

| | | | | | |
|---------------------|--|---|--|--|---|
| Présentation | La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurodégénérative rare à transmission autosomique dominante, dont le risque de transmission est de 50 %. Elle touche autant les hommes que les femmes. Les symptômes comprennent des changements moteurs, cognitifs et comportementaux qui se manifestent généralement au milieu de l'âge adulte. La forme juvénile (apparition avant l'âge de 21 ans) progresse plus rapidement et sans relâche. | | | | |
| PHASES | 1 - MH présymptomatique | 2 - Premiers symptômes | 3 - Diagnostic | 4 - Traitement | 5 - Surveillance |
| Clinique | La MH présymptomatique se manifeste par des signes cliniques non spécifiques, par exemple des changements cognitifs ou comportementaux subtils. La MH est héréditaire et la plupart des personnes atteintes de MH ont des proches qui développent la maladie. | La transition d'une maladie présymptomatique vers une maladie symptomatique se fait progressivement et les premiers symptômes peuvent facilement être considérés comme des signes d'autres troubles. Cela ajoute à la difficulté du diagnostic. Le début de la MH est conventionnellement défini par des anomalies motrices évidentes. Mais le plus souvent, les symptômes non moteurs apparaissent plus tôt. La MH présente trois types de symptômes : 1) moteurs - par exemple, chorée, troubles de la parole et de la déglutition, ou dystonie 2) cognitifs : par exemple, déficits des fonctions exécutives, de l'attention, de la mémoire ou de la régulation des émotions 3) comportementaux : par exemple, dépression, anxiété, apathie, irritabilité, agressivité ou troubles du sommeil. | Le diagnostic repose sur un examen neurologique et un test génétique. Les tests génétiques sont disponibles depuis 1993. La divulgation du statut génétique est complexe et peut avoir un impact sur les patients et leurs familles. Un test MH positif peut influencer les générations futures et accélérer des décisions de vie importantes telles que la planification familiale. Les tests génétiques prédictifs ne sont pas recommandés pour les enfants et les adolescents asymptomatiques de moins de 18 ans. Un conseil génétique approprié est essentiel. | Il n'existe actuellement aucun traitement de fond efficace. Les symptômes doivent être cartographiés et pris en charge en fonction de leur pertinence fonctionnelle. Plusieurs médicaments existants ont été réutilisés pour la gestion des symptômes moteurs et comportementaux de la MH. Les thérapies adjuvantes jouent un rôle clé dans le contrôle des symptômes de la MH. | Les principaux objectifs sont de maintenir la fonction et l'autonomie le plus longtemps possible. L'activité physique, le bien-être psychologique et la nutrition sont des domaines clés à surveiller et à gérer pour améliorer la qualité de vie (QdV). Les patients MH à un stade avancé auront besoin de soins et d'assistance à plein temps. |
| Difficultés | Les personnes à risque de MH et celles présentant une MH présymptomatique craignent l'apparition de la maladie. Supprimer et tenter d'ignorer les symptômes sont des stratégies d'adaptation courantes. Les professionnels de la santé ignorent souvent les modifications subtiles qui peuvent affecter le bien-être et le fonctionnement quotidien. | Il n'y a pas deux patients MH identiques et, comme les changements sont progressifs, cela peut prendre des années avant d'établir l'apparition de la maladie. La MH étant une maladie rare, les professionnels de la santé ont souvent du mal à établir un diagnostic et passent à côté de questions pertinentes sur les antécédents familiaux. | La complexité des symptômes de la MH conduit à de fréquentes erreurs de diagnostic. Il y a souvent trop peu de collaboration entre les unités génétiques, la pratique clinique et les centres de recherche pour assurer un transfert fluide des patients du diagnostic au traitement qui suivra. Les patients et les membres de leur famille doivent être informés de l'existence d'associations MH. La MH est une maladie familiale et les proches ignorent souvent ou sous-estiment le risque héréditaire. | Les professionnels de la santé n'ont souvent pas une compréhension globale de la complexité de la maladie. En raison du stress émotionnel et des changements cognitifs et comportementaux, les patients ignorent ou nient souvent les symptômes et ne reconnaissent pas la nécessité d'un traitement et d'un soutien. Cela entraîne un stress important pour la famille. Le programme de soins doit être modifié régulièrement en fonction de la fluctuation et de l'évolution des symptômes. La monothérapie pour traiter la chorée est préférable car les traitements combinés augmentent le risque d'effets indésirables et peuvent compliquer la prise en charge des symptômes non moteurs. Mais un traitement adjuvant est souvent nécessaire sous forme d'antidépresseurs ou pour gérer d'autres troubles tels que les anomalies du sommeil ou les changements de comportement, ce qui entraîne également un risque accru d'effets indésirables. | La MH progresse sans relâche, c'est pourquoi les patients et leurs familles s'efforcent de s'adapter aux défis croissants et aux conséquences indésirables. Les familles et les professionnels de la santé ont du mal à garder les patients actifs et motivés tout en faisant face à des pertes fonctionnelles progressives. |

| | | | | | |
|-------------------------|--|---|---|---|---|
| <p>Objectifs</p> | <p>Sensibiliser les professionnels de la santé aux spécificités de la maladie de Huntington avant qu'elle ne se manifeste, afin qu'ils puissent apporter un soutien opportun et adapté en cas de besoin. Établir une bonne relation entre le patient et le professionnel de santé avant l'apparition de la maladie.</p> | <p>Les professionnels de la santé recherchent l'expertise nécessaire pour s'assurer que le diagnostic de la MH soit posé au bon moment pour chaque patient et sa famille. Sensibiliser les familles à la triade des symptômes de la MH et à la manière de gérer et de rechercher une assistance efficace tout au long de l'évolution de la maladie.</p> | <p>Normaliser un diagnostic précis et rapide de la MH. Fournir un bon processus de suivi et des réseaux de soutien pour les patients et les familles. Les enfants et les adolescents atteints de la maladie de Huntington juvénile devraient bénéficier d'un plan d'éducation individuel. Les personnes atteintes de la maladie devraient avoir accès au soutien de leurs pairs par l'intermédiaire d'une association de lutte contre la maladie.</p> | <p>Mettre en place des équipes multidisciplinaires comprenant un neurologue, un généticien, un psychologue, un neuropsychologue, une infirmière, un psychiatre, un kinésithérapeute, un orthophoniste, un travailleur social, un ergothérapeute et un nutritionniste. Fournir une thérapie appropriée à chaque stade de la maladie. Offrir un soutien, une formation et des ressources appropriés aux membres de la famille et aux prestataires de soins.</p> | <p>Établir des relations de confiance pour faciliter un dialogue continu entre les patients, les familles et les professionnels de la santé. Améliorer l'accès régulier des familles aux conseils et au soutien d'une équipe multidisciplinaire. Former les professionnels de la santé qui travaillent dans les unités cliniques et les maisons de retraite aux besoins spécifiques des patients atteints de la MH à un stade avancé.</p> |
|-------------------------|--|---|---|---|---|