

SOUTENIR LA RECHERCHE FONDAMENTALE ET APPLIQUÉE

LA PRÉSENCE DE LA MUTATION GÉNÉTIQUE N'EXPLIQUE QUE 60% DE L'ÉVOLUTION DE LA MALADIE, C'EST DIRE TOUTE L'IMPORTANCE DES THÉRAPEUTIQUES SYMPTOMATIQUES ET L'INFLUENCE D'UN ENVIRONNEMENT FAVORABLE.

• Depuis sa création, l'AHF soutient les équipes scientifiques d'excellence qui œuvrent pour trouver des thérapeutiques efficaces.

GRÂCE À VOS ADHÉSIONS ET À VOS DONNS, L'AHF CONTRIBUE CHAQUE ANNÉE au financement de différents programmes de recherche par l'intermédiaire de son Conseil scientifique.

Faire un don, c'est utile, indispensable, vital. Ensemble, nous vaincrons la maladie de Huntington !

VENEZ NOUS AIDER À COMBATTRE LA MALADIE EN REJOIGNANT L'ÉQUIPE DE BÉNÉVOLES DE L'AHF : ENSEMBLE, ON EST PLUS FORT !



AHF
ASSOCIATION
HUNTINGTON
FRANCE



Vivre avec la maladie

Créée en 1978, l'AHF est dotée d'un conseil scientifique, de délégations régionales et d'antennes de proximité pour accompagner les familles avec efficacité.

**ASSOCIATION
HUNTINGTON
FRANCE**

L'AHF est membre de European Huntington Association (EHA), International Huntington Association (IHA), l'Alliance Maladies Rares, la filière Brain Team, et du **Comité inter-association** maladie de Huntington.



Vivre avec la maladie

Association Huntington France
44, rue du Château des Rentiers
75013 PARIS

Pour toute information :
Tél.: 01 53 60 08 79
Email: huntingtonfrance@wanadoo.fr

<http://huntington.fr>
Retrouvez-nous sur Facebook!

La maladie de Huntington est une maladie rare, héréditaire et neuro-évolutive du système nerveux central, qui entraîne une altération progressive des capacités physiques et intellectuelles.

18 000 personnes sont concernées en France dont 12 000 encore sans symptôme.

→ NOTRE COMBAT :
lutter contre la maladie et pour le mieux-être des malades.

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE ET AUTOSOMIQUE

- **Héréditaire, la maladie de Huntington (MH) se transmet sur un mode « autosomique dominant » :**

- elle ne saute pas de génération
- chaque descendant de personne malade a un risque sur deux d'être atteint

C'est donc une **maladie familiale** qui a des conséquences émotionnelles et sociales sur tous les membres de la famille, de génération en génération.

Le gène responsable de la MH est situé sur le bras court du chromosome 4. Ce gène a été identifié et localisé en 1993 et depuis, **plusieurs tests prédictifs** peuvent être réalisés :

- **Test pré-symptomatique (TPS) :** pour des personnes majeures qui sont « à risque », c'est-à-dire dont l'un des parents est malade. Ce gène étant à « pénétrance complète », en être porteur signifie que l'on développera un jour la maladie au cours de sa vie.

- **Diagnostic de confirmation :** pour les personnes qui présentent des symptômes de la maladie, ce test permet de confirmer qu'il s'agit, ou non, de la MH.

Dans le cadre d'un projet parental : il existe aujourd'hui plusieurs options si l'on souhaite éviter tout risque de transmettre la maladie à ses enfants.

- **Test pré-implantatoire (TPI) :** dans le cadre d'une FIV, il est possible d'éviter le risque de transmettre la maladie en n'implantant que les embryons non porteurs. Le « TPI par exclusion » permet de faire ce test sans avoir fait soi-même le TPS.

- **Test prénatal (TPN) :** dans le cadre d'une grossesse naturelle, un test peut être fait sur le trophoblaste. Si le fœtus se révèle porteur, il est alors possible de procéder à une interruption médicale de grossesse.

Un accompagnement est indispensable pour toutes les personnes concernées par la maladie, y compris l'entourage.

UNE TRIADE DE SYMPTÔMES

LES MANIFESTATIONS DE LA MALADIE AINSI QUE LEUR SÉVÉRITÉ SONT VARIABLES AU COURS DU TEMPS.

Les personnes atteintes de la maladie peuvent être confrontées aux symptômes suivants :

- **Physiques :** « chorée », mouvements anormaux involontaires, incontrôlables, maladroits.
- postures anormales (dystonie)
- peuvent également être affectés la voix, l'élocution (dysarthrie), la mastication et la déglutition (dysphagie).
- fausses routes avec risque d'infections broncho-pulmonaires.

La MH peut être confondue à tort avec un état d'ébriété ou une maladie psychiatrique.

- **Cognitifs :** atteinte des fonctions exécutives (difficultés d'organisation, de planification, de concentration...)
- allongement du temps de réaction.
- difficultés pour interpréter les relations avec autrui (sources potentielles de malentendus dans la vie quotidienne).

- **Psycho-comportementaux :** tendance à la dépression, troubles de l'humeur, anxiété
- troubles du caractère et modifications de la personnalité : hyperactivité, irritabilité pouvant entraîner des conduites agressives vis-à-vis de soi-même et/ou vis-à-vis d'autrui.
- troubles obsessionnels, fixations, conduites addictives.

La MH affecte l'adulte (entre 35 et 50 ans en moyenne), plus rarement des personnes âgées et, encore plus rarement, des adolescents voire des enfants (MH juvénile).

La MH juvénile (MHJ), touche environ 6% des cas et débute avant l'âge de 20 ans. Un centre de référence spécifique (neuropédiatrique) lui est dédié.

LES MISSIONS DE L'AHF

- **NOS TROIS MISSIONS :**

- **ACCOMPAGNER** les malades et leurs familles dans toutes les étapes de la maladie
- **INFORMER ET FORMER** sur la maladie
- **SOUTENIR LA RECHERCHE** scientifique et médicale

Accompagner, créer du lien : permanences physiques et téléphoniques, service d'écoute psychologique par téléphone, vaincre l'isolement avec des rencontres régulières entre familles.

Création d'un espace Jeunes : conçu par et pour des jeunes qui grandissent dans une famille impactée par la MH.

Information et formation : formation à la MH des professionnels médicaux et paramédicaux concernés, sensibilisation des pouvoirs publics, faire découvrir la MH au grand public

Soutenir la recherche médicale et psychosociale.



Faire un don, c'est utile, indispensable, vital pour Huntington France