MAI 2015



© AFM-Téléthon / Jean-Jacques Bernard

SAVOIR & COMPRENDRE

REPÈRES

Maladie DE STEINERT

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1), maladie de Steinert ou myotonie de Steinert, est une des maladies génétiques neuromusculaires les plus fréquentes. Elle touche les hommes comme les femmes à des âges variés. Certaines formes se manifestent dans l'enfance voire à la naissance. Elle altère principalement les muscles mais aussi d'autres organes (cœur, œil…) et systèmes physiologiques (digestif, nerveux, hormonal…) avec une intensité et une évolution très variables d'une personne à l'autre. Elle se transmet sur le mode autosomique dominant, affectant souvent plusieurs générations.

Poser le diagnostic précocement permet de suivre l'évolution de la maladie pour proposer des mesures de prévention et une prise en charge médicale adaptée. Au quotidien, des moyens de compensation et d'accompagnement dans tous les domaines de la vie (scolarité, emploi, vie quotidienne…) peuvent être mis en place pour améliorer la qualité de vie. Informer son entourage familial lorsque l'on est atteint (soi ou son enfant) permet à chacun de pouvoir agir pour bénéficier de ces mesures le plus tôt possible.

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Qu'est-ce-que la MALADIE DE STEINERT ?

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1), maladie de Steinert ou myotonie de Steinert est une maladie neuromusculaire qui touche à la fois le muscle et d'autres organes et systèmes physiologiques. Elle concerne les hommes et les femmes, se transmet d'une génération à l'autre et a tendance à s'aggraver lors de cette transmission.

Une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes

La maladie de Steinert est une des maladies neuromusculaires d'origine génétique les plus fréquentes chez l'adulte, homme ou femme. Il est cependant difficile d'estimer précisément le nombre de personnes qu'elle concerne : 5 à 8000 personnes seraient atteintes en France. Certains porteurs de l'anomalie génétique ignorent qu'ils le sont tant leurs symptômes sont légers voire inexistants ; ils sont dits "asymptomatiques".

Une maladie génétique et héréditaire…

La maladie de Steinert se transmet de génération en génération sur le mode "autosomique dominant" : chaque enfant d'un couple dont l'homme ou la femme est atteint a une probabilité de 50 % d'être porteur de l'anomalie génétique et d'être lui-même atteint.
La maladie se transmet aussi bien par l'homme que par la femme. Elle s'aggrave à la génération suivante et ce phénomène est plus marqué lors d'une transmission par la femme.
Comme pour toute maladie génétique, personne n'est responsable de son apparition (le mécanisme déclencheur n'est d'ailleurs pas vraiment connu) ; la maladie de Steinert n'est pas contagieuse.

… affectant les muscles et d'autres organes

L'atteinte des muscles, dans la maladie de Steinert, se manifeste par un affaiblissement appelé "dystrophie" (perte de force) et des troubles du tonus appelés "myotonie" qui donnent la sensation d'une raideur plus ou moins forte (les muscles se relâchent difficilement après s'être contractés). D'autres organes et systèmes physiologiques peuvent aussi être touchés : l'œil, le cœur, le système respiratoire, nerveux, digestif ou hormonal... La maladie est dite "multisystémique".

SOMMAIRE

Qu'est-ce-que la maladie de Steinert ? 2
À quoi la maladie est-elle due ? 3
Transmission de la maladie et conseil génétique 4
Symptômes, évolution et prise en charge 6
Vivre avec la maladie de Steinert 8

POUR INFO

Plusieurs formes connues de la maladie de Steinert

- **Forme asymptomatique.** Il n'y a pas ou peu de symptômes, lesquels sont si légers et/ou "ordinaires" (calvitie, cataracte…) qu'on ne les associe pas à une pathologie. La maladie n'est découverte que lorsqu'un descendant est plus gravement atteint (enfant, petit-enfant, neveu…) ou qu'un collatéral (frère, sœur, cousin…) est diagnostiqué et que le médecin reconstitue l'histoire familiale, à la recherche d'une origine génétique.
- **Forme adulte classique.** Des symptômes légers apparaissent vers 20-25 ans (ou à l'adolescence) ; le diagnostic est souvent posé plus tard, lorsqu'avec le temps, la gêne s'accentue (généralement, c'est la gêne à la marche qui est perceptible). L'atteinte peut concerner de façon variable la fonction musculaire, cardiaque, oculaire, respiratoire, neurologique… Chez les femmes, la grossesse peut révéler les premiers symptômes de la maladie de Steinert.
- **Forme infantile.** Les symptômes apparaissent dans l'enfance. Il existe souvent un retard scolaire, des difficultés d'apprentissage (notamment dans la lecture) et de raisonnement et, plus tard, des difficultés d'insertion professionnelle en milieu ordinaire.
- **Forme néonatale** (ou congénitale). Cette forme se transmet par la mère, porteuse de l'anomalie génétique. L'enfant n'a pas de tonus musculaire à la naissance (on parle d'enfant "mou"), le bébé peut avoir des difficultés à téter, souffrir d'une détresse respiratoire… Les signes de la maladie peuvent être perceptibles pendant la grossesse (excès de liquide amniotique, diminution des mouvements du fœtus…) et les risques d'accouchement prématuré sont élevés. Par la suite, le retard intellectuel est plus ou moins important.

EN PRATIQUE

Expliquer ses symptômes aide à poser le diagnostic

Lorsque l'on consulte un médecin pour des troubles afin d'en comprendre la cause, ce dernier pose de nombreuses questions et procède à l'examen clinique.

Le malade doit s'efforcer d'expliquer le plus précisément possible au médecin ses difficultés, qu'elles soient motrices ou non (respiratoires, digestives, liées au sommeil, à des douleurs, au comportement, à la vie quotidienne...).

Si d'autres membres de la famille ont des symptômes similaires, il faut le signaler au médecin. Toutes ces indications l'aideront à orienter le diagnostic.

Comment fait-on le diagnostic ?

Un médecin expérimenté dans les maladies neuromusculaires peut reconnaître la maladie de Steinert. Les informations recueillies en interrogeant la personne sur ses difficultés et en l'examinant, sont souvent évocatrices de cette maladie comme la myotonie au niveau des mains (perceptible si le médecin demande de serrer le poing puis de le relâcher).
Des examens complémentaires (électromyogramme…) peuvent être pratiqués avant confirmation définitive du diagnostic par un examen génétique.



© AFM-Téléthon / Jean-Jacques Bernard

A QUOI LA MALADIE est-elle due ?

La maladie de Steinert est due à une anomalie du gène *DMPK (Dystrophia Myotonica Protein Kinase)* localisé sur le chromosome 19. La fabrication de la myotonine (protéine DMPK correspondante) est perturbée, tout comme celle de protéines impliquées dans d'autres fonctions physiologiques. C'est pourquoi la maladie concerne plusieurs organes.

Une répétition excessive d'une séquence d'ADN, les triplets CTG

Le gène *DMPK* sert de code pour fabriquer la myotonine. Cette protéine intervient notamment dans le fonctionnement du muscle. Habituellement, le gène *DMPK* contient, à l'une de ses extrémités, une petite séquence d'ADN de trois éléments, le triplet CTG, répété, à l'état normal, entre 5 et 37 fois.
Dans la maladie de Steinert, le nombre de ces répétitions augmente, allant de 50 jusqu'à plusieurs milliers de triplets. Les chercheurs parlent "d'amplification" ou "d'expansion" de triplets.

ARN messagers trop grands et ADN instable

L'expansion de triplets CTG a deux conséquences connues auxquelles on attribue l'aspect multisystémique des symptômes de la maladie de Steinert :

- Des ARN messagers (ARNm) plus grands que la normale sont produits lors de la recopie de l'ADN du gène *DMPK* en ARNm. Trop grands, ils se replient sur eux-mêmes et ne peuvent pas sortir du noyau pour que la protéine DMPK soit fabriquée. Ils se regroupent alors en agrégats dans le noyau et perturbent la synthèse d'autres protéines impliquées dans le fonctionnement cardiaque, métabolique, nerveux, hormonal…
- Les répétitions CTG en surnombre rendent l'ADN du gène *DMPK* instable : en effet, plus il y aurait de répétitions, plus leur nombre aurait

POUR INFO

ADN, ARN messager et protéine

Les gènes, répartis sur les chromosomes sont formés d'ADN, succession d'éléments moléculaires, les nucléotides, symbolisés par A (adénine), T (thymine), C (cytosine) et G (guanine). L'agencement de ces éléments constitue les instructions pour fabriquer les protéines indispensables au fonctionnement de l'organisme.
Lors de la fabrication des protéines, l'ADN est d'abord recopié en une molécule intermédiaire, l'ARN messager (ARNm), dans le noyau des cellules. Ces ARNm sortent ensuite du noyau pour rejoindre le cytoplasme des cellules dans lequel la fabrication des protéines s'effectue.

POUR INFO

Mécanismes de la maladie et pistes thérapeutiques

Les chercheurs s'intéressent aux mécanismes d'apparition de la maladie. Les pistes de traitement explorées actuellement visent d'une part, à réduire l'instabilité de l'ADN du gène *DMPK* porteur d'un grand nombre de répétitions CTG et, d'autre part, à supprimer les agrégats ou leurs effets nocifs (empêcher leur formation, les détruire…). Des progrès significatifs ont été réalisés ces dernières années dans la seconde approche : des tests *in vitro* (sur des cellules en culture) et sur des modèles animaux (souris) ont été réussis, en utilisant des médicaments déjà mis au point pour d'autres maladies ou encore par thérapie génique (ARN médicament, morpholinos,…). Ces pistes prometteuses constituent une première lueur d'espoir vers des traitements autres que ceux reposants sur la prise en charge individuelle des symptômes (traitements symptomatiques).

Les différents registres de patients qui rassemblent les données des patients atteints de dystrophie myotonique, dont la base de données française DM-Scope (Observatoire français des dystrophies myotoniques) devraient conduire à une meilleure compréhension de la maladie, afin d'aboutir à de nouvelles pistes thérapeutiques.

tendance à augmenter (notamment dans les cellules sexuelles lors de leur formation). C'est une des raisons pour laquelle le nombre de répétitions augmente avec les générations.

Intensité des symptômes et nombre de répétitions CTG

La relation entre le nombre de répétitions CTG et la gravité des symptômes n'est pas établie.
Néanmoins, les symptômes sont plus précoces et sévères si ce nombre est élevé.
Le nombre de répétitions CTG varie d'une personne atteinte à l'autre, d'un organe à l'autre pour une même personne atteinte et, au cours de sa vie. Sauf exceptions, il augmente aussi à chaque génération (phénomène dit "d'anticipation") provoquant de ce fait une aggravation de la maladie de génération en génération.

Transmission de la maladie **ET CONSEIL GÉNÉTIQUE**

Chaque enfant d'un couple dont l'un des membres est atteint (père ou mère) a 50 % de risque d'être porteur de l'anomalie génétique et d'être atteint lui aussi (transmission autosomique dominante). La maladie s'aggrave généralement au fil des générations. L'information aux proches d'une personne atteinte est primordiale pour que chacun puisse se renseigner sur la maladie et sur la possibilité de contacter une consultation de conseil génétique.

Être informé sur la maladie

Savoir que l'on est atteint de la maladie et s'informer sur celle-ci permet d'en connaître les risques pour les prévenir le cas échéant et de bénéficier d'un suivi médical et d'une prise en charge adaptés.
Pour certaines manifestations de la maladie (par exemple, cardiaques), l'absence de suivi peut avoir des conséquences graves (risque de mort subite).
Par ailleurs, un accompagnement social (scolarité, emploi, vie quotidienne…) et des aides à la compensation sur mesure peuvent être proposés dès lors que les difficultés le nécessitent.

Savoir pour décider

Il est important que les membres des différentes branches de la famille d'une personne atteinte de la maladie soient informés de l'existence de la maladie dans la famille. Ils pourront faire des choix pour eux-mêmes et leurs enfants déjà nés ou à naître et mettre en place le suivi médical et social approprié. Informer ses proches n'est pas facile, mais ne pas le faire peut avoir des conséquences pour eux.

Même si on souhaite ne pas prendre de précautions pour soi-même, on ne peut pas imposer cette décision aux autres membres de sa famille. Ces derniers doivent pouvoir disposer de toute l'information nécessaire pour décider de ce qui les concerne. En particulier, ils doivent pouvoir choisir de savoir (ou de ne pas savoir) s'ils sont atteints ou non, choisir d'avoir recours au diagnostic prénatal s'ils souhaitent avoir des enfants… Des décisions qui ne peuvent être prises qu'après s'être posé toutes les questions nécessaires à partir des bonnes informations.

POUR INFO

La consultation de conseil génétique

Le conseil génétique s'adresse à toute personne appartenant à une famille concernée par une maladie génétique, qu'elle soit touchée directement ou indirectement (enfant, mère, père, frère, sœur…). Lors de la consultation de conseil génétique, le généticien et/ou le conseiller en génétique informe sur la maladie, son mode de transmission et le risque d'être atteint, de la transmettre et de la développer, ainsi que sur sa prise en charge.

Les tests diagnostiques y sont aussi abordés : comment savoir si l'on est porteur de l'anomalie génétique ? À partir de quel âge peut-on le faire ? Si l'on est atteint, peut-on avoir des enfants non atteints ? Dans quelles conditions peut-on avoir recours aux tests diagnostiques ?...

Le généticien et le conseiller en génétique sont souvent accompagnés d'un psychologue rattaché à la consultation. Ainsi, tout au long de la démarche de conseil génétique, on peut bénéficier d'informations, d'une aide à la réflexion et d'un accompagnement psychologique si on le souhaite.

Il existe des consultations de conseil génétique dans tous les centres hospitalo-universitaires (CHU) et certains grands centres hospitaliers généraux. Les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires collaborent avec elles.

Les tests diagnostiques
pour connaître le statut génétique

L'anomalie génétique à l'origine de la maladie de Steinert est connue et peut donc être recherchée.

• Savoir si l'on est porteur de l'anomalie génétique

Le test diagnostique présymptomatique est autorisé chez l'adulte dès sa majorité.

Chez l'enfant mineur, il peut être exceptionnellement réalisé à partir de l'âge de 10 ans, avant l'apparition des symptômes, car si l'enfant est atteint, on peut mettre en place une surveillance cardiaque (il s'agit alors d'un réel bénéfice médical comme le stipule la loi pour autoriser le diagnostic présymptomatique chez le mineur).

• Savoir si un enfant à naître est porteur

Le diagnostic prénatal (DPN) permet de savoir, dès le 3e mois de grossesse, si le fœtus conçu est porteur ou non de l'anomalie. Il ne permet pas cependant de connaître la forme de la maladie que l'enfant risque de développer. Une réflexion avant la grossesse doit accompagner le choix de réaliser un diagnostic prénatal car selon le résultat de celui-ci la question de l'interruption de la grossesse peut se poser aux parents.

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) permet de réimplanter dans l'utérus de la future maman des embryons non porteurs de l'anomalie génétique obtenus dans le cadre d'une fécondation *in vitro*. Le taux de réussite est cependant limité pour un investissement physique et psychologique important.

Le diagnostic préimplantatoire pour la maladie de Steinert s'effectue dans 4 centres agréés par le Ministère de la santé en France (Paris, hôpitaux Necker et A. Béclère), Strasbourg (CHU Schiltigheim), Montpellier (hôpital A. de Villeneuve) et Nantes (CHU).

Un enfant qui nait sans porter l'anomalie génétique à l'origine de la maladie ne peut pas la transmettre.

TÉMOIGNAGE

La maladie peut concerner toute la famille. On ne doit pas la cacher.

"Savoir ou ne pas savoir si nous étions porteurs de l'anomalie génétique et quand faire le test ont été des questions décisives pour nous. Notre fils atteint de la dystrophie myotonique de Steinert a été diagnostiqué à l'âge de 27 ans ; déjà confronté à des difficultés, surtout sur le plan scolaire, ce sont celles liées à la marche qui nous ont incités à consulter des neurologues. Lorsque le diagnostic a été confirmé génétiquement, la généticienne nous a expliqué que l'un de nous risquait d'être porteur de l'anomalie génétique, ainsi que notre second fils et la famille élargie.

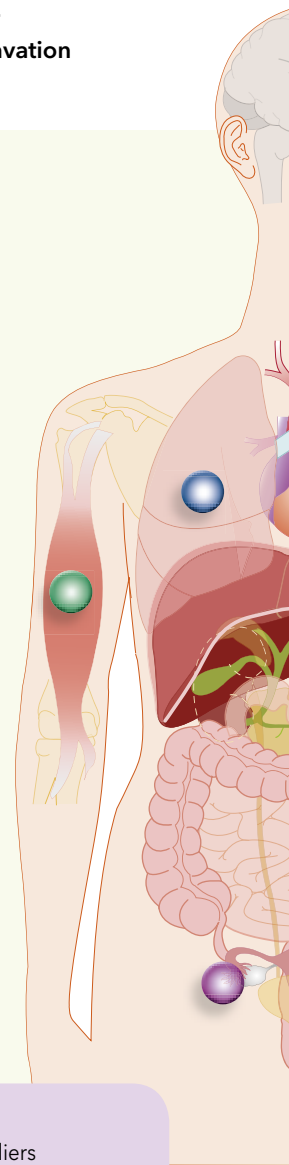
Nos positionnements respectifs se sont révélés très différents : je voulais connaître mon statut génétique mais pas mon épouse ; j'ai respecté son choix.

Notre second fils préférait attendre un moment utile pour ses choix de vie. Une maturation a été nécessaire pour que chacun se décide. Dans l'intervalle, nous nous sommes considérés, mon épouse et moi, comme "porteurs conjoints" de la mutation : cela nous a aidés à maintenir une ambiance familiale tolérable et à agir après l'annonce de la maladie. Nous avons fait le test un an plus tard : j'étais porteur de l'anomalie génétique et non mon épouse, ni mon second fils qui avait fait le test de son côté.

Si savoir pour soi est primordial, savoir pour informer les autres membres de la famille l'est tout autant. La responsabilité que nous ressentions vis-à-vis de ces derniers a cheminé en nous. D'autant qu'une de mes nièces était enceinte à l'époque : cela avait donc des conséquences concrètes. Parler de l'existence de la maladie oblige à affronter les réactions de la famille. Il faut beaucoup de temps pour assimiler les conséquences de la maladie sur le plan humain et les prendre en compte, au-delà du nombre de répétitions CTG qui en qualifie la gravité. Ma mère, par exemple, a nié la maladie ; mes sœurs en revanche, ont rencontré généticien et psychologue. Elles aussi sont porteuses. Elles en ont informé leurs enfants. Seule une de mes nièces est porteuse, avec peu de répétitions CTG ; elle a vécu des grossesses difficiles et a eu recours au diagnostic prénatal pour ses enfants ce qu'elle n'aurait pas pu faire si on lui avait caché la maladie."

Symptômes, évolution et **PRISE EN CHAR**

La maladie de Steinert peut se manifester par différents symptômes. Chaque personne atteinte n'a pas la totalité de ces symptômes : l'atteinte, la gravité et l'évolution de la maladie varient d'une personne à l'autre. Le suivi médical régulier en consultation pluridisciplinaire permet de suivre l'évolution de la maladie, de mettre en place une prise en charge essentiellement préventive et symptomatique et de la réajuster au cours du temps. Suivre ses traitements (médicaments, ventilation assistée…) limite l'aggravation de la maladie et permet de se sentir mieux au quotidien.



Musculaire

• Muscles atteints : membres (++ pieds et mains), dos, visage (masticateurs…), cordes vocales, tube digestif. • Difficultés (ou impossibilité) à marcher, risque important de chute, raideur (ex. : un poing serré se relâche mal) et fatigue musculaires (troubles accentués par le froid) • Mastication difficile • Béance de la bouche (allongement du visage, traits figés…), voix nasonnée, paupières tombantes et difficiles à fermer en position allongée… • Troubles de la déglutition (les aliments passent mal).

Prise en charge

• Kinésithérapie douce adaptée, application de chaleur pour améliorer la sensation de raideur • Travail sur la posture • Activité physique dosée • Entraînement musculaire doux et fréquent (natation…) pour améliorer la capacité respiratoire et l'endurance • Médicaments type mexitil® et di-hydan® contre la Myotonie ; mais efficacité incertaine et effets secondaires cardiaques possibles (bilan obligatoire avant prescription) • Antalgiques contre les douleurs musculaires • Aides techniques, aides humaines…

Respiratoire

• Infections broncho-pulmonaires plus fréquentes • Mauvaise ventilation pulmonaire (par faiblesse des muscles respiratoires) : mauvaise élimination du CO_2 (hypercapnie) d'abord la nuit • Apnées du sommeil.

Prise en charge

• Suivi régulier • Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR), enregistrement du sommeil • Ventilation non invasive (au masque…) surtout la nuit • Kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique) • Antibiotiques si infections.

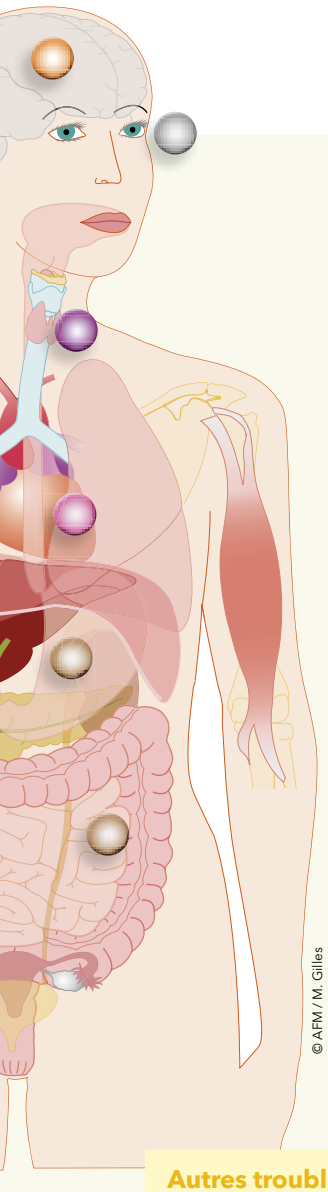
Système hormonal (endocrinien)

• Atteinte des glandes endocrines (surtout thyroïde, parathyroïdes, pancréas) • Troubles de la thyroïde (kystes, hyperthyroïdie…) • Perturbation du métabolisme des sucres avec risque de diabète de type II par résistance à l'insuline • Taux d'hormones sexuelles (testostérone) plus faible • Baisse relative de la fertilité.

Prise en charge

• Dosages hormonaux réguliers • Suivi par un médecin endocrinologue en cas de troubles ; traitements médicamenteux adaptés (le plus souvent oraux) • Surveiller la consommation d'aliments sucrés • Attention : l'utilisation de statines (comme hypolipémiant) est contre-indiquée chez les personnes ayant une maladie musculaire.

GE



© AFM / M. Gilles

Système nerveux

• Forte envie de dormir en journée (liée ou non à une mauvaise ventilation pulmonaire) • Troubles des fonctions cognitives (difficultés d'apprentissage, lenteur intellectuelle…) • Troubles de l'humeur (anxiété, impulsivité, irritabilité, dépression) • Apathie.

Prise en charge

• Suivi en orthophonie, psychomotricité, ergothérapie • Si difficultés scolaires, bilan neuropsychologique précoce • Selon les cas, scolarité (et emploi) adaptée en milieu ordinaire ou spécialisé • Suivi psychologique • Médicaments psychostimulants.

Oculaire

• Cataracte précoce très fréquente (opacification du cristallin de l'œil) • Baisse de la vision.

Prise en charge

• Intervention chirurgicale du cristallin • Rééducation orthoptique.

Cardiaque

• L'atteinte cardiaque ne se voit pas ; elle peut exister même si l'atteinte des membres est faible • Troubles du rythme (accélération cardiaque …) et de la conduction cardiaque • Malaises, voire arrêt du cœur, même chez les jeunes.

Prise en charge

• Suivi régulier en cardiologie indispensable • Bilan annuel (électrocardiogramme simple et sur 24h) • Pose d'un pacemaker (pile cardiaque) ou d'un défibrillateur si nécessaire.

Digestif

• Atteinte des muscles lisses du tube digestif • Troubles de déglutition (la nourriture passe difficilement…) avec ou sans fausse route • Reflux gastro-oesophagien (RGO) • Troubles du transit intestinal (constipation, diarrhées, douleurs) • Calculs biliaires (parfois avec douleurs).

Prise en charge

• Adapter la texture et la diversité de la nourriture (penser aux fibres) • Manger lentement et bien mâcher • Adapter la posture • Nutrition entérale (par gastrostomie) si grosses difficultés • Médicaments contre la constipation et le reflux gastro-œsophagien (RGO) ; relever le buste après les repas pour le RGO • Ablation de la vésicule biliaire (cholécystectomie) si douleur intense.

Autres troubles

• Troubles du sommeil • Grande fatigabilité • Troubles de l'audition en particulier chez l'enfant • Difficultés d'élocution • Grossesse : risques de fausse-couche, d'accouchement difficile • Calvitie précoce chez l'homme • Cheveux fins et cassants chez la femme • Sensibilité dermatologique.

Prise en charge

• En cas de troubles du sommeil liés à des apnées du sommeil : ventilation assistée la nuit. Sinon : médicaments psychostimulants type Modafinil® • Suivi orthophonique pour l'élocution • Suivi très attentif pendant la grossesse par une équipe médicale connaissant la maladie (informer l'équipe médicale de la présence de la maladie).

VIVRE avec la maladie de Steinert

Organiser sa vie avec la maladie de Steinert dépend de la manière dont celle-ci se manifeste. Les formes légères permettent de mener une vie presque normale, tandis que les formes plus sévères nécessitent un accompagnement étroit et précoce, en particulier sur le plan scolaire. Dans tous les cas, des réajustements seront nécessaires au fur et à mesure de l'évolution de la maladie.

Suivi médical

• **Un suivi régulier est recommandé.** La consultation pluridisciplinaire neuromusculaire propose un suivi médical régulier par des médecins des différentes spécialités (neurologue, cardiologue, pneumologue…). Ce suivi permet de surveiller l'évolution de la maladie et les différents symptômes pour mettre en place la prise en charge adéquate. Le médecin fixe la fréquence des visites et les examens nécessaires, en fonction de votre état de santé. En cardiologie, où la surveillance doit être régulière même en l'absence d'autres symptômes (il existe un risque de mort subite), une visite par an est préconisée.
Elle permet d'effectuer un électrocardiogramme, un Holter ECG, une échographie cardiaque…
Le suivi respiratoire est lui aussi très important car les difficultés sont fréquentes. Des explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) et des enregistrements du sommeil peuvent être effectués.
Il existe 75 consultations spécialisées neuromusculaires en France métropolitaine et dans les départements d'Outre-mer. Leurs coordonnées sont disponibles auprès du Service accueil famille de l'AFM-Téléthon ou 01 69 47 11 78 et sur le site internet *http://www.afm-telethon.fr*.

• **Traitements.** Seul le médecin sait quel traitement est adapté à votre situation ; chacun fait l'objet d'une prescription. L'automédication peut être néfaste pour l'état de santé. Bien suivre les traitements prescrits, qu'il s'agisse de médicaments, d'une ventilation assistée ou de séances de kinésithérapie, est important pour prévenir l'aggravation de la maladie et mieux vivre au quotidien. Ils sont pris en charge à 100 % par l'Assurance maladie.

• **Toute anesthésie doit faire l'objet de précautions particulières,** certaines substances étant à proscrire ou nécessitant une surveillance particulière. Si une anesthésie est envisagée (y compris au niveau dentaire), il est impératif de signaler au médecin votre maladie et les précautions qui s'y rattachent. Ce

POUR INFO

La carte de soins et d'urgence "maladie de Steinert"

Cette carte résume les informations médicales essentielles vous concernant. Le volet "soins" de la carte est destiné aux professionnels de santé ; il précise les principales manifestations de votre maladie, les points de vigilance, les particularités du patient (traitements en cours, contre-indications…), les modalités de prise en charge, les coordonnées du médecin chargé du suivi… Il est important de l'avoir toujours sur soi et de la faire mettre à jour par le médecin référent. Vous pouvez vous la procurer à la consultation neuromusculaire.

POUR INFO

La MDPH centralise les demandes liées à la compensation du handicap

Dès que le diagnostic de la maladie de Steinert est posé et que les symptômes entrainent des difficultés au quotidien nécessitant des moyens de compensation, la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de son département doit être sollicitée.
La MDPH informe sur les droits et les prestations existantes pour les personnes en situation de handicap et centralise toutes les démarches qui y sont liées :
• demandes de Prestation de compensation du handicap (PCH) pour l'enfant et l'adulte, qui finance les besoins de la personne en aides humaines, aides techniques, aménagement du logement et du véhicule, surcoûts liés au transport, les besoins exceptionnels ou spécifiques et en aide animalière ;
• demandes liées à la scolarité et l'orientation scolaire (possibilités d'accueil en milieu ordinaire ou spécialisé, accompagnement par une auxiliaire de vie scolaire - AVS) ;
• demandes relatives au travail et à la formation professionnelle : reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH), aménagement du poste de travail, orientation en milieu protégé (Établissements et services d'aide par le travail - ESAT, ou en milieu adapté ;
• aides financières : allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome.
Contact. Pour trouver les coordonnées de la MDPH de votre département : renseignez-vous par téléphone au numéro du Conseil général de votre département, ou sur le site internet de la CNSA (Commission nationale de solidarité pour l'autonomie), *http://www.cnsa.fr*, en saisissant votre numéro de département sur la page d'accueil.

dernier peut prendre contact avec votre médecin référent à la consultation : ses coordonnées figurent sur la carte de soins et d'urgence "maladie de Steinert".

Scolarité

Certains enfants peuvent rencontrer très tôt des difficultés cognitives, une fatigabilité plus ou moins importante, une somnolence et une lenteur indépendantes de leur volonté. Ces manifestations (très marquées dans la forme infantile de la maladie) peuvent pénaliser la scolarité. Les caractériser, notamment grâce à un bilan neuropsychologique, et les prendre en compte le plus tôt possible permet de proposer des mesures d'accompagnement adaptées en vue d'un développement psychologique harmonieux et d'une scolarité plus aisée.

Concrètement, lorsque la situation le nécessite, un Projet personnalisé de scolarisation (PPS) peut être instauré : il rassemble les mesures et moyens de compensation à mettre en œuvre pour faciliter la scolarité de l'enfant. Il doit s'accompagner d'un dialogue régulier avec l'équipe enseignante autour de l'enfant ou du jeune. La demande est à faire auprès de la MDPH de son département.



© AFM-Téléthon / Jean-Jacques Bernard

Emploi

La maladie n'est pas incompatible avec l'exercice d'un emploi, en particulier pour les formes modérées. Pour certaines personnes cependant, l'activité professionnelle en milieu ordinaire ne sera pas possible et le secteur adapté ou le secteur protégé sera parfois une solution plus satisfaisante.

L'apparition ou l'aggravation de la maladie à l'âge adulte au cours de la vie professionnelle peut créer des obstacles à l'exercice de son emploi et de ses responsabilités habituelles :

TÉMOIGNAGE

Le parcours scolaire et professionnel doit préparer à l'autonomie

"Notre fils, atteint de la maladie de Steinert a connu une scolarité cahotique ; quant à nous, nous ne comprenions pas ce qui se passait et nous sentions impuissants. Nous pensions que lenteur et paresse étaient les causes de ses difficultés. Nous appliquions alors des méthodes strictes peu efficaces. Mis en place ultérieurement, le suivi psychologique et notre changement de regard nous ont aidés à ne plus nier ses difficultés. À l'âge de 17 ans, le diagnostic a été posé : notre "soulagement" de connaitre enfin l'origine des difficultés s'est accompagné aussi d'une culpabilité d'avoir été sévères. Cela nous a permis d'envisager une orientation professionnelle plus adaptée. Une formation en menuiserie puis l'embauche dans un ESAT (Établissement et service d'aide par le travail) ont permis à notre fils de s'épanouir dans le monde du travail et de prendre son autonomie.

Pour notre fille, atteinte elle aussi, un diagnostic précoce à l'âge de 9 ans a favorisé un suivi approprié beaucoup plus tôt. Nous avons mieux défini la frontière entre stimuler et ne pas aller trop loin. Sans mentionner l'existence de la maladie à l'école (d'après nous, cela n'aurait rien apporté) nous l'avons aidée à travailler ses cours quand cela était nécessaire. Après avoir suivi un parcours classique jusqu'en fin de collège, elle a opté pour un CAP d'esthéticienne qu'elle a obtenu en 3 ans. Malgré nos espoirs, l'insertion professionnelle ordinaire n'a pas été concluante à cause de la fatigue et d'une certaine difficulté à prendre des initiatives. Après une année d'inactivité professionnelle, la question du travail en milieu protégé s'est posée comme pour son frère. Pour trouver un établissement (ESAT) bien localisé, correspondant à son niveau et offrant des métiers attrayants, nous en avons visité plusieurs ; elle a pu ainsi tester différents postes durant quelques heures. Embauchée depuis dans l'ESAT de son choix, elle vit seule aujourd'hui dans un appartement.

Le parcours de mes enfants m'a obligé à repenser la question de leur autonomie et de leur insertion professionnelle. J'ai souhaité qu'ils puissent être autonomes. Cela s'est fait de façon différente pour chacun et n'a pas été forcément de soi : il a fallu composer avec les effets de la maladie sur le caractère, la maturité… Il n'est pas facile d'admettre que son enfant devenu adulte doive opter pour un emploi en milieu protégé ; mais si cela lui permet de gagner son autonomie et de s'assumer en tant que personne, alors je suis persuadé que c'est un bon choix."

TÉMOIGNAGE

Enfin, je vis comme je le veux et je suis prise au sérieux

"Je suis assez fière de pouvoir vivre aujourd'hui de manière indépendante de mes parents et d'avoir accepté de travailler dans un ESAT, choisi en fonction de mes propres critères. Le travail en milieu ordinaire ne me convenait pas, à cause du rythme notamment. Il fallait du rendement ; c'était stressant. Dans mon ESAT, nous sommes bien encadrés ; j'y réalise des câblages électroniques. Au début, j'effectuais des tâches classiques, puis petit à petit, les moniteurs ont appris à me connaître et m'en ont confié d'autres plus complexes ; ils m'ont accordé leur confiance. Cela change, car auparavant et en particulier pendant ma scolarité, j'étais démoralisée. Je ne réussissais pas comme je le voulais ; j'avais du mal à apprendre. Mes amies, ma mère m'aidaient mais il me fallait du temps pour tout. Ici, j'ai vraiment repris confiance en moi ; je sens que j'ai passé un cap dans mes compétences. Je me suis fait des amis et je peux me confier à une monitrice avec laquelle je m'entends bien.

Je vis seule dans un appartement. Et je m'organise. Comme j'ai du mal à me lever le matin et que je suis arrivée plusieurs fois en retard à l'atelier, une aide humaine vient à mon domicile le matin : je sais alors que je dois me lever et ça me motive. Quelqu'un s'occupe du ménage ; je fais les courses moi-même, mais on les porte pour moi car je n'ai pas assez de force pour cela.

Lorsque je dis que je travaille en ESAT, le regard des autres n'est pas toujours positif. Au début, ça me gênait, mais maintenant je m'en fiche. Cela n'entame pas ma confiance en moi. Travailler et vivre ainsi me permet d'être prise au sérieux. Je me sens davantage écoutée ; j'ai des choses importantes à dire et je veux qu'on les entende. Je sais que je ne fais pas tout ce que je veux à cause du handicap, mais je commence à vivre comme tout le monde. Je veux vivre positivement !"

difficultés motrices à effectuer les gestes nécessaires, fatigue (physique et/ou morale)…

Des mesures de maintien dans l'emploi existent : adaptation du poste de travail (aides humaines, aides techniques, modification du temps de travail…). Il est conseillé d'agir avant que les difficultés s'accentuent, en en parlant notamment au médecin du travail. Ce dernier participe à l'évaluation de la situation avec le salarié et contribue à rechercher des solutions pour l'améliorer. Par exemple, la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) peut être demandée à la MDPH : elle ouvre droit à des aides favorisant le maintien dans l'emploi pour la personne et son employeur.

Vie sociale

Chaque personne atteinte de la maladie de Steinert vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie.

Une vie sociale diversifiée aide à se sentir bien et autonome : il est important de sortir de chez soi, par exemple pour faire les courses, se promener, partager des loisirs avec d'autres, se cultiver, partir en vacances… Cela peut demander de l'organisation et nécessiter de l'anticipation et un accompagnement. Les difficultés émotionnelles, motrices ou physiologiques peuvent parfois limiter cette vie sociale. Le soutien de l'entourage et le recours à des tierces personnes peuvent aider la personne à dépasser ces blocages.

Difficultés émotionnelles et aide psychologique

Les difficultés émotionnelles concernent de nombreuses personnes atteintes de la maladie de Steinert. Les perturbations de l'humeur sont assez fréquentes : elles se manifestent par une baisse de moral, une apathie, une irritabilité, de l'impulsivité… ce qui est qualifié de pseudo-dépression par les spécialistes. Ces troubles s'accompagnent d'une résistance au changement, d'une peur de s'engager dans des relations et des situations nouvelles… Cette fragilité émotionnelle associée à un fréquent état de fatigue peut nuire à la vie sociale, relationnelle, professionnelle…

Elle peut peser sur l'entourage, qui lui, s'inquiète pour la personne. Certaines personnes peuvent se replier sur elles-mêmes et éviter tout ce qui pourrait être source de stress.

Lorsque ces difficultés alourdissent trop le quotidien et accentuent le sentiment de mal-être, l'accompagnement psychologique sous forme d'entretiens réguliers peut aider à faire le point sur celles-ci tout comme sur les questions fondamentales de l'existence. En cas de difficultés de type dépressif trop envahissantes, un traitement médicamenteux approprié peut être prescrit.

Un accompagnement psychologique peut être proposé dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires ; les psychologues peuvent y recevoir les familles concernées par la maladie et/ou les orienter vers un psychologue de ville (en libéral).

Compensation du handicap

La loi du 11 février 2005 inscrit la compensation du handicap comme un droit de la personne en situation de handicap. Un moyen

de compensation est une solution technique, humaine, organisationnelle qui compense le handicap de la personne et lui permet de réaliser ce qu'elle ne pourrait pas faire sans cette aide. La compensation concerne tous les domaines et lieux de sa vie : à la maison, à l'école, au travail, dans la vie sociale…

Le choix des moyens de compensation s'appuie sur l'évaluation des besoins de la personne atteinte de la maladie pour répondre du mieux possible à la situation dans son ensemble : ils améliorent ainsi sa qualité de vie et soulagent l'entourage.

La Prestation de compensation (PCH) finance tout ou partie de ces moyens de compensation.

- **Les aides techniques.** Elles doivent être envisagées dès qu'elles sont nécessaires, sans attendre que les difficultés soient trop importantes. Recourir à une aide technique est parfois difficile à accepter car sa présence est signe que la maladie est là et progresse. Néanmoins, lorsqu'elle correspond bien aux besoins de la personne, l'aide technique apporte tout le confort et la compensation que l'on peut en attendre. Exemples : canne pour sécuriser la marche, scooter, fauteuil électrique, lève-personne, lit et matelas adaptés…
- **Les aides humaines.** Ces personnes qualifiées interviennent pour les actes essentiels de la vie quotidienne (entretien personnel, déplacements à l'extérieur et à l'intérieur du domicile, participation à la vie sociale). Pour que cela se passe bien, le choix des professionnels qui interviennent en tant qu'aides humaines auprès de la personne ne doit pas être laissé au hasard, tout comme le dialogue avec ceux-ci au jour le jour. En particulier, formuler clairement ses demandes et besoins à la personne faisant fonction d'aide humaine permet d'être mieux compris et d'obtenir de sa part la réponse adéquate.
- **L'aménagement du logement.** Il peut s'agir d'adapter la salle de bain, les toilettes…

L'aménagement du véhicule est également concerné.

TÉMOIGNAGE

Un suivi de 2 ans chez un psychologue m'a beaucoup aidé

"Je suis porteur de l'anomalie génétique responsable de la maladie de Steinert dont mon fils est atteint. Je n'ai presque pas de symptômes. Lorsque j'ai appris que j'étais porteur de cette anomalie génétique, j'en ai été presque soulagé car je pensais être capable de supporter cette nouvelle. Cependant, malgré cette force présente en moi, j'ai éprouvé une grande culpabilité dont je n'arrivais pas à me défaire. De quoi étais-je coupable ? J'ai rencontré la psychologue de ma consultation neuromusculaire, pour lui en parler. Je lui ai précisé que je ne souhaitais pas commencer un travail d'analyse mais plutôt un accompagnement. Elle m'a orienté vers une psychologue avec laquelle j'ai commencé une psychothérapie. Deux ans ont été nécessaires pour me permettre de retrouver un équilibre et me défaire de ma culpabilité. Durant cette période, j'ai commencé à peindre à l'aquarelle et certaines peintures m'ont permis de comprendre que je sortais du tunnel, que ma vision s'était élargie. De son côté, mon fils a également entrepris un suivi psychologique qui lui a été très bénéfique.

La maladie sépare d'un coup la vie en deux : la vie rêvée d'avant et la vie réelle aujourd'hui avec la maladie. Il faut réconcilier ces deux parties pour pouvoir continuer à vivre du mieux possible."

EN PRATIQUE

Information, soutien, accompagnement : qui contacter ?

À l'AFM-Téléthon, près de chez vous, vous pouvez vous appuyer sur trois entités spécifiques.

Les Services Régionaux : présents dans chaque région, ils sont constitués d'un directeur, de Référents parcours santé (RPS) et d'une secrétaire. Ces professionnels vous aident à trouver et à mettre en œuvre des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi…) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements auprès de la MDPH…).

Le groupe d'intérêt "maladie de Steinert" : il réunit des personnes bénévoles concernées par cette maladie et joue un rôle important de soutien et d'entraide au quotidien et de recueil et de partage des connaissances sur cette maladie. Contact : *steinert@afm-telethon.fr* ; adresse postale : Groupe Steinert, 1 rue de l'Internationale, BP 59, 91002 Évry cedex. Blog : *http://steinert.blogs.afm-telethon.fr* : à partir de cette adresse, vous pouvez accéder à la page du groupe Facebook Jeunes Steinert.

Les Délégations : présentes dans chaque département, ce sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles participent à la diffusion des connaissances en matière de recherche et de bonnes pratiques de soins et de traitements.

La liste des Services Régionaux et des Délégations est disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon, *http://www.afm-telethon.fr*, ou en appelant l'Accueil familles AFM-Téléthon au numéro 01 69 47 11 78 (prix d'un appel local). Cet accueil téléphonique est à votre écoute et vous oriente vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors.

EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr

www.myobase.org

Encyclopédie Orphanet grand public
http://www.orphanet.fr

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon :

- Diagnostic des maladies neuromusculaires, 2010
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires, 2008
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires, 2014
- S'autoriser à souffler, 2014
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires, 2013
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires, 2010
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, 2014
- Prestation de compensation et maladies neuromusculaires, 2014
- Les aides humaines à domicile, 2013
- Scolarité et maladies neuromusculaires, 2013
- Emploi et maladies neuromusculaires, 2009
- Vacances et maladies neuromusculaires, 2014

Nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont participé à l'élaboration de ce document, en particulier le groupe d'intérêt "maladie de Steinert".

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 05/2015 • ISSN : 1769-1850 • Rédaction : M.O. Schanen-Bergot • Validation : G. Bassez • e-mail : myoinfo@afm-telethon.fr • Mise en page : a2i graphic • Impression : Typoform 01 60 11 03 33