

Maladie de Creutzfeldt-Jakob

La maladie de Creutzfeldt-Jakob (parfois appelée MCJ) est une maladie cérébrale rare et mortelle qui entraîne des troubles neurocognitifs. Au fur et à mesure de sa progression, elle provoque des sautes d'humeur, l'isolement social et le désintérêt. Finalement, la personne perd la capacité de bouger, de parler ou de prendre soin d'elle-même et nécessite des soins à plein temps.

La maladie de Creutzfeldt-Jakob apparaît lorsqu'une substance appelée protéine prion développe une forme anormale.

Produite par la plupart des cellules du corps, la protéine prion ne cause pas de maladie dans sa forme normale. Mais si elle se replie mal, elle s'avère toxique pour les cellules cérébrales et cause la maladie. Nous ne comprenons toujours pas pourquoi certaines protéines prions changent de forme et deviennent toxiques pour le cerveau. Les chercheurs tentent de trouver des réponses.

Il existe différentes formes de maladies liées aux prions chez les humains et les animaux. La maladie de Creutzfeldt-Jakob est la forme la plus courante de maladie liée aux prions chez les humains. Parmi les maladies à prions qui affectent les animaux, mentionnons **l'encéphalopathie spongiforme bovine, la tremblante ovine et la maladie débilitante chronique des cervidés.**

Les lésions cérébrales chez les personnes ou les animaux atteints d'une maladie à prion peuvent être observées au microscope. Un dommage notable constaté est la **modification spongiforme**, lorsque le tissu cérébral ressemble à une éponge criblée de nombreux petits trous. Dans les maladies à prion, les cellules du cerveau finissent par mourir.

La maladie de Creutzfeldt-Jakob peut être causée de différentes manières chez les humains. La majorité des personnes atteintes de cette maladie présentent soit la forme **sporadique**, soit la forme **familiale**. Mais, dans de rares cas, une infection ou une exposition peut provoquer la **maladie de Creutzfeldt-Jakob**, conduisant à ce qu'on appelle les formes **iatrogènes** ou **variantes**. (Voir l'encadré pour obtenir plus d'informations sur ces formes.)

Les personnes atteintes de la maladie de Creutzfeldt-Jakob peuvent éprouver un large éventail de symptômes

Les chercheurs signalent plus de 50 variations de la **maladie de Creutzfeldt-Jakob**. Ces variations peuvent se manifester par des symptômes différents et leur survenue peut varier beaucoup d'une personne à l'autre.

Habituellement, un problème mental ou neurologique apparaît en premier. Les premiers symptômes peuvent sembler légers et ressembler parfois à la dépression. Un membre de la famille ou un ami est souvent le premier à remarquer des sautes d'humeur, l'isolement social ou le désintérêt.

Les quatre formes principales de la maladie de Creutzfeldt-Jakob.

Forme sporadique. Environ 90% des personnes diagnostiquées de la maladie de Creutzfeldt-Jakob présentent la forme sporadique. La forme sporadique survient généralement chez les personnes de 60 ans ou plus environ, sans avertissement ni raison claire. Ces cas apparaissent de manière imprévisible et ne peuvent être associés à d'autres cas. La forme sporadique commence probablement lorsque la protéine prion prend une forme anormale dans une ou dans quelques cellules cérébrales. La forme anormale se propage ensuite probablement à la protéine prion normale dans le reste du cerveau.

Forme familiale. La plupart des autres cas (environ 10 %) sont liés à des modifications génétiques appelées mutations. Ces mutations se trouvent dans le gène qui indique aux cellules du corps comment fabriquer la protéine prion. Les mutations augmentent le risque d'un mauvais repliement de la protéine prion, qui deviendra anormale et provoquera une maladie liée au prion.

Forme iatrogène. Un petit nombre de cas surviennent après une infection par des protéines prion mal repliées ou de forme anormale provenant d'autres humains ou animaux. L'infection par des prions humains se produit accidentellement lors de certaines procédures médicales avec des tissus cérébraux humains.

Forme variante. Cette forme est très rare. Elle survient lorsque des humains sont exposés à **l'encéphalopathie spongiforme bovine**. Cette encéphalopathie est plus communément appelée **maladie de la vache folle**.

De manière générale, la **maladie de Creutzfeldt-Jakob** progresse rapidement après son apparition. Avec le temps, la personne perd la capacité de bouger, de parler ou de prendre soin d'elle-même, et nécessite des soins à temps plein. La plupart des personnes atteintes meurent dans les six mois suivant le début de leur maladie. Certaines peuvent vivre jusqu'à un an, mais rarement plus.

SYMPTÔMES	FACTEURS DE RISQUE
Forme sporadique de la maladie de Creutzfeldt-Jakob	
<p>Les symptômes suivants peuvent se manifester :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Troubles neurocognitifs : perte de la mémoire et des capacités de réflexion • Ataxie : instabilité en marchant ou en se tenant debout • Myoclonies : mouvements saccadés soudains • Problèmes psychologiques : dépression, irritabilité ou changements de comportement • Problèmes de vision : y compris cécité, vision double ou hallucinations • Aphasie : perte de la capacité de parler ou de comprendre ce qu'on dit • Raideur des bras ou des jambes • Difficulté à avaler 	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheurs tentent actuellement de préciser les facteurs de risque possibles de la forme sporadique de la maladie de Creutzfeldt-Jakob.
Forme familiale de la maladie de Creutzfeldt-Jakob	
<p>De nombreuses variations génétiques différentes et rares ont été liées à cette forme de la maladie de Creutzfeldt-Jakob.</p> <p>Les symptômes peuvent différer suffisamment pour que certaines maladies génétiques à prion aient reçu des noms spéciaux, tels que :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Maladie génétique de Creutzfeldt-Jakob : présente des symptômes similaires à la forme sporadique. • Maladie de Gerstmann-Sträussler-Scheinker: parmi les symptômes de cette maladie on note une maladresse en position debout ou en marchant. Les symptômes ultérieurs évoluent vers les troubles neurocognitifs. Dure souvent plus longtemps que les formes sporadiques ou génétiques de la maladie. Une personne atteinte de cette maladie peut survivre plusieurs années. • Insomnie familiale fatale : le symptôme clé de cette affection est une forme d'insomnie grave, progressive et incurable. Elle peut également entraîner la perte des fonctions corporelles de base, telle la régulation de la pression artérielle. Le coma et la mort surviendront finalement. 	<ul style="list-style-type: none"> • Les personnes de plus de 50 ans sont plus à risque, bien que ces maladies puissent se développer chez les plus jeunes. • Les personnes porteuses d'une mutation du gène de la protéine prion humaine sont beaucoup plus susceptibles de développer des maladies à prions. • Les mutations des maladies à prions peuvent être transmises de parent à enfant. Les personnes qui ont un parent ou une sœur ou un frère porteur de la mutation sont plus à risque que celles qui n'en ont pas. • Plus précisément, si un parent est porteur d'une mutation du gène de la protéine prion humaine, la probabilité qu'il la transmette est de 50 % pour chaque enfant. Si une personne a une sœur ou un frère porteur de la mutation, il y a 50 % de chances qu'elle soit également porteuse. • Le counseling génétique est fortement recommandé aux personnes qui s'interrogent sur leur risque génétique de maladie à prions. La plupart des grands centres médicaux du Canada offrent des services de counseling génétique. Si vous avez des questions sur les tests génétiques pour cette maladie, vous pouvez communiquer avec le personnel infirmier du Système de surveillance de la MCJ au 1 888 489-2999.
Forme iatrogénique de la maladie de Creutzfeldt-Jakob	
<p>Symptômes similaires à ceux de la maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique.</p> <p>Des symptômes précoces de troubles du mouvement se manifestent dans de nombreux cas, et les troubles neurocognitifs apparaissent plus tard.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Depuis que cette forme de la maladie de Creutzfeldt-Jakob a été signalée pour la première fois, les nombreux facteurs de risque qui y sont associés ont maintenant été réduits grâce à l'avancée des connaissances scientifiques et de la technologie médicale.

- Pour réduire le risque, les hôpitaux utilisent des procédures spéciales pour s'assurer de l'utilisation en toute sécurité des instruments médicaux et chirurgicaux. Les travailleurs de laboratoire prennent également des précautions de sécurité lors de la manipulation des échantillons pendant les procédures de test de diagnostic.
- Également pour réduire les risques, les travailleurs des services funéraires respectent les règlements provinciaux lorsqu'ils manipulent la dépouille d'une personne ayant été possiblement atteinte de la maladie de Creutzfeldt-Jakob. Il est important de discuter du diagnostic de cette maladie avec le directeur des funérailles lors des arrangements funéraires.

Forme variante de la maladie de Creutzfeldt-Jakob

La forme variante peut souvent toucher des personnes plus jeunes, dans la vingtaine par exemple, au contraire des autres formes de la maladie de Creutzfeldt-Jakob.

Les symptômes peuvent inclure :

- L'anxiété, la dépression et le repli sur soi.
- L'ataxie ou une sensation d'instabilité en marchant ou en se tenant debout.
- Une douleur persistante ou autres sensations étranges.
- Des troubles neurocognitifs qui commencent souvent plus tard avec cette forme de la maladie.

La mort survient généralement un an ou deux après l'apparition des symptômes.

- Le principal facteur de risque est l'exposition à **l'encéphalopathie spongiforme bovine** (également connue sous le nom de **maladie de la vache folle**).
- Le risque global au Canada est maintenant considéré comme extrêmement faible, car le gouvernement canadien oblige l'industrie nationale du bœuf à suivre certaines mesures de sécurité pour réduire le risque.
- La réception d'une transfusion sanguine provenant d'une personne atteinte de la maladie augmente également beaucoup le risque. Au Royaume-Uni, cinq personnes ont probablement été infectées par la variante de la MCJ après avoir reçu des transfusions sanguines. Les produits sanguins provenaient de donneurs en bonne santé au moment du don, mais qui ont développé la maladie plus tard.
- Afin de réduire le risque lié à la transfusion sanguine, le système canadien de don de sang (entre autres) évite désormais les dons de personnes susceptibles d'être atteintes de la maladie de Creutzfeldt-Jakob.

Il est souvent difficile de diagnostiquer la maladie de Creutzfeldt-Jakob, surtout à ses débuts.

Il n'existe aucun test permettant de diagnostiquer avec précision la maladie de Creutzfeldt-Jakob chez une personne vivante. La meilleure façon de confirmer cette maladie est d'examiner les tissus cérébraux après la mort, à l'autopsie.

Les médecins peuvent cependant effectuer des examens approfondis et de nombreux tests pour aider à établir un diagnostic au cours de la vie d'une personne.

Les médecins peuvent suivre les étapes suivantes pour établir le diagnostic :

- **Antécédents médicaux et examen neurologique.** De manière générale, la maladie de Creutzfeldt-Jakob évolue rapidement. L'historique médical détaillé de la personne et un examen neurologique aideront les médecins à déterminer le moment de l'apparition des signes et des symptômes. Ils seront également mieux en mesure de déceler les signes et les symptômes caractéristiques de cette maladie.
- **Imagerie par résonance magnétique (IRM).** Une IRM produit une image du cerveau qui peut montrer des signes de la maladie. De nombreuses personnes atteintes de la maladie de Creutzfeldt-Jakob et d'autres maladies neurologiques présentent des changements spécifiques par IRM. De plus, une IRM permet parfois de faire la distinction entre les formes sporadiques et variantes de cette maladie.
- **Électroencéphalographie (EEG).** Un EEG mesure l'activité électrique du cerveau. Parfois, un tracé spécifique de l'EEG, appelé ondes pointues, peut aider à diagnostiquer la maladie de Creutzfeldt-Jakob.
- **Ponction lombaire.** Si une ponction lombaire détecte une protéine prion anormale dans le liquide céphalo-rachidien, cela peut être une forte indication de la maladie de Creutzfeldt-Jakob. Au Canada, deux tests connexes (EP-QulC et RT-QulC) sont offerts pour aider à diagnostiquer la maladie.

- **Test sanguin.** Il n'y a pas de test sanguin utile pour la maladie de Creutzfeldt-Jakob. Mais un échantillon de sang est souvent utilisé pour préparer de l'ADN qui peut être testé pour diagnostiquer une maladie génétique à prion. Parfois, les personnes qui n'ont pas d'antécédents familiaux de la maladie peuvent quand même être porteuses d'une mutation. C'est pourquoi les tests génétiques sont toujours recommandés si les médecins soupçonnent la maladie de Creutzfeldt-Jakob.

Encore une fois, la meilleure façon de confirmer la maladie de Creutzfeldt-Jakob est en fait d'examiner le cerveau au microscope après la mort. Les autopsies cérébrales ne sont pratiquées que dans certains hôpitaux au Canada. Le Système de surveillance de la MCJ peut aider à prendre des dispositions pour une autopsie cérébrale si la MCJ est pressentie et si le plus proche parent donne son consentement.

Il n'existe actuellement aucun remède ou traitement connu contre la maladie de Creutzfeldt-Jakob.

Aucun traitement médical n'a été approuvé pour prévenir la maladie de Creutzfeldt-Jakob et il n'existe aucun moyen efficace de ralentir sa progression. Les chercheurs poursuivent le travail sur cette question.

En ce qui a trait à la gestion des symptômes, il est recommandé de mettre l'accent sur des soins infirmiers de soutien aux étapes intermédiaires et avancées afin de maintenir du mieux possible le bien-être de la personne.

Pour obtenir du soutien.

Votre Société Alzheimer locale est là pour soutenir les personnes touchées par un trouble neurocognitif dans votre région, y compris un trouble neurocognitif lié à la maladie de Creutzfeldt-Jakob. Nous vous invitons à visiter alzheimer.ca/TrouvezvotreSociété ou à composer le **1 855 705-4636 (INFO)** pour obtenir de plus amples renseignements et du soutien.

Ressources supplémentaires.

Canadian CJD Association. canadiancjdassociation.com

Système de surveillance de la maladie de Creutzfeldt-Jakob <https://www.canada.ca/fr/> 1 888 489-2999.

Maladies à prion. <https://www.canada.ca/fr/sante-publique/services/maladies/maladies-a-prion.html>

Association canadienne des conseillers en génétique. https://www.cagc-accg.ca/?&locale=fr_CA

Cette ressource se fonde sur la recherche scientifique et sur l'expérience vécue des personnes atteintes d'un trouble neurocognitif. Nous remercions le D^r Joel Watts de l'Université de Toronto, la D^{re} Valerie Sim de l'Université de l'Alberta, Rolande D'Amour de l'Agence de la santé publique du Canada et Terri Chaston, aidante et cofondatrice de la Canadian CJD Association.

Ce document vise à donner des renseignements d'ordre général seulement. La Société Alzheimer tient à souligner qu'elle n'entérine pas les recommandations formulées dans ce document et que ces recommandations ne sont pas nécessairement pertinentes pour vous ou pour toute personne atteinte d'un trouble neurocognitif. Nous vous conseillons fortement de parler à un professionnel de la santé qualifié avant de prendre toute décision relative à votre santé ou à celle des autres. L'information fournie par la Société Alzheimer ne remplace pas les examens médicaux et les conseils d'un professionnel de la santé. Cette information ne vise pas à remplacer un diagnostic ou un traitement clinique. La Société Alzheimer n'est en aucun cas responsable, et décline toute responsabilité connexe, si vous vous fiez à, ou si vous utilisez cette information.

Société Alzheimer du Canada

20, avenue Eglinton Ouest, 16^e étage Toronto, Ontario M4R 1K8

Bureau national : 1-800-616-8816 Informations et aiguillage : 1-855-705-4636 (INFO)

 info@alzheimer.ca  alzheimer.ca/fr

 @AlzheimerCanada  @AlzCanada  @AlzheimerCanada

Numéro d'enregistrement d'organisme de bienfaisance: 11878 4925 RR0001