

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Maladie de Huntington

## Synthèse à destination du médecin traitant

La maladie de Huntington (MH) est une affection neurodégénérative, génétique, de transmission autosomique dominante, qui débute au niveau des noyaux gris centraux (noyaux caudé et putamen). Elle se caractérise par l'association de troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques d'aggravation progressive, jusqu'à conduire à un état grabataire avec une détérioration intellectuelle. Le décès survient en moyenne une vingtaine d'années après le début des symptômes.

### 1. Démarche diagnostique

L'évocation du diagnostic de la maladie de Huntington est avant tout clinique, devant un phénotype évocateur associant des troubles moteurs (en particulier des mouvements choréiques), des troubles cognitifs et/ou des troubles psychiatriques dans un contexte héréditaire autosomique dominant. L'histoire familiale peut manquer, mais dans ces cas particuliers, l'association d'une triade symptomatique complète (motrice, cognitive et psychiatrique) permet d'évoquer le diagnostic. L'analyse moléculaire permet la confirmation diagnostique de la maladie par la mise en évidence, à partir d'un prélèvement sanguin, d'une mutation génétique sur le chromosome 4 du gène codant pour la Huntingtine.

### 2. Prise en charge

Il n'y a pas de traitement curatif de la maladie mais des traitements symptomatiques sont efficaces. La prise en charge des patients repose sur des traitements pharmacologiques, rééducatifs et sur la mise en place d'un cadre médicosocial approprié.

### 3. Informations utiles

- Centre de référence National pour la maladie de Huntington, source Internet: <http://huntington.aphp.fr/>
- Centre de référence maladies neurogénétiques, source Internet: <http://www.neurologie-genetique-chu-angers.fr/>
- informations générales, source Internet : <http://www.orphanet.net> (rubrique «Maladie de Huntington»)
- Associations de patients (cf. annexe 2).