

## Dystrophie myotonique

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

### **Des recommandations internationales pour la prise en charge respiratoire dans la maladie de Steinert**

La dystrophie myotonique de Steinert (ou DM1 pour dystrophie myotonique de type 1) est une maladie génétique relativement fréquente, transmise selon un mode autosomique dominant. On distingue plusieurs types de DM1 selon l'âge de début des premiers symptômes : depuis la forme congénitale jusqu'à des formes pauci-symptomatiques découvertes tardivement à l'âge adulte. Les muscles, le cœur, le cristallin, le système nerveux central, et les glandes endocrines sont des organes cibles dans cette maladie au caractère multisystémique. Les complications respiratoires sont fréquentes, notamment dans les formes graves et peuvent être une cause de décès prématuré au même titre que les complications cardiaques. La physiopathologie de l'atteinte respiratoire est multifactorielle : faiblesse des muscles respiratoires, atteinte des centres régulateurs de la respiration, pneumopathies d'inhalation liées aux troubles de déglutition...

Un travail de consensus basé sur l'opinion d'experts internationaux (médecins et kinésithérapeutes), plus que sur l'analyse exhaustive de la littérature, a abouti à des recommandations pour la prise en charge respiratoire au quotidien des patients atteints de DM1. Ces recommandations, publiées en avril 2020 et qui s'adressent en particulier aux pneumologues ayant une expérience limitée dans la DM1, couvrent l'ensemble des éléments de la prise en charge respiratoire tant pour le suivi que pour le traitement, préventif ou palliatif, de cette affection.

#### **Source**

[Consensus-Based Care Recommendations for Pulmonologists Treating Adults with Myotonic Dystrophy Type 1.](#)

*Boentert M, Cao M, Mass D, De Mattia E, Falcier E, Goncalves M, Holland V, Katz SL, Orlikowski D, Sannicolò G, Wijkstra P, Hellerstein L, Sansone VA. Respiration. 2020;99(4):360-368.*