

PRISE EN CHARGE ET SUIVI DES DYSTROPHIES MUSCULAIRES CONGÉNITALES

Guide à l'intention des familles



BUREAU NATIONAL

info@muscle.ca

2345, rue Yonge
Bureau 900
Toronto (Ontario)
M4P 2E5

Tél. : 1 800 567-2336
514 393-3522
Télééc. : 514 393-8113

www.muscle.ca

Vision

Voir le jour où nous aurons vaincu les maladies neuromusculaires.

Mission

Dystrophie musculaire Canada a pour mission d'améliorer la vie des personnes atteintes de maladies neuromusculaires en finançant adéquatement la recherche d'un traitement curatif, en fournissant des services et en assurant un soutien constant.

Pour de l'information sur nos programmes et services, nous vous invitons à visiter notre site Internet au www.muscle.ca ou à contacter notre bureau dans votre région (liste complète en couverture arrière).

Remerciements

Dystrophie musculaire Canada souhaite remercier Cure CMD pour le leadership dont il a fait preuve dans la rédaction et la production de la version originale de ce guide et pour son autorisation d'adapter le contenu pour le public canadien.

Nous devons ce guide à la vision d'Anne Rutkowski, M.D., présidente de Cure CMD. Celui-ci a été adapté, compilé et édité par Susan Sklaroff-Van Hook et Diane Smith-Hoban.

D'autres contributions expertes ont été faites par Meganne Leach, MSN, APRN, PNP-BC, Katy Meilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health, Thomas Sejersen, M.D., Institut Karolinska, Kate Bushby, M.D., Université de Newcastle, Ching H. Wang, Université Stanford, et Carsten Bonnemann, M.D., National Institutes of Health, Section des maladies neuromusculaires et neurogénétiques de l'enfance. Merci aussi à Mary T. Durkin, Diane True et Erin McGurk pour leur gracieuse contribution au soutien du travail éditorial médical et à la publication.

Les photographies utilisées dans ce guide ont été fournies par des familles touchées par une DMC. Nous remercions tous les enfants et les familles qui nous ont autorisés à utiliser leurs photos.

Nous vous invitons à transmettre vos commentaires, questions ou suggestions pour la révision future de ce guide à Dystrophie musculaire Canada au 1 800 567-2236 ou à infoquebec@muscle.ca.

TABLE DES MATIÈRES

| | |
|--|----|
| 1 Introduction | 05 |
| 2 Comment utiliser ce document | 07 |
| 3 Prise en charge complète : les soins dès l'annonce du diagnostic, le suivi et les hospitalisations | 08 |
| 4 Suivi neurologique : soins reliés aux crises épileptiques et aux déficiences cognitives | 13 |
| 5 Suivi respiratoire : soins des muscles respiratoires | 15 |
| 6 Suivi gastro-intestinal : nutrition, alimentation et soins de la bouche | 22 |
| 7 Suivi cardiaque | 27 |
| 8 Suivi orthopédique et suivi en réadaptation : traitement des contractures et de la scoliose | 30 |
| 9 Soins palliatifs : le bien-être affectif de la personne et celui de sa famille | 36 |
| Annexe A – Définition des sous-types | 39 |
| Annexe B – Description des experts qui offrent des soins spécialisés | 41 |
| Annexe C – Glossaire des termes utilisés | 44 |
| Annexe D – Outils diagnostiques | 49 |

On trouvera dans le glossaire (annexe C) la définition des termes soulignés utilisés dans ce document.

AVERTISSEMENT

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.

Dans ce document, l'emploi du masculin a été privilégié dans le seul but d'alléger le texte.

Préface

Ce guide à l'intention des familles résume un consensus international sur les approches thérapeutiques appliquées aux dystrophies musculaires congénitales (DMC). Il a bénéficié de l'appui de Cure CMD (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association Française contre les Myopathies (afm-france.org) et Telethon Italy (telethon.it). Le document principal a été publié dans le *Journal of Child Neurology* (Ching H Wang, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, *J Child Neurology* 2010;25(12):1559–1581. Publié en ligne le 15 novembre 2010). Il peut être téléchargé (en anglais) à partir du : <http://www.muscle.ca>.

Ce guide à l'intention des familles présente des lignes directrices pour le suivi médical de la DMC. Celles-ci se fondent sur les recommandations d'un groupe de 82 experts internationaux provenant de sept sous-spécialités médicales : pathologie; neurologie; pneumologie et soins intensifs; soins gastro-intestinaux, nutrition, orthophonie et soins dentaires; orthopédie et réadaptation; cardiologie; soins palliatifs.

Pour en arriver à un consensus, cette équipe a utilisé les stratégies suivantes :

- une étude exhaustive de la littérature;
- un sondage en ligne auprès d'experts sur les soins qu'ils dispensent dans leur pratique aux personnes qui ont une DMC;
- un sondage d'opinion en ligne auprès des familles sur les principaux aspects du suivi de la DMC et sur les divergences constatées à ce chapitre;
- un atelier de deux jours, tenu à Bruxelles en novembre 2009, sur les normes de soins pour les DMC.



1 Introduction: Qu'est-ce que les dystrophies musculaires congénitales?

Vous ou votre enfant venez peut-être de recevoir un diagnostic de dystrophie musculaire congénitale (DMC). Vous vous sentez peut-être dépassé par la quantité d'information qu'on vous a fournie. Il est important que les familles et les personnes touchées par une DMC comprennent les implications médicales de ce diagnostic afin d'être en mesure d'anticiper les soins et le suivi dont l'enfant aura besoin et d'y participer.

Ce guide peut vous aider à comprendre les symptômes, nombreux et variables, qui peuvent se manifester et les types de soins dont votre enfant pourrait avoir besoin au fil du temps. Comprendre cette information vous aidera à mieux anticiper les besoins associés au diagnostic de DMC de votre enfant et à défendre plus efficacement ses intérêts.

On appelle *dystrophies musculaires congénitales* un groupe de maladies rares, pour la plupart héréditaires, dont les symptômes se manifestent au cours des deux premières années de la vie. Les premiers symptômes comprennent notamment la faiblesse (hypotonie), des contractures, des problèmes respiratoires et des problèmes d'alimentation. Les DMC font partie du spectre des dystrophies musculaires. Ceci signifie que le même gène qui peut causer une DMC peut aussi se présenter comme une dystrophie musculaire des ceintures ou une dystrophie musculaire à début plus tardif. L'atteinte d'une personne qui a un certain sous-type de DMC peut être très différente de celle d'une autre personne ayant le même sous-type :

elle pourra être plus sévère ou plus légère, ou les symptômes chez elle se manifesteront plus tôt ou plus tard. À l'intérieur de ce groupe de diagnostics de DMC, un certain pourcentage de personnes aura un sous-type de la maladie dont la mutation génétique responsable n'a pas encore été identifiée. De nombreux chercheurs de par le monde travaillent à identifier toutes les mutations génétiques qui causent les DMC et de nouvelles découvertes sont faites chaque année.

Certaines des mutations génétiques connues font en sorte que les muscles se détériorent plus rapidement qu'ils ne peuvent se réparer ou se développer, ce qui cause une faiblesse musculaire. Un enfant qui a une DMC peut aussi présenter différents types de problèmes neurologiques ou physiques liés à la maladie. Certains enfants marcheront par eux-mêmes ou avec des aides techniques, d'autres apprendront à marcher mais s'affaibliront par la suite et cesseront de marcher. D'autres encore ne marcheront jamais. On dira que les enfants qui apprennent à marcher ou ceux chez qui les premiers symptômes se manifestent à la fin de l'enfance ou à l'âge adulte peuvent être considérés comme ayant une dystrophie musculaire des ceintures (LGMD, pour *limb-girdle muscular dystrophy*). Tous les sous-types de DMC se situent sur un spectre avec, à une extrémité, les DMC (début précoce, atteinte plus sévère) et, à l'autre extrémité, la dystrophie musculaire des ceintures (début tardif, atteinte plus légère).



Encadré 1

On trouvera à l'annexe A la description complète de ces sous-types.

Sous-types de DMC-LGMD

Myopathie avec déficit en collagène VI (aussi appelée COL6-RM, DMC avec déficit en collagène VI, collagénopathie)

- Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (DMCU)
- Phénotype intermédiaire
- Myopathie de Bethlem (début plus tardif)

Dystrophie liée à la laminine $\alpha 2$ (aussi appelée LAMA2-RD, comprend la DMC-LAMA2, la DMCA1A, la DMC avec déficit en mérosine)

État ambulatoire tel que lié à la laminine $\alpha 2$ lors de la coloration de la biopsie musculaire ou cutanée

- Déficience complète, généralement non ambulante* (début précoce)
- Déficience partielle, ambulation généralement atteinte * (début plus tardif)

* À noter qu'il existe des exceptions : la DMC-LAMA2 réfère à un début précoce non ambulatoire tandis que la LAMA2-RD comprend les enfants et les adultes qui présentent une forme ambulatoire, c'est-à-dire que les symptômes de la maladie se développent plus tardivement.

Alpha-dystroglycanopathie (aussi appelée α DG-RD, α dystroglycanopathie)

- Syndrome de Walker-Warburg
- Syndrome muscle-œil-cerveau
- DMC de type Fukuyama
- DMC associée à de nombreuses anomalies, telles que les kystes cérébelleux, l'hypoplasie et la dysplasie
- DMC avec déficience intellectuelle et cerveau de structure normale à l'imagerie. Cette catégorie peut inclure les patients avec une microcéphalie isolée
- DMC sans déficience intellectuelle ni signe de développement cognitif anormal

- Dystrophie musculaire des ceintures (ou LGMD, pour *limb-girdle muscular dystrophy*) avec déficience intellectuelle (apparition plus tardive de la faiblesse musculaire) et cerveau de structure normale à l'imagerie
- LGMD sans déficience intellectuelle (apparition plus tardive de la faiblesse)

Myopathie liée à SEPNI (aussi appelée SEPNI-RM, syndrome de la colonne rigide, sélénopathie, DMC avec déficit en sélénoprotéine N, RSMD1)

- Peut aussi être diagnostiquée comme myopathie à multi-minicores, myopathie liée à la desmine avec corps de Mallory et myopathie avec disproportion congénitale des fibres (tous les diagnostics morphologiques des biopsies musculaires qui ne sont pas directement corrélés à un seul diagnostic génétique)

Myopathie liée à RYR1 (aussi appelée RYR1-RM, incluant la DMC-RYR1)

- Chevauchement avec les myopathies liées à RYR1 (RYR1-RM), la myopathie à cores centraux et la myopathie centronucléaire
- Considérée comme DMC si la biopsie musculaire est dystrophique sans les cores centraux typiques

Dystrophie liée à LMNA (aussi appelée laminopathie, LMNA-RD, incluant la L-CMD et la DMC-LMNA)

- Syndrome de la tête tombante, pied tombant, non ambulatoire
- La présentation ambulatoire peut être appelée dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss à début tardif

Ceci démontre que la L-CMD fait partie des dystrophies liées à LMNA, qui comprennent la L-CMD avec syndrome de la tête tombante, la L-CMD de forme ambulatoire et la maladie d'Emery-Dreifuss.

DMC non diagnostiquée

- Les personnes qui ont une DMC peuvent avoir un diagnostic de DMC sans confirmation génétique ou de sous-type inconnu. Bien que la présentation clinique ou la biopsie musculaire correspondent à la DMC, un test génétique pourrait ne pas fournir de diagnostic car les gènes impliqués dans les DMC n'ont pas tous été identifiés. Le test génétique effectué par un expert en DMC est encouragé.

2 Comment utiliser ce document

Ce document offre d'abord un survol des principales orientations des soins pour se pencher par la suite sur chacun des systèmes particuliers de l'organisme susceptibles d'être atteints par les DMC, par exemple le système cardiaque ou pulmonaire, tout en abordant d'autres problèmes pouvant être observés chez les personnes ayant ce même diagnostic. Certaines des DMC présentent des atteintes spécifiques qui ne sont pas nécessairement observées dans d'autres types de DMC. Ces différences sont décrites dans ce document.

Les différents soins spécialisés associés au traitement des DMC et qui sont décrits dans ce guide sont la neurologie, les soins pulmonaires (respiratoires), les soins gastro-intestinaux, la nutrition et les soins dentaires, la cardiologie, l'orthopédie et la réadaptation ainsi que les soins en santé mentale et les soins palliatifs. Bien que ces types de soins semblent être des domaines séparés et distincts, la meilleure façon d'assurer la prise en charge des soins de santé de votre enfant consiste à constituer une équipe multidisciplinaire qui réunira des médecins spécialistes, des professionnels de la santé (ergothérapeute, inhalothérapeute, etc.) et la famille pour participer à la discussion et aux décisions touchant la prise en charge et le suivi.

Bien qu'une approche multidisciplinaire soit idéale, vous pourriez trouver difficile de coordonner les soins de votre enfant sans l'aide des experts et médecins spécialistes en matière de DMC. Le premier pas pour s'assurer de soins coordonnés est de demander à votre médecin de famille de vous diriger vers une clinique neuromusculaire ou un centre de réadaptation.

Vous pouvez lire ce guide en entier pour commencer à comprendre les questions relatives au diagnostic de DMC. Vous pourriez aussi choisir de vous y référer seulement lorsque des questions précises se présenteront pour votre enfant. La décision revient à chaque famille. Ce guide vous fournira une aide précieuse, quelle que soit la façon dont vous voudrez l'utiliser.

Nous sommes conscients que la personne qui consultera ce guide pourrait être la personne atteinte. Cependant, afin d'en simplifier la lecture, ce guide parlera de la personne atteinte en disant « votre enfant ».



Il est important de se rappeler que toutes les personnes qui ont une DMC ne présenteront pas tous les symptômes ni n'auront besoin de tous les traitements décrits dans ce guide. Bien qu'il existe des similitudes, l'évolution de la maladie sera propre à chaque personne, qui aura des besoins différents à différents moments. Cela signifie que les soins doivent être individualisés et qu'il pourrait être difficile de rencontrer deux personnes dont la DMC soit tout à fait identique.

3 Prise en charge complète : les soins dès l'annonce du diagnostic, le suivi et les hospitalisations

La prestation de soins multidisciplinaires coordonnés, l'établissement d'une relation solide entre les professionnels de la santé et le patient et l'élaboration d'un plan de traitement individualisé sont essentiels tout au long de l'évolution de la maladie.

Cette section aborde trois sujets importants : la mise en place des soins au moment du diagnostic, les consultations régulières en clinique externe (le suivi) et les hospitalisations en cas de maladie aiguë ou de blessures.

Soins à mettre en place au moment du diagnostic

Une fois que votre enfant reçoit un diagnostic de DMC, des soins appropriés, expliqués en détail dans ce document, devront être mis en place de même que des mesures de soutien et d'information continus. Idéalement, ces soins seront coordonnés par un neurologue ou un spécialiste des maladies neuromusculaires bien au fait des DMC qui travaillera en collaboration avec la famille. Le clinicien

Encadré 2

Cinq sujets importants à aborder lors de la première rencontre

- **Diagnostic.** Le neurologue devrait vous expliquer ce qui est connu sur les causes de la maladie et comment celle-ci peut affecter les autres fonctions telles que la fonction motrice, les fonctions respiratoire et cardiaque et les fonctions cognitives (capacités mentales).
- **Pronostic.** En ce qui a trait à la gravité et à l'espérance de vie, les DMC couvrent un large éventail. Toutefois, les récentes avancées des technologies médicales ont permis d'améliorer le pronostic pour la plupart des formes de DMC.
- **Risques de récurrence et impact sur la planification familiale future.** Même si cette question n'est pas la plus importante au moment du diagnostic, le neurologue devrait discuter avec vous des risques d'avoir un autre enfant atteint de cette maladie. Si le diagnostic génétique exact est connu, le risque de récurrence peut généralement être calculé. S'il n'est pas connu, ce risque peut au moins être estimé.
- **Plan de traitement.** Une approche multidisciplinaire est nécessaire. L'équipe traitante sera le plus souvent formée d'un neurologue en pédiatrie, d'un pneumologue, d'un cardiologue, d'un ophtalmologiste, d'un ergothérapeute, d'un orthopédiste, mais aussi d'autres professionnels de la santé (voir annexe B). Idéalement, un spécialiste des soins palliatifs devrait aussi faire partie de l'équipe dès la prise en charge, ce qui permettra d'améliorer la qualité de vie. Que le diagnostic génétique soit précisé ou non, le plan de traitement sera généralement similaire. Environ, 50 % des enfants qui ont une DMC n'ont pas de diagnostic génétique précis.
- **Le soutien à la famille et les ressources communautaires.** On devrait vous informer des groupes de défense des intérêts et des groupes de soutien aux familles qui existent (en ligne ou en personne) et des ressources éducatives pertinentes. Souvent, les familles trouvent extrêmement utiles d'être en contact avec d'autres familles qui ont des enfants atteints de maladies similaires. Si ces renseignements ne vous sont pas donnés, vous devriez en faire la demande. Cette information est aussi disponible en ligne sur le site de Dystrophie musculaire Canada (muscle.ca).



spécialiste doit aider votre famille à prévenir les problèmes de santé potentiels avant que ceux-ci ne se produisent, à garder l'enfant en bonne santé, à l'aider à atteindre son potentiel maximal et à maintenir celui-ci aussi longtemps que possible. Pour ce faire, les aspects tant médicaux que psychosociaux doivent être pris en compte. Un suivi multisystémique et un suivi multidisciplinaire sont nécessaires dans le cadre d'un plan de traitement efficace.

Une rencontre initiale avec votre neurologue devrait avoir lieu aussitôt qu'un diagnostic clinique de DMC est posé, même si le type précis de DMC n'est pas encore confirmé génétiquement. Lors de cette rencontre, le neurologue devrait expliquer le diagnostic de DMC en termes que vous et votre famille comprendrez même si vous n'avez pas de formation médicale. Nous vous encourageons à préparer une liste écrite de vos questions et à prendre des notes lors de la rencontre parce qu'il est souvent difficile de se souvenir par la suite des points qui y auront été abordés. Si vous le jugez utile, n'hésitez pas à inviter un autre membre de la famille ou un ami à vous accompagner à la rencontre comme soutien. À partir de ce moment, des consultations régulières seront le plus souvent nécessaires et devront être prévues. L'Encadré 2 présente un survol des sujets qui devraient être abordés lors de cette première rencontre.

Consultations en clinique externe

Votre enfant devrait être vu régulièrement, probablement aux 4 ou 6 mois, dans une clinique neuromusculaire spécialisée dans les DMC, préférablement par une équipe multidisciplinaire incluant des médecins et professionnels de différentes spécialités (voir annexe B). Les poupons de moins de 12 mois qui ont une DMC ou les enfants plus vieux qui ont des problèmes médicaux complexes ou qui s'aggravent (par exemple des crises épileptiques non contrôlées par la médication, une hypotonie sévère, des problèmes respiratoires ou des problèmes de nutrition) devraient être vus au moins aux 3 ou 4 mois.

Lors de ces visites, il est recommandé que votre enfant subisse les examens suivants : **tension artérielle**, **rythme cardiaque**, **rythme respiratoire**, **poids et IMC (index de masse corporelle)**, **taille et, pour les nourrissons et les bambins, la circonférence de la tête**. Si votre enfant est incapable de se tenir debout ou s'il a une scoliose, sa taille peut être calculée approximativement en mesurant l'envergure. D'autres tests peuvent aussi être indiqués, tels que la mesure des angles des articulations (goniométrie), la force musculaire (myométrie), un électrocardiogramme (ECG), une évaluation de la fonction respiratoire (par exemple la capacité vitale forcée ou CVF) et la mesure du taux d'oxygène dans le sang (oxymétrie pulsée).

D'autres aspects importants sont aussi susceptibles d'être évalués lors de ces visites, et notamment :

- **le développement** : les enfants à risque de retards de développement ou de difficultés d'apprentissage devraient faire l'objet d'interventions précoces, incluant la physiothérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie. Les retards de développement peuvent indiquer un retard moteur (les habiletés motrices telles que s'asseoir, marcher ou tenir un biberon) ou des retards cognitifs connexes (problèmes de langage ou d'apprentissage);
- **les poumons** : il est important de prévenir les infections respiratoires graves (par exemple, en utilisant des vaccins ou des traitements antibiotiques précoces). Une toux faible, l'essoufflement, les troubles de sommeil, les maux de tête le matin, l'incapacité de prendre du poids et, surtout, les infections à répétition sont des signaux d'alarme dont vous devriez discuter avec un pneumologue pédiatrique (voir la section sur les soins respiratoires);
- **le cœur** : au moins une évaluation cardiaque comprenant un ECG et un examen cardiaque par ultrasons (échocardiogramme) devraient être effectués si votre enfant a un type de DMC connu comme ayant une atteinte cardiaque (tel que LMNA-RD, α DG-RD, LAMA2-RD) ou si le sous-type de DMC est inconnu. Le suivi par Holter est nécessaire pour la LMNA-RD. Un bilan cardiaque est aussi nécessaire pour tout diagnostic de DMC présentant des symptômes suggestifs d'un rythme cardiaque anormal (arythmie) ou d'une hypertrophie cardiaque (cardiomyopathie). Des évaluations plus fréquentes peuvent être recommandées selon le sous-type de DMC (voir la section sur le suivi cardiaque);
- **les yeux** : si votre enfant a une DMC non définie ou un sous-type de DMC avec une atteinte oculaire connue (tel que α DG), il est important de consulter très tôt un ophtalmologiste pour aider à préciser le diagnostic et surveiller l'apparition d'autres problèmes oculaires tels que les cataractes, la myopie, le détachement de la rétine et le glaucome;
- **la nutrition et la croissance** : les enfants qui ont une DMC ne suivent pas les courbes de croissance normales. Toutefois, si votre enfant ne prend pas de poids, en perd ou en prend trop ou s'il a des difficultés à avaler, des reflux d'estomac, une **dysmotilité intestinale, de la constipation ou une déformation buccale**, vous devriez consulter un diététiste, un gastroentérologue et un expert en déglutition (voir la section sur le suivi gastro-intestinal). Il est important de surveiller l'apport en calcium et en vitamine D pour promouvoir une masse osseuse maximale;
- **le système squelettique** : si votre enfant développe des **contractures** ou une **scoliose**, il est indiqué de consulter rapidement un orthopédiste pédiatrique ou un chirurgien orthopédiste spécialiste de la colonne vertébrale (voir la section sur le suivi orthopédique et la réadaptation);
- **les mouvements du corps** : le programme de physiothérapie de votre enfant devrait se concentrer sur le **maintien de la fonction et de la mobilité**. Ceci comprend la prévention ou le traitement des **contractures** articulaires et des déformations de la colonne vertébrale ainsi que l'exécution d'activités destinées à améliorer la fonction respiratoire. Il est aussi important de fournir à votre enfant le **bon type d'aides à la posture, d'éléments de positionnement pour le fauteuil roulant** ainsi que toutes les aides techniques (des outils qui facilitent les activités quotidiennes) pour faciliter ses activités fonctionnelles;
- **les émotions et le comportement** : si vous vous inquiétez de l'humeur ou du comportement de votre enfant ou de tout autre symptôme de nature psychiatrique, du soutien devrait vous être offert. Une consultation auprès d'un psychologue ou d'un psychiatre peut être recommandée (voir la section sur les **soins palliatifs**);
- **les aspects psychosociaux** : vous et les membres de votre famille pourriez bénéficier de services pour vous aider dans certains aspects plus pratiques de la vie avec une DMC (tels que les **assurances, la disponibilité des services ou l'accès à l'école**). Le soutien de travailleurs sociaux attachés à la clinique où votre enfant reçoit ses soins devrait être mis à votre disposition pour vous aider, vous et votre famille, à composer avec les nombreuses difficultés d'adaptation que vous pourriez éprouver.

Hospitalisations

Il pourrait arriver que votre enfant doive être hospitalisé à cause d'une maladie aiguë ou critique ou à la suite de blessures (voir Tableau 1). Le spécialiste des maladies neuromusculaires en pédiatrie ou le

neurologue de votre enfant pourraient alors jouer un rôle de premier plan dans la coordination des soins médicaux, bien que ce rôle puisse aussi être assumé par le pneumologue de votre enfant.

Tableau 1

SYMPTÔMES DE DMC POUVANT CONDUIRE À UNE HOSPITALISATION D'URGENCE ET LES SOUS-TYPES DE DMC QUI Y SONT ASSOCIÉS

| SYMPTÔMES NÉCESSITANT UNE HOSPITALISATION | SOUS-TYPES POUVANT PRÉSENTER DES PROBLÈMES DANS LA PETITE ENFANCE (PRÉCOCE) | SOUS-TYPES PRÉSENTANT DES PROBLÈMES DE L'ENFANCE À L'ADOLESCENCE |
|---|--|--|
| Problèmes respiratoires nécessitant une assistance respiratoire | <ul style="list-style-type: none"> • αDG-RD • LAMA2-RD | <ul style="list-style-type: none"> • COL6-RM • SEPN1-RM |
| Défaillance cardiaque ou arythmie nécessitant une médication | | <ul style="list-style-type: none"> • αDG-RD (fukutine, FKRP, POMT1)* • LAMA2-RD • LMNA-RD |
| Problèmes d'alimentation nécessitant l'installation d'une sonde de gastrostomie | <ul style="list-style-type: none"> • LAMA2-CMD** • RYR1-RM • αDG-RD | <ul style="list-style-type: none"> • COL6-RM |
| <u>Crises épileptiques</u> nécessitant une médication | <ul style="list-style-type: none"> • αDG-RD (incluant Fukuyama, SWW, MEB) | <ul style="list-style-type: none"> • LAMA2-RD |
| <u>Hyperthermie maligne</u> | <ul style="list-style-type: none"> • SEPN1-RM • RYR1-RM | <ul style="list-style-type: none"> • SEPN1-RM • RYR1-RM |

Abréviations

- α DG-RD : alpha-dystroglycanopathie
- COL6-RM : myopathie liée au collagène VI
- FKRP : DMC liée à la protéine fukutine
- LAMA2-RD : DMC liée à la laminine α 2
- LMNA-RD : DMC liée à la lamine A/C
- MEB : syndrome muscle-œil-cerveau
- POMT1 : protéine O-mannosyltransférase 1
- RYR1-RM : myopathie liée au récepteur 1 de ryanodine
- SEPN1-RM : dystrophie musculaire avec rigidité de la colonne
- SWW : syndrome de Walker-Warburg

* La fukutine, le FKRP et la POMT1 sont des gènes pouvant causer une α DG-RD. Les deux premiers sont plus étroitement associés à la défaillance cardiaque, bien que le troisième puisse aussi y être associé. Si une personne a une α DG-RD causée par l'un de ces trois gènes, il sera indiqué d'exercer une surveillance cardiaque accrue.

**LAMA2-CMD désigne la forme de LAMA2-RD avec déficit complet en mérosine, présente à la naissance et qui ne permet pas d'atteindre l'ambulation tandis que LAMA2-RD intègre tant la forme ambulatoire moins sévère que la forme non ambulatoire à début précoce.

Parmi les raisons les plus courantes d'hospitalisation d'urgence, mentionnons les suivantes :

- infection ou défaillance respiratoire;
- crises épileptiques;
- retard staturo-pondéral (faible prise de poids ou perte de poids excessive).

Si votre enfant a besoin d'une hospitalisation planifiée aux fins d'une intervention chirurgicale ou autre intervention nécessitant une anesthésie, son médecin devrait d'abord discuter avec vous des risques potentiels que cela implique et planifier ou coordonner ensuite le suivi des soins de votre enfant au cours de l'intervention et de la convalescence.



4 Suivi neurologique : soins reliés aux crises épileptiques et aux déficiences cognitives

Divers symptômes neurologiques sont reliés à certains des sous-types connus de DMC. Les plus courants sont les anomalies de la structure ou de la fonction cérébrale et les crises épileptiques.

Malformations du cerveau

Deux groupes de DMC sont le plus souvent associés à des anomalies cérébrales : LAMA2-RD et l' α DG-RD. Pour détecter et évaluer une anomalie de la structure cérébrale (une malformation), une imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau est effectuée.

Les enfants qui ont l' α DG-RD et qui présentent une structure cérébrale normale à l'IRM peuvent ou non avoir un problème d'apprentissage ou de fonction cognitive. De plus, on retrouve dans les imageries cérébrales d'enfants ayant l' α DG-RD un large éventail de résultats, allant d'une structure normale à des anomalies structurelles importantes.

La malformation cérébrale la plus courante dans la LAMA2-RD est une anomalie de la matière blanche qui n'est pas associée à une déficience cognitive. Ce changement dans la matière blanche est généralement stable dans le temps et ne nécessite pas d'imageries cérébrales subséquentes.

Les anomalies fonctionnelles du cerveau associées aux DMC peuvent causer de multiples problèmes, dont la déficience cognitive, des problèmes de comportement, de langage et d'apprentissage, des problèmes affectifs, des retards moteurs, des crises épileptiques et des problèmes de vision.

Si votre enfant semble avoir un problème cérébral fonctionnel tel qu'une déficience cognitive, il devrait passer des tests psychométriques et être orienté vers une intervention précoce et des programmes scolaires ou de communication adaptés et spécialisés. Les stratégies de communication pour l'enfant qui ne parle pas ou très peu doivent être mises en place très tôt, notamment le langage gestuel, les pictogrammes ou autres modalités de suppléance à la communication orale (méthode PECS [*Picture Exchange Communication System*], appareils

d'amplification de la voix [*DynaVox, TapToTalk*] de même qu'un suivi continu en orthophonie.

Crises épileptiques

Les crises épileptiques sont fréquemment associées aux DMC, particulièrement chez les enfants qui ont une atteinte cérébrale connue. Les types de crises sont notamment l'absence, l'absence atypique et les crises convulsives. Les crises peuvent commencer chez les enfants de tous âges, depuis le nouveau-né jusqu'à l'adolescent. Chez les personnes à risque de développer des crises, celles-ci peuvent être provoquées par la fièvre et la maladie. Elles peuvent aussi se manifester sans déclencheur connu. Si certaines activités ou comportements de votre enfant pourraient, à votre avis, être des crises, nous vous invitons à en discuter avec son médecin.





Pour déterminer si votre enfant a des crises, son neurologue pourrait recommander un bilan détaillé. Cette évaluation devrait comprendre l'historique complet des événements qui laissent soupçonner l'existence de crises ou l'historique des crises connues, une évaluation neurologique complète et au moins un électroencéphalogramme (EEG) de routine. Selon les résultats de l'EEG, d'autres EEG supplémentaires ou plus longs pourraient être recommandés. Une IRM du cerveau est recommandée. On parle d'épilepsie à partir de deux crises non provoquées, c'est-à-dire des crises qui ne sont pas causées par la fièvre ou la maladie. Si votre enfant reçoit un diagnostic d'épilepsie, le neurologue recommandera probablement un anticonvulsif pour réduire la fréquence et la gravité des crises.

Les crises épileptiques chez les enfants qui ont la LAMAZ-RD sont souvent traitées efficacement avec un anticonvulsif. Parfois, les crises peuvent être difficiles à contrôler. Chez les enfants qui ont l' α DG-RD, par exemple, la gestion des crises peut être plus difficile à cause de possibles anomalies structurales sous-jacentes. Il existe plusieurs anticonvulsifs différents. Si votre enfant ne répond pas à un premier médicament, votre neurologue pourra recommander un médicament différent ou une combinaison de médicaments pour tenter de contrôler les crises épileptiques.

5 Suivi pulmonaire : soins des muscles respiratoires

L'une des fonctions principales des poumons et des muscles respiratoires est d'apporter l'oxygène (O₂) dans le sang qui circule dans l'organisme et de débarrasser l'organisme du dioxyde de carbone (CO₂). Ce processus d'échange d'O₂ et de CO₂ est aussi appelé **échanges gazeux**. Il se produit dans tous les organismes humains et est un élément de premier plan pour la santé de votre enfant.

Le besoin de faciliter la respiration d'un enfant qui a une DMC peut varier considérablement d'un sous-type de DMC à un autre, et même à l'intérieur d'un même sous-type. Les enfants atteints de tous types de DMC présentent un risque accru de développer des problèmes pulmonaires à cause de la faiblesse des muscles respiratoires. L'âge auquel les problèmes respiratoires peuvent se manifester de même que la gravité des problèmes qui se manifestent varient d'une personne à l'autre. Généralement, ces problèmes commencent à être observés entre l'âge de 8 et 15 ans. Les enfants plus jeunes atteints de DMC et de problèmes respiratoires pourraient ne pas présenter de symptômes habituels. Il est important que les parents et les aidants sachent reconnaître les premiers signes de problèmes respiratoires. Une fois que l'enfant a reçu un **diagnostic** de DMC, il est recommandé **qu'il soit vu par un pneumologue pour une évaluation qui servira de base de référence**. Le pneumologue vous informera des signes précoces de problèmes respiratoires chez les jeunes enfants. Le coordonnateur des soins de votre enfant et le pneumologue travailleront avec vous pour établir des soins respiratoires appropriés.

Signes et symptômes

Il est important d'adopter une approche **proactive** en deux temps face aux problèmes respiratoires de votre enfant pour aider celui-ci à conserver une fonction pulmonaire optimale au fil du temps. Il est de la plus grande importance que les parents et les aidants sachent reconnaître les signes et symptômes précoces et s'assurent que les évaluations, tests et traitements pulmonaires nécessaires soient effectués.

Les signes et symptômes des problèmes précoces touchant les muscles respiratoires de votre enfant peuvent être subtils et peuvent changer avec le temps. Si la fonction respiratoire de votre enfant vous préoccupe, n'hésitez pas à consulter son pneumologue. Si la situation semble urgente, rendez-vous à l'urgence d'un centre hospitalier pour que votre enfant soit évalué. Soyez à l'affût des signes et symptômes suivants :

- des pleurs faibles;
- une toux inefficace;
- des infections respiratoires à répétition, une respiration irrégulière ou une irritabilité générale;
- l'enfant s'étouffe quand on le nourrit ou s'étouffe avec ses propres sécrétions;
- la perte de poids ou une insuffisance pondérale (souvent appelée **retard staturo-pondéral**).

D'autres symptômes peuvent être reliés à des problèmes de la fonction respiratoire pendant la nuit. Ces problèmes peuvent commencer à ce moment parce que la respiration est alors moins profonde. Ces signes sont, notamment :

- un sommeil interrompu ou un besoin accru de se retourner la nuit;
- l'enfant est fatigué au réveil le matin ou irritable, même lorsqu'il a suffisamment dormi;
- une respiration plus rapide ou une sensation d'essoufflement;
- des maux de têtes et des nausées le matin;
- une faible concentration durant la journée;
- la peur de s'endormir et des cauchemars.

Le muscle diaphragme de votre enfant peut être faible sans produire aucun autre symptôme visible. Ceci est une particularité de plusieurs sous-types de DMC. Les problèmes respiratoires peuvent commencer lorsque l'enfant marche encore (voir Tableau 2) même si, dans la plupart des autres formes de dystrophie musculaire, les problèmes respiratoires n'apparaissent qu'une fois que l'enfant ne peut plus marcher. Ceci renforce l'importance de l'évaluation de votre enfant par un pneumologue avant l'apparition de symptômes.

La **scoliose**, une déviation de la colonne vertébrale, et des déformations de la paroi thoracique peuvent aussi se développer, en partie à cause de la faiblesse des muscles thoraciques et du diaphragme, ce qui peut limiter davantage la capacité respiratoire de l'enfant. Voir la section sur le suivi orthopédique et la réadaptation.

Tableau 2

APPARITION DES PROBLÈMES RESPIRATOIRES TYPQUES DES SOUS-TYPES CONNUS DE DMC

| SOUS-TYPE DE DMC | APPARITION DES PROBLÈMES RESPIRATOIRES |
|--|--|
| COL6-RM | <ul style="list-style-type: none"> Apparition précoce de problèmes respiratoires nocturnes avec faiblesse du diaphragme. Assistance ventilatoire nécessaire en moyenne vers l'âge de 11 ans. |
| SEPN1-RM | <ul style="list-style-type: none"> Apparition précoce de problèmes respiratoires nocturnes. Peuvent survenir avant la perte d'ambulation. Assistance ventilatoire nécessaire en moyenne vers l'âge de 10 ans. |
| LAMA2-RD | <ul style="list-style-type: none"> Lien observé entre la détérioration de la fonction motrice et de la fonction respiratoire. Assistance ventilatoire nécessaire en moyenne vers l'âge de 11 ans. |
| αDG-RD avec déficience cognitive (SWW, MEB, Fukuyama) | <ul style="list-style-type: none"> <u>Progression</u> importante de la faiblesse musculaire et de l'insuffisance respiratoire. Le suivi respiratoire peut débiter à la naissance ou dans la première décennie en cas de faiblesse musculaire sévère. |
| αDG-RD sans déficience cognitive et formes de LGMD | <ul style="list-style-type: none"> Lien observé entre la détérioration de la fonction motrice et de la fonction respiratoire. Le suivi respiratoire débute lorsque la personne perd la capacité de marcher. |

Abréviations

- α DG-RD : alpha-dystroglycanopathie
- COL6-RM : myopathie liée au collagène VI
- LAMA2-RD : dystrophie liée à la laminine α 2
- LGMD : dystrophie musculaire des ceintures
- MEB : syndrome muscle-œil-cerveau
- SEPN1-RM : myopathie liée à la sélénoprotéine N1
- SWW : syndrome de Walker-Warburg

Types d'examens de la fonction respiratoire

- La spirométrie est utilisée pour documenter la fonction respiratoire. Ce test devrait être effectué au moins une fois l'an à partir de l'âge de 6 ans. La spirométrie peut être effectuée lors de la consultation régulière de votre enfant en pneumologie ou lors d'une autre consultation. Le plus souvent, ce test est exécuté par un inhalothérapeute avant l'examen de votre enfant par le médecin. Ce test non invasif comprend notamment la mesure de la capacité vitale forcée (CVF) de votre enfant et du débit expiratoire de pointe à la toux, qui sont mesurés en faisant souffler l'enfant dans une pièce buccale ou un masque. Ces tests peuvent aussi être appelés évaluation de la fonction respiratoire.
- L'oxymétrie nocturne (oxymétrie pulsée) mesure sans douleur les niveaux d'oxygène dans le sang à l'aide d'un capteur généralement attaché à un doigt ou à un orteil. Parfois, le capteur ressemble à un gros diachylon ou est maintenu en place simplement avec un morceau de ruban adhésif.
- La polysomnographie, ou étude complète du sommeil, est un examen effectué dans un laboratoire de sommeil où l'enfant doit passer la nuit. Ce test sera effectué à la demande du pneumologue de votre enfant ou recommandé sur une base annuelle. Il est utile pour surveiller la respiration nocturne et permet de détecter la présence d'apnée du sommeil et d'en évaluer la gravité. L'examen du sommeil peut aussi être utilisé pour surveiller les résultats de l'utilisation d'un appareil BiPAP (pression positive à deux niveaux de pression) et en guider l'ajustement.
- Les gaz sanguins sont mesurés au moyen d'une prise de sang. Cette procédure est utilisée pour mesurer les taux d'O₂ et de CO₂ dans le sang lorsqu'un enfant présente des problèmes respiratoires nouveaux ou sévères.
- PCO₂ de fin d'expiration : effectué à l'aide d'un dispositif qui mesure le CO₂ à l'expiration, ce test peut aider un pneumologue à comprendre l'efficacité respiratoire d'une personne sous ventilation assistée (BiPAP ou ventilateur) et à évaluer le besoin de procéder à des ajustements de paramètres sur l'appareil. Ce test peut aussi être utilisé par un pneumologue pour vérifier les niveaux de CO₂ chez les personnes ayant une DMC qui commencent à éprouver des problèmes respiratoires mais qui n'ont pas encore recours à l'assistance ventilatoire.
- Une évaluation du langage et de la déglutition peut être considérée lorsque des symptômes indiquent un risque d'aspiration tel que la toux, l'étouffement, la difficulté à avaler, une difficulté à s'alimenter ou un retard staturo-pondéral.



Soins respiratoires préventifs

Les vaccins contre les infections à pneumocoques (pneumonie) et le vaccin annuel contre la grippe sont recommandés pour tous les enfants et adultes qui ont une DMC. Il est aussi recommandé que le palivizumab, un vaccin qui prévient le virus respiratoire syncytial (VRS), soit donné aux enfants de moins de 2 ans.

Les méthodes suivantes amélioreront la capacité de votre enfant à se débarrasser des sécrétions et à tousser de façon efficace et contribueront à garder les voies respiratoires et les poumons dégagés :

- Une assistance à la toux, par l'utilisation d'un **appareil insufflateur/exsufflateur (Cough Assist)**, peut aider à libérer le mucus des voies respiratoires inférieures.
- Les **techniques de recrutement du volume pulmonaire**, qui seront enseignées à votre enfant, peuvent aider à réduire le risque d'affaissement chronique des alvéoles pulmonaires (**atélectasie**) ainsi qu'à augmenter la puissance de la toux.
- La physiothérapie respiratoire ayant recours à une intervention quotidienne de **ventilation par percussion intrapulmonaire (VPI)** peut aussi aider à dégager les sécrétions.
- Une **veste compressive de drainage bronchique** (veste à percussion) effectue une compression thoracique rapide pour mobiliser les sécrétions.

Votre enfant pourrait éprouver des problèmes respiratoires à cause d'autres facteurs qui ne sont pas liés aux DMC. Bien que l'asthme ne soit pas un symptôme de DMC, sa présence chez votre enfant devrait être traitée par l'utilisation de bronchodilatateurs et de stéroïdes administrés par inhalation au besoin. Le traitement de l'asthme chez les enfants est le même, que ceux-ci aient ou non une DMC.

Interventions

Une scoliose grave peut rendre plus difficile l'expansion totale des poumons et empêcher la personne d'inspirer profondément. Votre enfant pourrait avoir besoin d'un corset pour ralentir la progression de la scoliose et maintenir une meilleure posture lors de ses activités quotidiennes. Lorsqu'un corset est utilisé, il est important de considérer ses effets non seulement sur la scoliose mais aussi sur la respiration de l'enfant. Chaque corset doit être évalué pour s'assurer que son utilisation ne comporte pas d'effets négatifs potentiels sur la fonction respiratoire. L'orthopédiste et le pneumologue de votre enfant devront s'assurer que le corset assure un soutien suffisant à la colonne vertébrale sans pour autant nuire à la fonction respiratoire.





Pour atténuer les difficultés à respirer efficacement, le médecin de votre enfant pourrait recommander l'usage d'appareils d'assistance ventilatoire (appareil non invasif ou ventilateur) qui améliorent les échanges gazeux et réduisent les infections pulmonaires ainsi que la fréquence et la durée des hospitalisations.

La ventilation non invasive est le plus couramment recommandée en présence d'hypoventilation (faible capacité respiratoire) ou de tous signes et symptômes résultant de problèmes respiratoires. Les techniques de ventilation non invasive sont administrées par le biais d'un masque ou d'un autre dispositif facile à enlever.

Le **Bi-PAP** (de l'anglais *bilevel positive airway pressure*, pression positive à deux niveaux de pression) est un ventilateur non invasif couramment utilisé comme assistance respiratoire nocturne. Il s'agit d'un petit appareil qui pompe de l'air dans un tube relié à une interface ou un masque qui couvre le nez ou le visage de l'enfant. De l'air sous pression soutient la respiration de votre enfant et aide à l'élimination du CO₂ expiré. Diverses interfaces sont disponibles selon l'âge de l'enfant, l'état de sa peau, la forme de son visage et sa capacité à tolérer cette intervention.

Une fois que votre enfant commence à utiliser la ventilation non invasive, il devra passer, au moins une fois l'an, une polysomnographie

(étude du sommeil) afin d'ajuster les paramètres du ventilateur et de vérifier et modifier au besoin l'ajustement du masque ou autres interfaces.

Une attention particulière doit être accordée au jeune enfant qui reçoit une ventilation à long terme pour prévenir et traiter les complications potentielles d'un développement facial anormal (hypoplasie du tiers moyen de la face). L'utilisation d'un masque à l'ajustement personnalisé ou l'utilisation, tour à tour, d'un masque narinaire, d'un masque nasal et d'un masque complet pourrait aider à prévenir ce type de complication. La ventilation par pièce buccale avec embout peut aussi être recommandée pour les personnes qui ont besoin d'assistance respiratoire le jour.

La ventilation mécanique à long terme peut parfois devoir être administrée par un tube inséré chirurgicalement dans le cou appelé tube de trachéostomie. Cela sera indiqué notamment en cas d'aspiration chronique avec pneumonies à répétition ou de dégagement inefficace des sécrétions des voies respiratoires, malgré l'utilisation d'aide à la toux. Certaines personnes préfèrent aussi le tube de trachéostomie si elles ont besoin de ventilation non invasive pour la plus grande partie du jour ou de la nuit.

Suivi des maladies respiratoires aiguës

Les infections respiratoires (le rhume et la pneumonie) sont les causes les plus fréquentes d'hospitalisation et de situations potentiellement mortelles chez les personnes qui ont une DMC. Lorsqu'une infection respiratoire aiguë est soupçonnée, il est important de faire évaluer votre enfant et de vous assurer d'informer le clinicien de son type de DMC et de vos observations sur l'évolution de la maladie.

Les signes de détresse respiratoire aiguë peuvent être subtils. Signalons notamment :

- la pâleur;
- une somnolence accrue;
- une réduction de l'appétit;
- des mouvements inhabituels de la poitrine et de l'abdomen;
- un rythme cardiaque ou respiratoire accéléré;
- une toux faible;
- une fatigue accrue.

Tous ces signes doivent faire l'objet d'une évaluation minutieuse. **Si, de plus, la saturation de l'oxygène est de moins de 94 % ou plus basse que la mesure de référence de l'enfant**, celui-ci devrait immédiatement être examiné par son médecin ou évalué à l'urgence d'un centre hospitalier.

Pour évaluer la gravité de la maladie, le clinicien procédera à **un examen physique et auscultera la poitrine de votre enfant**. D'autres méthodes diagnostiques pourraient être utilisées, notamment :

- l'évaluation de l'**efficacité de la toux**;
- l'**oxymétrie pulsée et la mesure du CO₂** pour évaluer les problèmes respiratoires;
- la **radiographie pulmonaire** pour détecter la pneumonie et l'affaissement des alvéoles pulmonaires (la comparaison avec des radiographies précédentes pourrait être nécessaire à une évaluation précise);
- une **culture des expectorations** si votre enfant est capable de produire du mucus en toussant. Cette culture pourrait fournir des informations sur le type de bactérie qui cause la pneumonie.



Le traitement de l'infection respiratoire aiguë de votre enfant vise à maintenir la stabilité de la fonction respiratoire.

Des antibiotiques devraient être utilisés pour traiter la plupart des infections respiratoires, et ce, pour traiter toute pneumonie bactérienne sous-jacente dans les DMC, avec une surveillance continue de l'état respiratoire si une pneumonie est diagnostiquée. Si la saturation d'oxygène de votre enfant est faible, de l'oxygène supplémentaire devrait être administré (parfois par le biais d'une canule ou d'un masque facial). **Toutefois, il est important de noter qu'en cas de rétention de CO₂, il est plus approprié de donner une assistance ventilatoire plutôt que l'oxygène seul.**

Si votre enfant présente des signes de défaillance respiratoire et qu'il n'utilise pas encore la ventilation non invasive, celle-ci devrait être commencée. Si votre enfant utilise déjà une assistance respiratoire, une réévaluation des paramètres du ventilateur ou une augmentation du nombre d'heures d'utilisation pourrait être nécessaire pour **stabiliser la fonction respiratoire de votre enfant**. En cas d'une maladie plus sérieuse, l'intubation pourrait être nécessaire si la ventilation non invasive n'aide pas, si votre enfant ne parvient pas à se libérer de ses sécrétions ou s'il perd la capacité de protéger ses voies respiratoires, augmentant ainsi le risque d'aspiration.

Les traitements qui contribuent à mobiliser les sécrétions de votre enfant devraient être intensifiés, y compris l'usage d'un appareil d'aide à la toux, la ventilation par percussion intrapulmonaire, les techniques de recrutement du volume pulmonaire et l'assistance à la toux manuelle par compression thoracique. Votre pneumologue pourrait aussi utiliser les bronchodilatateurs et la percussion thoracique (« *clapping* »). La ventilation ne contribue qu'à faciliter le processus d'échanges gazeux. Ces méthodes pour **libérer les voies respiratoires** sont donc d'une importance critique pour le rétablissement et leur utilisation devrait se poursuivre même si le patient est sous ventilation assistée.



À RETENIR

1. Conservez une description générale écrite du sous type de DMC de votre enfant, si elle est connue, ainsi qu'une copie des derniers examens respiratoires (évaluation de la fonction respiratoire, capacité vitale forcée) que vous pourrez montrer au médecin clinicien en cas d'urgence.
2. Les fonctions respiratoires de votre enfant doivent être examinées avant toute intervention chirurgicale.
3. Les infections des voies respiratoires inférieures devraient être traitées rapidement et énergiquement en vue de maintenir un niveau stable d'oxygénation adéquate et de CO₂. Le plus souvent, des antibiotiques devront être utilisés pour traiter l'infection. Si votre enfant éprouve une faiblesse des muscles thoraciques, une assistance à la toux supplémentaire est essentielle.
4. Les symptômes d'une fonction respiratoire inadéquate sont notamment la pâleur, la somnolence, une réduction de l'appétit, la perte de poids, un mode de respiration anormal, une toux faible, des infections respiratoires ou des pneumonies à répétition, une fatigue accrue, une concentration réduite et des maux de tête le matin. Les premières manifestations de ces symptômes peuvent être très subtiles.

6 Suivi gastro-intestinal : nutrition, alimentation et soins de la bouche



Les problèmes d'alimentation et de nutrition sont fréquents chez les enfants qui ont une DMC. Au nombre des autres problèmes fréquents, mentionnons le reflux gastro-œsophagien, l'aspiration, la constipation, les problèmes de langage, une mauvaise santé osseuse et des problèmes touchant la bouche et l'hygiène dentaire. Le suivi de ces problèmes est une priorité pour optimiser les soins de votre enfant et doit être assuré par une équipe **multidisciplinaire comprenant des médecins et professionnels d'expérience en matière d'alimentation et d'évaluation de la déglutition**, un diététiste ou un nutritionniste et un gastroentérologue.

Symptômes alimentaires et nutritionnels

Un problème courant chez les personnes qui ont une DMC est la difficulté à prendre du poids, aussi appelé retard pondéral. À l'inverse, pour d'autres personnes atteintes, c'est la prise de poids, souvent liée à la perte de mobilité, qui constitue un problème.

Il existe aussi d'autres symptômes de problèmes alimentaires, notamment :

- des infections pulmonaires fréquentes;
- des douleurs à la poitrine ou à l'épigastre, des vomissements;
- de la difficulté à mastiquer, à se dégager lors d'un étouffement (tousse);
- une mauvaise coordination orale et péri-orale ainsi qu'une diminution du contrôle salivaire;
- la constipation ou la diarrhée;
- de la difficulté à manger de façon autonome selon son âge;
- la durée des repas : un repas est considéré comme prolongé lorsqu'il prend plus de 30 minutes, ce qui pourrait être le signe d'un problème d'alimentation;
- une augmentation du stress lors des repas en famille et une diminution du plaisir pour l'enfant et pour l'aïdant.

Évaluation

L'**évaluation de la croissance** de votre enfant devra être faite régulièrement, en mesurant son poids et sa taille. Si votre enfant a plus de 5 ans et ne peut se tenir debout, l'envergure peut être utilisée pour mesurer sa taille.

La courbe de croissance des enfants qui ont un DMC se situe souvent en dessous de la norme pour leur âge, ce qui est acceptable si votre enfant est en bonne santé et ne présente aucun signe de fatigue, d'infections récurrentes ou de problèmes cardiaques ou respiratoires. Il est important de connaître le poids exact de l'enfant lors de l'évaluation et de faire un suivi fréquent de sa courbe de poids pour assurer un gain continu selon sa croissance.

Si la croissance ou la santé de votre enfant n'est pas adéquate, une **évaluation de l'alimentation** pourrait être recommandée. Celle-ci devrait comprendre un examen oro-facial, une observation et une évaluation des capacités à s'alimenter et à avaler ainsi qu'une évaluation de sa posture assise et du positionnement utilisé lors de l'alimentation.

Une vidéofluoroscopie ou une évaluation endoscopique par fibre optique peuvent être utiles pour diagnostiquer les problèmes de déglutition et le risque d'aspiration.

D'autres facteurs associés doivent être pris en compte dans l'évaluation de l'alimentation et de la déglutition : la faiblesse des muscles du cou, la mobilité de la mâchoire, de la langue et des joues et du cou, un palais faible ou très arqué, une latéralisation immature de la langue, un



malalignement des dents (ou malocclusion), la scoliose, une toux faible ou inefficace, la fatigue des muscles respiratoires, une hypoventilation nocturne, un manque d'appétit, le reflux gastro-oesophagien et la dysmotilité oesophagienne et intestinale.

Suivi

Assurer des repas sécuritaires en minimisant les risques d'étouffement et assurer un apport nutritionnel adéquat sont très importants dans le traitement et le suivi des problèmes de votre enfant reliés à l'alimentation. Obtenir de l'information et des recommandations sur les saines habitudes alimentaires auprès d'un professionnel spécialisé en alimentation et nutrition dès que le diagnostic est posé est une façon proactive d'aider à prévenir la malnutrition ou les problèmes de surpoids et de maintenir une santé osseuse optimale.

Si votre enfant a des problèmes d'alimentation, diverses stratégies pourront être explorées, notamment :

- modifier le positionnement de votre enfant lors des repas;
- modifier les ustensiles et autres aides qui permettent à l'enfant de manger seul;
- apprendre et utiliser des techniques de déglutition sécuritaires;
- modifier la texture de la nourriture (par exemple en épaississant les liquides ou en coupant la nourriture en très petits morceaux);
- augmenter la fréquence des repas et sélectionner des aliments plus caloriques en cas d'insuffisance pondérale (prendre plusieurs plus petits repas et des collations régulières aux deux heures tout au long de la journée);
- utiliser différentes modalités d'intervention telles qu'une approche sensorielle ou la thérapie oromotrice pour améliorer le mouvement des mâchoires, de la langue et du cou;
- consulter un diététiste pour une évaluation de l'apport alimentaire et calorique de l'enfant et pour discuter de l'utilisation de suppléments caloriques liquides dans le cas d'insuffisance pondérale ou de modification de la diète en cas de surpoids.

Si les problèmes de croissance persistent ou si l'état nutritionnel de votre enfant est susceptible de nuire à sa capacité de combattre des infections respiratoires récurrentes, vous devrez être dirigé vers un **gastroentérologue** pour discuter de la possibilité d'une alimentation par sonde :

- **pour une utilisation à court terme**, avant ou après une opération chirurgicale ou pendant une maladie aiguë, une sonde ou un tube nasogastrique, c'est-à-dire un tube d'alimentation par le nez, pourrait être utilisés;
- **pour une utilisation à long terme**, l'insertion chirurgicale d'une sonde de gastrostomie ou de jéjunostomie pourrait être nécessaire. Si les problèmes de nutrition sont causés par des reflux graves, la fundoplication est recommandée. Celle-ci peut être effectuée en même temps que l'insertion de la sonde.

La quantité d'aliments que votre enfant devra recevoir par gavage, et la fréquence de celui-ci, seront déterminés par l'équipe des soins gastro-intestinaux afin que votre enfant reçoive tous les liquides et nutriments dont il a besoin.

Aussi longtemps que votre enfant peut avaler de façon sécuritaire, l'insertion d'une sonde ne signifie pas qu'il ne pourra plus ingérer d'aliments par la bouche. L'alimentation par sonde peut être une option pour assurer à votre enfant un apport nutritionnel adéquat, rendre les repas agréables pour tous et réduire le stress entourant l'alimentation.

Motilité gastro-intestinale

Les enfants qui ont une DMC souffrent souvent de reflux et de constipation.

Le reflux gastro-œsophagien peut se manifester par des douleurs à la poitrine ou à la partie supérieure de l'abdomen, des vomissements, de l'aspiration et des infections respiratoires récurrentes. Le suivi médical du reflux comprend l'usage de divers médicaments et traitements antiacides de même que la modification de la diète et du positionnement.

La constipation est attribuable à de nombreux facteurs et peut être soulagée en modifiant la texture et le contenu en fibres des aliments, en augmentant la consommation de liquides, les changements de position et la mobilité ainsi que par l'utilisation de laxatifs prescrits par le médecin de votre enfant. Les enfants qui ont une DMC ont souvent de la difficulté à avoir des mouvements intestinaux efficaces et peuvent devoir rester assis sur la toilette, avec assistance ou supervision, pendant une plus longue période.



Langage

Les enfants qui ont une DMC peuvent avoir des problèmes de langage à cause de la faiblesse des muscles du visage, de malformations de la mâchoire, d'un souffle court, d'un palais faible ou très arqué, de problèmes de fermeture des lèvres ou d'une atteinte au cerveau.

La thérapie et les exercices oromoteurs peuvent aider à préserver l'amplitude de mouvement de la mâchoire et de la bouche de votre enfant. L'orthophonie peut aussi aider en offrant des stratégies de communication ou des méthodes compensatoires. Certains enfants pourraient bénéficier d'appareils de communication s'ils ont de la difficulté à prononcer des mots ou à parler assez fort pour se faire entendre ou encore s'ils sont atteints de surdité ou de problèmes auditifs.

Santé buccale et soins dentaires

La santé dentaire de votre enfant aura un effet sur sa santé générale, son alimentation et son langage. Le Tableau 3 présente certains problèmes courants chez les enfants qui ont une DMC ainsi que les problèmes de santé qui y sont associés.



Tableau 3

COMPLICATIONS DE SANTÉ BUCCALE RELIÉES AUX SYMPTÔMES COURANTS DES DMC

| PROBLÈME | PROBLÈME DE SANTÉ |
|---|---|
| <u>Reflux gastro-œsophagien</u> | Érosion de l'émail dentaire et douleurs |
| Bactéries buccales | Développement de pneumonies |
| Respiration par la bouche | Bouche sèche et risque accru d'infections buccales |
| Malocclusion avec rapprochement excessif des dents | Nettoyage des dents difficile, caries fréquentes, difficulté de mastication |
| Alimentation par <u>sonde nasogastrique</u> ou <u>sonde de gastrostomie</u> | <u>Hyperplasie gingivale</u> |

Évaluation et suivi

Votre enfant devrait être dirigé vers un dentiste pédiatrique avant l'âge de 2 ans ou au moment du diagnostic. Au nombre des particularités à respecter lors de ces visites, mentionnons un positionnement adéquat si votre enfant a des difficultés à avaler et à tousser. Si votre enfant utilise un fauteuil roulant, assurez-vous que le cabinet du dentiste a un espace de traitement adéquat pour les transferts nécessaires du fauteuil roulant à la chaise de dentiste à moins que l'enfant puisse être traité directement dans son fauteuil roulant.

Des visites fréquentes pour le nettoyage des dents sont recommandées par la suite (au moins aux 6 mois), en tenant compte des considérations suivantes :

- les parents et les aidants doivent être conseillés sur les soins à domicile, incluant le nettoyage adéquat des dents, l'utilisation des rince-bouche fluorés et antibactériens et toute modification du positionnement ou des aides techniques nécessaires pour favoriser l'autonomie;

- les molaires présentant des fissures profondes devraient être réparées;
- autour de 6 ans, votre enfant devrait consulter un orthodontiste expérimenté en problèmes de faiblesse de la musculature péri-orale, qui tiendra compte de celle-ci dans la planification du traitement;
- les adultes qui ont une DMC devraient continuer à visiter le dentiste et l'hygiéniste dentaire régulièrement pour des examens et un nettoyage des dents professionnels;
- si votre enfant a besoin d'un traitement dentaire sous anesthésie ou sédation, assurez-vous que le dentiste connaît son diagnostic de DMC et qu'il pourra au besoin lui donner une assistance respiratoire. Le dentiste devrait aussi bien connaître les précautions à prendre contre l'hyperthermie maligne et comment traiter cette réaction potentiellement mortelle.



7 Suivi cardiaque

Le suivi cardiaque a pour but le diagnostic et le traitement précoce des anomalies qui, à tout âge, peuvent être associées aux DMC. Dans certaines formes de celles-ci, des problèmes cardiaques sont susceptibles de se manifester et le dépistage cardiaque est donc nécessaire. D'autres formes ne comportent pas d'atteinte cardiaque et ne nécessitent donc pas de dépistage. Parfois, l'atteinte cardiaque peut être causée par la faiblesse qui se développe dans le muscle cardiaque dans le cours d'une DMC. Elle peut aussi être causée par des problèmes respiratoires qui n'ont pas été diagnostiqués ou traités adéquatement, ce qui entraîne une tension pour le cœur (voir la section sur les soins respiratoires). Dans ces cas, ou si on soupçonne que les symptômes puissent être causés

par une arythmie ou une hypertrophie cardiaque, le dépistage cardiaque et la consultation d'un cardiologue pourraient être nécessaires. Si le sous-type de DMC est inconnu, le dépistage cardiaque pourrait être indiqué.

Les deux problèmes cardiaques les plus couramment diagnostiqués sont l'arythmie (un rythme cardiaque anormal) et la cardiomyopathie (un fonctionnement anormal du muscle cardiaque ou son hypertrophie). L'une ou l'autre condition peuvent constituer le principal problème cardiaque dans certains sous-types de DMC, mais toutes les personnes qui ont ce sous-type particulier pourraient ne pas présenter de problèmes cardiaques (voir Tableau 4).

Tableau 4

PROBLÈMES CARDIAQUES DE DIVERS SOUS-TYPES DE DMC

| SOUS-TYPE DE DMC | PROBLÈME |
|--|--|
| <i>αDG-RD</i> | Risque accru de développer une <u>cardiomyopathie</u> . |
| <i>LAMA2-RD</i> | Une hypertrophie cardiaque légère qui n'affecte pas le cœur et une <u>arythmie</u> pouvant nécessiter un traitement ont été rapportés. |
| <i>LMNA-RD</i> | Risque accru et sérieux tant d' <u>arythmie</u> que de <u>cardiomyopathie</u> . Une évaluation précoce en cardiologie et des suivis réguliers sont très importants. |
| <i>COL6-RM, SEPNI-RM et RYR1-RM</i> | Le muscle cardiaque ne semble pas affecté, mais la <u>cardiomyopathie</u> peut être causée par des problèmes pulmonaires non traités. Un <u>échocardiogramme</u> est recommandé au moment où débute l'assistance respiratoire. |

Abréviations

- αDG-RD : alpha-dystroglycanopathie
- COL6-RM : myopathie liée au collagène VI
- LAMA2-RD : dystrophie liée à la laminine α2, incluant DMC1
- LMNA-RD : dystrophie liée à la lamine A/C
- RYR1-RM : myopathie liée au récepteur 1 de ryanodine
- SEPNI-RM : myopathie liée à la sélénoprotéine N1



Symptômes cardiaques

On trouvera ci-dessous la liste des symptômes typiques de problèmes cardiaques. Il est toutefois important de noter que les jeunes enfants pourraient ne pas être en mesure de décrire ces symptômes :

- fatigue;
- essoufflement;
- pâleur de la peau et des muqueuses;
- périodes de battement cardiaque accéléré (tachycardie);
- palpitations;
- évanouissements;
- faiblesses;
- étourdissements.

Évaluation

La première évaluation cardiaque devrait être effectuée peu après que le diagnostic de DMC est posé. Cette évaluation comprendra généralement un électrocardiogramme (ECG) et un échocardiogramme (un examen cardiaque par ultrasons). Le cardiologue de votre enfant pourrait aussi demander un ECG ambulateur (Holter) ou un moniteur d'événement de type cardio-mémo pour une plus longue période afin de vérifier tout rythme cardiaque anormal. La fréquence des suivis sera déterminée par votre cardiologue et dépendra du sous-type de DMC de votre enfant, si celui-ci est connu, et des symptômes cardiaques.

Tel que noté au Tableau 4, les enfants qui ont la LMNA-RD présentent le **plus haut risque de problèmes cardiaques** et une évaluation plus fréquente sera nécessaire au moment du diagnostic et aux six mois par la suite. Les enfants qui ont l' α DG-RD (associée à la fukutine et à FKR) ont aussi besoin d'évaluations cardiaques fréquentes, soit au moment du diagnostic et chaque année par la suite. Les enfants qui ont les sous-types α DG-RD (associée à d'autres gènes ou à l'implication d'un gène inconnu) et LAMA2 de la maladie ont un **risque accru de problèmes cardiaques** et requièrent des évaluations au moment du diagnostic, à 5 ans, à 10 ans et chaque année par la suite. Si l'ECG, l'échocardiogramme ou le Holter détectaient une anomalie cardiaque, des suivis plus fréquents pourraient être nécessaires.

Suivi

Si votre enfant présente les signes d'une **cardiomyopathie**, la prise de médicaments tels que des **inhibiteurs d'ECA** ou des **bêta-bloqueurs** pourrait être commencée. Le suivi de la cardiomyopathie grave ou de la défaillance cardiaque chez les enfants qui ont une DMC n'est pas différent de celui de la population pédiatrique générale.

Le cœur comporte quatre cavités : deux supérieures (les oreillettes) et deux inférieures (les ventricules). Le cœur « bat » (se contracte, pompant le sang hors du cœur pour qu'il circule dans l'organisme) lorsque l'oreillette droite envoie un signal au reste du cœur. On donne le nom d'**arythmie** aux problèmes de transmission ou de conduction de ce signal dans le cœur. Les personnes qui ont de l'**arythmie** disent souvent qu'elles sentent que leur cœur bat de façon anormale.

Il existe deux types d'arythmie :

- l'arythmie supraventriculaire est causée par les oreillettes et le système de conduction et est généralement traitée par la prise de bêta-bloqueurs;
- l'arythmie ventriculaire, pour sa part, se produit dans les ventricules inférieurs et pourrait menacer la vie du patient. Lorsque ce type d'arythmie survient, le cœur ne bat pas aussi bien et le sang circule mal dans l'organisme. Ce type d'arythmie peut être observé chez les personnes qui ont la **LMNA-RD** et pourrait nécessiter l'implantation d'un défibrillateur (aussi appelé DAI pour *défibrillateur automatique implantable*) parce que la prise de médicaments seule peut ne pas être suffisante. Le défibrillateur traite l'arythmie par un choc électrique pour que le cœur recommence à battre normalement, prévenant la perte de connaissance ou même le décès. L'implantation d'un défibrillateur est envisagée si votre enfant présente une atteinte cardiaque grave et progressive et qu'il est à risque d'arythmie ventriculaire, s'il a eu des évanouissements ou s'il a été réanimé à la suite d'un arrêt cardiaque.

À RETENIR

Soyez attentif aux symptômes suivants qui peuvent indiquer des problèmes cardiaques :

- fatigue;
- essoufflement;
- pâleur;
- périodes de battements cardiaques irréguliers ou rapides (palpitations ou tachycardie);
- évanouissements;
- faiblesse;
- étourdissements.

Un dépistage cardiaque régulier aide au diagnostic et au traitement précoce des problèmes cardiaques dans les cas de sous-types de DMC qui présentent une atteinte cardiaque potentielle.



8 Suivi orthopédique et suivi en réadaptation : traitement des contractures et de la scoliose

Les personnes qui ont une DMC, quelle qu'en soit la forme, éprouvent généralement des problèmes orthopédiques qui touchent les membres, les articulations et la colonne vertébrale. L'accès à des soins orthopédiques et à différents types de suivis en réadaptation sera important tout au long de la vie de votre enfant pour préserver et optimiser la fonction, promouvoir le confort, la sécurité et la mobilité autonome, soulager la douleur et maximiser la qualité de vie.

Les problèmes orthopédiques comprennent notamment les **contractures des articulations et du cou**, l'**hypotonie**, la **scoliose**, les **déformations des pieds** et la **dislocation ou subluxation** de la hanche.

- Les manifestations pouvant être présentes à la naissance sont l'**arthrogrypose**, l'**hypotonie**, les **torticolis**, la **dislocation de la hanche**, la **scoliose** et le **pie bot**.
- Les problèmes orthopédiques les plus courants qui surviennent alors que l'enfant est plus vieux comprennent le **développement de contractures et de la scoliose**, qui peuvent affecter la santé respiratoire de votre enfant (voir la section sur les soins respiratoires).

Les traitements orthopédiques et les interventions en réadaptation doivent être considérés comme des solutions à court et à long terme et comme un investissement pour l'avenir.

Évaluation

On devrait trouver au sein de l'équipe **multidisciplinaire** de votre enfant un **orthopédiste**, un **physiatre** et des **professionnels en réadaptation**. L'équipe de réadaptation comprend des physiothérapeutes et des ergothérapeutes, des orthésistes ainsi que des spécialistes des fauteuils roulants, des éléments de positionnement et des aides techniques.

Au moins une fois chaque année, votre enfant devrait avoir une évaluation de la colonne

vertébrale, de la mobilité articulaire, du confort de son positionnement et des activités de la vie quotidienne. Au nombre des outils d'évaluation généralement utilisés, mentionnons l'examen physique, la radiographie de la colonne vertébrale, la **goniométrie** et la **myométrie**.

Des évaluations plus fréquentes seront nécessaires pour les enfants plus jeunes qui présentent une **hypotonie** sévère, une insuffisance respiratoire ou une **progression** rapide de la courbure de la colonne vertébrale ou lorsque l'enfant répond mal aux modalités de traitement.

Les parents et les aidants jouent un rôle important dans la surveillance et le suivi des interventions orthopédiques de l'enfant et sont encouragés à consulter un expert en ce qui a trait à tout problème orthopédique.

Complications orthopédiques

Bien que des complications orthopédiques puissent survenir dans tous les sous-types de DMC, leur gravité et leur localisation diffèrent selon le sous-type (voir Tableau 5). L'Encadré 3 donne plus de détails sur les **contractures**.





Encadré 3

Les contractures dans les DMC

- Une contracture est une articulation qui n'est plus capable de bouger dans l'amplitude complète du mouvement. La plupart des articulations du corps (par exemple le coude ou le genou) sont comme des portes qui reposent sur des charnières : elles s'ouvrent et se ferment complètement. Lorsque survient une contracture, les charnières ne fonctionnent plus adéquatement et la porte demeure coincée en position mi-ouverte, mi-fermée.
- Les contractures peuvent rendre la vie plus difficile puisque la personne touchée perd la capacité de bouger les bras ou les jambes dans toute l'amplitude et demeure fixée dans une position donnée.
- La plupart des contractures commencent graduellement et s'aggravent avec le temps. La seule intervention disponible aujourd'hui, avec un succès limité, est l'étirement passif de même que les exercices dans l'eau, qui favorisent l'amplitude des mouvements assistés.
- Les contractures du cou ou de la mâchoire peuvent avoir des conséquences importantes sur la capacité fonctionnelle (mouvement, alimentation) et nécessiter une attention spéciale quant à toute anesthésie effectuée en vue d'une intervention chirurgicale.

Tableau 5 ÂGE AUQUEL SE MANIFESTENT LES COMPLICATIONS ORTHOPÉDIQUES LIÉES À UN SOUS-TYPE PRÉCIS DE DMC

| COMPLICATION ORTHOPÉDIQUE TYPIQUE | SOUS-TYPE DE DMC | QUAND? |
|---|---|--|
| Hyperlaxité ligamentaire (poignets, chevilles, doigts, orteils) | COL6-RM, α DG-RD, SEPN1-RM | À la naissance. Peut se transformer en <u>contracture</u> . |
| <u>Contractures</u> articulaires | DMC de type Ullrich*, LAMA2-RD complète** | Peuvent être présentes à la naissance. Les <u>contractures</u> débutent avant la perte de la capacité de marcher si l'enfant est ambulant. |
| | α DG-RD, COL6-RM LAMA2-RD partielle**, LMNA-RD | Les <u>contractures</u> débutent avant la perte de la capacité de marcher. |
| Dislocation de la hanche | COL6-RM | À la naissance. |
| <u>Contractures</u> du cou | UCMD, LAMA2-RD, LMNA-RD | Se développent de 0 à 10 ans. |
| Rigidité de la colonne vertébrale | SEPN1-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD | Rigidité progressive de la colonne vertébrale inférieure. |
| <u>Scoliose</u> | UCMD | À la naissance (cyphoscoliose) |
| | LMNA-RD, SEPN1-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM | Début précoce : petite enfance. |
| | α DG-RD | Début tardif (lordose lombaire) : adolescence avec perte d'ambulation. |

*Note : Dans ce tableau, la DMC de type Ullrich (UCMD) est traitée séparément de la COL6 pour montrer que dans ce type de DMC, c'est-à-dire la forme progressive à début précoce de COL6, les contractures peuvent survenir plus tôt. La COL6 indiquée dans ce tableau désigne les formes intermédiaires et de Bethlem de la myopathie liée au collagène VI.

** Dans ce tableau, les formes partielles et complètes de LAMA2-RD sont inscrites séparément pour indiquer respectivement la forme avec déficit complet en mérosine (à début précoce, sans ambulation) et la forme avec déficit partiel (à début tardif, avec ambulation).

Abréviations

- α DG-RD : alpha-dystroglycanopathie
- COL6-RM : myopathie liée au collagène VI
- LAMA2-RD : dystrophie liée à la laminine α 2, incluant la DMC1A
- LMNA-RD : dystrophie liée à la lamine A/C
- RYR1-RM : myopathie liée au récepteur 1 de ryanodine
- SEPN1-RM : myopathie liée à la séléNOProtéine N1
- UCMD : DMC de type Ullrich

Suivi

Une approche préventive proactive est un élément essentiel du suivi des complications orthopédiques des DMC.

Les communications entre l'orthopédiste, l'équipe de réadaptation et votre famille sont importantes pour que les interventions soient les plus appropriées à votre enfant.

Votre enfant doit être orienté vers les services de physiothérapie ou d'ergothérapie avant le développement de contractures, la perte de la fonction motrice ou l'apparition de troubles de la marche, d'asymétrie de posture, de douleurs, de scoliose, de difficultés aux transferts, de déformations articulaires ou une perte d'autonomie dans les activités de la vie quotidienne.

Certaines thérapies, incluant l'étirement quotidien des muscles des extrémités, des hanches, du cou, de la colonne vertébrale et de la mâchoire, peuvent être utiles pour limiter la progression des contractures. L'utilisation d'orthèses et certaines techniques de positionnement peuvent aussi être recommandées pour le jour ou la nuit, par exemple des orthèses tibiales (AFO, pour *ankle-foot orthosis*), incluant les orthèses tibiales articulées (DAFO pour *dynamic ankle-foot orthosis*), les orthèses cheville-pied moulées (MAFO pour *molded ankle-foot orthosis*) et les orthèses longues (KAFO, pour *knee-ankle-foot orthosis*) ainsi que des orthèses de la main, du genou ou du coude, tant articulées que de repos.

Le corset peut être recommandé en vue de prévenir la progression de la scoliose. L'impact sur la fonction respiratoire doit être pris en compte en ce qui concerne tout corset ou intervention orthopédique (voir la section sur les soins respiratoires).

Différentes aides techniques peuvent aider votre enfant à effectuer ses activités quotidiennes. Au nombre des aides à la station debout, à la marche et à d'autres moyens de déplacement, mentionnons notamment **les cannes, marchettes, marchettes à roues pivotantes, orthèses, planches à station debout, quadripoteurs et fauteuils roulants**. D'autres types d'aides techniques peuvent être nécessaires pour aider aux transferts, aider à manger et à boire, à communiquer, à se retourner dans son lit, à faciliter les soins d'hygiène ou à prendre un bain. **Il est essentiel de travailler en collaboration** avec une équipe de réadaptation expérimentée dans le suivi des personnes qui ont une maladie neuromusculaire.

Si votre enfant a des douleurs, **les spécialistes en réadaptation peuvent aider à gérer ou soulager celles-ci**. Des éléments de positionnement en position assise ou debout ou au lit et l'ajustement et le port adéquat des orthèses peuvent aider à soulager la douleur. La natation et la physiothérapie en piscine peuvent aussi être utiles.

Suivi chirurgical

La chirurgie peut être recommandée pour améliorer et maintenir la fonction de votre enfant, réduire la douleur, améliorer la position assise ou faciliter le port d'orthèses permettant la position debout. Dans les DMC, la chirurgie n'est pas sans risque. **Il est donc essentiel de recevoir un bon counseling préopératoire. Vous devriez aussi discuter des avantages et des risques de toute intervention chirurgicale avec votre médecin. La chirurgie orthopédique a pour but ultime une amélioration fonctionnelle.**

INSTABILITÉ DE LA HANCHE

- Si votre enfant marche, une chirurgie de la hanche pourrait être envisagée à un stade précoce pour améliorer sa capacité à se tenir debout et à marcher. Toutefois, la période d'immobilisation qui sera nécessaire après l'intervention chirurgicale pourrait entraîner une aggravation des contractures articulaires et des difficultés à marcher.
- Si votre enfant ne marche pas, une intervention chirurgicale n'est recommandée que si la dislocation de la hanche cause des douleurs chroniques, ce qui est rare.

CONTRACTURES DU GENOU

- On a rarement recours à la chirurgie pour corriger ce problème, mais une intervention pourrait être recommandée si des contractures importantes (>90 degrés) empêchaient l'enfant de s'asseoir confortablement.

CONTRACTURES DE LA CHEVILLE

- Une intervention chirurgicale pour allonger le tendon d'Achille est courante et peut être envisagée pour améliorer la marche, maintenir une bonne position du pied ou faciliter le port des chaussures ou des orthèses. Cependant, encore une fois, les risques postchirurgicaux peuvent l'emporter sur les avantages.

SCOLIOSE

- Le but d'une arthrodèse vertébrale (fusion des vertèbres) est de préserver la meilleure posture possible pour le confort et la fonction. Le type et le niveau de la fusion à effectuer dépendront de la capacité de marcher de votre enfant et du degré de sa courbure. L'intervention chirurgicale devrait être effectuée par un spécialiste en chirurgie de la colonne vertébrale qui a de l'expérience en maladies neuromusculaires.
- **Les chirurgies de la colonne vertébrale chez des très jeunes enfants** ne devraient être considérées que lorsqu'un suivi conservateur à l'aide d'un corset ne peut être appliqué ou a échoué.
- **Des techniques qui n'impliquent pas la fusion de la colonne, par exemple l'installation de tiges métalliques de chaque côté de la colonne vertébrale,** peuvent être utilisées pour permettre à celle-ci de poursuivre sa croissance. Toutefois, cette technique exige des interventions chirurgicales multiples pour allonger les tiges à mesure que l'enfant grandit.
- **Les interventions chirurgicales qui visent à corriger les déformations de la colonne vertébrale chez un enfant plus âgé** ont montré une amélioration de la qualité de vie. Toutefois, il s'agit là d'**interventions majeures** qui comportent des risques significatifs, dont vous devriez discuter en détail avec l'orthopédiste et avec l'équipe traitante de votre enfant.

Encadré 4

Éléments à considérer en ce qui concerne la chirurgie de la colonne vertébrale dans les DMC

- Une évaluation respiratoire et cardiaque est obligatoire avant toute intervention chirurgicale.
- Si le patient a une fonction respiratoire anormale (tel que révélé par les tests), un traitement respiratoire intensif **pourrait être commencé**, incluant des méthodes telles que les techniques de recrutement du volume pulmonaire, d'assistance à la toux et de ventilation assistée.
- Une rencontre devrait être tenue avec les anesthésistes pour identifier les enjeux du suivi des voies respiratoires durant l'intervention chirurgicale ainsi que les sédatifs recommandés.
- Les effets de l'hospitalisation postopératoire sur la force musculaire et les contractures doivent faire l'objet de discussions.
- Tous les aspects des activités de la vie quotidienne postopératoire devraient être considérés à l'avance par l'ergothérapeute, le physiothérapeute ou le spécialiste en réadaptation, notamment :
 - l'alimentation : l'enfant pourrait avoir de la difficulté à s'alimenter de façon autonome et pourrait avoir besoin d'aides techniques;
 - la mobilité : transferts, lit d'hôpital et aides techniques, modifications au fauteuil roulant, soins et soutien à domicile (services sociaux);
 - la tête et le cou : les collets cervicaux et autres aides pour soutenir la tête pourraient encore être nécessaires après l'intervention chirurgicale. Une hyperextension croissante du cou avec le temps est courante et doit être surveillée.
- Les questions touchant la gestion de la douleur (à l'hôpital et à la maison) doivent être abordées.
- Il sera nécessaire que l'orthopédiste spécialiste de la colonne vertébrale assure un suivi à long terme.



9 Soins palliatifs : le bien-être affectif de la personne et celui de sa famille



Les soins palliatifs visent à offrir un réconfort en intégrant les dimensions affective, spirituelle, développementale et physique de la vie aux soins des personnes qui ont une maladie potentiellement mortelle. Le fait d'incorporer les soins palliatifs dès l'annonce du diagnostic peut être bénéfique pour vous, pour votre enfant et pour l'équipe médicale parce cela permet d'anticiper les interventions qui touchent la qualité de vie de votre enfant et de faciliter vos décisions.

Bien qu'ils couvrent un large éventail de services, les soins palliatifs ont des objectifs très concrets : le soulagement de la souffrance, le traitement de la douleur et d'autres symptômes pénibles, le réconfort psychologique et spirituel, un système de soutien qui aide l'enfant à mener une vie aussi active que possible et un système de soutien qui appuie tous les membres de la famille. Plusieurs personnes associent les soins palliatifs à une capitulation ou à la proximité de la fin de la vie. Pourtant, les soins palliatifs sont beaucoup plus que cela : il s'agit d'une approche globale pour le traitement des symptômes causés par des maladies graves.

La douleur et la fatigue

La **douleur** peut être un problème important et souvent sous-estimé attribuable à diverses affections qui touchent différents systèmes du corps. Ainsi, la douleur qui découle de la faiblesse musculaire progressive, de la scoliose et des contractures pourrait nécessiter des modifications à la posture et l'emploi d'orthèses. Les aspects affectifs, dont l'anxiété, la dépression et la peur, peuvent aussi contribuer à la douleur et à la fatigue ressenties. L'interrelation entre ces éléments peut être considérable et doit être explorée.

Un suivi efficace de la douleur pour votre enfant débute par une évaluation complète et fouillée des symptômes aigus ou chroniques. Le fait de déterminer la présence, la fréquence et la durée des épisodes de douleur aidera à déterminer les facteurs qui y contribuent et ceux qui aident à la soulager.

Les enfants qui ont une DMC se plaignent souvent de **fatigue**. Le niveau d'activité, l'état respiratoire, les habitudes de sommeil et divers médicaments peuvent causer ou aggraver cette fatigue.

La santé mentale

Parce que les DMC peuvent être difficiles à diagnostiquer et que de nombreuses incertitudes demeurent quant à leur évolution, vous, votre enfant et les autres membres de la famille courez un risque accru de détresse affective. Il est notamment possible que vous éprouviez des émotions telles que la dépression, l'anxiété, la peur et le deuil.

Il est important de surveiller le bien-être affectif de votre enfant. Les signes de problèmes affectifs peuvent être directs, tels que la tristesse, ou indirects, tels que la colère ou l'agitation. Si vous avez des inquiétudes quant au bien-être psychologique de votre enfant, parlez à son équipe médicale de la possibilité d'une consultation psychologique et renseignez-vous sur les ressources qui pourraient l'aider à composer le mieux possible. Il est aussi important de surveiller votre propre santé psychologique en tant que parent ou aidant. Chacun de nous a des façons différentes de composer avec le stress et les émotions. Il est très courant pour les parents d'avoir du mal à gérer leurs émotions face à une maladie infantile chronique telle qu'une DMC. Lorsque les parents et les autres membres de la famille sont stressés, les enfants le seront aussi. Le counseling familial est souvent utile.

De telles consultations devraient aider à favoriser une discussion franche, à renforcer les relations, à reconnaître la présence des sentiments de peur, de tension et de tristesse ainsi que les forces de chacun.

Parmi les autres ressources de soutien, mentionnons :

- les listes et groupes virtuels sur internet;
- le site internet de Dystrophie musculaire Canada (muscle.ca);
- des groupes de soutien organisés par les cliniques neuromusculaires et autres organismes, dont Dystrophie musculaire Canada;
- le réseau de santé (CSSS) du Québec;
- le soutien de votre communauté et de votre réseau de connaissances.

Ces sources d'appui peuvent vous aider, vous et votre famille, à planifier de façon significative et efficace et à participer aux décisions futures concernant les soins de votre enfant lorsque la situation pourra vous sembler confuse.

Soins de fin de vie

Il est tout à fait compréhensible que les membres de la famille et les professionnels de la santé trouvent si souvent difficile d'aborder la possibilité de la mort, mais les DMC sont des maladies qui, potentiellement, limitent l'espérance de vie et il est donc approprié de discuter des soins de fin de vie.

Il est important que les professionnels de la santé de votre enfant vous aident à envisager les questions éventuelles touchant la fin de vie, et ce, idéalement, avant que ne survienne un événement majeur potentiellement mortel. Ceci vous permettra en tant que famille d'explorer clairement les choix possibles et de bien vous informer avant qu'il vous soit nécessaire de prendre une décision.

Le besoin et le moment d'une telle discussion varieront selon le diagnostic et l'évolution de la maladie. Cette discussion sera plus urgente lorsque l'atteinte est plus grave ou le pronostic incertain. Le but est toujours que votre famille et l'équipe traitante de votre enfant puissent travailler ensemble pour mieux répondre à ces questions difficiles.

D'importantes mesures ont été mises en place au cours de la dernière décennie au service des personnes atteintes d'une DMC. La rédaction de lignes directrices pour le soin des personnes atteintes, la mise sur pied d'un registre international et des avancées en recherche visant à découvrir des traitements potentiels ont contribué à nourrir l'espoir pour l'avenir. Cette mise en place d'une infrastructure et les efforts de sensibilisation au soutien de soins de santé améliorés mèneront à de nouvelles découvertes et continuent de prolonger et d'améliorer la qualité de vie de votre enfant.



Vivre avec une DMC n'est pas un chemin tout droit tracé, mais plutôt une série de spirales qui se tracent d'une étape à une autre, qui reculent puis avancent à nouveau.

Le long de ce chemin, il sera très important de faire preuve d'une attention, d'une patience et de soins constants en ce qui concerne les besoins médicaux, affectifs, pratiques et spirituels. Ainsi, il sera possible d'appuyer et d'enrichir la vie des personnes atteintes et de celles qui participent le plus intimement à leurs soins.

C'est en vous que vous puiserez votre force, mais assurez-vous aussi de vous ouvrir aux autres et de trouver du soutien.

Outre le milieu médical des DMC, il existe aussi une communauté grandissante de familles qui pourraient partager avec vous information et expérience alors que vous poursuivez votre chemin et votre vie avec une DMC, dans toute sa complexité. À cet égard, Dystrophie musculaire Canada pourrait vous aider en vous mettant en contact avec des familles qui vivent des expériences similaires.

ANNEXE A

Définition des sous-types

Dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (syndrome d'Ullrich, collagénopathie, DMC avec déficit en collagène VI, UCMD pour *Ullrich congenital muscular dystrophy*) : La DMC de type Ullrich est caractérisée par la faiblesse musculaire, des contractures aux articulations proximales et une hyperflexibilité des articulations distales. Au nombre des autres symptômes, mentionnons une colonne vertébrale rigide, la cyphose (courbure de la colonne vertébrale supérieure), des changements cutanés (hyperkératose pileaire, formation de chéloïdes cicatriciels, peau soyeuse), des complications respiratoires, un palais fortement voûté, une protusion postérieure du talon et une progression lente de la maladie. Elle peut être diagnostiquée par une biopsie musculaire ou cutanée qui montre une absence de collagène, la rétention de collagène dans les fibroblastes ou une mutation dans l'un des trois gènes de collagène VI. La DMC de type Ullrich et la myopathie de Bethlem s'inscrivent sur un même spectre de sévérité importante.

Dystrophie musculaire congénitale liée à LMNA : Ce sous-type de DMC récemment reconnu (L-CMD) est causé par une mutation dans le gène LMNA codant la lamine A/C, à ne pas confondre avec le gène LAMA2 codant pour la laminine $\alpha 2$, qui est affecté dans la DMC avec déficit en mérosine ou liée au gène LAMA2. Certains enfants qui ont la LMNA-RD ont un cou extrêmement faible, ce qui entraîne des difficultés à tenir leur tête droite. Les enfants qui ont la LMNA-RD peuvent avoir un pied tombant, ce qui signifie que le pied est incapable de se redresser bien que les jambes conservent toute leur force. Dans la LMNA-RD, une perte de force et de fonction peut être observée dans les deux premières années de vie, ce qui distingue ce sous-type de DMC des autres où, généralement, le patient acquiert lentement la fonction au cours de cette période. La perte de fonction observée peut être la capacité d'adopter la position à quatre pattes au sol. Les enfants qui ont la LMNA-RD ont besoin d'une surveillance étroite et fréquente de leur état respiratoire et cardiaque.

Dystrophie musculaire congénitale non diagnostiquée : Au cours des 20 dernières années,

18 nouveaux gènes menant à un diagnostic clinique de DMC ont été identifiés, les nouvelles découvertes allant s'accéléralant au rythme des progrès de la technologie de séquençage de l'exome entier. Cette technologie nous permet de mieux comprendre les causes génétiques complexes des DMC. Ainsi, nous pouvons mieux comprendre les sous-types connus. Chez les patients qui ont reçu un diagnostic clinique du syndrome de Walker-Warburg (SWW) par exemple, une mutation génétique dans les six gènes connus ne sera identifiée que 40 % du temps. (Cela signifie que 60 % des personnes qui ont ce syndrome possèdent des gènes inconnus). Et, encore plus important, une personne qui a une DMC qui n'a pas reçu de diagnostic génétique peut utiliser cette ligne directrice pour planifier son traitement avec l'équipe médicale et s'inscrire au registre canadien des maladies neuromusculaires (cndr.org). L'inscription vous permet, à vous et à votre enfant, de participer à la découverte continue de nouveaux gènes en vous informant sur ceux-ci. Bien que le fait de connaître la mutation génétique permette à une équipe d'anticiper certains problèmes clés, ces lignes directrices offriront une aide à tous ceux atteints de DMC qui n'ont pas un diagnostic génétique précis puisqu'ils font face à des problèmes médicaux similaires.

Dystrophie liée à la laminine $\alpha 2$ (DMC1A, DMC avec déficit primaire en mérosine, DMC liée au gène LAMA2) : Les enfants qui ont la LAMA2-RD sont nés avec une faiblesse musculaire et une baisse de tonus musculaire et peuvent avoir très tôt des problèmes d'alimentation et de respiration accompagnés de contractures progressives des articulations. Peu arrivent à marcher, bien que les enfants qui présentent généralement un déficit partiel en laminine $\alpha 2$ (la mérosine) à la coloration d'une biopsie musculaire arrivent à marcher et conservent cette capacité jusqu'au début de l'âge adulte. Dans certaines mutations qui entraînent un déficit complet à la coloration, les enfants peuvent acquérir la marche et conserver cette capacité jusqu'au début de l'âge adulte alors que certains, qui présentent un déficit partiel, n'auront pas la capacité de marcher. Le diagnostic est établi par une biopsie musculaire ou

cutanée montrant l'absence complète ou partielle de laminine $\alpha 2$ (mérosine), deux mutations sur le gène *LAMA2* (l'un hérité de la mère, l'autre du père) et une matière blanche anormale observée à l'IRM cérébrale.

Dystrophie musculaire des ceintures (ou LGMD, de *limb-girdle muscular dystrophy*) : La dystrophie musculaire des ceintures réfère généralement à un groupe de dystrophies musculaires qui se manifestent tard au cours de l'enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte. Il existe plusieurs formes de LGMD définies génétiquement. Les DMC s'inscrivent sur un spectre où se situent aussi les LGMD. Certains enfants qui présentent une mutation du gène *LAMA2*, du collagène VI, de *LMNA* ou de l'un des gènes α DG (alpha-dystroglycane) pourraient en avoir une forme plus légère qui se manifeste plus tard dans leur vie et pourraient ainsi atteindre et maintenir l'ambulation. Sans diagnostic précis, on peut se représenter les DMC et la LGMD comme étant les deux extrémités d'un même rayon de bibliothèque. La confirmation génétique demeure donc essentielle, tant pour les DMC que pour la LGMD.

Dystrophies liées à l'alpha-dystroglycane (α DG-RD, dystroglycanopathies) : Les dystroglycanopathies sont un groupe de maladies qui représentent un spectre de déficits neurologiques et physiques. Celles qui se présentent à la petite enfance sont classées « dystrophies musculaires congénitales » et comportent souvent des atteintes au cerveau, incluant des crises épileptiques et des retards de développement, bien que, cognitivement, ces enfants puissent être normaux. Les maladies qui se présentent à l'enfance ou à l'âge adulte sont classées « dystrophies musculaires des ceintures » et se manifestent surtout par des atteintes aux muscles, bien qu'elles puissent aussi présenter une atteinte cognitive légère. Le langage peut être touché.

Les nourrissons qui présentent des atteintes plus sévères peuvent être identifiés comme ayant le syndrome de Walker-Warburg (SWW), le syndrome muscle-œil-cerveau (ou MEB pour *muscle-eye-brain syndrome*) ou la dystrophie musculaire congénitale de type Fukuyama, la plupart présentant un cerveau anormal à l'IRM, incluant des anomalies structurelles et une lissencéphalie (une migration neuronale anormale au cours du développement du cerveau chez l'embryon). Les crises épileptiques, les problèmes d'alimentation et les problèmes oculaires (myopie extrême, affections de la rétine,

cataractes) sont courants dans ces trois formes de dystroglycanopathies.

Myopathie de Bethlem : Cette myopathie associée au collagène 6 s'inscrit dans un continuum avec la DMC de type Ullrich, ce qui signifie qu'il ne s'agit pas de deux maladies distinctes mais qu'elles sont deux points situés sur un même spectre. Les myopathies avec déficit en collagène VI (DMC de type Ullrich et myopathie de Bethlem) ont en commun le développement progressif de contractures, des symptômes cutanés et des mutations dans l'un des trois gènes du collagène VI. Les adultes qui ont la myopathie de Bethlem peuvent avoir des rétractions des tendons d'Achille de même que des contractures dans diverses autres articulations (coudes, genoux, articulations dans le dos) et surtout de certains des muscles de la main. D'autres symptômes, tels qu'une endurance limitée, une faible tolérance à l'exercice et des difficultés à monter un escalier ou à accomplir des tâches qui exigent de lever les bras au-dessus de la tête, sont liés à une faiblesse musculaire subtile que l'on retrouve dans la myopathie de Bethlem. Comme pour toutes les DMC, il s'agit d'une maladie rare et les personnes qui ont la myopathie de Bethlem peuvent souvent avoir reçu d'autres diagnostics par le passé.

Myopathie liée au *RYR1* : Des mutations dans le gène récepteur de ryanodine (*RYR1*) ont jusqu'à récemment été associées à deux formes de myopathies congénitales : la maladie à central core et la maladie à multi-minicores. Il est maintenant connu que les mutations dans ce gène peuvent aussi causer une forme de DMC. Une description plus juste de cette maladie pourrait être une maladie musculaire congénitale qui inclue tant une myopathie congénitale qu'une dystrophie musculaire congénitale. Ces termes découlent à l'origine de la description des résultats de la biopsie musculaire. En effet, on détecte à la coloration et à la microscopie à électrons des anomalies caractéristiques de l'architecture du muscle appelées *myopathie* ainsi qu'une destruction et une régénération des fibres et de fibres appelées *dystrophie*. Il semble toutefois que la distinction absolue entre les deux puisse être difficile. Un chevauchement entre la myopathie congénitale et la dystrophie musculaire s'applique dans le cas des myopathies liées au gène *SEPN1*. D'autres gènes causant des présentations qui chevauchent aussi les deux catégories seront vraisemblablement découverts.

Les personnes qui présentent une DMC avec mutation du gène RYR1 ont généralement hérité de la maladie de manière autosomique récessive, c'est-à-dire qu'ils ont hérité une copie du gène de la mère et une copie du père. La présentation clinique est variable comme dans toutes les DMC. Les signes à la naissance comprennent l'hypotonie (syndrome du bébé mou ou flasque), la faiblesse des muscles du visage et la faiblesse des muscles oculaires chez certains. Certains enfants arrivent à marcher, mais d'autres non. Les difficultés d'alimentation, de respiration et de déglutition peuvent entraîner le besoin d'insérer une sonde de gastrostomie et de faciliter la respiration avec un appareil Bi-PAP ou un ventilateur, parfois à un jeune âge. Les enfants atteints ont fréquemment une voix nasillarde. Chez certains, des infections pulmonaires fréquentes peuvent survenir tôt, accompagnées d'une scoliose progressive si la maladie est sévère. Cognitivement, les enfants se situent à leur niveau d'âge et même au-dessus.

Myopathie liée au gène SEPN1 (séléнопатhie, DMC avec déficit en séléнопrotéine N, syndrome de la colonne rigide, RSS pour *rigid spine syndrome*) : La myopathie liée à SEPN1 se manifeste par une faiblesse du muscle axial (tête pendante, faiblesse du cou), le développement d'une colonne vertébrale rigide et des problèmes respiratoires (pendant que l'enfant marche encore), souvent dans la petite enfance. De nombreux enfants présentent une perte des muscles internes de la cuisse et une stature frêle, avec une courbure particulière de la colonne vertébrale. Les résultats de la biopsie musculaire sont très variables. Ceux-ci incluent la dystrophie musculaire ainsi que la disproportion des fibres à multi-minorités et congénitale. Il est important de confirmer génétiquement un diagnostic de SEPN1 parce que les patients avec une DMC liée à LMNA (L-CMD) peuvent avoir une présentation clinique très similaire. Dans la myopathie liée à SEPN1, il n'y a pas d'atteinte cardiaque intrinsèque (bien qu'une atteinte cardiaque secondaire soit possible à cause de problèmes respiratoires non détectés), alors que les patients qui ont la L-CMD devraient faire l'objet d'une surveillance cardiaque étroite (examen cardiaque annuel) pour détecter les arythmies et l'hypertrophie.

ANNEXE B

Description des experts qui offrent des soins spécialisés

Audiologiste : Détenteur d'une maîtrise, l'audiologiste évalue les fonctions de l'audition, du langage, de la voix et de la parole. Il détermine un plan de traitement et d'intervention et en assure la mise en œuvre dans le but d'améliorer ou de rétablir la communication. Il participe aussi à l'enseignement clinique.

Cardiologue : Un médecin spécialiste des problèmes cardiaques qui traite différents problèmes tels que l'arythmie (battement cardiaque anormal), l'hypertension et les maladies cardiaques. Certains cardiologues ont une formation et une surspécialité en matière de problèmes du muscle cardiaque (spécialistes des cardiomyopathies).

Chirurgien orthopédique : Un médecin spécialiste qui traite les blessures, la maladie et les malformations par intervention chirurgicale. Au cours de celles-ci, le patient est sous anesthésie. À l'aide de divers instruments, le chirurgien orthopédique corrige des malformations physiques, répare les os et les tissus à la suite de blessures et procède à des chirurgies préventives sur les patients qui ont une maladie invalidante. La chirurgie orthopédique, c'est-à-dire le traitement du système musculosquelettique, est l'une des spécialités chirurgicales les plus courantes.

Conseiller en génétique : Un professionnel de la santé titulaire d'une maîtrise et formé en génétique et counseling médical. Il peut aider à expliquer la mutation génétique qui cause les symptômes de votre enfant et peut vous aider à comprendre les possibilités d'avoir un autre enfant atteint de la même maladie.

Diététiste : Un professionnel de la santé expert en aliments et nutrition. Le diététiste est détenteur d'un baccalauréat ou d'une maîtrise et est membre de l'ordre professionnel des diététistes de sa province. On l'appelle aussi *nutritionniste*. Il évalue l'état nutritionnel d'une personne et détermine et assure la mise en œuvre d'une stratégie d'intervention visant à adapter l'alimentation en fonction des besoins pour maintenir ou rétablir la santé.

Endocrinologue : Un médecin spécialiste des problèmes des organes du corps qui fabriquent et libèrent des hormones (des produits chimiques fabriqués par l'organisme qui remplissent différentes fonctions). L'endocrinologue traite différentes maladies telles que le diabète, la petite taille et la puberté tardive.

Ergothérapeute : Ce professionnel de la santé détient une maîtrise. Il possède une expertise qui lui permet d'aider les personnes à apporter à leur environnement des adaptations physiques (des changements) afin de faciliter leurs activités quotidiennes (manger, prendre un bain, s'habiller, faire ses devoirs scolaires, etc.) et leur procurer une plus grande autonomie.

Gastroentérologue : Un médecin spécialiste des problèmes du tube digestif et des problèmes de digestion des aliments. Il traite différentes maladies telles que la constipation grave, le retard statur pondéral et le reflux gastro-œsophagien.

Infirmier clinicien : Un professionnel de la santé qui donne des soins et informe le patient et sa famille sur sa condition médicale. Il offre du soutien moral au patient et à sa famille. Il fait une collecte de données sur l'histoire médicale et les symptômes, participe à l'administration de tests et à l'analyse des résultats, utilise les appareils médicaux et administre des traitements et des médicaments sous la supervision d'un médecin. Il participe au suivi du patient et à sa réadaptation.

Infirmier en pratique avancée : Terme parapluie utilisé pour désigner un infirmier qui joue l'un des quatre rôles suivants :

- infirmier spécialiste clinique ou expert conseil;
- infirmier certifié et enregistré en anesthésie (n'existe pas au Québec);
- infirmière sage-femme (n'existe pas au Québec, où les sages-femmes sont régies par une autre loi);
- infirmier praticien spécialisé.

L'infirmier en pratique avancée détient une maîtrise ou une spécialité dans un champ d'expertise précis, par exemple la pédiatrie. Il peut travailler de façon indépendante et collaborer avec les médecins et autres membres de l'équipe multidisciplinaire et peut aussi posséder une expertise dans une sous-spécialité telle que la cardiologie ou les maladies neuromusculaires.

Infirmier praticien spécialisé : Un professionnel de la santé qui détient une maîtrise et un diplôme complémentaire en soins infirmiers, qui le rend apte, dans son champ d'expertise, à faire des examens, des recommandations de traitements, prescrire des médicaments et faire le suivi. Il renseigne le patient sur sa condition et défend ses intérêts.

Inhalothérapeute : Un professionnel de la santé, détenteur d'un DEC en inhalothérapie, qui évalue, traite et prend soin des patients qui ont des maladies respiratoires ou pulmonaires. L'inhalothérapeute travaille sous la direction d'un médecin et assume la responsabilité principale pour tous les traitements respiratoires. Il peut aider les patients lorsqu'il y a un problème d'ajustement de l'équipement respiratoire (par exemple, le masque d'un appareil à pression positive, BiPAP, CPAP, LTV, etc.).

Médecin : Un professionnel de la santé qui diagnostique les maladies et qui prescrit et administre des traitements aux gens souffrant de blessures ou de maladies. Le médecin examine les patients, établit leurs antécédents médicaux et commande, effectue et interprète les tests diagnostiques. Il conseille les patients à propos de la diète, de l'hygiène et des soins de santé préventifs.

Neurologue : Un médecin spécialiste des problèmes du système nerveux. Le système nerveux est composé du système nerveux central (cerveau et moelle épinière) et du système nerveux périphérique (les nerfs qui partent de la moelle épinière, les muscles et la connexion entre les nerfs et les muscles). Le neurologue traite divers problèmes tels que l'épilepsie, les migraines et les retards du développement. Certains neurologues possèdent une surspécialité pour traiter les problèmes du système nerveux périphérique (spécialistes neuromusculaires).

Neuropsychologue : Détenteur d'un doctorat, c'est un psychologue spécialisé dans l'étude des liens entre les différentes fonctions cognitives et les structures cérébrales et leur effet, notamment sur l'apprentissage et le comportement.

Ophthalmologiste : Un médecin spécialisé dans le traitement et le diagnostic des problèmes oculaires. Les neuro-ophtalmologistes se spécialisent dans les problèmes qui touchent les nerfs oculaires.

Orthophoniste : Un professionnel de la santé, détenteur d'une maîtrise, qui évalue, diagnostique, traite et aide à la prévention des troubles liés à la parole, au langage, à la communication, à la voix, à la déglutition et à la fluidité verbale.

Physiatre : Médecin spécialisé en médecine physique et réadaptation qui vise à améliorer et restaurer la capacité fonctionnelle et la qualité de vie des personnes qui ont des déficiences ou des incapacités physiques.

Physiothérapeute : Professionnel de la santé titulaire d'une maîtrise dont l'expertise lui permet d'aider les gens à apporter des changements physiques pour améliorer les mouvements du corps, particulièrement les bras et les jambes, incluant des mesures proactives pour aider à prévenir la perte de mouvement par des étirements et la contention.

Pneumologue : Médecin spécialiste qui aide les patients qui ont des problèmes pulmonaires, par exemple des problèmes respiratoires ou des infections. Le pneumologue travaille de façon proactive avec le patient et sa famille pour prévenir les complications découlant des maladies neuromusculaires comme l'apnée du sommeil.

Psychiatre : Médecin spécialiste qui traite les maladies mentales par une combinaison de psychothérapie, de psychanalyse, d'hospitalisation et de médication. La psychothérapie consiste en des discussions régulières avec le patient à propos des problèmes qu'il éprouve. Le psychiatre aide celui-ci à trouver des solutions en modifiant ses modes de comportement, en explorant ses expériences passées ou encore par des sessions de thérapie de groupe ou de thérapie familiale. La psychanalyse implique une psychothérapie à long terme et le counseling du patient. Dans de nombreux cas, des médicaments sont administrés pour corriger les déséquilibres chimiques qui causent des problèmes affectifs.

Psychologue : Un professionnel de la santé titulaire d'une maîtrise ou d'un doctorat qui travaille avec les patients qui ont besoin de thérapies telles que le counseling. Les psychologues se distinguent des psychiatres en ce qu'ils ne peuvent prescrire de médicaments.

Technicien en éducation spécialisée : Le technicien en éducation spécialisée participe à l'identification et à la priorisation des besoins de l'enfant et conseille la famille face aux problématiques comportementales. Il contribue à la généralisation et au maintien des activités de l'enfant dans ses différents milieux de vie : domicile, service de garde, école et communauté.

Technicien en orthèses-prothèses : Un membre de l'équipe traitante qui conçoit, mesure, ajuste et adapte des orthèses ou des appareils pour les patients qui ont une affection incapacitante. Le technicien en orthèses-prothèses est la personne qui aidera à régler tout problème d'ajustement d'une orthèse.

Travailleur social : Le travailleur social détient un baccalauréat ou une maîtrise. Il accompagne l'enfant et sa famille. Il offre du soutien aux parents dans les moments difficiles du processus de réadaptation de leur enfant et contribue à favoriser son intégration sociale dans son milieu. Il fournit des informations sur les programmes et les ressources disponibles et travaille à mobiliser les ressources du milieu. Au besoin, il fournit un accompagnement au niveau des démarches à entreprendre.

ANNEXE C

Glossaire des termes utilisés (termes soulignés dans le texte)

Anticoagulants : Un groupe de médicaments qui éclaircissent le sang pour l'empêcher de former des caillots pouvant bloquer des vaisseaux sanguins. Lorsque quelqu'un prend ce type de médicament, il peut saigner facilement. Au nombre des médicaments anticoagulants les plus courants au Canada, mentionnons la warfarine, l'héparine et l'aspirine, mais d'autres choix s'offrent aussi au cardiologue de votre enfant.

Anticonvulsifs : Médicaments qui réduisent la fréquence et la gravité des crises épileptiques. Parfois, ces crises peuvent cesser complètement lorsqu'une personne prend des anticonvulsifs. Certains des anticonvulsifs les plus couramment utilisés au Canada sont l'acide valproïque, le lévétiracetam et le topiramate, mais d'autres choix s'offrent aussi au neurologue de votre enfant. Les anticonvulsifs sont souvent utilisés pour traiter d'autres conditions qui ne sont pas reliées aux crises ni à l'épilepsie.

Apnée du sommeil : Pause anormale de la respiration au cours du sommeil. Il est normal que le rythme respiratoire ralentisse lorsqu'une personne dort, mais parfois, ce rythme ralentit trop. S'il y a de longues pauses entre chaque inspiration, le dioxyde de carbone pourrait s'accumuler dans le sang. Lorsque cela se produit, il est possible que le cerveau ne reçoive pas assez d'oxygène (hypoventilation). L'apnée du sommeil exerce un stress sur l'organisme. À long terme, une hypoventilation chronique non traitée peut entraîner une défaillance cardiaque ou d'autres problèmes multisystémiques.

Appareil insufflateur/exsufflateur : Appareil utilisé pour aider à favoriser une bonne fonction pulmonaire en stimulant la toux. Les poumons sont remplis d'air (comme lorsqu'on prend une grande inspiration) puis, l'air est brièvement aspiré des poumons (comme lors d'une toux forcée). Généralement, l'appareil est réglé pour effectuer un certain nombre de cycles de toux chaque fois qu'il est utilisé. Ces appareils sont aussi désignés par la marque de commerce *CoughAssist*. Certains enfants disent qu'il faut un certain temps pour s'habituer à

utiliser ces appareils, mais qu'une fois qu'ils y sont habitués, ils se sentent beaucoup mieux.

Arthrogrypose : Une affection qui résulte du fait qu'un enfant naît avec de multiples contractures, ce qui peut être un symptôme précoce de DMC mais peut aussi être confondu avec d'autres causes de contractures observées à la naissance.

Arythmie : Un changement dans le rythme des battements du cœur.

Aspiration : Lorsque quelque chose (aliment, liquide, mucus, etc.) entre dans les poumons plutôt que dans l'estomac. Quand une substance est aspirée dans les poumons, cela peut entraîner une infection pulmonaire (par exemple la pneumonie).

Atélectasie : Affaissement d'une partie (ou de l'ensemble) d'un poumon. Ceci peut être causé par un blocage des voies respiratoires ou par une pression externe exercée sur les voies respiratoires à l'extérieur des poumons.

Bêta-bloqueurs : Un groupe de médicaments que les cardiologues utilisent pour diminuer le rythme cardiaque en ralentissant la vitesse à laquelle le cœur bat. Ces médicaments aident aussi à ouvrir les vaisseaux sanguins et à réduire la tension artérielle. Certains des bêta-bloqueurs les plus couramment utilisés au Canada sont l'aténolol, le nadolol et le propranolol, mais beaucoup d'autres choix s'offrent au cardiologue de votre enfant. Les bêta-bloqueurs sont aussi utilisés pour traiter d'autres problèmes qui ne sont pas reliées au cœur.

Bi-PAP : Abréviation anglaise de « *bilevel positive airway pressure* », c'est-à-dire « pression positive à deux niveaux de pression », l'une des formes les plus couramment utilisées de ventilation non invasive. Le Bi-PAP a deux niveaux de pression : une pression élevée lorsque la personne inspire et une pression basse lorsque la personne expire. L'appareil Bi-PAP peut être programmé pour se déclencher lorsque la personne respire ou fonctionner sur cycle minuté.

Capacité vitale forcée (CVF) : La quantité d'air maximale qu'une personne peut expirer après avoir pris la plus grande inspiration possible. La CVF peut aider à vérifier s'il y a un problème de fonction pulmonaire tel qu'une faiblesse des muscles respiratoires ou la présence d'une infection.

Cardiomyopathie : Une maladie du muscle cardiaque qui provoque l'hypertrophie (développement excessif)

du cœur et la rigidité des parois du cœur. Il peut s'agir d'une complication d'autres maladies cardiaques.

Contracture : Une raideur dans les muscles ou les tendons entourant une articulation, ce qui limite l'amplitude du mouvement. Ainsi, une contracture au genou peut empêcher celui-ci de s'étendre ou de se plier complètement.

Crise épileptique : Une poussée excessive d'activité électrique dans le cerveau. Cette poussée peut demeurer dans une seule partie du cerveau (crise épileptique partielle ou focale) ou se produire, d'un seul coup, dans l'ensemble du cerveau (crise épileptique généralisée). Parce que le cerveau contrôle tout ce que nous faisons, la crise épileptique se manifestera différemment d'une personne à l'autre, selon l'endroit du cerveau où elle origine. Chez certaines personnes, le corps entier sera agité de soubresauts, chez d'autres, seul un bras ou une jambe seront touchés. D'autres encore auront simplement l'air absent, un état qui peut être accompagné de mouvements anormaux de la bouche, des yeux ou des mains. On parle d'épilepsie lorsque la personne a eu deux crises non provoquées ou plus. Si vous vous inquiétez de crises épileptiques potentielles chez votre enfant, nous vous invitons à en faire part à votre médecin. Pour plus d'information sur les crises et l'épilepsie, consultez Épilepsie Canada (epilepsy.ca/fr) ou l'Association québécoise de l'épilepsie (etpisapres.com).

Débit expiratoire de pointe à la toux : C'est la mesure de la puissance de la toux chez une personne. Ceci aide à mesurer la fonction pulmonaire et la capacité de la personne à se libérer de ses sécrétions (c'est-à-dire débarrasser les poumons du mucus).

Diagnostic : Identification d'une maladie à partir des symptômes. Les DMC sont diagnostiquées en effectuant une biopsie, c'est-à-dire en prélevant un petit échantillon de muscle sur lequel sont effectués des tests spéciaux (immunohistochimie). Dans certains cas, il pourrait être possible d'effectuer des tests génétiques.

Dysmotilité : Lorsque des aliments digérés ne transitent pas dans l'estomac et les intestins à la bonne vitesse. Les aliments digérés se déplacent dans l'organisme lorsque les muscles intestinaux effectuent un mouvement de vague qui encourage le transit (le déplacement) de la nourriture dans le système digestif. Parfois, la vague est trop lente et peut causer de la constipation tandis qu'à d'autres

moments, elle peut être trop rapide et causer de la diarrhée.

Dysplasie : Terme général désignant une anomalie dans le développement de cellules ou d'organes. La DMC1A et les α dystroglycanopathies sont les deux groupes de dystrophies musculaires congénitales le plus souvent associées à des anomalies cérébrales, incluant une malformation du développement cortical (dysplasie focale corticale).

Échanges gazeux : Le processus de l'organisme par lequel l'oxygène (O₂) passe de l'air ambiant aux tissus du corps pour y être utilisé par les cellules et par lequel les tissus rejettent à l'extérieur du corps le dioxyde de carbone (CO₂). Ce processus s'effectue dans les poumons et la circulation sanguine.

Echocardiogramme (echo) : Un ultrason cardiaque. Ce test examine la structure du cœur et peut aider à voir comment celui-ci fonctionne.

Électrocardiogramme (ECG) : Un appareil qui enregistre les caractéristiques et la vitesse des battements du cœur. Ce test s'effectue en plaçant des électrodes sur la poitrine, les bras et les jambes.

Électroencéphalogramme (EEG) : Un test d'activité cérébrale qui examine la cause des crises épileptiques en plaçant des électrodes sur la tête. Le cerveau communique avec le corps par l'envoi de messages (signaux) d'un nerf à un autre, produisant un motif régulier que nous pouvons observer lorsque le cerveau fonctionne normalement. Lorsqu'on observe un motif irrégulier à l'EEG, la personne pourrait être à risque de crises épileptiques. Toutefois, l'EEG ne dit pas pourquoi cette personne pourrait être à risque. Pour utiliser une analogie, les nerfs sont comme des fils téléphoniques qui relient les maisons. L'EEG surveille l'activité sur les fils de téléphone mais n'écoute pas ce que les gens peuvent se dire.

Envergure : La longueur des membres supérieurs d'une extrémité à l'autre qui peut être utilisée pour calculer la taille d'une personne incapable de se tenir debout.

Évaluation endoscopique par fibre optique (ou endoscopie) : Une procédure qui utilise un endoscope (un tube optique long et fin) et de la lumière pour regarder à l'intérieur d'une personne. Par exemple, l'endoscopie peut être utilisée pour examiner les intestins (colonoscopie) ou les poumons (bronchoscopie).

Évaluation de la fonction respiratoire : L'ensemble des tests qui mesurent l'efficacité des poumons à se remplir et à se vider d'air et à faire circuler l'oxygène dans le sang.

Fundoplication : Opération qui consiste à resserrer les tissus dans la partie supérieure de l'estomac pour aider à prévenir les reflux gastro-œsophagiens graves.

Gaz sanguins : Un test pour mesurer la concentration d'oxygène (O₂) et de dioxyde de carbone (CO₂) dans le sang de même que le pH sanguin et le niveau de bicarbonate.

Goniométrie : La mesure de l'angle d'une articulation ou dans quelle mesure l'articulation peut s'ouvrir et se refermer.

Holter : Un enregistreur ambulateur de longue durée. Placé sur le patient, cet appareil permet l'enregistrement en continu de l'électrocardiogramme sur une période de temps prolongée, généralement 24 à 72 heures. L'appareil enregistre l'activité électrique du cœur et est utilisé en conjonction avec un journal que tient le patient pour indiquer les moments de la journée ou les symptômes pouvant refléter un changement dans l'activité électrique enregistrée. Une fois que le Holter est placé sur le patient, celui-ci pourra généralement rentrer chez lui.

Hyperplasie gingivale : Une excroissance du tissu qui compose les gencives autour des dents, un effet secondaire souvent observé chez les patients qui ne peuvent fermer la bouche (à cause d'hypotonie ou de faiblesse musculaire) ou ceux qui sont traités avec de la phénytoïne, un médicament utilisé pour contrôler les crises épileptiques.

Hyperthermie maligne : Une réaction allergique à certains types d'anesthésie (médicaments donnés aux gens pour qu'ils dorment pendant une procédure médicale) qui fait que la température du corps devient trop élevée. Certaines mutations génétiques peuvent accroître le risque d'hyperthermie maligne et celle-ci pourrait être potentiellement mortelle.

Hypoplasie : Le sous-développement d'une partie du corps. Par exemple, l'hypoplasie du tiers moyen de la face est un aplatissement de la région entourant le nez qui peut être relié à l'utilisation d'un masque facial.

Hypotonie : Le terme « tonus » décrit le potentiel de tension ou de résistance au mouvement dans un muscle. L'hypotonie réfère à un faible tonus qui fera en sorte

qu'une partie du corps bouge plus facilement qu'il ne devrait. On donne le nom d'hypertonie ou de spasticité à un tonus fort qui raidit une articulation. Le tonus est une mesure différente de la force (les muscles d'un enfant hypotonique peuvent conserver une force résiduelle), mais il est souvent difficile de faire la différence entre le tonus et la force chez les nourrissons.

Imagerie par résonance magnétique (IRM) : Une image détaillée de la structure d'une partie du corps. Une IRM fournit beaucoup plus de détails sur les tissus mous qu'un tomodensitogramme ou une radiographie. Une IRM n'utilise aucun type de radiation.

Inhibiteurs d'ECA (IECA) : Un groupe de médicaments que les cardiologues utilisent pour aider à détendre les vaisseaux sanguins et ainsi aider le cœur à faire circuler le sang dans l'organisme. L'un des principaux effets secondaires des IECA est une baisse possible de la tension artérielle. Certains IECA courants utilisés au Canada sont l'énalapril, le lisinopril et le losartan, mais beaucoup d'autres choix s'offrent aussi au cardiologue de votre enfant. Les IECA sont aussi utilisés pour traiter d'autres affections qui ne sont pas liées au cœur.

Matière blanche : Lorsqu'on observe le cerveau directement, nous constatons qu'il présente deux couleurs différentes : le blanc et le gris. La matière blanche est surtout en profondeur dans le cerveau alors que la matière grise se trouve en périphérie ou dans les noyaux fonctionnels. La matière grise est composée de cellules nerveuses (d'où originent les signaux), la matière blanche, de fibres nerveuses (les axons, la partie qui relie un nerf à un autre élément). Les axons sont recouverts de myéline, une substance qui permet aux signaux de voyager plus rapidement. C'est la myéline qui donne à cette partie du cerveau sa couleur blanchâtre.

Multidisciplinaire : Le fait pour des professionnels de la santé ayant différents champs d'expertise de travailler ensemble en équipe, par exemple lorsqu'un neurologue, un pneumologue, un physiothérapeute et un diététiste travaillent ensemble pour aider à améliorer la santé d'un patient.

Multisystémique : Lorsque plusieurs systèmes différents de l'organisme sont touchés par une maladie ou une affection.

Mutation génétique : Une erreur dans un gène qui modifie quelque chose dans l'organisme ou dans son fonctionnement. Les gènes dictent comment tout est fabriqué et fonctionne dans l'organisme. Nous héritons

de nos gènes de nos parents biologiques. On peut dire que nos gènes sont les lettres qui, reliées entre elles, forment les phrases d'un manuel d'instruction. Dans cette analogie, une mutation, c'est-à-dire un changement nocif qui survient dans les gènes, est semblable à une faute d'orthographe ou à l'absence d'une phrase ou d'une section du manuel d'instruction. Tout le monde porte des changements dans ses gènes, comme on retrouve des fautes d'orthographe dans le manuel d'instruction, mais vous n'en tenez pas compte parce que cela ne vous empêche pas de savoir comment procéder. Toutefois, s'il manque des mots dans une phrase ou même une partie des instructions, vous pourriez ne pas savoir que vous devez utiliser des vis pour assembler toutes les parties de la commode. Pire encore, vous pourriez laisser sans le savoir les tiroirs dans la boîte et transformer la commode en étagère.

Myométrie : La mesure de la force musculaire à l'aide d'un appareil spécial qui évalue la quantité de force exercée par un muscle ou groupe de muscles.

Orthèse : Une aide artificielle ou mécanique, par exemple une attelle, pour soutenir ou aider le mouvement d'une partie du corps. Les orthèses comprennent notamment les orthèses tibiales ou orthèses cheville-pied (aussi appelées AFO pour *ankle-foot orthosis*). Une AFO est une attelle monopiece de plastique dur moulée à la jambe à la partie inférieure et postérieure ainsi que sous le pied. Elle est généralement maintenue en place par du Velcro et peut être portée par-dessus la chaussette et dans la chaussure. L'AFO donne du soutien à un enfant qui a un faible tonus et peut l'aider à marcher et à demeurer ambulant.

Oxymétrie : Mesure de la concentration en oxygène du sang.

Polysomnographie (étude du sommeil) : Un enregistrement des nombreux changements qui se produisent dans l'organisme d'une personne lorsqu'elle dort. Au cours de cette étude, les poumons, le cœur et la fonction cérébrale du patient endormi ainsi que ses mouvements oculaires et ses mouvements musculaires sont enregistrés en utilisant différents tests. Cet examen est utile pour comprendre la cause de la fatigue diurne.

Pression positive expiratoire (ou PAP, pour *positive airway pressure*) : Un type de ventilation non invasive élaborée à l'origine pour les personnes ayant l'apnée du sommeil mais aussi utilisée chez les personnes qui ont une maladie neuromusculaire. Il existe deux types de PAP : la ventilation spontanée en pression positive continue (CPAP, pour *continuous positive airway pressure*) et la ventilation par pression positive à deux niveaux de pression (Bi-PAP, pour *bilevel positive airway pressure*). Une fois les voies respiratoires ouvertes avec ce type d'appareil, la personne peut respirer normalement.

Proactif : Entreprendre une action avant que ne survienne un problème ou avant que le problème ne s'aggrave. Par exemple, attacher sa ceinture de sécurité en auto est un geste proactif qui peut prévenir des blessures à la tête en cas d'accident.

Progression : L'évolution d'une maladie au fil du temps.

Pronostic : L'évolution prévue d'une maladie dans le temps et ce que cette évolution signifie pour la santé et la vie de votre enfant.

Reflux gastro-œsophagien : Lorsque l'acide stomacal déborde hors de l'estomac et remonte dans l'œsophage (le tube qui relie la gorge à l'estomac).

Retard staturo-pondéral : Ce terme est utilisé pour décrire des nourrissons ou de jeunes enfants dont la croissance ou le gain de poids ne répond pas aux attentes. Cet état est généralement lié à un apport alimentaire trop faible pour combler les besoins caloriques de l'enfant ou à une incapacité à absorber les nutriments contenus dans les aliments.

Scoliose : Une courbure latérale anormale de la colonne vertébrale qui prend alors l'apparence d'un « C » ou d'un « S ». Ce type de courbure diffère de la courbure du bas du dos (la région lombaire) qui entraîne une protubérance de l'abdomen (lordose lombaire) ou la courbure du haut du dos (la région thoracique), c'est-à-dire le dos rond ou la fameuse « bosse » du bossu (cyphose dorsale). La cyphoscoliose désigne la présence à la fois d'une cyphose et d'une scoliose.

Soins palliatifs : Une approche en soins multidisciplinaires destinés aux personnes qui ont une maladie sérieuse. Il ne faut pas confondre soins palliatifs et soins de fin de vie. Les soins palliatifs ont pour but d'améliorer la qualité de vie du patient et de sa famille en réduisant les symptômes de la maladie.

Sonde de gastrostomie : Un type de sonde d'alimentation insérée par intervention chirurgicale à travers la peau et directement dans l'estomac. Certains types spécifiques de sondes de gastrostomie sont la sonde PEG, le bouton à ballonnet (Mic-Key®) et le bouton à champignon (Bard®).

Sonde de jéjunostomie : Un type de sonde d'alimentation insérée chirurgicalement à travers la peau. La sonde passe par l'estomac pour se rendre dans une région de l'intestin grêle appelée *jéjunum*.

Sonde nasogastrique : Type de sonde d'alimentation temporaire qui est insérée par le nez et qui descend dans l'estomac.

Spirométrie : Le test de fonction pulmonaire le plus courant pour mesurer la quantité d'air qui entre et sort des poumons.

Subluxation : Lorsqu'un os est partiellement sorti de l'articulation sans être complètement disloqué. Dans les DMC, la subluxation de la hanche est fréquente.

Techniques de recrutement du volume pulmonaire : Technique de thérapie respiratoire. Le patient utilise un ballon autoremplissable doté d'une valve unidirectionnelle et d'une pièce buccale pour prendre une série de respirations sans expirer, ce qui entraîne l'expansion des poumons au-delà de ce qui peut être accompli par une seule inspiration. Ceci étire les poumons et ouvre les voies respiratoires bouchées.

Tests psychométriques : Il s'agit de tests conçus pour situer un individu selon des normes (âge, niveau de scolarité, etc.). Ces tests évaluent les aptitudes et le comportement de la personne (capacités d'apprentissage scolaire, fonctionnement intellectuel, personnalité, créativité, etc.). Le choix des tests variera selon l'âge du client et selon les sphères spécifiques à évaluer.

Trachéostomie : Une ouverture chirurgicale de la trachée. Une incision est pratiquée sous la pomme d'Adam (sous les cordes vocales) et un tube est inséré dans l'ouverture pour permettre le passage de l'air. La personne inspirera et expirera par ce tube plutôt que par la bouche et le nez.

Torticolis : Un type de contracture au cou, alors que celui-ci est tordu, faisant pencher la tête d'un côté et rapprochant l'oreille de l'épaule. Quand un enfant a un torticolis, il ne peut tourner la tête complètement d'un côté à l'autre.

Ventilation non invasive : Une façon d'aider les personnes incapables de respirer par elles-mêmes ou qui ne respirent pas adéquatement. Ce type d'assistance ventilatoire (ou respiration assistée) utilise des méthodes non invasives, par exemple en utilisant un masque, plutôt que par une méthode invasive comme une sonde de trachéostomie, et peut être utilisé à des moments précis, par exemple seulement la nuit ou seulement lors d'une maladie. La ventilation non invasive est souvent préférée à la ventilation invasive. La pression positive expiratoire (ou PAP pour *positive airway pressure*) est un exemple de technique de ventilation non invasive.

Ventilation par percussion intrapulmonaire (VPI) : Une technique de physiothérapie respiratoire où un appareil produit une vibration intrapulmonaire très rapide pour aider à mobiliser les sécrétions (pour vider les poumons du mucus). Il existe plusieurs types différents d'appareils de VPI.

Ventilation spontanée en pression positive continue (CPAP, pour *continuous positive airway pressure*) : L'une des formes de ventilation non invasive les plus couramment utilisées, le CPAP augmente la pression de l'air dans les poumons pendant tout le temps où la personne utilise l'appareil. Utilisé chez les personnes qui ont une faiblesse des voies respiratoires qui, à certains moments, deviennent trop petites, comme c'est le cas dans l'apnée du sommeil.

Vidéo fluoroscopie fonctionnelle de la déglutition (VFSS) : Examen radiologique d'évaluation de la déglutition pendant l'action d'avaler des aliments présélectionnés afin de définir les risques d'aspiration.

ANNEXE D

Outils diagnostiques

Le diagnostic de DMC commence par un diagnostic clinique, c'est-à-dire qu'un médecin, des professionnels de la santé associés ou un physiothérapeute doivent réaliser qu'une personne (un nourrisson, un enfant, un adolescent, un adulte) présente des symptômes ou des signes de DMC : une faiblesse musculaire à début précoce avec ou sans contractures, des difficultés respiratoires ou une scoliose. Bien que le résultat d'un test sanguin de CK (créatine kinase) puisse être élevé dans les DMC, il peut aussi être normal. Le médecin devra référer son patient en neurologie.

Si le neurologue croit que la personne a un diagnostic clinique et que les symptômes sont ceux d'un sous-type connu de DMC, il pourra commencer directement le test génétique (par prise de sang) si le gène de ce sous-type de DMC est connu. Par exemple, si un clinicien voit un enfant qui présente une colonne vertébrale rigide, des doigts flexibles, des joues rouges, une cicatrice hypertrophiée, une « peau d'orange » (hyperkeratose pilaire) et des contractures aux coudes, il pourrait reconnaître ces signes comme étant caractéristiques de la myopathie avec déficit en collagène VI et procéder directement aux tests de dépistage des mutations COL6A1, COL6A2 et COL6A3.

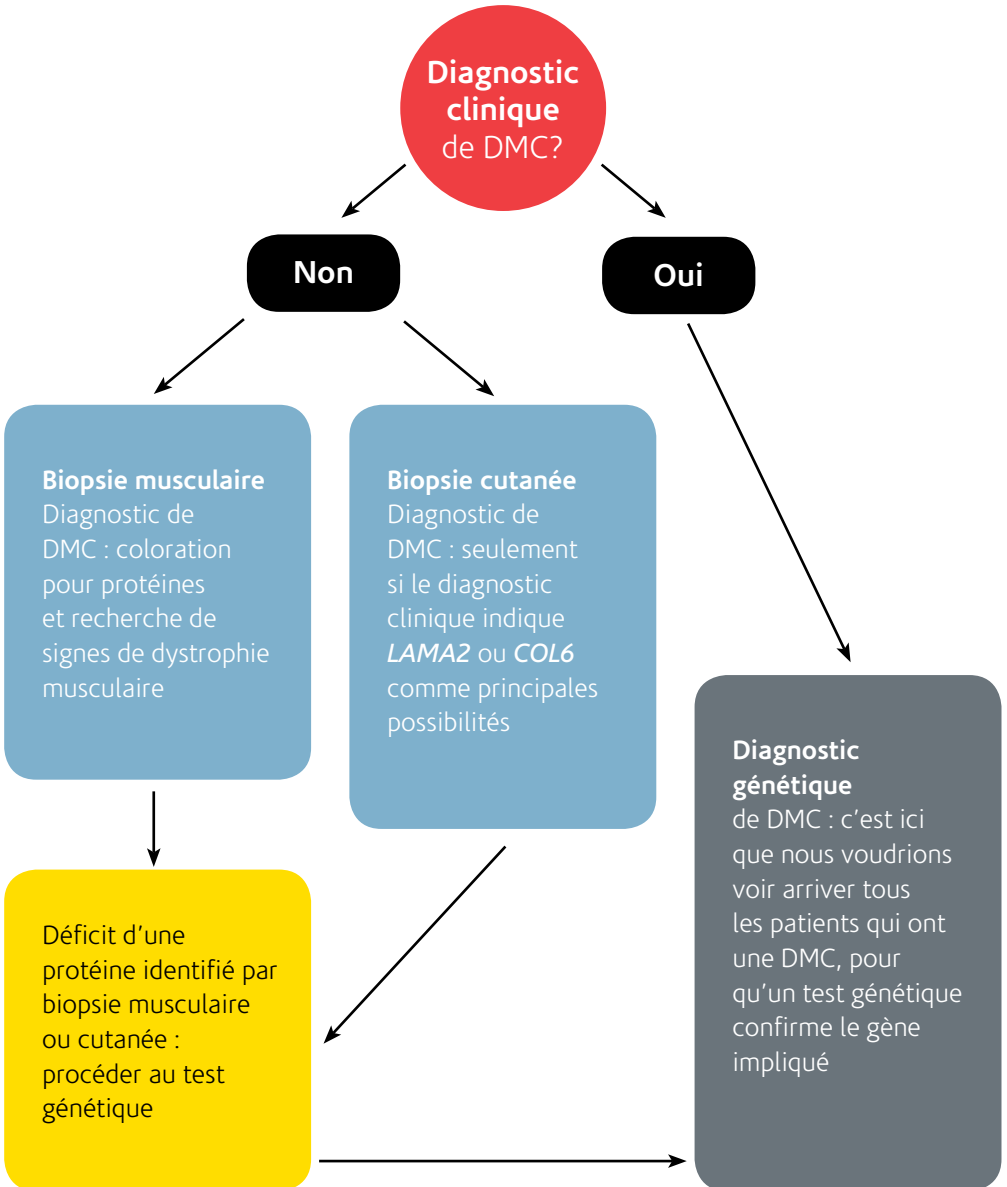
Si le neurologue croit que la personne a une DMC mais ne reconnaît pas un sous-type particulier, la meilleure chose serait d'effectuer une biopsie musculaire ou cutanée. Une biopsie cutanée peut aider à diagnostiquer LAMA2 et COL6. Le diagnostic d'autres types de DMC nécessite une biopsie musculaire. Le muscle est examiné sous microscope pour détecter des problèmes structurels (histopathologie) puis, des colorations spéciales sont utilisées pour détecter les protéines (immunohistochimie) dont l'absence pourrait causer la DMC. Présentement, la plupart des

laboratoires de pathologie ont accès à la coloration pour la dystrophine (Duchenne), la mérosine et les sarcoglycanes. Les colorations pour COL6 et la dystroglycane ne sont effectuées que dans quelques laboratoires au États-Unis et au Canada et, souvent, ne font pas partie des tests de routine effectués dans le cadre d'une étude de biopsie musculaire. Si la biopsie musculaire montre une absence complète ou une réduction d'une protéine importante et correspond aux symptômes de la personne, un test génétique est alors effectué pour identifier, si possible, la ou les mutations qui posent problème.

Il existe d'autres outils susceptibles d'aider à guider le diagnostic. Mentionnons l'échographie et l'IRM du muscle pour voir quels muscles sont atteints. Certains sous-types de DMC, tels que la myopathie liée à SEP1, présentent des atteintes des muscles de l'intérieur de la cuisse, ce qui ne se voit dans aucune autre forme de dystrophie musculaire. Une IRM du cerveau peut contribuer au diagnostic dans les cas de dystroglycanopathies et de DMC liées respectivement à LAMA2 secondaire, aux caractéristiques structurelles et aux anomalies de la matière blanche.

Le test génétique est la confirmation ultime d'une DMC. Il est important que les personnes qui ont une DMC obtiennent une confirmation génétique car ceci ajoute à nos connaissances sur les mutations qui causent la maladie et sur le lien entre une mutation donnée et la gravité de la maladie et contribue à la découverte de nouveaux gènes. Pour l'instant, les gènes qui causent les DMC n'ont pas tous été identifiés mais la recherche progresse beaucoup plus rapidement que par le passé et les chercheurs espèrent que tous les gènes impliqués seront bientôt identifiés.

Étapes vers l'établissement du diagnostic d'un sous-type de DMC



BUREAUX DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE CANADA

BUREAU NATIONAL

info@muscle.ca

2345 Yonge Street
Bureau 900
Toronto, ON M4P 2E5
Tél : 416 488-0030
1 866 MUSCLE-8

ONTARIO

infoontario@muscle.ca

2345 Yonge Street
Bureau 901
Toronto, ON M4P 2E5
Tél : 416 488-0030
1 800 567-2873

150, rue Isabella
Bureau 215
Ottawa (Ontario) K1S 1V7
Tél : 613 232-7334
1 866 337-3365

ATLANTIQUE

infoatlantic@muscle.ca

56 Avonlea Court, bureau 203
Fredericton, NB E3C 1N8
Tél : 506 450-6322
1 888 647-6322

13 Minstrel Drive
Quispamsis, NB E2E 1S5
Tél : 506 639-7871

170 Cromarty Drive, bureau 222
Dartmouth, NS B3B 0G1
Tél : 902 429-6322
1 800 884-6322

QUÉBEC

infoquebec@muscle.ca

1425, René-Lévesque Ouest
Bureau 506
Montréal (Québec) H3G 1T7
Tél : 514 393-3522
1 800 567-2236

Centre hospitalier de Jonquière,
C.P. 15
2230, rue de l'Hôpital, 7^e étage
Jonquière (Québec) G7X 7X2
Tél. : 418 695-7760
1 877 295-7911

OUEST DU CANADA

infowest@muscle.ca

7th Floor - 1401 West Broadway
Vancouver, BC V6H 1H6
Tél : 604 732-8799
1 800 366-8166

200 Belmead Professional Centre
8944-182 St NW
Edmonton, AB T5T 2E3
Tél : 780 489-6322
1 800 661-9312

104 - 901 4th St South
Martensville, SK S0K 0A2
Tél : 306 382-2172

204 - 825 Sherbrooke St
Winnipeg, MB R3A 1M5
Tél : 204 233-0022
1 888 518-0044