

La maladie de Huntington

Questions Réponses



Fondation
Denise
Association
de préfiguration **Picard**

Vivre dans la dignité

La maladie de Huntington

Questions • Réponses

Association de préfiguration de la
Fondation Denise Picard

Association de Préfiguration de la Fondation Denise Picard

Siège Social
Le Bourg
63600 THIOLIERES
Tél./Fax : 04 73 95 11 60
Courriel : contact@apfdp.org

Président :
Roger PICARD
Tél. : 06 37 26 01 86
Courriel : roger@apfdp.org

Permanence téléphonique :
Tél. : 04 75 53 25 38

Association de préfiguration 1901
N°de déclaration : W631000349
SIRET : 52919267600011

<http://www.apfdp.org>

Liens

Centre de référence MH : <http://huntington.aphp.fr/>

Réseau Huntington de Langue Française : <http://www.hdnetwork.org/>

I-Stem : <http://www.istem.eu/>

Réseau Européen : <http://www.euro-hd.net/html/disease>

Alliance Maladies Rares : <http://www.alliance-maladies-rares.org/>

Remerciements	6
Contributeurs.....	7
Préface	9
Témoignages	11
Editorial par le Pr A.C. Bachoud-Lévi	15
Sommaire	18
Que sais-je sur la MH ?	22

Chapitre 1 : Mieux comprendre la MH 25
par les Pr Ch. Tranchant, Pr P. Krystkowiak et le Centre de référence de la MH (AP-HP)

A. Qu'est-ce que la MH ?	26
A-1. Pourquoi l'appelle-t-on MH ?	26
A-2. Qu'est-ce qui provoque la MH ?	26
A-3. Comment la mutation peut-elle causer la mort des cellules nerveuses ?	27
A-4. Que se passe-t-il dans le cerveau ?.....	27
A-5. A quel âge apparaissent les symptômes de la MH ?	28
A-6. Combien de temps la MH dure-t-elle ?	28
A-7. Comment la MH conduit-elle à la mort ?	28
A-8. Comment savoir si j'ai la MH ?	29
A-9. La MH est-elle une maladie courante ?	29
A-10. La MH est-elle également présente dans tous les pays du monde ?.....	29
B. Quels sont les symptômes de la MH ?	31
B-1. Comment la MH commence-t-elle ?	31
B-2. Quels sont les symptômes de la MH ?	32
B-3. Comment la MH évolue-t-elle ?	34
B-4. La forme juvénile de la MH est-elle différente de la forme adulte ?	35
B-5. Quels sont les symptômes de la MH lorsque celle-ci débute tardivement dans la vie ?	35
B-6. Quels sont les troubles les plus fréquents dans la MH ?	35
C. Quels sont les aspects génétiques de la MH ?	45
C-1. Comment la MH est-elle transmise ?	46
C-2. Est-il possible de contracter la MH d'une autre façon ?	47
C-3. Si mes frères et sœurs sont atteints de MH, cela signifie-t-il que je l'aurai moi aussi ?	47
C-4. Si le risque de transmission est de 50%, cela veut-il dire que la moitié des enfants d'une famille développeront la maladie ?	47
C-5. Dans notre famille, seules des femmes ont le gène MH. Cela veut-il dire que ce ne seront jamais que les femmes de notre famille qui seront affectées ?	47
C-6. Qu'est-ce que cela signifie, si l'on me dit que je suis « à risque » pour la MH ?	48
C-7. Si je suis porteur du gène MH, suis-je déjà affecté par la maladie ?	48
C-8. Que se passe-t-il si je suis porteur du gène MH ?.....	48
C-9. Quel est la probabilité que j'aie un enfant porteur du gène MH ?	48
C-10. La MH peut-elle sauter une génération ?.....	49

C-11. La probabilité de développer la maladie change-t-elle au cours de la vie ?	49
C-12. Mon père/Ma mère est tombé(e) malade déjà âgé(e). En sera-t-il de même pour moi ?	49
C-13. Quelle est l'influence du nombre de répétitions CAG ?	49
C-14. La MH juvénile est-elle toujours héritée du père ?	50
C-15. Si c'est l'homme qui est porteur du gène MH, est-ce que ses enfants développeront la MH juvénile ?	50
C-16. En quoi la forme juvénile de la MH est-elle différente ?	50
C-17. La MH peut-elle frapper une famille sans antécédent de la maladie ?	51
C-18. Que se passe-t-il si les deux parents sont porteurs du gène MH ?	51
C-19. Y a-t-il d'autres maladies telles que la MH ?	52
Présentation ORPHANET de la MH	53
par le Pr A. Brice (oct. 2007)	

Chapitre 2 : Test génétique et procréation 57
par le s Pr A. DURR, Dr M. GARGIULO, Pr Ph. JONVEAUX et Pr S. VIVILLE

D. Le test pré-symptomatique dans la MH	58
par Pr Alexandra DURR et Dr Marcela GARGIULO	
D-1. Comment fait-on le diagnostic de la MH ?	58
D-2. Qu'est-ce qu'un diagnostic génétique de confirmation ?	59
D-3. Qu'est-ce qu'un test pré-symptomatique ?	59
D-4. Un de mes parents a eu récemment un diagnostic de la MH. Dois-je faire un test prédictif ?.....	60
D-5. Est-il normal de vivre dans la peur de la maladie avant de faire le test ?	60
D-6. Quelles questions se posent les personnes à risque avant de faire le test pour la MH ?	61
D-7. Quelle est la procédure pour le test prédictif ?	61
D-8. Où puis-je faire le test ?	61
D-9. Comment est effectué le test génétique ?	63
D-10. Que détecte le test génétique ?	63
D-11. Comment les résultats génétiques sont-ils interprétés ?	63
D-12. Le test génétique est-il fiable ?	63
D-13. Les résultats du test sont-ils confidentiels ?	64
D-14. Est-ce que mon assurance maladie prend en charge les tests pré-symptomatiques ?	64
D-15. Devrais-je informer d'autres personnes (amis, voisins, employeur et collègues) que j'ai la MH ?.....	64
D-16. Que va-t-il se passer si on diagnostique que j'ai la MH ?.....	64
D-17. Lorsque la maladie affecte l'un des parents, faut-il parler aux enfants de la maladie de leur parent ?	65
D-18. Les enfants mineurs peuvent-ils être soumis à des tests génétiques ?.....	69
E. L'organisation de la consultation de diagnostic génétique pré-symptomatique de la MH par le Pr Ph. JONVEAUX.....	70
E-1 La consultation initiale	70
E-2 L'engagement dans la démarche de réalisation du test génétique	71

F. Avoir des enfants ? par le Pr. S. Viville.....	74
F-1. Un de mes beaux-parents a la MH et nous voudrions avoir des enfants. Que pouvons-nous faire ?	74
F-2. Si je suis porteur du gène MH, cela signifie-t-il que je ne devrais pas avoir d'enfants ?	74
F-3. Puis-je faire effectuer le test sur mon enfant à naître ?	74
F-4. Comment fait-on un diagnostic prénatal ?	74
F-5. Est-il possible de s'assurer de concevoir un enfant qui ne porte pas ce gène pathologique ?.....	75
F-6. Puis-je faire pratiquer un test génétique sur mon enfant à naître, sans connaître mon propre statut génétique ?	75

Chapitre 3 : Mieux comprendre la prise en charge de la Maladie de Huntington

G. Les traitements de la MH	82
G-1. Peut-on guérir de la MH ?	82
G-2. Existe-t-il des traitements pour la MH ?.....	82
G-3. Quels troubles symptomatiques doit-on traiter en priorité ?	81
G-4. Quels sont les médicaments utilisés pour traiter les symptômes de la MH ?	83
G-5. Quels sont les traitements non médicamenteux ?	84
G-6. Un malade MH doit-il suivre un régime alimentaire particulier ? ...	84
G-7. Quels sont les problèmes liés à l'alimentation ?.....	85
G-8. Peut-on pratiquer le sport avec la MH ?.....	86
G-9. Y a-t-il des allergies à craindre avec la MH ?	86
G-10. Peut-on faire une anesthésie sur un malade MH ?	86
G-11. La MH et les soins dentaires ?	87
G-12. Une personne MH peut-elle donner ses organes ?	87
G-13. Une personne MH peut-elle donner son sang ?	87
G-14. Une personne MH peut-elle voyager et partir en vacances ?	87
G-15. Quelle est l'incidence de la maladie sur le travail ?	88
G-16. Quelles précautions prendre pour contracter une assurance ?	89

H. La MH au quotidien.	90
H-1. Qu'implique un résultat MH positif ?.....	90
H-2. Comment la MH va-t-elle affecter ma vie au jour le jour ?	90
H-3. Puis-je conduire si je suis porteur du gène MH ?	90
H-4. Quels sont les principaux problèmes qui se posent dans la vie quotidienne ?	91
H-5. Y a-t-il des stratégies d'adaptation face à la MH ?.....	91
H-6. Peut-on prévenir les risques ?	92
H-7. Problèmes de fin de vie ?	92

I. La prise en charge sociale de la MH.	94
I-1. L'assurance maladie ?	94
I-2. Reconnaissance en ALD pour la MH ?	94
I-3. Médecin traitant ?	95
I-4. Remboursement des frais de transport ?	95
I-6. Quels sont les missions de la MDPH ?.....	97
I-7. Quels sont les prestations et services de la MDPH ?.....	98
I-8. Quelles sont les autres aides financières ?	102
I-9. Quels sont les autres dispositifs pouvant apporter une aide ?.....	103

I-10. Quelles sont les autres aides à la vie quotidienne ?	106
I-11. Comment s'assurer et emprunter ?	108
I-12. Quel est le rôle de l'Assistante Sociale ?	108

Chapitre 4 : L'organisation des soins et les structures d'accueil 111

1. Les centres de référence maladies rares	112
2. Les centres de compétences	113
3. Les centres d'accueil médicaux-sociaux	114

Chapitre 5 : Recommandations pour une bonne prise en charge clinique de la MH par le Dr K. Youssef et le Pr A.C. Bachoud-Lévi ... 119

Introduction.	120
Le diagnostic de confirmation.	120
Le conseil génétique.....	121
Le soutien psychologique.....	121
La prise en charge symptomatique.	122
L'accompagnement médico-social.....	128
La prise en charge des formes évoluées de la MH	129

Chapitre 6 : Les urgences dans la MH

Orphanet en collaboration avec le Pr A.C. Bachoud-Lévi et le Dr K. Youssef

1. Problématique et recommandations en urgence.	132
2. Interactions médicamenteuses.	135
3. Précautions anesthésiques.	135
4. Mesures complémentaires et hospitalisation.	135
5. Numéros en cas d'urgence.....	135

Chapitre 7 : Le point sur la Recherche

par les Dr. Laetitia Aubry & Dr Anselme L. Perrier

Modéliser la MH pour mieux la comprendre.	139
Les approches pharmacologiques : des recherches aux essais cliniques.	140
Les approches génétiques, la thérapie génique.	142
Les approches substitutives, la thérapie cellulaire.....	143

Chapitre 8 : Aspects pharmacologiques du traitement de la MH 147

par le Pr Jean-Philippe AZULAY

Le centre de référence et les centres de compétence

Le Centre de Référence	156
Les Centres de Compétence	158

La CNPA, les MDPH, et les Associations

Les MDPH	164
Les Associations	171

Abréviations Lexique & Bibliographie	173
--	-----