

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 de façon plus sévère.				
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 du statut de MH présymptomatique vers une MH 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 classiquement 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, dystonie, troubles de la parole et de la déglutition, instabilité 2) cognitifs : par exemple, déficits des fonctions exécutives, de l'attention, de la mémoire ou de la régulation des émotions 3) comportementaux et psychiatriques : par exemple, dépression, anxiété, apathie, irritabilité, agressivité ou troubles du sommeil.	Le diagnostic repose sur un entretien, un examen neurologique et un test génétique. Les tests génétiques sont disponibles depuis 1993. Le dépistage génétique de la MH a des conséquences considérables, tant pour l'individu que pour sa famille. Il peut aussi être fait de façon prédictive et l'objectif alors est d'évaluer les bénéfices du test génétique et ses éventuelles conséquences négatives (planification familiale, études, carrière) en consultation avec des spécialistes de la MH (généticien, neurologue, psychologue, psychiatre). 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 pour ralentir ou arrêter la MH. Les symptômes doivent être pris en compte et gérés en fonction de leur impact fonctionnel. Il existe des médicaments qui peuvent améliorer certains troubles moteurs et comportementaux. Des activités quotidiennes régulières, de l'exercice, un entraînement cognitif, une bonne alimentation et la prévention des complications (par exemple, troubles de la déglutition, chutes, isolement social) peuvent réduire l'impact de la MH et améliorer la qualité de vie.	Les principaux objectifs sont de maintenir les capacités fonctionnelles 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. Réprimer et tenter d'ignorer les symptômes sont des stratégies d'adaptation courantes. Les professionnels de santé ne connaissent souvent pas 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'identifier le début de la maladie. La MH étant une maladie rare, les professionnels de santé ont souvent du mal à poser 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 ou retard de diagnostic. Il y a souvent une collaboration insuffisante entre les unités génétiques, les services cliniques, et les centres de recherche pour assurer un transfert fluide des patients depuis le diagnostic jusqu'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	Les professionnels de 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. Une 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	Les patients, leurs proches et leurs aidants sont souvent confrontés à la nature évolutive de la maladie. Les symptômes s'aggravent et évoluent, entraînant une lutte permanente pour s'adapter et faire face. Les familles et les professionnels de santé ont du mal à garder les patients actifs et motivés tout en faisant face à des pertes fonctionnelles progressives.

			ignorent souvent ou sous-estiment le risque héréditaire.	changements de comportement, ce qui entraîne également un risque accru d'effets indésirables.	
Objectifs	Sensibiliser les professionnels de 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.	Les professionnels de 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 un soutien efficace tout au long de l'évolution de la maladie.	Promouvoir un diagnostic précis et rapide de la MH. Assurer un suivi de qualité 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 patients dédiée à la MH.	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 proposition thérapeutique appropriée à chaque stade de la maladie. Offrir un soutien, une formation et des ressources appropriés aux membres des familles et aux prestataires de soins.	Établir des relations de confiance pour faciliter un dialogue continu entre les patients, les familles et les professionnels de santé. Améliorer l'accès régulier des familles aux conseils et au soutien d'une équipe multidisciplinaire. Former les professionnels de 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.

Les personnes atteintes de **MH pré** symptomatique sont encore en bonne santé, mais sont porteuses de la mutation.

Les personnes atteintes de **MH prodromique** présentent des troubles comportementaux, cognitifs et parfois des troubles moteurs discrets.

Les personnes atteintes de **MH symptomatique** présentent la plupart des symptômes, y compris des manifestations motrices.

Veuillez noter que des termes spécifiques (par exemple, services de soins à domicile, médecin généraliste, kinésithérapie) peuvent ne pas désigner les mêmes services selon les pays (de l'UE). Les associations de patients peuvent souvent apporter un soutien et des ressources aux patients et à leurs familles

Clause de non-responsabilité

ERN-RND décline spécifiquement toute garantie de qualité marchande ou d'adéquation à un usage ou un but particulier. ERN-RND n'assume aucune responsabilité en cas de blessure ou de dommage à des personnes ou à des biens résultant de ou lié à l'utilisation de ces informations ou en cas d'erreurs ou d'omissions.

Mis à jour en septembre 2025.

