

Décider de faire le diagnostic génétique d'une maladie génétique rare : cas de la maladie de Huntington

La maladie de Huntington est une maladie génétique rare qui débute après trente ans. Les chercheurs ont évalué les conséquences sur la vie des personnes à risque qui décident de réaliser un diagnostic génétique avant même l'apparition des symptômes.

La maladie de Huntington est une maladie génétique rare neurodégénérative. Elle débute généralement entre trente et cinquante ans et se manifeste par des troubles moteurs (dont des mouvements involontaires, des anomalies posturales...), cognitifs (attention, mémoire, fonctions exécutives, langage...) et psychiatriques (émotionnels et comportementaux) qui s'aggravent progressivement jusqu'à la grabatisation avec une détérioration intellectuelle sévère. La maladie touche indistinctement les hommes et les femmes : quand un des parents est atteint, les enfants ont un risque sur deux d'hériter du gène qui provoquera la maladie à l'âge adulte.

Il est tout à fait possible de demander à ce qu'un diagnostic génétique soit réalisé avant même que les troubles n'apparaissent. Plusieurs raisons peuvent justifier cette demande de la part des sujets à risque : lever une incertitude, une anxiété, une crainte ; planifier l'avenir personnel, familial et/ou professionnel ; informer des enfants en âge de procréer ; choisir d'avoir des enfants sans risque ; participer à la recherche médicale...

Cette étude avait pour but de mieux connaître les caractéristiques psychologiques, cognitives et psychosomatiques des personnes à risque qui demandent ce test présymptomatique (avant l'apparition des symptômes) et de déterminer les conséquences de l'annonce diagnostique sur leur qualité de vie.

Les conditions dans lesquelles ces tests génétiques sont réalisés font l'objet de règles très strictes pour des raisons éthiques évidentes. Au total, 24 sujets (âge moyen : 36,9 ans) ont signé un consentement de participation. Trois sujets ne sont pas venus chercher leur résultat génétique, et un sujet n'a pas souhaité poursuivre l'étude après obtention d'un résultat favorable (absence de mutation). Parmi les 20 sujets restants, 12 n'étaient pas porteurs de la mutation génétique et 8 l'étaient.

Les résultats des évaluations ont montré de façon objective que la réalisation d'un test génétique présymptomatique a peu de conséquences sur l'évolution de la trajectoire cognitive, psychologique et psychosociale, tant chez les porteurs que chez les non porteurs de la mutation génétique (durée du suivi après le test génétique : deux ans).

Ce résultat plutôt inattendu est à prendre avec beaucoup de prudence, d'abord parce que l'échantillon sur lequel les chercheurs ont travaillé était limité en nombre, ensuite parce qu'on peut penser que les personnes qui ont accepté de participer à cette étude étaient aussi celles qui étaient les mieux armées sur le plan psychologique, les plus prêtes à affronter les résultats du test.

N. B. Les résultats présentés ici sont ceux posés dans le rapport final (2018).

Pour plus d'information sur ce projet

- **Le rapport de recherche est consultable sur le site de la CNSA :**
https://www.cnsa.fr/documentation/148-allain-rapport_final_publicable.pdf
- Le site de [l'association Huntington France](#)

À propos du laboratoire

Laboratoire de psychologie des Pays de la Loire

Les activités du laboratoire sont centrées sur la question des régulations sur la base d'une structuration en deux axes :

- l'axe « Régulations cognitives et comportementales » se donne pour objectif d'étudier la régulation des connaissances au travers des différents registres d'expression des aptitudes psychologiques dans une perspective vie entière (de l'enfant à la personne âgée), inter- et transculturelle, en tenant compte de quelques dimensions susceptibles de rendre compte des variations dans ces mécanismes de type vulnérabilités biologiques (métaboliques, génétiques, neurophysiologiques...) ou spécificités individuelles (traits de personnalité par exemple) ;
- l'axe « Risques et régulations émotionnelles et sociales » se donne pour objectif d'étudier les processus adaptatifs liés à l'influence de contextes physiques et/ou sociaux pouvant s'avérer problématiques et ceci en ciblant les processus de régulation émotionnelle et sociale, les souffrances psychiques liées aux difficultés de régulation.

Centre national de référence des maladies neurogénétiques

L'équipe de neurogénétique du CHU d'Angers a été labellisée comme centre national de référence pour les maladies neurogénétiques confirmant son rôle de soins pour les patients, d'accompagnement des familles, d'information et de recherche sur ces maladies rares.

Contact

Philippe Allain

Professeur des universités (neuropsychologie)

Laboratoire de psychologie des Pays de la Loire, université d'Angers

Courriel : philippe.allain@univ-angers.fr

et praticien attaché au CHU d'Angers, Centre national de références des maladies neurogénétiques

Courriel : phallain@chu-angers.fr

Référence du projet n° 148

Appel à projets 2011 – Handicaps rares (partenaire : IReSP)

Titre : *Évaluation des ressources cognitivo-somato-psychiques de sujets à risque demandeurs du test présymptomatique de la maladie de Huntington* (P. Allain).