

La maladie de Huntington : Répercussions et prise en charge

I. CONTEXTE

La maladie de Huntington est une pathologie neurodégénérative à l'évolution dramatique. Incurable, elle condamne la personne atteinte à un inexorable déclin. Le malade sombre progressivement dans la démence et l'état grabataire.

Cette terrible affection s'inscrit inéluctablement dans l'histoire familiale. De fait, elle est héréditaire et peut se transmettre tant par le père que par la mère. Le risque de transmission est énorme : une personne porteuse a une chance sur deux de transmettre la maladie à son enfant. Beaucoup de personnes concernées par cette neurodégénérescence évoquent l'implacable loterie de la génétique.

Le diagnostic est posé, la sentence tombe et le compte à rebours s'enclenche. Le patient et ses proches doivent alors apprendre à vivre avec la maladie, envahissante, omniprésente. Les enfants grandissent sous la menace de ce cruel héritage, le malade doit affronter sa culpabilité et le mal qui le ronge, et le conjoint doit porter la lourde responsabilité de l'équilibre familial.

Dès lors, quelle prise en charge est-elle susceptible d'améliorer le quotidien des malades? Quels soutiens peut-on apporter aux familles ? Comment préparer la personne diagnostiquée aux futurs symptômes ? Comment l'aider à envisager l'avenir et à vaincre ses peurs ? Autant de questions que nous relayent notamment nos plates-formes de concertation de la personne handicapée.

I. DEVELOPPEMENT

II.1. Description

La maladie de Huntington, dite également Chorée¹ de Huntington – autrefois appelée Danse de Saint-Guy – doit son nom au Docteur George Huntington qui, en 1872, en fit une description détaillée et en détecta la dimension génétique, mais également aux mouvements choréiques (tremblements, gestes incontrôlés) qui, parmi d'autres symptômes, caractérisent le plus souvent cette pathologie.

Cette affection génétique touche indistinctement les hommes et les femmes.

Si les premiers signes apparaissent en moyenne entre 30 et 50 ans, plus rarement après 70 ans, il existe également une forme juvénile de la maladie concernant 10% des cas, âgés de moins de 20 ans.

Dès que la maladie se manifeste, sa progression dure en moyenne 15 à 20 ans, tout au plus. Néanmoins, plus la maladie survient tôt, plus l'évolution est rapide.

La maladie de Huntington touche essentiellement les populations de l'Europe de l'Ouest avec une estimation pouvant s'étendre de 3 à 15 sur 100.000 habitants.

Les manifestations de cette dégénérescence neuronale sont nombreuses et diverses. Au début, la maladie s'exprime souvent par des **troubles moteurs** – difficultés d'articulation et/ou de déglutition, chutes et pertes d'équilibre, marche entravée, gestes incohérents, léthargie – accompagnés de **troubles du comportement** – changement d'humeur, agressivité, état psychotique et/ou dépressif, voire tendances suicidaires. Les **fonctions cognitives** sont à leur tour affectées, entraînant des pertes de mémoire, des difficultés d'orientation, d'organisation et/ou de concentration, ainsi que des troubles psychologiques évoluant jusqu'à la démence complète. Au paroxysme de la maladie, la personne peut également devenir muette et complètement dépendante. Le plus souvent, ces malades décèdent des suites d'une asphyxie causée par des troubles pulmonaires.

Leur espérance de vie moyenne est de 55 ans.

II.2. Le diagnostic

La plupart des personnes atteintes de la maladie de Huntington ont un de leurs parents qui l'a lui-même développée. S'il existe depuis

¹ Terme issu du grec : « *danse* »

quelques années un moyen sûr de dépister cette maladie à tout moment, les personnes à risques optent majoritairement pour un diagnostic à l'apparition des premiers symptômes. L'histoire familiale de la maladie en constitue un facteur déterminant.

Toutefois, pour diverses raisons, la maladie, pourtant présente, peut ne jamais avoir été diagnostiquée : l'un des parents peut en effet être porteur de la maladie et l'avoir transmise à ses enfants, sans pour autant l'avoir développée. Dans d'autres cas, la mort du parent atteint survient avant l'apparition des premiers symptômes. La maladie peut également se manifester très tardivement et être apparentée à certains signes de vieillesse...

Le diagnostic est donc plus ou moins facile à établir, en fonction des antécédents familiaux. Il se fonde sur certains symptômes, le plus souvent des troubles moteurs et/ou cognitifs. Il peut également s'appuyer sur l'imagerie médicale puisque la dégénérescence neuronale liée à la maladie de Huntington provoque une atrophie du striatum² (plus tardivement, le cortex est également atteint). Enfin, une réponse définitive peut être apportée par une identification génétique.

Lorsque le diagnostic est positif, l'annonce à la personne qui se savait déjà à risque doit être des plus délicates. De fait, le patient connaît la maladie, il l'a vécue à travers les yeux d'un parent ou d'un frère. Dans certains cas, il a dû grandir et se construire dans un environnement médicalisé, au rythme des crises de démence ou/et de tremblements. Aujourd'hui, il réalise que c'est à son tour de vivre ce cauchemar sans issue.

Quant au patient qui n'a jamais connu la maladie, il est essentiel qu'il reçoive une information extrêmement complète, dès les premiers examens, afin de pouvoir s'y préparer au mieux avec les siens.

Dans les deux cas, c'est toute une vie qui bascule face à la fatalité. De fait, il n'existe aucun traitement curatif ni-même préventif. Les patients doivent donc impérativement bénéficier d'un solide encadrement psychologique. Idéalement, ce soutien devrait être apporté dès l'apparition des premiers signes et se poursuivre bien au-delà du diagnostic.

Des études ont d'ailleurs démontré que les conséquences psychologiques étaient moindres chez les personnes bien préparées à recevoir le diagnostic. Lors de cette étape, l'entourage ne doit surtout pas être en reste car l'aspect familial jouera un rôle essentiel dans l'acceptation de la maladie.

² Le striatum se compose du noyau caudé et du putamen et se situe dans la partie centrale du cerveau.

II.3. Traitement et prise en charge

Comme de nombreuses maladies neurodégénératives, la maladie de Huntington reste actuellement incurable. Des recherches visant à restaurer certaines fonctions cérébrales sont en cours et des expériences de greffes neuronales ont déjà été menées dans ce cadre³, apportant un certain espoir de traitement. En attendant, seul un traitement purement symptomatique, ciblant séparément les différentes affections, peut être proposé.

Ainsi, les neuroleptiques sont indiqués pour tempérer l'agitation de certains patients et diminuer les chorées. Les psychotropes et les anti-dépresseurs peuvent restreindre les troubles comportementaux, l'anxiété et la dépression, et prévenir les tentatives de suicide. Néanmoins, certains traitements médicamenteux peuvent avoir un effet très néfaste sur le patient et s'avérer très mutilant.

Parallèlement, les séances de kinésithérapie améliorent l'équilibre du malade, tout comme l'ergothérapie lui réapprend à s'orienter dans l'espace et à s'organiser dans son environnement. Dans certains cas, une déglutition et une élocution difficiles nécessitent le recours à un orthophoniste.

Ainsi, une bonne prise en charge multidisciplinaire peut sensiblement alléger les souffrances et améliorer les conditions de vie.

Comme nous l'avons souligné plus haut, le suivi psychologique est incontournable. La maladie de Huntington se caractérise notamment par des troubles psychologiques graves. Les psychotropes ne suffisent pas pour vaincre ou réduire les tendances dépressives et suicidaires de ces patients, tout comme ils ne peuvent traiter la démence. Outre ces symptômes inhérents à la maladie, d'autres éléments viennent détériorer l'état psychique du malade.

Pour certains, la vision ou le douloureux souvenir d'un parent atteint du même mal est insoutenable car il agit comme un miroir. Pour d'autres, l'idée de renvoyer une image pathologique d'eux-mêmes à leurs enfants est totalement inacceptable, tout comme la crainte de devenir un fardeau à venir et la peur de leur avoir transmis la maladie sont des sentiments extrêmement culpabilisants.

Le malade reste, dans la plupart des cas, conscient de son état. Il peut toutefois éprouver de difficultés à communiquer et manifester de l'agressivité vis-à-vis des autres ou de lui-même. Les conséquences sociales, professionnelles et économiques se font également ressentir.

³ Cf. analyse : *La thérapie cellulaire, 1^{ère} partie : Quel espoir pour les maladies notamment incurables ?* (www.asph.be)

Pour toute la famille, le quotidien devient rapidement ingérable et, face au caractère dégénératif de la maladie, le découragement, la fatigue et l'impuissance s'installent ; l'équilibre familial vole en éclat. Si les associations sont très présentes pour apporter leur soutien aux malades et aux familles, l'entourage doit également recevoir une aide psychologique pour en sortir indemne. En outre, le conjoint doit pouvoir bénéficier de moments de répit.

De plus, la maladie évolue systématiquement vers une perte totale d'autonomie. Aux tourments psychologiques que traversent le patient et ses proches, vient s'ajouter un réel problème de prise en charge. Il existe actuellement peu d'institutions adaptées à ce type de malades qui, à défaut, se retrouvent généralement dans un établissement psychiatrique. Pour le conjoint, au dernier stade de la maladie, la prise en charge peut s'avérer impossible. Le placement, quant à lui, génère souvent de la culpabilité.

Là aussi, un suivi psychologique facilitera la prise de décision, quelle qu'elle soit.

II. CONCLUSION

La maladie de Huntington est une affection incurable et redoutable. Elle touche toutes les fonctions de l'organisme et entraîne une dégradation de l'état physique, intellectuel et psychologique du malade.

De par son aspect dégénératif et héréditaire, elle n'épargne aucun membre de la famille qui vit dans une angoisse permanente.

Toutefois, une bonne prise en charge peut agir à plusieurs niveaux :

- Un traitement symptomatique adéquat, basé sur des médicaments et des séances de rééducation, est susceptible de retarder certains effets de la maladie ou du moins, de les atténuer.
- Un accompagnement psychologique du patient, dès l'apparition des premiers signes et tout au long de la maladie, avec une vigilance accrue au moment du diagnostic, peut lui permettre de déculpabiliser vis-à-vis de ses proches et d'appréhender plus sereinement les différents symptômes et la mort à venir.
- Un soutien psychologique permanent pour la famille et la création de structures appropriées peuvent améliorer le quotidien et aider à envisager l'avenir.

D'ailleurs, si l'adéquation du traitement symptomatique constitue un facteur déterminant, dans la qualité de vie du patient, la famille en est la clef de voûte. Les liens relationnels qui s'y tissent peuvent être

sensiblement fragilisés à l'annonce du diagnostic et ce, pour deux raisons :

- Toute la dynamique familiale se trouve soudainement bouleversée, engendrant des sentiments complexes et contradictoires chez les membres qui la composent.
- La maladie de Huntington trouve son origine même dans le patrimoine génétique familial, tout comme elle y puise ses prochaines victimes.

La situation sera donc plus ou moins bien vécue en fonction des rapports intra-familiaux et sociaux. Une bonne préparation et un bon suivi psychologiques devraient néanmoins contribuer au renforcement des liens.

Quand, pour être efficace, le traitement symptomatique doit s'attaquer à chaque symptôme isolément, l'encadrement psychologique doit, quant à lui, englober tous les aspects de la maladie et toutes les personnes qui gravitent autour. La prise en charge doit se faire de façon transversale.

Après avoir mesuré toute la gravité de cette terrible affection, cette aide s'impose tant pour les personnes qui la vivent dans toute leur chair, que pour celles qui la vivent « uniquement » dans leur cœur.

Date : 27 juillet 2007

Chargée d'analyse : Adriana Ciciriello
Animatrice

Responsable de l'ASPH : Gisèle Marlière
Secrétaire Nationale de l'Association
Socialiste de la Personne Handicapée.