



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

La maladie de Huntington (Chorée de Huntington)



Service de génétique humaine

Maladie

La maladie de Huntington MH est une affection neurodégénérative rare et héréditaire du système nerveux central conduisant à la destruction des neurones et à une diminution des neurotransmetteurs, responsables de la transmission des signaux dans le cerveau. La maladie s'exprime par des mouvements involontaires choréiques, des troubles comportementaux et psychiatriques menant à la démence.

Prévalence

La prévalence dans la population caucasienne est estimée de 1/20.000 à 1/10.000.

Aspects génétiques

La cause est d'origine génétique. Elle est provoquée par une anomalie génétique située sur le chromosome 4 sur lequel on retrouve une séquence de 3 bases (CAG) répétée de façon anormalement élevée par rapport à la normale (sujets atteints plus de 36 répétitions). Plus l'expansion de la répétition est grande, plus tôt est l'expression de la maladie. La maladie se transmet selon un mode autosomique dominant : chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque de l'avoir hérité. Un diagnostic prénatal via amniocentèse, ponction des trophoblastes ou encore diagnostic préimplantatoire (DPI), peuvent être envisageables pour ne pas transmettre la maladie à la descendance. Pour plus d'informations, consultez les brochures "amniocentèse", "ponction des trophoblastes" et "diagnostic préimplantatoire".

Symptômes

L'âge d'apparition des symptômes varie entre la 3^e et la 5^e décennie de vie, bien que des formes juvéniles puissent se manifester avant l'âge de 20 ans.

Il y a trois types de symptômes principaux :

- des troubles moteurs : maladresse, mouvements involontaires (chorée), troubles de la posture et de l'équilibre, des difficultés à articuler et déglutir
- des troubles émotionnels avec modification de la personnalité, tendance à l'état dépressif ou à un état contraire : maniaque avec excitation, agressivité, impulsivité, irritabilité, troubles de la personnalité
- des troubles cognitifs : perte de mémoire, difficultés de concentration/d'attention, erreurs de jugement, désorientation temporo-spatiale, difficultés d'organisation/d'apprentissage/d'adaptation au changement, diminution des facultés intellectuelles.

Diagnostic

Le diagnostic est posé par un médecin. Il repose sur les signes cliniques et sur la présence d'antécédents familiaux. Le diagnostic est ensuite confirmé par le test génétique.

Un diagnostic présymptomatique peut être réalisé chez les personnes à risque. Un conseil génétique et un suivi psychologique sont obligatoires.

Traitement

Il n'y a pas encore de traitement curatif connu à ce jour même si de nombreuses recherches scientifiques sont effectuées dans le monde. Par contre, la prise en charge du patient de façon multidisciplinaire et un traitement visant à diminuer les symptômes dépressifs et de chorée peuvent être nécessaires.

Evolution

L'évolution est variable mais elle mène à une perte d'autonomie dans la vie quotidienne nécessitant une assistance jusqu'à la fin de vie.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman

Service de Génétique humaine

Domaine universitaire du Sart Tilman, B35

4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Ligue Huntington francophone

Adresse: rue Montagne Sainte-Walburge, 4 bis - 4000 Liège

Tél.: 04 225 87 33 (du lundi au jeudi de 9h à 17h, vendredi de 9h à 15h30)

info@huntington.be

www.huntington.be