

Maladie de Kennedy

Brève AFM

<https://www.afm-telathon.fr/actualites/maladie-kennedy-recommandations-francaises-140369>

Maladie de Kennedy : les recommandations françaises

Des experts français de la maladie de Kennedy publient à l'international leurs recommandations en termes de diagnostic et de soin.

Dans un article daté d'avril 2020, un groupe de travail multidisciplinaire de la filière nationale de santé [FILSLAN](#) a publié des recommandations de diagnostic et de prise en charge des personnes atteintes de maladie de Kennedy. Ces recommandations condensent les éléments du [Protocole national de soins et de diagnostic](#) (PNDS) « [maladie de Kennedy](#) » (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) que ces spécialistes de la maladie de Kennedy avaient élaboré et publié en juin 2017 sur le site de la [Haute Autorité de Santé](#). Elles reprennent les points importants de la prise en charge pluridisciplinaire (kinésithérapie respiratoire, motrice, orthophonie...) et insistent notamment sur la dysphagie, dont les complications, en particulier sur le plan respiratoire, doivent être détectées le plus tôt possible.

Source

[The French national protocol for Kennedy's disease \(SBMA\): consensus diagnostic and management recommendations.](#)

Pradat PF, Bernard E, Corcia P, Couratier P, Jublanc C, Querin G, Morélot Panzini C, Salachas F, Vial C, Wahbi K, Bede P, Desnuelle C; French Kennedy's Disease Writing Group.
Orphanet J Rare Dis. 2020 (Avril).

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/06/05/maladie-de-kennedy-publication-du-protocole-national-de-soins-et-de-diagnostic-pnds/>

Maladie de Kennedy : publication du protocole national de soins et de diagnostic (PNDS)

La maladie de Kennedy, aussi appelée amyotrophie bulbo-spinale (ou SBMA pour *spino-bulbar muscular atrophy*), est une maladie neuromusculaire rare, transmise selon un mode récessif lié à l'X, et responsable de manifestations à la fois motrices (déficit des muscles distaux et des muscles bulbaires, principalement) et endocriniennes (gynécomastie). Elle est due à des mutations dans le gène codant le récepteur des androgènes lesquelles ont un effet délétère sur le fonctionnement du deuxième motoneurone. La maladie débute à l'âge adulte (vers 40 ans) et évolue lentement sur plusieurs décennies.

Les spécialistes français de cette maladie, réunis au sein d'un groupe de travail de la filière nationale de santé FILSLAN, ont publié en avril 2020, une version condensée du protocole national de soins et de diagnostic (PNDS), un document publié en 2017 sur le site de la Haute Autorité de Santé. Ces recommandations, établies après un travail exhaustif de bibliographie et de partage d'expériences, sont destinées aussi bien aux acteurs de terrain (médecins, paramédicaux) qu'aux organismes payeurs. Les auteurs soulignent l'importance d'une prise en charge pluridisciplinaire (kinésithérapie respiratoire et motrice, orthophonie, notamment) et la nécessité de détecter précocement les complications liées à la dysphagie, surtout au niveau respiratoire. En attendant l'arrivée d'éventuelles thérapies géniques, la supplémentation en androgènes ne semble pas avoir d'effet bénéfique et n'est donc pas recommandée.

Source

[The French national protocol for Kennedy's disease \(SBMA\): consensus diagnostic and management recommendations.](#)

Pradat PF, Bernard E, Corcia P, Couratier P, Jublanc C, Querin G, Morélot Panzini C, Salachas F, Vial C, Wahbi K, Bede P, Desnuelle C; French Kennedy's Disease Writing Group.
Orphanet J Rare Dis. 2020 (Avril).