

Maladie de Huntington

La **maladie de Huntington** est une maladie héréditaire qui provoque des altérations cognitives, émotionnelles et physiques. La maladie de Huntington est progressive, ce qui signifie que les symptômes s'aggravent avec le temps. Bien que la maladie de Huntington soit principalement considérée comme une maladie qui affecte le mouvement, les dommages au cerveau entraînent également des symptômes de trouble neurocognitif, tels qu'un déclin de la mémoire et des difficultés de jugement.

La maladie de Huntington est un trouble génétique.

Dans les chromosomes, il existe un gène responsable de la fabrication d'une protéine appelée huntingtine. L'une des fonctions de la protéine huntingtine est de réparer les dommages à l'ADN. Lorsque la protéine ne fonctionne pas correctement, elle est appelée **huntingtine** mutante et elle peut provoquer la mort de certaines zones du cerveau. À mesure que les cellules cérébrales meurent, la personne éprouve les symptômes physiques, cognitifs et émotionnels de la maladie de Huntington.

Le gène mutant de la maladie de Huntington est dominant, ce qui signifie que chaque enfant d'un parent atteint de la maladie de Huntington a 50 % de chance d'hériter de la maladie et il est considéré à risque.¹

Les symptômes apparaissent généralement entre 30 et 55 ans.

La **maladie de Huntington juvénile** affecte les moins de 20 ans, et la **maladie de Huntington à déclenchement tardif**, les plus de 60 ans.

Les symptômes progressent généralement sur une longue période, de 10 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.

La maladie de Huntington est diagnostiquée avec des tests génétiques.

Une clinique génétique réalisera habituellement les tests et fournira également des conseils génétiques. Un **conseiller en génétique** vous aidera à savoir si les tests génétiques sont pertinents pour vous en fonction de vos

Symptômes de la maladie de Huntington¹

Stade précoce :

- Diminution de l'attention portée aux détails (cognitif).
- Mouvements involontaires mineurs tels que contractions des membres ou agitation excessive (physique).
- Dépression et irritabilité (émotionnel).

Stade intermédiaire

- Changements de personnalité, tels que l'irritabilité et les sautes d'humeur.
- Perte de poids.
- Troubles de mémoire, de concentration ou de prise de décision.
- Dépression et anxiété.
- Comportements obsessionnels compulsifs, comme répéter continuellement la même activité.
- Difficultés accrues à avaler et parfois trouble du langage.
- Mouvements involontaires plus évidents de la tête, du cou, des bras et des jambes, ou « maladie de chorée », appelée couramment « danse de Saint-Guy ».

Stade avancé

- Difficulté grandissante à avaler et risque accru d'étouffement et de pneumonie par aspiration.
- Diminution des mouvements involontaires et augmentation de la rigidité et de la contracture musculaire.
- Diminution de la capacité de communiquer, mais comprendre ce qui se dit reste possible.

Les personnes atteintes de la maladie de Huntington ne présentent pas toutes le même ensemble et la même progression de symptômes.

antécédents familiaux. Le cas échéant, le conseiller renseignera sur les services de soutien mis à votre disposition avant, pendant et après le processus de dépistage. Pour trouver un conseiller en génétique près de chez vous, veuillez consulter le site web de l'Association canadienne des conseillers en génétique au : cagc-accg.ca

Des **tests génétiques prédictifs** sont également offerts aux adultes qui ne présentent pas de signes de la maladie, mais qui ont des antécédents familiaux de la maladie. Dans ce cas, un résultat de « mutation positive » ou de « mutation négative » est donné, mais le diagnostic de la maladie de Huntington n'est pas posé tant que les symptômes n'apparaissent pas.

Les outils d'**imagerie cérébrale** qui nous permettent de regarder de plus près le cerveau, comme l'imagerie par résonance magnétique (IRM), ne sont généralement pas nécessaires. Cependant, un médecin peut demander une imagerie cérébrale pour détecter tout changement structurel dans les parties du cerveau touchées par la maladie de Huntington ou pour exclure d'autres maladies.

Existe-t-il un traitement ?

Il n'existe actuellement aucun traitement pour limiter ou prévenir les dommages causés par la maladie. Les stratégies actuelles se concentrent sur la gestion de certains des symptômes.

- 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.

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 particulier.

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. Pour obtenir de plus amples renseignements sur ce que vous pouvez faire pour maintenir la santé de votre cerveau, veuillez consulter alzheimer.ca/santeducerveau

Pour obtenir du soutien.

Vous pouvez communiquer avec votre Société Alzheimer locale pour obtenir de l'assistance. Nous vous invitons à consulter alzheimer.ca/presdechezvous

Ressources supplémentaires.

La Société Huntington du Canada vous offre des services de soutien, d'éducation et d'information à huntingtonsociety.ca

Pour trouver des séminaires sur la maladie de Huntington, veuillez visiter brainxchange.ca

Ce document s'appuie sur la recherche clinique et scientifique et sur l'expérience de personnes atteintes d'un trouble neurocognitif et celle de leurs aidants. Nous remercions le Dr Ray Truant, professeur, Université McMaster et Angèle Bénard, RSW, Société Huntington du Canada, pour leur généreuse contribution à la préparation de ce document.

Vous pouvez nous faire part de vos commentaires à propos de cette fiche d'information en nous envoyant un courriel à publications@alzheimer.ca

Ce document a été préparé à titre strictement informatif. Il ne constitue en aucun cas un conseil juridique, financier ou médical, une approbation ou une recommandation de la Société Alzheimer à l'égard d'aucun produit, stratégie, service ou entreprise, ni une déclaration ou description de caractéristiques à leur sujet. Ce document ne vise aucunement à remplacer le diagnostic clinique posé par un professionnel de la santé, ou l'examen des circonstances pertinentes avec un conseiller juridique, financier ou autre.