

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Maladie de Huntington

Octobre 2021

Centre de Référence National - Maladie de Huntington

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Démarche diagnostique	3
2. Prise en charge	3
3. Informations utiles	3

Synthèse à destination du médecin traitant

La maladie de Huntington (MH) est une affection neurologique évolutive, génétique, de transmission autosomique dominante, classée dans le groupe des maladies neurodégénératives. Elle est causée par une répétition de trinuécléotides CAG au sein du gène codant pour la protéine Huntingtine. La protéine Huntingtine mutante présente des propriétés toxiques qui entraînent un dysfonctionnement et la mort des neurones. Les neurones des noyaux gris centraux sont particulièrement vulnérables aux dommages causés par la huntingtine mutante, mais la MH est de plus en plus reconnue comme une maladie de l'ensemble du cerveau et du corps. Elle se caractérise par l'association de troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques d'aggravation progressive sur de nombreuses années, jusqu'à conduire à une perte d'autonomie. Dans les stades les plus avancées de la maladie, les patients peuvent devenir grabataires et souffrir d'une atteinte intellectuelle sévère. Le décès peut survenir en moyenne une vingtaine d'années après le début des symptômes.

1. Démarche diagnostique

L'évocation du diagnostic de la MH 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 les 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 de la maladie de Huntington- site coordonnateur <http://huntington.aphp.fr>;

Centre de référence de la maladie de Huntington – sites constitutifs <http://www.neurologie-genetique-chu-angers.fr/> ; <http://licend.fr/crmhl/>

Informations générales

<http://www.orphanet.net> (rubrique «Maladie de Huntington»)

Sites des associations de patients (cf. annexe 2).

Ouvrage pratique « Huntington et alors ? »

https://www.ern-rnd.eu/wp-content/uploads/2020/05/Huntington-et-alors_comprendre-la-maladie-et-vivre-avec_2020.pdf ,réalisé par le Centre de référence National de la maladie de Huntington et le comité interassociations Huntington.