
DIAGNOSTIC ET SUIVI DE LA DYSTROPHIE
MUSCULAIRE DE DUCHENNE

GUIDE FAMILIAL





Table des Matières

1.	INTRODUCTION	04
2.	COMMENT UTILISER CE DOCUMENT Constituer votre équipe de soins Prise en charge d'une dystrophie musculaire de Duchenne, étape par étape	07
3.	PRISE EN CHARGE LORS DU DIAGNOSTIC Suspicion d'une dystrophie musculaire de Duchenne (DMD)	17
4.	DIAGNOSTIQUER UNE DMD	20
5.	SUIVI NEUROMUSCULAIRE Entretien de la force et de la fonction musculaires	23
6.	SUIVI DES STÉROÏDES Régimes, dosages, et effets secondaires	24
7.	SUIVI ENDOCRINIEN Croissance, puberté, et surveillance de l'insuffisance surrénale	32
8.	SUIVI OSTÉO-ARTICULAIRE Surveillance et traitement des os fragiles	34
9.	SUIVI ORTHOPÉDIQUE Surveillance de la scoliose et des fractures	36

Table des Matières *(suite)*

10. SUIVI EN RÉADAPTATION	38
Kinésithérapie et ergothérapie	
11. SUIVI RESPIRATOIRE	42
Surveillance des muscles respiratoires	
12. SUIVI CARDIAQUE	45
Surveillance du cœur	
13. SUIVI GASTRO-INTESTINAL	47
Nutrition, déglutition, et autres problèmes gastro-intestinaux	
14. SUIVI PSYCHOSOCIAL	50
Comportement, apprentissage, et adaptation à la vie avec une DMD	
15. RECOMMANDATIONS RELATIVES AUX INTERVENTIONS CHIRURGICALES	53
16. RECOMMANDATIONS RELATIVES AUX SOINS D'URGENCE	55
17. TRANSITION DES SOINS	57
18. CONCLUSION	61

CLAUSE DE NON-RESPONSABILITÉ

L'information et les conseils publiés ou mis à disposition dans ce guide ne sont pas destinés à remplacer les consultations médicales et ne constituent pas une relation médecin-patient. Pour tout problème relatif à la santé de votre enfant, notamment certains symptômes qui nécessitent un diagnostic et une prise en charge thérapeutique particulière, vous devez consulter votre médecin et tenir compte à la fois de son avis et des renseignements fournis par ce guide. C'est de votre plein gré que vous adopterez certaines dispositions suite à la lecture des renseignements contenus dans cet ouvrage.

1. INTRODUCTION

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une maladie complexe, difficile à comprendre et à gérer. Personne n'entre volontairement dans cet univers. La MDA (Association neuromusculaire américaine), le PPMD (Parent Project Muscular Dystrophy), TREAT-NMD et l'Organisation Mondiale de Duchenne, (WDO, World Duchenne Organization) comprennent tous le chagrin et l'angoisse que les parents ressentent lorsqu'ils découvrent la maladie de leur enfant, ainsi que le soutien dont ils ont besoin.

C'est pourquoi nous avons conçu ce Guide à l'usage des familles, à partir des recommandations médicales internationales, afin que chacun d'entre vous ait accès à la meilleure information et que votre enfant reçoive la meilleure prise en charge, le meilleur soutien et les meilleures ressources.

La dystrophie musculaire de Duchenne fait partie du spectre des maladies musculaires connues sous le nom de « dystrophinopathies ».

Ces pathologies résultent d'une mutation anormale d'un gène codant la protéine musculaire « dystrophine », et vont du phénotype (les symptômes que vous voyez) sévère avec une absence de la production de la protéine (dystrophie musculaire de Duchenne) au phénotype atténué avec une production anormale en qualité/quantité (dystrophie musculaire de Becker). Pour plus de simplicité, nous nous référons à la DMD tout au long de ce Guide Familial.

Nous avons écrit ce « Guide Familial » afin d'informer les parents sur les phases de diagnostic et ambulatoire précoce, et les personnes vivant avec une DMD pour le reste. Dans ce document, le « vous » s'adresse aux personnes qui vivent avec une dystrophie musculaire de Duchenne.

« Ce guide traite des aspects "médicaux" d'une Dystrophie musculaire de Duchenne, tout en gardant à l'esprit que les aspects médicaux ne font pas tout en terme de qualité de vie. L'idée est qu'en minimisant les problèmes médicaux, votre enfant peut vivre sa vie et vous pouvez continuer à être une famille. Il est bon de se rappeler que la plupart des enfants atteints d'une DMD sont des enfants heureux et que la plupart des familles s'en sortent très bien une fois passé le choc initial du diagnostic. »

Elizabeth Vroom, Organisation Mondiale Duchenne (UPPMD)

HISTORIQUE DES « RECOMMANDATIONS DE SOINS » POUR LES DMD

Ce guide à l'usage des familles contient la synthèse des résultats d'un consensus sur le suivi médical de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). La version intégrale du document a été publiée dans Lancet Neurology en 2018. Les recommandations initiales [Bushby, 2010], mise à jour en 2018, concernant le diagnostic et le traitement de la DMD se fondent sur une étude complète réalisée par 84 experts internationaux provenant de différentes spécialités médicales. Ces experts ont évalué les approches thérapeutiques appliquées à la DMD, en fonction de leur pratique et d'une littérature internationale exhaustive et les ont classées selon une échelle allant de « nécessaire » à « appropriée » ou « contre-indiquée » aux différents stades d'évolution de la DMD. Au total, plus de 70 000 scénarios différents ont été examinés, ce qui a permis d'établir un certain nombre de règles qui, selon la majorité des experts sélectionnés, constituent la « pratique exemplaire » pour la prise en charge de la DMD. Les recommandations mises à jour ont été développées selon le même principe.

INTRODUCTION *(suite)*

Cette version Française est la traduction de la version anglaise « A Guide For Families » 2018, adaptée à une population francophone, téléchargeable gratuitement.

L'effort d'origine, tout comme les directives mises à jour, ont été soutenus par le Center of Disease Control and Prevention (CDC) en collaboration avec des groupes de défense des patients ainsi que le réseau TREAT-NMD. Ces documents sont publiés dans le Lancet Neurology et sont disponibles sur les sites web du PPMD, MDA, UPPMD (WDO), TREAT-NMD et du CDC. De plus, grâce au TREAT-NMD et à l'UPPMD, de nombreuses traductions sont disponibles via TREAT-NMD. Enfin, chaque sous-spécialité a développé un article séparé afin de plonger plus en profondeur dans un domaine de la prise en charge. Ces articles seront publiés dans un volume de Pediatric Supplement du journal Pediatrics, le journal officiel de l'Académie Américaine de Pédiatrie, en 2018, et seront disponibles par le biais des sites web listés ci-dessous

RÉFÉRENCES POUR LE DOCUMENT PRINCIPAL :

SITES WEB DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS, DE SOUTIEN ET D'INFORMATION

www.afm-telethon.fr

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

<https://worldduchenne.org>

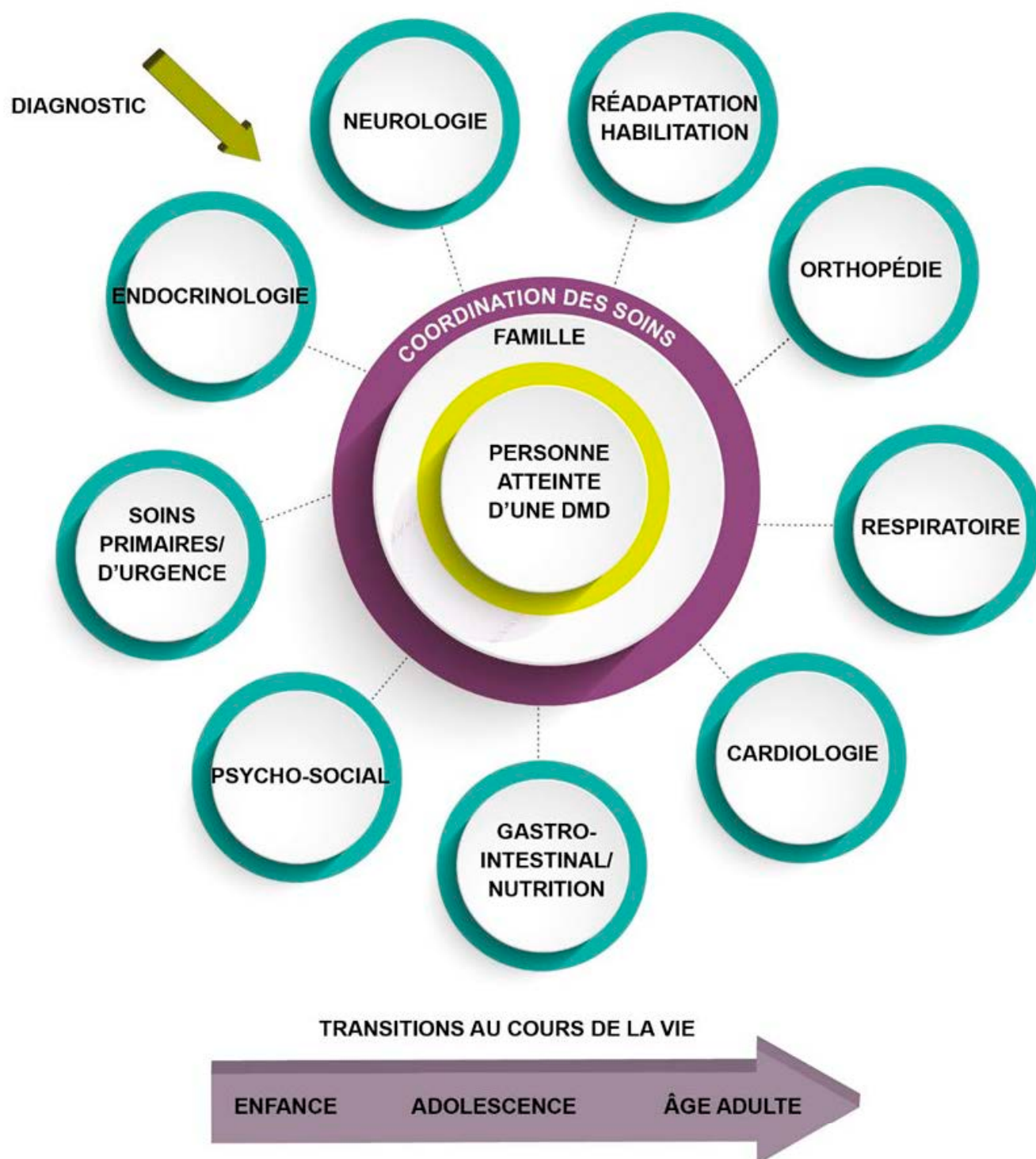
DIRECTIVES DE SOINS PUBLIÉES

Diagnostic et prise en charge de la dystrophie de Duchenne, mise à jour :

- Partie 1 : Diagnostic, et gestion des soins neuromusculaire, mise à jour, réhabilitation prise en charge des troubles, endocriniens, gastro-intestinaux, et nutritionnelles
- Partie 2: Gestion de la santé respiratoire, cardiaque, ostéo-articulaires et orthopédique
- Partie 3 : Prise en charge des soins quotidiens, gestion de l'urgence, prise en charge psychologique et transitions des soins au cours de la vie

RÉFÉRENCES

- CDC : www.cdc.gov/ncbddd/muscular dystrophy/care-considerations.html
- Parent Project Muscular Dystrophy : www.parentprojectmd.org/careguidelines
- MDA : www.mda.org
- World Duchenne Organization : www.worldduchenne.org
- TREAT NMD : <http://www.treat-nmd.eu/dmd/care/family-guide/>

*Illustration 1*

2. COMMENT UTILISER CE DOCUMENT

VOUS POUVEZ UTILISER CE GUIDE DE DEUX FAÇONS DIFFÉRENTES :

1. Pour étudier un stade spécifique de la myopathie de Duchenne
2. Pour étudier un domaine spécifique de la prise en charge d'une Dystrophie musculaire de Duchenne

La section suivante présente la progression de la dystrophie musculaire de Duchenne comme un processus par étapes, variant d'une personne à l'autre.

Ce guide a pour vocation de donner une vue d'ensemble des besoins en soins en fonction du stade de la maladie, afin que vous puissiez les anticiper.

Enfin, si vous désirez lire des sections relatives aux soins spécifiques qui vous seraient utiles dès maintenant, vous pouvez les trouver facilement dans la table des matières.

CONSTITUER VOTRE EQUIPE DE SOINS

La meilleure façon de prendre en charge un patient atteint d'une DMD est d'opter pour une approche multidisciplinaire, et d'écouter les avis de différents spécialistes dans le domaine, apportant un soutien compatissant.

Le médecin référent spécialisé dans la prise en charge des maladies neuromusculaire (centre de référence) sera l'interlocuteur principal assurant la responsabilité des soins globaux et la transversalité entre différents professionnels en cas d'absence de coordinateur de soins.

Lors de la transition du passage de l'enfant à l'adulte, il y aura un changement de médecin référent passant d'un spécialiste pédiatrique à un spécialiste adulte, mais il assurera les mêmes fonctions que le précédent.

Le coordinateur de soins est lui aussi un membre important de l'équipe, il garantit que la communication et les soins soient bien coordonnés entre les différents membres de l'équipe, entre vous et l'équipe et enfin, entre l'équipe et vos professionnels de santé libéraux (pédiatre, médecin de famille, etc.).

Si vous n'avez pas de coordinateur de soins, vous devez savoir qui appeler lorsque vous avez des questions / inquiétudes / urgences entre vos rendez-vous.

Ce Guide Familial vous fournira les informations de base vous permettant de participer efficacement au processus de cette prise en charge.

Le médecin référent doit être au courant de toutes les problématiques potentielles liées la myopathie de Duchenne, et doit avoir accès d'une part aux interventions permettant une prise en charge adaptée, et d'autre part aux bilans des sous-spécialités essentielles.

Au cours de votre vie, l'intensité de certaines interventions sera amenée à changer, tout comme l'inclusion de certains sous-spécialistes.

Le Guide Familial vous présente les différents domaines de la prise en charge Duchenne (Figure 1).

Vous n'aurez pas besoin de tous ces sous-spécialistes à tous les âges ou à tous les stades, mais il est crucial qu'ils soient disponibles si besoin, et que la personne coordonnant la prise en charge ait accès à chacun de ces domaines.

VOUS êtes au centre de votre équipe de soins – il est important que vous, et votre enfant, soyez activement en contact avec un professionnel médical qui coordonnera et individualisera les soins (Figure 1).



LA DMD ÉTAPE PAR ÉTAPE (TABLEAU 1)

La myopathie de Duchenne est une maladie qui évolue avec le temps. Nous avons identifié des stades clé dans la DMD afin de vous aider à anticiper les recommandations de soins. Bien que ces stades puissent, dans une certaine mesure, être un peu flous à distinguer, ils pourront vous aider à identifier le type de prise en charge et les interventions recommandées à tout moment, et à savoir ce que vous pouvez attendre de votre équipe de soins à ce moment-là.

1. DIAGNOSTIC (bas âge/enfance)

À l'heure actuelle, la plupart des enfants atteints par la myopathie de Duchenne ne sont pas diagnostiqués au cours du stade pré symptomatique (lorsque les enfants ne présentent pas ou peu, de symptômes), à moins qu'il n'y ait des antécédents familiaux de la maladie ou que des tests sanguins soient réalisés pour d'autres raisons. Des retards moteurs ou retards de langage peuvent être présents à ce stade, mais sont généralement si subtils qu'ils passent inaperçus.

Les parents sont en général les premiers à remarquer des différences dans le développement de leur enfant, à poser des questions, et à demander que des tests approfondis soient réalisés afin d'expliquer les retards de développement qu'ils observent. L'Académie Américaine de Pédiatrie a développé un outil afin d'aider les parents à évaluer le développement de leur enfant, à rechercher d'éventuels retards et à parler de ces inquiétudes avec leur médecin ou professionnels de santé. Cet outil peut être trouvé sur: motordelay.aap.org. Un support psychologique et émotionnel est crucial lorsqu'un nouveau diagnostic de Duchenne est confirmé. Recevoir le diagnostic de Duchenne est extrêmement difficile.

Il y a tant de questions sans réponse, les familles se sentent souvent seules et dépassées, avec peu d'endroits où chercher de l'aide. Les professionnels de santé libéraux ainsi que les spécialistes neuromusculaires peuvent être d'un grand soutien au cours de cette étape, et faciliter la prise de contact avec les bonnes organisations de prise en charge et de soutien au patient, qui seront en mesure de fournir les ressources, les informations et l'aide dont les parents ont besoin pour eux-mêmes et leurs familles. Aux États-Unis, le PPMD, a développé une page spéciale (en version anglaise) avec des ressources que les parents peuvent utiliser au cours des 3 premiers mois du diagnostic (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). En France, de l'information est disponible sur le site de l'AFM Téléthon, sur la recherche et la prise en charge de la dystrophie musculaire de Duchenne (<https://www.afm-telethon.fr/dystrophie-musculaire-duchenne-1251>). De plus, les différentes associations ont des ressources disponibles pour permettre la communication avec les enfants, la fratrie et la famille au sens large au sujet du diagnostic de la DMD. Entrer en contact avec des groupes de soutien locaux (exemple : le Groupe DMD/BMD de l'AFM-Téléthon) vous permettra de savoir quelles ressources sont disponibles.

2. AMBULATOIRE PRÉCOCE (enfance)

Au **stade ambulateur précoce** ou **stade de la marche**, les enfants présentent les signes considérés comme les signes « classiques » de Duchenne. Ces signes peuvent être très discrets, on observe notamment :

- Une difficulté à relever la tête ou la nuque
- L'absence de marche à 15 mois
- Une difficulté à marcher, courir ou monter les escaliers
- Des trébuchements et chutes fréquents
- Des difficultés à sauter et sautiller
- Un langage moins élaboré que d'autres enfants du même âge
- Le besoin d'aide pour se relever du sol, ou pour le passage de la position agenouillée à la position debout nécessite l'appui des mains sur les cuisses (voir la **Manœuvre de Gowers**, Illustration 2 ci-dessous)

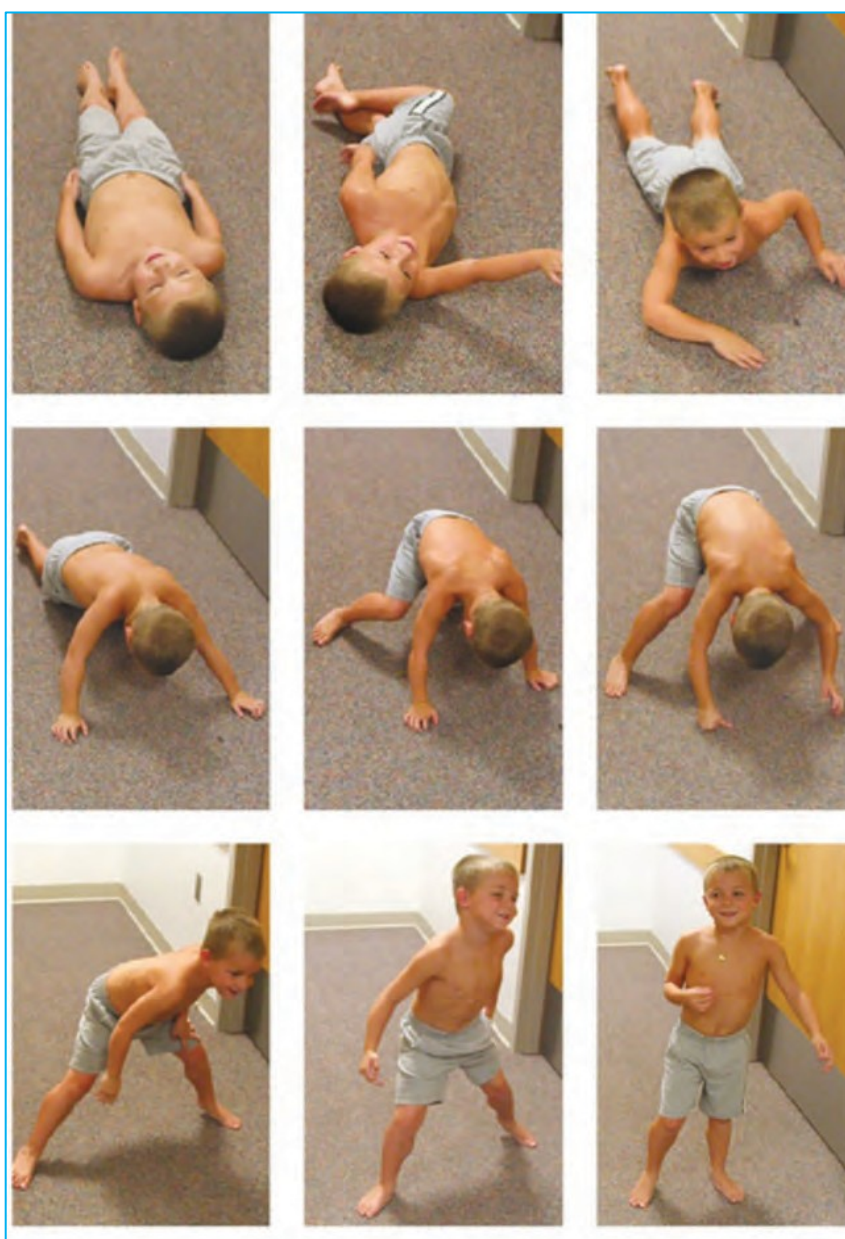


Illustration 2. Manœuvre de Gowers

- Des mollets anormalement gros (pseudo-hypertrophie)
- La marche avec les jambes écartées
- La marche sur les orteils et dandinante
- La marche avec la poitrine pointée vers l'avant
- Une hyperlordose associée à un déficit des muscles de la ceinture pelvienne (une bascule arrière, les fesses en arrière, le dos cambré)
- Un taux élevé de créatine kinase (appelée « CK » ou « CPK » : il s'agit d'une enzyme produite par le muscle lorsqu'il est endommagé. Le taux de CK est mesuré dans le sang, s'il est supérieur à 200, des tests supplémentaires sont nécessaires)
- Un taux élevé d'enzymes du foie (AST ou ALT) : un taux élevé d'AST ou d'ALT peut aussi être signe que des tests supplémentaires sont nécessaires. Tant que les tests ne sont pas terminés, il ne faut jamais procéder à des examens du foie supplémentaires.

DIAGNOSTIQUER UNE DMD :

Lorsque l'on suspecte une DMD, le premier test réalisé est souvent un test sanguin, afin de voir si le niveau de CK est élevé.

Les personnes atteintes par une DMD ont souvent un niveau de CK 10 à 100 fois supérieur au taux normal. Si de tels résultats sont obtenus, des tests spécifiques seront recommandés, afin d'identifier la modification de l'ADN (appelée la « mutation génétique ») à l'origine de la maladie. L'avis de certains spécialistes, en particulièrement les conseillers génétiques, peut aider à interpréter ces tests génétiques et à discuter des conséquences possibles de ces résultats pour votre enfant et éventuellement d'autres membres de la famille. Le diagnostic est souvent établi au cours de la phase ambulatoire précoce.

ASPECTS PSYCHOSOCIAUX, APPRENTISSAGES ET COMPORTEMENT :

Les personnes atteintes de DMD sont plus à risque de faire face à des problèmes d'apprentissage et de comportement. Certaines difficultés sont dues au manque de dystrophine dans le cerveau, d'autres peuvent être causées par la compensation des limitations physiques. La prise de médicaments tels que les stéroïdes, souvent prescrits au cours du stade ambulatoire précoce ou avancé peuvent influencer l'état psychique.

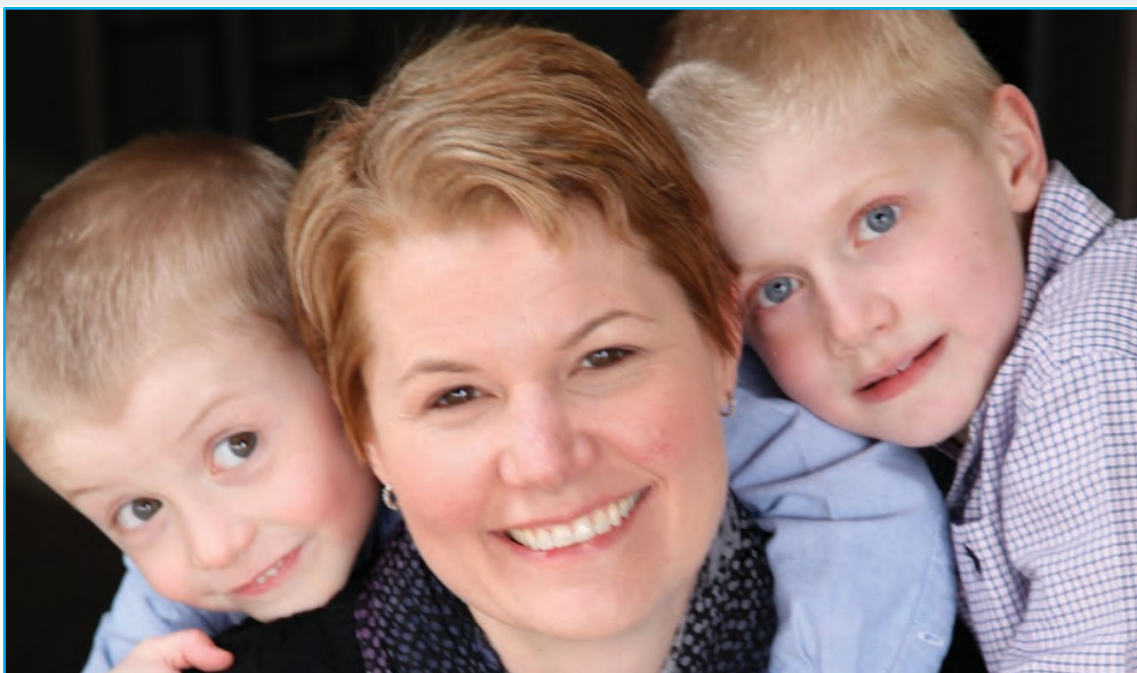
Certains enfants qui prennent des stéroïdes éprouvent parfois des difficultés à contrôler leurs impulsions, ressentent de la colère, ont des changements d'humeur, et peuvent souffrir de déficits d'attention ou de mémoire, d'autres pas. Si des retards de développement ou d'apprentissage sont constatés, il est utile de procéder à une évaluation par un psychologue ou neuropsychologue, qui pourra définir les problèmes spécifiques et donner des recommandations afin que votre enfant puisse atteindre son potentiel maximal. Les soucis d'ordre émotionnel et comportemental ne sont pas rares et sont mieux gérés lorsqu'ils sont traités précocement. Pédiatres et psychologues comportementalistes pourront être d'une grande aide sur ces questions. L'élocution et le langage doivent aussi être évalués, et si besoin, les thérapies doivent être démarrées, là encore, le plus tôt possible.

Si votre famille a du mal à accéder à ces ressources, des travailleurs sociaux ou des conseillers en santé (comme les référents parcours santé de l'AFM-Téléthon), vous mettront en relation avec celles-ci. Le soutien familial est essentiel et les spécialistes pourront répondre aux questions spécifiques relatives aux troubles psychologiques, de l'apprentissage et du comportement. (Section 14).

KINESITHERAPIE :

Au cours de ce stade précoce, il est utile de vous présenter à l'équipe de réhabilitation (Section 10), afin d'introduire progressivement des programmes d'exercices et d'étirements dont le but est de préserver la souplesse des muscles et d'éviter ou de minimiser les raideurs au niveau des articulations. L'équipe de réhabilitation peut aussi vous conseiller des exercices de prophylaxie posturale (adaptation de la posture) au cours des temps de jeu/de récréation, afin que votre enfant reste en sécurité, tout en favorisant la participation à l'école.

Le programme d'exercices de thérapie physique doit se concentrer sur les étirements et le maintien de l'amplitude des mouvements, plutôt que sur le renforcement. Les attelles de nuit (souvent appelées « orthèses cheville/pied ») peuvent être recommandées à ce stade, afin de fournir un étirement prolongé et d'éviter une perte de l'amplitude de mouvement de la cheville. Votre routine quotidienne doit obligatoirement intégrer un programme d'étirements à la maison recommandé par votre kinésithérapeute.



STÉROÏDES :

Il est préférable de discuter des corticostéroïdes, ou « stéroïdes », au moment du diagnostic car votre enfant peut en bénéficier dès ce stade (Section 6). Lorsque la question des stéroïdes est envisagée, il est important de réfléchir aux bénéfices qu'ils peuvent apporter, de s'assurer que les vaccinations sont bien terminées, et de parler de tous les facteurs de risques liés aux effets secondaires des stéroïdes, et de la façon dont on peut les anticiper et les minimiser. Les effets secondaires tels que la prise de poids et l'ostéoporose peuvent être minimisés ou évités avec une prise en charge par nutritionniste ou un diététicien.

TROUBLES OSTEOARTICULAIRES ET HORMONAUX :

La prise de stéroïdes peut fragiliser les os et affecter les niveaux de différentes hormones, telles que l'hormone de croissance et la testostérone (hormone sexuelle masculine) (Section 7). L'alimentation est cruciale afin de maintenir bonne croissance osseuse, il est nécessaire d'encourager les régimes riches en vitamine D et en calcium (Sections 8 et 13). Il peut être intéressant de discuter des besoins nutritifs de votre enfant avec un diététicien agréé lors des consultations pluridisciplinaires. Il faut être attentif à la taille et au poids de votre enfant à chaque visite et les reporter sur un graphique, afin de pouvoir suivre sa croissance au fil du temps (Section 7). Mesurer la longueur de l'os de l'avant-bras (« longueur cubitale »), celle du bas de votre jambe (« longueur tibiale »), ou encore additionner les longueurs du haut de votre bras ainsi que de votre avant-bras (« longueur segmentaire du bras »), permet de relever des « tailles » exactes qui doivent être suivies afin d'obtenir des valeurs de référence. A l'initiation de la prise de stéroïdes (voir Section 8), il est aussi nécessaire d'obtenir un niveau de référence de la densité osseuse, à l'aide d'une ostéodensitométrie ou absorptiométrie biénergétique à rayons X.

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES :

Typiquement, il est peu probable que des problèmes relatifs au cœur ou aux muscles respiratoires apparaissent à ce stade, mais la surveillance doit commencer dès le diagnostic afin d'établir des valeurs de référence (pour connaître les valeurs initiales), et doit être poursuivi lors des visites régulières de suivi. De plus, en débutant les tests de la fonction pulmonaire (spirométrie...), votre enfant s'habitue à ce type d'examen non invasif et s'entraînera pour les visites suivantes. Le monitoring cardiaque (ECG et IRM cardiaque et/ou échocardiogramme) est recommandé au cours du diagnostic puis annuellement jusqu'à l'âge de 10 ans, et ensuite, aussi fréquemment que nécessaire (Section 12). Il est aussi important que votre enfant soit vacciné contre le pneumocoque (pneumopathie bactérienne et infections broncho-pulmonaires) et contre la grippe tous les ans (par injection), afin d'éviter les complications pulmonaires (Section 11).

3. AMBULATOIRE AVANCÉ (enfance tardive/adolescent/jeune adulte)

Au cours du stade ambulatoire avancé, il sera de plus en plus difficile de marcher, les activités motrices telles que monter les escaliers et se relever du sol demanderont plus d'efforts.

ASPECTS PSYCHOSOCIAUX, APPRENTISSAGES ET COMPORTEMENT :

À ce stade, il est important de continuer à évaluer les éventuels retards ou incapacités spécifiques aux apprentissages. Psychologues et neuropsychologues pourront vous conseiller les interventions les plus adaptées aux besoins éducatifs de votre enfant. Un soutien continu de la part des professionnels sera nécessaire pour répondre à toute question relative au comportement ou apprentissage de votre enfant, et il peut être utile de mettre en place avec eux des stratégies d'adaptation permettant de faire face à la perte de force et de fonctions physiques (Section 14).

À ce stade, des objectifs d'adaptation et d'organisation scolaires peuvent être mis en place, entre votre famille et l'école, afin de pouvoir les atteindre. Pour certains, une évaluation neuropsychologique peut être indiquée, afin d'identifier de possibles troubles cognitifs et de créer un environnement qui permettra d'être dans les meilleures conditions à la maison et en classe.

Dispenser des soins nécessite une grande énergie émotionnelle et physique. Il est extrêmement important de trouver du temps pour soi, ainsi que pour entretenir des relations avec les autres.

Afin que les soignants aient le temps de se reposer et de se ressourcer, il sera utile de développer des réseaux d'aidants incluant votre famille au sens large ainsi que des personnes de confiance.

KINESITHERAPIE :

L'objectif principal de la prise en charge en rééducation fonctionnelle est de conserver les amplitudes articulaires et la force musculaire résiduelle, afin de vous aider à conserver un maximum d'autonomie (Section 10).

Si la thérapie physique ou la kinésithérapie ne suffit pas à gérer les raideurs articulaires, il peut être nécessaire de faire évaluer la situation par des chirurgiens orthopédiques afin de permettre une intervention adaptée. Le kinésithérapeute joue des rôles multiples au sein de l'équipe de soin, il supervise notamment les programmes d'étirements, recommande, en lien avec l'ergothérapeute et l'équipe médicale, les équipements tels que les fauteuils roulants et/ou les verticalisateurs et vous encourage à continuer à porter des poids et vous verticaliser (cela entretient le lien social, améliore le transit intestinal, et pour certains, sans preuve formelle, la densité osseuse).

Il est important de s'assurer que les aides à la mobilité, comme les fauteuils roulants, soient équipées d'une assise avec un bon maintien favorisant l'alignement du corps, le bon positionnement et le confort. Un programme quotidien d'étirements à la maison reste tout aussi important.

STÉROÏDES :

À ce stade, la poursuite du traitement par stéroïdes est importante. Cependant, il est primordial d'assurer une surveillance étroite des effets secondaires, de l'observance du régime alimentaire prescrit et de la dose utilisée (Section 6). Il est également important de réaliser des évaluations biannuelles, afin de surveiller l'évolution des capacités musculaires et fonctionnelles. Une attention particulière doit être portée sur la surveillance du poids notamment si une dénutrition ou un surpoids est observée afin de proposer des stratégies correctives (Section 13).

SANTE OSSEUSE ET HORMONALE :

Tout au long de la prise de stéroïdes, la surveillance continue de la densité minérale osseuse ainsi que les risques de fractures (risque de fracture ostéoporotique) est importante, tout particulièrement avec la perte de mobilité. Il est crucial que votre médecin référent surveille le risque de fractures grâce à des tests sanguins permettant de vérifier les niveaux de vitamine D (« 25 OH vitamine D »), ainsi que des examens d'imagerie tels qu'une densitométrie osseuse (hanche, fémur, colonne vertébrale) ou une tomодensitométrie à l'aide d'un CT scan (corps entier) qui évalue la densité minérale osseuse (Section 8). Le régime doit être vérifié à chaque visite, pour s'assurer d'un apport suffisant en vitamine D et en calcium. La taille ou l'envergure et le poids doivent toujours être suivis, afin d'identifier des signes de retard de croissance (Section 7).



CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES :

Une évaluation continue du cœur et de la fonction respiratoire est nécessaire. Notamment, les mesures spirométriques doivent être programmées une fois par an tant que la capacité vitale est supérieure à 60% de la valeur théorique et qu'il n'y a pas de signes respiratoires inquiétants (maux de têtes matinaux, gêne respiratoire en mangeant, encombrement bronchique, essoufflement...). L'électrocardiogramme (ECG), l'IRM cardiaque et/ou l'échocardiogramme doivent être réalisés au moins une fois par an à partir du diagnostic, et plus fréquemment à partir de 10 ans, selon les besoins. Le cardiologue recommandera les interventions nécessaires s'il observe des changements sur l'ECG, l'IRM cardiaque ou l'échocardiogramme (Section 11).

4. STADE NON AMBULATOIRE PRECOCE (enfance/adolescent/jeune adulte)

Au stade non ambulatoire précoce, ou de la perte de la marche. Quand une fatigue est ressentie après avoir marché sur de longues distances, un scooter ou un fauteuil roulant peuvent apporter une assistance à la mobilité (Section 10).

ASPECTS PSYCHOSOCIAUX, APPRENTISSAGES ET COMPORTEMENT :

Dès l'âge de 13 ou 14 ans, il faut commencer à parler de la « transition » du passage de l'adolescence à l'âge adulte. Le rôle des équipes médicales pédiatrique et adulte, et des autres aidants professionnels (assistante sociale, éducateur, assistante de vie...), sera d'aider à planifier une transition en douceur. Une ou deux personnes de l'équipe neuromusculaire (centre de référence) devront accompagner le malade dans cette transition. Les objectifs futurs, d'éducation, de lieux de vie, de scolarité ou travail et les aspects de soins médicaux seront abordés lors de cette transition.

Lors du passage à l'âge adulte, il est important de conserver un maximum d'autonomie afin de continuer des activités de la vie quotidienne, scolaire ou professionnelle et sociale. Il est essentiel de rester connecté à ses amis. Etablir et maintenir des relations à ce stade est crucial. Certaines personnes vivant avec une DMD n'ont pas de souci psychosocial, d'autres doivent y faire face. À chaque consultation pluridisciplinaire, il faut contrôler tout signe d'anxiété ou de dépression. Si une anxiété ou une dépression est identifiée, elle doit être traitée précocement et de manière appropriée.

REEDUCATION :

Outre un programme d'étirements à la maison, il devient essentiel d'accorder une attention particulière aux raideurs des membres supérieurs (épaules, coudes, poignets et doigts), ainsi qu'au la nécessité de se verticaliser (soutenue si besoin). La déformation rachidienne (scoliose) est moins fréquente en cas de prise de stéroïdes, néanmoins, il reste très important de la surveiller suite à la perte de la marche. Dans certains cas, la scoliose peut progresser assez rapidement, souvent sur une période de quelques mois (Section 9). Une aide orthopédique peut aussi être nécessaire afin de répondre à des soucis de positionnement du pied, qui peuvent causer des douleurs ou un inconfort, et limiter le choix de chaussures. Il est aussi possible de discuter l'éventualité d'une intervention chirurgicale, afin de corriger les raideurs articulaires de la cheville et du pied.

STÉROÏDES :

La prise de stéroïdes continue de jouer un rôle important à ce stade (Section 6), qu'elle que soit la posologie et la date de prescription.

TROUBLES OSTEOARTICULAIRES ET HORMONAUX :

La surveillance accrue de la densité minérale osseuse doit continuer, avec une vigilance particulière accordée aux risques de tassements vertébraux (Section 8). L'observation continue de la taille ou l'envergure et du poids est essentielle pour suivre la croissance. Lorsque la station debout devient difficile, d'autres méthodes permettent de mesurer la taille, par exemple la longueur de l'avant-bras (« longueur cubitale »), du bas de la jambe (« longueur tibiale ») ou encore les longueurs des avant-bras et du haut de du bras ensemble (« longueur segmentaire du bras »). À partir de 9 ans environ, il est important de surveiller la puberté. Si la puberté n'a pas débutée à l'âge de 14 ans, il est impératif de se référer à un endocrinologue. Si votre niveau de testostérone est bas, une androgénothérapie substitutive (thérapie hormonale) sera peut-être nécessaire (Section 7).

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES :

Une surveillance au moins annuelle des fonctions cardiaques reste essentielle, et tout changement de la fonction ou preuve de fibrose (cicatrices) du muscle cardiaque (visible uniquement par IRM cardiaque) doit être traité rapidement (Section 12).

La fonction respiratoire doit être surveillée tous les 6 mois et complétée par des enregistrements de paramètres respiratoires au cours du sommeil. Si la fonction respiratoire commence à décliner, il est nécessaire de discuter la possibilité d'assister la respiration et la toux par des techniques d'aides instrumentales à la toux et au désencombrement (Section 11).

SOINS PALLIATIFS :

L'équipe de soins palliatifs est constituée de professionnels médicaux qui ont pour objectif d'améliorer votre qualité de vie autant que possible, de vous soulager de la douleur et de l'inconfort et de faire en sorte que vos objectifs de vie correspondent à vos choix de traitement. Bien que les soins palliatifs soient parfois confondus avec les soins de « fin de vie », l'équipe de soins palliatifs vous aidera à surmonter les défis de chaque étape de votre diagnostic et sera une source de soutien pour vous et votre famille au cours des nombreuses transitions que vous traverserez au fil de votre vie.

Tout le monde, vivant avec ou sans DMD, doit prendre des décisions concernant les soins d'urgence. L'équipe de soins palliatifs vous aide à établir votre plan de soins d'urgence, ou directives anticipées, et à décider ce qu'il doit comporter et où il doit être conservé.

5. NON AMBULATOIRE AVANCÉ (Jeune adulte/adulte)

Au cours de la phase non ambulatoire avancée, votre maintien axial ainsi que la force de vos membres supérieurs peuvent s'affaiblir, rendant la fonction ainsi que le maintien d'une bonne posture de plus en plus difficile.

REEDUCATION :

Il est important de discuter avec votre kinésithérapeute des types d'étirements, des exercices et des équipements qui vous aideront efficacement à atteindre le niveau d'indépendance et de fonction que vous désirez.

Un ergothérapeute de votre équipe de réhabilitation peut vous aider pour des activités telles que manger, boire, aller aux toilettes, vous coucher et vous tourner dans le lit, si besoin. Il est aussi possible d'évaluer ce que peuvent vous apporter les technologies fonctionnelles afin de déterminer les opportunités d'amélioration de votre indépendance et de votre sécurité.

STÉROÏDES :

Il vous faut continuer à discuter de votre prise de stéroïdes, de la nutrition, de la puberté et de la gestion du poids avec votre équipe de soins.

Les recommandations actuelles encouragent la prise continue de stéroïdes tout au long de la vie, afin de préserver la force des membres supérieurs et la fonction respiratoire.

TROUBLES OSTEOARTICULAIRES ET HORMONES :

La surveillance rapprochée de la densité minérale osseuse doit être poursuivie tout au long de votre vie. Les problèmes osseux peuvent créer des douleurs et doivent être traités avec l'équipe de soins neuromusculaires (Section 8).

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES :

Il est recommandé de surveiller la fonction cardiaque et respiratoire au moins tous les 6 mois, et souvent, des analyses et interventions plus intensives doivent être mises en œuvre (Section 11 & 12).

SOINS PALLIATIFS :

L'équipe de soins palliatifs continue d'être importante à ce stade.

Comme nous l'avons vu précédemment, cette équipe comprend des professionnels médicaux qui ont pour objectif d'aider le patient à atteindre la meilleure qualité de vie possible, de soulager les douleurs et l'inconfort, de vous assurer que vos objectifs de vie correspondent aux choix de vos traitements.

Bien que les soins palliatifs soient parfois confondus avec les soins de « fin de vie », l'équipe de soins palliatifs vous aidera à surmonter les défis de chaque stade de votre diagnostic et sera en mesure de vous soutenir, vous et votre famille, au cours des nombreuses transitions de votre vie. Tout le monde, vivant avec ou sans Duchenne, doit prendre des décisions concernant les soins d'urgence – que souhaitent-ils que l'on fasse avec leur corps en cas d'urgence, que refusent-ils, qui sera leur mandataire pour prendre des décisions médicales s'ils ne sont pas en état de le faire.

VIVRE EN TANT QU'ADULTE AVEC UNE DMD :

En tant qu'adulte indépendant vivant avec une DMD, il faut planifier votre futur afin de vivre une vie complète et productive. Il faut commencer à développer un plan de transition entre l'adolescence et l'âge adulte dès l'âge de 13 ou 14 ans. Votre plan de transition personnel doit être basé sur les attentes et objectifs que vous avez prévus pour votre avenir.

Il doit comprendre une réflexion sur votre éducation, votre vie professionnelle, votre habitat, vos transports et votre mobilité au sein de la communauté, ainsi que sur les modalités de transfert de la prise en charge médicale pédiatrique vers une consultation adulte (ceci n'est peut-être pas nécessaire si les professionnels médicaux sont en mesure de prendre en charge les adultes vivant avec une DMD).

Que vos professionnels médicaux changent ou non, vos ressources et vos prestations évolueront lorsque vous passerez à l'âge adulte.

Vous devez prévoir ces changements avec votre famille, votre école et vos équipes de soins médicaux. Ce processus, et ce qu'il implique, est expliqué dans la Section 17.

Les adultes vivant avec une DMD ont des besoins financiers plus importants que ceux qui n'ont pas cette maladie. Vous aurez besoin de davantage de ressources pour obtenir l'assistance dont vous aurez besoin pour atteindre vos objectifs personnels. Votre équipe neuromusculaire vous aidera à découvrir les ressources auxquelles vous pourrez avoir accès, et à vérifier votre éligibilité. Il est également important de trouver des manières créatives de garder le contact avec vos amis à ce stade où votre vie commence à changer.

Tandis que certaines personnes vivant avec DMD n'ont pas de souci psychosocial, d'autres sont sujettes à une anxiété ou une dépression résultant du training.

Cela doit être vérifié à chaque visite neuromusculaire. Si une anxiété ou une dépression est identifiée, elle doit être traitée précocement et de manière appropriée.



	Stade 1 : Diagnostic	Stade 2 : Ambulatoire précoce	Stade 3 : Ambulatoire avancé	Stade 4 : Non-ambulatoire précoce	Stade 5 : Non-ambulatoire avancé
Suivi neuromusculaire	Commencer le suivi multidisciplinaire ; conseiller sur les nouvelles thérapies ; procurer au patient et à sa famille soutien, éducation, et conseil génétique Vérifier que les vaccinations sont faites Envisager les corticostéroïdes Suivi cardiologique pour les porteuses	Évaluation des fonctions motrices, de la force et de l'étendue des mouvements au moins tous les 6 mois pour définir le stade de la maladie Démarrer un traitement aux stéroïdes, ajuster les doses et suivre les effets secondaires			Aider dans les soins de fin de vie
Suivi de la rééducation	Proposer des évaluations complètes et pluridisciplinaires, y compris des évaluations ou mesures standards, au moins tous les 6 mois Procurer des traitements de kinésithérapie et ergothérapie, et orthophonie, selon les évaluations et adaptées au patient lui-même Aider à la prévention des rétractions ou déformations, du surmenage et des chutes ; encourager la pratique des exercices / activités adaptées ; procurer des orthèses, équipement, and aides à l'apprentissage		Poursuite des mesures et évaluations précédentes : mise à disposition de fauteuil électrique, verticalisateur, ou d'équipement de verticalisation, et d'autres aides et adaptations. Soulager la douleur et prévenir les fractures ; plaider en faveur de ressources, accessibilité, participation à la vie sociale et autonomie maximale dans la vie quotidienne d'adulte		
Suivi endocrinien	Mesurer la taille station debout tous les 6 mois Évaluer la croissance générale tous les 6 mois	Évaluer la puberté tous les six mois à partir de l'âge de 9 ans Former la famille à l'utilisation des stéroïdes et doses si prescription de corticoïdes			
Suivi gastro-intestinal et nutritionnel	Faire évaluation par un diététicien/nutritionniste lors des visites, tous les six mois ; initier des stratégies pour la prévention de l'obésité ; contrôler le surpoids ou la dénutrition, surtout dans les périodes critiques de transition Prévoir des bilans annuels du sérum 25-hydroxyvitamin D et du calcium	Évaluer les problèmes de déglutition, reflux gastro-œsophagien, gastroparésie et constipation	Entamer une discussion annuelle sur la possibilité de gastrostomie		
Suivi respiratoire	Réaliser des examens spirométriques et des enregistrements au cours du sommeil Vérifier l'état vaccinal contre la grippe et le pneumocoque		Évaluation de la fonction respiratoire de la veille et du sommeil tous les 6 mois	Initiation de l'hyperinsufflation Introduction des aides techniques à la toux et la ventilation non invasive nocturne Ventilation diurne	
Suivi cardiaque	Consulter un cardiologue ; Faire un bilan avec un électrocardiogramme, un échocardiogramme ou une IRM cardiaque	Faire un bilan cardiaque annuel. Commencer les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) dès l'âge de 10 ans, et bêtabloquants	Faire un bilan cardiaque au moins une fois par an, plus souvent si les symptômes ou un examen anormal apparaissent ; contrôler les anomalies du rythme Utiliser les interventions habituelles en cas d'insuffisance cardiaque et de détérioration de la fonction		
Suivi de la santé des os		Faire un bilan avec une radio latérale de la colonne vertébrale (patients sous corticoïdes tous les 1-2 ans, patients sans corticoïdes tous les 2-3 ans) Aller voir un spécialiste des os dès les premiers signes de fracture (fracture vertébrale ou fracture d'un grand os)			
Management orthopédique	Faire le bilan orthopédique au moins tous les 6 mois Consulter un chirurgien orthopédique si besoin (rarement nécessaire)	Contrôler la scoliose une fois par an Consulter pour la chirurgie du pied et tendon d'Achille pour améliorer la démarche/posture dans des situations bien précises	Contrôler la scoliose tous les six mois Considérer l'intervention pour la position du pied pour le positionnement dans le fauteuil. Envisager l'arthrodèse dans certaines situations de scolioses		
Suivi psychosocial	Évaluer la santé mentale des patients et de leur famille à chaque consultation et fournir un soutien continu Proposer des évaluations neuropsychologiques pour les problèmes d'apprentissage, émotionnels et comportementaux	Évaluer les besoins éducatifs et les ressources disponibles (programme d'éducation personnalisé et autres) ; évaluer les besoins de soutien professionnel pour les adultes Promouvoir l'autonomie et le développement social adaptés à l'âge			
Transitions	Susciter des discussions optimistes sur le futur et la vie d'adulte	Favoriser l'établissement d'objectifs pour l'avenir et la vie adulte ; Évaluer l'état de préparation du passage de l'adolescence à l'âge adulte, la transition (à partir de l'âge de 12 ans)	Amorcer la planification de la transition pour les soins de santé, l'éducation, l'emploi et la vie des adultes (de 13 à 14 ans) ; surveiller les progrès au moins une fois par année ; s'appuyer sur le coordonnateur des soins ou un travailleur social pour l'orientation et le suivi. Apporter un soutien à la transition et, en relation avec les changements dans l'état de santé, une orientation anticipée		

Tableau 1' : Gestion des sous-spécialités encouragées au cours de chaque stade de la DMD

3. PRISE EN CHARGE LORS DU DIAGNOSTIC

La détermination de la cause spécifique d'un problème médical s'appelle le « diagnostic ». Il est très important d'établir un diagnostic exact lorsque l'on suspecte une dystrophie musculaire de Duchenne (DMD).

Selon le système de santé du patient, c'est le prestataire de soins primaires (PSP) qui peut être le premier professionnel médical à entendre des préoccupations au sujet de la faiblesse ou du retard d'un enfant. Les PSP sont généralement ces praticiens, médecin traitant ou généraliste, qui se spécialisent en pédiatrie, médecine générale, médecine familiale ou médecine interne, infirmier libéral, qui fournissent des soins à domicile.

L'objectif de la prise en charge à ce moment-là doit être de fournir un diagnostic précis le plus rapidement possible. Un prompt diagnostic aidera l'ensemble des membres de la famille à se renseigner sur la myopathie de Duchenne, à recevoir des informations concernant le conseil génétique ainsi qu'à se renseigner sur le programme de soins.

Prise en charge adaptée, soutien continu et formation sont essentiels au cours de cette étape. Idéalement, un médecin spécialiste neuromusculaire évaluera l'enfant et pourra le guider correctement vers des tests laboratoires et génétiques et l'aidera à les interpréter, afin d'obtenir un diagnostic exact (Section 4).

ChildMuscleWeakness.org est un outil qui permet aux professionnels d'évaluer les patients concernant des retards de développement ainsi que d'éventuels diagnostics neuromusculaires.

L'Académie Américaine de Pédiatrie (AAP) est consciente que les parents sont le plus souvent les premiers à identifier des retards dans le développement de leur enfant, et a ainsi développé « l'outil de retard moteur ». Cet outil aide les parents à observer le développement de leur enfant, à évaluer ce qui relève d'un développement normal et ce qui, au contraire, témoigne d'un retard de développement, et à savoir quand s'inquiéter. Cet outil peut être trouvé sur : www.HealthyChildren.org/MotorDelay.

Au moment du diagnostic, il est crucial que les enfants rencontrent un médecin spécialisé en MNM familiarisé avec la DMD. Il est possible de trouver des centres proposant une prise en charge de la DMD en allant sur le site de l'AFM-Téléthon.

Et pour les autres centres de soins, sur les sites web ci-dessous :

- TREAT-NMD: <http://www.treat-nmd.eu/>
- Organisation Mondiale Duchenne (UPPMD) : <http://worlddduchenne.org/>

C'est aussi un moment où la prise de contact avec une association de patients (ou en France avec un des services régionaux de l'AFM-Téléthon) peut être d'une grande aide. Les organisations de patients sont listées sur <http://www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations>.

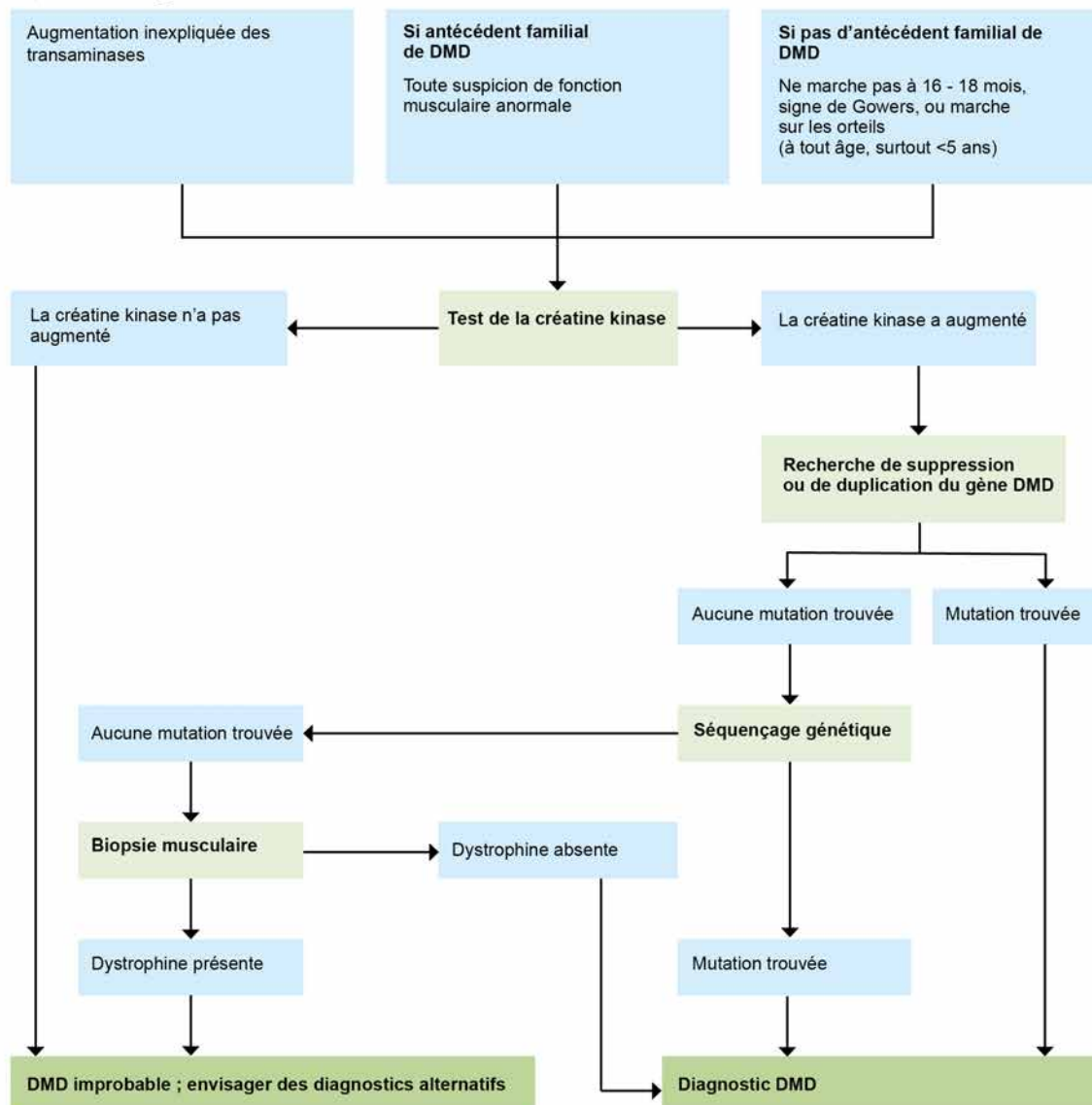
QUAND FAUT-IL SUSPECTER LA DMD (ILLUSTRATION 3)

L'un des signes suivants peut amener à suspecter une DMD (même lorsqu'il n'y a pas d'antécédent familial de myopathie de Duchenne) :

- Un retard de développement ou de langage
- Des problèmes de fonction musculaire, le signe de Gowers (Illustration 2) étant le révélateur classique de DMD
- Élargissement des muscles du mollet (appelé « pseudo-hypertrophie »)
- Dans les tests sanguins, CK élevée ou augmentation des transaminases ou des enzymes du foie AST et ALT

Bien que la suspicion puisse être éveillée de diverses manières, le schéma ci-dessous peut aider à décrire les différentes étapes du diagnostic de la DMD.

Quand suspecter la DMD ?



Signes et symptômes précoces les plus courants chez les patients atteints de DMD

Moteurs

- Démarche anormale
- Pseudohypertrophie des mollets
- Incapacité à sauter
- Endurance décroissante
- Maintien décroissant de la tête lorsqu'il s'assoit
- Difficulté à monter les escaliers
- Pieds plats
- Chutes ou maladroites fréquentes
- Signe de Gowers lorsqu'il se lève du sol
- Retard moteur global
- Hypotonie
- Incapacité à tenir le rythme de ses semblables
- Perte de capacités motrices
- Douleurs ou crampes musculaires
- Marche sur les orteils

Non-moteurs

- Problèmes comportementaux
- Retard cognitif
- Faible prise de poids, a du mal à se développer
- Soucis d'apprentissage et d'attention
- Retard du langage ou problèmes d'élocution

RÔLE DU MEDECIN GENERALISTE DANS L'ÉQUIPE DE SOINS

Une fois le diagnostic confirmé par un médecin spécialisé en MNM, votre « prestataire de soins primaires » (médecin traitant généralement) doit recevoir l'ensemble des informations concernant votre pathologie et recevra le compte-rendu des bilans réguliers lors des consultations spécialisées du centre de référence ou de compétences neuromusculaires proche de chez vous.

Les PSP sont généralement ces praticiens, infirmiers et médecins traitants, qui se spécialisent en pédiatrie, médecine générale, médecine familiale ou médecine interne, et fournissent vos soins à domicile. Une relation médicale régulière avec votre médecin traitant en lien avec le centre spécialisé dans la prise en charge des patients neuromusculaires sera votre source continue de stabilité et de soutien, dont vous aurez grand besoin.

Votre PSP doit notamment assumer les responsabilités

- Soins de première ligne pour les soucis médicaux sensibles et chroniques
- Soins adaptés à l'âge / au développement, à tous les stades de la maladie
- Coordination de la prise en charge avec les spécialistes concernés
- Contrôle annuel des troubles de l'humeur, de la toxicomanie et autres problèmes de santé mentale
- Assurer que toutes les vaccinations soient bien à jour, y compris les vaccinations annuelles contre la grippe (il faut privilégier le vaccin antigrippal par injection plutôt que le vaccin nasal de virus vivant)
- Contrôle annuel des facteurs de risque cardiovasculaire tels qu'une pression artérielle élevée (hypertension) et un haut niveau de cholestérol (hypercholestérolémie)



4. DIAGNOSTIQUER UNE DMD

QUELLES SONT LES CAUSES DE LA MYOPATHIE DE DUCHENNE ?

La dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie génétique causée par une mutation, ou changement, du gène qui code la dystrophine. La dystrophine est une protéine présente dans chaque fibre musculaire du corps. La dystrophine joue le rôle « d'absorbeur de choc » en permettant au muscle de se contracter et de se relâcher sans être endommagé.

En l'absence de dystrophine, les muscles ne sont pas en mesure de fonctionner ou de se réparer correctement. De plus, la membrane musculaire est facilement endommagée par l'activité quotidienne, créant de minuscules déchirures de la membrane cellulaire. Sans dystrophine, les muscles ne peuvent se réparer eux-mêmes.

Ces micro-déchirures permettent au calcium, qui est toxique pour le muscle, de pénétrer à l'intérieur de la cellule. Il abîme les cellules musculaires et finit par les tuer, elles sont remplacées par du tissu cicatriciel et des graisses. Au fil du temps, la perte de cellules musculaires provoque la perte de force et de fonction.

CONFIRMER LE DIAGNOSTIC

Le diagnostic de la DMD doit être confirmé par un test génétique. Typiquement, ce test est réalisé à partir d'une prise de sang, mais d'autres tests peuvent être proposés.

1) LE TEST GÉNÉTIQUE (ILLUSTRATION 3)

Le test génétique est toujours nécessaire, et doit être proposé à chaque patient. Différents types de tests génétiques peuvent fournir des informations spécifiques et détaillées sur la modification de l'ADN, connue sous le nom de mutation génétique. Il est très important de recevoir une confirmation génétique de ce diagnostic, et elle peut vous aider à déterminer votre éligibilité à divers essais cliniques spécifiques des différentes mutations.

Dès que la mutation génétique exacte est connue, les mères doivent avoir la possibilité d'effectuer un test génétique, afin de savoir si elles sont transmettrices. Cette information sera cruciale pour les autres membres féminins de la famille maternelle (sœurs, filles, tantes, cousines) afin de savoir si elles peuvent elles aussi être transmettrices.

L'accès à cette information aidera la famille à mieux connaître les risques d'avoir d'autres enfants atteints de DMD, et de prendre les décisions concernant les diagnostics prénataux ainsi que les choix pour fonder une famille. Suite au diagnostic, il est essentiel de proposer un conseil génétique aux parents proches (Encadré 2).

LES TYPES DE TESTS GÉNÉTIQUES

- **Amplification multiplex de sondes dépendant d'une ligation (MLPA)** : la MLPA détecte les copies de séquences ou les éléments manquants dans l'ADN, et permet d'identifier 70 pourcents des mutations génétiques causant une DMD
- **Séquençage génétique** : si la MLPA ne donne pas de résultats concluants, le séquençage génétique peut détecter des mutations autres que les copies ou les éléments manquants (i.e., des mutations ponctuelles [non-sens ou faux-sens] et des petites copies/insertions) ; ce test permet d'identifier les 25 ou 30 pourcents des mutations génétiques causant une DMD que la MLPA ne reconnaît pas.

2) BIOPSIE MUSCULAIRE

Si votre niveau de CK est élevé et que vous présentez des signes d'une DMD, mais qu'aucune mutation génétique n'a été trouvée lors du test génétique, il vous faudra peut-être procéder à une biopsie musculaire. La biopsie musculaire consiste à prélever chirurgicalement un petit échantillon de muscle, afin de l'analyser. La mutation génétique de la DMD signifie que le corps n'est pas en mesure de produire la protéine dystrophine, ou n'en produit pas assez.

Les tests issus de la biopsie musculaire permettent de savoir combien de dystrophine est présente dans les cellules musculaires (voir Encadré 1).

La plupart des patients atteints d'une DMD n'ont PAS besoin de biopsie musculaire.

Il existe deux types de tests habituellement réalisés sur une biopsie musculaire : l'immunochimie et le Western blot.

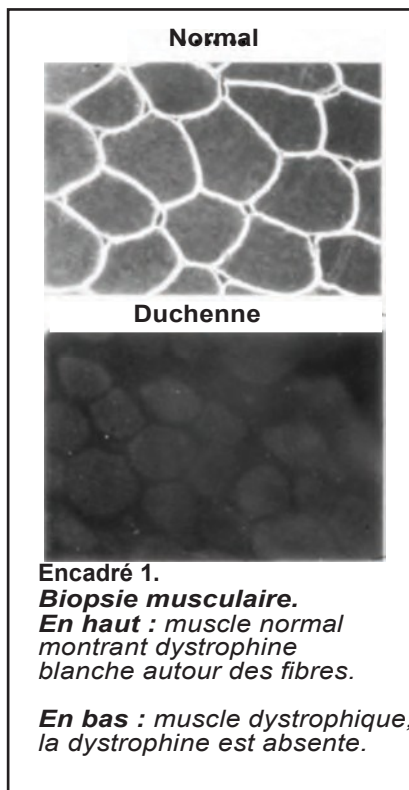
Ils permettent de déterminer la présence ou l'absence de dystrophine dans le muscle.

L'immunochimie consiste à placer un fragment de muscle sur une lame, déposer un colorant sur le muscle pour ensuite observer les cellules musculaires au microscope afin de chercher la dystrophine.

Le test Western blot est un processus chimique recherchant la présence chimique de dystrophine.

3) AUTRES TESTS

Auparavant, l'électromyographie (EMG) ainsi que les études de la conduction nerveuse (tests des aiguilles) étaient traditionnellement utilisées pour évaluer un éventuel trouble neuromusculaire. **Les experts sont d'accord pour dire que l'EMG et les études de la conduction nerveuse ne sont NI nécessaires NI pertinentes pour évaluer une DMD.**



POURQUOI LA CONFIRMATION GÉNÉTIQUE EST-ELLE IMPORTANTE.

CONSEIL GÉNÉTIQUE ET TEST DES PORTEUSES :

- Parfois, la mutation provoquant Duchenne arrive par hasard, on parle alors de « mutation spontanée », il n'y a pas d'antécédent familial à Duchenne. 30% des personnes nées avec Duchenne ont une mutation spontanée du gène qui code la dystrophine et n'ont pas hérité de la maladie par un membre de la famille.
- Si la mère a une mutation de l'ADN qu'elle transmet à son enfant, elle est appelée « porteuse » ou « transmettrice ». À chaque grossesse, une femme porteuse a 50 % de risques de transmettre la mutation génétique à son enfant. Les garçons qui reçoivent le gène muté auront la maladie, tandis que les filles le recevant deviendront porteuses elles-mêmes. Si une mutation est trouvée chez la mère, elle peut prendre des décisions éclairées sur ses grossesses futures, et les autres femmes de sa famille (sœurs, tantes et filles) peuvent aussi réaliser un test pour savoir si elles sont porteuses.
- Une femme porteuse présentant quelques signes de Duchenne (faiblesse musculaire, fatigue, douleur, etc.) s'appelle une « conductrice symptomatique ». Il n'existe aucun test permettant de déterminer si une porteuse deviendra conductrice symptomatique.
- Même lorsqu'une femme n'est pas porteuse, il existe un faible risque que les grossesses futures soient touchées par Duchenne. La mutation génétique à l'origine de Duchenne peut se produire dans ses ovules ou au cœur de leurs cellules, plutôt que dans la totalité de ses cellules. On parle alors de « mosaïcisme germinale ». Il n'existe pas de test sanguin pour le détecter.
- Une femme porteuse présente aussi un risque accru de développer une faiblesse et un dysfonctionnement du cœur et des muscles squelettiques. Les transmettrices doivent réaliser un examen cardiaque (ECG et IRM cardiaque ou échographie) chez un cardiologue, tous les 3 à 5 ans si les tests sont normaux (ou plus fréquemment selon la prescription du cardiologue). Connaître son statut de porteuse aide à identifier ce risque afin de recevoir conseils et traitements appropriés.
- Un conseiller génétique peut expliquer cela en détail.

ÉLIGIBILITÉ AUX ESSAIS CLINIQUES :

- Un certain nombre d'essais cliniques sont en cours et visent des mutations génétiques spécifiques causant Duchenne. Le test génétique est important pour savoir si vous êtes éligible à ces essais. Afin d'aider les sites d'essais cliniques à vous trouver si vous êtes éligible aux essais, enregistrez-vous sur votre registre national des patients Duchenne – vous pouvez trouver une liste ici : <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD/>
- Si les tests génétiques antérieurs n'ont pas rempli les standards actuels permettant de définir la mutation exacte, de nouveaux tests sont peut-être nécessaires. Vous pouvez en discuter avec votre spécialiste neuromusculaire et/ou conseiller génétique. La mutation génétique précise est nécessaire pour s'inscrire aux registres Duchenne. Vous pouvez trouver des détails sur le type de tests pouvant être réalisés ainsi que sur leur efficacité à trouver la mutation précise dans le document principal
- Les adultes n'ayant pas été testés ou ayant procédé à des tests mais ayant besoin de méthodes plus récentes (demandez à votre généticien si vos tests doivent être faits à nouveau) peuvent obtenir des tests génétiques afin d'être éligibles aux tests cliniques

5. SUIVI NEUROMUSCULAIRE

La myopathie de Duchenne provoque l'affaiblissement progressif des muscles squelettiques, suite à l'absence de dystrophine.

Il vous faut réaliser des contrôles réguliers avec un médecin spécialisé en MNM qui connaît bien la DMD. Ce médecin comprend l'évolution de la perte de force musculaire et peut vous aider à vous préparer à la prochaine étape de la prise en charge. Il est important que ce médecin sache comment fonctionnent vos muscles, afin que vous puissiez démarrer les thérapies adéquates aussi tôt que possible.

ANALYSES NEUROMUSCULAIRES

Il vous est recommandé de consulter votre un médecin spécialisé en MNM tous les 6 mois, et de voir un kinésithérapeute ou un ergothérapeute (ou les deux) environ tous les 4 mois, afin qu'il vous évalue. Il est essentiel de pouvoir décider de nouveaux traitements ou de modifier les traitements existants au moment le plus approprié, ainsi que d'anticiper et d'éviter les problèmes, dans la mesure du possible.

Selon les centres de soins, les tests utilisés pour évaluer la progression de la maladie ne sont pas toujours les mêmes. Il est extrêmement important que vous procédiez à des évaluations régulières avec les mêmes tests à chaque fois, afin que chaque changement puisse être détecté. Les évaluations régulières doivent comprendre des tests qui surveillent la progression de la maladie et déterminent si des interventions sont nécessaires.

Ces évaluations doivent comprendre :

FORCE :

La force du muscle squelettique peut être mesurée de nombreuses façons différentes afin de voir si la puissance générée par des muscles spécifiques évolue.

AMPLITUDE ARTICULAIRE :

Il s'agit de surveiller si des contractures ou raideurs articulaires se développent et de déterminer les étirements ou les interventions qui vous seront le plus utiles.

TESTS CHRONOMÉTRÉS :

De nombreux centres de soins chronomètrent des activités telles que se relever du sol, parcourir une certaine distance, et monter plusieurs marches. Cela donne des informations importantes sur les changements de vos muscles et leur réponse à différentes interventions.

ÉCHELLES DE LA FONCTION MOTRICE :

Il existe un grand nombre d'échelles différentes, mais votre clinique doit systématiquement utiliser la même lorsqu'ils vous évaluent. Différentes échelles peuvent être nécessaires à différents moments.

ACTIVITÉS DE LA VIE QUOTIDIENNE :

Cela permet à l'équipe de déterminer si vous avez besoin d'une aide supplémentaire afin de maintenir votre indépendance.

TRAITEMENTS MÉDICAMENTEUX POUR LES MUSCLES SQUELETTIQUES

Actuellement, la recherche est très active dans le domaine des nouvelles thérapies pour traiter la DMD. La mise à jour des considérations de soins ne comprend que les recommandations issues des thérapies ayant suffisamment prouvé leur efficacité. Ces recommandations sont appelées à changer à l'annonce des résultats de nouvelles thérapies en cours de test. Ces directives sont revues et mises à jour dès que de nouveaux résultats sont disponibles.

Bien que l'on s'attende à ce que les traitements disponibles soient plus nombreux à l'avenir, leur choix reste limité à l'heure actuelle. Les Stéroïdes sont pour l'instant les seuls médicaments recommandés pour le traitement des symptômes musculo-squelettiques de la DMD, car ce sont les seuls dont l'efficacité a été suffisamment prouvée et est reconnue par les experts. Les stéroïdes sont abordés en détail dans la Section 6. Les traitements médicamenteux visant d'autres symptômes spécifiques de la maladie, tels que les problèmes cardiaques, sont discutés plus loin.

6. SUIVI DES STÉROÏDES

Les corticostéroïdes, ou stéroïdes, sont utilisés dans le monde entier pour traiter de nombreux autres problèmes médicaux.

S'il est évident que les stéroïdes peuvent être bénéfiques à de nombreuses personnes vivant avec une DMD, ces bénéfices doivent cependant être équilibrés avec une gestion proactive des possibles effets secondaires. L'utilisation des stéroïdes avec une DMD est importante et doit être discutée avant qu'un déclin des fonctions physiques ne soit constaté.

FONDAMENTAUX

Les stéroïdes sont réputés pour ralentir les pertes de la force musculaire et de fonction motrice consécutive à la DMD. Les corticostéroïdes sont différents des stéroïdes anabolisants parfois utilisés par les athlètes cherchant à devenir plus forts.

Dans le cas d'une DMD, l'objectif du traitement par stéroïdes est de maintenir la puissance et la fonction musculaires, de vous aider à marcher plus longtemps, à préserver la fonction de vos membres supérieurs et de vos muscles respiratoires, ainsi que d'éviter la chirurgie pour traiter une scoliose (courbure de la colonne vertébrale).

- Il est nécessaire de discuter des stéroïdes au moment du diagnostic.
- Le stade ambulateur est le moment optimal pour débiter la prise de stéroïdes, avant que ne se soit produit un déclin physique significatif (voir Illustration 4)
- Le calendrier national des vaccinations recommandées doit être terminé avant que le traitement par stéroïdes ne débute, et vous devez également vous immuniser contre la varicelle. Pour les États-Unis, les recommandations de vaccination du CDC se trouvent ici : www.parentprojectmd.org/vaccinations.
- Pour la France, adressez-vous à vos autorités régionales afin d'obtenir les recommandations de vaccination de votre pays
- La prévention et la gestion des effets secondaires des stéroïdes doit être proactive et anticipatoire (voir Tableau 1)

LES DIFFÉRENTS RÉGIMES DE DOSAGE DES STÉROÏDES

Les spécialistes neuromusculaires peuvent prescrire différents régimes de stéroïdes. Les directives suivantes visent à établir une méthode claire pour utiliser les stéroïdes de façon sûre et efficace, en se basant sur une étude régulière de la fonction et des effets secondaires (voir Illustration 4).

- La prednisone et le deflazacort (vendu aux États-Unis sous le nom d'Emflaza et sous de nombreux autres noms en Europe) sont les deux types de stéroïdes les plus utilisés pour une DMD. On considère qu'ils fonctionnent de façon similaire.
- Des tests sont en cours pour ces médicaments, et devraient nous permettre de mieux comprendre les bénéfices de chacun d'eux.
- Le choix du stéroïde à utiliser dépend de vos préférences ainsi que de celles de votre famille et de votre spécialiste, de la disponibilité du stéroïde dans votre pays, du coût du stéroïde ainsi que des effets secondaires perçus. L'avantage de la prednisone est son faible coût. Le deflazacort peut être préféré à la prednisone car le risque de prise de poids et de problèmes comportementaux semble inférieur, néanmoins il présente un impact un peu plus important sur les retards de croissance et les développements de cataracte.

DOSAGE DES STÉROÏDES, GESTION ET EFFETS SECONDAIRES

(ILLUSTRATION 4, TABLEAU 2)

- La gestion attentive des effets secondaires des stéroïdes est cruciale. Bien que les stéroïdes soient actuellement le pilier du traitement médicamenteux de la DMD, ce traitement ne doit pas être entrepris à la légère et doit être supervisé uniquement par un médecin spécialisée en MNM disposant de l'expertise nécessaire.
- Parmi les facteurs à prendre en compte pour le maintien ou l'augmentation du dosage des stéroïdes, on compte la réponse au traitement, le poids, la croissance, la puberté, les os, le comportement, les cataractes, et également la présence d'effets secondaires et s'ils sont gérables ou non



Illustration 4, Tableau 2¹ Dosage et Gestion des Stéroïdes

INSUFFISANCE ET CRISE SURRÉNALIENNES

Les glandes surrénales se trouvent au-dessus des reins et sont responsables de la production d'une hormone (le cortisol) qui aide le corps à gérer le stress (par ex. en cas de maladie ou de blessure grave).

Lorsque vous prenez des stéroïdes quotidiennement, les glandes surrénales arrêtent de produire le cortisol (on parle « d'insuffisance surrénale ») et deviennent inactives.

Si la prise de stéroïdes est interrompue, votre corps peut mettre des semaines ou des mois avant de recommencer à produire du cortisol.

Sans cortisol, votre corps est incapable de gérer le stress, ce qui conduit à une « crise surrénale », qui peut mettre votre vie en danger. Il ne faut donc jamais interrompre brutalement (ou sans l'aide d'un médecin) votre prise quotidienne de stéroïdes, ou rater des doses pendant plus de 24 heures.

De plus, lorsque votre corps est soumis à un stress supplémentaire (par ex. une forte fièvre, une chirurgie, des fractures), des doses supplémentaires de stéroïdes, ou doses de stress, peuvent être nécessaires.

Dans le Protocole pour Stéroïdes de PJ Nicholoff, disponible ici : www.parentprojectmd.org/pj, vous trouverez de plus amples informations sur le dosage ainsi que l'identification, le traitement et la prévention de l'insuffisance surrénale aiguë.

AUTRES MÉDICAMENTS ET COMPLÉMENTS ALIMENTAIRES

Outre les stéroïdes, d'autres médicaments sont autorisés pour la DMD, notamment l'EXONDYS 51 (eteplirsén), qui est approuvé aux États-Unis par l'Agence américaine des produits alimentaires et médicamenteux (Food and Drug Administration, FDA), et l'ataluren (Translarna), qui est approuvé dans plusieurs pays européens par l'Agence européenne des médicaments (AEM), mais pas aux États-Unis.

L'EXONDYS 51 tout comme l'ataluren sont utilisés par des personnes souffrant de mutations génétiques différentes.

L'EXONDYS 51 est indiqué pour les personnes atteintes de DMD et présentant des mutations génétiques se prêtant au saut de l'exon 51 (environ 13% des cas). L'objectif de ce médicament est de « sauter » la séquence défectueuse (l'exon) afin de produire de la dystrophine partiellement fonctionnelle.

L'ataluren est indiqué pour les personnes atteintes de DMD et présentant une mutation non-sens (environ 13 % des cas). Bien que le mécanisme d'action de l'ataluren reste inconnu, on pense qu'il interagit avec la partie de la cellule qui « lit » la protéine, permettant à la cellule de « lire au travers » des mutations non-sens, afin de produire une protéine fonctionnelle.

Un certain nombre d'essais cliniques visant des mutations génétiques spécifiques causant une DMD sont actuellement en cours. Il est important de réaliser un test génétique afin de savoir si vous êtes éligible pour participer à ces tests.

Afin d'aider les sites qui les réalisent à trouver des patients éligibles, veillez à bien vous enregistrer dans votre registre national des patients atteints d'une DMD –

Vous pouvez en trouver une liste ici : <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

En plus des traitements discutés ci-dessus, il existe de nombreux autres médicaments et compléments pouvant être utilisés pour la DMD mais qui ne sont pas approuvés par la FDA ni par l'EMA. Certains des médicaments mentionnés dans l'Encadré 3 sont largement utilisés, mais les preuves ne suffisent pas pour savoir si ces compléments seront utiles ou nuisibles. Il est important de discuter avec le médecin spécialisé en MNM avant de débiter ou d'interrompre un traitement.

ENCADRÉ 3. AUTRES MÉDICAMENTS ET COMPLÉMENTS ALIMENTAIRES NON APPROUVÉS POUR DUCHENNE

Les experts se sont interrogés sur un large éventail de médicaments et de compléments parfois utilisés pour traiter la DMD, et ont examiné les données publiées sur ces substances afin de trouver des preuves suffisantes de leur innocuité et de leur efficacité.

Les experts en sont arrivés aux conclusions suivantes :

- L'oxandrolone, stéroïde anabolisant, n'est pas recommandé
- Le Botox n'est pas recommandé
- Le recours systématique à la créatine n'est pas encouragé. Les essais contrôlés randomisés de la prise de créatine pour traiter la DMD n'ont pas montré de bénéfice évident. En cas de prise de créatine et de problèmes rénaux avérés, la prise doit être interrompue
- Tous les autres médicaments ou compléments parfois utilisés ne peuvent pas être recommandés. Cela comprend la co-enzyme Q10, la carnitine, les acides aminés (glutamine, arginine), les anti-inflammatoires/antioxydants (huile de poisson, vitamine E, extrait de thé vert, pentoxifylline) et autres substances, dont les extraits d'herbes ou de plantes. Les experts ont conclu que les preuves étaient insuffisantes pour encourager leur prise
- Les experts estiment qu'il s'agit d'un domaine nécessitant une recherche plus approfondie. L'implication active des familles dans le but d'acquérir davantage de connaissances est encouragée, par exemple par le biais des registres de patients et des essais cliniques.

TABLEAU 2. EFFETS SECONDAIRES DES STÉROÏDES : SUIVI ET INTERVENTIONS RECOMMANDÉS

Certains des effets secondaires de la prise prolongée de stéroïdes sont listés ci-dessous. N'oubliez pas que chaque personne réagira de manière très différente aux stéroïdes. Pour garantir un bon suivi de la prise de ces médicaments, il faut connaître leurs effets secondaires potentiels afin de pouvoir agir pour les prévenir ou les réduire. Il est parfois nécessaire de réduire la dose de stéroïdes lorsque les effets secondaires deviennent incontrôlables ou insupportables (Illustration 4). Si cela ne suffit pas, il faut changer de type de stéroïdes ou de dosage avant d'abandonner intégralement le traitement. Cette décision doit être prise avec votre médecin spécialisé en MNM.

TABLEAU 2. EFFETS SECONDAIRES DES STÉROÏDES

Effets secondaires	Informations supplémentaires	Discutez avec votre médecin spécialisé en MNM
Prise de poids et obésité	Sachez que les stéroïdes peuvent augmenter l'appétit ; il vous faut recevoir des conseils diététiques avant de commencer les stéroïdes	Toute la famille doit manger sainement afin d'éviter une prise de poids excessive. Une alimentation saine peut être conçue avec l'aide d'un nutritionniste ou diététicien et l'équipe médicale
Syndrome de Cushing (« face de lune »)	Au fil du temps, les joues et le visage peuvent apparaître de plus en plus pleins	Un suivi attentif du régime alimentaire et une consommation modérée de sucre et de sel minimisent la prise de poids ainsi que le syndrome de Cushing
Pilosité excessive du corps (hirsutisme)	Les stéroïdes provoquent souvent une pilosité excessive du corps	En général, ces symptômes ne justifient pas de changer de traitement
Acné, infections fongiques de la peau (teigne), verrues	Ces effets peuvent être plus prononcés sur les adolescents	Utilisez des traitements spécifiques (prescription de topiques) et ne vous pressez pas à modifier la prise de stéroïdes, à moins d'une détresse émotionnelle
Petite taille	Le suivi biannuel de la taille doit faire partie de la prise en charge générale	Si la croissance ralentit, s'arrête, qu'elle est inférieure à 4 cm par an, ou si la taille est inférieure de 3% à la taille attendue, il faut peut-être consulter un endocrinologue
Retard de puberté	À partir de l'âge de 9 ans, la puberté doit être vérifiée à chaque visite Informez votre médecin spécialisé en MNM de tout antécédent familial de retard de maturation sexuelle L'androgénothérapie substitutive est généralement recommandée aux garçons dont la puberté n'a pas encore débuté à 14 ans	Si votre puberté est retardée, ou qu'elle n'a pas commencé à 14 ans, il peut être nécessaire de consulter un endocrinologue

TABLEAU 2. EFFETS SECONDAIRES DES STÉROÏDES

Effets secondaires	Informations supplémentaires	Discutez avec votre médecin spécialisé en MNM
Changements négatifs du comportement (pour plus d'informations sur le comportement, voir Section 10)	Parlez à votre médecin spécialisé en MNM de tout problème de base relatif à votre humeur, votre tempérament ou de type TDAH Sachez que ces effets s'aggravent souvent temporairement durant les six premières semaines du traitement stéroïdien	Les soucis comportementaux basiques doivent être traités avant de débiter la prise de stéroïdes, par ex. conseils ou prescriptions spécifiques au TDAH Il peut être utile de reporter la prise de stéroïdes plus tard dans la journée – parlez-en à votre médecin spécialisé en MNM, qui peut aussi vous indiquer un spécialiste de santé comportementale
Suppression immunitaire	La prise de stéroïdes peut réduire votre immunité (la capacité à combattre les infections) Soyez attentif aux risques d'infections sérieuses et veillez à traiter rapidement les infections mineures	Avant de débiter la prise de stéroïdes, assurez-vous d'être immunisé contre la varicelle ; si ce n'est pas le cas, demandez un avis médical en cas de contact avec cette maladie S'il existe un problème régional de tuberculose, une surveillance spécifique peut être nécessaire
Suppression surrénalienne	Informez l'ensemble du personnel médical que vous prenez des stéroïdes, et ayez toujours sur vous une carte d'alerte médicale Il est crucial de ne pas rater les doses de stéroïdes pendant plus de 24 heures, car cela peut entraîner une crise surrénalienne Sachez à quel moment vous devez recevoir une dose supplémentaire (situations de stress par ex. maladie grave, traumatisme majeur ou chirurgie) afin d'éviter tout crise surrénalienne Connaissez les signes et symptômes de la crise surrénalienne (douleur à l'estomac, vomissements, léthargie) Ayez toujours chez vous une prescription pour une injection intramusculaire d'hydrocortisone (il peut être utile de savoir l'administrer en cas de crise surrénalienne) N'interrompez jamais brutalement la prise de stéroïdes	Demandez à votre médecin spécialisé en MNM de rédiger un plan de prise d'urgence expliquant • Que faire lorsque vous manquez une dose de stéroïdes >24 heures (en cas de jeûne, de maladie ou d'indisponibilité de prescription) • Quand donner une dose exceptionnelle de stéroïdes, quelle quantité et sous quelle forme (voie orale, intramusculaire ou intraveineuse) ; consultez le Protocole pour Stéroïdes de PJ Nicholoff afin d'avoir un exemple de plan : www.parentprojectmd.org/pj • Si vous vous apprêtez à arrêter les stéroïdes, demandez à votre médecin spécialisé en MNM un plan de diminution. Il peut se référer au Protocole PJ Nicholoff

TABLEAU 2. EFFETS SECONDAIRES DES STÉROÏDES

Effets secondaires	Informations supplémentaires	Discutez avec votre médecin spécialisé en MNM
Pression sanguine élevée (hypertension)	Votre pression sanguine (PS) doit être vérifiée à chaque visite médicale	Si votre PS est élevée, il faut avant tout diminuer la consommation de sel et perdre du poids. Si c'est insuffisant, votre médecin traitant peut envisager un traitement supplémentaire
Intolérance au glucose	À chaque visite médicale, faites réaliser un test bandelette de votre urine pour vérifier le glucose (sucre) Parlez à votre médecin spécialisé en MNM de toute augmentation de votre urine ou de votre soif Réalisez un test sanguin annuel afin de surveiller le développement de diabète de type 2 ou autre complication liée à la prise de poids induite par les stéroïdes	Si vos tests d'urine sont positifs ou que vous présentez d'autres symptômes, des tests sanguins supplémentaires peuvent être nécessaires pour identifier un éventuel diabète de type 2
Gastrite/ reflux gastro-œsophagien (RGO)	Les stéroïdes peuvent provoquer des reflux (brûlures d'estomac). Informez votre médecin spécialisé en MNM si vous présentez ces symptômes	Évitez les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) tels que l'aspirine, l'ibuprofène, le naproxen Les antiacides peuvent être utilisés pour ces symptômes
Ulcère gastroduodéal	Parlez de toute douleur à l'estomac, elle peut être signe de lésions de la paroi de l'estomac Si vous êtes anémié ou que l'on suspecte des saignements de vos intestins, vos selles peuvent être analysées afin de rechercher des traces de sang	Évitez les AINS (aspirine, ibuprofène, naproxen) Les traitements sur prescription et les antiacides peuvent être utilisés pour traiter ces symptômes Vous pouvez avoir besoin de consulter un gastro-entérologue

TABLEAU 2. EFFETS SECONDAIRES DES STÉROÏDES

Effets secondaires	Informations supplémentaires	Discutez avec votre médecin spécialisé en MNM
Cataractes	Les stéroïdes peuvent provoquer des cataractes bénignes, un examen oculaire annuel est nécessaire	Si les cataractes évoluent et affectent votre vision, il est possible de passer du deflazacort à la prednisone (le deflazacort est connu pour présenter un risque plus élevé de cataractes). Si vous avez des cataractes, il vous faut consulter un ophtalmologue. Les cataractes ne doivent être traitées que si elles altèrent la vue.
Ostéoporose	Parlez à votre médecin spécialisé en MNM de toute fracture ou douleur dorsale. Une radiographie de la colonne tous les 1-2 ans est nécessaire pour surveiller les fractures par compression. Densitométrie osseuse (DEXA) tous les 2-3 ans. Vérification annuelle du taux sanguin de vitamine D 25 OH (idéalement à la fin de l'hiver dans les climats tempérés) ; des compléments en vitamine D3 peuvent être nécessaires si les niveaux sont bas. Votre alimentation doit être évaluée tous les ans afin de s'assurer que vous mangiez/buviez suffisamment de calcium.	Selon le niveau sanguin, une supplémentation en vitamine D peut être nécessaire. Vérifiez tous les ans votre niveau de vitamine D 25 OH et complétez au besoin. Assurez-vous que vos apports en calcium couvrent les besoins de votre tranche d'âge. Des compléments de calcium peuvent être nécessaires si votre alimentation n'en contient pas assez. Les activités de port de poids (position debout) sont bénéfiques pour la santé osseuse. Parlez à votre médecin spécialisé en MNM/kinésithérapeute avant de débiter un nouvel exercice/programme de perte de poids
Myoglobulinurie (L'urine est brune-rougeâtre car elle contient des sous-produits de protéines musculaires. Il faut réaliser un test dans un laboratoire hospitalier)	Prévenez votre médecin spécialisé en MNM. lorsque votre urine est brune-rougeâtre Il est possible de procéder à un test de myoglobine ou d'infection de vos urines (Cela arrive généralement après un effort physique important)	Évitez tout exercice vigoureux et extrême tels que dévaler une pente ou faire du trampoline Il est important de boire suffisamment Des examens de vos reins sont nécessaires si cela continue

7. SUIVI ENDOCRINIEN

Les stéroïdes peuvent affecter différentes hormones, le plus souvent les hormones de croissance (la croissance est perturbée, ce qui conduit à une petite taille) et la testostérone (hormone sexuelle masculine, ce qui conduit à un retard de puberté). Votre médecin spécialisé en MNM peut vous recommander de consulter un endocrinologue pédiatrique (médecin spécialiste des hormones) s'il y a la moindre inquiétude concernant votre croissance, votre puberté ou une éventuelle suppression surrénalienne.

CROISSANCE ET PUBERTÉ

Une petite taille ou un retard de puberté peut causer un grand désarroi, vous devez pouvoir en parler avec votre médecin spécialisé en MNM. Une petite taille peut aussi être signe d'autres problèmes médicaux, et un déficit de testostérone peut aggraver votre santé osseuse, il est donc essentiel que votre équipe neuromusculaire suive de près votre croissance ainsi que votre puberté (Illustration 5).

TRAITEMENT AUX HORMONES DE CROISSANCE

- Des hormones de croissance peuvent vous être prescrites si l'on constate que vous en manquez
- Il n'y a pas de preuve ni de documentation traitant de l'innocuité ou de l'efficacité de la prise d'hormones de croissance par des personnes atteintes d'une DMD ne présentant pas d'insuffisance en hormone de croissance
- La prise d'hormones de croissance présente des risques potentiels tels que des maux de tête, de l'hypertension intracrânienne idiopathique (pression élevée dans le cerveau et dans les yeux), un glissement de l'épiphyse fémorale supérieure (trouble de la hanche potentiellement douloureux et nécessitant une chirurgie), aggravation de la scoliose, et risque accru de diabète
- Avant de commencer à prendre des hormones de croissance, votre endocrinologue doit discuter avec vous des risques et bénéfices potentiels du traitement

TRAITEMENT À LA TESTOSTÉRONE

- La testostérone est importante pour la santé osseuse, ainsi que pour un bon développement psychosocial/émotionnel
- La thérapie substitutive de la testostérone doit être débutée à faibles doses, qui sont augmentées progressivement, afin d'imiter une puberté normale
- La testostérone se trouve sous différentes formes : injections intramusculaires, gels et patches
- Avant de débuter la prise de testostérone, votre endocrinologue doit discuter de la réponse au traitement attendue, qui comprendra notamment des odeurs corporelles, une pilosité du visage, de l'acné, une poussée de croissance, fermeture des plaques de croissance et une libido accrue (intérêt pour la vie sexuelle)
- Les effets secondaires potentiels comprennent : infection du point d'injection, réaction allergique, sautes d'humeur et augmentation du nombre de globules rouges
- Pendant la prise de testostérone, des prélèvements sanguins réguliers seront nécessaires afin de suivre la réponse de votre corps au traitement.

CRISE SURRÉNALIENNE

Les glandes surrénales, qui se situent sur les reins, produisent une hormone (le cortisol) qui aide votre corps à gérer le stress (par ex. maladie grave ou blessure).

Lorsque vous prenez des stéroïdes, les glandes surrénales arrêtent de produire le cortisol (« insuffisance surrénalienne »). Après l'arrêt des stéroïdes, votre corps peut mettre des semaines ou des mois à en produire à nouveau.

Sans cortisol, votre corps est incapable de gérer le stress, ce qui conduit à une crise surrénalienne pouvant mettre votre vie en danger. L'insuffisance et la crise surrénaliennes sont des complications potentielles de la consommation à long terme de stéroïdes (voir Illustration 5). Vous devez être conscient que vous courez le risque d'une crise surrénalienne si vous interrompez brusquement les stéroïdes ou que vous ratez des doses pendant plus de 24 heures, par exemple si vous êtes malade. Chaque patient prenant quotidiennement des stéroïdes doit avoir mis en place un plan prévoyant la marche à suivre en cas de doses ratées ou lors de maladies graves ou de traumatismes, lorsque des doses exceptionnelles de stéroïdes, ou « doses de stress », peuvent être nécessaires. Le Protocole des Stéroïdes de PJ Nicholoff détaille comment prévenir, reconnaître et gérer une insuffisance surrénalienne, et également quand et comment utiliser les doses exceptionnelles de stéroïdes. Il peut être trouvé ici : www.parentprojectmd.org/pj.

LES SYMPTÔMES DE LA CRISE SURRÉNALIENNE

Vous devez pouvoir reconnaître les signes et symptômes de la crise surrénalienne :

- Fatigue intense
- Maux de tête
- Nausée / vomissements
- Glycémie faible
- Pression sanguine faible
- Pertes de connaissance

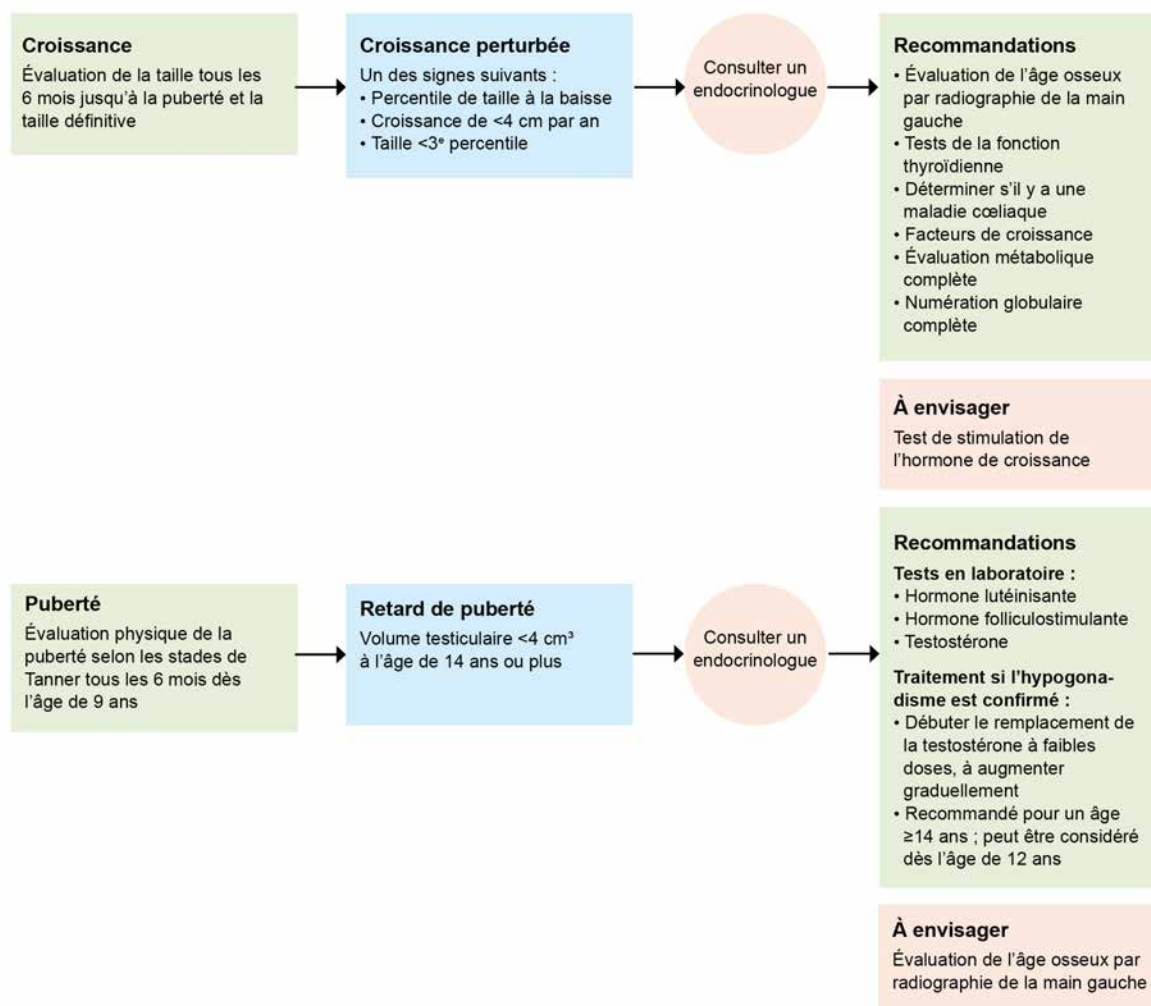


Illustration 5 : Évaluation et gestion de la croissance et de la puberté lors de la prise de corticostéroïdes

8. SUIVI OSTÉO-ARTICULAIRE

(Illustration 6)

La santé osseuse est importante aux stades ambulatoire et non-ambulatoire des patients atteints de DMD.

Les personnes touchées par la maladie ont des os faibles à tout âge, tout particulièrement si elles prennent des stéroïdes.

Les stéroïdes diminuent la densité minérale des os, ce qui augmente le risque de fractures (os brisés). La faiblesse musculaire ainsi que la perte de mobilité sont aussi des facteurs de risque fragilisant les os.

L'ostéodensitométrie (DEXA) est un test non invasif qui mesure la densité minérale des os longs (en général, la jambe ou le bras). Les os fins sont davantage sujets aux fractures. La mesure de la densité minérale de vos os est importante dans le suivi global de votre santé osseuse. Ce test est recommandé au moins tous les 2 à 3 ans.

Les personnes vivant avec une DMD, tout particulièrement lorsqu'elles prennent des stéroïdes, présentent un risque accru de fractures de la colonne par compression. Celles-ci se produisent lorsque les vertèbres (les os de la colonne) subissent de petites fractures, elles se déforment alors et s'effondrent sur elles-mêmes. Ces fractures, ainsi que l'effondrement vertébral qui en résulte, peuvent être douloureuses. Elles peuvent être repérées sur une radiographie latérale de la colonne, même si vous n'avez pas de douleurs dorsales.

Elles peuvent être traitées par bisphosphonates, tout particulièrement si vous avez mal.

Il est recommandé de réaliser une radiographie latérale de la colonne tous les 1 à 2 ans, ou plus fréquemment si vous souffrez de douleurs dorsales.



Les os se régénèrent constamment en étant détruits, absorbés par le sang, et reconstruits. Les stéroïdes ralentissent la phase de reconstruction.

Les bisphosphonates sont des médicaments qui se fixent à la surface des os, ralentissant ainsi les processus de destruction et de réabsorption, ce qui aide les os à se reconstituer de façon plus effective.

Les os restent ainsi plus épais et plus sains, ils sont donc moins susceptibles de se fracturer. Vous pouvez discuter du recours aux bisphosphonates si votre densité osseuse diminue, que vos os longs se fracturent sans traumatisme significatif ou que vous souffrez de fractures de la colonne par compression (voir Illustration 6).

Évaluation et formation

Évaluation et formation par un ergothérapeute ou kinésithérapeute

- Minimiser les risques de chute dans tous les environnements, tenir compte des surfaces, du terrain et des obstacles
- Former les patients et les familles à la sécurité en fauteuil roulant ; faire prendre conscience du fait que les chutes de fauteuil roulant sont une cause fréquente de blessure
- Former les familles à la manutention pour soulever et amener le patient sur le fauteuil roulant et l'en sortir, et pouvoir faire de même depuis différentes surfaces dans tous les environnements

Considérations courantes ou modifications possibles

Sécurité de l'environnement domestique

- Supprimer les obstacles tels que les tapis, les jouets, les câbles et le désordre

Prévention des chutes depuis le fauteuil roulant

- Utiliser une ceinture de sécurité en permanence
- Utiliser des dispositifs anti-bascule sur les fauteuils roulants

Sécurité sur les surfaces inégales ou glissantes

- Soyez particulièrement vigilant aux surfaces inégales en extérieur
- Portez des chaussures de piscine pour éviter les chutes lorsque vous marchez sur des surfaces glissantes à proximité de l'eau
- Fixez des crampons antidérapants sur les orthèses cheville-pied la nuit pour diminuer le risque de chute lors des déplacements aux toilettes

Transfert sécurisé du et vers le fauteuil roulant

- Pensez aux équipements et systèmes lève-personne adaptables à utiliser dans tous les environnements très tôt, pour permettre un soutien sécurisé et minimiser les risques de chute ou de blessure pendant les transferts, la toilette, le bain ou la douche

Modifications possibles à la maison

- Tapis antidérapants dans la douche ou la baignoire
- Barres d'appui pour la douche ou la baignoire
- Siège ou autre équipement adaptable pour le bain
- Bandes antidérapantes sur les marches des escaliers en bois
- Rampes des deux côtés des escaliers

9. SUIVI ORTHOPÉDIQUE

(Illustration 7)

Les principaux objectifs de la prise en charge orthopédique sont de maintenir la marche et la fonction motrice aussi longtemps que possible, et de minimiser les rétractions articulaires. Être capable de marcher ou de vous tenir debout vous aidera à garder votre colonne vertébrale droite et favorisera votre santé osseuse.

RETRACTIONS

Du fait de l'affaiblissement de vos muscles, il vous devient de plus en plus difficile de bouger vos articulations, elles risquent ainsi de se retrouver bloquées dans une position, ce que l'on appelle une rétraction.

Lorsque vous marchez, il est recommandé de veiller à avoir une bonne posture afin d'éviter les rétractions dans le dos, les pieds et les chevilles.

Lorsque vous êtes assis, assurez-vous que votre posture soit bien alignée, avec le poids réparti équitablement de chaque côté de votre corps.

Vos pieds et jambes doivent être bien alignés, en bonne position et soutenus correctement. Il est important que votre fauteuil roulant soit pourvu d'un système d'assise adapté permettant la symétrie vertébrale et pelvienne ainsi que l'extension de la colonne.

Selon les cas, il est possible d'avoir recours à des solutions chirurgicales afin d'aider au maintien de l'alignement des pieds et des jambes.

SCOLIOSE

Les personnes vivant avec une DMD et ne recevant pas de traitement stéroïdien ont 90% de chances de développer progressivement une scoliose (courbure latérale de la colonne vertébrale et qui peut s'aggraver au fil du temps).

La prise quotidienne de stéroïdes permet de réduire le risque de scoliose, ou de retarder son apparition de manière significative.

Pour éviter la scoliose, il est très important d'être vigilant à votre posture, ainsi que d'examiner l'évolution de votre colonne tout au long de votre vie.

FRACTURES DES OS LONGS

Une fracture de la jambe peut considérablement remettre en question la reprise de la marche. Si votre enfant se casse une jambe, demandez s'il faut envisager une intervention chirurgicale. Cette dernière permet souvent aux personnes vivant avec une DMD d'être de nouveau sur pieds aussi vite que possible. Si vous subissez une fracture, veillez à ce que votre équipe neuromusculaire soit au courant avant que toute décision médicale ne soit prise. Votre équipe neuromusculaire guidera la prise en charge de votre fracture ainsi que votre rééducation post-traumatique.

Le Syndrome d'Embolie Graisseuse (SEG) est un risque associé à une DMD et représente une urgence médicale. Une embolie graisseuse est causée par un petit morceau de graisse libéré dans la circulation sanguine après fracture ou traumatisme sérieux d'un os. Ce morceau de graisse (appelé « embolie ») peut circuler dans le sang jusqu'aux poumons, empêchant le corps de recevoir suffisamment d'oxygène. Les symptômes de l'embolie graisseuse sont la confusion, la désorientation, le fait de « ne pas être vous-même », l'accélération de la respiration et du rythme cardiaque ou le souffle court. **Si vous vous êtes cogné, si vous êtes tombé ou si vous vous êtes fracturé un membre et que vous présentez des signes de SEG, rendez-vous aux urgences au plus vite. Informez le personnel que vous pensez avoir une embolie graisseuse. Il s'agit d'une urgence médicale.**

Stade ambulatoire	Stade non-ambulatoire précoce	Stade non-ambulatoire avancé
Évaluer l'amplitude de mouvements au moins tous les 6 mois		
Réaliser tous les ans une inspection visuelle de la colonne	Réaliser une inspection visuelle de la colonne tous les 6 mois	
Réaliser une évaluation radiographique si une courbure est observée ou si l'inspection visuelle est difficile	Réaliser une radiographie de la colonne lorsque le patient devient non-ambulatoire ; s'il y a une courbure, réaliser une radiographie tous les 6 mois à 1 an, selon la maturité du squelette ; consulter un chirurgien orthopédique si la courbure dépasse 20°	Pour les patients présentant une scoliose progressive connue, réaliser tous les ans des radiographies antéropostérieures vers le haut
Interventions		
Sous la direction d'un kinésithérapeute, mettez en place un programme d'étirements à la maison ciblé sur les chevilles, les genoux et les hanches		
		Sous la direction d'un ergothérapeute, concentrez-vous sur les extrémités supérieures
Si la flexion dorsale passive est inférieure à 10°, utilisez pour la nuit des orthèses cheville-pied sur mesure réglées en position neutre	Utilisez pour le jour des orthèses cheville-pied sur mesure pour retarder l'aggravation du pied bot varus équin	Continuez à porter des attelles aux extrémités inférieures ; la fabrication d'attelles sur mesure pour le poignet et la main est peut-être appropriée
		Soyez vigilant lors du recours aux programmes de position debout
Recourir à une chirurgie du pied et du tendon d'Achilles pour améliorer la démarche s'il y a contracture substantielle de la cheville avec bonne puissance des quadriceps et des extenseurs de hanche	Orientez-vous vers une chirurgie du pied et de la cheville pour améliorer le positionnement du pied si tel est votre souhait	
Éviter le recours aux orthèses dorsales		
Prodiguer aux familles des conseils de prévention des fractures		
Consulter des spécialistes cardiologues et pulmonaires avant toute intervention chirurgicale		
Adressez-vous à un kinésithérapeute après une chirurgie	Recourir à une instrumentation et à une fusion vertébrale si la courbure dépasse 20–30° chez des individus pré-pubères ne prenant pas de corticostéroïdes ; procéder à une évaluation préopératoire et postopératoire par kinésithérapie	Recourir à une instrumentation et à une fusion vertébrale si la courbure est progressive
S'assurer que les familles et équipes médicales aient connaissance du risque d'embolie graisseuse		

Illustration 7^e Évaluation et Gestion de la Colonne Vertébrale et des Articulations

10. SUIVI EN RÉADAPTATION

Kinésithérapie, ergothérapie et orthophonie

Tout au long de leur vie, les personnes vivant avec une DMD ont besoin de différentes prises en charge de rééducation. Médecins, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes, orthopédistes, orthésistes et fournisseurs d'équipement médical peuvent faire partie de l'équipe de rééducation. Cette équipe doit tenir compte de vos objectifs ainsi que de votre style de vie, afin de pouvoir vous fournir des soins préventifs adaptés, de minimiser l'impact de la DMD sur votre vie et vos activités, et d'optimiser votre qualité de vie. La rééducation peut avoir lieu au cabinet du kinésithérapeute, en Service de suite et de réadaptation, au domicile ainsi qu'en milieu scolaire, et doit se poursuivre tout au long de votre vie. Vous devez vous faire examiner par un médecin en rééducation (MPR) tous les 4 à 6 mois minimum.

AMPLITUDE DU MOUVEMENT, EXERCICE ET STRETCHING (ILLUSTRATION 8)

- Les symptômes de la DMD entraînent une certaine tendance aux raideurs ou rétractions articulaires, notamment lorsque les muscles, peu stimulés, perdent en souplesse, ou que les muscles entourant une articulation ne sont plus équilibrés (l'un est plus fort que l'autre)
- Le maintien d'une bonne amplitude de mouvement et de la symétrie des différentes articulations aide à conserver la meilleure fonction possible et à éviter le développement des rétractions ainsi que les problèmes de pression sur la peau
- Les exercices ou activités d'aérobic sont recommandés ; la natation est un très bon exemple d'exercice sûr.
- Certains exercices (tels que les sauts sur un trampoline) peuvent être néfastes aux muscles. Il est donc nécessaire que votre kinésithérapeute surveille et guide tous vos exercices
- Les étirements doivent aussi être surveillés par votre kinésithérapeute mais doivent faire partie intégrante de votre routine quotidienne
- L'objectif des exercices d'étirement et de renforcement, débutés dès le diagnostic, est de préserver la fonction et la souplesse afin d'optimiser votre confort.





Évaluations et interventions de réhabilitation du patient durant tous les stades de la dystrophie musculaire de Duchenne

Évaluation

Évaluation multidisciplinaire de rééducation tous les 6 mois ou plus fréquemment s'il y a des inquiétudes, des changements ou des besoins spécifiques (voir annexe)

Intervention

Traitement direct

Traitement direct adapté aux besoins du patient, au stade de sa maladie, à sa réponse à la thérapie et à son niveau de tolérance, prodigué tout au long de sa vie par les kinésithérapeutes, ergothérapeutes et orthophonistes

Prévention des rétractions et déformations

- Étirements préventifs quotidiens 4-6 fois par semaine ; étirements des chevilles, genoux et hanches ; étirements des poignets, mains et du cou par la suite, si cela semble approprié
- Étirement des structures exposées aux risques de contractures de déformations* et de celles identifiées au cours de l'évaluation
- Recours aux orthèses, aux plâtres et aux équipements de stabilisation et de positionnement :
 - OCP pour l'étirement la nuit – ce sera peut-être mieux toléré si une utilisation préventive a été commencée à un jeune âge
 - OCP le jour pour étirer et positionner pendant les stades non-ambulateurs
 - Attelles pour le poignet ou la main pour étirer les fléchisseurs/extenseurs des doigts et du poignet - typiquement au cours des phases non-ambulateurs
 - Séries de plâtres - au cours des phases ambulateurs ou non-ambulateurs
 - Appareils verticalisateurs passifs / motorisés - quand la position debout avec un bon alignement devient difficile, si les contractures n'empêchent pas le bon positionnement
 - OGCP avec articulation du genou verrouillée - une option pour les stades ambulateur avancé et non-ambulateur
 - Assise sur mesures dans des fauteuils roulants manuels et motorisés (siège et dossier soutenant, supports pour hanches, soutien latéral du tronc, adducteurs, et repose-tête)
 - Composants de positionnement motorisés sur les fauteuils roulants électriques (bascule, inclinaison, élévation des repose-jambes, station debout soutenue et hauteur d'assise réglable)

Exercices et activités

Exercices d'aérobic sous-maximaux réguliers (natation, vélo, etc.), avec de l'aide si besoin, en évitant les exercices extrêmes ou demandant une grande résistance, surveillance pour éviter le surmenage, respect du besoin de repos et de préservation des forces, précautions concernant la capacité potentiellement réduite à réaliser des exercices cardiorespiratoires ainsi que le risque de dégâts musculaires même lorsque le fonctionnement clinique est bon

Prévention et gestion des chutes et des fractures

- Minimisation des risques de chute dans tous les environnements
- Soutien du kinésithérapeute pour une gestion rapide des fractures des os longs, et la mise en place d'une rééducation adaptée afin de maintenir l'ambulation et/ou les capacités de position debout soutenue

Gestion de l'attention, du traitement sensoriel et des différences dans les apprentissages

Gestion en collaboration avec l'équipe, basée sur les inquiétudes éventuelles et les évaluations

Technologie fonctionnelle et équipement adaptable

Planification et instruction sur l'évaluation, la prescription, la formation et les appels de fonds

Participation

Soutien à la participation dans tous les domaines de la vie, à tous les stades

Prévention et gestion de la douleur

Prévention de la douleur et gestion globale, selon les besoins, tout au long de la vie

OCP = orthèse cheville-pied. OGCP = orthèse genou-cheville-pied.

**Les zones à risque de contracture et de déformations sont notamment les fléchisseurs des hanches, les bandelettes ilio-tibiales, les ischio-jambiers, les fléchisseurs et fascias plantaires, les fléchisseurs des coudes, les pronateurs des avant-bras, les fléchisseurs et extenseurs du poignet et des doigts, les muscles lombricaux et les extenseurs cervicaux ; contracture articulaire isolée à la flexion de la hanche et du genou et à la flexion plantaire, varus de l'arrière-pied et de l'avant-pied, flexion du coude, flexion et extension du poignet, et articulations des doigts ; et déformation de la colonne vertébrale et de la paroi thoracique comprenant la scoliose, la cyphose ou lordose excessive ainsi que la mobilité réduite de la cage thoracique.*

FAUTEUILS ROULANTS, SIÈGES ET AUTRES ÉQUIPEMENTS ÉVOLUTIFS (ILLUSTRATION 9)

- Lorsque vous marchez sur de longues distances, un scooter, une poussette ou un fauteuil roulant peuvent vous aider à conserver votre force
- Lorsque vous commencez à avoir besoin d'un fauteuil roulant sur de plus longues périodes, il est important que votre siège maintienne votre posture bien alignée et soutienne correctement toutes les parties de votre corps
- Lorsque la marche devient de plus en plus difficile, il est recommandé d'avoir recours à un fauteuil roulant électrique le plus tôt possible. Le verticalisateur électrique est recommandé
- kinésithérapeutes et ergothérapeutes vous aideront et vous recommanderont les appareils qui vous aideront à garder votre indépendance en toute sécurité
- Afin de pouvoir vous organiser, le mieux est d'anticiper de quels équipements vous aurez besoin pour garder votre indépendance et continuer à participer aux activités que vous aimez.

ENCADRÉ 4. GESTION DE LA DOULEUR

Il est important d'informer votre médecin spécialisé en MNM si vous avez des douleurs, afin qu'elles puissent être traitées correctement. Il faut faire le point à chaque visite neuromusculaire. Malheureusement, les connaissances actuelles sur la douleur dans la DMD sont limitées. Si vous souffrez, vous devez en parler à votre médecin spécialisé en MNM.

- Une bonne gestion de la douleur suppose de déterminer pourquoi vous ressentez de la douleur, afin que votre équipe neuromusculaire sache comment intervenir
- La douleur peut résulter de problèmes de posture et de difficultés à vous mettre à l'aise. Pour la soulager, des orthèses (attelles) individualisées, un siège ou une literie adaptés, la mobilité ainsi qu'une approche médicamenteuse classique (par ex. relaxants musculaires ? , anti-inflammatoires) pourront être envisagés.
- Il faut tenir compte des interactions entre médicaments (par ex. stéroïdes et anti-inflammatoires non stéroïdiens [AINS]) ainsi que des effets secondaires associés, notamment ceux pouvant affecter les fonctions cardiaques ou respiratoires
- Dans de rares cas, une intervention chirurgicale orthopédique peut être indiquée en cas de douleur ne pouvant pas être gérée autrement. Les douleurs dorsales, tout particulièrement chez les personnes prenant des stéroïdes, peuvent être un signe de fractures vertébrales par compression, qui répondent bien aux bisphosphonates.
- Les narcotiques doivent être utilisés avec la plus grande vigilance, tout particulièrement en cas de dysfonctionnement pulmonaire. Ils peuvent en effet provoquer une respiration superficielle, ou son interruption.

- Vous aurez peut-être besoin d'adaptations supplémentaires afin de vous aider pour les transferts, à monter les escaliers, manger, boire, vous retourner dans votre lit, aller aux toilettes et vous baigner
- Des appareils simples tels que des plateaux repas surélevés et des pailles peuvent optimiser votre fonction
- Les technologies avancées telles que la robotique, le Bluetooth ainsi que les contrôles d'environnement à infrarouge peuvent vous être utiles.
- Les Technologies Informatiques Fonctionnelles telles que les appareils *Tecla Home Automation* et le logiciel de reconnaissance vocale *Dragon Naturally Speaking*, ainsi que les appareils de reconnaissance vocale comme le *Google Home* et l'*Amazon Echo* peuvent vous aider à contrôler votre environnement et vous soutenir dans les tâches quotidiennes

Il est important que vous fassiez le nécessaire, chez vous et à l'extérieur, pour rester en sécurité. Voici ci-dessous quelques suggestions afin d'éviter les accidents et les fractures potentielles

Évaluation et éducation

Évaluation et éducation par un ergothérapeute ou kinésithérapeute

- Minimiser les risques de chute dans tous les environnements, tenir compte des surfaces, du terrain et des obstacles
- Former les patients et les familles à la sécurité en fauteuil roulant ; faire prendre conscience du fait que les chutes de fauteuil roulant sont une cause fréquente de blessure
- Former les familles à la manutention pour soulever et amener le patient sur le fauteuil roulant et l'en sortir, et pouvoir faire de même depuis différentes surfaces dans tous les environnements

Considérations courantes ou modifications possibles

Sécurité de l'environnement domestique

- Supprimer les obstacles tels que les tapis, les jouets, les câbles et le désordre

Prévention des chutes depuis le fauteuil roulant

- Utiliser une ceinture de sécurité en permanence
- Utiliser des dispositifs anti-bascule sur les fauteuils roulants

Sécurité sur les surfaces inégales ou glissantes

- Soyez particulièrement vigilant aux surfaces inégales en extérieur
- Portez des chaussures de piscine pour éviter les chutes lorsque vous marchez sur des surfaces glissantes à proximité de l'eau
- Fixez des crampons antidérapants sur les orthèses cheville-pied la nuit pour diminuer le risque de chute lors des déplacements aux toilettes

Transfert sécurisé du et vers le fauteuil roulant

- Pensez aux équipements et systèmes lève-personne adaptables à utiliser dans tous les environnements très tôt, pour permettre un soutien sécurisé et minimiser les risques de chute ou de blessure pendant les transferts, la toilette, le bain ou la douche

Modifications possibles à la maison

- Tapis antidérapants dans la douche ou la baignoire
- Barres d'appui pour la douche ou la baignoire
- Siège ou autre équipement adaptable pour le bain
- Bandes antidérapantes sur les marches des escaliers en bois
- Rampes des deux côtés des escaliers

11. SUIVI RESPIRATOIRE

En général, les personnes vivant avec une DMD n'ont pas de difficultés à respirer ou à tousser tant qu'elles marchent encore. Avec le temps, vous risquez de développer des infections respiratoires dues à l'affaiblissement progressif des muscles responsables de la toux. Plus tard, les muscles respiratoires s'affaiblissent eux aussi et il se peut que vous développiez des problèmes respiratoires pendant votre sommeil. Il est important d'informer votre équipe neuromusculaire si vous avez des maux de tête ou que vous êtes fatigué le matin, car cela peut être signe d'une dépression respiratoire pendant le sommeil et une étude de votre sommeil est alors nécessaire. Si votre toux s'affaiblit, il est extrêmement important de vous servir d'appareils permettant de la soutenir, tout particulièrement lorsque vous êtes malade. Une étude du sommeil évalue la qualité de votre respiration pendant que vous dormez. Si vos niveaux d'oxygène se révèlent trop faibles, vous aurez besoin de ventilation spontanée en pression positive continue PPC ou CPAP afin d'améliorer votre respiration pendant le sommeil. Avec l'âge, vous aurez peut-être aussi besoin d'assistance respiratoire dans la journée. Une approche planifiée et proactive de la prise en charge respiratoire est nécessaire et doit se baser sur une surveillance étroite, la prévention des problèmes et les interventions précoces lorsqu'elles sont nécessaires. Votre équipe pulmonaire doit comprendre un médecin (pneumologue) ainsi qu'un kinésithérapeute ayant de l'expérience dans l'évaluation de la respiration de personnes vivant avec une DMD. Leurs objectifs de traitement seront en général la mise en œuvre de techniques permettant d'augmenter la capacité des poumons et de conserver la souplesse des muscles de la cage thoracique (recrutement alvéolaire), une assistance manuelle et mécanique à la toux pour dégager efficacement les voies respiratoires, et de fournir une assistance ventilatoire invasive ou non-invasive, de nuit et de jour.

SURVEILLANCE & PRÉVENTION (ILLUSTRATION 10)

- Vous devez consulter un pneumologue tous les ans dès le diagnostic, et réaliser des tests de la fonction pulmonaire aussi tôt que possible après le diagnostic.
- Les tests doivent comprendre la mesure de la Capacité Vitale Forcée (ou CVF, il s'agit de la plus longue expiration totale expulsée avec force).
- En commençant ces tests dès le plus jeune âge, l'enfant se familiarise avec les équipements et l'équipe, et sa fonction respiratoire de départ est enregistrée.
- Lorsque vous n'êtes plus capable de marcher sans support, vous devez prévoir un examen pulmonaire au moins tous les six mois.
- L'examen doit comprendre des tests de la fonction pulmonaire avec mesure de la CVF, de la pression maximale à l'inspiration (PiMax) et à l'expiration (PeMax) ainsi que du débit de toux maximal (DEP à la toux PCF, la puissance de votre toux).
- L'évolution de ces valeurs au fil du temps sera suivie par votre équipe pulmonaire.
- De plus, l'examen doit inclure une mesure de l'oxygène dans votre sang lorsque vous êtes éveillé à l'aide d'un oxymètre (SpO2) et, si possible, une mesure de fin d'expiration ou transcutanée des niveaux de dioxyde de carbone dans votre sang (PetCO2/PtcCO2) lorsque vous êtes éveillé.
- Une étude du sommeil sera peut-être nécessaire si votre sommeil est agité ou si vous souffrez de maux de tête ou de fatigue extrême en journée.
- Cette étude enregistre votre respiration et mesure vos niveaux d'oxygène et de dioxyde de carbone dans le sang lorsque vous dormez.
- La vaccination contre les pneumocoques (contre la pneumonie) ainsi que la vaccination annuelle contre la grippe (par injection, évitez les sprays nasaux de virus vivants) vous aideront à éviter les épisodes de grippe et pneumonie sévères.

CONTACTEZ VOTRE SPÉCIALISTE NEUROMUSCULAIRE OU VOTRE PNEUMOLOGUE SI VOUS ÊTES :

- Malade longtemps avec seulement une infection mineure des voies respiratoires
- Plus fatigué que d'habitude ou somnolant en journée sans raison apparente
- À court de souffle, vous semblez ne pas réussir à reprendre votre respiration ou avez du mal à finir vos phrases
- Souffrant de maux de tête presque tous les matins ou tout le temps
- En difficulté pour vous endormir, vous vous réveillez souvent, avez du mal à vous réveiller le matin, ou avez des cauchemars
- Hors de souffle en pleine nuit ou vous sentez votre cœur qui bat fort
- En difficulté pour vous concentrer en journée, à la maison ou à l'école

Stade ambulatoire	Stade non-ambulatoire précoce	Stade non-ambulatoire avancé
Évaluations		
Une fois par an : CVF	Deux fois par an : CVF, PMI/PME, DTM, SpO2, PetCO2/PtcCO2	
Étude du sommeil avec capnographie à la recherche de signes et de symptômes d'apnées obstructives du sommeil ou de perturbations de la respiration		
Interventions		
Immunisation avec vaccins antipneumococciques et vaccin annuel inactif de la grippe		
	Recrutement alvéolaire lorsque la CVF est ≤ 60 % de la valeur théorique	
	Toux assistée lorsque la CVF est < 50 % de la valeur théorique, DEP < 270L/min, ou PEmax < 60 cm H2O†	
	Ventilation assistée la nuit avec rythme respiratoire de sauvegarde (préférer les solutions non-invasives) lorsqu'il y a des signes ou symptômes d'hypoventilation de sommeil ou autres respirations perturbées la nuit, ‡ étude du sommeil anormale, * CVF < 50 % de la valeur prévue, PImax < 60 cm H2O, ou SpO2 de base pendant l'éveil < 95 % ou pCO2 > 45 mmHg	
	Ajout de la ventilation assistée de jour lorsque, malgré la ventilation de nuit, § de jour SpO2 < 95 %, pCO2 > 45 mm Hg, ou existence de symptômes de dyspnée en éveil	

Illustration 10² Surveillance, Évaluation et Gestion de l'Équipe Pulmonaire

INTERVENTIONS (FIGURE 10)

Il existe des solutions pour aider vos poumons à fonctionner le mieux possible pendant longtemps.

- Essayer d'augmenter le volume d'air entrant dans vos poumons en étirant les muscles respiratoires grâce à de profondes inspirations (techniques de « recrutement alvéolaire », d'inflation des poumons ou d'augmentation des respirations)
- Si votre toux s'affaiblit, des techniques manuelles ou mécaniques de « toux assistée » vous aideront à dégager vos voies respiratoires et à libérer vos poumons du mucus et des germes, réduisant ainsi le risque de pneumonie
- Avec le temps, vous aurez d'abord besoin d'une aide respiratoire la nuit (ventilation nocturne non-invasive avec la ventilation spontanée en pression positive puis de jour (ventilation assistée non-invasive)
- Il peut être difficile de s'habituer à la transition vers une ventilation assistée.
- Il existe différents types d'interfaces (masques et embouts buccaux), il est important que vous trouviez celui qui vous convient.
- Votre équipe pulmonaire peut vous en proposer plusieurs avant de trouver celui qui vous sera le plus confortable
- La ventilation peut aussi être assistée par le biais d'un tube placé par chirurgie dans la trachée, à la base de la gorge (« tube endotrachéal »), il s'agit alors d'une assistance respiratoire invasive.
- Il n'existe aucune directive spécifiant les situations dans lesquelles une trachéotomie peut se révéler utile. Il s'agit souvent d'une décision personnelle prise de concert avec votre pneumologue
- Les interventions décrites ci-dessus vous aident à respirer plus facilement et à éviter les maladies respiratoires aiguës
- Il est essentiel que vos vaccinations soient à jour, y compris le vaccin anti-pneumococcique et le vaccin annuel contre la grippe, à réaliser par injection plutôt que par spray nasal de virus vivant
- Une attention particulière doit être accordée à la respiration lors d'une intervention chirurgicale planifiée (voir Section 15)
- Si vous souffrez d'une infection respiratoire, demandez des antibiotiques en plus de l'assistance à la toux manuelle ou mécanique
- Soyez toujours vigilant si vous avez besoin d'un appoint d'oxygène ; assurez-vous que le personnel médical sache se servir de la ventilation non-invasive et que vos niveaux de dioxyde de carbone (CO₂) soient surveillés de près.

12. SUIVI CARDIAQUE

(Figure 11)

Le cœur est un muscle, il est donc aussi affecté par une DMD. La maladie du muscle cardiaque s'appelle la « cardiomyopathie ». Dans le cas de la dystrophie musculaire de Duchenne, la cardiomyopathie résulte du manque de dystrophine dans le muscle cardiaque et provoque une perte de fonction cardiaque et, avec le temps, une insuffisance cardiaque. Il existe différents niveaux d'insuffisance cardiaque et il est possible de vivre de nombreuses années avec une insuffisance cardiaque, en prenant les médicaments adaptés et en ayant des rendez-vous réguliers avec un cardiologue (médecin du cœur). Les objectifs du suivi cardiaque dans la maladie de Duchenne sont la détection et le traitement précoces des changements du muscle cardiaque. Malheureusement, les problèmes cardiaques peuvent souvent passer inaperçus et vous pourriez ne pas en détecter les symptômes. Il est donc crucial d'avoir un suivi cardiologique dès le diagnostic.

SURVEILLANCE

- Il vous faut voir un cardiologue au moins une fois par an dès le diagnostic, ou plus fréquemment si on vous le recommande
- L'évaluation de votre fonction cardiaque doit comprendre un électrocardiogramme (ECG – qui évalue les impulsions électriques du cœur et mesure le rythme cardiaque) et un échocardiogramme (« écho », qui montre des images de la structure et de la fonction de votre cœur) ou un IRM cardiaque (donne des images exactes de la structure et de la fonction de votre cœur afin de repérer d'éventuelles fibroses, ou cicatrices, du muscle cardiaque)
- Les femmes porteuses de Duchenne doivent avoir un suivi cardiaque tous les 3 à 5 ans s'il est normal (ou plus souvent si recommandé), car elles peuvent développer le même type de problèmes cardiaques que les personnes ayant une DMD

TRAITEMENT

- Il vous faut prendre les médicaments adaptés dès les premiers signes de fibrose cardiaque (tissu cicatriciel se formant dans le muscle cardiaque et visible sur l'IRM), de baisse de la fonction cardiaque (baisse du niveau d'éjection ou raccourcissement de la fraction d'éjection, visible à l'IRM ou à l'échocardiogramme), ou à partir de l'âge de 10 ans, même si tous vos tests sont normaux, car cela contribuera à protéger votre cœur
- Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (lisinopril, captopril, enalapril, etc.) ou les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine (losartan) doivent être utilisés en première ligne. Ces médicaments détendent les vaisseaux sanguins à la sortie de votre cœur afin qu'il n'ait pas à se contracter trop fort pour pomper le sang vers le corps
- D'autres médicaments, tels que les bêtabloquants, ralentissent le rythme cardiaque afin que le cœur puisse se remplir de sang et l'expulser de façon efficace. Les diurétiques amènent le corps à se débarrasser des liquides, réduisant ainsi le volume sanguin et permettant au cœur de ne pas avoir à fonctionner trop vite ou trop fort, et peuvent aussi être prescrits pour contrer la progression de l'insuffisance cardiaque
- Lorsque l'ECG révèle un rythme cardiaque anormal, un examen immédiat et un traitement rapide sont nécessaires. Il est recommandé de garder à portée de main une copie de votre premier ECG
- Si l'on suspecte des changements de votre fréquence cardiaque, le moniteur Holter l'évaluera pendant 24 ou 48 heures
- Un rythme cardiaque élevé ou des palpitations (battements de cœur anormaux occasionnels) sont fréquents chez les personnes vivant avec une DMD et, en général, sont bénins.

Toutefois, ceux-ci peuvent aussi être symptomatiques de problèmes cardiaques plus sérieux et doivent être étudiés par un cardiologue

Si vous souffrez d'une forte douleur persistante à la poitrine, cela peut être signe d'une lésion cardiaque nécessitant un examen immédiat aux urgences.

Les personnes sous stéroïdes doivent être examinées afin de repérer de potentiels effets secondaires cardiaques, tels que l'hypertension (pression sanguine élevée) et l'hypercholestérolémie (cholestérol élevé). Les doses de stéroïdes devront peut-être être réajustées, et un traitement supplémentaire peut être nécessaire (voir Tableau 2)

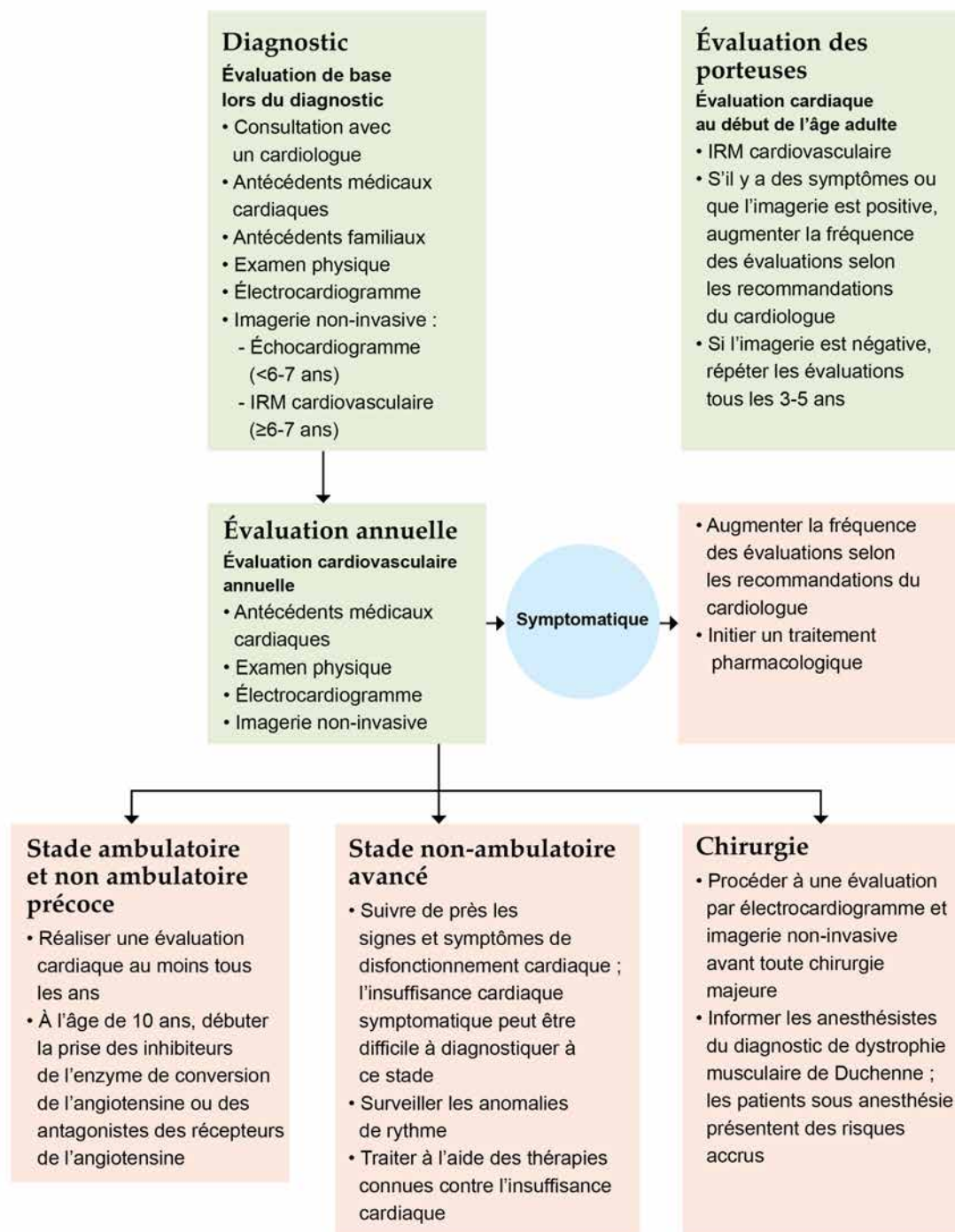


Illustration 11² Surveillance, Évaluation et Gestion de l'Équipe Cardiaque

13. SUIVI GASTRO-INTESTINAL

Nutrition, déglutition et autres questions gastro-intestinales

Il vous faudra peut-être consulter les experts suivants à différents âges : diététicien-nutritionniste agréé, kinésithérapeute, orthophoniste et gastroentérologue. Les soucis gastro-intestinaux des personnes vivant avec une DMD comprennent : dénutrition ou surpoids, constipation chronique et difficultés à la déglutition (dysphagie).

SUIVI DE LA NUTRITION (Illustration 12)

Un diététicien agréé peut vous aider à évaluer votre besoin calorique quotidien en évaluant votre dépense énergétique de repos selon votre taille, votre âge et votre niveau d'activité.

- Une bonne nutrition vous aidera à lutter à la fois contre la sous-alimentation, mais aussi contre le surpoids. Il faut y veiller dès le diagnostic, tout au long de votre vie
- Il est important que votre poids ou indice de masse corporelle (IMC) reste compris entre le 10ème et le 85ème percentile des graphiques nationaux (voir section Ressources)
- Une alimentation saine et équilibrée, couvrant tous les types d'aliments, est nécessaire pour garder un corps en bonne santé.
- Il vous faut être particulièrement vigilant à votre alimentation lors du diagnostic, lorsque vous débutez la prise de stéroïdes, lors de la perte de la marche et lorsque les difficultés de déglutition apparaissent
- Votre régime alimentaire doit être évaluée chaque année afin de contrôler les calories, protéines, liquides, calcium, vitamine D et autres nutriments
- Il est nécessaire de boire suffisamment afin d'éviter la déshydratation, la constipation ainsi que les problèmes rénaux (reins)
- Si vous avez pris trop de poids, il est recommandé de diminuer les apports caloriques et d'intensifier les activités physiques recommandées
- En prenant de l'âge, vous pouvez souffrir de gastroparésie (un retard d'évacuation des aliments de l'estomac) ce qui provoque des douleurs abdominales consécutives aux repas, des nausées, vomissements, une perte d'appétit et la sensation de satiété arrivant rapidement
- En cas de perte de poids inattendue, il est important de se rappeler qu'il peut s'agir d'une complication relevant d'autres domaines (par ex. cardiaque ou respiratoire)
- Les problèmes de déglutition peuvent aussi avoir un impact sur la perte de poids. Votre nutritionniste doit travailler en collaboration étroite avec des orthophonistes afin d'élaborer des plans alimentaires destinés à vous aider à maintenir votre poids ou à en prendre, de développer des changements de régime alimentaire pouvant vous aider au cours des repas, et de repérer le moment où il devient nécessaire d'évaluer votre déglutition

SUIVI DE LA DÉGLUTITION (ILLUSTRATION 12)

Les faiblesses musculaires du visage, des mâchoires et de la gorge peuvent causer des problèmes de déglutition (dysphagie), accentuant ainsi certains soucis nutritionnels.

La dysphagie peut aussi provoquer une fausse-route (fragments de nourriture ou liquides entrant dans les poumons) à cause des mouvements trop faibles des muscles de la déglutition, ce qui accroît le risque de pneumonie.

La dysphagie apparaît souvent de façon graduelle, ce qui la rend difficile à repérer. C'est pourquoi il est nécessaire de vérifier la déglutition à chaque visite.

LES SYMPTÔMES DE LA DYSPHAGIE :

- Vous avez la sensation que de la nourriture est restée « coincée dans votre gorge »
- Vous pouvez observer une perte de poids non intentionnelle de 10 pourcents ou plus, ou une prise de poids insatisfaisante (si vous êtes encore en croissance)
- Vos repas peuvent se prolonger (prenant plus de 30 minutes) ou être accompagnés de fatigue, salivation, toux, étouffements
- Un déclin inexplicable de la fonction pulmonaire ou une fièvre d'origine inconnue peuvent être signes d'une pneumonie d'aspiration ou de pneumonie causée par un liquide descendant dans vos poumons

INTERVENTIONS SUR LA DYSPHAGIE :

- Lorsque ces symptômes apparaissent, des tests cliniques et par rayons X de la déglutition sont nécessaires
- En cas de problèmes de déglutition, un orthophoniste doit être impliqué afin de développer avec vous un traitement individualisé visant à préserver votre fonction de déglutition
- Le placement d'une gastrostomie peut être envisagé si les efforts fournis pour maintenir votre poids et votre prise de liquide par voie buccale semblent insuffisants
 - Les risques potentiels de la pose d'une gastrostomie doivent être discutés en détail
 - Il existe plusieurs façons de procéder à une gastrostomie. Lors de la prise de décision, il faut discuter des risques liés à la chirurgie et à l'anesthésie, ainsi que de vos préférences personnelles.

Examens de la nutrition, de la déglutition et gastro-intestinaux

À chaque visite

Examen réalisé par un nutritionniste agréé

Suivi du poids et de la taille ; pour les patients non-ambulateurs, se servir des méthodes alternatives d'estimation de la taille

Tous les 6 mois

Questions sur la dysphagie, la constipation, les reflux gastro œsophagiens et la gastroparésie

Une fois par an

Examen de la concentration en 25-Hydroxy vitamine D3 dans le sérum Évaluation de la prise de calcium dans l'alimentation

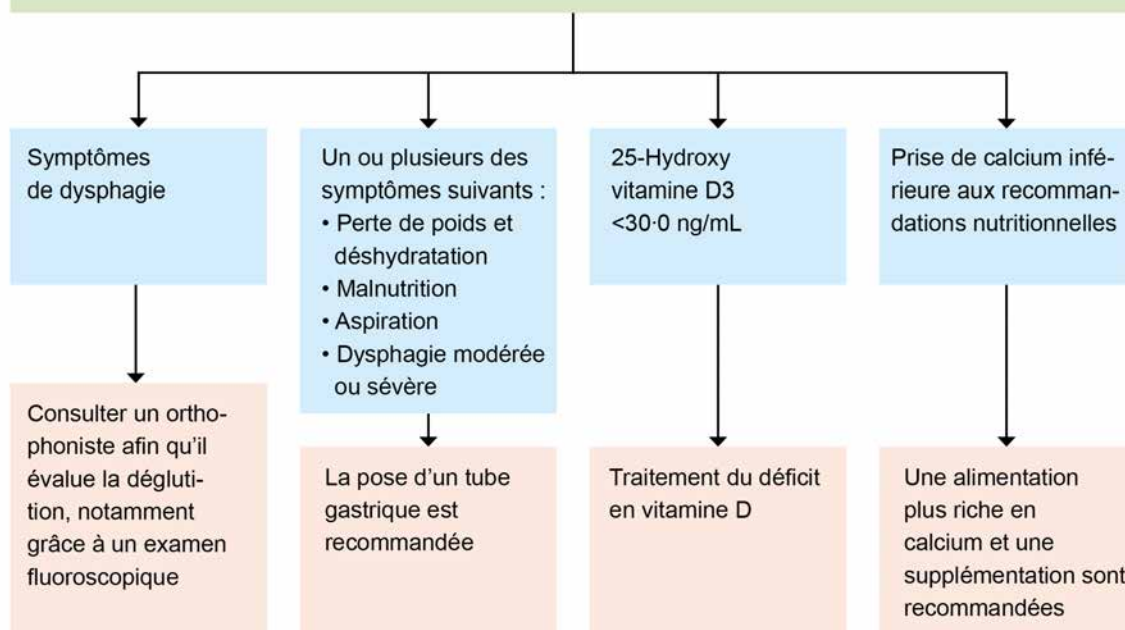


Illustration 12' Évaluation et Gestion Nutritionnelles, Gastro-intestinales et de la Déglutition

- Faite au bon moment, une gastrostomie peut vous ôter l'inquiétude de ne pas manger assez pour maintenir votre apport calorique
- Si vos muscles de déglutition sont puissants, le fait d'avoir une gastrostomie ne veut PAS dire que vous devez arrêter de manger ce que vous voulez ! Cela diminuera simplement de l'inquiétude d'avoir à consommer assez de calories et de nutriments, car votre nutrition peut être supplémentée à l'aide de votre tube G (gastrostomie).

CONSTIPATION ET REFLUX GASTRO-ŒSOPHAGIEN (RGO)

La constipation et le reflux gastro-œsophagien (lorsque de l'acide remonte de votre estomac vers votre gorge, ce qui provoque des brûlures) sont les deux soucis d'ordre gastro-intestinal les plus fréquents avec une maladie de Duchenne. Les plaintes relatives aux constipations sont fréquentes, mais elles sont rarement reportées à l'équipe médicale. Il est important que vous informiez votre équipe de l'état de votre transit intestinal.

Une bonne gestion des soucis de constipation peut permettre d'éviter d'éventuelles complications futures de votre transit dues à une constipation de longue durée.

- Les laxatifs peuvent vous soulager, demandez à votre médecin traitant ou à votre équipe neuromusculaire quels laxatifs vous iront le mieux et combien de temps il vous faut les prendre. Les laxatifs ne sont pas tous équivalents
- Il est important de boire suffisamment chaque jour. Vos symptômes peuvent s'aggraver si vous augmentez les fibres, surtout si vous ne buvez pas plus, donc pensez à faire le point à chaque visite avec un nutritionniste sur vos apports nutritifs et en eau, tout particulièrement si vous êtes constipé
- Les reflux gastro-œsophagiens se traitent classiquement avec des médicaments qui suppriment les acides gastriques ; ceux-ci sont communément prescrits pour les personnes suivant un traitement stéroïdien ou prenant des bisphosphonates par voie orale
- L'hygiène buccale est particulièrement importante pour les personnes prenant des bisphosphonates pour traiter la perte osseuse. Les recommandations des experts relatives à l'hygiène buccale sont résumées dans l'Encadré 5
- La faiblesse des mâchoires peut causer une fatigue lors de la mastication et une baisse des apports caloriques.

ENCADRÉ 5. RECOMMANDATIONS D'HYGIÈNE BUCCALE

- Dès leur plus jeune âge, les personnes vivant avec Duchenne doivent être suivies par un dentiste ayant une grande expérience et une connaissance détaillée de la maladie.
- La mission du dentiste est de viser un traitement de grande qualité, une bonne santé buccale ainsi que votre bien-être, et doit jouer le rôle de ressource dans votre communauté.
- Votre dentiste doit être au fait des différences spécifiques du développement dentaire et squelettique des personnes atteintes de DMD et collaborer avec un orthodontiste bien informé et expérimenté
- Les soins buccaux et dentaires sont basés sur des mesures prophylactiques visant à maintenir une bonne hygiène buccale et dentaire
- Il est important d'enseigner aux parents et autres soignants comment brosser les dents d'une autre personne, car la taille de la langue et l'ouverture de la bouche parfois limitée en compliquent l'exécution
- Les appareils fonctionnels et aides techniques individualisés sont particulièrement importants lorsque la force musculaire des mains, bras, mâchoires, bouche et nuque commence à décroître, ou que vous avez des contractures de la mâchoire.

ENCADRÉ 6. SUIVI DU LANGAGE ET DE L'ÉLOCUTION –

- Les schémas de déficit du langage et de l'élocution sont bien connus, il peut s'agir de problèmes associés au développement du langage, à la mémoire verbale de court-terme et au traitement phonologique, ainsi que de risques d'altération du QI et de troubles spécifiques des apprentissages
- Toutes les personnes vivant avec une DMD ne sont pas concernées, mais il faut y être attentif afin de pouvoir intervenir si ces schémas apparaissent
- Si vous suspectez des problèmes d'élocution et de langage, il faut consulter un orthophoniste afin qu'il procède à une évaluation et à un traitement si nécessaire
- Il peut être approprié d'effectuer des exercices ciblant les muscles et articulations impliqués dans le langage pour les enfants présentant des difficultés d'articulation, ainsi que pour des individus plus âgés dont les muscles buccaux s'affaiblissent ou qui perdent de leur intelligibilité
- Des stratégies compensatoires, exercices vocaux et amplifications de la parole seront utiles s'il devient difficile de vous comprendre à cause de votre assistance respiratoire
- Un système de synthèse vocale peut être utile à tout âge si la sortie vocale est limitée
- Les problèmes de langage peuvent être à l'origine de difficultés à l'école mais peuvent être résolus s'ils sont évalués et traités correctement

14. SUIVI PSYCHOSOCIAL

Il peut être complexe de vivre les étapes de la vie avec la DMD, c'est pourquoi le soutien psychosocial et émotionnel du patient et de sa famille est crucial (Encadré 7). Des problèmes psychosociaux peuvent apparaître à tout moment. Il est important d'informer votre référent neuromusculaire si vous faites face à certaines des difficultés listées ci-dessous.

- Difficultés liées aux interactions sociales, ou à lier des amitiés (par ex. immaturité sociale, faibles aptitudes sociales, repli sur soi ou isolation des autres)
- Problèmes d'apprentissage
- Anxiété/inquiétude excessive ou constante
- Disputes et débordements comportementaux fréquents ; difficulté à contrôler votre colère ou votre tristesse
- Risque accru de troubles neurocomportementaux et de neurodéveloppement, y compris des troubles du spectre autistique, troubles d'hyperactivité avec déficit de l'attention (THDA) et troubles obsessionnels compulsifs (TOC)
- Problèmes d'ajustement émotionnel, d'anxiété ou de dépression

Les soucis d'ordre psychosocial et émotionnel sont une part importante de votre santé et ne doivent pas être ignorés. Si vous avez des inquiétudes, des soucis, des questions relatives à votre diagnostic ou à tout autre sujet, il est important que vous obteniez des réponses. À chaque visite neuromusculaire, un point sur vos anxiétés et dépression éventuelles doit être fait, de manière formelle ou informelle et, s'il y a des soucis, vous devez être dirigé vers un spécialiste le plus rapidement possible.

ENCADRÉ 7. À L'ATTENTION DES FAMILLES

Lorsque les parents sont prêts et enclins à répondre aux questions, il est plus facile pour les enfants de les leur poser. Il est important que les parents répondent de façon honnête mais appropriée à l'âge, et qu'ils ne répondent qu'à la question qui a été posée (sans entrer dans les détails). Nous savons qu'il peut être très difficile pour vous d'avoir ce genre de conversation.

Les groupes de soutien et le personnel de votre centre de soins peuvent vous aider à trouver des informations ou des ressources, et vous guider. L'équipe neuromusculaire doit savoir que les enfants cherchent à comprendre et qu'une aide sera bienvenue. Elle peut mettre la famille en relation avec un intervenant médical ou social (psychologue, assistante sociale) en mesure de vous aider dans ces conversations délicates.

S'il est important que les aidants familiaux reçoivent un soutien psychosocial et émotionnel, ce diagnostic affecte toute la famille. Les parents et la fratrie courent aussi un risque d'isolation sociale et de dépression. À chaque visite, dites à votre référent neuromusculaire comment va votre famille, et, si vous avez le sentiment d'avoir besoin d'un conseil, demandez à ce que l'on vous guide.

Plusieurs techniques bien connues existent pour apporter de l'aide dans différents domaines de la psychothérapie. On peut par exemple avoir recours à des formations pour les parents afin de les aider à gérer les comportements et conflits, aux thérapies individuelles ou familiales et aux techniques comportementales. L'analyse appliquée du comportement peut vous aider à accompagner un enfant présentant des signes d'autisme.



ÉVALUATIONS (ILLUSTRATION 13)

Votre évaluation psychosociale annuelle doit notamment couvrir les domaines du développement cognitif et langagier, de l'ajustement émotionnel, de la régulation comportementale, et des compétences sociales. Bien que toutes les cliniques n'aient pas un accès direct à toutes les évaluations et interventions listées, ces recommandations peuvent guider votre prise en charge psychosociale.

	Stade ambulatoire	Stade non-ambulatoire précoce, adolescence ou début de l'âge adulte	Stade non-ambulatoire avancé ou âge adulte
Évaluations	- Envisager une évaluation de base au cours de la première année suivant le diagnostic - Procéder à une évaluation du développement (avant 4 ans) ou neuropsychologique (après 5 ans) lorsqu'il y a des inquiétudes sociales ou émotionnelles, ou des retards cognitifs Faire évaluer par un orthophoniste les enfants dont on suspecte un retard de langage ou d'élocution Procéder à une évaluation par un travailleur social au moment du diagnostic et par la suite autant de fois que nécessaire	- Procéder à une évaluation neuropsychologique pour identifier les problèmes cognitifs ou d'apprentissage lorsqu'il y a des inquiétudes relatives à la performance scolaire - Procéder à une évaluation neuropsychologique lors de la transition vers l'âge adulte afin de déterminer si une assistance de l'État est nécessaire Faire évaluer par un travailleur social les besoins du patient et de la famille	Procéder à une évaluation neuropsychologique lorsqu'il y a une inquiétude relative aux changements de fonctionnement ou à la capacité à gérer les affaires quotidiennes Faire évaluer par un orthophoniste les patients présentant une perte ou une dégradation de leur capacité de communication fonctionnelle, des difficultés à mâcher, ou une dysphagie
Interventions	Lorsque des soucis de santé mentale sont identifiés chez le patient ou la famille, les orienter vers une psychothérapie ou psychopharmacologie Mettre en place des accommodations formelles à l'école pour assurer la santé, la sécurité et l'accessibilité ; prévoir les absences pour des raisons de santé Fixer des objectifs de formation et d'orientation futures Fournir aux parents les ressources permettant d'instruire les enseignants, psychologues scolaires et autre personnel scolaire sur la DMD Fournir aux parents et aux patients les ressources permettant d'instruire les proches sur la DMD Recourir à un psychologue pour développer, si nécessaire, les compétences sociales Encourager les patients et leurs familles à rester actifs et engagés Promouvoir l'autonomie et l'indépendance du patient	Aider à la poursuite de l'éducation, à la formation professionnelle ainsi qu'à la période transitoire avec des programmes d'éducation individualisés jusqu'à l'âge de 22 ans Aider aux ajustements nécessaires pour s'adapter aux exigences du métier Mettre en place un service de soins médicaux si la santé du patient est en danger car la situation actuelle ne permet pas de fournir des soins suffisants Prévenir les patients et les familles de la disponibilité des soins palliatifs Aider à mettre en place des solutions de répit pour les soignants Mettre les soins palliatifs à disposition des patients en fin de vie	

Illustration 13³ Évaluation et Prise en Charge Psychosociales

PRISE EN CHARGE & INTERVENTIONS DE SOUTIEN

- Le coordinateur neuromusculaire est un membre essentiel de l'équipe, il facilite la prise de contact avec des cliniciens de la santé comportementale, des travailleurs sociaux, des conseillers ainsi que des spécialistes des soins palliatifs.
- Si vous n'avez pas de coordinateur, demandez à qui faire appel si vous avez des questions/inquiétudes/urgences entre vos rendez-vous NM.
- Il est important que le personnel de votre école soit informé sur la DMD afin que tous comprennent votre diagnostic et puissent vous faciliter l'accès à tout ce dont vous avez besoin pour votre éducation, votre participation sociale, et vos formations et emplois futurs
- Un projet particulier, en France « Plan d'Éducation Individualisé (PEI) » doit être développé afin de résoudre toutes les difficultés d'apprentissage que vous pourriez rencontrer, de solutionner vos éventuels soucis d'accessibilité, et d'adapter les activités physiques.
- Certaines pourraient être nocives pour vos muscles (par ex. l'éducation physique), contribuer à diminuer votre énergie ou à augmenter votre fatigue (par ex. de longs trajets à pied pour aller déjeuner) et compromettre votre sécurité (par ex. les activités en cour de récréation)
- Afin d'assurer votre autonomie, il est essentiel d'agir en faveur de vos droits individuels, de votre indépendance et de votre implication dans la prise de décision (tout particulièrement lorsqu'il s'agit de décisions relatives à vos soins médicaux). Il est également important de vous habituer que des assistants (autres que vos parents) vous fournissant des soins (voir Section 17)
- En développant vos compétences sociales et d'apprentissage, vous pourrez plus facilement trouver un emploi et prendre part à la vie quotidienne à l'âge adulte
- Outre la gestion de la douleur (Encadré 4), les équipes de soins palliatifs peuvent aussi vous apporter un soutien émotionnel et spirituel et aider votre famille à mettre en place des solutions de répit, à clarifier les objectifs de traitement lors de prises de décision médicale difficiles et à résoudre les problèmes relatifs au chagrin, au deuil et à la perte

PSYCHOTHÉRAPIE ET INTERVENTIONS MÉDICAMENTEUSES

Si vous avez des soucis d'anxiété ou de dépression, les antidépresseurs sous prescription peuvent vous soulager. Une fois qu'un diagnostic précis a été établi, ces médicaments peuvent être prescrits et faire l'objet d'un suivi.

15. RECOMMANDATIONS RELATIVES AUX INTERVENTIONS CHIRURGICALES

Vous allez vivre diverses situations, certaines en lien avec une DMD (par ex. biopsie musculaire, chirurgie des contractures articulaires, chirurgie de la colonne vertébrale ou gastrostomie) et d'autres non (par ex. événements chirurgicaux aigus), pour lesquelles une chirurgie avec ou sans anesthésie générale seront nécessaires. Dans ces moments, un certain nombre de questions spécifiques à votre état doivent être prises en compte.

L'équipe médicale impliquée dans votre opération chirurgicale et celle des soins post-opératoires doivent être familiarisées à la DMD et avoir la volonté de travailler ensemble, pour que tout se passe en douceur.

Il faut envisager la prise de doses exceptionnelles de stéroïdes. Lien sur les doses de stress peut être consulté sur le protocole de P.J. Nicholoff : www.parentprojectmd.org/PJ;

Toutes les personnes vivant avec une DMD ont un risque d'avoir une rhabdomyolyse, qui est une dégradation musculaire massive. Celle-ci libère en effet de la myoglobine et du potassium dans le sang. La myoglobine est nocive pour les reins et peut provoquer une insuffisance rénale ; le potassium quant à lui est dangereux pour le cœur.

En raison de ce risque de rhabdomyolyse lié à la DMD, l'anesthésie soulève des questions particulières.

- La succinylcholine provoque une rhabdomyolyse et ne doit jamais être utilisée
- Évitez les anesthésies par inhalation ; elles accroissent le risque de rhabdomyolyse
- Les agents anesthésiques intraveineux sont généralement sûrs
- Avec une DMD, il faut être vigilant avec tous les agents anesthésiques
- Vous pouvez trouver une liste répertoriant le niveau de risque des anesthésies sur le site web du PPMD : www.parentprojectmd.org/Surgery
- Rappelez à votre équipe médicale que l'oxygène doit être utilisé avec précaution (voir Section 11)
- Il est essentiel d'être très vigilant lors du recours aux opiacés, aux tranquillisants et aux relaxants musculaires – ils peuvent avoir un impact sur le rythme et la profondeur de votre respiration et la rendre superficielle et lente

Soins cardiaques

Il faut consulter un cardiologue avant toute procédure chirurgicale

Les anesthésistes doivent savoir que les patients atteints de DMD courent un risque de décompensation cardiaque pendant la chirurgie

Procédures chirurgicales majeures

- Les patients atteints de DMD courent un risque accru de danger cardiaque durant les procédures majeures
- Il faut réaliser un échocardiogramme et un électrocardiogramme peu de temps avant toute chirurgie planifiée

Procédures chirurgicales mineures

- Pour les patients dont la fonction cardiaque est normale, une évaluation cardiaque est conseillée si le dernier examen a eu lieu plus d'un an auparavant

Respiratoire

Formation préopératoire et recours postopératoire aux techniques de toux assistée

- Les techniques de toux sont nécessaires pour les patients dont le débit de toux habituel maximal est inférieur à 270 L/min ou que la pression expiratoire habituelle maximale est inférieure à 60 cm H₂O*

Formation préopératoire et recours postopératoire à la ventilation non-invasive

- La ventilation non-invasive est nécessaire pour les patients dont la CVF est inférieure de 30 % par rapport à la valeur prévue
- La ventilation non-invasive est fortement recommandée pour les patients dont la CVF est inférieure de 50 % par rapport à la valeur prévue

Il faut éviter l'extubation pour ne supplémenter qu'en oxygène, sans utilisation simultanée de ventilation non-invasive

La spirométrie incitative n'est pas indiquée, car elle est potentiellement inefficace pour les patients dont les muscles respiratoires sont faibles, et qu'il existe des alternatives plus indiquées

Anesthésie

L'anesthésie intégralement par voie intraveineuse est fortement recommandée

Les relaxants musculaires dépolarisants, tels que le suxaméthonium, sont absolument contreindiqués en raison du risque de réaction fatale

Risque de rhabdomyolyse et d'hyperkaliémie

- Les patients atteints de DMD courent un risque de rhabdomyolyse avec les anesthésies par inhalation ou lorsqu'ils reçoivent du suxaméthonium
- Les rhabdomyolyses sont fréquemment confondues avec une hyperthermie maligne

Hémorragie

Les anesthésiques hypotenseurs visant à réduire la perte de sang ne sont pas recommandés en raison du risque hémodynamique avec cardiomyopathie chez les patients atteints de DMD

La technologie Cell Saver peut être envisagée en combinaison avec l'acide aminocaproïque ou l'acide tranexamique pour aider à gérer la perte de sang peropératoire

Les anticoagulants postopératoires contenant de l'héparine ou de l'aspirine ne sont pas appropriés pour les patients atteints de DMD

Des bas à compression intermittente peuvent être indiqués pour prévenir la thrombose veineuse profonde

16. RECOMMANDATIONS RELATIVES AUX SOINS D'URGENCE

Si vous avez besoin d'aller à l'hôpital en urgence, il faut tenir compte d'un certain nombre de facteurs.

- Votre médecin traitant ou votre aidant familial ou professionnel, doit appeler l'hôpital avant votre arrivée, afin que le personnel hospitalier puisse vous recevoir et vous prendre en charge de manière appropriée
- Si vous êtes déjà aux urgences, assurez-vous de bien appeler votre médecin spécialisé en MNM ou votre équipe neuromusculaire
- Vous devez informer le service des admissions de votre maladie, de vos traitements médicamenteux en cours, de l'existence de toute complication respiratoire ou cardiaque, et faire savoir aux accueillants quelles sont les personnes qui composent votre équipe médicale clé habituelle
- Étant donné que de nombreux professionnels de santé ne connaissent pas les possibilités actuelles de prise en charge de la DMD. L'espérance de vie actuelle ainsi que le bon niveau de qualité de vie escomptée doivent aussi être expliqués.

INFORMATIONS D'URGENCE

Idéalement, il vous faut avoir sur vous à tout moment une carte d'urgence et avoir accès à un bref résumé médical fourni par votre référent MNM comprenant :

- Votre diagnostic
- Votre liste de médicaments en cours
- Votre statut médical de base, y compris les résultats de vos examens pulmonaires et cardiaques récents
- Tout antécédent de souci médical récurrent (par ex. pneumonie, insuffisance cardiaque, calculs rénaux, gastroparésie [trouble de la vidange gastrique])
- Une liste concise de vos choix sur les premiers examens, soins et manipulations que vous devrez recevoir

Sur l'appli mobile du PPMD pour smartphones, vous trouverez aussi des indications sur la conduite à suivre en cas d'urgence, auxquelles vous pourrez avoir accès dans d'autres pays par le biais de groupes de soutien locaux.

STÉROÏDES

Il faut absolument que le service des urgences soit au courant du fait que vous prenez des stéroïdes au quotidien. Dites-leur depuis combien de temps vous en prenez et si vous avez raté une ou plusieurs doses. Ils doivent aussi savoir si vous avez pris des stéroïdes dans le passé, même si vous n'en prenez plus.

ENCADRÉ 8. POINTS PRINCIPAUX DES SOINS D'URGENCE :

1. Apportez votre carte d'information d'urgence, ou téléchargez l'appli du PPMD (www.parentprojectmd.org/App) ou l'appli disponible dans votre pays, à utiliser dans vos contacts avec les médecins, infirmiers et l'administration hospitalière
2. Contactez votre médecin référent en MNM après la première évaluation afin de discuter de la gestion de la maladie
3. Informez le personnel des urgences si vous prenez des stéroïdes
4. Si possible, apportez des copies des résultats de vos examens cardiaques et pulmonaires les plus récents, tels que CVF, ECG, ou FEVG (fraction d'éjection du ventricule gauche)
5. Si vous utilisez un appareil d'assistance à la toux ou un équipement respiratoire (par ex. VNI, Aide à la toux), apportez-le à l'hôpital
6. Si votre niveau d'oxygène chute, le personnel doit être très précautionneux s'il vous administre de l'oxygène sans assistance respiratoire. Cela peut provoquer une situation dans laquelle vous ne sentirez plus le besoin de respirer (voir Encadré 9)
7. Si vous avez un os fracturé, demandez aux soignants de s'adresser à votre médecin référent MNM ou kinésithérapeute. Surveillez les signes du syndrome d'embolie graisseuse (SEG) (Section 9)

Cela peut être important car :

- Les stéroïdes peuvent amoindrir la résistance du corps au stress, des doses exceptionnelles de stéroïdes peuvent donc être nécessaires aux urgences
- Les stéroïdes peuvent augmenter le risque d'ulcère de l'estomac ; le Service d'Urgence doit en tenir compte
- Dans des cas rares, d'autres complications en lien avec les stéroïdes peuvent se présenter de manière aiguë et doivent être prises en compte par le Service d'Urgence.

FONCTION CARDIAQUE

- Vos derniers résultats cardiaques peuvent être utiles (par ex. résultats d'ECG, écho, ou d'IRM) ; apportez-les si possible
- Rappelez au SU que, pour les patients atteints de DMD, l'ECG est typiquement anormal à tous les âges ; apportez une copie de votre dernier examen si possible
- En période de maladie aiguë, un suivi cardiaque continu peut être utile afin de s'assurer qu'il n'y a pas de problème avec votre rythme cardiaque.

FONCTION RESPIRATOIRE

- Vos derniers résultats pulmonaires peuvent être utiles (par ex., capacité vitale forcée ou CVF) ; apportez-les si possible
- Il est important d'avoir avec vous tout l'équipement dont vous vous servez (appareil de ventilation, d'assistance à la toux, relaxateur de pression, etc.) au cas où l'hôpital ne dispose pas de l'équipement nécessaire.
- Insistez sur le fait que le personnel du SU doit se servir de votre équipement durant votre prise en charge
- Si vous utilisez une assistance respiratoire à la maison, l'équipe de prise en charge respiratoire de l'hôpital doit être impliquée le plus tôt possible
- Il est essentiel de faire preuve de prudence lors du recours aux opiacés et autres sédatifs ou relaxants musculaires – ils peuvent avoir un impact sur le rythme et la profondeur de votre respiration, la rendant plus superficielle et plus lente (voir Section 15)
- Si votre enfant a besoin d'une anesthésie, il faut recourir à l'anesthésie par intraveineuse et éviter les anesthésies par inhalation ; **la succinylcholine est strictement contre-indiquée** en cas de DMD et ne doit jamais être administrée (voir Section 15)
- Les muscles respiratoires et de la toux sont encore plus affaiblis lorsque vous êtes malade, et le risque de complications augmente considérablement. C'est pourquoi, si vos muscles respiratoires sont extrêmement faibles :
- Vous pouvez avoir besoin d'antibiotiques pour les infections pulmonaires
- Il est probable que vous ayez besoin d'une assistance respiratoire dotée d'une ventilation non-invasive, ou que vous en ayez besoin plus longtemps que d'habitude
- Si vous avez besoin d'oxygène, soyez vigilant (voir Encadré 9)
- Aux urgences, en cas de maladie respiratoire, l'approche standard doit être l'usage continu d'une ventilation non-invasive lorsque vous êtes éveillé, et interrompue aussi souvent que nécessaire pour vous aider à tousser



ENCADRÉ 9. OXYGÈNE – ATTENTION !

- La respiration consiste à inhaler de l'oxygène (O₂) ET exhaler du dioxyde de carbone (CO₂)
- Si votre fonction pulmonaire est réduite, l'apport d'oxygène peut réduire l'impulsion du corps à respirer et conduire à des niveaux élevés de dioxyde de carbone (« rétention de CO₂ » ou « acidose respiratoire »), ce qui peut représenter un danger mortel. La supplémentation en oxygène doit être accompagnée d'une vigilance extrême ainsi que d'un suivi attentif du dioxyde de carbone
- Si la saturation en oxygène dans le sang (mesurée par un oxymètre de pouls sur le doigt) a chuté en-dessous de 95 pourcents, les niveaux sanguins de dioxyde de carbone doivent être vérifiés. S'ils sont élevés, une assistance à la toux manuelle et mécanique ainsi qu'une aide respiratoire non-invasive sont nécessaires
- S'il un apport d'oxygène est nécessaire, il doit être administré par ventilation non-invasive (ventilation spontanée en pression positive bidirectionnelle) et avec un suivi attentif du CO₂ dans le sang

FRACTURES OSSEUSES

Le risque de fractures est plus élevé pour les personnes vivant avec une DMD. Une fracture à la jambe peut compliquer la reprise de la marche, tout particulièrement si celle-ci était devenue difficile avant la fracture. Si vous vous brisez un os, informez votre équipe neuromusculaire, tout particulièrement votre kinésithérapeute, afin qu'ils puissent s'adresser aux chirurgiens si nécessaire.

- Si vous marchez encore et que vous vous cassez la jambe, la fixation chirurgicale, si elle est appropriée à votre fracture, est souvent une meilleure option que le plâtre (la marche avec appui est souvent plus rapide après fixation chirurgicale qu'avec un plâtre)
- L'intervention d'un kinésithérapeute est très importante pour vous permettre de vous remettre sur pieds le plus vite possible
- Si vous vous êtes fracturé une vertèbre et que vous avez mal au dos, l'intervention de votre rhumatologue ou de votre endocrinologue est nécessaire afin que vous receviez un traitement approprié (voir Section 9)

Le Syndrome d'Embolie Grassey (SEG) est un risque associé à la DMD et constitue une urgence médicale (voir Section 9). Informez immédiatement le service des urgences si une embolie graisseuse est suspectée. Les symptômes du SEG comprennent :

- Confusion ou désorientation
- Le patient « n'est plus lui-même »
- Respiration et rythme cardiaque accélérés
- Souffle court

17. TRANSITION DES SOINS

Lorsque vous vous préparez à prendre votre indépendance, il vous faut bien évaluer vos besoins. Généralement, il est nécessaire de planifier soigneusement la transition afin de pouvoir obtenir le niveau d'indépendance désiré.

PLANIFICATION DE LA TRANSITION (passage de l'enfance à l'âge adulte)

Dès votre enfance, les professionnels de santé et les prestataires de soins, les éducateurs et les parents, doivent vous associer à votre prise en charge médicale ainsi que dans la planification de votre avenir.

La plupart du temps, le passage à l'âge adulte implique que vous changiez certains de vos professionnels médicaux (voire tous). À l'âge de 12 ans, votre famille et vous devez commencer à réfléchir à la transition de vos soins médicaux (des soins neuromusculaires pédiatriques aux soins neuromusculaires pour adulte), afin d'initier les discussions et la planification de la transition au moins à l'âge de 13 ou 14 ans.

- Votre plan doit faire le point des services devant être fournis, par qui, et comment les financer
- Votre plan de transition doit être basé sur les besoins, les valeurs et les envies qui vous semblent importants, à vous et votre famille
- Votre plan doit faire le point des objectifs que vous visez dans quatre domaines : emploi/formation (ce que vous désirez faire), la vie en autonomie (où avez-vous envie de vivre et avec qui), la santé (selon vos priorités personnelles) ainsi que l'inclusion sociale (comment désirez-vous rester actif avec vos amis et dans votre communauté)
- La planification financière doit comprendre un plan financier de long-terme
- La planification légale est aussi nécessaire à partir de vos 18 ans, et elle peut différer selon les pays. Des conseils peuvent vous être donnés par vos associations localement.

COORDINATION DES SOINS (ILLUSTRATION 15)

Votre coordinateur de soins/conseiller/assistant social de votre choix (réfèrent parcours santé RPS, éventuellement, en France) peut être votre ressource principale concernant toutes les questions que vous pouvez avoir sur la gestion de votre santé et de vos soins.

Le coordinateur facilite la communication entre vos aidants vos professionnels de santé, votre famille et votre communauté, et aide à anticiper vos besoins de prise en charge ainsi qu'à vous informer et orienter pour obtenir les ressources nécessaires pour répondre à ces besoins. Souvent, ils vous aident aussi à évaluer les bénéfices de nouveaux équipements et les ressources nécessaires pour les acquérir. Sans coordination de soin la prise en charge peut être fragmentée, les recommandations ne pas être entendues, et les besoins rester insatisfaits.

SOINS MÉDICAUX

Il vous faut planifier la transition de vos soins afin d'assurer la continuité de la prise en charge avec les pédiatres jusqu'à ce que les soins adultes soient mis en place. Le coordinateur de transition doit vous aider à gérer vous-même vos soins médicaux, faciliter la prise de contact avec les médecins pour adulte et s'assurer que le transfert des dossiers médicaux ait bien lieu.

- Dès l'enfance, vous devez être encouragé à participer aux discussions relatives à votre santé et éventuellement (vers 14 ans) avoir du temps seul avec vos professionnels médicaux
- Lorsque vous commencez à montrer un intérêt et une volonté à défendre vous-mêmes vos besoins de prise en charge, c'est que vous êtes prêt à passer des interactions pédiatriques centrées sur la famille aux interactions centrées sur le patient adulte
- Les sujets sensibles sont courants à l'adolescence et au début de l'âge adulte, il peut s'agir d'inconfort, d'anxiété, d'adaptation et de perte. Ils doivent être évalués et traités avec des professionnels.
- Si vous abordez ouvertement ces sujets avec votre équipe neuromusculaire, ils pourront travailler avec vous afin que vous ayez accès à des services médicaux ou de soutien supplémentaires pouvant vous être utiles
- Il est important que vous communiquiez à votre équipe neuromusculaire vos valeurs et préférences personnelles en matière de santé. Vos parents et professionnels de santé peuvent vous aider à planifier la prise en charge lorsque vous commencez à vous interroger sur vos choix de prise en charge médicale à l'âge adulte.

FORMATION, EMPLOI ET SUIVI DE VOTRE ORIENTATION

La planification de votre formation et de votre vie professionnelle après le lycée demande un soin particulier. Le personnel scolaire, les conseillers d'orientation peuvent aussi vous guider. Tout le monde ne recherche pas de formation supplémentaire après le lycée. Vos forces et talents personnels doivent être répertoriés afin de créer un programme d'activités quotidiennes qui vous correspondent et vous sont gratifiantes.

- À partir de l'âge de 13 ans environ, vous pouvez commencer les rendez-vous annuels de planification de votre éducation. Ils comprendront une évaluation de vos points forts et intérêts personnels, tout en se concentrant sur vos besoins et vos objectifs
- Il est important d'établir un plan qui trouve un équilibre entre vos besoins médicaux, du temps de repos, et les questions pratiques relatives à l'assiduité scolaire et aux standards académiques de travail
- Il vous faut identifier les ressources pour accéder à l'équipement et à la technologie dont vous aurez besoin, ainsi que les méthodes de transport adaptées
- Il est essentiel de vous donner les moyens de vivre une vie productive, gratifiante et constructive, de la manière qui vous correspond le mieux.

HABITAT ET AIDE AUX ACTIVITÉS DE LA VIE QUOTIDIENNE

Tandis que vous passez de l'adolescence à l'âge adulte, il vous faut vous interroger sur les niveaux d'autonomie, de ressources et de soutien nécessaires pour permettre une indépendance optimale. Les membres de votre famille vous aident aux activités de la vie quotidienne lorsque vous êtes plus jeune, mais en grandissant il est plus courant d'engager des soignants extérieurs à la famille. Les accompagnateurs ou éducateurs à l'école peuvent apporter leur soutien pour les gestes d'hygiène, les repas, les transferts ainsi que les interventions de soins. Les agences de soins à domicile fournissent souvent des services agréés pour les besoins de soins médicaux plus avancés. Demandez à votre équipe neuromusculaire quels services sont disponibles pour les adolescents/adultes vivant dans votre pays.

Étant donnée la nature complexe et souvent fragmentée des régimes de prestation d'invalidité, vous aurez sans doute besoin de meilleurs conseils sur le plan financier que les personnes ne souffrant pas d'un handicap.

Votre équipe neuromusculaire, et tout particulièrement les travailleurs sociaux, vous informeront ainsi que votre famille sur les assurances privées, les programmes départementaux, régionaux ou ceux de l'État, et sur les systèmes d'aide sociale.

Si vous souhaitez vivre en indépendance, vous voudrez peut-être réfléchir à certaines options :

- Votre milieu résidentiel peut être le domicile familial, le campus durant vos études, un foyer collectif, une maison ou un appartement, ces derniers avec ou sans colocataire
- Des modifications de la maison et des commodités peuvent être nécessaires afin d'en améliorer l'accessibilité (consultez des experts, prenez connaissance des lois et de vos droits, des ressources financières auxquelles vous pouvez accéder, et des technologies d'assistance existantes)
- Vous aurez peut-être besoin d'assistance pour vos soins personnels et pour les activités de la vie quotidienne. Vous devrez alors choisir entre des accompagnateurs rémunérés ou des membres de votre famille pour prodiguer ces soins, et prendre en compte leur disponibilité, les ressources financières, et éventuellement la formation des personnes qui vous accompagneront

TRANSPORT

Les problèmes de transport peuvent affecter votre autonomie, vos opportunités d'emploi et de formation ainsi que votre implication dans les activités sociales. Votre équipe neuromusculaire doit discuter des possibilités de transport sécurisé qui s'offrent à vous, notamment :

- La conduite indépendante dans un véhicule modifié
- Des modifications aux véhicules familiaux
- Les transports publics

RELATIONS PERSONNELLES

- Les relations sociales sont extrêmement importantes pour votre santé, votre bien-être et votre qualité de vie
- Parfois, les opportunités de créer des contacts et de s'engager socialement ne sont pas naturelles et demandent un effort particulier.
- Il existe de nombreux groupes sociaux pour adolescents et adultes vivant avec une DMD, vous pouvez les trouver en contactant les grandes organisations de soutien. Votre association de patients (en France AFM Téléthon et Référent parcours santé) a peut-être aussi une liste de groupes sociaux pouvant vous intéresser
- Les rencontres, l'intimité et la sexualité sont des sujets de première importance pour certaines des personnes vivant avec une DMD.
- Essayez d'avoir ces discussions sur les relations, les rencontres, l'orientation sexuelle et le mariage avec un ami proche ou un membre de votre famille. Ils pourront peut-être vous aider à surmonter les obstacles afin de développer des relations sociales et de participer à des événements. Vous trouverez peut-être aussi un intérêt à parler à quelqu'un de votre équipe neuromusculaire
- Pendant vos soins primaires de routine et vos rendez-vous spécialisés, vous devez avoir une personne de confiance dans votre équipe neuromusculaire, avec laquelle vous pouvez parler de masturbation, de relations sexuelles avec un partenaire, d'avoir des enfants ou tout autre sujet intime. Le moment venu, un thérapeute conjugal pourra aussi vous guider, vous et votre partenaire

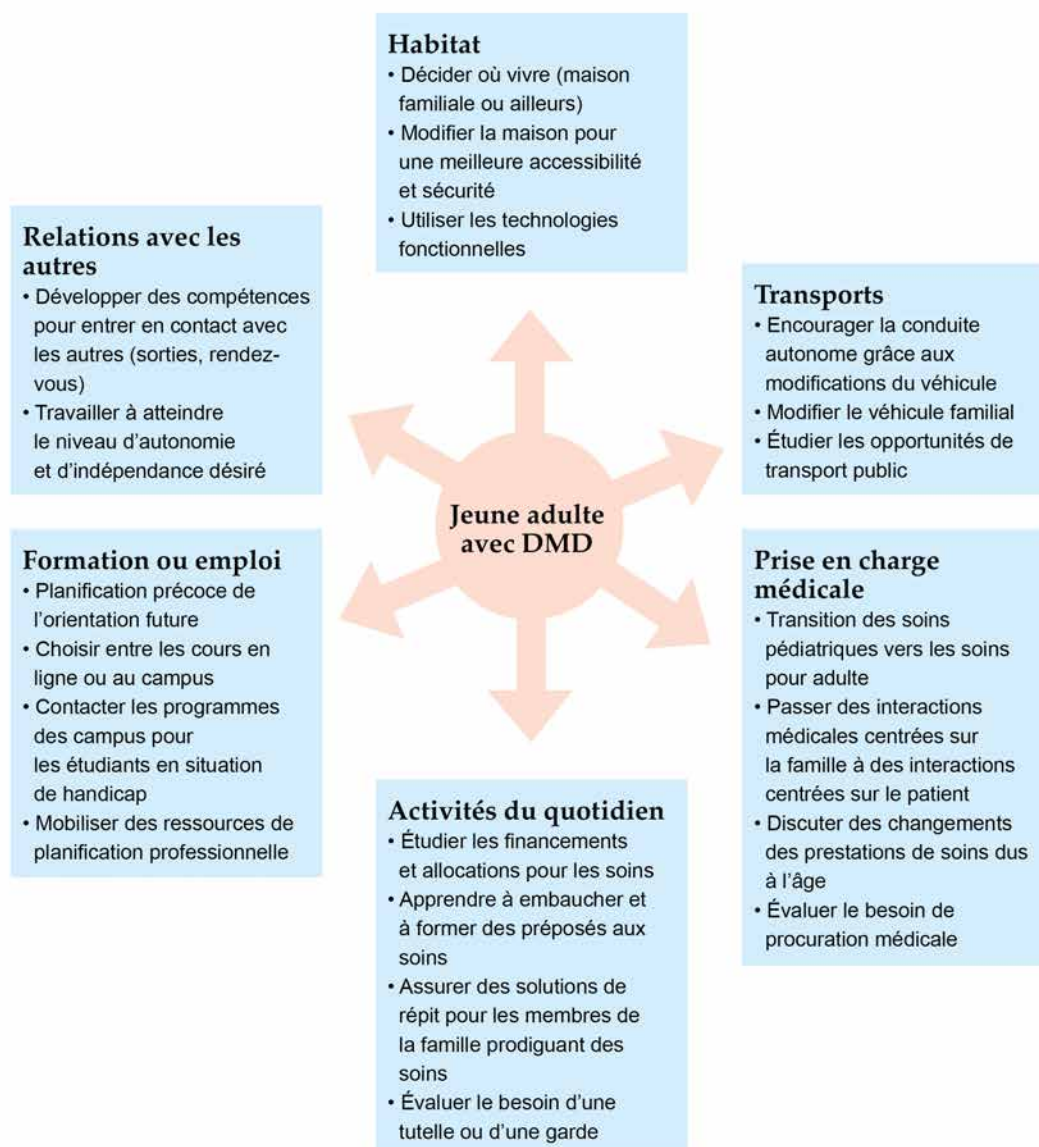


Illustration 15³ Considérations pour les Adultes Vivant avec une DMD

CONCLUSION

Nous espérons que ce guide vous sera utile tout au long de votre vie avec une Dystrophie musculaire de Duchenne. N'oubliez jamais qu'il y a des groupes de soutien, des équipes médicales, des centres spécialisés neuromusculaires, des familles et des amis qui sont là pour vous aider à chaque étape de votre parcours. Faire appel aux autres est toujours le pas le plus difficile à faire, mais c'est aussi le premier. Vous n'êtes pas seul dans ce voyage.

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worldduchenne.org

www.afm-telethon.fr

Photos fournies par le Parent Project Muscular Dystrophy. Crédit photographique : Rick Guidotti, Positive Exposure.

Liste des Références

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

Le document intégral (en anglais) peut être téléchargé gratuitement à l'adresse suivante :

https://www.parentprojectmd.org/wp-content/uploads/2018/09/CareGuideForFamilies_2018.pdf

Cette version française du Guide Familial Duchenne a été traduite, à partir de l'original, grâce à la Fondation Progena (Suisse).

Et revu par l'AFM-Téléthon (Actions Médicales et Groupe d'Intérêt Duchenne Becker)



Site des Associations francophones :

France : AFM-Telethon www.afm-telethon.fr
Belgique : <https://www.duchenneparentproject.be/>
Suisse : <https://www.asrimm.ch/> ; www.progena.ch
Canada: <https://duchennecanada.org> ; <https://www.cureduchenne.org/>
<http://muscle.ca/tag/duchenne-muscular-dystrophy/>

