

Maladie de Huntington juvénile (MH)

La maladie de Huntington (MH) est un trouble héréditaire du cerveau ayant des effets dévastateurs tant sur le corps que sur l'esprit. La maladie frappe surtout les adultes. Les symptômes se manifestent généralement entre 30 et 45 ans. Il arrive pourtant qu'elle survienne chez des enfants d'à peine 5 ans ou chez des personnes de 80 ans. Lorsque la personne atteinte de la maladie de Huntington a moins de 20 ans, on parle de 'la maladie de Huntington juvénile' (MHJ). Les symptômes qui caractérisent la MHJ sont différents de son équivalent adulte. Les premières indications de la maladie de Huntington juvénile comprennent :

-) La rigidité
-) La lenteur et la raideur
-) La difficulté à marcher
-) Les maladresses et les chutes fréquentes
-) La difficulté à parler
-) La suffocation et 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 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). 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. La MH juvénile implique un plus grand nombre de répétitions – 50, 60 ou plus – que la MH de l'adulte. De très grandes augmentations dans la longueur de la répétition CAG viennent presque toujours d'un père affecté.

Le diagnostic

Il peut être extrêmement difficile de diagnostiquer la maladie de Huntington juvénile. La MHJ est extrêmement rare et il y a peu de médecins qui auraient déjà traité un cas semblable auparavant. 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. Il ne faut pas oublier que l'examen des enfants peut être un défi en lui-même. Les antécédents familiaux complets et exacts sont d'une aide inestimable dans l'évaluation d'un enfant qui a les symptômes suggérant la maladie de Huntington et ils peuvent grandement faciliter le diagnostic.

On peut également avoir recours à un nombre de tests selon que les antécédents familiaux existent ou pas. Des analyses de sang et d'urine peuvent aider à éliminer d'autres diagnostics possibles. L'étude des images cérébrales contribue à éliminer d'autres possibilités. Finalement, un test génétique peut être employé pour confirmer le diagnostic. Le dépistage des enfants est sérieux et ne se fait qu'en présence d'une maladie neurologique évolutive claire, qui suggère fortement la maladie de Huntington.

La vie avec la MH juvénile

L'éducation scolaire – Le choix de l'école pour un enfant atteint de MHJ est d'une importance cruciale, puisque la MHJ est si rare et peut être très exigeante. Certaines écoles offrent des classes pour des enfants avec des besoins spéciaux. 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.

Un enfant atteint de MHJ peut grandement profiter de physiothérapie et d'ergothérapie, et ce, à tous les stades de la maladie. Ces programmes aideront l'enfant à développer de nouvelles habiletés et à les maintenir le plus longtemps possible. Le but principal d'un programme de physiothérapie pour les enfants atteints est de maintenir l'amplitude articulaire et la mobilité indépendante. L'ergothérapeute aidera à identifier l'équipement adapté aux besoins de l'enfant afin qu'il demeure le plus indépendant le plus longtemps possible dans ses activités de vie quotidienne.

L'orthophoniste peut aider à trouver des stratégies qui aideront à conserver l'habileté orale dans la mesure du possible. Également, le thérapeute fournira des évaluations régulières des difficultés de déglutition chez l'enfant. Lorsqu'il le faut, l'orthophoniste peut introduire de nouveaux outils en vue de faciliter les habiletés de communication soutenues (ordinateurs avec logiciels particuliers).

Le comportement et le discernement

Le comportement et le discernement se détériorent en fin de compte chez toute personne atteinte de la MH. Des situations stressantes peuvent subvenir lorsque l'enfant ne peut plus répondre aux attentes des autres. L'enfant peut devenir frustré lorsqu'il ne peut plus communiquer adéquatement ou que ses besoins ne sont plus rencontrés. Voici quelques stratégies pour aider à résoudre les problèmes de comportement dans la MH :

1. Identifier le problème principal.
2. Recueillir toute l'information sur le problème.
3. Revoir les raisons possibles du comportement.
4. Fixer un objectif réaliste.
5. Être souple et prêt à essayer plusieurs stratégies.
6. Rassurer toutes les personnes impliquées.

La MH juvénile et la vie familiale

En présence de la MHJ, les familles font face à de lourds problèmes de santé et de comportement. De même, cette maladie met un poids affectif et financier énorme sur tous ceux qui sont touchés. Il peut être difficile d'envisager le futur de l'enfant atteint. Il est important pour tous les membres de la famille (mère, père, autres enfants) de parler de leurs sentiments face à la MH et des demandes que la maladie leurs imposent. Il est essentiel d'aller chercher de l'aide pour s'occuper de l'enfant atteint auprès de professionnels, d'autres membres de la famille, de services de répit ou autre aide à domicile.

Aussi, de l'aide psychologique ou spirituelle peut aider les familles à vivre avec tous les deuils et transitions qu'ils vivent au quotidien. Les familles devraient jouir de la vie et célébrer tous les moments heureux et les petites victoires. Il ne faut pas oublier qu'il faut 'vivre' avec la MH juvénile.

Pour plus de détails, consulter : La Maladie de Huntington juvénile, un livret de ressources destiné aux familles, aux professionnels de la santé et aux personnes soignantes. Ce livret est disponible auprès de la Société Huntington du Québec.

Pour votre info, [ce site](#) qui s'adresse aux jeunes touchés par la MH sera lancé en janvier 2012, éventuellement traduit en français.