

La génétique et la maladie d'Alzheimer

Société Alzheimer

Recherche

Qu'est-ce que la maladie d'Alzheimer?

La maladie d'Alzheimer est une maladie du cerveau caractérisée par l'accumulation de protéines anormales dans les cellules du cerveau. Elle se manifeste par des symptômes de troubles cognitifs, dont la perte de la mémoire, des difficultés à poursuivre ses activités quotidiennes et des altérations dans le jugement, le raisonnement, le comportement et les émotions. Ces symptômes sont irréversibles, c'est-à-dire que les capacités disparues ne reviendront plus jamais.

Forme précoce de la maladie d'Alzheimer : Les symptômes apparaissent avant 60 - 65 ans.

Forme tardive de la maladie d'Alzheimer : Les symptômes apparaissent après 60 - 65 ans.

Il n'existe pour l'instant aucun moyen de guérir la maladie d'Alzheimer. Cependant, grâce à certains traitements et à un mode de vie sain, il est possible d'en ralentir l'évolution. Les chercheurs tentent de trouver des moyens de prévenir ou d'enrayer la maladie d'Alzheimer et de rétablir les capacités perdues et la mémoire.

La maladie d'Alzheimer n'est pas la seule forme de troubles cognitifs.

La maladie d'Alzheimer est une forme répandue de troubles cognitifs, mais il existe plusieurs autres maladies apparentées.

Notons que la perte de la mémoire ou les symptômes de troubles cognitifs peuvent être dus à des maladies guérissables, dont les carences en vitamines, une maladie de la thyroïde, les troubles du sommeil ou la maladie mentale. Parmi les autres troubles cognitifs irréversibles, mentionnons ceux causés par les maladies vasculaires (dus à un accident vasculaire cérébral), la maladie à corps de Lewy, les dégénérescences fronto-temporales, la maladie de Creutzfeldt-Jakob, la maladie de Parkinson, ou la maladie de Huntington.

Ces maladies peuvent présenter des symptômes similaires ou qui se chevauchent, et le diagnostic de plusieurs d'entre elles peut être fait avec certitude seulement à l'autopsie du cerveau.

Parfois les gens s'inquiètent parce que plusieurs membres de leur famille ont eu la maladie d'Alzheimer, alors qu'en fait ils ont un des antécédents de troubles cognitifs dues à des facteurs différents.

La génétique de la maladie d'Alzheimer

Dans la plupart des cas, la maladie d'Alzheimer n'est pas héréditaire, mais sporadique.

- La forme sporadique de la maladie d'Alzheimer est la forme la plus répandue de cette maladie. Elle n'est pas héréditaire.
- La maladie d'Alzheimer sporadique est due à un ensemble complexe d'éléments touchant à la génétique, à notre environnement et à notre style de vie.
- Nous courons tous le risque de développer la maladie d'Alzheimer sporadique à un moment ou à un autre de notre vie, de même que nous courons également le risque de développer une maladie cardiaque, un cancer, le diabète ou d'autres problèmes de santé chroniques.
- Le vieillissement est le plus grand facteur de risque de la forme sporadique de la maladie d'Alzheimer.

- La plupart des cas se déclarent après 60-65 ans.
- Les chercheurs ont découvert plusieurs gènes qui peuvent augmenter les risques de développer la forme tardive de la maladie d'Alzheimer. On les appelle *gènes de prédisposition* parce qu'ils ne causent pas directement la maladie d'Alzheimer, mais ils nous rendent plus susceptibles de la développer à un moment ou à un autre.
- Le rôle de certains facteurs environnementaux dans le développement de la maladie d'Alzheimer sporadique n'est pas clair. Selon certaines études, il serait possible de réduire les risques en gardant son esprit actif, en évitant les blessures à la tête, en réduisant les risques de maladies cardiovasculaires, et en gérant efficacement le stress et la dépression.
- Les recherches n'ont pas confirmé que des vitamines, des substances ou des suppléments spécifiques pouvaient prévenir ou ralentir la maladie d'Alzheimer. Avant d'essayer quoi que ce soit, parlez-en à votre médecin pour déterminer les risques et les avantages potentiels de ces produits.
- La forme sporadique de la maladie d'Alzheimer n'est pas héréditaire. Les personnes qui comptent dans leur famille plusieurs cas de cette forme sporadique courent un risque supérieur à celles qui n'ont pas d'antécédents familiaux de maladie d'Alzheimer.

La maladie d'Alzheimer héréditaire ou « familiale » est très rare.

- Les personnes qui développent cette forme rare de la maladie d'Alzheimer ont de très forts antécédents familiaux de maladie d'Alzheimer (plusieurs membres de la famille sur plusieurs générations).
- La forme familiale de la maladie d'Alzheimer provoque les mêmes symptômes que la forme sporadique et peut se développer à tout âge.
- La maladie d'Alzheimer familiale représente 1% de tous les cas de maladie d'Alzheimer confondus.
- La maladie d'Alzheimer familiale est attribuable à des modifications ou à des altérations dans des gènes spécifiques qui peuvent être directement transmis des parents aux enfants.
- Trois gènes familiaux de la maladie d'Alzheimer ont été découverts à ce jour : les gènes PSEN1, PSEN2 et APP. Si l'un de ces gènes présente une altération, votre risque de développer la maladie d'Alzheimer familiale est élevé.
- Les altérations dans les gènes PSEN1, PSEN2 et APP ne sont pas reconnues pour causer la maladie d'Alzheimer chez les personnes de 65 ans et plus.
- Les chercheurs tentent de trouver d'autres gènes qui pourraient causer la maladie d'Alzheimer familiale.
- La maladie d'Alzheimer familiale est héréditaire. Si une personne développe la maladie d'Alzheimer à début précoce, ses enfants ont une chance sur deux d'hériter du gène à l'origine de la maladie et de la développer.

Le dépistage génétique de la maladie d'Alzheimer est-il possible?

Pour la plupart d'entre nous, il n'existe pas de test génétique pouvant confirmer absolument si nous allons ou non développer la maladie d'Alzheimer.

Le dépistage génétique de la forme tardive de la maladie d'Alzheimer n'est pas recommandé.

Les chercheurs ont découvert plus de 30 gènes de prédisposition pour la forme tardive de la maladie d'Alzheimer. Cependant, il est probable

Dépistage génétique directement au consommateur :
 Certaines sociétés internet proposent le dépistage génétique de l'APOE4. Les experts nous déconseillent de le faire. Avant de prendre une décision, parlez-en tout d'abord à votre médecin ou à un conseiller en génétique.

qu'un gène de prédisposition, appelé APOE4, ait un impact majeur sur les risques de développer la forme sporadique de la maladie d'Alzheimer.

Certaines personnes qui ont peur de développer la forme tardive de la maladie d'Alzheimer aimeraient peut-être savoir si elles sont porteuses du gène APOE4. Les comités consultatifs qui ont examiné cette question partout dans le monde déconseillent ce type de dépistage génétique. Cela est dû au fait que les personnes porteuses du gène APOE4 ne développeront peut-être jamais la maladie d'Alzheimer, tandis que les personnes non porteuses la développeront peut-être un jour.

Le dépistage génétique de la maladie d'Alzheimer à début précoce est disponible dans certains cas.

Le dépistage génétique est une option seulement pour les familles qui présentent des cas de maladie d'Alzheimer familiale à début précoce.

Si vous voulez procéder au dépistage génétique de la maladie d'Alzheimer familiale à début précoce, la première étape à suivre est de rencontrer un conseiller en génétique ou un médecin, pour examiner en détail vos antécédents familiaux et pour vous assurer que votre famille correspond au profil de la maladie d'Alzheimer à début précoce (si plusieurs membres de votre famille ont développé la maladie d'Alzheimer avant 60 – 65 ans). Ces familles sont rares.

Si votre famille correspond à ce profil, un échantillon d'ADN (matériel génétique) devra être prélevé sur un membre de votre famille atteint de la maladie d'Alzheimer familiale à début précoce. Un test sera ensuite effectué sur cet échantillon d'ADN pour déterminer les éventuelles altérations dans les trois gènes connus de la maladie d'Alzheimer familiale à début précoce.

Si on détermine que la personne examinée a eu une altération dans l'un des trois gènes de la maladie d'Alzheimer familiale à début précoce, alors ses proches pourront décider de passer un test génétique pour savoir s'ils sont porteurs de la même altération, même s'ils ne présentent aucun symptôme de la maladie d'Alzheimer. Cette procédure s'appelle test génétique prédictif ou pré-symptomatique. Ce test peut être réalisé seulement à la suite d'une rencontre avec un conseiller en génétique afin d'examiner tous les risques et avantages possibles.

Le test sur les trois gènes de la maladie d'Alzheimer familiale à début précoce peut être réalisé dans un laboratoire de recherche au Canada, ou dans un laboratoire commercial aux États-Unis. (Les laboratoires commerciaux sont dispendieux et votre régime provincial d'assurance-maladie ne couvre peut-être pas les coûts.)

Pour obtenir de l'aide

Si vous pensez au dépistage génétique de la maladie d'Alzheimer, il est important de communiquer avec un professionnel des soins de santé, comme un médecin ou un conseiller agréé en génétique. Ils vous aideront à établir si le dépistage génétique est approprié pour vous compte tenu de vos antécédents familiaux. Le cas échéant, ils vous aideront à mieux comprendre le processus à suivre et tout ce que vous devez savoir avant de subir le test.

Il faut bien réfléchir avant de subir un test génétique de maladie d'Alzheimer familiale :

- **Les motivations :** Pourquoi voulez-vous subir ce test? Changera-t-il vos décisions de vie, en ce qui a trait par exemple à votre planification financière ou au fait d'avoir des enfants?
- **Consentement éclairé :** Comprenez-vous parfaitement l'information que le test vous apportera ou non? Comprenez-vous parfaitement les avantages et les risques de subir ce test?
- **Confidentialité :** La confidentialité de votre test sera-t-elle préservée? À qui en parlerez-vous?
- **Risques :** Les résultats du test affecteront-ils vos relations familiales? Votre bien-être mental et émotif? Vos demandes d'assurance ou d'emploi?

Pour obtenir de plus amples renseignements sur le dépistage génétique, nous vous prions de communiquer avec la Société Alzheimer, votre médecin de famille, ou avec l'Association canadienne des conseillers en génétique (www.cagc-accg.ca).

Le présent document a une valeur informative seulement. Il ne peut en aucune façon remplacer l'avis d'un professionnel de la santé.

Références

Bird TD, "Alzheimer Disease Overview", *GeneReview* (revised April 2014).

Bird TD, "Early-Onset Familial Alzheimer Disease", *GeneReview* (revised October 2012).

Beier MT, "Alzheimer's disease: Epidemiology and risk factors", *University of Tennessee Advanced Studies in Pharmacy, ASIP*, Volume 2 (2005).

Ertekin-Taner N, "Genetics of Alzheimer's disease: A centennial review", *Neurologic Clinics* 25: 611-667 (2007).

Sadovnick AD, "Genetic counselling and genetic screening for Alzheimer's disease and other dementias", *Canadian Journal of Neurological Sciences*, Supplement 1: 52-5 (February 2001).

"The incidence of dementia in Canada. The Canadian Study of Health and Aging Working Group", *Neurology* 55: 66-73 (July 2000).

"Statement on Use of Apolipoprotein E Testing for Alzheimer Disease", *Journal of the American Medical Association*, 274 (November 1995).

Crean S et al., "Apolipoprotein E ϵ 4 Prevalence in Alzheimer's Disease Patients Varies across Global Populations: A Systematic Literature Review and Meta-Analysis", *Dementia and Geriatric Cognitive Disorders* 31: 20-30 (2011).

Saunders AM et al., "Association of apolipoprotein E allele ϵ 4 with late onset familial and late-onset Alzheimer's disease", *Neurology* 43 - 8: 1467 (August 1993).

Ce feuillet a été préparé à titre strictement informatif. Il ne constitue en aucun cas un conseil, une approbation ou une recommandation de la Société Alzheimer à l'égard d'aucun produit, service ou entreprise, ni une déclaration ou description de caractéristiques à leur sujet. Ce feuillet ne vise aucunement à remplacer le diagnostic clinique posé par un professionnel de la santé.

Société Alzheimer

Société Alzheimer du Canada

20, avenue Eglinton Ouest, 16e étage, Toronto (Ontario) M4R 1K8

Tél : 416-488-8772 1-800-616-8816 Téléc. : 416-322-6656

Courriel : info@alzheimer.ca Site Web : www.alzheimer.ca

Facebook: [facebook.com/AlzheimerSociety](https://www.facebook.com/AlzheimerSociety) Twitter: twitter.com/AlzSociety

