

### **Maladie de Huntington à début juvénile : le retard d'acquisition de la parole et du langage seraient des manifestations précoces**

Yoon et coll. décrivent trois patients atteints de la maladie de Huntington à début juvénile. Le premier symptôme, un retard dans l'acquisition de la parole, était apparu au moins deux ans avant les troubles moteurs, observés avant l'âge de 10 ans, et la fonction du langage était significativement altérée. Ainsi, le retard d'acquisition de la parole peut être un signe initial de la maladie de Huntington à début juvénile.

Neurology ; 67(7) : 1265-1267 ; 10 octobre 2006

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=17030763](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=17030763)

### **Tests prédictifs des maladies neurogénétiques : les mineurs ont un niveau de maturité ne permettant pas un choix éclairé**

Certaines maladies neurogénétiques, incurables, peuvent être détectées avant leur apparition par un test génétique présymptomatique. C'est le cas de la maladie de Huntington. Les lignes directrices internationales tentent de limiter les souffrances morales potentiellement causées par ces tests en recommandant leur interdiction chez les mineurs. Cependant, en se basant sur l'absence de données empiriques prouvant les préjudices causés par les tests prédictifs chez les plus jeunes, des auteurs ont proposé qu'ils puissent être réalisés chez des mineurs, à la demande des parents ou des jeunes adolescents eux-mêmes. Une étude australienne, publiée dans Clinical Genetics, apporte des arguments et des preuves par l'évidence que les tests prédictifs des maladies neurogénétiques incurables sont associés à un risque de nuisance morale pour les jeunes, suffisamment élevé pour mériter la prudence. Elle illustre par trois rapports de cas, des études ayant démontré que les trois facteurs impliqués dans la maturité du jugement lors d'une prise de décision (responsabilité, tempérance, et perspective) continuent à se développer dans l'adolescence tardive, de même que les zones pré-frontales du cerveau participant à la prise de décision. Ces résultats vont dans le sens d'un maintien à 18 ans de l'âge minimal pour la réalisation des tests présymptomatiques de maladies incurables.

Clinical Genetics ; 70 : 396 ; Novembre 2006

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=17026621](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=17026621)

### **Bilan de dix années de tests présymptomatiques, prénataux, et pré-implantatoires de la maladie de Huntington en Australie**

Entre Janvier 1994 et Décembre 2003, 2036 tests génétiques présymptomatiques de la maladie de Huntington ont été réalisés en Australie, révélant 776 porteurs de mutations pathogènes et 120 sujets portant une expansion de triplets à phénotype normal (27 à 35 répétitions CAG) ou à pénétrance réduite (36 à 39 répétitions CAG). Dans le même temps, 63 fœtus ont fait l'objet d'un test génétique prénatal, et 13 enfants sont nés à la suite d'un test pré-implantatoire de la maladie de Huntington. Les conseillers génétiques spécialisés dans les tests prédictifs ont relevé plusieurs questions à éclaircir : l'interprétation des tests lorsqu'ils révèlent une expansion de triplets à phénotype normal ou à faible pénétrance, les conflits d'intérêt potentiels entre les membres d'une même famille quant à la connaissance ou non de leur statut Huntington, l'importance de suivre un protocole bien établi avant le test proprement dit et après l'annonce des résultats, la possibilité de discrimination génétique à la suite d'un test prédictif positif. Tous ces points confirment l'utilité de protocoles adaptés aux tests prédictifs, et soulignent la nécessité d'une extension des lignes directrices internationales établies en 1994, notent les auteurs de ce bilan.

Clinical Genetics ; Publication en ligne avancée ; Octobre 2006

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=8058167](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=8058167)