Dystrophies myotoniques

Pas de brève AFM
Brève AIM
https://www.institut-myologie.org/2021/07/02/maladie-de-steinert-et-ventilation-non-invasive-a-domicile-lobservance-du-traitement-influe-t-elle-sur-la-mortalite/*

Maladie de Steinert et ventilation non-invasive à domicile : l'observance du traitement influe-t-elle sur la mortalité ?

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 y sont fréquentes et à l'origine d'une morbidité importante. La physiopathologie de l'atteinte respiratoire est néanmoins multifactorielle (faiblesse des muscles respiratoires, atteinte des centres régulateurs de la respiration, pneumopathies d'inhalation liées aux troubles de déglutition) et la prise en charge en est rendue d'autant plus complexe.
Dans un article publié en janvier 2021, des spécialistes néerlandais de la DM1 se sont penchés sur l'observance des techniques d'assistance ventilatoire et son retentissement éventuel sur la survie. Les dossiers de 224 patients atteints de DM1 ont été analysés dont 111 ont bénéficié d'une ventilation non-invasive nocturne, le plus souvent du fait de la présence d'une hypercapnie diurne. Contrairement aux idées reçues, l'observance s'est avérée globalement satisfaisante (autour de 85%). En termes de survie, seuls les patients utilisant leur machine de la ventilation plus de cinq heures par nuit voient leur survie augmenter de manière statistiquement significative, l'indication de la mise en route de l'assistance ventilatoire elle-même n'intervenant que marginalement.

Source
New Insights in Adherence and Survival in Myotonic Dystrophy Patients Using Home Mechanical Ventilation
C Seijger, J Raaphorst, J Vonk et al.
Respiration. 2021 (Janv).