

TABLE DES MATIÈRES

Introduction	3
La maladie de Huntington	3
La Ligue Huntington Francophone Belge (LHFB)	3
Objectifs de notre association	
L'Association Huntington Internationale	4
Le logo de la Ligue Huntington	5
Chapitre I A propos de la maladie de Huntington	6
Premiers symptômes	6
Evolution de la maladie	7
Changements de comportement	9
Traitements disponibles	11
Difficultés à obtenir un diagnostic exact	13
Puis-je demander un deuxième avis ?	13
Prévalence de la maladie	13
Caractère héréditaire de la maladie	14
Le test génétique prédictif pour la maladie de Huntington	16
Test prénatal	18
Allèles intermédiaires	18
La forme juvénile de la maladie	19
Chapitre II Expériences des familles	20
Les expériences les plus difficiles	20
Les expériences les plus utiles	22
Chapitre III Vivre avec la maladie de Huntington	24
Etre une personne à risque	24
Aborder le mariage, la paternité ou la maternité	25
Vivre avec un risque accru après le test	26
Le déni de la réalité	27
Périodes de grande tension	29
Changements de rôles	30
Isolement des familles	31
Changements dans la vie sexuelle	32
Le suicide	34
Changements dans le mode de vie	36
A qui s'adresser ?	36

Interventions thérapeutiques	39
Logopédie	39
Kinésithérapie	40
Ergothérapie	40
Nutrition	41
Loisirs et activités occupationnelles	41
Musicothérapie	42
Autres thérapies	42
Sécurité	42
Conduite automobile	42
Usage du tabac	43
En cas d'urgence...	43
Planification juridique et financière	43
Recommandations aux soignants familiaux	44
Que peut-on faire pour aider ?	45
Y a-t-il de l'espoir ?	46
Pour de plus amples renseignements	47
Annexe A	48
Plan d'action pour les soignants / aidants proches	
Annexe B	50
Adresses des centres de génétiques en Belgique francophone	
Annexe C	51
Adresses utiles	

INTRODUCTION

La maladie de Huntington

La maladie de Huntington (MH) est une maladie neurologique à évolution progressive qui affecte le cerveau. Son caractère héréditaire en fait une maladie familiale. Bien que tous les membres de la même famille n'en soient pas physiquement atteints, ils en subiront tous les conséquences émotionnelles, sociales et très souvent financières.

Cette maladie a longtemps été connue sous le nom de chorée de Huntington. George Huntington, médecin américain, fut le premier à décrire cette maladie en 1872. Le mot chorée veut dire danse en grec : il évoque les mouvements involontaires associés à la MH. De nos jours, le terme maladie de Huntington est couramment utilisé pour nommer cette maladie. Nous savons maintenant qu'aux stades précoces de la maladie, certaines personnes atteintes manifestent des troubles émotionnels et cognitifs (modification de pensée) plutôt que des mouvements involontaires. Au fur et à mesure de l'évolution de la maladie, tout l'organisme sera affecté.

Depuis 25 ans, beaucoup de choses ont changé. La maladie de Huntington est aujourd'hui mieux connue et mieux comprise, en grande partie grâce à la collaboration de la communauté scientifique, des familles, des professionnels de la santé et des amis des personnes atteintes qui travaillent dans des associations de bénévoles). Certaines Associations Huntington telle que la Société Huntington du Canada et la Huntington's Disease Society of America ont une longue expérience dans le domaine. La Ligue Huntington Francophone Belge est très reconnaissante de pouvoir bénéficier et faire bénéficier de cette expérience les familles concernées en Belgique Francophone.

La Ligue Huntington Francophone Belge (LHFB)

La Ligue Huntington Francophone Belge est un groupe d'entraide pour des familles confrontées à la maladie de Huntington, travaillant à l'amélioration de la qualité de vie et à la protection des personnes atteintes et de leurs proches. Elle a été officiellement reconnue comme a.s.b.l. en 1996.

Objectifs de notre association :

- **Promouvoir la compréhension de la maladie et de la problématique Huntington au sens large**
- **Apporter un soutien et répondre aux demandes** des personnes confrontées à la maladie de Huntington (malade, conjoint / partenaire/ aidants proches, personnes à risque),
- **Améliorer la qualité de vie** des personnes atteintes et des aidants proches en menant des actions visant une prise en charge adaptée,
- **Favoriser les liens entre les personnes** confrontées à la problématique Huntington,
- **Défendre les intérêts individuels et collectifs** des malades et des familles concernées,
- **Sensibiliser les pouvoirs publics** aux difficultés rencontrées par les malades et les familles et les solliciter en vue de mieux répondre à leurs besoins.

L'Association Huntington Internationale

L'Association Huntington Internationale est un regroupement d'organismes bénévoles qui s'occupent des personnes et des familles touchées par la maladie de Huntington. Elle accorde son soutien aux pays désirant créer une association, facilite la circulation à l'échelle internationale de la documentation la plus récente, encourage la recherche fondamentale et clinique et se penche sur les problèmes de déontologie. Elle maintient des rapports étroits avec différents groupes de recherche sur la maladie de Huntington (MH) dont le groupe de recherche de la Fédération Mondiale de Neurologie.

Les familles touchées par la MH ne sont pas seules. Elles font partie d'un réseau international de familles et de professionnels de la santé très concernés par la MH et déterminés à la surmonter.

La Ligue Huntington Francophone Belge est membre de cette Association Huntington Internationale et participe régulièrement aux congrès internationaux organisés par celle-ci.



Le logo de la Ligue Huntington

Ce logo a été dessiné par le Société Huntington du Canada et a été adopté en 1983 par l'Association Huntington Internationale pour représenter toutes les Associations Huntington à travers le monde. Il comporte une tête et un buste stylisés représentant les capacités physiques et mentales de tout être humain. Le même symbole reproduit en taille réduite à l'intérieur du concept original le déficit physique et cognitif de la personne atteinte de la maladie de Huntington.

L'ensemble représente la fleur d'une plante en pleine croissance, qui évoque le progrès réalisé dans le domaine grâce à la recherche et à la mobilisation de toutes les associations Huntington œuvrant pour la même cause.

CHAPITRE I

A propos de la maladie de Huntington

Premiers symptômes de la maladie de Huntington (MH)

Les premiers indices peuvent se manifester sous forme de légers troubles physiques, cognitifs ou émotionnels. Les symptômes physiques se traduisent par un état de grande nervosité, des tressaillements, des mouvements involontaires ou une agitation excessive. La personne atteinte constatera peut-être une certaine maladresse, des changements dans son écriture ou des difficultés dans l'accomplissement de certaines activités quotidiennes telles que la conduite d'une automobile. Ces premiers troubles moteurs s'accroîtront progressivement et l'on notera des mouvements involontaires plus prononcés tels que des mouvements convulsifs ou des contorsions de la tête, du cou, des bras et des jambes qui pourront perturber la démarche, l'élocution et la déglutition. Il y a cependant des exceptions: certaines personnes atteintes ne présentent que peu de manifestations choréiques (mouvements involontaires). Quand la chorée se manifeste, les mouvements ont tendance à s'accroître au cours d'efforts, de situations stressantes ou d'émotions fortes, et à diminuer au repos, pour disparaître complètement pendant le sommeil.

En plus des premiers symptômes physiques de la MH, on peut aussi souvent constater des troubles cognitifs peu prononcés. Ceux-ci peuvent se limiter à une légère difficulté à organiser des activités quotidiennes ou à s'adapter à de nouvelles situations. Selon Betty, récemment diagnostiquée, "des troubles de la mémoire à court terme peuvent avoir lieu plusieurs fois par jour". Les activités professionnelles peuvent prendre plus de temps. La capacité de prendre des décisions et de se concentrer sur des détails s'affaiblit. "Tout choix impliquant plus de deux éléments devient très stressant", nous dit Betty.

Les premiers symptômes émotionnels sont tout aussi subtils. Certains traits de caractère s'accroissent et l'on constate de plus longues périodes de dépression, d'apathie, d'irritabilité, d'impulsivité ou des changements de personnalité.

La confusion mentale et la paranoïa sont rares. Toutes ces manifestations constituent un sujet d'inquiétude supplémentaire pour les personnes à risque de la MH. Il nous arrive à tous de les ressentir de temps en temps et il est tout à fait normal que des personnes en bonne santé soient maladroitement, un peu nerveuses quand elles sont anxieuses ou stressées, ou qu'elles ressentent des tressaillements au moment de s'endormir. Les personnes à risque ou pré-symptomatiques (à risque accru après le test) ne doivent pas imaginer que le moindre trébuchement ou l'oubli d'un numéro de téléphone soit un signe avant-coureur de la MH.

De temps en temps, nous sommes tous déprimés, apathiques, irritables ou impulsifs. Si vous vous inquiétez parce que vous notez des changements dans votre comportement physique, cognitif ou émotionnel, il est important que vous consultiez un médecin qui connaisse les symptômes, le traitement et les troubles neurologiques associés à la maladie de Huntington.

Les symptômes de la MH apparaissent généralement entre 35 et 45 ans; passé cet âge, le risque qu'elle se manifeste diminue chaque année. Il est rare que les symptômes apparaissent chez une personne âgée de plus de 70 ans. La forme juvénile de la MH sera traitée à la page 19. Il faut cependant insister sur le fait que la MH peut se manifester de diverses façons et que les personnes atteintes n'auront pas tous les symptômes mentionnés ci-dessus. Alors que les mouvements involontaires causeront de graves difficultés à certaines personnes, d'autres personnes en auront très peu. De même, certaines personnes manifesteront des troubles émotionnels et cognitifs importants, tandis que d'autres n'en auront pratiquement pas.

Evolution de la maladie

Relativement peu de recherches approfondies ont été faites sur l'évolution progressive de la MH. Selon une étude américaine menée auprès de 247 personnes diagnostiquées depuis cinq ans, 75 % d'entre elles vivaient dans leur foyer et 61 % étaient autonomes pour accomplir les diverses tâches de la vie quotidienne. Bien que ces chiffres ne soient pas concluants, le docteur Ira Shoulson, professeur de neurologie, pharmacologie et médecine, au Centre médical de l'Université de Rochester et les membres de son équipe, affirment que les "étonnantes capacités fonctionnelles de ces personnes laissent

supposer que, la maladie ne progresse pas aussi rapidement et n'est pas aussi handicapante qu'on le croit généralement".

Le docteur Shoulson et son équipe ont proposé d'aborder la MH selon une approche fonctionnelle en cinq stades :

1. **Premier stade** : la personne chez qui on a diagnostiqué la MH continue à mener une vie familiale et professionnelle normale.
2. **Début du stade intermédiaire** : la personne continue à exercer sa profession, mais avec des facultés réduites. Elle peut encore accomplir les tâches de la vie quotidienne, mais éprouve quelques difficultés.
3. **Fin du stade intermédiaire** : la personne n'est plus en mesure de travailler ni d'accomplir des tâches ménagères; elle a besoin de beaucoup d'aide ou de supervision pour gérer ses affaires financières courantes. Elle accomplit les activités de la vie quotidienne avec quelque difficulté, mais s'en tire avec un peu d'aide.
4. **Début du stade avancé** : la personne ne peut plus accomplir seule les activités de la vie quotidienne, mais peut encore vivre chez elle avec le soutien de ses proches, de services de soins à domicile ou encore dans un centre de soins prolongés avec une aide professionnelle minimale.
5. **Stade avancé** : la personne a besoin d'une aide permanente pour toutes les activités de la vie quotidienne. Le séjour dans un centre de soins prolongés offrant des soins infirmiers est en général nécessaire.

Cette répartition en cinq stades est délibérément générale et souple, elle permet de tenir compte des diverses caractéristiques de la maladie et de son évolution dans chaque cas individuel. Combien de temps une personne pourra-t-elle rester dans son milieu familial ? Tout dépendra de plusieurs facteurs : les manifestations comportementales, les ressources de la famille et l'âge des enfants.

La mort survient entre 15 et 25 ans après le début de la maladie. Le décès n'est pas causé par la MH, mais par des complications telles qu'une pneumonie, un arrêt cardiaque ou une infection provoqués par l'affaiblissement de l'organisme.

Changements de comportement

Un article du Dr Jane Paulsen et de Mme Dawn Stoll-Fernandes, M.S., du département de psychiatrie de l'Université de Californie à San Diego, nous aide à comprendre les changements de comportement. En voici des extraits:

"Les changements de comportement sont dus en grande partie à une dégénérescence de certaines régions du cerveau, plus précisément les *noyaux gris centraux* qui contiennent le *noyau caudé*. Le cerveau des personnes atteintes de la MH subit des modifications progressives et spécifiques qui affectent directement les mouvements du corps, les sensations, la pensée, la perception du monde et le comportement en général. Il est essentiel de comprendre et d'accepter ce fait pour pouvoir gérer le comportement avec sensibilité et efficacité."

"La MH se caractérise surtout par des mouvements choréiques, mais on peut également observer d'autres changements de comportement. Pour certaines personnes et leur famille, ce n'est pas la chorée, mais surtout ces autres modifications du comportement qui représentent le principal handicap. Les recherches neuropsychologiques ont été déterminantes pour prouver que ces changements de comportement résultent de modifications du cerveau provoquées par la maladie, et ne sont pas dus à la personnalité du sujet atteint de la MH."

Entre autres changements de comportement, citons :

- des troubles de mémoire
- le ralentissement de la pensée (par exemple des pauses au cours d'une conversation et une certaine lenteur pour effectuer des occupations habituelles).
- une certaine difficulté à organiser et à planifier (par exemple, suivre une recette de cuisine ou un emploi du temps en tenant compte des priorités)
- une certaine difficulté à entreprendre des activités, ce qui donne l'impression aux membres de la famille et aux soignants que la personne est apathique ou paresseuse (elle passe sa journée devant la télé)

- des accès de colère
- une difficulté à se situer dans l'espace (par exemple, ne pas pouvoir évaluer la distance entre sa cravate et un bol de soupe ou ne plus avoir le sens de l'orientation).

Étant donné que les personnes atteintes de la MH restent conscientes de leur identité et de leur environnement, leur famille et les soignants se sentent souvent démunis face aux troubles de comportement qu'elles manifestent. Ils ont parfois l'impression qu'elles pourraient se maîtriser si seulement elles s'en donnaient la peine.

Betty, enseignante à la maternelle, a été obligée d'abandonner son travail en raison des symptômes de la MH. Elle nous explique les frustrations qu'elle ressent à cause de ses changements de comportement:

"Du plus profond de mon être, je hurle. Mes capacités cognitives sont en train de disparaître : la mémoire à court terme, les associations d'idées, la faculté de me souvenir d'une séquence de numéros ou de pensées, la capacité de faire des choix, etc. Au secours, aidez-moi, vite! Où sont les études scientifiques sur la perte de capacités cognitives dues à la MH et sur son incidence sur le comportement, les rapports humains?"

Ce sont ces modifications de mes capacités qui altèrent ce que je dis, ce que je pense et la façon dont je me comporte! Ce n'est pas ma volonté de changer Ce n'est pas moi qui change, ce n'est pas mon engagement qui change, ce n'est pas ma foi en Dieu, ni ma foi dans les êtres humains qui changent. Mais, c'est tout ça qui se fissure.

On voit bien quand un drapeau est en berne. On ne peut pas voir laquelle de mes capacités cognitives est en berne, voire inexistante. Mais moi, Betty, je ne suis pas en berne. Je suis un être humain à part entière, comme vous tous."

Malheureusement, la personne atteinte n'a pas souvent conscience du moment où ses capacités cognitives sont en berne et elle n'est pas en mesure d'aider le soignant. Veuillez vous reporter à la section qui traite du déni de la réalité.

Traitements disponibles pour la MH

Bien qu'il n'existe encore aucun traitement efficace contre cette maladie, certains médicaments peuvent atténuer la gravité des mouvements involontaires. D'autres médicaments sont utiles pour combattre la dépression, les sautes d'humeur, l'anxiété et l'irritabilité. L'efficacité de ces médicaments varie d'une personne à l'autre.

Le médecin de famille enverra sans doute la personne atteinte chez un neurologue pour faire établir un diagnostic et un traitement, ainsi que pour un suivi annuel ou plus fréquent selon le cas. Le médecin de famille pourra ensuite continuer à suivre la personne atteinte.

Les antidépresseurs sont probablement les médicaments les plus utiles: ils traitent la dépression, l'irritabilité et l'apathie. Les médicaments sont plus efficaces quand les symptômes empêchent d'accomplir les activités quotidiennes. Les médicaments ne sont pas recommandés pour ceux qui ont des symptômes plus atténués; ceux qui suppriment les mouvements involontaires peuvent avoir des effets secondaires à court et à long terme et gêner certaines activités, telles que la marche et la déglutition.

La partie la plus importante des soins à consiste à donner une information complète et juste dans un contexte chaleureux et sécurisant. Betty, qui en est aux premiers stades de la MH, trouve que le neuropsychologue qu'elle voit toutes les trois ou quatre semaines l'aide beaucoup : il la conseille sur la manière de s'adapter à l'évolution de ses capacités cognitives.

Son équipe soignante comprend sa famille, son médecin traitant, un neuropsychologue, un kinésithérapeute, et son neurologue. "Je suis convaincue que le traitement ne se limite pas aux médicaments, même si ceux-ci sont une partie intégrante du traitement", affirme Betty.

On peut obtenir des renseignements supplémentaires sur les soins médicaux en se procurant le *Manuel à l'attention des professionnels de langue française : "Huntington: maladie et problématique"* ^(*).

Nous encourageons chaque famille à proposer ce guide à son médecin.

Il est parfois difficile de déterminer si des symptômes comme l'apathie ou l'incontinence sont dus à la maladie ou à un médicament. Les effets secondaires des médicaments peuvent également inclure la fatigue, l'agitation, le repli sur soi ou la surexcitabilité. Il est préférable de consulter un médecin pour toutes questions concernant ces réactions.

Le suivi des effets secondaires dus aux médicaments est très important.

On a souvent constaté que l'on donne trop de médicaments aux personnes atteintes de la MH. Cependant, certains médicaments aident à surmonter les troubles du comportement et permettent aux personnes atteintes de rester chez elles beaucoup plus longtemps. Chaque cas doit être examiné attentivement en tenant compte des volontés de la personne atteinte et de ses proches.

Les traitements actuels permettent d'améliorer les symptômes, mais ne modifient pas l'évolution de la maladie. Les chercheurs étudient les moyens de ralentir, voire d'arrêter le processus de dégénérescence.



^(*) "Huntington : maladie et problématique. Manuel à l'attention des professionnels de langue française", ouvrage collectif, production originale de la Ligue Huntington Francophone Belge, asbl, 2003.

Difficultés à obtenir un diagnostic exact

Jusqu'à tout récemment, il n'existait aucun test permettant de déterminer si un sujet présentant des symptômes de la MH était porteur du gène de la maladie. Les premiers symptômes peuvent aussi être attribués à d'autres maladies. Un médecin, en général un neurologue, diagnostique la MH à la suite d'un examen clinique et de l'étude des antécédents familiaux. Il est essentiel que les membres de la famille soient parfaitement honnêtes avec le médecin qui les interroge, puisque cette étude constitue un élément très important du processus de diagnostic. Vous devez absolument signaler la présence dans votre famille de troubles mentaux ou de maladies neurologiques ou psychiatriques comme la maladie de Parkinson ou la schizophrénie.

Le médecin peut, s'il soupçonne la présence de la MH ou s'il n'y a pas d'antécédents familiaux concluants, demander un test supplémentaire qui permettra de dépister le gène de la MH.

Puis-je demander un deuxième avis ?

Bien sûr. Si votre médecin de famille ne souhaite pas que vous consultiez un neurologue ou un centre de génétique, adressez-vous à un autre médecin ou renseignez-vous auprès de la Ligue Huntington. Nous pourrions peut-être vous aider dans vos démarches. Il est aussi tout à fait normal de vouloir consulter un autre neurologue. Certains médecins ne connaissent pas bien la MH et ne sont peut-être pas en mesure de vous donner l'information et le soutien nécessaires.

Prévalence de la maladie de Huntington

Pour toutes sortes de raisons, il est difficile d'évaluer la prévalence de la MH. Certaines personnes atteintes peuvent avoir fait l'objet d'une erreur de diagnostic. Certains décès sont attribués à une pneumonie ou à un arrêt cardiaque, plutôt qu'à la MH. D'autre part, nombreux sont ceux qui cachent la présence de la MH dans leur famille pour éviter toute discrimination ou par peur du rejet.

Selon les chercheurs, 1 personne sur 10 000 est porteuse du gène de la MH et présente ou présentera les symptômes de la maladie. Toutefois, face à cette maladie, toute la famille est concernée : le conjoint et les enfants de chaque personne atteinte par la MH ou à risque, doivent aussi vivre avec cette maladie et avec ses conséquences émotionnelles sociales et financières. Il est évident dès lors que le nombre de personnes directement touchées par cette maladie "familiale" est nettement plus important.

Caractère héréditaire de la maladie

La maladie de Huntington frappe aussi bien les hommes que les femmes et peut être transmise à la génération suivante soit par le père, soit par la mère.

Le gène responsable de la maladie de Huntington est un gène dominant. Cela veut dire que chaque enfant d'une personne ayant la MH a un risque sur deux d'en hériter.

Un parent peut mourir avant que les symptômes de la MH ne se manifestent, ce qui peut donner l'impression que la maladie a sauté une génération. Même si chaque enfant n'a que 50 % de risque d'être atteint, il arrive que dans certaines familles tous les enfants héritent de la maladie, alors que dans d'autres familles aucun n'en hérite. C'est comme jouer à pile ou face : on peut obtenir soit l'un, soit l'autre de ces résultats chaque fois que l'on lance la pièce. Chaque enfant court le même risque indépendamment du fait qu'un de ses frères ou une de ses sœurs soit atteint ou pas.

Les gènes

Chaque cellule de notre corps contient 46 chromosomes regroupés en 23 paires. Un chromosome de chaque paire provient de notre mère et l'autre de notre père. Les chromosomes sont constitués de gènes qui sont de petits éléments de matériel génétique. Le gène responsable de la MH se situe sur le chromosome 4.

Les gènes sont faits d'acide désoxyribonucléique ou ADN. Les molécules de l'ADN sont constituées de chaînes de quatre petits éléments appelés bases, à savoir : A (adénine), T (thymine), G (guanine) et C (cytosine).

L'ordre de leur enchaînement constitue un code qui détermine le type de protéine produit par le gène. Tout changement dans la séquence des bases peut gêner le bon fonctionnement de cette protéine. On a constaté que le gène responsable de la MH a une région dans laquelle trois de ces bases (CAG) se répètent plusieurs fois.

Illustration 1

Cinq répétitions du triplet CAG :

/C-A-G/C-A-G/C-A-G/C-A-G/C-A-G/

Dans un gène normal, cette région comprend 10 à 30 triplets CAG. Dans le gène responsable de la MH, le triplet CAG se répète 40 fois ou davantage. Il se répète parfois de 30 à 40 fois, soit selon une fréquence intermédiaire. Certains généticiens appellent les gènes de cette fourchette des allèles intermédiaires (description à la page 18). Ce cas est plus difficile à interpréter; lors d'un test prédictif, le laboratoire devra effectuer une analyse plus poussée pour déterminer si le sujet est susceptible de présenter éventuellement la MH. Il est actuellement impossible de déterminer si certaines personnes qui se trouvent à ce niveau intermédiaire auront ou n'auront pas la MH.

Il est très important de souligner que la séquence de triplets CAG associée à une fréquence intermédiaire varie d'un laboratoire à l'autre et que seule la poursuite des recherches permettra de la définir avec plus de précision.

Les nombres cités ici sont simplement utilisés à titre d'exemple et n'ont aucune valeur individuelle. Le nombre de triplets CAG indique uniquement la catégorie à laquelle appartient une personne, c'est-à-dire : qu'elle ne présentera pas la MH, qu'elle se trouve dans la fourchette intermédiaire ou qu'elle aura la MH. Dans la plupart des cas, il ne permet pas de prédire le début de la maladie ni son évolution.

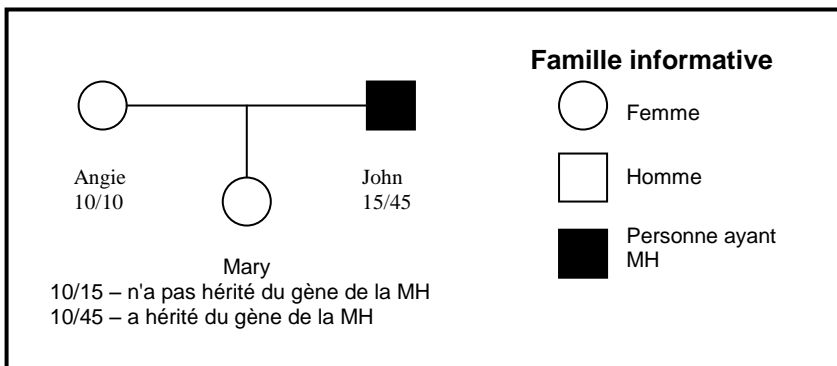
Étant donné que les gènes existent en paires, chacun d'eux comportera un certain nombre de triplets. Ce nombre peut être le même (18 dans chaque gène) ou différent (18 dans un gène et 42 dans l'autre). Chacun des parents transmet un de ses gènes à son enfant. L'analyse du nombre de triplets présents dans chaque gène de cette région peut se faire à l'aide de petits spécimens d'ADN tirés d'échantillons sanguins.

Le test génétique prédictif pour la MH

En 1983, on a identifié les marqueurs génétiques associés à la MH. La découverte d'autres marqueurs génétiques a permis de mettre au point un protocole de tests prédictifs pour la MH. Cette approche indirecte qui se fondait uniquement sur les marqueurs génétiques avait conduit à quelques erreurs, mais en mars 1993, le gène qui cause la maladie de Huntington était identifié. Depuis lors, les personnes à risque de la MH peuvent subir le test directement et «prévoir» si elles seront atteintes.

L'exemple suivant (illustration 2) montre la manière dont le test prédictif peut être utilisé dans une famille. Mary a décidé de subir le test prédictif car John, son père, a la maladie de Huntington. L'analyse d'un échantillon d'ADN de John révèle que le triplet CAG se répète 15 fois dans un chromosome et 45 fois dans l'autre. Le fait que l'un de ses gènes comporte plus de 40 triplets confirme le diagnostic clinique de la MH. L'ADN de Mary peut maintenant être évalué. S'il contient 10 triplets CAG dans un gène et 45 dans l'autre, la séquence de 10 doit provenir de sa mère et celle de 45 de son père. Cela indique qu'elle a hérité du gène de la MH. Par contre, si l'on ne trouve chez elle que des séquences de 10 et de 15 triplets CAG, le gène contenant les 15 triplets, transmis par son père, n'est pas celui de la MH et conséquemment elle ne sera pas atteinte de la maladie.

Illustration 2



Le test prédictif est encore plus précis et révélateur quand on possède un échantillon sanguin d'un membre de la famille atteint de la MH. Néanmoins, dans le cas présent, Mary aurait pu subir le test même si l'on n'avait aucun échantillon sanguin de l'un de ses parents.

Le taux de fiabilité du test prédictif qui déterminera si Mary est ou n'est pas porteuse du gène de la MH est de presque 100%. Par contre, il ne nous donne aucun renseignement sur le stade d'évolution de la MH.

Dans un nombre restreint de cas, on ne peut effectuer le test prédictif. Cela peut se produire quand la famille compte une personne atteinte de la MH, mais qu'aucun de ses membres à risque ne possède le taux élevé de triplets présents dans la MH. La cause la plus plausible est que la famille n'a pas été correctement diagnostiquée, mais il se peut aussi que le gène de la MH ait subi une modification que nous ne sommes pas encore en mesure de dépister. Une autre raison qui peut rendre ce test inopérant est que la personne à risque ait hérité d'un gène qui comporte de 30 à 40 triplets CAG. Comme nous l'avons précédemment souligné, un diagnostic définitif ne pourra alors être établi que lorsque le laboratoire aura poursuivi ses tests ou obtenu d'autres échantillons sanguins.

La décision de subir ou de ne pas subir le test prédictif est d'ordre strictement personnel. Certaines personnes préféreront connaître leur avenir, d'autres choisiront de ne pas le savoir pour l'instant.

Compte tenu de la tension psychique qu'entraîne une telle démarche et de l'information irrévocable qu'il fournit, le test prédictif ne doit être entrepris qu'après mûres réflexions, que ce soit au niveau des motivations du candidat au test, de comment il va vivre avec le résultat, de l'évaluation du soutien qu'il pourra trouver ou non dans son environnement... Des entretiens préalables et un accompagnement psychologique sont dès lors indispensables avant et pendant la procédure du test et certainement longtemps encore après l'annonce du résultat.

Les individus doivent donc prendre toute la mesure des effets positifs et négatifs d'une telle décision, qui modifiera sans aucun doute toute leur vie. C'est seulement quand ils seront conscients des conséquences de cet examen génétique que les individus devraient opter pour ou contre le test.

Des informations supplémentaires peuvent être obtenues auprès de la Ligue Huntington, notamment en ce qui concerne les directives qui encadrent cette démarche dans les centres de génétique (*voir la brochure "Test génétique prédictif pour la maladie de Huntington"*) et sur le questionnement que chaque individu devrait avoir avant d'entamer cette procédure (*voir la brochure "Matière à Réflexion" rédigée par l'Association Huntington Allemande que la LHFB tient à la disposition de tous les candidats au test*).

Test prénatal

Le test prénatal (test pendant grossesse) peut servir aux mêmes fins que le test prédictif.

Les personnes désirant s'informer sur le test prénatal peuvent obtenir des informations à la Ligue Huntington ou au Centre de génétique le plus proche.

Il est en effet important que les aspects personnels, émotionnels et techniques soient pris en considération, pour prendre des décisions en toute connaissance de cause.

Allèles intermédiaires

Jusqu'à tout récemment, les chercheurs pensaient que la maladie de Huntington ne survenait pas spontanément dans les familles. Depuis peu de temps, on sait que la MH peut apparaître dans un faible pourcentage de familles ne possédant aucun antécédent familial de cette maladie.

La manifestation spontanée de la MH dans certaines familles s'explique par le fait que cela s'est produit sur un chromosome ayant une fourchette intermédiaire de triplets CAG, que nous avons arbitrairement, à titre d'exemple, situés entre 30 et 40. On peut les nommer les allèles intermédiaires. Le nombre de triplets CAG a augmenté lors de la transmission du gène provenant du parent situé dans la fourchette intermédiaire, faisant en sorte que l'enfant se trouve dans la fourchette de la maladie de Huntington.

Les personnes ayant un nombre intermédiaire de triplets CAG n'auront probablement pas la MH, mais elles courent le risque de la transmettre à leurs enfants. Cette probabilité augmente considérablement lorsque le gène provient d'un homme. Cela signifie que les enfants, frères et sœurs d'une personne comptant un nombre intermédiaire de triplets CAG sont à risque.

La recherche sur l'importance et les causes des allèles intermédiaires et de leurs ramifications dans les familles se poursuit.

Pour résumer, il convient de dire que la découverte en 1983 du gène de la MH n'a pas modifié notre compréhension de la transmission et des manifestations de cette maladie dans les familles ayant des antécédents bien déterminés. Nous avons par contre appris que, dans un petit pourcentage de familles, il semblerait y avoir une sorte de nouvelle mutation ou allèle intermédiaire qui prédispose les futures générations à la MH.

La forme juvénile de la MH (*)

Bien que ce soit rarement le cas, la MH apparaît parfois chez les enfants. Parmi les symptômes physiques de la forme juvénile, mentionnons la rigidité et un manque d'amplitude dans les mouvements. Une fois sur deux l'enfant a aussi des convulsions. Des recherches ont démontré que, lorsque la maladie se manifeste chez l'enfant, c'est en général le père qui est porteur du gène.



() Pour de plus amples informations concernant la forme juvénile, nous vous invitons à lire la brochure " La forme juvénile de la maladie de Huntington", Wendy Elliott, éditée en 1993 par la Société Huntington du Canada, traduite en 2000 par la Ligue Huntington Francophone Belge.*

CHAPITRE II

Expériences des familles

Voici quelques témoignages recueillis auprès des membres de familles atteintes de la maladie de Huntington :

Les expériences les plus difficiles face à la MH :

Les conjoints

- la **première** réaction quand mon conjoint a appris son diagnostic et que nous ne savions pas où nous adresser pour obtenir de l'aide et de l'information; la **deuxième** réaction quand je me suis rendu compte que notre relation de couple changerait radicalement, et ensuite quand ces changements se sont produits dans presque tous les domaines. Au fur et à mesure de la progression de la maladie, il est important de constamment réévaluer les méthodes d'adaptation et de s'accorder chaque jour des moments de réflexion.
- quand j'ai réalisé que non seulement mon conjoint avait la MH, mais que nos enfants pourraient en être atteints, je me suis inquiétée de la stabilité de leur vie de couple si cela devait arriver.
- devoir assister impuissant à la détérioration d'un être cher et aux épreuves que lui impose la MH.
- les changements qui sont survenus dans la personnalité de mon conjoint au fur et à mesure de la progression de la maladie : agressivité, colères, insultes et accusations. Tout cela était très difficile à vivre après toutes ces années de bonheur consacrées à élever nos enfants. Avant qu'il n'entre dans un centre de soins prolongés, j'avais peur de le laisser tout seul quand il devenait agressif, par peur qu'il ne se blesse.
- la grande solitude et le sentiment de découragement, quand les symptômes progressent.

...

Les personnes à risque

- faire face à la colère et à l'hostilité de la personne atteinte de la MH envers ses proches quand ils veulent l'aider; convaincre ceux qui sont réticents de la nécessité de collaborer.
- quand j'étais plus jeune, être patient avec le membre de ma famille atteint de la MH.
- savoir composer avec les soignants qui ne semblent ni connaître les besoins de la personne atteinte ni s'en soucier. Savoir traiter avec les médecins qui semblent surtout préoccupés de redonner une apparence "normale" à la personne atteinte, même si les médicaments altèrent considérablement ses facultés cognitives. ne pas savoir si l'on sera soi-même atteint et penser que, dans l'affirmative, il n'y aura plus d'avenir qui en vaille la peine. faire face à la cruelle réalité que, si je suis atteint de la MH, mon apparence deviendra peut-être repoussante pour les autres. Ressentir une très grande peur de la solitude et me rendre compte que je pourrais être séparé de ceux que j'aime le plus.
- composer avec les sentiments de colère et de culpabilité que je ressens envers le parent qui m'a transmis le gène.
- avoir peur et guetter la moindre "manifestation" physique ou émotionnelle.
- décider d'avoir ou de ne pas avoir des enfants.

Les personnes atteintes de la MH

- être obligé d'abandonner mon travail préféré: l'enseignement.
- au cours de la première année, j'ai refusé mon diagnostic en bloc tout en essayant de vivre avec la dépression et la colère que je ressentais.
- faire face à l'ignorance des gens à l'égard de la MH et au fait qu'ils croient que je suis ivre.
- dépendre des autres.
- craindre que mon identité ne soit masquée par la maladie et que les professionnels de la santé, ma famille et mes amis ne voient plus en moi que la maladie et oublient que je suis une personne atteinte de la MH.

Les personnes à risque après le test

- attendre le résultat du test.
- annoncer à ma famille et à mes amis que le risque s'est accru.
- décider à qui je devrais en parler, parmi mes collègues et relations.
- composer avec ceux qui pensent que j'ai déjà des symptômes de la maladie.

Les expériences les plus utiles face à la MH :

Les conjoints

- le soutien et l'appui des membres de ma famille.
- trouver un médecin de famille compréhensif et pouvoir bénéficier de son soutien et de son aide morale.
- le soutien d'un petit cercle d'amis personnels et professionnels.
- le soutien et la compréhension des professionnels de la santé travaillant dans différents domaines : soins de jour, soins prolongés, santé publique, travail social, etc.
- le soutien de la Ligue Huntington : la documentation, les réunions, ainsi que l'appui et les échanges amicaux que l'on trouve auprès de ses membres, dont le but commun est de s'entraider.

Les personnes à risque

- réagir de façon réaliste à l'information mise à ma disposition; composer avec le fait que je suis une personne à risque, en ayant une attitude positive (paniquer ne sert à rien) et en demeurant en contact étroit avec la Ligue Huntington.
- trouver quelqu'un avec qui parler et partager mes angoisses et mes réactions.
- me rappeler que grâce à la Ligue Huntington, **je sais que je ne suis pas seul**. Une petite équipe, qui nous l'espérons finira bien par se développer, ne ménage pas ses efforts pour assurer le soutien et la protection des familles concernées.
- Trouver un endroit où le membre de ma famille atteint de la MH recevra des soins appropriés.
- se tenir au courant des recherches effectuées par de nombreux scientifiques pour trouver la cause de la MH, améliorer les

méthodes de diagnostic et les traitements, et trouver le remède capable de guérir la MH. Être informé des nouvelles thérapies et des moyens mis au point par les professionnels de la santé pour faire face à la MH.

Les personnes atteintes de la MH

- avoir une attitude et une pensée positive. Le livre de Norman Vincent Peale intitulé *Votre pensée peut tout !* m'a beaucoup aidé et m'a fait prendre conscience de la spiritualité. Un conseiller m'a aidé à exprimer et à surmonter ma colère et mon refus d'accepter la MH. Des marches quotidiennes sont essentielles à mon bien-être. J'aime pouvoir parler avec d'autres personnes qui ont la MH, j'aime aussi les moments de solitude qui me permettent de penser et de voir clair dans ma situation.
- avoir un conjoint compréhensif qui s'adapte aux changements associés à la MH et qui est disposé à modifier notre relation et notre mode de vie en conséquence.
- avoir des enfants adultes qui nous aident à faire la cuisine ou les courses et qui partagent certains de nos loisirs, par exemple: le ski de fond ou le canoë.
- disposer d'une équipe soignante composée de membres de ma famille et de professionnels de la santé.

Les personnes à risque après le test

- le soutien de ma famille et de mes amis. apprendre à vivre dans le présent. Chaque fois que je commence à penser à l'avenir et au fait que je pourrais avoir la MH, je m'oblige à penser au moment présent. Cela me procure une grande sérénité. J'utilise ce moyen pour résoudre mes problèmes dans tous les domaines.
- subir le test prédictif : je suis incapable de vivre dans l'incertitude.
- assister à des réunions organisées par la Ligue Huntington et rencontrer d'autres personnes qui vivent la même expérience; elles sont devenues une grande famille pour moi.

CHAPITRE III

Vivre avec la maladie de Huntington

Etre une personne à risque

Des études ont démontré que les réactions individuelles face à cette épreuve sont multiples. Même s'il y a autant de probabilités d'être atteint que de ne pas l'être, certaines personnes laissent cette incertitude les dominer et vivent dans la crainte, le déni de la réalité, la peur, la tristesse et la détresse psychologique. Bien que compréhensible, cette attitude contribue à aggraver la situation.

D'autres personnes réagissent en essayant d'ignorer la maladie. Elles prétendent soit qu'elle n'existe pas, soit qu'elle ne peut pas les toucher. Elles refusent d'affronter la réalité, elles refusent d'en parler et n'y pensent même pas sérieusement quand elles envisagent de se marier ou de fonder une famille. Malheureusement, la maladie ne tient pas compte de cette attitude. Elle ne disparaît pas simplement parce que nous le souhaitons. Un parent porteur du gène qui ignore la maladie, ou qui refuse d'en parler, a de toutes façons 50 p. cent de risques de la transmettre à ses enfants.

D'autres personnes gèrent le risque d'une manière raisonnable et envisagent tous ses aspects au moment de faire des choix importants.

Beaucoup de personnes à risque semblent entrevoir la période suivant le diagnostic comme une longue et stérile attente de la mort. Elles pensent à tort que leur vie se termine, non pas au moment de leur mort, mais quand la maladie est diagnostiquée. Elles font abstraction de toutes les années productives de vie autonome dont elles disposent, même si elles ont la maladie.

Le test prédictif, maintenant disponible, constitue un facteur de stress supplémentaire pour les personnes à risque. La grande majorité d'entre elles ont choisi de ne pas le subir, la raison invoquée étant qu'il n'existe à ce jour aucun traitement satisfaisant.

D'autres personnes perçoivent le test comme une opportunité à saisir, même s'il leur fait peur. En tout cas, l'existence même du test force chaque personne à choisir.

En général, les personnes qui composent le mieux avec la MH sont celles qui en entendent parler ouvertement depuis leur enfance et qui en ont discuté librement avec leur famille et leurs proches. Une telle ouverture d'esprit semble être très positive pour les personnes à risque et évite des drames. De nombreux couples mariés mènent une vie très heureuse tout en sachant que l'un des deux est à risque ou peut éventuellement avoir la MH. Souvent ces personnes savent apprécier leur bonheur et leur qualité de vie, et elles possèdent une compréhension profonde de certains de ces aspects que d'autres prennent pour acquis. L'éventualité d'une épreuve offre l'occasion de changer ses valeurs profondes, ses rapports à autrui, et d'aborder la vie sous un autre angle beaucoup plus enrichissant.

Aborder le mariage, la paternité ou la maternité

Le caractère héréditaire de la MH, l'apparition tardive des symptômes et le choix personnel de subir ou non le test rendent la décision de se marier ou d'avoir des enfants particulièrement difficile à prendre. Quand une personne à risque désire se marier, il est essentiel qu'elle informe son futur conjoint de ce risque.

Cependant, plusieurs personnes à risque ont déjà fondé une famille lorsqu'elles apprennent l'existence de la MH ou en comprennent pleinement le caractère héréditaire. Celles qui connaissent bien la maladie peuvent peser le pour et le contre et décider quand même d'avoir des enfants. D'autres personnes à risque choisissent de ne pas avoir d'enfant afin d'éviter de transmettre le gène à la génération suivante.

Un conseiller génétique aidera les personnes concernées à analyser toutes les implications des caractéristiques génétiques de la MH et les autres choix possibles^(*) : adoption, insémination artificielle, test prédictif, test prénatal, ou avoir un enfant sans subir de test. En définitive, il faut connaître toutes les données et les alternatives avant de prendre une décision adaptée à son cas personnel.

(*) Un article sur les choix possibles face au désir d'enfant est disponible sur le site de la Ligue Huntington www.huntington.be, rubrique articles en ligne.

Vivre avec un risque accru après le test

Le récit suivant relate l'expérience d'une de ces personnes.

«Le fait d'apprendre que l'on est porteur du gène est une autre étape dans un parcours décevant. Ce parcours commence quand votre père, votre mère ou un membre de votre famille est diagnostiqué avec la MH. Vous vous rendez compte rapidement que vous avez une chance sur deux de l'avoir : c'est une expérience très bouleversante. Si vous décidez de subir le test prédictif, vous pouvez obtenir un résultat positif ce qui confirme vos pires appréhensions, à savoir que vous aussi êtes porteur du gène de la MH. Vous vous sentez submergé par les mauvaises nouvelles et l'autre porte, celle qui annonce les bonnes nouvelles, vient de vous claquer au nez. Vous êtes là, sachant que vous ne pourrez pas éviter la mort par la MH (à moins que vous ne mouriez avant bien sûr). Votre chemin est tracé et vous pouvez facilement imaginer que, lorsque la MH sera finalement diagnostiquée, ce sera la dernière mauvaise nouvelle d'une suite ininterrompue de nouvelles décevantes et très désagréables.

«Voilà comment se déroule le film de la MH dans votre vie, mais surtout dans votre tête. Parfois il fait des ravages. Le poids de cette maladie est accablant, et la peur est paralysante. L'avenir est terrifiant. Comment réagirez-vous quand vous recevrez le diagnostic? Est-ce que les gens voudront encore de vous? La dernière étape de ce parcours vous obsède et vos rêves deviennent cauchemardesques; ils sont remplis de scénarios catastrophiques. Quand cela arrivera, vous espérez pouvoir vous adapter. Vous espérez que vous pourrez en accepter les changements, comme vous l'avez déjà si souvent fait.

«Petit à petit, le choc initial perd de son impact et vous êtes de moins en moins pris par le film, mais les images restent toujours présentes, spécialement dans votre tête. La plupart du temps, votre vie se déroule normalement et il y a de longues périodes où la MH ne joue qu'un rôle secondaire. Vous avez des amis, une famille et beaucoup de choix à faire pour savoir comment vivre votre vie. Vous n'allez probablement plus vouloir perdre votre temps et les expériences de la vie quotidienne deviennent aussi importantes qu'auparavant, voire davantage. Quand cette «autre porte », se referme sur vous, et que vous êtes certain d'être porteur du gène, beaucoup de choses deviennent très claires. Attendez-vous à réévaluer tout ce que vous faites.

Heureusement, la composante émotionnelle qui accompagne le fait d'être à risque est mise à l'écart parce que vous devez vous concentrer sur vos priorités. C'est un grand soulagement d'être enfin débarrassé de cette incertitude!

...

«Ironiquement, la nouvelle tant appréhendée peut donner une nouvelle direction et un nouveau sens à votre vie.

«Le fait de savoir que vous aurez cette maladie rend les années qui s'écouleront entre temps encore plus précieuses. Le présent est enrichi et vous avez envie de consacrer chaque minute de votre temps à des expériences et des relations humaines importantes. Aussi éprouvante qu'ait été la mauvaise nouvelle, vous savez pertinemment qu'il y a des gens qui vivent des expériences pires que la vôtre. Il est important de ne pas perdre contact avec la réalité. Il est aussi essentiel de se souvenir que, biologiquement rien n'a changé. Vous êtes la même personne qu'auparavant, mais maintenant vous avez acquis une connaissance que vous pouvez utiliser à votre avantage ! Vous pourrez peut-être même connaître le moment où l'on arrivera à traiter et à guérir la MH !

«Vivre avec le résultat positif de la MH peut être, en dernier lieu une étape enrichissante de votre vie. La peur et la motivation peuvent vous forcer à vous concentrer sur ce que vous êtes en mesure de changer dans votre vie, et à ignorer ce que vous ne pouvez pas changer.»

Le déni de la réalité

Chez la personne atteinte par la MH, le déni de la réalité peut se manifester de diverses façons : refuser de voir un médecin, affirmer que tout va bien ou consulter plusieurs médecins dans l'espoir qu'ils infirmeront le diagnostic de la MH. Le déni peut rendre la vie très difficile à toute la famille, en particulier lorsqu'il touche à des questions de sécurité comme la conduite automobile (une personne qui persiste à conduire son véhicule, alors qu'il est devenu imprudent de le faire, etc.)

Dans de nombreux cas, le déni est dû à un dysfonctionnement du cerveau. Lorsque des neurones meurent, les circuits qui renvoient l'information sont déconnectés et empêchent cette information de passer d'une partie du cerveau à l'autre.

Dès lors, un grand nombre de personnes atteintes de la MH souffrent d'anosognosie (perte de la conscience de la maladie) et ne peuvent ni

se rendre compte de leur incapacité ni évaluer leur propre comportement. C'est comme si on se regardait sans être capable de "voir" ce que l'on fait, dit ou ressent. Pour une personne atteinte de la MH, le fait d'accepter la maladie et toutes ses conséquences ne lui apporte aucun avantage. Nous encourageons la famille et les soignants d'une personne atteinte à accepter le «déni» comme un symptôme habituel de la MH. Il faut donc éviter d'interpréter le «déni» ou le refus d'accepter un traitement thérapeutique ou des soins infirmiers comme un acte délibéré; il peut tout simplement s'agir d'une réaction normale face à une situation confuse.

La personne qui révèle le diagnostic à une personne atteinte peut parfois jouer un rôle déterminant. Les explications d'un conjoint ou d'un parent compréhensif sont généralement plus faciles à accepter pour la personne atteinte que le discours technique d'un médecin. Les familles doivent savoir qu'il existe habituellement cinq stades d'adaptation à la maladie. Ces différents stades ne sont pas nécessairement consécutifs et peuvent apparaître en même temps.

1. **Le déni** : la personne touchée semble stupéfaite ou hébétée; elle refuse d'accepter le diagnostic et affirme "Non, cela ne peut pas m'arriver, pas à moi." Parfois, elle accepte le diagnostic, mais oublie ensuite tout ce qu'on lui a dit.
2. **L'angoisse** : à la seule pensée de ce qui pourrait lui arriver, la personne atteinte éprouve des maux de tête, se sent fatiguée, souffre d'insomnie, se montre irritable et aura besoin de soutien.
3. **La colère** : la personne touchée perçoit son malheur comme le produit d'un monde cruel, inhumain et peut se retourner contre ses amis, ses proches et le personnel médical. Elle peut devenir très agressive. Le ressentiment grandit alors entre les membres de la famille, surtout entre la personne atteinte et son conjoint. Une assistance socio-psychologique peut être utile afin d'aider la personne à exprimer ses sentiments de culpabilité et de colère de façon plus positive.
4. **La dépression** : c'est une étape critique, mais nécessaire à l'adaptation. À mesure qu'elle accepte sa situation, la personne atteinte essaie de s'y adapter en changeant son mode de vie.
5. **La stabilité** (période d'acceptation et d'ajustement au diagnostic) : la personne atteinte passe d'un stade à l'autre sans ordre précis. Toutefois, avec le soutien et l'encouragement de ses proches et

des spécialistes, elle peut apprendre à *vivre avec la maladie de Huntington*.

Comme mentionné précédemment, les sautes d'humeur et l'irritabilité de la personne atteinte peuvent rendre la vie très pénible pour ses enfants et son conjoint. Le premier pas à franchir, et probablement le plus difficile, consiste à accepter le fait qu'un membre de la famille est atteint de la maladie. Il faut, ensuite, parler ouvertement de la situation; ce n'est pas facile, mais il est important d'essayer. Toute la famille doit comprendre ce qui se passe. Il peut être très utile d'expliquer aux enfants que c'est la maladie, et non eux, qui sont à l'origine des accès de colère de leur mère ou de leur père.

Il arrive que la famille d'une personne atteinte ou celle d'une personne à risque qui éprouve des difficultés refuse la réalité et blâme son conjoint. Elles agissent ainsi parce qu'elles ne sont pas prêtes à accepter le diagnostic ou pour échapper à la crainte des discriminations sur divers plans, tels que travail, promotions, adoption, assurances et activités sociales.

Des relations familiales franches et honnêtes permettent aux amis et aux proches de se sentir plus à l'aise avec la personne atteinte de la MH et de lui procurer toute l'aide et le support dont elle a grand besoin.

Périodes de grande tension

Certains symptômes de la maladie, en particulier le déni de la réalité, les sautes d'humeur, l'irritabilité, les changements de comportement, l'apathie, les facultés de jugement affaiblies et les accès de colère dès la moindre provocation, peuvent rendre la vie très difficile aux familles; l'isolement ressenti par celles-ci provoque de la tension. Les personnes atteintes de la MH peuvent avoir besoin d'aide sur le plan juridique et social, ou davantage de soins qu'elles n'en disposent à la maison. Malheureusement, elles n'en sont pas toujours conscientes et il arrive que les relations familiales deviennent tendues.

Une personne atteinte de la MH nous rappelle que "c'est stressant d'oublier plusieurs fois par jour de faire certaines choses, tout comme de ne plus être capable d'accomplir plus d'une tâche à la fois et beaucoup plus lentement que dans le passé. Veillez à maintenir les tables et les comptoirs dégagés, rangez livres et chaussures à leur place car le désordre peut provoquer la colère de la personne atteinte. La perte de

ses facultés d'organisation l'empêche de ranger le désordre elle-même, ce qui entraîne chez elle du stress et une impression de désespoir".

En partageant ces situations de stress, vous pourrez plus facilement découvrir des stratégies pour les gérer. Votre médecin de famille peut proposer l'aide à domicile d'un travailleur social ou d'un psychiatre. La Ligue Huntington est également là pour vous aider en informant les professionnels concernés de diverses institutions ressources (mutualités, centres de santé mentale, hôpitaux, maisons de repos...) ou autres thérapeutes indépendants.

Par ailleurs, vous pourrez rencontrer – soit individuellement ou lors des activités (matinées d'informations et d'échanges et/ou journées 'détente') organisées par la Ligue Huntington – des familles qui ont connu des situations similaires et sont disposées à vous faire profiter de leur expérience et à vous offrir leur compréhension et leur soutien.

Changements de rôles

Une personne atteinte de la MH peut être incapable d'accomplir les tâches et les travaux qu'elle faisait auparavant, ce qui oblige son conjoint à s'en charger. Ce changement de rôle peut devenir extrêmement stressant pour le couple. Avec le temps, leurs relations s'en trouvent profondément transformées, la personne atteinte étant de moins en moins capable d'assumer son rôle d'ami, de compagnon et d'amant. Ces problèmes ont pour effet d'aggraver une situation déjà compliquée et le couple peut alors avoir besoin d'une aide professionnelle pour apprendre à vivre avec les changements imposés par la maladie.

Isolement des familles

Les maladies chroniques comme la MH ont tendance à isoler la famille au moment même où elle aurait le plus besoin des autres. Il arrive que les amis ne se sentent pas à l'aise en présence d'une personne qui a des mouvements involontaires ou des difficultés d'élocution, surtout s'ils ne connaissent pas bien la maladie. Certaines personnes atteintes de la MH évitent de participer à des activités sociales ou de faire des courses parce qu'elles sont gênées par leurs mouvements désordonnés, craignent le regard des gens, etc.

Une personne atteinte de la MH raconte: "Notre famille et nos amis sont vraiment merveilleux. Je leur ai dit qu'il était préférable pour moi de limiter nos visites à deux heures. S'il nous arrive de prolonger une visite, je m'installe dans un fauteuil à bascule et je sors mon crochet. Le fait de garder mes doigts occupés (plutôt que de rester assise et de les regarder) et de me balancer me permet de prendre plaisir à la soirée, en compagnie de mon mari, pendant deux heures de plus. Sinon, je serais obligée de sortir pour marcher à vive allure pendant 5 km afin d'éliminer la tension associée à la maladie. Par ailleurs, au lieu de jouer à des jeux de cartes qui font appel à la mémoire, comme le bridge, nos amis nous ont initiés au gin-rummy et à des jeux similaires pour que je puisse jouer avec eux."

Les membres de la famille d'une personne atteinte qui observent chez elle des troubles du comportement ne réalisent pas toujours qu'ils proviennent de la maladie. En imaginant que c'est particulier à leur famille, certains préfèrent ne pas en parler et s'isolent encore davantage.

La famille et les amis des personnes atteintes pourront trouver auprès de la Ligue Huntington toute l'information nécessaire pour mieux comprendre la MH. Nous encourageons les membres des familles à rechercher aide et soutien auprès de leurs amis, leurs proches, les clubs et les regroupements sociaux, leur paroisse, leur église ou leur synagogue ainsi qu'auprès des professionnels de la santé tels que travailleurs sociaux, conseillers socio-psychologiques, aide à domicile, thérapeutes et membres du clergé. N'hésitez pas à demander de l'aide. Les groupes de paroles et d'entraide de la Ligue Huntington peuvent également vous apporter du réconfort.

Changements dans la vie sexuelle

"J'ai la nette impression que bien peu de personnes dans ce monde peuvent avouer en toute honnêteté qu'ils ont une vie sexuelle parfaite" déclare Shirley Dalby, l'ancienne directrice de la Société Huntington au Royaume-Uni, "et quand c'est le cas, leur conjoint ou partenaire est-il prêt à affirmer la même chose ?"

Les médias nous invitent constamment à avoir du plaisir et contribuent à créer des attentes aussi bien chez nous que chez nos partenaires. Mais, aussi libérée sexuellement que soit la société, la plupart des gens

considèrent que leurs propres expériences font partie de leur vie privée et ils ne sont nullement disposés à en révéler les détails intimes à un étranger par crainte de se sentir embarrassés ou déloyaux envers leur partenaire.

"Les problèmes sexuels reliés à la MH doivent être traités selon un contexte ordinaire, par rapport aux relations sexuelles telles qu'elles existaient avant la maladie et aux difficultés spécifiques causées par cette maladie. Les activités et les besoins sexuels de chaque individu diffèrent sous bien des aspects : fréquence des rapports, techniques, nombre de partenaires et atteinte de l'orgasme. Dans une relation mutuellement satisfaisante, les partenaires doivent s'accorder pour parvenir à une sorte de consensus, lequel peut varier au fil des années. Les problèmes surviennent lorsque les partenaires ne parviennent plus à s'entendre ou que des changements apparaissent, qu'ils soient d'ordre physique ou émotionnel. Les relations se détériorent ou s'améliorent, l'ennui s'installe, quelqu'un tombe malade, les enfants limitent l'activité sexuelle et peuvent même remplacer émotivement le partenaire. Par ailleurs, certaines personnes ont du mal à trouver un partenaire. "

La perte du désir, l'incapacité d'avoir des rapports et l'incompatibilité entre les désirs et les besoins sont des problèmes sexuels normaux. Chez les hommes, l'impuissance survient généralement au cours des derniers stades de la maladie, mais il ne semble y avoir aucune explication physique si elle survient plus tôt. La prise de médicaments peut contribuer à l'impuissance ou à la perte de désir. Vous pouvez en discuter avec votre médecin et envisager de changer de médicament ou d'adopter un autre programme.

Une perte générale du désir, chez les hommes aussi bien que chez les femmes, peut être causée par un état dépressif ou des troubles émotionnels. «Il peut également s'agir d'une réaction de tristesse face à l'impression de perdre sa personnalité», indique Mme Dalby, «la peur de l'avenir ou une piteuse image de soi en tant qu'homme ou femme désirable sexuellement. La personne peut craindre d'être rejetée par son partenaire et se replier sur elle-même par amour propre en pensant qu'il vaut mieux rejeter l'autre qu'être rejeté soi-même.

"Certaines personnes renoncent délibérément à toute activité sexuelle pour permettre à leur partenaire de trouver quelqu'un d'autre dans l'espoir qu'il continuera à prendre soin d'elles autrement," dit-elle. "C'est difficile pour le partenaire qui veut être affectueux et tendre, mais ne se sent pas à la hauteur et éprouve une impression de rejet."

Un autre genre de problème survient lorsque la personne atteinte démontre des besoins sexuels excessifs ou insatisfaits. La perte d'inhibition peut entraîner une hyper-activité ou une activité inappropriée en ce qui concerne la fréquence des rapports, le lieu et l'heure. Ces situations peuvent placer les partenaires dans un grand embarras et leur conférer un sentiment de harcèlement constant.

Il peut, en fait, y avoir une perte totale d'attirance physique et émotionnelle. La détérioration physique, cognitive et psychologique peut conduire à un éloignement émotionnel. Les mouvements convulsifs, surtout ceux du visage, peuvent être gênants. Souvent, les partenaires souhaitent supprimer tout rapport sexuel et ne veulent surtout pas devoir répondre à des besoins accrus. Mme Dalby confirme que "quelques femmes ont décrit leur expérience comme un viol conjugal. D'autres ont avoué qu'elles avaient eu l'impression d'être agressées, après quoi elles avaient décidé de limiter les rapports au strict nécessaire afin d'éviter de nouvelles agressions. Dans une certaine mesure, les réactions du partenaire dépendent des relations sexuelles qui existaient au préalable. Si elles étaient déjà difficiles, il est probable qu'elles le deviendront encore davantage, mais même si elles étaient harmonieuses le couple ressentira une impression de perte, de regret et de culpabilité".

Selon un conjoint, "il est souvent très difficile de répondre aux attentes sexuelles d'un conjoint atteint de la MH après toute une journée passée à le guider et à l'aider (un peu comme dans une relation mère-enfant). Se transformer brusquement en partenaire sexy ne semble tout simplement plus cadrer avec la réalité".

Les partenaires éprouveront vraisemblablement du chagrin, de la culpabilité et de la peur et pas uniquement en ce qui concerne l'adaptation sexuelle. Il peut être difficile et dangereux d'aborder ce domaine avec franchise par crainte de blesser la personne atteinte. Le docteur Neal Ranen, psychiatre à la faculté de médecine de l'Université John Hopkins, fait remarquer "qu'il faudrait interroger le conjoint à ce sujet en l'absence du patient. Une épouse, surtout risque de se sentir bouleversée ou apeurée à l'idée que son mari atteint puisse devenir agressif si ses besoins sexuels sont contrariés, mais elle n'oserait pas exposer ses craintes en sa présence". Shirley Dalby ajoute "qu'il faut rassurer les partenaires en leur disant que leurs réactions sont normales et en les aidant. Les étrangers sont quelquefois prompts à critiquer ce qu'ils ne comprennent pas. Il est également important de souligner que nul ne devrait subir des harcèlements sexuels ou des manifestations de violence, autant pour son propre bien que pour pouvoir continuer à

prendre soin physiquement et psychologiquement de la personne touchée par la MH".

Le suicide

Le suicide est-il plus fréquent chez les personnes atteintes de la maladie d'Huntington ?

Pour répondre à cette question, nous nous sommes référés à une conférence présentée aux membres de la Société Huntington du Canada par le Dr Allen Rubin, psychiatre et neurologue à l'Université de médecine et de dentisterie du New Jersey à Camden.

D'après lui, "le fait d'évoquer des problèmes ne les fait pas nécessairement surgir. C'est la même chose pour le suicide. En réalité, parler du suicide permet de découvrir des solutions à des situations qui paraissent intolérables. Certaines études contradictoires ont suggéré, d'une part, que les suicides chez les personnes atteintes surviennent principalement au début de la maladie, alors que d'autres ont conclu, au contraire, que les suicides se produisaient surtout à un stade avancé de la maladie. Personnellement, je ne suis pas convaincu que les cas de suicide soient plus courants chez les personnes atteintes de la MH qui ont l'occasion de trouver une réponse satisfaisante à leurs besoins. Je suppose que le grand nombre de suicides rapportés dans le passé était dû à l'absence d'aide et de soutien appropriés.

"Au début de la maladie, il se peut que les sujets se sentent pris dans un piège qu'ils veulent contrôler, mais en même temps ils perçoivent leur avenir avec pessimisme. Ils souffrent de la perte de leur propre identité, de leur productivité et se sentent incapables d'accomplir les choses comme ils le veulent. On peut intervenir en essayant de trouver un moyen d'entrouvrir le piège. Souvent, cela suffit à calmer les tendances suicidaires. Les personnes vont généralement choisir rapidement n'importe quelle solution qui leur permette de se libérer du piège. Le pessimisme morbide d'un individu peut provenir d'une vision irréaliste de son propre futur. On peut transformer cette attitude en offrant des solutions de rechange optimistes ou agréables. Les problèmes de rôle ou d'identité peuvent être examinés. Une personne pourrait trouver en elle des réserves insoupçonnées qui l'aideront à faire face. Une simple intervention permettant à quelqu'un de se sentir mieux dans sa peau peut être très convaincante."

"Même si les médicaments aident incontestablement une personne à tendance suicidaire, ils ne suffisent pas toujours." Le Dr Rubin indique aussi que: "Une personne risque d'avoir une réaction catastrophique en réalisant que tout son avenir s'effondre d'un coup. Sa réaction ajoutée à l'impulsivité et à un état dépressif peut être très dangereuse, d'autant plus si la personne n'a pas de raisons suffisantes pour surmonter cette tendance : l'affection des siens, etc. Il faudrait que la personne puisse se raccrocher à quelque chose d'agréable, un peu comme à un tuteur, afin de pouvoir se protéger du sentiment de total anéantissement. Si vous décomposez l'impulsion suicidaire en définissant chacun des aspects du piège, la personne pourra se protéger contre l'impression de chaos. Dans les derniers stades de la maladie, les personnes atteintes risquent de se sentir épuisées, isolées, dépendantes et de s'attaquer à ce qui reste de leur identité. Dans ce cas, les relations personnelles apportent un soutien primordial. Il faut tenir compte de tous les aspects de ce problème en donnant davantage d'aide, de réconfort et d'attention, en nouant de nouveaux liens d'amitié. Il faut se pencher sur chaque élément du problème détecté."

Dans une perspective différente, certains considèrent que le suicide ou l'euthanasie peuvent représenter des solutions raisonnables si cette décision est prise avant que leurs facultés de jugement ne soient affaiblies et non au moment d'une crise émotionnelle.

Changement dans le mode de vie

Il est important d'encourager la personne atteinte à mener une vie normale, aussi longtemps que possible. Si elle ne peut plus accomplir son travail habituel, il est souvent préférable de demander qu'on lui assigne une tâche mieux adaptée à ses capacités plutôt que de lui faire quitter son emploi. Certains affirment que les ajustements sont plus faciles lorsque la personne a profité, auparavant, de toutes les occasions d'apprendre.

Il est également préférable pour une femme au foyer atteinte de la MH de continuer à accomplir ses tâches ménagères aussi longtemps que possible, même si les courses et certains travaux doivent être pris en charge par un autre membre de la famille.

Une femme au foyer, qui adorait faire de la pâtisserie et cuisiner plusieurs plats à la fois, laissait régulièrement brûler le contenu de ses

casserolés. "Un jour", raconte-t-elle, "j'ai réalisé que je ne pouvais plus me concentrer que sur une seule chose à la fois. Alors, j'ai compris que je devais me limiter à faire cuire un seul plat à la fois, au lieu de cinq ou six comme j'en avais l'habitude. Par ailleurs, nous allons maintenant au restaurant une fois par semaine, parce que j'ai beaucoup de mal à organiser des activités et je suis facilement stressée."

À qui s'adresser ?

Certaines familles touchées par la maladie de Huntington font appel à une équipe de professionnels de la santé (neurologue, psychologue, psychiatre, conseiller en génétique, travailleur social ou autres intervenants) afin d'obtenir les meilleurs soins possibles; ces spécialistes rencontrent la famille plusieurs fois pour diverses raisons.

D'autres familles préfèrent consulter une seule personne qui répondra à tous leurs besoins médicaux et psychologiques. D'autres encore s'en tirent avec l'aide de leurs amis et ne recourent aux professionnels que pour des soins de santé.

Les professionnels de la santé ont eux aussi leurs préférences; certains travaillent seuls tandis que d'autres travaillent en équipe. Les familles doivent tirer le meilleur parti possible des ressources disponibles et se rappeler que **leurs besoins physiques et émotionnels sont importants et doivent être satisfaits. Elles ne doivent pas craindre de poser des questions et de demander des explications lorsqu'elles ne comprennent pas bien les réponses.** Leurs besoins peuvent changer et les solutions adoptées pour résoudre certains problèmes risquent de devoir être révisées.

La Ligue Huntington est là pour vous aider et vous soutenir, n'hésitez pas à la contacter !

Conseillers socio-psychologiques

Malheureusement, certains professionnels de la santé, en particulier les médecins qui n'ont rencontré que très peu de cas de MH au cours de leur carrière, laissent souvent croire à la famille que la situation est désespérée en raison du caractère irréversible de la maladie. Lorsque le diagnostic est posé, la personne atteinte et sa famille sont souvent laissées à elles-mêmes; elles risquent de se sentir bouleversées ou

déprimées en sortant de chez le médecin car personne ne leur a proposé une aide pour s'adapter à leur nouvelle situation ou affronter les problèmes d'ordre personnel, médical, financier et juridique qui peuvent survenir.

La Ligue Huntington a mis sur pied un secrétariat pour aider les familles et les mettre en relation avec les services les plus appropriés. Elle propose également des informations aux professionnels qui sont ainsi davantage sensibilisés aux besoins particuliers des personnes atteintes par la maladie de Huntington et de leur famille.

Il est essentiel, pour la plupart des gens qui apprennent l'existence de la MH dans leur famille, de pouvoir compter sur l'aide d'un conseiller. L'ignorance, la peur et l'état dépressif rendent souvent la maladie encore plus difficile à supporter. Le conseiller peut certainement aider les personnes atteintes et leur famille à demeurer le plus productives possible et à accepter leur situation difficile.

Un diagnostic de MH perturbe toujours profondément la personne atteinte et sa famille, mais aussi tout leur entourage: amis, compagnons de travail, voisins. Comme dans le cas de n'importe quel diagnostic de maladie grave, la personne atteinte et sa famille peuvent éprouver des sentiments variés, effrayants ou contradictoires. Le refus de la réalité ou le déni, la colère, le désespoir, la culpabilité, la honte, la tristesse, la solitude, l'apitoiement sur soi-même, l'envie de la santé des autres, le soulagement de connaître enfin son diagnostic, l'injustice "Pourquoi moi?" etc., constituent des réactions **courantes et normales**.

Ces sentiments peuvent surgir et disparaître, changer et revenir ou durer très longtemps (voir les pages 27 et 28 consacrées au déni). Après le diagnostic, toute la famille vit généralement une période de dépression. Cette réaction est normale et les personnes doivent pouvoir exprimer leurs émotions. L'état dépressif peut être terrifiant. Certains psychologues, psychiatres et psychothérapeutes sont spécialement formés pour aider les gens à surmonter la dépression, le chagrin et peuvent être d'un grand secours aux familles atteintes par la MH. Comme le disait la conjointe d'une personne atteinte : «Chez la psychologue, je pouvais me permettre de pleurer». De nombreuses familles trouvent également utile de consulter des thérapeutes familiaux pour résoudre les problèmes d'ajustement du couple. Il arrive souvent, par ailleurs, que les premiers symptômes de la maladie aient créé des tensions demeurées incomprises par le couple jusqu'à la révélation du diagnostic.

Conseillers en génétique

Étant donné que la MH est une maladie héréditaire, il peut s'avérer utile d'avoir recours à un conseiller en génétique. Cette profession relativement nouvelle a été créée en raison de l'augmentation du nombre de maladies à caractère héréditaire. Grâce à leur formation et leur expérience, certains conseillers en génétique informent les familles non seulement sur la maladie et son caractère héréditaire, mais sur tout ce qui peut les aider à prendre des décisions éclairées quant à la conception d'un enfant, etc. D'autres peuvent aider les familles à vivre avec les conséquences du diagnostic et à les comprendre, qu'elles soient d'ordre psychologique, médical, juridique ou financier. Le conseiller peut aussi vous aider à vous préparer à la délicate tâche d'informer vos proches (conjoint, frères et soeurs, enfants) sur la maladie. Les conseillers en génétique travaillent souvent en collaboration avec les travailleurs sociaux pour que les personnes atteintes et leur famille bénéficient de tous les services auxquels elles ont droit. Ils peuvent également vous référer à d'autres professionnels pour obtenir de l'aide ou des conseils adaptés plus particulièrement à votre cas. (Voir les adresses des Centres de Génétique à la fin de cette brochure).

Interventions thérapeutiques

Il s'agit d'un nouveau concept pour la personne atteinte de la MH. Pendant de nombreuses années, la MH a été considérée comme une maladie dégénérative à évolution progressive contre laquelle aucune thérapie n'était utile. Pourtant, la qualité de vie d'une personne atteinte et de sa famille peut être grandement améliorée grâce aux thérapies décrites dans les paragraphes qui suivent. Des informations complémentaires sont également disponibles à la Ligue Huntington.

Logopédie

La thérapie de l'élocution et du langage permet d'aider une personne à conserver le plus longtemps possible sa capacité à communiquer. Un logopède qualifié peut jouer un rôle de premier plan en évaluant les aptitudes à la communication d'une personne (la capacité de parler et de se faire comprendre) et son langage (la capacité d'exprimer sa pensée et ses idées par des paroles). L'évaluation aussi bien que la thérapie sont précieuses pour établir des stratégies permettant à la

personne atteinte de parler aussi clairement que possible et d'exprimer verbalement ses pensées et ses idées. Il est important que la personne atteinte par la MH explique clairement, à sa famille et aux soignants, quels sont ses besoins fondamentaux et ses désirs avant que sa faculté de communication ne soit compromise. Lorsqu'elle éprouve de la difficulté à s'exprimer, le fait d'avoir pu, au préalable, indiquer son style de vie, sa personnalité et ses préférences va contribuer à améliorer la qualité des soins qu'elle recevra et facilitera énormément la communication avec ceux qui s'occupent d'elle.

Les troubles de la déglutition et le risque accru d'étouffement sont également des effets de la maladie. Un logopède qualifié évaluera ces troubles et suggérera des méthodes compensatoires. Changer de position en mangeant, varier les aliments selon leur texture et utiliser un équipement adapté sont des moyens pratiques qui permettent à la personne atteinte de manger seule le plus longtemps possible. Il est utile de demander une prescription à votre médecin pour obtenir des séances de logopédie. Vous pouvez contacter également la Ligue Huntington pour tout renseignement complémentaire, notamment pour des conseils concernant l'aide aux malades pendant les repas.

Kinésithérapie

Les objectifs et le rôle d'un kinésithérapeute auprès des personnes atteintes de la MH peuvent varier au fur et à mesure de l'évolution de la maladie. Au début, il faut améliorer la capacité fonctionnelle de la personne ou essayer de la maintenir dans les limites imposées par le processus de l'évolution de la maladie, et aider à conserver sa mobilité sécuritaire aussi longtemps que possible. Au stade avancé de la maladie, il faut prévenir ou retarder les complications dues à l'immobilité et à la position couchée, par exemple, la faiblesse musculaire et les contractions des articulations.

Le kinésithérapeute évalue l'équilibre, la coordination, la force, la flexibilité de la personne atteinte ainsi que sa capacité à se déplacer, marcher et participer à ses propres soins. Des stratégies compensatoires et des exercices peuvent être recommandés. Le kinésithérapeute évalue également si la personne a besoin d'une cane, d'une marchette, etc. et lui en montre l'utilisation pour lui permettre de continuer à se déplacer de façon sécuritaire et à garder une certaine indépendance. En coopération avec l'ergothérapeute, le kinésithérapeute détermine aussi s'il faut prévoir un siège spécial pour permettre à la personne atteinte de s'asseoir bien droit et, au besoin, il

prescrit cet équipement. Au stade avancé de la maladie, il devient extrêmement important de fournir un siège adéquat pour la personne atteinte car elle reste assise pratiquement toute la journée.

Vous pouvez obtenir le nom d'un kinésithérapeute auprès de votre mutuelle, de votre médecin de famille, d'un hôpital local ou de la Ligue Huntington. Par ailleurs, il est intéressant de savoir qu'il existe un fauteuil spécialement conçu pour les personnes souffrant de la maladie de Huntington. La Ligue Huntington peut vous donner de plus amples renseignements à ce sujet.

Ergothérapie

L'ergothérapeute se concentre principalement sur les activités de la vie quotidienne. Il peut aider la personne atteinte à conserver ses habiletés ou à réapprendre à accomplir certaines tâches courantes, telles que cuisiner, s'habiller, manger, prendre son bain, se coiffer, (fumer), faire ses achats et utiliser les transports en commun pour lui permettre de demeurer autonome le plus longtemps possible. L'ergothérapeute peut vous suggérer différentes méthodes pour vous permettre d'accomplir plus aisément vos tâches quotidiennes comme l'utilisation d'un équipement adapté ou les modifications à effectuer dans votre habitation. L'installation de barres d'appui dans la salle de bain, par exemple, peut limiter le risque de chutes. Vous pouvez obtenir le nom d'un ergothérapeute auprès de votre mutuelle, votre médecin ou l'hôpital local.

Nutrition

Une bonne nutrition aide à maintenir la santé physique de la personne atteinte et à prévenir toute maladie secondaire. Pour éviter la perte de poids au fur et à mesure que la maladie progresse, il est recommandé de prendre un supplément de calories : idéalement jusqu'à 6000 calories par jour pour les hommes et 4000 calories pour les femmes. Il faut prévoir un régime alimentaire adapté aux besoins de la personne atteinte de la MH en s'assurant qu'il comprenne des aliments des quatre groupes alimentaires essentiels à une bonne nutrition.

Loisirs et activités occupationnelles

Un grand nombre de personnes atteintes de la MH désirent prendre part à des activités à l'extérieur de leur foyer, quoiqu'elles hésitent parfois à s'impliquer. Il faudra alors les y encourager. Elles peuvent s'inscrire à des programmes d'activités thérapeutiques ou récréatives qui leur offrent l'occasion de s'adonner à leur passe-temps favori et de rencontrer d'autres personnes. Ces activités favorisent l'autonomie de la personne atteinte et permettent à sa famille d'avoir un peu de répit. Les services des loisirs de certaines communes proposent des programmes récréatifs et socio-culturels spécialement conçus pour les personnes handicapées. D'autre part, certains hôpitaux organisent également ce genre d'activités et disposent quelquefois d'un centre de jour. Vous pouvez vous renseigner auprès de votre mutuelle, votre ergothérapeute, le service des loisirs de votre commune pour connaître les activités et les programmes disponibles. Les services de transport locaux pour handicapés offrent souvent de vous conduire à ces activités pour un prix modique.

Certains hôpitaux et centres de rééducation proposent maintenant des programmes de thérapie par l'horticulture. Ces programmes se sont avérés bénéfiques en permettant à des personnes atteintes de la MH de se livrer, avec un minimum d'efforts, à une activité qui est source de fierté et de satisfaction.

Musicothérapie

On pourrait définir la musicothérapie comme l'utilisation clinique de la musique en tant que moyen thérapeutique pour des personnes ayant besoin de soins particuliers. En utilisant la musique comme un outil, les thérapeutes travaillent avec les personnes atteintes, non pas dans le but de les guérir ou de prolonger leur vie au sens médical du terme, mais plutôt pour développer leur potentiel dans un domaine spécifique et améliorer leur qualité de vie.

Le chagrin, le deuil et le sens de la vie sont notamment traités en musicothérapie, dans un programme d'activités de jour pour personnes atteintes de la MH dans certain pays limitrophes. La Ligue Huntington espère qu'un jour il existera des possibilités de ce type dans nos régions.

Dans un contexte très différent, le personnel de certains centres de soins prolongés sélectionne soigneusement des airs de musique qui

reflètent les préférences de chacun afin d'agrémenter la vie des personnes atteintes et de les aider à se relaxer pendant les moments d'angoisse.

Autres thérapies

Plusieurs autres formes de thérapie sont actuellement à l'étude, telles que la thérapie par l'art, l'utilisation des animaux domestiques comme thérapie, la thérapie par la relaxation ainsi que divers groupes de discussion dont l'objectif est de refléter les intérêts de différentes personnes...

Sécurité

Conduite automobile

D'après la suggestion d'un membre d'une famille atteinte, il est toujours plus facile, lorsque c'est possible, de convenir d'une méthode de coopération entre la personne atteinte et son conjoint, ou le soignant, pour tout ce qui touche aux questions médicales ou de sécurité.

Dès qu'une personne commence à éprouver des difficultés à conduire un véhicule, elle devrait cesser de conduire. Si elle nie ses difficultés et refuse d'arrêter, vous devez en parler à votre médecin de famille. Une évaluation objective des aptitudes à la conduite automobile peut fournir des renseignements importants pour vérifier si un changement dans le statut du conducteur est justifié. Comme il s'agit d'une situation très délicate pour la famille, si la personne refuse de passer un examen et continue à conduire, vous pouvez soumettre son cas aux forces de l'ordre.

Usage du tabac

Un fumeur peut accidentellement provoquer un incendie. Par conséquent, il devient une source d'inquiétude pour sa famille. Pour remédier à cette situation, la femme d'une personne atteinte a eu la bonne idée de proposer à son mari d'aller promener le chien deux fois par jour et d'en profiter pour fumer son cigare préféré. On peut

également recourir à des porte-cigarettes pour handicapés comme le "Smoker's Robot". Ce porte-cigarette est constitué d'un support qui maintient la cigarette et en recueille les cendres, et d'un long tuyau de caoutchouc que l'on introduit dans la bouche du patient.

En cas d'urgence...

Si vous le jugez utile pour votre proche, vous pouvez joindre à sa carte d'identité un document expliquant ses troubles et la médication éventuelle et en donnant les numéros de téléphone à contacter en cas de problème : famille, médecin, neurologue, etc.

Planification juridique et financière

Chacun de nous a besoin de planifier son avenir financier et juridique afin de savoir quels choix nous sont offerts. C'est particulièrement vrai pour ceux qui viennent d'apprendre qu'ils sont à risque accru ou atteints de la MH après avoir passé le test. Dans ce cas, il est conseillé de s'adresser à un service social capable de vous renseigner en cette matière (gestion des biens, etc.).

Ces mesures risquent de bouleverser la personne atteinte; il est donc recommandé de procéder avec délicatesse. Un brillant comptable, atteint de la MH, avait dû quitter son emploi et déchirer son permis de conduire. Ensuite, il avait été obligé de donner une procuration, ce qui l'avait fort perturbé car c'est à la demande de sa femme qu'il avait dû ainsi céder la dernière parcelle de contrôle qu'il lui restait. De son côté, sa conjointe désirait tout régler pendant qu'il était encore capable de participer à la planification de leur avenir. Après que le couple en ait discuté avec une autre personne, la personne atteinte accepta de prendre les dispositions nécessaires avec le notaire de la famille.

Recommandations aux soignants familiaux

Celui qui prend soin d'une personne atteinte chez elle, qu'il soit son conjoint ou non, doit veiller à sa propre santé physique et psychologique autant pour son bien que pour celui de la personne atteinte. Il doit absolument se réserver des heures de loisirs, des sorties et des rencontres avec des amis ou des relations, et éviter de rester chez lui 24 heures par jour. **Prendre soin de soi, ce n'est pas de l'égoïsme.** Nous lui recommandons de s'adresser au service social de la mutuelle pour savoir quels services sont mis à la disposition des familles pour les aider : aide ménagère, etc. Un peu d'aide à domicile ou dans un centre de soins peut vous procurer un peu de répit.

Lorsque le temps vient de confier la personne atteinte à une institution, n'hésitez pas à demander conseil à des personnes objectives et à vous adresser à des spécialistes. N'attendez pas la dernière minute pour vous informer car les listes d'attente sont souvent longues. Certaines communes mettent des services de coordination à la disposition des familles pour les aider à trouver une institution. La décision de "placer" la personne atteinte est extrêmement difficile à prendre et le conjoint doit pouvoir l'accepter sans se sentir coupable et se rendre compte qu'il agit dans l'intérêt de la personne atteinte.

Rappelez-vous que vous devez vous fixer des objectifs réalistes et entreprendre seulement ce que vous êtes capable d'accomplir, en vous en tenant à l'essentiel. De nombreuses familles touchées par la MH ont appris qu'il est préférable de vivre au jour le jour. À l'annexe A de la présente brochure, vous trouverez un plan d'action conçu à l'intention des soignants / aidants proches.

Que peut-on faire pour aider ?

- Si vous faites partie d'une famille à risque, informez vos proches sur la MH et invitez-les à soutenir la Ligue Huntington. Assurez-vous que votre médecin connaisse bien la maladie et qu'il possède un exemplaire du guide conçu à l'intention des professionnels de langue française "*Huntington: maladie et problématique*". La Ligue Huntington se fera un plaisir de lui faire parvenir les renseignements nécessaires.
- Si vous êtes une personne à risque, il est important que les membres de votre famille soient informés du caractère héréditaire

de la MH. Si vous le souhaitez, la Ligue Huntington pourra vous indiquer le nom d'un conseiller en génétique de votre région.

- Vous pouvez transmettre vos questions et témoignages à la Ligue Huntington. Votre collaboration est précieuse et peut également faire avancer les choses dans différents domaines. Si vous le souhaitez, vos témoignages (pouvant bien entendu rester anonymes) peuvent être publiés, dans notre bulletin de liaison le Défi.
- Vous pouvez rejoindre la petite équipe de bénévoles de la Ligue Huntington. La Ligue a besoin de bénévoles qui possèdent des compétences dans divers domaines et sont prêts à donner de leur temps.
- Si vous le pouvez, faites un don à la Ligue Huntington. Votre geste contribuera à améliorer les services que nous offrons aux familles concernées. Tout don de 30 euros en plus de la cotisation annuelle de 15 euros, donne droit à une attestation fiscale.

Au cours d'une conférence annuelle de la Société Huntington du Canada, le Dr Nancy Wexler, scientifique américaine, avocate et membre d'une famille atteinte, a déclaré: *"Une seule personne peut faire la différence. Un groupe, comme le nôtre aujourd'hui, a encore plus d'influence. Alors imaginez l'impact d'un groupe au niveau international ! Il ne fait aucun doute que les associations Huntington dont nous faisons partie sont citées en exemple à travers le monde. Et, qui sommes-nous? Tout simplement des gens qui se sont réunis et qui se sont dit "nous n'allons pas nous laisser abattre par cette maladie, nous allons la vaincre". Et c'est ce que nous allons faire au plus vite. Nous comptons bien y parvenir au cours de notre vie ou de celle de nos enfants."*

Y a-t-il de l'espoir ?

Certainement. Des programmes de recherche, d'information et de service aux personnes atteintes et à leur famille sont implantés partout dans le monde (au Canada, aux Etats Unis et en Europe). Il existe, au sein de la Fédération mondiale de neurologie, un groupe de recherche sur la MH. Ce réseau mondial de chercheurs se consacre à l'étude, la compréhension et le traitement de la maladie de Huntington. En 1993, la

découverte du gène associé à la maladie de Huntington a été une découverte capitale. La même année a vu la création d'un groupe de recherche sur la MH, consortium de chercheurs émanant des centres universitaires et centres de recherche de différents pays dont l'objectif est de trouver un meilleur traitement à partir d'une série de tests, de médicaments expérimentaux et de recherches scientifiques fondamentales. Au niveau européen, le Réseau Huntington Européen (www.euro-hd.net) a mis sur pied 18 groupes de travail spécifiques pour la maladie de Huntington.

Il faut également insister sur le fait que grâce aux travail d'informations et de sensibilisations des associations Huntington, les médecins, le personnel infirmier et les autres intervenants connaissent de mieux en mieux la maladie, ce qui contribue à améliorer les soins offerts aux personnes atteintes et à leur famille.

En Belgique, des projets sont en cours en vue d'améliorer la prise en charge multidisciplinaire nécessaire et la qualité de vie des malades.

Bien qu'il reste encore beaucoup à faire, soulignons qu'au cours des vingt dernières années, on a accompli plus de progrès que depuis 1872, époque où le docteur George Huntington décrivait la maladie pour la première fois.

***N'hésitez pas à vous joindre à nous et à nous apporter votre collaboration. Vous pouvez faire la différence.
Pour de plus amples renseignements***

La Ligue Huntington Francophone Belge dispose d'un certain nombre de brochures de base et de nombreux articles d'intérêt pratique ou scientifique pour les familles et les professionnels.

Vous pouvez nous contacter à l'adresse de notre **service social:**

Ligue Huntington Francophone Belge (L.H.F.B.)

4 bis, Montagne Sainte Walburge

4000 LIEGE

Tél : 04 225 87 33

Fax : 04.225.84.69

Email : info@huntington.be

Site web : www.huntington.be

Pour la partie néerlandophone du pays :

Huntington Liga
1, Krijkelberg
3360 Bierbeek

Tel : 016.45.27.59

Email : socialdienst@huntingtonliga.be

Pour obtenir les adresses des autres associations Huntington à l'étranger, veuillez consulter le site de l'IHA Association Huntington Internationale : www.huntington-assoc.com ou contacter :

IHA International Huntington Association
Mr Gerrit Dommerolt, président
8, Callunahof
7217 St Harfsen
The Netherlands

Tel : 0031.573.431.595

Fax : 0031.573.431.719

Email : iha@huntington-assoc.com

Annexe A

Plan d'action pour les soignants / aidants proches

proposé par Dorothy Orr, R. S. W

1. Demandez de l'aide dès le début - support socio-psychologique, aide professionnelle, etc.
2. Dès le début, sollicitez le soutien des membres de votre famille en leur faisant part de vos préoccupations.
3. Obtenez le plus de renseignements possibles sur la maladie et sur la manière dont elle évolue.
4. Soyez au courant des effets qu'entraîne la maladie : incontinence, incapacité de s'habiller seul, etc., afin de ne pas vous trouver démuni quand ils se manifesteront.
5. Acceptez les composantes sous-jacentes de votre colère, de votre anxiété, de votre culpabilité et de votre état dépressif. Vous pourrez vous adapter à votre chagrin, mais vous ne pourrez pas vous en défaire.
6. Prenez conscience de votre chagrin et cherchez du réconfort auprès d'une personne compréhensive.
7. Sachez reconnaître les signes de déni. Si vous affirmez, par exemple : "Je n'ai pas besoin d'aide - Je n'ai pas de problèmes, tout va bien Le docteur s'est trompé- elle n'a pas cette maladie - Elle est en forme aujourd'hui, elle va beaucoup mieux - Non, nous n'avons pas besoin de faire rédiger une procuration - Pas question de la placer dans une institution, je veux qu'elle reste à la maison."
8. Donnez-vous le droit de vous sentir fragile émotivement.
9. Apprenez dès le début à décompresser et partagez le fardeau des tâches avec les autres. Votre conjoint **peut** se passer de vous pendant quelques heures.
10. Ne soyez pas trop exigeant avec vous-même. La perfection n'est pas de ce monde.
11. Cessez de vouloir être parfait - quand on s'occupe d'une personne atteinte de maladie chronique, il est normal que tout soit

bouleversé et vous devrez sans doute être moins pointilleux sur la tenue de votre maison, etc.

12. Dès le début, faites partie d'un groupe d'entraide.
13. Prenez soin de vous physiquement et psychologiquement. Faites-vous examiner régulièrement par un médecin. Reposez-vous le plus souvent possible et ménagez-vous des instants de répit. Prenez des repas bien équilibrés. Ne retenez pas vos larmes. N'ayez pas peur de reconnaître vos sentiments de colère, d'anxiété, de découragement, de culpabilité et de désespoir.
14. Pensez à vous. Adonnez-vous à vos activités aussi longtemps que possible afin de préserver votre identité.
15. Apprenez à vivre au jour le jour sans pour autant négliger de planifier l'avenir, par exemple : faire rédiger une procuration, solliciter le service social de votre mutuelle et préciser au cas où cela deviendrait nécessaire l'hébergement dans un établissement de soins de longue durée.
16. Ne soyez pas trop dur avec vous-même. N'oubliez pas que vous éprouvez des réactions normales face à des circonstances anormales.
17. Apprenez à communiquer différemment avec votre conjoint si ses facultés cognitives et son aptitude à la communication diminuent. De bonnes méthodes de communication aident à éviter les frustrations.
18. Assurez-vous que votre médecin de famille soit une personne disposée à vous écouter et à vous comprendre.
19. N'oubliez pas que vous êtes un être humain. Même si vous perdez pied quelquefois, dites-vous bien que vous faites de votre mieux.
20. Suivez le plan d'action pour éviter l'épuisement.

Annexe B

Centres de génétique en Belgique Francophone

Centre Universitaire wallon de Génétique
Université de Liège
CHU - Sart Tilman, Bâtiment B35, Bloc central -2
4000 Liège
Tél. 04 366 71 23

Centre de Génétique humaine, UCL
Avenue E. Mounier
Entrée F, étage 0
1200 Bruxelles
Tél. 02 764.67.82

Centre de Génétique humaine, ULB
Hôpital Erasme, Campus Erasme
Bâtiment Transfusion 02
808, Route de Lennik
1070 Bruxelles
Tél. 02 555 64 30

Institut de Pathologie et de Génétique
25, Avenue Georges Lemaître
6041 Goàsselies
Tél. 071 44.71.76

Annexe C

Adresses utiles

- **Service Public Fédéral (SPF) – Sécurité sociale - Direction générale Personnes handicapées**



Direction générale Personnes handicapées
Centre administratif Botanique, Finance Tower
50, boîte 1, Boulevard du Jardin Botanique
1000 Bruxelles

Centre de contact : 0800.987.99

HandiF@minsoc.fed.be

www.handicap.fgov.be

- **L'Agence Wallonne pour l'Intégration des Personnes Handicapées (AWIPH)**



AWIPH Administration centrale :

21, rue de la Rivelaïne
6061 Charleroi

Tel.: 071.20.57.11

N° vert : 0800.16.061

nvert@awiph.be

www.awiph.be

Les coordonnées des différents bureaux régionaux
peuvent être obtenues sur le site de l'AWIPH.

- **PHARE – Personne Handicapée Autonomie Recherchée**
service identique à l'AWIPH en Wallonie



PHARE

42, rue des Palais,
1030 Bruxelles

Tél: 02.800.82.03

info@phare.irisnet.be

www.phare.irisnet.be

Pour tous renseignements complémentaires, adhésion et/ou soutien à notre association, s'adresser à la :

**LIGUE HUNTINGTON FRANCOPHONE BELGE
(LHFB)**

Service social : **4bis, Montagne Ste Walburge**
 4000 Liège, Belgique
 Tél. : 04.225.87.33

Email: **info@huntington.be**

Site web: **www.huntington.be**

Compte IBAN. BE 55 0013-1345-2344
BIC (SWIFT) GEBABEBB