

# La maladie de Huntington

La maladie de Huntington est une affection **génétique neurodégénérative** : il y a détérioration du fonctionnement des cellules nerveuses en particulier les neurones.

Cette maladie génétique est dite **autosomique dominante** car la présence d'un seul allèle « malade » du chromosome concerné suffit pour que la maladie se développe. Ceci signifie que tout enfant dont un parent est atteint, a un risque sur deux d'hériter du gène défectueux.

Le gène de la maladie a été identifié en **1993**. Il est donc possible aujourd'hui de faire un test pour toute personne majeure considérée à risque. Ce test se déroule selon un protocole très strict défini par un comité d'éthique.

**La maladie de Huntington** porte le nom d'un médecin américain, George Huntington, qui le premier a fait une description détaillée de cette maladie en 1872. Il fut le premier à identifier le caractère héréditaire de la maladie de Huntington.

La maladie de huntington est provoquée par une mutation de gène codant une protéine :

**la huntingtine.** Cette mutation est responsable d'une forme altérée de la protéine huntingtine qui aboutit à la mort de cellules nerveuses (neurones) dans certaines zones du cerveau.

Les symptômes peuvent varier d'un malade à l'autre :

**Des troubles moteurs** : mouvements anormaux incontrôlés, perte de l'équilibre, difficultés d'élocution et de déglutition.

**Des troubles cognitifs ( trouble mental)** Difficultés dans l'organisation des tâches quotidiennes, perte de mémoire, de perception, ralentissement de la pensée ....

**Des troubles du comportement** : agressivité, irritabilité, dépression, impossibilité d'attendre ....

AHF région Occitanie : Cécile Rigal 0648102735  
ahfcecile.rigal@gmail.com