



LA MALADIE DE STEINERT

Dystrophie myotonique de type 1 (DM1)

Myotonie de Steinert
Dystrophia myotonica
Atrophia myotonica

Syndrome de Curschmann-Batten-Steinert
Myopathie de Steinert

La maladie de Steinert est une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes chez l'adulte. Elle touche préférentiellement le muscle, mais également d'autres organes et tissus d'où son caractère multisystémique. Sa gravité et son pronostic sont marqués par une très grande variabilité d'une personne à l'autre.

Ce document a pour but de présenter une information générale sur ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne lorsque l'on a la maladie de Steinert. Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes de cette pathologie, ainsi que des personnes concernées par cette maladie.

Le Zoom sur... la maladie de Steinert ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut faciliter le dialogue entre vous et l'équipe soignante.

Pour en savoir plus sur la recherche dans la maladie de Steinert, vous pouvez consulter les *Avancées dans les dystrophies myotoniques* et le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie myotonique de Steinert*, documents qui font état des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et des pistes thérapeutiques dans cette maladie.

Destiné aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils sont aussi disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon et auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région.

WEB afm-telethon.fr



LA MALADIE DE STEINERT

Qu'est-ce que la maladie de Steinert ?	3
À quoi est-elle due ?	6
Comment évolue-t-elle ?	8
Comment se transmet-elle ?	10

DIAGNOSTIC

L'électromyogramme	15
Le test génétique	16
Le conseil génétique	66

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes	72
---------------------------------	----

PRISE EN CHARGE ET SOINS

Une carte d'information et de soins	22
Prise en charge musculaire.....	23
Prise en charge orthopédique.....	27
Prise en charge cardiaque	29
Prise en charge respiratoire	32
Fatigue et troubles du sommeil	36
La prise en charge des difficultés cognitives	38
La prise en charge ophtalmologique	40
Douleurs	44
Soins bucco-dentaires	45
Prise en charge digestive et nutritionnelle	46
Troubles endocriniens	51
Suivi gynécologiques et grossesse	52
Contre-indications médicamenteuses	54

VIVRE AVEC

Des aides pour les gestes du quotidien.....	56
Conduite automobile	58
Soutien psychologique	60
Scolarité	78
Travail.....	81

DROITS ET DÉMARCHES

Remboursements des soins	75
MDPH.....	76

RECHERCHE

Des médicaments à l'essai.....	21
Comment est organisée la recherche ?	85
Comment participer à la recherche	87



Qu'est-ce que la maladie de Steinert ?

La maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1) est une *maladie rare*, d'origine *génétique*, qui se transmet selon un mode *autosomique dominant*.

▪ La maladie de Steinert affecte les muscles, lesquels s'affaiblissent (*dystrophie*) et ont du mal à se relâcher en fin de contraction (*myotonie*). Elle atteint aussi d'autres organes (cœur et appareil respiratoire, appareil digestif, système hormonal (*endocrinien*) et système nerveux) : c'est une *maladie multisystémique*.

Une **maladie multisystémique** touche plusieurs organes différents et se manifeste par des symptômes variés selon les tissus atteints.

Quels sont les principaux problèmes?

"De nombreuses personnes trouvent difficile de mettre des mots précis sur leurs symptômes, par exemple "faiblesse" peut être exprimée comme "fatigue" et la difficulté spécifique de relâchement des muscles causée par la myotonie est généralement assimilée comme raideur générale associée aux articulations plutôt qu'aux muscles.

Les symptômes peuvent être classés, de façon utile, en symptômes des muscles eux-mêmes et ceux touchant d'autres parties du corps. Comme ces derniers peuvent être aussi importants, voire plus importants, que les symptômes touchant les muscles, il est essentiel de reconnaître dès le début que la dystrophie myotonique n'est pas seulement une maladie des muscles, c'est une maladie dite multisystémique. "

in "Dystrophie myotonique – Les faits", 2012. Traduction française par G. Gourdon (Institut Imagine) et A. Geille (Groupe Steinert AFM-Téléthon) de "Myotonic Dystrophy - The Facts", Peter Harper, médecin généticien (Université de Cardiff); Oxford University Press, 2009

WEB www.myotonic.org > resources > publications (site en anglais)

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

▪ La maladie de Steinert touche les femmes comme les hommes. L'importance des *symptômes* est très variable d'une personne à l'autre, y compris parmi les membres d'une même famille. La maladie de Steinert peut donner lieu à des formes asymptomatiques (la personne est porteuse de l'anomalie génétique de la maladie de Steinert mais n'en manifeste aucun signe même jusqu'à un âge très avancé) ou à déclaration très tardive, ou encore, à l'inverse, à des formes sévères, qui se manifestent dès la naissance. Le plus souvent, les premiers signes de l'atteinte musculaire apparaissent à l'âge adulte (raideur musculaire, difficultés à marcher, fatigue grandissante...).

▪ La prise en charge de cette maladie est, pour l'instant, *symptomatique*. Elle vise essentiellement à prévenir les complications, notamment cardiaques et respiratoires, et à améliorer le confort de vie des personnes atteintes de maladie de Steinert.

Une association engagée dans le combat contre la maladie neuromusculaire

En France, l'AFM-Téléthon, une association de malades et parents de malades, soutient la recherche dans la maladie de Steinert et accompagne les familles concernées par cette maladie.

Au sein de l'AFM-Téléthon, le **Groupe d'intérêt Dystrophies myotoniques DM1 et DM2** réunit des personnes concernées par les dystrophies myotoniques de type 1 et de type 2 et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

Vous pouvez contacter l'AFM-Téléthon pour aider la recherche dans la maladie de Steinert, rencontrer d'autres personnes concernées par cette maladie ou trouver des solutions aux difficultés qu'entraîne la maladie de Steinert que celles-ci soient liées au suivi médical, à l'intégration scolaire, à l'acquisition de matériels ou à une demande de financements...

WEB www.afm-telethon.fr ou par téléphone ☎ 01 69 47 11 78.

Des formes de dystrophie myotonique de gravité différente.

Du fait de l'atteinte musculaire, la maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1) fait partie des maladies neuromusculaires et appartient au sous-groupe des dystrophies myotoniques. Ce sous-groupe comprend aussi la *dystrophie myotonique de type 2* (précédemment appelée *PROMM* pour *proximal myotonic myopathy*) et peut-être aussi d'autres formes de dystrophie myotonique pour lesquelles l'anomalie génétique ne serait pas encore identifiée.

Quelle est la différence entre une myopathie et une dystrophie musculaire ?

Le terme de myopathie désigne une maladie du muscle. Par exemple, celle-ci peut toucher la structure de la fibre musculaire (myopathie congénitale) ou les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique).

Les dystrophies musculaires sont des formes particulières de myopathies dans lesquelles l'observation du muscle au microscope montre à la fois des cellules musculaires en dégénérescence et des cellules jeunes. Ces cellules jeunes sont les témoins d'une régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence. Ce processus de dégénérescence/régénération musculaire est caractéristique des dystrophies musculaires.

Certaines dystrophies musculaires sont désignées par la localisation des muscles atteints (dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du (des) médecin(s) qui les a(ont) décrites, comme la maladie de Steinert.

Les dystrophies myotoniques sont quant à elles, caractérisées par l'existence d'un défaut de relâchement musculaire appelé myotonie en plus de l'aspect dystrophique du muscle.

- La grande variabilité d'une personne à l'autre de l'apparition des premiers *symptômes*, de la gravité et de l'évolution générale de la dystrophie myotonique de Steinert ont amené dans un premier temps les médecins à distinguer la forme classique (celle de l'adulte) de celle du nouveau-né (forme congénitale).

Aujourd'hui, les médecins distinguent quatre formes de maladie de Steinert en fonction de la date d'apparition des premiers symptômes : la forme congénitale (à début néonatal), la forme infantile ou juvénile, la forme classique (ou commune) de l'adulte, et la forme à début tardif. Cette classification est toutefois un peu arbitraire, les frontières entre chaque groupe étant mal délimitées.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



La maladie de Steinert est-elle fréquente ?

Tout en étant une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes notamment chez l'adulte, la maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1, DM1) fait partie des *maladies rares*.

La littérature médicale fait état d'une *prévalence* estimée en moyenne à 1 personne atteinte sur 8.000 individus ce qui, à l'échelle de la population française, correspondrait à 5.000 à 8.000 personnes malades vivant sur le territoire national (d'après "Les Cahiers d'Orphanet – Prévalence des maladies rares : données bibliographiques" (juillet 2015)).

Il s'agit toutefois de simples estimations. La fréquence réelle est certainement beaucoup plus élevée car le recensement des malades est très imparfait et le diagnostic parfois difficile à réaliser, en particulier lorsque les *symptômes* sont atypiques ou peu présents. La constitution de *registres de patients* est en cours dans plusieurs pays et devrait permettre de mieux recenser les personnes atteintes de maladie de Steinert.

Dans certaines régions du monde, la fréquence de la maladie de Steinert est encore plus importante : c'est le cas dans la province du Québec au Canada, dans la région du Lac Saguenay (avec une fréquence de 1 personne atteinte sur 500), ainsi que dans la province basque espagnole du Guipuzcoa (1/800) ou en Iakoutie (dans l'est de la Sibérie). Ces observations vont dans le sens d'un *effet* dit *fondateur* dans ces zones géographiques.

En France, toutes les régions semblent concernées de manière identique mais la base de données nationale *DM-scope*, en cours de constitution, viendra peut-être nuancer cette affirmation.

La maladie touche toutes les populations, indépendamment de leurs origines ethniques. On note toutefois une fréquence moindre dans les populations noires comme cela a été clairement montré dans des études menées notamment en Afrique du Sud.

Certaines études laissent penser qu'il existerait une légère prédominance de la maladie chez les femmes.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

WEB <http://sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

Orphanet est une base de données internationale sur les maladies rares. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares, en fournissant des informations et des services aux personnes concernées par une maladie rares, aux professionnels de santé et à la population générale.

WEB www.orphanet.fr

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

DM-Scope, l'observatoire français des dystrophies myotoniques, est la plus grande base de données mondiale sur cette maladie. Cette base de données française sur les dystrophies myotoniques, soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon, a pour objectifs de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie, d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de dystrophies myotoniques et de faciliter l'identification de celles répondant aux critères requis pour participer à un essai clinique.

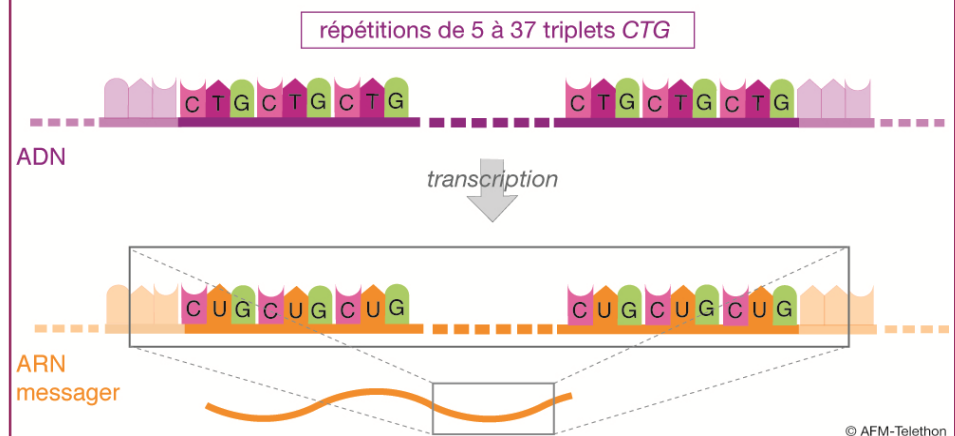
WEB www.dmscope.fr

Les **maladies génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes, elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

À quoi la maladie de Steinert est-elle due?

- La maladie de Steinert est une **maladie** d'origine **génétique**. Elle n'est pas due à un microbe (bactérie ou virus) mais à une anomalie au niveau de l'ADN : elle ne "s'attrape" donc pas. Cette anomalie génétique est située dans le **gène DMPK** (pour *dystrophia myotonica protein kinase*) sur le **chromosome 19**. L'apparition de ces anomalies de l'ADN est due au hasard. La connaissance des lois de l'hérédité permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille.
- Habituellement, le **gène DMPK** contient à l'une de ses extrémités une petite séquence d'ADN (de trois **nucléotides CTG**) qui est répétée, à l'état normal, entre 5 et 37 fois.

Répétition de triplets CTG dans le gène DMPK



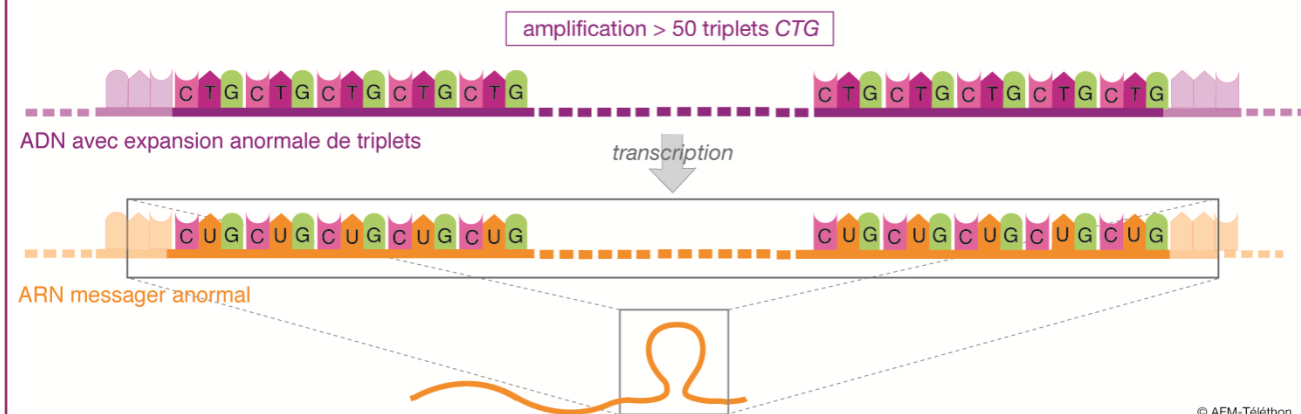
Le triplet CGT peut être répété de 5 à 37 fois, sans que cela n'entraîne de perturbations au niveau du gène DMPK et de la cellule.

Dans la maladie de Steinert, le nombre de ces répétitions de CTG est augmenté de manière très variable chez un individu donné, allant de 50 jusqu'à plusieurs milliers de triplets. Les chercheurs parlent "d'expansion" de triplets. La taille de cette expansion renseigne indirectement sur la sévérité de l'atteinte.

Pour pouvoir fonctionner, la cellule a besoin de "recopier" les informations contenues sur le gène DMPK. Elle va alors fabriquer une molécule, appelée **ARN messager**. Dans la maladie de Steinert, l'ARN messager formé à partir du gène DMPK anormal est lui aussi anormal car l'expansion de triplets a été recopiée. L'ARN messager produit est trop long et forme des boucles anormales au niveau de l'expansion de triplets. Plusieurs molécules d'ARN messager DMPK peuvent s'agglutiner entre elles perturbant ainsi le bon fonctionnement de la cellule.



Expansion de triplets CTG dans la dystrophie myotonique de Steinert



© AFM-Téléthon

L'expansion de triplets CTG

La maladie de Steinert est due à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides (triplets, ou trinuécléotides).

A chaque groupe de 3 nucléotides CTG sur le gène correspondent 3 nucléotides CUG sur l'ARN messenger. Lorsque le triplet CUG est répété un trop grand nombre de fois, l'ARN messenger comporte une longue chaîne CUG qui affecte l'activité de la cellule et provoque les signes de la maladie de Steinert.

La maladie de Steinert fait partie des *maladies à triplets* au même titre que d'autres maladies génétiques comme la chorée de Huntington, le syndrome de Kennedy ou la maladie de Friedreich.

Dans la maladie de Steinert, le nombre de répétitions CTG varie d'un individu à l'autre, y compris parmi les membres d'une même famille. Il peut même varier au cours de la vie d'une personne ou selon les cellules ou l'organe considéré. De façon générale, plus le nombre de répétition CTG est élevé, plus les manifestations de la maladie sont sévères et précoces. La corrélation entre ces paramètres n'est toutefois pas parfaite.

Le nombre de répétitions peut augmenter à chaque nouvelle génération. Ce phénomène dit "d'anticipation" explique que la maladie puisse s'aggraver au fil des générations. Cette amplification varie selon qu'elle se transmet par le père ou la mère, et selon la taille initiale des répétitions. Ainsi, les cas les plus sévères de la maladie (formes congénitales) se transmettent presque exclusivement par la mère.

Pour en savoir plus sur les mécanismes en cause dans la maladie de Steinert et la recherche :

- >> [Zoom sur... la recherche dans la dystrophie myotonique de Steinert](#), AFM-Téléthon.
- >> [Avancées dans les dystrophies myotoniques](#), AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment évolue la maladie de Steinert ?

L'évolution de la maladie de Steinert est extrêmement variable. Chaque individu concerné est un cas à part entière et il est difficile de faire des comparaisons, même à l'intérieur d'une famille où plusieurs membres sont atteints.

Malgré tout, la maladie tend globalement à être plus grave et plus précoce de génération en génération. Ce phénomène, appelé "anticipation", n'est toutefois pas spécifique à la maladie de Steinert. On l'observe dans un nombre grandissant de maladies génétiques, souvent liées à une expansion de triplets nucléotidiques.

Dans les formes à déclaration tardive, le pronostic est généralement bon, le risque étant surtout oculaire (risque de *cataracte* précoce).

L'espérance de vie est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

Dans la forme classique, et à condition de bénéficier d'une prise en charge adaptée et précoce, l'*espérance de vie* se rapproche de plus en plus de la population générale. La maladie retentit sur la qualité de vie (sensations de raideur liées à la *myotonie*, fatigue et somnolence pendant la journée, difficultés cognitives et anxiété pouvant aller jusqu'à des manifestations dépressives). La mortalité précoce est surtout le fait des complications cardiaques (*troubles du rythme* risquant, en l'absence de traitement, d'entraîner une mort subite).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Dans les formes à début infantile, les problèmes musculaires sont souvent au deuxième plan. Les difficultés sont surtout liées au *développement cognitif* et sont source de troubles des apprentissages. Les difficultés scolaires sont d'importance variable mais constituent un véritable handicap pour l'insertion socio-professionnelle.

La forme congénitale de la maladie de Steinert constitue de loin la forme la plus grave.

- A posteriori, on retrouve souvent dans l'histoire de la grossesse des signes avant-coureurs : une diminution des mouvements fœtaux ressentis par la mère ou un excès de *liquide amniotique* (polyhydramnios). L'importance des manifestations de la maladie de Steinert chez la mère ne préjuge en rien de la gravité de l'atteinte chez le nouveau-né. Bien souvent, elle ignore qu'elle a une maladie de Steinert. Il n'est ainsi pas rare de faire le diagnostic de maladie de Steinert chez une femme venant d'accoucher d'un enfant atteint alors qu'elle ne se plaignait de rien jusque-là.

- **A la naissance**, le nouveau-né présente une *hypotonie* majeure et une détresse respiratoire nécessitant une réanimation immédiate, puis, bien souvent, un séjour prolongé en service de néonatalogie. Le visage de l'enfant est plutôt longiligne, ses oreilles un peu grandes, sa lèvre supérieure est dite "en chapeau de gendarme", et l'enfant présente des difficultés pour téter et avaler.

- **Pendant les premiers jours ou semaines de vie**, les difficultés respiratoires sont maximales. Lorsque l'enfant survit à cette épreuve, il présente très souvent un retard important des *acquisitions psychomotrices*. L'explication des troubles cognitifs est mixte : aux problèmes éventuels d'asphyxie néonatale (et de plus en plus rares du fait des progrès de la



réanimation) s'ajoutent très certainement une atteinte directe du *système nerveux central*.

- **Dans la petite enfance**, l'enfant apprend à marcher, souvent à un âge tardif.

Les difficultés cognitives qu'il présente nécessitent, dans la plupart des cas, un accompagnement et un suivi spécifique tout au long de la vie.

- **L'évolution** se fait habituellement vers la forme classique de l'adulte, avec un risque de complications oculaires et cardiaques nécessitant une surveillance médicale attentive. On note dans cette forme (mais aussi chez l'adulte) une fréquence accrue de troubles de l'audition.

Quels sont les principaux problèmes rencontrés par un bébé atteint de dystrophie myotonique congénitale?

"Ils ont tous un facteur sous-jacent : les muscles sont profondément faibles et sous-développés.

Les problèmes respiratoires sont les premiers symptômes dangereux qui vont nécessiter le transfert du bébé dans le service de soins intensifs. (...)

La principale cause des problèmes respiratoires vient du fait que les muscles respiratoires sont très faibles et mal développés ; normalement les bébés sains « respirent » déjà dans le ventre de la mère ce qui aide au développement des muscles et à la maturation des poumons. Les nouveaux-nés avec une dystrophie myotonique ont une faiblesse des muscles respiratoires et une difficulté à gonfler les poumons - la combinaison des deux peut entraîner un décès précoce.

La déglutition et l'alimentation sont les prochains obstacles que va rencontrer le nouveau-né ; encore une fois, cela nécessite des muscles bien développés et bien coordonnés, et dans la dystrophie myotonique congénitale ce sont justement ceux qui sont le plus touchés (visage, mâchoire et palais). (...) Des biberons spéciaux peuvent aider les nouveaux-nés prématurés.

Beaucoup de bébés atteints bougent très peu et, lorsqu'ils sont portés, paraissent tout mous (le terme médical est "hypotonie du nourrisson"). Vous avez peut-être aussi noté, en tant que mère, que votre bébé bougeait aussi très peu dans votre ventre. Ce manque général de mouvements reflète le fait que la plupart des muscles sont faibles et peu développés : au microscope, ils apparaissent comme s'ils avaient arrêté de se développer au cours de la vie fœtale.

Ce faible développement général des muscles peut avoir un certain nombre de conséquences qui, à première vue, pourraient paraître sans lien avec la maladie. Par exemple, les pieds peuvent être tordus et fixé en mauvaise position, c'est ce que l'on appelle des pieds-bots. Parfois, d'autres articulations peuvent aussi être atteintes. Ceci est lié au fait que le bébé n'a pas bougé normalement dans le ventre de sa mère ; le déséquilibre de certains groupes musculaires peut entraîner une immobilité de l'articulation. Un autre problème pendant la grossesse est parfois un excès du liquide amniotique dans le ventre (terme médical - hydramnios). Cet excès est sans doute produit parce que le bébé n'avale pas correctement le liquide qui l'entoure."

in "Dystrophie myotonique – Les faits", 2012. Traduction française par G. Gourdon (Institut Imagine) et A. Geille (Groupe Steinert AFM-Téléthon) de "Myotonic Dystrophy - The Facts", Peter Harper, médecin généticien (Université de Cardiff); Oxford University Press, 2009

WEB www.myotonic.org > resources > publications (site en anglais)

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Comment la maladie de Steinert se transmet-elle ?

La maladie de Steinert est une *maladie génétique* due à une anomalie du *gène DMPK*. Comme toute maladie génétique, elle peut se transmettre à certains descendants familiaux, touchant aussi bien les garçons que les filles.

La maladie de Steinert se transmet selon un mode autosomique dominant

Tout le monde possède deux exemplaires du *gène DMPK*, l'un étant hérité du père et l'autre de la mère.

Dans le mode de transmission *autosomique dominant*, il suffit qu'un seul exemplaire du *gène DMPK* présente une anomalie pour que la maladie de Steinert se développe chez l'individu.

- Un des parents a obligatoirement l'anomalie génétique sur un de ses deux *chromosomes* 19 et il est lui-même, à des degrés divers, atteint. Si l'autre parent n'a pas l'anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque de 50% (2 sur 4) que l'enfant à naître soit touché par l'anomalie génétique et soit donc malade. Il y a aussi 50% (2 sur 4) de chance que l'enfant ne le soit pas.

De même, pour une personne atteinte de la maladie de Steinert, et donc, porteuse, elle-même, de l'anomalie génétique, il y a, à chaque grossesse, un risque sur deux (50%) que l'anomalie génétique soit transmise à son enfant.

- Il est rare que deux personnes atteintes elles-mêmes de maladie de Steinert aient un enfant ensemble et que celui-ci reçoive deux copies du *gène* porteur de l'anomalie (une de son père et l'autre de sa mère). On dit alors qu'il est homozygote. L'évolution de la maladie est chez lui généralement plus sévère. Ces situations exceptionnelles se rencontrent surtout dans les zones de forte *endogamie* (mariages consanguins) et/ou dans des isolats génétiques (type Saguenay au Québec).

Le phénomène d'anticipation

La nature de l'anomalie génétique est toujours de même type (augmentation du nombre de répétition de triplets *CTG*), mais le nombre de répétitions de triplets est différent d'une personne à une autre, y compris au sein d'une même famille et les manifestations de la maladie peuvent varier. D'une façon générale, plus le nombre de répétition est grand, plus les manifestations sont importantes et précoces.

Une des caractéristiques de la transmission de la maladie de Steinert réside dans le phénomène d'anticipation. Lors de la transmission d'une génération à une autre, le nombre de triplets de *nucléotides CTG* augmente : les manifestations de la maladie tendent à être plus marquées à la génération suivante. Cela se traduit par un début plus précoce des *symptômes* et par une gravité plus importante de la maladie. Il existe ainsi des formes se révélant chez l'adulte, d'autres apparaissant chez l'enfant, et des formes très sévères qui débutent dès la naissance (congénitale).

Les **chromosomes** sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

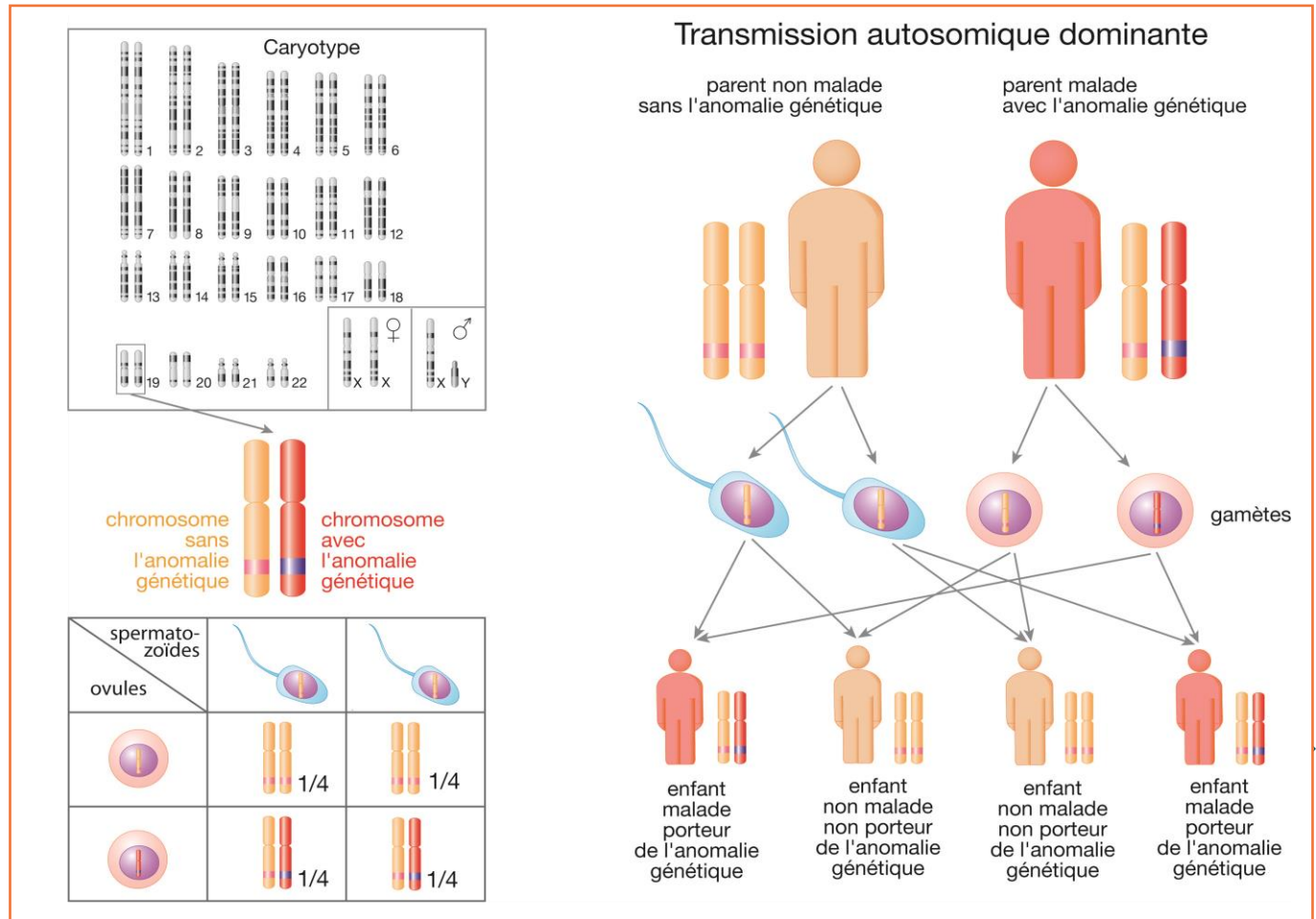
SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Il arrive, dans des cas très exceptionnels, que ce soit l'inverse et que le nombre de triplet se réduise en se transmettant d'une génération à l'autre (ceci presque exclusivement en cas de transmission paternelle)



Transmission de l'anomalie responsable de la maladie de Steinert (transmission autosomique dominante).

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels (X et Y). Les deux autosomes d'une même paire portent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 copies du gène peuvent exister en différentes versions.

La maladie de Steinert est liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome, le chromosome 19. Elle est dite autosomique et touche indifféremment les hommes et des femmes.

Une personne atteinte de maladie autosomique dominante a une anomalie génétique sur une des deux copies du gène. Cette anomalie s'est transmise par un des parents (père ou mère), lui-même malade.

Lorsqu'un des parents est atteint par la maladie, le risque qu'un enfant reçoive l'anomalie est de 1/2 (50%) à chaque grossesse. Si l'enfant n'hérite pas de la maladie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

La forme congénitale de la maladie de Steinert

La forme congénitale de la maladie de Steinert est transmise quasiment exclusivement par les mères ayant un *chromosome* 19 portant l'anomalie génétique (expansion CTG) dans le *gène* DMPK. C'est d'ailleurs souvent à cette occasion que le diagnostic est porté chez elles alors même qu'elles ignoraient être concernées par cette maladie.

Il n'y a pas de facteurs prédictifs permettant de distinguer parmi les femmes atteintes de maladie de Steinert, celles qui ont plus de risques de donner naissance à un enfant atteint d'une forme congénitale.



Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique). La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

➤➤ [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Des cas de forme congénitale avec transmission paternelle ont été rapportés de manière exceptionnelle, sans que l'on n'ait trouvé d'explications jusqu'à présent.

Évaluer le risque de transmission

L'appréciation du risque de transmission de la maladie de Steinert dans une famille donnée se fait lors d'une consultation de **conseil génétique**. Le médecin généticien, ou le **conseiller en génétique**, s'assure de la validité du diagnostic à partir des informations transmises par le myologue, le pédiatre, ou le neurologue. Il évalue le risque qu'une personne soit porteuse de l'anomalie génétique en cause dans la maladie de Steinert à partir du mode de transmission de la maladie et des antécédents familiaux.

En cas de forte suspicion de la maladie de Steinert, le médecin généticien, le pédiatre ou le neurologue du centre de référence propose la réalisation d'un **test génétique** destiné à confirmer la présence de l'anomalie génétique.





Dans quelles circonstances le diagnostic de la maladie de Steinert est-il fait ?

Plus que dans toute autre maladie neuromusculaire, les situations dans lesquelles le diagnostic de maladie de Steinert est porté sont variées. Outre les neurologues ou les neuropédiatres, d'autres médecins spécialistes peuvent être concernés, même si ces derniers ne sont pas toujours bien au fait de cette maladie et de la diversité, parfois déroutante, des *symptômes*. Il n'est donc pas rare que le diagnostic de maladie de Steinert ne soit évoqué que tardivement, après une longue période d'errance diagnostique (durant parfois plusieurs années).

Par ailleurs, les situations de découverte fortuite sont de plus en plus fréquentes avec la multiplication des *bilans biologiques* et la relative facilité d'accès au *test génétique*.

Le plus souvent, ce sont les difficultés musculaires qui amènent la personne à consulter un spécialiste.

Dans l'immense majorité des cas, c'est une faiblesse musculaire progressive qui alarme la personne elle-même ou son entourage. L'âge de début des premiers *symptômes* est très variable. Classiquement, c'est entre 20 et 40 ans que s'installent les premières difficultés motrices. Une marche de plus en plus difficile, des chutes, ou encore une fatigue grandissante, peuvent amener à consulter, d'abord son médecin généraliste, puis un neurologue.

Les neurologues connaissent relativement bien la maladie de Steinert. Ce sont surtout les résultats des examens médicaux complémentaires (comme l'*électromyogramme*) qui vont les orienter vers le diagnostic.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

De plus en plus, la maladie de Steinert est découverte à l'occasion d'une enquête familiale.

Suite à un premier diagnostic de maladie de Steinert chez un membre donné d'une famille, le généticien établit un arbre généalogique de la famille et détermine qui est potentiellement à risque d'être porteur de l'anomalie responsable de la maladie.

Ces personnes peuvent bénéficier d'un *test génétique* de dépistage de la maladie de Steinert, à condition qu'elles soient demandeuses. Certains membres de la famille peuvent ainsi apprendre qu'ils sont porteurs de l'anomalie génétique sans ressentir de gêne (*diagnostic pré-symptomatique*). Pour d'autres, ce sera l'occasion de mettre un nom sur divers troubles, comme une fatigue excessive et prolongée, une cataracte à un âge inhabituellement précoce ou des troubles cardiaques.

- La découverte de la maladie de Steinert immédiatement après la naissance d'un nouveau-né atteint d'une **forme congénitale** n'est pas exceptionnelle. L'examen des parents et les informations sur les antécédents familiaux permettent au médecin d'évoquer puis de confirmer le diagnostic chez l'un des parents (la mère dans l'immense majorité des cas). C'est souvent l'occasion de préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale) et de proposer la réalisation d'un *test génétique* de dépistage aux autres personnes à risque.



Parfois ce sont d'autres troubles ou des résultats d'examens biologiques qui déclenchent une enquête diagnostique.

- Les **perturbations biologiques**, notamment au niveau du foie (*bilan hépatique*), peuvent faire errer le diagnostic pendant de nombreux mois ou années avant que les médecins ne les rattachent à la maladie de Steinert elle-même. Dans le même contexte, la présence de calculs dans la vésicule biliaire (lithiase vésiculaire) est parfois révélatrice de la maladie.
- De manière non exceptionnelle, le diagnostic de maladie de Steinert peut être porté dans le contexte d'un **problème de stérilité**. Ceci concerne aussi bien l'homme que la femme. Les mécanismes en jeu sont probablement complexes, la maladie de Steinert venant s'ajouter à d'autres facteurs pour diminuer la fertilité.
- Les **troubles d'apprentissage** chez un enfant sont une manifestation précoce des formes infantiles ou juvéniles de la maladie. Il n'est pas rare que des enfants soient suivis pour un retard psychomoteur isolé ou pour des difficultés scolaires inexpliquées sans que le diagnostic de maladie de Steinert n'ait été porté jusque-là. Les difficultés motrices, et surtout la *myotonie* (rare et difficile à mettre en évidence sur l'*électromyogramme* chez l'enfant), sont souvent au second plan, voire absentes.
- Il arrive enfin que le diagnostic de maladie de Steinert soit porté à la suite d'un **incident anesthésique** mais ce cas de figure est assez rare. Certains produits anesthésiques peuvent en effet entraîner des difficultés sérieuses lors d'une anesthésie générale (complications cardiaques, réveil tardif...). Les conséquences les plus graves sont observées chez les personnes qui n'ont pas encore été diagnostiquées et chez qui les précautions d'usage n'ont pas pu être prises.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Comment le diagnostic de la maladie de Steinert est-il posé ?

Un médecin qui connaît bien les maladies neuromusculaires est en mesure de reconnaître la maladie de Steinert. En interrogeant la personne sur les difficultés qu'elle rencontre, et en l'examinant (*examen clinique*), le médecin recueille des informations qui sont généralement assez évocatrices de la maladie comme, par exemple, la *myotonie* au niveau des mains.

Deux examens complémentaires clés, l'*électromyogramme* et le *test génétique*, permettent de confirmer le diagnostic de maladie de Steinert envisagé par le médecin.

L'électromyogramme (EMG) objective une myotonie.

La maladie de Steinert est une des maladies neuromusculaires où cet examen apporte un maximum de renseignements.

L'examen consiste à mesurer l'activité électrique du muscle à l'aide d'aiguilles-électrodes insérées dans certaines masses musculaires.

Dans la maladie de Steinert, il met en évidence, lors de la contraction du muscle, la présence de décharges myotoniques (appelées aussi salves myotoniques) qui s'accompagnent d'un bruit caractéristique de l'appareil à EMG (comme un avion réalisant un piqué).

L'*électromyogramme* permet aussi de mesurer les *vitesse de conduction nerveuse*, ce qui renseigne sur la qualité de la transmission de l'influx nerveux dans les nerfs. Dans la maladie de Steinert, les vitesses de conduction nerveuse sont généralement normales.

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après la contraction d'un muscle. C'est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, sensations déplaisantes lors des stimulations électriques).

Il dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue de quoi le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.

Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'examen, car cela peut perturber la captation du signal.

Certains médecins ont rapporté, qu'en plus de l'atteinte musculaire, on pouvait mettre en évidence, grâce à l'*électromyogramme*, un certain degré d'atteinte du nerf chargé d'acheminer l'influx nerveux jusqu'au muscle. Il est toutefois exceptionnel que la personne s'en plaigne (notamment sur le plan sensitif).

L'électromyogramme peut toutefois être pris en défaut dans au moins deux circonstances : lorsqu'il s'agit d'un tout petit enfant, ou lorsque la fonte musculaire est trop importante.

Le diagnostic d'une maladie neuromusculaire repose dans un premier temps sur un examen clinique minutieux au cours duquel le médecin recueille les éléments nécessaires pour orienter le diagnostic.

En fonction des informations obtenues en interrogeant et en examinant la personne, il prescrit des examens complémentaires ciblés (dosage des enzymes musculaires, électromyogramme, biopsie musculaire, imagerie musculaire - scanner et IRM -) pour évaluer l'atteinte musculaire. Parfois, d'autres examens ou bilans (cardiologique, respiratoire, ophtalmologique...) peuvent être proposés. L'analyse de ces résultats permet en général d'établir le diagnostic.

L'analyse de l'ADN ou de la protéine déficiente permet de confirmer le diagnostic.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les examens médicaux chez l'enfant en pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, surtout pour un enfant. Pour le rassurer et l'aider à mieux maîtriser ses sensations pendant l'examen, expliquez-lui comment cela va se passer, ce qui risque d'être douloureux (piqûre...) ou impressionnant (appareil bruyant...), s'il sera séparé de ses parents....

Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessinée, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens.

Si vous êtes près de lui pendant l'examen, faites-en sorte qu'il vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.

Si vous ne pouvez pas être près de lui, indiquez aux soignants ce que votre enfant aime (le sport, le cinéma, les animaux, le dessin...), ce qui le rassure (son doudou, une tétine, une chanson...) et ce qu'il redoute, surtout s'il a des difficultés de communication ou s'il est en situation de handicap.

Prévenez l'équipe médicale si votre enfant a mal vécu un soin antérieur. Il aura d'autant plus besoin d'être rassuré s'il en a gardé un mauvais souvenir.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.sparadrap.org/> : site internet de l'association Sparadrap pour les enfants malades ou hospitalisés

Le test génétique confirme le diagnostic

Le *test génétique* est devenu depuis une vingtaine d'années le moyen le plus fiable pour affirmer le diagnostic avec certitude. Il nécessite le consentement de celui ou celle chez qui il est pratiqué, ou de ses parents s'il s'agit d'un mineur.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

Le test consiste à étudier sur l'ADN obtenu à partir d'un prélèvement sanguin (ou salivaire, plus rarement), la présence d'une répétition anormale de triplets de *nucléotides* (CTG) dans le *gène DMPK* situé sur le *chromosome 19*.

- **Entre 5 et 34 triplets**, le test est négatif, et la personne est considérée comme non atteinte de maladie de Steinert.
- **Entre 37 et 50 triplets**, on parle de "prémutation". Ceci signifie que le nombre de répétitions de triplets est, certes, supérieur à la normale, mais suffisamment faible pour ne pas se traduire par des manifestations cliniques. Par contre, cette région étant devenue instable, le nombre de répétitions de triplets peut avoir tendance à augmenter et à favoriser l'apparition de la maladie dans la descendance.
- **Au-delà de 50 triplets**, le diagnostic de maladie de Steinert est confirmé sans ambiguïté. Certaines formes congénitales s'accompagnent d'une expansion pouvant aller jusqu'à plusieurs milliers de triplets.

Il existe une certaine corrélation entre la taille de l'expansion et la sévérité de la maladie : plus l'expansion est grande, et plus le risque d'évolution péjorative de la maladie est élevé.

L'analyse génétique en pratique

L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en laboratoire de génétique moléculaire. Ces techniques sont complexes à réaliser et nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.



Les autres examens complémentaires n'ont qu'une valeur d'orientation

D'autres examens complémentaires n'ont de valeur que pour orienter vers le diagnostic de maladie de Steinert sans toutefois permettre de le confirmer de manière formelle.

Le dosage des enzymes musculaires

En général, une des premières étapes diagnostiques en présence de symptômes musculaires consiste à mesurer le taux sanguin d'une enzyme musculaire connue sous le nom de créatine kinase (CK ou CPK pour créatine phospho-kinase). En effet, lorsque les cellules musculaires "souffrent", elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase.

Dans la maladie de Steinert, les *enzymes musculaires* (CPK, aldolase) sont légèrement élevées mais peuvent aussi être normales. Elles témoignent indirectement du *processus dystrophique* de la maladie et donc de l'intensité de la destruction des *fibres musculaires*.

La biopsie musculaire

La *biopsie musculaire* n'a que très peu d'intérêt pour aboutir au diagnostic de maladie de Steinert, sauf dans quelques rares circonstances.

Chez les tout-petits, lorsque le médecin hésite entre plusieurs diagnostics, notamment avec une *myopathie congénitale*, une biopsie musculaire pourrait se justifier mais le *test génétique* pour la maladie de Steinert l'a supplantée dans la plupart des situations.

Chez l'adulte, le médecin peut être confronté à des formes peu expressives ou à des manifestations déroutantes face auxquelles il n'a pas pensé d'emblée à la maladie de Steinert. Certaines personnes concernées ont pu, dans ce contexte très particulier, bénéficier d'une biopsie musculaire. Biopsie musculaire d'autant plus nécessaire que d'autres tests génétiques pour d'autres maladies neuromusculaires seront revenus négatifs.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La biopsie musculaire en pratique

- Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation et une surveillance de quelques heures.

- Chez l'enfant, la biopsie nécessite parfois la prise de médicaments tranquillisants avant l'intervention (prémédication), voire une anesthésie générale.

Il est recommandé d'éviter de prendre des médicaments anticoagulants ou de l'aspirine dans les jours qui précèdent l'intervention.

- La biopsie musculaire est parfois réalisée à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Il n'y a pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

- Les prélèvements sont étudiés en laboratoire, et selon les analyses demandées, l'obtention des résultats demande du temps (de quelques semaines à quelques mois).

Les lésions observées au microscope sur les échantillons de tissu musculaire sont généralement discrètes : le *processus dystrophique* caractérisé par la présence de *fibres musculaires* qui meurent et d'autres qui régénèrent est rarement très marqué.

En revanche, il y a d'autres anomalies au niveau des *fibres musculaires* :

- très souvent les noyaux restent au centre de la fibre au lieu de siéger à sa périphérie (on parle de "centralisations nucléaires") ; chez le tout-petit les centralisations nucléaires sont souvent au premier plan et donnent l'impression que le muscle s'est arrêté à un stade précoce de son développement (au stade de myotubes);
- il existe de nombreuses *fibres musculaires* dites "annulaires" ainsi que des masses sarcoplasmiques (sortes d'agrégats, pathologiques mais non spécifiques, à l'intérieur de la fibre).

L'imagerie cérébrale

L'imagerie cérébrale (*scanner* ou *IRM* cérébrale) n'est pas systématiquement réalisée chez la personne atteinte de myotonie de Steinert.

- **Chez l'enfant** présentant un retard des acquisitions, elle peut faire partie du bilan et montre parfois des anomalies, d'intensité variable, de la *substance blanche* ou une discrète atrophie cérébrale.
- **Chez l'adulte**, on peut retrouver les mêmes aspects lesquels peuvent faire errer le diagnostic pendant un temps. Souvent, ces anomalies à l'IRM ne s'accompagnent pas de manifestations ou de signes cliniques.

Parfois le diagnostic est difficile à établir

Quand les manifestations de la maladie sont atypiques et/ou discrètes, le diagnostic de maladie de Steinert peut être difficile à établir. Ces situations ne sont pas si rares que cela et peuvent être à l'origine d'errance diagnostique pendant plusieurs années.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Pourquoi autant de malades avec la dystrophie myotonique attendent des mois, voire des années, avant d'avoir le diagnostic, et pourquoi un nombre important d'entre eux reçoit un premier diagnostic erroné ?

« La réponse à cette question n'est pas totalement la faute ou l'ignorance des médecins, à partir du moment où le diagnostic ne sera fait que lorsque le médecin l'aura à l'esprit ; cela va dépendre non seulement de son savoir, mais aussi des symptômes qui seront décrits ; même les neurologues (à part un petit nombre avec un intérêt particulier) ne vont voir qu'un faible nombre de malades atteints de dystrophie myotonique en un an, pendant que des médecins d'autres domaines ne vont les croiser que très rarement ; donc, sauf si les symptômes sont très clairs, ils ont peu de chance de penser à la dystrophie myotonique. En fait, les symptômes sont souvent exprimés par les malades de façon vague (certains les minimisent voire les dénie). Tous ces différents facteurs font que l'on ne pense pas souvent à cette maladie. »

in "Dystrophie myotonique – Les faits", 2012. Traduction française par G. Gourdon (Institut Imagine) et A. Geille (Groupe Steinert AFM-Téléthon) de "Myotonic Dystrophy - The Facts", Peter Harper, médecin généticien (Université de Cardiff); Oxford University Press, 2009

WEB www.myotonic.org > resources > publications (site en anglais)

- **Dans la forme congénitale de la maladie**, le médecin peut évoquer d'autres causes de grande *hypotonie* néonatale (syndrome de l'enfant mou). Parmi elles, la *myopathie congénitale* dite myotubulaire ou centronucléaire, bien qu'elle soit très rare (1 nouveau cas par an en



France), est celle qui présente le plus de ressemblances avec la forme congénitale de la maladie de Steinert, y compris au niveau de la *biopsie musculaire*. Faire la distinction entre les deux affections est important tant pour le pronostic que pour un éventuel *conseil génétique* (des *tests génétiques* spécifiques existent désormais pour ces deux myopathies).

▪ **Dans les formes de l'adulte**, le médecin est parfois amené à envisager beaucoup de pathologies neuromusculaires lors de la période du diagnostic.

La première d'entre elles est la *dystrophie myotonique de type 2* (DM2, dite aussi PROMM pour *proximal myotonic myopathy*). Elle peut mimer la maladie de Steinert à quelques nuances près.

Avec le recul acquis depuis 15 ans, les médecins savent néanmoins qu'il existe des différences entre les deux maladies : dans la DM2, l'atteinte concerne plus les *muscles proximaux* (les muscles des *ceintures scapulaire* et *pelvienne* sont plus touchés que les muscles des extrémités), l'atteinte cardiaque est relativement moins grave, les douleurs musculaires sont

beaucoup plus fréquentes et enfin, il n'y a pas de forme congénitale de la maladie.

Viennent ensuite d'autres causes de *myotonie* rencontrées chez l'enfant ou chez l'adulte comme les *myotonies congénitales* (myotonie de Thomsen ou myotonie de Becker). L'augmentation de volume des muscles (hypertrophie) observée dans ces *myotonies congénitales* (la personne semble excessivement musclée) est à l'opposé de la fonte musculaire (*amyotrophie*) rencontrée dans la maladie de Steinert et permet de distinguer les différentes pathologies.

Atteinte musculaire proximale

Les muscles proximaux sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

➤➤ Le système musculaire squelettique.
Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



La *dystrophie myotonique de type 2* est une maladie rare d'origine génétique qui touche le muscle. Comme dans la maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1), les muscles s'affaiblissent et ont du mal à se relâcher en fin de contraction (myotonie). La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications, notamment cardiaques, et à améliorer le confort de vie des personnes.

WEB www.afm-telathon.fr/dystrophie-myotonique-type-2-1177

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Que peut-on faire ?

La maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1, DM1) est caractérisée par une très grande diversité de *symptômes* et par une sévérité tout aussi variée, ce qui est souvent déroutant pour la personne et son entourage, mais aussi pour des médecins qui ne connaissent pas toujours bien cette maladie.

La prise en charge médicale d'une maladie neuromusculaire est adaptée en fonction de la situation de la personne qui en est atteinte. Elle nécessite l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire. Le suivi régulier et adapté contribue à une bonne qualité de vie et aide à prévenir les complications et les urgences médicales.

- >> [Prévention et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.
- >> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la maladie de Steinert. Elle peut ne pas correspondre exactement à ce que vous ou votre enfant pouvez ressentir et avoir comme symptômes, sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

La maladie de Steinert est une maladie du muscle : l'atteinte musculaire est souvent au premier plan. Elle atteint aussi d'autres organes : cœur et appareil respiratoire, appareil digestif, système hormonal et système nerveux (les médecins parlent de *maladie multisystémique*).

Il n'existe pas de traitement capable de guérir la maladie de Steinert. Par contre, la *prise en charge médicale* permet d'améliorer au quotidien le confort et la qualité de vie des personnes atteintes de maladie de Steinert et de prévenir la survenue de complications cardiaques et respiratoires.

Au niveau oculaire

- Intervention chirurgicale du cristallin • Rééducation orthoptique.

Au niveau respiratoire

- 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.

Au niveau musculaire

- 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 (efficacité incertaine et effets secondaires cardiaques possibles - bilan obligatoire avant prescription) • Antalgiques contre les douleurs musculaires • Aides techniques, aides humaines...

Autres

- 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)

Au niveau du système nerveux

- Suivi en orthophonie, psychomotricité, ergothérapie • Bilan neuropsychologique lors des difficultés scolaires ou professionnelles • Selon les cas, scolarité (et emploi) adaptée en milieu ordinaire ou spécialisé • Suivi psychologique • Médicaments psychostimulants

Au niveau cardiaque

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

Au niveau digestif

- 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.

Au niveau du système hormonal

- 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.

Une prise en charge multidisciplinaire pour une atteinte multisystémique

La prise en charge médicale dans la maladie de Steinert vise à prévenir les complications liées à la maladie



Des médicaments à l'essai

Plusieurs candidats médicaments sont à l'étude chez l'Homme. Certains agissent sur les perturbations provoquées par la maladie au niveau de la cellule (en détruisant les agrégats toxiques), d'autres visent à lutter contre les symptômes de la maladie (faiblesse musculaire, somnolence, *myotonie*...).

En France, l'observatoire français des dystrophies myotoniques, *DM-Scope*, facilite l'organisation d'essais cliniques en recensant la population de personnes atteintes de maladie de Steinert. Cette base de données, à laquelle participent 31 consultations spécialisées françaises, rassemble en 2015 des informations médicales sur près de 2200 personnes atteintes de maladie de Steinert. Il constitue un outil puissant pour optimiser la mise en œuvre des traitements disponibles, promouvoir la recherche clinique et identifier des personnes susceptibles de participer à un *essai clinique*.

Est-il utile que je me rende aux États-Unis pour participer à des essais cliniques ?

- En 2016, le seul essai clinique en cours destiné à s'attaquer à la cause génétique de la maladie de Steinert se déroule aux États-Unis. Il vise à prouver une efficacité clinique et biologique de l'IONIS-DMPKRx, un candidat-médicament développé par la société *Ionis Pharmaceuticals* et constitué de petits fragments d'ARN appelés oligo-nucléotides antisens fabriqués pour débarrasser la cellule des expansions pathologiques de triplets CTG. La maladie de Steinert étant, comme partout ailleurs, assez fréquente sur le continent nord-américain, le laboratoire et les investigateurs cliniques ne rencontrent pas de difficultés à trouver des participants à cet essai.
- D'une manière plus générale, le développement d'un nouveau médicament dans la maladie de Steinert passe par la réalisation d'essais cliniques sur un nombre important de personnes. S'agissant d'une maladie rare, les laboratoires pharmaceutiques ont généralement intérêt à ce que ces essais se déroulent, à un moment ou à un autre de leur développement, dans plusieurs pays à la fois (essais multicentriques). De ce point de vue, la France est bien placée à plus d'un titre : elle dispose de la plus grande base de données au monde pour cette maladie (*DM-Scope*) et d'un réseau de centres de références impliqués dans la recherche clinique à même de procéder à l'identification et au recrutement de volontaires/participants.
- En conséquence, les Français atteints de maladie de Steinert n'ont pas d'intérêt à voyager aux USA dans la perspective d'être inclus dans ces premiers essais.

*L'observatoire français des dystrophies myotoniques, **DM-Scope**, est la plus grande base de données mondiale sur cette maladie. C'est la base de données française sur les dystrophies myotoniques. Soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon, elle a pour objectifs de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie, d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de dystrophies myotoniques et d'identifier celles répondant aux critères requis pour participer à un essai clinique.*

WEB www.dmscope.fr

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Pour connaître les essais en cours dans la maladie de Steinert dans le monde et les pistes thérapeutiques à l'étude :

- Zoom sur la recherche dans la maladie de Steinert, AFM-Téléthon.
- Avancées dans la maladie de Steinert, AFM-Téléthon.

Une carte de soins et d'information Maladie de Steinert

Le port et la présentation de la Carte de soins et d'urgence Maladie de Steinert aux professionnels médicaux, spécialistes ou non de cette maladie, favorisent la coordination des soins et permet d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance de la maladie de Steinert.

Cette carte personnelle a été élaborée, dans le cadre du Plan national maladies rares, par la Direction Générale de la Santé en collaboration avec des professionnels de santé et des personnes concernées par cette maladie.

Elle comporte un volet "Soins", destiné aux professionnels de santé et un volet "Informations et conseils", destiné aux personnes concernées et à leur entourage. Elle contient des informations sur la maladie, les modalités de prise en charge, ainsi que des données médicales du détenteur de la carte complétées par le médecin.

[SOMMAIRE](#)[TABLE DES MATIERES](#)



La prise en charge de l'atteinte musculaire

Dans la maladie de Steinert, la plupart des muscles de l'organisme peuvent être affectés : les muscles qui permettent le mouvement (*muscles squelettiques*), mais aussi le muscle cardiaque et les muscles qui permettent le bon fonctionnement des organes (*muscles lisses*, présents dans la paroi de l'intestin, de la vessie...).

L'atteinte du *muscle squelettique* est quasi-constante à un moment ou un autre de l'évolution. Elle est néanmoins extrêmement variable d'une personne à l'autre, certaines personnes ne s'en plaignant jamais.

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire se manifeste par deux phénomènes : la *myotonie* et la dystrophie musculaire.

La myotonie

- La *myotonie* est une des caractéristiques de la maladie. Elle donne une sensation de raideur musculaire non douloureuse (à la différence d'une crampe par exemple). Elle est due à un défaut de relâchement de la *fibres musculaire* : après une contraction, le muscle ne revient pas rapidement à son état de relâchement initial.

- La *myotonie* est présente, essentiellement, au niveau des mains et plus rarement au niveau de la langue ou des muscles contribuant à la mastication (muscles massétérs). Elle peut être gênante pour certains gestes de la vie courante (ouvrir un pot de confiture, visser ou dévisser une ampoule, manipuler certains objets...). Lors d'une poignée de main, la personne atteinte a du mal à desserrer la main.

La *myotonie* est volontiers aggravée par le froid, la fatigue et le stress.

- La myotonie peut être aussi mise en évidence par le médecin en percutant (à l'aide d'un petit marteau à réflexe) les muscles de la paume de la main (les muscles des éminences thénar et hypothénar plus particulièrement) ou la langue.

La dystrophie musculaire

- Le *muscle squelettique* est, parfois tardivement dans l'évolution, le siège d'une *dégénérescence* de nature dystrophique (*dystrophie musculaire*). Elle se manifeste par une faiblesse musculaire qui progresse lentement. Ce manque de force musculaire s'accompagne très souvent d'une fonte musculaire (*amyotrophie*).

- Les *symptômes* prédominent au niveau **des muscles des mains et des pieds** (*muscles distaux*, à l'extrémité des membres). La force des *muscles proximaux* (les muscles de la région des cuisses et des épaules) est très longtemps préservée.

- Les **muscles du cou** (fléchisseurs de nuque) sont précocement atteints, entraînant des difficultés à soulever la tête lorsque la personne est allongée, couchée sur le dos. On parle d'atteinte axiale.

- L'atteinte, généralement précoce, **des muscles releveurs des pieds** est source de gêne à la marche et à la montée des escaliers.

La pointe du pied tombe lors de la marche et oblige à lever haut le genou pour éviter que le pied n'accroche le sol (marche avec *steppage*). L'utilisation d'une canne sécurise la marche et évite les chutes.

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect strié au microscope.

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation intime est différente de celle des muscles squelettiques.

➤➤ [Le muscle squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤➤ [Le système musculaire squelettique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤➤ [Organisation de la motricité](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

**EXERCICE PHYSIQUE ET MALADIES
NEUROMUSCULAIRES**

L'activité physique est un facteur essentiel de santé et de bien-être. Longtemps contre-indiquée dans les maladies neuromusculaires par crainte d'aggraver la maladie, on sait aujourd'hui qu'elle est loin d'y être nocive : les études menées dans différentes maladies neuromusculaires le montrent, tout comme l'expérience des personnes atteintes de maladie neuromusculaire qui pratiquent régulièrement une activité physique pour leurs loisirs, voire en compétition.

Un Repères Savoir & Comprendre, édité par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les effets de l'exercice physique dans les maladies neuromusculaires et donne des pistes pour choisir une activité physique en fonction de ses besoins et attentes.

➤➤ [Exercice physique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE**TABLE DES MATIÈRES**

La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à la sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la désadaptation de l'organisme à l'effort.

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

▪ Du fait de la perte de force de certains **muscles du visage**, les traits sont peu mobiles. Les mimiques sont figées et peu expressives. A cela s'ajoutent des difficultés à ouvrir les yeux, des paupières tombantes (ptosis), une béance relative de la bouche et une fonte des muscles situés au niveau des tempes (*amyotrophie* bi-temporale).

Cette atteinte des muscles de la face peut être à l'origine de gêne à la communication et engendrer des difficultés dans les relations avec les autres, la personne atteinte de maladie de Steinert étant considérée, à tort, comme indifférente ou triste.

La fatigue musculaire

▪ La fatigue musculaire est liée à la *dégénérescence* musculaire. Elle est souvent au premier plan dans la maladie de Steinert et n'est pas complètement corrélée à la diminution de volume ou de force du muscle. Elle est parfois difficile à dissocier d'une fatigue générale (*asthénie*) très fréquente dans cette maladie et dont les origines peuvent ne pas être musculaires (troubles du sommeil, troubles de l'humeur, désordres hormonaux...).

La prise en charge de la myotonie

▪ Les massages et la chaleur permettent d'améliorer la sensation de raideur liée à la *myotonie*.

▪ Deux médicaments sont actuellement proposés pour lutter contre le phénomène myotonique : la phénylhydantoïne (Di-Hydan[®]) et la mexillitine (Mexitol[®]), cette dernière ayant la préférence des myologues du fait de sa meilleure tolérance. Un bilan cardiaque est toujours nécessaire avant d'envisager sa prescription. L'efficacité de la mexillitine reste toutefois faible et aléatoire d'un individu à l'autre. Il faut la prendre pendant plusieurs semaines avant de la déclarer efficace ou non.

Une activité physique pour lutter limiter la fatigue musculaire

▪ Certains auteurs ont démontré le bien-fondé et l'efficacité de certains programmes dits de **réentraînement à l'effort** (type aérobique par exemple) qui permet de lutter contre la *désadaptation à l'effort*, elle-même génératrice de sensation de fatigue et de fatigabilité.

Que puis-je faire pour améliorer/préserver ma force musculaire ?

- Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie) et perdent de la force, même en l'absence de maladie musculaire. Une activité physique d'intensité modérée (marche...) et régulière contribue à lutter contre la désadaptation de l'organisme à l'effort et à la fatigue qu'elle engendre. De plus, l'activité physique participe au bien-être de l'individu. On peut demander conseil au kinésithérapeute et/ou médecin de rééducation sur le type d'activité à pratiquer et sur les conditions pour le faire.
- Éviter une prise de poids importante, en ayant une alimentation équilibrée et, au besoin, en se faisant aider par un médecin nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.



▪ Avoir une activité physique ou sportive comme la **marche et/ou la gymnastique douce** sont recommandées. La pratique d'un sport, en tenant compte de vos envies et de vos capacités, améliore votre état de santé : capacités cardio-pulmonaires, dextérité... Elle a en plus un effet valorisant (meilleure estime de soi) et permet de rencontrer d'autres personnes dans une ambiance conviviale.

Il est indispensable de toujours consulter son médecin et de suivre ses recommandations. Du fait du risque d'une atteinte cardiaque liée à la maladie de Steinert, des bilans cardiaques sont essentiels pour encadrer toute activité physique. Prévenez votre cardiologue que vous êtes atteint de la maladie de Steinert et signalez-lui toute difficulté ressentie pendant ou après l'effort : palpitations cardiaques, douleur dans la poitrine, essoufflement anormal, malaise...

Choisir une activité sportive en pratique

Le choix de pratiquer un sport se fait en fonction de vos envies et du bien-être qu'il vous apporte. Si un sport vous fait plaisir, certaines précautions peuvent vous permettre de le pratiquer.

N'hésitez pas à poser des questions au médecin qui vous suit : *"Est-ce bon pour moi ?"; "À quel rythme pratiquer ?"; "Quels sont les précautions à prendre ?"...*

Les réponses à ces questions sont propres à chaque personne et à chaque situation, en fonction de vos envies, de vos capacités et de vos autres activités.

▪ Quelques **précautions** sont à prendre lors de la pratique d'une activité sportive :

- Faire un **bilan cardiaque** avant de se mettre à faire du sport.
- Consacrer du temps à **s'échauffer** est important pour votre cœur, vos muscles et vos articulations.
- Évitez les activités à risque de chutes : une fracture entraîne une longue immobilisation qui augmente la faiblesse et l'atrophie musculaires.
- Faites **attention au trop plein d'activités** qui peut entraîner une aggravation de la maladie ; l'activité sportive s'ajoute à toutes les autres occupations de la journée ; n'attendez pas d'être épuisé pour vous reposer et gardez-vous des temps pour récupérer.
- Faites des **séances d'exercice d'intensité faible à modérée** (c'est-à-dire où le rythme cardiaque est régulier et d'une fréquence dans la zone autorisée par votre médecin).
- **Faites des pauses** pour vous reposer lors des efforts physiques prolongés (par exemple lors d'une longue marche).
- Déterminez avec vos médecins et rééducateurs **le meilleur geste** pour marcher, monter des escaliers... c'est-à-dire celui qui épargne au mieux votre énergie, vos muscles et vos articulations.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Gérer ses efforts musculaires en pratique

- Trouvez le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux le fonctionnement des muscles et de l'organisme.
- L'activité physique regroupe toutes les activités musculaires au cours de votre journée : à la maison, au travail, dans les transports et pendant vos loisirs (marcher, monter des escaliers, faire ses courses, faire le ménage, faire du sport...). Privilégiez les activités qui ont du sens pour votre épanouissement personnel et réduisez au maximum les efforts musculaires inutiles.



La **Fédération française handisport** (FFH) offre, par le biais de ses nombreux clubs, un très large choix de disciplines de loisirs, toutes accessibles aux différentes formes de handicaps moteurs, visuels et auditifs.

WEB <http://www.handisport.org/>

La **Fédération Française pour l'Entraînement Physique dans le Monde Moderne (FFEPMM) Sports pour Tous** est une fédération multisports qui propose des activités physiques variées et adaptées aux besoins de chacun, selon ses motivations, ses envies mais aussi sa condition physique et son état de santé.

WEB <http://www.sportspourtous.org/>

- Un podomètre permet de mesurer le nombre de pas réalisés dans la journée. C'est un bon indicateur de votre activité physique quotidienne. Il peut être utile pour surveiller et développer votre activité physique. Adaptez vos efforts à votre forme physique du jour. Vous ne devez pas aller jusqu'à l'épuisement. Prévoyez aussi des moments de repos pour récupérer.

- La plupart des sports peuvent être adaptés à une situation de handicap. Vous pouvez vous renseigner auprès

- de la **Fédération française Handisport** : ☎ 01 40 31 45 00

WEB <http://www.handisport.org>

- de la **Fédération française Sports pour Tous** : ☎ 01 41 67 50 70.

WEB www.sportspourtous.org

Chez l'enfant

Les activités sportives sont possibles à condition de les adapter à ses capacités. Comme chez l'adulte, il est conseillé, d'une part, de ne pas atteindre le seuil d'effort maximal lors de telles activités et, d'autre part, de ne pas placer l'enfant en situation d'échec en "mettant la barre trop haut". Pendant la scolarité, l'enfant pourra être dispensé de certains exercices trop exigeants par rapport à ses capacités. Ceci peut passer par des séances d'éducation physique et sportive (EPS) aménagées, voire une dispense des cours d'EPS.

La pratique de la natation et/ou de sports aquatiques n'est pas contre-indiquée à condition que la température de l'eau ne soit pas trop froide et ne déclenche pas de myotonie. Si la température habituelle de la piscine est trop froide, on peut essayer les baignades après les "bébés-nageurs" ou après le passage d'un club 3^{ème} âge, car la température de l'eau de la piscine est franchement augmentée pour ces occasions. La mairie est en mesure de donner les jours et créneaux horaires alloués.

Aider son enfant à gérer son activité musculaire en pratique

- Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage et l'épanouissement de l'enfant et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles (porter son cartable sur un long trajet...).
- Apprendre à bien faire les bons mouvements et à choisir le bon matériel. Par exemple, porter son cartable dans le dos, posé sur les deux épaules pour mieux répartir le poids est moins fatigant que traîner un cartable sur roulette. Un ergothérapeute peut vous y aider.
- Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude "capricieuse" de refus de faire et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir.
- Faire attention à ne pas "surprotéger" l'enfant. Il est important de faire contribuer l'enfant à la vie familiale. L'exonérer de vaisselle ou de tâches ménagères partagées (ranger sa chambre) risque de l'exclure de la dynamique familiale et de l'empêcher de développer son sens des responsabilités collectives, voire de l'infantiliser.





La prise en charge orthopédique

Associant *kinésithérapie*, appareillage et parfois chirurgie orthopédique, la *prise en charge orthopédique* dans la maladie de Steinert vise à conserver la souplesse des muscles et des articulations. Elle est particulièrement importante lorsque la maladie commence dans l'enfance pour aider l'enfant à grandir sans qu'apparaissent de déformations articulaires.

Dans la forme congénitale de la maladie, la prise en charge orthopédique doit débuter très précocement, dès le diagnostic posé.

Les déformations orthopédiques

Les *déformations orthopédiques* sont la conséquence directe du déficit musculaire. Tout muscle immobilisé a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit). Ce phénomène est d'autant plus néfaste qu'il est aggravé par le *processus dystrophique* dû à la maladie et qu'il survient chez un enfant en pleine croissance.

Les os et les articulations sont normalement soumis à des tensions exercées de manière harmonieuse par les différents muscles. Toute faiblesse ou asymétrie à ce niveau, surtout en période de croissance, peut être source de déformations.

- Les *déformations orthopédiques* sont dans l'ensemble assez rares dans la maladie de Steinert, à l'exception de celles rencontrées dans la forme congénitale.

Dans cette dernière, le caractère très précoce de l'atteinte favorise souvent la présence de déformations des pieds (pied-bots). Les déformations ultérieures de la colonne vertébrale (cambrure trop marquée, ou *scoliose*) sont assez rares.

La prise en charge des déformations articulaires

La *kinésithérapie* vise à entretenir la souplesse des articulations, participe à l'entretien de la musculature et peut contribuer à soulager les douleurs. Elle comprend des mobilisations douces et non douloureuses.

Dans la forme congénitale de la maladie de Steinert, la kinésithérapie doit être mise en œuvre précocement pour prévenir les déformations des articulations (tendance aux *rétractions musculo-tendineuses* au niveau des chevilles, des genoux et des hanches).

- La présence de **déformations du pied** (pieds bots) impose un traitement orthopédique précoce à base d'attelles voire de plâtres correcteurs dans un premier temps. Plus tard, le médecin peut être amené à proposer une chirurgie correctrice de cette déformation afin de préserver les possibilités de marche autonome.

Chez l'adolescent et l'adulte atteints de maladie de Steinert, la kinésithérapie est d'un apport modeste dans la prise en charge des *déformations orthopédiques*, ce d'autant qu'elles sont rarement au premier plan. Elle contribue utilement à la lutte contre la douleur et à l'entretien de la mobilité. Elle permet d'optimiser aussi la marche et l'équilibre.

- *Corsets* ou autres appareillages (attelles de *membres inférieurs*, chaussures orthopédiques) sont parfois utiles.

La prise en charge orthopédique traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

➤➤ [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Dans certaines situations, le port d'attelles légères placées dans les chaussures et maintenant le pied à angle droit peut être utile pour empêcher le pied de tomber et d'accrocher le sol (attelles releveurs). Selon l'évolution de la maladie, une canne, voire un déambulateur, permet de sécuriser la marche.
- La chirurgie orthopédique n'est qu'exceptionnellement nécessaire.

Je suis à la recherche d'un kinésithérapeute compétent dans ma maladie. Comment faire pour trouver un kinésithérapeute qui connaît bien la maladie de Steinert ?

Pour son suivi quotidien, il peut être plus simple de choisir un cabinet de ville plus proche de son domicile ou de son lieu de travail pour ne pas perdre son énergie et sa motivation à se rendre sur place.

Cependant, peu de kinésithérapeutes de ville connaissent les maladies neuromusculaires. C'est pourquoi, il est important d'inciter votre kinésithérapeute à contacter les kinésithérapeutes des Consultations spécialisées dans le domaine des maladies neuromusculaires. Ceux-ci, non seulement connaissent bien la prise en charge de ces maladies, mais peuvent aussi former et/ou informer les kinésithérapeutes de ville sur la façon de prendre en charge des personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Même sans connaître la maladie de Steinert, un bon kinésithérapeute sait évaluer la force de vos différents muscles et mettre au point un programme adapté à vos capacités en s'aidant de votre prescription médicale.

L'AFM-Téléthon a publié un document, réalisé en collaboration avec des spécialistes (kinésithérapeutes, orthophoniste, ergothérapeute, neuropsychologue...) et destiné aux professionnels de santé qui décrit les spécificités de la prise en charge kinésithérapique orthopédique et respiratoire de la maladie de Steinert.

➤➤ [Kinésithérapie dans la dystrophie myotonique de Steinert](#), Fiche technique Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Une prise en charge cardiaque primordiale

L'atteinte cardiaque fait toute la gravité de la maladie de Steinert et peut être, en l'absence de prise en charge, mortelle à un âge précoce. Elle justifie un suivi régulier et rigoureux.

Les mécanismes de l'atteinte cardiaque

▪ Dans la maladie de Steinert, le tissu cardiaque spécialisé qui permet au cœur de se contracter à un rythme régulier (le *tissu nodal*) peut être le siège d'un processus dégénératif. L'influx nerveux, qui, en se propageant, donne le rythme de contraction aux différentes parties du cœur afin qu'elles se contractent de manière harmonieuse, est alors freiné. Les médecins parlent de *troubles de la conduction*. Ceci se traduit par un blocage de la conduction de l'influx nerveux dans le cœur, appelé *bloc auriculo-ventriculaire*. Sa gravité varie selon que le blocage est incomplet ou complet. Il se détecte grâce à l'*électrocardiogramme* (ECG).
À un stade plus avancé, on peut également noter des épisodes d'*arythmie cardiaque* graves (*tachycardie* voire *fibrillation ventriculaire*).

▪ Un autre mécanisme à l'origine d'une atteinte cardiaque différente est parfois rapporté dans la maladie de Steinert: la *fibre musculaire* cardiaque chargée de la contraction (*cardiomyocyte*) peut être le siège d'une *dégénérescence* d'importance variable. La conséquence en est la constitution d'une *cardiomyopathie* au cours de laquelle le cœur perd progressivement ses capacités à éjecter le sang dans la circulation sanguine générale, pouvant aboutir à une *insuffisance cardiaque*.

Des manifestations cardiaques variables

La conjonction des deux phénomènes peut se manifester de nombreuses façons : syncopes, malaises, palpitations, signes d'*insuffisance cardiaque* (fatigue physique, essoufflement à l'effort, gonflement des chevilles, prise de poids rapide et inexplicable...) et, dans le pire des cas, mort subite en l'absence de traitement. Pour autant, on peut avoir une atteinte cardiaque sans manifester de symptômes physiques. C'est dire l'importance d'un suivi systématique régulier.

▪ La présence et la gravité de l'atteinte cardiaque n'est pas corrélée à la gravité de l'atteinte musculaire, ce qui en fait toute sa dangerosité. Une personne atteinte de maladie de Steinert qui aurait une gêne motrice modérée, voire discrète, peut très bien présenter un risque élevé de mort subite même à un âge précoce. De plus en plus d'études laissent à penser que même des adolescents atteints de maladie de Steinert seraient potentiellement à risque. D'où l'importance d'un dépistage et d'un suivi cardiaque précoces.

La prise en charge cardiaque

La prise en charge cardiaque conditionne le pronostic vital à long terme. Un suivi cardiologique régulier est indispensable, afin qu'un traitement adapté soit mis en route dès les premières anomalies cardiaques mises en évidence par les examens médicaux. Il est parfois difficile d'accepter de voir un cardiologue et de subir un *électrocardiogramme* tous les ans alors qu'on ne se plaint souvent de rien ou presque. Pourtant, dans la maladie

Les troubles de conduction

cardiaque sont des anomalies de la transmission nerveuse dans le cœur. Ils peuvent entraîner soit une accélération (*tachycardie*) du rythme du cœur, soit un ralentissement (*bradycardie*) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des vertiges, une fatigue passagère, voire une perte de conscience transitoire. C'est

l'*électrocardiogramme* qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains, ne nécessitent pas de traitement et qui, pour d'autres, relèvent de traitements médicamenteux efficaces ou de la pose d'un *pacemaker*.

➤➤ [Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

On parle d'*insuffisance cardiaque* quand le cœur ne peut pas assurer un débit sanguin suffisant au bon fonctionnement des tissus de l'organisme. Elle peut entraîner fatigue, palpitations, gêne respiratoire à l'effort ou la nuit, gonflement des chevilles et des pieds (*œdèmes*). Sa gravité et son évolution dépendent de l'origine de la défaillance. Un diagnostic et une prise en charge précoces (modification du régime alimentaire, médicament ou chirurgie...) permettent de limiter les symptômes.

➤➤ [Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

de Steinert, la gravité potentielle de l'atteinte cardiaque n'est pas proportionnelle à l'importance de l'atteinte des muscles des membres.

Un bilan cardiaque annuel et systématique

- Il comporte au minimum des examens de type *électrocardiogramme* (ECG) et *électrocardiogramme ambulatoire* des 24 heures (enregistrement Holter) pour détecter d'éventuels *troubles de la conduction*.
- L'*échocardiographie* renseigne sur les capacités du cœur à se contracter mais est plus rarement altérée dans la maladie de Steinert.

Les explorations cardiaques en pratique

- L'**électrocardiogramme** (ECG) consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. Il renseigne, notamment, sur les difficultés éventuelles du cœur à maintenir sa cadence de battements à un rythme régulier et harmonieux.
- L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (**Holter-ECG des 24 heures**). Un appareil portatif est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne continue ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait dans un deuxième temps.
- L'**échocardiographie cardiaque** permet l'étude des différentes structures du cœur (cavités et valves), de leurs dimensions et de leurs mouvements. Le patient est, dans la mesure du possible, allongé sur le côté et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel.

Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation. Les résultats sont communiqués de suite par le cardiologue.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- En cas de doute sur l'existence de *symptômes* (maaises, syncopes, palpitations...) ou si l'*électrocardiogramme* met en évidence des anomalies (permanentes ou survenant lors de crises soudaines et transitoires), les médecins ont recours à des examens plus poussés du fonctionnement rythmique du cœur.

L'*exploration du faisceau de His* (la région du cœur spécialisée dans la propagation de l'influx nerveux) permet d'affiner l'évaluation du risque de déclenchement de *troubles de la conduction*. Cet examen se fait en milieu spécialisé (à l'hôpital ou en clinique) dans un environnement médical sécurisé. C'est un examen dit invasif (ponction veineuse permettant la montée d'une sonde munie d'une électrode jusque dans les cavités du cœur).

En cas de troubles de la conduction cardiaque

La pose d'un *pace-maker* réduit le risque de décès prématuré lié à des *troubles de la conduction cardiaque*.

- Un *pace-maker* est un appareil qui compense la difficulté du cœur à maintenir son rythme de contractions et relance son activité lorsque la fréquence des pulsations cardiaques devient trop basse. Il est communément appelé "pile cardiaque" (ou stimulateur cardiaque).

Le *pace-maker* est implanté chirurgicalement (la "pile" est placée sous la peau et est reliée à des électrodes qui, elles, sont dans la cavité cardiaque, au contact du muscle cardiaque). Il nécessite un suivi spécifique pour les réglages et pour vider la mémoire qui enregistre d'une consultation à l'autre tous les paramètres cardiologiques. L'appareil nécessite d'être remplacé à intervalles réguliers (tous les 10 ans environ).



- Il a été montré que de tels dispositifs médicaux implantés précocement diminuaient sensiblement le risque de mort subite d'origine cardiaque dans la population atteinte de maladie de Steinert.

En cas de troubles du rythme cardiaque

- Le traitement des *troubles du rythme cardiaque* consiste à prendre des médicaments (anti-arythmiques, anti-coagulants...) en cas de troubles du rythme auriculaires, ou en la mise en place d'un *défibrillateur automatique implantable* en cas de troubles du rythme ventriculaires.

En cas d'insuffisance cardiaque

- L'*insuffisance cardiaque* dans la maladie de Steinert relève des traitements cardiologiques classiques, essentiellement médicamenteux (inhibiteur de l'enzyme de conversion, bêtabloquants, diurétiques, régime sans sel...).

Le **défibrillateur cardiaque implantable** sert à resynchroniser les battements cardiaques en cas de troubles du rythme d'origine ventriculaire : lorsque les ventricules cardiaques qui éjectent le sang du cœur vers la circulation sanguine, ne fonctionnent plus à un rythme régulier.

Le défibrillateur est implanté sous la peau et relié au cœur grâce à des électrodes, au cours d'une petite intervention chirurgicale.

➤➤ [Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge respiratoire

Selon la gravité de la maladie, les muscles respiratoires et les muscles de la gorge peuvent également être touchés par la *myotonie* et le manque de force. La surveillance régulière de la fonction respiratoire permet de mettre en route une prise en charge adaptée.

L'atteinte respiratoire a plusieurs origines

La faiblesse des muscles respiratoires

- La faiblesse des muscles respiratoires (diaphragme, muscles intercostaux) peut expliquer l'existence de ce que les médecins appellent un *syndrome respiratoire restrictif* : la personne dispose d'une moindre force pour inspirer et expirer. Elle a du mal à tousser, peut avoir le souffle court et/ou fait facilement des infections bronchiques,

L'atteinte des centres respiratoires

La respiration est une activité automatique (on n'a pas besoin de penser à respirer) contrôlée par le système nerveux au niveau des "centres respiratoires" (situés dans la profondeur du *système nerveux central*, au niveau du *tronc cérébral*)

- Dans la maladie de Steinert, l'atteinte des centres respiratoires est très fréquente : ils n'assurent plus correctement l'adaptation du rythme respiratoire aux besoins de l'organisme, notamment en réponse au manque d'oxygène ou à l'excès de gaz carbonique. Ces troubles sont mis en évidence par des *enregistrements polygraphiques du sommeil*, au cours desquels on peut observer, entre autres phénomènes, des périodes de mauvaise oxygénation du sang (*désaturations en oxygène*) et/ou des pauses respiratoires (*apnées du sommeil*).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des difficultés à avaler

À cela s'ajoutent les complications respiratoires secondaires aux difficultés à avaler (troubles de la déglutition) fréquentes dans les formes les plus évoluées de la maladie de Steinert.

- La répétition des *fausses routes* (avaler de travers) entraîne l'accumulation de salive ou de fragments d'aliments dans les poumons pouvant être à l'origine d'une infection respiratoire (*pneumopathies d'inhalation*).

La prise en charge respiratoire

Dans la forme congénitale de la maladie de Steinert

Les nouveau-nés, sévèrement atteints, ont besoin d'une *ventilation assistée* transitoire pendant les premiers jours de leur vie.

Jusqu'où doit-on aller et pendant combien de temps doit-on continuer l'assistance respiratoire ?

"Les parents et les médecins ont à faire face à cette question rapidement.

Il n'y a pas de réponse facile, mais je pense personnellement que tous les parents qui se trouvent dans cette situation doivent être impliqués dans la prise de décision avec les médecins. Quelle que soit la décision, elle va dépendre d'une part de la sévérité de la maladie chez l'enfant à ce moment-là et d'autre part aux choix personnel, éthique et religieux de vous, les parents."



in "Dystrophie myotonique – Les faits", 2012. Traduction française par G. Gourdon (Institut Imagine) et A. Geille (Groupe Steinert AFM-Téléthon) de "Myotonic Dystrophy - The Facts", Peter Harper, médecin généticien (Université de Cardiff); Oxford University Press, 2009

WEB www.myotonic.org > resources > publications (site en anglais)

Dans la forme adulte de la maladie de Steinert

Les problèmes respiratoires se posent de façon plus insidieuse et à un âge souvent tardif.

- **Le suivi médical annuel** permet de surveiller l'apparition éventuelle de signes d'une atteinte respiratoire : difficultés passagères pour respirer, toux peu efficace, infections pulmonaires à répétition, maux de tête ou sueurs, surtout au réveil, difficulté à prendre du poids ou à ne pas en perdre, fatigue...

- **Des examens complémentaires** (mesure de la *capacité vitale*, *gazométrie*, enregistrement pendant le sommeil...) visent à détecter une baisse possible de la *capacité vitale* (diminution du volume d'air mobilisé lors d'une inspiration maximale suivie d'une expiration forcée), un syndrome d'*hypoventilation alvéolaire* (les muscles respiratoires n'arrivent plus à faire évacuer le *gaz carbonique* (CO₂) produit par l'organisme) et/ou un nombre trop important de pauses respiratoires pendant le sommeil (*apnées du sommeil*).

Évaluer la fonction respiratoire en pratique

- La capacité vitale et les pressions respiratoires sont mesurées au cours d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). Cet examen est réalisé à l'aide d'un spiromètre, petit tube connecté à un appareil de mesure électronique dans lequel on respire par la bouche.
- La mesure des gaz du sang se fait sur un échantillon de sang (prise de sang), prélevé le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou d'un lobe d'oreille.
- L'existence d'une hypoventilation alvéolaire nocturne est détectée par un capteur placé au bout d'un doigt qui enregistre le niveau d'oxygène dans le sang.
- Un enregistrement dit "polysomnographique" évalue à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Plus complet, cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital. Il peut aussi se réaliser à domicile, sur une nuit, grâce à enregistreur portable.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- **Les infections pulmonaires**, lorsqu'elles surviennent, sont traitées précocement par des antibiotiques, de la *kinésithérapie respiratoire* (toux *assistée*, techniques manuelles de désencombrement) et l'utilisation d'appareillages adaptés (type Cough Assist® ou Percussionnaire®).

La toux assistée en pratique

- Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (débit de pointe –DEP– inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, chaque fois que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).
- La personne et son entourage sont formés à ces techniques en dehors de périodes critiques (encombrement très important) par l'équipe médicale et paramédicale qui assure le suivi respiratoire.

La toux assistée peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute. Le drainage bronchique facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires et est nécessaire en cas d'infection pulmonaire. Des appareils respiratoires de type *Cough Assist*® ou *Percussionnaire*®, dont certains peuvent être installés au domicile, aident au désencombrement des voies aériennes.

- **Les vaccinations** contre la grippe et le pneumocoque sont très largement recommandées en prévention, a fortiori en cas d'atteinte respiratoire avérée.

- **Dans le cas où les paramètres respiratoires sont très perturbés**, le médecin peut proposer une assistance ventilatoire. Cette *ventilation* dite *non invasive* se fait généralement la nuit, à l'aide d'un masque nasal, avec un ventilateur portatif de type C-PaP® ou Bi-PaP®. Ces appareils insufflent de l'air dans les voies aériennes au rythme de la respiration et sont particulièrement utiles pendant le sommeil. Dans certains cas, il est nécessaire d'ajouter une *oxygénothérapie*.

Le recours à la *trachéotomie* est en revanche exceptionnel. Il est souvent le fait de troubles de déglutition majeurs avec de fréquentes *fausses routes*.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

- Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences. Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances. Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule au mieux, il est souhaitable d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien.
- Si des difficultés apparaissent lors de la mise en place de la ventilation assistée, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

WEB antadir.com

La *ventilation non invasive* peut entraîner certains inconvénients à prendre en compte avec l'équipe de soins : irritation cutanée au niveau de certaines zones de contact du masque, aérophagie due au passage de l'air dans l'estomac, gêne liée au bruit de la machine... Améliorer les surfaces de contact, diminuer la pression d'application du masque, faire un masque sur mesure à partir d'un moulage facial, porter une gaine en coutil pour limiter l'expansion abdominale sont autant de solutions pour rendre plus confortable la ventilation assistée.

Sur prescription du médecin spécialiste, les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations à but non lucratif réunies au sein de l'**ANTADIR** ou par des prestataires privés (type Vitalaire®). Il en est de même pour les réglages et la maintenance de la machine.



Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

- En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...). Ils assurent le suivi technique (entretien et renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations entre les différents intervenants. Ces services proposent aux personnes malades une assistance 24h/24 et 7j/7.
- Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local d'aide aux insuffisants respiratoires.
- Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région dont vous trouverez les coordonnées
 - en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78
 - sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Concerné par la maladie > Nos services de proximité

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge des troubles du sommeil

Dans la forme de l'adulte, l'atteinte du *système nerveux central* expliquerait pour partie les troubles de la vigilance et du sommeil ainsi que d'éventuelles difficultés cognitives.

Troubles du sommeil, fatigue et somnolence

La fatigue excessive est une plainte fréquente chez les personnes atteintes de la maladie de Steinert. Elle peut avoir des effets néfastes sur de nombreux aspects de la vie : somnolence dans la journée (hypersomnie diurne), manque de motivation tant au travail, à la maison que pour les loisirs, restriction des activités quotidiennes, difficultés pour se concentrer... La fatigue retentit sur le moral, et inversement le moral influe sur la sensation de fatigue.

- Le manque de sommeil réparateur est dû entre autre à l'atteinte respiratoire à l'origine de pauses respiratoires de courte durée (*apnées*) pendant le sommeil. Souvent, on ne s'en rend pas vraiment compte, car on se rendort tout de suite. Le sommeil n'en est pas moins perturbé et reste de mauvaise qualité. Cela peut entraîner des maux de tête au réveil et une somnolence anormale durant la journée.
- Les troubles du sommeil sont souvent très insidieux. Ni la personne ni son entourage n'y prêtent attention. Parfois, la tendance à l'endormissement devient majeure y compris dans la journée (hypersomnie diurne) avec une réelle prise de risque (lors de la conduite automobile par exemple).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge des troubles du sommeil

Les troubles du sommeil rencontrés dans la maladie de Steinert sont de traitement difficile.

- Des troubles respiratoires pendant le sommeil sont dépistés dans un centre spécialisé dans l'étude du sommeil. Votre médecin traitant peut vous orienter vers ces structures.
- Un *enregistrement* dit "*polysomnographique*" permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital. Une version "allégée" de cet examen peut être réalisée à domicile, sur une nuit, grâce à un enregistreur portatif, mais apporte moins de renseignements.
- En fonction des résultats, cela peut aboutir à la mise en place d'un appareil de *ventilation* à utiliser la nuit, lorsque l'on dort. S'il y a des *apnées du sommeil*, cela permet de retrouver un sommeil réparateur, après un temps d'adaptation à la machine.

- L'intérêt des médicaments stimulant l'éveil (**psychostimulants**), type modafinil ou méthylphénidate (par ailleurs utilisés dans le traitement de la narcolepsie) a besoin d'être précisé par des essais cliniques.

Un rapport de l'Agence européenne du médicament (EMA) recommande de limiter la prescription du modafinil au traitement de la narcolepsie, du fait d'une efficacité trop faible dans les autres troubles du sommeil étudiés et d'effets secondaires importants. Depuis, une étude anglaise a montré le modafinil pouvait avoir un effet bénéfique pour certaines personnes atteintes de maladie de Steinert qui présentent une somnolence diurne excessive authentique.



Un *essai clinique* canadien a montré l'efficacité du méthylphénidate pendant 3 semaines pour diminuer l'hypersomnolence diurne chez 17 personnes atteintes de maladie de Steinert. Des études sur un plus grand nombre de personnes et sur une plus longue période de traitement sont toutefois nécessaires pour confirmer ces résultats positifs.

Entretenir sa condition physique

- Le maintien en bonne condition par une activité physique régulière améliore significativement les sensations de fatigue et de douleur. Même si les capacités musculaires ne permettent pas, dans la plupart des cas, d'avoir une activité "sportive", il est possible d'entretenir sa forme.
- Parlez-en avec votre kinésithérapeute et/ou votre médecin de rééducation pour mettre au point un programme adapté (par exemple 30 minutes d'exercice de pédalage sur un vélo d'appartement trois fois par semaine).
- Un bain chaud matinal fait partie des mesures quotidiennes de prévention de la *désadaptation à l'effort*.

Savoir se reposer y compris dans la journée

Organiser ses activités avec des temps de repos musculaires (ne pas rester trop longtemps dans des positions exigeantes sur le plan musculaire) et/ou adapter sa posture et sa gestuelle permet aux muscles de récupérer au fur et à mesure avant d'arriver au stade de fatigue profonde.

Avoir un sommeil réparateur

- Adopter de bonnes habitudes qui favorisent le sommeil peut aider : dormir sur une bonne literie (matelas, sommier, oreillers), se protéger du bruit et de la lumière la nuit, éviter les repas trop riches ou trop tard le soir, ne pas consommer d'excitants (café, nicotine...) avant le coucher, avoir un rythme régulier (heure du lever et du coucher).
- La relaxation et des activités calmes en fin de journée permettent de se détendre et facilitent l'endormissement.

Avoir un bon moral

La fatigue a des répercussions sur le moral, a fortiori lorsque la maladie est aussi accompagnée de douleurs. En retour, moins le moral est bon, moins la fatigue et la douleur sont bien supportées.

- Un soutien psychologique peut aider lorsque le moral est atteint.
- Les thérapies comportementales et cognitives permettent de briser le cercle vicieux fatigue-douleur/mauvais moral en apprenant à gérer le stress, l'anxiété, la lassitude au quotidien. Elles aident à lutter efficacement contre la fatigue chronique par une prise en charge régulière sur quelques mois.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge des difficultés cognitives

L'atteinte cognitive

Les *troubles cognitifs* concernent les enfants, surtout dans la forme congénitale, mais aussi certains adultes. Ils sont en général en lien avec l'atteinte du *système nerveux central*.

Des études en neuropsychologie permettent de préciser dans la maladie de Steinert les caractéristiques de ces troubles qui peuvent gêner l'insertion sociale et professionnelle des personnes qui en sont atteintes.

- Dans la forme congénitale de la maladie, l'atteinte du *système nerveux central* est quasi constante. Elle se traduit par un retard psychomoteur et une atteinte cognitive importants, variables toutefois d'un individu à l'autre.

- Chez l'enfant ou l'adolescent, les *symptômes* peuvent se traduire par des difficultés d'apprentissage en apparence isolées. Les caractéristiques de ces *troubles cognitifs* sont précisées grâce à un *bilan neuro-psychologique*. Elles peuvent concerner l'attention, la mémoire à court et à long terme, la planification des actions (déterminer les actions nécessaires pour arriver à son but, établir de nouvelles stratégies...), les habiletés dites "visuo-constructives" (percevoir ou reproduire les relations spatiales entre des objets afin de structurer un dessin, assembler les pièces d'un puzzle ou lire une carte et choisir le meilleur itinéraire...) ou encore la reconnaissance et la compréhension des émotions.

Les périodes de somnolence pendant la journée peuvent venir majorer les difficultés d'apprentissage.

Les répercussions sur la scolarité de l'enfant ou de l'adolescent, sur son comportement et ses relations avec son entourage nécessitent des mesures d'accompagnement.

- À l'âge adulte, des difficultés cognitives peuvent parfois apparaître progressivement : la personne rencontre plus de difficultés au travail, se sent moins rapide et moins efficace qu'avant. Réaliser des tâches compliquées qui demandent de s'organiser et de mettre en place des stratégies ou juste changer de tâches demande plus d'énergie et d'effort intellectuel qu'avant.

La vie professionnelle est d'autant plus compliquée que les personnes atteintes de maladie de Steinert ont parfois du mal à comprendre les informations implicites (qui n'ont pas été énoncées formellement) : règles/codes du monde professionnel, demandes sous-entendues...

Ces difficultés ne sont pas uniquement liées à l'atteinte du *système nerveux central* : des troubles du sommeil, une fatigabilité importante, une humeur dépressive en lien avec la maladie peuvent en partie contribuer à ces symptômes. Leur prise en charge est donc nécessairement pluridisciplinaire.

La prise en charge des troubles cognitifs

Un *bilan neuropsychologique* est indispensable dans les formes congénitales et infantiles, il est parfois nécessaire chez l'adulte. Il permet de repérer les points forts et les points faibles de la personne afin de

Les **troubles cognitifs** regroupent les difficultés dans le traitement d'informations (raisonnement, mémoire, attention, langage, écriture, orientation, capacités visuo-spatiales, planification...) et l'acquisition de connaissances. Ils peuvent être présents dès la naissance entraînant des retards du développement psychomoteur. Lorsqu'ils apparaissent pendant l'enfance ou à l'âge adulte, ils entraînent de difficultés scolaires et/ou professionnelles.

➤ Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE ET MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Le bilan neuropsychologique dans les maladies neuromusculaires permet d'explorer le fonctionnement cognitif d'une personne concernée par la maladie (enfant, adolescent ou adulte), qui rencontre des difficultés dans les apprentissages scolaires, au travail, dans le comportement ou encore dans les interactions sociales... Le bilan permet de savoir s'il existe des troubles cognitifs sous-jacents et de les caractériser pour proposer une prise en charge adaptée. Un Repères Savoir & Comprendre publié par l'AFM-Téléthon décrit la façon dont se déroule un bilan neuropsychologique dans les maladies neuromusculaires et ses conséquences en termes de prise en charge.

➤ Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



choisir quelles stratégies adopter pour compenser ses difficultés et adapter les apprentissages scolaires ou la vie professionnelle.

Il est réalisé par un neuropsychologue, généralement à la demande de l'équipe médicale de la consultation pluridisciplinaire qui suit la personne atteinte de maladie de Steinert (médecin référent, psychologue, ...). Vous pouvez vous-même en faire la demande, ou en discuter avec votre médecin. Parfois, c'est un enseignant ou la personne elle-même qui est à l'origine de la demande.

- Dans les **formes congénitales de la maladie** coexistent des troubles des apprentissages et une déficience intellectuelle d'importance variable. L'enfant est généralement pris en charge par des équipes spécialisées afin de suivre une scolarité adaptée en milieu ordinaire ou, plus souvent, en milieu spécialisé (instituts médico-pédagogiques (IMP) et médico-éducatifs (IME)). Une prise en charge y est réalisée en *orthophonie*, *psychomotricité*, *ergothérapie* et en psychologie afin d'aider l'enfant à développer ses capacités.

- Lorsque la maladie de Steinert est apparue **dans l'enfance ou l'adolescence** (forme infantile, distincte de la forme congénitale), les *troubles cognitifs* sont moins sévères. Un *bilan neuropsychologique* systématique et exhaustif permet de les cerner et d'y adapter les méthodes de scolarisation et d'apprentissage. Un accompagnement, voire une réorientation scolaire, ainsi qu'un *suivi orthophonique* peuvent être proposés.

- Chez **l'adulte**, à l'issue du bilan, le neuropsychologue peut proposer à la personne des techniques pour s'organiser dans son travail et, en s'appuyant sur ses points forts, élaborer des solutions face aux difficultés rencontrées.

Une rééducation cognitive, réalisée en cabinet auprès d'un orthophoniste spécialisé dans la prise en charge des troubles cognitifs permet d'entraîner certaines fonctions comme la mémoire, la concentration...

Parfois, il est nécessaire d'aménager les horaires de travail pour respecter la fatigabilité de la personne (par exemple en insérant plusieurs pauses dans la journée).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge ophtalmologique

- L'atteinte oculaire peut se manifester par une *cataracte*, une chute de la paupière supérieure (ptosis), une difficulté à fermer complètement les yeux, notamment pendant le sommeil, et/ou une atteinte des muscles impliqués dans les mouvements des yeux (muscles oculomoteurs). Il peut aussi y avoir des problèmes rétinien pouvant entraîner une baisse de la vue.

Un suivi régulier

Des examens ophtalmologiques réguliers et minutieux sont d'autant plus importants que bien souvent, la gêne entraînée par la cataracte est minime voire négligée par la personne.

- L'examen à la lampe à fente permet de dépister la cataracte de manière systématique.

L'examen à la lampe à fente en pratique

- La lampe à fente un microscope installé sur une table et relié à un système d'éclairage comportant une fente lumineuse de largeur réglable.
 - La personne est installée front et menton appuyés sur des supports face au médecin situé de l'autre côté de l'appareil.
 - L'ophtalmologiste examine des structures situées à l'avant de l'œil (dont le cristallin) en faisant varier la largeur et l'intensité du faisceau lumineux qui éclaire l'œil, ainsi que le grossissement du microscope.
- Cet examen n'est pas douloureux et ne nécessite pas de préparation particulière. Il faut juste ne pas trop bouger la tête pendant l'examen.
- Les résultats sont communiqués immédiatement par l'ophtalmologiste.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- La détection d'éventuelles lésions rétinien est facilitée par l'examen OCT (tomographie en cohérence optique) qui permet de voir la rétine sans préparation particulière. Certaines de ces lésions (membranes épirétiennes), peuvent gêner la vision et bénéficier d'un traitement chirurgical.

La tomographie par cohérence optique en pratique

- La tomographie par cohérence optique (OCT) est un examen récent sans contact direct avec l'œil, d'utilisation courante depuis le début des années 2000. C'est une technique d'imagerie non invasive en ophtalmologie qui permet d'explorer les structures de l'œil. L'image obtenue est reconstruite à partir de la façon dont la lumière de rayons laser est absorbée et réfléchi par les tissus de l'œil. La technique n'a aucun caractère irradiant.
 - La personne est installée front et menton appuyés sur des supports et fixe un repère lumineux pendant l'examen, tandis que l'ophtalmologiste est sur le côté de l'appareil face à un écran où sont projetées les images de l'œil.
- Cet examen n'est pas douloureux et ne nécessite pas de préparation particulière.
- Les résultats sont immédiatement communiqués par l'ophtalmologiste.

- Chez certaines personnes la motilité des globes oculaires eux-mêmes peut être déficiente et entraîner une gêne pour le regard horizontal et/ou vertical.

Dans les formes très précoces de la maladie, il s'ajoute fréquemment un strabisme lequel peut faire l'objet d'une rééducation orthoptique.



La prise en charge de la cataracte

La *cataracte* est une opacification progressive du cristallin.

Elle survient chez presque toutes les personnes atteintes de la maladie de Steinert. Sa caractéristique principale est de débiter précocement, en règle générale à partir de 40 ans (parfois plus jeune), ce qui la différencie de la cataracte dite sénile rencontrée dans la population générale qui apparaît, en général, à partir de 65 ans.

- La cataracte est révélatrice de la maladie de Steinert dans un nombre non négligeable de cas. Des études ont d'ailleurs montré que 5% des adultes de moins de 60 ans consultant en ophtalmologie pour traitement chirurgical précoce de la cataracte présentaient une authentique maladie de Steinert.

En l'absence de traitement, et dans le pire des cas, elle peut conduire à une perte progressive de la vision (par baisse de l'acuité visuelle).

- Elle touche les deux yeux (cataracte bilatérale) et est accessible à un traitement chirurgical.

- **L'opération de la cataracte** est nécessaire lorsque la baisse de la vue représente une gêne dans les activités quotidiennes.

Le traitement chirurgical vise à remplacer le cristallin opacifié par une lentille artificielle. Le plus souvent, l'opération est pratiquée sous anesthésie locale, un œil à la fois.

La prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée avant l'opération. L'opération dure de 15 à 30 minutes et les bénéfices sont, chez la plupart des personnes, rapidement ressentis.

Il est important d'informer préalablement le chirurgien et l'anesthésiste de l'existence de la maladie de Steinert et de leur montrer la carte d'urgence et de soins Maladie de Steinert, qui précise les précautions médicamenteuses à prendre.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge de la chute des paupières

Dans la maladie de Steinert, la chute des paupières supérieures (ptosis) est rarement très marquée et n'est pas gênante le plus souvent.

Cependant, elle peut parfois obliger à basculer légèrement la tête en arrière pour arriver à regarder en face de soi. Cette position de la tête en arrière peut provoquer des douleurs du cou (tensions dans les muscles de la nuque) et favoriser la survenue de fausses routes en cas de difficultés pour avaler.

Atteinte de DM1, je suis très gênée par un ptosis. L'ophtalmologiste me propose de pratiquer une résection mullérienne. En quoi consiste cette opération ?

L'ouverture de la paupière supérieure est actionnée par le muscle releveur de la paupière supérieure et un petit muscle qui lui est annexé, le muscle de Müller. La chute de la paupière supérieure est liée à la faiblesse plus ou moins importante du muscle releveur de la paupière supérieure.

Le traitement chirurgical du ptosis tient compte en premier lieu de la qualité fonctionnelle du muscle releveur de la paupière supérieure. Celle-ci conditionne la décision d'opérer ainsi que le choix de la technique chirurgicale utilisée.

▪ L'intervention sur le muscle releveur de la paupière supérieure est rarement pratiquée chez les personnes atteintes de myopathies car ce muscle risque de se dégrader avec le temps et cela pourrait entraîner une récurrence.

▪ La résection du muscle de Müller situé à la face profonde de la paupière supérieure est une technique indiquée en cas de ptosis avec fonction muscle releveur de la paupière supérieure conservée. En général, l'opération, pratiquée sous anesthésie locale (seule la paupière est anesthésiée), dure environ une heure. Les suites immédiates sont généralement simples, marquées par un gonflement (œdème) et un possible hématome de la paupière, spontanément résolutifs, et qui s'accompagnent de difficultés à fermer les yeux. Les résultats doivent être jugés 6 mois après l'intervention, une fois les cicatrices estompées.

J'ai les paupières qui tombent. Cela me gêne, mais je ne veux pas me faire opérer. Y a-t-il d'autres alternatives ?

En dehors du traitement chirurgical du ptosis, il existe un équipement anti-ptosis qui se fixe sur une monture de lunettes : le système anti-ptosis Mercier. L'ajustement et le réglage de ce dispositif (pas toujours très confortable) doivent être réalisés minutieusement par un opticien. Le risque est de cligner des yeux insuffisamment ou incomplètement exposant la cornée à l'assèchement (sensation de picotement, de brûlure) ou pire, à des ulcérations. Il faut donc penser régulièrement à humidifier sa cornée en se mettant du collyre dans les yeux si besoin (avant l'apparition des sensations de picotements).



La prise en charge des troubles de la parole et de l'audition

- Des difficultés d'audition peuvent être associées à la maladie de Steinert. Si une personne ressent une gêne pour entendre, elle peut effectuer un bilan auditif auprès d'un spécialiste en oto-rhino-laryngologie (*ORL*) qui prescrit, le cas échéant, une aide auditive et dirige la personne vers un *audioprothésiste* pour choisir l'appareillage le mieux adapté à ses difficultés.

- Certaines personnes atteintes de la maladie de Steinert ont du mal à se faire comprendre : leur voix est de faible intensité (hypophonie) et surtout nasonnée (elles parlent "du nez") et/ou, elles ont du mal à bien articuler, ce qui constitue souvent une véritable entrave aux relations sociales.

L'atteinte des muscles de la gorge (oropharynx) entraîne souvent, à un stade évolué de la maladie de Steinert, des difficultés pour parler (troubles de la phonation).

Des troubles importants de l'élocution doivent inciter à débiter une prise en charge en *orthophonie*, a fortiori s'il s'agit d'un enfant.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Douleur et maladies neuromusculaires

La douleur est une sensation complexe, propre à chacun, dont la perception intègre des caractéristiques à la fois sensorielles, émotionnelles, cognitives, comportementales... Fréquente dans les maladies neuromusculaires, elle n'est cependant pas toujours exprimée. Souvent difficile à soigner, son retentissement sur la qualité de vie est bien réel. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur ce qu'est la douleur dans les maladies neuromusculaires, sur les outils pour l'évaluer et les différentes approches pour la prévenir et la soulager.

➤> [Douleur et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La prise en charge de la douleur

Même si les phénomènes douloureux sont rarement sur le devant de la scène, ils sont susceptibles d'être améliorés par un traitement adapté et spécifique.

- Repos, chaleur et massages décontractants peuvent soulager les sensations de "raideur musculaire".
- Des médicaments *antalgiques* luttant contre la douleur, plus ou moins forts peuvent être prescrits. Certains de ces médicaments, comme les morphiniques, risquent d'entraîner ou d'aggraver une constipation et/ou une insuffisance respiratoire et ne sont donc à utiliser que sur prescription médicale.
- Les méthodes de relaxation (sophrologie, hypnose...) induisent un état de conscience modifié qui favorise un lâcher-prise permettant de mieux gérer les émotions, les tensions et les douleurs.

Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Les consultations anti-douleur reçoivent les personnes qui souffrent de douleurs chroniques. Ces centres sont pluridisciplinaires. Différents spécialistes, tous orientés vers la prise en charge de la douleur chronique agissent de façon concertée pour soulager les douleurs. N'hésitez pas à en parler à votre médecin si nécessaire. Il est rare qu'on y ait recours dans le contexte de la maladie de Steinert.

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Les consultations anti-douleur reçoivent des personnes généralement adressées par leur médecin traitant qui présentent des douleurs chroniques résistant aux traitements antérieurs. La liste de ces structures est disponible sur le site [WEB http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/douleur/](http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/douleur/) (Les dossiers > Douleur > Dans quelles structures la douleur peut-elle être prise en charge ? > Les structures spécialisées douleur chronique)

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Soins bucco-dentaires et prise en charge orthodontique.

Dans les formes congénitales de la maladie, l'atteinte des muscles de la face est pratiquement constante. La faiblesse des muscles qui servent à mâcher (muscles masticateurs) peut retentir sur la croissance des mâchoires et la mobilité de la mâchoire inférieure. Les difficultés de croissance et la malposition des dents qui en résultent relèvent d'un traitement orthodontique, afin de conserver une mastication optimum. La persistance d'une béance de la bouche du fait d'un mauvais tonus du maxillaire est également un symptôme fréquent.

Pour les personnes chez qui la maladie de Steinert commence à se manifester plus tard (forme infantile ou forme de l'adulte), le problème se pose moins même si elles ont assez souvent une perte de l'articulé dentaire, un *palais ogival*, et une impression de mâchoire pendante (subluxation des articulations temporo-mandibulaires).

Les difficultés motrices présentes au niveau des bras et des avant-bras empêchent un brossage des dents dans de bonnes conditions. L'utilisation d'une brosse à dent électrique peut s'avérer très utile, voire indispensable dans certaines situations. De plus, la médiocre qualité de l'hygiène bucco-dentaire qui peut en résulter rend nécessaire un suivi spécialisé rigoureux par un dentiste ou par un stomatologue.

La prise en charge des troubles de la déglutition

L'atteinte des muscles de la gorge (oropharynx) entraîne souvent des difficultés pour avaler (troubles de la déglutition). Celles-ci sont dues à la faiblesse musculaire des muscles de la gorge à laquelle se surajoutent un défaut de relaxation de certains muscles (*myotonie*).

Les aliments ont du mal à passer ou ils passent de travers (*fausses routes*), pouvant conduire à des complications pulmonaires (*pneumopathies d'inhalation*).

Ces difficultés pour avaler peuvent retentir négativement sur l'état nutritionnel général (amaigrissement, dénutrition), et sur la fonte musculaire (*amyotrophie*).

La prise en charge des difficultés pour avaler

Associant l'adaptation de l'alimentation à une prise en charge orthophonique, la prise en charge de troubles de déglutition contribue à diminuer les fausses-routes et à conserver une alimentation correcte et un bon état nutritionnel.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une **fausse route** se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

➤➤ [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Adapter son alimentation en pratique

• Modifier la texture des aliments

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi lait, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine.
- Boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes) ou gazeux.
- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (ce qui assure une meilleure "glisse" des aliments) ou les mixer. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou qui ont tendance à se fragmenter (comme le riz ou les lentilles).

• Adopter une position facilitant la déglutition

- Boire ou manger en position assise ou dans les bras d'un adulte pour les plus petits.
- Avaler en baissant la tête et en rentrant le menton sur la poitrine pour protéger l'entrée des voies respiratoires ; cela est plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille.

• Aménager le temps des repas

- Manger lentement, par petites bouchées
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).
- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.

- Une prise en charge orthophonique permet de faire travailler les muscles impliqués dans la déglutition (muscles de la langue, des joues, du cou...) et de les utiliser au mieux de leurs capacités.
- Une kinésithérapie complémentaire entretient la souplesse de la mâchoire (massages du visage et de la mâchoire, mobilisations passives de la langue, de la mâchoire et du cou) et des muscles du cou.
- Si ces mesures ne sont pas suffisantes à maintenir un état nutritionnel satisfaisant, l'alimentation peut se faire en introduisant directement les aliments dans l'estomac, par une sonde de *gastrostomie*. En évitant la survenue de fausses routes et de leurs complications respiratoires, la nutrition par gastrostomie permet de reprendre du poids et d'être ainsi en meilleure santé. La gastrostomie n'empêche pas de manger ou boire par la bouche pour conserver le plaisir de se nourrir, l'alimentation par gastrostomie assurant, quant à elle, les besoins nutritionnels.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La prise en charge digestive

Troubles du transit intestinal

L'atteinte des *muscles lisses* tout le long du tube digestif est en grande partie responsable de troubles du *transit*. À type de constipation ou de diarrhée, ceux-ci sont souvent rebelles au traitement classique. Chez l'enfant, l'atteinte des muscles lisses peut même aboutir à une véritable incapacité à retenir les selles (encoprésie).

Ces troubles s'accompagnent fréquemment de douleurs abdominales, de "coliques", de crampes intestinales. Ils peuvent retentir sur l'état nutritionnel de l'individu : amaigrissement, dénutrition qui concourent à accentuer la fonte musculaire (amyotrophie).

Prise en charge de la constipation

La constipation chronique peut être un vrai sujet d'inquiétude chez l'enfant, mais aussi chez l'adulte. Elle nécessite une vigilance rigoureuse afin d'éviter la formation de fécalome ou l'arrêt complet du *transit* intestinal (occlusion intestinale).

Avoir un régime alimentaire équilibré ou enrichi en fibres (céréales complètes, fruits et légumes...), bien mâcher les aliments et éviter les repas trop copieux suffit habituellement au bon fonctionnement de l'appareil digestif dans les formes les moins sévères de la maladie.

Incontinence anale

Parfois, l'atteinte du muscle du sphincter anal associée aux troubles du transit entraîne une difficulté à retenir ses selles (incontinence anale).



L'exploration des pressions (manométrie) ano-rectales et l'**électromyogramme** du sphincter anal permettent de faire le bilan de ces troubles et de proposer une prise en charge adaptée.

Celle-ci passe a minima par une régularisation des troubles du transit (constipation, fécalome) grâce à des mesures diététiques simples (avoir un régime alimentaire équilibré ou enrichi en fibres (céréales complètes, fruits et légumes...), bien mâcher les aliments et éviter les repas trop copieux...) voire à des médicaments modulateurs du **transit** prescrits par le médecin.

Favoriser le transit en pratique

- Augmenter progressivement votre consommation d'aliments riches en fibres : trop de fibres trop rapidement risque toutefois de causer ballonnements, diarrhée, et autres désagréments.
 - Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais (ne les pelez pas s'ils sont issus de l'agriculture biologique), du pain complet ou du pain au son (riches en fibres). Cuisiner des légumineuses (lentilles, haricots, pois secs...).
 - Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions. Sans eau, la consommation de fibres est inefficace pour le transit.
 - Se présenter à la selle à heures régulières.
 - Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin).
 - Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité, au calme et bien installé sur les toilettes.
 - Utiliser un petit banc ou des plots pour surélever les pieds (la bascule du bassin que cette posture entraîne facilite l'évacuation des selles).
 - Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.
 - Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.
- [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Si cela est insuffisant, des médicaments modulateurs du **transit** (type Débridat®) ou des laxatifs (comme le Forlax®) peuvent être utilement prescrits par le médecin.

Calculs de la vésicule biliaire

La présence de calculs dans la vésicule biliaire (lithiase biliaire) est fréquente dans la maladie de Steinert. Elle peut se manifester par des douleurs avec ou sans vomissement (crises de colique hépatique) ou rester totalement silencieuse avant d'être découverte lors d'une **échographie** abdominale. L'ablation chirurgicale de la vésicule biliaire peut alors être proposée.

▪ **L'ablation chirurgicale de la vésicule biliaire** (cholécystectomie) est proposée lorsque des calculs se sont formés dans la vésicule biliaire (lithiase biliaire). Cette intervention chirurgicale permet de soulager les douleurs et d'éviter d'éventuelles complications liées aux calculs (crises de colique hépatique, infection). De nos jours, cette opération est relativement anodine et ne nécessite qu'une courte hospitalisation. Toutefois, il est très important de prévenir le chirurgien et à fortiori l'anesthésiste de la présence de la maladie de Steinert. Celle-ci doit faire prendre des précautions anesthésiques particulières pour que les choses se passent au mieux.

Le foie

Le fonctionnement du foie peut être perturbé sans que cela se manifeste par une gêne digestive. Le foie a des difficultés à réguler la production et l'élimination de certaines molécules comme le cholestérol. Le taux de certaines enzymes reflétant un éventuel dysfonctionnement du foie (comme les gamma-glutamyl transpeptidases ou gamma-GT, et, dans une moindre mesure, les transaminases de type SGOT ou SGPT) est augmenté dans le sang.

Ce type d'anomalies qui se rencontre dans d'autres pathologies (hépatites, intoxication alcoolique...) peut parfois conduire à des erreurs diagnostiques et à des explorations inutiles voire dangereuses (comme la biopsie hépatique).

*Un **suivi nutritionnel** régulier en consultation pluridisciplinaire contribue à la santé et au bien-être. Il permet de prévenir l'installation de déséquilibres nutritionnels et aide à mieux compenser les conséquences de la maladie.*

» » [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#). Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

La prise en charge nutritionnelle

- Le retentissement nutritionnel des troubles digestifs (manque d'appétit, déglutition, constipation...) doit être évalué (mesure du poids régulière) à tout âge.
- Au quotidien, une alimentation équilibrée correspondant à ses besoins permet de maintenir un état nutritionnel satisfaisant.
- Un suivi par un nutritionniste ou un diététicien permet d'établir un régime alimentaire adapté à chacun(e).

Prévenir la prise de poids en pratique

- Prendre 3 repas par jour, si possible à table, et à heures régulières et éviter le grignotage entre les repas.
- Adopter une alimentation diversifiée : privilégier les fruits et légumes (à chaque repas) et les produits céréaliers (pains, céréales, pommes de terre et légumes secs) et limiter les apports en aliments gras et/ou sucrés (chocolat, pâtisseries, sodas, charcuterie...).

- L'apparition d'un amaigrissement n'est pas nécessairement le fait d'un problème digestif. Elle peut être le signe de difficultés respiratoires, alimentaires et/ou psychologiques non compensées.

L'adaptation des modalités de ventilation, la modification de texture des aliments, l'adaptation de la posture (en particulier de la tête et du cou) lors des repas, la prise de [suppléments nutritionnels](#) (compléments oraux hypercaloriques) permettent de stabiliser le poids et de préserver un état nutritionnel satisfaisant.

Prévenir la dénutrition, en pratique

- Privilégier plusieurs petits repas tout au long de la journée évite les carences énergétiques et la surcharge de l'estomac.
- Voir avec une diététicienne comment enrichir l'alimentation.
- Faciliter la déglutition si nécessaire (posture, modification de texture, épaissir les liquides...).
- Aiguiser l'appétit par des saveurs et une présentation alléchantes.
- Éviter de proposer de trop grosses quantités (dans l'assiette, dans la cuillère...) qui peuvent décourager...

- Si ces mesures ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante, l'alimentation peut être administrée soit par une sonde naso-gastrique de façon transitoire, soit par [gastrostomie](#) pour une période plus prolongée (nutrition entérale).



Même si le geste est en lui-même relativement peu invasif, la gastrostomie n'est pas forcément facile à accepter au début car cela peut être source supplémentaire de dépendance. Elle consiste à faire, par l'intermédiaire d'une fibroscopie, un trou de petite taille pour faire communiquer l'estomac et l'extérieur, dans lequel on introduit les aliments par l'intermédiaire d'une sonde (un tube fin et souple).

Toutefois, l'assistance nutritionnelle apporte, à terme, confort et soulagement. Le poids augmente un peu pour se stabiliser à un "poids de forme". Le malade et son entourage sont plus détendus et n'ont plus à craindre les *fausses-routes*.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

En cas de difficultés urinaires

Bien que l'atteinte de la musculature lisse soit fréquente dans cette affection, les personnes atteintes de la maladie de Steinert se plaignent peu de troubles sphinctériens (fuites ou incontinence urinaires, difficultés à déclencher la miction/rétention d'urine...), en tout cas de manière spontanée.

Outre le retentissement sur la qualité de vie, les difficultés urinaires peuvent entraîner une infection ou un calcul rénal. Il est donc important d'en parler avec le médecin.

Les troubles vésico-sphinctériens, lorsqu'ils existent, se manifestent essentiellement par une envie pressante d'uriner - avec ou sans difficultés à se retenir - et/ou par une perte occasionnelle et incontrôlée d'urines.

Parfois, à l'inverse, c'est le déclenchement de la miction qui a du mal à se faire (rétention vésicale). S'efforcer d'uriner à heures régulières en buvant suffisamment (surtout en cas de fortes chaleurs) aide à prévenir ces désagréments.

Si ces mesures de bon sens ne résolvent pas les difficultés, il peut être nécessaire de réaliser un examen urodynamique pour explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et de ses capacités contractiles.

Cet examen réalisé en introduisant par les voies naturelles un petit cathéter jusque dans la vessie permet de renseigner sur le fonctionnement de la vessie et d'orienter la prescription de médicaments connus pour diminuer ou, au contraire, renforcer la tonicité du muscle entourant la vessie (détrusor).

 SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES



Les troubles endocriniens

Le *système endocrinien* (les glandes endocrines) fabrique les *hormones*. Celles-ci ont un rôle très important dans l'organisme puisqu'elles agissent sur la régulation du fonctionnement de l'organisme (croissance, caractères sexuels, métabolisme, minéralisation osseuse...).

Le système endocrinien est particulièrement sensible aux effets de la maladie de Steinert, selon des mécanismes qui restent toutefois à mieux connaître. C'est surtout le fonctionnement de la *thyroïde*, des *parathyroïdes* et du *pancréas* qui est perturbé.

Généralement, ces troubles évoluent indépendamment de l'atteinte musculaire et bénéficient d'un traitement adéquat par un endocrinologue.

- Les *dosages hormonaux* (thyroïdiens notamment) mettent en évidence les perturbations *endocriniennes*, lesquelles peuvent être compensées par un traitement médicamenteux qui consiste à apporter les hormones normalement fabriquées par l'organisme : l'hormonothérapie substitutive.
- Une insuffisance de production d'hormones sexuelles (hypogonadisme) peut se rencontrer. Elle se traduit par une baisse relative de la fertilité, qu'il s'agisse de la femme (difficultés pour devenir enceinte) ou de l'homme (spermatozoïdes en petite quantité ou manquant de vitalité).

La fonction thyroïdienne

La *thyroïde* est une glande située à la face antérieure du cou et son fonctionnement peut, dans la maladie de Steinert, être perturbé entraînant soit un manque d'hormones (hypothyroïdie) soit, beaucoup plus rarement, un excès d'hormone (hyperthyroïdie). Pour chacune de ces situations, des médicaments pris par voie orale permettent de retrouver un équilibre hormonal satisfaisant.

Les perturbations de la glycémie

- Beaucoup des personnes atteintes de maladie de Steinert présentent des perturbations du *métabolisme* des sucres (*métabolisme* glucidique) qui se manifestent par un certain degré de résistance à l'*insuline* (prédiabète) voire un *diabète sucré*.

La surveillance du taux de sucre dans le sang (glycémie) à jeûn fait donc partie du bilan systématique au moment du diagnostic et à l'occasion du suivi. La glycémie est souvent à la limite supérieure de la normale et peut justifier, le cas échéant, des explorations plus poussées (*test de charge en glucose*, *dosage de l'hémoglobine glycosylée*).

L'adoption d'une alimentation équilibrée et la pratique régulière d'une activité physique peuvent aider à contrôler la glycémie. Si ces mesures ne suffisent pas, le médecin peut prescrire des médicaments antidiabétiques.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La *thyroïde* régule de nombreuses fonctions du corps humain en agissant sur le métabolisme. Elle intervient par exemple dans la régulation de la température corporelle, du rythme cardiaque, de la digestion, de l'humeur...

Le suivi gynécologique et la grossesse

- Les femmes atteintes de la maladie de Steinert peuvent avoir des cycles menstruels irréguliers, voire une certaine infertilité, ou un risque important de fausses couches spontanées les amenant à consulter en gynécologie ou dans des services spécialisés.

Pour la femme atteinte de maladie de Steinert, le risque de donner naissance à un enfant atteint d'une forme congénitale est non négligeable. Le *conseil génétique* permet de l'appréhender et d'envisager la possibilité d'un diagnostic prénatal et ses conséquences.

En pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer les conséquences physiques et psychologiques avec l'équipe de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires qui vous suit avant d'être enceinte. Parlez-en à votre médecin.

En cas de grossesse

Une femme enceinte atteinte de la maladie de Steinert doit être suivie de près par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie pour que la grossesse et la venue au monde de l'enfant se passent dans de bonnes conditions.

- Au cours d'une grossesse, en plus du risque que l'enfant soit lui-même atteint de la maladie de Steinert, il y a un risque de fausse-couche ou d'accouchement difficile.
- Lors de l'accouchement, l'atteinte du *muscle lisse* entraîne une certaine faiblesse au niveau du muscle utérin, gênant ainsi le bon déroulement du travail. Le manque de force de l'utérus peut favoriser la survenue de saignements importants.

La pratique d'une analgésie par voie péridurale pour l'accouchement n'est pas contre-indiquée en cas de maladie de Steinert, bien au contraire. Dans toutes les situations complexes, l'obstétricien et la sage-femme peuvent être amenés à discuter de la nécessité d'une césarienne.



La calvitie

Les personnes atteintes de maladie de Steinert présentent souvent une calvitie précoce, plus marquée chez les hommes que chez les femmes. Le mécanisme de cette calvitie n'est pas connu. Alors que, dans la population générale, la cause principale de calvitie est un excès d'*hormone* mâle (testostérone), dans la maladie de Steinert les taux de testostérone sont normaux, voire bas.

Les problèmes cutanés

Quelques personnes atteintes de la maladie de Steinert développent, pour une raison peu claire, des tumeurs cutanées de petite taille. Situées sur tout le corps mais surtout dans le cuir chevelu, ces tumeurs, appelées pillomatricomes, sont toujours bénignes. Il est parfois nécessaire, dans un but esthétique, de les faire retirer, sous anesthésie locale, par un dermatologue.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager.

Il faut **éviter les situations d'alitement prolongé**, génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des exercices quotidiens selon les conseils de votre kinésithérapeute.

Les contre-indications médicamenteuses

Les *opiacés* (morphine et dérivés morphiniques) et, dans une moindre mesure, les *benzodiazépines* sont à éviter, a fortiori en cas d'encombrement bronchique.

En cas d'anesthésie générale

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie sont contre-indiqués et certaines précautions particulières doivent être prises dans la maladie de Steinert.

Il est donc important de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la maladie de Steinert et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert", et ce quel que soit le type d'intervention chirurgicale. Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie. L'anesthésiste saura, alors, quels autres produits utiliser.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

URGENCES MÉDICALES ET MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les situations d'urgence médicale dans les maladies neuromusculaires nécessitent des réponses rapides et adaptées. C'est à l'équipe médicale urgentiste d'apporter, au cas par cas, la solution appropriée en s'appuyant notamment sur les informations transmises par la personne atteinte par la maladie. Pour cette dernière, connaître les différents types d'urgence, savoir comment réagir au cas où et adopter une attitude préventive permet de limiter les situations d'urgence et de mieux les gérer quand elles surviennent. Autant d'aspects détaillés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

>> Urgences médicales et maladies neuromusculaires. Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires, dans les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires et dans les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon.

Le médecin spécialiste qui vous suit y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore. Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin lors de vos visites de suivi à la consultation spécialisée.

Elle comporte, de plus, les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention dans la maladie de Steinert.

Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

À noter que les personnes asymptomatiques (pour lesquels les premiers signes de la maladie ne se manifesteront qu'à un âge plus tardif) présentent le même risque anesthésique, même s'ils ne ressentent aucun autre signe lié à la maladie.

En cas de fracture

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...). Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et peut permettre au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de la consultation spécialisée Maladies neuromusculaires qui connaît bien votre



histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

Quel que soit le traitement, la musculature et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées sont entretenues grâce des exercices quotidiens (à réaliser même sous plâtre) avec l'aide de votre kinésithérapeute.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Améliorer son autonomie dans son environnement

L'atteinte musculaire dans la maladie de Steinert peut entraîner un manque de force et de dextérité qui rendent certains gestes plus difficiles à réaliser : les mains sont malhabiles, la marche est lente et les chutes sont fréquentes. Les activités de la vie quotidienne (par exemple, aller à l'école, faire ses courses, se promener, faire du sport...) peuvent demander de l'organisation et des outils adaptés et nécessiter un accompagnement.

La *myotonie* s'estompe après échauffement du muscle. Des exercices de rééducation permettent de conserver ou de retrouver une aisance gestuelle lorsque la faiblesse musculaire des mains rend difficile la réalisation de gestes précis, comme écrire, se boutonner, ouvrir un pot...

Certaines difficultés gestuelles peuvent être contournées en utilisant des instruments appropriés, disponibles dans le commerce ou sur prescription médicale.

Prendre conseil auprès d'un ergothérapeute

Ce travail de rééducation et d'adaptation des objets du quotidien s'envisage avec un **ergothérapeute**, en concertation avec la MDPH et l'équipe multidisciplinaire de la *Consultation spécialisée* dans les maladies neuromusculaires. Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et les services sociaux peuvent également vous accompagner dans cette démarche.

L'*ergothérapeute* est un professionnel paramédical qui accompagne les personnes rencontrant une situation de handicap à un moment de leur vie. Il vise à améliorer, à maintenir ou à suppléer les capacités motrices, cognitives, psychologiques ou sociales en proposant des programmes de rééducation ou en modifiant la façon de réaliser une activité ou en aménageant l'environnement. Il aide notamment aux choix des *aides techniques* et contribue à une meilleure autonomie dans les activités de la vie quotidienne.

- Contacter un ergothérapeute pour faire le point sur les difficultés rencontrées et bénéficier de ses conseils en matière d'aides techniques, d'aménagement du domicile ou du lieu de travail peut se faire sans prescription médicale.

En revanche, une prescription médicale est nécessaire s'il faut mettre en place un programme de rééducation ou pour se procurer une aide technique donnée.

Trouver un ergothérapeute en pratique

Les ergothérapeutes travaillent au sein des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), dans les structures de soins du secteur sanitaire ou du secteur médico-social, ...), dans les Centres d'information et de conseils en aides techniques (CICAT), en cabinet de ville (mais dans ce cas, leur consultation n'est pas remboursée par la sécurité sociale)...

N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels est indispensable pour bien choisir le matériel qui correspond à vos besoins.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une incapacité fonctionnelle : dispositifs facilitant le déplacement (canne, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'habillage ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



Acquérir une aide technique

Bien se renseigner avant d'acheter une aide technique et tester différents produits en conditions réelles permet de trouver celui qui correspond à vos besoins et qui vous sera utile dans la vie quotidienne.

■ Pour vous informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser aux **Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques (CICAT)**. Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés sur les aides techniques, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

La liste des CICAT de France est disponible sur le site internet :

WEB <http://informations.handicap.fr/carte-france-cicat.php>.

■ Il est aussi possible de rencontrer des professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants) et d'essayer leur matériel lors de salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/

Les services régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

Au sein de l'AFM-Téléthon, les professionnels des Services Régionaux peuvent vous mettre en contact avec un ergothérapeute, vous aider à choisir l'équipement et à effectuer les démarches de financement. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78.

Utiliser des aides techniques

Améliorer la sécurité de la marche

La maladie de Steinert entraîne des difficultés pour marcher ou pour monter des escaliers.

La faiblesse des muscles releveurs du pied fait que la pointe du pied risque d'accrocher le sol et oblige les personnes à lever haut les genoux. Cette façon de marcher comme si on montait une marche à chaque pas (steppage) entraîne beaucoup de fatigue et un risque élevé de chutes, potentiellement graves.

■ Lorsque les chutes deviennent fréquentes, l'utilisation d'une ou deux **canne(s)** sécurise la marche. Un **déambulateur** aide les personnes atteintes de maladie de Steinert à se déplacer et se maintenir debout en toute sécurité. Certains déambulateurs sont équipés d'un siège.

■ Un scooter électrique peut permettre de se déplacer sur de plus grandes distances.

■ Le recours à un fauteuil roulant, manuel ou électrique peut s'avérer nécessaire dans certains cas (dans 10 à 20% des cas, surtout après l'âge de 60 ans).

Faciliter les gestes du quotidien

■ Pour pallier le manque de force des muscles des bras ou des épaules, des aides techniques (**téléphone main libre, brosse à dent et rasoir**

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

BIEN S'ÉQUIPER POUR BIEN DORMIR

Si un bon sommeil permet de se sentir en forme, les conditions pour y parvenir sont parfois difficiles à réunir. Manque de mobilité, inconfort et douleurs de positionnement sont les premières causes de mauvaises nuits pour les personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Des matériaux adaptés (matelas, lits...) peuvent pourtant diminuer l'impact des conséquences de la maladie sur la qualité du sommeil.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, présente les différents types de produits disponibles et les professionnels qui peuvent vous aider.

➤➤ Bien dormir et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SALLE DE BAIN ET MALADIES NEUROMUSCULAIRES

La salle de bain est un des espaces de la maison dont l'ergonomie doit souvent être améliorée pour en faciliter l'accès et l'utilisation en toute sécurité lorsque l'on est atteint d'une maladie neuromusculaire. Les adaptations nécessaires s'appuient sur une évaluation précise des besoins tant en termes d'autonomie que d'envies.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, détaille les démarches à entreprendre pour bien équiper sa salle de bain.

» » [Salle de bain et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

CONDUITE AUTOMOBILE

ET MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Conduire sa propre voiture lorsque l'on est atteint d'une maladie neuromusculaire contribue à une plus grande autonomie, en particulier celle de s'organiser selon ses choix. Les difficultés motrices sont rarement un obstacle à la conduite automobile : des aménagements du véhicule permettent le plus souvent de compenser ces difficultés, lorsqu'elles nuisent à la sécurité de la conduite.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon détaille les démarches à entreprendre pour faire adapter son véhicule à ses besoins et régulariser son permis de conduire lorsque la maladie évolue.

» » [Conduite automobile et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

électriques, pince à long manche...) permettent de continuer à réaliser les gestes de la vie quotidienne de manière autonome.

▪ Quelques **adaptations sur les vêtements** les rendent plus faciles à refermer :

- mettre du velcro à la place des boutons ;
- élargir la boucle d'une fermeture éclair en y glissant un anneau large ;
- utiliser des clips arrêts de cordon pour serrer les lacets des vêtements ou chaussures (disponibles en mercerie)...

▪ Lors de la préparation ou de la prise des repas, cuisiner des **légumes surgelés, déjà épluchés et coupés**.

Les "supports de bras" (feeder) sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras, permettant l'utilisation de la main en soulageant les muscles des épaules. Ils facilitent le déplacement de la main dans un plan horizontal, et certains modèles permettent aussi de porter des aliments à sa bouche.

▪ Lorsque l'écriture ou la communication deviennent difficiles, l'utilisation d'un **ordinateur** donne une autonomie d'écriture et de lecture, mais aussi de communication, de pilotage d'appareils domestiques (domotique, objets connectés)...

▪ L'utilisation d'un **lève-personne** facilite les transferts en soulageant l'aidant des porters répétitifs.

▪ Il existe aussi des aides techniques pour la **toilette** et le bain (bouée, siège de baignoire...).

La conduite automobile

La conduite automobile n'est pas contre-indiquée hormis les cas de déficience musculaire majeure ou de troubles de la vigilance avérés (hypersomnolence).

Parfois, le phénomène de crispation des mains sur le volant (lié à la **myotonie**) peut devenir gênant pour la conduite. Des adaptations des systèmes de commande du véhicule peuvent alors s'avérer utiles, en plus d'un éventuel traitement médicamenteux antimyotonique (Mexitil® ou Di-Hydan®).

▪ Une **visite médicale d'aptitude à la conduite automobile**, devant la commission médicale départementale, est **obligatoire** pour les conducteurs ayant une affection qui touche l'appareil locomoteur et quand des aménagements doivent être apportés à la voiture. Elle est nécessaire pour passer le permis de conduire, ou pour le régulariser, si la personne détient déjà un permis de conduire.

▪ La liste des aménagements du véhicule pour compenser les difficultés motrices figure sur le permis de conduire. Déclarer les aménagements du véhicule à son assurance permet qu'ils soient pris en compte et remboursés si nécessaire.

Le permis de conduire en pratique

C'est au conducteur, ou futur conducteur, de contacter la Commission médicale de la préfecture de son département et d'effectuer les démarches nécessaires à l'obtention de son autorisation de conduire.

WEB <http://www.securite-routiere.gouv.fr> > connaître les règles > la conduite et le handicap

WEB <http://www.leciss.org> > Publications - documentation > Fiches pratiques > L'impact de l'état de santé sur le permis de conduire

WEB <http://www.ceremh.org> : site internet du Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap



Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui ou celle, atteinte de maladie de Steinert, qui jusque-là se débrouillait sans cette aide.

La période de restriction, voire de perte, de la marche constitue un moment difficile où le regard des autres et le regard que l'on porte sur soi sont durs à supporter. L'éventuelle perte définitive de la marche est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de restriction des activités (car devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement.

Passée cette période d'adaptation, on est plus à même d'accepter l'aide technique, qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

Les aides humaines

Certaines personnes atteintes de maladie de Steinert peuvent avoir besoin d'aide au domicile pour se laver, se nourrir, réaliser certains soins... mais aussi à l'extérieur pour se déplacer, participer à des activités culturelles ou de loisirs.

La *prestation de compensation du handicap* (PCH) permet d'avoir recours à des professionnels extérieurs (venant de services d'aides à domicile ou employés directement) et/ou à des aidants familiaux. Une même personne fait souvent appel à ces deux types d'aidants.

LES AIDES HUMAINES À DOMICILE

Les aides humaines interviennent à domicile auprès des personnes atteintes de maladie neuromusculaire pour répondre à des besoins identifiés. L'emploi d'une aide humaine peut se faire par le recours à un service prestataire ou mandataire, l'emploi direct ou le dédommagement d'un aidant familial, la prestation de compensation couvrant les frais. Réfléchir à la meilleure formule, définir le rôle de l'aide humaine selon ses propres besoins, cadrer son mode d'intervention... sont autant d'aspects de l'aide humaine qu'explore ce Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤ ➤ [Les aides humaines à domicile](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

[WEB AFM-telethon.fr](#) > Concerné par la maladie > Vos questions de la vie quotidienne > Aides humaines

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Faire face au(x) stress que la maladie de Steinert est susceptible de provoquer.

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. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais peut aussi retentir sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

- Face aux difficultés ressenties, certaines personnes souhaitent échanger au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet, avec d'autres qui ont traversé la même épreuve.

Vos contacts à l'AFM-Téléthon en pratique

- Le **groupe d'intérêt Steinert DM1-DM2** réunit des personnes concernées par les dystrophies myotoniques de type 1 et de type 2 et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.
- Présentes dans chaque département, les **Délégations** 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 des bonnes pratiques de soins et de traitements.
- Les professionnels des **Services Régionaux**, les Référents du parcours de santé, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).
- L'**Accueil Familles AFM-Téléthon** est un accueil téléphonique à votre écoute. Il peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors. ☎ 01 69 47 11 78

N'hésitez pas à les contacter, leurs coordonnées sont disponibles

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité
- auprès de l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

La survenue d'une maladie neuromusculaire entraîne des bouleversements émotionnels dès l'annonce du diagnostic. Pour gérer les conséquences de la maladie au quotidien et parvenir à un nouvel équilibre de vie, mobiliser ses ressources personnelles et trouver du soutien autour de soi sont nécessaires. Rencontrer un psychologue y participe et permet dans l'espace de la consultation, d'exprimer ses souffrances, ses émotions, ses doutes et ses espoirs... Cela est possible dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires, qui proposent, au cours du suivi médical, une rencontre avec le psychologue de l'équipe. Ces différents aspects sont abordés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- Parfois, un soutien psychologique temporaire peut aider à traverser des périodes plus pénibles à vivre.

Celles-ci peuvent concerner des moments-clés de la maladie (annonce du diagnostic, annonce d'une complication, pose d'un *pace-maker*...) ou de la vie (deuil, passage de l'enfance à l'adolescence, désir d'enfant...).

Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisirs, ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques* par exemple).



L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Des psychologues y accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

- Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'apprivoiser les situations nouvelles, d'être écouté. Une série d'entretiens approfondis avec un psychologue aide à faire la part des choses sur les difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence
- Les **thérapies comportementales** proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Un travail sur les peurs et les pensées négatives à l'origine d'un comportement d'échec ou d'évitement, renforce l'estime de soi et encourage la prise d'initiatives.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de maladie de Steinert peut provoquer un choc émotionnel. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

- La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion et des perturbations émotionnelles telles qu'on n'est plus en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la nécessité d'autres consultations pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la fois précédente.
- L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin et/ou le psychologue de la consultation spécialisée dans un deuxième temps au cours des semaines qui suivent l'annonce du diagnostic pour se (re)faire expliquer et obtenir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

Les parents ont souvent besoin de poser des questions au médecin en dehors de la présence de l'enfant malade. Ils ont aussi besoin de conseils non seulement sur la façon de s'y prendre au quotidien mais aussi sur le moment et la manière de parler de la maladie avec l'enfant. L'enfant a aussi besoin que le médecin lui parle, en présence de ses parents, dans des temps particuliers.

N'hésitez pas à prendre conseil auprès de l'équipe soignante sur la façon et le moment d'aborder tel ou tel aspect de la maladie avec votre enfant atteint de maladie de Steinert ou avec ses frère(s) ou sœur(s).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'annonce du diagnostic et après...

L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire est un moment de rupture, souvent source d'une grande souffrance. Nommer la maladie est pourtant essentiel pour trouver peu à peu de nouveaux repères. Vivre l'annonce et la surmonter, pour se construire ou se reconstruire avec la maladie, passe par des étapes que chacun traverse de manière singulière.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, permet de mieux comprendre comment faire face à l'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire.

➤➤ [L'annonce du diagnostic... et après](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

"Pareil et différent"

Ce livre qui s'adresse aux enfants de 4 à 11 ans, est conçu pour ne pas laisser un enfant seul face aux interrogations que soulève la maladie.

L'ouvrage raconte l'histoire d'un petit garçon atteint par une maladie neuromusculaire.

Pareil et différent, Salmona S., AFM-Téléthon, Evry

WEB <http://www.myobase.org> > Rechercher... Pareil et différent

Guide à l'intention des parents

Ce guide, élaboré par l'association Dystrophie musculaire Canada, fournit de l'information pour aider les parents à répondre aux nombreuses questions qu'ils peuvent se poser après que leur enfant a reçu un diagnostic de maladie neuromusculaire, quelle qu'en soit le type.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

 SOMMAIRE
 TABLE DES MATIÈRES
Tout ce que vous avez toujours voulu savoir...

Ces textes et vidéos, publiés par l'association Dystrophie musculaire Canada, s'adressent aux jeunes atteints d'une maladie neuromusculaire. Préparés par une sexologue, ils abordent les thèmes de l'amour et de la sexualité.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches > Amour et sexualité

Parlons de sexualité : un guide ressources pour les parents

Ce guide, publié par l'association Dystrophie musculaire Canada, s'adresse aux parents d'adolescents et jeunes adultes atteints d'une maladie neuromusculaire. Il offre un certain nombre de pistes pour aborder la sexualité des jeunes, sujet avec lequel les parents ne sont pas toujours à l'aise.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

Tout au long de la vie**Chez l'enfant**

Au moment de l'annonce du diagnostic et par la suite, il est important pour l'enfant que des mots soient mis sur ce qui se passe pour lui dans son corps, avec lui (fréquentation inhabituelle de l'hôpital et des médecins...), mais aussi autour de lui (les parents sont préoccupés).

Il est essentiel de répondre à ses questions quand il les pose tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose... permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses. L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre "Tout est langage" : *"Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication avec les autres, mais les autres qui disent vrai..."*

La maladie interfère forcément sur le développement de l'enfant, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance.

L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

Même s'il peut être difficile pour des parents de parler avec leur enfant de sa maladie, il est important que l'enfant sente qu'il peut poser des questions sur sa maladie, sur ce qu'il ressent dans son corps, et qu'il y a des réponses à ses questions. Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer et à partager ses préoccupations et ses peurs avec quelqu'un, et à accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risquent de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés.

Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de mieux vivre avec sa maladie.

Chez l'adolescent

L'adolescent(e) atteint(e) de maladie de Steinert est confronté(e) à une forte tension entre son désir d'autonomisation et l'augmentation de sa dépendance physique. Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique (*"Si je m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ?"*, *"Si je suis un jour seul(e), aurais-je assez de force pour ... ?"*, *"Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?"*). Cette question de la dépendance physique amène d'autres questions sur sa valeur et son projet de vie (*"Pourrais-je fonder une famille ? Exercer telle ou telle profession ?"*...).



Pour accepter les contraintes de son traitement, l'adolescent(e) a aussi besoin d'en comprendre pour lui/elle-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il/elle devient l'interlocuteur/trice privilégié/e de l'équipe médicale.

Face à l'évolution de la maladie

Partager, en particulier avec un psychologue, à propos de ces changements relationnels et émotionnels liés à l'évolution de la maladie permet de mieux les vivre et de mieux y faire face, que l'on soit enfant, adolescent ou adulte.

Des difficultés émotionnelles particulières dans la maladie de Steinert

Certaines personnes atteintes de la maladie de Steinert présentent des manifestations de type dépressif, par exemple : irritabilité, impulsivité, tristesse, indifférence aux émotions et aux désirs, manque d'enthousiasme et de motivation, voire apathie, faible engagement dans des activités considérées auparavant comme agréables, résistance aux changements, peur de s'engager dans des relations ou des situations nouvelles... Ces difficultés entraînent une grande vulnérabilité aux stress avec un risque de généralisation d'attitudes de démission et de renoncement.

Gérer son stress en pratique

Le stress est influencé par notre mode de vie. Pour bien le gérer, éviter autant que possible les situations qui risquent de mettre à l'épreuve votre contrôle et votre flexibilité, que ce soit au travail ou dans vos loisirs.

Lorsque vous êtes facilement impulsif, n'hésitez pas à prévenir votre entourage qui comprendra mieux vos réactions face aux situations inattendues.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Cette fragilité émotionnelle peut nuire à la vie sociale et relationnelle, par un comportement d'évitement des relations nouvelles, de peur de la critique et du rejet.

Les contacts sociaux peuvent aussi être compliqués par le manque d'expressivité du visage de la personne atteinte de maladie de Steinert. L'interlocuteur peut l'interpréter à tort comme de la tristesse ou de l'indifférence. De plus, des travaux récents qui demandent à être confirmés, ont suggéré que les personnes atteintes de la maladie de Steinert auraient des difficultés particulières à reconnaître les expressions des visages et à comprendre les intentions de leurs interlocuteurs.

Parfois, l'importance des difficultés de type dépressif nécessitent une prise en charge par un psychiatre afin de mettre en route un éventuel traitement antidépresseur.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de maladie de Steinert. Elles peuvent elles aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne plus particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, père, mère,...), ou encore les frères et sœurs. Accompagner un proche atteint de maladie de Steinert

S'autoriser à souffler

Prendre du temps pour soi est souvent difficile lorsque l'on est aidant de son enfant ou de son conjoint atteint d'une maladie neuromusculaire. S'autoriser à souffler est cependant indispensable pour tenir le coup dans la durée, prévenir l'épuisement et conserver un équilibre de vie. Si le répit est important pour l'aidant, il l'est tout autant pour la personne aidée. Un Repères Savoir & Comprendre publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les étapes clés pour parvenir à prendre du temps pour soi : prendre conscience de ses besoins et de ses limites, repérer et prendre en compte les signes de débordement, identifier les solutions de répit possibles, réfléchir à l'organisation à mettre en place pour les concrétiser.

➤➤ S'autoriser à souffler, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Vacances et maladies neuromusculaires

Les vacances, tout le monde y pense! Lorsque l'on est atteint par une maladie neuromusculaire aussi. Dans ce contexte, la préparation et l'anticipation sont cependant indispensables. Recherche d'un lieu accessible, préparation du trajet, organisation du quotidien sur place (accompagnement, continuité des soins...), recherche de financements complémentaires... : autant d'aspects qui sont développés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤➤ [Vacances et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

demande beaucoup d'énergie physique et psychique et expose à long terme au syndrome d'épuisement (fatigue intense, anxiété, maux de tête, troubles du sommeil...). Il est donc important de continuer à prendre soin de soi, de s'accorder des moments de répit et de temps pour soi.

On me dit que j'ai tendance à trop protéger mon enfant atteint de maladie neuromusculaire. Entre les soins et l'éducation, il est difficile de faire la part des choses. Quelle attitude dois-je avoir pour l'aider à grandir tout de même?

La maladie invite spontanément à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasions de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...). Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours s'en rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. L'un des comportements des parents, favorable au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire, est de considérer l'enfant comme globalement en bonne santé avec des compétences et des incapacités. C'est aussi d'avoir le même type d'attitudes avec lui qu'avec ses frères et ses sœurs valides (fixer des limites et des exigences, laisser l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences, le pousser à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par les conséquences de sa maladie...).

Quelle attitude doivent adopter les parents face à la fratrie d'un enfant atteint par une maladie neuromusculaire ?

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportées par la venue d'une maladie handicapante chez un de leur frère ou sœur. Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel dû à la maladie et au handicap. Il est important de leur faire sentir qu'ils comptent aussi pour les parents, pour son frère ou sa sœur malade, qu'ils comptent les uns pour les autres et qu'ils ne sont pas "transparents".

L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre "avec elle" et non "à partir d'elle". Rencontrer des frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

Se ressourcer

Il existe des **structures d'accueil temporaire** (centre de répit) permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien engendrées par la maladie de Steinert, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.



Où trouver des services de répit en pratique

- Vous pouvez vous renseigner sur les services de répit et les démarches pour y accéder auprès du Service régional AFM-Téléthon de votre région ou auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).
- La base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire. Elle est consultable en ligne à l'adresse : [WEB www.accueil-temporaire.com](http://www.accueil-temporaire.com)

Mon mari est atteint d'une maladie neuromusculaire qui le rend très dépendant. Je m'occupe de lui le plus possible, mais certains jours, j'ai l'impression que je n'existe plus : il n'y a de la place que pour la maladie. Comment pourrais-je faire, tout en continuant de m'occuper de lui, pour mieux m'y retrouver ?

Parfois, le conjoint (ou le parent) qui s'occupe des soins au quotidien ignore ses propres besoins et les considère comme peu importants comparés à ceux de la personne malade. Souvent, il arrête de pratiquer des loisirs hors de la maison parce que la personne malade ne peut en profiter également. Pourtant, les deux ont besoin de répit. À cet égard, il est essentiel d'avoir du temps pour soi.

Le conjoint (ou le parent) doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger. Pour lui/elle, garder et entretenir son réseau d'amis contribue à maintenir son propre équilibre et celui de sa famille.

Demander conseil à d'autres personnes concernées, savoir que l'on n'est pas seul(e), ne pas succomber à la tentation d'agir comme "un(e) martyr(e)" aident aussi à mieux vivre les moments difficiles.

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, de faire des choses "pour soi"... permet à l'aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée entre l'aidant et l'aidé malgré le poids de la maladie. Cela implique d'accepter de déléguer et de trouver les moyens de pouvoir le faire (trouver des aidants, accepter l'intervention d'un tiers, trouver des financements...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Conseil génétique

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une **maladie génétique** et qui veulent connaître le risque de transmettre ou de développer cette maladie dans l'avenir.

L'appréciation du risque de transmission de l'anomalie génétique impliquée dans la maladie de Steinert et celui de récurrence de la maladie dans une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un **généticien-clinicien** ou un **conseiller en génétique**.

Où trouver une consultation de génétique en pratique

▪ Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux.

La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site internet **WEB** www.orphanet.fr/ ou par téléphone auprès de Maladies Rares Info Services ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local).

▪ Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

La consultation de conseil génétique

Le médecin généticien, ou le **conseiller en génétique** placé sous sa responsabilité, s'assure de la **validité du diagnostic** à partir des informations transmises par le pédiatre, le neurologue ou tout autre médecin, spécialiste ou non.

L'enquête familiale

Par un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un **arbre généalogique** retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie de Steinert a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

Comme dans toute **maladie génétique**, l'information donnée aux parents lors du conseil génétique est d'autant plus pertinente que l'anomalie génétique en cause est connue avec précision. Dans le cas de la maladie de Steinert, bien que l'on dispose d'un **test génétique** pour mesurer la taille de l'expansion de triplets de **nucléotides**, le conseil génétique peut être compliqué en raison de la grande variabilité d'expression de la maladie (âge de début de la maladie et sévérité des **symptômes**). De plus, il existe des exceptions et des situations complexes.

▪ Dans la mesure où la maladie de Steinert est due à une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention (y compris de conseil génétique) ou de soins, vous serez amenés

- soit à en informer directement les membres de votre famille (à condition que vous ayez souhaité connaître le résultat de l'examen) ;
- soit à autoriser le médecin à contacter lui-même les membres de votre famille, afin qu'ils soient invités à se rendre à une consultation de génétique. (Article L.1131-1-2 du code de la santé publique du 7 juillet 2011).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les premières **lois de bioéthique**, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n° 94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB www.legifrance.gouv.fr



La circulation de l'information génétique au sein des familles concernées par la maladie de Steinert peut être difficile. L'expression de la maladie étant très variable, et la notion de risque difficile à admettre pour certaines personnes, il n'est pas rare de voir des situations de blocage, voire de déni vis-à-vis de la maladie, comme si elle ne pouvait concerner que les autres.

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider : ils peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

Le test génétique

En cas de forte suspicion de maladie de Steinert, le médecin généticien, ou le médecin spécialiste du centre de référence, propose la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence de l'anomalie génétique dans le *gène DMPK*.

Bien qu'il existe un test génétique pour mesurer la taille de l'expansion de triplets de *nucléotides* dans la maladie de Steinert, il n'est cependant pas possible d'utiliser le nombre de répétition de triplets pour pronostiquer avec précision l'âge de début de la maladie ou la sévérité des *symptômes*. La corrélation entre le nombre de répétition et la gravité des symptômes n'est pas assez fiable pour cela.

L'évaluation du risque

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son **statut génétique**, sur les **éventuels risques** d'avoir un enfant atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* et répond à ses interrogations.

- Dans l'immense majorité des cas, une anomalie génétique de plus de 50 triplets de *nucléotides* CTG répétés a été mise en évidence dans le gène *DMPK* par le test génétique chez un des parents qui présente la maladie. Il y a, à chaque grossesse, un risque de 50% que l'enfant à naître reçoive l'anomalie génétique et soit touché par la maladie. Il y a aussi 50% de chance que l'enfant ne le soit pas.

- Plus difficile est la situation où le nombre de triplets répétés est légèrement supérieur à la normale mais insuffisant pour se traduire par des manifestations cliniques (prémutations). L'analyse génétique peut en effet révéler qu'une personne, généralement non symptomatique, consultant dans le cadre d'une enquête familiale, est porteuse d'une expansion de triplets à la limite du seuil pathologique, dans une zone intermédiaire (entre 37 et 50 triplets).

Bien que le risque soit très faible, il n'est pas exclu que la personne développe elle-même certains signes de la maladie plus tardivement (cataracte).

D'autre part, du fait de la tendance de l'expansion de triplets à augmenter d'une génération à l'autre (phénomène d'anticipation), il y a un risque que ses enfants développent la maladie ; or, ce risque est difficile à estimer à l'avance.



- Les consultations de conseil génétique peuvent s'accompagner d'une ou plusieurs **rencontre(s) avec un psychologue** pour être aidé et soutenu face aux décisions importantes à prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Diagnostic prénatal

Un *diagnostic prénatal* (DPN) permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non de l'anomalie génétique en cause dans la maladie de Steinert et dont un des parents est porteur. Dans la maladie de Steinert, le DPN peut être proposé lorsqu'un des parents est lui-même atteint et qu'il y a donc un risque que la maladie se transmette à sa descendance ou lorsque des anomalies vues à l'échographie font suspecter une forme congénitale de la maladie de Steinert.

Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse.

Selon la *loi de bioéthique*, "le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité." (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

- Rencontrer le *généticien-clinicien* avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations, réaliser les examens utiles et aborder les aspects éthiques et personnels de la question. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions.
- Au cours de différents entretiens, le médecin généticien, ou le *conseiller en génétique*, informe le couple et répond à ses interrogations. Ces consultations peuvent s'accompagner d'une(de) rencontre(s) avec un psychologue pour aider et soutenir le couple face aux décisions importantes à prendre.
- C'est un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue) qui statue sur la faisabilité du diagnostic prénatal pour chaque situation (Article R.2131-16 du code de la santé publique). Il peut être consulté directement par la femme enceinte, le couple, ou par le médecin traitant qui adresse le dossier médical au centre.

Le diagnostic prénatal en pratique

Le diagnostic prénatal repose sur l'analyse génétique de l'ADN extrait soit à partir d'un prélèvement du tissu qui entoure le fœtus (les villosités chorales, qui vont devenir le placenta au cours de la grossesse), soit à partir d'un prélèvement de liquide amniotique.



Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée. Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère ou par les voies naturelles, la manœuvre de prélèvement est guidée par échographie afin de choisir avec précision l'endroit le plus favorable pour effectuer le prélèvement et d'éviter toute blessure du fœtus.

Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. En cas de douleurs, de saignement, ou de perte de liquide amniotique, consultez rapidement votre médecin.

- La **biopsie de villosités choriales** (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste) est possible à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée), au cours du premier trimestre de la grossesse. Le tissu prélevé permet une analyse rapide de l'ADN (en quelques jours).
- Le **prélèvement de liquide amniotique** (ou amniocentèse) est possible à partir de 15-16 semaines d'aménorrhée, au début du second trimestre de la grossesse. Les résultats demandent souvent plus de temps que pour la biopsie de villosités choriales car l'analyse de l'ADN demande une étape supplémentaire (moins de cellules pouvant être prélevées, il faut les multiplier en culture).
- Il n'est pas possible d'effectuer les prélèvements plus tôt, car cela augmente le risque de complications.

Diagnostic pré-implantatoire

Le *diagnostic préimplantatoire* (DPI) est, en France, encadré par la loi du 7 juillet 2011. Il permet, dans le cadre d'une fécondation *in vitro*, d'établir un diagnostic sur l'embryon avant son implantation dans l'utérus (en général 2 ou 3 embryons sont implantés pour augmenter les chances de démarrer une grossesse).

- Comme pour le diagnostic prénatal, le recours à un diagnostic préimplantatoire concerne préférentiellement les situations les plus graves et/ou les plus psychologiquement douloureuses (interruptions médicales de grossesse à répétition notamment).
- Il s'agit d'une procédure lourde comportant des similitudes avec certaines techniques de procréation médicalement assistée, comme la fécondation *in vitro*.
- Le DPI une technique délicate et les indications sont, en France, assez limitées. Le procédé nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués et doit être ajusté pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Il n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue, difficile et aléatoire et ne dispense pas d'un diagnostic prénatal. En effet, un DPN est systématiquement proposé pour vérifier le résultat du DPI.
- De plus, le taux de réussite est encore assez faible (en moyenne 20 à 30% de grossesses menées à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

Le diagnostic pré-implantatoire en pratique

En France, le diagnostic pré-implantatoire (DPI) n'est autorisé que dans quatre centres agréés : Paris (hôpitaux Necker et Antoine-Béclère), Strasbourg (CHU Schiltigheim), Montpellier (hôpital A. de Villeneuve) et Nantes (CHU Nantes). La demande transite par le médecin-généticien référent de la personne concernée.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Puis-je aller à l'étranger pour le DPI ? Est-ce sûr ?

Le statut juridique du diagnostic pré-implantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains pays ont interdit expressément cette pratique (l'Autriche, l'Italie, l'Allemagne et la Suisse), d'autres l'ont autorisée à certaines conditions (France, Belgique, Royaume-Uni, Danemark, Pays-Bas).

En France, le DPI est réalisé dans des conditions qui garantissent la qualité et la sécurité des soins ainsi qu'un encadrement social (la Sécurité Sociale permet un remboursement complet des actes nécessaires à la réalisation de plusieurs tentatives de diagnostic préimplantatoire) et un accompagnement psychologique. Néanmoins, le délai avant de pouvoir commencer la démarche est très long (un an d'attente avant un premier rendez-vous, le plus souvent), ce qui peut amener certaines personnes à consulter à l'étranger. Dans ce cas, il est préférable de s'adresser à des centres hospitalo-universitaires plutôt qu'à des centres privés spécialisés dans la reproduction assistée. Ceux-là sont parfois insuffisants pour ce qui concerne le taux de réussite, la qualité de l'assistance sociale et psychologique et le suivi des familles à moyen et long terme.

Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Des personnes majeures qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont pourtant susceptibles d'être porteuses de l'anomalie génétique en cause dans la maladie de Steinert (et donc de développer plus tard des symptômes de la maladie) peuvent demander à faire un *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela survient souvent dans le contexte d'une enquête familiale. À partir de l'arbre généalogique de la famille, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être porteuses de l'anomalie génétique et par qui celle-ci peut se transmettre. La question du dépistage de membres de la famille potentiellement porteurs de l'anomalie génétique se pose alors.

- Le *diagnostic pré-symptomatique* se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée.

- Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthiques*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...). Cette démarche n'est possible que chez les personnes majeures, c'est-à-dire âgées de 18 ans et plus.

- La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.

- Tout au long de la démarche et une fois les résultats connus, se faire accompagner par un psychologue permet d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs et d'anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



Se faire accompagner par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Chez l'enfant ou l'adolescent

Le diagnostic pré-symptomatique n'est autorisé chez l'enfant ou l'adolescent (de moins de 18 ans) que si la connaissance du résultat permet un bénéfice immédiat pour l'enfant et pour sa famille. *"Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez un majeur sous tutelle que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates"* (Article R. 1131-5, alinéa 3 du code de la santé publique).

- Pour les enfants qui sont atteints de la maladie de Steinert, c'est-à-dire qui en manifestent au moins un signe, si discret soit-il, il est possible de réaliser le test génétique pour confirmer formellement le diagnostic. Cependant, la pratique du test génétique n'est pas indispensable pour établir le diagnostic de maladie de Steinert et mettre en place la prise en charge médicale lorsque le diagnostic de cette maladie a déjà été posé chez un membre de la famille.
- Lorsqu'un enfant ne montre pas de signe de la maladie de Steinert (pas de myotonie manuelle, pas de faiblesse musculaire, ni de difficultés scolaires) mais qu'un de ses parents est atteint par la maladie de Steinert, le médecin peut être amené à proposer le diagnostic pré-symptomatique en raison d'un éventuel risque de complications cardiaques graves chez l'adolescent. Depuis la récente découverte de ces complications chez certains adolescents peu ou pas symptomatiques, il y a un consensus pour proposer plus couramment le test génétique à partir de 10-12 ans. Que le *test génétique* soit ou non réalisé, l'enfant peut rencontrer un psychologue, qui l'aidera à formuler ses propres questionnements.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Où consulter, quand et comment ?

Un réseau de spécialistes

Le suivi d'une personne atteinte de la maladie de Steinert requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement, dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales – neuropédiatre ou neurologue, médecin de rééducation, chirurgien orthopédiste, généticien, psychologue, kinésithérapeute, ergothérapeute, travailleurs sociaux - et travaillant en collaboration avec les autres professionnels de santé (gynéco-obstétricien, ophtalmologiste, endocrinologue, diabétologue...).

▪ En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires "enfants" et/ou "adultes" et des *Centres de référence et de compétence* "Maladies neuromusculaires" est tout à fait à même de répondre à cette exigence de multidisciplinarité.

Ce réseau travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM-Téléthon, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi. Ces recommandations visent à assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres en harmonisant les pratiques de diagnostic et de prise en charge.

▪ Certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires "adultes" ont mis en place une interface avec leurs homologues de pédiatrie afin d'optimiser le passage, souvent délicat à gérer, de la consultation "enfant" à la consultation "adulte".

SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

*La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composées d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.*

*À l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétence** et les **Centres de référence**.*

Les Centres de référence sont plus fortement impliqués dans la recherche et participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

Ces centres sont désormais fédérés au sein d'une filière de Santé nationale appelée Filnemus.

➤ Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr.

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

Au moment du diagnostic

Il n'y a pas à priori d'intérêt à consulter à l'étranger, sauf éventuellement pour participer à une étude ou à un *essai clinique* qui ne seraient pas conduits en France.

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation spécialisée ou centre de référence, notamment lorsque le *test génétique* s'est avéré négatif.

Une surveillance régulière

▪ La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est suspecté.

▪ La fréquence du suivi et donc des bilans médicaux varie selon les équipes, aux alentours de tous les 6 mois pour les enfants (plus fréquemment encore chez les tout-petits) et de tous les ans pour les adultes.



Le bilan comprend au minimum un examen cardiaque, un bilan fonctionnel des capacités motrices et un examen ophtalmologique.

Il est possible de contacter une autre consultation spécialisée que celle où vous êtes suivi pour obtenir un avis complémentaire à des moments spécifiques de la prise en charge (décision d'orientation scolaire ou professionnelle, indication d'une chirurgie tendineuse ou autre.) ou pour participer à un essai thérapeutique.

Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires.

▪ Il est fréquent que les personnes atteintes de maladie de Steinert consultent des médecins généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur la maladie de Steinert auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).

Des Fiches Techniques Savoir & Comprendre sur la maladie de Steinert

L'AFM-Téléthon a élaboré avec le concours de spécialistes médicaux des Fiches Techniques Savoir & Comprendre sur la maladie de Steinert destinées aux professionnels de santé (médicaux, paramédicaux...).

▪ La **Fiche Technique "Dystrophie myotonique de Steinert"** présente une synthèse des informations médicales utiles au diagnostic et au suivi des patients atteints de cette maladie.

▪ La **Fiche Technique "Kinésithérapie dans la dystrophie myotonique de Steinert"** décrit les spécificités de la prise en charge kinésithérapique, orthopédique et respiratoire de cette maladie.

▪ Elles sont disponibles en ligne sur le site internet de l'AFM-Téléthon (dans l'espace "Médecins/Chercheurs > Publications > Fiches Techniques").

WEB www.afm-telethon.fr > Médecin/Chercheur > Publications > Fiches techniques Savoir & Comprendre

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

▪ Si vous n'êtes pas suivi(e) dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* ou de *compétence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

Trouver un Centre de référence ou de compétence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert (dystrophie myotonique de type 1)" aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins. Ils permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités de la maladie de Steinert.

**La carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert" en pratique**

- La carte de soins et d'urgence "Maladie de Steinert" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires, certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires et auprès des Services régionaux de l'AFM-Téléthon.
- Le médecin qui vous suit y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.
- Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie. Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.
- Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Steinert

Remboursement des soins médicaux

▪ En France, les personnes atteintes de la maladie de Steinert peuvent bénéficier d'une **prise en charge à 100%** du financement des soins et des frais médicaux par la Sécurité sociale, au titre des Affections de Longue Durée (ALD) sur la base de **tarifs** conventionnés (ou tarif de responsabilité).

Un **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Il faut le renouveler à échéance.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

- Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé "protocole de soins". Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.
- Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soins qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signez avec lui. Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins pour une durée de 6 mois.
- Après cette période, c'est au médecin traitant de s'occuper du renouvellement du protocole de soins, en concertation avec les équipes et les médecins qui vous suivent.

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

Droit des patients et maladies neuromusculaires

Mieux connaître ses droits en matière de santé permet à chacun d'être davantage acteur de sa prise en charge médicale. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur certains de ces droits (obligation d'être informé sur sa situation médicale, accès à son dossier médical, secret médical, désignation d'une personne de confiance, consentement éclairé, directives anticipées...) formalisés par la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients et à la qualité du système de santé ainsi que la loi du 25 avril 2005 relative aux droits des personnes en fin de vie.

➤➤ [Droit des patients et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

▪ Certaines contributions restent à la charge des personnes âgées de plus de 18 ans :

la **participation forfaitaire d'un euro** (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 € par an),

la **franchise médicale** (qui s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 € par an),

les **dépassements d'honoraires**, le cas échéant.

▪ Les actes médicaux, traitements ou soins, non liés à la maladie de Steinert sont remboursés aux taux habituels.

▪ En cas d'hospitalisation dans un établissement public ou privé de plus d'une journée, il faut payer un **forfait hospitalier**. Ce forfait couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux enfants mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

Pour en savoir plus :

- sur le site internet de l'Assurance Maladie

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

- sur le site du CISS (Collectif Interassociatif Sur la Santé) :

WEB [Fiche thématique du CISS n° 57 - Le régime des affections de longue durée](#)

WEB [Fiche thématique du CISS n°9 – Assurance maladie : Protocole de soins -2013](#)

En cas de désaccord avec votre caisse d'Assurance Maladie en pratique

Il existe des voies de recours en cas de désaccord avec la décision de votre caisse d'Assurance Maladie.

▪ Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus d'ALD, un refus de remboursement de soins...), vous devez saisir la Commission de recours amiable (CRA) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande malgré le recours amiable, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal des affaires de sécurité sociale (TASS).

▪ Pour contester une décision d'ordre médical, vous devez d'abord demander une expertise médicale auprès de votre caisse d'Assurance Maladie avant de saisir la Commission de recours amiable (CRA).

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

▪ Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

Assurance-santé complémentaire

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celles-ci.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Des aides existent pour l'acquisition d'une complémentaire santé (par exemple, d'une mutuelle) : la **Couverture maladie universelle complémentaire** (CMUC) ou l'**Aide pour une complémentaire santé** (ACS). Renseignez-vous auprès de votre caisse d'assurance maladie.

Les bénéficiaires de la Couverture maladie universelle complémentaire (CMUC) sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la **Maison départementale des personnes handicapées** (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap :

- demande de *Prestation de Compensation du Handicap (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...)* ;
- demande relative à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation, ...*) ;
- demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé...*) ;
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome...*) ;
- demande de carte d'invalidité, carte "priorité pour personne handicapée", carte de stationnement.



La MDPH assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap. Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.social-sante.gouv.fr > handicap

WEB www.orphanet.fr > Les Cahiers Orphanet > Aides et prestations sociales

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

Les coordonnées de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune. La liste des MDPH par département est disponible sur le site internet de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées :

WEB www.cnsa.fr

Depuis l'application de la loi de 2005, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP), cartes d'invalidité et de stationnement...) sont maintenus ?

Oui, tous les droits et prestations en cours restent acquis et maintenus. La loi "pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées" (loi du 11 février 2005) a apporté de nombreux changements : elle favorise l'accessibilité dans tous les domaines de la vie sociale (éducation, emploi, transport, lieux publics...), elle instaure la prestation de compensation du handicap (PCH) et met en place un dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

L'Allocation aux adultes handicapés (AAH) n'est pas modifiée par la loi du 11 février 2005. Par contre, l'ancien complément de l'AAH a été supprimé et remplacé par deux nouveaux compléments : le complément de ressources et la majoration pour la vie autonome. Un dispositif transitoire est prévu pour les bénéficiaires de l'ancien complément de l'AAH. Ils peuvent le conserver soit jusqu'au terme de la période pour laquelle l'AAH leur a été attribuée, soit jusqu'au moment où ils bénéficient du complément de ressources ou de la majoration pour vie autonome (s'ils remplissent les conditions d'ouverture des droits à l'un de ces compléments).

Les décisions relatives aux cartes d'invalidité et de stationnement et à l'Allocation compensatrice tierce personne (ACTP) restent valables. Il est possible de garder l'ACTP mais pas d'en faire la demande si l'on n'en bénéficiait pas avant 2006. Une personne titulaire de l'ACTP peut aussi demander à faire évaluer ses besoins en vue de l'attribution de la Prestation de compensation du handicap (PCH) afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation. L'abandon de l'ACTP au profit de la PCH est définitif.

>> [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Scolarité

Le mode de scolarisation peut être adapté en fonction des difficultés qu'éprouvent l'enfant ou l'adolescent atteint de maladie de Steinert (difficultés d'apprentissage, fatigabilité, besoins de soins médicaux...).

Plusieurs modes de scolarisation sont possibles :

- en classe ordinaire (école, collège lycée), en prévoyant les aides humaines et techniques nécessaires;
- en classe à effectif réduit (classe pour l'inclusion scolaire – CLIS – ou unité localisée pour l'inclusion scolaire – ULIS –);
- dans un établissement hospitalier ou médico-social qui leur offre une prise en charge globale (scolaire, éducative et thérapeutique).

Au cours de la scolarité, ces différents modes de scolarisation peuvent se succéder ou se combiner.

Le projet d'accueil individualisé (PAI)

Une démarche interne à l'établissement scolaire peut suffire à prendre en compte les difficultés motrices et certains aspects médicaux d'enfants ou d'adolescents atteints de maladie de Steinert.

▪ À la demande des parents, le chef d'établissement met alors en place un *projet d'accueil individualisé* (PAI). Il s'agit d'une démarche d'accueil résultant d'une **réflexion commune** des différents intervenants impliqués dans la vie de l'enfant (médecin scolaire, équipe enseignante, médecin traitant...).

- Il concerne des aménagements simples, ne requérant pas de moyens matériels importants et n'impliquant pas de demandes de financement, comme l'adaptation des horaires, le prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable, dispense de faire la queue à la cantine...
- Le PAI est passé **entre la famille et l'école, avec l'aide du médecin scolaire**. Celui-ci est le véritable pivot du PAI. C'est lui qui, en discussion avec le médecin traitant, précise les conditions de la scolarisation de l'enfant et les attentions particulières dont celui-ci doit bénéficier.
- L'enfant peut être dispensé de tout ou partie des activités sportives en fonction des avis médicaux. Pour les sorties scolaires, le PAI permet de prévoir les moyens supplémentaires, matériels et humains, nécessaires.

En pratique

Dès le début de l'année scolaire, renseignez-vous auprès de l'établissement scolaire sur les projets à venir : sorties de classe ou voyages à l'étranger, stages en entreprise... Vous aurez ainsi le temps de les préparer au mieux, en collaboration avec les enseignants concernés.

Le projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Lorsque la sévérité de la maladie nécessite d'importantes mesures particulières pour la scolarisation de l'enfant, la loi prévoit la mise en place d'un *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS).

Le projet personnalisé de scolarisation définit les **moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité** (accessibilité des locaux, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)** accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité



Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Les parents doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui prend les décisions relatives au PPS.

Vous pouvez être accompagné tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services régionaux de l'AFM-Téléthon. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : [WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Vos contacts > Services régionaux.

Outre des difficultés cognitives, l'enfant atteint d'une maladie de Steinert peut manifester une grande fatigabilité, une somnolence pendant la journée et une lenteur indépendantes de sa volonté, qui peuvent pénaliser sa scolarité. Il est important de ne pas négliger ces manifestations et de prendre en compte les rythmes de l'enfant dans l'approche pédagogique. Parfois, faire une coupure en proposant une autre activité (voire de quitter la salle de classe quelques minutes) lui permet de se concentrer à nouveau par la suite.

Il est envisageable de réaliser une année scolaire en deux ans, en sélectionnant les matières qui seront abordées chaque année. Cette décision d'adaptation doit être prise avec le chef d'établissement et le médecin scolaire.

Les classes d'intégration scolaire (CLIS)

Un enfant atteint de maladie de Steinert peut bénéficier d'une scolarisation dans une classe d'intégration dans un établissement ordinaire accueillant tous les enfants : en Classe d'Intégration Scolaire (CLIS) à l'école élémentaire ou en Unité Pédagogique d'Intégration (UPI) au collège et au lycée. Ces classes regroupent des élèves présentant le même type de difficultés, en petits effectifs (12 élèves maximum). Elles proposent un enseignement adapté aux besoins des élèves et ne sont pas astreintes à suivre le rythme des programmes scolaires officiels.

Grâce à une pédagogie différenciée, l'élève progresse à son rythme.

Un accompagnement spécifique

Dans tous les cas, l'élève atteint de maladie de Steinert peut bénéficier, suite à la décision de la MDPH, d'un accompagnement permettant de répondre à ses besoins spécifiques (soins, soutien pédagogique, accompagnement éducatif, rééducations...). Ce soutien peut être assuré soit par un service de soins à domicile (Sessad : Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile), soit par des professionnels de soins en libéral. Les soins peuvent se dérouler au domicile ou à l'école, et sont financés par l'assurance maladie. Les modalités d'intervention sont précisées dans le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) de l'enfant.

Les établissements spécialisés

Lorsque les difficultés liées à la maladie de Steinert sont très importantes, cela peut amener à envisager une orientation vers un établissement médico-social (Institut Médico-Éducatif, Institut Médico-Professionnel) qui assure une prise en charge globale, médicale et éducative.

L'enfant peut aussi être scolarisé à temps partagé entre un établissement en milieu ordinaire et une structure spécialisée.



Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves atteints de maladie de Steinert peuvent procéder à l'élaboration de leur **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) en collaboration avec la MDPH.

Il existe désormais dans chaque établissement universitaire une **cellule chargée d'accueillir les étudiants en situation de handicap**. Elle peut aider l'étudiant à élaborer un projet personnel de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations.

L'Université en pratique

La liste des responsables de l'accueil des étudiants en situation de handicap de toutes les universités est disponible sur le site internet du ministère de l'Éducation nationale:

WEB <http://www.handi-u.fr/>



Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap

Les conséquences de la maladie de Steinert, en particulier la fatigue musculaire, la lenteur ou maladresse dans les mouvements, la somnolence, une certaine sensibilité aux stress peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle (choix de filière professionnelle, recherche d'emploi, reclassement...).

Au fur et à mesure que la maladie évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles, rendant utiles des adaptations des conditions de travail.

Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

Le médecin du travail en pratique

N'hésitez pas à rencontrer le médecin du travail pour évoquer avec lui les difficultés rencontrées dans le cadre de votre emploi. Il s'agit d'une démarche confidentielle, le médecin du travail est tenu au secret professionnel vis-à-vis de l'employeur.

Discuter avec lui permet de réfléchir aux moyens à mobiliser pour résoudre la situation de handicap et de dire vos inquiétudes de perdre votre emploi.

Adapter le poste de travail

Lorsqu'un salarié en situation de handicap informe son employeur des difficultés rencontrées dans son travail, l'entreprise doit lui proposer des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser le salarié à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise.

- C'est le **médecin du travail** qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que le salarié peut exercer sans risque pour sa santé. Il peut proposer des adaptations de poste ou des pistes de reclassement.

- **Modifier votre rythme de travail**, en accord avec votre employeur et le médecin du travail, par exemple en réduisant vos horaires ou en augmentant les temps de pauses, peut vous permettre de conserver votre emploi.

- Des *aides techniques* (fauteuil et bureau adaptés, téléphone à oreillettes...) peuvent vous **faciliter certains gestes professionnels** nécessaires à votre métier.

La reconnaissance de la qualité de "travailleur handicapé" (RQTH)

La reconnaissance de la qualité de "*travailleur handicapé*" (RQTH) permet à la personne, qu'elle soit demandeur d'emploi ou déjà en poste, ainsi qu'à l'entreprise qui l'emploie, d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap.

- La liste des aides disponibles (participation au financement d'une formation s'inscrivant dans un projet de maintien dans l'emploi, participation au financement de l'aménagement nécessaire à la conduite d'un véhicule...) et les modalités d'attribution figurent sur le site internet de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le statut de travailleur handicapé est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

➤ ➤ [Emploi et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé en pratique

- Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 ("Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH") accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...).
- Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.
- La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers le marché du travail, vers un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT) ou vers un centre de rééducation professionnelle (CRP). Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé.
- Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.
- Une procédure de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé est engagée à l'occasion de l'instruction de toute demande d'attribution ou de renouvellement de l'allocation aux adultes handicapés (AAH).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Des conseillers professionnels

Le travailleur en situation de handicap peut se faire accompagner et conseiller par des professionnels.

- L'**Agefiph** (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'**insertion professionnelle** durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail...
- Les Services d'appui pour le **maintien dans l'emploi** des personnes handicapées (**Sameth**) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.
- Les **Cap Emploi** sont les principaux acteurs de la **recherche d'emploi**. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.

En pratique

- La liste des délégations régionales de l'Agefiph et des Sameth est disponible sur le site internet de l'Agefiph :
WEB www.agefiph.fr > A propos de l'Agefiph > L'Agefiph dans votre région
- Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site de Cap Emploi :
WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

Les travailleurs en situation de handicap disposent de deux voies d'accès à la fonction publique : le recrutement par concours et le recrutement contractuel.



- Les épreuves de **recrutement par concours** peuvent être aménagées en fonction de la nature et du degré du handicap (durée des examens, temps de repos, utilisation d'un ordinateur...).

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves dès le dépôt du dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

- Les candidats au **recrutement contractuel** doivent remplir des conditions d'aptitude physique (déterminées par les possibilités du candidat à compenser son handicap de manière à le rendre compatible avec l'emploi postulé) et des conditions de diplômes ou de niveau d'études (identiques à celles du recrutement par concours). À l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.fonction-publique.gouv.fr> > SCORE concours > focus recrutement travailleurs handicapés.

- Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP)**. Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site internet : **WEB** www.fiphfp.fr/.



Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant "handicap" (il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines) ou à votre médecin du travail.

Où se renseigner ?

- Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de maladie de Steinert et leur famille peuvent s'adresser à une **assistante sociale** de leur Conseil général.

- Les professionnels des **Services Régionaux de l'AFM-Téléthon** connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

- Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

- En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM-Téléthon pour être en mesure de vous aider au mieux.



- Une ligne téléphonique, **Santé Info Droits**, permet de poser des questions juridiques ou sociales liées à la santé (droits des malades, accès et prise en charge des soins, assurance maladie, indemnisation, droits des usagers des établissements médico-sociaux, discrimination...). Des spécialistes, avocats et juristes, informent et orientent les personnes confrontées à des difficultés.

Des informations juridiques ou sociales en pratique

- Santé Info Droits : ☎ 08 10 00 43 33 (prix d'un appel local)
- Site internet du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) : **WEB** www.leciss.org.





Comment est organisée la recherche dans la maladie de Steinert ?

▪ Les équipes de recherche impliquées dans la maladie de Steinert sont concentrées dans les pays développés, notamment les États-Unis, le Canada, la France, la Grande-Bretagne et l'Italie, sans oublier le Japon, l'Allemagne, l'Espagne ou encore l'Australie.

Des rencontres internationales

▪ Créé en 1997, le consortium international consacré aux dystrophies myotoniques (IDMC) réunit tous les deux ans chercheurs et cliniciens du monde entier, experts dans ces maladies.

Pour sa 10^{ème} édition (IDMC-10), le consortium s'est déroulé à Paris, du 8 au 12 juin 2015. Il a été l'occasion de faire le point sur les dernières découvertes scientifiques dans les dystrophies myotoniques, concernant les mécanismes moléculaires, cellulaires et tissulaires de ces maladies, les caractéristiques cliniques et les marqueurs biologiques, les modèles cellulaires et animaux, les bases de données, les pistes thérapeutiques et les essais cliniques.

Une session organisée à l'occasion des Journées des Familles de l'AFM-Téléthon a permis aux personnes atteintes de dystrophie myotonique d'être informées des avancées majeures sur ces maladies, présentées au cours de l'IDMC-10. Les familles ont aussi pu poser directement aux experts (médecins et scientifiques) leurs questions sur leur maladie.

WEB [https://www.youtube.com : vidéo "Congrès de l'IDMC 10"](https://www.youtube.com : vidéo \)



La 11^{ème} édition (IDMC-11) aura lieu à l'automne 2017 à San Francisco.

▪ Le groupe de travail international sur la sélection d'outils de mesure dans la DM1, **OMMYD** (pour *outcome measures in myotonic dystrophy type 1*, c'est-à-dire critères d'évaluation dans la dystrophie myotonique de type 1), rassemblant un panel d'experts internationaux, a pour but de sélectionner des outils de mesure pertinents, fiables et standardisés, nécessaires à l'évaluation de l'efficacité de nouvelles thérapies dans la DM1. Les travaux sont répartis en 7 grandes thématiques (sévérité globale de la maladie, atteintes cognitives, perception du patient, fonctions musculaires, système respiratoire, capacités motrices, apathie/fatigue/somnolence.).

Créé en 2011 à l'initiative de Cynthia Gagnon (ergothérapeute au Canada), ce groupe de travail s'est réuni trois fois : en 2011, 2013 et 2015, rassemblant respectivement 31, 46 et 76 participants. Plusieurs partenaires se sont associés à cette initiative, l'association « *Myotonic Dystrophy Foundation* », ainsi que les laboratoires *Ionis Pharmaceuticals* et *Biogen Idec*.

▪ Un atelier de travail (*workshop*) organisé par l'*European Neuromuscular Center* (ENMC) sur le thème de l'« **Insuffisance chronique respiratoire dans les dystrophies myotoniques : prise en charge et implications pour la recherche** » a été organisé le 21 juillet 2014 à Naarden (Pays-Bas). Il a été l'occasion de faire un point sur les avantages et les inconvénients de la ventilation non invasive. A l'issue de cet atelier, un protocole d'évaluation de l'atteinte respiratoire dans la DM1 a été établi.

L'European Neuromuscular Centre (ENMC) est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org

- La thématique de la maladie de Steinert est régulièrement abordée dans les congrès internationaux consacrés à la pathologie neuromusculaire ou aux maladies neurodégénératives à triplets (congrès internationaux de neurologie, de génétique, notamment en Amérique du Nord, congrès scientifiques AFM-Téléthon...),

De manière générale, la recherche sur la maladie de Steinert s'intègre dans celle, plus vaste, dédiée aux neurosciences.

En France

- L'AFM-Téléthon organise tous les 4 ans un colloque international dédié aux maladies neuromusculaires sur 3 ou 4 jours au cours desquels des experts scientifiques et médicaux du monde entier présentent leurs travaux, échantent, nouent des relations de travail, établissent des collaborations...

Myology 2016, la 5^e édition du congrès international de myologie organisé par l'AFM-Téléthon, aura lieu à Lyon du 14 au 18 mars 2016.

WEB www.myology2016.org/fr/

- La Société Française de Myologie (SFM) est une société savante, fondée en juin 2002, qui rassemble des médecins et des scientifiques exerçant leur activité dans le domaine de la biologie ou de la pathologie des tissus musculaires squelettiques, lisse et cardiaque.

Elle a pour objet de promouvoir la myologie dans tous ces aspects universitaires et académiques, de lui donner une visibilité nationale, d'encourager les collaborations interdisciplinaires, de renforcer son enseignement et d'établir des relations étroites avec les Sociétés homologues en particulier européennes.

Tous les ans, la SFM organise ses Journées annuelles. La 13^e édition qui s'est tenue à Lyon du 23 au 25 novembre 2015 avait pour thème : « *La jonction neuro-musculaire dans tous ses états* ».

Les prochaines Journées annuelles de la SFM auront lieu à Bordeaux du 23 au 25 novembre 2016 : « *Actualités en myologie. Focus sur le cœur* ».

WEB www.sfmyologie.org/

- Au sein de l'AFM-Téléthon, le Groupe de Réflexion et d'Actions dédié à la maladie de Steinert (GRAS) réunit chercheurs, professionnels impliqués dans la prise en charge de la maladie de Steinert et des représentants de personnes atteintes de maladie de Steinert (AFM-Téléthon). Son objectif est d'accélérer la recherche dans cette maladie.

L'AFM-Téléthon a également initié un groupe de travail appelé « *Task Force Steinert* » regroupant les experts scientifiques et cliniques du domaine. En unissant leurs compétences, ces experts ont pour ambition d'accélérer la découverte de nouvelles approches thérapeutiques dans la maladie de Steinert.

Des financements institutionnels et associatifs

Les équipes de recherche financent habituellement leurs projets grâce à des subventions et des bourses obtenues auprès d'organismes nationaux ou européens (INSERM, CNRS...) mais aussi auprès d'associations de malades.



▪ En France, l'appel à projets scientifiques de l'AFM-Téléthon joue un rôle prépondérant. Afin d'accélérer l'émergence de nouvelles thérapies dans la maladie de Steinert, l'AFM-Téléthon a lancé en octobre 2015, un appel à projets collaboratifs visant à financer un à deux projets sur trois ans, dont le but est de valider l'efficacité d'un candidat médicament au niveau pré-clinique et d'amener ce candidat aux portes de l'essai clinique à l'issue de ces trois ans de financement.

En Amérique du Nord, des associations comme la *Myotonic Dystrophy Foundation* (MDF), de la *Muscular Dystrophy Association* (MDA) et de la *Muscular Dystrophy Canada* sont aussi importantes pour soutenir la recherche.

WEB <http://www.afm-telethon.fr>

WEB <http://www.myotonic.org/> (site en anglais)

WEB <http://mda.org/> (site en anglais)

WEB <http://muscle.ca/>

Comment participer à la recherche ?

Dans l'état actuel des connaissances, les chercheurs ont surtout besoin d'ADN, de cellules et d'échantillons de muscles prélevés chez des personnes atteintes de la maladie de Steinert pour continuer à étudier les différents mécanismes en jeu dans ces maladies. Les fragments de peau, voire de cristallin (à la suite d'une opération chirurgicale de la cataracte), les prélèvements de sperme peuvent également s'avérer utiles.

Une autre façon de contribuer à la recherche est de participer à des études ou à d'éventuels essais cliniques.

Don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle

Ces prélèvements sont utilisés par des équipes de recherche pour étudier les mécanismes de la maladie ou tester de nouvelles pistes thérapeutiques.

Faire un don de tissu en pratique

A l'occasion d'une intervention chirurgicale dont vous avez besoin ou lors d'une biopsie, vous pouvez, si vous le souhaitez profiter de cette occasion pour faire don de tissu à Myobank AFM-Téléthon / Institut de Myologie.

Pour se faire, parlez-en à votre chirurgien, et celui-ci, ou vous-même, informe Myobank par téléphone au 01 42 17 74 63 / 01 42 17 75 06 ou par e-mail à l'adresse myobank-afm@institut-myologie.org.

Myobank se met alors en contact avec le médecin pour organiser, dans des conditions réglementaires et sanitaires strictes, le recueil du matériel biologique (tissus, cellules, ADN), son stockage et son acheminement vers les équipes de recherche qui en font la demande.

Grâce à un suivi par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.

En vous faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, vous pourrez être inscrit dans l'observatoire français des dystrophies myotoniques, *DM-scope*, et être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique.

Myobank-AFM-Téléthon / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM-Téléthon pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

➤➤ ADN, cellules, tissus... des banques

[pour la recherche](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB www.institut-myologie.org/ >

[Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie](#)

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'observatoire français des dystrophies myotoniques, **DM-scope**, est la plus grande base de données mondiale sur cette maladie. C'est la base de données française sur les dystrophies myotoniques. Soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon, elle a pour objectifs de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie, d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de dystrophies myotoniques et d'identifier celles répondant aux critères requis pour participer à un essai clinique.

WEB www.dmscope.fr



Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon : [WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades](http://www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades) ou sur celui d'Orphanet : [WEB www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr).

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 01 69 47 11 78 ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

Comment savoir s'il y a des essais cliniques en cours ou en préparation auxquels je pourrais participer ? A qui dois-je m'adresser pour participer à un essai ?

- Le site internet de l'AFM-Téléthon publie
 - un panorama des essais cliniques en cours en France dans les maladies neuromusculaires :

[WEB www.afm-telethon.fr/Medecin/Chercheur/Recherche clinique](http://www.afm-telethon.fr/Medecin/Chercheur/Recherche-clinique)

- la liste des essais financés par l'AFM-Téléthon en préparation et en cours : [WEB www.afm-telethon.fr/Guerir/Essais](http://www.afm-telethon.fr/Guerir/Essais)

▪ En France les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, organisées en réseau, sont les premières impliquées dans le recrutement de malades atteints de maladies neuromusculaires pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être régulièrement suivi par une de ces consultations.

- Le site Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques ayant lieu en Europe dans le domaine des maladies rares. La difficulté de ce recensement est qu'il n'est pas obligatoire et que l'information disponible est celle fournie par les chercheurs.

[WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques](http://www.orphanet.fr/Recherche-essais-cliniques)

Participer à une étude clinique ou à un essai thérapeutique en pratique

Pour participer à une étude, il faut :

- avoir un diagnostic clinique et moléculaire précis
- être suivi régulièrement sur le plan médical,
- satisfaire aux critères d'inclusion de l'essai
- donner son consentement éclairé.

Parlez-en à votre médecin.

➤➤ [Essais cliniques et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Un peu d'histoire

L'histoire de la maladie de Steinert est indissociable de celles des syndromes dits myotoniques. Les premières descriptions de formes familiales de myotonie remontent à 1876 (Thomsen) et 1885 (Eulenburg). L'observation faite et rapportée en 1909 par Hans Gustav Wilhelm Steinert (1875-1911), un médecin interniste allemand installé à Leipzig, s'en distingue nettement par le caractère *multisystémique* des manifestations cliniques associées à la *myotonie*. Des observations similaires furent rapportées par la suite par Batten et Curschmann d'où le nom de maladie de Curshmann-Steinert-Batten.

Si la France est restée attachée au nom de maladie de Steinert, il est plutôt fait référence, dans le monde anglo-saxon, au terme de dystrophie myotonique de type 1 (ou DM1).

- La recherche des causes de cette affection a été assez confidentielle pendant de nombreuses années même si son caractère familial, et donc héréditaire, avait été affirmé dès sa description initiale. L'origine primitivement musculaire de la maladie a été, elle, confirmée par Denny-Brown et Nevin en 1941.
- A la fin des années 1980, et avec le développement des techniques modernes d'*analyse de liaison*, le *gène* responsable de la maladie de Steinert est d'abord localisé sur le *chromosome* 19.
- En 1992, il est identifié avec précision (gène *DMPK*) et l'expansion pathologique de triplets de *nucléotides* est découverte.
- Quelques années plus tard, les chercheurs démontrent l'implication d'un autre gène, le gène *ZNF9*, dans une autre forme de *myotonie* de l'adulte très proche de la maladie de Steinert (appelée dystrophie myotonique de type 2, DM2 ou PROMM).
- En 2008, l'Observatoire français des Dystrophies myotoniques (*DM-Scope*) voit le jour, afin d'accroître les connaissances sur la maladie et mettre à disposition à terme, de nouvelles thérapies aux personnes atteintes de dystrophie myotonique.
- En 2012, l'équipe de Geneviève Gourdon (Inserm, Hôpital Necker-Enfants Malades) est la première à mettre au point un modèle de souris mimant la maladie de Steinert (souris *DMSXL*), afin de mieux comprendre la maladie et de valider une approche thérapeutique avant d'être testée dans le cadre d'un essai clinique.
- En 2014, la société *Ionis Pharmaceuticals* lance le premier essai clinique de biothérapies dans la maladie de Steinert. Il s'agit, à l'aide de petites séquences d'ARN (appelés *oligonucléotide antisens*) de détruire les ARN toxiques et donc d'améliorer les symptômes de la maladie.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Pour en savoir plus

Le Zoom sur la recherche dans la dystrophie myotonique de Steinert

Le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie myotonique de Steinert* présente une information détaillée sur les connaissances scientifiques et les pistes thérapeutiques à l'étude dans la maladie de Steinert.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telathon.fr > Maladies > Malade de Steinert (dystrophie myotonique de type 1)

Avancées dans la maladie de Steinert

Actualisées chaque année, les *Avancées dans les dystrophies myotoniques* présentent les actualités de la recherche dans les dystrophies myotoniques de type 1 (maladie de Steinert) et de type 2 : colloques internationaux, études ou essais cliniques en cours, publications scientifiques et médicales...

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telathon.fr > Concerné par la maladie > Avancées de la recherche Savoir & Comprendre

Repères Savoir & Comprendre



Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM-Téléthon. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux. Ils sont disponibles auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région ou en téléchargement sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** <http://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

Le **Repères Savoir & Comprendre Maladie de Steinert** résume les informations essentielles concernant cette maladie : scientifiques, médicales et sociales. Il aborde, en particulier, les manifestations de la maladie, son diagnostic et sa prise en charge, ses causes connues, le conseil génétique et les aspects liés à la vie quotidienne.



Les autres sujets traités sont :

- ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche
- Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires
- Bien assis dans son fauteuil roulant
- Bien s'équiper pour bien dormir
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires
- Conduite automobile et maladies neuromusculaires
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires
- Diagnostic des maladies neuromusculaires
- Domotique et maladies neuromusculaires
- Douleur et maladies neuromusculaires
- Droit des patients et maladies neuromusculaires
- Emploi et maladies neuromusculaires
- Essais cliniques et maladies neuromusculaires
- Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires
- Exercice physique et maladies neuromusculaires
- Financement des aides humaines
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires,
- Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Handicap ou situation de handicap ?
- La compensation technique des membres supérieurs
- L'annonce du diagnostic... et après
- Le ballon insufflateur manuel : une ventilation de secours
- Le muscle squelettique
- Le système musculaire squelettique
- Les aides humaines à domicile
- Les essais thérapeutiques en questions
- Lève-personne et maladies neuromusculaires
- Manutention des personnes
- Ordinateur et maladies neuromusculaires
- Organisation de la motricité
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires
- Prestation de compensation et maladies neuromusculaires
- Prévention et maladies neuromusculaires
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- Salle de bain et maladies neuromusculaires
- S'autoriser à souffler
- Scolarité et maladies neuromusculaires
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires
- Vacances et maladies neuromusculaires
- Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Numéros de téléphone utiles

• Accueil Familles AFM-Téléthon

Service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM-Téléthon en fonction de leurs besoins.

☎ 01 69 47 11 78

• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

☎ 0 810 004 333 (prix d'un appel local)

• Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades

☎ 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)

• Maladies Rares Info Service

☎ 01 56 53 81 36

Sites internet

• Site internet de l'AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies).

WEB www.afm-telethon.fr

• Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins

WEB www.orphanet.fr

• Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

• Site de la *Myotonic dystrophy foundation*

WEB <http://www.myotonic.org/> (en anglais)

• Site de la *Muscular Dystrophy Association*

WEB www.mda.org/ (en anglais, certaines publications sont disponibles en espagnol).


SOMMAIRE
TABLE DES MATIERES



Glossaire

ACQUISITIONS MOTRICES

Les **acquisitions motrices** sont les mouvements ou postures que tout jeune enfant apprend à maîtriser au fur et à mesure de son développement : tenir sa tête droite, se tenir assis, ramper, se tenir debout, marcher...

AIDES HUMAINES

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillage, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...), aide aux soins d'hygiène, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever, aux travaux ménagers, à la cuisine et aux courses.

➤➤ Financement des aides humaines, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AIDES TECHNIQUES

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillage ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPÉS

L'Allocation pour adultes handicapés

(AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui, de ce fait, ne peuvent accéder à un emploi et disposent de ressources modestes.

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (qui ne sont pas cumulables) :

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

- le complément de ressources

s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

WEB www.solidarite.gouv.fr > handicap > Informations pratiques > Fiches pratiques > Fiches pratiques du handicap > Prestations du handicap

AMYOTROPHIE

L'amyotrophie est le terme médical pour désigner une diminution du volume d'un muscle, "l'amaigrissement" d'un muscle. Elle peut être de diverses origines (nutritionnelles, musculaires, neurologiques, endocriniennes...).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

ANALYSE DE LIAISON

L'**analyse de liaison** repose sur le fait que plus deux régions sont proches sur un chromosome, plus elles sont transmises ensemble. Ainsi, en repérant une région chromosomique connue toujours transmise avec une maladie particulière, on a des chances de trouver, à proximité, le gène responsable de la maladie.

En pratique, on étudie l'ADN de plusieurs individus atteints et non-atteints dans une famille où la maladie est récurrente. Pour chaque personne, on détermine les séquences de régions connues (marqueurs génétiques) réparties sur tout le génome, et ce pour chacune des 23 paires de chromosomes. Si l'on retrouve toujours un marqueur génétique identique chez les malades, on peut en conclure que le gène responsable de la maladie est probablement proche de ce marqueur dans le génome.

ANTADIR

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

WEB antadir.com

ANTALGIQUE

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

➤➤ Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

APNÉE DU SOMMEIL

Au cours d'une **apnée du sommeil** une personne endormie s'arrête de respirer pendant moins de 10 secondes. Bien que la personne n'en ait pas forcément conscience sur le moment, cela a des répercussions sur la qualité du sommeil et peut entraîner des gênes pendant la journée (fatigue excessive, somnolence, irritabilité, maux de tête,...).

ARN MESSAGER

L'**ARN messager** est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène, qui sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine, c'est-à-dire la composition et la structure de cette protéine.

ARTHRODÈSE

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ARYTHMIE CARDIAQUE

L'**arythmie cardiaque** correspond à une modification du rythme



cardiaque qui devient irrégulier. Il existe différentes formes d'arythmie qui peuvent être traitées, selon leur gravité, par des modifications des habitudes de vie, la prise de médicaments ou la chirurgie.

ASTHÉNIE

L'**asthénie** est un état de fatigue générale, de lassitude aussi bien physique qu'intellectuelle, qui ne résulte pas d'un effort et ne disparaît pas avec le repos.

AUDIOPROTHÉSISTE

L'**audioprothésiste** des appareils auditifs pour les personnes malentendantes. Il explique aussi leur fonctionnement et donne des conseils d'entretien.

AUTOSOMIQUE

La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes.

AUXILIAIRE DE VIE SCOLAIRE

Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

BENZODIAZÉPINES

Les **benzodiazépines** sont des médicaments utilisés pour apaiser les états anxieux.

BILAN BIOLOGIQUE

Un **bilan biologique** analyse la quantité d'un grand nombre d'éléments de nature diverse (cellules sanguines – globules blancs, plaquettes... – protéines, enzymes, lipides, hormones...) dans le sang et les comparent à des valeurs de référence, pour diagnostiquer certaines maladies.

BILAN HÉPATIQUE

Le bilan hépatique comprend l'ensemble des analyses qui sont requises pour apprécier le bon fonctionnement du foie. Il consiste à doser à partir d'une prise de sang des éléments produits ou modifiés au niveau du foie (enzymes hépatiques, cholestérol...).

BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE

Le **bilan neuropsychologique** analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser d'éventuels troubles cognitifs.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

BILAN ORTHOPHONIQUE

Le **bilan orthophonique** évalue les capacités de la personne à communiquer à l'oral ou à l'écrit au cours d'entretiens pour raconter les difficultés rencontrées et grâce à des épreuves de langage standardisées.

BIOPSIE MUSCULAIRE

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

BLOC AURICULO-VENTRICULAIRE

Un **bloc auriculo-ventriculaire** est un trouble de la conduction cardiaque, dans lequel le passage de l'influx nerveux dans le cœur, est ralenti voire bloqué entre l'oreillette

et le ventricule. Il peut se manifester par un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des absences, une fatigue passagère, parfois une perte de conscience transitoire. Le plus souvent, il n'entraîne aucune gêne. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains, ne nécessitent pas de traitement et qui, pour d'autres nécessitent la mise en place d'un pacemaker.

CAPACITÉ VITALE

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CARDIOMYOCYTES

Les **cardiomyocytes** sont les cellules musculaires cardiaques.

CARDIOMYOPATHIE

Une **cardiomyopathie** est une atteinte du muscle cardiaque. Elle peut être asymptomatique (n'entraînant aucun signe visible), ou se manifester par une fatigue importante, des difficultés à respirer, des troubles du rythme cardiaque, ou, plus rarement, des douleurs thoraciques.

CATARACTE

La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).

CEINTURE SCAPULAIRE - CEINTURE PELVIENNE

La **ceinture scapulaire** est la zone du corps humain qui relie les membres supérieurs au tronc : elle correspond à la région des épaules. La **ceinture pelvienne** relie les membres inférieurs au tronc : elle correspond à la région du bassin.

CENTRES DE COMPÉTENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres



de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

►► Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CENTRES DE RÉFÉRENCE

Les **Centres de référence des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

►► Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CHROMOSOMES

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPÉES

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations

(Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité. Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les demandes simples (par exemple les renouvellements).

►► Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118

COMPLÉMENT DE RESSOURCES

Le **Complément de ressource** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Il s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

WEB www.solidarite.gouv.fr > handicap > Informations pratiques > Fiches pratiques > Fiches pratiques du handicap > Prestations du handicap

CONDUCTION CARDIAQUE

La **conduction cardiaque** est la transmission de l'influx nerveux dans le cœur permettant une contraction

harmonieuse des différentes parties du cœur (oreillettes; ventricules).

CONSEIL GÉNÉTIQUE

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

►► Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSEILLER GÉNÉTIQUE

Le **conseiller génétique** travaille en collaboration avec le médecin généticien pour accueillir, informer et répondre aux questions des familles qui s'adressent à une consultation de conseil génétique.

►► Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSULTATIONS SPÉCIALISÉES

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

►► Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CORSET

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne



vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DÉFIBRILLATEUR CARDIAQUE IMPLANTABLE

Le **défibrillateur cardiaque implantable** sert à resynchroniser les battements cardiaques en cas de troubles du rythme d'origine ventriculaire : lorsque les ventricles cardiaques qui éjectent le sang du cœur vers la circulation sanguine, ne fonctionnent plus à un rythme régulier.

Le défibrillateur est implanté sous la peau et relié au cœur grâce à des électrodes, au cours d'une petite intervention chirurgicale.

➤➤ Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DÉFORMATIONS ORTHOPÉDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DÉGÉNÉRESCENCE

La **dégénérescence** est un processus d'altération d'un tissu ou d'un organe : à l'intérieur du tissu, des cellules se modifient et perdent leurs caractères spécifiques (mais elles ne meurent pas toutes).

DÉSADAPTATION À L'EFFORT

La **désadaptation à l'effort** est une diminution des capacités physiques cardio-vasculaires, respiratoires et musculaires, liée à la sédentarité ou suite à une inactivité prolongée. Elle se manifeste par une sensation de fatigue et de fatigabilité qui incite à l'inactivité, aggravant encore la désadaptation de l'organisme à l'effort.

Une activité physique régulière adaptée aux capacités musculaires et cardio-vasculaire permet de récupérer et/ou d'entretenir une bonne

adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort et de diminuer sensiblement, voire faire disparaître la sensation de fatigue et de fatigabilité.

DÉSATURATION EN OXYGÈNE

Une **désaturation en oxygène** est une baisse de la quantité d'oxygène (oxygénation) dans le sang. Elle est révélée par une prise de sang.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DÉVELOPPEMENT COGNITIF

Le **développement cognitif** concerne le développement des moyens et des mécanismes d'acquisition de connaissances (perception, attention, mémoire, langage...).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

DIABÈTE SUCRÉ

Le **diabète sucré** est une maladie due à un défaut de l'insuline (trop peu produite ou trop peu active) qui provoque une augmentation de la concentration de glucose dans le sang (hyperglycémie). Non traité, il peut conduire à des complications cardio-vasculaires, neurologiques, rénales, oculaires ou cutanées parfois graves.

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Le **diagnostic clinique** est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la

maladie, il permet de confirmer le diagnostic clinique.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTATOIRE

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Le **diagnostic prénatal** (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose la question de l'interruption de grossesse.

Le DPN repose sur des analyses génétiques effectuées sur de l'ADN extrait d'une biopsie du placenta à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique à 15-16 semaines d'aménorrhée.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRÉ-SYMPTOMATIQUE

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre de la



famille est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DM-SCOPE

L'observatoire français des dystrophies myotoniques, **DM-Scope**, est la plus grande base de données mondiale sur cette maladie. C'est la base de données française sur les dystrophies myotoniques. Soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon, elle a pour objectifs de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie, d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de dystrophies myotoniques et d'identifier celles répondant aux critères requis pour participer à un essai clinique.

WEB www.dmscope.fr

DOMINANT(E)

Une maladie héréditaire est dite "**dominante**" lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie sur l'une des deux copies du gène, se manifeste même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOMOTIQUE

La **domotique** désigne l'ensemble des techniques et technologies électroniques, informatiques et de télécommunication utilisées pour améliorer une habitation. Cela recouvre les systèmes de commande à distance et de programmation, par exemple pour le chauffage, l'ouverture des portes et volets, l'équipement électroménager et audiovisuel, les alarmes...

DOSAGE DE L'HÉMOGLOBINE GLYCOSYLÉE

La **mesure de l'hémoglobine glycosylée** est un examen qui permet de diagnostiquer un diabète ou de suivre l'efficacité d'un traitement. L'hémoglobine glycosylée est dosée à partir d'une prise de sang. Sa concentration reflète la quantité moyenne de glucose dans le sang au cours des deux derniers mois. Le test

est positif si la concentration d'hémoglobine glycosylée est supérieure à une valeur seuil (calculée dans la population générale).

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

DOSAGES HORMONAUX

Les **dosages hormonaux** consistent à mesurer la quantité d'hormones qui circulent dans le sang (taux sanguins). La diminution ou l'augmentation du taux hormonal sanguin est un signe d'une pathologie endocrinienne.

DRAINAGE BRONCHIQUE

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DYSTROPHIE MUSCULAIRE

Une **dystrophie musculaire** est caractérisée par une fonte et un affaiblissement progressifs de certains groupes de muscles. L'examen au microscope d'un échantillon de ces muscles montre une dégénérescence des cellules musculaires s'accompagnant de la présence de cellules jeunes en régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence.

DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 2

La **dystrophie myotonique de type 2** est une maladie génétique rare. Elle touche préférentiellement le muscle qui diminue de volume, s'affaiblit (dystrophie) et se relâche difficilement après un mouvement (myotonie). C'est une maladie à transmission autosomique dominante, cliniquement très proche de la myotonie de Steinert. D'autres organes peuvent être affectés (c'est une maladie multisystémique).

WEB [www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie myotonique de type 2](http://www.afm-telethon.fr/Maladies/Dystrophie_myotonique_de_type_2)

ÉCHOCARDIOGRAPHIE

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine et permet, en particulier, de mesurer la fraction d'éjection systolique, un indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

ÉCHOGRAPHIE

L'**échographie** est une technique d'imagerie médicale, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet d'étudier les organes (dont le cœur), les vaisseaux (artères et veines) et les ligaments. Au cours d'une grossesse, elle permet de suivre le développement du fœtus et de dépister des anomalies ou de déterminer le sexe de l'enfant.

EFFET FONDATEUR

On parle d'**effet fondateur** lorsque, dans une population donnée, une maladie génétique rare est plus fréquente que dans la population générale, et que les personnes présentant cette maladie ont toutes la même mutation issue d'un ancêtre commun.



On parle d'**effet fondateur** lorsque, dans une population donnée, l'anomalie génétique en cause dans une maladie génétique est identique et issue d'un ancêtre commun, chez toutes les personnes atteintes de cette maladie.

ÉLECTROCARDIOGRAMME

Un **électrocardiogramme (ECG)**, est un examen destiné à enregistrer l'activité électrique du cœur, au moyen d'électrodes posées sur le thorax, les poignets et les chevilles. Il sert à identifier certaines anomalies cardiaques et à en suivre l'évolution. Il permet de détecter d'éventuelles difficultés du cœur à maintenir sa cadence de contraction à un rythme régulier et harmonieux (troubles du rythme) ou encore, des signes d'infarctus du myocarde.

ÉLECTROCARDIOGRAMME AMBULATOIRE

L'**électrocardiogramme ambulatoire** (ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité électrique du cœur de façon continue pendant 24 heures grâce à un dispositif d'enregistrement portable.

ÉLECTROMYOGRAMME

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles – servant d'électrodes – implantées dans le muscle, les signaux électriques émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'étude électrophysiologique du muscle et du nerf peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ENDOCRINIEN

Le système **endocrinien** fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

ENDOGENIE

Une société est dite **endogame** lorsque les membres d'un groupe (social, géographique, familial...) ont tendance à choisir leur partenaire à l'intérieur de ce groupe.

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil. ➤➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

ENZYMES MUSCULAIRES

Enzymes musculaires voir "dosage des enzymes musculaires"

ERGOTHÉRAPEUTE

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

ERGOTHÉRAPIE

L'**ergothérapie** est méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de

maintenir ou développer son autonomie.

ESPÉRANCE DE VIE

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

ESSAI CLINIQUE

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

➤➤ Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE

L'**European Neuromuscular Centre (ENMC)** est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

[WEB www.enmc.org/](http://www.enmc.org/)

EXAMEN CLINIQUE

L'**examen clinique** est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic.

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.



L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EXPLORATION DU FAISCEAU DE HIS

L'**exploration du faisceau de His** (ou exploration électrophysiologique) est un examen cardiaque plus approfondi que l'électrocardiogramme, qui mesure les temps de conduction de l'influx électrique entre les différentes parties du cœur. Cette exploration électrophysiologique se fait par un cathéter monté jusqu'au cœur à partir de la veine de la cuisse (veine fémorale).

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspireurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires. Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FAUSSE ROUTE

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

FIBRES MUSCULAIRES

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules

allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

➤ Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FIBRILLATION VENTRICULAIRE

La **fibrillation ventriculaire** est un trouble du rythme cardiaque qui correspond à des contractions très rapides et désordonnées des ventricules cardiaques (cavités inférieures du cœur), qui ne permettent pas d'assurer l'apport suffisant de sang aux organes vitaux.

FONCTIONS COGNITIVES

Les **fonctions cognitives** regroupent l'ensemble des activités mentales qui permettent d'acquiescer et d'utiliser des connaissances : perception, attention, mémoire, traitement de l'information, langage, résolution de problèmes, prise de décision...

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/repères-savoir-comprendre-1118)

GASTROSTOMIE

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

GAZ CARBONIQUE

Le **gaz carbonique** (ou dioxyde de carbone : CO₂) est produit par des réactions qui se produisent dans nos cellules et qui permettent à l'organisme de fonctionner (le métabolisme humain). Le CO₂ est éliminé par les poumons lors de l'expiration.

GAZ DU SANG

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO₂) et le dioxygène (O₂) qui sont dissous dans le sang - sont

mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GAZOMÉTRIE

La **gazométrie** mesure la quantité de dioxyde de carbone (CO₂) et de dioxygène (O₂) dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin. Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GÈNE

Un **gène** est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène contient des informations constituant le "plan de fabrication" d'une protéine.

GÉNÉTICIEN CLINICIEN

Le **généticien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.

HORMONES

Les **hormones** sont des messages chimiques véhiculés par le sang qui agissent au niveau de leur organe cible en se fixant sur un récepteur spécifique.

HYPOTONIE MUSCULAIRE

L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.

HYPOVENTILATION ALVÉOLAIRE

L'**hyppoventilation alvéolaire** est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE MÉDICALE

L'**imagerie médicale** est l'ensemble de techniques qui, utilisant des phénomènes physiques (absorption des rayons X, réflexion d'ondes ultrason, résonance magnétique, radioactivité...), permettent d'obtenir des images ou des représentations visuelles de la structure et/ou de la



fonction du corps humain : radiographie, scanner (ou tomodensitométrie), échographie (ou ultrasonographie), imagerie par résonance magnétique (IRM), spectroscopie par résonance magnétique (SRM), scintigraphie, tomographie par émission de positons (TEP).

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

INCIDENCE

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas qui sont survenus pendant une période d'un an et dans une population déterminée.

INSUFFISANCE CARDIAQUE

On parle d'**insuffisance cardiaque** quand le cœur ne peut pas assurer un débit sanguin suffisant au bon fonctionnement des tissus de l'organisme. Elle peut entraîner fatigue, palpitations, gêne respiratoire à l'effort ou la nuit, gonflement des chevilles et des pieds (oedèmes). Sa gravité et son évolution dépendent de l'origine de la défaillance. Un diagnostic et une prise en charge précoces (modification du régime alimentaire, médicament ou chirurgie...) permettent de limiter les symptômes.

INSULINE

L'**insuline** est une hormone fabriquée par le pancréas et qui permet au sucre (glucose) qui arrive dans le sang (après un repas) de rentrer dans les cellules de l'organisme et d'être utilisé comme réserve d'énergie (carburant).

IRM OU IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE

L'**imagerie par résonance magnétique** ou **IRM** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

KINÉSITHÉRAPIE

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires.

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

KINÉSITHÉRAPIE RESPIRATOIRE

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

LIQUIDE AMNIOTIQUE

Le **liquide amniotique** dans lequel baigne l'embryon puis le fœtus durant la grossesse le protège contre les écarts de température, les chocs et les infections. Il contient des cellules fœtales.

LOIS DE BIOÉTHIQUE

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques

posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[WEB www.legifrance.gouv.fr](http://www.legifrance.gouv.fr)

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

[WEB www.solidarite.gouv.fr](http://www.solidarite.gouv.fr) > handicap > Informations pratiques > Fiches pratiques > Fiches pratiques du handicap > Prestations du handicap

[WEB www.caf.fr](http://www.caf.fr) > Particuliers > Toutes les prestations > Allocation aux adultes handicapés

MALADIE À TRIPLETS

Les **maladies à triplets** sont des maladies génétiques dues à l'augmentation importante du nombre de répétition d'une petite séquence d'ADN, composée de 3 nucléotides (triplets, ou trinucleotides). A chaque groupe de 3 nucléotides (triplet) sur un gène correspond un acide aminé dans la protéine codée par le gène. Par exemple, lorsque le triplet CAG, qui code l'acide aminé glutamine est répété un grand nombre de fois, la protéine mutée va comporter une longue chaîne de glutamine (polyglutamine), qui affecte son activité normale dans la cellule. Il existe une dizaine de maladies génétiques à triplets identifiées, dont la chorée de Huntington, la dystrophie myotonique de Steinert, la dystrophie musculaire oculopharyngée, le syndrome de l'X fragile...

MALADIE GÉNÉTIQUE

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le



fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Nous l'héritons de nos parents et nos enfants héritent de la nôtre. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

MALADIE MULTISYSTÉMIQUE

Une **maladie multisystémique** touche plusieurs organes différents et se manifeste par des symptômes variés selon les tissus atteints.

MALADIE RARE

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.eurordis.org/fr > Les maladies rares

WEB sante.gouv.fr/ > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

MEMBRES INFÉRIEURS

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

MEMBRES SUPÉRIEURS

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

MÉTABOLISME

Le **métabolisme** est l'ensemble des transformations biochimiques qui se déroulent au sein des cellules des organismes vivants et qui assurent leurs fonctionnements.

MUSCLES DISTAUX

Les **muscles distaux** sont les muscles qui sont éloignés de l'axe du corps. Ils sont situés aux extrémités des membres : muscles des mains et des avant-bras pour les membres supérieurs, muscles des pieds et des jambes pour les membres inférieurs.

➤ Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES LISSES

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce

sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est différente de celle des muscles squelettiques.

MUSCLES PROXIMAUX

Les **muscles proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

➤ Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

MUSCLES SQUELETTIQUES

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

➤ Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤ Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤ Organisation de la motricité, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MYOBANK-AFM / INSTITUT DE MYOLOGIE

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

➤ ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie.

MYOLOGIE

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

MYOPATHIES CONGÉNITALES

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Myopathie congénitale

MYOTONIE

La **myotonie** est un défaut de relâchement de la fibre musculaire : après une contraction, le muscle ne revient pas rapidement à son état de repos initial. Ce phénomène donne une sensation de raideur due à une lenteur du relâchement du muscle après sa contraction. Il a tendance à s'améliorer avec la répétition du mouvement. La myotonie n'est en général pas douloureuse (à la différence d'une crampe par exemple), mais peut être gênante pour certains gestes de la vie courante (ouvrir un pot de confiture, visser ou dévisser une ampoule, manipuler certains objets...). Lors d'un examen clinique le médecin peut la provoquer par une percussion de la partie charnue du muscle avec un marteau à réflexe.

MYOTONIES CONGÉNITALES

Les **myotonies congénitales** sont des maladies génétiques rares qui affectent le muscle. Elles sont caractérisées par des troubles de la contraction musculaire (myotonie) et une tendance à l'augmentation de volume des muscles (hypertrophie).

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Myotonie congénitale de Becker

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Myotonie congénitale de Thomsen

NUCLÉOTIDE

Un **nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN et est de 4 sortes différentes (A, T, G, C). A chaque combinaison de 3 nucléotides (**triplet** ou **trinuécléotide**) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine.

OLIGONUCLÉOTIDE ANTISENS

Un **oligonucléotide antisens** est un fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire qui se lie spécifiquement à un ARN messenger naturel (la séquence de



l'oligonucléotide antisens est complémentaire de celle de l'ARN messager). Il peut ainsi modifier l'ARN messager (saut ou incorporation d'exon(s) en intervenant à l'étape de sa maturation (l'épissage).

OPIACÉS

Les **opiacés** sont des médicaments utilisés principalement pour traiter les douleurs intenses ou rebelles aux autres antalgiques (paracétamol, aspirine...). Ils peuvent aussi être prescrits pour soulager la toux ou la diarrhée.

ORL

L'**ORL** (oto-rhino-laryngologiste) est un médecin spécialisé en oto-rhino-laryngologie (que l'on abrège aussi en ORL), c'est-à-dire dans l'examen et le traitement médical ou chirurgical du nez, de la gorge ou de l'oreille.

ORTHOPHONIE

L'**orthophonie** comprend l'ensemble des méthodes pour évaluer et rééduquer les pathologies du langage oral (difficultés à communiquer et à se faire comprendre) et écrit (difficultés en lecture ou en orthographe), de la voix et de l'articulation. Elle traite aussi des troubles de la déglutition et de la motricité bucco-faciale.

OXYGÉNOTHÉRAPIE

L'**oxygénothérapie** consiste à enrichir en oxygène l'air inspiré afin de rétablir ou de maintenir un taux normal d'oxygène dans le sang. Elle est réalisée aux moyens de dispositifs médicaux comme un concentrateur d'oxygène, réservoir d'oxygène liquide ou bouteille d'oxygène gazeux.

PALAIS OGIVAL

Un **palais ogival** est une déformation de l'intérieur de la bouche : le palais est particulièrement haut et étroit, comme creusé vers le haut.

PANCRÉAS

Le **pancréas** est une glande située dans l'abdomen, derrière l'estomac. Il sécrète des sucs (ou enzymes) nécessaires à la digestion et produit des hormones, en particulier l'insuline et le glucagon, qui permettent de réguler le métabolisme des sucres.

PARATHYROÏDES

Les **parathyroïdes** sont des petites glandes (généralement 4) situées près

de la glande thyroïde. Elles sécrètent une hormone qui participe au métabolisme du calcium.

PNEUMOPATHIE D'INHALATION

Une **pneumopathie d'inhalation** est une affection respiratoire liée à la présence dans les voies aériennes de débris alimentaires ou de salive entraînant une infection pulmonaire.

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

➤➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ? Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.service-public.fr/ > Social Santé > Handicap > Prestation de compensation du handicap.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

PRÉVALENCE

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donnés.

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle,

psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PRISE EN CHARGE PSYCHOMOTRICE

La **prise en charge psychomotrice** repose sur des exercices (relaxation, jeux, exercices d'adresse...) qui sollicitent à la fois les facultés physiques et mentales de la personne et aide l'individu à s'adapter à son environnement.

PROCESSUS DYSTROPHIQUE

Dans les maladies musculaires, un **processus dystrophique** est une altération du tissu musculaire qui associe la perte progressive de cellules musculaires (dégénérescence) en partie contrebalancée par de nouvelles cellules jeunes en régénération et le développement du tissu de soutien (fibrose).

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISÉ

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROJET PERSONNALISÉ DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le Projet d'accueil individualisé (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité



PROTÉINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

PROTOCOLE DE SOINS

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il précise quels sont les professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

PSYCHOMOTRICITÉ

La **psychomotricité** est l'ensemble des fonctions motrices et psychiques qui concourent à des gestes adaptés aux besoins de la vie relationnelle (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). C'est l'expression corporelle de notre vie affective, intellectuelle et relationnelle (vie psychique) : par exemple la manière dont on marche est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué... Elle se met en place au cours du développement psychomoteur de l'enfant qui, stimulé par les interactions avec son environnement, va affiner et développer des capacités motrices lui permettant d'accomplir les actes de la vie. La psychomotricité est aussi le nom de la discipline qui étudie ces fonctions et leur développement ainsi que leur prise en charge par des techniques d'approche corporelle (relaxation, jeux, exercices d'adresse...). Cette prise en charge s'adresse à des enfants, des adolescents, des adultes ou des personnes âgées.

RÉCESSIF(VE)

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie génétique, ne se manifeste, dans ce cas-là, que

lorsque les deux copies du gène sont altérées.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RÉTRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

Une **rétraction musculaire** ou **musculo-tendineuse** est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

SCANNER

Le **scanner** ou tomodensitométrie est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SCOLIOSE

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C.

STATUT DE TRAVAILLEUR HANDICAPÉ

Le **statut de travailleur handicapé** est la reconnaissance administrative

d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

➤➤ [Emploi et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

STEPPAGE

Le **steppage** est un trouble de la marche dû à la faiblesse des muscles de la jambe censés assurer l'élévation de la pointe du pied. Ne pouvant relever correctement le pied, les personnes sont obligées lorsqu'elles marchent - en particulier sur des sols inégaux - de lever haut jambes et genoux pour éviter que la pointe du pied tombant n'accroche le sol et risque d'entraîner une chute.

SUBSTANCE BLANCHE

La **substance blanche** est avec la substance grise un des constituants du système nerveux central (cerveau, tronc cérébral et moelle épinière). Elle est composée de fibres nerveuses, qui relient différentes régions du système nerveux et assurent la transmission des messages nerveux entre les neurones.

SUIVI ORTHOPHONIQUE

La **prise en charge orthophonique** entretient ou améliore les fonctions de parole, de voix et de déglutition. Elle comporte des exercices de souffle, d'articulation, de rythme et un travail sur la voix.

SUPPLÉMENTS NUTRITIONNELS

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

SYMPTOMATIQUE

Un traitement **symptomatique** traite le symptôme et non la cause du symptôme, par exemple, il soulage une douleur mais ne permet pas de supprimer la cause de cette douleur.

SYMPTÔME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

**SYNDROME RESPIRATOIRE RESTRICTIF**

Un **syndrome respiratoire restrictif** est une atteinte respiratoire due à une diminution de l'expansion des poumons, qui affecte la qualité des échanges gazeux entre CO₂ et O₂ (difficulté à évacuer l'air chargé en CO₂ lors de l'expiration). Lorsque le syndrome restrictif devient important, on est en situation d'insuffisance respiratoire.

SYSTÈME ENDOCRINIEN

Le système **endocrinien** fabrique les hormones qui régulent de nombreuses fonctions de l'organisme (nutrition, croissance, reproduction, ...).

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

TACHYCARDIE

La **tachycardie** désigne un rythme cardiaque "trop" rapide. Lorsqu'elle concerne les ventricules, (cavités inférieures du cœur) les médecins parlent de tachycardie ventriculaire.

TEST DE CHARGE EN GLUCOSE

Le **test de charge en glucose** est un examen qui permet de diagnostiquer le diabète. Il mesure la réponse de l'organisme suite à la consommation de sucre : une prise de sang est réalisée chez une personne à jeun, puis après qu'elle a avalé une quantité importante de sucre (glucose). Le test est positif si les taux de glucose dans le sang (glycémie) à jeun et après ingestion de glucose sont supérieurs aux valeurs de référence (calculées dans la population générale).

TEST GÉNÉTIQUE

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être

pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction du muscle dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIÉ

Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une résistance constituée par l'appareil de mesure.

Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince "pouce-index" ou la force de préhension de la main ("grip test"), soit grâce à un dynamomètre tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de contrainte (appareils QMT pour quantified muscle testing).

Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido® ...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

TESTS NEUROPSYCHOLOGIQUES

Les **tests neuropsychologiques** analysent la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et

permettent d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser d'éventuels troubles cognitifs.

THYROÏDE

La **thyroïde** est une glande, située à la base du cou. Elle fabrique des hormones qui stimulent le métabolisme et la croissance et agissent sur de nombreux organes (muscles, cœur, système nerveux, appareil digestif...). La thyroïde régule de nombreuses fonctions du corps humain en agissant sur le métabolisme. Elle intervient par exemple dans la régulation de la température corporelle, du rythme cardiaque, de la digestion, de l'humeur...

TISSU NODAL

Le **tissu nodal** du cœur est le tissu qui génère le rythme de contraction du cœur (nœud sinusal) et transmet l'influx nerveux dans le cœur. Il assure ainsi l'enchaînement harmonieux de la contraction des différentes parties du cœur (oreillettes, ventricules)..

TOUX ASSISTÉE

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRACHÉOTOMIE

La trachéotomie est un orifice créé chirurgicalement à la partie basse du cou. On y place un petit tube (la canule de trachéotomie) pour faire entrer de l'air directement dans les poumons par la trachée, sans passer par les voies aériennes supérieures (nez, gorge, arrière gorge)

➤➤ Trachéotomie et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRANSIT

Le **transit** intestinal est la progression des aliments dans les intestins.

TRONC CÉRÉBRAL

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le mésencéphale, la



protubérance et le bulbe rachidien. Il assure, notamment, l'innervation de la tête (noyaux moteurs associés aux nerfs crâniens). C'est aussi dans le tronc cérébral que se situent les centres nerveux qui contrôlent les comportements automatiques nécessaires à la survie (respiration, rythme cardiaque, ...).

TROUBLES COGNITIFS

Les troubles cognitifs regroupent les difficultés dans le traitement d'informations (raisonnement, mémoire, attention, langage, écriture, orientation, capacités visuo-spatiales, planification...) et l'acquisition de connaissances.

Ils peuvent être présents dès la naissance entraînant des retards du développement psychomoteur. Lorsqu'ils apparaissent pendant l'enfance ou à l'âge adulte, ils entraînent de difficultés scolaires et/ou professionnelles.

➤ Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TROUBLES DE CONDUCTION CARDIAQUE

Les **troubles de conduction cardiaque** sont des anomalies de la transmission nerveuse dans le cœur. Ils peuvent entraîner soit une accélération (tachycardie) du rythme du cœur, soit un ralentissement (bradycardie) des battements du cœur, voire de brèves pauses où le cœur cesse de battre quelques instants, avec pour conséquence des vertiges, une fatigue passagère, voire

une perte de conscience transitoire. C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles, qui, bénins pour certains, ne nécessitent pas de traitement et qui, pour d'autres, relèvent de traitements médicamenteux efficaces ou de la pose d'un pacemaker.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

TROUBLES DU RYTHME CARDIAQUE

Les **troubles du rythme cardiaque** sont des modifications de la fréquence ou de la régularité du rythme cardiaque, qui devient plus rapide (tachycardie), plus lent (bradycardie) ou irrégulier (arythmie). Ils peuvent se manifester par une sensation de malaise, de douleur à la poitrine, de palpitations... C'est l'électrocardiogramme qui permet de diagnostiquer ces troubles. Si certains sont sans gravité, d'autres relèvent d'une prise en charge médicale (médicaments, pacemaker, ...).

VENTILATION ASSISTÉE

La **ventilation assistée** consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,
- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

➤➤ Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ Trachéotomie et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

VITESSE DE CONDUCTION NERVEUSE

La **vitesse de conduction nerveuse** est la vitesse à laquelle un nerf transmet l'influx nerveux (vitesse de conduction motrice pour les nerfs moteurs, vitesse de conduction sensitive pour les nerfs de la sensibilité). Elle est mesurée entre deux points par lors d'études électrophysiologiques du nerf et/ou du muscle.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Table des matières

RÉDACTION

• Dr. J. Andoni URTIZBEREA
Assistance Publique – Hôpitaux de Paris,
Centre de Référence
Neuromusculaire Garches-
Necker-Mondor-Hendaye,
64700 Hendaye

• Myoinfo, Département
d'information sur les maladies
neuromusculaires de l'AFM-
Téléthon (Évry).

REMERCIEMENTS

Nous remercions pour leur
contribution à ce document :

- M. Bendix (ergothérapeute, AFM-
Téléthon),
- CC Michon (psychologue, AFM-
Téléthon)
- N. Eymard (juriste, AFM-
Téléthon),
- C. Réveillère (psychologue, AFM-
Téléthon),
- Dr. A. Toutain (généticienne
clinicienne, Tours),

• Toutes les personnes concernées
par cette maladie qui ont pris le
temps de relire et d'amender tout

Qu'est-ce que la maladie de Steinert ?	3
Des formes de dystrophie myotonique de gravité différente.	4
La maladie de Steinert est-elle fréquente ?	5
À quoi la maladie de Steinert est-elle due ?	6
Comment évolue la maladie de Steinert ?	8
Comment la maladie de Steinert se transmet-elle ?	10
La maladie de Steinert se transmet selon un mode autosomique dominant	10
Le phénomène d'anticipation	10
La forme congénitale de la maladie de Steinert	11
Évaluer le risque de transmission	12
Dans quelles circonstances le diagnostic de la maladie de Steinert est-il fait ?	13
Le plus souvent, ce sont les difficultés musculaires qui amènent la personne à consulter un spécialiste.	13
De plus en plus, la maladie de Steinert est découverte à l'occasion d'une enquête familiale.	13
Parfois ce sont d'autres troubles ou des résultats d'examens biologiques qui déclenchent une enquête diagnostique.	14
Comment le diagnostic de la maladie de Steinert est-il posé ?	15
L'électromyogramme (EMG) objective une myotonie.	15
Le test génétique confirme le diagnostic	16
Les autres examens complémentaires n'ont qu'une valeur d'orientation	17
Parfois le diagnostic est difficile à établir	18
Que peut-on faire ?	20
Une carte de soins et d'information Maladie de Steinert	22
La prise en charge de l'atteinte musculaire	23
La prise en charge orthopédique	27
Une prise en charge cardiaque primordiale	29
La prise en charge respiratoire	32
La prise en charge des troubles du sommeil	36
La prise en charge des difficultés cognitives	38
La prise en charge ophtalmologique	40
La prise en charge des troubles de la parole et de l'audition	43
La prise en charge de la douleur	44
Soins bucco-dentaires et prise en charge orthodontique	45
La prise en charge des troubles de la déglutition	45
La prise en charge digestive	46
La prise en charge nutritionnelle	48
En cas de difficultés urinaires	50
Les troubles endocriniens	51
Le suivi gynécologique et la grossesse	52
La calvitie	53
Les problèmes cutanés	53
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	54



Améliorer son autonomie dans son environnement	56
Prendre conseil auprès d'un ergothérapeute	56
Acquérir une aide technique	57
Utiliser des aides techniques	57
Les aides humaines	59
Faire face au(x) stress que la maladie de Steinert est susceptible de provoquer.....	60
Au moment du diagnostic.....	61
Tout au long de la vie	62
Des difficultés émotionnelles particulières dans la maladie de Steinert	63
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	63
Se ressourcer	64
Conseil génétique.....	66
La consultation de conseil génétique	66
Diagnostic prénatal	68
Diagnostic pré-implantatoire	69
Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif.....	70
Où consulter, quand et comment ?	72
Un réseau de spécialistes.....	72
Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires	73
Une carte personnelle de soins	73
Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec la maladie de Steinert.....	75
Remboursement des soins médicaux	75
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	76
Scolarité	78
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap	81
Où se renseigner ?	83
Comment est organisée la recherche dans la maladie de Steinert ?	85
Des rencontres internationales.....	85
En France	86
Des financements institutionnels et associatifs	86
Comment participer à la recherche ?	87
Don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle	87
Grâce à un suivi par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires	87
Un peu d'histoire.....	89
Pour en savoir plus	90
Le Zoom sur la recherche dans la dystrophie myotonique de Steinert	90
Avancées dans la maladie de Steinert	90
Repères Savoir & Comprendre.....	90
Numéros de téléphone utiles.....	92
Sites internet.....	92
Glossaire	93