

FONDATION DENISE PICARD La maladie de Huntington

Questions réponses

Publication : Février 2013

B-4. La forme juvénile de la MH est-elle différente de la forme adulte ?

La forme juvénile est caractérisée par des premiers symptômes de la maladie apparaissant avant l'âge de vingt ans. Les mouvements choréïques sont rares, alors que la lenteur des mouvements (bradykinésie) et la raideur sont plus importantes. Dans la plupart des cas, la forme juvénile de la MH progresse de façon plus rapide que dans la forme adulte et débouche plus rapidement sur une issue létale.

Dans la forme juvénile, on dénote en premier lieu d'importants changements de comportement, des problèmes d'apprentissage suivis par une baisse du niveau scolaire et des troubles d'élocution. Il peut se produire des crises d'épilepsie plus fréquemment chez les très jeunes patients.

C-13. Quelle est l'influence du nombre de répétitions CAG ?

En général, les symptômes de la MH apparaissent si le nombre de répétitions des trinuécléotides est supérieur à 40. Les personnes ayant entre 36 et 39 répétitions CAG peuvent n'être affectées que très tard ou même jamais.

Inversement, de longues séquences CAG sont typiquement associées à une apparition précoce de la maladie comme on le constate dans les cas de MH juvénile qui sont définies par un début avant vingt ans. Dans ce cas, l'expansion de CAG est le plus souvent supérieure à 60. Les formes infantiles (avant dix ans) sont encore plus rares et souvent le fait d'un nombre plus important de répétition de triplets.

C-14. La MH juvénile est-elle toujours héritée du père ?

Les études montrent que la transmission paternelle (via les spermatozoïdes) peut provoquer une augmentation du nombre de répétitions. Des accroissements successifs conduisent ainsi à une apparition plus précoce des symptômes, phénomène appelé «anticipation». Ainsi on a pu constater que plus de 80% des rares formes juvéniles étaient transmises par le père.

C-15. Si c'est l'homme qui est porteur du gène MH, est-ce que ses enfants développeront la MH juvénile ?

Si un homme est affecté, ça n'implique pas nécessairement que ses enfants développeront une forme juvénile de MH. En effet, il faut rappeler que les formes juvéniles représentent moins de 10% des cas de MH.

C-16. En quoi la forme juvénile de la MH est-elle différente ?

Parce que la forme juvénile de la MH est relativement rare, nous la traitons un peu moins en détail dans cet ouvrage. Lorsque la MH débute tôt dans la vie (avant 20 ans), les mouvements choréïques sont moins marqués, alors que la lenteur des mouvements (bradykinésie) et la raideur sont plus importantes. Dans la plupart des cas, la forme juvénile de la MH progresse de façon plus rapide que la forme adulte. Dans la forme juvénile, on observe en premier lieu d'importants changements de comportement, des problèmes d'apprentissage suivis par une baisse du niveau scolaire et des troubles d'élocution. L'épilepsie est également plus fréquente dans les formes juvéniles ainsi que les troubles psychiatriques ; diagnostiquer la MH juvénile peut être extrêmement difficile du fait de sa rareté et car peu de médecins l'auront rencontrée avant. Cela peut conduire à beaucoup de temps passé pour éliminer d'autres diagnostics.

L'adolescence est une période complexe pour n'importe qui. Pour l'enfant avec la MH, cette période est encore plus difficile et complexe.

Les troubles du comportement peuvent mener à des conduites impulsives, des addictions graves et à la délinquance.

D-18. Les enfants mineurs peuvent-ils être soumis à des tests génétiques ?

La loi ne permet pas de faire le test génétique avant l'âge de 18 ans (majorité) car on peut penser qu'à cet âge-là, la personne a suffisamment de maturité pour supporter la connaissance de son statut face à la MH. Toutefois, dans des cas exceptionnels, il peut être raisonnable d'effectuer le test génétique, chez les enfants, par exemple, s'ils manifestent des signes de MH juvénile, ou pour certains cas particuliers, comme les jeunes femmes de moins de 18 ans lorsqu'elles sont enceintes. Ceci doit être discuté au cas par cas et pesant le rapport bénéfice/risque qu'apporterait ce diagnostic dans ces contextes particuliers.