# LA MALADIE DE HUNTINGTON

Également dénommée « chorée de Huntington » en raison des mouvements involontaires qu'elle induit, la maladie de Huntington est une maladie neurologique rare, héréditaire et génétique qui provoque une atrophie progressive des neurones des ganglions de la base (puis le reste de l'encéphale avec la progression de la maladie).

La maladie détruit les cellules nerveuses dans certaines parties du cerveau ; il en résulte une baisse des taux de neurotransmetteurs responsables de la transmission des signaux dans le cerveau. La maladie de Huntington est caractérisée par des mouvements involontaires, une perte des capacités cognitives, et des modifications de l'humeur et du comportement.

Insidieuse et progressive, la maladie se développe généralement entre 35 et 50 ans. Elle se manifeste plus rarement sous une forme juvénile (moins de 21 ans) ou encore sous une forme tardive (50 à 80 ans). Elle évolue à un rythme différent d'un individu à l'autre, avec une durée moyenne d'évolution de vingt ans depuis le début des symptômes moteurs jusqu'aux stades les plus avancés. La forme juvénile évolue plus rapidement que la normale et inversement pour la forme tardive.

Causes

La maladie de Huntington se développe à la suite de la mutation d'un gène (appelé gène HD) situé sur le chromosome 4p16.3. Avec la mutation, le gène en question produit une protéine appelée huntingtine, laquelle a pour fonction de réguler diverses fonctions cellulaires comme le trafic vésiculaire et la sécrétion de facteurs neurotrophiques comme le BDNF.

C'est une maladie génétique et héréditaire à transmission autosomique dominante (= les personnes saines ne transmettent pas la maladie mais si une personne est atteinte, elle a 50% de probabilité de la transmettre à ses enfants).

La maladie de Huntington frappe aussi bien les hommes que les femmes et peut être transmise à la génération suivante soit par le père, soit par la mère.



© All rights reserved

## Symptômes

La maladie de Huntington évolue le plus souvent vers une perte d'autonomie et vers la démence. Au premier stade, la vie familiale et professionnelle reste normale. Plus la maladie évolue vers le stade avancé, plus le besoin d'aide augmentera, jusqu'à l'assistance permanente pour toutes les activités de la vie quotidienne et jusqu'au décès de la personne malade.

## Les troubles moteurs

La chorée est le trouble moteur principal dans la maladie d'Huntington. Elle se caractérise par une « succession de mouvements spontanés excessifs, abrupts, imprévisibles et irréguliers » (d'après la World Federation of Neurology). Au début de la maladie, ces mouvements involontaires peuvent passer pour des tics, de la nervosité et de la maladresse. La fatigue et le stress peuvent les exacerber. Avec l'avancement de la maladie, la chorée gagne le corps entier, dont les muscles respiratoires, provoquant des difficultés à respirer, à parler, à déglutir…

A cette chorée peuvent s'ajouter des troubles de la coordination, de l'akinésie (difficulté à déclencher un mouvement), des troubles oculomoteurs et une impersistance motrice (incapacité à maintenir une position fixe).

Du fait de ces troubles moteurs, la marche et l'équilibre deviennent de plus en plus difficiles au fur et à mesure de l'évolution de la maladie.

## Troubles cognitifs

Les troubles cognitifs restent assez discrets dans les premiers stades de la maladie. Avec l'évolution de la maladie, ils évolueront en démence de type sous-corticale (ralentissement de la pensée, troubles attentionnels et exécutifs, troubles de la mémoire impliquant la récupération de l'information plutôt que l'apprentissage de nouvelles informations…)

## Troubles comportementaux/psychiatriques

Les troubles psychiatriques et/ou comportementaux les plus observés sont la dépression, l'irritabilité et l'apathie. Cependant, il y a une grande variabilité de ces troubles, d'un individu à l'autre, d'une situation à une autre.

## Diagnostic

Le diagnostic est une étape primordiale, il entraînera des conséquences notamment sur la famille et les descendants, étant donné que c'est une pathologie héréditaire. Toute personne peut savoir si elle est porteuse du gène grâce à un test ADN (prise de sang) fiable à 100%. Toutefois, il existe encore des débats dans le monde médical sur l'éthique de ces tests. En effet, l'annonce d'un diagnostic de maladie d'Huntington peut être un énorme choc pour le patient et il n'y a aucun traitement pour cette pathologie. Cependant, le diagnostic peut permettre au patient de prendre la décision en toute conscience d'avoir ou non des enfants (et donc de prendre le risque de leur transmettre le gène). Le diagnostic permettra également un suivi psycho-médico-social adapté.

Pour les couples qui souhaitent quand même avoir un enfant et qui procèdent par fécondation in-vitro, un diagnostic préimplantatoire peut être effectué avant l'implantation (les embryons porteurs du gène HD ne sont pas implantés). Ce diagnostic s'adresse autant aux personnes qui ont fait le test et se savent porteuses qu'à celles qui ne l'ont pas fait mais sont susceptibles d'être porteuses.

D'autres tests peuvent également être réalisés, tels qu'un examen clinique, une IRM, une tomodensitométrie ou une étude génétique.



© All rights reserved

Traitement

Il n'existe actuellement aucun traitement curatif de la maladie de Huntington. Différents traitements médicamenteux peuvent néanmoins atténuer certains symptômes. Ainsi, ils varient en fonction des troubles constatés : neuroleptiques, antidépresseurs, anxiolytiques, greffes de cellules nerveuses provenant du fœtus ou encore greffe de neurones.

Afin d'améliorer l'accompagnement et la qualité de vie de la personne atteinte, les traitements non-médicamenteux s'avèrent ainsi primordiaux : kinésithérapie, logopédie, ergothérapie, thérapie occupationnelle et de relaxation, etc. Une alimentation enrichie peut également lutter contre la perte de poids.

La vie d'une personne atteinte de la maladie de Huntington reste donc possible, avec l'aide des aidants familiaux, des professionnels de la santé et des associations de terrain.

En chiffres

La prévalence de la maladie est estimée entre 5 et 7 sur 100 000 dans la population de type caucasienne (une prévalence plus importante a été observée en Tasmanie et au Venezuela. A l'inverse, une prévalence plus basse a été observée dans la plupart des pays asiatiques), mais pourrait être sous-estimée et dépasser les 12 pour 100 000 selon les données de la Huntington's Disease Association.

En Belgique, la maladie de Huntington affecte plus de 750 familles en Belgique francophone.

Infos utiles :

- Ligue Huntington Francophone Belge (LHFB) asbl

Sources :

- Ligue Huntington Francophone Belge (LHFB) asbl : http://www.huntington.be/PDF/LHFB_2015_BROCHURE%20FAMILLE_Comprendrelamaladiedehuntington.pdf
- Association Huntington France (https://huntington.fr/)



© All rights reserved