

Maladie de Huntington

Sommaire

Mon père et ma grand-mère étant tous deux décédés de la **maladie de Huntington** (maladie dégénérative héréditaire sans traitement connu), j'ai dû admettre à l'été 2007, en ressentant à 52 ans de petits mouvements involontaires des deux jambes, que j'avais probablement hérité de l'anomalie génétique fatale. En Décembre 2009, les mouvements se sont intensifiés et généralisés à tout mon corps, ne laissant plus de place au doute et faisant craindre une évolution rapide. Mon père était mort à 66 ans. J'en avais 54. Il ne me restait plus beaucoup de temps pour trouver un traitement. En fait, ce traitement, je l'avais déjà trouvé par hasard, fin 2007. Les médecins ne croient pas du tout à ma découverte. Moi..., pas vraiment plus qu'eux. Mais les années passant, il me faut bien reconnaître que la maladie ne semble pas évoluer chez moi comme chez mes ascendants. C'est cette histoire assez incroyable que je vous raconte ici.

1. Mes tout premiers symptômes.....	2
2. Mes symptômes forts de 2009.....	4
3. Mes symptômes d'aujourd'hui.....	6
4. Les facteurs aggravants.....	8
5. Je cherche un chercheur.....	10
6. Mon test génétique.....	13

Depuis 2012, j'envoie des lettres un peu partout pour essayer d'intéresser les médecins. Mais ces lettres n'ont aucun succès et le temps passe vite. Si vous avez des suggestions à me proposer, n'hésitez pas à me contacter.

Amicalement
Vincent

Mes tout premiers symptômes

Les premiers clics

Le premier symptôme bizarre que j'ai ressenti date de la nuit du 23 Novembre 1985 (j'avais alors 30 ans). Ce fut juste un "clic" dans ma tête, alors que j'étais sur le point de m'endormir, allongé et immobile sur mon lit. J'ai trouvé cela curieux. C'était comme un bruit sec et aigu dans la tête, mais ne provenant pas de l'oreille. Pas un craquement, mais plus un bruit "électronique" très court, avec une amorce forte et une petite résonance à la fin.

Je ne m'en suis pas inquiété outre mesure. Sauf que ce clic est revenu le lendemain, toujours au moment de l'endormissement, et qu'il s'est fait entendre de la même façon les nuits suivantes. Je n'y ai plus trop fait attention ensuite, mais j'ai le souvenir qu'à l'été 1986, c'était toujours un seul clic qui survenait chaque soir. Et puis bientôt, ce fut deux ou trois clics, espacés de quelques minutes, qui semblèrent se charger de me plonger dans le sommeil. Ce n'était finalement pas désagréable. Si sur mon lit je restais mentalement actif et que je n'étais pas près de m'endormir, aucun clic ne survenait. Puis, si je me tournais et partais dans des rêveries propices à l'endormissement, alors, clic, clic, clic, le marchand de sable, par quelques savants clics de souris, semblait venir fermer mes rares fenêtres encore ouvertes.

Ces clics n'ont jamais cessé jusqu'en Juin 2007. Et ils ont toujours progressé, jusqu'à devenir beaucoup plus nombreux et beaucoup plus forts. Sur la fin, je ressentais environ une quinzaine de clics, parfois très rapprochés, et environ dix fois plus forts que le tout premier clic de 1985. Mais je m'y étais habitué, d'autant plus qu'ils ne survenaient qu'au moment de l'endormissement et que c'est toujours rassurant de sentir le sommeil arriver. Ce qui était plus inquiétant, c'était la question de l'évolution de ces clics inexplicables. Je savais comment ils avaient évolué sur mes 20 dernières années. Et en extrapolant cette évolution, j'étais bien obligé de m'interroger : comment tout cela allait-il se terminer ?

En Juin 2007, les clics se sont soudainement interrompus.

Les premiers mouvements

La disparition des clics a été soudaine et définitive. Un soir, j'étais allongé après une journée très active, et j'attendais, assoupi sur le dos, les fameux clics libérateurs. Et tout à coup, ce ne furent pas mes habituels clics qui apparurent, mais de petits mouvements de jambe, saccadés, les deux jambes en même temps, très légers mais bien nets quand même. Il y en a eu une dizaine environ. Et puis je me suis endormi, comme si de rien n'était.

Mais le lendemain soir, quand les mouvements de jambe sont revenus à la place des clics, il a bien fallu me rendre à l'évidence : j'avais passé un cap. A l'âge de 52 ans, j'avais mes premiers mouvements involontaires, et même s'ils ne survenaient qu'au moment de l'endormissement, c'était de mauvais augure pour la suite. Quant aux clics, je n'en ai plus jamais entendu parler. Ce n'était pas ou des clics, ou des mouvements, tantôt les uns, tantôt les autres, non. Quand les mouvements sont apparus, les clics, eux, ont définitivement disparu.

Franchir ce cap n'a pas été pour moi un problème, dans la mesure où mes mouvements n'apparaissaient pas dans la journée mais seulement au moment de l'endormissement. Et puis mon premier clic avait mis 22 ans à évoluer en mouvement de jambe. Je pouvais espérer de nombreuses années encore avant qu'il ne se transforme en quelque chose de plus gênant. Mais en Décembre 2007, alors que mes petits mouvements de jambe étaient devenus mon rituel obligé du soir, j'ai été intrigué par un phénomène étrange. Une fois par mois environ, mes mouvements du soir n'apparaissaient pas pendant deux ou trois jours. Cela me déplaisait fortement. En tant qu'informaticien, je n'aimais pas cela. C'était une sorte de "bug dans le bug", un dysfonctionnement dans le dysfonctionnement, que je me devais d'expliquer.

J'ai donc cherché. Les mouvements semblaient s'arrêter toujours le même jour de la semaine, c'était curieux ! J'ai étudié si dans mes activités de ce jour-là, il y avait une particularité pouvant expliquer le phénomène. Mais non, j'avais des activités hebdomadaires tellement régulières que si les mouvements dépendaient de l'activité de ce jour précis, soit ils devaient s'arrêter chaque semaine, soit ils ne devaient pas s'arrêter du tout. J'ai eu ensuite l'idée d'étudier mes repas. Y avait-il un aliment que je ne mangeais que ce jour-là, mais pas toutes les semaines ? Je me souvenais très bien de mon repas du soir lors du dernier arrêt des mouvements. Et effectivement, aussi incroyable que cela puisse paraître, il y avait bien dans ce repas un aliment que je mangeais uniquement ce jour-là, et environ une fois par mois. Et cet aliment était...

Des épinards en boîte !

Mes six premiers mois de traitement

Des épinards ! Vous y croyez, vous, à ce genre de traitement ? Hé bien, pas moi. En tout cas, pas de prime abord. Je me suis plutôt amusé à y croire. Bon, me suis-je dit, je vais faire des essais, on va bien voir, mais il ne faut pas se faire d'illusions, cela ne peut pas marcher. Mais, et c'est là où je n'ai pas fait les choses d'une manière très scientifique, il se trouve que le premier jour où j'ai mangé des épinards au repas du soir, les mouvements de la nuit ne sont pas apparus. Alors j'aurais dû faire ensuite de multiples expériences, avec épinards, sans épinards, etc. Oui..., mais non. Moi, je veux surtout être bien. Et je me suis dit bêtement : *si ça a marché, alors j'en mange deux ou trois fois par semaine, et puis c'est tout*. Et c'est ainsi que j'ai commencé mon traitement aux épinards. Oui, bon, c'est vrai, ma démarche n'était pas très rigoureuse, je l'avoue.

En fait, le traitement ne semblait pas totalement marcher. Sur une semaine, ça allait, mais la semaine suivante, les mouvements revenaient. J'ai donc progressivement augmenté les doses en ajoutant une cuillère à soupe d'épinards dans chacun de mes deux repas (midi et soir). Donc, à midi par exemple, un œuf au plat avec du jambon, et... une cuillère d'épinards. Et le soir, une grillade avec des pâtes, et... une cuillère d'épinards. C'était supportable, et cela semblait efficace car je n'avais pratiquement plus de mouvements le soir.

Malgré tout, sans être vraiment rigoureux, j'ai essayé par deux fois d'arrêter les épinards, parce que cela ne me paraissait pas sérieux de croire à un tel traitement. Seulement voilà, impossible alors de dormir ! Et ce n'était plus des petits mouvements à l'endormissement que j'avais. Mais des mouvements secs et brusques des bras, jambes et épaules, surgissant toutes les 3 ou 4 minutes environ, et m'empêchant littéralement de dormir. Sur mes deux essais (j'aurais dû en faire davantage, je sais), je n'ai eu comme seule ressource que celle d'ouvrir vers minuit une boîte d'épinards, de la faire chauffer dans une casserole, et d'en manger quelques cuillerées. Je peux vous dire qu'en pleine nuit, sans accompagnement, sans assaisonnement et sans réelle faim, ce n'était pas délicieux. Mais, aussi bizarre que cela puisse paraître, ce fut à chaque fois la solution pour stopper mes mouvements et me permettre de retrouver le sommeil.

J'ai donc mangé des épinards deux fois par jour pendant six mois (en plus d'une alimentation équilibrée, bien sûr), avec quasiment plus de mouvements dans la nuit. Mes vacances de l'été 2008 furent des plus heureuses. Et c'est surtout là que j'ai eu une brillante idée qui ne m'était pas encore venue à l'esprit (je ne suis pas un rapide !). A mon retour chez moi, il fallait impérativement que je regarde sur Internet ce qu'il y avait dans les épinards de si important. Je pensais que c'était du fer, comme on avait tendance à le croire dans mon jeune temps, à l'époque de la série des dessins animés *Popeye le Marin*. La maladie de Huntington avait-elle un rapport avec une carence en fer ? Il me tardait de le découvrir.

Mes symptômes forts de 2009

Ma découverte de l'acide folique

A mon retour de vacances, en Août 2008, un peu lassé de manger des épinards à chaque repas, j'ai donc fait quelques recherches sur Internet, au sujet de cet aliment et de ses composants. Et, oh surprise, ce n'était pas du fer qu'il contenait en grande quantité, mais de la **vitamine B9**, appelée aussi **acide folique**. J'ai alors fait quelques recherches sur l'acide folique, qui m'ont appris que cette vitamine avait un rapport avec le bon fonctionnement du cerveau. Bon, c'était encourageant. J'ai ensuite cherché les mots clés "acide folique" et "Huntington", et j'ai trouvé une page qui indiquait que *l'acide folique avait été proposée comme traitement à la maladie de Huntington*. Stop ! Cela me suffisait amplement. Je n'ai pas cherché à vérifier la fiabilité du site en question. Peu m'importait, j'avais selon moi trouvé ce qu'il y avait dans les épinards qui fonctionnait peut-être sur moi. En tout cas, j'avais une piste à essayer.

J'ai donc cherché à me procurer la précieuse vitamine B9, et grâce aux conseils d'une sympathique pharmacienne de ma ville, j'ai pu obtenir des comprimés d'acide folique à 0,4 mg, ceux qu'on prescrit aux femmes enceintes pour le bon développement du cerveau du fœtus. Mes premiers essais furent concluants. En prenant une dose moyenne de cette vitamine, j'obtenais le même effet qu'avec les épinards, à savoir que mes mouvements du soir n'apparaissaient plus.

Mais cela restait fragile. Je ne sais pas si mon "problème" s'aggravait rapidement ou s'il y avait des hauts et des bas réguliers, mais j'avais l'impression que le dosage que je prenais perdait de son efficacité au bout d'une semaine environ. Les mouvements revenaient petit à petit, ce qui fait que j'étais amené à progressivement augmenter les doses, jusqu'à la dose maximale conseillée. C'est alors que j'ai découvert les comprimés à 5 mg qui, eux, ont semblé beaucoup plus efficaces. Je suis rapidement monté à la dose maximale (3 comprimés à 5 mg par jour), et j'ai connu alors une longue période de stabilité de plus d'un an, sans plus aucun mouvement le soir, si ce n'est un ou deux très faibles parfois. Mais j'avais le sentiment d'avoir trouvé un petit traitement peu coûteux qui allait peut-être me permettre de durer ainsi plusieurs années. Malgré tout, je n'étais pas vraiment sûr de l'efficacité réelle de l'acide folique. J'attendais de voir l'évolution de mes symptômes de six mois en six mois.

Les mouvements forts de Décembre 2009

J'espérais atteindre la fin 2009 sans encombre, mais malheureusement, au début du mois de Décembre de cette année-là, des mouvements très forts sont apparus. J'étais tranquillement assis devant mon ordinateur, à améliorer mes programmes comme d'habitude. Quand soudain ma jambe gauche s'écarta d'une bonne vingtaine de centimètres, sans prévenir, dans un mouvement brusque, un peu comme celui généré par le médecin qui tape le genou avec son marteau, pour tester les réflexes. J'avais déjà eu de tels mouvements dans la nuit, que j'interprétais comme des mouvements normaux du sommeil. Mais là, c'était bien de jour, et ma jambe gauche venait de se contracter avec violence, le mouvement semblant partir de la hanche. Ce n'était pas un petit mouvement de rien du tout, un petit "tic" sans importance. Presque tout mon corps en avait été secoué, sous la force de la contraction. Par chance, le mouvement ne semblait pas très fréquent. Il n'est revenu que deux ou trois fois dans l'après-midi, pas plus.

Mais les jours suivants, toujours dans l'après-midi, au moment où, face à l'ordinateur, je suis le plus inactif physiquement, le mouvement fort est réapparu, et cette fois indifféremment sur une jambe ou sur l'autre. Il y avait aussi des variantes. Le mouvement partait parfois d'une zone en dessous du genou, générant alors une contraction du pied. Et puis, mes épaules ont commencé à bouger aussi. Là, c'était assez spectaculaire. Tantôt une épaule, tantôt l'autre, ou même les deux en même temps, avec un mouvement très brutal qui semblait partir du centre de la colonne vertébrale. J'aurais été en train de manger des petits pois, je les aurais envoyés rouler dans toute la pièce !

Mais je ne m'inquiétais pas encore trop. Si mes mouvements involontaires étaient violents et inattendus, ils n'en demeuraient pas moins rares (un ou deux par heure, pas plus), et ils ne me semblaient pas vraiment invalidants. Par contre, le jour où mes deux index se sont mis à bouger tout seuls pendant près d'une minute, dans un mouvement ample et régulier absolument impossible à arrêter, là j'ai commencé à me dire que pour travailler sur l'ordinateur au clavier et à la souris, cela allait devenir difficile. Et quand, quelques jours plus tard, arrivant le soir à mon travail (où je suis en contact avec le public), ma mâchoire du bas s'est mise à se décaler sur le côté, plusieurs fois de suite dans un mouvement horizontal d'une force telle que je ne pouvais plus parler, j'ai compris qu'il me fallait rapidement prendre une décision.

L'acide folique à haute dose

J'avais déjà réfléchi à ce qu'il me faudrait faire si un jour mes symptômes empiraient. Mais je devais mettre les choses bien au clair dans ma tête. Ce qui me paraissait le plus probable, et que depuis deux ans je n'avais cessé de garder à l'esprit, c'était que les épinards et l'acide folique n'avaient jamais eu aucun effet. La maladie avait paru régresser, mais peut-être n'était-ce qu'une caractéristique normale de son évolution. Je devais donc me préparer à faire une croix sur ce traitement empirique qui n'avait été qu'une douce illusion.

Par contre, il y avait quand même une chose que je pouvais me prouver par l'expérimentation : c'était justement que l'acide folique n'avait aucun effet sur moi. Si mes symptômes, en prenant de fortes doses de cette vitamine pendant une ou deux semaines, continuaient sans aucune variation ni amélioration, alors ce serait le signe clair et définitif que je pouvais libérer mon esprit de cette croyance infondée. J'avais lu quelque part qu'un comprimé à 5 mg avait un effet pendant 3 heures environ. Là encore, sans vérifier cette affirmation, je décidai donc de prendre un comprimé d'acide folique toutes les 3 heures pendant quinze jours. Et cela, de jour comme de nuit, parce qu'il me paraissait évident que la chimie de mon cerveau ne s'arrêtait pas pendant la nuit.

Dès le lendemain du début de mon traitement à haute dose, mes symptômes ont changé. Mais en pire ! J'avais toujours la jambe qui s'écartait violemment au cours de l'après-midi, mais en plus j'avais, juste avant le mouvement, une forte piqûre au niveau de la hanche ou de la cuisse. Pour les mouvements du pied, c'était une piqûre au milieu du mollet, générant une vive douleur d'une intensité comparable à celle d'une brûlure à l'azote liquide, quand le dermatologue fait partir une verrue plantaire. Donc, une douleur forte, très désagréable, mais néanmoins supportable. Je n'étais pas vraiment enchanté de la nouveauté qui m'était tout à coup imposée, mais en même temps, je trouvais intéressant qu'il y ait du changement. J'ai donc continué mon traitement, sans aucune modification.

Le jour d'après fut tout aussi étonnant. J'avais toujours la jambe qui bougeait, j'avais toujours la piqûre très pénible juste avant, mais il y avait maintenant entre les deux un petit temps d'attente, d'environ une demi-seconde. J'avais d'abord la piqûre, puis le temps d'attente, et le mouvement qui arrivait ensuite. C'était curieux. Bon, le délai avant le mouvement était très court, mais c'était clair que les deux effets étaient maintenant séparés, alors que la veille ils étaient totalement simultanés. Il y avait donc à nouveau une modification de mes symptômes, ce qui était plutôt encourageant.

C'est mon troisième jour de traitement qui fut le plus inattendu. J'étais toujours dans la même situation, à travailler tranquillement sur mon ordinateur. Et soudain, j'avais la piqûre vive et bien localisée à la hanche ou au mollet. J'attendais, j'attendais... Et puis rien... Le mouvement n'arrivait pas. Le mouvement n'arrivait plus ! Dans les jours qui ont suivi, j'ai eu des piqûres un peu partout, aux jambes, aux trois plus gros orteils d'un pied ou de l'autre, à la plante des pieds, aux épaules et même au bout des doigts. Mais plus aucun mouvement ! Dans la semaine suivante, les piqûres se sont espacées et affaiblies. Il me suffisait de bouger un peu la zone piquée pour que la douleur disparaisse. Et une dizaine de jours plus tard, je n'avais plus rien, plus de piqûre, plus de mouvement, plus de clic.

Qu'auriez-vous fait à ma place ? Moi, je n'ai pas cherché à comprendre, j'ai continué mon traitement à haute dose...

Mes symptômes d'aujourd'hui

Mes symptômes en cas de retard de traitement

C'est donc fin 2009 que j'ai commencé à prendre de l'acide folique à haute dose, et je n'ai pas arrêté depuis. J'aurais dû conduire des expériences consistant à interrompre le traitement pour savoir si mes mouvements involontaires revenaient alors. Mais d'une part je n'avais pas trop envie de laisser exprès mon cerveau dégénérer, et d'autre part c'eut été des expériences sans aucune valeur, puisque conduites sans contrôle médical. Et puis je voulais d'abord vérifier que le traitement était efficace sur le long terme, et que je supportais bien les hautes doses d'acide folique. D'après mes lectures, le surdosage de cette vitamine n'était pas dangereux. Mais je n'en étais pas certain.

Deux ans après, en 2011, j'allais toujours très bien. Je suis passé progressivement à un comprimé toutes les deux heures, parce que je trouvais que c'était plus prudent pour le cas où l'effet des comprimés à 5 mg ne durait pas aussi longtemps que prévu. Et pour la nuit, c'était plus pratique pour moi car je supporte très bien le réveil toutes les deux heures. Je trouve même cela très agréable. Cela me permet d'aller aux toilettes, de vérifier la température de ma chambre, de boire un peu et souvent de sortir d'un rêve en boucle dont je ne parvenais pas à me dépêtrer. Je profite aussi beaucoup plus de mes rêves, qui en étant parfois interrompus, laissent des souvenirs cocasses et des impressions amusantes. Et je me rendors ensuite très facilement, ce qui est sans conteste un gros avantage.

Si je n'ai pas fait l'expérience d'arrêter volontairement mon traitement, cela s'est fait un peu tout seul, sous la forme de retards de prise de comprimé. Même en m'organisant bien avec un réveil qui sonne ou qui vibre à l'heure demandée, il y a eu forcément des ratés, des oublis de programmer le réveil, ou même la nuit, un réveil bien effectué, un petit verre d'eau avec une goutte de sirop, et hop !... j'oublie le comprimé ! C'était bien la peine de se réveiller en pleine nuit... Ces retards de prise (d'environ 2 heures en général) ont presque toujours généré une recrudescence des petits mouvements dans les deux semaines qui ont suivi. Ce sont des petits mouvements de pied, très légers, des rétractations de main à peine sensibles, ou un index qui se lève tout seul. Au moment de l'endormissement, il y a aussi clairement davantage de petits mouvements de bras ou de jambes, parfois une piqûre sans mouvement.

Filmer mes symptômes

Au début 2013, un retard en cours de journée m'a curieusement été signalé par un tressautement de paupière. Je me suis dit : *Tiens, qu'est-ce qui passe, ai-je bien pris tous mes comprimés ?* En comptant alors mes comprimés du jour et en voyant la sonnerie de mon réveil réglée sur le début d'après-midi, je me suis rendu compte que j'avais un retard de 4 heures. Rien ne s'est produit le jour même (à part ma paupière qui tressautait toujours), mais dans la semaine suivante, mes deux index se sont mis à bouger ensemble, moins fortement qu'en 2009, mais bien nettement quand même, et plusieurs fois de suite, avec des épisodes de trente secondes environ. C'est seulement trois semaines plus tard, quand ces mouvements avaient presque disparu, que je me suis exclamé : *Mais quel imbécile, j'aurais dû les filmer !*

Ma paupière, elle, a tressauté pendant 2 mois, une vingtaine de fois par jour. Je pouvais même la faire tressauter volontairement, en prenant une grande inspiration ou en baillant. Mais cela n'avait peut-être rien à voir avec les autres mouvements.

Du coup, l'idée de filmer mes symptômes a germé dans mon esprit, et pendant les mois qui ont suivi, je me suis préparé à faire mon premier reportage médical. J'ai tâtonné un peu pour apprendre à filmer avec mon appareil photo, pour trouver le bon cadrage et la bonne lumière (enfin, quelque chose d'acceptable), et je me suis entraîné à filmer ma main immobile. Au mois d'Avril, j'étais prêt. Mais comme pour un reportage animalier, il faut de la patience. Car ce n'est qu'en Septembre, à la suite d'un nouveau retard de prise de comprimé, que ma main droite a bien voulu sortir du bois. Oh, ce ne fut pas facile ! Car les mouvements étaient très courts. Le temps de les voir arriver, de vérifier qu'ils étaient suffisamment forts pour être filmés, de courir à l'endroit requis, d'allumer l'appareil photo et de démarrer l'enregistrement, paf, c'était fini. Ou juste en train de se terminer. Enfin, après plusieurs tentatives manquées, j'ai malgré tout réussi à enregistrer la petite vidéo ci-dessous, où l'on voit assez bien la zone excitée nerveusement qui finit par tirer sur l'index. C'est beaucoup moins fort que ce j'ai connu en 2009, mais c'est quand même visible et surtout difficile à simuler. Essayez vous-même. Moi, je n'arrive pas à faire volontairement la même chose.

Comment mon cerveau semble se rétablir

Lorsqu'à la suite d'un retard de prise de comprimé j'ai un épisode de mouvements de main comme celui de la vidéo ci-dessus, il dure environ quatre semaines. Une main ou l'autre peut être touchée (rarement les deux en même temps), et si le mouvement touche plus fréquemment l'index, il concerne parfois aussi le majeur ou le pouce. Jamais plusieurs doigts en même temps, et quand le majeur est touché, la zone activée est nettement le dessus de la main, et non plus l'espace entre le pouce et l'index. Le tremblement apparaît plusieurs fois dans la semaine, le matin ou l'après-midi (parfois la nuit, mais rarement). Je peux être en train de faire la vaisselle et sentir soudain mon doigt bouger pendant quelques secondes. Cela revient plusieurs fois pendant une demi-heure environ, et cela disparaît ensuite.

Au fur et à mesure que le temps passe, le mouvement s'affaiblit. C'est toujours le même doigt de la même main qui est concerné, mais le doigt bouge de moins en moins. La dernière semaine, je peux juste sentir la zone en question trembler pendant quelques instants, mais le doigt, lui, ne bouge plus. Et ce qui est encourageant, c'est qu'une fois l'épisode terminé, je peux rester plusieurs mois sans aucune alerte du même type. C'est comme si mon cerveau avait réussi à éliminer la dégradation qui génère le symptôme. D'après ce que je ressens, l'acide folique n'agit pas directement sur mes symptômes. Elle empêche que ne se produisent des dégradations qui causeraient ensuite, après parfois plusieurs jours, les différents symptômes ressentis.

On peut donc comprendre ma réticence à l'idée d'arrêter brutalement mon traitement pendant ne serait-ce que 48 heures. Car si un retard de 4 heures produit chez moi des effets déplaisants pendant environ un mois, on peut fort bien imaginer qu'un retard de deux jours engendrerait des problèmes pouvant durer douze fois plus longtemps, soit une année entière ! Un an de séquelles, dont certaines ne seraient peut-être pas réversibles. Je n'en sais rien. Il peut y avoir des seuils au-delà desquels certains dégâts neurologiques ne seront plus récupérables. Il peut aussi y avoir des dysfonctionnements en cascade, dont certains seront peut-être irrémédiables.

Maintenant, faisons une supposition. Supposons que l'acide folique bloque effectivement la progression de la maladie, que je n'en aie jamais pris sous forme de médicaments, et que mon cerveau soit aujourd'hui très dégradé. Quels effets sur mon état pourrait alors avoir la prise de fortes doses d'acide folique ? En toute logique, aucun ! Aucun effet visible, en tout cas. Les dégradations seraient toujours là, donc les symptômes aussi, et ce ne serait pas le fait d'éventuellement stopper l'évolution très lente de cette maladie qui pourrait changer quoi que ce soit dans mon état du moment.

C'est pourquoi je soutiens les chercheurs dans leur quête d'un traitement pour réduire les symptômes des malades gravement atteints. Il faut pouvoir aider ces derniers à récupérer au moins une partie de leurs capacités cognitives, et leur permettre d'avoir une fin de vie digne de ce nom. Mais je ne peux m'empêcher d'encourager aussi les médecins à chercher un traitement qui s'attaque à la cause des dégradations infligées par la maladie, et non pas seulement aux symptômes qui en découlent. D'après mes observations, on doit pouvoir agir avant que les dégradations n'aient lieu. Bien sûr, je ne suis pas sûr de mes analyses, et toutes mes affirmations demandent à être vérifiées. Mais je suis convaincu qu'il ne faut pas négliger la piste de traitement préventif que semble révéler mon cas personnel.

Ce ne sera pas facile. D'autant plus qu'il pourrait y avoir des facteurs aggravants.

Les facteurs aggravants

L'activité physique intense

J'ai la chance d'être dans une situation privilégiée pour observer mes symptômes et leur évolution au cours du temps. J'ai une vie très calme et très régulière. Je suis assis devant mon ordinateur pendant de longues périodes (parfois plus de 8 heures par jour), à écrire tranquillement mes programmes. Et même si je suis très concentré sur ce que je fais, je repère sans difficulté le moindre mouvement involontaire de mon corps. Ce n'est pas la même chose quand je m'entraîne à la piscine, ou que je fais du vélo. Au cours de ces périodes plus actives, il y a sans doute des symptômes qui m'échappent. Mais dans l'ensemble, je suis certainement un des mieux placés pour décrire la progression lente de la maladie, ou son absence de progression. Je tiens d'ailleurs un *Journal des symptômes*, où je consigne avec soin les dates d'apparition des mouvements, leur intensité et leur description précise, ainsi que tous les événements pouvant avoir eu une influence sur eux, comme les retards de traitement par exemple.

Pour être sûr d'avoir mon compte de sommeil, je fais presque tous les jours une petite sieste d'une heure vers la mi-journée. Je ne dors pas alors d'un sommeil profond, mais il y a quand même une courte phase de décontraction qui s'apparente à celle de l'endormissement. Dès 2010, il est devenu évident pour moi qu'à chaque fois que j'avais une activité physique intense le matin (vélo ou musculation), ma sieste était plus agitée. J'avais au moins un mouvement brusque de jambe ou de bras, assez puissant. J'avais souvent une contraction des lèvres et du pourtour de la bouche, ainsi que parfois une crispation de la langue. Je pouvais avoir aussi les deux yeux qui clignaient fortement en même temps. Ou l'index (parfois même le petit doigt) d'une des deux mains qui se levait tout seul, avec force. Mes mouvements peuvent varier considérablement dans leur soudaineté et leur amplitude. Ceux de la sieste après une matinée sportive étaient nettement plus marqués que ceux d'une sieste normale.

J'ai donc fait l'expérience de prendre des doubles doses d'acide folique pendant mes activités sportives, et plutôt que d'opter pour deux comprimés à 5 mg toutes les deux heures, j'ai essayé le rythme de 1 comprimé toutes les heures. Le résultat fut significatif. Il pourrait probablement être mis en évidence par un médecin. Lorsque je monte les doses de vitamine pendant mon activité physique, j'ai quelques mouvements encore pendant la sieste qui suit, mais ils sont beaucoup plus faibles. La jambe bouge à peine, le doigt se lève peut-être, mais tout doucement, sans violence. Certaines siestes peuvent se faire sans plus aucun mouvement.

Pendant mes vacances de 2011, où comme d'habitude je bougeais beaucoup avec de 3 à 6 heures de balade à vélo par jour, j'ai observé une recrudescence de mes symptômes le soir, avant même de me coucher. J'étais tranquillement assis dans un fauteuil, à lire un bouquin ou à consulter mes cartes de la région pour préparer la balade du lendemain. Et là, j'avais plusieurs petits mouvements de pied ou de main. Le pied bougeait légèrement au niveau de la cheville, et la main semblait se rétracter, tous les doigts en même temps. Le phénomène, absolument pas gênant, se reproduisait malgré tout une dizaine de fois dans la soirée. J'ai alors décidé de prendre 1 comprimé toutes les heures dans la journée, et quelques jours plus tard, mes mouvements du soir avaient disparu.

Les deux années suivantes, j'ai ainsi monté la dose d'acide folique pendant les vacances et sur mes jours d'activité physique. Et comme tout le reste de l'année il me semblait que des petits mouvements finissaient par revenir de temps en temps, j'ai jugé plus prudent en 2013 de passer au traitement suivant :

- **Le jour, 1 comprimé à 5 mg toutes les heures**
- **La nuit, 2 comprimés à 5 mg toutes les deux heures**

Cela peut paraître un traitement lourd et dangereux, mais quand on connaît la gravité de la maladie de Huntington, qui se termine par une incapacité totale de faire quoi que soit, la personne étant clouée dans un fauteuil roulant, l'œil vide et hagard, on n'hésite pas à prendre des risques.

Les montées d'adrénaline

Il m'est aussi très vite apparu que si j'avais une émotion forte (en regardant un match de foot à la télé par exemple), j'avais les jours suivants une augmentation de mes mouvements. Même chose en tentant de monter jusqu'au bout une grosse côte à vélo. Ou encore lorsqu'à la piscine je faisais un sprint chronométré, ou que je me laissais aller à faire la course avec un autre nageur. Les nuits et les siestes des jours suivants semblaient toujours secouées de mouvements beaucoup plus nets et nombreux. J'ai donc peu à peu supprimé les situations avec une trop forte augmentation du rythme cardiaque, en enregistrant les matchs pour les visionner ensuite plus au calme, ou en évitant les trop gros efforts physiques. J'évite aussi de courir après un autobus, ou de m'énerver à la suite d'un message d'utilisateur mécontent qui, ayant perdu quelques parties de belote d'affilée, m'envoie des insultes et accuse mon programme de tricherie en sa défaveur.

Je me suis mis en place un petit système qui repère les messages discourtois, et qui y répond automatiquement d'une façon très polie. Cela m'évite d'entrer dans des polémiques interminables. De plus, j'ai installé dans mon programme de belote la meilleure parade : on peut maintenant avantager Nord-Sud ! Comme quoi on peut toujours trouver une solution à un problème donné. Il suffit de chercher.

A la fin de la saison 2011, j'ai aussi décidé d'arrêter les tournois de bridge. Je n'y allais qu'un après-midi par semaine, mais sauf en de très rares exceptions (aucun jeu, presque aucune main jouée en tant que déclarant ou que des contrats trop faciles), j'avais toujours une belle montée d'adrénaline. Il me suffisait de demander un chelem un peu difficile, ou de contrer un contrat demandé par des joueurs de plus haut niveau que moi, pour que mon cœur se mette à battre sous l'excitation du jeu et l'envie de gagner. Ce n'était pas déplaisant, mais j'avais l'impression que dès le lendemain, j'étais plus agité. Et comme cela revenait toutes les semaines, cela devenait difficile d'observer quoi que ce soit sur mon traitement. A l'été 2012, j'ai donc remplacé mon tournoi de bridge hebdomadaire par une courte balade à vélo, sans stress ni gros effort. Et je m'en suis alors beaucoup mieux porté.

Au cours de mes vacances de 2014, j'ai voulu participer à un concours de pétanque, dans le village de vacances où je résidais. J'allais jouer avec un retraité très aimable, mais qui ne pouvait que pointer. J'allais donc devoir tirer, et comme je m'essaie au tir mais ne suis absolument pas tireur, je pensais que nous allions être éliminés dès le premier tour. Or, nous sommes allés jusqu'en finale ! Evidemment, mon cœur battait très fort sur cette dernière partie, que nous avons hélas perdue. Ce fut une excellente soirée, mais je m'inquiétais un peu des conséquences de ces longues heures de jeu où l'adrénaline n'avait pas manqué. Et je n'avais pas tort. Deux ou trois jours plus tard, pendant la nuit, j'ai été réveillé par un nouveau symptôme que j'ai appelé *électrocution*, tellement il donnait cette impression. Je dormais paisiblement sur le ventre, comme à mon habitude. Quand brusquement je me suis redressé sur les deux mains, la nuque tendue vers le haut. Mon corps tout entier était agité sans arrêt dans un spasme continu mais non douloureux qui a duré près de 2 secondes. J'étais réveillé et conscient puisque j'avais peur de tomber du lit, mais je ne pouvais plus rien faire. C'était une sensation assez proche des mouvements forts de jambe ou d'épaule, mais sur un temps beaucoup plus long et concernant tous les membres en même temps. Enfin, la convulsion s'est arrêtée. Je me suis levé, j'ai pris une double dose d'acide folique et je me suis recouché. Le reste de la nuit a été calme.

L'épisode d'électrocution, comme je l'appelle, est revenu dans les jours suivants, sur deux autres nuits, mais toujours en s'atténuant. Le dernier spasme n'a duré qu'une seconde environ, avec une agitation beaucoup plus faible.

L'expérience de 2015

En Septembre 2015, j'ai voulu tenter une expérience. Mon symptôme d'électrocution n'étant revenu qu'une fois en Juin, mais vraiment très légèrement, j'ai eu l'idée de reprendre un temps mes tournois de bridge, pour voir si je pouvais mettre en évidence la liaison entre l'adrénaline et le spasme de la nuit. J'avais aussi le secret espoir de parvenir, par la seule force de ma pensée, à rester calme et de marbre devant les contrats à jouer. Hélas, ce ne fut pas du tout le cas ! Au premier tournoi, oui, je m'en suis bien sorti, mais c'est surtout parce que mon partenaire avait fait le plus gros du travail. Mais à la deuxième et troisième séance, la force de ma pensée n'a pas tenu plus de cinq minutes ! Et j'ai bien senti l'adrénaline accélérer mon pouls durant les trois heures du tournoi. Curieusement, je n'ai pas eu le symptôme d'électrocution auquel je m'attendais. Par contre, j'ai eu de tels mouvements de jambes, de bras et d'épaules pendant les nuits qui ont suivi, j'ai été réveillé par des piqûres si douloureuses aux orteils, avec contraction immédiate du bas de la jambe, que j'ai fini par annuler tous les rendez-vous que j'avais pris avec mes différents partenaires. De toute évidence, pour moi, ce n'était pas une bonne idée de me remettre ainsi dans des situations régulières de stress et d'adrénaline.

Toutefois, une de mes partenaires étant encore en vacances, je n'avais pas pu annuler à temps le rendez-vous pris avec elle pour un tournoi qui devait avoir lieu un mois plus tard. C'est donc avec une certaine désinvolture que je participais à ce dernier tournoi, et des regrets bien sûr parce que j'étais triste de devoir me priver de cette activité passionnante dans un club aussi chaleureux. Là encore, j'ai mesuré mon incapacité à rester détaché de l'enjeu de la compétition, peut-être parce que nous avons failli terminer premiers, et donc j'ai connu une constante montée d'adrénaline tout au long de l'après-midi. Hé bien, pendant la nuit du lendemain, à 5 heures du matin, j'ai de nouveau connu une électrocution du même type que celle de mon concours de boules de 2014. D'après ce qui est indiqué dans mon journal, j'ai eu l'impression que le spasme a duré 4 secondes, avec toujours la crainte de tomber du lit tant les soubresauts étaient violents. La nuit a ensuite été calme, et le phénomène n'est plus apparu depuis ce fameux jour de Novembre 2015.

Les erreurs d'analyse

Bien sûr, je sais qu'on peut se tromper dans ses analyses et lier entre eux des événements qui n'ont aucune relation de cause à effet. Je le sais d'autant plus que je reçois de multiples messages de joueurs de Belote dans lesquels ils m'affirment qu'ils sont sûrs à 100% d'être défavorisés au moment de la distribution des cartes. Et ce après avoir fait de nombreuses expériences sur mon programme, en ayant compté avec soin les points marqués, en ayant joué un grand nombre de parties. Ils sont certains de ce qu'ils affirment, ils y croient dur comme fer : leurs adversaires ont tous les As et toutes les annonces, ils en sont totalement persuadés. Or, c'est faux. Mais ils ont au départ une idée préconçue, qui va influencer ensuite toutes leurs analyses. Ils vont mal compter, mal mémoriser, ou tout simplement se tromper sur le nombre d'occurrences nécessaires pour qu'un test puisse avoir une quelconque fiabilité.

*Nous n'avons pas toujours conscience de la rigueur qu'il faut avoir pour valider une connaissance. On s'en rend facilement compte quand on fait un test automatique sur mes logiciels de Belote ou de Bridge. Après une cinquantaine de donnes, l'équipe Est-Ouest peut avoir 15 donnes d'avance sur Nord-Sud. **Qu'est-ce que je disais ?!**, diront certains. Bon, on refait un autre test. Et là encore, Est-Ouest ont 10 donnes d'avance. **Ce n'est pas une preuve, ça ?!**, continueront-ils. Hé bien non, pas du tout. Cela ne veut rien dire. Le nombre de tests et leur durée sont bien trop faibles. Il faut des tests beaucoup plus longs pour analyser un phénomène aléatoire comme la distribution des cartes. Ce n'est que par un test d'environ 10000 donnes qu'on peut vérifier que les gains s'équilibrent toujours autour de 50% pour les deux équipes.*

Donc, je sais très bien que je peux me tromper en analysant qu'un événement A (une montée d'adrénaline) est lié à un événement B (un symptôme d'électrocution). Oui, on peut admettre que la liaison entre ces deux événements semble confirmée par le fait qu'en éliminant A (l'adrénaline), l'événement B (l'électrocution) n'apparaît plus. Mais ce n'est pas vraiment une démonstration scientifique. Ce n'est peut-être qu'une erreur d'analyse.

Pour corriger mes erreurs ou confirmer mes observations, il faut donc impérativement qu'un chercheur établisse des protocoles expérimentaux stricts et sérieux, et qu'il étudie attentivement mon cas. D'où le titre de ma page suivante :

Je cherche un chercheur

Les recherches sur la caféine

Par un article paru dans le Figaro du 15.09.2014, j'ai appris que des chercheurs français avaient étudié le rôle possible de la caféine sur la précocité des symptômes de la maladie de Huntington. Leurs travaux m'ont intéressé même si je ne bois plus de café depuis 1984. J'ai bu du café et du thé dans ma jeunesse, mais jamais dans l'après-midi car j'étais très sensible à la caféine au niveau du sommeil. En 1984, j'ai commencé la programmation sur ordinateur et mon rythme de vie a considérablement baissé. C'est alors que j'ai ressenti de "grands coups" dans la poitrine, mon cœur semblant s'arrêter pendant une seconde, puis donnant un grand coup au battement suivant. Je le ressentais surtout assis à travailler, ou encore pendant la sieste, avec alors une sensation de déplacement horizontal sur le lit au moment du battement plus fort. C'était assez désagréable. Après consultation chez un cardiologue, j'ai appris que je faisais en fait de l'*extrasystole* (une contraction prématurée du cœur), et que cela était probablement dû à la caféine. Déjà à l'époque j'ai opté pour la solution la plus simple et la plus radicale pour régler le problème : arrêter le café et le thé.

Mais depuis les années 2000 environ, je m'étais remis à boire du décaféiné, avec un peu de lait. J'en buvais un ou deux le matin et un en début d'après-midi. En Mai et Juin 2015, j'ai eu de petits mouvements inhabituels de la main droite, presque tous les soirs vers 20 heures, quand j'arrêtais de travailler pour regarder un peu la télévision. C'était des mouvements saccadés touchant le haut de la main, plutôt côté pouce et index mais différents de ceux montrés sur ma vidéo. Les doigts n'étaient pas concernés, il y avait juste un tremblement répétitif et prononcé du haut de la main. Je ne m'en inquiétais pas trop. J'attendais juste de voir comment cela allait évoluer.

Pendant mes quinze jours de vacances au mois de Juillet 2015, ces mouvements ont totalement disparu. J'ai mis cela sur le compte du changement d'activité lié aux vacances. Mais à mon retour, après seulement deux jours passés chez moi, les mouvements de main sont revenus, comme par enchantement. J'étais toujours en vacances, je n'avais pas vraiment changé mes habitudes. La seule chose qui avait changé, c'était que j'avais repris le décaféiné. Car durant ces vacances, alors que j'étais en location, j'avais acheté un petit pot de décaféiné, mais j'avais oublié le sucre ! Du coup, je m'étais dit : *tant pis, je me passerai de déca*. Je rentre de vacances, je reprends le décaféiné et hop, les mouvements reviennent. J'ai trouvé cela très étrange. J'ai donc recherché sur Internet des sites parlant du décaféiné, et à mon grand étonnement, j'ai découvert qu'il y avait de la caféine dans certains de ces produits. En plus petite quantité, mais il y en avait quand même. Immédiatement, fidèle à ma devise *Courage, fuyons !*, j'ai arrêté le décaféiné. Et mes mouvements de main du soir, si caractéristiques, ne sont plus réapparus (pas une seule fois) depuis Août 2015.

Un phénomène similaire s'est passé en Décembre 2016. J'avais acheté des truffes au chocolat noir, pour mon petit Noël. Et j'en mangeais 2 ou 3 par jour, avec délectation. Mais après deux semaines environ, le petit doigt de ma main gauche s'est mis régulièrement à bouger. Sur les derniers jours, il bougeait quelques coups environ toutes les quinze minutes, ce qui était assez inquiétant. Je me suis dit : *Ce n'est quand même pas les chocolats. Il n'y a pas de caféine dans le chocolat !* Hé bien si, après vérification, il y en a pas mal, et surtout dans le chocolat noir. J'ai fait ni une ni deux, j'ai jeté toutes mes truffes à la poubelle, et deux jours après, mon petit doigt ne bougeait plus. Plus ça va, et plus je vois la caféine comme un véritable poison pour moi.

Là encore, en supprimant l'événement A, l'événement B ne se produit plus. Cela semble montrer que A cause B, mais ce n'est pas une preuve indubitable. Je laisse l'information ici, pour les chercheurs qui travaillent sur la caféine et Huntington. Je les ai contactés plusieurs fois, mais comment pourraient-ils me répondre ?

De la difficulté à étudier mon cas

Car je ne suis pas un cas facile : je vais bien ! Quand je dis que tout va bien à mon neurologue, que je consulte une fois par an, il me répond en souriant : *On ne vient pas souvent me dire cela, mais ça me fait plaisir que vous veniez me le dire chaque année*. Il me fait faire alors quelques tests de réflexes, me fait marcher abondamment. Peut-être voit-il des choses qui évoluent ? Mais il n'a pas le droit de me le dire. Comme je vais bien et que mes symptômes n'ont pas atteint un stade élevé de gravité, la maladie ne s'est pas encore "déclenchée" chez moi, et le médecin n'a pas le droit de poser le diagnostic. Difficile alors de parler d'une piste de traitement puisqu'il n'y a même pas de maladie !

Je ne suis pas non plus un sujet facile à comparer avec d'autres. Je ne fume pas, ne bois pas d'alcool et ne prends jamais de médicaments (à part la vitamine B9). J'ai de plus un mode de vie sans stress, avec un bon contrôle de mon alimentation et de mes activités physiques. Ce n'est pas courant, et il sera certainement difficile d'analyser si ces facteurs comportementaux jouent un rôle important dans la progression de la maladie ou dans l'efficacité d'un éventuel traitement.

De toute façon, étudier mon cas serait très compliqué. Comment observer mes symptômes ? Ils sont trop peu fréquents, je n'arrive pas à les faire surgir pile au jour et à l'heure d'un rendez-vous chez le médecin. Et je refuse de les laisser empirer parce que je crains ensuite de ne plus pouvoir les éliminer. Je m'ingénie à trouver des façons d'empêcher les symptômes d'apparaître, mais si j'y parviens réellement, comment puis-je le prouver ? J'ai eu l'idée d'un petit protocole expérimental, qui pourrait peut-être montrer un résultat. Mais je me trompe sûrement dans les conclusions qu'on pourrait en tirer. Voici l'idée :

Idée de test

Le chercheur prépare des **groupes de 4 comprimés**, chaque groupe étant numéroté. Ces groupes test contiennent soit de l'acide folique (groupe actif), soit un produit inactif (groupe placebo). Le chercheur me transmet les comprimés, il est le seul à connaître quels sont les groupes actifs et placebo.

Dès que j'ai les groupes test, je remplace, au moment de mon choix, 4 de mes comprimés d'acide folique par un groupe test (en prenant 1 comprimé toutes les heures). Dans les 2 ou 3 semaines qui suivent :

1. Si je n'observe **aucune modification** de mon état, je note le numéro du groupe comme **actif**. Et je peux sans autre délai continuer le test.
2. Si j'observe des **mouvements** beaucoup plus importants, je note le numéro du groupe comme **placebo**. Et j'attends, pour continuer le test, d'être revenu à un état stable sans mouvement.

Ainsi, je ne m'impose jamais un retard de plus de 4 heures dans mes prises de vitamine. Je m'assure de toujours pouvoir revenir à mon état initial avant le test. Pour éviter qu'un facteur aggravant ne perturbe le test, je ne prends un groupe test que si je suis dans un état stable sans mouvement. Si juste après la prise d'un groupe test, un événement aggravant intervient (retard involontaire ou adrénaline), je note le groupe comme inconnu sans résultat.

Au final, je dois pouvoir, après un test qui durera peut-être un ou deux ans, donner sans erreur les numéros des groupes placebo, et montrer ainsi le principe actif de l'acide folique sur mes mouvements.

Un problème de financement ?

Mais qui financera un tel test, ou une étude plus sérieuse de mon cas ? Les chercheurs sont déjà tous occupés à travailler sur des médicaments qui pourraient prochainement améliorer l'état des personnes gravement atteintes. Et de toute façon, pour n'importe quelle recherche, il faut des financements. Qui financera une recherche sur un produit comme l'acide folique, déjà tombé dans le domaine public ?

Ou est-ce un problème de formation des médecins, beaucoup plus orientés vers la guérison des personnes en mauvaise santé ? Dans un article de l'International New York Times daté du 29.12.2014, plusieurs chercheurs américains relatent le cas d'un homme dont la famille est touchée par un déclenchement précoce de la maladie d'Alzheimer. Comme ce monsieur allait toujours bien à 62 ans, il pensait avoir échappé à la mutation génétique de la maladie. Malgré tout, il fait le test et découvre qu'il a la même mutation que les autres membres de sa famille, qui eux ont tous été malades très tôt. Les chercheurs s'intéressent à son cas car ils veulent comprendre pourquoi la maladie ne s'est pas déclenchée chez lui. Mais ils reconnaissent que leur recherche n'est pas simple car elle va à contre-courant de leur formation. Le champ des possibles est énorme, ils doivent étudier les facteurs génétiques et environnementaux, et au final ils admettent qu'il n'est pas vraiment plus facile de comprendre pourquoi une personne va bien que de comprendre pourquoi elle va mal. Mais ils sont confiants dans leur recherche et le monsieur en question se dit prêt à les aider.

Je suis un peu dans la même situation. Je m'interroge sur le pourquoi de mon bon état de santé. Et je cherche un médecin ou chercheur qui se poserait la même question. Peut-être que dans un an je n'irai plus bien et que je finirai par dégénérer comme les autres patients touchés par cette maladie. Mais même si c'était le cas, compte tenu du fait que je vais probablement vivre plus longtemps que mon père qui est décédé à 66 ans, ne serait-il pas judicieux de rechercher les raisons possibles de ma plus grande longévité ? Quelques années de plus à vivre agréablement, même sous traitement, est-ce que cela ne vaut pas la peine ? Et n'y a-t-il pas, derrière mes observations, dont certaines sont vraisemblablement erronées, une ou deux vérités qui pourraient conduire à une meilleure compréhension de la maladie ?

Alors, qui ? Qui étudiera cette piste de traitement que mon histoire semble mettre au jour ? Et qui, si sa recherche est couronnée de succès, obtiendra le Prix Nobel de Médecine pour sa découverte d'un traitement préventif à la maladie de Huntington ?

Qui ?

Mon test génétique

Mon test génétique saboté

Depuis les années 90, il existe un test génétique pour prédire la maladie de Huntington. J'ai moi-même à l'époque donné mon sang à l'hôpital où était soigné mon père, afin d'aider la recherche. J'étais censé ne pas recevoir de résultat, mais en insistant, le professeur qui me fit passer le test me révéla par oral que j'étais positif. Il me proposa même d'être mis sous médicaments, mais comme j'allais encore très bien et qu'il n'y avait pas de véritable traitement, j'ai refusé.

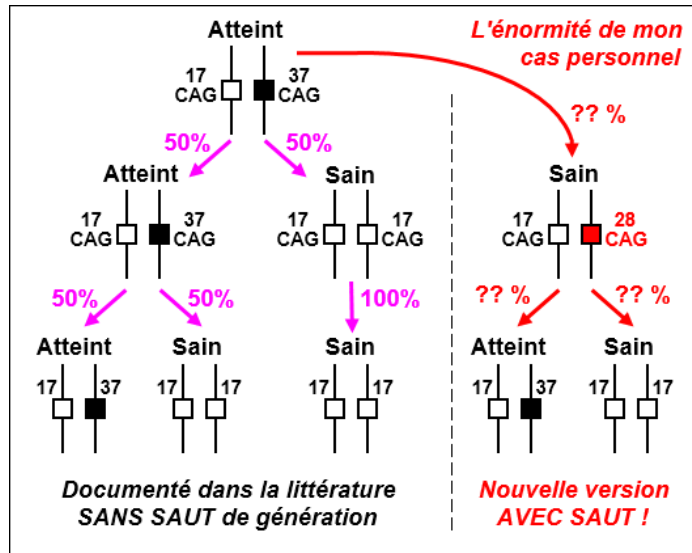
En 2011, alors que j'étais sous acide folique à haute dose depuis deux ans, et que tous mes mouvements involontaires avaient disparu, j'ai souhaité passer le fameux test d'une manière plus officielle. Malheureusement, j'ai rapidement compris que compte tenu de mon âge avancé, on ne me donnerait jamais le vrai résultat. Pour éviter d'alarmer un patient qui a ses premiers symptômes et dont l'état de santé va bientôt se dégrader, le médecin se met d'accord avec le laboratoire d'analyse pour rendre un résultat "intermédiaire". Il affirme au patient qu'il ne peut pas développer lui-même la maladie, mais que son anomalie intermédiaire a un léger risque de s'aggraver lors de la transmission à sa descendance. Ainsi, le patient est rassuré et peut vivre ses dernières années sans souci. Tandis que ses proches restent malgré tout conscients que la maladie peut ressurgir curieusement à la génération suivante. Je dis *curieusement*, car la maladie de Huntington étant "autosomique dominante", elle ne saute pas de génération. Mais le patient est rarement choqué par cette incohérence flagrante. Et s'il l'est et qu'il conteste le résultat négatif donné par oral, le médecin lui fait parvenir une copie écrite de l'analyse du laboratoire, qui montre clairement le résultat intermédiaire. Le laboratoire est inattaquable car il a effectué le test et son interprétation selon des directives bien définies (par exemple, celles du *European Journal of Human Genetics (2013) 21, 480-486*). Il peut aussi affirmer que la qualité de ses tests pour la maladie de Huntington est régulièrement vérifiée par le *European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)*. Quant au médecin, lui, il prend bien soin de ne jamais commenter par écrit le résultat. Il se contente de dire qu'il envoie les documents du laboratoire, mais il n'écrit jamais lui-même si le résultat est positif ou négatif, de façon à être inattaquable lui aussi. C'est la technique classique qui est employée lorsqu'on ne veut pas rendre le vrai résultat d'un test génétique.

Une erreur médicale

Je pense que j'ai été victime d'une erreur médicale. J'ai passé mon test dans le même hôpital où j'avais laissé mon sang vingt ans plus tôt. Le généticien qui m'a reçu connaissait donc probablement la valeur de mon anomalie génétique. Il a fait toute sa première consultation avec l'idée préconçue que j'étais déjà très atteint. Il m'a parlé comme à un déficient mental, m'assurant que je n'avais rien, et que si j'avais des mouvements involontaires, c'était au contraire le signe que je n'avais pas la maladie. A un moment donné, il s'est même tourné vers son interne pour lui dire "*Il sourit encore*", lui montrant par là que je n'étais pas encore entré dans la phase où le malade a l'air hébété et ne sourit plus. Le médecin parlait devant moi comme si je n'existais pas, imaginant sûrement que je n'avais déjà plus toutes mes capacités cognitives. C'est avec cette idée fautive sur moi qu'il a pris dès le départ la décision de me donner un résultat négatif. Il m'a même indiqué qu'avec ce qu'il a défini comme des *tics sans gravité*, je pouvais vivre sans problème jusqu'à ma retraite. J'avais alors 56 ans, j'étais sportif, non fumeur, en pleine forme physique et intellectuelle. Ce généticien semblait malgré tout certain que je n'avais plus beaucoup d'années à vivre en bonne santé. Il n'a pas fait les vérifications élémentaires sur mon état mental. Ce fut une véritable erreur médicale.

Un an plus tard, j'ai écrit à ce médecin une lettre recommandée avec accusé de réception, pour l'informer que depuis trois ans mes mouvements avaient disparu grâce à de fortes doses d'acide folique, et que c'était pour cette raison que je voulais obtenir par écrit le vrai résultat positif de mon test. Le médecin aurait pu alors reconnaître m'avoir rendu par oral un résultat atténué, dans le seul but de me rassurer. Et accepter de me donner la vraie valeur de mon anomalie génétique, dans la mesure où mon cas pouvait paraître intéressant à étudier. Mais il n'en a rien fait. Il m'a envoyé la copie de l'analyse du laboratoire, montrant le résultat intermédiaire de 28 répétitions CAG, qui voudrait faire croire que je ne peux pas développer la maladie, tout en pouvant la transmettre à ma descendance. Ce résultat absolument incohérent et inacceptable, le médecin ne l'a bien sûr jamais confirmé lui-même par écrit, appliquant ainsi ses directives professionnelles sans autre considération.

Comment mon résultat ridiculise les lois de la génétique !



Cette pratique de l'anomalie intermédiaire a de grandes chances d'être appliquée aussi pour d'autres maladies génétiques héréditaires, car la maladie de Huntington est citée en exemple pour la qualité de ses protocoles de communication. Mais pour le patient lambda, il est inconcevable qu'on puisse rendre un résultat volontairement biaisé à un test génétique aussi capital, et qui plus est avec une preuve écrite provenant d'un laboratoire. C'est une atteinte profonde à la liberté du citoyen. Car quel médecin peut affirmer à 100% qu'il n'existe pas des possibilités de prévention de l'issue fatale ? Est-ce au médecin de décider de ce que sera la vie du patient, en lui cachant la vraie valeur de son anomalie génétique ? Mentir au patient ne revient-il pas à le condamner à mort ? Car c'est le conduire à vivre sa vie sans se soucier des éventuels facteurs aggravants, sans être attentif à ses premiers symptômes, sans pouvoir peut-être découvrir par hasard des façons de ralentir la progression de sa maladie. Ce n'est pas aux médecins de décider qu'il n'y a pas de traitement ! Ils devraient se contenter de dire qu'il n'y a pas de traitement **connu**. Et si le patient en fait la demande expresse, lui révéler la vérité sur ses gènes, pour qu'au final il reste maître de son destin.

Mes différentes démarches

J'ai essayé depuis de faire valoir mon droit à obtenir le vrai résultat de mon test génétique, afin que des chercheurs puissent s'intéresser à mon cas. Mais la situation semble bloquée. Tous les laboratoires, que ce soit en France ou dans le monde, ont sans aucun doute des autorisations à demander pour faire ce test, et ils sont probablement mis au courant dès qu'une personne a déjà été testée, afin de toujours rendre le même résultat. J'ai tenté de porter plainte auprès des responsables d'un organisme officiel. Mais ils m'ont répondu que le résultat intermédiaire était clair, qu'ils n'avaient pas à intervenir, et que de toute façon le risque zéro n'existait pas. Même les avocats semblent complètement démunis face à ma requête. Et pour cause, c'est la justice elle-même qui autorise le principe du faux résultat lors d'un test génétique. Voici un extrait d'un ancien article du Code de la santé publique, qui traite du sujet :

Extrait de l'article R145-15-14

....

Exceptionnellement, pour des raisons légitimes et dans l'intérêt du patient, lorsque celui-ci présente des symptômes, le médecin prescripteur apprécie l'opportunité de ne pas communiquer les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques à la personne concernée ou à celle titulaire de l'autorité parentale s'il s'agit d'un mineur et à son représentant légal s'il s'agit d'un majeur sous tutelle.

Ce vieux article révélait clairement que le médecin prescripteur était autorisé à mentir sur le résultat du test. Car si le texte indiquait "*ne pas communiquer les résultats de l'examen*", on imaginait mal comment le médecin pouvait dire "*Non, finalement, je ne vous donne pas le résultat*" sans alarmer le patient plus que de raison. Cela semblait alors logique de penser qu'il donnait de préférence un résultat faux ou atténué. Cette pratique surprenante est devenue explicitement contraire au droit à la transparence introduit par la loi du 4 mars 2002. L'article fut donc abrogé en 2003, et remplacé par l'article R1131-19 du Code de la santé publique, écrit sous une forme beaucoup plus imprécise, de façon à ne pas dévoiler au citoyen la possibilité d'un mensonge du médecin sur l'examen de ses caractéristiques génétiques :

....

Le médecin prescripteur communique les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques à la personne concernée ou, le cas échéant, aux personnes mentionnées au deuxième alinéa de l'article L 1131-1, dans le cadre d'une consultation médicale individuelle.

C'est la justice qui autorise les tests génétiques. Et lorsqu'il s'agit de prédire à coup sûr une maladie grave, avec tous les problèmes d'éthique que cela soulève, il est normal qu'elle y mette de sévères restrictions. Elle donne apparemment les pleins pouvoirs au médecin pour décider s'il doit donner ou non le vrai résultat à la personne concernée. C'est certainement une sage précaution. Mais nul ne semble avoir prévu le cas du malade condamné, à qui on a rendu un résultat négatif pour le rassurer, et qui finit par montrer une résistance inattendue à la maladie. Comment la médecine peut-elle ensuite s'intéresser à son cas, puisqu'elle a nié catégoriquement qu'il puisse un jour tomber malade ? Et n'est-ce pas donner à un seul médecin une bien lourde responsabilité ? Si celui-ci se trompe dans sa décision de ne pas donner le bon résultat. S'il est soumis à des conflits d'intérêts qui le poussent à cacher au reste de la communauté médicale ce cas de résistance inattendue. Quel est alors le recours du malade ? Il ne peut même pas se tourner vers un autre spécialiste, puisqu'ils ont tous l'obligation de respecter le diagnostic du premier médecin, sous peine de révéler la tromperie du faux résultat. Dans quel autre domaine de la médecine n'a-t-on ainsi aucun droit à un deuxième avis indépendant du premier ?

La recherche non commerciale

Je pense, mais cela n'engage que moi, qu'on voit ici un des travers de la recherche médicale organisée comme une entreprise commerciale, avec des millions investis et des objectifs de rentabilité comparables à ceux de l'industrie et du commerce. Dans ce cadre-là, les chercheurs font de leur mieux pour trouver des traitements aux diverses maladies. Mais ce serait faux de dire qu'ils font tout ce qui est humainement possible, et qu'ils étudient vraiment toutes les pistes de traitement. Ils n'en ont ni le temps ni les moyens. Il faut, en complément, que d'autres chercheurs travaillent dans des voies certainement moins rentables et moins valorisantes, davantage axées sur la prévention et l'observation des différentes formes d'évolution des maladies. D'ailleurs, ces chercheurs existent. On lit parfois certains de leurs articles dans les pages médicales des grands quotidiens. Ces chercheurs ne sont pas payés par l'industrie pharmaceutique et n'ont pas l'espoir de trouver le produit miracle qui fera leur fortune. Non, ils cherchent à regrouper des données, à comprendre quels facteurs génétiques, environnementaux ou comportementaux peuvent influencer sur le déclenchement ou le développement de telle ou telle maladie.

Ces recherches non commerciales, elles sont importantes aussi. Regardez mon cas personnel. Même si on peut mettre en doute ma parole, il y a au moins 3 points indubitables : (1) mon anomalie génétique; (2) le fait que je vais toujours très bien, ce qui peut être prouvé par un simple examen médical; et (3) la maladie de mon père, qui est mort à 66 ans, et celle de ma grand-mère qui est décédée à 65 ans et demi. Celle-ci a passé les dernières années de sa vie clouée dans un fauteuil roulant, incapable de se déplacer et de faire quoi que ce soit. Aussi loin que je me souviens, je n'ai jamais compris un seul mot de ce qu'elle disait, tellement sa bouche, ses lèvres et sa langue étaient secouées de mouvements incontrôlés. Les médecins le savent, ça. Si on recoupe ces trois éléments, il est évident qu'à 62 ans, je montre une résistance bien plus grande à la maladie que mes deux parents. Il faudrait impérativement comprendre pourquoi. C'est essentiel pour les autres malades, qui pourraient peut-être, par un petit changement de leurs habitudes de vie, réussir à prolonger de quelques années leur bon état de santé. C'est négligeable, ça ? Cela ne mérite pas qu'on y prête attention ? Je ne suis pas d'accord !

Alors maintenant, je ne sais pas vraiment comment la justice pourra un jour régler le problème. Les médecins vont probablement me laisser mourir de vieillesse, de cette maladie ou de toute autre cause sans jamais, jamais répertorier mon cas dans les annales médicales, jamais se poser de question, jamais tenter d'expérience, jamais chercher à vérifier mes différentes observations. Tout cela parce qu'un généticien s'est trompé et a décidé par erreur de me donner un faux résultat à mon test génétique.

Pourtant, si on place l'intérêt des autres malades avant tout, il doit bien y avoir une solution. Mesdames et Messieurs les juristes, à vous de faire preuve d'imagination !