

Dystrophie musculaire de Duchenne : Guide à l'intention des parents

Ce document rédigé par le service neuromusculaire du Bloorview Kids Rehab de Toronto est une brochure d'information destinée aux familles venant d'apprendre que leur enfant est atteint de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Elle explique l'origine de la maladie, les traitements et les soins disponibles ainsi que l'état actuel de la recherche médicale et traite d'autres sujets importants pour les familles. Pour obtenir des renseignements plus détaillés sur la maladie et les services disponibles, n'hésitez pas à vous adresser au service neuromusculaire du MacMillan Centre, au département de neurologie de l'Hôpital des enfants malades ainsi qu'à Dystrophie musculaire du Canada.

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne?

La dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie héréditaire. Au fur et à mesure que l'enfant grandit, ses muscles s'affaiblissent. Cela est dû au fait que son organisme n'est pas capable de produire la protéine musculaire appelée dystrophine. Lorsqu'elles manquent de cette protéine, les cellules musculaires s'affaiblissent et dégénèrent progressivement. La DMD est une maladie qui affecte généralement les garçons (elle est très rare chez les filles). Les signes de faiblesse commencent à apparaître entre l'âge de trois et cinq ans (quelquefois plus tôt). Au début, les symptômes se manifestent surtout au niveau des jambes et des hanches. Voici quelques-uns des symptômes que l'enfant peut présenter :

- Chutes fréquentes
- Difficultés à courir aussi rapidement que ses amis
- Difficultés à grimper les escaliers
- Difficultés à se relever d'une chaise
- Gonflement progressif des mollets
- Tendance à marcher souvent sur ses orteils et à se pencher en arrière pour maintenir son équilibre
- Progressivement, cette faiblesse entraînera des difficultés à marcher et l'enfant aura besoin d'un fauteuil roulant. Graduellement, tous les muscles deviendront extrêmement affaiblis y compris les muscles du cœur et de la respiration.

Quelles sont les causes de la dystrophie musculaire de Duchenne?

Les cellules de notre organisme contiennent une série d'instructions emmagasinées dans des unités d'information appelées des gènes. Chaque cellule contient des milliers de gènes différents. Ces gènes ont pour fonction de développer notre corps et de le maintenir en bonne santé. L'un de ces gènes est le gène de la dystrophine. Il a pour rôle de fabriquer la protéine de la dystrophine qui assure le bon fonctionnement et le tonus des muscles. La DMD est causée par un changement au niveau du gène de la dystrophine. Ce changement s'appelle une mutation. Lorsqu'une mutation survient sur le gène de la dystrophine, la protéine de la dystrophine n'est pas produite correctement. Les cellules musculaires s'affaiblissent et se détruisent graduellement.

Comment se font les mutations?

Nous ne savons pas ce qui provoque les mutations. Elles peuvent se développer dans toutes les cellules vivantes. Nous avons tous quelques gènes qui ont subi des mutations sans que cela ne nous cause aucun problème. Cependant, dans certains cas la mutation peut déclencher une maladie ou une affection chronique telle que la DMD. Lorsqu'une mutation survient, ce n'est la responsabilité de

.../2

personne : la mutation n'est pas la conséquence d'une faute qu'une personne aurait pu commettre.

Pouvons-nous être certains qu'il n'y a pas d'erreur de diagnostic?

Le médecin a pu vous confirmer que votre garçonnet souffre de DMD pour les raisons suivantes:

- Il présente une faiblesse musculaire et des mollets hypertrophiés caractéristiques des symptômes de la dystrophie musculaire.
- Le taux d'enzymes musculaires dans son sang (CK) est élevé. Cela indique que les cellules musculaires se détériorent.
- Son test d'ADN (test génétique) a décelé une mutation des gènes de la dystrophine et même si le test génétique a donné des résultats normaux, la biopsie des muscles a montré une insuffisance de dystrophine dans les cellules musculaires.

Comment se transmet la DMD?

Dans près d'un tiers des cas, la mutation du gène de la dystrophine survient spontanément dans le gène. Dans le restant des cas, la mutation de la DMD peut être transmise d'une mère porteuse à son fils. C'est un processus spontané et naturel dont personne n'est responsable.

Les chromosomes sont les structures qui contiennent nos gènes. Les filles ont deux chromosomes X (l'un venant de sa mère et l'autre venant de son père). Les garçons ont un chromosome X (venant de sa mère) et un chromosome Y venant de son père. Le gène de la dystrophine est situé sur le chromosome X. Si la mère porteuse transmet à son fils le chromosome X comportant un gène de dystrophine altéré, son enfant contractera la maladie. Les filles qui héritent d'une mutation du gène de la dystrophine de leur mère héritent en même temps d'une copie normale du gène de la DMD transmis par le chromosome X de leur père. Ces filles deviendront porteuses de la maladie. Elles n'en souffrent pas mais ainsi que leur mère elles peuvent la transmettre à leur fils.

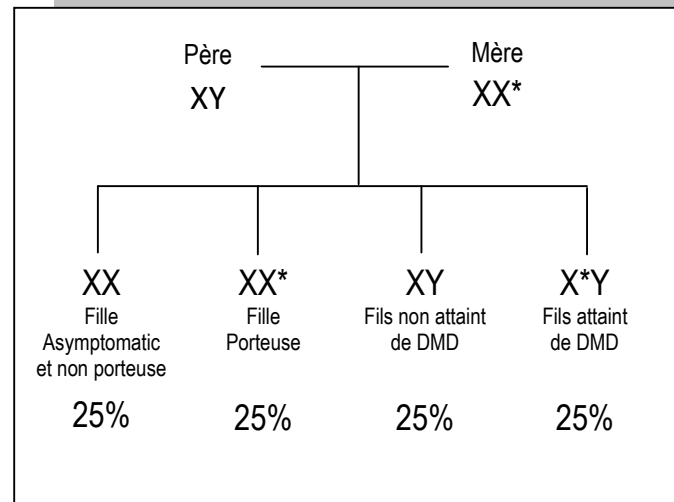
Que veut dire être porteur du gène de la DMD?

Une femme porteuse du gène de la DMD a un chromosome X marqué par un gène de dystrophine altéré et l'autre chromosome X tout à fait normal. Certaines femmes porteuses éprouvent un affaiblissement musculaire et une fatigue progressive au fil de leur vie. Ce sont des porteuses symptomatiques. Toutes les femmes qui sont porteuses du gène de la dystrophine devraient effectuer régulièrement des examens de cardiologie car leur muscle cardiaque peut être affecté.

Et si nous désirons d'autres enfants?

Nous vous conseillons de consulter un généticien qui discutera avec vous des risques et des options avant la conception. Si vous êtes déjà enceinte, vous pouvez effectuer un test de dépistage pour savoir si l'enfant à naître est porteur de la maladie.

Chaque fois qu'une mère porteuse des gènes de la DMD attend un enfant, l'enfant à naître pourra présenter l'une des caractéristiques suivantes:



X* = chromosome X présentant une mutation du gène de la dystrophine.

De quelle façon un spécialiste en génétique peut-il aider?

Les spécialistes en génétique sont là pour établir et évaluer les antécédents médicaux de votre famille. Cela vous permettra de comprendre le processus génétique et le mode de transmission de la DMD. Ils discuteront avec vous du test de dépistage génétique et de dépistage anténatal.

Y a-t-il des moyens de contrôler et de freiner l'évolution de la maladie?

Il existe différents moyens pour aider votre enfant à maintenir sa force musculaire.

1. La physiothérapie

- Le physiothérapeute vous indiquera les mesures à prendre pour éviter les efforts excessifs.
- Vous apprendrez des techniques qui permettront à votre enfant de maintenir une position correcte des pieds:
 - par des étirements quotidiens des pieds et des chevilles que vous pourrez lui faire faire à la maison
 - par l'utilisation d'orthèses (lorsqu'elles sont nécessaires)
- Le physiothérapeute vous renseignera également sur les activités de loisir et de récréation qui aideront votre enfant à conserver ses habiles

2. Les médicaments

Le Déflazacort

Le Déflazacort est un médicament à base de stéroïdes qui permet à l'enfant de conserver sa force musculaire pendant un certain temps. Aujourd'hui de nombreux garçons atteints de DMD l'utilisent. Toutefois, ce médicament a des effets secondaires significatifs. Certaines familles préfèrent ne pas l'employer.

La plupart des garçons qui prennent du Déflazacort sont capables de continuer à marcher pendant plus longtemps et certains d'entre eux jusqu'à l'âge de 12 ans ou plus.

Généralement, ils commencent à prendre des stéroïdes dès qu'ils montrent certains signes d'affaiblissement musculaire. L'enfant dont les muscles s'atrophient commencera à marcher sur ses orteils, éprouvera des difficultés croissantes à grimper les escaliers et fera des chutes plus fréquentes. Ces manifestations surviennent souvent lorsque les garçonnetts atteignent l'âge de six à huit ans.

Votre médecin vous expliquera en détail le mode d'utilisation et les effets des stéroïdes. Il suivra votre enfant de près pour contrôler les effets secondaires éventuels.

L'Alendronate

L'un des effets secondaires de la prise de Déflazacort et du manque d'activité

Les autres membres de ma famille doivent-ils passer des tests de dépistage de DMD?

Les fils

Si vous avez un autre garçon qui présente des signes de faiblesse musculaire, vous devriez le faire examiner par un neurologue.

Les filles

Si vous avez une fille, il est conseillé de la prévenir qu'elle peut être porteuse du gène. Vous pourrez lui en parler lorsque vous la sentirez suffisamment mûre pour comprendre. Il serait important qu'elle se prête à une consultation génétique et à des tests de dépistage avant de planifier une grossesse.

Sœurs de mères porteuses

Si les tests génétiques montrent que la mère d'un garçon atteint de DMD est porteuse de la maladie, les sœurs de cette personne présentent également des risques d'être porteuses. Elles devraient être informées de cette éventualité et encouragées à prêter à une consultation génétique, surtout si elles envisagent d'avoir des enfants. Tous ceux de leurs fils qui présentent des signes de faiblesse musculaire devraient être examinés par un neurologue.

.../4

physique - notamment chez les enfants en fauteuil roulant - se traduit par une perte du taux de calcium dans les os (ostéoporose.) Cette condition pourrait accroître les risques de fractures. Ce médicament s'est avéré très efficace dans le traitement de l'ostéoporose chez les femmes adultes.

Y a-t-il des médicaments à éviter?

Les garçons atteints de DMD risquent de très mal réagir à un agent anesthésique appelé la succinylcholine. Il est recommandé de munir ces enfants d'un bracelet Medic Alert sur lequel seront inscrits le nom de la maladie dont ils souffrent et des stéroïdes qu'ils utilisent (Déflazacort.) Grâce à cette information les professionnels de la santé sauront qu'ils ne doivent pas employer la succinylcholine comme anesthésique chirurgical.

3. Traitements chirurgicaux

Les garçons souffrant de faiblesse musculaire développent une rigidité au niveau de certaines articulations telles que les chevilles ainsi qu'une courbure de la colonne vertébrale (scoliose) qui se manifestent généralement au début de l'adolescence. Il est possible de corriger ces déformations par traitement chirurgical.

4. Maintien d'un style de vie sain

Un style de vie sain permettra à votre enfant de rester en aussi bonne santé que possible. Voici quelques moyens qui y contribuent:

- 1) Faire participer votre fils à des activités récréatives et de loisirs. Ces activités varieront selon les intérêts et les capacités de votre enfant et peuvent inclure des exercices tels que la natation, le vélo (avec ou sans module de support), le ski spécialisé, le Tae Kwon Do, le hockey en fauteuil roulant, etc. N'hésitez pas à nous demander plus d'informations à ce sujet.
- 2) Fournir à votre enfant un environnement facile d'accès à la maison autant qu'à l'école. Les enfants qui souffrent de faiblesse musculaire ont de la difficulté à monter les escaliers. C'est pourquoi nous vous conseillons de choisir une maison et une école de plain-pied ou une école disposant d'ascenseurs.
- 3) Maintenir une bonne santé pulmonaire. Cet aspect de l'hygiène est important parce que la dystrophie musculaire touché également les muscles de la respiration. Assurez-vous de lui fournir un environnement sans fumée, de le faire vacciner contre la grippe et de faire régulièrement évaluer sa fonction pulmonaire lors des consultations médicales.

5. Ventilation

Ce type de traitement permet de soutenir ou de remplacer la capacité respiratoire. Vous pourrez y avoir recours un peu plus tard lorsque avec l'évolution de la maladie les muscles utilisés pour la respiration commenceront à s'affaiblir.

Peut-on guérir la DMD?

Pour l'instant, nous n'avons trouvé aucun moyen de guérir la DMD, mais de nombreux pays mènent une somme considérable de recherches sur la dystrophie musculaire. Les chercheurs ont fait d'importantes percées dans la connaissance de ce type de maladie. Ils étudient actuellement plusieurs méthodes de traitement qui selon eux finiront par déboucher sur des moyens de guérison. En voici un exemple:

La thérapie génique

La thérapie génique ou plus précisément le remplacement des gènes, est l'un des domaines les plus prometteurs de la recherche. Les chercheurs ont créé un gène synthétique qu'ils espèrent pouvoir introduire dans l'organisme où il remplacera la protéine de dystrophine manquante et produira de la dystrophine. Ils doivent encore résoudre certaines difficultés avant de pouvoir expérimenter ce processus comme mode de traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne.

.../5

Y a-t-il d'autres moyens qui pourraient aider?

Vous entendrez peut-être parler de plusieurs autres traitements de la DMD. Certaines de ces thérapies sont très controversées et jusqu'à présent leur efficacité n'a pas été prouvée. Nous discuterons de tous les traitements possibles avec vous. Voici quelques-uns de ces traitements parallèles :

Transplants de myoblaste

Cette procédure chirurgicale consiste à injecter les cellules du donneur dans certains muscles du patient avec l'espoir qu'elles parviendront à se fusionner avec le muscle malade de façon à apporter aux fibres musculaires un tissu musculaire sain qui produira le gène de la dystrophine. Jusqu'à présent, ce traitement n'a démontré aucune efficacité. Un médecin des États-Unis a toujours recours à la greffe de myoblaste et les scientifiques poursuivent leurs recherches en vue d'améliorer l'efficacité de ce procédé.

Autres médecines parallèles

Quelques parents font appel à certaines des nombreuses médecines parallèles existantes telles que les traitements chiropratiques, les suppléments nutritionnels et les préparations naturopathiques. Aucune de ces applications ne produit de guérison mais de nombreuses familles sont convaincues qu'elles permettent de soulager certains symptômes de la maladie.

Quelles seront les conséquences de la DMD dans la scolarité de mon enfant?

Certains garçons souffrant de DMD éprouvent des difficultés d'apprentissage. Ces difficultés ne sont parfois pas détectables avant le début de la scolarité. Il d'apprentissage particuliers. Les difficultés d'apprentissage ne s'aggravent pas avec le temps. À l'école, les escaliers peuvent également être un problème et vous devrez peut-être transférer votre enfant dans une école d'accès plus facile. L'équipe de la clinique neuromusculaire recommande fortement d'établir une étroite liaison entre les parents, la Clinique neuromusculaire et l'école de l'enfant afin d'être en mesure de détecter rapidement les difficultés qui pourraient survenir et d'y apporter des solutions.

Que dois-je dire à mon enfant?

Il n'est pas facile de parler aux enfants de la dystrophie musculaire de Duchenne, mais il est pourtant indispensable que vous leur donniez quelques informations sur leur maladie ou celle de leur frère. Vous leur expliquerez la situation d'une façon adaptée à leur âge et à leur capacité de

Comment faire face à ce diagnostic?

Lorsqu'ils apprennent que leur enfant souffre de dystrophie musculaire de Duchenne, les parents sont extrêmement bouleversés et ce diagnostic amène de nombreux défis et exige des ajustements difficiles pour la famille entière. Au début, vous passerez probablement par toute une gamme d'émotions contradictoires et particulièrement du chagrin, de la colère et de la peur. Pour surmonter ce choc, accordez-vous le temps de vous adapter, parlez aux membres de votre famille, à vos amis et à des professionnels et renseignez-vous sur la maladie. N'hésitez pas non plus à discuter avec d'autres parents dont les enfants souffrent de DMD. Les familles qui ont des enfants plus âgés atteints de DMD peuvent également être d'un grand recours. Elles connaissent bien la situation et vous diront qu'il est tout à fait possible de s'ajuster et de continuer à mener une vie de qualité.

Les enfants atteints de DMD verront leur capacité physique se réduire au fur et à mesure qu'ils grandissent et que leur maladie évolue. Néanmoins ce sont des enfants et comme tous les autres enfants ils ont besoin de mener une vie aussi normale que possible. Il est donc très important de leur donner les moyens d'acquérir une bonne estime de soi, de s'amuser, de participer à des activités récréatives et de vivre une vie normale avec leur famille et leurs amis à la maison, à l'école et dans leur communauté.

.../6

compréhension. Par exemple, si vous avez des jeunes enfants, il vous suffira de leur expliquer tout simplement qu'ils sont nés ou que leur frère est né avec des muscles faibles. Il est important d'informer les enfants pour éviter qu'ils se sentent désorientés et effrayés ou qu'ils se reprochent d'être responsables de ce qui arrive. En discutant avec eux de la maladie vous les aiderez à s'accepter et à accepter les limites de leur capacité physique.

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.

Tous les feuillets d'information de DMC sont disponibles sur notre site Internet : www.muscle.ca

This information sheet is also available in English

© Dystrophie musculaire Canada 10/07