent faire ou combien ils peuvent tolérer. Il semble qu'ils ont besoin d'être à part pour se ressourcer en préparation à la prochaine période d'engagement. Lorsque les amis et les membres de la famille entraient et sortaient de notre vie, il me semblait souvent que nous étions abandonnés. Cela rendait le soutien quelque peu précaire et imprévisible. Bien sûr, je comprenais ce besoin, mais, comme mère et épouse, je n'avais pas ce choix-là. »

Carl J. Crosley, neurologue pédiatrique qui a déjà traité des enfants souffrant de la MH, rappelle aux familles l'importance de l'éducation, de l'épanouissement et du plaisir. Il faut beaucoup de conscience et de l'équilibre pour ne pas trop accentuer les aspects purement médicaux de leur maladie. Il faut tenir compte de ce qui inquiète vraiment les enfants atteints.

Les familles devraient jouir de la vie et célébrer tous les moments heureux et les petites victoires : une nouvelle habileté, une bonne journée à l'école, une réunion familiale réussie. Il ne faut pas oublier qu'il faut *vivre* avec la MH juvénile.

Les stades plus avancés de la maladie

Au fur et à mesure que la MH évolue, les enfants atteints deviennent incapables d'accomplir des tâches. Vivre avec eux peut être difficile à cause des troubles de sommeil, des humeurs changeantes et du comportement peu coopératif en général. Il se peut qu'ils reçoivent de fortes doses de médicaments et qu'ils aient de la difficulté à participer aux activités familiales. Leur mobilité diminue, tandis que les problèmes de langage et de déglutition deviennent plus graves. Il faudra adapter les stratégies à l'évolution de la maladie. En fin de compte, il faudra penser à mettre l'enfant affecté dans un établissement de soins de longue durée.

I. Les loisirs et la vie sociale

Planifier des activités pour l'enfant dans les stades avancés de la maladie de Huntington est un grand défi, mais un défi essentiel au maintien de la qualité de vie. Pour des suggestions d'activités qui seraient convenables, consultez un ludothérapeute spécialisé dans le traitement des enfants handicapés. On peut ensuite développer un plan selon les intérêts individuels et les habiletés de l'enfant. Les activités suivantes sont de bons exemples :

- Visiter d'autres enfants
- Visiter des animaux domestiques
- Des livres ou des nouvelles parlées
- De la musique
- L'heure du calendrier quotidienne. Réservez du temps chaque jour pour revoir la date (le jour et le mois) et l'horaire du jour. Employez ce temps pour souligner les événements importants ou des souvenirs particuliers associés à ce jour.
- Des décorations colorées. Utilisez un grand tableau d'affichage pour décorer la chambre de l'enfant selon les saisons et les fêtes spéciales. Ceci fournit de la stimulation visuelle variée et un sujet de conversation. Ce genre d'activités aidera aussi l'enfant à tenir compte du temps.
- Les jeux de société comme le bingo et le Rumoli. Quelques adaptations pourraient être nécessaires, telles que remplacer les petits jetons avec de grands boutons ou d'autres articles ménagers.
- Les jeux de cartes. Des presses cartes peuvent être nécessaires.
- « Rat-A-Tat Cat », un jeu de cartes qui facilite l'interaction avec les autres et qui encourage la communication, le raisonnement et des plaisanteries. (Visitez <www.gamewright.com> ou appelez au 1-800-345-6665)

II. Le placement dans un établissement

Les décisions quant au placement dans un établissement sont complexes et épuisantes du point de vue affectif pour tous ceux qui y sont impliqués.

Avec l'évolution de la maladie, la plupart des familles auront besoin d'aide pour soigner le patient. Des infirmières à domicile et d'autres soignants peuvent veiller à la bonne alimentation, libérer les parents, les frères et sœurs et les membres de la famille ou donner tout simplement du répit aux principaux soignants. Les programmes de soins de relève peuvent aussi être précieux.

Mais à un certain point, la question très difficile du placement dans un établissement se présentera. Trouver un endroit convenable peut représenter un énorme défi pour les familles et pour les membres de l'équipe de soins. Dans plusieurs cas, l'option d'une maison de repos n'est pas viable pour accommoder une jeune personne. Les familles doivent aussi se préparer à continuer de jouer un rôle important dans les soins de l'enfant affecté, même après son placement.

Brigitte se rappelle le placement de Justine dans un établissement comme étant la décision la plus difficile de sa vie. Avec les vacances d'été qui s'approchaient, elle s'est rendu compte qu'elle aurait besoin d'une pause pendant les deux mois que Justine serait à la maison au lieu d'être à l'école. Elle a pris des dispositions pour que Justine aille dans un centre de réadaptation pour enfants pendant deux semaines. Durant son séjour au centre, les problèmes de comportement de Justine se sont améliorés de façon marquée. Brigitte a espéré que ce comportement amélioré continuerait à son retour à la maison.

« Cela aurait été trop beau. Elle a recommencé tout de suite à avoir des épisodes de hurlement et des nuits blanches. Ensuite j'ai beaucoup réfléchi à comment elle se fatigue à crier et à combien elle était heureuse au centre de réadaptation. Je l'aime tellement et je ne voulais pas la laisser partir. Parfois nous étions très proche et nous avons eu de bonnes journées qui me sont très précieuses. Mais en fin de compte, je me suis résignée à la réalité qu'il était mieux pour elle de ne plus rester à la maison. »

Justine a commencé un séjour de deux semaines par mois au centre de réadaptation. « Lorsqu'elle était chez nous pendant les deux autres semaines, le comportement négatif reprenait, alors qu'au centre de réadaptation elle allait beaucoup mieux. Je savais que j'avais pris la bonne décision. » Il a fallu huit mois avant qu'il soit possible de trouver un foyer permanent dans la communauté qui soit convenable.

III. La mort

La mort est la fin inévitable pour nous tous. Mais elle semble plus cruelle et injuste pour les enfants souffrant de la maladie de Huntington.

« Je suppose que les sentiments que j'ai eus, et que je continue d'avoir, sont communs aux parents qui ont vu la vie d'un enfant s'interrompre prématurément. Je me demande ce que chacun d'entre eux serait devenu et quelles sont les expériences que nous avons manquées ensemble. Lorsque la mort survient, elle cause à la fois le chagrin le plus immense et le sentiment d'une grande libération! »

—Rachelle

« Perdre un enfant est une des blessures les plus profondes de la vie », dit Rachelle. « Avec la MH, une fois que les symptômes commencent, on perd son enfant maintes et maintes fois. Je voyais mes petits chéris qui avaient appris à marcher, à manger, à parler, à être propre, à faire du vélo, réduits à accepter qu'on leur mette des couches, à apprendre à utiliser une chaise roulante tout en perdant l'habileté de monter à bicyclette, voire à marcher. Il était très pénible de voir la confusion sur leur visage lorsque quelque chose qui était facile à faire devenait une lutte pour eux. On dirait que leurs yeux demandaient, 'Ne sais-je pas faire ceci ? Qu'y a-t-il — pourquoi ne puis-je pas le faire ?' »

En essayant de préparer sa fille pour la fin inévitable, Claudette abordait le sujet de façon ouverte et directe. « J'ai essayé de démystifier la mort autant que possible. J'ai dit à Adèle que d'habitude les parents meurent en premier. Nous venons tous au monde pour accomplir une certaine chose et, la plupart du temps, ça prend plusieurs années pour que les gens comprennent leur rôle dans la vie. Certaines personnes ne le sauront jamais, même s'ils vivent jusqu'à cent ans. Mais, parfois, un enfant très spécial vient au monde qui peut accomplir sa tâche en un temps plus raccourci. »

« Lorsque sa tâche est accomplie, elle quittera son corps physique et elle volera à travers l'univers, s'assurant que la beauté fait toujours partie de notre monde. Je lui ai dit que lorsque son état physique n'est plus, elle fera toujours partie de ma vie parce qu'à chaque fois que je vois de la beauté, je verrai son visage. Elle est l'un de ces enfants très spéciaux. »

« D'une façon, les enfants atteints de la MH sont spéciaux. Ils acceptent vraiment la vie. Ils peuvent nous enseigner beaucoup de choses. Évidemment, l'anxiété de la situation est insupportable. L'attente de la mort est terrible. Mais nous essayons de nous concentrer sur la vie. Ce n'est pas la vie que j'avais planifiée pour elle, mais c'est la meilleure vie que je puisse lui donner. La maladie de Huntington a changé nos vies, mais nous a permis de grandir. Elle nous a donné à la fois beaucoup de larmes et beaucoup de rires. »

« J'ai demandé aux gens qui étaient proches d'Adèle de lui dire comment elle avait affecté leur vie », dit Claudette. « Je voulais qu'elle sache qu'elle les avait touchés et qu'elle avait accompli sa tâche. Je crois qu'il est important qu'elle sache qu'on ne l'oubliera pas. » Claudette rit avec grand plaisir, se rappelant que Adèle « a dit à ses camarades de classe qu'elle voulait qu'on se souvienne d'elle comme la fille qui avait le plus joli sourire au monde. »

« Je lui ai dit qu'elle sera en paix lorsqu'elle meurt — que seul son corps est malade. Son esprit et son âme et son cœur sont parfaits et continueront de vivre. J'entendrai toujours sa voix au fond de mon cœur. Lorsqu'elle m'a entendu dire cela, Adèle m'a dit qu'elle me jouerait des tours avec sa voix. Elle a vraiment le sens de l'humour ! »

« Elle m'a donné de l'amour sans réserve, ce qui est tellement rare. » Claudette a souri. « Un cadeau est une prime, pas quelque chose dont on a besoin. Et je lui dis souvent que la vie me l'a offerte en cadeau. »



L'espoir pour le futur

Depuis la découverte cruciale du gène de la MH en 1993, l'allure de la recherche sur la maladie de Huntington s'accélère. Chaque année apporte de nouvelles connaissances sur ce qui ne fonctionne pas dans les cellules cérébrales affectées par la MH et des nouvelles stratégies encourageantes pour éviter, arrêter ou même permettre d'inverser le cours de la maladie.

La recherche sur la maladie a revêtu une envergure internationale. Quelques-uns des chercheurs les plus renommés au monde sont maintenant engagés dans la campagne pour trouver de nouveaux traitements et, en fin de compte, un remède à la maladie de Huntington.

Lire le bulletin de la Société Huntington du Canada, *Horizon*, est une excellente façon de rester bien au courant des derniers progrès de la recherche sur la MH.

Remerciements

La Société Huntington voudrait exprimer sa profonde gratitude aux D^{rs} Elisabeth Almqvist, Martha Nance et Oksana Suchowersky pour leur aide et leurs conseils dans la préparation de cette nouvelle édition révisée de *La maladie de Huntington juvénile*. Un merci tout particulier est également dû à tous les membres du personnel du service social de la Société Huntington, qui ont fourni d'innombrables commentaires et suggestions utiles. La première édition de cette publication se basait sur le travail du D^r Robert Snodgrass, en collaboration avec Ralph Walker, Judith Margheim, Wendy Elliott et les personnes et les familles (leurs noms ont été changés dans cette publication) qui étaient disposées à partager leurs expériences avec les autres membres de la communauté MH. Nous sommes très redevables à eux tous.

— RM, octobre 2000

Société Huntington du Québec
2300 Boul. René Lévesque O.
Montréal, Québec
H3H 2R5
Tél : 514-282-4272
Télec.: 514-937-0082 shq@huntingtonqc.org

Pour savoir comment nous pouvons
vous aider téléphonez-nous à
Québec au : **1-877-220-0026**
et à Montréal au : **514-282-4272**

Site Web : **www.huntingtonqc.org**