

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Dystrophie Myotonique de type 1 « Maladie de Steinert »

Texte du PNDS

Centre de référence des maladies neuromusculaires (CHU de Lille)



Octobre 2024

Sommaire

Introduction	5
La Dystrophie Myotonique de type 1	5
1. Diagnostic et professionnels impliqués dans le parcours des patients.....	6
1.1. Description des différentes formes de la maladie	6
1.2. Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	7
1.3. Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic	10
1.4. Diagnostic différentiel	14
1.5. Confirmation du diagnostic	18
2. Bilan des complications (symptomatologie, évaluation initiale et suivi).....	19
2.1. Atteintes motrices.....	19
2.2. Atteintes respiratoires	26
2.3. Troubles du sommeil.....	29
2.4. Atteintes cardiaques	33
2.5. Atteintes ostéoarticulaires /orthopédiques	35
2.6. Complications endocriniennes	36
2.7. Atteintes de la sphère ORL (troubles de l'oralité, de déglutition, de la phonation, de l'élocution) et maxillo-faciales	39
2.8. Atteintes ophtalmologiques.....	43
2.9. Troubles vésico-sphinctériens et anorectaux	44
2.10. Atteintes cognitives et comportementales.....	48
2.11. Complications dermatologiques.....	52
3. Prise en charge multidisciplinaire.....	52
3.1. Objectifs.....	52
3.2. Prise en charge rééducative / Prise en charge en médecine physique et de réadaptation (MPR)	53
3.2.1. Prise en charge médicamenteuse de la myotonie	53
3.2.2. Rééducation - formes congénitales, infantiles et juvéniles.....	55
3.2.3. Rééducation – Formes adultes	60
3.2.4. Prise en charge psychologique / neuropsychologique.....	67
3.2.5. Aménagements scolaires et professionnels	69
3.2.6. Permis de conduire	69
3.3. Prise en charge des atteintes respiratoires et des troubles du sommeil	72
3.4. Prise en charge des atteintes cardiaques.....	75
3.5. Prise en charge des troubles de la sphère ORL (déglutition, phonation, élocution) et atteintes maxillo-faciales.....	77
3.6. Prise en charge des complications endocriniennes.....	81
3.7. Prise en charge des troubles vésico-sphinctériens et anorectaux	82
3.8. Prise en charge des atteintes ophtalmologiques	84
3.9. Conseil génétique.....	85

3.10. Circonstances particulières de prise en charge	87
3.10.1 Gestion de l’anesthésie	87
3.10.2. Prise en charge en situation d’urgence.....	90
3.10.3. Grossesse/ Accouchement	92
4. Considérations éthiques.....	94
5. Transition enfant-adulte	95
6. DM-Scope (https://www.dmscope.fr/)	96
7. Recours aux associations de patients (AFM-Téléthon : Groupes d’Intérêt, Service Régionaux, Délégations...)	96
8. Aspects recherche	97
Liste des annexes	98
(+ liens vers évaluations spécifiques)	98
Annexe 1 : Liste des participants	99
Annexe 2 : Coordonnées utiles	101
Annexe 3 : Figure récapitulative PNDS.....	103
Annexe 4 : Forme congénitale de la maladie : particularités.....	104
Annexe 5 : Méthodes d’évaluations spécialisées de l’atteinte respiratoire	105
Annexe 6 : Fiche IRM musculaire	106
Annexe 7 : EMG	107
Annexe 8 : Evaluation de la chute	108
Annexe 9 : Echelle MIRS (The Muscular Impairment Rating Scale).....	109
Annexe 10 : Score FSS Fatigue Severity Scale	110
Annexe 11 : Echelle QoL-gNMD v1.0.....	111
Annexe 12 : Echelle de somnolence d’Epworth.....	117
Annexe 13 : Fiche kinésithérapie	118
Annexe 14 : Auto-questionnaires « Troubles de la déglutition/ troubles de l’élocution (VHI/SHI/ DHI) »	126
Annexe 15 : Fiche « L’intervention orthophonique chez l’adulte DM1 »	128
Annexe 16 : Classification IDDSI.....	131
Annexe 17 : Atteintes psycho-cognitives dans la DM1 : les comprendre pour mieux s’y adapter	132
Annexe 18 : Conduite automobile	140
Annexe 19 : Chemin de l’information dans les prises en charge en situation d’urgence.....	142
Annexe 20 : Nouvelle carte d’urgence pour les malades Steinert	144
Annexe 21 : Fiche urgence	145
Annexe 22 : Gestion de l’anesthésie chez les patients DM1.....	146
Annexe 23 : Documents et pages Internet publiés par l’AFM-TÉLÉTHON sur la Maladie de Steinert	152
Annexe 24 : Références bibliographiques	154

Abréviations

AAH : Allocation adulte handicapé
AEEH : Allocation d'éducation de l'enfant handicapé
APA : Activité physique adaptée
CAMSP : Centre d'action médico-sociale précoce
CPDPN : Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal
CEREMH : Centre de ressources et d'innovation mobilité Handicap
CHADS2VASC2 : Evaluation du risque d'accident vasculaire cérébral (AVC) par embolisation chez un malade ayant une fibrillation auriculaire
CMP-IJ : Centre médico-psychologique
CMPP : Centre médico-psycho-pédagogique
CPAM : Caisse primaire d'assurance maladie
DLU : Dossier de liaison d'urgence
EEP : Exploration électrophysiologique cardiaque
ETT : Echographie cardiaque transthoracique
EFR : Explorations fonctionnelles respiratoires
GERCAH : Groupe d'étude et de recherche pour la conduite automobile des personnes handicapées
GRBAS : « grade, roughness, breathiness, asthenia, strain » (grade, rugosité, respiration, asthénie, déformation)
IAH : Index d'apnées-hypopnées
IEM : Institut d'éducation motrice
IME : Institut médicoéducatif
IMPro : Institut médico-professionnel
IMC : Indice de masse corporelle
ITEP : Institut thérapeutique, éducatif et pédagogique
MPR : Médecine physique et de réadaptation
MDHI : Myotonic Dystrophy Health Index
MDPH : Maison départementale des personnes handicapées
MIRS : Muscular Impairment Rating Scale
MRC : Medical Research Council
PAP : Plan d'accompagnement personnalisé
PAI : Projet d'accueil individualisé
PPC : Pression positive continue
PPRE : Programme personnalisé de réussite éducative
PPS : Projet personnalisé de scolarisation
PSG : Polysomnographie
RQTH : Reconnaissance qualité travailleur handicapé
SAOS : Syndrome d'apnées obstructives du sommeil
SASC : Syndrome d'apnées du sommeil central
SAMSAH : Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés
SAVS : Service d'accompagnement à la vie sociale
SDE : Somnolence diurne excessive
SEGPA : Section d'enseignement général et professionnel adapté
SESSAD : service d'éducation spéciale et de soins à domicile
SP : Sommeil paradoxal
SRBD : Troubles respiratoires liés au sommeil/ Sleep-Related Breathing Disorder
TDAH : Trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité
TDI : Trouble du développement intellectuel
TILE : Test itératif de latence d'endormissement
TME : Tests itératifs de maintien d'éveil
TROS : Troubles Respiratoires Obstructifs du Sommeil
T6M : Test de marche de 6 minutes
ULIS : Unités localisées pour l'inclusion scolaire
VNI : Ventilation non invasive

PNDS Dystrophie myotonique de type 1 (DM1)

Introduction

Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels de santé la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un patient atteint de dystrophie myotonique de type 1 (DM1). Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire.

Le PNDS est un outil pragmatique auquel le médecin peut se référer pour la prise en charge de la maladie considérée, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient lui-même. Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, et tous les protocoles de soins hospitaliers, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient.

Méthode

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Liens d'intérêt

La plupart des membres ont, en tant qu'experts de la DM1, des relations avec l'industrie pharmaceutique mais aucun d'entre eux n'a de relation exclusive avec l'un des industriels concernés.

Ce projet reste indépendant puisqu'il n'y a pas de participation d'un membre du personnel de l'industrie pharmaceutique ni à la rédaction ni à la relecture. Le document n'a pas été communiqué à une personne non membre du groupe de travail, il a été validé par la relecture de personnes distinctes des rédacteurs.

La Dystrophie Myotonique de type 1

La maladie de Steinert ou dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est une dystrophie musculaire génétique mais aussi une maladie multisystémique, de transmission autosomique dominante causée par une expansion de triplets CTG dans le gène *DMPK*. Cette myopathie touche 1/8000 personnes environ en France.

Les symptômes classiques sont la myotonie (difficulté à relâcher les muscles après contraction) et une faiblesse musculaire mais elle peut s'accompagner de fatigue, troubles du sommeil, ophtalmologiques, endocriniens, problèmes cardiaques et respiratoires qui en font le pronostic, ainsi que de troubles cognitifs et émotionnels. L'atteinte cardiaque peut mettre en jeu le pronostic vital et doit être systématiquement dépistée.

Elle est caractérisée par une pénétrance variable lié à un phénomène d'anticipation : l'âge de début est de plus en plus précoce au fur et à mesure des générations. En fonction de cet âge de début, on

distingue diverses formes : congénitale, infantile, juvénile, adulte et tardive. Les formes les plus précoces sont souvent les plus graves et dans les formes infantiles, l'atteinte musculaire est souvent au second plan par rapport à l'atteinte du système nerveux central. Le découpage par forme est artificiel avec souvent un continuum, mais permet à l'échelle de la population de prioriser et d'adapter la fréquence de suivi.

L'espérance de vie peut être réduite chez les patients atteints de DM1 du fait des atteintes respiratoires et cardiaques.

Les patients doivent bénéficier d'une approche multidisciplinaire qui comprend des interventions médicales, des soins de réadaptation, une éducation thérapeutique et un soutien psychosocial. La prise en charge optimale de la DM1 sera personnalisée, dépendra des besoins individuels du patient et doit être élaborée en collaboration avec une équipe de professionnels de la santé spécialisés dans la prise en charge de cette maladie complexe (centre de référence ou de compétence FILNEMUS). Ce patient peut être admis en ALD au titre de l'ALD 8 « formes graves des affections neurologiques et musculaires (dont myopathie), épilepsie grave ».

1. Diagnostic et professionnels impliqués dans le parcours des patients

1.1. Description des différentes formes de la maladie

La répartition statistique générale entre les différentes formes cliniques dans la population atteinte est d'environ : 5% congénitale, 19 % infantile, 26 % juvénile, 39 % adulte, 11 % tardive. L'expression est extrêmement variable d'un individu à l'autre dans une même forme clinique et il existe un chevauchement entre les différentes formes.

La forme tardive

Les patients n'ont pas de plainte clinique avec des signes qui sont extrêmement légers ou tardifs (par exemple calvitie ou cataracte après 50 ans), ressentis comme physiologiques ; ces formes ne sont donc généralement diagnostiquées que lors de l'enquête familiale. Un bilan complet est néanmoins nécessaire pour dépister notamment les complications cardiaques ou respiratoires qui peuvent être asymptomatiques.

La forme classique (juvénile, début >10 ans)

La forme classique est la forme adulte commune. L'atteinte motrice se manifeste par une faiblesse et une atrophie musculaire à nette prédominance distale et axiale. Cette faiblesse se manifeste au niveau du visage par un affaissement des paupières (ptosis), un visage allongé, une dysarthrie, des difficultés à relever la tête en position allongée, à tenir fermement un objet ou à soulever un objet lourd, à monter les escaliers ou à se relever de la position assise, et par une démarche traînante. Les symptômes apparaissent de façon légère vers 20-25 ans, mais le diagnostic est généralement posé vers 40 ans quand les symptômes s'aggravent (notamment la gêne à la marche).

La forme infantile (début entre 1 et 10 ans)

Dans cette forme, on note certaines atteintes du système nerveux central, entraînant un retard des apprentissages (essentiellement langage, écriture et lecture), troubles de l'attention et difficultés scolaires, un syndrome dysexécutif. Les enfants présentent des signes de fatigue, de lenteur, d'hypersomnie. Des signes autistiques sont présents dans 1/3 des cas. En général, la myotonie et les

problèmes musculaires arrivent plus tard. L'enfant peut être suivi pour un retard psychomoteur isolé ou pour des difficultés scolaires inexpliquées.

La forme néonatale (dite aussi congénitale)

Transmise quasi-exclusivement par la mère (alors que les autres formes sont transmises indifféremment par le père ou par la mère), cette forme est très grave, avec hypotonie, détresse respiratoire à la naissance entraînant une mortalité néonatale élevée (plus de 15%) et difficulté à téter. Des signes peuvent être détectés pendant la grossesse, comme un excès de liquide amniotique (hydramnios), une diminution des mouvements actifs fœtaux, des malpositions des pieds. Les risques d'accouchement prématuré ou difficile (présentation par le siège) sont particulièrement élevés. Cette forme s'accompagne d'atteintes du système nerveux central (SNC), avec par la suite un trouble du développement intellectuel de degré variable, un retard sévère d'acquisition du langage, des problèmes psychologiques.

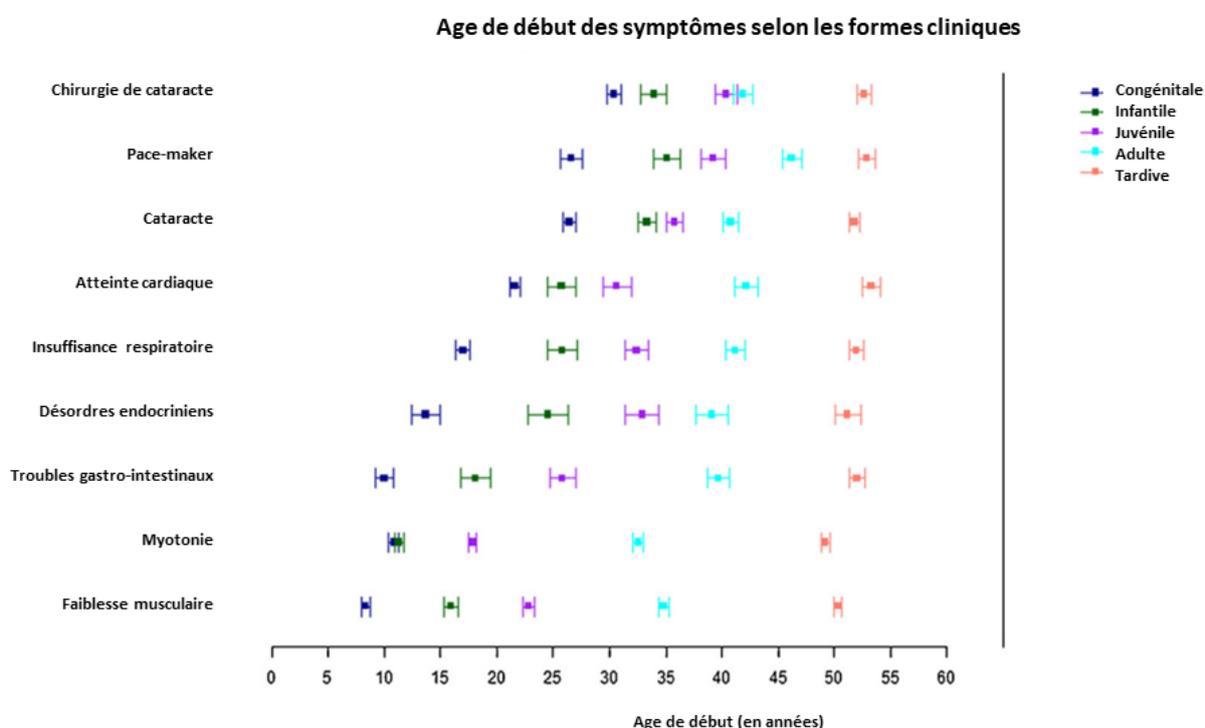


Figure 1. Âge moyen d'apparition des manifestations de la DM1 pour les 5 formes cliniques. Chaque carré correspond à l'âge moyen de début des manifestations avec un intervalle de confiance de 95% (d'après De Antonio et al., 2016)

1.2. Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Chez l'enfant

Étant donné la variabilité des formes pédiatriques de la maladie de Steinert et de leur évolution, la prise en charge médicale et rééducative n'est pas la même à chaque âge et doit s'adapter à chaque enfant ou adolescent.

Le diagnostic et le suivi impliquent la prise en charge dans un centre de référence ou de compétence de maladies neuromusculaires avec des consultations spécialisées. Les professionnels médicaux impliqués sont : neuropédiatre, médecin de médecine physique et de réadaptation (MPR), généticien, orthopédiste, pneumologue, cardiologue, néonatalogue, anesthésiste-réanimateur.

En fonction des besoins du patient, d'autres spécialistes peuvent intervenir à la demande des médecins suscités :

- Gastroentérologue pédiatrique
- ORL pédiatrique (ou autre médecin ayant une orientation en phoniatry et une expertise sur les troubles de la déglutition)
- Orthodontiste et chirurgien maxillo-faciale ou chirurgien esthétique
- Médecin ayant une expertise sur les troubles du sommeil de l'enfant (neurologue, pneumologue ou pédiatre selon les centres)
- Urologue de l'enfant, endocrinologue, pédopsychiatre
- Ophtalmologue

Les autres professionnels de santé impliqués sont : diététicien(ne), kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien(ne), orthophoniste, orthoptiste, neuropsychologue, assistante social(e), psychologue, éducateurs, appareilleurs, prestataires de services, enseignant APA.

La prise en charge globale des patients concerne de nombreux professionnels en ville et à l'hôpital. Ces professionnels travaillent conjointement avec le médecin généraliste, le pédiatre et/ou le généticien pour une prise en charge globale du patient.

Sont aussi impliqués les CAMSP, CMPP, CMP-IJ, SESSAD, IMPro, IME, IEM et toute structure médico-sociale intervenant auprès de l'enfant ou de l'adolescent.

L'AFM-Téléthon peut accompagner les patients et leurs familles au travers de Services Régionaux (un Référent Parcours de Santé attribué à chaque patient) et d'un Groupe d'Intérêt national.

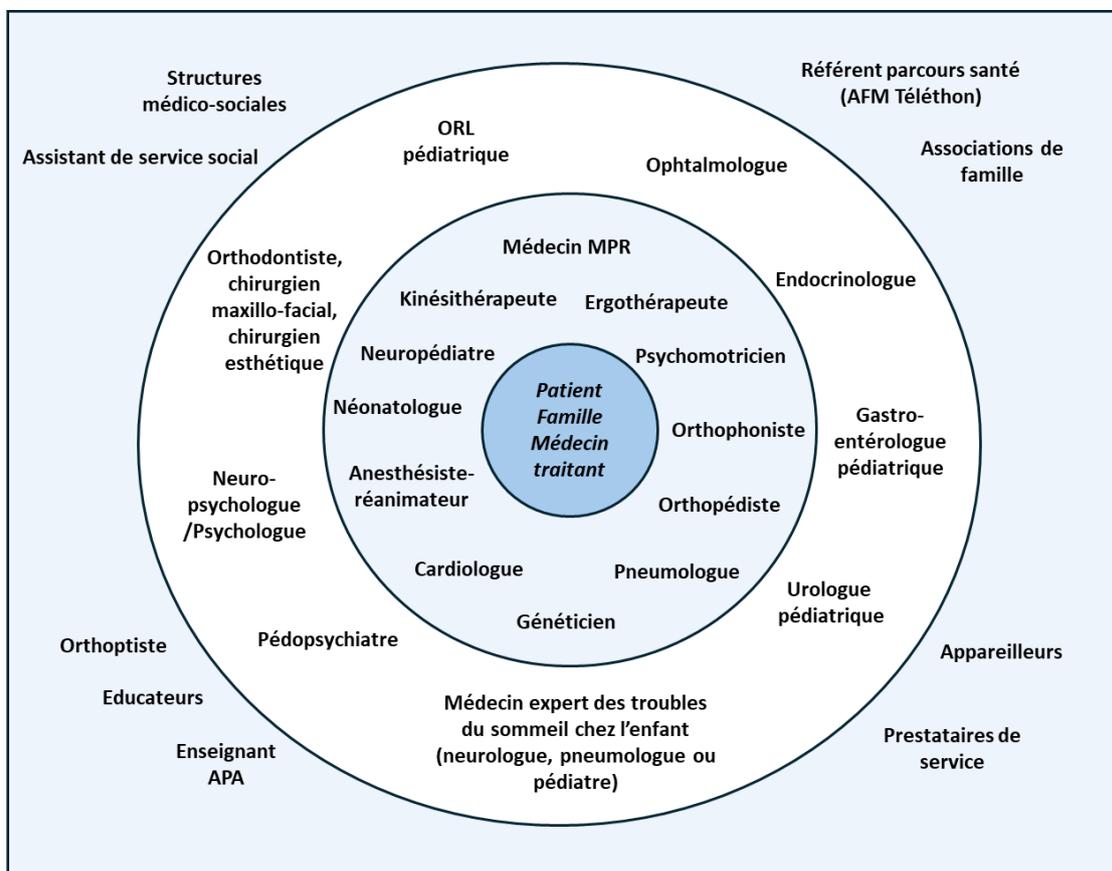


Figure 2. Professionnels impliqués autour du patient enfant

Chez l'adulte

Les professionnels impliqués dans la maladie de Steinert peuvent être scindés en 2 groupes :

- Les professionnels consultés de façon régulière (annuellement ou tous les deux ans au maximum).
- Les professionnels consultés de façon occasionnelle, lors d'événements de vie (ex : désir de grossesse ou de parentalité, complications rares de la pathologie...)

Le neurologue spécialiste des maladies neuromusculaires est généralement le référent pour la maladie et travaille conjointement avec le médecin traitant pour coordonner la prise en charge **pluridisciplinaire**.

Le premier cercle de médecins spécialistes qui suivra régulièrement le patient inclut le neurologue, le cardiologue, le pneumologue, le MPR et l'ophtalmologue. Dans l'idéal, les spécialistes suivant le patient travaillent de manière coordonnée au sein du centre de référence ou compétence de la filière FILNEMUS, avec quelques exceptions selon les ressources locales ou l'organisation régionale.

Le deuxième cercle de spécialistes se décline de la façon suivante :

- Médecin généticien et/ou conseiller en génétique : information lors de l'annonce diagnostique, pour le conseil génétique et le dépistage des apparentés à risque ; lors d'un projet parental, pour le conseil génétique, le diagnostic prénatal (DPN) ou le diagnostic préimplantatoire (DPI).
- Gynécologue/obstétricien : lors d'un projet et suivi de grossesse et/ou en cas DPN ou DPI
- Médecin spécialisé en pathologie du sommeil : prise en charge des problématiques d'hypersomnie, voire de ventilation (en collaboration avec le pneumologue)
- Spécialistes de la déglutition (MPR, ORL, ...)
- Gastroentérologue : troubles digestifs ; diarrhée, constipation, douleurs abdominales..., lithiase biliaire
- Urologue : troubles génito-sphinctériens
- Endocrinologue
- Néphrologue : troubles hydroélectrolytiques
- ORL / phoniatre : troubles de la déglutition et troubles de la communication (dysarthrie/surdité)
- Psychiatre
- Médecin du travail
- Médecin de la CPAM

Concernant les professionnels de santé non médicaux, on citera ceux avec lesquels le patient aura au cours de sa maladie **régulièrement** des contacts :

- Kinésithérapeute
- Assistante sociale
- Orthophoniste
- Psychologue
- Les éducateurs en cas de déficience cognitive

Selon les besoins et les possibilités peuvent aussi intervenir des psychomotriciens, coach d'activité physique adaptée (APA), diététicien, neuropsychologue... Puis selon le handicap du patient, les ergothérapeutes, les appareilleurs, les prestataires de service pourront être sollicités.

Les psychologues interviennent souvent, que ce soit pour la prise en charge du patient présentant une maladie de Steinert ou de celle de ses apparentés proches (enfants, conjoints...).

Les référents Parcours de santé de l'AFM-Téléthon accompagnent au quotidien les patients et leurs familles.

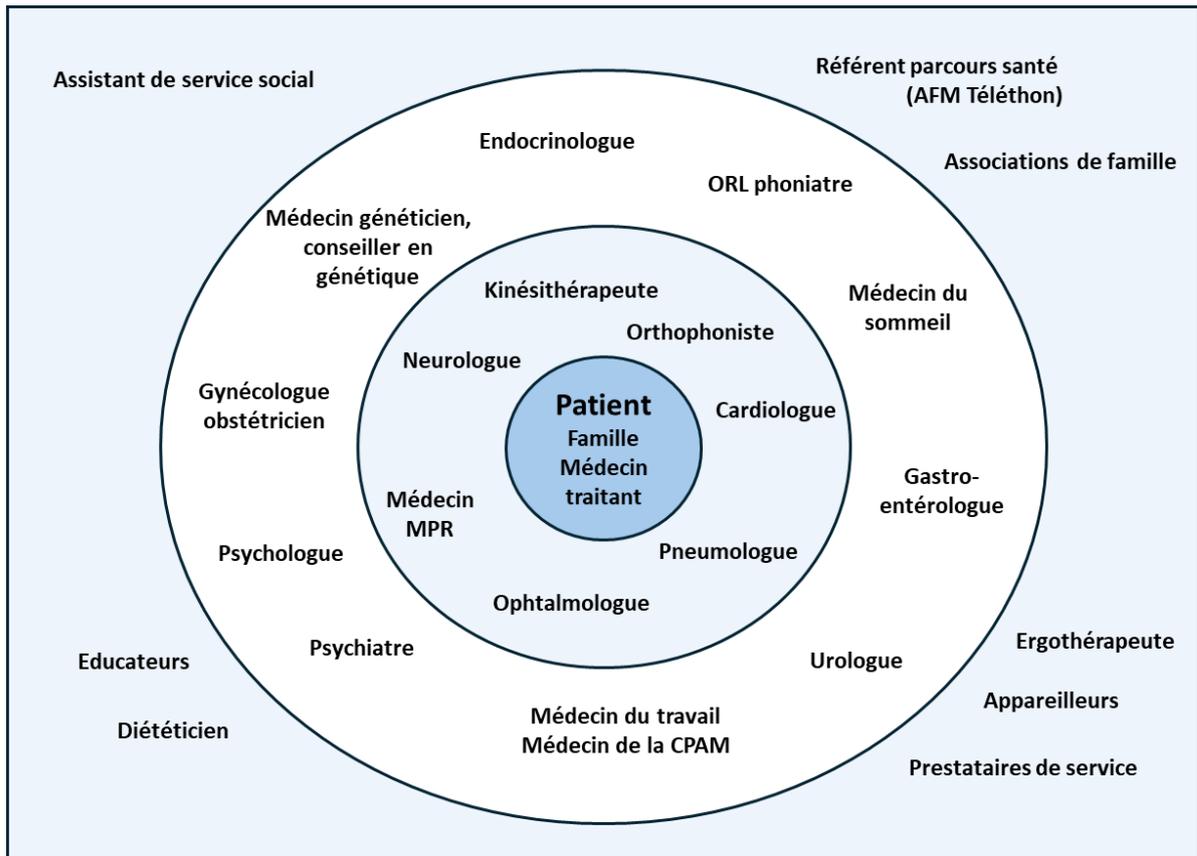


Figure 3. Professionnels impliqués autour du patient adulte

1.3. Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic

Les manifestations cliniques de la maladie sont variables selon la forme, même s'il s'agit d'un continuum. Nous pouvons regrouper les circonstances de découverte en groupe de signes/symptômes.

Les symptômes les plus précoces apparaissent avec la forme congénitale. L'âge de survenue des symptômes est variable dans les autres formes mais corrélé au degré de sévérité clinique.

Forme congénitale

Dans la forme congénitale, l'hypotonie et l'insuffisance respiratoire peuvent être au premier plan avec des difficultés d'adaptation néonatale avec dépendance ventilatoire.

Une annexe spécifique sur les formes congénitales est proposée, du diagnostic à la prise en charge.

La présentation congénitale de la DM1 peut entraîner une détresse respiratoire sévère pouvant nécessiter des manœuvres de réanimation urgentes. L'insuffisance respiratoire néonatale dans un contexte d'hypotonie peut être le mode de révélation de la maladie. La durée de dépendance ventilatoire pendant la période néonatale est prédictive d'une atteinte respiratoire sévère, du risque de complications ultérieures.

Lorsque la maladie est connue dans la famille, la période périnatale doit être encadrée par un suivi obstétrical avec une maternité de niveau 3. Cependant, la survenue d'une hypotonie néonatale peut être l'occasion de la découverte de la maladie dans la famille (forme « apparemment » de novo).

Dans cette deuxième situation, le diagnostic chez l'enfant révélera une atteinte maternelle dans l'immense majorité des cas (phénomène d'anticipation plus sévère si transmission maternelle). Des difficultés cognitives modérées, une dysmorphie faciale, et surtout la présence d'une réaction myotonique chez la mère sont donc des indices diagnostiques importants en cas d'hypotonie néonatale.

Chez l'enfant

On peut regrouper les manifestations cliniques en : signes musculaires (faiblesse musculaire et myotonie), troubles gastro-intestinaux, troubles cognitifs, troubles du sommeil, insuffisance respiratoire, anomalies cardiaques, cataracte et anomalies biologiques (troubles endocriniens, perturbations du bilan hépatique, hypogammaglobulinémie...).

Les troubles cognitifs et neurodéveloppementaux : les troubles du neurodéveloppement et des apprentissages scolaires sont également une porte d'entrée classique en consultation pédiatrique spécialisée.

Sont décrits : lenteur, troubles attentionnels, troubles du langage écrit et du langage oral, troubles de la motricité fine, troubles de la coordination et dyspraxie. Un déficit intellectuel global est généralement noté. D'autres troubles du neurodéveloppement peuvent être présents au diagnostic comme les troubles du spectre autistique ainsi que des troubles psychiatriques comme l'anxiété et la dépression.

Les symptômes musculaires sont le déficit moteur et la myotonie. La faiblesse musculaire progressive et l'amyotrophie sont à prédominance distale et axiale avec des difficultés à se relever du plan du lit, un steppage, une atteinte de la main. L'atteinte faciale (ptosis et aspect figé du visage, parfois associée à une dysmorphie avec palais ogival) est observée chez tous les patients atteints de la forme congénitale ainsi que la dysphonie/dysarthrie fréquemment associées.

La myotonie désigne un retard du relâchement après la contraction musculaire volontaire, se manifestant par exemple par des difficultés à desserrer les mains, à ouvrir les yeux, lors de la mastication, ... Ce symptôme peut ne plus être évident quand la faiblesse musculaire est très évoluée. Ces symptômes sont responsables de troubles de la motricité fine avec des problèmes d'écriture, d'habillage ou d'utilisation d'ustensiles pour manger, ce qui impacte leur autonomie et les activités de la vie quotidienne.

L'insuffisance respiratoire : les signes d'atteinte respiratoire comprennent une toux inefficace, des infections pulmonaires récurrentes, une orthopnée, une dyspnée, des ronflements, des céphalées matinales, des apnées de sommeil et de la fatigue. L'insuffisance respiratoire restrictive est plus fréquente dans la forme congénitale, nécessitant souvent une ventilation non invasive. Les apnées du sommeil (centrales et/ou obstructives) sont également fréquentes.

Les troubles du sommeil : la somnolence diurne excessive sans atteinte respiratoire doit faire rechercher une narcolepsie secondaire ou une hypersomnie. Elle peut révéler la maladie.

Les manifestations cardiologiques : la forme juvénile se distingue des autres formes pédiatriques par l'atteinte cardiaque précoce. Les symptômes évoquant une atteinte cardiaque sont palpitations, malaise, dyspnée, douleurs thoraciques, fatigue inexplicée. Elle doit être dépistée dès 6 ans même en l'absence de symptômes compte-tenu du risque de mort subite.

Les troubles gastro-intestinaux : les difficultés alimentaires peuvent être les premiers signes d'appel de la maladie. Les patients peuvent aussi présenter une constipation (plus fréquemment observée

dans les formes congénitales puis dans les formes juvéniles) des douleurs abdominales, diarrhées, une incontinence fécale ou des cholélithiases.

Les troubles dysphagiques avec risque élevé de fausses routes, dénutrition peuvent amener à la mise en place d'une nutrition entérale.

L'atteinte ophtalmologique (cataracte) : La cataracte peut se développer très tôt dans certaines formes cliniques, comme c'est le cas dans les formes congénitales et les formes infantiles.

Les troubles endocrinologiques peuvent apparaître dans la première décennie dans les formes congénitales mais généralement à l'âge adulte dans les formes infantiles et juvéniles. Il s'agit essentiellement du diabète. Il y a aussi un surrisque de dénutrition.

Chez l'adulte

Les circonstances de découverte sont multiples tant la maladie est polymorphe et de nombreux spécialistes peuvent être confrontés à l'un des symptômes majeurs de cette pathologie. Nous listons ci-dessous les manifestations/ les circonstances de découverte de la maladie les plus fréquentes.

Pour les manifestations autres que motrices, les signes de dysmorphie faciale particulière devront être recherchés par les cliniciens. Le faciès typique des personnes ayant le phénotype adulte de DM1 est allongé, émacié, hypomimique, avec un ptosis, un défaut d'occlusion palpébrale, une bouche ouverte avec un palais ogival, une calvitie de type androgénique chez les patients masculins, de grandes oreilles décollées, et une tendance au rétrognathisme.

Déficit moteur/myotonie (Annexe associée : ENMG +vidéo) : La myotonie est parfois diffuse (mains, membres inférieurs, muscles cervicaux, masséters, langue...) et est à l'origine de raideur, de douleurs, de chutes, de dysphagie. Cette situation peut alors poser le diagnostic différentiel avec une myotonie congénitale lorsque la faiblesse motrice est quasiment ou totalement absente. La faiblesse musculaire peut prédominer, rendant d'ailleurs difficile la mise en évidence de la myotonie. Bien que la myotonie soit présente depuis l'enfance ou l'adolescence, elle ne fait pas fréquemment l'objet d'une plainte à l'origine d'une consultation. C'est l'apparition d'une faiblesse motrice, de chutes, l'aggravation du déficit moteur, notamment au froid, ou lors d'activités physiques qui va motiver une consultation, soit demandée par le patient soit par ses proches et/ou le médecin traitant.

Parfois, le diagnostic va être suspecté par la découverte fortuite de décharges myotoniques en électromyogramme, demandé dans une autre indication (par exemple pour explorer une plainte mal définie par le patient ou pour toute autre raison).

L'insuffisance respiratoire : La découverte de la maladie en pneumologie ou en réanimation est souvent faite au décours d'une décompensation respiratoire pour une bronchite, une pneumopathie ou au décours d'une anesthésie générale. Les difficultés de sevrage de la ventilation amenant à se poser la question d'une maladie musculaire, la maladie de Steinert étant alors évoquée devant le phénotype clinique (atrophie musculaire faciale, distale...). La myotonie peut être absente ou difficile à mettre en évidence, soit parce que l'amyotrophie est sévère et l'emporte sur la myotonie, soit en raison des drogues sédatives. Les troubles de déglutition non signalés par le patient peuvent aussi favoriser la révélation de la maladie par une pneumopathie d'inhalation.

Manifestations cardiologiques : Découverte de la maladie à la suite d'un BAV, troubles du rythme supra ou ventriculaire, cardiomyopathie ou manifestations thrombo-emboliques beaucoup plus rares comme mode de révélation.

Cataracte : Elle se caractérise par la présence intra-cristallinienne de paillettes réfringentes qui renvoient les réfections colorées (la cataracte est dite par conséquent polychrome ou "en arbre de Noël") et par la présence d'opacités. Bien qu'aisément reconnue et diagnostiquée, elle ne fait que très exceptionnellement l'objet d'investigations poussées étant donné la multitude de causes de cataracte (DM1 représente moins de 1% des causes de cataracte). Néanmoins, une cataracte précoce (avant 50 ans) doit faire suspecter systématiquement ce diagnostic, pour diminuer le délai diagnostique, actuellement de 10 ans environ entre la cataracte et le diagnostic.

Une autre atteinte spécifique de la maladie de Steinert est une dystrophie réticulée maculaire. Il s'agit d'une atteinte à prévalence inconnue (cas rapportés). Elle se caractérise par la présence de remaniements pigmentaires sous-rétiniennes de disposition réticulée, en "pattes d'araignée" ou en "ailes de papillon". Elle est évolutive et peut être responsable d'une baisse modérée d'acuité visuelle. Enfin, des malpositions palpébrales (ectropion/entropion) et un ptosis bilatéral complètent le tableau de l'atteinte oculaire.

Troubles endocriniens : Il est exceptionnel que les troubles endocriniens divers (diabète, thyroïde, parathyroïde...) soient à l'origine du diagnostic de maladie de Steinert sauf concernant les hypogonadismes entraînant une stérilité ou une hypofertilité.

Fertilité/Grossesse/Naissance : Les consultations pour stérilité sont fréquentes au cours de la maladie de Steinert. La maladie peut parfois être découverte à cette occasion. La réserve ovarienne est plus faible chez les femmes DM1 et la qualité des embryons obtenus in vitro est de moins bonne qualité. Chez les hommes, des anomalies qualitatives et quantitatives sont retrouvées pour les spermatozoïdes (voire une azoospermie).

La circonstance de découverte peut être aussi pour la mère ou le père atteint lors de la découverte au cours d'une grossesse d'un hydramnios, d'une immobilité fœtale ou à la naissance d'un enfant atteint de forme congénitale de la maladie.

Les troubles de la déglutition : Ils sont souvent négligés par les patients et le mode d'entrée dans la maladie peut être des pneumopathies d'inhalation à répétition. Parfois la dysarthrie avec voix nasonnée peut être aussi le symptôme révélateur.

Les troubles du sommeil : Une narcolepsie ou une hypersomnie peuvent révéler la maladie. Ils peuvent être confondus ou aggraver les troubles de l'attention et l'asthénie.

La cognition : Le déficit de la cognition sociale, le déficit des fonctions exécutives associés parfois à une agressivité, une désinhibition ou à l'inverse une apathie sont observés. L'absence de flexibilité et les difficultés d'adaptation à des situations nouvelles sont caractéristiques mais ne constituent que de façon exceptionnelle une circonstance de découverte de la maladie.

Circonstances péri-anesthésiques de découverte de la pathologie :

Le diagnostic doit être évoqué en tant que diagnostic différentiel dans les circonstances suivantes :

- Réponse anormale (rapidité de la perte de conscience avec ou sans apnée) à l'administration d'un hypnotique ou d'une benzodiazépine ou confusion postopératoire inexpliquée
- Dépression respiratoire post-opératoire majeure suite à l'administration d'une dose habituelle d'un morphinique par voie IV ou périmédullaire
- Curarisation prolongée suite à l'administration d'une dose habituelle d'un curare non dépolarisant
- Contracture musculaire généralisée ou localisée à un groupe de muscles
- Difficultés de sevrage respiratoire en réanimation
- Cardiomyopathie dilatée ou troubles du rythme cardiaque d'origine inconnue

Imagerie encéphalique et musculaire : Dans la très grande majorité des cas, l'imagerie est peu utilisée dans le diagnostic de maladie de Steinert. L'IRM encéphalique demandée pour des anomalies neurologiques alors que la maladie est ignorée, par exemple pour une plainte attentionnelle ou cognitive, peut révéler une atrophie globale et des anomalies des Virchow Robin mais de manière plus évocatrice des hypersignaux temporaux antérieurs en phase (exemple ci-dessous).

Les altérations des muscles du massif facial (notamment les masséters, dans le champ d'analyse d'une IRM encéphalique) peuvent être un élément d'orientation diagnostique.

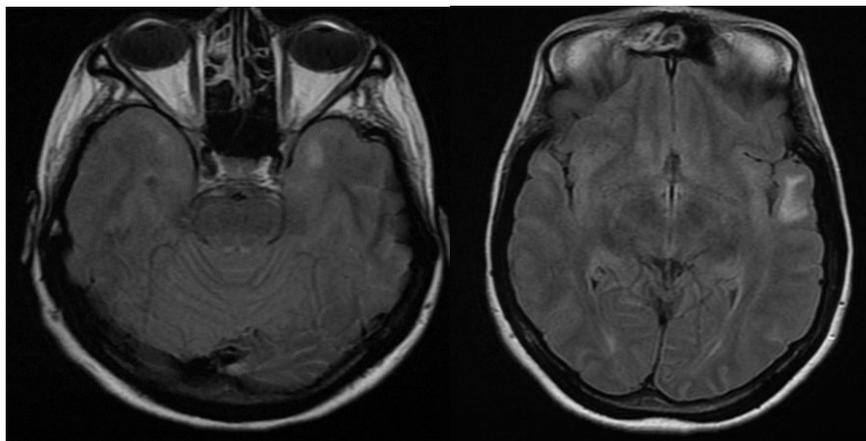


Figure 4 : Exemple d'une IRM cérébrale de patient présentant une maladie de Steinert avec des hypersignaux insulaires et temporo-internes, bilatéraux et asymétriques.

Devant des troubles moteurs ou des douleurs, une **IRM segmentaire cervico-encéphalique, rachidienne ou articulaire peut-être prescrite** (épaule, bassin, genou ou cheville) retrouvant une altération musculaire associant à des degrés divers remplacement graisseux, atrophie et hypersignaux T2 fat sat ou STIR témoins de l'activité dystrophique de la maladie.

Ce mode de découverte devrait augmenter, le recours aux séquences pondérées T2 avec saturation du signal de la graisse (Fast spin echo T2 fat sat, T2 Dixon et STIR...) en imagerie ostéo-articulaire étant maintenant systématique avec possibilité de découverte de zones de dystrophie active parfois avant les signes cliniques et il faut rappeler que les altérations musculaires (signal et volume) ne signent pas qu'une pathologie dégénérative liée au vieillissement. (Annexe associée : IRM musculaire chez les patients DM1)

1.4. Diagnostic différentiel

Le diagnostic différentiel se fait en fonction de l'âge d'apparition et des signes cliniques.

Forme congénitale

Devant l'hypotonie dans la forme congénitale, on évoque, après exclusion d'une pathologie métabolique ou toxique, des causes centrales, génétiques, (syndrome de Prader-Willi par délétion ou disomie uniparentale maternelle en 15q11-q13, disomie uniparentale d'origine maternelle pour le chromosome 14) ou neuromusculaires (amyotrophie spinale infantile, myopathies congénitales (myopathies à multiminicores, à bâtonnets, les myopathies centronucléaires liées à l'X, les autres myopathies centronucléaires), dystrophie musculaires congénitales, syndromes myasthéniques congénitaux, ou une myasthénie transmise d'origine auto-immune maternelle).

Chez l'enfant

Devant des troubles du neurodéveloppement, des troubles cognitifs et psychiatriques, d'autres causes sont à exclure, complexes, dans le cadre de la démarche diagnostique du trouble du développement intellectuel.

Devant la présence d'une myotonie, on doit également évoquer les myotonies non dystrophiques, paramyotonie congénitale et myotonie aggravée par le potassium (canalopathie sodium), encore plus rares.

Les troubles de tonicité du sphincter anal peuvent être retrouvés dans cette pathologie. Plusieurs cas de confusion entre une hypotonie du sphincter anal chez de jeunes enfants DM1 et des signes d'abus sexuel ont été publiés. Cette confusion peut amener à des enquêtes stressantes pour l'enfant et son entourage et il faut donc prendre en compte qu'une telle hypotonie chez ces enfants peut faire partie intégrante des symptômes de leur maladie.

Chez l'adulte

La topographie de l'atteinte musculaire (oculo-bulbaire, axiale, quadridistale) et les atteintes extramusculaires (multisystémique et cognitive) ainsi que la myotonie clinique et/ou EMG peuvent faire évoquer un grand nombre de diagnostics différentiels dans les formes adultes de DM1 (cf. tableau récapitulatif). Néanmoins, dans la pratique clinique, la combinaison des éléments précédents, d'une transmission autosomique dominante, d'une morphologie faciale évocatrice et de salves myotoniques marquées sur l'EMG rendent la suspicion diagnostique de DM1 assez simple pour un neurologue spécialisé.

Diagnosics différentiels

La **dystrophie myotonique de type 2 (DM2)** (ou PROMM pour proximal myotonic myopathy) est liée à une expansion de quadruplets CCTG (75-11000 répétitions, moyenne de 5000 répétitions) transcrite mais non traduite localisée dans l'intron 1 du gène *ZNF9*, sur le chromosome 3q21. Cette affection partage des points communs avec la DM1 : toxicité des expansions d'ARNm avec anomalies d'épissage de nombreux gènes, transmission autosomique dominante, atteinte multisystémique (cataracte, insensibilité à l'insuline ou diabète de type 2, anomalies cardiologiques), présence d'une myotonie, mais le déficit moteur est à prédominance proximale. Les CPK sont peu élevées. Contrairement à la DM1, il n'y a pas de phénomène d'anticipation ou de forme congénitale/infantile. Elle débute entre 30 et 60 ans par une faiblesse musculaire et parfois une myotonie plus précoce. **La faiblesse concerne les muscles proximaux des ceintures et axiaux (fléchisseurs de nuques et de hanche) avec peu ou pas d'atteinte faciale, bulbaire, respiratoire ou oculaire** contrairement à la DM1 où l'atteinte débute souvent aux muscles distaux des membres supérieurs. La myotonie clinique est moins marquée dans la DM2 que dans la DM1 avec souvent des salves pseudomyotoniques sur l'EMG (parfois uniquement post insertion).

Les autres affections héréditaires associées à une **myotonie** sont : les myotonies congénitales (forme dominante de Thomsen ou forme récessive de Becker) liées à des variants pathogéniques du canal chlore *CLCN1*, la paramyotonie congénitale, les myotonies et la paralysie périodique hyperkaliémique liées au gène *SCN4A* codant pour le canal sodium musculaire Nav1.4. Ces myotonies non dystrophiques sont plus rares (prévalence estimée à 1/50 000), n'affectent pas le muscle cardiaque et n'occasionnent généralement pas de déficit musculaire permanent ni d'atteinte systémique.

La présence d'un **ptosis oculaire bilatéral, d'une atteinte bulbaire et faciale** fait évoquer les myopathies mitochondriales (par délétion ou mutations de l'ADN mitochondrial, mutations de gènes nucléaires), les myopathies ou myasthénies congénitales, la dystrophie musculaire oculopharyngée (transmission AD, gène *PABPN1*), la dystrophie oculo-pharyngo-distale ou encore la myosite à inclusions. L'absence d'ophtalmoplégie externe progressive dans la DM1 peut aider.

Face à une **myopathie héréditaire de l'adulte autosomique dominante et une atteinte à prédominance quadridistale**, les diagnostics différentiels éventuels sont constitués par les myopathies myofibrillaires et/ou distales.

L'**atteinte cardiaque** présente dans la DM1 (troubles de la conduction, troubles du rythme) peut également faire évoquer d'autres maladies musculaires génétique autosomique dominante comportant une atteinte cardiaque type DM2, myopathies myofibrillaires, myopathies en lien avec des anomalies de l'enveloppe nucléaire.

<u>Diagnosics différentiels chez l'enfant</u>		
Diagnosics différentiels (élément clinique ou paraclinique rencontré dans la DM1)	Éléments de similitudes avec la DM1	Éléments discriminants du diagnostic différentiel avec la DM1
Forme congénitale 0 – 1 ans		
<u>Hypotonie</u>		
Amyotrophie spinale infantile type 1	Hypotonie massive, troubles de la suction/déglutition	Absence de reflexes ostéotendineux, fasciculations linguales, bon éveil Délétion gène SMN1
Myopathies congénitales	Hypotonie, ptosis, insuffisance respiratoire, troubles bulbaire, hypotonie faciale	Anomalies spécifiques à la biopsie musculaire
Syndromes myasthéniques congénitaux	Hypotonie, trouble de la respiration, ptosis Parfois arthrogrypose, pieds bots	Ophtalmoplégie possible Fluctuations de la faiblesse au fil du nyctémère, de la répétition de l'effort
Myasthénie auto-immune transmise néonatale	Hypotonie et faiblesse musculaire transitoire, troubles respiratoires, troubles bulbaire	ATCD de myasthénie auto-immune chez la mère Faiblesse musculaire disparaissant en quelques semaines à mois
Syndrome Prader -Willi	Hypotonie, troubles de la suction/déglutition	Petite taille/ petit poids de naissance Délétion/disomie uniparentale maternelle en 15q11-q13
Forme infantile 1 – 10 ans		
<u>Trouble du neurodéveloppement</u>		
Troubles du neurodéveloppement liés à d'autres étiologies	Retard psychomoteur, Retard de langage, Troubles de la relation/communication et de la cognition sociale	Absence d'élévation des CPK Absence de ptosis, hypomimie, voix nasonnée, hypersomnie

	Troubles du spectre autistique Absence de déficit musculaire	
Forme juvénile 10 – 20 ans		
Troubles cognitifs liés à d'autres étiologies	Troubles des apprentissages scolaires Troubles de la coordination (dyspraxie) TDAH Troubles du comportement et de la cognition sociale Troubles psychiatriques (anxiété/dépression)	Absence d'atteinte multi-systémique : Absence d'atteinte cardiaque Rareté de l'hypersomnie diurne pathologique Absence de myotonie Absence de l'hypotonie des muscles du visage et de faiblesse musculaire
Myotonies non dystrophiques	Myotonie	Age d'apparition de la myotonie plus précoce Pas de faiblesse musculaire cf. chez l'adulte
<u>Diagnostics différentiels chez l'adulte</u>		
Diagnostics différentiels (élément clinique ou paraclinique rencontré dans la DM1)	Éléments de similitudes avec la DM1	Éléments discriminants du diagnostic différentiel avec la DM1
<u>Myotonie clinique et/ou électrique</u>		
DM2	Atteintes multi systémiques (cataracte précoce, insensibilité insuline, atteintes auto immunes, élévation gamma GT, neuropathie, troubles rythme et conduction, anomalies substance blanche et dysfonction cognitive Transmission AD Anomalies peu spécifiques biopsie musculaire	Myotonie clinique et EMG moins marquée Atteinte musculaire prédominante aux ceintures Absence d'anticipation ou de forme congénitale/infantile
Myotonies non dystrophiques	Myotonie clinique franche Myotonies congénitales (CLCN1) avec sensibilité au froid et « warm-up phenomenon » Efficacité TTT anti-myotonique (mexilétine, autres inhibiteurs des canaux sodiques type carbamazépine ou lacosamide)	Absence de déficit musculaire permanent sauf rares cas Hypertrophie musculaire Absence d'atteinte extra-musculaire dont cardiaque
<u>Ptosis, atteinte faciale, bulbaire</u>		
Mitochondriopathies	Atteintes multi-systémiques (dont cardiaque, diabète, neuropathie, cataracte, rétinopathie, dysfonction cognitive, atteinte respiratoire avec SAOS et/ou hypoventilation alvéolaire, cardiomyopathie, anomalies endocrinologiques) CPK normaux ou modérément élevés	Ophthalmoplégie fréquente Possible élévation lactates pyruvate et ratio Anomalies mitochondriales sur la biopsie musculaire
Myopathies congénitales	Age de début souvent précoce (forme congénitale et infantile) Possible atteinte respiratoire	Absence d'atteinte endocrinologique Particularités biopsie musculaire (cores, bâtonnets, centralisations nucléaires...)
Myasthénies congénitales		Anomalies jonction neuromusculaire (stimulation répétitives ENMG) Sensibilité médicaments anticholinestérasique ou à visée adrénergique
Myopathie oculopharyngée	Ophthalmoplégie progressive et ptosis Dysphagie surtout pour eau froide	Absence d'atteinte cardiorespiratoire ou systémique Présence de vacuoles bordées et de filaments nucléaires (biopsie musculaire)
Myosite à inclusions	Dysphagie, faiblesse muscles orbiculaires yeux et bouche + fléchisseurs doigts et poignets	Absence de myotonie clinique Amyotrophie déficitaire quadricipitale prédominante Infiltrats inflammatoires sur biopsie musculaire + Vacuoles bordées avec dysfonction mitochondriale

Atteinte multisystémique (cardiaque, respiratoire, endocrinologique, cognitive...)		
Mitochondriopathies	<i>Cf ci-dessus</i>	<i>Cf ci-dessus</i>
DM2	<i>Cf ci-dessus</i>	<i>Cf ci-dessus</i>
Myopathies à inclusion type VCP	Possible altération cognitive Atteinte musculaire proximo-distale Myotonie électrique possible	Possible Paget, SLA, CMT2 Pattern BM (inclusions et vacuoles bordées)
Myopathies autosomiques dominantes avec faiblesse quadridistale		
Myopathies myofibrillaires et/ou distales (ex gènes <i>ACTN2, CAV3, CRYAB, DES, DNAJB6, DNM2, FLNC, GIPS1, HNRNPA1, HSPB8, KHLH9, LDB3, LRP12, MATR3, MB, MYH7, MYOT, NEB, NOTCH2NLC, PLIN4, RYR1, TIA1, TTN, VCP</i>)		
Myopathies autosomiques dominantes avec atteinte cardiaque (troubles du rythme ou de la conduction)		
DM2, myopathies myofibrillaires, myopathies en lien avec des anomalies de l'enveloppe nucléaire (ex mutations de la lamine A/C LMNA avec maladie d'Emery Dreifuss autosomique dominante, ou encore Nesprine 1 ou 2 SYNE1 et 2, TMEM43 LUMA)	Absence de myotonie, cataracte, ptosis FEVG souvent longtemps préservée dans la DM1	

1.5. Confirmation du diagnostic

La confirmation diagnostique relève de l'analyse moléculaire, effectuée après **information** du patient et/ou de ses parents/tuteur légal sur la maladie recherchée, les moyens de la détecter, le degré de fiabilité des examens, les possibilités de prévention et de traitement, ainsi que les risques de transmission génétique de la maladie.

Un **accompagnement psychologique** pourra être mis en place dans le cadre de cette démarche.

La signature d'un **consentement éclairé** est nécessaire avant la réalisation de l'analyse génétique, qui pourra être effectuée dans différents contextes :

- Devant **une suspicion clinique**
- Dans le cadre d'un **diagnostic présymptomatique** chez un individu à risque, quand le diagnostic moléculaire a préalablement été confirmé dans la famille (cf. chapitre 3.9 Conseil génétique).
- **En anténatal** dans deux situations différentes : sur antécédent familial dans le cadre d'une procédure de **diagnostic prénatal**, (voir chapitre correspondant) ou sur signes d'appels échographiques (hypomobilité fœtale) dans le cadre d'un diagnostic symptomatique.

Le dépistage présymptomatique est fortement recommandé chez les patients adultes en raison du risque de troubles du rythme/de la conduction cardiaque et de mort subite dans cette pathologie.

La DM1 est de transmission autosomique dominante liée à l'**expansion d'un triplet CTG** localisé dans la région 3' non traduite (3'UTR) du gène *DMPK* (dystrophy myotonia protein kinase) en 19q13.3.

Les allèles normaux s'étendent de **5 à 35 répétitions**. Les **expansions pathogènes ont une taille minimale de 51 répétitions** et peuvent atteindre plusieurs milliers de répétitions. Les allèles de 36 à 50 répétitions sont rares : les individus porteurs de ces allèles intermédiaires sont asymptomatiques mais sont à risque de transmettre un allèle instable.

D'une façon générale, la taille de la mutation corrèle positivement avec la sévérité de la maladie et inversement avec l'âge de début. Cependant, cette corrélation n'étant pas absolue, il est difficile de prédire le pronostic en se basant sur la taille de l'expansion. Une part de la variabilité clinique semble également liée à la présence d'interruptions non-CTG ainsi qu'à la méthylation d'ilots CpG adjacents.

La recherche de l'expansion pathogène est réalisée en première intention par des techniques basées sur l'amplification par PCR du locus DM1 : PCR fluorescente, TP-PCR (Triplet Repeat Primed-PCR) du coté 3' et/ou 5' de l'expansion, QMPSF (Quantitative Multiplex PCR of Short Fluorescent Fragments). Le diagnostic positif repose sur la mise en évidence de l'expansion de la répétition CTG (≥ 51 répétitions). Un diagnostic d'exclusion de DM1 est porté si 2 allèles de taille normale sont détectés.

La quantification des expansions de plus de 200 répétitions nécessite la réalisation d'un Southern Blot sur produit de LR-PCR (long-range-PCR) ou sur ADN génomique.

La présence d'une interruption dans les répétitions CTG peut être à l'origine de résultats faussement négatifs. Il est ainsi recommandé d'utiliser deux techniques indépendantes pour rechercher la présence de l'expansion. Il est à noter que l'utilisation de séquençage « long read » peut être d'un grand bénéfice pour l'analyse des interruptions de répétition CTG et du profil de méthylation de la région contenant l'amplification.

Le rendu du résultat moléculaire est effectué en consultation par le médecin prescripteur, éventuellement accompagné des professionnels de l'équipe multidisciplinaire ayant participé à la démarche de test (psychologue notamment).

Lorsque l'analyse moléculaire concerne un enfant, la présence des deux parents lors de la consultation de prescription et de rendu est hautement souhaitable.

2. Bilan des complications (symptomatologie, évaluation initiale et suivi)

Annexe associée : figure récapitulative PNDS

2.1. Atteintes motrices

Une évaluation musculaire du patient atteint de DM1 par une équipe spécialisée est essentielle pour apprécier le degré de limitation dans les gestes de la vie quotidienne, la perte d'autonomie et proposer des aides adaptées aux besoins spécifiques. L'évaluation initiale servira de base pour la conception d'un programme de rééducation personnalisé. Des bilans périodiques, le plus souvent annuels, permettront ensuite l'ajustement de cette prise en charge thérapeutique et la description de l'évolutivité du patient.

- **Faiblesse musculaire liée à la dystrophie**

Les principaux symptômes moteurs sont liés à la faiblesse musculaire faciale (muscles orbiculaires des paupières et de la bouche - releveurs des paupières, muscles masticateurs, muscles temporaux) + sternocléidomastoïdiens + fléchisseurs de nuque - quadridistale avec fléchisseurs doigts et poignets - loges antéro externes et postérieures de jambes.

Ainsi des troubles de déglutition et de parole, des troubles posturaux, des troubles de la marche, un steppage et/ou des difficultés motrices de la main sont observées. L'échelle MIRS (Muscular Impairment Rating Scale) est utilisée pour grader la sévérité de l'atteinte motrice :

1. Pas de faiblesse musculaire
2. Signes minimaux
3. Atteinte musculaire distale sans faiblesse musculaire proximale excepté pour les extenseurs des coudes
4. Faiblesse musculaire proximale modérée

5. Faiblesse musculaire proximale sévère

Le déclin de la force musculaire semble lié à l'âge d'apparition de la maladie, au handicap physique et à l'âge des patients au moment de l'évaluation, à la force de préhension et au sexe. La diminution de la force musculaire, de la force de préhension et l'augmentation de l'incapacité physique sont fortement corrélées à la durée de la maladie et au nombre de répétitions CTG.

Le déclin de la faiblesse musculaire est plutôt lent mais une limitation de la mobilité ou de la marche est observée chez 85 % des patients atteints de DM1, mais les patients restent généralement marchants.

- Myotonie

La myotonie peut être révélée par :

- un défaut de relaxation musculaire suite à une contraction plus ou moins intense,
- une contraction exagérée à la percussion au marteau réflexe,
- une salve d'activité électrique à l'insertion d'une aiguille EMG (salve dite "myotonique").

La myotonie est favorisée par le froid, mais elle diminue après un échauffement progressif du muscle (« warming effect »). La myotonie trouve son origine dans un défaut des canaux ioniques.

La myotonie est une caractéristique très variable de la DM1, non seulement entre les patients, mais aussi pour un même patient, d'un jour à l'autre et même au cours de la même journée. En outre, au long terme, la myotonie s'efface progressivement au fur et à mesure que la faiblesse musculaire s'accroît.

Elle touche préférentiellement les mains mais peut toucher les muscles de la tête (masséters, lèvre) avec des répercussions pour la parole et la déglutition. L'atteinte des muscles striés pelviens peut également aggraver les troubles sphinctériens.

- Fatigue et fatigabilité

Il faut différencier la fatigue générale, aspécifique (sensation permanente d'épuisement) de la fatigabilité liée à l'exercice (incapacité d'un muscle à soutenir la force requise ou attendue). L'activité physique est bénéfique pour la fatigue mais doit être fractionnée et proportionnelle au déficit s'il y a un problème d'endurance musculaire associée.

Il faut savoir interroger aussi sur la qualité du sommeil et différencier la fatigue d'une somnolence diurne excessive par l'interrogatoire (cf. chapitre). Une dyspnée d'effort devra être aussi recherchée. Le questionnaire FSS peut être utilisé.

Les conséquences fonctionnelles et leur évolution au cours du temps

Chez l'enfant, la fonction motrice s'améliore au cours de la première décennie pour atteindre un plateau pendant l'adolescence et commence à se détériorer au début de la deuxième décennie, surtout sur la dorsiflexion du pied. On peut détecter aussi une altération de la vitesse de marche et de l'endurance avec une instabilité accrue.

L'évolution est souvent favorable concernant l'acquisition de la marche, seuls moins de 4% des formes congénitales de DM1 n'ont pas acquis la marche. La marche est acquise à un âge moyen de 24 mois sur une population internationale de 74 enfants atteints de la forme congénitale de DM1.

Aucune aide technique n'est généralement nécessaire avant l'âge de 40 ans, mais entre 40 et 60 ans, la probabilité d'utilisation d'un fauteuil roulant intermittent est de 20%, 30% pour une orthèse suropédieuse, 40% un déambulateur et 50% une canne.

Le score d'autonomie dans les actes de la vie quotidienne (DM1 ActivC) peut être utilisé.

Troubles de la marche chez les patients DM1 et risque de chute

La chute est fréquente chez les patients DM1 adultes, sept à huit fois plus élevée qu'en population générale appariée, et peut générer des conséquences sévères. Le risque de chute doit être recherché, évalué et prévenu.

Au début de maladie, la chute est essentiellement liée à l'atteinte distale (steppage) puis le risque augmente avec l'évolution proximale de la maladie (faiblesse de la ceinture pelvienne et des quadriceps, déroboement du genou).

La majorité des chutes a lieu à l'intérieur, d'où l'importance d'adapter l'environnement pour réduire les risques de chute à domicile (installation de tapis antidérapants et de mains courantes, suppression des obstacles potentiels, etc.). Les patients les plus exposés au risque de chute sont les plus âgés, les moins actifs et ceux qui présentent la plus grande faiblesse musculaire.

Les facteurs de risque de chute à évaluer dans la population DM1 sont détaillés en annexe. On sera vigilant particulièrement au déficit moteur (risque augmenté si MIRS4), à la désadaptation à l'effort, aux troubles sensoriels (visuels, hypoacousie) et cognitifs. La prévention du risque fracturaire doit également être évaluée. La peur de chuter doit aussi être évaluée.

7% des décès des personnes DM1 ont pour cause une fracture initiale.

Pour l'équilibre et le risque de chute, des mesures classiques comme le test de Berg (sur 56), le Timed Up and Go (normale < 9 secondes) et la posturographie peuvent être utilisés.

L'atteinte cognitive des patients DM1 pourrait augmenter le risque de chute, notamment en situation de double tâche.

Outils d'évaluation

Sont proposées en gras des techniques aisément réalisables dans tous les centres (points de suivi qui paraissent incontournables) puis en-dessous des outils plus innovants, pas disponibles pour l'instant de manière uniforme sur le territoire.

- **Mesure de force**

Les techniques de mesure de la force musculaire peuvent être classifiées en cinq groupes : testing manuel (MMT : manuel muscle testing), dynamométrie manuelle (HHD: hand-held dynamometry), dynamométrie fixe, dynamométrie isocinétique et dynamométrie spécifique (à une fonction ou à une articulation). En routine clinique, le **testing manuel** perdure dans la plupart des consultations mais est de plus en plus remplacé par des techniques dynamométriques, notamment le HHD.

C'est surtout la mesure de la **force de préhension** qui est nécessaire, parce que les fléchisseurs des doigts sont touchés de façon précoce et évolutive et parce que la force de préhension est une des fonctions la plus corrélée avec la durée de la maladie. Par ailleurs, la préhension est une activité utilisée dans la vie quotidienne. Elle est le plus souvent réalisée à l'aide **de dynamomètres de type Jamar ou Takei**. Cependant, ceux-ci ne présentent pas la sensibilité et la résolution requises pour évaluer la force des patients les plus faibles (inférieure à 5 kg environ). Il faut dans ce cas leur préférer des dynamomètres à jauge de contrainte.

La sélection d'un petit groupe de muscles significatifs de la pathologie semble judicieuse eu égard notamment à la fatigue des patients, en choisissant d'évaluer en plus de la préhension, la flexion de cheville et du cou.

- Mesure de myotonie

L'évaluation quantitative de la myotonie est rarement envisagée en routine clinique, parfois en mesurant le temps de relâchement musculaire complet de la main après flexion (on demande au patient de serrer le doigt du praticien puis de relâcher le plus vite possible).

En perspectives pour les essais thérapeutiques, l'approche quantifiée de la myotonie doit être utilisée, en standardisant les conditions d'évaluation. L'utilisation de dynamomètres électroniques permet d'acquérir le signal de force sur ordinateur (en vue de son analyse ultérieure par un logiciel spécifique). Plusieurs temps de relaxation absolus ou relatifs ont été proposés comme estimateurs de la myotonie, les plus utilisés sont respectivement le temps de demi-relaxation et le temps s'écoulant entre 5 et 90% de relaxation. Les méthodes les plus avancées utilisent des logiciels qui permettent un calcul automatique des temps de relaxation grâce à des méthodes de modélisation.

Depuis une dizaine d'années, se sont également développées des techniques basées sur l'analyse vidéo lors d'une tâche d'ouverture de main (vHOT: video Hand Opening Time).

- Mesure de fonction motrice

i. Les tests chronométrés

De nombreux tests chronométrés ont été utilisés pour évaluer les patients atteints de DM1 et visent souvent à évaluer des activités de la vie quotidienne. Il s'agit pour le patient soit de réaliser une tâche motrice donnée en un minimum de temps, soit de réaliser la meilleure performance possible en un temps donné. Ces tests font intervenir de façon préférentielle soit les membres inférieurs, soit les membres supérieurs : marcher ou courir 10 m ou 6 m (20 feet), monter ou descendre 4 marches, se lever de la position allongée, se lever de la position assise, propulser un fauteuil roulant sur 6 m, couper une feuille de papier ou du Theraplast, retourner des rondelles de bois, Box and Blocks test.... Le groupe Outcome Measures for Myotonic Dystrophy (OMMYD) a proposé une batterie de tests fonctionnels à réaliser en routine clinique : test de marche de 6 minutes (T6M), test assis et debout de 30 secondes, **test de marche chronométré de 10 m**, test de marche/course chronométré de 10 m et test des 9 trous (Nine hole pegs).

Les tests fonctionnels peuvent être très pertinents mais leurs résultats sont très variables, notamment lorsqu'il est possible pour le patient d'adopter différentes stratégies motrices. Le T6M est un test qui présente une faisabilité et une répétabilité satisfaisantes dans la DM1.

ii. Les échelles

L'échelle la plus utilisée en clinique pour la DM1 est la **MIRS** (Muscular Impairment Rating Scale). Le MIRS classe les patients en fonction de leur degré de déficience des muscles squelettiques, mais ne donne aucune information sur leurs limitations fonctionnelles, à l'exception d'un score de 5 (utilisation d'un fauteuil roulant sur une courte ou une longue distance). Par contre, la mesure de la fonction motrice (**MFM**) apparaît comme un bon indicateur de suivi des patients DM1, et comporte 3 sous score : D1 (station debout et transferts), D2 (motricité axiale et proximale) et D3 (motricité distale). Le domaine MFM D1 apparaît comme le plus sensible au changement avec une dégradation de -2.32 points/an.

iii. Les « *patient reported outcomes measures* » (PROM) : auto-questionnaires

De nombreux questionnaires ont déjà été utilisés dans la DM1. Ces questionnaires ne sont pas spécifiques à la maladie et visent à évaluer des aspects très différents : qualité de vie, mobilité, dépendance, fatigue, activité quotidienne, somnolence, anxiété, dépression... Une échelle spécifique à la DM1, DM1-Activ, a été récemment proposée à partir d'une modélisation de Rasch. Cette approche un peu complexe a permis de développer une échelle d'évaluation de l'activité quotidienne et de la participation sociale. Son utilisation pour le suivi clinique est en cours d'évaluation.

La fatigue quant à elle est généralement évaluée à l'aide d'échelles (FSS : fatigue severity scale, FDSS : fatigue and daytime sleepiness scale ou MDHI: myotonic dystrophy health index). La somnolence peut être évaluée par l'échelle d'Epworth.

- **Mesure d'activité physique**

La mesure de l'activité physique quotidienne est de plus en plus considérée dans les maladies neuromusculaires en général car l'essor des objets connectés et des algorithmes d'analyse rend possible l'agrégation de données sur plusieurs jours, voire plusieurs mois. Les mesures d'activité sont réalisées à l'aide d'accéléromètres ou de centrales inertielles (système regroupant accéléromètre, gyroscope, magnétomètre, plus ou moins baromètre, thermomètre, luxmètre). De plus en plus de systèmes intègrent des mesures de la fonction cardiaque et respiratoire ainsi que du sommeil (ce qui en font des outils particulièrement intéressants pour la DM1). Ils ne sont pas encore validés dans la DM1 et surtout peu disponibles. Des questionnaires d'activité physique comme l'IPAQ peuvent aussi être proposés.

SYNTHESE : ATTEINTE MOTRICE : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES FORMES CONGENITALES ET INFANTILES

Annexes associées : Echelle MIRS, FFS

<i>Evaluation initiale</i>		<i>Rythme et contenu du suivi</i>
Complications à rechercher	Examens, Evaluations à proposer	
<p><u>Forme congénitale</u></p> <p>Faiblesse musculaire majeure (hypotonie buccofaciale, axiale et périphérique des 4 membres dès la naissance) pouvant favoriser une détresse/insuffisance respiratoire dès la naissance</p> <p>Atteintes orthopédiques (scoliose, pieds bots varus équins, pouces adductus) en lien avec hypomobilité fœtale Myotonie (apparition secondaire à l'hypotonie)</p> <p><u>Forme infantile</u></p> <p>Troubles moteurs généralement au second plan comprenant :</p> <p>Myotonie et troubles de la motricité fine (préhension, écriture, ...)</p> <p>Faiblesse musculaire, à prédominance distale (avant-bras, mains, chevilles, mâchoire, langue, fléchisseurs de cou) et amyotrophie</p> <p>Retard psychomoteur, retard des acquisitions, troubles de coordination, lenteur, signes de fatigue</p> <p>Troubles de l'équilibre et de la marche (prédisposition au risque de chutes)</p> <p>Atteintes orthopédiques (scoliose, pieds bots, varus équins, pouces adductus)</p> <p><i>L'atteinte de la déglutition et de la parole sont détaillés dans un tableau complémentaire dédié</i></p>	<p><i>Evaluation intégrative personnalisée tenant compte de la clinique et des troubles perceptifs (notamment visuels) et cognitifs associés à l'atteinte motrice</i> (Les différentes évaluations évoquées ci-dessous seront proposées en fonction de l'examen clinique, de l'âge du patient, de la plainte et/ou des événements de la vie)</p> <p>Bilan kinésithérapique, bilan ergothérapique, bilan psychomoteur, évaluation APA</p> <p>Fonction motrice (possible généralement à partir de 5 ans, à réévaluer en fonction du test et des capacités de l'enfant) :</p> <p>Test de marche de 6 minutes (T6M) (>2-3 ans), Test assis et debout de 30 secondes (>3 ans), Nine hole peg test (>4 ans), Test de marche chronométré de 10 m (> 2 ans), Test de course chronométrée de 10m (> 2 ans)</p> <p>Echelle MIRS (> 6 ans)</p> <p>Mesure de la fonction motrice (MFM 20, > 2 ans, MFM 32 > 6 ans)</p> <p>Evaluation du graphisme et de la frappe au clavier</p> <p>Autoquestionnaires patient / Echelle DM1-Activ (<i>en cours de validation</i>) (à partir de l'adolescence)</p> <p>Analyse du risque de chute</p> <p>Analyse de la fragilité osseuse</p> <p>Fatigue : FF Fatigue severity scale (6 ans et +), MDHI Myotonic dystrophy health index (sous licence)</p> <p>Mesure de la force (> 5 ans) : Testing manuel, testing dynamométriques dont la préhension</p>	<p>CS (0-12 mois) : 2 à 6 par an</p> <p>CS (1-2 ans) : 1 à 2 par an</p> <p>CS (2- 10 ans) : 1 à 2 par an <i>A partir de 6 ans :</i> <i>Graphisme et frappe au clavier</i> <i>FF Fatigue severity scale</i> <i>Evaluation de la force</i></p> <p>Cs (adolescence/âge adulte) : tous les 2 ans, en fonction de l'atteinte, du degré d'autonomie, de l'environnement social et familial, du suivi médical et paramédical en ville <i>Analyse du risque de chute (dont atteinte visuelle)</i> <i>DMO à discuter</i></p>

SYNTHESE : ATTEINTE MOTRICE : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES FORMES JUVENILES, ADULTE (CLASSIQUE) ET TARDIVES

Annexes associées : Echelle MIRS, FFS

<i>Evaluation initiale</i>		<i>Rythme et contenu du suivi</i>
<i>Complications à rechercher</i>	<i>Examens, Evaluations à proposer</i>	
<p><u>Continuum forme juvénile, adulte, tardive :</u></p> <p>Faiblesse et atrophie musculaire progressive, perte de force (dégradation des muscles distaux vers les muscles proximaux)</p> <p>Troubles de l'équilibre et de la marche (prédisposition au risque de chutes)</p> <p>Déconditionnement à l'effort</p> <p>Troubles de la motricité fine (myotonie s'effaçant au fur et à mesure de la progression de la faiblesse musculaire)</p> <p><i>L'atteinte de la déglutition et de la parole, en lien également avec l'atteinte motrice, sont détaillés ci-dessous dans des tableaux dédiés</i></p>	<p><i>Evaluation intégrative personnalisée tenant compte de la clinique et des troubles perceptifs (notamment visuels) et cognitifs associés à l'atteinte motrice</i> (Les différentes évaluations évoquées ci-dessous seront proposées en fonction de l'examen clinique, de l'âge du patient, de la plainte et/ou des évènements de la vie)</p> <p>Bilan kinésithérapique, ergothérapique et APA</p> <p>Fonction motrice globale : Test de marche de 6 minutes (T6M), Test assis et debout de 30 secondes, Nine hole peg test, Test de marche chronométré de 10m, Test de course chronométrée de 10m</p> <p>Mesures de la force : Testing manuel, testing dynamométriques dont la préhension</p> <p>Echelle MIRS Mesure de la fonction motrice (MFM 32)</p> <p>Autoquestionnaires patient / Echelle DM1-Activ (<i>en cours de validation</i>), <i>ACTIVLIM</i>, QoI-gNMD et WhoqoI-bref (adultes)</p> <p>Stratification du risque de chute (vitesse de marche, TUG, ABC score, Falls efficacy scale, QRCS-1)</p> <p>Selon disponibilités : équilibre évalué par le testing quantifié des groupes musculaires des membres inférieurs + tronc et la posturographie dynamique</p> <p>Analyse de la fragilité osseuse</p> <p>Fatigue : FF Fatigue severity scale, MDHI Myotonic dystrophy health index</p>	<p>En fonction de l'atteinte, du degré d'autonomie, de l'environnement social et familial, du suivi médical et paramédical en ville</p>

2.2. Atteintes respiratoires

Hormis une pathologie pulmonaire associée (BPCO...) ou vasculaire (HTP) il n'y a pas d'indication à l'oxygénothérapie nocturne ou diurne dans la DM1.

Physiopathologie

L'insuffisance respiratoire est la première cause de décès dans cette maladie, justifiant un bilan respiratoire systématique sur signe d'appel, ou après 50 ans.

L'atteinte respiratoire est complexe et due à la combinaison d'une faiblesse des muscles respiratoires et du diaphragme et d'un dérèglement de la commande ventilatoire centrale, ce qui entraîne une hypoventilation alvéolaire définie par une hypercapnie, des micro-atélectasies, une réduction de la compliance, et une toux inefficace. Certaines études observent une réponse ventilatoire réduite au CO₂ traduisant une potentielle atteinte centrale, une myotonie des muscles respiratoires y compris du diaphragme, et des anomalies de la conduction centrale et périphérique de la commande ventilatoire, des anomalies de la proprioception au niveau de la cage thoracique participant à une instabilité ventilatoire objectivable y compris en période diurne.

En outre, la faiblesse des muscles inspiratoires et expiratoires réduit l'efficacité de la toux et nuit à l'évacuation des sécrétions notamment salivaires, ce qui accroît le risque d'inhalations et d'infections pulmonaires. De plus, la faiblesse des muscles de la déglutition peut augmenter le risque de fausse route d'aliments et de boissons, de salive, de sécrétions nasales et de liquide gastrique.

Spécificités de l'atteinte pédiatrique

L'atteinte respiratoire chez les patients atteints de DM1 est multifactorielle et progressive. Cependant, son évolution diffère de celle d'autres maladies neuromusculaires, et la dégradation de la fonction respiratoire semble plus lente dans cette population.

41 % des enfants atteints de la forme congénitale présentent une insuffisance respiratoire, versus 23 % dans la forme infantile et 11 % dans la forme juvénile. Certains nécessitent une ventilation, le plus souvent non invasive, mais une trachéotomie peut être nécessaire.

Pour la forme congénitale, il y a un risque de dépendance ventilatoire à la naissance puis une amélioration et un sevrage possible. Chez ces enfants, il persiste un risque de décompensation aiguë lors de la petite enfance avec une dépendance ventilatoire par la suite.

Chez l'enfant, à l'examen clinique, on sera attentif aussi à la croissance thoracique, à sa déformation, au rapport périmètre crânien/périmètre thoracique et à la mécanique ventilatoire.

Evaluation clinique

On va rechercher les symptômes respiratoires pouvant indiquer :

- i. une hypoventilation nocturne (mauvais sommeil, maux de tête matinaux, orthopnée, somnolence diurne excessive) ;
- ii. des apnées obstructives du sommeil (ronflement, apnées, mauvais sommeil, orthopnée, somnolence diurne excessive)
- iii. une diminution de la réserve respiratoire (dyspnée, fatigue, essoufflement, diminution de la tolérance à l'effort) ;
- iv. une toux inefficace (infections pulmonaires répétées, voix mouillée après la déglutition).

Paradoxalement les patients DM1 minorent ou ignorent leurs signes cliniques, il faudra donc être particulièrement attentif à les rechercher.

L'examen pulmonaire doit comprendre au minimum la fréquence respiratoire au repos, l'oxymétrie de pouls, l'auscultation. L'examen clinique évalue la mécanique respiratoire et le recrutement expiratoire des muscles abdominaux. Des signes d'insuffisance diaphragmatique doivent être recherchés si possible en position allongée à 0° : utilisation des muscles inspiratoires accessoires au niveau du cou et respiration abdominale paradoxale.

Des questionnaires (échelle de somnolence d'Epworth - ESS, échelle de fatigue et de somnolence diurne - FDSS, RESPICHECK) peuvent être utilisés également. Chez l'enfant d'autres échelles peuvent être proposées : SDSC (sleep disturbance scale for children), Epworth adapté à l'enfant (FSSA), échelle de fatigue (Pichot).

Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)

Le suivi de la fonction respiratoire des patients atteints de DM1 repose sur la réalisation d'EFR, et en particulier de spirométries ou d'une pléthysmographie à la recherche d'un trouble ventilatoire restrictif dès que l'âge de l'enfant lui permet de coopérer.

La spirométrie est l'examen de base pour évaluer indirectement l'atteinte des muscles respiratoires. La CV est le paramètre standard le plus altéré dans les maladies neuromusculaires, mais sa sensibilité est modérée pour détecter précocement une faiblesse musculaire. Il est utile de recueillir la capacité vitale lente (CVL) et forcée (CVF), en retenant la meilleure valeur obtenue. L'obtention de courbes valides et reproductibles notamment en manœuvres forcées peut être difficile en cas de troubles cognitifs sévères ou de fuites péri-buccales. Un profil restrictif est retrouvé dans environ 30 à 40 % des cas chez l'adulte avec un déclin d'environ 1,4 % de la théorique par an.

Il paraît raisonnable et plus réaliste de proposer une évaluation annuelle sous réserve de rapprocher les évaluations cliniques et EFR en cas de signes cliniques d'appel ou de dégradation rapide des paramètres fonctionnels par rapport aux précédents bilans.

La chute de la CV en décubitus est assez spécifique d'une faiblesse diaphragmatique, avec un seuil significatif de 15 % à 20 %. La chute de CV est corrélée à l'altération de la force diaphragmatique évaluée par la mesure des pressions trans-diaphragmatiques. Il s'agit d'une mesure simple qu'il paraît utile de recueillir à chaque évaluation des EFR. La chute de la CV en décubitus serait corrélée aussi à la PaCO₂ diurne. Elle se traduit cliniquement par une orthopnée.

Pressions inspiratoires maximales (P_Imax, SNIP)

Les pressions inspiratoires maximales à la bouche (P_Imax) ou à la narine (SNIP) évaluent globalement la force des muscles respiratoires inspiratoires. Les deux mesures ne sont pas interchangeables (techniques différentes, parfois plus de facilité avec l'une que l'autre pour un patient) mais complémentaires, avec des valeurs parfois très différentes, en général plus élevées pour la SNIP. Elles reflètent toutefois toutes les deux la force globale des muscles respiratoires inspiratoires (et du diaphragme) et on prendra la meilleure valeur. Une diminution significative des pressions inspiratoires a été mise en évidence dans la plupart des études sur la DM1, modérément corrélée ($r = -0,33$) à la PaCO₂.

Le seuil déterminant une faiblesse inspiratoire sévère est mal codifié. Une approche rigoureuse consisterait à exprimer les valeurs obtenues au minimum en % de la valeur prédite pour l'âge et le sexe, ou mieux en Z-scores. Une valeur inférieure à 60 cmH₂O doit alerter pour discuter d'une éventuelle exploration du sommeil pour dépister un trouble respiratoire du sommeil et/ou une hypoventilation pour poser l'indication d'une VNI.

Débit de pointe à la toux et PEmax

L'efficacité de la toux peut être évaluée par la PEmax mais celle-ci n'évalue pas la fonction glottique à la toux. Une valeur minimale de 40-45 cmH₂O est nécessaire pour une toux efficace. Certaines études ont montré une altération plus importante de la PEmax que de la PIMax dans la DM1.

La PEmax est significativement corrélée à la force musculaire périphérique telle qu'évaluée par l'échelle MIRS, mais également à la CVF.

Le débit expiratoire de pointe à la toux (DET) est devenu le critère le plus utilisé en pathologie neuromusculaire, car il évalue globalement l'efficacité de la toux et notamment la fonction glottique indispensable pour une toux efficace. Une valeur inférieure à 270 L/min évoque une toux peu efficace. Un DET < 160-200 L/min signe une toux totalement inefficace nécessitant une assistance à la toux. La technique recommandée est de mesurer le débit par un pneumo-tachographe, avec comme interface un masque facial, de préférence à un embout buccal. Un simple débitmètre de pointe (Peak Flow avec un masque facial) peut suffire.

Gazométrie

La gazométrie artérielle ou capillaire artérialisée à l'oreille vise surtout à rechercher l'apparition d'une hypoventilation alvéolaire (PaCO₂ ≥ 45 mmHg), qui n'est pas toujours corrélée à l'atteinte musculaire respiratoire. L'augmentation de la réserve alcaline est aussi un marqueur précoce d'hypoventilation alvéolaire nocturne. La mesure de la pression transcutanée de CO₂ (PtcCO₂) peut être utile mais est peu disponible. Elle est par contre largement utilisée dans les laboratoires de sommeil pour rechercher une hypoventilation nocturne (cf. chapitre spécifique).

Les indications de la gazométrie artérielle ou capillaire sont larges, compte tenu de la faible expression clinique de l'hypercapnie chez les patients DM1 et de la corrélation médiocre avec les paramètres EFR usuels, y compris les paramètres musculaires respiratoires. Il est proposé d'effectuer une gazométrie à chaque évaluation EFR, idéalement par prélèvement capillaire artérialisé, de manière annuelle.

D'autres techniques d'explorations spécialisées du diaphragme sont présentées en annexe (mesure de pression diaphragmatique et échographie diaphragmatique), avec une littérature très limitée à ce jour dans la DM1.

Spécificités des EFR pédiatriques dans la DM1

De nombreux facteurs rendent la réalisation de cet examen difficile : l'hypotonie des muscles orofaciaux, les troubles cognitifs rendant difficile la compréhension des consignes, la peur de l'examen (claustrophobie, refus du port du pince-nez), ce d'autant que le patient présente une atteinte cognitive, des troubles de l'attention ou un déficit intellectuel. Chez l'enfant, les mesures de CVF et de VEMS n'étaient obtenues que chez 50% des enfants, avec une médiane d'âge de réussite de 13 ans. Il existe une tendance à l'amélioration avec l'âge faisant suspecter des résultats sous-maximaux chez les plus jeunes enfants. Cependant, les troubles ventilatoires restrictifs chez les enfants atteints de DM1 sont présents dans 25% des cas. En pratique, on peut proposer de débiter les EFR à partir de l'âge de 12 ans dans la DM1, tous les 2 ans à adapter en fonction de l'évolution clinique et des EFR. Cela permettra par ailleurs un apprentissage de la réalisation des EFR par les patients.

Si l'atteinte respiratoire reste globalement stable dans l'enfance, l'augmentation de la demande métabolique chez les adolescents marchants rend nécessaire de renouveler les explorations nocturnes pour reconsidérer un appareillage par VNI même s'il y a une stabilité des EFR.

En cas d'impossibilité de réalisation des PImax, la réalisation de *Sniff Nasal Inspiratory Pressure test* (SNIP) est souvent plus facile de réalisation, en particulier chez les patients. Il faut faire les 2 et prendre la meilleure valeur.

2.3. Troubles du sommeil

Les troubles respiratoires liés au sommeil (Sleep-Related Breathing Disorder, SRBD), **sous forme d'apnées du sommeil et/ou d'hypoventilation**, sont fréquemment observés chez les patients atteints de DM1, de même que la somnolence diurne excessive (SDE). Dans certains cas, l'hypoventilation nocturne évolue vers une insuffisance ventilatoire chronique diurne.

La SDE peut être due à une atteinte du système nerveux central (**trouble organique du sommeil**), une insuffisance respiratoire chronique et/ou un trouble respiratoire du sommeil responsable d'un sommeil non réparateur. Ces causes peuvent s'associer : un débit d'air insuffisant pendant le sommeil peut contribuer à un sommeil fragmenté, une hypoxie intermittente, une hypercapnie et par conséquent à une fatigue diurne excessive, et des facteurs liés au système nerveux central peuvent contribuer aux difficultés respiratoires associées au DM1.

La Fatigue et la Somnolence Diurne Excessive (SDE) sont des symptômes très fréquents chez les patients DM1, touchant respectivement 50 à 80% *Fatigue Severity Scale* [FSS], score ≥ 36) et 45 à 60 % (*Daytime Sleepiness Scale* [DSS], score > 6) des patients. Ces symptômes s'expliquent à la fois par l'atteinte musculaire périphérique (myotonie et déficit musculaire) et également par l'atteinte du système nerveux central et des systèmes d'éveil dans le tronc cérébral.

L'évaluation de ces symptômes se fait à l'aide de questionnaires, principalement : l'*Epworth Sleepiness Scale* et le *Fatigue and Daytime Sleepiness Scale* (cf. annexe). Dans certains cas, ces troubles de vigilance sont explorés par des tests de mesure objective, électroencéphalographique, du temps de survenue d'endormissement dans des conditions particulières propices : les tests de maintien d'éveil (TME) ou de latence d'endormissement (TILE) évaluant respectivement la capacité à résister à l'endormissement et la somnolence. Plusieurs études ayant réalisé des TILE chez les patients DM1 retrouvent une latence d'endormissement plus courte comparés aux sujets sains confirmant l'altération objective de la vigilance. Cependant, il existe des discordances entre la prévalence de la plainte et la réelle altération objective de la vigilance mesurée aux TILE, qui ne concernerait que 40 % des patients. La SDE n'est pas toujours résolue après la prise en charge des troubles respiratoires nocturnes et doit dans ce cas faire rechercher un trouble organique du sommeil surajouté.

Un syndrome des jambes sans repos peut également être recherché à l'interrogatoire, notamment en cas d'insomnie.

Spécificités pédiatriques

Chez l'enfant à l'interrogatoire, on va rechercher la somnolence diurne excessive en posant les questions concernant la **somnolence en classe**, la présence d'une sieste. Des questionnaires spécifiques existent (site de la SFRMS, groupe de l'enfant et de l'adolescent GSEA).

L'interrogatoire ne permet cependant pas de différencier les patients présentant une hypoventilation de ceux n'en présentant pas, la réalisation d'exams du sommeil reste donc nécessaire pour le suivi des patients.

Pour les explorations, les TILE ne sont interprétables qu'à partir de 6 ans, les critères diagnostiques du SAS/hypoventilation et les décisions d'appareiller sont différentes et que les AMM pour les traitements éveillants ne sont pas les mêmes.

Troubles respiratoires nocturnes

Il existe dans la DM1 une plus grande prévalence de : (i) syndrome d'apnées du sommeil (SAS), à la fois d'origine obstructive (SAOS) et centrale (SASC), (ii) désaturations nocturnes en oxygène, et (iii) hypoventilation alvéolaire nocturne. Par ailleurs, l'index Apnée-Hypopnée (IAH) est également plus élevé.

Il est donc recommandé de suspecter des troubles respiratoires nocturnes principalement en cas de symptomatologie évocatrice (mauvaise qualité de sommeil, orthopnée, céphalées matinales ou SDE). Dans ce cas, un examen de sommeil (une polygraphie ventilatoire ou, de préférence, une PSG) pourra être proposé pour en faire le diagnostic. De plus, il convient de suspecter un SAOS en cas de ronflements, pauses respiratoires et sensation de suffocation nocturne et de réaliser de préférence une PSG.

-Syndrome d'apnées du sommeil

L'examen de référence pour le diagnostic des apnées est la polysomnographie (PSG) au cours d'une nuit à l'hôpital. La réalisation d'une PSG peut permettre de mettre en évidence un Syndrome d'Apnées Obstructives de Sommeil, fréquent chez l'enfant, mais également des apnées centrales, liées à un problème de commande respiratoire. La PSG doit également rechercher des mouvements périodiques des jambes, qui peut perturber la qualité de sommeil dans cette population.

En cas de symptomatologie de SAOS, il est recommandé de réaliser une consultation ORL avec nasofibroscopie.

-Hypoventilation alvéolaire

La réalisation d'enregistrements des échanges gazeux nocturnes par oxy-capnographie est nécessaire afin de rechercher une hypoventilation alvéolaire nocturne.

Trouble de l'architecture du sommeil

Indépendamment de la présence de troubles respiratoires nocturnes, il existe une altération de l'architecture du sommeil s'expliquant par une atteinte neurologique d'origine centrale chez les patients DM1.

Il existe des narcolepsies et hypersomnies secondaires objectivables en TILE et enregistrement du temps total de sommeil sur 24h, pouvant relever d'un traitement éveillant. Ces troubles ne sont pas corrélés à la sévérité de l'atteinte respiratoire restrictive ni à la présence de troubles respiratoires nocturnes mais il est important d'avoir corrigé d'abord les troubles respiratoires du sommeil pour les diagnostiquer. Dans ce cas, les données polysomnographiques confirment des différences significatives d'architecture de sommeil chez les patients DM1 avec augmentation du temps de sommeil profond (N3), diminution de stade N2, diminution de l'efficacité de sommeil et plus grand nombre d'éveils intra-sommeil. Les patients DM1 présentent une augmentation du pourcentage de temps passé en sommeil paradoxal (SP) et une plus grande prévalence d'endormissement en sommeil paradoxal.

Des TILE et TME peuvent être proposés chez certains patients afin de réaliser des mesures objectives de la somnolence et ainsi de proposer des traitements spécifiques médicamenteux éveillant.

Troubles du rythme veille-sommeil

Les patients ont non seulement une altération de l'architecture du sommeil, mais aussi un dérèglement de la rythmicité circadienne dont l'amplitude serait réduite par rapport aux sujets sains. C'est la réduction de l'activité motrice diurne qui pourrait perturber cette appréciation du rythme nyctéméral. Cependant, des études anciennes retrouvent aussi une altération des fonctions neuroendocrines suggérant une atteinte du système nerveux central primitive (« master clock »), responsable d'un retard de phase. Dans le contexte de DM1, la PSG est impérative, devant toute plainte en lien avec le sommeil, mais il faut aussi se poser la question de l'hygiène de sommeil et faire faire un agenda pour corriger au mieux les erreurs. La privation de sommeil reste une cause majeure de somnolence, même dans cette population. Une actimétrie pourra être proposée pour explorer un retard de phase notamment chez les adolescents (plus fréquent).

SYNTHESE ATTEINTE RESPIRATOIRE ET TROUBLES DU SOMMEIL : EVALUATION INITIALE ET SUIVI

	<i>Evaluation initiale</i>		<i>Rythme et contenu du suivi</i>
	<i>Complications à rechercher</i>	<i>Examens, évaluations</i>	
Atteinte respiratoire	<p>Trouble ventilatoire restrictif Inefficacité de la toux Hypoventilation alvéolaire</p>	<p align="center">Consultation initiale au diagnostic</p> <p align="center">Examen clinique</p> <p>Explorations fonctionnelles respiratoires dont spirométrie, paramètres musculaires respiratoires, PI max, SNIP, PE max, débit de pointe à la toux +/- CV assis/ en décubitus (possible biais en cas d'atteinte cognitive et dépendant de la coopération de l'enfant et de l'adulte)</p> <p align="center">Gazométrie capillaire</p> <p align="center">Enregistrement des échanges gazeux nocturnes par oxycapnographie</p> <p>En fonction de la clinique, autres examens spécialisés (exploration du diaphragme, échographie diaphragmatique, évaluation du contrôle ventilatoire)</p>	<p align="center">Au moins 1 x / an (CS, EFR, gazométrie) <i>(peut être espacé chez l'enfant selon l'évolution clinique, EFR à partir de 12 ans)</i></p> <p align="center">Peut être rapproché en cas d'épisodes aigus ou de dégradation rapide</p>
Troubles du sommeil	<p>Troubles respiratoires nocturnes - Syndrome d'apnée du sommeil d'origine obstructive (SAOS) et centrale (SASC) - Désaturation nocturne en oxygène - Hypoventilation alvéolaire nocturne -Hypersomnie -Narcolepsie</p>	<p>Consultation principalement en cas de symptomatologie évocatrice :</p> <ul style="list-style-type: none"> - diminution des mesures de capacité vitale - mauvaise qualité du sommeil, orthopnée, céphalées matinales ou SDE - ronflements ou pauses respiratoires observées par l'entourage <p align="center">Agenda de sommeil / interrogatoire</p> <p>Evaluation des symptômes (échelle de somnolence type Epworth ; échelles pédiatriques : Echelle de dépistage des troubles du sommeil de l'enfant 6 mois-4 ans ou 4-16 ans, SHS pour le SAOS de l'enfant, PDSS (somnolence)</p> <p align="center">Poly(somno)graphie et capnographie transcutanée en fonction des possibilités et des signes d'appel</p> <p align="center">Tests itératifs de latence d'endormissement et tests itératifs de maintien d'éveil en cas d'hypersomnolence mal expliquée par l'atteinte musculaire (à partir de 6 ans)</p> <p align="center">Bilan ORL/orthodontique en cas de suspicion de SAOS</p>	<p align="center">En fonction de l'évolution et des signes d'appel</p>

2.4. Atteintes cardiaques

Physiopathologie

Les manifestations cardiaques de la DM1 sont la conséquence d'une dysfonction du courant sodique transmembranaire liée à un épissage anormal du gène *SCN5A*, se compliquant d'anomalies électriques associées à la présence de fibrose endomyocardique, de remplacements graisseux et d'hypertrophie des cardiomyocytes voire de lésions focales de myocardite.

Elles peuvent se manifester par des palpitations, des lipothymies et syncopes, des symptômes d'insuffisance cardiaque, mais sont souvent asymptomatiques jusqu'à des stades évolués et surtout exposent au risque de mort subite dont la prévention est le principal objectif de la prise en charge cardiologique. Les facteurs associés à une expression cardiaque plus importante dans la DM1 sont la longueur des répétitions CTG, l'âge et le sexe masculin.

Les **troubles conductifs** à tous les étages (du nœud sinusal aux voies de conduction distales) constituent l'atteinte cardiaque principale de la DM1, avec notamment une prévalence des blocs atrioventriculaires de type 1 de 28 à 34% et des blocs de branche complets chez 20% des patients. Le principal risque est l'évolution des troubles conductifs vers le BAV complet qui représente le principal mécanisme de la mort subite dans la DM1, le plus souvent par asystolie. Il est à noter qu'un ECG de surface sans trouble conducteur (PR<200 msec et QRS<100 msec) n'exclut pas formellement la présence d'un trouble conducteur atrioventriculaire de haut degré.

Les **arythmies supra ventriculaires**, notamment la fibrillation atriale, surviennent également fréquemment, jusqu'à 70 fois plus que dans la population générale, avec une prévalence estimée entre 11 et 30%, et sont souvent asymptomatiques.

Des troubles du rythme ventriculaire peuvent également être observés avec une prévalence de 15% pour les extrasystoles ventriculaires, de 4 % pour les tachycardies ventriculaires non soutenues et moins de 3% des cas des troubles du rythme ventriculaire soutenus qui représentent également une cause de mort subite plus rare que les troubles conductifs.

La présence d'anomalies sévères à l'ECG (rythme non sinusal, PR> 240ms, QRS>120ms, BAV2 ou BAV3) augmente de plus de 3 fois le risque de mort subite, de même que la présence d'un BBG, ou d'un antécédent familial de **mort subite**. **De même un espace QT corrigé > 459 ms est associé à un risque de mort subite.** L'incidence annuelle de la mort subite se situe autour de 0,56% pour la DM1 depuis la mise en œuvre de stratégies préventives et était auparavant supérieur à 3% dans l'histoire naturelle.

La **dysfonction ventriculaire gauche** (FEVG < 55%) et la cardiomyopathie dilatée sont plus tardives avec un âge médian d'apparition des symptômes à 47 ans, et sont présentes chez 13,8% des patients. Les anomalies du strain ventriculaire gauche à l'échographie sont observées chez 28% des patients, surviennent avant la dégradation de la FEVG et sont prédictives des événements cardiovasculaires. La présence de fibrose ventriculaire gauche a été rapportée en IRM sous la forme de rehaussement tardif, généralement modéré, pouvant toucher tous les territoires dans 12 à 40% des cas mais sa valeur pronostique n'a pas été évaluée.

Sur le plan vasculaire, les patients atteints de DM1 sont à **risque thrombo-embolique veineux** élevé (thromboses veineuses profondes et embolies pulmonaires) et ont des profils hypotensifs pouvant limiter la titration des thérapeutiques de l'insuffisance cardiaque, avec un impact pronostique négatif indépendant sur la survie totale.

Evaluation initiale cardiologique et bilans des complications

Dans les formes pédiatriques ou chez les individus à risque d'être porteurs de la mutation DM1 (enfants de parents atteints), un bilan initial pourra être réalisé dès l'âge de 10 ans, qui correspond à l'âge le plus précoce pour lequel des événements rythmiques et conductifs sévères ont été rapportés, même chez les patients asymptomatiques avec la réalisation d'un ECG, d'un Holter ECG et d'une échographie si l'ECG est anormal.

Du fait du risque d'arythmie supraventriculaire ou ventriculaire à l'effort chez les mineurs après l'âge de 10 ans et l'adulte jeune, un test d'effort est également recommandé lors du bilan initial en cas de pratique sportive scolaire ou extrascolaire et de manière formelle en présence de palpitations ou lipothymies liées à l'effort.

Une première évaluation cardiologique doit être effectuée même en l'absence de symptomatologie, au diagnostic de la maladie, avec au minimum un bilan non invasif comportant un ECG, un holter ECG sur 24h à la recherche de troubles conductifs ou rythmiques, et une échographie cardiaque transthoracique (ETT).

La surveillance sera ensuite annuelle avec au minimum la réalisation systématique d'un ECG. Celui-ci ne doit pas impérativement être effectué par un cardiologue, notamment si c'est la seule exploration cardiaque indiquée au moment où il est réalisé.

Le holter ECG pourra être répété au cours du suivi en présence de palpitations, de lipothymies ou chez les patients avec des troubles de la conduction à l'ECG avec une périodicité annuelle chez les patients considérés les plus à risques (anomalies significatives de la conduction à l'ECG, trouble du rythme ou anomalies myocardiques).

L'ETT doit être réévaluée tous les 2 à 5 ans si la FEVG est conservée, avec une périodicité plus rapprochée en présence de symptômes, de troubles conductifs ou de troubles du rythme, et au moins annuellement en présence d'une dysfonction ventriculaire gauche avec fraction d'éjection du ventricule gauche inférieure à 50%.

En présence de troubles conductifs à l'ECG type BAV 1 (PR > 200ms) et/ou d'un élargissement des QRS (>100ms) au moment du diagnostic initial ou au cours du suivi, il est recommandé de réaliser une exploration électrophysiologique cardiaque (EEP) du faisceau de His à la recherche d'un allongement de l'intervalle HV qui, s'il est supérieur à 70ms est associé à un risque de bloc auriculo-ventriculaire complet et de mort subite suffisamment élevé pour justifier l'implantation prophylactique d'un stimulateur. Il n'y a pas d'indication systématique à la stimulation ventriculaire programmée en l'absence de données publiées, mais elle peut se discuter au cas par cas notamment chez les patients présentant des syncopes ou des palpitations inexplicables. L'EEP doit être systématique au moment du diagnostic si celui-ci est réalisé à l'âge adulte, et renouvelée par la suite qu'en cas d'aggravation des troubles conductifs sur l'ECG de surface (allongement du PR ou de la durée des QRS).

La valeur ajoutée de l'IRM cardiaque dans la prise en charge cardiaque de la DM1 apparaît comme limitée au vu de (i) l'impact pronostique des anomalies myocardiques et de l'insuffisance cardiaque qui apparaît comme limité par rapport à celui des complications électriques et (ii) l'absence de données longitudinales validant sa valeur pronostique, notamment en ce qui concerne le rehaussement tardif. L'IRM cardiaque doit donc être discutée de manière empirique, au cas par cas, pour les patients ayant une évaluation myocardique rendue difficile par une échogénicité médiocre ou présentant une dysfonction systolique en échographie pouvant justifier un bilan lésionnel le plus précis possible.

Le Holter ECG longue durée (plusieurs semaines) et le Holter ECG implantable (dispositif sous cutané avec télésurveillance, durée moyenne de 3 ans) peuvent présenter un intérêt pour le diagnostic de troubles conductifs ou de troubles du rythme paroxystiques, notamment chez les patients avec des symptômes (palpitations, lipothymies, syncopes) non expliqués au terme du bilan étiologique de première ligne, d'autant plus que la démarche diagnostique des lipothymies dans la DM1 peut être compliquée par la coexistence possible d'hypotensions artérielles symptomatiques en lien avec la maladie elle-même.

Même chez les patients âgés de moins de 18 ans, peuvent être présents les troubles conductifs et rythmiques atriaux et ventriculaires, des cas d'arrêt cardiaque, le plus souvent dus à des troubles du rythme ventriculaire et souvent déclenchés à l'**effort**.

SYNTHESE : ATTEINTE CARDIAQUE : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES PATIENTS DM1		
Evaluation initiale		Rythme et contenu du suivi
Complications à rechercher	Examens, Evaluations à réaliser	
<p>Formes congénitales / infantiles</p> <p>Troubles du rythme et conductifs accrus</p> <p>Formes juvénile, adulte, tardive</p> <p>Troubles conductifs (BAV, BB) Troubles du rythme supra ventriculaire Dysfonction ventriculaire gauche</p>	<p>Formes congénitales et infantiles</p> <p>Bilan initial dès 10 ans (ECG holter ECG et ETT + épreuve d'effort au cas par cas)</p> <p>Formes juvénile, adulte, tardive</p> <p>Bilan initial (ECG, holter ECG et ETT +/- EEP) puis bilan annuel avec ECG +/- ETT EEP en cas d'aggravation des troubles conductifs</p>	<p>Formes congénitales et infantiles</p> <p>Bilan annuel avec ECG, holter ECG + ETT</p> <p>Formes juvéniles, adultes, tardives</p> <p>Bilan annuel avec ECG +/- ETT EEP selon troubles conductif</p>

2.5. Atteintes ostéoarticulaires /orthopédiques

Elle concerne essentiellement les formes de début pédiatrique. Des déformations des pieds sont présentes dans 47 % à 95 % des cas :

- Pieds bots (varus équins) (14-17% des cas dans les formes congénitales)
- Varus équins ou équins seuls (sans pieds bots) (23-29% des cas)
- Pieds plats valgus (19% des cas)
- Pieds creux, pieds creux varus, griffe des orteils (respectivement 14%, 10% et 14%)

L'enfant porteur de DM1 peut également présenter une **scoliose** dans 30 % à 43 % des cas environ (38% DM1C, 23 % forme infantile, 31 % forme juvénile dans la série américaine, 43 % toutes formes confondues dans la série allemande). Il s'agit de scoliozes thoraco lombaires et/ou de cyphoscolioses, qui peuvent être précoces. L'hypercyphose est notée dans 29 % des cas dans la série allemande. Les déformations rachidiennes nécessitent une prise en charge précoce en kinésithérapie et des appareillages par corset selon la gravité de la scoliose. Dans les formes infantiles précoces, ces corsets

doivent être adaptés au risque respiratoire, comme les corsets garchois. Dans la cohorte française 6 % des enfants atteints de DM1 portent un corset, 9% dans les formes congénitales, 1 seul patient (2%) dans les formes infantiles et aucun dans les formes juvéniles.

Des pouces adductus sont également décrits.

2.6. Complications endocriniennes

Les principales atteintes endocrino-métaboliques sont :

- un syndrome métabolique dont les caractéristiques figurent dans le tableau de synthèse
- une insuffisance testiculaire primaire chez l'adulte avec hypogonadisme, diminution de la spermatogenèse, possible dysfonction érectile
- des nodules thyroïdiens
- des fractures osseuses favorisées par une carence en vitamine D et une hyperparathyroïdie secondaire, possiblement l'hypogonadisme périphérique
- des troubles de la fertilité féminine (fausse-couches spontanées, prématurité et échec du travail)
- une tendance hypernatrémique

Jusqu'à ce jour, ces atteintes ne font pas l'objet d'un protocole de dépistage particulier.

Indépendamment, on peut aussi voir des tableaux de malnutrition/maigreur, en lien avec les troubles de déglutition (et/ou cognitifs).

Syndrome métabolique

Le risque de **diabète** est multiplié par 2 à 4 dans la DM1.

La prévalence de la **résistance à l'insuline** varie de 20 à 80 %, selon les méthodes d'estimation.

Une **hypertriglycéridémie** avec HDL-cholestérol bas est fréquente, mais la **pression artérielle** est généralement normale.

Concernant la **surcharge pondérale**, la leptinémie des patients atteints d'une DM1 est supérieure à celle de témoins appariés pour l'IMC. Le syndrome métabolique est associé à une **obésité viscérale** en absorptiométrie biphotonique (DEXA), malgré un IMC qui peut être normal, la DEXA montrant fréquemment une réduction de masse maigre des jambes et du tronc et une augmentation de masse grasse notamment tronculaire.

La prévalence du surpoids est d'environ 50% et du syndrome métabolique après HPO systématique de 40%. Il pourrait en revanche être favorisé par une activité physique diminuée et les conséquences métaboliques de l'expansion *DMPK*.

La **stéatose hépatique non alcoolique** (NASH) est également fréquemment associée au syndrome métabolique touchant 50 % des DM1 surtout de sexe masculin avec IMC et HOMA-IR élevés. Elle est plus sévère que celle de patients non DM1.

Axe gonadique

L'**hypogonadisme primaire de l'adulte** est la manifestation endocrinienne la plus fréquemment reconnue de la DM1. Elle est caractérisée chez l'homme par :

- une atrophie testiculaire avec testicules petits et mous
- un hypogonadisme clinique (diminution de la pilosité corporelle, de la fréquence des rasages, de la libido)
- une dysfonction érectile par hypogonadisme et dysfonctionnement des muscles caverneux

- un dysfonctionnement du tube séminifère, allant de tubules de taille normale avec légère désorganisation des cellules germinales à un arrêt de maturation de ces cellules avec fibrose focale ou diffuse si une biopsie testiculaire est pratiquée

Sur le **plan hormonal**, l'inhibine B et l'AMH sont basses. La FSH est élevée chez la plupart des patients DM1, par atteinte des cellules germinales et de Sertoli.

Les résultats du **spermogramme** peuvent retrouver une hypospermie et une hypomotilité des spermatozoïdes.

Le dysfonctionnement des **cellules de Leydig** est en général plus modeste avec un développement pubertaire normal. La pilosité corporelle adulte peut être réduite avec gynécomastie occasionnelle et une testostéronémie normale.

En pratique, le diagnostic de DM1 doit être envisagé en cas d'azoospermie idiopathique non obstructive, avec anomalies neurologiques. La masse musculaire des hommes DM1 n'est pas liée au niveau de testostéronémie totale. Le traitement par testostérone d'hommes adultes DM1 augmente la masse maigre, mais n'augmente pas la force musculaire maximale.

L'**axe gonadique féminin** est moins altéré. Le plus souvent, les menstruations sont régulières et la fertilité normale, mais le taux légèrement supérieur de FSH et AMH suggère un dysfonctionnement ovarien primaire.

Pathologies thyroïdiennes

Des cas d'hypo- ou d'hyperthyroïdie sont signalés dans la littérature. La prévalence d'une TSH élevée est de l'ordre de 10% (6% à 13 % dans la littérature). Les anticorps antithyroperoxydase sont positifs dans 45 % des cas de DM1. Cependant, les maladies de la thyroïde sont courantes et l'existence d'un lien avec la DM1 peu clair.

En revanche, la probabilité d'un nodule bénin ou malin semble être augmentée. Ainsi le risque de nodule ou kyste thyroïdien serait 10 fois supérieur à la population générale. La fréquence des goitres échographiques est de 40%, dont la prévalence est liée essentiellement à l'IMC, tandis que la prévalence échographique des nodules est de 60%. Il existe un surrisque de cancers papillaires de la thyroïde (CPT) mais essentiellement des microCPT de bon pronostic.

Sur la base de ces résultats, un dépistage des dysfonctionnements thyroïdiens clinique, biologique et échographique est recommandé avec une fréquence annuelle pour la palpation cervicale, à l'évaluation initiale puis tous les 5 ans en l'absence d'anomalies pour l'évaluation biologique et échographique.

Métabolisme phosphocalcique et pathologies parathyroïdiennes

L'**ostéoporose** fémorale et vertébrale en DEXA est assez rare.

La faiblesse musculaire diminue la déambulation et favorise un défaut d'exposition solaire d'où une **carence en vitamine D**, tandis que les troubles de la motricité des fibres musculaires lisses du tube digestif perturbent l'absorption intestinale de calcium et de la vitamine D entraînant une hyperparathyroïdie secondaire.

Désordres hydroélectrolytiques

Une tendance hypernatrémique est très anciennement connue dans la DM1. Ses mécanismes sont mal compris. Une dysrégulation de la vasopressine entraînant une hypernatrémie neurogène a été suggérée dans des travaux anciens. A noter également la possibilité d'hyperkaliémie rapportée à un hyporéninisme hypoaldostéronisme.

SYNTHESE : ATTEINTE ENDOCRINIENNE : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES PATIENTS DM1		
Complications à rechercher	Evaluations à réaliser, rythme de surveillance et PEC	Rythme et contenu du suivi
<p>Insulinorésistance Dyslipidémie, NASH, diabète</p> <p>Hypogonadisme masculin Testostéronémie basse, infertilité, Dysfonction érectile</p> <p>Dysfonction gonadique féminine Complications de grossesse (ovulation et fertilité normale)</p> <p>PTH, calcium et os PTH et risque de carence vitamine D accru</p> <p>Thyroïde Nodules bénins et malins</p> <p>Surrénale ACTH accrue, cortisol généralement normal, DHAS réduit</p>	<p><u>Insulinorésistance</u> Glycémie à jeun, HbA1c, bilan lipidique et hépatique 1x/an si asymptomatique Recommandations PEC diabète de type 2</p> <p><u>Hypogonadisme masculin</u> Surveiller testostéronémie + SPB chez l'adulte homme Supplémenter si besoin <i>Risque cardio vasculaire des inhibiteurs de la phosphodiesterase mal connu</i></p> <p><u>Dysfonction gonadique féminine</u> Conseil génétique Discuter FIV + diagnostic préimplantatoire ou DPN</p> <p><u>PTH, calcium et os</u> Surveiller calcémie et vitamine D 1x/an si asymptomatique Supplémentation mensuelle en vitamine D recommandée</p> <p><u>Thyroïde</u> Palpation cervicale annuelle Dosage TSH-FT4 + échographie initialement puis Fréquence selon les anomalies constatées</p> <p><u>Surrénale</u> Pas de dépistage recommandé en l'absence de symptômes</p>	<p>Bilan au diagnostic, fréquence à réévaluer de façon personnalisée, essentiellement à partir de l'adolescence, annuelle si asymptomatique</p>

2.7. Atteintes de la sphère ORL (troubles de l'oralité, de déglutition, de la phonation, de l'élocution) et maxillo-faciales

L'atteinte de la sphère ORL inclut principalement les troubles de déglutition et les troubles de la phonation. La pathologie obstructive haute est traitée dans le chapitre sur l'atteinte respiratoire.

Il peut exister aussi une hypoacousie, aspécifique dans ses caractéristiques et sa prise en charge.

Troubles de déglutition

Les troubles de déglutition sont très fréquents dans la DM1, rapportés chez 25 à 80% des patients selon les séries. Ces troubles de déglutition sont présents dans toutes les tranches d'âge, y compris chez le fœtus, avec polyhydramnios par atteinte de la déglutition in utero.

Dans les formes congénitales, les troubles de déglutition sont très fréquents, observés chez 78% des cas. Ces formes congénitales nécessitent une prise en charge orthophonique dans 77%, et une nutrition entérale par sonde nasogastrique chez 69% des patients. 33% de ces nouveau-nés vont nécessiter une nutrition entérale au long cours.

Les troubles de déglutition représentent une cause importante de pneumopathie et les pneumopathies représenteraient la première cause de décès chez les patients DM1, impliquées dans 25 à 31% des cas.

Il existe une atteinte des 3 temps de la déglutition : oral, pharyngé et œsophagien. La faiblesse musculaire de la face perturbe le temps oral (bavage fréquent par incontinence labiale, fuite nasale par hypotonie vélaire, faiblesse de la mastication...)

Les troubles de déglutition sont principalement liés à une diminution de l'**amplitude de contraction** pharyngée, ainsi qu'à un **trouble moteur** du corps de l'œsophage. Il existe aussi une augmentation relative du tonus de base du sphincter supérieur de l'œsophage en comparaison à la faiblesse musculaire du pharynx.

Il résulte de cette dysmotricité une dysphagie aux solides ainsi qu'une **stase** hypopharyngée, à l'origine de l'inhalation secondaire.

La dysphagie est également significativement plus fréquente chez les patients présentant une myotonie comparativement aux patients ne présentant pas de myotonie.

Les patients étant volontiers anosognosiques de ces troubles, on peut proposer un dépistage systématique en consultation par un test au verre d'eau puis une consultation orthophonique avant d'orienter vers des tests plus invasifs. Ceci permet en effet d'adapter la prise en charge pour éviter les complications (textures, adaptation de l'alimentation, etc...).

L'évaluation de ces troubles de déglutition repose sinon sur la fibroscopie de déglutition et la vidéofluoroscopie de déglutition. Les troubles moteurs œsophagiens peuvent être objectivés par la manométrie pharyngo-œsophagienne. Il est important de noter que la stase hypopharyngée ou alimentaire est fréquemment retrouvée chez des patients non symptomatiques, ce qui justifierait l'intérêt de bilan systématique s'il est accepté. La fibroscopie de déglutition peut être réalisée facilement, mais la fluoroscopie et la manométrie sont de disponibilité faibles et donc de seconde intention.

Troubles de la phonation

Les problèmes d'élocution et de voix sont un symptôme fréquent de la maladie de Steinert, surtout dans les formes plus sévères, congénitales et infantiles, retrouvés chez environ 50% des patients. Les troubles de l'élocution sont plus fréquents dans les formes congénitales et de l'enfant.

Les troubles de l'élocution sont liés à l'atteinte musculaire des structures orofaciales et laryngées et à la myotonie de la langue et du palais. L'atteinte respiratoire peut également perturber la coordination pneumophonique.

Cette atteinte peut être responsable :

-d'une **dysarthrie** flasque liée à une faiblesse de la musculature orofaciale et plus particulièrement des muscles des joues, des lèvres, de la langue et du voile du palais. Celle-ci est fréquente et plus sévère dans les formes congénitales et qui surviennent dans l'enfance. L'émission des consonnes bilabiales (« p,b,m,w ») et labiodentales (« f,v ») est particulièrement impactée. Une rhinolalie par déperdition nasale est également souvent présente. La dysarthrie est souvent aggravée par les troubles cognitifs pouvant être présents dans la pathologie notamment dans les formes congénitales et les formes précoces.

-d'une **nasalisation** qui est le symptôme le plus souvent retrouvé et parfois le seul notamment dans les formes adultes. L'émission des consonnes vélares (« k,g ») est alors souvent perturbée.

-enfin, on peut noter une **raucité** de la voix, un débit de parole plus **saccadé** et lent et une diminution de l'**intensité** vocale. La voix peut aussi être mouillée en lien avec les troubles de la déglutition.

En **pratique** clinique, une consultation ORL avec réalisation d'un examen de la cavité buccale et d'une nasofibroskopie est nécessaire pour évaluer les différentes structures musculaires des joues, des lèvres, de la langue et la fonction pharyngolaryngée.

Le temps maximal de phonation peut être mesuré sur un A tenu. Des questionnaires d'autoévaluation et des échelles d'hétéroévaluation permettent de suivre l'évolution des troubles phonatoires.

Consultations et suivi

Concernant les troubles de déglutition et de la phonation, il n'y a pas de recommandation d'une consultation ORL ou d'un suivi spécifique orthophonique en l'absence de symptômes constatés. Un dépistage systématique de dysarthrie ou troubles de déglutition peut être réalisé par le neurologue dans le cadre du suivi habituel. Par contre, dans les formes sévères de la maladie, notamment congénitales et infantiles, une évaluation de la phonation et de la déglutition est recommandée annuellement, soit par le médecin référent (neuropédiatre, neurologue, MPR) soit par l'orthophoniste, le kinésithérapeute spécialisé ou l'ORL.

L'intervention de l'orthophoniste permet également de faire de la prévention sur la posture de sécurité, l'environnement favorisant ainsi que sur les textures à risque.

Atteintes maxillo-faciales

Les patients présentent un faciès et une croissance faciale particuliers, en rapport avec l'**hypotonie de leurs muscles faciaux, notamment masticateurs**. En effet, il a été montré que l'action des muscles faciaux joue un rôle majeur dans le développement cranio-maxillofacial. Les données échographiques et électromyographiques confirment une atrophie et/ou une dégénérescence des muscles masticateurs, et des activités musculaires masticatrices du faisceau antérieur du muscle temporal antérieur et du muscle masséter significativement plus faibles chez les patients atteints de DM1.

Ces patients développent, en règle générale, les caractéristiques phénotypiques conséquentes de ces anomalies de la sphère masticatrice : une face longue, peu expressive ; une inocclusion labiale avec respiration buccale ; une position basse de langue, entraînant un hypo-développement du maxillaire qui reste étroit avec une voûte palatine profonde et un hyper-développement mandibulaire en bas et en avant ; un encombrement dentaire. Ils présentent par conséquent très fréquemment des **anomalies occlusales**, avec **dysmorphose dento-squelettique de classe III**, rotation horaire du plan occlusal, infracclusion antérieure et articulé croisé postérieur.

Plus l'expression de la DM1 est précoce, plus le phénotype maxillo-facial est **marqué**.

Les déformations cranio-maxillofaciales, dont les troubles de l'articulé dentaire, entraînent des troubles fonctionnels (mastication, respiration) et des difficultés dans l'interaction sociale, avec un fort retentissement psychologique.

Un traitement de ces déformations doit donc être proposé, quand il est réalisable, comprenant une prise en charge orthodontique, chirurgicale, orthophonique et/ou en kinésithérapie maxillo-faciale, dans le but d'améliorer globalement la qualité de vie des patients (sujet traité dans la partie « Prise en charge thérapeutique »).

SYNTHESE : ATTEINTE DE LA SPHERE ORL : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES PATIENTS DM1

Annexe associée : PEC orthophonique chez l'adulte

<i>Evaluation initiale</i>		<i>Rythme et contenu du suivi</i>
<i>Symptômes à rechercher</i>	<i>Examens, Evaluations à réaliser</i>	
<p>Troubles de la déglutition : Dysphagie aux solides et aux liquides, majorée chez les patients présentant une myotonie Stase hypopharyngée, voix mouillée Difficultés de mastication Lenteur à l'alimentation et risque de fausses routes souvent niés par le patient (anosognosie)</p> <p>Troubles de l'élocution et de la phonation : Dysarthrie flasque Nasalisation Raucité de la voix, débit de parole ralenti et saccadé, diminution de l'intensité vocale, imprécision articulatoire</p> <p>Atteinte musculaire orofaciale : Face longue, peu expressive, inoclusion labiale avec respiration buccale, position basse de la langue, encombrement dentaire Anomalies occlusales avec dysmorphie dento-squelettique</p> <p>Spécificités des formes pédiatriques : Troubles de l'oralité (succion-déglutition) Bouche ouverte, lèvre supérieure en forme de tente ("tented upper lip") Majoration des troubles de l'élocution et de la phonation</p>	<p style="text-align: center;">Au diagnostic du fait du risque de minimisation des symptômes</p> <p>Evaluation clinique de la déglutition et des troubles de l'oralité recommandée, idéalement réalisée par un orthophoniste avec prévention/guidance systématique vis-à-vis du risque de fausse route (posture/texture/environnement favorisant) Si possible, observation de la prise d'un repas avec un orthophoniste formé en situation écologique Evaluation clinique de la dysarthrie par un orthophoniste</p> <p style="text-align: center;">Troubles de la déglutition : Evaluation systématique recommandée (même en l'absence de plainte) Recherche de signes d'infections broncho-pulmonaires, de fausses routes, d'évictions alimentaires, d'anomalies dans la courbe de poids, de troubles de l'oralité, etc. Surveillance de l'état buccodentaire Si pas de critère de gravité, test au verre d'eau (Chronométrage, nb de gorgées, évaluation qualitative : voix mouillée, évaluation risque FR) Utilisation de la classification IDDSI (standardisation internationale des textures) Débit expiratoire de pointe à la toux Fibroscopie de déglutition selon l'évaluation clinique Interrogatoire / auto-questionnaires : DHI – Deglutition handicap index NB : possible minimisation des difficultés par les patients DM1 mais permet une évaluation du retentissement psychologique et social de l'atteinte Selon disponibilité et besoins : vidéofluoroscopie de déglutition, manométrie pharyngo- œsophagienne</p> <p style="text-align: center;">Troubles de l'élocution et de la phonation : Examen de la cavité buccale Mesure du temps maximal de phonation, Questionnaire d'autoévaluation de la voix (VHI ; VHI-30, pathologique si >20), Echelles d'hétéroévaluation (enregistrement vocal, GRBAS) Nasofibroscopie</p> <p style="text-align: center;">Atteintes maxillo-faciales : Consultation et évaluation orthodontique et chirurgicale (en fonction des besoins) Evaluation orthophonique et kinésithérapique (maxillo-faciale)</p> <p>Evaluation des besoins en termes d'outils de communication (orthophonie, ergothérapie) Recherche de troubles du sommeil si anomalies maxillo-faciales (cf. chapitre spécifique)</p>	<p>Evaluation annuelle systématique pour la déglutition (ORL et/ou orthophonique), surtout chez les formes sévères (congénitales et infantiles)</p> <p>Réévaluation au cas par cas pour les troubles de l'élocution et de la phonation</p> <p>En l'absence de suivi spécifique : dépistage systématique de dysarthrie et des troubles de la déglutition par le neurologue dans le cadre du suivi habituel, reprise du suivi ORL le cas échéant</p>

2.8. Atteintes ophtalmologiques

Différentes atteintes ophtalmologiques sont décrites :

Cataracte

Dans les formes adultes, l'âge de diagnostic de la cataracte est d'environ 47 +/- 5 ans, présente chez environ 30 à 56% des patients. Elle a un aspect typique en « arbre de Noël » (« *Christmas tree cataract* », retrouvé dans d'autres pathologies) : opacités ponctuelles iridescentes polychromiques disséminées dans le cristallin, habituellement peu pénalisantes d'un point de vue visuel.

Elle peut être le premier signe de la maladie, l'intervalle entre le diagnostic de la cataracte et celui de la maladie de Steinert est d'environ 10 +/- 2 ans. Chez l'enfant, la prévalence est plus rare : 7% dans une étude de 354 patients.

Ptosis et malpositions palpébrales

Dans les séries ophtalmologiques, il n'est pas constant (50% des patients). Une chirurgie peut parfois être proposée (dans moins de 10% des cas dans les études), par suspension frontale ou par résection du releveur. Néanmoins, certains patients doivent être réopérés pour relâcher la suspension frontale en raison de complications cornéennes dues à l'inocclusion post-opératoire. L'orbiculaire étant souvent très faible chez ces patients, le risque de complications cornéennes post chirurgicales par lagophtalmie est important. La chirurgie - si elle doit être réalisée - le sera de façon très prudente. On ne négligera pas les alternatives non chirurgicales (dispositif anti-ptosis Mercier à fixer sur les lunettes, ruban adhésif...).

L'hypotonie faciale peut amener au développement de l'ectropion ou de l'entropion palpébral. Si ces malpositions se compliquent d'un trouble de surface oculaire, elles doivent être prises en charge chirurgicalement.

Le défaut d'occlusion palpébrale est à risque de conjonctivites à répétition justifiant d'un traitement topique (hydratation, pommade oculaire à la vitamine A voire occlusion nocturne palpébrale).

Mélanome de l'uvée

Le risque de mélanome choroïdien est estimé 28 fois plus élevé que dans la population générale. Des mélanomes de l'uvée, de la choroïde et de l'iris ont été décrits chez ces patients. Une surveillance ophtalmologique régulière permet de dépister ces tumeurs au stade présymptomatique.

Atteinte cornéenne

La dystrophie endothéliale de Fuchs est présente dans 36% des cas (souvent de grade 2).

La toxicité de l'ARN due à l'expansion de la répétition trinuécléotidique (TNR) du CTG dans l'ADN non codant des gènes du facteur de transcription 4 (TCF4) et de la protéine kinase DM1 (DMPK) a été décrite dans la dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs (FECD) et la dystrophie myotonique de type 1 (DM1), respectivement.

Il peut s'agir d'un diagnostic différentiel. La prise en charge ne diffère pas de celle de dystrophie de Fuchs isolée.

Atteintes rétiniennes

Il a été rapporté la survenue de dystrophies rétiniennes associées aux dystrophies myotoniques :

- 26,6% de dystrophies maculaires réticulées (en aile de papillon)
- 24,5% d'altérations de l'épithélium pigmentaire
- 43,9 % d'atrophies rétiniennes périphériques de forme polygonale
- 20,4% avaient une forme différente à chaque œil

L'acuité visuelle était en général relativement préservée.

Des membranes épirétiniennes et des trous maculaires lamellaires ont également été décrits.

SYNTHESE ATTEINTE OPHTALMIQUE : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES PATIENTS DM1		
<i>Evaluation initiale</i>		<i>Rythme et contenu du suivi</i>
<i>Atteintes à rechercher</i>	<i>Evaluations à réaliser</i>	
<p>Cataracte</p> <p>Ptosis</p> <p>Atteinte de surface oculaire (syndrome sec)</p> <p>Atteintes rétiniennes</p> <p>Mélanome de l'uvée</p>	<p>A l'âge du diagnostic ou selon les signes cliniques</p> <p>Examen ophtalmologique et orthoptique avec des examens paracliniques à élargir en fonction des découvertes de l'examen initial</p>	<p>Suivi avec un ophtalmologiste de proximité (en ville) à adapter en fonction des signes d'appel, (par exemple tous les 2 ans chez l'adulte)</p> <p>Rythme de suivi à adapter individuellement si atteintes oculaires ou signes d'appel</p>

2.9. Troubles vésico-sphinctériens et anorectaux

Ces manifestations concernent autant les adultes que la population pédiatrique. Ces symptômes sont perçus comme invalidants tant physiquement que socialement par les patients avec un net impact sur leur **qualité de vie** et celle de leur entourage. Il est donc impératif que leur dépistage fasse partie du bilan des complications chez tous les patients atteints de DM1, quel que soit leur âge.

Sur le plan urinaire

L'incontinence urinaire à l'effort et/ou par urgencies sont des symptômes retrouvés dans cette population. De nombreux cas d'**énurésie** en pédiatrie sont rapportés.

Plusieurs présentations cliniques et urodynamiques en lien avec ces incontinences ont fait l'objet de publications de cas rapportés dont **l'hypotonie du plancher pelvien par déficit musculaire, l'insuffisance sphinctérienne urétrale, l'hyperactivité vésicale**.

Quelques cas d'**hypotonie vésicale** pouvant être à **risque de rétention chronique** et de complications sur le haut appareil urinaire au long terme sont également publiés.

Nous conseillons donc d'interroger systématiquement les patients sur la présence de signes fonctionnels urinaires tels que l'incontinence urinaire ou la dysurie lors du bilan des comorbidités possibles.

La réalisation d'un calendrier mictionnel avec mesure des apports hydriques et des volumes urinés ainsi que l'utilisation d'un questionnaire standardisé tel que l'ICIQ-UI SF (ICIQ-UI SF | ICIQ) peuvent permettre de mieux caractériser le type d'incontinence urinaire et la gêne occasionnée au quotidien.

En fonction de la clinique, une vérification annuelle de l'aspect réno-vésical par échographie ainsi que le suivi de la fonction rénale plutôt par mesure de la clairance de la créatinine par recueil urinaire sur 24h est préférable (les déficits musculaires pouvant interférer avec l'interprétation d'un taux de créatinine sanguine). Si un déficit en masse musculaire important existe déjà chez le patient, la mesure de la clairance de la cystatine C a également montré son efficacité dans le suivi de la fonction rénale.

Les patients ayant des troubles urinaires doivent être adressés à des **urologues ou neuro-urologues ou par le médecin MPR** pour la réalisation d'un **examen clinique neuro-périnéal** et de bilans plus approfondis tels qu'**une débitmétrie et un bilan urodynamique** si nécessaire. Ces examens spécialisés permettront de vérifier la bonne vidange vésicale ainsi que la contractilité détrusorienne et la compétence sphinctérienne urétrale et de proposer des solutions les plus adaptées aux patients.

Sur le plan anorectal

L'incontinence anale (perte incontrôlée de selles et/ou de gaz) est considérée comme plus fréquente que l'incontinence urinaire à ce jour dans cette population. Les dernières études de cohorte retrouvent une prévalence importante dépassant souvent 30%. Les troubles du transit tels que **la constipation et les diarrhées** ou bien l'alternance des deux phénomènes font également partie des symptômes fréquemment retrouvés chez ces patients. Ces troubles du transit s'accompagnent souvent de **douleurs abdominales** peu spécifiques.

La physiopathologie de l'incontinence anale a été explorée par plusieurs études prospectives avec cas contrôle utilisant la manométrie anorectale, l'écho-endoscopie et l'électromyographie. Une implication **des deux sphincters (strié et lisse)** est reconnue avec **diminution des pressions de repos et du réflexe recto-anal inhibiteur** mais également **une atrophie du sphincter et des contractions myotoniques sphinctériennes** suivant une relaxation en réponse à une distension rectale. Le retentissement de ce trouble est largement majoré par une situation de constipation chronique avec débâcles diarrhéiques épisodiques (pouvant être en lien avec le régime alimentaire et hydrique du patient).

L'interrogatoire systématique des patients concernant l'incontinence anale est important, d'autant que ce sujet est encore tabou y compris dans la population générale.

Il est possible d'utiliser des questionnaires comme le score d'incontinence anale de Vaizey ou le score Neurologic Bowel Dysfunction pour aider à la caractérisation de l'incontinence et à mesurer son retentissement sur la qualité de vie.

L'examen clinique pour dépister une hypertonie du sphincter rectal ainsi que l'exploration par manométrie et écho-endoscopie rectale auprès de gastro-entérologues semblent les plus appropriés face à ce symptôme afin de vérifier l'origine de l'incontinence et proposer un traitement le plus adapté.

Il est également important de **caractériser le transit du patient**, en se basant préférentiellement sur des définitions standardisées telles que celles de la classification de Rome IV.

Ainsi, la **constipation chronique** (trouble du transit le plus fréquemment rencontrés) y est définie comme **l'association d'au moins 2 symptômes depuis au moins 6 mois parmi :**

- Moins de 3 selles par semaine

- Selles dures
- Efforts de poussée nécessaires
- Sensation d'évacuation incomplète
- Sensation de blocage anorectal
- Manœuvres digitales ou autres pour faciliter l'exonération

La consistance des selles pourra être appréciée facilement en auto-évaluation au moyen de l'échelle Bristol. Une selle de consistance satisfaisante est Bristol 3 ou 4. Répertorier les apports hydriques et de fibres est également important.

La physiopathologie de la constipation dans la DM1 est encore débattue entre un ralentissement global du transit par atteinte de la musculature digestive lisse et des difficultés anorectales à la défécation par atteinte sphinctérienne ou une association des deux phénomènes.

Il ne faut pas hésiter à faire réaliser un Abdomen Sans Préparation voire un Temps de Transit Colique notamment en cas d'interrogatoire peu fiable afin d'objectiver une stase stercorale signant une constipation importante.

Spécificités pédiatriques

La symptomatologie est superposable à celle de l'adulte avec des problématiques d'énurésie possible, d'incontinence urinaire et de rétention d'urine nécessitant des explorations urologiques et urodynamiques si besoin.

La constipation et les fausses-diarrhées de constipation sont très fréquentes et source de douleurs abdominales à prendre en compte et à questionner à chaque suivi. L'incontinence anale est possible avec notion d'encoprésie, de fuites anales rapportées par les parents. Chez l'adolescent, ces plaintes sont souvent difficilement abordées mais devraient également être recherchées lors des visites de suivi.

Chez l'enfant, on sera particulièrement vigilant à utiliser des prises en charge non invasives en première intention.

SYNTHESE TROUBLES VESICOSPINCTERIENS ET ANORECTAUX : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES PATIENTS DM1

<i>Evaluation initiale</i>		<i>Rythme et contenu du suivi</i>
<i>Complications à rechercher</i>	<i>Evaluations à réaliser</i>	
<p>Incontinence urinaire à l'effort et/ou par urgenturies</p> <p>Incontinence anale</p> <p>Constipation</p> <p>Diarrhées</p> <p>Dysurie</p> <p>Hypotonie vésicale (avec risque de rétention chronique)</p> <p>Spécificités des formes pédiatriques :</p> <p>Enurésie, incontinence urinaire, rétention</p> <p>Encoprésie</p> <p>Béance anale (en lien avec une hypotonie sphinctérienne), fuites anales</p>	<p>Evaluation initiale, au diagnostic, à conduire par un médecin spécialisé de la pathologie, neurologue, neuropédiatre, ou médecin MPR</p> <p align="center"><u>Sur le plan urinaire :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Interrogatoire systématique sur la présence de signes fonctionnels urinaires (calendrier mictionnel avec mesure des apports hydriques et des volumes urinés, ICIQ-UI SF chez l'adulte) <ul style="list-style-type: none"> - En fonction de la clinique : échographie réno-vésicale, mesure de la clairance de la créatinine (éventuellement mesure de la clairance de la cystatine C en cas de déficit musculaire important) - Si symptômes invalidants, possibilités d'adressage à un urologue ou neuro-urologue ou MPR pour examen clinique neuro-périnéal, débitmétrie et bilan urodynamique <p align="center"><u>Sur la plan anorectal :</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Interrogatoire systématique pour caractérisation du transit et des selles (calendrier, score NBD, échelle de Bristol) - En fonction de la clinique ou si patient peu interrogeable : Abdomen sans Préparation, Temps de Transit Colique <ul style="list-style-type: none"> - Si symptômes invalidants , possibilité d'adressage à un gastroentérologue pour examen clinique, exploration par manométrie et écho-endoscopie rectale <p align="center"><u>Formes pédiatriques</u></p> <p>Information aux parents sur l'atteinte possible vésicosphinctérienne et anorectale de leur enfant et adressage à un gastroentérologue pédiatre ou uropédiatre pour la suite de prise en charge si nécessaire</p>	<p align="center">0-10 ans</p> <p>A intégrer au rythme du suivi décidé pour l'enfant</p> <p align="center">Adolescence – Age adulte</p> <p>1 x / an en fonction de la clinique (réévaluation tous les 2 ans de manière systématique)</p>

2.10. Atteintes cognitives et comportementales

Des troubles cognitifs et comportementaux sont fréquemment observés dans la DM1, quelle que soit la forme de la maladie (congénitale, infantile, juvénile, adulte, tardive). Le retentissement sur la scolarité puis l'insertion socio-professionnelle devront être évalués.

La forme **congénitale** est associée à la présentation clinique de la DM1 la plus sévère sur le plan cognitif, tout comme elle l'est sur les plans musculaire et respiratoire. Le trouble du développement intellectuel (TDI) y est quasi-constant avec des quotients intellectuels (QI) allant de 40 à 60, sans qu'il n'y ait de dégradation cognitive au cours du développement dans une grande proportion de cas. Sur le plan comportemental, des troubles déficitaires de l'attention avec ou sans hyperactivité, de la communication, de la socialisation et des stéréotypies pouvant être évocateurs d'un tableau pseudo-autistique (« *autistic-like* ») ont été rapportés.

La forme **infantile** de la maladie (apparition des symptômes entre l'âge de 1 et 10 ans) reste encore mal diagnostiquée, car la présentation clinique des enfants atteints ne ressemble ni à la forme congénitale (moins sévère), ni à celle de l'adulte. Les enfants n'ont habituellement pas ou peu de faiblesse musculaire et le signe d'appel le plus fréquent consiste en des difficultés d'apprentissage. En l'absence d'actions spécifiques en termes d'évaluation et de prise en charge, ces enfants se trouvent dans une situation d'isolement social et d'exclusion des apprentissages. Cette pathologie neuromusculaire fait ainsi partie des maladies rares à l'origine de situations complexes de handicap. Les difficultés apparaissent dès la maternelle et sont majorées par une fatigabilité, une lenteur, parfois une somnolence, une hypotonie des muscles du visage pouvant conduire à une certaine inexpressivité faciale et à une dysarthrie. Des études récentes rapportent un TDI léger/une intelligence subnormale et soulignent des déficits touchant les domaines visuo-spatiaux constructifs, les processus attentionnels, la flexibilité cognitive, la mémoire de travail auditivo-verbale et la cognition sociale. Les plaintes se rapportant au sommeil, notamment à travers une somnolence excessive diurne, et à la fatigue sont fréquemment retrouvées et impactent la qualité de vie des enfants et adolescents.

On retrouve au premier plan du tableau cognitif de la forme **juvénile** (apparition des symptômes entre 10 et 20 ans) des dysfonctionnements exécutifs et visuospatiaux constructifs ainsi que des troubles des apprentissages et des interactions sociales.

Chez l'**adulte** présentant une DM1, la littérature scientifique sur l'atteinte cognitive montre des résultats variables sur la sévérité et les domaines/fonctions altérés. Par exemple, certaines études retrouvent des dysfonctions cognitives légères dans les formes non-congénitales, alors que d'autres retrouvent des tableaux plus sévères. Une méta-analyse sur les troubles cognitifs de l'adulte a confirmé une atteinte potentielle de tous les domaines cognitifs par rapport à des contrôles, ainsi qu'une grande hétérogénéité entre les études. Cette hétérogénéité peut s'expliquer par la taille des échantillons souvent faible, mais également par la variabilité phénotypique des populations étudiées (études incluant des formes congénitales/juveniles ou non, âges variables) ou par l'existence potentielle de profils cognitifs différents dans la DM1. Malgré cette hétérogénéité, certaines atteintes semblent au premier plan. Ainsi, la plupart des études montrent une altération prédominante des fonctions exécutives par rapport aux autres fonctions cognitives. L'atteinte de la cognition sociale, notamment de la théorie de l'esprit, est également fréquemment retrouvée, ce qui pourrait expliquer le contact particulier de ces patients. Un déficit des capacités de prise de décision a également été mis en évidence, ce qui peut également expliquer les difficultés de mise en place des soins et du suivi.

Des problématiques comportementales et psychiatriques sont également observées comme des difficultés interpersonnelles fréquentes, des troubles de personnalités comme une personnalité

évitante, une apathie ou à l'inverse une désinhibition. D'autres atteintes neurologiques/psychiatriques décrites dans la DM1 peuvent avoir un impact sur les fonctions cognitives, comme une fatigue excessive, une désorganisation du sommeil et une hypersomnolence, ou des troubles anxiodépressifs, ces derniers semblant plutôt secondaires au déficit moteur et à la difficulté à vivre avec une maladie chronique. Concernant leur évolution, les études longitudinales chez des adultes atteints de DM1 montrent une aggravation progressive de l'atteinte cognitive avec une dégradation semblant plus rapide dans les formes tardives (premiers signes de la DM1 après 40 ans) que dans les autres formes de la maladie.

En raison de ces atteintes cognitives, le patient doit être informé que la DM1 est également une "maladie du cerveau" et un bilan neuropsychologique doit être proposé aux patients enfants et adultes, même en l'absence de plainte cognitive explicite. Ce bilan peut mettre en évidence le "handicap invisible" qu'est l'atteinte cognitive, pour que le patient puisse avoir une prise en charge adaptée et si besoin des aides dans sa scolarité ou dans son milieu professionnel. Chez l'adulte et l'enfant, ce bilan devra comprendre une évaluation psychométrique globale (QI), des fonctions exécutives et de l'attention, des fonctions visuo-spatiales et visuo-constructives, de la mémoire, de la cognition sociale, de l'apathie, la dépression et de l'adaptation sociale, et une recherche d'arguments pour une hypersomnie/somnolence diurne excessive. Chez l'enfant, il faudra également évaluer le langage (expression, compréhension) et les apprentissages (recherche de dyscalculie, dyslexie, dyspraxie). Chez l'adulte, il est nécessaire avant le bilan neuropsychologique de s'assurer de l'absence de cataracte qui donnerait une baisse d'acuité visuelle. En cas de problème comportemental ou psychiatrique, le patient pourra être adressé à un psychiatre pour évaluer et traiter notamment un éventuel trouble du spectre autistique, ou un trouble déficitaire de l'attention majoritairement sans hyperactivité.

Dans les formes pédiatriques, le bilan neuropsychologique doit être proposé avant le début de la scolarité ou au diagnostic, puis répété 2 à 3 fois avant l'âge adulte. Chez l'adulte, il doit être proposé au diagnostic, puis reproposé plusieurs années plus tard ou en cas d'aggravation de la plainte cognitive par le patient ou ses proches.

A ce jour, il n'y a pas d'indication à la réalisation d'une imagerie cérébrale systématique, hormis en cas de suspicion de diagnostic différentiel. On réalisera alors de préférence une IRM, à défaut un scanner en cas de contre-indication (pacemaker). Lorsqu'elle est réalisée, l'imagerie peut retrouver des anomalies comme une atrophie cortico-sous-corticale, des espaces périvasculaires de Virchow-Robin dilatés, et des hypersignaux T2 de substance blanche qui peuvent notamment siéger au niveau des pôles temporaux.

La physiopathologie des troubles cognitifs dans la DM1 reste imparfaitement comprise. Elle est probablement en rapport avec les anomalies d'épissage de nombreux gènes causés par l'expansion de triplets CTG dans le gène DMPK, aboutissant à des atteintes neurodéveloppementales, neurodégénératives et vasculaires, elles même altérant la connectivité cérébrale. Les arguments pour une origine neurodéveloppementale sont l'existence des formes congénitales de la maladie qui sont associées à une atteinte cognitivo-comportementale sévère et précoce, ainsi que des anomalies cérébrales comme une gyration simplifiée ou des hétérotopies neuronales. Les arguments pour une origine neurodégénérative sont la présence dans le cerveau des patients DM1 d'anomalies anatomopathologiques observées dans les maladies neurodégénératives, comme une perte neuronale et des dégénérescences neurofibrillaires constituées d'agrégats d'une isoforme spécifique de la protéine TAU (ON3R) qui est anormalement épissée à cause de l'expansion de triplets CTG, ainsi qu'une aggravation cognitive progressive vue sur des études longitudinales. Enfin l'imagerie cérébrale montre des hypersignaux T2 de substance blanche, notamment dans les pôles temporaux, ainsi que des

espaces périvasculaires (de Virchow-Robin) dilatés, qui pourraient faire évoquer une atteinte vasculaire.

SYNTHESE ATTEINTES COGNITIVES ET COMPORTEMENTALES : EVALUATION INITIALE ET SUIVI DES PATIENTS DM1

Annexes associées : Conduite automobile + atteintes psychocognitives : les comprendre pour mieux s'y adapter

Evaluation initiale		Rythme et contenu du suivi	
Complications	Examens / Evaluations	0-10 ans	Adolescence Age adulte
<p>Forme congénitale Déficience intellectuelle Troubles déficitaires de l'attention avec ou sans hyperactivité Troubles de la communication, de la socialisation, stéréotypies et tableau pseudo-autistique</p> <p>Forme infantile Déficience intellectuelle légère Troubles des apprentissages Ralentissement, inexpressivité faciale, dysarthrie Troubles visuo-spatiaux et visuo-constructifs, atteinte attentionnelle et de la mémoire de travail, atteinte frontale (fonctions exécutives et cognition sociale) Troubles du sommeil, somnolence excessive et fatigabilité</p> <p>Forme juvénile Dysfonctionnements exécutifs, visuo-spatiaux et visuo-constructifs Troubles des apprentissages et des interactions sociales</p> <p>Forme adulte Hétérogénéité des profils en termes de sévérité et de fonctions altérées Atteinte cognitive légère avec aggravation progressive, rarement jusqu'à des troubles cognitifs sévères Altération prédominante des fonctions exécutives, de la cognition sociale et de la prise de décision Troubles de personnalité, apathie Troubles anxiodépressifs Fatigabilité</p>	<p>Au diagnostic ou avant la scolarité</p> <p>Bilan neuropsychologique (même en l'absence de plainte) : Efficience intellectuelle globale (QI), fonctions exécutives et de l'attention, fonctions visuo-spatiales et visuo-constructives, mémoire,</p> <p>Cognition sociale et adaptation sociale</p> <p>Apathie, dépression</p> <p>Précautions : vérification de l'acuité visuelle avant bilan (cataracte) notamment chez les adultes + recherche d'une hypersomnie/somnolence diurne excessive</p> <p>Evaluation complète des fonctions cognitives y compris attentionnelles chez les enfants</p> <p>Au cas par cas, adressage à un (pédo)psychiatre ou un neuropédiatre spécialisé pour évaluation d'un éventuel trouble du spectre autistique et/ou un trouble déficitaire de l'attention</p> <p>Questionner la thymie explicitement et entretien psychologique au besoin pour le patient et/ou l'entourage</p>	<p>BNP à répéter 2 à 3 fois avant l'âge adulte (possibilité d'aménagements de la scolarité)</p>	<p>BNP à réévaluer si nécessaire (orientation, aménagements professionnels) ou en cas d'aggravation</p> <p>Sensibilisation à la nécessité de revalidation du permis de conduire</p> <p>Soutien à l'éducation à la sexualité (notion de consentement à (re)développer avec les patients) chez les adolescents/ jeunes adultes</p> <p><i>Aggravation possible sur le plan cognitif avec l'âge Risque de perte d'autonomie accru</i></p>
		<p>Entretien/PEC psychologique en fonction des besoins pour le patient et/ou son entourage (notamment aux moments clés de la maladie comme au diagnostic, lors d'une aggravation, lors de l'introduction d'un appareillage, lors de la mise en place d'aides humaines, lors d'un changement dans la prise en charge, d'un réaménagement de la scolarité, etc.)</p>	

2.11. Complications dermatologiques

Il peut exister un surrisque de tumeurs cutanées, essentiellement bénignes comme les pilomatricomes. Un surrisque de carcinomes cutanés, notamment les carcinomes basocellulaires, est décrit également. Il n'y aura pas de surveillance systématique mais le patient sera adressé à un dermatologue si lésion cutanée suspecte. Des conseils de photoprotection seront également promulgués.

3. Prise en charge multidisciplinaire

3.1. Objectifs

La DM1 est une maladie multi systémique dont la prise en charge doit donc être multidisciplinaire et coordonnée. Le dépistage des complications permet de proposer des solutions spécifiques pour éviter la progression des symptômes ou limiter leur impact.

La prise en charge du patient atteint de DM1 doit être personnalisée pour ne pas l'épuiser dans un suivi lourd et inadapté. Généralement le neuropédiatre puis le neurologue, aidés des médecins MPR, sont en charge de définir le projet de soins pour un patient donné, selon l'âge, les plaintes, les projets. La prise en charge cardiaque et respiratoire doit être systématiquement réévaluée selon les données du suivi, car elle met en jeu le pronostic vital.

En tant que maladie familiale, le dépistage des apparentés devra être organisé en parallèle.

Les objectifs de la prise en charge sont multiples : éviter un décès prématuré en anticipant et en traitant les complications connues de la maladie, améliorer la qualité de vie et diminuer le handicap en proposant des traitements médicamenteux ou non des manifestations de la maladie, sans oublier la prévention de la transmission des formes graves de la maladie.

Impact des troubles cognitifs, du ralentissement et des troubles de la communication

Les troubles cognitifs impactent la prise en charge globale, en raison de l'apathie et des difficultés attentionnelles mais également simplement de difficultés éventuelles de compréhension des consignes et du plan d'action, à la fois dans les formes infantiles et adultes. Ces difficultés doivent être appréhendées et expliquées à l'équipe soignante et paramédicale pour fluidifier le parcours et améliorer la relation patient-soignant. Le ralentissement cognitif global accentue ces difficultés.

Un abord ludique est primordial, ainsi que des pauses fréquentes, afin de gérer la fatigabilité et la motivation, d'autant plus chez l'enfant.

Il existe un risque de mauvaise compliance pour le suivi rééducatif et le port des appareillages. Pour les enfants, les difficultés sont doubles car l'étayage familial est parfois complexe. Les rééducateurs doivent donc bien expliquer les consignes et les objectifs des exercices ou des appareillages, et s'assurer de leur compréhension auprès de l'enfant et de sa famille (cf. Annexe Atteintes psychocognitives dans la Maladie de Steinert : les comprendre pour mieux s'y adapter).

Chez l'adulte, la présence de troubles cognitifs et comportementaux peut également avoir un impact majeur sur la mise en place d'une prise en charge en rééducation adaptée. Les comportements d'opposition et l'irritabilité retrouvés dans la DM1 peuvent par exemple mettre à mal le lien entre le professionnel de santé et le patient et amener à la rupture du parcours de soin du patient. S'associent

des difficultés de flexibilité et de planification qui vont rendre complexe l'organisation de la prise en charge au quotidien (oublis de rendez-vous, refus de venir certains jours en consultation, refus d'être pris en charge par le remplaçant etc.). L'apathie et les difficultés d'initiation peuvent également venir freiner la mise en place des différents suivis en ville.

Ces difficultés cognitivo- comportementales nécessitent la mise en place d'un accompagnement plus soutenu et d'aides adaptées à ces patients (mettre en place un rappel des rendez-vous, prendre les prochains rdvs en présence du patient). La famille et les accompagnants des patients peuvent être d'une grande ressource également pour mettre en place et maintenir un parcours de soin adapté (voir fiche en annexe).

3.2. Prise en charge rééducative / Prise en charge en médecine physique et de réadaptation (MPR)

3.2.1. Prise en charge médicamenteuse de la myotonie

- **Mexilétine**

La myotonie peut se manifester par un défaut de relâchement musculaire des mains, des troubles bulbaires (dysarthrie/troubles de déglutition/ troubles de la mastication) ou des troubles digestifs. Dans ce contexte, la mexilétine, traitement symptomatique anti-myotonique, peut-être une option thérapeutique, en rappelant néanmoins l'absence AMM pédiatrique. Elle sera envisagée si la myotonie est symptomatique, en l'absence de contre-indication cardiaque et après validation par le cardiologue.

La mexilétine doit être prescrite après avis d'un praticien expert d'un centre de référence ou de compétence neuromusculaire. Le traitement est à prendre pendant les repas pour éviter la dyspepsie et la fatigue transitoire.

La dose habituelle utilisée chez l'adolescent est progressive et superposable à celle utilisée chez l'adulte (gélules de 167mg, jusque 3/j, en RTU) Chez l'enfant plus jeune des doses progressives de 5 à 15 mg/kg/j sont habituellement prescrites si nécessaire, proposées en préparation magistrale. Une évaluation régulière de l'efficacité et de la tolérance clinique est nécessaire. Une étude sur l'utilisation de la mexilétine dans la DM1 est en cours en France pour des enfants de 6 à 18 ans (ClinicalTrials: NCT04624750).

La mexilétine, est contre indiquée chez les patients avec des antécédents de troubles du rythme (comme le sont la flécaïnide et les autres antiarythmiques de classe I) du fait du risque pro arythmogène lié à l'interaction avec les canaux sodiques (en plus des contre-indications habituelles que sont la dysfonction systolique ventriculaire gauche ou l'antécédent d'infarctus du myocarde). En présence de troubles conductifs modérés à l'ECG (PR entre 200 et 240ms, QRS entre 100 et 120ms), la mexilétine devra être discutée au cas par cas en fonction du rapport bénéfice risque pour le patient. Elle nécessite une surveillance cardiaque rapprochée par rapport aux protocoles généraux par ECG et holter ECG au moins semestrielle et échographie cardiaque tous les 1 à 2 ans. Un monitoring par holter implantable pourra être proposé au cas par cas pour sensibiliser la détection de troubles du rythme ou de la conduction paroxystiques.

Du fait de l'action antiarythmique de la mexilétine, une surveillance ECG avant le traitement, à chaque changement de posologie puis annuelle est recommandée.

Avant initiation : Evaluation par un cardiologue

Recherche d'une contre-indication cardiaque à la prescription de Mexilétine conformément aux recommandations temporaires d'utilisation (RTU)

Explorations systématiques

- ECG
- Echocardiographie
- Holter ECG

Explorations facultatives

- Exploration électrophysiologique
- Dépistage maladie coronaire

Autres explorations facultatives

Selon le contexte, comme dans la population générale non atteinte d'une maladie génétique, et à l'appréciation du praticien

Antécédents

Infarctus du myocarde (aigu/ancien)
 Angor / coronaropathie non revascularisée*
 Bloc auriculo ventriculaire (BAV) de haut degré non appareillé **
 Traitement de fond cardiaque*** :
 médicaments susceptibles de donner des torsades de pointe

NON

Electrocardiogramme

Bradycardie sinusale (fréquence cardiaque < 50 bpm)
 PR ≥ 240 ms ou QRS ≥ 120 ms
 Bloc bifasciculaire/trifasciculaire
 Bloc auriculo ventriculaire de haut degré
 Tachycardie ventriculaire (TV) ****
 Fibrillation atriale, flutter atrial
 Onde Q de nécrose, trouble de la repolarisation

NON

Echocardiographie

Fraction d'éjection du ventricule gauche < 50 %
 Trouble de la cinétique segmentaire

≥1 présent

≥1 présent

≥1 présent

Pas de Mexilétine

NON et PR <200ms
 ou QRS <100ms

MEXILETINE

NON et PR >200ms
 ou QRS >100ms

MEXILETINE
 selon
 bénéfice/risque

* Une maladie coronaire revascularisée sans séquelle d'infarctus ne constitue pas une contre-indication absolue
 ** Pour les patients avec BAV de haut grade appareillés, la présence concomitante de troubles du rythme ventriculaire doit être recherchée
 ***Liste de la RTU de Namusca https://www.has-sante.fr/cms/p_3246176/fr/namusca-mexiletine
 **** Une TV soutenue constitue une contre-indication absolue. En cas de TV non soutenue, le mode de diagnostic (mémoires pacemaker ou Holter), la présence de symptômes et de facteurs favorisants (perturbations hydro-électrolytiques à normaliser si possible) peuvent être pris en compte dans la décision

Contrôle après le démarrage du traitement

ECG après chaque modification de posologie

NON MODIFIE
 =
 POURSUITE MEXILETINE

MODIFIE

Après initiation : suivi au long cours

Nouveau symptôme cardiaque suspect détecté en consultation de suivi
 (Douleur thoracique, palpitations inhabituelles, syncope)

OUI

Avis du cardiologue :
 Trouble du rythme,
 anomalie de la
 conduction ou
 élargissement QRS > 25%
 =
 Baisse de posologie ou
 arrêt

NON

ECG tous les ans ou plus fréquemment****, à l'appréciation du praticien

ANOMALIE ou MODIFIE

NON MODIFIE
 =
 POURSUITE MEXILETINE

Explorations annuelles facultatives selon le contexte, à l'appréciation du praticien :

- Echocardiographie*****
- Holter ECG*****
- Exploration électrophysiologique
- Dépistage maladie coronaire*****

**** La RTU de Namusca recommande un bilan cardiaque ECG + Echocardiographie + ECG Holter tous les ans en cas d'anomalie cardiaque connue ou plus fréquemment si jugé nécessaire
 ***** selon les recommandations de l'European Society of Cardiology

Figure 5 : Schémas d'introduction et de surveillance de la mexilétine dans la DM1 (d'après Wahbi et al., 2024). Un trouble de conduction traité par pacemaker ne constitue généralement pas une contre-indication à l'introduction de la mexilétine, après avis du cardiologue référent.

- **Autres molécules**

Dans certains cas, d'autres antagonistes des canaux sodiques utilisés dans l'épilepsie peuvent également être discutés en cas d'échec ou de contre-indication à la mexilétine, également sans AMM dans cette indication (carbamazépine, lamotrigine, lacosamide). La prescription doit également être faite après avis d'un praticien expert. Une évaluation régulière de l'efficacité et de la tolérance clinique est nécessaire. La surveillance biologique habituelle requise pour ces thérapeutiques doit s'appliquer.

3.2.2. Rééducation - formes congénitales, infantiles et juvéniles

La rééducation doit être mise en place précocement après le diagnostic des formes infantiles et juvéniles de DM1, avec dans un premier temps, des évaluations multidisciplinaires par les rééducateurs (médecins MPR) : kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, psychomotricien(ne), APA. Il faudra mettre en place les traitements symptomatiques, surveiller les complications et accompagner la famille.

La prise en charge sera motrice (locomotrice et orthopédique, ainsi que motricité fine), respiratoire et orthophonique (communication mais aussi déglutition et motricité bucco-linguo-faciale), avec différents domaines de santé : psychomotricité, ergothérapie, Activités physiques Adaptées, psychologie et neuropsychologie.

Les enfants atteints de DM1 étant très fatigables, un choix parmi ces différentes rééducations doit souvent être fait en équipe, avec éventuellement un aménagement des temps scolaires.

Un accompagnement par une structure médico-sociale peut être préconisé selon les besoins de l'enfant : en CAMSP, CMP, CMPP, SESSD (Service d'Education et de soins spécialisés à domicile), Institut d'Education Motrice, Institut Medico Educatif, voire ITEP. Une scolarisation adaptée est parfois aussi proposée : en ULIS, SEGPA, ou Etablissements Régionaux d'Enseignement Adapté. Une demande de forfait précoce via les plateformes de coordination et d'orientation PCO en France peuvent aider aux orientations et financements des prises en charge en amont de la trajectoire de la MDPH.

Spécificités de la rééducation dans la forme congénitale

Dans le cadre de la forme congénitale, la prise en charge rééducative multidisciplinaire débute dès la naissance, au sein du service de néonatalogie, par l'installation adéquate du nourrisson. Dès la période néonatale, une rééducation adaptée (kinésithérapie motrice, orthophonie avec prise en charge des troubles d'oralité, psychomotricité) est mise en place avec un accompagnement familial. Les familles sont sensibilisées à l'importance de la stimulation sensori-motrice de leur enfant, à l'importance du portage adéquat et de la communication avec leur enfant dès la naissance.

En néonatalogie et en pédiatrie, elles sont accompagnées par des équipes spécialisées de soignants et de rééducateurs, associées aux médecins MPR, pédiatres, chirurgiens orthopédiques, avec un relais auprès des SMR pédiatriques, des CAMSP, et/ou des équipes de professionnels spécialisés installés en libéral selon la gravité de l'atteinte du patient. Le relais auprès d'autres structures médico-sociales est ensuite décidé.

Pour un tiers des patients, une prise en charge multidisciplinaire en centre spécialisé comme un institut d'éducation motrice est nécessaire. Dans le cadre des troubles du spectre autistique, un avis auprès des structures gérant la psychiatrie infanto juvénile (CMP ou CMPP) ou auprès des Centres Ressources Autisme est conseillé.

En kinésithérapie, un travail de stimulation de la motricité globale est proposé : stimulation du redressement actif, des changements de positions et déplacements au sol, du passage assis, à la station

debout. Comme pour tout enfant hypotonique, le kinésithérapeute s'assure que la motricité reste symétrique au cours des acquisitions, et tient compte des éventuelles déformations orthopédiques associées.

La mise en place d'appareillages aide l'enfant hypotonique à poursuivre ses acquisitions malgré la faiblesse musculaire axiale et proximale. Le corset-siège, ou siège coque, compense les difficultés de maintien assis. Le verticalisateur permet une station érigée, avec abduction des hanches pour mieux recentrer les hanches. Il faut trouver un juste équilibre entre les appareillages de postures qui préservent les amplitudes articulaires mais qui limitent les acquisitions motrices (si l'immobilisation est trop prolongée) et la liberté de mouvements spontanés (qui favorisent les expériences motrices). Il faut contrôler les déformations orthopédiques tout en favorisant le développement moteur. Si l'enfant est en phase de progression, il faut peut-être alléger la posture de façon transitoire pour lui permettre de progresser.

Prise en charge rééducative locomotrice

Un des objectifs de la kinésithérapie pédiatrique dans le cadre des DM1 est de réaliser un entretien orthopédique en luttant contre les **rétractions musculaires et les raideurs articulaires** du tronc, et des 4 membres. Dans les formes infantiles de DM1, les rétractions musculaires peuvent être distales et proximales aux 4 membres : fléchisseurs de hanche, ischio-jambiers et triceps suraux aux membres inférieurs, grands pectoraux, fléchisseurs des coudes et des doigts. Un travail spécifique sur les mains est nécessaire, en cas de myotonies, avec étirements de muscles intrinsèques et extrinsèques, mobilisation en ouverture de la main et massages. **Des attelles posturales (par exemple suropédieuses et/ou des mains) peuvent être proposées.**

Les techniques se rapprochent de celles de l'adulte avec un abord plus ludique et l'utilisation de la distraction pour obtenir plus de détente et d'antalgie.

Des séances collectives ou individuelles en Activités Physiques adaptées permettent un renforcement moteur global et un travail de coordination, avec un abord différent souvent très apprécié par les patients. La pratique d'une activité physique adaptée est fortement encouragée dans les formes congénitales, pour stimuler la progression de la force musculaire des muscles proximaux jusqu'à l'adolescence. L'utilisation d'un tricycle adapté est particulièrement indiquée dans ce cadre. Stimuler les enfants à marcher simplement est un pré requis : les enfants présentant une forme congénitale ne font en moyenne qu'un tiers du nombre de pas recommandés par jour (3900 pas environ).

La prise en charge en balnéothérapie (binôme APA-kinésithérapeute/ergothérapeute ou psychomotricien) est également un atout pour le renforcement moteur global avec allègement du poids du corps.

Le travail actif aidé avec allègement du poids du corps est également possible à partir de la taille d'1 mètre sur des exosquelettes adaptés à la population pédiatrique.

- Développement moteur

Un travail analytique ciblé avec le **kinésithérapeute** peut être proposé dans les formes congénitales, et doit être adapté aux possibilités de l'enfant selon son âge. Cela requiert une compétence spécifique en pédiatrie (connaissance des niveaux d'éducation motrice). La progression de la force musculaire est surtout notée pour les muscles proximaux jusqu'à l'adolescence dans ces formes.

Pour les formes infantiles et juvéniles, le travail analytique doit être proposé selon la faiblesse musculaire notée lors de l'évaluation initiale, avec, pour les membres inférieurs, un renforcement des

releveurs en distal, des quadriceps et des extenseurs et fléchisseurs de hanche en cas d'atteinte proximale associée (9 % dans les formes infantiles, 4 % dans les formes juvéniles). La force motrice des releveurs se détériore significativement dans les formes infantiles en 10 ans. Un travail ciblé sur le contrôle des genoux semble important.

Le renforcement moteur des membres supérieurs selon le testing moteur est indiqué, pour les muscles proximaux comme distaux, avec un travail ciblé sur la force de préhension globale et la force des prises fines. Un programme d'entraînement avec une pâte de rééducation durant 12 semaines peut être proposé pour certains patients, avec un effet noté sur la force de flexion de poignet et sur la performance ressentie par les patients.

Un réentraînement à l'effort peut être proposé chez certains patients déconditionnés, après avis cardiologique.

L'**ergothérapie** est complémentaire en mettant l'enfant en situation écologique, ce qui est intéressant pour sa motivation mais aussi pour travailler sur les troubles dysexécutifs par exemple. Dans les formes congénitales, le travail de redressement actif s'accompagne d'une stimulation de la préhension, avec un élargissement de l'espace de préhension progressivement. La rééducation de la préhension se fait au travers de jeux, avec des objets de tailles et textures variées. Certains patients peuvent présenter une irritabilité tactile à prendre en charge le cas échéant. Pour les formes infantiles et juvéniles, les objectifs principaux en ergothérapie sont : la prise en charge des troubles de préhension et de la myotonie, la prise en charge des troubles cognitifs, et le travail d'autonomie. Un travail spécifique sur la motricité fine doit être proposé, mais aussi sur l'écriture.

La mise en place de l'outil informatique peut être proposé selon la sévérité des troubles graphiques, parfois associés à des troubles du langage écrit.

Le(a) psychomotricien(ne) peut venir en appui avec une attention particulière portée à la stimulation sensorielle multimodale, pour favoriser le développement sensori-moteur, et la construction harmonieuse de l'axe corporel (comme en kinésithérapie, orthophonie et ergothérapie). La prise en charge prend aussi en compte les troubles cognitifs, relationnels et comportementaux de l'enfant. Pour les formes infantiles et juvéniles, elle permet un travail moteur et d'équilibration, en prenant en compte l'investissement psychique du corps, mais aussi les troubles du graphisme, et les troubles cognitifs.

- **Aides techniques**

Dans les formes congénitales ou dans les formes infantiles précoces, l'enfant a souvent besoin au cours de son développement d'une ou plusieurs aide(s) technique(s) de marche. Cela peut débuter par une selle de déambulation, puis par un déambulateur ou des cannes anglaises. La mise en place d'orthèses supropédieuses est souvent proposée pour aider l'équilibration lors de la déambulation, mais aussi souvent pour des raisons orthopédiques.

Dans les formes pédiatriques infantiles et juvéniles, l'enfant peut être aidé par des aides techniques de marche : releveurs pour compenser un steppage, cannes anglaises...

Installations : Le corset siège, ou « siège coque », l'aide à développer ses capacités de préhension. Il est également très utile pour avoir une bonne installation lors des prises alimentaires. Installé dans son corset siège, le patient a aussi de bons appuis qui l'aident à se concentrer sur une activité manuelle ou sur la communication, avec donc un réel intérêt pour la stimulation cognitive.

Pour les longues distances, en raison d'une grande fatigabilité, il peut être nécessaire d'apprendre à l'enfant à utiliser un fauteuil roulant manuel, un fauteuil roulant motorisé ou un fauteuil roulant électrique, voire un scooter. L'attribution de ce type de matériel et l'adaptation de l'assise aux besoins de l'enfant est souvent coordonnée par l'ergothérapeute et le médecin MPR.

- Travail de l'autonomie

Ce travail doit être mené en collaboration avec l'ergothérapeute. Il doit avoir pour objectifs prioritaires l'autonomie pour les transferts et l'équilibre debout, ainsi que pour les déplacements en intérieur comme en extérieur.

Dans une étude Canadienne sur 64 patients ayant une DM1 de forme pédiatrique, 54 % vivent chez leurs parents ou dans des foyers d'accueil, et la plupart sont dépendants d'une aide pour les activités de vie quotidienne ; 21 % sont sous tutelle ou curatelle. Dans ce contexte, il semble important à l'adolescence de privilégier le **travail d'autonomisation**, aidé éventuellement par des **aides techniques**, en ergothérapie et avec les éducateurs(trices). Les difficultés lors des activités de vie quotidienne (AVQ) dans les formes pédiatriques intéressent plus la procédure à adopter pour ces activités que la performance motrice qu'elles requièrent. Le travail sur les compétences «procédurales» pour les AVQ est donc à privilégier en ergothérapie et par les éducateurs (trices). Par exemple, travailler sur l'autonomie lors de l'habillage-déshabillage.

Prise en charge de la douleur

Une évaluation objective de la douleur par des échelles adaptées aux enfants est nécessaire lors des actes de kinésithérapie susceptibles d'entraîner des douleurs. La distraction, voire l'hypnoanalgésie, doivent être utilisées le plus possible en préventif.

SYNTHESE : PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE L'ATTEINTE MOTRICE CHEZ L'ENFANT

Annexe associée : fiche kinésithérapie

Objectifs	Moyens et exemples	
<p align="center">Soutenir le développement psychomoteur/ sensori-moteur</p> <p align="center">Préserver les capacités motrices et fonctionnelles (entretien orthopédique avec lutte contre les rétractions musculaires et les raideurs articulaires du tronc)</p> <p align="center">Prise en charge de la myotonie, des troubles de préhension et de leurs conséquences pour la vie quotidienne</p> <p align="center">Accompagnement à l'autonomie</p> <p align="center">Prise en charge de la douleur</p> <p><i>Le soutien de la fonction respiratoire est utile et développé dans la partie pneumologique</i></p>	<p>Programme individualisé de rééducation et de réadaptation en fonction des déficits, des limitations d'activités et des restrictions de participation, rôle du MPR pour la coordination</p>	
	Kinésithérapie	Mobilisation ostéoarticulaire, étirements musculaires, massages, travail moteur analytique, renforcement, travail sur l'équilibre, prise en charge des déformations orthopédiques et de la douleur, verticalisation, repositionnement au fauteuil et au lit, prise en charge respiratoire, cf. annexe fiche kinésithérapie
	Psychomotricité	Adaptation du portage, stimulation sensori-motrice
	Activité Physique Adaptée	Séances collectives ou individuelles, travail mixte aérobie et de renforcement moteur global ou de groupes musculaires spécifiques (condition de renforcement) selon la stratification du risque cardiaque, travail de coordination, prévention des chutes/équilibre, rôle social
	Education thérapeutique du patient	A destination du patient et de son entourage
	Balnéothérapie	Séances en piscine dont l'intensité, la durée et les positionnements des exercices varient en fonction de l'âge de l'enfant et de son niveau fonctionnel et de l'objectif recherché (mobilisation, musculation, antalgie)
	Ergothérapie	Travail spécifique sur la motricité fine, sur l'écriture, renforcement moteur des membres supérieurs avec travail ciblé sur la force de préhension globale et la force des prises <i>Formes congénitales</i> : Travail de redressement actif, stimulation de la préhension, stimulation sensorielle avec désensibilisation
	Chirurgie orthopédique	Attelles/plâtres correctionnels voire chirurgies de pieds bots varus équins (ténotomie, ostéotomies), possible arthroèse rachidienne à l'adolescence
	Appareillage et aides techniques	Orthèses suropédieuses Appareillage type corset siège, siège coque, verticalisateur Aides techniques de marche (selles de déambulation, déambulateur, cannes anglaises) Pour les longues distances et en cas de fatigabilité, fauteuil roulant manuel, motorisé ou électrique, voire scooter
Prise en charge médicamenteuse	Mexilétine	

3.2.3. Rééducation – Formes adultes

La rééducation dans la myotonie de Steinert DM1 est d'une importance majeure. Nécessairement pluridisciplinaire, elle associe kinésithérapie, ergothérapie, activité physique adaptée mais également de l'orthophonie. Une approche coordonnée des différents professionnels impliqués est guidée par des évaluations régulières au service d'un projet de soin individualisé.

Réduire les troubles de mobilité et leurs conséquences

Parmi les plaintes fonctionnelles des personnes DM1, les troubles d'équilibre et les chutes sont des plaintes à haute prévalence (environ 30%). Un taux de 1,5 chute par mois est décrit.

L'hétérogénéité des atteintes rend difficile l'application de programmes standardisés mais implique plutôt la construction de programmes individualisés selon les déficits, les limitations d'activité et les restrictions de participation de chaque personne DM1. Ces programmes se basent sur des hypothèses rationnelles selon les connaissances de la littérature.

Les évaluations intégratives des facteurs intrinsèques prédisposants aux chutes doivent être systématiques selon trois grands domaines : les **troubles perceptifs** (visuels, comorbidités neuropathiques), les **troubles intégratifs et mentaux** (planification, initiation, cognitifs, attention divisée, observance, dépression, peur de chuter, qualité de vie), les **troubles de l'action** (faiblesse musculaire de la dystrophie, myotonie, les troubles de l'adaptation cardio-respiratoire et musculaire à l'effort).

- Modalités des programmes d'exercice physique

Le **renforcement musculaire** n'est pas contre-indiqué chez les patients atteints de DM1. Seuls les groupes musculaires > 3/5 en MRC (Medical Research Council) seront renforcés, pour un objectif de gain de force (pour les groupes musculaires avec des atteintes modérées), de préservation ou de ralentissement de perte de la force. Les fléchisseurs de genou ont été particulièrement étudiés, tout comme le quadriceps, les fléchisseurs extenseurs de cheville. Les extenseurs et abducteurs de hanche l'ont été également.

Les différentes études préconisent des durées de programme de 8 à 12 semaines soit 20 à 36 séances, à une fréquence minimale de 3 à 4 /semaine par des exercices dynamiques avec des charges et des temps de repos adaptés. Le lieu d'intervention semble être une donnée importante, un renforcement supervisé à domicile pourrait être une option efficiente compte tenu des difficultés d'observance ou de compliance parfois reconnue chez les personnes DM1.

Les gains de force segmentaires sont minimes et ne se traduiraient pas par des améliorations des performances fonctionnelles, cependant cela induirait une lutte contre l'isolement social et diminuerait le risque de chute et de troubles d'équilibre.

Une **réadaptation cardio respiratoire**, après une stratification du risque cardiaque (troubles du rythme) axée sur un programme aérobie à l'aide d'un tapis de marche ou d'un cyclo-ergomètre peut être proposée aux patients. Les séances, d'une durée d'au moins 30 mn, sont réalisées si possible à raison de 2 à 3 fois par semaine (avec au moins une journée de repos entre 2 séances) et doivent tenir compte de la fatigabilité du malade. Elles sont guidées par la tolérance cardio respiratoire en monitorant la saturation et la fréquence cardiaque. Le **réentraînement aérobie et à l'effort d'endurance** est recommandé à hauteur de 150 minutes par semaine pour des sujets sains ou pathologiques correspondant à environ 7000 pas par jour. Les interventions ont été généralement mise en œuvre à domicile avec suivi téléphonique, la durée moyenne était de 12 semaines, avec un nombre de séances moyennes de 30 séances, soit de marche augmentation de 25% du nombre de pas

chaque semaine, 3 à 5/semaine ou entre 60 et 70% de la fréquence cardiaque maximale théorique ou mesurée.

Il n'y avait pas forcément d'amélioration des performances d'endurance au test des 6 minutes ou de 2 minutes de marche mais pas d'effet indésirable chez les personnes DM1 avec parfois une diminution de la fréquence cardiaque pour le même effort et une amélioration de la qualité de vie générique.

Des exercices **d'équilibration** sont possibles mais peu documentés dans la littérature.

La **kinésithérapie** est conditionnée par une prescription médicale, elle est assurée environ 2 à 3 fois par semaine (fréquence adaptée aux objectifs), le plus souvent à domicile ou au sein du cabinet du kinésithérapeute libéral. Dans le cas d'enjeux spécifiques nécessitant une prise en charge rapprochée ou plus intensive, la rééducation peut être proposée en hospitalisation de jour ou de semaine. Elle doit être poursuivie lors des hospitalisations au long cours.

Les exercices proposés pour le **renforcement musculaire** peuvent inclure : un travail dynamique incluant des muscles les plus faibles, essentiellement pour préserver la fonction et améliorer l'autonomie :

- Au niveau des membres supérieurs, il convient d'exploiter les amplitudes articulaires disponibles (cône de préhension, orientation de la main). Des exercices en tâches orientées peuvent faciliter l'adhésion du malade. Un travail spécifique de la motricité fine de la main peut être associé. Le travail en appui du membre supérieur (chaîne fermée) a toute son importance pour se rapprocher de situations fonctionnelles comme lors de l'usage d'une aide technique à la marche, des transferts, des réactions parachutes. Ces exercices de renforcement (échauffement) luttent également contre la myotonie.
- Au niveau des membres inférieurs, en complément du travail analytique des muscles les plus faibles (relevateurs du pieds, quadriceps, extenseurs de hanche), le travail en chaîne semi fermée ou en charge est à privilégier : le travail en position assise avec déstabilisation rythmique pied au sol ou sur un ballon de Klein, le travail des séquences de redressement, le passage de la position assise à la position debout, les squats par exemple.
- Il convient également d'inclure un travail de la motricité axiale avec des exercices d'auto-grandissement, de l'équilibre du tronc et de gainage.

La mise en place d'une routine d'**auto-rééducation** doit être proposée pour maintien des bénéfices au long cours. Il faudra prendre en compte les capacités d'observance et de compliance aux traitements. Il convient de s'assurer que les exercices proposés soient correctement réalisés au domicile en s'appuyant si besoin sur la télé-réadaptation et les applications dédiées.

La rééducation motrice vise avant tout à entretenir et potentialiser les capacités fonctionnelles afin de préserver l'autonomie du malade dans les actes de la vie quotidienne et faciliter l'intégration socio-professionnelle. Par exemple, on peut proposer un travail d'étirements quotidien, un travail de renforcement musculaire 1 jour sur 2 et un travail d'endurance 3 à 4 fois/semaine (intensité modérée 150 min par semaine).

Les exercices proposés en **Activité Physique Adaptée (APA)** doivent tenir compte des capacités motrices mais également du statut cardiaque, cognitif, et de la fatigabilité en instaurant des temps de pause réguliers. Cette rééducation doit être structurée sur une période d'au moins 6 semaines à raison de deux à trois séances hebdomadaires.

Dans l'optique de favoriser l'autonomie du malade et de prévenir les risques de chute, un travail des transferts, de l'équilibre debout est à envisager.

- **Prise en charge orthopédique**

Les troubles orthopédiques tels que les rétractions musculaires et les enraidissements articulaires sont fréquents. Ils peuvent compromettre les capacités motrices, fonctionnelles, et être source d'inconfort et de douleurs.

La prévention et la lutte contre ces déficiences reposent sur une **mobilisation** ostéoarticulaire régulière des quatre membres et du tronc, associée à des **étirements** musculaires (étirement continu, inhibition réciproque de Sherrington, contracté-relâché). Certains groupes musculaires sont fréquemment hypo-extensibles ou rétractés : les triceps suraux, les ischio-jambiers, les fléchisseurs de hanches, le grand pectoral, le biceps brachial, les fléchisseurs des doigts. Un travail particulier sur les **main**s est nécessaire en proposant des massages et des étirements des muscles intrinsèques et extrinsèques, une mobilisation en ouverture et en fermeture, une prise de conscience du relâchement des muscles dystoniques. **La verticalisation, les postures sur table, ou l'usage d'orthèses spécifiques** peuvent être préconisées afin de lutter contre les rétractions musculaires, de manière quotidienne pour être efficace.

En cas d'atteinte motrice sévère, une attention particulière doit être donnée au positionnement au fauteuil et au lit pour éviter les attitudes vicieuses et faciliter la déglutition et la respiration.

La **kinésithérapie** motrice peut également être utilisée pour travailler sur les étirements et favoriser l'apprentissage d'auto-étirements.

Le traitement classique des pieds bots est proposé, le traitement comporte des mobilisations passives et actives, des orthèses suropédieuses de jour et de nuit mises précocement voire la chirurgie (jusqu'à 70% des cas).

- **Myotonie**

L'**ergothérapeute** peut travailler sur la **compensation** par une manière de faire différente, l'usage d'une **aide technique**, l'aide d'un **tiers** ou un aménagement de **l'environnement**.

Sur la fonction de préhension, on peut lutter contre la myotonie par :

- un **réchauffement** des mains avant de pratiquer une activité qui nécessite l'usage des mains
- la **répétition** du mouvement

- **Autonomie du patient : aides techniques et adaptations**

Une évaluation fonctionnelle de la main (type Kapandji), un bilan de force de préhension (dynamomètre) et un bilan de dextérité (Nine Hole Peg Test) permettront d'objectiver les difficultés de préhension rencontrées au quotidien (ex : boutonner les chemises, faire ses lacets, se raser, se coiffer, se lave les dents, préparer un repas, couper la viande) afin de proposer les **aides techniques** qui seront les plus pertinentes :

-dextérité fine déficitaire : enfile bouton, stylo adaptés, grossisseur de manche, couverts adaptés, rasoir et brosse à dents électriques

-force déficitaire : pince de force pour ouvrir les bocaux et bouteilles, ouvre-tout

Des compensations sont souvent être mises en place spontanément par le patient (préhension bimanuelle, technique d'évitement...).

L'atteinte proximale est tardive mais elle peut entraver les mouvements nécessitant une élévation des bras. Dans les soins personnels, atteindre la tête pour se faire un shampoing, se coiffer, se raser, se brosser les dents, enfiler un vêtement peut être difficile à impossible, même avec compensation.

Des **aides techniques**, ou des **aides humaines** peuvent alors être proposées :

- Peigne et brosses à longs manches, vêtements adaptés, supports de bras
- Infirmière à domicile, auxiliaire de vie, coiffeur

Pour la locomotion, des **aides techniques** pour sécuriser la marche seront préconisées comme les orthèses-releveurs de pied (type Houston, sur mesure). Des chaussures orthopédiques (CHO) seront proposées lorsque l'atteinte distale se majore et devient sévère. Il faudra veiller à privilégier des ouvertures et fermetures faciles (ne nécessitant pas une trop grande force et/ou dextérité) pour les orthèses et CHO. Mais l'utilisation **d'orthèses** releveurs en raison de déficit des releveurs des pieds n'a pas montré d'intérêt sur le taux de chutes, ou sur l'équilibre, la qualité et la vitesse de marche. Ceci peut s'expliquer par les atteintes étendues en proximal ou l'atteinte des stabilisateurs latéraux de cheville au mieux contrôlés par un chaussage fermé montant sur mesure. Il est important de maintenir une mobilité de flexion extension de cheville pour éviter de modifier un schéma de marche compensé fortement modifié depuis des années.

Si un **appui** devient nécessaire, une canne ou un rollator pourront être proposés. Attention toutefois à vérifier les capacités de préhension pour tenir la canne et/ou utiliser les freins du rollator et à sélectionner un matériel adapté (poignées ergonomiques, freins adaptés, etc).

Si les difficultés aux déplacements sont trop problématiques (chutes importantes, transferts trop difficiles), un **Véhicule pour Handicapé Physique (VHP)** pourra être envisagé (Scooter PMR, fauteuil électrique) pour permettre des déplacements sécurisés et autonomes. **L'acquisition d'un VHP nécessite un certificat d'aptitude à la conduite délivré par un médecin MPR et un ergothérapeute.** Une attention particulière sera portée sur la manipulation du **joystick**, en regard des atteintes distales, afin d'en favoriser la bonne manipulation. Le profil cognitif et les atteintes oculaires seront aussi à évaluer. Un apprentissage à la conduite d'un VHP est souvent nécessaire pour ces patients. L'ergothérapeute accompagnera le patient dans la sélection du modèle et des options correspondants à ses capacités, de son mode de vie, de son environnement et de ses possibilités financières. Une étude du positionnement au fauteuil est aussi indispensable (évaluation de La Mesure du contrôle Postural Assis (MCPAA 2.0). Par exemple, si une atteinte axiale est présente, un dossier avec des appuis thoraciques et une cale sacro lombaire pourront être envisagés.

L'atteinte motrice et cognitive des DM1 perturbe leurs interactions à l'environnement physique et social, nécessitant des **adaptations devant être réévaluées tout au long de la vie du patient** :

- **logements** accessibles et adaptés PMR
- ajouts de **barres** d'appui et de cheminements pour aide aux transferts et prévention du risque de chute, acquisition de matériel aidant aux **transferts** (lit électrique, assises rehaussées, lève-personne)
- **installation d'une barre d'appui, de bandes antidérapantes dans la baignoire, d'une planche de bain, d'un siège de bain pivotant, d'un banc de baignoire réglable en hauteur avec dossier et accoudoirs, d'un élévateur de bain électrique**
- **adaptation du véhicule (selon les difficultés motrices, l'ergothérapeute peut orienter le patient vers un médecin agréé et un centre spécifique pour une évaluation d'aptitude à la conduite (autoécole spécialisée) avec mises en situation sur véhicule adapté** (cf. 3.2.6. Permis de conduire)

L'adaptation du lieu de vie doit être proposée en tenant compte des facteurs environnementaux et des capacités du patient (fatigabilité musculaire, troubles de l'équilibre, de l'attention, baisse de la vision...). Des mises en situation par l'ergothérapeute dans l'environnement écologique du patient, lors de visite à domicile, sont essentielles. **L'environnement extérieur du domicile est également à prendre en considération (le quartier, l'accessibilité aux commerces, les transports en commun...).**

Des aides facilitant la communication sont à mettre en place si nécessaire.

Les prestations offertes par l'ergothérapeute ne sont pas remboursées par l'assurance maladie mais peuvent être financées via la MDPH. Les patients atteints de DM1 pourront être pris en charge selon les possibilités locales par l'ergothérapeute en centre de rééducation, dans des équipes mobiles spécialisées (SAVS, SAMSAH), ainsi qu'en milieu hospitalier, dans le cadre des bilans annuels de réévaluation de la pathologie, en centre de référence.

- Prévention des chutes

Une intervention efficace pour espérer diminuer le risque de chute de 30% doit associer l'éducation thérapeutique, des exercices physiques personnalisés, une analyse de la fragilité osseuse, des adaptations du chaussage et de l'environnement du domicile. Les interventions isolées sont peu efficaces en termes de résultats sur l'équilibration et la prévention du risque de chute, des interventions conjointes, complexes et personnalisées sont nécessaires pour améliorer les résultats. Les interventions d'**éducation thérapeutique** et de **mesures adaptatives** peuvent être proposées, par analogie aux programmes de prévention des chutes en post-AVC et pour les personnes âgées chuteuses. Cependant, aucune étude n'est publiée au sujet de l'éducation de la prévention des chutes chez les personnes DM1. Deux facteurs intrinsèques sont utiles à analyser chez ces patients : les troubles de la vision (par analogie aux personnes âgées) engendrant une mauvaise perception de l'environnement, et les atteintes distales des membres inférieurs pouvant conduire à adapter le chaussage en conséquence. Les chaussons et chaussettes (11 fois plus de chute en chaussons et chaussettes versus port des chaussures fermées) doivent être proscrits au dépend de baskets, chaussures de sport ou chaussures orthopédiques sur mesure (attache scratch en raison des difficultés de préhension).

L'éducation du patient doit également s'attacher à corriger des facteurs extrinsèques de chutes concernant l'environnement des personnes DM1 : éviter la faible luminosité, l'encombrement par des objets au sol, d'autant plus pour des personnes avec des troubles visuels significatifs non modifiables.

En premier lieu, il est utile de **stratifier le risque de chute** chez les personnes DM1 (MIRS, vitesse de marche, TUG, ABC score, Falls efficacy scale, QRCS-1). Puis il est important **d'identifier les troubles fonctionnels personnalisés** à chaque sujet participant aux troubles d'équilibration afin de construire un programme de soin rationnel tout en gardant à l'esprit les différentes formes cliniques. Les patients MIRS 1 à 4 pourraient bénéficier d'une intervention complexe de rééducation et de réadaptation, les patients MIRS 4 et 5 plutôt des interventions de réadaptation et de compensation.

Les points spécifiques importants en MPR devraient être de **respecter la fatigue**, savoir motiver la personne DM1, être suffisamment prolongé (30 à 40 séances), réalisé sous surveillance diététique, éliminer des contre-indications potentielles cardiaques. Le renforcement musculaire peut être conduit en dynamique à haute intensité pour des groupes > 3 au testing manuel en restant inférieur à 40% de la force maximale volontaire. Un jour de repos entre les séances est sécuritaire, des temps de repos entre les séries des exercices doivent être mesurés et observés selon la symptomatologie de l'individu. L'éducation thérapeutique doit accompagner l'apprentissage des exercices pour un entretien des bénéfices obtenus dans la durée.

Prise en charge de la douleur

Les moyens thérapeutiques choisis doivent s'intégrer dans une action coordonnée avec les autres acteurs de santé.

Peuvent être proposés :

- Les massages et / ou la chaleur et la balnéothérapie (eau à 35°C) afin de lutter contre les contractures douloureuses

- La Neurostimulation Electrique Transcutanée (TENS) à visée antalgique
- Le positionnement au lit / au fauteuil pour assurer une posture confortable sans zones d'hyperpression
- Une proposition d'aides techniques pour limiter les contraintes sur les articulations et les groupes musculaires les plus sollicités dans les activités de la vie quotidienne
- Des traitements antalgiques de palier 1 à 2 selon l'évaluation de la douleur
- La part liée à la myotonie doit être évaluée et traitée le cas échéant

Place des cures thermales

Les cures thermales peuvent jouer, bien qu'il n'y ait pas d'indication spécifique, un rôle bénéfique dans la gestion des myopathies, notamment en ce qui concerne la gestion des symptômes musculaires, de la douleur et de la qualité de vie globale des patients, toutefois avec une efficacité variable selon les patients. Elles peuvent intervenir dans le soulagement de la douleur, l'amélioration de la mobilité, la réduction du stress et de l'anxiété, l'amélioration de la circulation sanguine.

La sécurité sociale peut prendre en charge sous conditions, les frais médicaux, de transport et d'hébergement si elle s'effectue dans un établissement agréé et conventionné par l'Assurance Maladie, après demande d'entente préalable par le médecin traitant (18 jours de traitements effectifs).

Elles ne se conçoivent que dans une prise en charge globale. Il n'y a pas de cure spécifique à la pathologie, l'intérêt réside surtout autour de la rééducation proposée.

Education Thérapeutique du Patient (ETP)

La démarche ETP semble particulièrement pertinente pour les patients DM1 pour faciliter le lien de confiance avec le patient, augmenter les connaissances en santé du patient, mais aussi faciliter la communication entre les acteurs autour du patient. Il existe toutefois des barrières à l'ETP avec les patients DM1 notamment les capacités cognitives, les traits de personnalité, la situation économique et psychosociale. Dans ce cas, la démarche ETP non planifiée est intéressante pour mettre en place des **interventions éducatives** personnellement, socialement, et culturellement significatives pour la personne, et pour soutenir le pouvoir d'agir du patient.

L'ETP peut également avoir comme objectif de mettre en œuvre une **activité physique adaptée** et de la pérenniser (ex de thèmes : définir les types d'activités physiques, les modalités et conditions de réalisation personnalisées). Cela inclut notamment des recommandations sur les exercices accessibles, l'intensité et la durée adaptées et la fréquence pertinente pour constituer un programme d'entraînement efficace et sûr. Néanmoins la disponibilité des programmes d'ETP n'est pas homogène sur le territoire.

SYNTHESE : PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE L'ATTEINTE MOTRICE CHEZ L'ADULTE

Annexe associée : fiche kinésithérapie

Objectifs	Moyens et exemples	
<p align="center">Entretenir et potentialiser les capacités fonctionnelles afin de préserver l'autonomie dans les actes de la vie quotidienne et retarder l'évolution du déficit moteur</p> <p align="center">Favoriser/ soutenir l'intégration socio-professionnelle</p> <p align="center">Prise en charge de la douleur</p>	<p align="center">Programme individualisé de rééducation et de réadaptation en fonction des déficits, des limitations d'activités et des restrictions de participation <i>MIRS 1 à 4 intervention complexe de rééducation (Renforcement musculaire des groupes musculaires >3/5, réentraînement aérobie et effort d'endurance, travail de l'équilibre) - MIRS 4 et 5 Intervention de réadaptation et de compensation en fonction des possibilités et des besoins</i></p>	
	Kinésithérapie	Prise en charge orthopédique et motrice, renforcement musculaire, travail aérobie-réhabilitation cardio-respiratoire, prise en charge fonctionnelle, rééducation de la marche, travail de l'autonomie, prise en charge de la douleur, prise en charge respiratoire cf. annexe fiche kinésithérapie
	Activité Physique Adaptée	Séances collectives ou individuelles, travail mixte aérobie et de renforcement moteur global ou de groupes musculaires spécifiques (condition de renforcement) selon la stratification du risque cardiaque, travail de coordination, prévention des chutes/équilibre
	Balnéothérapie	Séances en piscine dont l'intensité, la durée et les positionnements des exercices varient en fonction de l'âge du niveau fonctionnel et de l'objectif recherché (mobilisation, musculation, antalgie)
	Education Thérapeutique du Patient	Intégrer un mode de vie actif au quotidien, comprendre les bénéfices et les limites de l'exercice, gérer les activités en fonction des symptômes. En atelier collectif ou individuel, au sein de programmes dédiés ou non (activités éducatives hors programme – AEHP) A destination du patient et de son entourage
	Ergothérapie	Adaptation du chaussage (chaussures orthopédiques sur mesure recommandées) Adaptation de l'environnement intérieur (visite à domicile limitation des facteurs extrinsèques de chute et adaptation basse vision : désencombrement, ajouts de barres d'appui et de cheminements, matériel aidant aux transferts comme un lit électrique, des assises rehaussées, etc.). Aides techniques facilitant les actes de la vie quotidienne et notamment les transferts d'une position à l'autre (lit électrique, assises rehaussées, enfile bouton, stylo adaptés, grossisseur de manche, couverts adaptés, rasoir et brosse à dent électrique, pince de force pour ouvrir les bocaux et bouteilles, ouvre tout, peigne et brosses à longs manches, vêtements adaptés, supports de bras etc.) Adaptation du véhicule
	Prise en charge médicamenteuse	Mexilétine si myotonie
	Aides techniques et appareillages	Releveurs si steppage à risque de chute Aides techniques de marche (selles de déambulation, déambulateur, cannes anglaises) selon les capacités de préhension pour tenir la canne et/ou utiliser les freins d'un déambulateur Pour les longues distances et en cas de fatigabilité, fauteuil roulant manuel, motorisé ou électrique, voire scooter PMR (selon atteinte cognitive, oculaire et capacité de manipulation si assistance électrique)

3.2.4. Prise en charge psychologique / neuropsychologique

L'annonce d'une maladie génétique chronique comme la dystrophie myotonique de type I peut avoir **un impact psychologique majeur** chez le patient mais également au sein de toute la sphère familiale, plus ou moins touchée par la maladie. Des entretiens psychologiques réguliers au sein des consultations spécialisées pourront être proposés pour le patient mais également pour sa famille et ses proches. Une attention particulière est à avoir dans les moments clés de la maladie comme une aggravation, l'introduction d'un appareillage, la mise en place d'aides humaines, un changement dans la prise en charge, un réaménagement scolaire et/ou professionnel, etc. Les patients atteints de la DM1 peuvent avoir tendance à masquer leur souffrance psychique du fait de leurs troubles communicationnels. Il est important de poser des questions directes et non implicites afin d'évaluer la thymie du patient. Les questions autour de la sexualité peuvent être évoquées à l'aide d'un professionnel compétent auprès des adolescents/jeunes adultes atteints de la maladie, les notions de consentement sont souvent à évoquer ou à reprendre avec les patients et patientes ; les consultations de transition ado-adultes peuvent permettre de faire le point sur cette thématique.

Lorsque l'état psychique du patient nécessite la mise en place d'une prise en charge régulière, le ou la psychologue de la consultation peut orienter le patient vers un psychologue de ville, dans un centre médico-psychologique ou vers un psychiatre en fonction de la problématique du patient. **Une sensibilisation aux atteintes cognitivo-comportementales de ces patients avant une orientation en ville semble nécessaire.** En effet, les difficultés cognitives de la maladie peuvent mettre à mal le lien thérapeutique et une adaptation aux difficultés communicationnelles du patient est essentielle afin de développer une alliance thérapeutique et une prise en charge psychologique optimales.

La thérapie cognitivo-comportementale (TCC) peut être utile dans la gestion de certains aspects de la maladie de Steinert. Ce type de prise en charge peut aider les patients à faire face aux défis psychologiques et émotionnels associés à la maladie, tels que l'anxiété, la dépression, le stress et les problèmes d'adaptation aux limitations physiques. La TCC est une approche thérapeutique axée sur la modification des pensées, des émotions et des comportements problématiques afin d'améliorer le bien-être psychologique et émotionnel. Dans le cas de la DM1, la TCC peut aider les patients à développer des stratégies d'adaptation pour faire face aux difficultés liées à la maladie, à réduire les pensées négatives et catastrophiques et à améliorer la gestion du stress et de l'anxiété.

L'essai OPTIMISTIC, ayant testé la thérapie cognitivo-comportementale auprès des patients atteints de DM1, a montré un bénéfice de ce type de thérapie sur les patients avec une diminution de la fatigue et une plus grande participation sociale, l'isolement social étant une source de souffrance très importante chez les patients.

D'autres approches psychothérapeutiques peuvent être également très bénéfiques aux patients atteints de DM1, en fonction de la demande du patient. Cette demande est à explorer au cours d'un entretien avec un psychologue des centres de référence permettant ainsi d'orienter au mieux le patient vers un professionnel adapté.

Cependant, qu'il s'agisse de psychothérapie ou encore plus de TCC, la principale limite est le remboursement des séances de psychologues et leur disponibilité sur le territoire.

Sur le plan cognitif, en fonction des résultats du bilan neuropsychologique, **une prise en charge de rééducation ou de remédiation cognitive** peut être proposée au patient auprès d'un psychologue neuropsychologue ou auprès d'un orthophoniste en ville. Cette prise en charge peut apprendre au patient à mieux gérer ses difficultés cognitives au quotidien, en situation professionnelle ou scolaire.

Une attention particulière doit être portée au vieillissement des patients atteints de DM1. Les études s'accordent pour décrire une aggravation de l'atteinte cognitive pouvant aller jusqu'aux troubles cognitifs sévères. Le risque de dépendance et de perte d'autonomie est accru et un bilan neuropsychologique peut être proposé pour statuer de l'évolution des difficultés cognitives.

Les difficultés cognitives et comportementales de la pathologie s'inscrivent par ailleurs dans un contexte de troubles de la cognition sociale et une prise en charge de ces troubles cognitifs spécifiques peut être proposée au patient. Aucun outil spécifique de remédiation cognitive de la cognition sociale n'existe dans la DM1. Cependant, de nombreux outils ont été développés dans le champ de la schizophrénie par exemple et peuvent être d'une grande aide pour la mise en place de remédiation cognitive en groupe. Cela est très novateur et permet de réajuster certains comportements inadaptés répétés par les patients mais est soumis à la faible disponibilité des thérapeutes.

Un accompagnement par des professionnels et équipes spécialisées est possible : SAVS, SAMSAH, mesures de protection juridique si besoin (curatelle, tutelle, etc.), accompagnement associatif (Référénts Parcours de Santé des services régionaux de l'AFM Téléthon).

Participation sociale

Les restrictions de participations deviennent de plus en plus importantes avec la progression de la maladie. Les personnes atteintes de DM1 reportent des difficultés croissantes et progressives qui limitent de plus en plus les sorties, la participation à des activités (en particulier les loisirs), avec leur entourage. Leur vie sociale devient, de ce fait, de plus en plus restreinte.

La participation sociale des personnes atteintes de DM1, est conditionnée par les moyens de **compensation** mis en place, qu'il s'agisse de **support humain ou matériel**. Dans cette perspective, des bilans spécifiques, qui analysent les interactions entre les facteurs personnels et les facteurs environnementaux, en lien avec les habitudes de vies pourraient permettre de mettre en place des stratégies efficaces et globales de compensation.

Des bilans qui analysent ces paramètres, sont pertinents (comme La Mesure des habitudes de vie (MHAVIE). Ce type de questionnaire peut permettre de mieux comprendre les obstacles et les éléments facilitateurs à une participation sociale satisfaisante pour la personne interrogée.

Cependant, la problématique de l'acceptation de l'aide humaine, comme pour les aides techniques, est particulièrement complexe dans cette pathologie (anosognosie, non reconnaissance des besoins). L'ETP pourrait également aider dans ce contexte.

Prise en charge médicamenteuse des troubles déficitaires de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)

- **Méthylphénidate**

Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) est une comorbidité fréquente dans les formes pédiatriques de DM1, avec une prévalence entre 13 et 29%. Très peu de publications rapportent l'intérêt du méthylphénidate spécifiquement chez les patients DM1, mais elle est utilisée régulièrement, comme chez les patients souffrant d'un TDAH, en l'absence de contre-indication cardiaque. Un avis cardiologique doit être systématique dans cette pathologie, et l'introduction prudente. Il faut éliminer les contre-indications notamment cardiaques avant instauration dans cette pathologie. Les résultats sont variables selon le profil cognitif sous-jacent selon le niveau cognitif. La posologie initiale est souvent entre 0.5 à 1 mg/kg/jour.

3.2.5. Aménagements scolaires et professionnels

La réalisation d'un bilan neuropsychologique est essentielle notamment chez les enfants car ses résultats peuvent amener à penser à un **réaménagement scolaire** afin de faciliter et d'adapter au mieux la scolarité. Des aménagements pédagogiques peuvent être mis en place dans le cadre d'un PPRE, d'un PAP, d'un PPS et d'aménagements pour la passation des examens (tiers temps, script). Ces aménagements peuvent inclure la possibilité, via une notification MDPH, de bénéficier d'une orientation ou d'un dispositif spécialisé (SEGPA, ULIS), de mettre en place un accompagnement à la scolarité par un AESH, un matériel pédagogique adapté (un ordinateur par exemple pour prendre les notes). Un accompagnement et une orientation par une structure médico-sociale peuvent également être indiqués : en SESSD/SESSAD (Service d'Education et de soins spécialisés à domicile), en Institut d'Education Motrice (IEM), en Institut Médico-Educatif (IME), en Institut Médico-Professionnel (IMPro) ou en Instituts Thérapeutiques, Educatifs et Pédagogiques (ITEP).

Des réaménagements professionnels peuvent également être possibles chez les adultes avec une réduction du temps de travail ou encore un changement de la répartition du temps de travail pour mieux gérer la fatigue et les troubles cognitifs. Il est également possible de mettre en place une RQTH (Reconnaissance Travailleur Handicapé) afin d'informer l'employeur de ces difficultés et mettre en place des aménagements adaptés au poste de travail. La méconnaissance ou minoration des troubles cognitifs et comportementaux peut amener le patient à faire des choix d'orientation professionnelle qui ne sont pas toujours adaptés au handicap moteur et/ou cognitif. Des réorientations professionnelles sont parfois à penser avec certains patients. Ces décisions peuvent être assez complexes à prendre pour les patients et leurs familles (aidants). Un accompagnement psychologique (parents, enfant, patient adulte) peut être proposé pour réfléchir aux impacts psychologiques de ces changements.

Un environnement de **travail protégé** (type ESAT) pourra être proposé si nécessaire. Une reconversion professionnelle et/ou une adaptation de poste (temps et poste de travail) seront parfois nécessaires pour les patients insérés en milieu ordinaire. Une Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé pourra également être sollicitée auprès de la MDPH.

3.2.6. Permis de conduire

Le **bilan neuropsychologique** et la restitution des résultats peut être un premier temps pour aborder les capacités de conduite et la poursuite (ou l'arrêt) de la conduite automobile. Les professionnels de santé peuvent **informer** le patient et l'orienter le patient vers un médecin agréé de la Préfecture pour une révision régulière de leur permis de conduire. Les aspects **visuels** : champ visuel (ptosis), acuité visuelle (cataracte, dystrophie maculaire, troubles oculomoteurs) et la **somnolence diurne excessive** devront également être évalués. (Annexe associée : conduite automobile, informations pratiques et liste non exhaustive de tests cognitifs pertinents pour l'évaluation à l'aptitude de la conduite)

Légalement, d'après l'arrêté 21.12.05, modifié par l'arrêté du 31.08.10, une personne atteinte d'une affection médicale susceptible de constituer ou d'entraîner une incapacité fonctionnelle de nature à compromettre la sécurité routière lors de la conduite d'un véhicule à moteur doit se signaler auprès de la commission médicale des permis de conduire de la Préfecture. Cet arrêté prévoit une visite médicale afin d'évaluer les aptitudes et les adaptations nécessaires et peut être complétée par un avis médical spécialisé et/ou un test de conduite.

Sur le versant du handicap physique, le patient DM1 peut bénéficier de nombreux **aménagements techniques** afin de compenser ses déficiences et permettre de diriger, accélérer, freiner, changer de vitesse et accéder aux diverses commandes. Ainsi, boîte de vitesses automatique, embrayage adapté,

changement de vitesses adapté, commandes au volant, joystick, siège pivotant, accès au poste de conduite en fauteuil sont des exemples d'aménagements peuvent être proposés selon les profils de chacun.

Il faut reconnaître que les tests neuropsychologiques existants pour évaluer ces fonctions font **défaut dans la dimension écologique** et ne rendent pas compte de l'expérience préalable du sujet. Toutefois, le bilan permet de **mettre en évidence des déficits incompatibles avec la conduite automobile** (syndrome dysexécutif sévère, troubles visuels, ralentissement majeur, anosognosie ...) et met en lumière les difficultés cognitives sur lesquelles médecins, ergothérapeutes, moniteurs de conduite porteront davantage leur attention.

Il est ici important de signaler qu'une demande de financement est possible via une demande de **Prestation de Compensation du Handicap (PCH) pour « charges exceptionnelles » auprès de la MDPH**. Ce financement peut permettre de couvrir une partie des heures de conduite pour le permis aménagé et/ou les aménagements du véhicule.

Il est à noter qu'au-delà du rôle informatif en amont, le professionnel de santé a un rôle **important d'étayage et d'accompagnement en aval**, en cas d'avis négatif. La conduite ayant une signification symbolique de liberté, d'autonomie et d'intégration sociale et professionnelle, le sentiment de perte et le deuil consécutif vont bien au-delà de l'abandon simple de la conduite.

SYNTHESE : ATTEINTES COGNITIVES ET COMPORTEMENTALES
PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE, AMENAGEMENTS/ ACCOMPAGNEMENTS MEDICO-SOCIAUX
Annexes associées : conduite automobile + atteintes psychocognitives : les comprendre pour mieux s'y adapter

Chez l'enfant	Chez l'adulte
<p>En fonction des évaluations réalisées (personnalisation du plan de soins) :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Remédiation cognitive par neuropsychologue ou orthophoniste (en centre ou structure spécialisée ou en libéral) <ul style="list-style-type: none"> -Prise en charge orthophonique pour les troubles du langage, communication -Ergothérapie ; psychomotricité pour les atteintes sensorielles, de communication, praxiques - Aménagements scolaires (orientation en dispositifs spécialisés type SEGPA ou ULIS, accompagnement de la scolarité par un AESH, matériel pédagogique adapté avec ordinateur et logiciels adaptés, tiers temps aux examens, PAI, PPS, PAP, PPRE) - Prise en charge par un service d'accompagnement à la scolarité (SESSD) ou possibilité d'orientation en établissement spécialisé IME, IEM, IMPro, ITEP, etc. (notification MDPH) -Prise en charge psychologique (psychologue, psychiatre en centre médico-psychologique ou en libéral) <p style="text-align: center;">PEC médicamenteuse TDAH</p> <p style="text-align: center;">Accompagnement médico-social</p> <p>En fonction des besoins, dossier MDPH (Projet personnalisé de scolarisation PPS, Allocation d'éducation de l'enfant handicapé AEEH, Carte Mobilité Inclusion CMI, Prestation de Complément d'AEEH/ Compensation du Handicap PCH (aide humaine, financements d'aides techniques, d'aménagements du logement, etc.)</p> <p style="text-align: center;">Accompagnement par un CAMSP, un SESSAD, un IME/IEM/IMPro/ITEP possible</p> <p>Associations de patients (dont accompagnement par les services régionaux de l'AFM Téléthon avec référent parcours de santé, Groupe d'intérêt Steinert, etc.)</p>	<p>En fonction des évaluations réalisées (personnalisation du plan de soins) :</p> <ul style="list-style-type: none"> -Remédiation cognitive (en centre ou en libéral, par neuropsychologue ou orthophoniste) -Prise en charge psychologique (psychologue, psychiatre en centre médico-psychologique ou en libéral) <ul style="list-style-type: none"> -Aménagements professionnels (RQTH, réduction du temps de travail, réaménagement du poste de travail, etc.) ou orientation professionnelle adaptée <p style="text-align: center;">Ré(évaluation) permis de conduire</p> <p style="text-align: center;"><i>Annexe associée : conduite automobile, informations pratiques et liste non exhaustive de tests cognitifs pertinents pour l'évaluation à l'aptitude de la conduite</i></p> <p style="text-align: center;">Accompagnement médico-social</p> <p>En fonction des besoins : Adaptation professionnelle, dossier MDPH : RQTH/AAH, Prestation de compensation du handicap (aide humaine, aménagements du domicile, aides techniques), Carte mobilité inclusion, etc.</p> <p>Accompagnement par un SAMSAH/SAVS, service d'hébergement adulte possible</p> <p>Associations de patients (dont accompagnement par les services régionaux de l'AFM Téléthon avec référent parcours de santé, Groupe d'intérêt Steinert, etc.)</p> <p style="text-align: center;">Education thérapeutique du patient</p>

3.3. Prise en charge des atteintes respiratoires et des troubles du sommeil

Hygiène de sommeil

Devant une plainte de type SDE ou fatigue, après avoir éliminé les troubles respiratoires nocturnes, une évaluation des rythmes veille-sommeil à l'aide d'un agenda de sommeil peut s'avérer utile. Il convient de rappeler l'importance de l'hygiène du sommeil et du respect des règles d'hygiène, tels que le respect d'horaires de lever et coucher à heures fixes, d'éviter l'exposition lumineuse nocturne, certains excitants ou médicaments (antidépresseurs) le soir. Une étude récente sur la thérapie cognitivo-comportementale chez ces patients DM1 a montré des bénéfices significatifs sur les scores de fatigue.

Prise en charge des troubles respiratoires du sommeil chez l'enfant

La prise en charge des troubles du sommeil chez les enfants DM1 est basée sur la mise en place d'un support ventilatoire nocturne (Ventilation non invasive (VNI)), ainsi que sur la prescription d'appareillages de désencombrement lorsque cela est nécessaire. On s'assurera au préalable qu'une intervention ORL n'améliore pas le SAOS. En cas de prise en charge ORL, un contrôle de la PSG sera fait à 3 mois.

La mise en place d'une VNI permet de corriger l'hypoventilation alvéolaire chez les enfants atteints de DM1. Cependant, l'observance de l'appareillage est souvent médiocre chez ces enfants. Peu d'études se sont intéressées à l'observance ou aux bénéfices de la VNI chez les enfants atteints de DM1. La surveillance du traitement se fera par oxy-capno tous les 6 à 12 mois pour adaptation des paramètres.

Prise en charge des troubles respiratoires du sommeil chez l'adulte

-Assistance ventilatoire nocturne

La mise en place de traitement par **PPC** (**pression positive continue** ou CPAP en anglais pour *continuous positive airway pressure*) est indiquée en cas de découverte de SAOS modéré à sévère, sans spécificité particulière chez les patients DM1 sur le plan technique. On rappellera toutefois les problèmes d'observance et d'interface avec l'atteinte des muscles faciaux dans cette pathologie.

En outre, il faut éviter les modes autopilotés et réaliser des oxycapnographies de surveillance sous traitement.

La **VNI** (double niveau de pression) doit être proposée en cas d'hypoventilation alvéolaire diurne ou nocturne. La VNI doit débuter lorsqu'il existe **au moins un ou plusieurs symptômes diurnes ou nocturnes** et l'un des signes suivants :

- CVF < 50 % de la valeur prédite sur la base de la meilleure des trois mesures ou PIMax et SNIP < 60 cmH₂O ou

- Hypercapnie diurne, PaCO₂ ≥ 45 mmHg (6,0 kPa) ou

- Suspicion d'hypoventilation alvéolaire nocturne :

i. Une augmentation de la PaCO₂ de ≥ 8 mmHg (1 kPa) entre les gaz de contrôle du soir et du matin ou un autre substitut précis du CO₂ ou

ii. Une augmentation de la PtcCO₂ > 50 mmHg (6,7 kPa) pendant plus de 50 % de la durée totale du sommeil ou

iii. Bien que cela ne soit pas idéal - lorsqu'une mesure du CO₂ n'est pas disponible - une oxymétrie nocturne démontrant une désaturation soutenue en oxygène (SpO₂) ≤ 88 % pendant 5 minutes consécutives ou une SpO₂ < 90 % pendant > 10 % de la durée totale du sommeil.

L'hypercapnie est claire au-delà de 50mmHg et doit faire introduire une VNI rapidement (dans le mois). Entre 45 et 50mmHg, il peut exister aussi des critères de ventilation et le patient doit être adressé pour

un avis pneumologique spécialisé : la VNI sera discutée en fonction des symptômes cliniques. Si elle est suspectée sur des données de capnographie, une consultation de pneumologie se justifie dans le trimestre.

Certains patients progresseront jusqu'à nécessiter une assistance ventilatoire continue.

L'oxygène d'appoint doit être utilisé avec prudence en association avec la VNI dans le cadre de l'insuffisance respiratoire restrictive. L'oxygène supplémentaire ne doit pas être utilisé seul sans VNI. La persistance d'une hypoxémie nocturne sous VNI nécessite un ajustement des réglages et ne justifie pas l'adjonction d'oxygénothérapie en l'absence de pathologie vasculaire ou parenchymateuse pulmonaire.

Ces critères sont larges et couvrent un grand nombre de présentations cliniques. De plus, une hypoventilation diurne peut exister sans troubles respiratoires du sommeil ou restriction majeure.

-Paramètres de ventilation

Le choix de l'**interface**, du mode de ventilation et du ventilateur va dépendre d'une part de l'anatomie (ouverture de bouche due à des déformations anatomiques notamment), de l'autonomie (possibilité de mise en place et du retrait du masque seul si déficit distal ou myotonie majeure des membres supérieurs) et de la sévérité respiratoire (niveau d'alarme et autonomie de batterie).

En première intention, l'interface est une interface nasale ou narinaire. Un masque oro-nasal, également appelé masque facial, ou l'utilisation d'une mentonnière seront proposés en cas de fuites buccales excessives impactant l'efficacité de la ventilation. Le **ventilateur à double niveau de pression** pourra être un ventilateur de niveau 1 ou 2 sans batterie ou avec une autonomie de quelques heures en première intention.

En général, cette **mise en place** est progressive sur plusieurs jours et s'accompagne d'une éducation du patient et de la famille avec ensuite un relais par le prestataire de ventilation à domicile.

Dans tous les cas, les données de ventilation et l'observance doivent pouvoir être fournies par le respirateur. Une observance correcte est définie par une utilisation d'au moins 4 h par 24h.

Education thérapeutique : L'observance est particulièrement difficile chez ces patients du fait des troubles cognitifs et nécessite une éducation spécifique (cf. ETP).

Le **suivi** devra être au minimum annuel, dans l'idéal au sein d'une consultation pluridisciplinaire, idéalement en surveillant la capnographie sous VNI pour s'assurer de l'efficacité.

La persistance d'une somnolence diurne excessive malgré appareillage nocturne par PPC ou VNI devra faire rediscuter une pathologie du sommeil associée et discuter un traitement éveillant (cf. chapitre).

Kinésithérapie respiratoire

La rééducation respiratoire est primordiale dans la prise en charge rééducative : kinésithérapie respiratoire manuelle, in-exsufflateur si déficit à la toux, ventilation à percussions intrapulmonaires (IPV) et hyperinsufflations périodiques, selon le degré d'insuffisance respiratoire (voir fiche en annexe).

La kinésithérapie respiratoire est associée à la prise en charge orthopédique afin de lutter contre les déformations rachidiennes et thoraciques qui impactent défavorablement la mécanique respiratoire.

Le **travail actif** doit intégrer la sollicitation des muscles du rachis et des muscles respiratoires. Un renforcement spécifique des muscles respiratoires peut également être proposé en utilisant la spirométrie incitative ou un travail contre résistance inspiratoire ou expiratoire.

La prise en charge de l'**engorgement bronchique** est essentielle pour prévenir les surinfections bronchiques. Elle s'inscrit dans un objectif à la fois préventif et curatif.

Il est nécessaire de proposer au malade des **techniques instrumentales d'aide à la toux** dès que le débit expiratoire de pointe à la toux est inférieur à 270 L/min. Les techniques d'hyperinsufflation associées à des compressions manuelles ou d'in-exsufflation doivent dans la mesure du possible, être testées et réglées hors période d'engorgement. Il est essentiel de sensibiliser le malade et l'entourage à l'utilisation de ces techniques instrumentales afin de favoriser l'adhérence au traitement et son observance. D'autres techniques d'assistance manuelle et/ou mécanique à la toux sont possibles. On peut former les aidants. Les dispositifs les plus simples sont les plus utilisés, par exemple :

- in-exsufflateur mécanique
- relaxateur de pression
- ventilation à percussion intrapulmonaire (notamment en pédiatrie, pour les enfants hypersécrétants ou situations de micro-inhalations)

Prise en charge médicamenteuse de l'hypersomnie/narcolepsie

Sur la base de preuves et/ou d'un long historique d'utilisation dans le traitement de la somnolence diurne objective dans la DM1, le consensus du comité « An American Academy of Sleep Medicine » en 2007 et 2021 était que le **méthylphénidate**, le **modafinil** et la **sélégiline** étaient des options raisonnables pour le traitement des hypersomnies d'origine centrale. Toutefois, la sélégiline est associée à des effets secondaires cardiaques, notamment bradycardie fréquente (et tachycardie supraventriculaire peu fréquente, hypotension orthostatique rare) et contre-indiquée en association aux antidépresseurs (risque de syndrome sérotoninergique) ce qui n'en fait pas le premier choix dans la DM1.

Depuis quelques années, l'offre du traitement de la somnolence diurne excessive objective (narcolepsie, somnolence diurne résiduelle sous traitement d'un SAHOS) a évolué et bénéficie de nouvelles molécules : le **pitolisant** et le **solriamfétole**. Le pitolisant est un médicament stimulant qui antagonise les récepteurs de l'histamine H3 pour traiter la somnolence diurne excessive chez les patients atteints de narcolepsie. Le médicament est en cours d'évaluation dans le cadre d'un essai clinique de phase II visant à cibler le même symptôme chez les patients atteints de DM1 spécifiquement (NCT04886518).

Toutefois, le pitolisant et le modafinil n'ont pas de répercussions cardiovasculaires contrairement au méthylphénidate, ce qui les fait préférer dans le contexte de DM1.

Le Pitolisant a l'AMM chez l'enfant présentant une narcolepsie à partir de 7 ans (posologie : départ 4,5 mg à augmenter progressivement jusqu'à 36 mg max) avec peu d'effets secondaires (insomnie, céphalées...). Le modafinil peut être prescrit en cas d'échec du méthylphénidate et a l'AMM pour la narcolepsie de l'enfant. Le modafinil peut donner une irritabilité.

Vaccinations

Il faudra réaliser une **vaccination** anti pneumococcique (tous les 5 ans), anti-SARSCoV2 et antigrippale annuelle (+VRS chez l'enfant et chez plus de 65 ans) ainsi que mettre en place une **assistance à la toux**

si indiquée. Le calendrier vaccinal doit être revu régulièrement selon les recommandations en vigueur, selon la présence ou non d'une insuffisance respiratoire.

SYNTHESE PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE L'ATTEINTE RESPIRATOIRE ET DES TROUBLES DU SOMMEIL	
Atteinte respiratoire	VNI Aide à la toux Dispositifs d'in/exsufflation Kinésithérapie Vaccination anti pneumococcique, anti-SARSCoV2, antigrippale et anti-VRS
Troubles du sommeil	Règles d'hygiène de sommeil PPC (Pression positive continue) ou VNI le cas échéant Traitements éveillant

3.4. Prise en charge des atteintes cardiaques

Prise en charge médicamenteuse

En cas de dysfonction ventriculaire gauche, le traitement repose sur les mêmes recommandations que chez l'insuffisant cardiaque à fraction altérée avec instauration de **béta bloquants et inhibiteur de l'enzyme de conversion en première intention**, avec une vigilance accrue sur le risque d'hypotension et d'hyperkaliémie.

Les traitements antiarythmiques en cas de trouble du rythme identifié reposent sur les béta bloquants en l'absence de contre-indication liée à un trouble conducteur important. La flécaïnide et les autres antiarythmiques de classe I sont contre indiqués pour le traitement et la prévention des récurrences de troubles du rythme supraventriculaires et ventriculaires du fait d'un effet possiblement aggravant des anomalies de la conduction et du rythme ventriculaire.

L'**anticoagulation curative** pour les troubles du rythme supra ventriculaires rejoint les recommandations de la population générale avec une discussion au cas par cas chez les patients à haut risque de chute. Le risque de complications thromboemboliques est mal connu chez les patients avec score CHADS2VASC2 à 0 ou 1, toutefois quelques cas individuels d'événements ont été rapportés dans ce groupe de patients : il est donc recommandé d'anticoaguler efficacement au moins pendant les périodes où des arythmies supraventriculaires soutenues sont présentes et dans le mois suivant une éventuelle cardioversion.

Prise en charge non médicamenteuse

La prévention de la mort subite repose en première intention sur l'implantation d'un **stimulateur**

- 1) le plus souvent de manière prophylactique chez les patients asymptomatiques avec ECG anormal et exploration électrophysiologique montrant un HV >70ms ou parfois devant des anomalies conductives marquées à l'ECG (PR >240ms ou QRS >120ms) même en l'absence d'exploration,
- 2) parfois au décours de lipothymies ou syncopes avec des anomalies de la conduction à l'ECG et à l'exploration électrophysiologique documentées au décours,
- 3) parfois devant la présence d'une dysfonction sinusale ou de bloc auriculoventriculaires de types Mobitz II ou complets documentés sur un enregistrement continu (scope, Holter ECG, Holter implantable).

Dans les dernières recommandations nord-américaines, les indications suivantes d'implantations de stimulateurs ont été mise en avant :

- (a) Bradycardie symptomatique concomitant à tout type de BAV ou BSA (Classe I, niveau B)
- (b) BAV2 m2 et BAV3 chez le patient asymptomatique (Classe I, niveau B)
- (c) PR > 240ms ou QRS > 120ms (Classe 2a, niveau B)
- (d) Intervalle HV > 70ms à l'EEP (Classe 2a, niveau B)

Les recommandations européennes ESC 2021 précisent une classe I, niveau C en cas de HV ≥ 70 msec et une classe IIB , niveau C en cas de PR > 240 ou QRS > 120 msec.

La **resynchronisation** est indiquée lors d'une dysfonction ventriculaire gauche ≤ 35% en rythme sinusal avec BBG et QRS > 150ms chez le patient symptomatique NYHA II à IV ou lors d'une cardiopathie rythmique induite par la stimulation ventriculaire droite (Classe IB).

L'implantation d'un **défibrillateur** automatique implantable est recommandée au cas par cas, chez une minorité de patients correspondant aux cas suivants et en l'absence de comorbidités sévères, notamment respiratoires, pouvant impacter le pronostic vital des patients, notamment dans l'année à venir :

- (a) en prévention primaire si dysfonction ventriculaire gauche ≤ 35% malgré traitement médical optimal, (Classe IB)
- (b) en prévention secondaire après mort subite récupérée sur trouble du rythme ventriculaire ou si arythmie ventriculaire provoquée en stimulation ventriculaire programmée (Classe IB).

SYNTHESE PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE L'ATTEINTE CARDIAQUE

PM si HV > 70msec, BSA ou BAV symptomatique, BAV de haut grade asymptomatique, PR > 240ms et QRS > 120ms

DAI en prévention secondaire ou primaire si dysfonction VG < 35% et QRS > 150ms

Traitement antiarythmique et anticoagulants si TSV

Traitement médical de l'insuffisance cardiaque

3.5. Prise en charge des troubles de la sphère ORL (déglutition, phonation, élocution) et atteintes maxillo-faciales

Prise en charge du SAOS

S'il existe un obstacle évident en ORL (amygdales/ hypertrophie des végétations), une chirurgie ORL est à envisager. Des gouttières d'avancée mandibulaire peuvent être proposées en cas de rétrognathisme.

Prise en charge des troubles de la déglutition

Il est nécessaire d'**adapter les textures et les postures** afin de réduire la dysphagie et le risque d'inhalation.

Chez l'enfant, un travail de renforcement musculaire bucco labial, à raison de 15 minutes par jours, 5 jours par semaines pendant 16 semaines, permet d'améliorer le tonus et de l'endurance labiale, mais sans amélioration systématique du langage ou de l'alimentation.

Des interventions de **dilatation au ballon de l'œsophage ou de myotomie du muscle crico-pharyngien** peuvent être proposées en cas de dysphagie sévère au cas par cas (hypertrophie isolée du cricopharyngé), même si l'efficacité à long terme n'est pas démontrée.

En cas de troubles de déglutition sévère ou de dénutrition, une alimentation entérale pourra être discutée.

Prise en charge des troubles de la phonation et de l'élocution

La prise en charge des troubles phonatoires repose essentiellement sur la prise en charge **orthophonique** qui doit être prescrite en cas de symptômes et débutée précocement dans les formes congénitales et sévères de la myotonie.

L'**échauffement** de la voix du patient dans les formes adultes moins sévères a montré un intérêt dans la réduction des troubles phonatoires au fur et à mesure de la conversation et peut être enseigné au patient, ce qui permet d'augmenter la qualité de la voix chez les patients DM1.

La prise en charge **chirurgicale** de l'insuffisance vélo-pharyngée peut être discutée mais le bénéfice potentiel doit être mis en balance avec le risque opératoire lié à l'anesthésie générale dans le cadre de la DM1 : en effet, certaines équipes ont proposé la réalisation de **lambeau pharyngé** pour limiter le nasonnement en réduisant l'espace entre le voile du palais et le nasopharynx. Néanmoins, l'efficacité de ces techniques dans la DM1 n'est pas évaluée et le bénéfice doit être discuté au cas par cas compte tenu du risque opératoire, des complications de l'anesthésie dans cette population et de l'évaluation de la dysarthrie qui est souvent liée à une atteinte musculaire plus large.

Concernant les problèmes de phonation et d'élocution, il n'y a pas de recommandations d'une consultation ou d'un suivi spécifique en l'absence de symptômes constatés. Par contre, dans les formes sévères de myotonie avec atteintes pulmonaires, une évaluation de la phonation et de la déglutition par un médecin ORL est recommandée annuellement.

En résumé, la prise en charge des troubles phonatoires repose essentiellement sur la prise en charge **orthophonique** qui doit être prescrite en cas de symptômes et débutée précocement dans les formes congénitales ou sévères de la myotonie.

Prise en charge orthophonique

Chez l'enfant

Elle est proposée 1 à 4 fois par semaine, selon les besoins de l'enfant et la disponibilité des professionnels.

Dans les formes congénitales, Il est important de proposer une prise en charge orthophonique précoce. Une alimentation entérale par gastro(jéjuno)stomie est très souvent nécessaire mais peut être transitoire. Une installation adaptée pour les repas peut aider à optimiser les possibilités d'alimentation orale, si celle-ci est possible en complément de l'alimentation entérale, grâce à un partenariat entre l'orthophoniste et l'ergothérapeute.

L'orthophoniste propose un travail sur l'hypotonie, la sensorialité et l'investissement de la sphère buccale, la stimulation de la motricité bucco faciale, la gestion du bavage et de la béance buccale sur hypotonie, la gestion des troubles de déglutition sévères avec adaptations des textures... (cf. classification IDDSI en annexe).

L'accompagnement familial est primordial lors de la prise en charge en orthophonie, afin d'éviter le forçage, de bien expliquer les troubles moteurs et de déglutition et les risques liés à l'alimentation dans ce contexte.

Une prise en charge des troubles de communication, des troubles du langage oral et écrit, des troubles cognitifs, est aussi proposée en orthophonie. L'atteinte musculaire faciale et la dysarthrie, associées aux troubles cognitifs, nécessitent parfois la mise en place de stratégies alternatives de communication comme l'utilisation des gestes (baby-sign, makaton...), d'un code de communication, ou d'un outil informatique.

Dans les formes infantiles et juvéniles, l'orthophoniste suit l'enfant à la fois pour les troubles de motricité buccofaciale et de phonation, mais aussi pour les troubles de déglutition et le retard du langage (essentiellement en écriture et lecture), les troubles de l'attention et les nombreuses difficultés scolaires liées au syndrome dysexécutif.

Chez l'adulte (annexe associée Fiche « intervention orthophonique chez l'adulte »)

Les **troubles de la déglutition** doivent être explorés et pris en soin. Il s'agit alors de proposer des exercices de **renforcement** des muscles impliqués dans la déglutition (lèvres, langue, voile du palais, constricteurs du pharynx, ouverture du SSO...), et d'accompagner le patient dans des modifications **comportementales** (rythme, quantités, position...) ou de **texture avec l'éviction des aliments responsables des fausses-routes** (exemple riz, semoule...).

L'intervention orthophonique chez l'adulte peut cibler également les **troubles de la parole** (incluant la voix, l'articulation, le débit, la prosodie...) et la mobilité orofaciale utile à la **communication non-verbale**, la faiblesse des muscles faciaux diminuant **l'expressivité du visage**. Après l'évaluation des déficits musculaires oro-faciaux et de leur retentissement fonctionnel, l'orthophoniste propose des **exercices de mobilisation** et de renforcement des groupes musculaires déficitaires (muscles de la langue, des lèvres, des joues, du voile du palais, des sourcils...) et des exercices fonctionnels. Des **massages** du visage peuvent être proposés pour apporter plus de confort au patient.

L'orthophoniste peut également proposer une rééducation des **fonctions supérieures**, des troubles dysexécutifs étant souvent présents dans le tableau clinique. Un travail de la cognition sociale peut également être proposé, selon la plainte du patient.

Quels que soient les axes de prise en charge retenus, des explications des objectifs de la rééducation facilitent l'adhésion du patient.

Une **fiche de synthèse** concernant l'intervention orthophonique chez l'adulte est présentée en **annexe**. Celle-ci reprend, et détaille, les différents axes **d'évaluations, de rééducations et d'adaptations** pouvant être proposés aux patients dans le cadre de la prise en charge de la dysarthrie, de la dysphonie et de la dysphagie chez les patients DM1.

Prise en charge des atteintes maxillo-faciales

Un traitement des déformations doit être proposé (si réalisable). Il comprend une prise en charge **orthodontique, chirurgicale, orthophonique et/ou en kinésithérapie maxillo-faciale**.

Le traitement orthopédique dento-maxillo-facial puis orthodontique a pour objectif d'améliorer la croissance transversale du maxillaire, de limiter la rotation horaire du plan d'occlusion, de traiter la dysharmonie dento-maxillaire, et de préparer à une éventuelle chirurgie orthognathique. Ces soins peuvent être limités, voire contre indiqués, par la présence d'un défaut d'hygiène dentaire, par la présence d'une parodontopathie favorisée par la respiration buccale et l'incompétence labiale, ou par une déficience intellectuelle ne permettant pas une coopération suffisante du patient.

La chirurgie des bases osseuses, si elle est possible d'un point de vue anesthésique, et acceptée par le patient et son entourage, est une ostéotomie le plus souvent bimaxillaire, avec une ostéotomie maxillaire de type Lefort 1 d'avancée avec possibilité de disjonction intermaxillaire, associée à une ostéotomie sagittale des branches montantes mandibulaires de fermeture d'angle, et d'avancée le cas échéant, et associée à une génioplastie. Une ostéosynthèse rigide et un blocage maxillo-mandibulaire court doivent être envisagés. Les risques de cette prise en charge sont essentiellement le risque anesthésique, élevé chez les patients porteurs de DM1 (cf. chapitre spécifique), et le risque élevé de dégradation du résultat occlusal par la persistance de l'hypotonie faciale globale, avec langue basse et incompétence labiale.

L'orthophonie et/ou la kinésithérapie maxillo-faciale doivent être également envisagées, même si aucune étude ne montre de résultats significatifs, pour diminuer l'apparition des déformations de façon précoce, et pour diminuer le risque de dégradation du résultat post-opératoire.

L'ensemble de cette prise en charge, aux vues des risques encourus sur le plan anesthésique et en termes de dégradation de résultats, doit être clairement expliqué au patient et à sa famille, pour une décision collégiale informée et éclairée.

SYNTHESE : PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DES ATTEINTES DE LA SPHERE ORL
Annexes associées : fiche « intervention orthophonique chez l'adulte » + classification IDDSI

Objectifs	Moyens et exemples	
<p>Troubles de la déglutition Rééducation buccofaciale et de la déglutition Prévention/guidance vis-à-vis du risque de fausse route</p> <p>Prise en charge des troubles de la parole</p> <p>Lutte contre les déformations maxillo-faciales</p> <p>Vigilance/sensibilisation hygiène dentaire</p> <p>Obstruction des voies aériennes supérieures (cf. chapitre)</p>	<p>Orthophonie, ergothérapie, kinésithérapie maxillo-faciale</p>	<p>Rééducation orthophonique et/ou kinésithérapique dès l'apparition des troubles (de la déglutition et/ou de la dysarthrie) cf. fiche annexe Orthophonie</p> <p>Adaptation du comportement, des postures et des textures avec préconisations selon la classification IDDSI (annexe)</p> <p>Conseils : livrets disponibles (https://steinert.afm-telethon.fr/documentations-et-liens/documents-de-reference/)</p> <p><i>Formes congénitales : Travail sur l'hypotonie, la sensorialité, l'investissement de la sphère buccale, la stimulation de la motricité bucco faciale, la gestion du bavage et de la béance buccale, la gestion des troubles de la déglutition avec adaptation des textures</i></p> <p>Accompagnement familial en vue d'éviter le forçage vocal et les complications de la dysphagie</p>
		<p>Diététique, alimentation</p>
	<p>Education thérapeutique du patient</p>	<p>Ou séances d'actions éducatives</p>
	<p>Ergothérapie, orthophonie</p>	<p>Aménagements de l'installation à la prise de repas (posture)</p> <p>Aides techniques (ustensiles...)</p> <p>Mise en place de stratégies alternatives de communication (« <i>baby-signes</i> », « <i>makaton</i> » pour les formes congénitales, tableaux de communication, etc.)</p>
	<p>Orthopédie, Orthodontie, Chirurgie</p>	<p>Au cas par cas</p>

3.6. Prise en charge des complications endocriniennes

Syndrome métabolique/diabète

Aucune recommandation spécifique à la DM1 n'a jusqu'ici été publiée. La stratégie thérapeutique est donc celle du diabète de type 2 (cf. recommandations de la Société Francophone du Diabète SFD) avec une **diététique** pauvre en sucres rapides, et en alcool, le maintien d'une **activité physique adaptée**, **l'arrêt du tabagisme** et des **antidiabétiques** luttant contre l'insulino-résistance au premier rang desquels la metformine car elle améliorerait aussi le test de marche de 6 minutes. Les autres thérapeutiques sont les analogues injectables du GLP1, les inhibiteurs de SGLT2 et éventuellement du dPP4. Les thérapeutiques susceptibles d'induire des hypoglycémies (sulfamides, répaglinide, insuline) sont indiquées en cas d'échec, ou pour l'insuline en cas de diabète insulino-prive.

Axe gonadique

Chez l'homme hypogonadique, un traitement par 250 mg d'**heptylate de testostérone** en injection intramusculaire mensuelle pourra être instauré en l'absence d'antécédents thromboemboliques et sous surveillance du PSA et de la formule sanguine à la recherche d'une polyglobulie mais aucun bénéfice musculaire spécifique n'a été démontré à ce jour.

Métabolisme phosphocalcique et pathologies parathyroïdiennes

Sur le plan pratique, une supplémentation mensuelle de 50 000 U par voie orale de **vitamine D** est recommandée.

SYNTHESE PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DE L'ATTEINTE ENDOCRINIENNE

Insulinorésistance : Recommandations PEC diabète de type 2

Hypogonadisme masculin Supplémentation si besoin
Risque cardio vasculaire des inhibiteurs de la phosphodiesterase mal connu

Dysfonction gonadique féminine Conseil génétique, Discussion FIV + diagnostic préimplantatoire ou DPN

PTH, calcium et os : Supplémentation mensuelle en vitamine D recommandée

Thyroïde & Surrénale : PEC en fonction des anomalies constatées

3.7. Prise en charge des troubles vésico-sphinctériens et anorectaux

Les troubles urinaires

Aucune étude interventionnelle n'a à ce jour étudié les thérapeutiques habituellement utilisées dans les incontinences urinaires ou les dysuries dans la population de patients atteints de DM1.

En cas d'incontinence urinaire à l'effort et notamment si une faiblesse du plancher pelvien est détectée, une rééducation périnéale avec biofeedback peut être tentée.

L'utilisation de l'électrostimulation du nerf tibial postérieur (type Urostim®) peut être envisagée dans le cadre de l'incontinence urinaire mais avec précaution de par **la contre-indication formelle de ce dispositif vis-à-vis des stimulateurs cardiaques**.

On conseille les approches non médicamenteuses en premier lieu puis de référer le patient à des urologues, neuro-urologues ou MPR spécialisés qui proposeront des traitements adaptés aux résultats des explorations spécialisées.

Les troubles digestifs bas

Concernant l'incontinence anale, bien qu'aucune étude interventionnelle n'ait encore étudié les possibilités thérapeutiques dans cette population, **le traitement d'un trouble du transit chronique associé doit être une priorité**.

L'essai **d'antimyotonique comme le procainamide ou de lavements rétrogrades à heures régulières** (type Peristeen®) ont été avancés comme des pistes intéressantes dans les différents cas cliniques publiés (**notamment avant toute tentative plus définitive, chirurgicale**).

Le traitement d'une constipation chronique ou de diarrhées doit d'abord faire l'objet, comme dans le reste de la population, **de modification de l'hygiène alimentaire** (alimentation riche en fibres, au moins 8g/jour) avec **majoration de la prise hydrique** pour atteindre un minimum de 1,5L d'eau par jour.

On proposera ensuite la prise de laxatifs en privilégiant **les laxatifs de lest et osmotiques** qui sont les moins toxiques au long cours pour le tube digestif et sa flore naturelle. Il est à noter que les laxatifs osmotiques peuvent majorer des douleurs abdominales ou un ballonnement par leur mécanisme d'action.

Les traitements plus avancés seront à discuter avec une équipe de gastro-entérologie après réalisation d'examens spécialisés (voir section bilan des complications vésico-sphinctériennes et anorectales).

Il n'y a pas de spécificité pédiatrique franche ; on sera attentif à privilégier les prises en charge non invasives en première ligne.

SYNTHESE PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE DES TROUBLES VESICOSPHINCTERIENS ET ANORECTAUX**Sur le plan urinaire**

Kinésithérapie	Tentative de rééducation périnéale avec biofeedback possible
	Electrostimulation du nerf tibial postérieur (type Urostim [®]) possible à envisager sauf en cas de contre-indication formelle (ex : stimulateurs cardiaques)
Orientation vers urologie ou neuro-urologie	PEC spécialisée

Sur le plan anorectal

Kinésithérapie	Tentative de rééducation périnéale avec biofeedback possible
Prise en charge médicamenteuse	Prise de laxatifs (laxatifs de lest à privilégier)
	PEC du trouble du transit chronique (possible d'envisager un traitement antimyotonique, comme le procaïnamide après avis cardiologique), ou des lavements à heures régulières
Diététique	Modification de l'hygiène alimentaire (majoration de la prise hydrique , min 1,5 L/j, et de l'apport en fibres)
Orientation vers gastro-entérologie	PEC spécialisée

3.8. Prise en charge des atteintes ophtalmologiques

Prise en charge de la cataracte

Celle-ci nécessite quelques particularités de la prise en charge :

- Précautions anesthésiques (si chirurgie sous anesthésie générale prévue, cf. chapitre correspondant)
- Taux plus élevé d'opacification capsulaire postérieure post chirurgicale, récidivante après capsulotomie au laser YAG (ce qui est très inhabituel) et de phimosis capsulaire antérieur. Des cas sont décrits de capsulotomies postérieures ou antérieures multiples (jusque 8). Le gène DMPK est présent dans les cellules épithéliales du cristallin ce qui expliquerait cette fibrose capsulaire récidivante. On s'assurera donc de la réalisation d'un large capsulorhexie et d'un plissage capsulaire antérieur et postérieur soigneux. On implantera un implant acrylique hydrophobe et on évitera les implants multifocaux.

Prise en charge de troubles palpébraux

a) Ptosis

- dans les formes modérées de ptosis l'abstention est une règle ;
- d'une manière intermédiaire et intermittente, des dispositifs anti-ptosis fixés sur la monture de lunettes peuvent être utiles (type pince antiptosis de Mercier);
- dans les ptosis sévères, avec recouvrement de l'axe pupillaire, engendrant une position de torticolis tête rejetée en arrière une chirurgie se discute au cas par cas. Le risque principal est celui d'une malocclusion palpébrale avec des complications cornéennes. Avant une telle chirurgie il sied d'évaluer la motilité oculaire et surtout la présence de phénomène de Charles Bell (risque d'exposition cornéenne post-opératoire).

b) Troubles de statique palpébrale

La faiblesse musculaire prédispose aux ectropions et entropions fréquents. Ceux-ci doivent bénéficier d'un traitement chirurgical reconstructeur si majeurs et responsables des atteintes de surface oculaire.

Troubles de surface oculaire

L'hygiène de paupières (automassages réguliers) et l'utilisation de collyres lubrifiantes à long terme est de mise en cas de présence de l'atteinte de surface oculaire. En cas de malocclusion palpébrale, utilisation de pommades protectrices de surface en application le soir au coucher est souhaitable.

SYNTHESE ATTEINTE OPHTALMIQUE PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE

Cataracte : Chirurgie cf. particularités de prise en charge et précautions anesthésique

Ptosis : Evaluation des possibilités de chirurgie au cas par cas (risque d'inocclusion et kératite), **alternatives non chirurgicales** (dispositif anti ptosis Mercier à fixer sur les lunettes, ruban adhésif...).

Défaut d'occlusion palpébrale : larmes artificielles si sécheresse symptomatique, voire pommade oculaire vitamine A le soir si **atteinte chronique de surface oculaire (kératite)**.

3.9. Conseil génétique

La consultation de génétique a notamment pour but d'informer le patient et/ou ses parents sur le mode de transmission de la maladie, les caractéristiques de l'anomalie moléculaire à l'origine du risque d'anticipation, l'obligation légale (**loi de bioéthique 2013, Décret 2013-527 du 20/6/2013**) de transmettre l'information à la parentèle. L'arbre généalogique familial sera effectué afin de repérer les apparentés à risque d'être atteints ou de transmettre la maladie, afin de leur proposer un diagnostic présymptomatique. En cas de projet parental, les prises en charge en diagnostic préimplantatoire ou prénatal seront discutées.

Ainsi, la consultation de génétique peut intervenir à différentes étapes du parcours du patient : au moment du diagnostic (en prénatal, chez l'enfant ou chez l'adulte), lors de la transition enfant-adulte, lors d'un projet parental.

Information génétique

La dystrophie myotonique de Steinert est une affection autosomique dominante à expressivité variable et dont la pénétrance est élevée chez l'adulte sous réserve d'une évaluation clinique orientée. La maladie est pratiquement toujours transmise par l'un des deux parents, ce qui nécessite la poursuite obligatoire de l'enquête familiale.

Il existe un risque d'anticipation (forme plus précoce et plus sévère dans la descendance) en lien avec l'instabilité méiotique de l'expansion de triplets. Cette anticipation est particulièrement importante lors de la transmission maternelle, les formes congénitales de la maladie étant quasiment toujours transmises par la mère.

A l'échelle d'une population de patients, la sévérité de la maladie est corrélée à la taille de l'expansion de triplets. Néanmoins cette information ne peut être utilisée à titre individuel et il n'est pas possible de prédire l'âge de début ou la sévérité de la maladie à partir des résultats de l'étude moléculaire.

Enquête familiale

Suite au diagnostic d'un premier cas de DM1, il conviendra de réaliser un arbre généalogique visant à repérer les apparentés à risque d'être atteints ou de transmettre la maladie. **L'information à la parentèle** est primordiale, compte tenu du bénéfice médical à connaître son statut pour la mise en place d'une surveillance adaptée (notamment cardiologique), et à visée de conseil génétique.

La nécessité de transmettre l'information aux apparentés est abordée préalablement à la réalisation du test génétique et indiquée dans le consentement écrit. Le plus souvent, l'information à la parentèle pourra être effectuée par le patient/ses parents, et facilitée par le médecin qui indique les personnes à prévenir et remet un document d'information qui pourra leur être transmis.

Dans le cas où la personne ne souhaite pas informer elle-même ses apparentés, elle peut demander par écrit au médecin prescripteur de procéder à cette information (article L.1131-1-2 du Code de la Santé Publique).

Une consultation de génétique sera proposée aux apparentés à risque afin de les informer sur la maladie recherchée, les moyens de la détecter, le degré de fiabilité des examens, les possibilités de prévention et de traitement, ainsi que les risques de transmission génétique de cette maladie.

Lors de cette consultation, le médecin procède à un interrogatoire et un examen clinique à la recherche de signes de la maladie.

Le diagnostic moléculaire de confirmation pourra être proposé d'emblée chez les apparentés symptomatiques.

Concernant les apparentés asymptomatiques, le test moléculaire pourra être réalisé dans le cadre de la procédure de **diagnostic présymptomatique (DPS)** encadré par la loi (articles R.1131-1 à R.1132.20 du Code de la Santé Publique) et par les règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales de l'Agence de la Biomédecine. Un protocole de prise en charge adapté doit être respecté : consultation pluridisciplinaire déclarée à l'Agence de la Biomédecine, délai de réflexion, accompagnement psychologique. Cet examen, habituellement réservé aux individus majeurs, peut être réalisé chez un enfant mineur **à partir de 10 ans** en raison du bénéfice individuel direct dans le cadre de la dystrophie myotonique de Steinert, notamment en termes de surveillance cardiaque. Le résultat d'un diagnostic présymptomatique doit être confirmé sur un second prélèvement indépendant.

Le recours à un **accompagnement psychologique** doit être envisagé dans tous les cas.

La mise en évidence d'une expansion pathologique de triplets du gène *DMPK* conduira à la mise en place du suivi multidisciplinaire adapté à l'âge et à la présentation clinique du patient. Lorsque le résultat du test moléculaire est négatif, le patient peut être rassuré pour lui-même et pour sa descendance. La poursuite du suivi psychologique est proposée systématiquement, quel que soit le résultat du test.

Projet parental

Dans la descendance d'un individu porteur de l'anomalie moléculaire associée à la dystrophie myotonique de Steinert, le risque de transmission est de 50% quel que soit le sexe de l'enfant (affection autosomique dominante).

Il existe un risque d'instabilité du nombre de répétitions avec la possibilité d'une forme plus sévère et plus précoce dans la descendance (anticipation). Le risque de transmettre une forme congénitale de la maladie ne peut être évalué précisément, mais augmente avec la taille de l'expansion maternelle.

Un **diagnostic préimplantatoire (DPI)** ou un **diagnostic prénatal (DPN)** peuvent être proposés. Les modalités de ces prises en charges seront expliquées lors de la consultation de génétique.

Le DPI pourra être pris en charge sous réserve de conditions techniques satisfaisantes (résultats du bilan de médecine de la reproduction, informativité des marqueurs pour le diagnostic moléculaire indirect). Le couple pourra être adressé par le généticien clinicien ou le conseiller en génétique dans l'un des centres de DPI pour évaluation de sa faisabilité.

Le DPN pourra être réalisé à partir d'un prélèvement de **villosités choriales** (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste), réalisable entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée, ou d'une **amniocentèse** réalisable à partir de 15 semaines d'aménorrhée. Ces deux gestes invasifs, même conduits dans des conditions de compétence et de sécurité maximales, comportent un risque de fausse couche estimé à 0,5 %. Il est important d'informer le couple sur les limites de l'interprétation des résultats moléculaires : en cas d'expansion de triplets identifiée, il ne sera pas possible de prédire l'âge de début ou le degré de l'atteinte de l'enfant à naître. Néanmoins, des tailles d'expansion au-delà de 150 répétitions peuvent être associées à une forme congénitale de la maladie. Le couple pourra faire une demande d'interruption médicale de grossesse dont la recevabilité sera discutée en commission pluridisciplinaire de diagnostic prénatal. Si la grossesse est poursuivie alors qu'une expansion de triplets a été identifiée, il conviendra de proposer un suivi rapproché en échographie d'expertise, à la recherche de signes d'hypomobilité fœtale (hydramnios, malpositions des pieds, diminution des mouvements actifs fœtaux...), et d'envisager un accouchement en maternité de niveau 3.

3.10. Circonstances particulières de prise en charge

3.10.1 Gestion de l'anesthésie

Annexe associée : Gestion de l'anesthésie chez les patients DM1

Les recommandations suivantes peuvent être adoptées dans la plupart des situations cliniques. Quand le rapport bénéfice-risque ne peut être déterminé ou ne peut être établi à l'unanimité par l'équipe médicale comme une attitude clinique de référence, la prise en charge anesthésique et chirurgicale doit être discutée et proposée au cas par cas avec avis pluridisciplinaire et consensuel.

L'objectif de l'anesthésiste est de prévenir les complications cardiorespiratoires et la crise de myotonie à chaque étape de la prise en charge périopératoire.

L'évaluation préopératoire doit être multidisciplinaire étant donné le caractère multisystémique de la MS. Les atteintes des différents systèmes doivent avoir fait l'objet d'une évaluation récente et documentée : cardiaque, respiratoire, neurologique, gastro-intestinale, endocrinienne et biologique (CPK). Les effets indésirables de certains médicaments potentiellement responsables de déclenchement de crise myotonique comme le propranolol, le potassium, la néostigmine, les anticholinergiques (...) doivent être anticipés.

Le risque majoré de complications anesthésiques est directement lié au caractère systémique de la maladie de Steinert. C'est donc essentiellement :

- un risque respiratoire: grande sensibilité aux effets dépresseurs respiratoires des morphiniques, faiblesse des muscles respiratoires en fonction de la sévérité de l'atteinte musculaire, risque d'aspiration lié aux troubles de la déglutition et au retard de la vidange gastrique (pneumonie d'inhalation)

- un risque cardiaque lié à l'atteinte myocardique: conduction, cardiomyopathie

La crise de myotonie peut être localisée (un membre) ou généralisée. Elle peut survenir en réponse:

- au contact avec une surface froide

- à l'injection de certains médicaments: succinylcholine (célocurine) et, théoriquement, néostigmine (utilisée pour antagoniser les curares non dépolarisants). C'est pourquoi le sugammadex est désormais recommandé pour antagoniser les curares, ce qui implique le rocuronium comme curare de premier choix

- à la douleur provoquée par l'injection IV d'un médicament (quelques cas décrits avec le propofol).

Les anesthésistes veulent éviter la crise de myotonie car:

- au niveau des voies aériennes, elle peut rendre la ventilation au masque facial (masséters) ou l'intubation (cordes vocales et laryngospasme) difficiles

- au niveau abdominal, elle peut rendre la chirurgie difficile voire impossible car elle répond mal à la curarisation. Il n'y a pas de risque majoré de rhabdomyolyse, même après l'utilisation de succinylcholine.

Recommandations pour l'anesthésie générale

- **La DM1 n'est pas une myopathie considérée à risque majoré de sensibilité à l'hyperthermie maligne.**

- Il est recommandé d'éviter une augmentation de l'**anxiété** préopératoire en diminuant les temps d'attente et la durée du jeûne préopératoire, ainsi que la stimulation mécanique des muscles (garrots, neurostimulation, garrots pneumatiques).

- Le monitoring de la **température** associé au monitoring standard per-anesthésique est obligatoire. Tous les moyens de réchauffement du patient doivent être mis en œuvre précocement (température

de la salle, couverture chauffante, réchauffement des solutés) afin d'éviter l'hypothermie et les frissons responsables de crise myotonique. Le contact avec une surface froide (plaque de bistouri, mains des soignants) sera évité. En cas de chirurgie cardiaque sous circulation extracorporelle, une température corporelle supérieure à 31°C a été utilisée sans provoquer de myotonie.

Agents anesthésiques (tableau en annexe) :

- les agents halogénés ne sont pas contre-indiqués mais sont à utiliser avec prudence en raison du risque de survenue de frissons au réveil et de dépression myocardique
- tous les hypnotiques (propofol, kétamine, thiopental, étomidate) et les benzodiazépines (midazolam) peuvent être utilisés. Cependant leur dose sera diminuée et titrée car la réponse du patient atteint de DM1 est imprévisible. Leurs effets hémodynamiques et respiratoires doivent être pris en compte en cas d'atteinte cardiaque et/ou d'hypoventilation.
- le **propofol** semble être l'hypnotique de choix malgré des effets secondaires rapportés (retard de réveil, réponses exagérées et quelques cas de crise myotonique à l'injection intraveineuse). L'anesthésie générale par voie intraveineuse totale avec ou sans objectif de concentration sera de préférence titrée en fonction de l'analyse de l'EEG.
- les morphiniques par voie intraveineuse seront utilisés avec prudence étant donné le risque majeur de dépression respiratoire : les agents de durée d'action courte ou moyenne (**réfentanil ou sufentanil**) seront utilisés.
- dans le cadre d'une stratégie d'épargne morphinique, la **dexmédétomidine** a été utilisée avec succès mais son dosage (surtout la dose de charge) doit être diminué.
- le curare dépolarisant (succinylcholine, célocurine ou suxaméthonium) est contre indiqué en raison du risque de contracture généralisée. Le risque théorique d'hyperkaliémie n'a été confirmé par aucune publication.
- si la curarisation est nécessaire, bien que les autres curares non dépolarisants puissent être utilisés, il est recommandé d'utiliser le **rocuronium** car sa réversibilité au sugammadex permet d'éviter l'utilisation de la néostigmine. La néostigmine expose en effet à un risque plus important de curarisation résiduelle et d'augmentation des sécrétions bronchiques et à un risque théorique de myotonie (bien qu'aucun cas n'ait été publié).
- le monitoring quantitatif de la curarisation est recommandé. Il est préférable d'utiliser le monitoring basé sur l'EMG plutôt que l'accéléromyographie.

- Les troubles de déglutition avec stases salivaires pharyngées voir endolaryngées et le retard de vidange gastrique exposent à un risque accru d'inhalation à l'induction et au réveil de l'anesthésie. Bien qu'un dispositif supraglottique ait été utilisé dans quelques cas, **l'intubation trachéale systématique** est fortement recommandée. Une induction en **séquence rapide classique ou modifiée** (=ventilation prudente au masque facial en attendant la curarisation pour éviter l'hypoxémie et permettre d'utiliser des doses habituelles de rocuronium) est recommandée. Il peut être utile de réaliser une échographie gastrique pour s'assurer de la vacuité gastrique).

- La survenue d'une crise de myotonie peut entraîner des difficultés à intuber voire rendre l'intubation impossible en cas d'atteinte des muscles laryngés et respiratoires. Elle ne répond généralement ni à l'approfondissement de l'anesthésie, ni à la curarisation.

Les crises de myotonie se traduisent par une raideur musculaire de courte durée qui survient à la suite d'une contraction volontaire. L'incapacité à relâcher les muscles après un mouvement de préhension serrée et la difficulté à se relever d'une position assise sont deux symptômes courants d'une crise de myotonie. Les crises peuvent durer de quelques secondes à plusieurs minutes et occasionner aussi bien un léger inconfort qu'une invalidité fonctionnelle totale. Elles peuvent également être déclenchées par des facteurs extérieurs tels des bruits intenses et inattendus ou des températures froides. Il faut surtout **éviter le contact avec le froid et maintenir une température ambiante élevée.**

- L'extubation orotrachéale doit être réalisée à l'éveil complet après réchauffement efficace pour minimiser le risque de crise myotonique.

Recommandations pour l'anesthésie locorégionale (ALR)

L'ALR neuraxiale ou périphérique est recommandée chaque fois que possible. Il est recommandé d'utiliser l'**échoguidage** plutôt que la neurostimulation. Elle pourra être proposée en alternative ou en combinaison de l'anesthésie générale. L'utilisation de sédatifs en complément d'une ALR vigile doit être prudente et les **précautions contre l'hypothermie**, y compris l'absence de contact avec des surfaces froides, doivent être prises. Les morphiniques par voie périmédullaire doivent être utilisés avec prudence et avec surveillance respiratoire continue.

Pour ce qui concerne l'anesthésie locale : on sait qu'elle ne permet pas d'éviter ou de traiter une crise de myotonie localisée. Mais tous les cas d'ALR vigile (par exemple en obstétrique), impliquent probablement une anesthésie de la peau et des tissus sous-cutanés pour réaliser le bloc. Aucune crise de myotonie n'a été rapportée mais on pourrait recommander l'utilisation d'une aiguille fine et l'injection lente (par exemple lidocaïne bicarbonatée pour diminuer la douleur de l'injection) pour éviter de provoquer une contraction musculaire réflexe, source possible de myotonie localisée.

Surveillance post-opératoire

- Une crise myotonique est toujours possible malgré toutes les précautions et consignes.
- Le risque de dépression respiratoire et de complications pulmonaires est majeur.
- La chirurgie ambulatoire n'est pas recommandée sauf en cas d'ALR sans sédation.
- Une surveillance en soins continus, voire en réanimation, de la période postopératoire doit être proposée à réévaluer avec la gravité de l'atteinte. La kinésithérapie motrice et respiratoire est préconisée. Un iléus post-opératoire prolongé est possible.

Cas particulier de la prise en charge anesthésique obstétricale

Il est recommandé d'organiser l'accouchement dans un centre de recours maternel. La grossesse entraîne souvent une aggravation de l'atteinte musculaire par l'imprégnation progestéronique. L'hydramnios et l'accouchement prématuré sont fréquents. L'ALR par péridurale, rachianesthésie ou association rachianesthésie-péridurale est recommandée pour l'algésie obstétricale ou pour la césarienne. Il a été évoqué un risque majoré d'hémorragie du post-partum par atonie utérine. Un pédiatre doit être présent à la naissance en raison du risque de transmission au nouveau-né avec risque de détresse respiratoire ou hypotonie (cf. chapitre spécifique).

Cas particulier de la prise en charge anesthésique pédiatrique

La prise en charge d'un nouveau-né ou nourrisson atteint ou suspect d'être atteint de DM1 correspond à celle d'un enfant très hypotonique ou en détresse. La myotonie n'apparaît cliniquement que vers 3-5 ans. Chez le grand enfant et l'adolescent, le choix des agents et techniques anesthésiques est similaire à celui de l'adulte.

3.10.2. Prise en charge en situation d'urgence

Annexes associées : chemin de l'information en situation d'urgence, fiche et carte d'urgence DM1

Un défi de situation d'urgence est d'avoir la bonne information au bon moment pour le bon praticien. Le chemin de l'information et la création du dossier de liaison d'urgence sont détaillés en annexe.

La gravité des situations d'urgence rencontrées est liée à deux grands types de complications :

- 1) cardiaques : troubles de la conduction ou du rythme (avec risque embolique sur fibrillation atriale) et risque de mort subite
- 2) insuffisances respiratoires aiguës : pathologies infectieuses, syndrome de pénétration, embolie pulmonaire

Il faut rappeler aussi que les signes peuvent être plus frustes notamment de décompensation respiratoire, et la sévérité négligée par le patient et son entourage.

La DM1 prédispose aussi à des urgences digestives (syndrome occlusif, cholécystite, appendicite etc...), traumatologiques (fractures et/ou luxations liées aux chutes ou autres mécanismes) ou psychiatriques. Il conviendra là également de solliciter le bon interlocuteur au bon moment toujours en lien avec le médecin référent de la filière neuro-musculaire

Il faut rappeler également la sous-estimation par les patients ou leur entourage de la gravité des symptômes ou de leur maladie et ne pas négliger la survenue de lipothymies, syncopes ou palpitations (il existe des formes cardiaques isolées sans atteinte musculaire).

Il convient de rappeler quelques règles essentielles et particularités dans la prise en charge médicale préhospitalière :

- Récupérer le DLU avec la carte de soins et d'urgence,
- Réaliser systématiquement un ECG,
- Être prudent avec l'usage de morphiniques et certains sédatifs,
- Garder en mémoire les médicaments contre-indiqués (curares dépolarisants, anticholinergiques, fluidifiants bronchiques),
- Ne pas introduire de bêtabloquants sans ETT préalable
- Privilégier en cas de détresse respiratoire la VNI en évitant autant que faire se peut l'intubation endotrachéale (qui poserait des problèmes de sevrage ventilatoire), laisser le patient en position demi-assise et sans effort, possibilités dans certains SMUR de réaliser des gaz du sang capillaires,
- Être prudent avec l'oxygénothérapie à haut débit chez ces patients souvent insuffisants respiratoires restrictifs,
- En cas de détresse respiratoire chez un patient trachéotomisé, penser à changer la canule interne et réaliser des aspirations trachéo-bronchiques (encombrement),
- Une fois le bilan fait avec le médecin régulateur, obtenir une orientation adéquate en fonction des troubles présentés par le patient (USIC si troubles cardiaques et voir si indication de pacemaker), soins intensifs / réanimation sur une filière dédiée (organisation locale) ou admission dans un service d'accueil des urgences.

Prise en charge en structures d'urgences

Comme pour le déplacement d'un SMUR à domicile, le patient doit arriver avec sa carte de soins et d'urgence qui retrace les risques de décompensations respiratoires et/ou cardiaques, ou les pathologies intercurrentes (médicales ou chirurgicales). L'**entourage du patient** est un élément clé dans la prise en soins de ces patients permettant d'orienter les conduites à tenir avec les équipes

soignantes. L'équipe des Urgences peut avoir accès aux fiches Orphanet urgences pour permettre une prise en charge adaptée.

La prise en soins est **multidisciplinaire** en lien avec le médecin référent de la filière neuro-musculaire, prise en soins dans laquelle l'entourage et la communication avec le patient jouent un rôle essentiel.

La sortie de l'hôpital impliquera les **acteurs de Santé de Ville** (médecins traitants, infirmiers libéraux, pharmaciens, masseurs-kinésithérapeutes, HAD, SSIAD ou prestataire de soins à domicile) en lien étroit avec l'entourage et les aidants afin de garantir une sortie en toute sécurité chez ces patients qui sont multi-hospitalisés en raison de la survenue de multiples décompensations.

Détresse respiratoire aiguë

Dans la majorité des cas, le patient est admis aux urgences dans un contexte de détresse respiratoire aiguë liée à une hypoventilation alvéolaire, une pneumopathie majoritairement sur des fausses-routes.

Encore une fois la sévérité n'est pas forcément visible avec un patient d'apparence paisible mais en réelle détresse respiratoire aiguë (piège clinique). Il convient de réaliser des **gaz du sang** (artériels ou capillaires) permettant de montrer une hypoxémie, une hypercapnie (ou son aggravation par rapport aux chiffres usuels), une acidose respiratoire. Une évaluation de la **fonction cardiaque globale** pourra être également réalisée dans le même temps.

Ce temps d'examen permettra de mettre en place une prise en charge thérapeutique avec un suivi clinique de son efficacité. Une prise de contact avec le **médecin référent de la filière** neuro-musculaire (cf. carte d'urgence) sera entrepris tout comme un contact quand cela le nécessite avec le **médecin** réanimateur. La prise en charge fait très souvent appel à une VNI et des aspirations trachéo-bronchiques et à la **kinésithérapie** respiratoire (désencombrement manuel et in/exsufflation à privilégier ; aspirations endotrachéales en seconde intention car plus invasives). En cas de saignement ORL, notamment sur trachéotomie, il conviendra de solliciter l'équipe ORL ou de pneumologie en fonction des organisations internes.

Les signes de lutte sont frustes et le patient peut s'épuiser rapidement. Le soutien respiratoire par VNI doit être envisagé rapidement en association au désencombrement.

L'orientation du patient se fera à la lumière de son évolutivité et des filières locales.

Décompensation cardiaque

Le choc cardiogénique reste rare dans cette population et devra être traité comme tout insuffisant cardiaque à FEVG altérée, de même pour les tableaux de décompensation cardiaque.

L'atteinte cardiaque peut révéler la maladie. Le patient peut décompenser sous 2 formes principales : troubles du rythme (favorisés par l'effort physique) ou troubles de conduction (corrélés à la durée de la maladie). Il existe un risque de mort subite. Enfin, il faut toujours penser à une embolie pulmonaire. L'expression clinique peut se manifester par la survenue de syncopes, lipothymies, ou palpitations.

L'**ECG** peut montrer une bradycardie, une tachycardie ou une arythmie. Il peut coexister une mauvaise tolérance hémodynamique avec une chute de pression artérielle ou des manifestations de bas débit cardiaque. Ce dernier peut s'évaluer grâce à une échocardiographie au lit du patient. La prise en charge reste conventionnelle, tout en limitant l'usage des bêtabloquants chez les patients sans évaluation échocardiographique au préalable. L'amiodarone peut être envisagée au cas par cas, notamment en cas de troubles du rythme ventriculaire.

L'orientation de ce patient peut se faire en USIC ou en MIR en fonction des organisations locales toujours en lien avec le médecin référent de la filière neuro-musculaire et l'aide précieuse de l'entourage pour une parfaite coordination des soins.

De manière générale, les antiarythmiques de classe 1 ne sont que très rarement indiqués en urgence et sont à éviter chez les patients atteints de DM1. L'amiodarone peut permettre de limiter une incrémentation thérapeutique de type sédation profonde chez les patients qui se présentent pour de la TV récidivante. A ce titre elle représente une solution thérapeutique qui peut être envisagée.

Il faut éviter la prescription « systématique » de bêtabloquants en cas de FA rapide sans évaluation préalable de la FEVG/du débit cardiaque/et du statut volémique (risque d'aggraver un patient en FA rapide sur une introduction trop précoce des bêtabloquants simplement pour diminuer la cadence ventriculaire). En cas de FA rapide mais « bien tolérée » ce qui peut être précisé en ETT, l'usage des bêtabloquants peut être discuté au cas par cas, idem en cas de troubles du rythme ventriculaire.

3.10.3. Grossesse/ Accouchement

Les patientes DM1 peuvent rencontrer des problèmes de fertilité diminuée (réserve ovarienne diminuée, réponse altérée à la stimulation ovarienne) et nécessiter un recours à l'aide à la procréation. Il est important d'anticiper avec les patientes les possibles risques liés à la grossesse et l'accouchement dans le cadre de l'affection.

Une **consultation pré conceptionnelle** avec le gynécologue-obstétricien, le généticien et/ou le neurologue permet de reprendre avec les patientes le mode de transmission de l'affection, le risque de forme congénitale, la possibilité d'un diagnostic pré-implantatoire ou prénatal. Il sera abordé la nécessité **d'un suivi obstétrical et multidisciplinaire renforcé** pendant la grossesse notamment en fonction des atteintes endocriniennes, cardiaques ou respiratoires connues, et l'orientation vers une prise en charge en **maternité de type 2**. Les maternités de niveau 3 possèdent en plus d'un service de néonatalogie avec un secteur de soins intensifs néonataux, une unité de réanimation néonatale, nécessaire si l'enfant est à risque d'être touché. Elles suivent particulièrement les grossesses présentant des risques pour la santé de la mère ou de l'enfant, dont celles liées au risque de naissance prématurée. La consultation pré conceptionnelle permet également d'évoquer l'organisation du retour à la maison et de la vie dans la pratique avec le bébé ainsi que les aides existantes (Guide "Devenir parents avec une maladie neuromusculaire", Schanen-Bergot MO et al., 2018).

Le suivi multidisciplinaire sera adapté à la patiente, mais en pratique au moins respiratoire, neurologique et cardiologique.

Risque de complications

La fréquence des fausses-couches spontanées, de la prématurité et les présentations fœtales anormales est augmentée. Le risque accru de dépression respiratoire par les anesthésiques et les opiacés est accru.

Les patientes DM1 présentent des risques de complications accrues lors de la grossesse et de l'accouchement (25% de grossesses à termes indemnes de complications). Une étude sur 31 patientes DM1 retrouvait que 39% des patientes étaient non diagnostiquées avant de découvrir que leur enfant (cas index) était atteint de l'affection.

Un polyhydramnios si le fœtus est atteint de DM1 (par baisse de la déglutition salivaire) peut survenir (17%), de même qu'une arthrogrypose multiplex congénitale et une réduction de la mobilité fœtale.

Les patientes peuvent présenter une durée de travail prolongée (contractions utérines inefficaces) ou raccourcie (incompétence musculaire utérine liée à la myotonie) de la 1ère phase du travail (dilatation

du col et descente fœtale dans le pelvis). Il peut survenir des hémorragies péri-partum (14%), par atonie utérine ou anomalies de l'implantation placentaire.

Certaines patientes rapportent une aggravation transitoire ou permanente de leur état neuromusculaire suite à la grossesse et l'accouchement.

Suivi

Une prise en charge coordonnée et pluridisciplinaire est donc importante (gynécologue-obstétricien, sage - femme, neuropédiatre, neurologue, médecin traitant, pneumologue, cardiologue, anesthésiste, généticien) pour anticiper et prendre en charge ces complications sur les plans maternel et fœtal.

Lorsqu'il existe un risque d'atteinte fœtale, notamment en l'absence de diagnostic préimplantatoire ou prénatal, il conviendra de proposer un **suivi rapproché en échographie d'expertise**, à la recherche de signes d'hypomobilité fœtale (hydramnios, malpositions des pieds, diminution des mouvements actifs fœtaux...).

Sur le plan maternel, une évaluation **cardiologique** (symptômes, ECG, ETT +/- holter ECG) et **respiratoire** (symptômes, EFR, GDS au réveil et oxymétrie nocturne) pré-conceptionnelle ou au début de la grossesse est recommandée pour anticiper et surveiller d'éventuelles aggravations durant la grossesse et l'accouchement. Si le diagnostic de DM1 a lieu pendant la grossesse, un bilan cardiaque initial standard doit être réalisé. La patiente devra être adressée dans une maternité de niveau 3 en présence d'une dysfonction ventriculaire gauche sévère.

Il faut surveiller la **capnographie/oxymétrie au cours des différents trimestres**. Le SAOS augmente en prévalence pendant les grossesses (hors pathologie) et l'augmentation de taille utérine contribue à de la dysfonction diaphragmatique.

Sur le plan cardiologique, les critères de sévérité sont une dyspnée NYHA III-IV, une FEVG < 45%, des antécédents d'arythmie ou d'accident vasculaire cérébral et doivent conduire à une surveillance renforcée durant la grossesse et l'accouchement (ETT mensuelle ou trimestrielle, ECG +/- Holter ECG et autres explorations). Le traitement cardiologique doit être adapté à la grossesse, accouchement et éventuel allaitement, **les IEC et AARA2 étant contre-indiqués durant la grossesse** du fait du risque de fœtopathie, le métoprolol et la digoxine étant autorisés. Lors du travail, une **analgésie épidurale** continue permet de limiter l'augmentation de la FC liée à la douleur. Les bolus d'ocytocine peuvent exposer à un risque de tachycardie à anticiper. Une césarienne pourra être réalisée si décompensation cardiaque.

Accouchement

La date de l'accouchement soit par voie vaginale soit par césarienne doit être soigneusement évaluée en fonction du contexte spécifique. Une surveillance durant le travail des signes vitaux (TA, FC, scope pour rythme cardiaque) maternelle et fœtale est réalisée. L'accouchement par voie basse sous anesthésie locorégionale est possible avec possibilité de manœuvres d'extractions instrumentales (forceps, ventouse) si travail prolongé-difficultés de délivrance.

Une conversion en césarienne peut être réalisée si complications (hémorragies, travail prolongé, détresse fœtale). Des césariennes peuvent être programmées pour indication maternelles ou fœtales, le taux étant augmenté chez les patientes DM1 (36% dans une série).

Les atteintes cardiaques ou respiratoires sévères chez la mère peuvent constituer des indications de césarienne :

- GDS anormaux, CV \leq 1-1,5L, HTAP, défaillance cardiaque D
- Faiblesse diaphragmatique- abdominale importante
- Anomalies pelviennes

On sera vigilant sur le plan respiratoire à l'adaptation de l'environnement au statut respiratoire. Il y a un risque de décompensation pendant le travail et l'accouchement y compris chez une patiente avec peu d'atteinte et pas de ventilation préalable. La fatigabilité (efforts expulsifs), la douleur et l'effet de médicaments (notamment l'usage d'opioïdes) peuvent par exemple entraîner une décompensation respiratoire.

Post-partum

Une évaluation **pédiatrique** néonatale est recommandée pour la recherche de signes de forme congénitale (détresse respiratoire, troubles de la succion, hypotonie, anomalies articulaires dont pieds bots) avec accès à un secteur de soins intensifs néonatal et anticipation d'un éventuel support respiratoire et nutritionnel.

Pour la **patiente**, il faut rester vigilant à un risque de détresse respiratoire en post-partum (étirement progressif du diaphragme au cours de la grossesse combiné à l'involution utérine en 2 ou 3 jours qui laisse le diaphragme trop étiré et flaccide avec des difficultés à se contracter dans toute sa course).

Une attention est prêtée si indiquée à la supplémentation vitaminique (D), ferrique, à l'équilibre thyroïdien et à la contraception en post partum.

Sur le plan de la **préparation du partum-post partum**, on peut citer les HDJ MPR parentalité, des inscriptions en chambre de maternité « handimam », les cours de préparation à l'accouchement, des évaluations ergothérapeutique pour anticiper les aides techniques, les aides aux déplacements, l'aménagement du logement (technique de portage, siège et tables à roulettes réglables en hauteur, poussettes ultralégères, baignoire sur pieds, lit à barreaux à hauteur variable électrique, lit cododo, table de change adaptée...); l'éviction du risque de chutes et de traumatismes étant importante.

On peut citer sur le plan des **aides** :

- Réseaux AFM-Téléthon, référent parcours santé RPS
- PMI avec service d'aide et d'accompagnement à la parentalité
- Dispositif Prado
- Prestation de compensation du handicap relative à l'aide humaine, et à l'aide à la parentalité
- Caisse d'allocations familiales (CAF), financement Techniciens en intervention sociale et familiale (TISF/ difficultés familiales, naissance d'un enfant...)
- Certaines mutuelles financent temporairement des prestations d'aides ménagères ou d'autres types d'aides.

4. Considérations éthiques

Interruption médicale de grossesse

Les équipes des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) regroupent des gynécologue-obstétriciens, échographistes, pédiatres, généticiens, psychiatres ou psychologues, fœtopathologistes et conseillers en génétique.

Ces équipes pluridisciplinaires travaillent au sein d'établissements de santé disposant d'une unité d'obstétrique et ont pour mission de délivrer des avis et conseils en cas de suspicion d'affection d'un embryon ou d'un fœtus.

Lorsque l'affection est grave, voire incurable comme dans le cas de la maladie de Steinert, l'équipe pluridisciplinaire peut proposer aux parents l'interruption de grossesse pour motif médical. La femme enceinte ou le couple prend ensuite la décision de poursuivre ou non la grossesse.

Lorsque la grossesse continue, les CPDPN ont la charge de participer à son suivi, à l'accouchement et à la prise en charge du nouveau-né dans les meilleures conditions de soins possibles.

Limitation et arrêt des thérapeutiques actives

La Loi Claeys Leonetti du 2 février 2016, précise que « La décision de limitation ou d'arrêt de traitement respecte la volonté du patient antérieurement exprimée dans des directives anticipées. Lorsque le patient est hors d'état d'exprimer sa volonté, la décision de limiter ou d'arrêter les traitements dispensés, au titre du refus d'une obstination déraisonnable, ne peut être prise qu'à l'issue de la procédure collégiale prévue à l'article L. 1110-5-1 et dans le respect des directives anticipées et, en leur absence, après qu'a été recueilli auprès de la personne de confiance ou, à défaut, auprès de la famille ou de l'un des proches le témoignage de la volonté exprimée par le patient. »

On essaiera d'aborder en amont en consultation avec les patients et leurs proches la place des **directives anticipées**, notamment pour des procédures d'intubation orotrachéale à risque de se transformer en trachéotomies définitives (avec une majoration de la dépendance). Les dispositions légales doivent être expliquées au patient, dès lors qu'il présente des troubles de déglutition et/ou une insuffisance respiratoire notamment. Les troubles cognitifs (cf. partie spécifique) compliquent encore la production de directives anticipées et la compréhension des enjeux.

5. Transition enfant-adulte

La transition de l'enfance à l'âge adulte pour les personnes atteintes de maladies rares est un processus complexe qui nécessite une planification et une coordination spécifiques pour assurer une continuité des soins et un soutien approprié. Voici quelques principes clés de la transition pour une consultation sur une maladie rare :

-Planification précoce : la planification de la transition devrait commencer dès que possible, idéalement dès l'adolescence, pour permettre suffisamment de temps pour discuter des besoins, des préoccupations et des objectifs du patient et de sa famille.

-Approche multidisciplinaire : la transition nécessite souvent la collaboration de multiples professionnels de la santé, y compris des médecins spécialistes, des infirmières, des travailleurs sociaux, des psychologues et d'autres prestataires de soins de santé pour répondre aux besoins médicaux, émotionnels et sociaux du patient.

-Participation active du patient : il est essentiel d'impliquer activement le patient dans le processus de transition, en l'aidant à développer des compétences en autogestion, en favorisant l'autonomie et en encourageant la prise de décision éclairée sur sa propre santé.

-Éducation et sensibilisation : il est important de fournir des informations complètes et adaptées à l'âge sur la maladie rare, ses implications à long terme, les options de traitement disponibles et les ressources de soutien disponibles pour aider le patient et sa famille à prendre des décisions éclairées.

-Coordination des soins : assurer une transition en douceur implique de coordonner les soins entre les professionnels de la santé pédiatriques et adultes pour garantir une continuité des soins, y compris la transmission des dossiers médicaux, des plans de traitement et des recommandations de suivi.

-Soutien psychosocial : la transition peut être une période stressante pour le patient et sa famille. Offrir un soutien psychosocial, y compris un counseling et des services de soutien par les pairs, peut aider à faciliter le processus et à promouvoir le bien-être émotionnel.

-Évaluation de la prise en charge de la maladie : pendant la transition, il est important de réévaluer régulièrement la prise en charge de la maladie pour s'assurer qu'elle est adaptée aux besoins changeants du patient à mesure qu'il passe de l'enfance à l'âge adulte.

En mettant en œuvre ces principes de transition, les professionnels de la santé peuvent aider à garantir une transition réussie pour les personnes atteintes de maladies rares, en préservant la qualité du lien médecin-malade malgré le changement d'intervenants et l'émancipation du patient.

6. DM-Scope (<https://www.dmscope.fr/>)

La base de données DM-Scope, soutenue par l'AFM-Téléthon, a été mise en place en 2008 en France dans le but de collecter les données des personnes atteintes de dystrophie myotonique et de favoriser la recherche clinique dans ces maladies. Dans un article publié en juin 2019, un consortium franco-québécois avec à sa tête des chercheurs de l'Institut de Myologie de Paris présente un état des lieux de cette base de données. DM-Scope recueille les données démographiques, cliniques et biologiques de près de 3.000 personnes : 2828 atteintes de dystrophie myotonique de type 1 (DM1) et 142 de dystrophie myotonique de type 2 (DM2), parmi lesquels 322 enfants.

Grâce à une étroite concertation avec 55 centres de référence ou de compétence neuromusculaires DM-Scope est la base de données consacrée à la DM1 la plus importante dans le monde. Elle est à l'origine de dix études cliniques (étude observationnelle, recherche fondamentale, recrutement de patients pour des essais cliniques...).

7. Recours aux associations de patients (AFM-Téléthon : Groupes d'Intérêt, Service Régionaux, Délégations...)

Comme toutes les maladies dites rares, la maladie de Steinert laisse les malades et leurs familles dans des situations d'interrogation ou de détresse plus ou moins marquées auxquelles le temps forcément réduit des consultations médicales ne permet pas toujours de répondre. Les problèmes les plus souvent évoqués par les malades sont la fatigue, et l'atteinte gastro-intestinale, très handicapants socialement, mais aussi la difficulté de reconnaissance de leur handicap. Les symptômes visibles de la maladie sont aggravés par la composante cognitive très spécifique, toujours présente dans la forme congénitale, mais aussi retrouvée à des degrés divers chez une large majorité de patients. Ce handicap invisible, dévastateur sur le plan socio-professionnel, nécessite un accompagnement spécifique. Les relations avec les intervenants de santé ou familiaux sont en particulier souvent perturbées se traduisant par des rejets ou des incompréhensions.

Afin de soutenir les patients et leurs familles, l'AFM-Téléthon apporte les réponses les plus adaptées possibles au travers de plusieurs équipes travaillant en synergie :

- Des délégations départementales, présentes sur la majorité du territoire, constituant la porte d'entrée dans l'Association. Ces équipes de bénévoles sont notamment en charge de la rupture d'isolement des familles et participent à la démarche de prévention et d'information menée par l'Association et la représentent officiellement au sein des instances locales liées au handicap (dont CDAPH...).
- Des Services Régionaux implantés dans chaque région, en charge du soutien personnalisé aux familles. Chaque personne sollicitant ce service de l'AFM Téléthon et désirant être accompagnée,

sera en lien avec un RPS dont la mission centrale est de l'aider dans son parcours de vie en trouvant avec lui les réponses à ses questions/problèmes. Il diffuse une information adaptée, accompagne les familles dans les relations avec les instances locales liées au handicap (dont MDPH) et assure notamment le lien avec les consultations pluridisciplinaires, le monde scolaire, professionnel, etc.

- Au niveau national, un Groupe d'Intérêt constitué de bénévoles concernés par la maladie, qui apporte l'expertise des patients dans les études ou projets, et diffuse une information détaillée aux familles (blog, newsletter, réunions régionales, webinaires thématiques). Il représente l'Association dans les grands rendez-vous internationaux liés à la maladie et au sein de la fédération européenne Euro-DyMA dédiée à la maladie. Euro-DyMA porte la voix des patients dans les études et essais cliniques en cours au niveau européen et diffuse la documentation la plus à jour au sein des 12 pays qu'elle représente (2024). [Euro-DyMA – Federation of European Myotonic Dystrophy Associations](https://euro-dyma.eu/) (<https://euro-dyma.eu/>)

Coordonnées : www.afm-telethon.fr ; Ligne accueil famille 0800 35 36 37

Annuaire des services de l'AFM à proximité de votre domicile : [L'AFM-Téléthon près de chez moi | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](https://www.afm-telethon.fr/fr/afmtelethonpresdechezmoi) (<https://www.afm-telethon.fr/fr/afmtelethonpresdechezmoi>)

Groupe d'intérêt Steinert : [Accueil | Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon \(afm-telethon.fr\)](http://www.steinert.afm-telethon.fr) (www.steinert.afm-telethon.fr)

Accueil téléphonique : +33 6 79 59 67 49

Page Facebook : [AFM-Téléthon - Groupe d'Intérêt Steinert | Facebook](https://www.facebook.com/GISteinert) (<https://www.facebook.com/GISteinert>)

Mail : <https://steinert.afm-telethon.fr/contact/>

Newsletter "Trait d'Union" : <https://steinert.afm-telethon.fr/newsletter/>

8. Aspects recherche

Aucun traitement spécifique n'est validé à l'heure actuelle dans la maladie.

L'AFM Téléthon publie régulièrement les avancées de la recherche concernant la maladie de Steinert. Cette documentation est disponible sur leur site internet : <https://www.afm-telethon.fr/fr/avancees>.

Document associé : SAVOIR & COMPRENDRE Avancées dans la maladie de Steinert Juin 2024 (PDF)

Liste des annexes

(+ liens vers évaluations spécifiques)

Annexe 1 : Liste des participants
Annexe 2 : Coordonnées utiles
Annexe 3 : Figure récapitulative PNDS
Annexe 4 : Forme congénitale (PEC)
Annexe 5 : Evaluation complémentaire de l'atteinte respiratoire
Annexe 6 : Fiche IRM musculaire
Annexe 7 : EMG
Annexe 8 : Evaluation du risque de chute
Annexe 9 : Classification MIRS
Annexe 10 : FSS Fatigue severity scale
Annexe 11 : QoI-gNMD
Annexe 12 : Echelle de somnolence d'Epworth
Annexe 13 : Fiche Kinésithérapie
Annexe 14 : Auto-questionnaires « Troubles de la déglutition/ troubles de l'élocution (VHI/SHI/DHI) »
Annexe 15 : Fiche « Intervention orthophonique chez l'adulte »
Annexe 16 : Classification IDDSI
Annexe 17 : Atteintes psycho-cognitives dans la Maladie de Steinert : les comprendre pour mieux s'y adapter
Annexe 18 : Permis de conduire
Annexe 19 : Chemin de l'information dans les prises en charge en situation d'urgence
Annexe 20 : Carte d'urgences
Annexe 21 : Fiche d'urgences Maladie de Steinert Filmemus
Annexe 22 : Gestion de l'anesthésie chez les patients DM1
Annexe 23 : Documents et pages Internet publiés par l'AFM-TÉLÉTHON sur la Maladie de Steinert
Annexe 24 : Références bibliographiques

Accès aux autres échelles cités dans le document :

Echelles sommeil pédiatriques : <https://www.sfrms-sommeil.org/sommeil-pediatrique/>

MDHI Myotonic dystrophy health index :

<https://www.urmc.rochester.edu/health-technology/our-expertise/outcomes/myotonic-dystrophy-health-index.aspx#:~:text=The%20MDHI%20is%20a%20fully,clinical%20trials%20or%20clinical%20monitoring.>

Mesure de la fonction motrice : <https://mfm-nmd.org/>

HAS Directives anticipées (Guide et formulaire) :

https://www.has-sante.fr/jcms/c_2722363/fr/pour-tous-comment-rediger-vos-directives-anticipees/

Annexe 1 : Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Céline Tard, centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU de Lille et soutenu dans sa réalisation par Marine Rocquin-Plumel, chargée de projet.

Rédacteurs (par ordre alphabétique) : (*ont également participé à la phase de relecture finale)

Nathalie Angeard, neuropsychologie, Paris
Pr Benoit Arveiler, génétique médicale, Bordeaux
Dr Cécile Bossaert, médecine d'urgence, Lille
Pr François Constant Boyer, MPR, Reims*
Dr Sébastien Cabasson, neurologie pédiatrique, Pau
Dr Nadège Calmels, diagnostic génétique, Strasbourg
Pr Robert-Yves Carlier, radiodiagnostic et imagerie médicale, Garches
Claire Colas, physiologie de l'exercice, St-Etienne
Dr Ivana Dabaj, neurologie pédiatrique, Rouen
Dr Anne-Frédérique Dalmas, anesthésie-réanimation, Lille
Dr Jean-Baptiste Davion, neurologie et neurologie pédiatrique, Lille
Dr Hélène Delmotte, MPR, Reims
Christian Devaux, kinésithérapie, AFM-Téléthon
Pr Pierre Fayoux, otorhinolaryngologie, Lille
Pr Leonard Feasson, neurophysiologie, St-Etienne
Alain Geille (Groupe d'intérêt Steinert, AFM-Téléthon)*
Dr Marie-Céline Gellez, MPR, Lille
Jean-Yves Hogrel, physiologie, Paris
M. Lacombe, kinésithérapie, AFM-Téléthon
Camille Le Net, orthophonie, Paris
Dr Marie-Anne Melone, pneumologie, Rouen
Dr Xavier Morel, ophtalmologie, Paris
Dr Leslie Motté, cardiologie, Paris
Pr David Orlikowski, réanimation médicale, Garches
Virginia Noel, neuropsychologie, Paris*
Dr Thierry Perez, pneumologie, Lille
Pr Florence Petit, génétique, Lille*
Dr Bénédicte Rysman, otorhinolaryngologie, Lille
Pr Catherine Sarret, neurologie pédiatrique, Clermont-Ferrand*
Sabrina Sayah, neuropsychologie, Paris
Marjorie Sawadogo, ergothérapie, Marseille
Dr Vasily Smirnov, ophtalmologie, Lille
Dr Tanya Stojkovic, neurologie, Paris
Dr Juliette Svahn, neurologie, Lyon*
Dr Céline Tard, neurologie, Paris*
Dr Jessica Taytard, pneumologie pédiatrique, Paris
Dr Sandrine Touzet, chirurgie maxillo-faciale, Lille
Dr Julie Usseglio, chirurgie maxillo-faciale, Limoges
Pr Marie-Christine Vanthyghem, endocrino-diabétologie-métabolisme, Lille
Dr Francis Veyckemans, anesthésie pédiatrique, Lille
Pr Carole Vuillerot, MPR pédiatrique, Lyon
Dr Ulrike Walther-Louvier, neurologie pédiatrique, Montpellier
Pr Karim Wahbi, cardiologie, Paris
Pr Eric Wiel, médecine d'urgence, Lille

Relecteurs :

Dr Melisande Baravalle, pédiatrie, Marseille
Dr Aurélie Basille-Fantinato, neurophysiologie clinique, Amiens
Dr Guillaume Bassez, neurologie, Paris
Alyssa Belmana, ergothérapeute, St-Etienne
Dr Alexandra Binoche, réanimation pédiatrique, Lille
Dr Catherine Blanchet, ORL chirurgie cervico-faciale, Montpellier
Dr Françoise Bouhour, neurologie, Lyon
Dr Emmanuelle Campana-Salort, neurologie, Marseille
Dr Emmeline Chane-Law, MPR Neuropédiatrie, Rouen
Dr Sabine Crestani, Otorhinolaryngologie, Toulouse
Dr Ariane Choumert, neurologie, St-Denis (La Réunion)
Dr Florence Esselin, neurologie, Montpellier
Dr Olivier Flabeau, neurologie, Bayonne
Pr Brigitte Fauroux, pneumologie pédiatrique, Paris
Pr Patricia Franco, neurologie pédiatrique, explorations fonctionnelles neurologiques, Lyon
Pr Marjolaine Georges, pneumologie, Dijon
De Anne-Marie Guerrot, Génétique, Rouen
Pr Agnès Jacquin, neurologie, Dijon
Pr Jean-Paul Janssens, pneumologie, Genève (Suisse)
Dr Cédric Klein, cardiologie, Lille
Dr Lise Lanvin, neurologie, Lille
Pr Vincent Laugel, neurologie pédiatrique, Strasbourg
Marielle Leflon, orthophonie, Reims
Dr Anne-Gaëlle Le Moing, neurologie pédiatrique, Amiens
Dr Armelle Magot, neurologie, Nantes
Pr Laurent Magy, neurologie, Limoges
Mélanie Mandrick, orthophonie, Paris
Ingrid Mars, Directrice SR AFM Téléthon, Hauts-de-France
Dr Maud Michaud, neurologie, Nancy
Dr Aleksandra Nadaj-Pakleza, neurologie, Strasbourg
Dr Jean-Baptiste Noury, Neurologie, Explorations fonctionnelles neurologiques, Brest
Dr Maxime Patout, pneumologie, Paris
Pr Hélène Prigent, Garches
Félicie Ringeissen, ergothérapie, Paris
Pr Sabrina Sacconi, neurologie, Nice
Dr Elisabeth Sarrazin, neurologie pédiatrique, La Martinique
Elsa Schwartz, kinésithérapie, Paris
Dr Sarah Souvannanorath, neurologie, Créteil
Dr Guilhem Sole, neurologie, Bordeaux
Dr Vasily Smirnov, ophtalmologie, Lille
Charlotte Thébault, kinésithérapie, Paris
Dr Elisabeth Wallach, neurologie pédiatrique, Toulouse

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt, transmises à la HAS.

Réunions/ groupes de travail :

31/01/24 ; 23/02/24 ; 08/03/24 ; 29/03/04 ; 05/04/24 ; 16/05/24 ; 28/06/24 ; 27/09/24 ; 04/10/24

Annexe 2 : Coordonnées utiles

1- Filière de santé FILNEMUS et centres de références des maladies neuromusculaires

Site internet de la filière : <https://www.filnemus.fr/>

Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA- Réunion- Rhône Alpes

Site coordonnateur : AP-HM Hôpital de La Timone Marseille (Pr Shahram Attarian)

Sites constitutifs CRMR :

1. CHU de La Réunion (Dr Ariane Choumert)
2. HCL Lyon (Pr Carole Vuillerot)
3. CHU de Saint-Etienne (Pr Léonard Féasson)
4. CHU de Nice (Pr Sabrina Sacconi)
5. CHU de Clermont-Ferrand (Dr Catherine Sarret)
6. CHU de Grenoble Alpes (Dr Klaus Dieterich)

Centres de compétences CCMR :

1. Hôpital d'Enfants de St Denis La Réunion (Dr Anne Pervillé)
2. AVODD Toulon – Site Hôpital d'Instruction des Armées (HIA) Ste Anne (Pr Anthony Faivre)
3. CH de Grasse (Dr Pierre-Yves Dides)
4. CHI Toulon La Seyne-sur-mer (Dr Anke Marguery Rietveld)

Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile de France

Site coordonnateur : APHP- GHU Saclay- Site Raymond Poincaré Garches (Pr Pascal Laforêt)

Sites constitutifs CRMR :

1. APHP- GHU Sorbonne – Site Trousseau Paris 12 (Dr Arnaud Isapof)
2. APHP- GHU Sorbonne - Site Pitié Salpêtrière Paris 13 (Dr Tanya Stojkovic)
3. APHP- GHU Centre – Site Necker Enfants malades Paris 15 (Pr Isabelle Desguerre)
4. APHP- GHU Centre – Site Cochin Paris 14 (Pr Karim Wahbi)
5. APHP- GHU Mondor – Site Henri Mondor Créteil (Pr François Jérôme Authier)
6. CHU de Lille (Dr Céline Tard)
7. Hôp. Universit. de Strasbourg (Dr Aleksandra Nadaj-Pakleza)
8. CHU de Nancy (Dr Maud Michaud)
9. CHU de Reims (Pr François Constant Boyer)
10. CHU de Rouen- Hôpital Charles Nicolle (Dr Ivana DABAJ)

Centres de compétences CCMR :

1. APHP- GHU Sorbonne – Site Rothschild Paris 12 (Dr Michèle Mane)
2. APHP- Hôpital Marin de Hendaye (Dr Brigitte Soudrie)
3. CH Sud Seine et Marne (Pr Marc Sorel)
4. Fondation Adolphe de Rothchild (Dr Antoine Gueguen)
5. CHRU de Tours (Dr Sybille Pellieux)
6. CHU de Caen Normandie (Dr Nathalie Bach)

7. CHU d'Amiens Picardie (Dr Philippe-Edouard Merle)
8. CHU de Dijon Bourgogne (Dr Agnès Jacquin-Piques)
9. CHU de Besançon (Pr Laurent Tatu)

Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)

Site coordonnateur : CHU de Bordeaux (Dr Guilhem Solé)

Sites constitutifs CRMR :

1. CHU de Toulouse (Dr Claude Cancès)
2. CHU de Montpellier (Dr Ulrike Walther Louvier)
3. CHU de Nantes (Pr Yann Péréon)
4. CHU d'Angers (Dr Marco Spinazzi)
5. CHRU de Brest (Dr Juliette Ropars)
6. CHU de la Martinique (Dr Elisabeth Sarrazin)
7. CHU de Limoges (Pr Laurent Magy)

Centres de compétences CCMR :

1. CHU de la Guadeloupe Pointe à Pitre/ Abymes (Dr Hugo Chaumont)
2. CH de la Côte Basque Bayonne (Dr Olivier Flabeau)
3. ESEAN_établissement de santé pour enfants et adolescents de la région nantaise (Dr Capucine de Lattre)
4. CHU de Nîmes (Dr Dimitri Renard)
5. CHU de Rennes (Dr Mélanie Fradin)
6. CH Bretagne Atlantique – Vannes (Dr Florence Demurger)
7. CHU de Poitiers (Dr Mathilde DEVALUEZ-PEYRET)

2- Associations de patients

AFM Téléthon

Coordonnées : www.afm-telethon.fr ; Ligne accueil famille 0800 35 36 37

Annuaire des services de l'AFM (dont les services régionaux en charge de l'accompagnement des parcours des patients) : [L'AFM-Téléthon près de chez moi | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](http://L'AFM-Téléthon près de chez moi | AFM Téléthon (afm-telethon.fr) (https://www.afm-telethon.fr/fr/afmtelethonpresdechezmoi))
(<https://www.afm-telethon.fr/fr/afmtelethonpresdechezmoi>)

Groupe d'intérêt Steinert : [Accueil | Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon \(afm-telethon.fr\)](http://Accueil | Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon (afm-telethon.fr) (www.steinert.afm-telethon.fr))
(www.steinert.afm-telethon.fr)

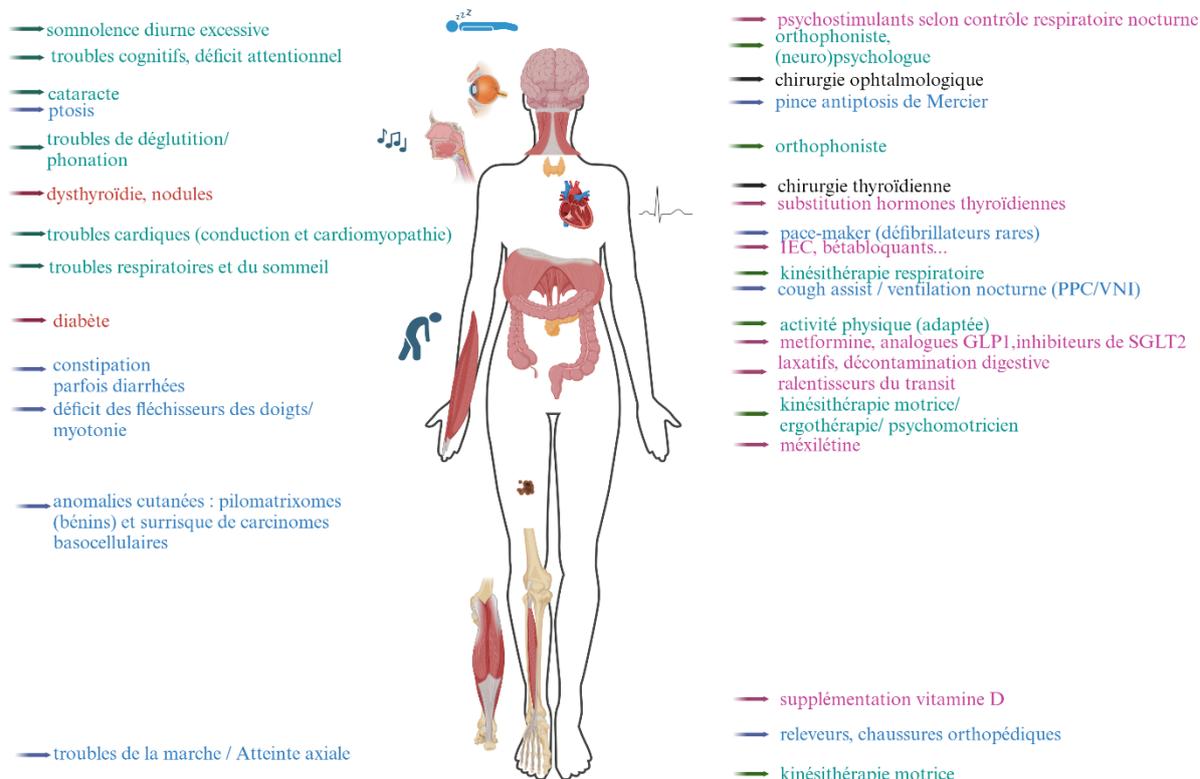
Accueil téléphonique : +33 6 79 59 67 49

Page Facebook : [AFM-Téléthon - Groupe d'Intérêt Steinert | Facebook](http://AFM-Téléthon - Groupe d'Intérêt Steinert | Facebook (https://www.facebook.com/GISteinert))
(<https://www.facebook.com/GISteinert>)

Mail : <https://steinert.afm-telethon.fr/contact/>

Newsletter "Trait d'Union" : <https://steinert.afm-telethon.fr/newsletter/>

Annexe 3 : Figure récapitulative PNDS



Created in BioRender. Tard, C. (2024) BioRender.com/k78g227

Schéma des principales complications à rechercher (à gauche : en rouge par la biologie, en bleu lors de la consultation experte annuelle par le neurologue, neuropédiatre ou le MPR, en vert par des spécialistes d'organe le cas échéant) et des solutions à proposer (à droite : en rose traitements médicamenteux, en bleu aides techniques/appareillages, en vert paramédicaux)

Annexe 4 : Forme congénitale de la maladie : particularités

La présentation néonatale est celle d'une hypotonie avec des signes dysmorphiques qui doivent faire évoquer le diagnostic : bouche ouverte, lèvre supérieure en forme de tente (« tented- upper lip »), ptosis bilatéral, faciès peu expressif. Des stigmates d'hypomobilité fœtale peuvent être présents : pieds bots varus équins, pouces adductus... Certaines équipes proposent une classification en deux types : la) comprenant une atteinte respiratoire nécessitant une ventilation lb) sans détresse respiratoire mais avec hypotonie, difficulté de succion-déglutition, pieds bots bilatéraux, pouces adductus, en contexte d'hydramnios.

La myotonie est absente à la naissance, même dans les formes néonatales sévères. Si elle est réalisée, l'IRM cérébrale est en règle générale normale ou montre des signes peu spécifiques (élargissement ventriculaire, anomalies de signal de la substance blanche). Le diagnostic différentiel est large, et traité ailleurs dans le PNDS. Une fois le diagnostic confirmé, le pronostic peut être délicat car la corrélation génotype-phénotype est très inconstante (en lien avec un mosaïcisme tissulaire). La corrélation avec le nombre de triplets existe mais n'est pas utilisable à titre individuel. Dans les formes néonatales, les enfants présentent des déficits cognitifs plus importants et des troubles du spectre autistique.

Une insuffisance respiratoire (accompagnée ou non de signes de détresse) aigüe peut survenir dès la salle de naissance nécessitant une prise en charge réanimatoire spécifique. La question de la déventilation est cruciale et doit faire appel le plus vite possible à des techniques de ventilation non invasives, étant donné les risques d'échec d'extubation. La durée de la dépendance ventilatoire en période néonatale est corrélée à un pronostic plus sévère et la nécessité d'un support ventilatoire pendant l'enfance ou risque de décompensation aigüe nécessitant une intubation et ventilation assistée. La question d'une trachéotomie doit être soulevée dans le cadre d'une discussion éthique multidisciplinaire car la probabilité que l'enfant s'autonomise de la trachéotomie dans le futur est faible.

L'alimentation se fait le plus souvent via sonde naso-gastrique et la gastrostomie sera discutée du fait des difficultés et de la fatigabilité à l'alimentation, des troubles de l'oralité, de déglutition. L'apprentissage de l'autonomie alimentaire par le nouveau-né doit se faire en prévenant l'apparition de troubles de l'oralité avec l'aide de kinésithérapeutes ou orthophonistes formés.

Les troubles de l'oralité sont volontiers très sévères dans cette forme. Il faut les distinguer des troubles de la déglutition. Ils nécessitent une prise en charge préventive pendant la phase d'alimentation entérale et durant l'introduction de l'alimentation orale. Il faudra une prise en charge thérapeutique en cas de troubles de l'oralité avérés.

Leur prévention peut être réalisée par tout personnel soignant formé en milieu hospitalier (y compris IDE, AS). Leur prise en charge thérapeutique reposera sur un travail coordonné de psychomotriciens, kinésithérapeutes, orthophonistes.

La question de la prise en charge respiratoire ultérieure est complexe et doit se faire avec des professionnels spécialisés. La VNI est discutée dans l'enfance en fonction de la clinique (éventuellement à visée préventive lors des périodes de croissance accrue). Le risque de dépendance ventilatoire et d'exacerbations sévères étant d'autant plus accru que l'enfant a nécessité un support ventilatoire pendant la période natale, l'évolution du statut respiratoire de l'enfant doit être surveillé de façon rapprochée et discutée le cas échéant dans une démarche palliative.

Annexe 5 : Méthodes d'évaluations spécialisées de l'atteinte respiratoire

Evaluation diaphragmatique

Deux techniques permettent d'évaluer spécifiquement la force diaphragmatique par la stimulation phrénique magnétique : les pressions trans-diaphragmatiques (Pdi) et la pression buccale sous stimulation, non invasive. Il n'existe pas de données de validation spécifique de ces techniques dans la DM1, et leur disponibilité est très limitée. Leur indication clinique principale est la discordance entre les mesures non invasives (spirométrie, PImax, SNIP) et le contexte clinique.

Ces techniques sont contre-indiquées en cas de défibrillateur implanté ou de pace maker, situation fréquente dans la DM1.

L'échographie est une technique simple pour évaluer la contractilité diaphragmatique, encore mal étudiée dans les maladies neuromusculaires. Le paramètre le mieux évalué est la fraction d'épaississement diaphragmatique en inspiration, évaluée dans la zone d'apposition du muscle. L'amplitude de déplacement diaphragmatique en mode M a été corrélée à la diminution de la CV. Toutefois, cette technique n'est pas universellement accessible et on ne peut donc recommander son utilisation systématique dans le suivi de la DM1.

La seule utilisation bien validée de l'échographie diaphragmatique reste son utilisation en contexte de réanimation pour l'évaluation de la dysfonction diaphragmatique aiguë induite par la ventilation mécanique. Les deux paramètres les plus évalués sont la course diaphragmatique (mesurée en fenêtre trans-hépatique à l'aide d'une sonde basse fréquence en mode TM) et la fraction d'épaississement (mesurée par une sonde haute fréquence au niveau de la zone de jonction hépato-pulmonaire en mode B). De façon générale, on peut retenir que :

1-une course diaphragmatique ≥ 1 cm au volume courant

2-une fraction d'épaississement $\geq 35\%$ à la CPT

ne sont pas en faveur d'une dysfonction diaphragmatique sévère.

Evaluation du contrôle ventilatoire

Plusieurs études ont évalué le contrôle ventilatoire et surtout la réponse au CO₂ chez les patients DM1, en analysant également les corrélations entre cette réponse et les paramètres spirométriques et musculaires respiratoires. La diminution de la réponse au CO₂ s'est avérée partiellement ou non corrélée à la faiblesse des muscles inspiratoires. Une autre étude a montré l'absence d'impact de la VNI sur la réponse ventilatoire, suggérant une dysfonction intrinsèque de la réponse centrale. Il peut être utile d'évaluer la réponse au CO₂ en cas de discordance entre le niveau d'hypercapnie et les paramètres fonctionnels, notamment musculaires (PImax, PEmax, SNIP). Néanmoins ce test est peu disponible en pratique courante et a peu d'impact sur la prise en charge si ce n'est les difficultés à corriger la capnie malgré la ventilation.

Annexe 6 : Fiche IRM musculaire

L'IRM des masses musculaires n'est pas du tout systématique pour le diagnostic ou le suivi des patients. Si elle est faite, les altérations que l'on peut retrouver sur les séquences pondérées T1 (FSE T1, image Fat de la séquence Dixon...) sont des anomalies de volume musculaire, un remplacement graisseux intra-musculaire (variable au sein de chaque muscle, répartition parfois évocatrice de telle ou telle pathologie), la répartition du remplacement graisseux au sein de l'ensemble de la musculature du corps (muscles préservés, muscles atteints et degré d'atteinte).

Les altérations étudiées sur les séquences dites « sensibles à l'inflammation » (STIR, T2 Dixon, FSE T2 Fat sat...) sont différentes de celles fournies par les séquences pondérées T1 et reflètent plutôt l'augmentation du contenu en eau intra-musculaire. Cette augmentation du contenu en eau n'a rien de spécifique.

Cependant dans les dystrophies musculaires actives l'amélioration des séquences sensibles à l'inflammation peut permettre de détecter des zones d'activité qui peuvent précéder l'apparition de zones de remplacement graisseux.

Dans la DM1, les muscles les plus fréquemment altérés au niveau de la partie supérieure du corps sont les érecteurs spinaux cervicaux et thoraciques, suivis par le trapèze, le grand dorsal, et le supra-épineux.

Au niveau de l'abdomen et du bassin, les muscles les plus affectés sont le multifidus et le gluteus minimus, suivis du rectus abdominis et du muscle iliocostal lombaire. Comme dans la dystrophie facio-scapulo-humérale il existe une forte dissociation en périrachidien entre l'atteinte des multifidus et iliocostaux et la préservation constante des psoas-iliaques.

Dans l'ensemble, les jambes sont plus gravement touchées que les cuisses et le bassin.

Au niveau de la cuisse, les vasti étaient les muscles les plus altérés avec un gradient d'atteinte proximo-distal. Le compartiment postérieur de la cuisse est plus préservé.

Dans la jambe, le gastrocnémien médial est le plus souvent et le plus sévèrement lésé, suivi du soléaire et du gastrocnémien latéral, du long fléchisseur de l'hallux et du tibial antérieur. Le tibial postérieur est le muscle le plus épargné.

Comme dans nombre de dystrophies, il existe aussi des zones d'activité lésionnelle en haut signal STIR ou T2 fat sat. Les hypersignaux sont particulièrement fréquents dans cette maladie, présents chez 84% des patients, prédominant au niveau des cuisses et jambes en particulier des vastes, tibial antérieur et fléchisseur long de l'hallux. Les hypersignaux entourent les zones de remplacement graisseux.

Annexe 7 : EMG

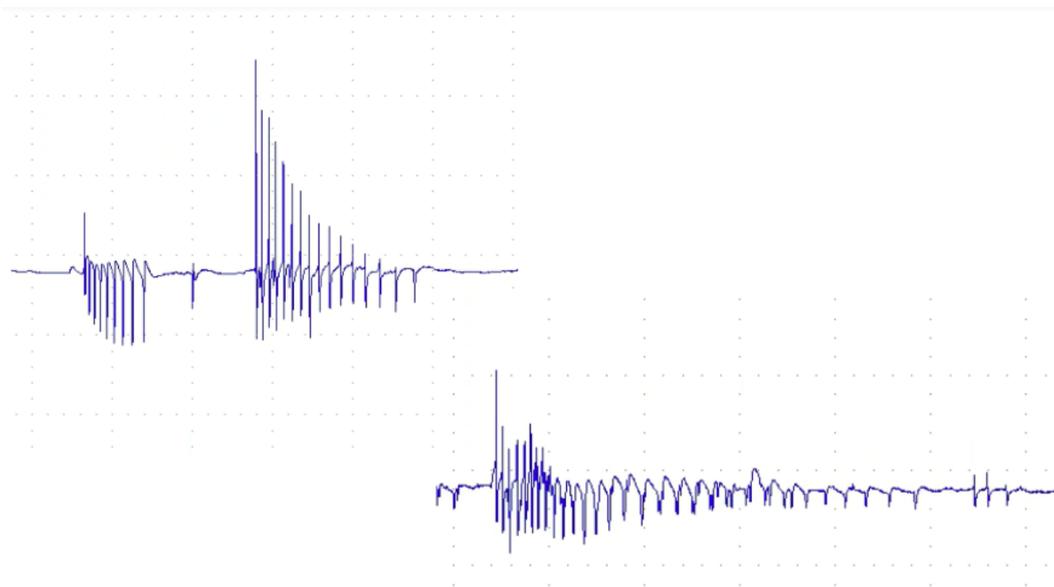
L'électromyogramme (EMG) montre la présence de salves myotonique survenant lors de l'insertion de l'aiguille dans le muscle ou après percussion ou contraction musculaire. Les salves myotoniques correspondent à des bouffées de décharges répétitives de potentiels d'action de fibres musculaires à haute fréquence (20 à 150 Hz).

Ces potentiels varient en amplitude et en fréquence. En contraction, on peut observer un syndrome myogène notamment dans les muscles distaux ou de la face (potentiels d'unité motrice polyphasiques, de faibles amplitudes, brefs, avec recrutement d'emblée maximale même pour une force de contraction faible). Comme les patients atteints de myotonie congénitale et les patients atteints de DM2, les patients DM1 peuvent présenter un pattern de type II au test d'effort bref, avec un effet amplificateur du froid (diminution significative mais transitoire de l'amplitude du potentiel global d'action musculaire après le premier test d'effort bref).

Une neuropathie peut être observée (présence d'une neuropathie sur l'étude des conductions nerveuses chez 1/3 des patients dans une série). Cette neuropathie peut s'associer aux intolérances au glucose et /ou diabète, ou survenir en l'absence de ces paramètres (caractère démyélinisant et moteur avec une association avec l'âge, le sexe masculin, la durée d'évolution de la maladie et certains paramètres métaboliques tels qu'un déséquilibre lipidique).

[Lien vidéo](#)

Vidéo : Myotonie des fléchisseurs des doigts, il est demandé à la patiente de fermer fort la main puis de l'ouvrir le plus vite possible. On peut observer le retard au relâchement musculaire qui définit la myotonie.



Salve myotonique en détection à l'aiguille

Annexe 8 : Evaluation de la chute

Définitions

La chute est définie comme une perte d'équilibre conduisant à se retrouver au sol ou toute autre surface en dessous de la ligne des genoux, une presque-chute des embardées d'équilibre déstabilisant la mobilité, les troubles de la marche s'exprimant par une boiterie compensatrice.

Le risque de chute est plus important si l'atteinte est sévère **si échelle MIRS (Muscular Impairment Rating Scale) est ≥ 4** avec également un surrisque de chutes répétées (> 1 à 60 fois sur une période de suivi d'un an). Les patients DM1 présentent environ 0,2 trébuchements ou chutes pour 5000 pas, 10 fois plus que des volontaires sains, ce qui fait un niveau de prévalence des chutes chez les patients DM1 considéré semblable à celui d'une population de personnes âgées.

Pour l'atteinte visuelle, une dystrophie réticulée maculaire ou une cataracte peuvent de même être responsable de baisse d'acuité visuelle. Avec le vieillissement, un glaucome est aussi possible, sans lien cette fois avec la DM1.

L'atteinte cardiaque peut également être responsable de lipothymies ou de syncopes pour laquelle le motif de consultation est la chute.

Annexe 9 : Echelle MIRS (The Muscular Impairment Rating Scale)

Catégorisation de l'atteinte musculaire pour la DM1

- **Classe 1** : Sujet asymptomatique dont les groupes musculaires sont fonctionnels.
- **Classe 2** : L'atteinte musculaire est minimale et touche les muscles des mains, maxillaires et temporaux. Les muscles du visage et les fléchisseurs du cou sont affaiblis. Il s'avère possible que l'atteinte musculaire se limite aux muscles fléchisseurs des doigts sans autre faiblesse distale. Cette faiblesse isolée se classe dans cette catégorie.
- **Classe 3** : Les muscles distaux ainsi que les extenseurs du coude (triceps brachial, anconé) sont affaiblis. Il est possible que l'affaiblissement du triceps brachial survienne de manière isolée sans que d'autres muscles proximaux ne soient affectés. Ce type d'atteinte se classe dans cette catégorie.
- **Classe 4** : L'affaiblissement progresse vers les muscles des cuisses et des bras.
- **Classe 5** : L'affaiblissement des muscles proximaux et distaux est sévère. La perte d'autonomie est importante et les déplacements sans fauteuil roulant sont très difficiles.

Mathieu J., Boivin H., Meunier D., Gaudreault M., Bégin P., Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy, Neurology, 2001 Feb 13;56(3):336-40.

Annexe 10 : Score FSS Fatigue Severity Scale

Fatigue Severity Scale

Dans la semaine qui vient de s'écouler, pour chacune des propositions, cochez un seul score :

1 : Cette affirmation ne me correspond pas (dans la semaine qui vient de s'écouler)



7 : Cette affirmation me correspond tout à fait (dans la semaine qui vient de s'écouler)

Ne me correspond pas → Me correspond tout à fait



Durant la semaine dernière j'ai trouvé que:		SCORE						
FSS1	Je me sens moins motivé du fait de la fatigue	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS2	L'exercice physique est pour moi source de fatigue	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS3	Je suis facilement fatigué(e)	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS4	La fatigue interfère avec mon activité physique	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS5	La fatigue est souvent un problème pour moi	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS6	Ma fatigue m'empêche de réaliser des tâches physiques soutenues et prolongées	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS7	La fatigue interfère avec mes facultés pour la réalisation de certaines activités et responsabilités	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS8	La fatigue fait partie des mes 3 symptômes les plus gênants	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7
FSS9	La fatigue interfère avec mon travail, ma famille ou ma vie sociale	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 7

SCORE GLOBAL : **moyenne des 9 questions**

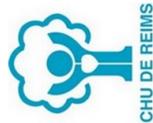
Krupp, L. B., LaRocca, N. G., Muir-Nash, J., & Steinberg, A. D. (1989). "The Fatigue Severity Scale: development and validation." Journal of Psychosomatic Research, 33(5), 573-581.

N° CENTRE _____ N° PATIENT _____ INITIALS NOM _____ INITIALE PRENOM _____

Université de Reims Champagne-Ardenne
Faculté de Médecine

EA3797

CHU Angers (01) – Créteil (02) – Garches (03) – Lille (04) – Nantes (05) –
Nancy (06) – Nice (07) – Paris (08) – Reims (09) – Meaux (10)
Investigateur principal : Pr François Constant BOYER, CHU Reims



CHU DE REIMS

Mesure de la qualité de vie chez les patients souffrant d'une maladie neuromusculaire génétique et lentement progressive

QoL-gNMD v1.0

(3 domaines, 26 items)

Date de remplissage _____
Nom de l'enquêteur _____
Tél. de l'enquêteur _____
Lieu de Passation _____

L'évaluation de votre qualité de vie est importante pour que votre médecin apprécie le caractère global, évolutif et personnel de vos perceptions par rapport à votre maladie neuromusculaire. Ce questionnaire doit aider votre médecin à savoir comment vous vous sentez afin d'adapter au mieux votre prise en charge et construire avec vous un projet de soins et un projet de vie individualisé.

Recommandations :

1. Les réponses à ces questions doivent exprimer votre ressenti et non celui d'autres personnes.
2. Vous devez lire vous-même chacune des questions.
3. Une personne peut écrire pour vous mais ne peut pas répondre à votre place.
4. Nous vous remercions de répondre à toutes les questions en entourant uniquement le chiffre correspondant le mieux à votre situation. Votre réponse doit être spontanée ce qui fournira une meilleure indication de ce que vous éprouvez. Il n'y a pas de bonne ou mauvaise réponse.
5. Si vous souhaitez effectuer une correction, faites une croix sur la réponse erronée et entourez la réponse souhaitée.
6. Ces informations resteront strictement confidentielles.

Calculs des scores :

1. Cet outil QoL-gNMD peut être calculé de deux manières :
 - a. Calcul du score recherche
 - b. Calcul du score clinique
2. Pour obtenir un guide de scoring veuillez écrire à l'adresse suivante : fboyer@chu-reims.fr

Dany A, Lavard B, Sapot V, Réveillère C, Bassez G, Tiffreau V, Péréon Y, Sacconi S, Eyraud B, Dramé M, Jolly D, Novella JL, Hardouin JB, Boyer FC. The quality of life in genetic neuromuscular disease questionnaire: Rasch validation of the French version. *Muscle Nerve*. 2017 Dec;56(6):1085-1091. doi: 10.1002/mus.25588

Dany A, Barbe C, Rapin A, Réveillère C, Hardouin JB, Perrone J, Wolak-Thierry A, Dramé M, Calmus A, Sacconi S, Bassez G, Tiffreau V, Richard J, Goussard H, Boyer FC. The quality of life questionnaire for slowly progressive neuromuscular disease. *Qual Life Res*. 2015 Nov;24(11):2615-23. doi: 10.1007/s1136-015-1013-3

Dany A, Rapin A, Réveillère C, Calmus A, Tiffreau V, Perrone J, Novella JL, Jolly D, Boyer FC. Exploring quality of life in people with slowly progressive neuromuscular disease. *Disabil Rehabil*. 2017 Jun;39(13):1262-1270. doi: 10.1080/09638288.2016.1191552

Questions générales

1) Comment avez-vous trouvé **votre santé** ces 4 dernières semaines compte-tenu de votre maladie neuromusculaire ?

Mauvaise	Moyenne	Bonne	Excellente
0	1	2	3

2) Comment avez-vous trouvé **votre qualité de vie** en rapport avec votre maladie neuromusculaire, ces 4 dernières semaines ?

Mauvaise	Moyenne	Bonne	Excellente
0	1	2	3

Partie I. L'impact de vos symptômes corporels

Concernant **l'influence de votre maladie neuromusculaire sur votre santé ces 4 dernières semaines** : Entourez la réponse qui vous convient le mieux.

3) Avez-vous éprouvé une **fatigue physique le matin au réveil** due à votre maladie neuromusculaire ?

Tous les matins	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

4) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous eu besoin de vous reposer dans la journée ?

Plusieurs fois par jour	Une fois par jour	Parfois mais pas tous les jours	Jamais
0	1	2	3

5) Compte-tenu de votre maladie neuromusculaire, quelle a été la **qualité de votre sommeil** ?

Mauvaise	Moyenne	Bonne	Excellente
0	1	2	3

6) **Des douleurs** liées à votre maladie neuromusculaire ont-elles limité **vos activités quotidiennes** ?

Tous les jours	Parfois mais pas tous les jours	Jamais
0	1	2

7) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous été gêné(e) par **des envies fréquentes d'uriner** ?

Oui	Non
0	1

8) Avez-vous éprouvé des difficultés pour rester **concentré(e) sur des tâches de la vie courante**, en raison de votre maladie neuromusculaire ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

9) Avez-vous eu des trous de mémoire en raison de votre maladie neuromusculaire ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Partie II. Perception de soi

Précisez **la nature de vos sentiments aujourd'hui vis-à-vis de votre maladie neuromusculaire**. Pour chacune de ces questions, entourez la réponse qui vous convient le mieux.

10) Votre maladie neuromusculaire vous **angoisse-t-elle** ?

Très souvent	Souvent	Rarement	Jamais
0	1	2	3

14) La maladie neuromusculaire influence-t-elle défavorablement votre moral ?

Très souvent	Souvent	Rarement	Jamais
0	1	2	3

12) Votre maladie neuromusculaire vous rend-elle :

Extrêmement irritable	Plus irritable	Ni plus, ni moins irritable	Moins irritable
0	1	2	3

3) Vous arrive-t-il de penser qu'à l'avenir, en raison de votre maladie neuromusculaire, vous risquez de solliciter davantage vos proches ?

Très souvent	Souvent	Rarement	Jamais
0	1	2	3

14) Vos projets d'avenir sont-ils influencés par votre maladie neuromusculaire ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

15) Votre maladie neuromusculaire vous empêche-t-elle de diriger votre vie ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

16) Pensez-vous que votre maladie neuromusculaire modifie le regard que les autres portent sur vous ?

Énormément	Beaucoup	Un peu	Pas du tout
0	1	2	3

17) Votre maladie neuromusculaire gêne-t-elle votre vie amoureuse ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Partie III. Déplacements et vie sociale

Indiquez-nous vos impressions sur vos possibilités de déplacement durant ces 4 dernières semaines ? Pour chacune de ces questions, entourez la réponse qui vous convient le mieux.

18) Vous êtes-vous senti(e) libre de vous déplacer seul(e) en dehors de votre domicile compte- tenu de votre maladie neuromusculaire ?

Jamais	Parfois	Souvent	Très souvent
0	1	2	3

19) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous rencontré des difficultés pour vous déplacer dans votre lieu de vie ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

20) En raison de votre maladie neuromusculaire, avez-vous rencontré des difficultés pour vous déplacer dans la maison de vos proches (amis et/ou famille) ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

21) En raison de votre maladie neuromusculaire, l'angoisse de vous déplacer seul(e), a-t-elle limité vos sorties à l'extérieur ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

22) Avez-vous évité des lieux en raison du risque de chutes (en marchant ou en vous déplaçant en fauteuil) ?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

N° CENTRE

N° PATIENT

INITIALES NOM

INITIALE PRENOM

Ces questions abordent les aménagements extérieurs (lieux publics et transports) autour de votre lieu de vie et *l'impact de votre maladie neuromusculaire* sur vos relations familiales et amicales **ces 12 derniers mois**. Pour chacune de ces questions, entourez la réponse qui vous convient le mieux.

- 23) L'accès aux toilettes limite-t-il vos activités à l'extérieur de votre domicile compte tenu de votre maladie neuromusculaire?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 24) Votre maladie neuromusculaire vous a-t-elle empêché(e) d'avoir **des activités** (loisirs, restaurant, spectacles, sport, ...)?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 25) En raison de votre maladie neuromusculaire, pensez-vous que **le froid** a limité vos activités plus que pour les autres personnes?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

- 26) Votre maladie neuromusculaire limite-t-elle votre **participation aux activités familiales**?

Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
0	1	2	3

Merci d'avoir complété ce questionnaire.

Guide de scoring Qol-gNMD

Note that :

Qol-gNMD tool have 2 general items (Qol change and health change)

And 3 domain scores

- 1) Impact of physical symptoms domain (7 items)
- 2) Self perception domain (8 items)
- 3) Activities and social participation (9 items)

Qol-gNMD tool get two type of score :

- 1) 2 general items
- 2) 3 ordinal domain scores
- 2) 3 Qol-gNMD RMT domain scores (interval score)

Note : 2 general items don't get any global score, it's interesting to see if patient changed on ordinal score (health change or qol change) relative to past qol-gnmd completed

Compute 3 ordinal score (clinical score) if all of items are completed

more is the ordinal score best is Qol, (sum 0 worst Qol, max sum best Qol):

- 1) impact of physical symptoms (sum 0 to 18, 7 items)
- 2) self perception (sum 0 to 24, 8 items)
- 3) activities and social participation (sum 0 to 27, 9 items)

Compute 3 RMT score (interval score) if all of items are completed;

(0 worst Qol, 100 best Qol)

table 3 allows you to transform the ordinal sum into an interval score RMT (even if all items are completed +++)

ie sum 4/18 for impact of physical symptoms ordinal score is transform in 33,72/100 in RMT score (all items of domain symptoms completed)

if all items aren't completed it is necessary to compute Qol-gNMD RMT score with a macro usable on R (possible with a rasch tool) fboyer@chu-reims.fr

Transcultural Qol-gNMD tools :

Questionnaires are freely available in French, English, Italian, Japanese, Spanish, Danish on demand.

Sensitivity to change :

MDC of the 3 domain scores were calculated and available in the muscle and nerve supplement. Patient were followed up 24 months.

Conversion table

Ord sum score	Impact of physical symptoms	IC 95%	Self perception	IC 95%	Activity and social participation	IC 95%
0	24.01	[13.63;34.38]	23.50	[12.70;34.31]	24.21	[13.85;34.56]
1	26.89	[17.33;36.44]	26.62	[16.63;36.61]	26.88	[17.40;36.35]
2	29.38	[20.39;38.37]	29.31	[19.97;38.66]	29.14	[20.34;37.95]
3	31.63	[23.02;40.23]	31.70	[22.86;40.53]	31.13	[22.85;39.41]
4	33.72	[25.36;42.08]	33.84	[25.42;42.27]	32.90	[25.03;40.77]
5	35.71	[27.49;43.94]	35.82	[27.71;43.93]	34.51	[26.97;42.05]
6	37.67	[29.50;45.84]	37.66	[29.79;45.52]	36.00	[28.73;43.27]
7	39.61	[31.43;47.79]	39.40	[31.71;47.09]	37.40	[30.34;44.46]
8	41.58	[33.32;49.84]	41.08	[33.51;48.66]	38.72	[31.84;45.60]
9	43.59	[35.20;51.98]	42.72	[35.21;50.23]	39.98	[33.24;46.73]
10	45.68	[37.11;54.25]	44.35	[36.85;51.84]	41.20	[34.56;47.85]
11	47.87	[39.08;56.67]	45.98	[38.45;53.50]	42.39	[35.82;48.96]
12	50.20	[41.12;59.28]	47.62	[40.04;55.21]	43.56	[37.03;50.08]
13	52.68	[43.27;62.10]	49.31	[41.62;56.99]	44.71	[38.21;51.22]
14	55.37	[45.57;65.17]	51.04	[43.24;58.84]	45.86	[39.35;52.38]
15	58.29	[48.04;68.53]	52.83	[44.88;60.77]	47.03	[40.47;53.58]
16	61.50	[50.73;72.27]	54.69	[46.58;62.79]	48.21	[41.58;54.83]
17	65.08	[53.66;76.50]	56.62	[48.34;64.90]	49.42	[42.69;56.14]
18	69.15	[56.88;81.42]	58.65	[50.17;67.13]	50.67	[43.81;57.53]
19	.	.	60.78	[52.07;69.50]	51.99	[44.94;59.03]
20	.	.	63.05	[54.05;72.05]	53.38	[46.11;60.65]
21	.	.	65.48	[56.12;74.83]	54.87	[47.31;62.44]
22	.	.	68.13	[58.31;77.94]	56.50	[48.58;64.43]
23	.	.	71.07	[60.66;81.49]	58.31	[49.94;66.68]
24	.	.	74.44	[63.24;85.64]	60.34	[51.41;69.28]
25	62.68	[53.05;72.32]
26	65.44	[54.92;75.97]
27	68.78	[57.12;80.44]

For each domain interval score, 0 worst Qol-gNMD, 100 best Qol-gNMD ; ord sum score : sum of ordinal items score on a domain

Dany A, Rapin A, Lavrard B, Saoût V, Réveillère C, Bassez G, Tiffreau V, Péréon Y, Sacconi S, Eymard B, Dramé M, Jolly D, Novella JL, Hardouin JB, Boyer FC. The quality of life in genetic neuromuscular disease questionnaire: Rasch validation of the French version. *Muscle Nerve*. 2017 Dec;56(6):1085-1091. doi: 10.1002/mus.25598.

Dany A, Barbe C, Rapin A, Réveillère C, Hardouin JB, Morrone I, Wolak-Thierry A, Dramé M, Calmus A, Sacconi S, Bassez G, Tiffreau V, Richard I, Gallais B, Prigent H, Tajar R, Jolly D, Novella JL, Boyer FC. Construction of a Quality of Life Questionnaire for slowly progressive neuromuscular disease. *Qual Life Res*. 2015 Nov;24(11):2615-23. doi: 10.1007/s11136-015-1013-8.

Dany A, Rapin A, Réveillère C, Calmus A, Tiffreau V, Morrone I, Novella JL, Jolly D, Boyer FC. Exploring quality of life in people with slowly-progressive neuromuscular disease. *Disabil Rehabil*. 2017 Jun;39(13):1262-1270. doi: 10.1080/09638288.2016.1191552.

Annexe 12 : Echelle de somnolence d'Epworth

Nom : Prénom :

Date :

ÉCHELLE DE SOMNOLENCE D'EPWORTH

Consigne de passation :

Afin de pouvoir mesurer chez vous une éventuelle somnolence dans la journée, voici quelques situations relativement usuelles, où nous vous demandons d'évaluer le risque de vous assoupir. Aussi, si vous n'avez pas été récemment dans l'une de ces situations, essayez d'imaginer comment cette situation pourrait vous affecter.

Pour répondre, utilisez l'échelle suivante en entourant le chiffre le plus approprié pour chaque situation :

- 0 = aucune chance de somnoler ou de s'endormir
- 1 = faible chance de s'endormir
- 2 = chance moyenne de s'endormir
- 3 = forte chance de s'endormir

Situation	Chance de s'endormir			
Assis en train de lire	0	1	2	3
En train de regarder la télévision	0	1	2	3
Assis, inactif dans un lieu public (cinéma, théâtre, réunion)	0	1	2	3
Comme passager d'une voiture (ou transport en commun) roulant sans arrêt pendant une heure	0	1	2	3
Allongé l'après-midi lorsque les circonstances le permettent	0	1	2	3
Étant assis en parlant avec quelqu'un	0	1	2	3
Assis au calme après un déjeuner sans alcool	0	1	2	3
Dans une voiture immobilisée depuis quelques minutes	0	1	2	3

TOTAL :

Johns, M. W. (1991). "A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth Sleepiness Scale." *Sleep*, 14(6), 540-545

Kaminska M., Jobin M., Mayer P., Amyot R., Perraton-Brillon M., Bellemare F., *The Epworth Sleepiness Scale: self-administration versus administration by the physician, and validation of a French version, Can Respir J.*, 2010 Mar-Apr;17(2):e27-34.

Echelles sommeil pédiatriques : <https://www.sfrms-sommeil.org/sommeil-pediatrique/>

Annexe 13 : Fiche kinésithérapie

La kinésithérapie dans la myotonie de Steinert DM1 est d'une importance majeure dans la prise en charge locomotrice et respiratoire.

Conditionnée par une prescription médicale, elle est assurée environ 2 à 3 fois par semaine à domicile, au sein du cabinet du thérapeute, en toute structure médico-sociale intervenant auprès de l'enfant ou de l'adolescent. Elle doit être poursuivie lors des hospitalisations au long cours.

A - Prise en charge locomotrice pour la DM1, formes congénitale, infantile, juvénile, adulte.

Le bilan des déficiences et des incapacités est un préalable essentiel pour proposer des objectifs et des moyens de rééducation pertinents ainsi qu'une fréquence de séance adaptée à chaque malade. La kinésithérapie s'intègre dans une prise en soins coordonnée et pluridisciplinaire.

L'évaluation initiale servira de base pour la conception d'un programme de rééducation personnalisé. Des bilans périodiques, le plus souvent annuels, permettront ensuite l'ajustement de cette prise en charge thérapeutique.

Objectifs :

L'objectif est de préserver les capacités motrices et fonctionnelles en assurant une prise en charge des troubles orthopédiques et de la myotonie, caractéristique très variable de la DM1, non seulement entre les patients, mais aussi au sein d'un même patient, d'un jour à l'autre et même au cours de la même journée est indispensable.

Lors de tâches motrices, la fatigue ou la fatigabilité liée à l'exercice est due à l'incapacité d'un muscle à soutenir la force requise ou attendue et peut être d'origine centrale et/ou périphérique.

La prise en charge locomotrice n'est pas la même à chaque âge. Elle doit s'adapter à chaque patient, à chaque forme. L'expression est extrêmement variable d'un individu à l'autre.

Malgré la différence de phénotype moteur entre les formes, il s'agit bien de la même maladie (anomalie du gène DMPK) et non de 4 maladies différentes, d'ailleurs la frontière entre les "4 formes" n'est pas rigide, il y a un continuum dans l'expression des symptômes, on parle par exemple de la forme « juvénile » (continuum infantile/adulte) et de la forme « tardive » (continuum adulte/asymptomatique).

Moyens :

Les moyens seront déclinés suivant les déficiences associées aux différentes formes. Il s'agit essentiellement :

- de stimulations sensori-motrices
- de travail postural, d'étirements, de massages, de mobilisations passives et actives,
- d'aides techniques, accompagnés si nécessaire d'orthèses
- d'activités physiques adaptées, de balnéothérapie, de physiothérapie.

1 Forme congénitale

La prise en charge rééducative multidisciplinaire débute dès la naissance, au sein du service de néonatalogie, par l'installation adéquate du patient en raison d'une hypotonie souvent majeure, bucco faciale, axiale et périphérique des 4 membres.

La rééducation est impactée par une atteinte cognitive, souvent sévère dans les formes congénitales.

Une rééducation adaptée : Dès la période néonatale (kinésithérapie motrice, orthophonie avec prise en charge des troubles d'oralité, psychomotricité) est mise en place avec un accompagnement familial. Les familles sont sensibilisées à l'importance de la stimulation sensori-motrice de leur enfant, à l'importance du portage adéquat et de la communication avec leur enfant dès la naissance.

Un travail de stimulation de la motricité globale : Stimulation du redressement actif, des changements de positions et déplacements au sol, du passage assis, à la station debout. Comme pour tout enfant hypotonique, le kinésithérapeute s'assure que la motricité reste symétrique au cours des acquisitions, et tient compte des éventuelles déformations orthopédiques associées.

Prise en charge du/des pied(s) bot(s), du/des pied(s) varus équin(s) ou de pouces adductus : L'impact du déficit moteur sur la croissance peut entraîner des déformations orthopédiques plus importantes tels qu'un varus équin au niveau des pieds ou des déformations rachidiennes (scoliose).

Le traitement comporte des mobilisations passives et actives, des orthèses suropédieuses de jour et de nuit mises précocement. Des plâtres successifs (Ponsetti) peuvent aussi être proposés pour les pieds bots varus équins.

Prise en charge de la scoliose : Elle nécessite une prise en charge précoce en kinésithérapie et des appareillages par corset selon la gravité de la scoliose. Dans les formes infantiles précoces, ces corsets doivent être adaptés au risque respiratoire, comme les corsets garchois. La scoliose peut parfois nécessiter une prise en charge chirurgicale. Un accompagnement spécifique par des soins de rééducation doit être assuré durant les périodes péri-opératoires.

Appareillage : La mise en place d'appareillages aide l'enfant hypotonique à poursuivre ses acquisitions malgré la faiblesse musculaire axiale et proximale. La mise en place d'orthèses suropédieuses est le plus souvent proposée pour des raisons orthopédiques.

Le corset siège ou siège coque l'aide à développer ses capacités de préhension. Il est également très utile pour avoir une bonne installation lors des prises alimentaires.

Le verticalisateur permet une station érigée, avec abduction des hanches pour mieux recentrer les hanches.

L'enfant porteur d'une forme congénitale de DM1 a souvent besoin au cours de son développement d'une aide technique de marche. Cela peut débiter par une selle de déambulation, puis par un déambulateur ou des cannes anglaises.

Pour les longues distances, en raison d'une grande fatigabilité, il peut être nécessaire d'apprendre à l'enfant à utiliser un fauteuil roulant manuel, un fauteuil roulant motorisé ou un fauteuil roulant électrique, voire un scooter.

2 Forme infantile et juvénile

La rééducation doit être mise en place précocement après le diagnostic des formes infantiles et juvéniles de DM1, avec dans un premier temps, des évaluations multidisciplinaires par les rééducateurs : kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste, psychomotricien(ne), APA. Les troubles cognitifs impactent la prise en charge rééducative globale. Les troubles moteurs sont modérés voire légers.

Mobilisation ostéoarticulaire : La prévention et la lutte contre ces déficiences reposent sur une mobilisation ostéoarticulaire régulière des quatre membres et du tronc, associée à des étirements musculaires (étirement continu, inhibition réciproque de Sherrington, contracté-relâché).

Massages, étirements, postures : Un des objectifs de la kinésithérapie est de réaliser un entretien orthopédique en luttant contre les rétractions musculaires et les raideurs articulaires du tronc et des 4 membres qui peuvent compromettre les capacités motrices, fonctionnelles et être source d'inconfort et de douleurs.

Étirements et postures pour lutter contre les rétractions musculaires distales et proximales aux 4 membres : fléchisseurs de hanche, ischio-jambiers et triceps suraux aux membres inférieurs, grands pectoraux, fléchisseurs des coudes et des doigts

Massages et étirements des muscles intrinsèques et extrinsèques des mains, une mobilisation en ouverture et en fermeture, une prise de conscience du relâchement des muscles dystoniques.

Un travail moteur analytique adapté doit être proposé selon la faiblesse musculaire notée lors de l'évaluation initiale, avec, pour les membres inférieurs : une sollicitation des releveurs en distal, la force motrice des releveurs se détériore significativement dans les formes infantiles, des quadriceps, des extenseurs et fléchisseurs de hanche en cas d'atteinte proximale associée.

Un travail ciblé de contrôle sur les genoux semble important (Faucher et al, 2007).

Un renforcement des membres supérieurs : Selon le testing moteur, est indiqué, pour les muscles proximaux comme distaux, avec un travail ciblé, sur la force de préhension globale et la force des prises fines.

Un travail de stimulation de la motricité globale : Stimulation du redressement actif, des changements de positions et déplacements au sol, du passage assis, à la station debout. Le kinésithérapeute accompagne aussi l'enfant pour son autonomie lors de l'habillage-déshabillage.

Rééducation de la scoliose : Elle consiste en des étirements sous pelviens, un renforcement actif du tronc, et un travail d'auto-grandissement. Le port d'un corset peut être nécessaire si la scoliose est évolutive.

Appareillage : La verticalisation, les postures sur table, ou l'usage d'orthèses spécifiques peuvent être préconisées afin de lutter contre les rétractions musculaires. Les orthèses releveurs sont également indiquées en cas de steppage.

Positionnement au fauteuil et au lit : En cas d'atteinte motrice sévère, une attention particulière doit être donnée au positionnement au fauteuil et au lit pour éviter les attitudes vicieuses et faciliter la déglutition et la respiration.

Un travail sur l'équilibre est aussi indiqué. Les difficultés d'équilibre sont liées aux déficits musculaires, aux rétractions des triceps, aux troubles visuels, et à la fatigue (Faucher et al, 2007, Missaoui et al,

2010). Il existe un risque important de chute (avec risque de fracture sur ostéoporose à l'âge adulte). (Wiles et al, 2006, Hammaren, 2014).

Activités physiques adaptées : Des séances collectives ou individuelles en Activités Physiques adaptées permettent un renforcement moteur global et un travail de coordination, avec un abord différent souvent très apprécié par les patients.

La prise en charge en balnéothérapie (Binôme APA-kinésithérapeute/ergothérapeute) est également un atout pour le renforcement moteur global avec allègement du poids du corps.

3 Forme adulte

Objectifs

La kinésithérapie prescrite aux patients adultes atteints de DM1 vise à :

- maintenir la mobilité
- à améliorer la force musculaire ou à défaut à retarder l'évolution du déficit moteur
- à atténuer les symptômes afin de préserver l'autonomie du malade dans les actes de la vie quotidienne
- à faciliter l'intégration socio-professionnelle

Moyens

Etirements, mobilisations articulaires : Des exercices d'étirements réguliers peuvent aider à lutter contre les hypoextensibilités musculaires associées et maintenir les amplitudes articulaires. Apprendre au patient des exercices d'étirements ciblés préalables à un effort ou un geste fin lui permet de restreindre l'entrave causée par les myotonies.

Une rééducation locomotrice active : Une rééducation active est proposée par le kinésithérapeute qu'elle soit aidée (à sec ou en balnéothérapie) ou contre résistances modérées.

Au niveau des membres supérieurs, il convient d'exploiter les amplitudes articulaires disponibles (cône de préhension, orientation de la main).

Des exercices en tâches orientées peuvent faciliter l'adhésion du malade. Un travail spécifique de la motricité fine de la main peut être associé.

Le travail en appui du membre supérieur (chaîne fermée) a toute son importance pour se rapprocher de situations fonctionnelles comme lors de l'usage d'une aide technique à la marche, des transferts, des réactions parachutes.

Au niveau des membres inférieurs, en complément du travail analytique des muscles les plus faibles (releveurs du pieds, quadriceps, extenseurs de hanche), le travail en chaîne semi fermée ou en charge est à privilégier : le travail en position assise avec déstabilisation rythmique pied au sol ou sur un ballon de Klein, le travail des séquences de redressement, le passage de la position assise à la position debout, les squats par exemple.

Il convient également d'inclure un travail de la motricité axiale avec des exercices d'auto-grandissement, de l'équilibre du tronc et de gainage.

De l'auto-rééducation peut être proposée en complément en prenant en compte les capacités d'observance et de compliance aux traitements. Il convient de s'assurer que les exercices proposés soient correctement réalisés au domicile en s'appuyant si besoin sur la télé-réadaptation et les applications d'auto-rééducation.

Travail aérobic – réhabilitation cardio-respiratoire : Plusieurs études témoignent de l'intérêt de l'exercice physique afin d'améliorer la force musculaire et les capacités aérobies. (Lessard. et al., 2021, Kierkegaard et al. 2011) La réponse à l'entraînement et les bénéfices sur les capacités fonctionnelles semblent varier individuellement. Une réhabilitation cardio respiratoire, axée sur un programme aérobic à l'aide d'un tapis de marche ou d'un cyclo-ergomètre peut être proposée aux patients. (Orngreen et al. 2005)

Les séances d'une durée d'au moins 30 mn sont réalisées si possible à raison de 2 à 3 fois par semaine (avec au moins une journée de repos entre 2 séances) doivent tenir compte de la fatigabilité du malade. Elles sont guidées par la tolérance cardio respiratoire en monitorant la saturation et la fréquence cardiaque.

Un programme d'entraînement pourrait être proposé comme dans l'étude de Aldehag et al.

Renforcement musculaire : La progression de la force musculaire est surtout notée pour les muscles proximaux jusqu'à l'adolescence. Pour cette raison, la pratique d'une activité physique adaptée est fortement encouragée dans les formes congénitales. ((reco Jonhson et al, 2019). Des études supplémentaires sont nécessaires afin de définir les modalités d'exercices les plus pertinentes.

Les exercices proposés doivent tenir compte des capacités motrices mais également du statut cardiaque, cognitif, et de la fatigabilité en instaurant des temps de pause réguliers

Cette rééducation doit être structurée sur une période d'au moins 6 semaines à raison de deux à trois séances hebdomadaires.

Les exercices proposés peuvent inclure : un travail analytique des muscles les plus faibles qui peut être complété par l'usage de l'électrothérapie ainsi qu'un travail en chaîne ouverte et fermée.

On peut ainsi proposer et initier des activités physiques adaptées personnalisées que le patient poursuivra en auto-exercices à la maison

Prise en charge fonctionnelle : La rééducation fonctionnelle tend à favoriser l'autonomie du malade. Guidée par le diagnostic kiné, elle s'appuie sur les capacités motrices présentes tout en proposant si besoin des stratégies de compensations des déficiences. Le kinésithérapeute, si possible en lien avec l'ergothérapeute, peut accompagner le patient dans l'apprentissage du recours aux différentes aides techniques dont il dispose. Des mises en situations permettent de confronter le malade aux stratégies motrices et de compensations nécessaires pour gérer des situations dans lesquelles son autonomie est limitée (relever d'une position allongée, d'une position assise basse ou au sol, le passage d'une marche ou d'un obstacle).

Rééducation de la marche : La rééducation à la marche vise à potentialiser la déambulation tout en minimisant le risque de chute. Elle inclut un travail qualitatif du schéma de marche en insistant particulièrement sur le passage du pas et le contrôle du verrouillage du genou lors de la phase de simple appui.

La majorité de ces chutes ont eu lieu à l'intérieur, d'où l'importance d'adapter l'environnement pour réduire les risques de chute à domicile (installation de tapis antidérapants et de mains courantes, suppression des obstacles potentiels, etc.).

Les patients les plus exposés au risque de chute sont les plus âgés, les moins actifs et ceux qui présentent la plus grande faiblesse musculaire.

En complément de l'exploitation du périmètre de marche, il est souhaitable de se rapprocher des conditions écologiques du malade en favorisant la marche sur terrains variés, le passage d'obstacle ou encore les montées et les descentes d'escaliers.

Afin de favoriser la décharge du poids du corps, la rééducation en suspension ou en balnéothérapie doit être envisagée. D'autres stratégies telles l'usage d'exosquelette ou la stimulation électrique fonctionnelle peuvent être également proposées.

Des aides techniques d'aide à la déambulation (cane en T, canne béquille, déambulateur) ou compensant une boiterie comme le steppage (relevateurs statique ou dynamique, chaussures orthopédiques) peuvent être prescrites pour faciliter la marche en toute sécurité.

Travail de l'autonomie : Dans l'optique de favoriser l'autonomie du malade et prévenir les risques de chute, un travail des transferts, de l'équilibre debout est à envisager. En collaboration avec l'ergothérapeute, une adaptation du lieu de vie peut être proposée en tenant compte des facteurs environnementaux et des capacités du patient (fatigabilité musculaire, troubles de l'équilibre, de l'attention, baisse de la vision...). Des aides, facilitant les activités de la vie quotidienne (aide au repas, à l'habillage...) et la communication sont à mettre en place si nécessaire.

Prise en charge de la douleur : Les moyens thérapeutiques choisis doivent s'intégrer dans une action coordonnée avec les autres acteurs de santé. (Guy-Coichard et al., 2018)

Peuvent être proposés :

- Les massages et / ou la chaleur et la balnéothérapie (eau à 35°C) afin de lutter contre les contractures douloureuses.
- La Neurostimulation Electrique Transcutanée (TENS) à visée antalgique
- Le positionnement au lit / au fauteuil pour assurer une posture confortable sans zone d'hyperpressions.
- Une proposition d'aides techniques pour limiter les contraintes sur les articulations et les groupes musculaires les plus sollicités dans les activités de la vie quotidienne.

B - Prise en charge respiratoire pour la DM1, formes congénitale, infantile, juvénile, adulte.

La kinésithérapie respiratoire est associée à la prise en charge orthopédique afin de lutter contre les déformations rachidiennes et thoraciques qui impactent défavorablement la mécanique respiratoire. Les étirements musculaires, les mobilisations rachidiennes et les postures en ouverture visent à maintenir une ampliation et une compliance thoracique au service de la capacité vitale. Cette prise en charge doit être précoce et particulièrement renforcée en cas de scoliose notamment dans les formes congénitales, en y associant si besoin un corset.

Le travail actif doit intégrer la sollicitation des muscles du rachis et des muscles respiratoires.

Un renforcement spécifique des muscles respiratoires peut également être proposé en utilisant la spirométrie incitative ou un travail contre résistance inspiratoire ou expiratoire.

1 Désencombrement bronchique et aide à la toux :

Tous les patients ventilés nécessitent un nursing respiratoire quotidien important.

La rééducation respiratoire est primordiale dans la prise en charge rééducative globale des enfants porteurs de DM1, avec kinésithérapie respiratoire manuelle, in-exsufflation, et hyperinsufflations périodiques. Elle peut se faire à l'hôpital et en libéral.

La prise en charge de l'encombrement bronchique est essentielle pour prévenir les surinfections bronchiques. Elle s'inscrit dans un objectif à la fois préventif et curatif. Il est nécessaire de proposer au

malade des techniques instrumentales d'aide à la toux dès que le débit expiratoire de pointe à la toux est inférieur à 270 L/min. Les techniques d'hyperinsufflation associées à des compressions manuelles ou d'in-exsufflation doivent dans la mesure du possible, être testées et réglées hors période d'encombrement. Il est essentiel de sensibiliser le malade et l'entourage à l'utilisation de ces techniques instrumentales afin de favoriser l'adhérence au traitement et son observance.

Chez l'enfant, les techniques sont les mêmes mais on sera particulièrement vigilant sur le risque de collapsus laryngé. La compréhension des consignes et la coopération du patient seront également plus difficiles.

Pour les malades trachéotomisés, en absence de contre-indications, l'in-exsufflation mécanique associée aux aspirations endotrachéales semble la technique la plus indiquée pour permettre la gestion de l'encombrement.

La kinésithérapie respiratoire ne se limite pas au désencombrement à la toux mais travaille aussi le recrutement pulmonaire, la prévention des troubles ventilatoires et la prise en charge de la scoliose.

Il est nécessaire d'évaluer l'encombrement bronchique (importance et sa chronicité).

Si inefficacité (thorax peu compliant, mauvaise tolérance, persistance atélectasie) et/ou si difficulté pour trouver un praticien pouvant assurer cette prise en charge : éventuelle indication à la VPI ou aux hyperinsufflations. Usage par praticien et/ou par les parents à domicile après formation

Evaluer l'efficacité de la toux. Ne pas confondre toux inconstante en lien avec diminution du réflexe de toux par hyperstimulation due aux stase laryngée et toux inefficace. Peak Cough Flow à adapter avec valeurs de l'enfant sinon évaluation clinique. Si toux inefficace, envisager la mise en place d'un in-exsufflateur.

Le désencombrement passe aussi par la mobilité qui peut être compromise pour ces patients. Travail ventilatoire actif, jeux, sport. Installation, changement de position pour les plus sévères.

2 Croissance thoracique et pulmonaire

Surveiller et prévenir le risque de déformation de la cage thoracique pouvant être la source d'un syndrome restrictif.

Appareillage type corset (voire corset garchois).

Possibilité de mise en place de dispositif d'hyperinsufflation permettant de pallier à la déficience des muscles inspireurs et permettant une mobilisation thoracique : Objectifs limiter les rétractions des muscles respiratoires, les enraidissements des articulations costo-vertébrales et sterno-costales et prévenir ou limiter les déformations thoraciques.

Surveillance possible par l'aspect général du thorax (suivi avec photos), éventuellement périmétrie thoraciques et/ou lors de radio thoracique. Pour les plus grands, les EFR pourront renseigner sur l'éventuelle atteinte restrictive.

Si indication pour mise en place d'hyperinsufflation : utilisation possible d'un relaxateur de pression, d'un ballon, d'un mode spécifique sur VNI. A réaliser par kiné et/ou par parents après formations.

A noter que l'apparition et la progression d'un syndrome restrictif peut engendrer une inefficacité de la toux en lien avec l'incapacité à obtenir un volume inspiratoire pré-tussif suffisant pour engendrer un débit expiratoire de pointe performant

Hyperinsufflations peuvent être intéressantes en péri-opératoire d'une chirurgie rachidienne

Les réglages et la posologie ne font pas consensus pour ces dispositifs et dépendent beaucoup des habitudes des centres. Nécessité de personnaliser les réglages.

3 Evaluation clinique de la mécanique ventilatoire

Toutes ces mises en place de dispositifs peuvent être sources de lourdeur de prise en charge, d'augmentation de la charge mentale des familles. Bien discuter de l'intérêt de leur mise en place en fonction de l'évaluation mais aussi de la sévérité de l'atteinte et du pronostic du patient. Décision au cas par cas

4 Approche ORL / maxillo-faciale

Importance du nettoyage de nez (rôle de filtre), favoriser la possibilité d'une respiration nasale. Education thérapeutique auprès des parents

Stase salivaire et/ou bavage. En lien avec les troubles de la déglutition. Evaluer (échelles spécifiques).

Traitement possible par scopolamine en patch, ou gouttes d'atropine ou injections de toxines botuliques dans les glandes salivaires

Voir si nécessité de mise en place d'un système d'aspiration à domicile. Indispensable en cas de trachéotomie. Education auprès des parents.

Annexe 14 : Auto-questionnaires « Troubles de la déglutition/ troubles de l'élocution (DHI/ VHI) »

Deglutition Handicap Index

Speyer R, Cordier R, Bouix C, Gallois Y, Woisard V, Using Classical Test Theory to Determine the Psychometric Properties of the Deglutition Handicap Index, Dysphagia, 2022 Feb;37(1):65-73.

Woisard V, Lepage B. The "Deglutition Handicap Index" a self-administrated dysphagia-specific quality of life questionnaire: temporal reliability. Rev Laryngol Otol Rhinol (Bord). 2010;131(1):19-22.

J=jamais	PJ= presque jamais	P= parfois	PT= presque toujours	T= toujours			
				PJ	P	PT	T
Je sens une gêne quand j'avale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Les aliments restent collés ou bloqués dans ma gorge	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'ai des difficultés à déglutir les liquides	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je tousse ou racle ma gorge pendant ou après le repas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je m'étouffe en mangeant ou en buvant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je sens des remontées de liquides ou d'aliments après le repas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'ai du mal à mâcher	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Des aliments passent dans mon nez quand je bois ou quand je mange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je bave quand je mange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'ai mal à la gorge quand j'avale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Mes difficultés pour avaler me rendent incapable de manger certains aliments	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'ai besoin de modifier la consistance des aliments pour pouvoir les avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
La durée des repas est allongée à cause de mes difficultés pour avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je mange moins à cause de mes problèmes de déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'ai faim ou j'ai soif après le repas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je suis fatigué(e) à cause de mes difficultés pour avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je perds du poids à cause de mes difficultés pour avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'ai peur de manger	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je fais plus souvent des bronchites ou des infections pulmonaires depuis mes problèmes de déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je suis plus gêné(e) pour respirer depuis mes problèmes de déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
J'évite de manger avec les autres à cause de mes difficultés pour avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
mes problèmes de déglutition limitent ma vie personnelle et sociale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je suis ennuyé(e) par la manière dont je mange au moment des repas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Manger devient un moment désagréable à cause de mes difficultés pour avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
mes difficultés pour avaler me contrarient	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je trouve que les autres ne comprennent pas mes problèmes de déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Les gens semblent irrités par mon problème de déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je suis tendu(e) quand je mange avec d'autres à cause de ma déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je suis honteux (se) de mon problème de déglutition	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Je me sens handicapé(e) à cause de mes difficultés pour avaler	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

Voice Handicap Index

Fichaux-Bourin P, Woisard V, Grand S, Puech M, Bodin S. Validation d'un questionnaire d'auto-évaluation de la parole (Parole Handicap Index) [Validation of a self assessment for speech disorders (Phonation Handicap Index)]. Rev Laryngol Otol Rhinol, (Bord). 2009;130(1):45-51. French. PMID: 19530524

Balaguer M, Farinas J, Fichaux-Bourin P, Puech M, Pinquier J, Woisard V. Validation of the French Versions of the Speech Handicap Index and the Phonation Handicap Index in Patients Treated for Cancer of the Oral Cavity or Oropharynx. Folia Phoniatr Logop. 2020;72(6):464-477. doi:10.1159/000503448

Veuillez remplir la case qui correspond à votre situation actuelle, en sachant que :
Cotation : J= jamais PJ=presque jamais P= parfois PT=presque toujours T= toujours

PARTIE F	Cotation
La vitesse à laquelle je parle a changé	_ _
Ma voix rend difficile l'expression de mes émotions	_ _
J'ai des difficultés à articuler quand je parle	_ _
Je dois faire un effort pour parler	_ _
Je suis à cours de souffle quand je parle	_ _

PARTIE C	Cotation
J'ai des difficultés à formuler oralement ce dont j'ai besoin (boire, manger, toilette...)	_ _
Je suis gêné(e) pour exprimer mes pensées, mes opinions	_ _
J'ai du mal à communiquer avec des personnes peu familières	_ _
On me demande de répéter à cause de mon problème pour parler	_ _
J'évite les conversations avec ma famille, les amis, les voisins	_ _

PARTIE E	Cotation
Je souffre de ma façon de parler	_ _
Mes difficultés de parole limitent ma vie personnelle et sociale	_ _
Je trouve que les autres ne comprennent pas mes problèmes pour parler	_ _
Les gens semblent irrités par mon problème pour parler	_ _
Je me sens handicapé(e) à cause de mes difficultés pour parler	_ _

Annexe 15 : Fiche « L'intervention orthophonique chez l'adulte DM1 »

DYSARTHRIE et DYSPHONIE

On trouve dans la DM1 une dysarthrie flasque, par atteinte des muscles bucco-faciaux : blocage à l'initiation des mouvements (myotonie), imprécisions articulatoires en lien avec l'amyotrophie, la faiblesse musculaire et la fatigabilité. On retrouve cliniquement une atteinte de la langue (apex, base de langue), du voile du palais, des joues et des lèvres. On trouve en conséquence de nombreuses perturbations des consonnes, particulièrement occlusives (t, d, p, b, m, n, k, g), et souvent également des liquides (l) et fricatives (f, v, s, z). Les voyelles sont également perturbées lorsqu'on trouve une altération de la résonance nasale.

L'altération de l'articulation est généralement associée à des troubles vocaux (consécutifs aux difficultés respiratoires et à l'atteinte des muscles glottiques). On trouve fréquemment un essoufflement, une hypophonie, et une instabilité vocale.

La prosodie et le contrôle du débit sont généralement touchés également, ce qui majore la dysarthrie. L'hypomimie perturbe la communication, sur son versant non-verbal.

La conscience qu'a le patient de l'altération de sa parole et l'intensité de ses troubles cognitifs impactent les compensations qu'il peut mettre en place spontanément pour améliorer son intelligibilité.

Evaluation :

- Auto-évaluation permettant de recueillir l'expérience du patient et de mesurer le retentissement sur le quotidien (Voice Handicap Index (VHI) ; Speech Handicap Index (SHI))
- Evaluation clinique de la dysarthrie par l'orthophoniste permettant de mesurer les différentes altérations de la parole (qualité vocale, articulation, prosodie, débit, mouvements alternatifs répétés, respiration, intelligibilité, caractère naturel de la parole...), associées à une évaluation motrice de la parole pour mesurer la tonicité et la mobilité bucco-faciales.

L'évaluation permet de poser un diagnostic orthophonique et de déterminer les axes de rééducation.

Rééducation :

L'orthophoniste propose des axes en tenant compte des résultats de son évaluation (sévérité de la dysarthrie, déficits des organes effecteurs, compensations envisageables), mais également de la plainte du patient et de ses objectifs, personnels comme professionnels. Enfin, l'orthophoniste tient compte des capacités du patient à mettre en application des adaptations comportementales.

Dans un premier temps, des explications des résultats du bilan et des explications anatomo-fonctionnelles sont nécessaires afin d'expliquer les objectifs et moyens de la prise en soin, et d'obtenir l'adhésion du patient.

Axes de rééducation fréquents :

- Renforcement des muscles de la sphère oro-faciale (travail analytique par groupes musculaires), avec pauses régulières en tenant compte de la fatigabilité musculaire.
- Entretien de la mobilité des muscles faciaux, notamment dans la communication non-verbale (expressivité du visage).
- Travail du souffle abdominal et de la coordination pneumo-phonatoire.
- Renforcement glottique (méthode à la paille notamment).
- Exercices de pose de voix et travail de résonance pour améliorer l'intensité et la qualité vocale.
- Travail spécifique de l'articulation : précision des points d'articulation, rythme et amplitude des mouvements.
- Travail de la prosodie et du débit.
- Massages faciaux internes et externes (sur le modèle de ceux pour la paralysie faciale périphérique, mais avec moins de force), afin de détendre les muscles et apporter du confort après le travail musculaire. L'apprentissage des automassages (coudes en appui sur la table du

fait du déficit des épaules et membres supérieurs) permet au patient d'en bénéficier au quotidien.

- Conseils variés selon les besoins du patient : explication de l'intérêt des échauffements (qui réduisent les myotonies, facilitant par exemple une prise de parole en public), les effets néfastes du froid sur les myotonies, la nécessité de faire des pauses...

Le travail de renforcement abdominal et global réalisé en kinésithérapie, en ergothérapie ou avec des EAPA est généralement bénéfique pour la qualité vocale du patient, en parallèle de la prise en soin orthophonique.

DYSPHAGIE

Dans la DM1, on trouve à la fois une dysphagie haute et une dysphagie basse. L'orthophoniste évalue la déglutition et propose la réadaptation et la rééducation de la dysphagie haute.

On peut trouver une atteinte des trois phases de la déglutition :

- Phase orale : altération de la préparation et de la contention du bol alimentaire consécutive au déficit et à la fatigabilité des muscles masticateurs, labiaux et linguaux. Il existe un déficit de propulsion linguale. Un reflux nasal peut également être trouvé par insuffisance vélaire.
- Phase pharyngo-laryngée : déficit de progression du bolus dans le pharynx par insuffisance des muscles constricteurs, déficit de protection des voies aériennes supérieures et de relâchement/ouverture du SSO, avec en conséquence de fréquentes stases pharyngo-laryngées à l'origine de fausses routes sonores ou silencieuses.
- Phase œsophagienne : altération du péristaltisme œsophagien et RGO, pouvant être à l'origine de blocages œsophagiens.

Evaluation :

L'évaluation est constituée à la fois d'une auto-évaluation permettant de recueillir l'expérience du patient et de mesurer le retentissement des troubles sur le quotidien (Deglutition Handicap Index (DHI)), et d'une évaluation clinique de la déglutition.

Cette évaluation clinique de la déglutition permet une analyse des capacités de déglutition en situation relativement écologique. Elle se fait idéalement lors d'un repas, afin d'observer la prise de liquides (boissons) et de solides (aliments). On évaluera préalablement les pré-requis à la déglutition : position et tonus de la tête et du tronc, mobilité et tonicité bucco-faciales, denture, salivation et mécanismes de protection des voies respiratoires (ascension laryngée, fermeture glottique, toux, raclement de gorge). Lors d'un essai de boissons et d'aliments, l'orthophoniste évalue la qualité des différentes phases de la déglutition et détermine la présence de signes de fausses routes ou de difficultés de progression du bol alimentaire. Il est souvent nécessaire pour le patient de boire pour permettre une vidange buccale alimentaire complète, et des signes de stases pharyngo-laryngées (voix mouillée, raclement de gorge et/ou toux) sont fréquemment présents. Des myotonies, de la langue et des muscles masticateurs généralement, peuvent perturber la phase orale. Une fatigabilité est à rechercher. L'observation d'une prise alimentaire permet également de noter des éléments comportementaux : gestion des quantités, du rythme, et différentes techniques mises en place par le patient pour compenser ses difficultés.

Des examens objectifs (nasofibroscope et vidéofluoroscopie de déglutition) permettent de compléter l'évaluation clinique, qui reste incomplète. Il ne faut pas négliger la complémentarité de ces différentes évaluations : examens objectifs et observations cliniques.

Grâce à la plainte du patient, à l'interrogatoire, aux observations faites lors de l'évaluation clinique, et aux résultats des examens objectifs, l'orthophoniste pose un diagnostic orthophonique (sévérité des

troubles, types d'atteintes) et propose des axes de compensation, d'adaptations et de remédiation de la déglutition.

Dans un premier temps, des explications des résultats du bilan et des explications anatomo-fonctionnelles sont nécessaires afin d'expliquer les objectifs et moyens de la prise en soin, et obtenir l'adhésion du patient (en particulier pour favoriser sa compliance dans les adaptations de texture qui peuvent être recommandées).

Adaptations fréquentes :

- Adaptation de la position pour améliorer la protection des voies respiratoires, selon les besoins et les capacités du patient (position assise, bien redressé ; tête en flexion antérieure)
- Adaptation des boissons, selon les besoins du patient : recommandation de boissons stimulantes (fraîches, chaudes, pétillantes, goûteuses) pour faciliter le contrôle moteur de la déglutition, recommandation de modification de la vitesse d'écoulement des liquides en cas de ralentissement trop important (poudres épaississantes stables).
- Adaptation de la texture alimentaire : vigilance et/ou éviction des aliments à risque augmenté de fausses routes (secs, dispersibles, filandreux, pâteux...), modification de la consistance (en particulier du fait de l'affaiblissement des capacités de mastication). En fonction des troubles, les niveaux adaptés pour les aliments sont le niveau 6 pour les troubles les plus légers (=petits morceaux tendres) avec des morceaux qui ne dépassent pas 1.5cm/1.5cm ce qui permet d'éviter d'emblée les fausses routes obstructives, jusqu'au niveau 4 en alimentation per os chez ces patients (=purée lisse) (niveaux IDDSI).

Axes de rééducation fréquents :

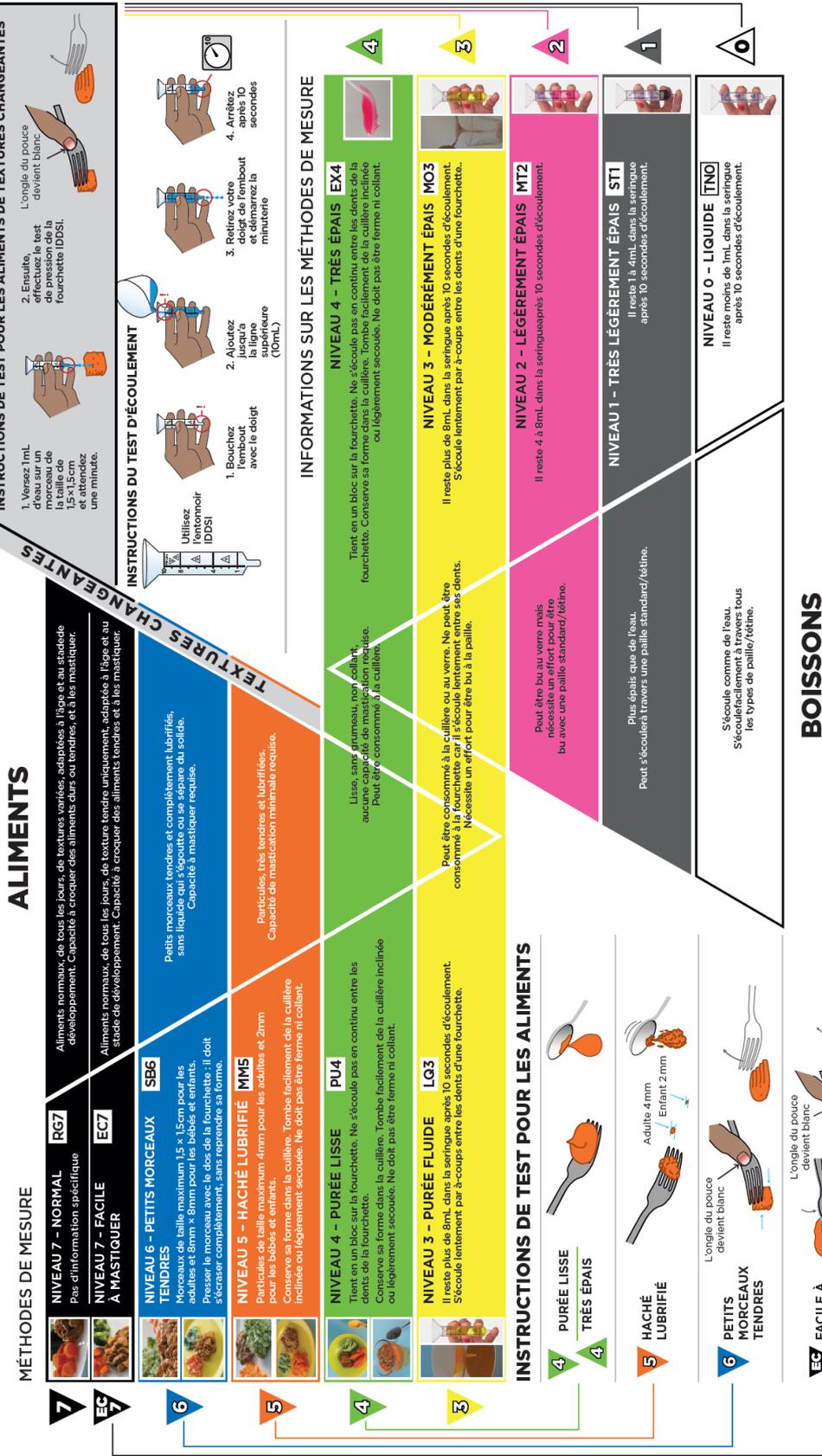
- Renforcement bucco-facial (travail analytique par groupes musculaires), avec pauses régulières en tenant compte de la fatigabilité musculaire : lèvres, joues, langue, voile du palais.
- Renforcement des muscles constricteurs du pharynx (manœuvre de Masako), renforcement des muscles supra-hyoïdiens et du SSO (exercices du Shaker, Chin Tuck Against Resistance), idéalement en concertation avec le kinésithérapeute du patient, car les déficits des muscles du cou nécessitent d'adapter ces exercices au patient, selon la sévérité de l'atteinte.

Le travail de la toux et des muscles masticateurs généralement réalisé en kinésithérapie classique et en kinésithérapie maxillo-faciale est bénéfique en parallèle du suivi orthophonique.

COGNITIF :

Les troubles neuro-cognitifs peuvent être pris en soins par les orthophonistes, à la suite d'une évaluation neuropsychologique. Les objectifs et axes seront personnalisés, en travaillant spécifiquement les aspects déficitaires (attention, troubles exécutifs, mémoire...) mais également les fonctions préservées pour développer les compensations et éviter la mise en échec du patient.

Aliment ayant initialement une texture solide et ferme, et qui change de texture lorsqu'il est humidifié ou réchauffé. Capacité de mastication minimale requise.



TEXTURES CHANGEANTES

INSTRUCTIONS DE TEST POUR LES ALIMENTS DE TEXTURES CHANGEANTES

- Versez 1 mL d'eau sur un morceau de 1,5 x 1,5 cm et attendez une minute.
- Ensuite, effectuez le test de pression de la fourchette IDDSI.

L'ongle du pouce devient blanc

INSTRUCTIONS DU TEST D'ÉCOULEMENT

- Bouchez l'embout avec le doigt
- Ajoutez jusqu'à la ligne la mesure (10 mL)
- Retirez votre doigt de l'embout et diminuez la mesure
- Arrêtez après 10 secondes

Utilisez le compteur IDDSI

INFORMATIONS SUR LES MÉTHODES DE MESURE

NIVEAU 4 - TRÈS ÉPAIS EX4
Tient en un bloc sur la fourchette. Ne s'écoule pas en continu entre les dents de la fourchette. Conserve sa forme dans la cuillère. Tombe facilement de la cuillère inclinée ou légèrement secouée. Ne doit pas être ferme ni collant.

NIVEAU 3 - MODÉRÉMENT ÉPAIS MO3
Il reste plus de 8 mL dans la seringue après 10 secondes d'écoulement. S'écoule lentement par à-coups entre les dents d'une fourchette.

NIVEAU 2 - LÉGÈREMENT ÉPAIS MT2
Il reste 4 à 8 mL dans la seringue après 10 secondes d'écoulement.

NIVEAU 1 - TRÈS LÉGÈREMENT ÉPAIS ST1
Il reste 1 à 4 mL dans la seringue après 10 secondes d'écoulement.

NIVEAU 0 - LIQUIDE TNO
Il reste moins de 1 mL dans la seringue après 10 secondes d'écoulement.

BOISSONS

S'écoule comme de l'eau.
S'écoulera à travers tous les types de paille/tétine.

Annexe 17 : Atteintes psycho-cognitives dans la DM1 : les comprendre pour mieux s'y adapter



Atteintes psycho-cognitives dans la Maladie de Steinert : les comprendre pour mieux s'y adapter



© <https://www.clipartfree.de>

- Pr. Daniel Annequin, psychiatre,
- Nathalie Angeard & Sabrina Sayah, psychologues, (Service de Neuromyologie de La Pitié Salpêtrière),
- Le Groupe d'Intérêt Steinert AFM-Téléthon : Alain Geille, Francette Descline, Michel Bonnaire, Marcel Haliveges, Jacques Oddou, Christine Job.

- **Introduction**

Toutes les personnes amenées à intervenir auprès de patients atteints de la maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1 - DM1) reconnaissent un contexte psycho-cognitif très spécifique qui rend parfois complexes la communication et les interactions.

Cette fiche vise à décrire les principaux troubles psychiques, cognitifs et comportementaux retrouvés dans la maladie et leurs conséquences dans la vie quotidienne du patient et de sa famille. Son but est également de proposer une boîte à outils permettant à chacun de fluidifier la communication avec les patients. Enfin, cette fiche pourrait également aider à trouver des clés pour décoder ce qui relève de l'atteinte cognitive et d'en limiter les retentissements sur les sphères familiale, sociale, scolaire et/ou professionnelle.

L'accompagnement de ces patients nécessite un éclairage croisé combinant les centres de référence des maladies neuromusculaires, les services sociaux et les associations de malades dont la principale est l'AFM-Téléthon.

- **Le tableau psycho-cognitif de la maladie**

La variabilité d'expression de la maladie, bien connue sur le plan somatique, se retrouve de la même manière sur le plan psycho-cognitif. La plupart des patients présente un spectre de troubles plus ou moins prononcés, combinant des atteintes visibles ou invisibles pouvant être déroutantes pour autrui et néfastes à leurs interactions sociales. Ces atteintes et leurs effets sont variables dans le temps et selon les contextes socioprofessionnels et familiaux. Les réactions comportementales peuvent également être variables au sein d'une même journée avec par exemple des patients passant du calme à une colère intense en quelques minutes.

Pour aller plus loin :

<https://www.cahiers-myologie.org/articles/myoloq/pdf/2016/01/myoloq201613p28.pdf>

Les patients et leurs interlocuteurs éprouvent parfois de réelles difficultés pour initier et maintenir un échange. Tous les canaux impliqués dans la communication peuvent être plus ou moins atteints. En ce qui concerne le langage verbal, l'atteinte musculaire peut impacter les capacités d'expression avec une atteinte de la prosodie⁽¹⁾ et une dysarthrie⁽²⁾ parfois sévère. Le langage non verbal peut être également affecté avec une atteinte des muscles du visages (amimie⁽³⁾). Les messages socio-émotionnels peuvent être difficilement interprétables et perturbés dans les 2 sens ; les patients éprouvant des difficultés à émettre et traiter les signaux sociaux explicites et implicites.

Pour aller plus loin :

https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/11/medsci180247s/medsci180247s.html

Communication. La communication avec les professionnels est particulièrement affectée. A la suite d'un premier contact pouvant être négatif, les schémas habituels de communication ne vont pas fonctionner. Les risques d'incompréhensions et de colère induite par les frustrations des intervenants sont réels, pouvant retentir sur leurs capacités d'empathie à l'égard du patient (particulièrement vrai avec certains professionnels de santé déstabilisés par ces modalités de communication inhabituelles).

(1) *Prosodie : intonation, musicalité du langage*

(2) *Dysarthrie : troubles de l'articulation, de l'élocution*

(3) *Amimie : absence d'expression faciale (faciès impassible, figé, inexpressif)*

En ce qui concerne les patients, lors de conflits ou de situations sociales tendues, la prise de conscience de leurs actions et du retentissement sur autrui peut être altérée et entraîner des réactions de rejet, de la frustration, des accès de colère ou encore une perte de confiance en soi (repli sur soi). Même l'humour qui est souvent un bon moyen de contournement d'une difficulté relationnelle est à manipuler avec précaution avec les patients DM1 car ils ne sont pas toujours réceptifs au second degré.

Groupes. Les personnes atteintes de la maladie de Steinert sont souvent en difficulté dans un groupe. Trop de stimulations, le bruit, la rapidité des messages échangés peuvent créer un malaise interne auquel le patient peut répondre en se refermant sur lui-même. S'il reste dans l'échange, ce sera au prix d'un effort considérable qui sera très fatigant.

Clé : Aborder l'échange avec une grande patience, accepter le patient tel qu'il est malgré une apparence déstabilisante. Sortir des schémas habituels de communication (s'appuyer sur des dessins, BD, jeux, vidéos...). Dans le groupe, ralentir les débits, répéter et fractionner les messages, faire preuve d'adaptabilité et de flexibilité.

Émotions. Certains patients éprouvent de grandes difficultés à déchiffrer les émotions dans les interactions sociales (expressions du visage, intonation) et réguler leurs émotions. Cette difficulté à réguler les émotions peut s'associer à une absence de filtres sur ce qui peut être dit ou non en fonction de l'interlocuteur et du contexte et entraîner ainsi des situations sociales embarrassantes. Pour limiter l'impact de ces difficultés de reconnaissance et de gestion des émotions au quotidien, il est possible d'utiliser la médiation d'un animal de compagnie (apport d'affection et possibilité d'interaction sociale grâce à l'animal). L'animal ne renvoyant pas de jugement et valorisant le patient.

Clé : Verbaliser, nommer, expliciter les émotions ressenties. Aider le patient à comprendre et améliorer l'image qu'il renvoie aux autres.

Routines. La difficulté à entrer en contact avec l'autre conduit à la recherche d'un quotidien répétitif et rassurant. L'absence de changement peut être un objectif de vie pour les patients. Les routines deviennent organisatrices de la vie quotidienne : la répétition en boucle du même passage d'un film, la reprise d'un jeu déjà fait de multiples fois, etc... La surprise, l'inconnu, les situations nouvelles peuvent être source d'inquiétude et volontairement évitées. La prise de décision (par rapport à un nouveau traitement par exemple) est liée au rapport entre le bénéfice supposé et l'effort à fournir pour mettre en place une nouvelle routine. Il peut quelquefois être utile de montrer qu'un bénéfice à moyen ou long terme peut réclamer un effort à court terme jugé lourd et dont les fruits ne sont pas visibles immédiatement.

Cette recherche de routine peut également se retrouver dans les liens sociaux ; les patients peuvent ainsi être à la recherche de contacts humains stables permettant une vie sociale rassurante.

Clé : Être attentif aux changements positifs sur des courtes durées et les verbaliser. Proposer des moyens de sortir des routines et enclencher un cercle vertueux en prenant en compte la temporalité du patient. Rendre concrète la balance bénéfices/risques pour guider les choix du patient.

Minorer, banaliser les symptômes. Le besoin de se construire un environnement valorisant et rassurant peut conduire les patients à une stratégie de transformation de la réalité. Dans la vie courante, cela peut se traduire par exemple par une pratique addictive de jeux vidéo où ils vont incarner des avatars dotés d'une force exceptionnelle. Les patients peuvent également minorer ou banaliser certains symptômes. Ces attitudes peuvent être entendues comme des défenses psychologiques face à la maladie mais peuvent également être expliquées par une anosognosie

(absence de prise de conscience ou une prise de conscience amoindrie des troubles liée à une atteinte neurologique). Chez certains patients, cela peut impacter massivement l'hygiène corporelle et/ou les conditions d'habitation (accumulation d'objets, entassements).

Clé : Ne pas se fier aux déclarations du type : « je vais bien ». Ne pas utiliser de langage implicite dans l'échange (exemple : « il fait chaud » pour demander d'ouvrir la fenêtre). Exprimer formellement les demandes, suggestions, questions. Privilégier les questions fermées. En cas de questions ouvertes, illustrer concrètement les différentes réponses/alternatives possibles.

Dépression et idées noires. La souffrance psychique peut s'exprimer chez les patients par des attitudes impulsives voire agressives en raison de la difficulté à réguler les émotions, des appels au secours explicites ou non et un ras le bol général. Des points de vigilance sont nécessaires sur un risque de désinvestissement global allant jusqu'à la mise en danger vital (manger, boire, échanger, se laver...). Les professionnels peuvent questionner le vécu de la maladie, investiguer le profond sentiment d'invasion.

Attention et concentration. Les capacités d'attention et de concentration sont souvent fragilisées. Parfois, les patients peuvent ne pas être attentifs quand on leur parle et ne pas enregistrer certaines informations. La mémoire de travail (traiter une information en mémoire à court terme, par exemple, lire, faire du calcul mental) ou le partage d'attention (ex : cuisiner et répondre au téléphone en même temps) sont souvent mis à mal.

Clé : Ne pas hésiter à répéter plusieurs fois les informations pertinentes d'un échange. Faire un résumé de l'échange à la fin de la rencontre. Demander au patient de reformuler ce qu'on lui dit.

Mémoire. En revanche, la mémoire du passé lointain est préservée chez la plupart des patients. C'est un axe positif de communication qu'il peut être utile de mobiliser.

Clé : ? Rappeler des souvenirs heureux permet de restaurer une communication dégradée ou surmonter une période de dépression. Valoriser la personne, ses acquis et ses capacités de mémoire préservées.

Orientation temporo-spatiale. Les difficultés d'orientation spatiale sont particulièrement fréquentes dans la forme congénitale de la maladie. Les activités professionnelles impliquant de fréquents déplacements sont déconseillées pour les malades atteints par ces symptômes bien que la généralisation des outils connectés (GPS, montres, applications de géolocalisation) en limite maintenant les conséquences.

Il peut par ailleurs exister une altération de la perception du temps mais également des difficultés de planification temporelle. Cette notion de perturbation du temps peut envahir et angoisser le patient.

Clé : Anticiper, prendre le temps et s'appuyer sur les outils numériques dont l'ergonomie est adaptée (agenda, notifications, alarmes).

Image de soi. En matière d'hygiène, les difficultés d'initiation combinée à l'épuisement physique peuvent conduire à une négligence corporelle entraînant des situations sociales dévastatrices. Au contraire, il peut exister un surinvestissement de l'image de soi. A noter que l'excès de sudation est en lien avec les troubles hormonaux liés à la maladie, et non avec les troubles psycho-cognitifs. Dans le même ordre d'idée, certains patients peuvent avoir des troubles susceptibles de les conduire à des conditions de vie négligées et qu'ils peuvent dissimuler à leur entourage.

Clé : Sensibiliser le patient à la dégradation de l'image perçue par les autres et à l'importance de l'image perçue par les autres.

Vulnérabilité. Certains patients sont très vulnérables et nécessitent des mesures de protection (juridiques notamment) en raison d'une altération de leur jugement vis-à-vis des personnes et situations. Il peut arriver que les patients soient victimes d'arnaques, de démarchages. Il convient donc d'être vigilant tout en laissant une certaine autonomie financière.

Clé : Donner aux intervenants et aux familles des points de contact précis (organismes sociaux, associations de malades) pouvant éclairer les démarches de protection juridique.

Fatigue(s). La fatigue dans la maladie peut être massive et multifactorielle ; elle est d'origine physique, neurologique ou encore psychologique. Cela peut conduire à un épuisement massif et peut altérer les capacités relationnelles. Il est fréquent de retrouver de la somnolence excessive et des inversions veille-sommeil (dormir la journée, être réveillé la nuit) chez les patients impactant fortement leur vie sociale.

Clé : être attentif aux signes de fatigue et savoir différer certaines activités.

- **Les conséquences du profil socio-cognitif atypique sur les plans familiaux et socioprofessionnels**

Dans l'environnement professionnel le contact avec le médecin du travail est normalement sans risque pour le patient car il est tenu au secret médical et connaît en principe l'entreprise. Les autres options (syndicats, assistantes sociales...) peuvent améliorer les canaux de communication entre collègues ou vis-à-vis des supérieurs mais aussi les compliquer. Certains malades veulent masquer leur handicap (peu de symptômes limitant les performances professionnelles), d'autres souhaitent le révéler (port d'un élément de reconnaissance du handicap invisible, explication médicale de la fatigue...). Le risque de licenciement est important. Il ne peut être motivé directement pour cause de maladie mais pour inadaptation au poste de travail après contournement des mesures de reclassement imposées par le code du travail.

Clé : Stratégie de dévoilement progressif après analyse du rapport bénéfice/risque. Les tâches structurées au sein d'équipes pérennes sont à privilégier.

Dans l'environnement scolaire, il est indispensable de porter à la connaissance des enseignants les particularités de la maladie car elles permettent d'expliquer des comportements qu'ils peuvent, sinon, interpréter de façon inappropriée (paresse, apathie, lenteur à la compréhension...). Le médecin scolaire est un bon point d'entrée. L'AFM-Téléthon édite une fiche rédigée en concertation avec l'Éducation Nationale destinée aux enseignants.

Pour aller plus loin : <https://steinert.afm-telethon.fr/documentations-et-liens/documents-de-reference/>

Dans l'environnement familial, le sujet peut être explosif, conduire à des éclatements de cellules familiales ou au contraire à des resserrements autour du ou des patients.

Clé : Désamorcer les situations les plus critiques avec l'aide d'un tiers.

- **Les aidants familiaux**

Toutes les situations précédemment décrites et les recommandations en résultant sont évidemment valables pour les aidants familiaux mais plusieurs points sont particulièrement à surveiller dans cette population très exposée :

La proximité avec le malade. Elle peut induire des effets d'emballlement (disputes) ou de saturation (indifférence) accentuant les situations délétères. Les routines installées peuvent empêcher de décrypter le non-dit qu'un intervenant plus éloigné aurait facilement identifié.

Clé : Combattre l'isolement et le repli social, maintenir les contacts familiaux.

Le harcèlement. L'envie d'aider le malade à gérer son quotidien doit être satisfaite sans harcèlement, culpabilisation ni infantilisation. La ligne rouge est parfois franchie dans un désir de bien faire qui peut ne pas être perçu comme tel par le malade. L'aidant ne doit pas se substituer aux tâches que le malade peut et veut faire, sauf si une situation de mise en danger est identifiée. Dans ce dernier cas, une information claire doit être délivrée par l'aidant.

Clé : Bien se connaître et connaître l'autre. S'entourer de professionnels.

La protection de l'aidant proche. La proximité permanente avec le malade, la gestion des petites situations d'urgence du quotidien et la lourdeur du fardeau à porter comportent des facteurs de risques avérés pour la santé de l'aidant : burnout, anxiété, dépression. Des plaintes sur d'autres registres (troubles du sommeil, fatigue insupportable, douleurs chroniques...) peuvent venir masquer les symptômes dépressifs.

Du fait de la dimension génétique de la DM1, l'un des parents d'un malade est simultanément aidant et atteint. Les troubles précédemment évoqués se retrouvent donc des 2 côtés augmentant sa charge affective.

Clé : En parler avec un professionnel de santé de confiance.

Répit. Même s'il n'en ressent pas le besoin, celui-ci doit se ménager des temps de répit consacrés à satisfaire ses envies propres (sports, spectacles). Le malade doit comprendre qu'il ne s'agit pas d'égoïsme mais d'un besoin indispensable pour éviter que l'aidant ne devienne à son tour un fardeau pour les autres.

Pour aller plus loin : le blog du Groupe d'Intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon. <https://steinert.afm-telethon.fr/>

Culpabilité. Comme dans toute maladie génétique, la culpabilité peut être très présente dans le vécu de la maladie. Cette culpabilité peut se révéler polymorphe. Le parent atteint de la maladie peut développer un sentiment de culpabilité d'avoir « transmis la maladie à ses enfants » ; l'enfant ou le proche touché par la maladie peut culpabiliser en raison de la « charge » qu'il représente, et l'aidant indemne peut culpabiliser d'être en bonne santé ou de ne pas être en capacité de prendre toute la mesure de la souffrance du malade. Il s'en suit une altération de l'humeur, du sommeil, du goût, du plaisir ainsi qu'une possible vive douleur morale. Il peut dans ce cas y avoir des attitudes apparentées à la dépression.

Clé : L'entourage familial, médical et amical peut rassurer les personnes concernées. Le sentiment de culpabilité peut aussi être questionné au sein de la famille ou par un tiers professionnel. Nous ne sommes pas égaux face au sentiment de culpabilité.

Conclusion et déclinaison pratique

Cette fiche visant à l'exhaustivité et au détail y perd fatalement en praticité ; elle sert surtout à alimenter la réflexion et la discussion. Pourquoi ne pas la concrétiser dans une liste personnalisée de conseils pour le patient et son entourage, utilisable au quotidien et par exemple affichable sur le frigo ? Un exemple en est donné ci-après, mais la meilleure fiche sera celle que vous écrirez.

Remerciements

Ce document est le fruit d'un travail collaboratif entre plusieurs professionnels de santé impliqués dans le sujet et le Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon.

- Pr. Daniel Annequin, psychiatre, ancien Chef de Service à l'hôpital Trousseau,
- Nathalie Angeard & Sabrina Sayah, psychologues (Service de Neuromyologie de La Pitié Salpêtrière),
- Le Groupe d'Intérêt Steinert: Alain Geille, Francette Descline, Michel Bonnaire, Marcel Haliveges, Jacques Oddou, Christine Job.

Sans oublier les conseils éclairés du Dr Guillaume Bassez, neurologue à La Pitié Salpêtrière, référent de la maladie au sein de la filière de santé Filmemus.

FICHE A ACCROCHER AU FRIGO

Quelques idées pour une meilleure organisation du quotidien.

✿ Réaliser **une seule tâche à la fois**.

• Éviter le plus possible le multitâche même pour les tâches simples et automatiques.

• Ne pas s'éparpiller sur plusieurs activités, cela peut s'avérer compliqué et augmenter le risque d'erreurs et de tâches incomplètes !

✿ Faire un **emploi du temps** de ses journées et/ou sa semaine : à accrocher sur le frigo par exemple.

✿ **Hierarchiser ses priorités** : classez vos tâches de la plus importante à la moins importante par exemple.

Si à la fin de la journée, vous n'avez pas réalisé certaines tâches, reportez-les au lendemain.

✿ Se donner des **objectifs REALISABLES** ! Ne pas trop s'en demander en une journée.

✿ Ne pas hésiter à **prendre des notes** sur un petit carnet (toujours le même !) et d'une couleur voyante de préférence (ex : un petit carnet rouge). Rangez-le toujours **au même endroit**. Malgré les idées reçues, prendre des notes permet de consolider l'information en mémoire et permet donc de mieux mémoriser.

✿ Ranger ses affaires toujours **au même endroit**.

✿ Essayer de **prendre son temps**.

Même si vous n'avez pas beaucoup de temps, ne vous pressez pas ! Exécuter des tâches dans le stress est beaucoup plus complexe et peut amener à faire plus d'erreurs.

✿ Si vous sentez votre attention décrocher, faites **une pause** de quelques secondes. Pour « se vider la tête », vous pouvez par exemple compter à l'envers pendant quelques secondes (par exemple, comptez à l'envers à partir de 362). Cela permet de pouvoir mobiliser de meilleures ressources attentionnelles par la suite.

✿ Si vous perdez le fil d'une conversation, n'hésitez pas à **demandez à votre interlocuteur de répéter** ce qu'il était en train de dire.

Cela évite les frustrations et fait comprendre à l'autre que la conversation vous intéresse !



Annexe 18 : Conduite automobile

Il faut expliquer les limites physiques et cognitives, informer le patient de l'existence d'adaptations matérielles, insister sur la nécessité de faire valider le permis par la commission de la Préfecture et préciser qu'en cas de responsabilité dans un accident, à défaut de permis validé, la couverture par l'assurance peut être caduque.

Les sites du CEREMH (Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap) et du GERCAH (Groupe d'étude et de recherche pour la conduite des personnes en situation de handicap) dédiés à la conduite automobile recensent les informations sur les démarches à effectuer, les aménagements, les auto-écoles agréées.

Concrètement, le sujet souhaitant passer son permis doit se soumettre à une **visite médicale préalable obligatoire auprès d'un médecin agréé par la Préfecture afin d'obtenir un certificat d'aptitude de validité limitée**. Avec ce certificat, le candidat au permis doit s'inscrire dans une école spécialisée qui pourra mettre en place l'**aménagement du véhicule** tel que mentionné dans le rapport médical puis il devra se présenter aux épreuves.

La personne déjà titulaire du permis B doit, quant à elle, demander la **régularisation** de leur autorisation de conduire auprès de la commission médicale de la Préfecture.

Afin de préparer au mieux la visite auprès du médecin agréé de la Préfecture, et à valeur de conseil, le professionnel de santé peut proposer des évaluations médicale, ergothérapique, neuropsychologique, ophtalmologique et peut orienter, lorsqu'ils existent dans la région, vers des **centres experts pour la mobilité**. Ces centres pourront proposer à leur tour une **mise en situation** sur simulateur ou sur route pour définir les aménagements nécessaires.

Sur le versant **cognitif**, plusieurs processus sont impliqués dans l'activité de conduite et peuvent être altérées :

- *La mémoire : la mémoire épisodique est nécessaire pour l'apprentissage de la conduite puis pour mémoriser un trajet, une destination, une place de parking... La mémoire sémantique est sollicitée dans la connaissance des panneaux de signalisation et du code de la route. Enfin le conducteur s'appuie sur sa mémoire procédurale dans le maniement du véhicule.*
- *Les fonctions instrumentales : elles réunissent le langage (lecture et compréhension des panneaux), les praxies (manipulation, coordination des mouvements, gestion des séquences – débrayer, passage de vitesse ...), les gnosies (reconnaissance des formes et des sons), et les capacités visuo-spatiales (repérage, orientation et déplacement dans l'espace pour le maniement du véhicule, l'estimation des distances, interprétation de la situation routière et prédiction de son évolution ...).*
- *les capacités attentionnelles : vigilance, état d'alerte, attention soutenue, sélective, partagée sont de premières importances (maintenir le véhicule sur sa trajectoire tout en étant vigilant aux déplacements des autres et aux panneaux de signalisation). Or les troubles de concentration et d'attention sont souvent majeurs et au premier plan chez les sujets DM1.*
- *les fonctions exécutives : ces fonctions de contrôle primordiales permettent l'anticipation, la flexibilité (changer de trajets, adapter sa conduite aux conditions de circulation, météo ...), la planification/organisation d'un trajet efficace et le suivre, la prise de décision et d'initiatives rapides et adaptées devant les situations non routinières, l'inhibition des distracteurs et informations non pertinentes (publicités sur le bord des routes), la maîtrise du comportement (calme, gestion du stress et de l'anxiété, voire de la peur, civisme, respect des règles), la manipulation mentale d'informations en mémoire de travail et la vitesse de traitement. Un syndrome dysexécutif modéré ou sévère est souvent objectivé.*

Liste non exhaustive de tests cognitifs pertinents pour l'évaluation à l'aptitude de la conduite :

	Epreuves	Fonctions évaluées
<i>Fonctions exécutives et attentionnelles</i>		
Epreuve très pertinente	Subtests de la TAP : Alerte, Attention divisée, Champ visuel actif, Balayage visuel, Attention soutenue	Temps de réaction, attention (sélective, soutenue, partagée), exploration visuelle...
A compléter ou remplacer par certaines épreuves ci-contre en fonction des difficultés observées et du matériel disponible :	Trail Making Test	Exploration visuelle, rapidité visuo motrice, attention, flexibilité mentale
	Arrangement d'images (WAIS)	Planification, appréhension d'une situation dans son ensemble
	Symboles (WAIS)	Rapidité, discrimination d'infos visuelles
	Codage (WAIS, Digital symbol modalities test) Séquences lettres chiffres (WAIS, MEM IV) → Pour les candidats au permis	Coordination visuo motrice, mémoire à court terme, vitesse de traitement
	Test des commissions	Organisation
	Tours de Londres	Planification
	Test d'attention D2	Attention soutenue, discrimination visuelle, vitesse de traitement
	PASAT	Maintien attentionnel, mise à jour, manipulation mentale d'information, attention soutenue
	Double tâche de Baddeley (Grefex)	Partage attentionnel, double tâche
	Copie de la figure de Rey	Organisation, planification, habilités visuo-constructives
	Labyrinthe épreuve informatisée ou épreuve de Porteus	Planification, anticipation, coordination visuo-spatiale
	Test de stroop	Inhibition cognitive
	Cubes (WAIS)	Coordination visuo-motrice, structuration spatiale
	Subtests moteurs de la BREF : comportement de préhension, Go- no Go, Ordres contraires, Séquence motrice	Control moteur, inhibition motrice, programmation motrice
Wisconsin Card Sorting Test (favoriser la version longue si possible)	Flexibilité	
<i>Fonctions mnésiques</i>		
	Test de rappel libre rappel indicé 16 items ou 15 mots de Rey ou épreuve de rappel libre avec remémorisation sélective 15 items	Mémoire épisodique antérograde verbale (encodage, stockage récupération et consolidation)
	Rappel de la figure de Rey à 30 min	Mémoire épisodique antérograde en modalité visuelle
	MEM-IV : Reproduction Visuelle, Mémoire Spatiale	Mémoire épisodique antérograde visuelle
	Test de rétention visuelle de Benton	Mémoire de travail
<i>Capacités de perception visuelle</i>		
	VOSP : Localisation de Chiffres, Discrimination de Positions	Evaluation et perception de l'espace, perception de la position des objets

Annexe 19 : Chemin de l'information dans les prises en charge en situation d'urgence

Il est essentiel que tous les maillons du parcours de soins « Urgences » soient parfaitement informés factuellement sur le patient souffrant de DM1 afin de lui proposer une prise en charge adaptée à sa situation aux différents stades de sa pathologie et lorsque survient une décompensation de quelque nature qu'elle soit.

Il est également essentiel de bien informer le patient sur les risques liés à la pathologie ainsi que les risques évolutifs. Une parfaite information doit être également délivrée à l'entourage proche du patient ainsi que le médecin généraliste. L'ensemble des acteurs de proximité intervenant dans le parcours de soins de ces patients doit être également informé : pharmacien (vigilance sur les interactions médicamenteuses), kinésithérapeutes, infirmiers libéraux, auxiliaires de vie, aidants...

Les structures d'Urgence sont composées de deux entités hospitalières : la partie préhospitalière (régulation SAMU-Centre 15-SAS et SMUR) et la partie intra-hospitalière (structure d'accueil des Urgences).

Documents indispensables au domicile

La filière neuro-musculaire en lien avec les médecins généralistes libéraux va aider l'entourage du patient à constituer un **dossier de liaison d'urgence** (DLU) facilement accessible en cas de situations d'urgence réelle ou ressentie. Ce DLU comporte les éléments suivants :

- Carte de soins et d'urgence « maladie de Steinert » (en annexe),
- Date de mise à jour et le rédacteur,
- Identité du patient,
- Personne de confiance (coordonnées),
- Médecin traitant (nom, téléphone),
- Centre de référence avec identité du médecin référent de la filière neuro-musculaire et numéro d'appel,
- Pathologies en cours,
- Risques et complications,
- Derniers bilans médicaux et traitements en cours, traitements contre-indiqués,
- Directives anticipées le cas échéant
- Fiche de réglage des paramètres respiratoires pour les patients ventilés de manière non-invasive
- Modèle de pacemaker le cas échéant,
- Espace commentaires libres.

Ce DLU à domicile pourra à l'avenir probablement être intégré dans l'espace santé numérique dans le dossier médical du patient. La numérisation des cartes et dossiers pourrait rendre accessibles ces documents dans les systèmes d'informations (SI) des SAMU entre autres.

Parallèlement, il existe des Fiches « Urgence » Orphanet (un annuaire publié en avril 2023 reprend toutes les pathologies rares accessibles via un QR-code).

Fiche Régulation SAMU/SAS

Afin d'optimiser le parcours de soins en situation d'urgence réelle ou ressentie, il convient en amont de la survenue de telle situation de signaler le patient en **patient « remarquable »**.

Le patient « remarquable » se définit comme un patient porteur de maladie grave évoluée et évolutive ou présentant des pathologies ou dysfonctionnements d'organes multiples et non-curables. Ce signalement donne l'opportunité d'organiser et d'anticiper le parcours de soins en situation d'urgence. Ce signalement consiste à informer le SAMU-Centre 15-SAS en transmettant des informations du dossier de liaison d'urgence (DLU) de la situation particulière d'un patient à domicile : stade d'évolution clinique, traitement en cours, précautions à prendre dans la prise en charge voire ses spécificités, dispositions ou demandes particulières faites par le patient, notamment en termes réanimatoires (directives anticipées).

Ces éléments sont essentiels au médecin régulateur dans sa prise de décision et la facilite par un échange avec soit le patient soit son entourage notamment en termes de moyens à engager : décider de l'envoi d'une équipe SMUR (pour prodiguer des soins et laissant juge le médecin urgentiste de laisser le patient à domicile ou de le transférer à l'hôpital), soit passage du médecin traitant ou de l'infirmier correspondant SAMU afin de laisser à domicile le patient, ou décider d'une hospitalisation via le déclenchement des sapeur-pompiers ou d'une ambulance privée avec ou sans équipe SMUR. Cette manière de faire s'inscrit dans une démarche permettant de garantir le maintien de la cohérence du projet du patient et de son entourage pour une prise en charge adaptée dans ce type de situation qui reste toujours difficile.

Ce signalement ne peut se faire qu'avec l'accord du patient qui aura reçu toute information sur ce dispositif et son fonctionnement. Il peut être révoqué à tout moment par le patient. En cas de transfert à l'hôpital, il conviendra de ne pas oublier le dossier DLU gardé au domicile du patient pour ne pas rompre encore une fois la cohérence de prise en charge et permettre de prendre les contacts ad hoc une fois le patient transféré en structures d'urgence, de médecine intensive réanimation ou tout autres services hospitalier.

Accompagnement du patient

Dans tous les cas, il convient de s'assurer de la **bonne compréhension des soins** (en raison de composantes cognitives de types dépressives voire cognitives altérant le jugement). L'environnement et l'installation du patient doivent tenir compte de ses difficultés de mobilisation et de positionnement (avec risques de chute, difficultés de préhension, difficultés motrices notamment pour la sonnette d'alarme, boire ou manger si cela est autorisé). Le **confort** du patient doit être strictement respecté (matelas anti-escarre si besoin, prise en charge de la douleur, support nutritionnel adapté aux troubles de déglutition, mobilisation précoce par kinésithérapie pour éviter l'aggravation motrice, réchauffement du malade...)

Annexe 20 : Nouvelle carte d'urgence pour les malades Steinert

Une nouvelle carte d'urgence maladie rare destinée aux malades Steinert vient d'être mise en service par le Ministère de la Santé.

Au format carte de crédit et plus synthétique que la précédente, cette carte est délivrée par le médecin référent de la consultation, ou par le médecin traitant choisi par le malade.

Comme l'ancienne - toujours valable - elle doit être portée sur soi en toutes circonstances pour permettre une bonne prise en charge en cas d'urgence, ainsi d'ailleurs que le kit d'urgence.

Si votre centre ou votre médecin n'en disposent pas, l'AFM-Telethon peut leur envoyer une carte à remplir.

Pour cela, écrivez à steinert@afm-telethon avec vos nom, prénom et adresse postale complète, ainsi que ceux de votre médecin.

<p>PERSONNE À PRÉVENIR EN PRIORITÉ</p> <p>Mme/M. Tél</p> <p>Mme/M. Tél</p> <p>Médecin traitant Tél</p> <p>Spécialiste traitant Tél</p> <p>Suivi(e) par le centre de Tél</p> <p style="text-align: center;">CENTRE DE SUIVI</p> <p style="text-align: center;"> orphanet</p>	<p> LIBERTÉ • ÉGALITÉ • FRATERNITÉ REPUBLIQUE FRANÇAISE</p> <p>MINISTÈRE CHARGÉ DE LA SANTÉ</p> <p> maladies rares</p> <p>CARTE D'URGENCE <i>Emergency card</i></p> <p><i>Dystrophie Myotonique de Steinert</i></p> <p>Nom.....</p> <p>Prénom.....</p> <p>Date de naissance.....</p> <p> <i>Doit bénéficier des soins appropriés décrits dans cette carte</i></p>	<p>Photo</p>
---	---	--------------

<ul style="list-style-type: none"> • Situations d'urgence pouvant être liées à la maladie rare : Détreresse respiratoire par pneumopathie, fausses-routes, ou hypoventilation centrale, décompensation respiratoire après une infection ou post-opératoire, Troubles cardiaques conductifs ou rythmiques, embolie artérielle sur fibrillation auriculaire <input type="checkbox"/> Pace maker <input type="checkbox"/> Défibrillateur <input type="checkbox"/> Ventilation non invasive • Pour en savoir plus, lire les fiches disponibles sur « Orphanet » 	<p> Indiqué : Privilégier la ventilation non invasive et éviter l'intubation (à risque) Se méfier de l'utilisation de l'oxygène à haut débit chez le malade ventilé ou non Explorer sur le plan cardiaque toute syncope ou malaise Avant toute chirurgie, réaliser un bilan systématique respiratoire (EFR et gaz du sang) et cardiaque</p> <p> Contre indiqué : Curares dépolarisants, halogénés, médicaments anticholinergiques, fluidifiants bronchiques (si encombrement) ETT avant introduction de bêtabloquants</p>
--	---

Annexe 21 : Fiche urgence



FICHE RÉSUMÉ URGENCE PERSONNALISÉE
Version 1 du 27 mars 2024

Logo de votre
établissement

MALADIE DE STEINERT ou DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE TYPE 1 (DM1)

Chère Consœur, Cher Confrère,

Vous êtes amenés à prendre en charge en urgence **Choix liste** , né le **Choisir un mois/** , qui présente une **MALADIE DE STEINERT**.

Cette maladie se manifeste par :

- ⇒ une **faiblesse musculaire et une amyotrophie** du visage et des 4 membres (à prédominance distale) et des muscles axiaux, des myotonies
- ⇒ une **dysarthrie** et des **troubles de la déglutition**,
- ⇒ une **insuffisance respiratoire chronique** nécessitant une ventilation non-invasive (VNI) nocturne,
- ⇒ des **troubles de conduction et du rythme cardiaque**.
- ⇒ Des **troubles du neurodéveloppement**
- ⇒ Du diabète

Les risques spécifiques à la prise en charge d'urgence sont :

- ⇒ **Insuffisance respiratoire par pneumopathie, fausse-route, embolie pulmonaire**
- ⇒ **Troubles conductifs ou rythmiques, alternance de bradycardie et tachycardie**
- ⇒ **Embolie artérielle sur fibrillation auriculaire**
- ⇒ **Arrêt cardio-respiratoire notamment au décours d'un effort physique**
- ⇒ **Hémorragie ORL sur trachéotomie**

EN PRE-HOSPITALIER	
Gêne respiratoire	<ul style="list-style-type: none">⇒ Attention : pauvreté des signes de lutte ; ne pas attendre la désaturation tardive si dyspnée⇒ Gaz du sang au moindre doute et discuter VNI (éviter l'intubation)⇒ Se rapprocher des équipes qui connaissent le patient (avis pneumologique ou service de réanimation selon constatations)
Malaise/lipothymie/syncope	<ul style="list-style-type: none">⇒ ECG systématique⇒ Quelques troubles du rythme défibrillables⇒ Se rapprocher du cardiologue traitant pour discuter des explorations secondaires
CONTRE-INDICATIONS <ul style="list-style-type: none">⇒ Les curares dépolarisants, halogénés, anti-arythmiques de classe I⇒ Il est recommandé la prudence avec l'amiodarone, les bêta-bloquants, les médicaments anticholinergiques, et les fluidifiants bronchiques (si encombrement)⇒ Pas d'oxygène sans VNI (et seulement si désaturation)	

Pour plus d'informations,
consulter la fiche urgence Orphanet



Annexe 22 : Gestion de l'anesthésie chez les patients DM1

		Remarques spécifiques	Cas cliniques Faible qualité scientifique des références	
Evaluation préopératoire	Troubles de conduction cardiaque	ECG, Holter ECG, épreuve d'effort, échographie cardiaque Consultation cardiologie Pacemaker ou défibrillateur interne	Troubles du rythme, de la conduction (BAV) Insuffisance cardiaque FEVG altérée Cardiomyopathie dilatée	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022 Voir section atteinte cardiaque
	Neurologique	Evaluation du SAS (polysomnographie pour différence entre apnées centrales et obstructives) Apathie		Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022 Voir section atteinte neurologique
	Respiratoire	Epreuves fonctionnelles respiratoires Examen ORL	Insuffisance respiratoire restrictive Encombrement bronchique Diminution de l'efficacité de la toux Troubles de déglutition / fausse route	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022 Voir section atteintes pulmonaire et troubles de la déglutition
	Digestif	RGO, retard de vidange gastrique Malnutrition Hypokinésie intestinale avec risque d'iléus prolongé (aggravé par morphiniques)	Prolongation du jeûne préopératoire ? Echographie gastrique pré-induction	Van den Bersselaar et al., 2022 Voir section atteinte digestive
	Endocrinologie	Risque de diabète Risque d'hypothyroïdie	Vérifier glycémie et hormones thyroïdiennes	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022 Voir section atteinte endocrine

	Evaluation risque	Le risque de complications périopératoires (surtout respiratoires) est principalement lié à l'importance du handicap musculaire	Utiliser échelle MIRS (Muscular Impairment Rating Scale)	Mathieu et al., 1997
	Obstétrique	Obstétrique : polyhydramnios fréquent, travail souvent prolongé, risque important d'hémorragie du post-partum par atonie utérine	.	Voir section obstétrique
Périopératoire	Myopathie	Pas de risque majoré d'HM Tests de contracture difficiles à interpréter vu myotonie Mesure des CPK à titre indicatif (valeur de base)	2 cas documentés d'HM	van den Bersselaar et al., 2022; Dalmas et al., 2023; Parness et al., 2009; Yoo et al., 2021; Houvenaeghel et al., 1988
		Agents halogénés ne sont pas contre indiqués	Eviter frissons au réveil Prudence en cas de cardiomyopathie	Mathieu et al., 1997, Gelsomino et al., 2008 21 publications, dont quelques séries, d'utilisation sans problème
		Morphiniques	Titration des morphiniques Précautions : effets secondaires de dépression respiratoire	
	Curarisation	Curares dépolarisant (succinylcholine) contre-indication	Risque de crise myotonique : quelques cas documentés Aucun cas d'hyperkaliémie ni de rhabdomyolyse n'a été publié	Mathieu et al., 1997, Mitchell et al., 1978, Anderson et al., 1989
		Curares non dépolarisants Risque de bloc neuromusculaire prolongé diminution des doses	Monitoring quantitatif de la curarisation indispensable L'accéléromyographie peut sous-estimer la profondeur de la curarisation: préférer l'EMG ou à défaut la mécanomyographie	Fuchs-Buder et al., 2023; Vanlinthout et al., 2010

		Antagonisation de la curarisation	Utiliser de préférence le sugammadex en cas d'utilisation du rocuronium ou du vécuronium Eviter la néostigmine car il y a un risque de myotonie : mais aucun cas de myotonie n'a été publié	Fuchs-Buder et al., 2023; Vanlinthout et al., 2010
		Propofol : titration des doses, sensibilité très variable	OK pour l'induction et l'anesthésie totale intraveineuse Quelques cas de réponse myotonique lors de l'injection (douleur)	Gelsomino et al., 2008, Sinclair et al., 2009, Bennun et al., 2000, Mahr et al., 2009 Bouly et al., 1991
	Hypnotiques	Thiopental : titration des doses, sensibilité très variable	Nombreux cas publiés sans complications. Vu la durée de l'effet sédatif, il est préférable d'utiliser un agent de durée d'action plus courte	Sinclair et al. 2009, Imison et al., 2001
		Kétamine	Pas de contre indication mais attention à l'hypersalivation (inhalation ?)	El-Dawlatly et al., 2008
		Etomidate	Indiqué en cas d'insuffisance cardiaque. Pas de complications rapportées malgré le risque théorique de crise myotonique déclenchée par les myoclonies	Aldridge et al., 1985
		Benzodiazépines : titration des doses, sensibilité très variable	Majorité des cas publiés : midazolam	Takahashi et al., 2000, Gorelik et al., 2018
		Rémimazolam	Sa durée d'action très courte en fait sans doute un agent idéal	Koyama et al., 2023

	Morphiniques	Grande sensibilité aux effets déresseurs respiratoires des morphiniques administrés par voie IV, IM ou péridurale	Titrer la dose car la sensibilité est très variable. Le rémifentanil est probablement le meilleur choix Surveillance en SIPO	Mahr et al., 2009, Koyama et al., 2023, Ogawa et al., 1993
	Alpha2 agonistes	Effet d'épargne morphinique mais effet sédatif important : utilisation préférentielle de la dexmédétomidine dont l'effet est plus court que la clonidine	Titrer la dose car la sensibilité est très variable	Liu et al., 2020
	MgSO4	Parfois utiliser dans un but d'épargne morphinique	Un cas décrit d'hypotonie majeure après MgSO4 : à utiliser avec prudence	Catanzarite et al., 2008
		Dysphagie et retard vidange gastrique	Risque d'inhalation à l'induction /réveil Echographie gastrique avant l'induction. Induction en séquence rapide classique ou modifiée avec le rocuronium	Bouvet et al., 2022 Pellegrini et al. 2012, Ourari et al., 2023
	Masque laryngé	Pas recommandé	Quelques cas publiés sans incident	Correa Pinto et al., 2019
	Anesthésie régionale	ALR périphérique : conseillée	Pas de neurostimulation: échoguidage	Correa Pinto et al., 2019
		Anesthésie locorégionale neuraxiale : conseillée seule ou en association avec une anesthésie générale	Péridurale ou rachianesthésie. Attention : grande sensibilité aux morphiniques par voie neuraxiale	El-Dawlatly et al., 2008
		Prévention des frissons	Réchauffement systématique, éviter contact avec surfaces froides	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022
Obstétrique		Eviter anesthésie générale Risque majoré d'hémorragie obstétricale et d'hypotonie utérine Prévoir la présence d'un pédiatre à la naissance : risque de nouveau-né hypotonique	Analgesie par péridurale Césarienne : rachianesthésie, péridurale ou association des deux	Stevens et al., O'Connor et al., 1996

Pédiatrie		Formes en général plus sévères de la maladie que chez l'adulte Risque de complication associé à la sévérité de l'atteinte neurologique Associer si possible une ALR à l'anesthésie générale. Nouveau-né et nourrisson hypotonique	Toutes les techniques d'anesthésie pédiatriques peuvent être utilisées	Pickard et al. 2013,, Joh et al., 2012, Veyckemans et al., 2013
Chirurgie cardiaque		Risque de myotonie induite par le refroidissement lié à la circulation extracorporelle	Pas de soucis si la température corporelle est maintenue au-dessus de 31°C	Sinclair et al., 2009, Mahr et al., 2009, Ahmeda et al., 2018
Postopératoire	Analgésie	Peu de données sur le tramadol	Analgésie de qualité : diminution réponse à hypoxie et hypercarbie, épargne morphinique ++ ALR conseillée Anesthésie multimodale	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022
	Surveillance postopératoire	Ambulatoire	Possible seulement si l'atteinte musculaire est modérée et la chirurgie superficielle	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022
		Surveillance conventionnelle : vu le risque important de complications notamment respiratoires, une surveillance en SIPO est préférable.	Surveillance cardiorespiratoire Oxygénothérapie post opératoire VNI en post opératoire Kinésithérapie post opératoire	Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022
Eviter		Eviter anxiété préopératoire : diminuer les temps d'attente Eviter le jeun prolongé Eviter hypoxémie Eviter l'hypercapnie Eviter les décharges adrénérergiques Eviter le contact avec le froid Eviter les pressions mécaniques / garrots , garrots pneumatiques Eviter hypercalcémie et hyperkaliémie		Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022

Risques spécifiques		Une crise myotonique est toujours possible malgré toutes les précautions et consignes Risque de dépression respiratoire Risque de décompensation cardiaque ou de troubles du rythme Risque d'inhalation et de pneumonie		Orphananesthesia octobre 2014, Van den Bersselaar et al., 2022
Diagnostic méconnu		Y penser sur association de plusieurs signes	Diagnostic différentiel d'une crise HM Dépression respiratoire majeure Confusion postopératoire inexpliquée Troubles du rythme ou de la conduction Cardiomyopathie dilatée Crise myotonique Nouveau-né hypotonique	

Check-up pré-anesthésique chez le patient DM1 :

- cardiaque : échocardiographie (fonction cardiaque, cardiomyopathie), ECG (recherche de troubles de la conduction ou du rythme), type et vérification de bon fonctionnement en cas de pacemaker ou de défibrillateur interne automatique
- respiratoire : efficacité de la toux, encombrement bronchique, insuffisance respiratoire restrictive, fausses routes, pneumonies d'inhalation, apnées centrales et ou obstructives du sommeil (polysomnographie), explorations fonctionnelles, éventuellement gazométrie artérielle, ventilation non-invasive
- neurologique : anxiété, degré de ralentissement idéomoteur ou d'apathie, force musculaire (échelle MIRS : le risque de complications augmente avec la sévérité de l'atteinte musculaire), antécédents de crises myotoniques
- gastro-intestinal : recherche de troubles de déglutition, retard de vidange gastrique, reflux gastro-œsophagien, constipation
- endocrinien : intolérance aux glucides voire diabète, fonction thyroïdienne
- Une mesure des CPK en préopératoire peut être utile à titre informatif (valeur de base)

Annexe 23 : Documents et pages Internet publiés par l'AFM-TÉLÉTHON sur la Maladie de Steinert

Pages d'information sur le site AFM-Téléthon (www.AFM-Telethon.fr)

Pages internet :

Maladie de Steinert

Maladie de Steinert | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/fiches-maladies/maladie-de-steinert>

La liste des essais | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/vivre-avec-la-maladie/mon-parcours-de-soins/la-liste-des-essais>

Sujets transversaux :

Prendre soin de ses muscles et articulations | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/prendre-soin-de-ses-muscles-et-articulations>

Les aides humaines à domicile | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/vivre-avec-la-maladie/des-solutions-pour-mon-quotidien/les-aides-humaines-domicile>

Devenir parents : et si c'était vous ? | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/vivre-avec-la-maladie/des-solutions-pour-mon-quotidien/devenir-parents-et-si-cetait-vous>

Scolariser son enfant | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/vivre-avec-la-maladie/des-solutions-pour-mon-quotidien/scolariser-son-enfant>

Le suivi et les soins respiratoires | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/vivre-avec-la-maladie/mon-parcours-de-soins/les-soins/le-suivi-et-les-soins-respiratoires>

Les troubles cognitifs, parlons-en | AFM Téléthon [Internet]. Disponible sur : <https://www.AFM-Téléthon.fr/fr/vivre-avec-la-maladie/mon-parcours-de-soins/les-soins/les-troubles-cognitifs-parlons-en>

Documents PDF

Pathologie :

[Zoom sur...la maladie de Steinert](#)

[La maladie de Steinert Repères dédié à la DM1](#)

Recherche

[Avancées dans la DM1 \(maladie de Steinert\)](#)

Sujets transversaux :

[Les aides humaines à domicile](#)

[Emploi et maladies neuromusculaires](#)

[Sexualité, si on en parlait... ?](#)

[Urgences et maladies neuromusculaires](#)

[Douleur et maladies neuromusculaires](#)

[Exercice physique et maladies neuromusculaires](#)

[Devenir parents avec une maladie neuromusculaire](#)

[Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#) (des témoignages maladie de Steinert)

[Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#)

[Diagnostic des maladies neuromusculaires](#)

[Prévention et maladies neuromusculaires](#)

[Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#)

[Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#)

[Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires](#)

[Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires](#)

[Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#)

Annexe 24 : Références bibliographiques

1. Abercrombie JF, Rogers J, Swash M. Faecal incontinence in myotonic dystrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*. 1 janv 1998;64(1):128-30.
2. Ahmed S, Naguib A, Tumin D, Tobias JD. Use of Sugammadex in a Patient With Myotonic Dystrophy. *Cardiol Res*. 2018;9(1):50-2.
3. Aldehag A, Jonsson H, Lindblad J, Kottorp A, Ansved T, Kierkegaard M. Effects of hand-training in persons with myotonic dystrophy type 1 – a randomised controlled cross-over pilot study. *Disability and Rehabilitation*. oct 2013;35(21):1798-807.
4. Aldridge LM. Anaesthetic problems in myotonic dystrophy. A case report and review of the Aberdeen experience comprising 48 general anaesthetics in a further 16 patients. *Br J Anaesth*. nov 1985;57(11):1119-30.
5. Allen J, Astin R, Smith C, Banks D, Turner C. Expiratory muscle strength training improves measures of pressure generation and cough strength in a patient with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. sept 2020;30(9):750-5.
6. Alsaggaf R, Pfeiffer RM, Wang Y, St George DMM, Zhan M, Wagner KR, et al. Diabetes, metformin and cancer risk in myotonic dystrophy type I. *Int J Cancer*. 1 août 2020;147(3):785-92.
7. Alsaggaf R, St George DMM, Zhan M, Pfeiffer RM, Wang Y, Anderson LA, et al. Benign tumors in myotonic dystrophy type I target disease-related cancer sites. *Ann Clin Transl Neurol*. août 2019;6(8):1510-8.
8. Alsaggaf R, Wang Y, Marini-Bettolo C, Wood L, Nikolenko N, Lochmüller H, et al. Benign and malignant tumors in the UK myotonic dystrophy patient registry. *Muscle Nerve*. févr 2018;57(2):316-20.
9. Amir A, Wolf Y, Ezra Y, Shohat M, Sher C, Hauben DJ. Pharyngeal flap for velopharyngeal incompetence in patients with myotonic dystrophy. *Ann Plast Surg*. mai 1999;42(5):549-52.
10. Anderson BJ, Brown TC. Anaesthesia for a child with congenital myotonic dystrophy. *Anaesth Intensive Care*. août 1989;17(3):351-4.
11. Anderson VB, McKenzie JA, Seton C, Fitzgerald DA, Webster RI, North KN, et al. Sniff nasal inspiratory pressure and sleep disordered breathing in childhood neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. juin 2012;22(6):528-33.
12. Angeard N, Huerta E, Jacquette A, Cohen D, Xavier J, Gargiulo M, et al. Childhood-onset form of myotonic dystrophy type 1 and autism spectrum disorder: Is there comorbidity? *Neuromuscul Disord*. mars 2018;28(3):216-21.
13. Angeard N. A neurodevelopmental approach to myotonic dystrophy type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2019;61(10):1126-1126.
14. Angeard N, Gargiulo M, Jacquette A, Radvanyi H, Eymard B, Héron D. Cognitive profile in childhood myotonic dystrophy type 1: Is there a global impairment? *Neuromuscular Disorders*. juin 2007;17(6):451-8.
15. Angeard N, Jacquette A, Gargiulo M, Radvanyi H, Moutier S, Eymard B, et al. A new window on neurocognitive dysfunction in the childhood form of myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Neuromuscul Disord*. juill 2011;21(7):468-76.
16. Annunziata A, Valente T, Cauteruccio R, Fiorentino G. Silent dysphagia in two patients with Steinert disease and recurrent respiratory exacerbations. *Acta Myol*. sept 2020;39(3):141-3.
17. Antonarakis GS, Herzog G, Kiliaridis S. Vertical relapse after orthodontic and orthognathic surgical treatment in a patient with myotonic dystrophy. *European Journal of Paediatric Dentistry*. 2019;(1):53-8.
18. Araújo FS, Bessa Júnior RC, Castro CHV de, Cruvinel MGC, Santos D. [Anesthesia in a patient with Steinert disease: case report.]. *Rev Bras Anesthesiol*. déc 2006;56(6):649-53.
19. Argov Z, de Visser M. What we do not know about pregnancy in hereditary neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. oct 2009;19(10):675-9.
- 20.

- Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, Gutmann L, Johnson NE, Meola G, et al. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract.* déc 2018;8(6):507-20.
21. Awater C, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Pregnancy course and outcome in women with hereditary neuromuscular disorders: comparison of obstetric risks in 178 patients. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* juin 2012;162(2):153-9.
22. Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest.* oct 1997;112(4):1024-8.
23. Baptista H, Lopes Cardoso I. Steinert syndrome and repercussions in dental medicine. *Archives of Oral Biology.* mars 2017;75:37-47.
24. Barberio B, Judge C, Savarino EV, Ford AC. Global prevalence of functional constipation according to the Rome criteria: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet Gastroenterology & Hepatology.* août 2021;6(8):638-48.
25. Bartlett L, Nowak M, Ho YH. Impact of fecal incontinence on quality of life. *WJG.* 2009;15(26):3276.
26. Bassez G, Lazarus A, Desguerre I, Varin J, Laforêt P, Bécane HM, et al. Severe cardiac arrhythmias in young patients with myotonic dystrophy type 1. *Neurology.* 23 nov 2004;63(10):1939-41.
27. Bégin P, Mathieu J, Almirall J, Grassino A. Relationship between chronic hypercapnia and inspiratory-muscle weakness in myotonic dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med.* juill 1997;156(1):133-9.
28. Bégin R, Bureau M, Lupien L, Bernier J, Lemieux B. Pathogenesis of respiratory insufficiency in myotonic dystrophy: the mechanical factors. *The American review of respiratory disease [Internet].* mars 1982 [cité 19 juin 2024];125(3). Disponible sur: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/6802050/>
29. Bellini M, Biagi S, Stasi C, Costa F, Mumolo MG, Ricchiuti A, et al. Gastrointestinal manifestations in myotonic muscular dystrophy. *World J Gastroenterol.* 28 mars 2006;12(12):1821-8.
30. Ben Hamou A, Espiard S, Do Cao C, Ladsous M, Loyer C, Moerman A, et al. Systematic thyroid screening in myotonic dystrophy: link between thyroid volume and insulin resistance. *Orphanet J Rare Dis.* 13 févr 2019;14(1):42.
31. Bennun M, Goldstein B, Finkelstein Y, Jedeikin R. Continuous propofol anaesthesia for patients with myotonic dystrophy. *Br J Anaesth.* sept 2000;85(3):407-9.
32. Berends J, Tieleman AA, Horlings CGC, Smulders FHP, Voermans NC, van Engelen BGM, et al. High incidence of falls in patients with myotonic dystrophy type 1 and 2: A prospective study. *Neuromuscul Disord.* oct 2019;29(10):758-65.
33. Bernstein IT, Andersen BB, Andersen JT, Arlien-øborg P. Bladder function in patients with myotonic dystrophy. *Neurourology and Urodynamics.* janv 1992;11(3):219-23.
34. Berry RB, Budhiraja R, Gottlieb DJ, Gozal D, Iber C, Kapur VK, et al. Rules for Scoring Respiratory Events in Sleep: Update of the 2007 AASM Manual for the Scoring of Sleep and Associated Events: Deliberations of the Sleep Apnea Definitions Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. *Journal of Clinical Sleep Medicine.* 15 oct 2012;08(05):597-619.
35. Bezak BJ, Arce KA, Jacob A, Van Ess J. Orthognathic Surgery in Patients With Congenital Myopathies and Congenital Muscular Dystrophies: Case Series and Review of the Literature. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery.* mars 2016;74(3):601-9.
36. Bhagavati S, Shafiq SA, Xu W. (CTG)_n repeats markedly inhibit differentiation of the C2C12 myoblast cell line: implications for congenital myotonic dystrophy. *Biochim Biophys Acta.* 24 févr 1999;1453(2):221-9.
37. Bianchi MLE, Losurdo A, Di Blasi C, Santoro M, Masciullo M, Conte G, et al. Prevalence and clinical correlates of sleep disordered breathing in myotonic dystrophy types 1 and 2. *Sleep Breath.* sept 2014;18(3):579-89.
38. Bigot A, Klein AF, Gasnier E, Jacquemin V, Ravassard P, Butler-Browne G, et al. Large CTG repeats trigger p16-dependent premature senescence in myotonic dystrophy type 1 muscle precursor cells. *Am J Pathol.* avr 2009;174(4):1435-42.
39. Bird TD. Myotonic Dystrophy Type 1. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, et al., éditeurs. *GeneReviews® [Internet].* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité

- 16 févr 2024]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>
40. Biricocchi C, Drake J, Svien L. Balance Outcomes Following a Tap Dance Program for a Child With Congenital Myotonic Muscular Dystrophy. *Pediatric Physical Therapy*. 2014;26(3):360-5.
41. Bisinotto FMB, Fabri DC, Calçado MS, Perfeito PB, Tostes LV, Sousa GD. Anesthesia for videolaparoscopic cholecystectomy in a patient with Steinert disease. Case report and review of the literature. *Rev Bras Anesthesiol*. 2010;60(2):181-91, 105-10.
42. Blumgart CH, Hughes DG, Redfern N. Obstetric anaesthesia in dystrophia myotonica. *Anaesthesia*. janv 1990;45(1):26-9.
43. Boentert M, Cao M, Mass D, De Mattia E, Falcier E, Goncalves M, et al. Consensus-Based Care Recommendations for Pulmonologists Treating Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. *Respiration*. 2020;99(4):360-8.
44. Bonanni E, Carnicelli L, Crapanzano D, Maestri M, Simoncini C, Baldanzi S, et al. Disruption of sleep-wake continuum in myotonic dystrophy type 1: Beyond conventional sleep staging. *Neuromuscul Disord*. mai 2018;28(5):414-21.
45. Bouchard JP, Cossette L, Bassez G, Puymirat J. Natural history of skeletal muscle involvement in myotonic dystrophy type 1: a retrospective study in 204 cases. *J Neurol*. févr 2015;262(2):285-93.
46. Bouly A, Nathan N, Feiss P. Propofol in myotonic dystrophy. *Anaesthesia*. août 1991;46(8):705.
47. Boussaïd G, Prigent H, Laforet P, Raphaël JC, Annane D, Orlikowski D, et al. Effect and impact of mechanical ventilation in myotonic dystrophy type 1: a prospective cohort study. *Thorax*. nov 2018;73(11):1075-8.
48. Bouvet L. Échographie gastrique pour évaluation du contenu gastrique des patients en urgence. *Anesthésie & Réanimation*. 1 mai 2022;8.
49. Bruggen JPT, Bastiaansen LAK, Tyssen CC, Gielen G. DISORDERS OF EYE MOVEMENT IN MYOTONIC DYSTROPHY. *Brain*. 1990;113(2):463-73.
50. Burdi AR, Spyropoulos MN. Prenatal growth patterns of the human mandible and masseter muscle complex. *American Journal of Orthodontics*. oct 1978;74(4):380-7.
51. Cabada T, Díaz J, Iridoy M, López P, Jericó I, Lecumberri P, et al. Longitudinal study in patients with myotonic dystrophy type 1: correlation of brain MRI abnormalities with cognitive performances. *Neuroradiology*. juill 2021;63(7):1019-29.
52. Cacucci L, Ricci B, Moretti M, Gasparini G, Pelo S, Grippaudo C. Surgical Orthodontic Treatment of a Patient Affected by Type 1 Myotonic Dystrophy (Steinert Syndrome). *Case Reports in Dentistry*. 2017;2017:1-9.
53. Caillet-Boudin ML, Fernandez-Gomez FJ, Tran H, Dhaenens CM, Buee L, Sergeant N. Brain pathology in myotonic dystrophy: when tauopathy meets spliceopathy and RNAopathy. *Front Mol Neurosci* [Internet]. 2014 [cité 16 févr 2024];6. Disponible sur: <http://journal.frontiersin.org/article/10.3389/fnmol.2013.00057/abstract>
54. Campbell C, Sherlock R, Jacob P, Blayney M. Congenital myotonic dystrophy: assisted ventilation duration and outcome. *Pediatrics*. avr 2004;113(4):811-6.
55. Canavese F, Sussman MD. Orthopaedic Manifestations of Congenital Myotonic Dystrophy During Childhood and Adolescence. *Journal of Pediatric Orthopaedics*. mars 2009;29(2):208-13.
56. Cantara S, Chiofalo F, Ciuli C, Marzocchi C, Dotti MT, Carla M, et al. RARE POMC MUTATION IN A PATIENT WITH MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 AND ADRENOCORTICOTROPIN HYPERRESPONSE TO CORTICOTROPIN-RELEASING HORMONE. *AACE Clin Case Rep*. 2019;5(2):e132-7.
57. Carlier RY, Quijano-Roy S. Myoimaging in Congenital Myopathies. *Semin Pediatr Neurol*. avr 2019;29:30-43.
58. Carrié C, Bonnardel E, Vally R, Revel P, Marthan R, Biais M. Vital Capacity Impairment due to Neuromuscular Disease and its Correlation with Diaphragmatic Ultrasound: A Preliminary Study. *Ultrasound in Medicine & Biology*. janv 2016;42(1):143-9.
59. Carter JN, Steinbeck KS. Reduced adrenal androgens in patients with myotonic dystrophy. *J Clin Endocrinol Metab*. mars 1985;60(3):611-4.
60. Catanzarite V, Gambling D, Bird LM, Honold J, Perkins E. Respiratory compromise after MgSO4

- therapy for preterm labor in a woman with myotonic dystrophy: a case report. *J Reprod Med.* mars 2008;53(3):220-2.
61.
Chatwin M, Toussaint M, Gonçalves MR, Sheers N, Mellies U, Gonzales-Bermejo J, et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: A state of the art review. *Respir Med.* mars 2018;136:98-110.
62.
Cheminelle M, Nougues MC, Isapof A, Aubertin G, Corvol H, Beydon N, et al. Respiratory function and sleep in children with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord.* mars 2023;33(3):263-9.
63.
Cherif Y, Zantour B, Alaya W, Berriche O, Younes S, Sfar MH. Primary Hyperparathyroidism and Hyperthyroidism in a Patient with Myotonic Dystrophy: A Case Report and Review of the Literature. *Case Rep Endocrinol.* 2015;2015:735868.
64.
Choi SH, Yang HK, Hwang JM, Park KS. Ocular Findings of Myotonic Dystrophy Type 1 in the Korean Population. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* juin 2016;254(6):1189-93.
65.
Chong-Nguyen C, Wahbi K, Algalarrondo V, Bécane HM, Radvanyi-Hoffman H, Arnaud P, et al. Association Between Mutation Size and Cardiac Involvement in Myotonic Dystrophy Type 1: An Analysis of the DM1-Heart Registry. *Circ Cardiovasc Genet.* juin 2017;10(3):e001526.
66.
Cobo AM, Poza JJ, Blanco A, Lopez De Munain A, Saenz A, Azpitarte M, et al. Frequency of myotonic dystrophy gene carriers in cataract patients. *Journal of Medical Genetics.* 1 mars 1996;33(3):221-3.
67.
Cohen D, Plaza M, Angeard N, Lanthier-Gazzano O, Baraud P, Rivière JP, et al. Reading and spelling impairments in children and adolescents with infantile myotonic dystrophy. *Journal of Neurolinguistics.* nov 2006;19(6):455-65.
68.
Cottez-Gacia S, Tourtier JP, Koulmann P, Taillia H, Pelletier C, Vincenti-Rouquette I, et al. Maladie de Steinert et anesthésie. *Le Praticien en Anesthésie Réanimation.* déc 2011;15(6):374-7.
69.
Creta A, Providência R, Gossios T, Elliott PM, Turner C, Savvatis K, et al. A Normal Electrocardiogram Does Not Exclude Infra-Hisian Conduction Disease in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1. *JACC: Clinical Electrophysiology.* août 2021;7(8):1038-48.
70.
Creta A, Providência R, Gossios T, Elliott PM, Turner C, Savvatis K, et al. A Normal Electrocardiogram Does Not Exclude Infra-Hisian Conduction Disease in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1. *JACC: Clinical Electrophysiology.* août 2021;7(8):1038-48.
71.
Creta A, Providência R, Gossios T, Elliott PM, Turner C, Savvatis K, et al. A Normal Electrocardiogram Does Not Exclude Infra-Hisian Conduction Disease in Patients With Myotonic Dystrophy Type 1. *JACC: Clinical Electrophysiology.* août 2021;7(8):1038-48.
72.
Cudia P, Weis L, Baba A, Kiper P, Marcante A, Rossi S, et al. Effects of Functional Electrical Stimulation Lower Extremity Training in Myotonic Dystrophy Type I: A Pilot Controlled Study. *Am J Phys Med Rehabil.* nov 2016;95(11):809-17.
73.
Cumming SA, Hamilton MJ, Robb Y, Gregory H, McWilliam C, Cooper A, et al. De novo repeat interruptions are associated with reduced somatic instability and mild or absent clinical features in myotonic dystrophy type 1. *Eur J Hum Genet.* nov 2018;26(11):1635-47.
74.
Cup EH, Kinébanian A, Satink T, Pieterse AJ, Hendricks HT, Oostendorp RA, et al. Living with myotonic dystrophy; what can be learned from couples? a qualitative study. *BMC Neurol.* déc 2011;11(1):86.
75.
Dahlqvist JR, Ørngreen MC, Witting N, Vissing J. Endocrine function over time in patients with myotonic dystrophy type 1. *Eur J Neurol.* janv 2015;22(1):116-22.
76.
Dalmas-Laurent AF, Bruneau B, Roux-Buisson N. Hyperthermie maligne de l'anesthésie. *Anesthésie & Réanimation.* mars 2023;9(2):173-83.
77.
Dalvin LA, Shields CL, Pulido JS, Sioufi K, Cohen V, Shields JA. Uveal Melanoma Associated With Myotonic Dystrophy: A Report of 6 Cases. *JAMA Ophthalmol.* 1 mai 2018;136(5):543.
78.
Damian MS, Gerlach A, Schmidt F, Lehmann E, Reichmann H. Modafinil for excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy. *Neurology.* 27 mars 2001;56(6):794-6.
79.
Dao TN, Mathieu J, Bouchard JP, De Braekeleer M. Fertility in myotonic dystrophy in Saguenay-Lac-St-Jean: a historical perspective. *Clin Genet.* nov 1992;42(5):234-9.
- 80.

- Dauvilliers YA, Laberge L. Myotonic dystrophy type 1, daytime sleepiness and REM sleep dysregulation. *Sleep Med Rev.* déc 2012;16(6):539-45.
81.
- Davey EE, Légaré C, Planco L, Shaughnessy S, Lennon CD, Roussel MP, et al. Individual transcriptomic response to strength training for patients with myotonic dystrophy type 1. *JCI Insight.* 24 juill 2023;8(14):e163856.
82.
- Davion JB, Tard C, Kuchcinski G, Fragoso L, Wilu-Wilu A, Maurage P, et al. Characterization of theory of mind performance in patients with myotonic dystrophy type 1. *Cortex.* nov 2023;168:181-92.
83.
- Day JW, Ricker K, Jacobsen JF, Rasmussen LJ, Dick KA, Kress W, et al. Myotonic dystrophy type 2: molecular, diagnostic and clinical spectrum. *Neurology.* 25 févr 2003;60(4):657-64.
84.
- De Antonio M, Dogan C, Hamroun D, Mati M, Zerrouki S, Eymard B, et al. Unravelling the myotonic dystrophy type 1 clinical spectrum: A systematic registry-based study with implications for disease classification. *Revue Neurologique.* oct 2016;172(10):572-80.
85.
- de Die-Smulders CE, Höweler CJ, Thijs C, Mirandolle JF, Anten HB, Smeets HJ, et al. Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. *Brain.* août 1998;121 (Pt 8):1557-63.
86.
- de Swart BJM, van Engelen BGM, van de Kerkhof JPBM, Maassen B a. M. Myotonia and flaccid dysarthria in patients with adult onset myotonic dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* oct 2004;75(10):1480-2.
87.
- De Swart BJM, Van Engelen BGM, Maassen BAM. Warming up improves speech production in patients with adult onset myotonic dystrophy. *Journal of Communication Disorders.* mai 2007;40(3):185-95.
88.
- De Temmerman N, Sermon K, Seneca S, De Rycke M, Hilven P, Lissens W, et al. Intergenerational instability of the expanded CTG repeat in the DMPK gene: studies in human gametes and preimplantation embryos. *Am J Hum Genet.* août 2004;75(2):325-9.
89.
- Dean NL, Ao A. Genetic prenatal and preimplantation diagnosis of trinucleotide repeat disorders. *Expert Rev Neurother.* juill 2002;2(4):561-72.
90.
- Degraeuwe J, Van Laecke E, De Muynck M, Van Biervliet S, Vande Velde S, Van Winckel M. Faecal incontinence due to atrophy of the anal sphincter in myotonic dystrophy: a case report. *Acta Gastroenterol Belg.* mars 2011;74(1):88-90.
91.
- Delaporte C. Personality Patterns in Patients With Myotonic Dystrophy. *Arch Neurol.* 1 mai 1998;55(5):635.
92.
- Di Leo V, Lawless C, Roussel MP, Gomes TB, Gorman GS, Russell OM, et al. Resistance Exercise Training Rescues Mitochondrial Dysfunction in Skeletal Muscle of Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *JND.* 7 nov 2023;10(6):1111-26.
93.
- Dogan C, De Antonio M, Hamroun D, Varet H, Fabbro M, Rougier F, et al. Gender as a Modifying Factor Influencing Myotonic Dystrophy Type 1 Phenotype Severity and Mortality: A Nationwide Multiple Databases Cross-Sectional Observational Study. *PLoS One.* 2016;11(2):e0148264.
94.
- Douniol M, Jacqueline A, Cohen D, Bodeau N, Rachidi L, Angeard N, et al. Psychiatric and cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1. *Develop Med Child Neuro.* oct 2012;54(10):905-11.
95.
- Drake C, Nickel C, Burduvali E, Roth T, Jefferson C, Pietro B. The pediatric daytime sleepiness scale (PDSS): sleep habits and school outcomes in middle-school children. *Sleep.* 15 juin 2003;26(4):455-8.
96.
- Echenne B, Bassez G. Congenital and infantile myotonic dystrophy. In: *Handbook of Clinical Neurology* [Internet]. Elsevier; 2013 [cité 14 juin 2024]. p. 1387-93. Disponible sur: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9780444595652000095>
97.
- Echenne B, Rideau A, Roubertie A, Sébire G, Rivier F, Lemieux B. Myotonic dystrophy type I in childhood Long-term evolution in patients surviving the neonatal period. *Eur J Paediatr Neurol.* mai 2008;12(3):210-23.
98.
- Eckardt VF, Nix W, Kraus W, Bohl J. Esophageal motor function in patients with muscular dystrophy. *Gastroenterology.* mars 1986;90(3):628-35.
99.
- Eckardt VF, Nix W. The anal sphincter in patients with myotonic muscular dystrophy. *Gastroenterology.* févr 1991;100(2):424-30.
100.
- Ekström AB, Hakenäs-Plate L, Samuelsson L, Tulinius M, Wentz E. Autism spectrum conditons in

- myotonic dystrophy type 1: A study on 57 individuals with congenital and childhood forms. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*. 2008;147B(6):918-26.
101. Ekström AB, Hakenäs-Plate L, Tulinius M, Wentz E. Cognition and adaptive skills in myotonic dystrophy type 1: a study of 55 individuals with congenital and childhood forms. *Dev Med Child Neurol*. déc 2009;51(12):982-90.
102. El-Dawlatly A, Aldohayan A, Nawaz S, Alshutry A. Anesthetic management of a patient with myotonic dystrophy for laparoscopic cholecystectomy--a case report. *Middle East J Anaesthesiol*. juin 2008;19(5):1135-40.
103. Ergoli M, Venditti M, Dotolo R, Picillo E, Minucci S, Politano L. Study of anti-Müllerian hormone levels in patients with Myotonic Dystrophy Type 1. Preliminary results. *Acta Myol*. déc 2017;36(4):199-202.
104. Ergoli M, Venditti M, Picillo E, Minucci S, Politano L. Study of expression of genes potentially responsible for reduced fitness in patients with myotonic dystrophy type 1 and identification of new biomarkers of testicular function. *Mol Reprod Dev*. janv 2020;87(1):45-52.
105. Eriksson B, Ekström A, Peny-Dahlstrand M. Daily activity performance in congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1: a population-based study. *Develop Med Child Neuro*. juin 2020;62(6):723-8.
106. Fauroux B, Aubertin G, Cohen E, Clément A, Lofaso F. Sniff nasal inspiratory pressure in children with muscular, chest wall or lung disease. *Eur Respir J*. janv 2009;33(1):113-7.
107. Fauroux B, Abel F, Amaddeo A, Bignamini E, Chan E, Corel L, et al. ERS statement on paediatric long-term noninvasive respiratory support. *Eur Respir J*. juin 2022;59(6):2101404.
108. Feingold B, Mahle WT, Auerbach S, Clemens P, Domenighetti AA, Jefferies JL, et al. Management of Cardiac Involvement Associated With Neuromuscular Diseases: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 26 sept 2017;136(13):e200-31.
109. Fernández-Real JM, Molina A, Broch M, Ricart W, Gutiérrez C, Casamitjana R, et al. Tumor necrosis factor system activity is associated with insulin resistance and dyslipidemia in myotonic dystrophy. *Diabetes*. mai 1999;48(5):1108-12.
110. Ferrari Aggradi CR, Falcier E, Lizio A, Pirola A, Casiraghi J, Zanolini A, et al. Assessment of Respiratory Function and Need for Noninvasive Ventilation in a Cohort of Patients with Myotonic Dystrophy Type 1 Followed at One Single Expert Center. *Can Respir J*. 18 juin 2022;2022:2321909.
111. Filli L, Schwegler S, Meyer C, Killeen T, Easthope CS, Broicher SD, et al. Characterizing cognitive-motor impairments in patients with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. juin 2020;30(6):510-20.
112. Fiset-Paulhus I, Gagnon C, Girard-Côté L, Morin M. Genitourinary and lower gastrointestinal conditions in patients with myotonic dystrophy type 1: A systematic review of evidence and implications for clinical practice. *Neuromuscular Disorders*. mai 2022;32(5):361-76.
113. Fiset-Paulhus I, Gagnon C, Morin M. Prevalence of urinary incontinence and other pelvic floor disorders in women with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. janv 2023;33(1):32-9.
114. Flabeau O, Bisson T. [Multidisciplinary care of patients with Myotonic Dystrophy type 1 (DM1) in South Aquitaine]. *Med Sci (Paris)*. nov 2021;37 Hors série n° 1:32-5.
115. Flohr H, Breull W. Effect of etafenone on total and regional myocardial blood flow. *Arzneimittelforschung*. sept 1975;25(9):1400-3.
116. Fontinha C, Engvall M, Sjögreen L, Kiliaridis S. Craniofacial morphology and growth in young patients with congenital or childhood onset myotonic dystrophy. *European Journal of Orthodontics*. 28 sept 2018;40(5):544-8.
117. Fontinha C, Engvall M, Sjögreen L, Mårtensson Å, Ekström AB, Kiliaridis S. Occlusal traits and longitudinal dental changes in children and adolescents with congenital or childhood onset myotonic dystrophy. *European Journal of Orthodontics*. 4 oct 2021;43(5):527-33.
118. Fournier E, Arzel M, Sternberg D, Vicart S, Laforet P, Eymard B, et al. Electromyography guides toward subgroups of mutations in muscle channelopathies. *Ann Neurol*. nov 2004;56(5):650-61.
119. Fournier E, Viala K, Gervais H, Sternberg D, Arzel-Hézode M, Laforêt P, et al. Cold extends

- electromyography distinction between ion channel mutations causing myotonia. *Ann Neurol.* sept 2006;60(3):356-65.
120.
Franco R, Miranda M, Di Renzo L, Barlattani A, De Lorenzo A, Bollero P. Oral Management of Steinert's Disease and Role of Anxiolysis. *J Contemp Dent Pract.* 1 sept 2018;19(9):1157-60.
121.
Franco-Guerrero AA, Márquez-Quiroz LC, Valadéz-Jiménez VM, Cortés H, Murillo-Melo NM, Muñoz B, et al. Oropharyngeal dysphagia in early stages of myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve.* juill 2019;60(1):90-5.
122.
Fregonezi G, Azevedo IG, Resqueti VR, De Andrade AD, Gualdi LP, Aliverti A, et al. Muscle Impairment in Neuromuscular Disease Using an Expiratory/Inspiratory Pressure Ratio. *Respir Care.* avr 2015;60(4):533-9.
123.
Fromageot C, Lofaso F, Annane D, Falaize L, Lejaille M, Clair B, et al. Supine fall in lung volumes in the assessment of diaphragmatic weakness in neuromuscular disorders. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation.* janv 2001;82(1):123-8.
124.
Fuchs-Buder T, Romero CS, Lewald H, Lamperti M, Afshari A, Hristovska AM, et al. Peri-operative management of neuromuscular blockade: A guideline from the European Society of Anaesthesiology and Intensive Care. *Eur J Anaesthesiol.* 1 févr 2023;40(2):82-94.
125.
Fujino H, Suwazono S, Ueda Y, Kobayashi M, Nakayama T, Imura O, et al. Longitudinal Changes in Neuropsychological Functioning in Japanese Patients with Myotonic Dystrophy Type 1: A Five Year Follow-Up Study. *JND.* 7 nov 2023;10(6):1083-92.
126.
Furling D, Coiffier L, Mouly V, Barbet JP, St Guily JL, Taneja K, et al. Defective satellite cells in congenital myotonic dystrophy. *Hum Mol Genet.* 15 sept 2001;10(19):2079-87.
127.
Furling D, Lemieux D, Taneja K, Puymirat J. Decreased levels of myotonic dystrophy protein kinase (DMPK) and delayed differentiation in human myotonic dystrophy myoblasts. *Neuromuscul Disord.* nov 2001;11(8):728-35.
128.
Gagnon C, Gallais B. Understanding factors hampering activities of daily living performance in childhood-onset myotonic dystrophy phenotypes. *Develop Med Child Neuro.* juin 2020;62(6):665-665.
129.
Gagnon C, Gallais B, Laberge L. Myotonic dystrophy type 1: reasons to be OPTIMISTIC. *The Lancet Neurology.* août 2018;17(8):652-3.
130.
Gagnon C, Kierkegaard M, Blackburn C, Chrestian N, Lavoie M, Bouchard M, et al. Participation restriction in childhood phenotype of myotonic dystrophy type 1: a systematic retrospective chart review. *Develop Med Child Neuro.* mars 2017;59(3):291-6.
131.
Gagnon C, Mathieu J, Jean S, Laberge L, Perron M, Veillette S, et al. Predictors of disrupted social participation in myotonic dystrophy type 1. *Arch Phys Med Rehabil.* juill 2008;89(7):1246-55.
132.
Gagnon C, Petitclerc É, Kierkegaard M, Mathieu J, Duchesne É, Hébert LJ. A 9-year follow-up study of quantitative muscle strength changes in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol.* juill 2018;265(7):1698-705.
133.
Gallais B, Gagnon C, Mathieu J, Richer L. Cognitive decline over time in adults with myotonic dystrophy type 1: A 9-year longitudinal study. *Neuromuscular Disorders.* janv 2017;27(1):61-72.
134.
Gallais B, Roussel MP, Laberge L, Hébert LJ, Duchesne E. Impact of a 12-week Strength Training Program on Fatigue, Daytime Sleepiness, and Apathy in Men with Myotonic Dystrophy Type 1. *JND.* 9 sept 2022;9(5):629-39.
135.
Garcia R, Labarre Q, Degand B, Ingrand P, Le Gal F, Bonnet B, et al. Apical left ventricular myocardial dysfunction is an early feature of cardiac involvement in myotonic dystrophy type 1. *Echocardiography.* févr 2017;34(2):184-90.
136.
García-Cruz I, Muñoz-Negrete FJ, Benito-Pascual B, Arriola-Villalobos P, Pérez-Bañón MD, Alió JL, et al. Ocular findings in a Spanish cohort of myotonic dystrophy type 1. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* avr 2023;261(4):1109-14.
137.
Garibaldi M, Nicoletti T, Bucci E, Fionda L, Leonardi L, Morino S, et al. Muscle magnetic resonance imaging in myotonic dystrophy type 1 (DM1): Refining muscle involvement and implications for clinical trials. *Eur J Neurol.* mars 2022;29(3):843-54.
138.
Garmendia J, Labayru G, Aliri J, López De Munain A, Sistiaga A. Executive functions and daily functioning in myotonic dystrophy type 1 ecological assessment with virtual reality. *Neuromuscular Disorders.* déc 2023;33(12):917-22.

139.
Garrott HM, Walland MJ, O'Day J. Clinical Case Notes: Recurrent posterior capsular opacification and capsulorhexis contracture after cataract surgery in myotonic dystrophy. *Clinical Exper Ophthalmology*. déc 2004;32(6):653-5.
140.
Gaul C, Schmidt T, Windisch G, Wieser T, Müller T, Vielhaber S, et al. Subtle cognitive dysfunction in adult onset myotonic dystrophy type 1 (DM1) and type 2 (DM2). *Neurology*. 25 juill 2006;67(2):350-2.
141.
Gelsomino S, Lorusso R, Billè G, De Cicco G, Da Broi U, Rostagno C, et al. Cardiac surgery in type-1-myotonic muscular dystrophy (Steinert syndrome) associated to Barlow disease. *Interact Cardiovasc Thorac Surg*. avr 2008;7(2):222-6.
142.
Gianola S, Castellini G, Pecoraro V, Monticone M, Banfi G, Moja L. Effect of Muscular Exercise on Patients With Muscular Dystrophy: A Systematic Review and Meta-Analysis of the Literature. *Front Neurol*. 2020;11:958.
143.
Goossens E, Steyaert J, De Die-Smulders C, Willekens D, Fryns JP. Emotional and behavioral profile and child psychiatric diagnosis in the childhood type of myotonic dystrophy. *Genet Couns*. 2000;11(4):317-27.
144.
Gorelik L, Flores A. Anesthetic Management for Multiple Family Members with Myotonic Dystrophy for Interventional Cardiac Procedures-A Case Series. *Front Med (Lausanne)*. 2017;4:243.
145.
Gourdon G, Meola G. Myotonic Dystrophies: State of the Art of New Therapeutic Developments for the CNS. *Front Cell Neurosci*. 2017;11:101.
146.
Grice JE, Jackson RV, Hockings GI, Torpy DJ, Walters MM, Crosbie GV. Adrenocorticotropin hyperresponse to the corticotropin-releasing hormone-mediated stimulus of naloxone in patients with myotonic dystrophy. *J Clin Endocrinol Metab*. janv 1995;80(1):179-84.
147.
Griggs RC, Halliday D, Kingston W, Moxley RT. Effect of testosterone on muscle protein synthesis in myotonic dystrophy. *Ann Neurol*. nov 1986;20(5):590-6.
148.
Griggs RC, Kingston W, Herr BE, Forbes G, Moxley RT. Lack of relationship of hypogonadism to muscle wasting in myotonic dystrophy. *Arch Neurol*. sept 1985;42(9):881-5.
149.
Groh WJ, Bhakta D, Tomaselli GF, Aleong RG, Teixeira RA, Amato A, et al. 2022 HRS expert consensus statement on evaluation and management of arrhythmic risk in neuromuscular disorders. *Heart Rhythm*. oct 2022;19(10):e61-120.
150.
Groh WJ, Groh MR, Saha C, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. *N Engl J Med*. 19 juin 2008;358(25):2688-97.
151.
Gupta N, N Saxena K, Kumar Panda A, Anand R, Mishra A. Myotonic dystrophy: an anaesthetic dilemma. *Indian J Anaesth*. déc 2009;53(6):688-91.
152.
Gustin MP, Putois B, Guyon A, Lecendreux M, Challamel MJ, Plancoulaine S, et al. French Sleepiness Scale for Adolescents-8 items: A discriminant and diagnostic validation. *L'Encéphale*. avr 2023;49(2):109-16.
153.
Gutiérrez Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, Azriel S, Eulalio Bárcena J, Cabezudo García P, et al. Clinical guide for the diagnosis and follow-up of myotonic dystrophy type 1, MD1 or Steinert's disease. *Medicina Clínica (English Edition)*. juill 2019;153(2):82.e1-82.e17.
154.
Gutschmidt K, Wirner-Piotrowski C, Angarita NG, Montagnese F, Schoser B, Wenninger S. Prediction of respiratory impairment in myotonic dystrophies using the 'Respiratory involvement symptom checklist' (Respcheck). *Neuromuscular Disorders*. juill 2023;33(7):610-8.
155.
Guy-Coichard C, Nguyen DT, Delorme T, Boureau F. Pain in hereditary neuromuscular disorders and myasthenia gravis: a national survey of frequency, characteristics, and impact. *J Pain Symptom Manage*. janv 2008;35(1):40-50.
156.
Halliday D, Ford GC, Edwards RH, Rennie MJ, Griggs RC. In vivo estimation of muscle protein synthesis in myotonic dystrophy. *Ann Neurol*. janv 1985;17(1):65-9.
157.
Hamel JI, McDermott MP, Hilbert JE, Martens WB, Luebke E, Tawil R, et al. Milestones of progression in myotonic dystrophy type 1 and type 2. *Muscle Nerve*. oct 2022;66(4):508-12.
158.
Hamel-Roy J, Devroede G, Arhan P, Tétreault JP, Lemieux B, Scott H. Functional abnormalities of the anal sphincters in patients with myotonic dystrophy. *Gastroenterology*. juin 1984;86(6):1469-74.

159. Hamilton MJ, Atalaia A, McLean J, Cumming SA, Evans JJ, Ballantyne B, et al. Clinical and neuroradiological correlates of sleep in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. mai 2022;32(5):377-89.
160. Hammarén E, Lindberg C, Kjellby-Wendt G. Effects of a balance exercise programme in myotonic dystrophy type 1: A pilot study. *European Journal of Physiotherapy*. 3 juill 2015;17(3):123-31.
161. Hannon VM, Cunningham AJ, Hutchinson M, McNicholas W. Aspiration pneumonia and coma--an unusual presentation of dystrophic myotonia. *Can Anaesth Soc J*. nov 1986;33(6):803-6.
162. Hanoun S, Sun Y, Ebrahimi F, Ghasemi M. Speech and language abnormalities in myotonic dystrophy: An overview. *Journal of Clinical Neuroscience*. févr 2022;96:212-20.
163. Harper P, Penny R, Foley TP, Migeon CJ, Blizzard RM. Gonadal function in males with myotonic dystrophy. *J Clin Endocrinol Metab*. déc 1972;35(6):852-6.
164. Hartman J, Patki T, Johnson NE. Diagnosis and Management of Myotonic Dystrophy Type 1. *JAMA*. 9 avr 2024;331(14):1227.
165. Hartog L, Zhao J, Reynolds J, Brokamp G, Vilson F, Arnold WD, et al. Factors Influencing the Severity and Progression of Respiratory Muscle Dysfunction in Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol*. 13 avr 2021;12:658532.
166. Hawkins AM, Hawkins CL, Abdul Razak K, Khoo TK, Tran K, Jackson RV. Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuromuscul Disord*. mars 2019;29(3):198-212.
167. Hawkins AM, Hawkins CL, Abdul Razak K, Khoo TK, Tran K, Jackson RV. Respiratory dysfunction in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuromuscular Disorders*. mars 2019;29(3):198-212.
168. Hayes HA, Dibella D, Crockett R, Dixon M, Butterfield RJ, Johnson NE. Stepping Activity in Children With Congenital Myotonic Dystrophy. *Pediatric Physical Therapy*. oct 2018;30(4):335-9.
169. Heatwole C, Bode R, Johnson N, Quinn C, Martens W, McDermott MP, et al. Patient-reported impact of symptoms in myotonic dystrophy type 1 (PRISM-1). *Neurology*. 24 juill 2012;79(4):348-57.
170. Heidsieck E, Gutschmidt K, Schoser B, Wenninger S. Suitability of the Respcheck questionnaire and Epworth sleepiness scale for therapy monitoring in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. oct 2023;33(10):754-61.
171. Heller SA, Shih R, Kalra R, Kang PB. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. avr 2020;61(4):436-48.
172. Hendrickson WA, Ward KB. Atomic models for the polypeptide backbones of myohemerythrin and hemerythrin. *Biochem Biophys Res Commun*. 27 oct 1975;66(4):1349-56.
173. Henke C, Spiesshoefer J, Kabitz HJ, Herkenrath S, Randerath W, Brix T, et al. Characteristics of respiratory muscle involvement in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. janv 2020;30(1):17-27.
174. Hermans MCE, Faber CG, Bekkers SCAM, de Die-Smulders CEM, Gerrits MM, Merckies ISJ, et al. Structural and functional cardiac changes in myotonic dystrophy type 1: a cardiovascular magnetic resonance study. *J Cardiovasc Magn Reson*. 24 juill 2012;14(1):48.
175. Hermans MCE, Merckies ISJ, Laberge L, Blom EW, Tennant A, Faber CG. Fatigue and daytime sleepiness scale in myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. janv 2013;47(1):89-95.
176. Hildonen M, Knak KL, Dunø M, Vissing J, Tümer Z. Stable Longitudinal Methylation Levels at the CpG Sites Flanking the CTG Repeat of DMPK in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *Genes (Basel)*. 13 août 2020;11(8):936.
177. Hlaing PM, Scott IA, Jackson RV. Dysregulation of calcium metabolism in type 1 myotonic dystrophy. *Intern Med J*. nov 2019;49(11):1412-7.
178. Ho G. Congenital and childhood myotonic dystrophy: Current aspects of disease and future directions. *WJCP*. 2015;4(4):66.
179. Ho G, Carey KA, Cardamone M, Farrar MA. Myotonic dystrophy type 1: clinical manifestations in children and adolescents. *Arch Dis Child*. janv 2019;104(1):48-52.
180. Ho G, Widger J, Cardamone M, Farrar MA. Quality of life and excessive daytime sleepiness in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *Sleep Med*. avr 2017;32:92-6.

181.
Houvenaeghel M, Achilli-Cornesse E, Jullian-Papouin H, Martin-Meyssonier A, Manelli JC. [Oral dantrolene in a parturient with myotonic dystrophy and susceptibility to malignant hyperthermia]. *Ann Fr Anesth Reanim.* 1988;7(5):408-11.
182.
Huber SJ, Kissel JT, Shuttleworth EC, Chakeres DW, Clapp LE, Brogan MA. Magnetic resonance imaging and clinical correlates of intellectual impairment in myotonic dystrophy. *Arch Neurol.* mai 1989;46(5):536-40.
183.
Hunter M, Ekstrom A, Campbell C, Hung M, Bounsanga J, Bates K, et al. Patient-reported study of the impact of pediatric-onset myotonic dystrophy. *Muscle and Nerve.* oct 2019;60(4):392-9.
184.
Iida S, Seino H, Nagahata F, Tatsuo S, Maruyama S, Kon S, et al. Cerebral ventriculomegaly in myotonic dystrophy type 1: normal pressure hydrocephalus-like appearances on magnetic resonance imaging. *BMC Neurosci.* 18 oct 2021;22(1):62.
185.
Imison AR. Anaesthesia and myotonia--an Australian experience. *Anaesth Intensive Care.* févr 2001;29(1):34-7.
186.
Isaac O, Thiemer K. [Biochemical studies on camomile components/III. In vitro studies about the antipeptic activity of (–)-alpha-bisabolol (author's transl)]. *Arzneimittelforschung.* sept 1975;25(9):1352-4.
187.
Iwasaki Y, Oiso Y, Takatsuki K, Tomita A, Kondo K, Hasegawa H, et al. [Impaired vasopressin secretion in patients with myotonic dystrophy]. *Nihon Naibunpi Gakkai Zasshi.* 20 févr 1988;64(2):69-77.
188.
Jacobs D, Willekens D, De Die-Smulders C, Frijns J, Steyaert J. Delusional and psychotic disorders in juvenile myotonic dystrophy type-1. *American J of Med Genetics Pt B.* juin 2017;174(4):359-66.
189.
Jiménez-Moreno AC, Raaphorst J, Babačić H, Wood L, Van Engelen B, Lochmüller H, et al. Falls and resulting fractures in Myotonic Dystrophy: Results from a multinational retrospective survey. *Neuromuscular Disorders.* mars 2018;28(3):229-35.
190.
Jimenez-Moreno AC, Nikolenko N, Kierkegaard M, Blain AP, Newman J, Massey C, et al. Analysis of the functional capacity outcome measures for myotonic dystrophy. *Ann Clin Transl Neurol.* août 2019;6(8):1487-97.
191.
Joh JH, Kim JY, Baek SH, Song JG, Lee YM, Kim JU. Total intravenous anesthesia in a 10-month-old patient with congenital myotonic dystrophy undergoing endoscopic third ventriculostomy -A case report-. *Korean J Anesthesiol.* 2012;63(2):169-192.
- Johansson A null, Andrew R, Forsberg H, Cederquist K, Walker BR, Olsson T. Glucocorticoid metabolism and adrenocortical reactivity to ACTH in myotonic dystrophy. *J Clin Endocrinol Metab.* sept 2001;86(9):4276-83.
193.
Johnson NE, Ekstrom A, Campbell C, Hung M, Adams HR, Chen W, et al. Parent-reported multi-national study of the impact of congenital and childhood onset myotonic dystrophy. *Develop Med Child Neuro.* juill 2016;58(7):698-705.
194.
Johnson NE, Aldana EZ, Angeard N, Ashizawa T, Berggren KN, Marini-Bettolo C, et al. Consensus-based care recommendations for congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract.* oct 2019;9(5):443-54.
195.
Johnson NE, Butterfield R, Berggren K, Hung M, Chen W, DiBella D, et al. Disease burden and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy: A cross-sectional study. *Neurology.* 12 juill 2016;87(2):160-7.
196.
Johnson NE, Butterfield RJ, Mayne K, Newcomb T, Imburgia C, Dunn D, et al. Population-Based Prevalence of Myotonic Dystrophy Type 1 Using Genetic Analysis of Statewide Blood Screening Program. *Neurology.* 16 févr 2021;96(7):e1045-53.
197.
Johnson NE, Hung M, Nasser E, Hagerman KA, Chen W, Ciafaloni E, et al. The Impact of Pregnancy on Myotonic Dystrophy: A Registry-Based Study. *J Neuromuscul Dis.* 7 oct 2015;2(4):447-52.
198.
Jones K, Wei C, Iakova P, Bugiardini E, Schneider-Gold C, Meola G, et al. GSK3 β mediates muscle pathology in myotonic dystrophy. *J Clin Invest.* 3 déc 2012;122(12):4461-72.
199.
Jones K, Hawke F, Newman J, Miller JA, Burns J, Jakovljevic DG, et al. Interventions for promoting physical activity in people with neuromuscular disease. *Cochrane Neuromuscular Group, éditeur. Cochrane Database of Systematic Reviews [Internet].* 24 mai 2021 [cité 14 juin 2024];2021(7). Disponible sur: <http://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD013544.pub2>
- 200.

- Jones K, Pitceathly RDS, Rose MR, McGowan S, Hill M, Badrising UA, et al. Interventions for dysphagia in long-term, progressive muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 9 févr 2016;2(2):CD004303. 201.
- Joosten IBT, van Lohuizen R, den Uijl DW, Evertz R, de Greef BTA, van Engelen BGM, et al. Electrocardiographic predictors of infrahisian conduction disturbances in myotonic dystrophy type 1. *Europace.* 5 févr 2021;23(2):298-304. 202.
- Jouen F, Molina M. Le rôle des flux sensoriels dans les débuts du développement. *enfan.* 2000;53(3):235-47. 203.
- Junghelm M, Kühn D, Ptok M. Hochauflösungsmanometrische Untersuchung der pharyngealen Funktion bei myotoner Dystrophie. *Nervenarzt.* août 2015;86(8):997-1006. 204.
- Kahn T, Bosch J, Levitt MF, Goldstein MH. Effect of sodium nitrate loading on electrolyte transport by the renal tubule. *Am J Physiol.* sept 1975;229(3):746-53. 205.
- Kabayashi T, Hirano-Kawamoto A, Takahashi T, Taniguchi S, Yoshioka M, Tanaka H, et al. The characteristics of dysphagia and the incidence of pneumonia in Myotonic dystrophy type 1 patients especially concerning swallowing function evaluated by endoscopy. *Auris Nasus Larynx.* déc 2022;49(6):1003-8. 206.
- Kaminsky P, Poussel M, Pruna L, Deibener J, Chenuel B, Brembilla-Perrot B. Organ dysfunction and muscular disability in myotonic dystrophy type 1. *Medicine (Baltimore).* juill 2011;90(4):262-8. 207.
- Kamsteeg EJ, Kress W, Catalli C, Hertz JM, Witsch-Baumgartner M, Buckley MF, et al. Best practice guidelines and recommendations on the molecular diagnosis of myotonic dystrophy types 1 and 2. *Eur J Hum Genet.* déc 2012;20(12):1203-8. 208.
- Karim A, Schapiro D, Morax S. [Steinert myotonic dystrophy and blepharoptosis surgery: 9 case reports]. *J Fr Ophtalmol.* janv 2003;26(1):54-8. 209.
- Karnebeek IEA, Boon HTM, Huis AMP, Cup EHC, Eggink CA, Schouten MI, et al. Having an eye for myotonic dystrophy: A qualitative study on experiences and support needs in myotonic dystrophy type 1 patients with a diagnostic delay after early-onset cataract. *Neuromuscul Disord.* oct 2022;32(10):829-35. 210.
- Katsaros SK Christos. The effects of myotonic dystrophy and Duchenne muscular dystrophy on the orofacial muscles and dentofacial morphology. *Acta Odontologica Scandinavica.* janv 1998;56(6):369-74. 211.
- Kerr TP, Robb SA, Clayden GS. Lower gastrointestinal tract disturbance in congenital myotonic dystrophy. *Eur J Pediatr.* août 2002;161(8):468-9. 212.
- Khan A, Frazer-Green L, Amin R, Wolfe L, Faulkner G, Casey K, et al. Respiratory Management of Patients With Neuromuscular Weakness. *CHEST.* août 2023;164(2):394-413. 213.
- Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Edström L, Widén Holmqvist L, Tollbäck A. Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled pilot study. *J Rehabil Med.* juill 2011;43(8):695-702. 214.
- Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Holmqvist LW, Tollbäck A. Functioning and disability in adults with myotonic dystrophy type 1. *Disability and Rehabilitation.* janv 2011;33(19-20):1826-36. 215.
- Kiliaridis S, Engvall M, Tzakis MG. Ultrasound imaging of the masseter muscle in myotonic dystrophy patients. *J of Oral Rehabilitation.* août 1995;22(8):619-25. 216.
- Kiliaridis S. Masticatory muscle influence on craniofacial growth. *Acta Odontologica Scandinavica.* janv 1995;53(3):196-202. 217.
- Kiliaridis S, Mejersjö C, Thilander B. Muscle function and craniofacial morphology: a clinical study in patients with myotonic dystrophy. *European Journal of Orthodontics.* mai 1989;11(2):131-8. 218.
- Kim SH, Kim J, Ha T, Na S. Myotonic Dystrophy Confirmed after Cesarean Section. *Korean J Crit Care Med.* févr 2017;32(1):81-2. 219.
- Kimizuka Y, Kiyosawa M, Tamai M, Takase S. Retinal changes in myotonic dystrophy. Clinical and follow-up evaluation. *Retina.* 1993;13(2):129-35. 220.
- Kiyan E, Okumus G, Cuhadaroglu C, Deymeer F. Sleep apnea in adult myotonic dystrophy patients who have no excessive daytime sleepiness. *Sleep Breath.* févr 2010;14(1):19-24. 221.
- Ko WJ, Kim KY, Kim SM, Hong SJ, Lee SH, Song R, et al. A case of myotonic dystrophy with electrolyte

- imbalance. *J Korean Med Sci.* juill 2013;28(7):1111-3.
222.
Koch MC, Steinmeyer K, Lorenz C, Ricker K, Wolf F, Otto M, et al. The skeletal muscle chloride channel in dominant and recessive human myotonia. *Science.* 7 août 1992;257(5071):797-800.
223.
Kooi-van Es M, Erasmus CE, Voet NBM, Van Den Engel-Hoek L, Van Der Wees PJ. Best practice recommendations for speech-language pathology in children with neuromuscular disorders: A Delphi-based consensus study. *International Journal of Speech-Language Pathology.* 2 janv 2024;26(1):45-58.
224.
Koyama Y, Nishikawa H, Murase Y, Morita K, Tsuzaki K. General anesthesia using remimazolam and remifentanyl in combination with local anesthetics without neuromuscular blocking agents in a patient with myotonic dystrophy. *Korean J Anesthesiol.* 1 août 2023;76(4):391-3.
225.
Krogh K, Christensen P, Sabroe S, Laurberg S. Neurogenic bowel dysfunction score. *Spinal Cord.* oct 2006;44(10):625-31.
226.
Kroksmark AK, Stridh ML, Ekström AB. Long-term follow-up of motor function and muscle strength in the congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders.* sept 2017;27(9):826-35.
227.
Laberge L, Bégin P, Dauvilliers Y, Beaudry M, Laforte M, Jean S, et al. A polysomnographic study of daytime sleepiness in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* juin 2009;80(6):642-6.
228.
Laberge L, Gagnon C, Jean S, Mathieu J. Fatigue and daytime sleepiness rating scales in myotonic dystrophy: a study of reliability. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* oct 2005;76(10):1403-5.
229.
Lagrué E, Dogan C, De Antonio M, Audic F, Bach N, Barnerias C, et al. A large multicenter study of pediatric myotonic dystrophy type 1 for evidence-based management. *Neurology [Internet].* 19 févr 2019 [cité 22 sept 2024];92(8). Disponible sur: <https://www.neurology.org/doi/10.1212/WNL.0000000000006948>
230.
Landfeldt E, Nikolenko N, Jimenez-Moreno C, Cumming S, Monckton DG, Faber CG, et al. Change over time in ability to perform activities of daily living in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol.* nov 2020;267(11):3235-42.
231.
Laveneziana P, Albuquerque A, Aliverti A, Babb T, Barreiro E, Dres M, et al. ERS statement on respiratory muscle testing at rest and during exercise. *Eur Respir J.* juin 2019;53(6):1801214.
232.
Lavoie M, Gallagher F, Chouinard MC. Description du processus éducationnel mis en place par les infirmières auprès de personnes avec la dystrophie myotonique de type 1. *Educ Ther Patient/Ther Patient Educ.* 2020;12(2):20204.
233.
Lazarus A, Varin J, Babuty D, Anselme F, Coste J, Duboc D. Long-term follow-up of arrhythmias in patients with myotonic dystrophy treated by pacing: a multicenter diagnostic pacemaker study. *J Am Coll Cardiol.* 6 nov 2002;40(9):1645-52.
234.
Lecuelle F, Gustin MP, Leslie W, Mindell JA, Franco P, Putois B. French validation of the sleep disturbance scale for children (SDSC) in young children (aged 6 months to 4 years). *Sleep Medicine.* mars 2020;67:56-65.
235.
Leone E, Pandyan A, Rogers A, Kulshrestha R, Hill J, Philp F. Effectiveness of conservative non-pharmacological interventions in people with muscular dystrophies: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 12 déc 2023;jnnp-2023-331988.
236.
Lessard I, Gaboury S, Gagnon C, Bouchard K, Chapron K, Lavoie M, et al. Effects and Acceptability of an Individualized Home-Based 10-Week Training Program in Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. *J Neuromuscul Dis.* 2021;8(1):137-49.
237.
Liguori C, Spanetta M, Fernandes M, Placidi F, Massa R, Romigi A, et al. The actigraphic documentation of circadian sleep-wake rhythm dysregulation in myotonic dystrophy type 1. *Sleep Med.* déc 2021;88:134-9.
238.
Lindeblad G, Kroksmark AK, Ekström AB. Cognitive and adaptive functioning in congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1: a longitudinal study. *Dev Med Child Neurol.* oct 2019;61(10):1214-20.
239.
Liquori CL, Ricker K, Moseley ML, Jacobsen JF, Kress W, Naylor SL, et al. Myotonic dystrophy type 2 caused by a CCTG expansion in intron 1 of ZNF9. *Science.* 3 août 2001;293(5531):864-7.
240.
Liu AY, Dower A, Nair S. Dexmedetomidine infusion for sedation in a patient with myotonic dystrophy. *Anaesth Rep.* 2020;8(2):135-7.

241.
Lizio A, Pirola A, Ferrari CRA, Mauro L, Falcier E, Sansone VA. Development of prediction models based on respiratory assessments to determine the need for non-invasive ventilation in patients with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Sci.* juin 2023;44(6):2149-57.
242.
Maagdenberg SJM, Klinkenberg S, Sophie van den Berg J, Altena-Rensen S, Vrijens D, Janssen EJM, et al. Impact of gastrointestinal and urological symptoms in children with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord.* févr 2024;35:1-7.
243.
MacDonald JR, Hill JD, Tarnopolsky MA. Modafinil reduces excessive somnolence and enhances mood in patients with myotonic dystrophy. *Neurology.* 24 déc 2002;59(12):1876-80.
244.
Mahr A, Attof Y, Flamens C, Bastien O, Lehot JJ. [Anaesthetic management of patients with Steinert myotonia: two case reports]. *Ann Fr Anesth Reanim.* févr 2009;28(2):161-4.
245.
Makar AB, McMartin KE, Palese M, Tephly TR. Formate assay in body fluids: application in methanol poisoning. *Biochem Med.* juin 1975;13(2):117-26.
246.
Manzon S, Philbert R. Orthognathic Surgery in a Patient With Myotonic Dystrophy: Review of Literature and Report of a Case. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery.* déc 2007;65(12):2575-9.
247.
Martin JR, Pattee CJ. Dystrophia, myotonica-a metabolic study. *Can Med Assoc J.* janv 1954;70(1):72-5.
248.
Martínez-Rodríguez JE, Lin L, Iranzo A, Genis D, Martí MJ, Santamaria J, et al. Decreased hypocretin-1 (Orexin-A) levels in the cerebrospinal fluid of patients with myotonic dystrophy and excessive daytime sleepiness. *Sleep.* 1 mai 2003;26(3):287-90.
249.
Maski K, Trotti LM, Kotagal S, Robert Auger R, Swick TJ, Rowley JA, et al. Treatment of central disorders of hypersomnolence: an American Academy of Sleep Medicine systematic review, meta-analysis, and GRADE assessment. *J Clin Sleep Med.* 1 sept 2021;17(9):1895-945.
250.
Masson E. EM-Consulte. [cité 19 juin 2024]. L'entraînement aux habiletés sociales (jeu de compétence selon favrod) chez des patients schizophrènes. Disponible sur: <https://www.em-consulte.com/article/97142/l-entrainement-aux-habiletes-sociales-jeu-de-compe>
251.
Masson E. EM-Consulte. [cité 5 juill 2024]. The motor function measure (MFM) in the myotonic dystrophy type 1 population: Description and responsiveness. Disponible sur: <https://www.em-consulte.com/article/1081622/the-motor-function-measure-mfm-in-the-myotonic-dys>
252.
Mateos-Aierdi AJ, Goicoechea M, Aiastui A, Fernández-Torrón R, Garcia-Puga M, Matheu A, et al. Muscle wasting in myotonic dystrophies: a model of premature aging. *Front Aging Neurosci.* 9 juill 2015;7:125.
253.
Mathieu J, Allard P, Gobeil G, Girard M, De Braekeleer M, Bégin P. Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. *Neurology.* déc 1997;49(6):1646-50.
254.
Mathieu J, Allard P, Potvin L, Prévost C, Bégin P. A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurology.* 12 mai 1999;52(8):1658-62.
255.
Mathieu J, Boivin H, Meunier D, Gaudreault M, Bégin P. Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *Neurology.* 13 févr 2001;56(3):336-40.
256.
McBride D, Deshmukh A, Shore S, Elafros MA, Liang JJ. Cardiac Involvement and Arrhythmias Associated with Myotonic Dystrophy. *Rev Cardiovasc Med.* 2022;23(4):126.
257.
McNally EM, Mann DL, Pinto Y, Bhakta D, Tomaselli G, Nazarian S, et al. Clinical Care Recommendations for Cardiologists Treating Adults With Myotonic Dystrophy. *J Am Heart Assoc.* 18 févr 2020;9(4):e014006.
258.
Meola G. Clinical and genetic heterogeneity in myotonic dystrophies. *Muscle Nerve.* déc 2000;23(12):1789-99.
259.
MEOLA G. Clinical aspects, molecular pathomechanisms and management of myotonic dystrophies. *Acta Myol.* déc 2013;32(3):154-65.
260.
Mercier J, Bennani F, Ferri J, Piot B. [Maxillofacial manifestations of Steinert's myotonic dystrophy. Clinical and therapeutic aspects]. *Rev Stomatol Chir Maxillofac.* 1995;96(2):74-82.
261.
Miaux Y, Chiras J, Eymard B, Lauriot-Prevost MC, Radvanyi H, Martin-Duverneuil N, et al. Cranial MRI findings in myotonic dystrophy. *Neuroradiology.* mars 1997;39(3):166-70.

262.
Michon CC, Réveillère C. Clinique : Déclin cognitif lié à l'âge chez des adultes atteints de DM1: Une étude longitudinale sur 9 ans. *Med Sci (Paris)*. nov 2017;33:61-2.
263.
Miele L, Perna A, Dajko M, Zocco MA, De Magistris A, Nicoletti TF, et al. Clinical characteristics of metabolic associated fatty liver disease (MAFLD) in subjects with myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Dig Liver Dis*. nov 2021;53(11):1451-7.
264.
Mikhail AI, Nagy PL, Manta K, Rouse N, Manta A, Ng SY, et al. Aerobic exercise elicits clinical adaptations in myotonic dystrophy type 1 patients independently of pathophysiological changes. *Journal of Clinical Investigation*. 16 mai 2022;132(10):e156125.
265.
Miller JN, Kruger A, Moser DJ, Gutmann L, Van Der Plas E, Kosciak TR, et al. Cognitive Deficits, Apathy, and Hypersomnolence Represent the Core Brain Symptoms of Adult-Onset Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol*. 1 juill 2021;12:700796.
266.
Miller JN, van der Plas E, Hamilton M, Kosciak TR, Gutmann L, Cumming SA, et al. Variant repeats within the DMPK CTG expansion protect function in myotonic dystrophy type 1. *Neurol Genet*. 12 août 2020;6(5):e504.
267.
Minier L, Lignier B, Bouvet C, Gallais B, Camart N. A Review of Psychopathology Features, Personality, and Coping in Myotonic Dystrophy Type 1. *JND*. 2 août 2018;5(3):279-94.
268.
Minnerop M, Weber B, Schoene-Bake JC, Roeske S, Mirbach S, Anspach C, et al. The brain in myotonic dystrophy 1 and 2: evidence for a predominant white matter disease. *Brain*. déc 2011;134(Pt 12):3530-46.
269.
Missaoui B, Rakotovo E, Bendaya S, Mane M, Pichon B, Faucher M, et al. Posture and gait abilities in patients with myotonic dystrophy (Steinert disease). Evaluation on the short-term of a rehabilitation program. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*. août 2010;53(6-7):387-98.
270.
Mitchell MM, Ali HH, Savarese JJ. Myotonia and neuromuscular blocking agents. *Anesthesiology*. juill 1978;49(1):44-8.
271.
Modoni A, Silvestri G, Vita MG, Quaranta D, Tonali PA, Marra C. Cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1 (DM1): A longitudinal follow-up study. *J Neurol*. nov 2008;255(11):1737-42.
272.
Monteiro R, Bento J, Gonçalves MR, Pinto T, Winck JC. Genetics correlates with lung function and nocturnal ventilation in myotonic dystrophy. *Sleep Breath*. sept 2013;17(3):1087-92.
273.
Morgenthaler TI, Kapur VK, Brown T, Swick TJ, Alessi C, Aurora RN, et al. Practice parameters for the treatment of narcolepsy and other hypersomnias of central origin. *Sleep*. déc 2007;30(12):1705-11.
274.
Morin A, Funkiewiez A, Routier A, Le Bouc R, Borderies N, Galanaud D, et al. Unravelling the impact of frontal lobe impairment for social dysfunction in myotonic dystrophy type 1. *Brain Commun*. 2022;4(3):fcac111.
275.
Moxley RT, Corbett AJ, Minaker KL, Rowe JW. Whole body insulin resistance in myotonic dystrophy. *Ann Neurol*. févr 1984;15(2):157-62.
276.
Moxley RT, Griggs RC, Goldblatt D, VanGelder V, Herr BE, Thiel R. Decreased insulin sensitivity of forearm muscle in myotonic dystrophy. *J Clin Invest*. oct 1978;62(4):857-67.
277.
Nadaj-Pakleza A, Lusakowska A, Sułek-Piątkowska A, Krysa W, Rajkiewicz M, Kwieciński H, et al. Muscle pathology in myotonic dystrophy: light and electron microscopic investigation in eighteen patients. *Folia Morphol (Warsz)*. mai 2011;70(2):121-9.
278.
Nicolau S, Milone M, Liewluck T. Guidelines for genetic testing of muscle and neuromuscular junction disorders. *Muscle Nerve*. sept 2021;64(3):255-69.
279.
Nieuwenhuis S, Okkersen K, Widomska J, Blom P, 't Hoen PAC, van Engelen B, et al. Insulin Signaling as a Key Moderator in Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol*. 2019;10:1229.
280.
Nigro G, Papa AA, Politano L. The heart and cardiac pacing in Steinert disease. *Acta Myol*. oct 2012;31(2):110-6.
281.
O'Connor PJ, Caldicott LD, Braithwaite P. Urgent caesarean section in a patient with myotonic dystrophy: a case report and review. *Int J Obstet Anesth*. oct 1996;5(4):272-4.
282.
O'Donoghue FJ, Borel J, Dauvilliers Y, Levy P, Tamisier R, Pépin J. Effects of 1-month withdrawal of ventilatory support in hypercapnic myotonic dystrophy type 1. *Respirology*. oct 2017;22(7):1416-22.
- 283.

- Ödman C, Kiliaridis S. Masticatory muscle activity in myotonic dystrophy patients. *J of Oral Rehabilitation*. janv 1996;23(1):5-10. 284.
- Ogawa K, Iranami H, Yoshiyama T, Maeda H, Hatano Y. Severe respiratory depression after epidural morphine in a patient with myotonic dystrophy. *Can J Anaesth*. oct 1993;40(10):968-70. 285.
- Ogna A, Nardi J, Prigent H, Quera Salva MA, Chaffaut C, Lamothe L, et al. Prognostic Value of Initial Assessment of Residual Hypoventilation Using Nocturnal Capnography in Mechanically Ventilated Neuromuscular Patients: A 5-Year Follow-up Study. *Front Med [Internet]*. 13 sept 2016 [cité 18 sept 2024];3. Disponible sur: <http://journal.frontiersin.org/Article/10.3389/fmed.2016.00040/abstract> 286.
- Okkersen K, Buskes M, Groenewoud J, Kessels RPC, Knoop H, Van Engelen B, et al. The cognitive profile of myotonic dystrophy type 1: A systematic review and meta-analysis. *Cortex*. oct 2017;95:143-55. 287.
- Okkersen K, Jimenez-Moreno C, Wenninger S, Daidj F, Glennon J, Cumming S, et al. Cognitive behavioural therapy with optional graded exercise therapy in patients with severe fatigue with myotonic dystrophy type 1: a multicentre, single-blind, randomised trial. *The Lancet Neurology*. août 2018;17(8):671-80. 288.
- Okkersen K, Monckton DG, Le N, Tuladhar AM, Raaphorst J, van Engelen BGM. Brain imaging in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neurology*. 29 août 2017;89(9):960-9. 289.
- Oliwa A, Hocking C, Hamilton MJ, McLean J, Cumming S, Ballantyne B, et al. Masseter muscle volume as a disease marker in adult-onset myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. déc 2022;32(11-12):893-902. 290.
- Ørngreen MC, Arlien-Søborg P, Duno M, Hertz JM, Vissing J. Endocrine function in 97 patients with myotonic dystrophy type 1. *J Neurol*. mai 2012;259(5):912-20. 291.
- Ørngreen MC, Olsen DB, Vissing J. Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol*. mai 2005;57(5):754-7. 292.
- Ourari S, Le Guen M. Induction séquence rapide en 2022 : vers une évolution progressive des pratiques. *Le Praticien en Anesthésie Réanimation*. févr 2023;27(1):37-45. 293.
- Overend G, Légaré C, Mathieu J, Bouchard L, Gagnon C, Monckton DG. Allele length of the DMPK CTG repeat is a predictor of progressive myotonic dystrophy type 1 phenotypes. *Hum Mol Genet*. 1 juill 2019;28(13):2245-54. 294.
- Pagoulatos D, Kapsala Z, Makri OE, Georgakopoulos CD. Christmas tree cataract and myotonic dystrophy type 1. *Eye*. nov 2018;32(11):1794-5. 295.
- Paleg G, Romness M, Livingstone R. Interventions to improve sensory and motor outcomes for young children with central hypotonia: A systematic review. *PRM*. 30 mars 2018;11(1):57-70. 296.
- Parness J, Bandschapp O, Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg*. oct 2009;109(4):1054-64. 297.
- Passeri E, Sansone VA, Sconfienza LM, Messina C, Meola G, Corbetta S. Fragility fractures and bone mineral density in male patients affected by type 1 and type 2 myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord*. janv 2020;30(1):28-34. 298.
- Passeri E, Bugiardini E, Sansone VA, Pizzocaro A, Fulceri C, Valaperta R, et al. Gonadal failure is associated with visceral adiposity in myotonic dystrophies. *Eur J Clin Invest*. juill 2015;45(7):702-10. 299.
- Pellegrini L, Mercier MF, Cornese A, Blasco V, Albanèse J. [Rapid sequence induction in a patient with Steinert myotonic dystrophy: Interest of the association of high doses of rocuronium and sugammadex]. *Ann Fr Anesth Reanim*. févr 2012;31(2):155-7. 300.
- Peric S, Stojanovic VR, Basta I, Peric M, Milicev M, Pavlovic S, et al. Influence of multisystemic affection on health-related quality of life in patients with myotonic dystrophy type 1. *Clinical Neurology and Neurosurgery*. mars 2013;115(3):270-5. 301.
- Peric S, Bjelica B, Bozovic I, Pesovic J, Paunic T, Banovic M, et al. Fatigue in myotonic dystrophy type 1: a seven-year prospective study. *Acta Myol*. déc 2019;38(4):239-44. 302.
- Peric S, Nisic T, Milicev M, Basta I, Marjanovic I, Peric M, et al. Hypogonadism and erectile dysfunction in myotonic dystrophy type 1. *Acta Myol*. oct 2013;32(2):106-9. 303.
- Peric S, Rakocevic Stojanovic V, Mandic Stojmenovic G, Ilic V, Kovacevic M, Parojcic A, et al. Clusters of cognitive impairment among different phenotypes

- of myotonic dystrophy type 1 and type 2. *Neurol Sci*. mars 2017;38(3):415-23.
304.
- Perseghin G, Comola M, Scifo P, Benedini S, De Cobelli F, Lanzi R, et al. Postabsorptive and insulin-stimulated energy and protein metabolism in patients with myotonic dystrophy type 1. *Am J Clin Nutr*. août 2004;80(2):357-64.
305.
- Peterson JAM, Cooper TA. Clinical and Molecular Insights into Gastrointestinal Dysfunction in Myotonic Dystrophy Types 1 & 2. *IJMS*. 26 nov 2022;23(23):14779.
306.
- Petitclerc É, Hébert LJ, Mathieu J, Desrosiers J, Gagnon C. Lower limb muscle strength impairment in late-onset and adult myotonic dystrophy type 1 phenotypes. *Muscle Nerve*. juill 2017;56(1):57-63.
307.
- Petitclerc É, Hébert LJ, Mathieu J, Desrosiers J, Gagnon C. Relationships between Lower Limb Muscle Strength Impairments and Physical Limitations in DM1. *JND*. 29 mai 2018;5(2):215-24.
308.
- Petri H, Ahtarovski KA, Vejlstrop N, Vissing J, Witting N, Køber L, et al. Myocardial fibrosis in patients with myotonic dystrophy type 1: a cardiovascular magnetic resonance study. *J Cardiovasc Magn Reson*. 1 août 2014;16(1):59.
309.
- Petri H, Vissing J, Witting N, Bundgaard H, Køber L. Cardiac manifestations of myotonic dystrophy type 1. *Int J Cardiol*. 4 oct 2012;160(2):82-8.
310.
- Petri H, Witting N, Ersbøll MK, Sajadieh A, Dunø M, Helweg-Larsen S, et al. High prevalence of cardiac involvement in patients with myotonic dystrophy type 1: a cross-sectional study. *Int J Cardiol*. 1 juin 2014;174(1):31-6.
311.
- Petty RKH, Eugenicus MP, Hamilton MJ, Farrugia ME, Robb Y, Ballantyne R, et al. The prevalence of faecal incontinence in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. juill 2019;29(7):562-6.
312.
- Pickard A, Lobo C, Stoddart PA. The effect of rocuronium and sugammadex on neuromuscular blockade in a child with congenital myotonic dystrophy type 1. *Paediatr Anaesth*. sept 2013;23(9):871-3.
313.
- Pilz W, Baijens LWJ, Kremer B. Oropharyngeal dysphagia in myotonic dystrophy type 1: a systematic review. *Dysphagia*. juin 2014;29(3):319-31.
314.
- Pinto LDC, Silva CHR da, Gonçalves PMSE, Valadares RJ. [Supraclavicular nerve and superior trunk block for surgical treatment of clavicle fracture in a patient with Steinert's disease - Case report]. *Braz J Anesthesiol*. 2019;69(1):99-103.
315.
- Pinzan E, Weis L, Angelini C. Abnormal Gyrfication in Brain of early onset Myotonic Dystrophy patients (241). *Neurology*. 14 avr 2020;94(15_supplement):241.
316.
- Pizzol D, Demurtas J, Celotto S, Maggi S, Smith L, Angiolelli G, et al. Urinary incontinence and quality of life: a systematic review and meta-analysis. *Aging Clin Exp Res*. janv 2021;33(1):25-35.
317.
- Portaro S, Naro A, Leo A, Cimino V, Balletta T, Buda A, et al. Overground exoskeletons may boost neuroplasticity in myotonic dystrophy type 1 rehabilitation: A case report. *Medicine*. nov 2019;98(46):e17582.
318.
- Portelli M, Matarese G, Militi A, Nucera R, Triolo G, Cordasco G. Myotonic dystrophy and craniofacial morphology: clinical and instrumental study. *Eur J Paediatr Dent*. mars 2009;10(1):19-22.
319.
- Poussel M, Kaminsky P, Renaud P, Laroppe J, Pruna L, Chenuel B. Supine changes in lung function correlate with chronic respiratory failure in myotonic dystrophy patients. *Respiratory Physiology & Neurobiology*. mars 2014;193:43-51.
320.
- Poussel M, Thil C, Kaminsky P, Mercy M, Gomez E, Chaouat A, et al. Lack of correlation between the ventilatory response to CO2 and lung function impairment in myotonic dystrophy patients: Evidence for a dysregulation at central level. *Neuromuscular Disorders*. mai 2015;25(5):403-8.
321.
- Pouwels S, de Boer A, Leufkens HGM, Weber WEJ, Cooper C, van Onzenoort H a. W, et al. Risk of fracture in patients with muscular dystrophies. *Osteoporos Int*. févr 2014;25(2):509-18.
322.
- Prior TW, American College of Medical Genetics (ACMG) Laboratory Quality Assurance Committee. Technical standards and guidelines for myotonic dystrophy type 1 testing. *Genet Med*. juill 2009;11(7):552-5.
323.
- Promerat A, Touzet-Roumazeille S, Schlund M, Ferri J. Assessing Quality of Life After Orthognathic Surgery in Disabled Patients. *Journal of Craniofacial Surgery*. nov 2019;30(8):2404-7.
324.

- Pruna L, Machado F, Louis L, Vassé G, Kaminsky P. [Muscular disability and organ impairments in myotonic dystrophy type 1]. *Rev Neurol (Paris)*. janv 2011;167(1):23-8. 325.
- Puy V, Mayeur A, Levy A, Hesters L, Raad J, Monnot S, et al. CTG Expansion in the DMPK Gene: Semen Quality Assessment and Outcome of Preimplantation Genetic Diagnosis. *J Clin Endocrinol Metab*. 1 mars 2020;105(3):dgaa041. 326.
- Quera Salva MA, Blumen M, Jacqueline A, Durand MC, Andre S, De Villiers M, et al. Sleep disorders in childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. oct 2006;16(9-10):564-70. 327.
- Quigg KH, Berggren KN, McIntyre M, Bates K, Salmin F, Casiraghi JL, et al. 12-Month progression of motor and functional outcomes in congenital myotonic dystrophy. *Muscle and Nerve*. mars 2021;63(3):384-91. 328.
- Rakocevic Stojanovic V, Peric S, Lavrnic D, Popovic S, Ille T, Stevic Z, et al. Leptin and the metabolic syndrome in patients with myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand*. févr 2010;121(2):94-8. 329.
- Rakocevic Stojanovic V, Peric S, Paunic T, Pavlovic S, Cvitan E, Basta I, et al. Cardiologic predictors of sudden death in patients with myotonic dystrophy type 1. *J Clin Neurosci*. juill 2013;20(7):1002-6. 330.
- Rakocevic-Stojanovic V, Peric S, Basta I, Dobricic V, Ralic V, Kacar A, et al. Variability of multisystemic features in myotonic dystrophy type 1--lessons from Serbian registry. *Neurol Res*. nov 2015;37(11):939-44. 331.
- Ranum LP, Rasmussen PF, Benzow KA, Koob MD, Day JW. Genetic mapping of a second myotonic dystrophy locus. *Nat Genet*. juin 1998;19(2):196-8. 332.
- Rautemaa V, Roberts ME, Bentley A, Felton TW. The role of noninvasive ventilation in the management of type II respiratory failure in patients with myotonic dystrophy. *ERJ Open Res*. juill 2021;7(3):00192-2020. 333.
- Ravel-Chapuis A, Bélanger G, Côté J, Michel RN, Jasmin BJ. Misregulation of calcium-handling proteins promotes hyperactivation of calcineurin-NFAT signaling in skeletal muscle of DM1 mice. *Hum Mol Genet*. 15 juin 2017;26(12):2192-206. 334.
- Ravel-Chapuis A, Duchesne E, Jasmin BJ. Pharmacological and exercise-induced activation of AMPK as emerging therapies for myotonic dystrophy type 1 patients. *The Journal of Physiology*. juill 2022;600(14):3249-64. 335.
- Raymond K, Auger LP, Cormier MF, Vachon C, St-Onge S, Mathieu J, et al. Assessing upper extremity capacity as a potential indicator of needs related to household activities for rehabilitation services in people with myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*. juin 2015;25(6):522-9. 336.
- Raymond K, Gagnon C, Levasseur M. Multiple Case Study of Changes in Participation of Adults with Myotonic Dystrophy Type 1: Importance of Redesigning Accomplishment and Resilience. *JND*. 8 nov 2022;9(6):731-55. 337.
- Reardon W, Hughes HE, Green SH, Lloyd Woolley V, Harper PS. Anal abnormalities in childhood myotonic dystrophy--a possible source of confusion in child sexual abuse. *Arch Dis Child*. avr 1992;67(4):527-8. 338.
- Reiter C, Gramer E. Antizipation bei Patienten mit Christbaumschmuckkatarakt: Ihre Bedeutung für die Diagnose der myotonen Dystrophie. *Ophthalmologie*. déc 2009;106(12):1116-20. 339.
- Ricci FS, Vacchetti M, Brusa C, D'Alessandro R, La Rosa P, Martone G, et al. Cognitive, neuropsychological and emotional-behavioural functioning in a sample of children with myotonic dystrophy type 1. *European Journal of Paediatric Neurology*. juill 2022;39:59-64. 340.
- Ricker K, Grimm T, Koch MC, Schneider C, Kress W, Reimers CD, et al. Linkage of proximal myotonic myopathy to chromosome 3q. *Neurology*. janv 1999;52(1):170-170. 341.
- Rioperez E, Botella JM, Palacio A, Abaitua I, Trueba JL, Ricoy-Campo JR. Myotonic dystrophy associated with thyroid disease. *J Neurol Sci*. nov 1979;43(3):357-66. 342.
- Romigi A, Albanese M, Liguori C, Placidi F, Marciani MG, Massa R. Sleep-Wake Cycle and Daytime Sleepiness in the Myotonic Dystrophies. *J Neurodegener Dis*. 2013;2013:692026. 343.
- Romigi A, Izzi F, Pisani V, Placidi F, Pisani LR, Marciani MG, et al. Sleep disorders in adult-onset myotonic dystrophy type 1: a controlled polysomnographic study. *Eur J Neurol*. sept 2011;18(9):1139-45. 344.
- Rönblom A, Forsberg H, Danielsson A. Gastrointestinal Symptoms in Myotonic Dystrophy.

- Scandinavian Journal of Gastroenterology. janv 1996;31(7):654-7. 345.
- Rosa N, Lanza M, Borrelli M, Palladino A, Di Gregorio MG, Politano L. Intraocular Pressure and Corneal Biomechanical Properties in Patients with Myotonic Dystrophy. *Ophthalmology*. févr 2009;116(2):231-4. 346.
- Rosa N, Lanza M, Borrelli M, De Bernardo M, Palladino A, Di Gregorio MG, et al. Low Intraocular Pressure Resulting from Ciliary Body Detachment in Patients with Myotonic Dystrophy. *Ophthalmology*. févr 2011;118(2):260-4. 347.
- Rossi S, Della Marca G, Ricci M, Perna A, Nicoletti TF, Brunetti V, et al. Prevalence and predictor factors of respiratory impairment in a large cohort of patients with Myotonic Dystrophy type 1 (DM1): A retrospective, cross sectional study. *Journal of the Neurological Sciences*. avr 2019;399:118-24. 348.
- Roussel MP, Hébert LJ, Duchesne E. Strength-training effectively alleviates skeletal muscle impairments in myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscul Disord*. avr 2020;30(4):283-93. 349.
- Roussel MP, Morin M, Gagnon C, Duchesne E. What is known about the effects of exercise or training to reduce skeletal muscle impairments of patients with myotonic dystrophy type 1? A scoping review. *BMC Musculoskelet Disord*. 5 mars 2019;20(1):101. 350.
- Rubinsztein JS, Rubinsztein DC, McKenna PJ, Goodburn S, Holland AJ. Mild myotonic dystrophy is associated with memory impairment in the context of normal general intelligence. *Journal of Medical Genetics*. 1 mars 1997;34(3):229-33. 351.
- Rudnik-Schöneborn S, Nicholson GA, Morgan G, Röhrig D, Zerres K. Different patterns of obstetric complications in myotonic dystrophy in relation to the disease status of the fetus. *Am J Med Genet*. 4 déc 1998;80(4):314-21. 352.
- Rudnik-Schöneborn S, Zerres K. Outcome in pregnancies complicated by myotonic dystrophy: a study of 31 patients and review of the literature. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 10 mai 2004;114(1):44-53. 353.
- Russo V, Papa AA, Rago A, Nigro G. Which Is the True Epidemiology of Atrial Fibrillation in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients? *Pacing Clin Electrophysiol*. déc 2016;39(12):1418-9. 354.
- Russo V, Sperlongano S, Gallinoro E, Rago A, Papa AA, Golino P, et al. Prevalence of Left Ventricular Systolic Dysfunction in Myotonic Dystrophy Type 1: A Systematic Review. *J Card Fail*. oct 2020;26(10):849-56. 355.
- Sabourin LA, Tamai K, Narang MA, Korneluk RG. Overexpression of 3'-untranslated region of the myotonic dystrophy kinase cDNA inhibits myoblast differentiation in vitro. *J Biol Chem*. 21 nov 1997;272(47):29626-35. 356.
- Sánchez Marín JP, Sienes Bailo P, Lahoz Alonso R, Capablo Liesa JL, Gazulla Abio J, Giménez Muñoz JA, et al. Myotonic dystrophy type 1: 13 years of experience at a tertiary hospital. Clinical and epidemiological study and genotype-phenotype correlation. *Neurologia (Engl Ed)*. oct 2023;38(8):530-40. 357.
- Sansone V, Gandossini S, Cotelli M, Calabria M, Zanetti O, Meola G. Cognitive impairment in adult myotonic dystrophies: a longitudinal study. *Neurol Sci*. mars 2007;28(1):9-15. 358.
- Sarfraz N, Okuampa D, Hansen H, Alvarez M, Cornett EM, Kakazu J, et al. pitolisant, a novel histamine-3 receptor competitive antagonist, and inverse agonist, in the treatment of excessive daytime sleepiness in adult patients with narcolepsy. *Health Psychology Research [Internet]*. 30 mai 2022 [cité 18 sept 2024];10(2). Disponible sur: <https://healthpsychologyresearch.openmedicalpublishing.org/article/34222-pitolisant-a-novel-histamine-3-receptor-competitive-antagonist-and-inverse-agonist-in-the-treatment-of-excessive-daytime-sleepiness-in-adult-patien> 359.
- Sarkar PS, Han J, Reddy S. In situ hybridization analysis of Dmpk mRNA in adult mouse tissues. *Neuromuscul Disord*. sept 2004;14(8-9):497-506. 360.
- Saulnier L, Prigent H, Hartley S, Delord V, Bossard I, Stalens C, et al. Sleep disordered breathing assessment in patient with slowly progressive neuromuscular disease. *Sleep Med*. févr 2024;114:229-36. 361.
- Savarese M, Sarparanta J, Vihola A, Jonson PH, Johari M, Rusanen S, et al. Panorama of the distal myopathies. *Acta Myol*. déc 2020;39(4):245-65. 362.
- Schilling L, Forst R, Forst J, Fujak A. Orthopaedic Disorders in Myotonic Dystrophy Type 1: descriptive clinical study of 21 patients. *BMC Musculoskelet Disord*. 1 déc 2013;14:338. 363.

- Sciote JJ, Horton MJ, Rowleron AM, Ferri J, Close JM, Raoul G. Human Masseter Muscle Fiber Type Properties, Skeletal Malocclusions, and Muscle Growth Factor Expression. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*. févr 2012;70(2):440-8. 364.
- Scutifero M, Lanza M, Petillo R, De Bernardo M, Passamano L, Rosa N, et al. Gender effect on onset, prevalence and surgical treatment of cataract in patients with Myotonic Dystrophy type 1. *Acta Myol*. 2022;41(3):105-10. 365.
- Seijger CGW, Drost G, Posma JM, Van Engelen BGM, Heijdra YF. Overweight Is an Independent Risk Factor for Reduced Lung Volumes in Myotonic Dystrophy Type 1. Shi W, éditeur. *PLoS ONE*. 25 mars 2016;11(3):e0152344. 366.
- Seijger C, Raaphorst J, Vonk J, Van Engelen B, Heijerman H, Stigter N, et al. New Insights in Adherence and Survival in Myotonic Dystrophy Patients Using Home Mechanical Ventilation. *Respiration*. 2021;100(2):154-63. 367.
- Serra L, Scocchia M, Meola G, D'Amelio M, Bruschini M, Silvestri G, et al. Ventral tegmental area dysfunction affects decision-making in patients with myotonic dystrophy type-1. *Cortex*. juill 2020;128:192-202. 368.
- Serra L, Silvestri G, Petrucci A, Basile B, Masciullo M, Makovac E, et al. Abnormal Functional Brain Connectivity and Personality Traits in Myotonic Dystrophy Type 1. *JAMA Neurol*. 1 mai 2014;71(5):603. 369.
- Shieh K, Gilchrist JM, Promrat K. Frequency and predictors of nonalcoholic fatty liver disease in myotonic dystrophy. *Muscle Nerve*. févr 2010;41(2):197-201. 370.
- Shirasawa Y, Ishida K, Matsumoto M. Myotonic dystrophy diagnosed after cesarean section. *J Anesth*. déc 2014;28(6):952. 371.
- Simoncini C, Spadoni G, Lai E, Santoni L, Angelini C, Ricci G, et al. Central Nervous System Involvement as Outcome Measure for Clinical Trials Efficacy in Myotonic Dystrophy Type 1. *Front Neurol*. 7 oct 2020;11:624. 372.
- Sinclair JL, Reed PW. Risk factors for perioperative adverse events in children with myotonic dystrophy. *Paediatr Anaesth*. août 2009;19(8):740-7. 373.
- Sjögreen L, Engvall M, Ekström AB, Lohmander A, Kiliaridis S, Tulinius M. Orofacial dysfunction in children and adolescents with myotonic dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. janv 2007;49(1):18-22. 374.
- Sjögreen L, Mårtensson Å, Ekström A. Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1. *Intl J Lang & Comm Disor*. mai 2018;53(3):576-83. 375.
- Sjögreen L, Tulinius M, Kiliaridis S, Lohmander A. The effect of lip strengthening exercises in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. oct 2010;74(10):1126-34. 376.
- Smals AG, Kloppenborg PW. Hypernatraemia in human myotonic dystrophy. *Neth J Med*. 1980;23(2):95-103. 377.
- Smith RJ, Bryant RG. Metal substitutions in carbonic anhydrase: a halide ion probe study. *Biochem Biophys Res Commun*. 27 oct 1975;66(4):1281-6. 378.
- Sochala M, Porcher R, Stojkovic T, Bécane HM, Béhin A, Laforêt P, et al. High Risk of Fatal and Nonfatal Venous Thromboembolism in Myotonic Dystrophy. *Circulation*. 11 sept 2018;138(11):1169-71. 379.
- Solbakken G, Ørstavik K, Hagen T, Dietrichs E, Naerland T. Major involvement of trunk muscles in myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand*. déc 2016;134(6):467-73. 380.
- Spaendonck KPM, Bruggen JPT, Banningh EWAW, Maassen BAM, Biezenbos JBM, Gabreëls FJM. Cognitive function in early adult and adult onset myotonic dystrophy. *Acta Neurologica Scandinavica*. 29 janv 2009;91(6):456-61. 381.
- Spiesshoefer J, Runte M, Heidbreder A, Dreher M, Young P, Brix T, et al. Sleep-disordered breathing and effects of non-invasive ventilation on objective sleep and nocturnal respiration in patients with myotonic dystrophy type I. *Neuromuscul Disord*. avr 2019;29(4):302-9. 382.
- Spyropoulos MN. The morphogenetic relationship of the temporal muscle to the coronoid process in human embryos and fetuses. *Am J Anat*. nov 1977;150(3):395-409. 383.
- Srebnik N, Margalioth EJ, Rabinowitz R, Varshaver I, Altarescu G, Renbaum P, et al. Ovarian reserve and PGD treatment outcome in women with myotonic

- dystrophy. *Reprod Biomed Online*. juill 2014;29(1):94-101.
384.
Stefanutti D, Benoist MR, Scheinmann P, Chaussain M, Fitting JW. Usefulness of Sniff Nasal Pressure in Patients with Neuromuscular or Skeletal Disorders. *Am J Respir Crit Care Med*. 1 oct 2000;162(4):1507-11.
385.
Stein JM. The effect of adrenaline and of alpha- and beta-adrenergic blocking agents on ATP concentration and on incorporation of ^{32}P into ATP in rat fat cells. *Biochem Pharmacol*. 15 sept 1975;24(18):1659-62.
386.
Steinbach P, Gläser D, Vogel W, Wolf M, Schwemmler S. The DMPK gene of severely affected myotonic dystrophy patients is hypermethylated proximal to the largely expanded CTG repeat. *Am J Hum Genet*. févr 1998;62(2):278-85.
387.
Stevens JD, Wauchob TD. Dystrophia myotonica--emergency caesarean section with spinal anaesthesia. *Eur J Anaesthesiol*. juill 1991;8(4):305-8.
388.
Stokes M, Varughese N, Iannaccone S, Castro D. Clinical and genetic characteristics of childhood-onset myotonic dystrophy. *Muscle Nerve*. déc 2019;60(6):732-8.
389.
Sugimoto M, Kuru S, Takada H, Horie R, Yamauchi K, Kubota T, et al. Characteristics of myotonic dystrophy patients in the national registry of Japan. *Journal of the Neurological Sciences*. janv 2022;432:120080.
390.
Sweere DJJ, Moelands SVL, Klinkenberg S, Leenen L, Hendriksen JGM, Braakman HMH. Cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1: A multicenter pooled analysis. *Muscle Nerve*. juill 2023;68(1):57-64.
391.
Takahashi K, Nosaka S. Carbon dioxide narcosis caused by midazolam in a patient with myotonic dystrophy. *Anaesthesia*. janv 2000;55(1):97.
392.
Takeda R, Ueda M. Pituitary-gonadal function in male patients with myotonic dystrophy- serum luteinizing hormone, follicle stimulating hormone and testosterone levels and histological damage of the testis. *Acta Endocrinol (Copenh)*. févr 1977;84(2):382-9.
393.
Talbot K, Stradling J, Crosby J, Hilton-Jones D. Reduction in excess daytime sleepiness by modafinil in patients with myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord*. juin 2003;13(5):357-64.
394.
Terracciano C, Rastelli E, Morello M, Celi M, Bucci E, Antonini G, et al. Vitamin D deficiency in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol*. sept 2013;260(9):2330-4.
395.
the Filmemus Myotonic Dystrophy Study Group, De Antonio M, Dogan C, Daidj F, Eymard B, Puymirat J, et al. The DM-scope registry: a rare disease innovative framework bridging the gap between research and medical care. *Orphanet J Rare Dis*. déc 2019;14(1):122.
396.
The OPTIMISTIC Consortium, Van Engelen B. Cognitive behaviour therapy plus aerobic exercise training to increase activity in patients with myotonic dystrophy type 1 (DM1) compared to usual care (OPTIMISTIC): study protocol for randomised controlled trial. *Trials*. déc 2015;16(1):224.
397.
Thil C, Agrinier N, Chenuel B, Poussel M. Longitudinal course of lung function in myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. oct 2017;56(4):816-8.
398.
Tohgi H, Utsugisawa K, Kawamorita A, Yamagata M, Saitoh K, Hashimoto K. Effects of CTG trinucleotide repeat expansion in leukocytes on quantitative muscle histopathology in myotonic dystrophy. *Muscle Nerve*. févr 1997;20(2):232-4.
399.
Tremblay M, Muslemanni S, Côté I, Gagnon C, Fortin J, Gallais B. Accomplishment of instrumental activities of daily living and its relationship with cognitive functions in adults with myotonic dystrophy type 1 childhood phenotype: an exploratory study. *BMC Psychol*. déc 2021;9(1):56.
400.
Tuikka RA, Laaksonen RK, Somer HVK. Cognitive Function in Myotonic Dystrophy: A Follow-Up Study. *Eur Neurol*. 1993;33(6):436-41.
401.
Turner C, Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: diagnosis, management and new therapies. *Curr Opin Neurol*. oct 2014;27(5):599-606.
402.
Umemoto G, Fujioka S, Arahata H, Kawazoe M, Sakae N, Sasagasako N, et al. Relationship between tongue pressure and functional oral intake scale diet type in patients with neurological and neuromuscular disorders. *Clinical Neurology and Neurosurgery*. nov 2020;198:106196.
- 403.

- Umemoto G, Furuya H, Kitashima A, Sakai M, Arahata H, Kikuta T. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy versus myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. oct 2012;46(4):490-5. 404.
- Upadhyay S. Anaesthetic Management of Two Patients of Steinert Syndrome (Myotonic Dystrophy-Type 1) for Emergency Surgery. 9 juin 2017; 405.
- Usseglio J, Pagès E, Touzet-Roumazielle S, Brie J, Salle L, Ferri J. Dental and maxillofacial manifestations of Steinert's myotonic dystrophy: A retrospective case series and therapeutic investigation. *Journal of Stomatology, Oral and Maxillofacial Surgery*. nov 2022;123(6):e995-1001. 406.
- Vaizey CJ, Carapeti E, Cahill JA, Kamm MA. Prospective comparison of faecal incontinence grading systems. *Gut*. 1 janv 1999;44(1):77-80. 407.
- van den Bersselaar LR, Heytens L, Silva HCA, Reimann J, Tasca G, Díaz-Cambronero Ó, et al. European Neuromuscular Centre consensus statement on anaesthesia in patients with neuromuscular disorders. *Eur J Neurol*. déc 2022;29(12):3486-507. 408.
- van den Bersselaar LR, Snoeck MMJ, Gubbels M, Riazi S, Kamsteeg EJ, Jungbluth H, et al. Anaesthesia and neuromuscular disorders: what a neurologist needs to know. *Pract Neurol*. 27 oct 2020;practneurol-2020-002633. 409.
- van der Plas E, Hamilton MJ, Miller JN, Kosciak TR, Long JD, Cumming S, et al. Brain Structural Features of Myotonic Dystrophy Type 1 and their Relationship with CTG Repeats. *J Neuromuscul Dis*. 2019;6(3):321-32. 410.
- Vanlinthout LEH, Booij LHDJ, Van Egmond J, Robertson EN. Comparison of mechanomyography and acceleromyography for the assessment of rocuronium induced neuromuscular block in myotonic dystrophy type 1. *Anaesthesia*. juin 2010;65(6):601-7. 411.
- Vasseur R. Importance des aspects biomécaniques et des points d'appui posturaux dans la genèse de l'axe corporel. *enfan*. 2000;53(3):221-33. 412.
- Vermersch P, Sergeant N, Ruchoux MM, Hofmann-Radvanyi H, Watzet A, Petit H, et al. Specific tau variants in the brains of patients with myotonic dystrophy. *Neurology*. sept 1996;47(3):711-7. 413.
- Veyckemans F, Scholtes JL. Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care. *Paediatr Anaesth*. sept 2013;23(9):794-803. 414.
- Vicart S. Myotonies non dystrophiques. *EMC - Neurologie*. janv 2011;8(3):1-7. 415.
- Vicart S, Franques J, Bouhour F, Magot A, Péréon Y, Sacconi S, et al. Efficacy and safety of mexiletine in non-dystrophic myotonias: A randomised, double-blind, placebo-controlled, cross-over study. *Neuromuscul Disord*. nov 2021;31(11):1124-35. 416.
- Visconti VV, Macrì E, D'Apice MR, Centofanti F, Massa R, Novelli G, et al. In Cis Effect of DMPK Expanded Alleles in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients Carrying Variant Repeats at 5' and 3' Ends of the CTG Array. *Int J Mol Sci*. 14 juin 2023;24(12):10129. 417.
- Vivekananda U, Turner C. A model to predict ventilator requirement in myotonic dystrophy type 1. *Muscle and Nerve*. juin 2019;59(6):683-7. 418.
- Vosse BAH, Seijger C, Cobben N, Van Engelen B, Van Kuijk SMJ, Faber C, et al. Noninvasive Home Mechanical Ventilation in Adult Myotonic Dystrophy Type 1: A Systematic Review. *Respiration*. 2021;100(8):816-25. 419.
- Vosse BAH, Horlings CGC, Joosten IBT, Cobben NAM, Van Kuijk SMJ, Wijkstra PJ, et al. Role of respiratory characteristics in treatment adherence with noninvasive home mechanical ventilation in myotonic dystrophy type 1, a retrospective study. *Neuromuscular Disorders*. sept 2023;33(9):57-62. 420.
- Vujnic M, Peric S, Popovic S, Raseta N, Ralic V, Dobricic V, et al. Metabolic syndrome in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve*. août 2015;52(2):273-7. 421.
- Wahbi K, Bassez G, Duchateau J, Salort-Campana E, Vicart S, Desaphy JF, et al. Expert opinion on mexiletine treatment in adult patients with myotonic dystrophy. *Archives of Cardiovascular Diseases*. juin 2024;117(6-7):450-6. 422.
- Wahbi K, Ederhy S, Bécane HM, Meune C, Béhin A, Stojkovic T, et al. Impaired myocardial deformation detected by speckle-tracking echocardiography in patients with myotonic dystrophy type 1. *Int J Cardiol*. 3 nov 2011;152(3):375-6. 423.
- Wahbi K, Porcher R, Laforêt P, Fayssoil A, Bécane HM, Lazarus A, et al. Development and Validation of a New Scoring System to Predict Survival in Patients

- With Myotonic Dystrophy Type 1. *JAMA Neurol.* 1 mai 2018;75(5):573-81.
424.
- Warman Chardon J, Díaz-Manera J, Tasca G, Bönnemann CG, Gómez-Andrés D, Heerschap A, et al. MYO-MRI diagnostic protocols in genetic myopathies. *Neuromuscular Disorders.* nov 2019;29(11):827-41.
425.
- Watts GDJ, Wymer J, Kovach MJ, Mehta SG, Mumm S, Darvish D, et al. Inclusion body myopathy associated with Paget disease of bone and frontotemporal dementia is caused by mutant valosin-containing protein. *Nat Genet.* avr 2004;36(4):377-81.
426.
- Weijts R, Okkersen K, van Engelen B, Küsters B, Lammens M, Aronica E, et al. Human brain pathology in myotonic dystrophy type 1: A systematic review. *Neuropathology.* févr 2021;41(1):3-20.
427.
- Weimer LH. Neuromuscular disorders in pregnancy. *Handb Clin Neurol.* 2020;172:201-18.
428.
- West SD, Lochmüller H, Hughes J, Atalaia A, Marini-Bettolo C, Baudouin SV, et al. Sleepiness and Sleep-related Breathing Disorders in Myotonic Dystrophy and Responses to Treatment: A Prospective Cohort Study. *J Neuromuscul Dis.* 29 nov 2016;3(4):529-37.
429.
- Wiles CM. Falls and stumbles in myotonic dystrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry.* 26 juill 2005;77(3):393-6.
430.
- Win AK, Perattur PG, Pulido JS, Pulido CM, Lindor NM. Increased cancer risks in myotonic dystrophy. *Mayo Clin Proc.* févr 2012;87(2):130-5.
431.
- Winblad S, Samuelsson L, Lindberg C, Meola G. Cognition in myotonic dystrophy type 1: a 5-year follow-up study. *Euro J of Neurology.* sept 2016;23(9):1471-6.
432.
- Winkler NS, Milone M, Martinez-Thompson JM, Raja H, Aleff RA, Patel SV, et al. Fuchs' Endothelial Corneal Dystrophy in Patients With Myotonic Dystrophy, Type 1. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 15 juin 2018;59(7):3053.
433.
- Winters SJ. Endocrine Dysfunction in Patients With Myotonic Dystrophy. *J Clin Endocrinol Metab.* 27 sept 2021;106(10):2819-27.
434.
- Wintzen AR, Lammers GJ, van Dijk JG. Does modafinil enhance activity of patients with myotonic dystrophy?: a double-blind placebo-controlled crossover study. *J Neurol.* janv 2007;254(1):26-8.
435.
- Wood L, Cordts I, Atalaia A, Marini-Bettolo C, Maddison P, Phillips M, et al. The UK Myotonic Dystrophy Patient Registry: facilitating and accelerating clinical research. *J Neurol.* mai 2017;264(5):979-88.
436.
- Wozniak JR, Mueller BA, Bell CJ, Muetzel RL, Lim KO, Day JW. Diffusion tensor imaging reveals widespread white matter abnormalities in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1. *J Neurol.* avr 2013;260(4):1122-31.
437.
- Yakaitis RW, Thomas JD, Mahaffey JE. Influence of pH and hypoxia on the success of defibrillation. *Crit Care Med.* 1975;3(4):139-42.
438.
- Yamada T, Fukano N, Kai K, Kuribayashi Y, Jikumaru M, Eto S, et al. Undiagnosed myotonic dystrophy: A case report and literature review. *Med Int (Lond).* 2023;3(5):46.
439.
- Yoo SW, Baek SJ, Kim DC, Doo AR. A case report of malignant hyperthermia in a patient with myotonic dystrophy type I. *Medicine (Baltimore).* 11 juin 2021;100(23):e25859.
440.
- Yu H, Laberge L, Jausset I, Bayard S, Scholtz S, Raoul M, et al. Daytime sleepiness and REM sleep characteristics in myotonic dystrophy: a case-control study. *Sleep.* 1 févr 2011;34(2):165-70.
441.
- Zagorda B, Camdessanché JP, Féasson L. Pregnancy and myopathies: Reciprocal impacts between pregnancy, delivery, and myopathies and their treatments. A clinical review. *Rev Neurol (Paris).* mars 2021;177(3):225-34.
442.
- Zapata-Aldana E, Ceballos-Sáenz D, Hicks R, Campbell C. Prenatal, Neonatal, and Early Childhood Features in Congenital Myotonic Dystrophy. *J Neuromuscul Dis.* 2018;5(3):331-40.
443.
- Zhang L, Lee JE, Wilusz J, Wilusz CJ. The RNA-binding protein CUGBP1 regulates stability of tumor necrosis factor mRNA in muscle cells: implications for myotonic dystrophy. *J Biol Chem.* 15 août 2008;283(33):22457-63.
444.
- Zhang Y, Ren R, Yang L, Jin H, Nie Y, Zhang H, et al. Polysomnographic findings of myotonic dystrophy type 1/type 2: evidence from case-control studies. *Sleep.* 11 janv 2024;47(1):zsad280.
445.

La cataracte chez l'enfant atteint de dystrophie myotonique de Steinert (DM1) : données issues de l'Observatoire français DM-Scope | SFO-online - Société Française d'Ophtalmologie [Internet]. [cité 16 févr 2024]. Disponible sur: <https://www.sfo-online.fr/session/media/la-cataracte-chez-lenfant->

[atteint-de-dystrophie-myotonique-de-steinert-dm1-donnees](#)
446.

Corrigendum to: 2021 ESC Guidelines on cardiac pacing and cardiac resynchronization therapy. *European Heart Journal*. 1 mai 2022;43(17):1651-1651.

Rapports / Comptes-rendus/ documentation de référence/ congrès, etc.

Rakocevic et al., 2013, McBride et al. 2022, Nigro et al. 2012, *Compte-rendu des journées de réflexion clinique. Anesthésie & Réanimation. Vol 1 - Numéro 5 2015, Annuaire des fiches Orphanet Urgences 2023*

Haute Autorité de Santé, 2020, Place et gestion de la trachéotomie dans la prise en charge de la dépendance ventilatoire des patients atteints de maladies neuromusculaires lentement évolutives.

Prise en charge interventionnelle et en médecine d'urgence des patients atteints de maladie neuromusculaire (MNM). *Compte-rendu des journées de réflexion clinique. Anesthésie & Réanimation. Vol 1 - Numéro 5 Hors-Série Supplément 1 - septembre 2015, S1-S60.*

Annuaire des fiches Orphanet Urgences. Recommandations de soins en urgence maladies rares. Avril 2023

Carroz A., et al. *Annales de réadaptation et médecine physique*, 2008, 51(5) : 358-365.

Orphananesthesia octobre 2014 www.orphananesthesia.eu

Conduite automobile

Berton, A., Vidal-Gomel, C. & Boccara, V. (2014). Former des personnes en situation de handicap à la conduite automobile. Une étude exploratoire. In Actes du 49^e Congrès de la SELF : « Ergonomie et développement pour tous ». La Rochelle : 1-3 octobre 2014

Le Thiec F., et al. « Réflexions sur les modalités légales de reprises de la conduite automobile après lésion encéphalique. Association Nationale des Médecins Spécialisés de médecine physique et de Réadaptation » (ANMSR), 1998

Liste des affections médicales incompatibles avec l'obtention ou le maintien du permis de conduire ou pouvant donner lieu à la délivrance de permis de conduire de durée de validité limitée. Arrêté du 21 décembre 2005 modifié par l'arrêté du 31 août 2010.

Marin-Lamellet C., et al. Compétence de conduite et traumatisme crânien. 11th International Conference on Mobility and Transport for Elderly and Disabled Persons (TRANSED), Montréal, Canada, 18-21 June 2007, Sur CD-ROM, 10 p.

CEREMH, « Conférence Automobile & Handicap », évènement APF, MACIF Egalis, Université de Versailles, Saint-Quentin-en-Yvelines, CEREMH, 2011.

Domont A. Rapport du groupe de travail relatif aux contre-indications médicales à la conduite automobile, 2003.

Références bibliographiques des documents édités par l'AFM Téléthon

- Avancées dans la maladie de Steinert. AFM-Téléthon (Avancées de la recherche, Savoir & Comprendre) 2023, 35 p.
- Urtizberea JA et al. Zoom sur...la maladie de Steinert. AFM-Téléthon (Zoom sur..., Savoir & Comprendre) 2016, 107 p.
- Schanen-Bergot MO, et al. Maladie de Steinert. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2015, 12 p.
- Marion S. Dystrophie myotonique de Steinert. AFM-Téléthon (Fiche technique, Savoir & Comprendre) 2015, 9 p.
- Delorme D, Baron A, Michon CC, Cohen K, Carrasco Miguel, Chevalier B, Riou JC. Kinésithérapie dans la dystrophie myotonique de Steinert. AFM-Téléthon (Fiche technique Paramédicale, Savoir & Comprendre) 2014, 9 p.
- Schanen-Bergot MO, et al. Les aides humaines à domicile. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2023, 16 p.
- Maxime E. Emploi et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2023, 24 p.
- Marion S, Schanen-Bergot MO et al. Sexualité, si on en parlait ... ? AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2023, 24 p.
- Schanen-Bergot MO, et al. Urgences et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2021, 8 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Conseil génétique et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2018, 12 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2018, 16 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Devenir parents avec une maladie neuromusculaire. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2018, 20 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Diagnostic des maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2017, 12 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Prévention et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2016, 12 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Exercice physique et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2015, 8 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Soutien psychologique et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2014, 8 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2014, 12 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2013, 11 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2012, 16 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Douleur et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2012, 12 p.
- Schanen-Bergot MO et al. Fonction digestive et maladies neuromusculaires. AFM-Téléthon (Repères, Savoir & Comprendre) 2010, 16 p.
