

Prise en charge DUCHENNE

04/2014

Guide pour les soignants

D **agnostic** • En cas de retard de développement ou de taux élevé d'enzymes du foie, effectuer un test de créatine kinase (CK) ChildMuscleWeakness.org • Si le CK est élevé (CK>800), demander un test génétique complet pour la dystrophie musculaire de Duchenne • Parler des options de test concernant la mère (porteuse du gène ou non-porteuse) et des conséquences éventuelles sur d'autres membres de la famille en cas de résultat positif

U **tiliser un bon support** • Diriger les familles vers des sources fiables en ligne • Les mettre en contact avec des organisations de parents (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Organiser un suivi au travers d'un centre de thérapie musculaire ayant l'expérience des soins aux personnes touchées par Duchenne

C **orticostéroïdes** • Commencez suffisamment tôt! Parler des bénéfices et des possibles effets secondaires de la prise de corticostéroïdes dès l'âge de 3 ans ou plus tôt • Évaluer l'efficacité et gérer les effets secondaires à chaque visite neuromusculaire • Parler des effets à long terme du traitement aux stéroïdes

H **istorique du cœur** • Visite cardiologique avec imagerie (échographie ou ECR) au moment du diagnostic ou à l'âge de 6 ans, puis tous les deux ans jusqu'à l'âge de 10 ans (ou selon nécessité), puis annuellement (ou plus fréquemment si nécessaire) • Parler des traitements si de la fibrose est détectée sur l'ECR, ou en cas de diminution de la fonction cardiaque, ou en cas de dysfonctionnement cardiaque (FS inférieure à 28% ou FE inférieure à 55%)

E **t à chaque visite** • Surveiller le poids • Établir/discuter un régime alimentaire (nourriture saine, calcium, vitamine D) • Évaluer la capacité à avaler et une éventuelle intervention à ce niveau • Traiter le reflux gastro-œsophagien et la constipation si nécessaire

N **e jamais oublier la thérapie physique et occupationnelle, la médecine physique et la réhabilitation** • Évaluation spécialisée tous les 4-6 mois • Parler de la prévention des contractions musculaires (attelles, étirements), des exercices appropriés, des équipements palliatifs (buggy, trottinette, chaise roulante) et autres (lits, assistance des bras, lifts, etc.)

N **i la densité osseuse** • Lors de la prise de stéroïdes, contrôler la vitamine D 25-OH avant de commencer le traitement, puis annuellement • Ajouter de la vitamine D selon besoin • Parler de l'alimentation par rapport au calcium et la vitamine D • Parler des mesures de densité osseuse et l'usage de bisphosphonates • Surveiller la scoliose de la colonne vertébrale pendant la phase ambulatoire

E **valuer la capacité respiratoire** • Tester la fonction pulmonaire au moins une fois pendant la phase ambulatoire et chaque année après la perte de la marche • Parler de l'assistance à la toux lorsque le pic est inférieur à 270 litres par minute ou si la toux s'affaiblit (lors de maladies respiratoires pendant la phase ambulatoire, puis quotidiennement ou selon besoin après la perte de la marche) • Parler de l'assistance respiratoire nocturne si besoin ou en cas de capacité vitale forcée (CVF) inférieure à 30% • Maintenir les vaccins à jour (inclus pneumonie et grippe annuelle) • Traiter les infections respiratoires rapidement et efficacement

Santé mentale • À chaque visite, évaluer la faculté d'adaptation à la maladie, les dérèglements émotionnels et comportementaux ainsi que l'isolation sociale du patient et de la famille • Surveiller la capacité d'apprentissage, les problèmes d'élocution, les déficiences d'attention ou d'hyperactivité, d'autisme ou de troubles obsessionnels compulsifs (TOC) • Effectuer une évaluation neurocognitive au moment du diagnostic et avant la scolarité si possible; surveillance/gestion selon besoin • Parler du besoin éventuel d'un cursus scolaire individuel/spécialisé

Indiquer aux patients/parents de porter sur eux, en tout temps, une copie du rapport de leur dernière visite médicale ET une carte d'urgence Duchenne • Porter une grande attention à toute anesthésie • Éviter la succinylcholine

La traduction française a été réalisée par Progena



**Parent Project
Muscular Dystrophy**
LEADING THE FIGHT TO END DUCHENNE



For more information:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care