

## Dystrophie myotonique

### Qu'est-ce que la dystrophie myotonique?

La dystrophie myotonique, également connue sous le nom de maladie de Steinert, est la forme adulte de dystrophie musculaire la plus fréquemment diagnostiquée. Elle est caractérisée principalement par un affaiblissement et une atrophie musculaire progressive, et par une myotonie (difficulté à relaxer un muscle ou un groupe de muscles une fois qu'ils ont été contractés.) C'est une maladie multisystémique, touchant un vaste éventail de tissus en plus des muscles.

### Quelle est la cause de la dystrophie myotonique?

La dystrophie myotonique est causée par une mutation dans un gène situé sur le chromosome 19.

En 1992, le gène responsable de la dystrophie myotonique a été identifié par le Dr Robert Korneluk et son équipe de recherche canadienne, qui travaillaient en collaboration avec des groupes aux Pays-Bas, en Californie et en Grande-Bretagne. Ces scientifiques renommés poursuivent leurs recherches dans le but de déterminer avec précision comment la substance produite par le gène en question interagit avec la cellule, et comment elle engendre la dystrophie myotonique lorsque ce gène présente une anomalie.

### À quel âge la maladie apparaît-elle?

La dystrophie myotonique peut apparaître à tout âge, mais la plupart des personnes atteintes ont été diagnostiquées avant la vingtaine. Un aspect habituel de la dystrophie myotonique est l'anticipation. Il s'agit d'une tendance qu'a la maladie de s'aggraver de génération en génération au sein d'une même famille et, également, d'apparaître de plus en plus précocement.

La dystrophie myotonique congénitale est la forme la plus grave de dystrophie myotonique. Les symptômes de cette forme de la maladie sont toujours évidents à la naissance. Plus encore, dès le second trimestre de grossesse, on observe un ralentissement des mouvements du fœtus. A peu près tous les enfants atteints de dystrophie myotonique congénitale naissent d'une mère également touchée.

### Comment les anomalies génétiques entraînent-elles la dystrophie myotonique?

Le défaut de base est une mutation héritée et instable d'un gène particulier, connu sous le nom de gène de la protéine kinase de la dystrophie myotonique. Pour l'instant, nous ne savons pas comment cette anomalie génétique provoque la maladie.

## Qu'est-ce qu'un gène?

Les gènes sont les unités fonctionnelles de base de l'hérédité qui dictent les fonctions spécialisées des cellules et des tissus de l'organisme. Minuscules segments d'ADN, les gènes appartiennent aux chromosomes et sont situés dans le noyau de la cellule. On dénombre quelque 80 000 gènes sur les 46 chromosomes que renferme chacune des billions de cellules du corps humain.

## Comment les gènes fonctionnent-ils?

Les gènes sont les plans sur lesquels sont inscrits la structure et les fonctions de l'organisme. La plupart des gènes renferment un code permettant à la cellule de fabriquer un type précis de protéine. Les protéines sont les molécules qui exécutent toutes les fonctions de la cellule. Les protéines synthétisées par les gènes sont responsables de la plupart des structures et des fonctions des cellules vivantes, de la couleur des yeux au fonctionnement des muscles. Elles représentent aussi une partie des hormones, et sont des constituants de tous les enzymes du corps.

## D'où proviennent les gènes défectueux?

À la conception, le bébé reçoit 23 chromosomes de chaque parent, soit un total de 46 chromosomes (23 paires). Normalement, chaque paire de chromosomes renferme deux gènes responsables d'un même trait. Vingtdeux de ces paires sont composées de chromosomes dits autosomiques, c'est-à-dire identiques chez l'homme et la femme. La 23e paire est formée par les chromosomes sexuels, qui déterminent le sexe de l'enfant à naître. Les chromosomes sont formés de gènes contigus. Chaque gène occupe un emplacement précis sur un chromosome. Pour des raisons encore obscures, certains gènes peuvent être défectueux ou absents, ce qui peut entraîner des maladies graves. Dans le cas de certains types de maladies neuromusculaires, la présence d'un gène défectueux ou l'absence d'un gène est héréditaire. Et la façon dont la maladie se transmet varie d'une maladie à l'autre.

## Quelles sont les différentes formes de dystrophie myotonique?

Il existe deux formes de dystrophie myotonique : la forme adulte et la forme congénitale. La forme adulte on diagnostique généralement cette forme de dystrophie myotonique lorsque l'individu affecté a entre 10 et 30 ans. Mais dans certains cas, les symptômes peuvent apparaître chez de jeunes enfants ou beaucoup plus tard dans la vie de la personne atteinte.

Le développement de la maladie varie beaucoup d'une personne à une autre, et même d'un membre à l'autre d'une même famille. Certaines personnes ont des symptômes si légers qu'elles ne soupçonnent rien d'anormal et s'adaptent très facilement. D'autres, par contre, doivent faire face à une invalidité importante, et ont besoin d'assistance pour se déplacer et dans leurs activités quotidiennes.

Dans le cas de la forme adulte de dystrophie myotonique, la faiblesse musculaire débute souvent de façon graduelle et s'aggrave lentement. En général, la raideur est le premier symptôme dont les personnes atteintes font état. Une invalidité variable apparaît typiquement de 15 à 20 ans après le début de la maladie, au moment où se manifeste un affaiblissement des muscles des épaules, des cuisses et des hanches. Toutefois, un grand nombre de personnes atteintes de dystrophie myotonique n'éprouveront, tout au long de leur vie, aucun symptôme discernable.

## Comment la dystrophie myotonique est-elle transmise?

La dystrophie myotonique est un trouble de type autosomique dominant. Autosomique signifie que le gène défectueux peut apparaître sur n'importe laquelle des 22 paires de chromosomes qui ne participent pas à la détermination du sexe de l'enfant. Dans le cas de la dystrophie myotonique, le gène défectueux se trouve sur le chromosome 19. Dominant signifie que la maladie est transmise par le parent, d'un sexe ou de l'autre, qui en est atteint. Pour chaque grossesse, il y a 50 % de risque pour l'enfant de recevoir le gène défectueux du parent touché et d'être atteint de dystrophie myotonique.

La forme congénitale: comme son nom l'indique, la forme congénitale de la dystrophie myotonique est toujours observable à la naissance. Les enfants touchés éprouvent de nombreuses difficultés et sont excessivement faibles. Souvent, ils ont de la difficulté à respirer, à téter et à avaler. Les bébés sont extrêmement hypotoniques (tonus musculaire faible) à la naissance et, par conséquent, paraissent mous. Certains bébés décèdent quelques heures ou quelques jours après la naissance. Dans le cas des enfants atteints de dystrophie myotonique, la faiblesse musculaire touche pratiquement tous les muscles, y compris les muscles respiratoires et faciaux.

Si l'enfant survit à la période néonatale, on constatera généralement une amélioration graduelle des fonctions respiratoires et de sa capacité à avaler. Chez l'enfant grandissant, l'acquisition du langage et le développement des fonctions motrices seront lents. Les retards de développement seront fréquents et, il lui sera difficile, voire impossible, de mener une vie totalement autonome à l'âge adulte.

### Comment les muscles sont-ils atteints?

- Abaissement des paupières, visage allongé;
- Difficulté à prononcer clairement les mots;
- Difficulté à lever la tête en position couchée;
- Difficulté à tenir fermement un objet ou à soulever un objet lourd;
- Démarche traînante;
- Difficulté à monter des escaliers ou à se relever de la position assise.

La faiblesse des muscles oblige certaines personnes à utiliser une canne, une marchette ou des appareils orthopédiques pour marcher. Dans les cas très graves, l'usage d'un triporteur ou d'un fauteuil roulant devient nécessaire. La dystrophie myotonique est également marquée par la myotonie, qui se caractérise par le fait que les muscles (un muscle ou un groupe de muscles), à la suite d'une contraction prolongée, se relaxent au bout d'un temps anormalement long. Le plus souvent, la myotonie touche les mains, et la personne affectée éprouve de la difficulté à lâcher un objet après l'avoir empoigné fermement. La myotonie peut également toucher des groupes de muscles reliés à la langue et au pharynx, et entraîner des troubles de la parole.

Souvent, l'importance de la myotonie se trouve réduite après un "réchauffement", c'est-à-dire quand le patient a fait travailler de façon continue un groupe de muscles pendant plus de 20 à 30 minutes. De nombreuses personnes signalent d'autre part, que le froid aggrave leur myotonie.

Les symptômes musculaires de la dystrophie myotonique peuvent varier considérablement d'une personne à l'autre, à la fois en ce qui concerne la gravité, l'âge d'apparition et le rythme de progression.

### Quels sont les effets sur les autres parties du corps?

#### Yeux

Les cataractes sont des opacités du cristallin des yeux ayant pour effet de brouiller la vision ou de faire voir double. Elles se manifestent parfois chez les personnes atteintes de dystrophie myotonique dès l'âge de trente ans, mais le plus souvent ce symptôme n'apparaît qu'à un âge nettement plus avancé. Les cataractes, de façon générale, se développent lentement, et elles peuvent demeurer sans effet sur la vision longtemps après être apparues. Chez les gens souffrant de dystrophie myotonique, les cataractes ont fréquemment une forme particulière, dite polychromatique.

## Cœur

La dystrophie myotonique peut affecter le muscle cardiaque. Certaines personnes peuvent se plaindre de palpitations (battements de cœur forts et accélérés), d'arythmies (battements de cœur irréguliers) et d'étourdissements. Ces troubles varient de bénins à relativement graves. Il peut être nécessaire de référer le patient à un cardiologue.

## Muscles lisses

L'atteinte de muscles lisses (ou involontaires) dans la dystrophie myotonique peut être à l'origine d'un bon nombre de problèmes. Par suite du fonctionnement anormal de l'oesophage et du pharynx, le patient pourrait avoir de la difficulté à avaler ou bien il pourrait aspirer des aliments. Certaines personnes disent qu'elles ont tendance à s'étouffer quand les aliments sont très froids. Les problèmes d'intestin s'observent principalement chez les enfants et ils risquent de se manifester par des douleurs d'estomac, par de la constipation ou par le maculage du linge. Chez les femmes, la maladie peut se manifester par des problèmes utérins, et rendre difficiles les accouchements.

### Qui la dystrophie myotonique touche-t-elle?

La dystrophie myotonique est une maladie héréditaire transmise de génération en génération par un parent qui en est atteint. La dystrophie myotonique peut affecter autant les individus de sexe masculin que ceux de sexe féminin.

En moyenne, dans le monde, environ une personne sur 8000 est atteinte de cette maladie, mais certaines populations sont plus touchées que d'autres. Par exemple, dans une région du Québec, le taux est exceptionnellement élevé, une personne sur 500 souffrant de la maladie.

## Système endocrinien

Des troubles du système endocrinien s'observent souvent, mais ils ne sont généralement pas graves. L'atrophie testiculaire est courante après la puberté. Chez certaines personnes, les niveaux de testostérone (une des hormones androgènes) peuvent être bas. La fertilité risque de se trouver réduite pour les deux sexes. Bien que les ovaires de la femme n'aient pas tendance à être touchés, le risque de fausse couche est élevé. Par ailleurs, chez certaines personnes, un dérèglement du pancréas qui réagit au glucose en produisant de l'insuline en excès peut amener les symptômes du diabète sucré.

## Poumons

Les personnes atteintes de dystrophie myotonique risquent de souffrir d'infection des voies respiratoires ou d'avoir des difficultés respiratoires telles que la toux ou l'essoufflement.

## Cheveux

Très souvent, une calvitie précoce, se manifestant à l'avant et sur le dessus de la tête, survient chez les hommes, tandis que les femmes voient leurs cheveux devenir anormalement fins.

## Quels sont les autres symptômes?

### Troubles du sommeil et de la personnalité

De nombreuses personnes atteintes de dystrophie myotonique ont tendance à s'endormir facilement, à dormir longtemps et à avoir fortement envie de dormir pendant la journée. Cet ensemble de symptômes est connu sous le nom de somnolence. Dans les cas les plus graves, la personne ne peut garder un travail. Les personnes souffrant de dystrophie myotonique peuvent être pleines de vie, mais elles sont parfois apathiques. Souvent, elles sont portées à rester inactives pendant de longues périodes.

## Travail

A mesure que la maladie progresse, une personne peut éprouver de la difficulté à exécuter des tâches manuelles ou à garder un rythme normal au travail. En repensant ses responsabilités et en les adaptant à sa situation, on peut l'aider à demeurer active et productive plus longtemps.

## Réaction aux médicaments

Les gens atteints de dystrophie myotonique peuvent réagir de façon anormale à certains médicaments. Il est souhaitable d'éviter de prendre tout médicament non prescrit sans l'avis d'un médecin. Certains patients ont une sensibilité anormalement élevée aux anesthésiques et autres relaxants musculaires. L'administration de ces médicaments pourrait avoir des effets secondaires, et en particulier être la cause d'une forte somnolence. On a observé cette grande sensibilité aux médicaments aussi bien chez des patients gravement touchés par la maladie que chez des patients légèrement atteints.

### **Y a-t-il quelqu'un à blâmer?**

Non. La dystrophie myotonique est une maladie héréditaire se transmettant d'une génération à l'autre. Il n'y a personne à blâmer.

### **S'agit-il d'une maladie contagieuse?**

Non. Les maladies héréditaires ne sont pas contagieuses.

## Comment la dystrophie myotonique est-elle diagnostiquée?

La dystrophie myotonique est diagnostiquée par un médecin. Ce dernier doit se fonder sur les résultats d'un examen physique et sur les antécédents médicaux pour diagnostiquer la myotonie, l'affaiblissement ou la diminution du volume des muscles. Dans le cas où le médecin dispose d'un dossier documenté sur les antécédents familiaux, il devrait faire un examen approfondi de ce dernier et prendre en compte, en même temps, les problèmes actuels du patient.

Le médecin a également recours à des tests diagnostiques pour confirmer la présence de dystrophie myotonique.

## Quels tests diagnostiques utilisent-on?

L'analyse de l'ADN exécutée sur un échantillon de sang constitue un outil de diagnostic précieux et est utilisée pour préciser le diagnostic de dystrophie myotonique. Elle rend possible la détermination de la présence ou de l'absence d'une anomalie dans le gène responsable de la dystrophie myotonique. Dans le cas où un risque se trouve confirmé par les antécédents familiaux, le recours à ce test pendant la grossesse permet de savoir si le fœtus est touché ou non par la dystrophie myotonique.

Un électromyogramme (EMG), qui est un test conçu pour mesurer et enregistrer l'activité électrique dans les muscles, représente un moyen efficace pour le diagnostic de nombreux troubles musculaires. À la suite de la mise en place d'électrodes sur le corps, une procédure non douloureuse, on obtient des descriptions précises de l'activité musculaire, révélatrices de la présence ou de l'absence de la dystrophie myotonique.

Une biopsie musculaire est nécessaire lorsque le médecin désire éliminer toute incertitude quant à son diagnostic. On examine un échantillon de tissu musculaire au microscope afin de repérer les modifications de structure caractéristiques de la dystrophie myotonique.

Un examen de l'oeil peut permettre de détecter les opacités du cristallin par lesquelles se manifestent les cataractes. L'opacification du cristallin peut être le premier (et dans certains cas le seul) symptôme révélateur de la dystrophie myotonique. C'est là une information importante tant pour le diagnostic que la prise en charge de la maladie.

### Existe-t-il un traitement ou un moyen de guérir la dystrophie myotonique?

Pour l'instant, aucun traitement ne peut prévenir ou retarder l'affaiblissement progressif des muscles causé par la dystrophie myotonique. La seule manière efficace de conserver la meilleure forme physique est de rester le plus actif possible. Les spécialistes en rééducation et réadaptation fonctionnelles (physiothérapeutes et ergothérapeutes) peuvent conseiller les personnes atteintes de dystrophie myotonique et leurs familles sur la façon de créer un environnement stimulant. En outre, ils peuvent prescrire un programme d'exercices et des aides fonctionnelles grâce auxquels le patient pourra plus facilement accomplir ses activités quotidiennes. Il existe des médicaments susceptibles de limiter les effets de la myotonie, mais ils ont parfois des effets secondaires néfastes. On ne prescrit généralement des médicaments que lorsque la myotonie empêche la personne de travailler ou d'accomplir certaines activités quotidiennes. Lorsque c'est nécessaire, on peut opérer les patients souffrant de cataractes. L'intervention, qui nécessite parfois une courte hospitalisation, peut améliorer la vision de façon substantielle.

L'orthophonie peut aider un enfant ou un adulte qui a de la difficulté à parler. Par ailleurs, un environnement éducationnel adapté facilitera le développement des capacités d'un enfant dans le cadre scolaire. Les arythmies, les étourdissements et autres symptômes liés à des troubles cardiaques peuvent être traités par des médicaments quand ils sont à l'origine de problèmes. Si un rhume dure plus de deux semaines, un traitement peut se révéler nécessaire. Aussi, certaines personnes pourront trouver utile de se faire vacciner contre la grippe.

- Rendre trois repas par jour, à des heures fixes;
- Boire beaucoup (eau, jus de fruits, lait);
- Manger des aliments riches en fibres, comme des cereals de grains entiers, des légumes et des fruits;
- Éviter les aliments très froids comme la crème glacée et les boissons glacées;
- Et, enfin, bien mastiquer la nourriture, lentement.
- En cas de problèmes récurrents de constipation et d'irritation de l'estomac, un traitement médical peut s'avérer nécessaire.

### Renseignements généraux pour la personne atteinte de dystrophie myotonique

- N'oubliez jamais de dire aux médecins, dentistes et autres professionnels de la santé que vous souffrez de dystrophie myotonique.
- Vos problèmes de santé ne sont peut-être pas tous causés par la dystrophie

#### Où peut-on obtenir des conseils?

On recommande souvent aux personnes qui présentent des symptômes de dystrophie myotonique de consulter un neurologue, c'est-à-dire un médecin spécialisé dans les maladies du système nerveux. Les nerfs et les muscles font partie de ce qu'on appelle le système nerveux périphérique. On trouve partout au Canada des cliniques neuromusculaires et des hôpitaux qui possèdent les ressources nécessaires pour effectuer les tests diagnostiques voulus et offrent des services de conseil et de soutien pour la gestion à long terme de la dystrophie myotonique.

Dans les grands hôpitaux un peu partout au Canada, on peut consulter des généticiens (médecins spécialisés en génétique médicale), des spécialistes de la génétique moléculaire et des conseillers en génétique pour obtenir un diagnostic et des conseils. Les généticiens et les conseillers en génétique peuvent renseigner les membres d'une famille ayant des antécédents de dystrophie myotonique sur les risques de transmission de la maladie à leurs enfants. Le personnel des services à la clientèle des bureaux régionaux de Dystrophie musculaire Canada peut également venir en aide aux clients qui sont aux prises avec des difficultés d'ordre médical, émotif et social et les orienter au besoin vers d'autres centres de ressources.

myotonique. Discutez-en avec un médecin de famille qui vous connaît bien.

- Avant de devenir enceinte, consultez votre médecin. Des tests permettent de déterminer les risques.
- Une activité physique régulière adaptée à votre condition et de bonnes habitudes alimentaires contribuent à une bonne santé et à l'amélioration de la qualité de vie.

### Qui sont les membres de l'équipe soignante?

Une famille consultera son médecin et peut être d'autres professionnels de la santé. Si c'est nécessaire, elle sera référée à la Clinique neuromusculaire d'un hôpital spécialisé ou à une clinique située aussi près que possible de son domicile. Les traitements, le cas échéant, varient en fonction du degré de faiblesse de la personne et des types de problèmes connexes. L'évolution de la dystrophie myotonique varie tellement d'une personne à l'autre, même entre les membres d'une famille, qu'il est difficile de dire précisément qui il faudra consulter. Les renseignements ci-après visent à vous indiquer les professionnels de la santé avec lesquels vous pourriez être en contact.

Le médecin (neurologue, pédiatre, physiatre ou médecin de famille) dirigera le programme de traitement et surveillera l'état général de la personne atteinte. Toute référence à d'autres professionnels de la santé sera faite par le médecin principal. Le physiothérapeute enseignera aux enfants et aux adultes des techniques de physiothérapie qui amélioreront leur bien-être physique. Il élaborera, conjointement avec les clients, un programme personnalisé destiné à préserver le plus possible la force musculaire. Ce programme comprendra le type et la quantité d'exercices appropriés à leur état. Le physiothérapeute peut aussi être consulté en cas de problèmes respiratoires.

Le généticien aidera les patients et leur famille à comprendre comment cette maladie s'est transmise dans leur famille et ses conséquences sur les générations futures. L'ergothérapeute peut aider les clients à s'adapter à leurs limitations fonctionnelles. Il participe, au besoin, au choix des aides techniques les plus aptes à améliorer la capacité fonctionnelle à la maison, à l'école ou au travail. L'ergothérapeute ou le physiothérapeute peut, conjointement avec un spécialiste du développement du jeune enfant, suggérer des activités pour stimuler le développement intellectuel du bébé et de l'enfant atteint de dystrophie myotonique. Le rôle de l'infirmière, que ce soit à la clinique ou dans la collectivité, est d'aider la famille à comprendre la maladie et à la gérer. Le travailleur social collabore avec l'infirmière pour fournir un soutien au malade et à sa famille.

### Comment puis-je aider?

Dystrophie musculaire Canada organise des campagnes de financement à longueur d'année pour soutenir ses divers programmes. Vos dons aideront DMC à fournir les fonds nécessaires au soutien des personnes vivant avec une maladie neuromusculaire et à financer la recherche médicale et les efforts de sensibilisation indispensables à la lutte contre les maladies neuromusculaires. Vos dons sont précieux et vous pouvez les envoyer à notre bureau national ou au bureau de Dystrophie musculaire Canada indiqué ci-dessous.

### Où en est la recherche?

Des chercheurs étudient comment l'épanouissement répété de l'espace de l'ADN dans les gènes du chromosome 19 ou 3 déstabilise les fonctions des cellules du muscle. D'autres étudient le processus de dégénération musculaire, les effets de la dystrophie myotonique sur les différentes parties du corps et le développement d'un traitement efficace. La caractérisation du gène qui, lorsqu'il est défectueux, entraîne la dystrophie myotonique donne lieu à un domaine de recherche actif. C'est l'espoir de futures découvertes.

### Dystrophie musculaire Canada

L'objectif du programme des services à la clientèle de la Dystrophie musculaire Canada est de collaborer avec les personnes touchées par une maladie

.../8

neuromusculaire en vue d'améliorer leur qualité de vie. Nous nous engageons à :

- Encourager l'autonomie en fournissant aux gens les connaissances, les ressources et le soutien émotionnel dont ils ont besoin;
- Mobiliser des ressources au sein de la collectivité grâce à des activités d'éducation, de coordination, de promotion et de défense des droits;
- Fournir une aide directe.

À ces fins, nous offrons un certain nombre de services aux clients de tout le pays qui sont inscrits à la DMC.

### **Quels services la DMC offre-t-elle aux personnes atteintes de dystrophie myotonique?**

**Information et éducation** : Le personnel de nos bureaux régionaux fournit aux clients, à leur famille, aux professionnels ainsi qu'aux membres du grand public qui en font la demande des renseignements sur la dystrophie myotonique et les autres maladies neuromusculaires de même que sur des questions connexes. Nous publions également une revue d'actualité nationale intitulée Connexions.

**Aides techniques** : La DMC assiste financièrement sa clientèle pour l'acquisition d'aides techniques.

**Soutien** : La DMC appuie un vaste réseau de sections locales et de groupes de soutien dispersés dans tout le pays. Ce réseau permet aux personnes touchées par divers types de maladies neuromusculaires, à leur famille et à leurs amis, aux pompiers ainsi qu'à tout autre partenaire intéressé, de se réunir pour organiser des activités de soutien, d'éducation et de financement ainsi que des activités sociales.

**Transport** : Nous avons un programme d'assistance au transport par avion dans le cas d'un voyage pour un rendez-vous médical relié à la maladie.

**Référence** : Le personnel des bureaux régionaux assure la liaison avec des cliniques où l'on traite les maladies musculaires. Il fournit également des références à d'autres ressources de la collectivité qui sont susceptibles d'aider les clients et les membres de leur famille à répondre à leurs besoins particuliers.

**Promotion et défense des droits** : Nous assistons nos clients sur demande dans leur démarche d'accès aux services quand ils ont des problèmes. Nous intervenons également dans la promotion de dossiers collectifs.

Et enfin... N'hésitez pas à communiquer avec votre bureau régional de la DMC pour discuter de vos besoins et obtenir de plus amples renseignements sur les maladies auxquelles nous nous intéressons, les services que nous offrons et les divers projets de recherche menés au Canada et dans le monde entier.

Tous les feuillets d'information de DMC sont disponibles sur notre site Internet : [www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)

This information sheet is also available in English

© Dystrophie musculaire Canada 10/07