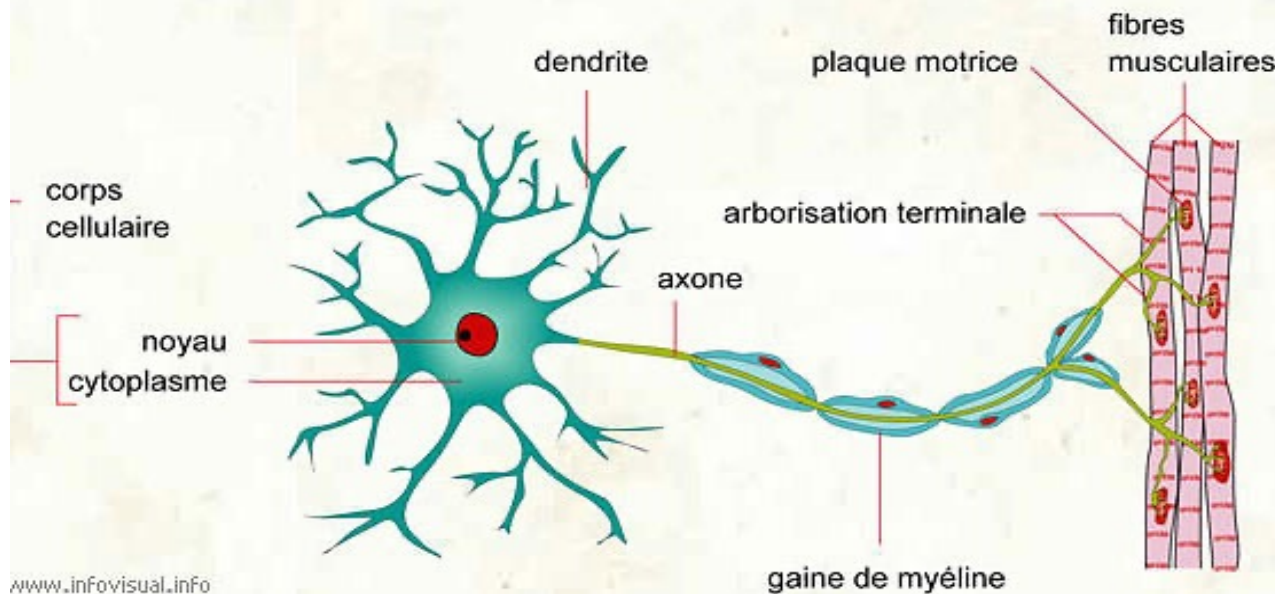


DYSTROPHIE MUSCULAIRE

La dystrophie musculaire est une atteinte neuromusculaire qui affecte l'unité motrice, produisant des difficultés fonctionnelles chez la personne qui en souffre et souvent une réduction de l'espérance de vie.

UNITÉ MOTRICE : DU MOTONEURONE À LA FIBRE MUSCULAIRE



ATTEINTES NEUROMUSCULAIRES

Les atteintes neuromusculaires sont nombreuses et diversifiées. En voici une courte liste :

Amyotrophies spinales proximales	Des types I à IV
Canalopathies	Types I et II et maladie de Westphal
Myotonies congénitales	Trois formes (Becker, Thomson et Schwartz-Jampel)
Dystrophies musculaires congénitales (DMC)	Trois formes (1a à 1c) et trois syndromes
DMC avec atteinte du SNC	Deux formes et deux syndromes
DM d'Emery-Dreifuss	Forme autosomique dominante
DM des ceintures	17 formes selon le segment et la paire de chromosomes atteints
DM spécifiques	Facio-scapulo-humérale, oculopharyngée
Dystrophies myotoniques	Deux formes
Dystrophinopathies	<u>Dystrophie musculaire de Duchesne et de Becker</u>
Fibrodysplasie ossifiante progressive	Une forme très rare
Glycogénoses musculaires	Quatre formes en relation avec le métabolisme des glucides
Lipidoses musculaires	Quatre formes en relation avec le métabolisme des lipides
Maladies de Charcot-Marie-Tooth	Cinq formes qui se distinguent selon la localisation de l'atteinte nerveuse
Et 7 autres types, incluant à eux seuls 23 formes de dystrophie !	

DYSTROPHIE MUSCULAIRE (*muscular dystrophy*)

La dystrophie musculaire est une **atteinte musculaire héréditaire et évolutive** qui résulte de la mutation d'un ou de plusieurs gènes destinés à assurer une structure et une fonction musculaires normales. Plusieurs types de dystrophies musculaires sont répertoriées. Elles se distinguent selon la nature de l'anomalie génétique en cause et la distribution des atteintes musculaires.



TYPES DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE

Les différentes formes de dystrophies musculaires se distinguent par la **population** atteinte, les **groupes musculaires** atteints, le **moment d'expression** de la maladie et la **forme** même de l'atteinte musculaire. Les formes les plus fréquemment vues en réadaptation, au Canada, sont :

- Dystrophie musculaire de Duchenne
- Dystrophie musculaire de Becker
- Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss
- Dystrophie myotonique (ou maladie de Steinert)
- Dystrophie des ceintures
- Myopathie facio-scapulo-humérale de Landoury Déjerine
- Dystrophie musculaire congénitale

DYSTROPHIE MUSCULAIRE - HISTOIRE DE VIE

Documentaire produit à l'ONF sur un jeune homme atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, Luke Melchior :

https://www.nfb.ca/film/bearing_witness_luke_melchior



DONNÉES POPULATIONNELLES SUR LA DMD

Incidence dans le monde

- Dystrophie musculaire de Duchenne : 1/3 500 à 4 700 naissances
- Dystrophie musculaire de Becker : 1/30 000 naissances
- Les hommes sont le plus souvent atteints de la maladie, tandis que les femmes sont plutôt porteuses du gène (parfois avec de légers symptômes).

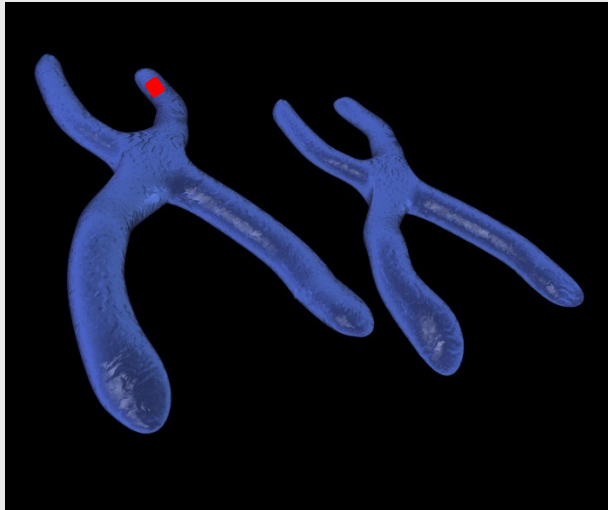
Facteurs de risques et de protection

- La présence d'une mutation du gène de la dystrophine sur l'un des chromosomes X d'une femme représente **le** facteur de risque pour sa progéniture.

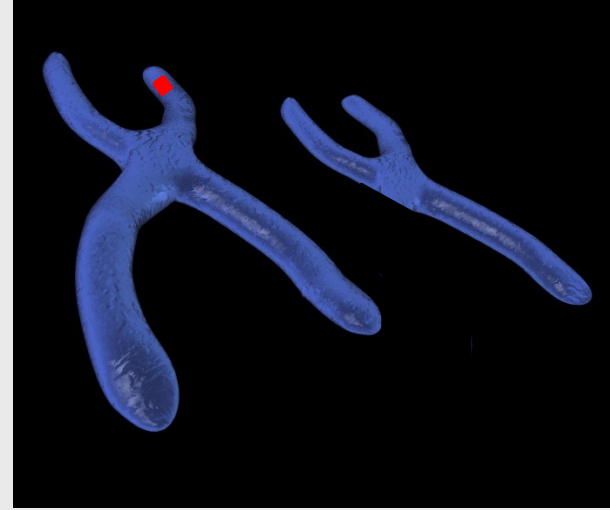
Au Canada en 2010/2011, il était répertorié un peu plus de 23 000 personnes vivant une forme de dystrophie musculaire.

ÉTIOLOGIE DE LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE

Une **mutation du gène** de la dystrophine sur le locus Xp21.2 du chromosome X est la cause des dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker. Tandis que l'absence de dystrophine (< 5 %) est à l'origine de la dystrophie de Duchenne, c'est la production d'une dystrophine anormale ou en quantité insuffisante qui cause la dystrophie de Becker.



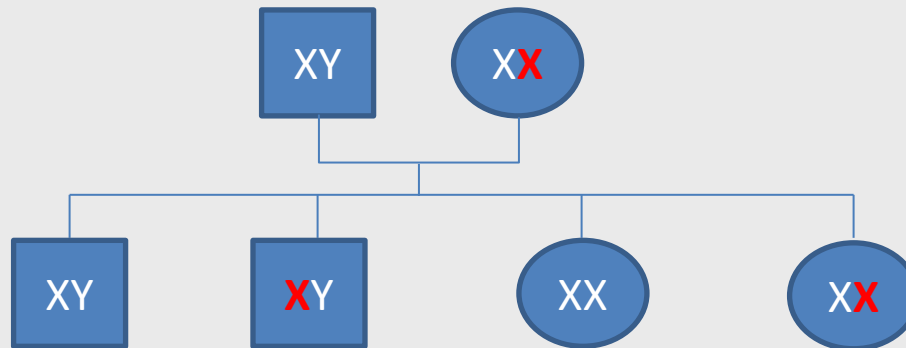
Fille porteuse



Garçon atteint

PATHOGÉNÈSE DE LA DM

Maladies à **transmission récessive**, les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker sont toutes deux causées par une mutation du gène de la **dystrophine**, protéine des cellules de la membrane musculaire, au niveau du **chromosome X**. Ces maladies se caractérisent par une faiblesse musculaire proximale progressive due à la **dégénérescence des fibres musculaires**. Tandis que la dystrophie de Duchenne est la forme la plus commune et sévère se manifestant tôt, vers l'âge de 2 ou 3 ans, celle de Becker se développe généralement plus tard dans la vie et entraîne des symptômes moins sévères.



SIGNES ET SYMPTÔMES DE LA DM

Dystrophie de Duchenne

- Faiblesse des muscles proximaux (membres inférieurs en premier lieu);
- Marche sur les orteils et démarche dandinante;
- Lordose et/ou scoliose;
- Difficulté à courir, sauter, monter des escaliers et se lever à partir du sol;
- Chutes fréquentes pouvant mener à des fractures (chez 20% des enfants);
- Contractures (rigidité) en flexion des membres si la mobilisation et le positionnement ne sont pas des priorités pour les soignants;
- Pseudohypertrophie musculaire, surtout au niveau des mollets (remplacement de certains groupes de muscles par du tissu fibreux et adipeux);
- Déficience intellectuelle légère non progressive affectant les habiletés verbales surtout (chez ~1/3 des enfants atteints).

Dystrophie de Becker

- Symptômes plus tardifs et plus légers touchant plus les muscles proximaux.

DIAGNOSTIC DE LA DM

Outils diagnostiques

- Signes et histoire cliniques : âge d'apparition des symptômes, distribution des atteintes musculaires, histoire familiale de dystrophie musculaire.
- Électromyographie (EMG).
- L'analyse de la dystrophine dans le tissu musculaire recueilli lors de la biopsie musculaire et l'analyse des mutations de l'ADN des leucocytes dans le prélèvement sanguin.
- L'examen de la fonction cardiaque à l'aide d'un électrocardiogramme et de l'échocardiographie.

Dépistage des porteurs ou diagnostic prénatal

Pour le dépistage chez les femmes soupçonnées d'être porteuses d'une mutation sur le gène de la dystrophine et pour le diagnostic prénatal : analyse généalogique, détermination du niveau de créatine kinase, détermination du genre de l'enfant, analyses de l'ADN et du tissu musculaire.

CONDITIONS ASSOCIÉES À LA DM

LES PLUS IMPORTANTES POUR LE QUOTIDIEN

- Déclin progressif de toutes fonctions motrices et donc atteinte de l'autonomie dans toutes les sphères d'activités.

LES PLUS IMPORTANTES POUR L'ESPÉRANCE DE VIE :

- Cardiomyopathie, arythmie et troubles de conduction pour ce qui est de la condition cardiaque.
- Problèmes respiratoires.

TRAITEMENTS POUR LA DM

Traitement pharmacologique

- Administration quotidienne de prednisone, un anti-inflammatoire de la famille de la cortisone;
- Inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ECA) ou bêtabloquants parfois prescrits aux jeunes atteints d'une cardiomyopathie.

Traitement chirurgical

- Chirurgie corrective orthopédique;
- Trachéotomie élective.

Traitements paramédicaux

- Consultation génétique recommandée aux couples;
- Consultation en nutrition recommandée pour gérer l'apport calorique chez les enfants.
- L'assistance respiratoire non invasive (ex: masque nasal) parfois utilisée pour traiter l'insuffisance respiratoire.



TRAITEMENTS POUR LA DM (suite)

Traitements en réadaptation

- Pour éviter l'atrophie musculaire et tendineuse, ou d'autres complications dues à l'inactivité, les jeunes sont encouragés à faire des exercices physiques actifs et passifs.
- Le positionnement est suivi régulièrement, surtout pendant la période de croissance.
- Un suivi en réadaptation permet d'adapter l'activité et l'environnement de l'enfant et du jeune adulte à sa condition de santé pendant le déclin associé à la maladie.
- Le soutien aux parents et à la fratrie est primordial.
- Les transitions doivent aussi faire objet d'une attention particulière en réadaptation (garderie, école, travail, etc.).



PRONOSTIC ET COMPLICATIONS ASSOCIÉS À LA DM

Dystrophie de Duchenne

- Les enfants atteints de cette forme de dystrophie se retrouvent souvent confinés au fauteuil roulant autour de l'âge de 12 ans (ou avant).
- Les cardiopathies, anomalies de conduction et arythmies se retrouvent chez le tiers des jeunes de moins de 14 ans et chez tous à 18 ans.
- Le décès survient, le plus souvent causé par des complications respiratoires ou cardiaques, peu après l'âge de 20 ans.

Dystrophie de Becker

- La mobilité demeure relativement fonctionnelle jusqu'à l'âge de 15 ans au moins et même jusqu'à l'âge adulte chez certains.
- L'espérance de vie est meilleure en raison de l'installation plus tardive des incapacités musculaires. Ces jeunes peuvent survivre jusqu'à la quarantaine.

RÉFÉRENCES - DYSTROPHIE MUSCULAIRE

AFM. Principales maladies neuromusculaires. Site : http://www.institut-myologie.org/e_upload/pdf/ft_principales_maladies.pdf

Daigneault, P. et Labbé, J. (2015). *Dictionnaire de pédiatrie Weber*. Montréal : Chenelière.

The Merck Manual (2014). Muscular Dystrophies.
http://www.merckmanuals.com/professional/pediatrics/inherited_muscular_disorders/muscular_dystrophies.html?qt=muscular%20dystrophy&alt=sh