

Arch Neurol. Fev 2001 ; 58 (2) ; 273-8

Progression des symptômes aux stades précoce et intermédiaire de la maladie de Huntington.

Kirkwood SC, Su JL, Conneally P, Foroud T. –Département de génétique médicale et moléculaire, école de médecine de l'université d'Indiana, 975 W Walnut St IB 130, Indianapolis, IN 46202. scoseki@iupui. Edu

OBJECTIF : Définir la progression des symptômes aux stades précoce et intermédiaire de la maladie d'Huntington (MH)

DESCRIPTION : Enquête sur des individus avec une MH symptomatique effectuée par l'intermédiaire d'un parent au premier degré.

CADRE : Le Huntington's Disease National Research Rooster pour les patients et les familles, Indianapolis, Ind.

PARTICIPANTS : L'enquête incluait 1238 individus avec un minimum de 6 années d'antécédents de symptômes de MH.

MESURES : Les familles participantes ont rempli une série d'enquêtes dont le Questionnaire pour individus affectés, qui consiste en 19 signes physiques, émotionnels et cognitifs communément supposés avoir lieu pendant la progression de la maladie. La personne questionnée indique si chacun des symptômes apparaissait et, dans ce cas, à quelle moment durant l'évolution de la maladie : (1) durant la 1^{re} année, (2) entre la 2^e et la 5^e année, (3) entre la 6^e et la 10^e année, (4) après plus de 10 ans, (5) n'a pas eu lieu, (6) « ne sait pas ».

RESULTATS : Les symptômes sont catégorisés en 6 périodes d'évolution de la maladie. Les mouvements involontaires sont regroupés à part comme le symptôme le plus précoce reporté. Le second groupe est composé entièrement de symptômes mentaux et émotionnels, comportant la tristesse, la dépression et des difficultés à s'en accommoder. Le troisième groupe inclut la maladresse, les problèmes sexuels, le manque de motivation et la méfiance/paranoïa. Alors que la maladie progresse, une variété de symptômes moteurs, émotionnels/comportementaux et cognitifs sont ressentis, incluant l'instabilité, la difficulté à se raccrocher à des objets, des problèmes pour marcher, des changements dans les habitudes de sommeil, des illusions et hallucinations, un déclin intellectuel et une perte de mémoire. Avec l'approche du dernier stade de la MH, les individus affectés commencent à éprouver des difficultés à parler et à perdre du poids. Dans le dernier stade, les patients perdent le contrôle de leurs intestins et de leur vessie.

CONCLUSIONS : Bien que les symptômes de la MH soient plutôt bien caractérisés, leur progression, surtout aux stades précoce et intermédiaire, reste incertaine. La clarification de la progression de la maladie est vitale pour une compréhension élargie de la pathogenèse de la MH et l'évaluation des agents thérapeutiques destinés à ralentir la progression de la maladie. Les résultats de cette étude sont une aide qui clarifie la progression de la MH depuis les mouvements involontaires et les changements émotionnels du début vers des symptômes moteurs plus manifestes et des difficultés avec les activités de la vie quotidienne.

Arch Neurol. 2001 Feb;58(2):273-8.

Progression of symptoms in the early and middle stages of Huntington disease.

Kirkwood SC, Su JL, Conneally P, Foroud T.-Department of Medical and Molecular Genetics, Indiana University School of Medicine, 975 W Walnut St IB 130, Indianapolis, IN 46202. scloseki@iupui.edu

OBJECTIVE: To delineate the progression of symptoms in the early and middle stages of Huntington disease (HD).

DESIGN: A survey of individuals with symptomatic HD completed by a first-degree relative.

SETTING: The Huntington's Disease National Research Rooster for Patients and Families, Indianapolis, Ind.

PARTICIPANTS: The survey included 1238 individuals with a minimum of a 6-year history of symptomatic HD.

MEASURES: Participating families completed a series of surveys, including the Affected Individual Questionnaire, which consists of 19 physical, emotional, and cognitive signs commonly thought to occur during disease progression. The respondent indicates if each of the symptoms occurred and, if so, at what time during the course of the disease: (1) within 1 year, (2) within 2 to 5 years, (3) within 6 to 10 years, (4) after more than 10 years, (5) has not occurred, or (6) "don't know."

RESULTS: The symptoms are categorized into 6 onset periods. Involuntary movements are grouped alone as the earliest reported symptom. The second group is composed entirely of mental and emotional symptoms, including sadness, depression, and difficult to get along with. The third group includes clumsiness, sexual problems, lack of motivation, and suspiciousness/paranoia. As the disease progresses, a variety of motor, emotional/behavioral, and cognitive symptoms are experienced, including unsteadiness, trouble holding onto things, trouble walking, changes in sleeping patterns, delusions and hallucinations, intellectual decline, and memory loss. With the approach of late-stage HD, affected individuals begin to experience speech difficulty and weight loss. In the late stage, patients lose bowel and bladder control.

CONCLUSIONS: Even though the symptoms of HD are fairly well characterized, their progression, especially in the early and middle stages, remains uncertain. Clarification of the disease progression is vital to improved understanding of the pathogenesis of HD and to the evaluation of therapeutic agents that are designed to slow the progression of disease. The results of this study assist in clarifying HD progression from early involuntary movements and emotional changes to more overt motor symptoms and difficulty with activities of daily living.

□