DIAGNOSTIC ET SUIVI DE LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

GUIDE À L'USAGE DES FAMILLES

TABLE DES MATIÈRES

		Page
	LIMITE DE RESPONSABILITÉ	1
1.	INTRODUCTION	2
2.	COMMENT UTILISER CE DOCUMENT	3
3.	DIAGNOSTIC	7
4.	SUIVI NEUROMUSCULAIRE – évaluation de la fonction neuromusculaire	11
5.	SUIVI DE LA RÉÉDUCATION - kinésithérapie et ergothérapie	18
6.	SUIVI ORTHOPÉDIQUE – pathologies traumatiques et articulaires	20
7.	SUIVI PULMONAIRE – suivi respiratoire, évaluation de la fonction des muscles respiratoires	22
8.	SUIVI CARDIAQUE – évaluation de la fonction du muscle cardiaque	24
9.	SUIVI GASTRO-INTESTINAL - nutrition, déglutition et autres problèmes de nature gastro-intestinale	25
10.	SUIVI PSYCHOSOCIAL – comportement et apprentissage	27
11.	CONSIDÉRATIONS RELATIVES À LA CHIRURGIE	30
12.	CONSIDÉRATIONS RELATIVES AUX SOINS D'URGENCE	31
	ABRÉVIATIONS	33
	GLOSSAIRE	34

LIMITE DE RESPONSABILITÉ

Les informations et les avis publiée ou mises à disposition dans ce guide ne sont pas destinées à remplacer les consultations médicales et ne constituent pas une relation médecin-patient. Pour tout problème relatif à la santé de votre enfant, notamment certains symptômes ,qui nécessitent un diagnostic et une prise en charge thérapeutique particulière, vous devez consulter votre médecin et tenir compte à la fois de son avis et des informations fournies par ce guide. C'est de votre plein gré que vous adopterez certaines dispositions suite à la lecture des informations contenues dans cet ouvrage. Bien que tout ait été mis en œuvre pour que les informations contenues dans ce présent guide soient correctes et complètes, nous ne pouvons pas en garantir l'exactitude et le suivi thérapeutique doit être, pour chaque patient, individualisé.

1. INTRODUCTION

Ce guide à l'usage des familles contient la synthèse des résultats d'une conférence de consensus sur le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). La rédaction de ce document a été possible grâce au soutien des centres américains pour le contrôle et la prévention des maladies (US Centers for Disease Control and Prevention - CDC), en collaboration avec des associations de défense des patients et le réseau TREAT-NMD. La version intégrale du document a été publiée dans Lancet Neurology.

Références concernant le document intégral:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology 2010, 9(2) 177-189.

Le document intégral peut être téléchargé gratuitement à l'adresse suivante

http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD

Les recommandations se fondent sur une étude complète réalisée par 84 experts internationaux dans le diagnostic et le traitement de la DMD représentatifs d'un vaste éventail de spécialités. Ces experts ont procédé à une «notation» des méthodes de traitement appliquées à la DMD sur une échelle allant de «**nécessaire», à «adéquate»** ou à «**inadéquate»** selon les différents stades d'évolution de la DMD. Plus de 70'000 différents scénarios ont été examinés au total. Ceci leur a permis d'établir un certain nombre de règles qui ont été jugées, par la majorité des experts sélectionnés, comme étant la «**bonne pratique»** dans le traitement de la DMD.

Les experts ont insisté sur le fait qu'un suivi optimal de la DMD nécessite **une approche multidisciplinaire,** associant la contribution de spécialistes provenant de différents domaines. Ce suivi multidisciplinaire doit être coordonnés par un médecin ou un professionnel de la santé. Chaque individu étant différent, la personne atteinte de DMD et sa famille doit avoir une relation privilégiée **avec un professionnel de la santé qui coordonnera et personnalisera la prise en charge thérapeutique de l'enfant et de sa famille.**

Ce document vous fournira les informations nécessaires pour vous permettre de participer de façon efficace au suivi médical de votre enfant. Le médecin ou le professionnel de la santé chargé de coordonner les soins doit connaître l'évolution de la DMD et les complications médicales liées à cette maladie. Ce médecin coordinateur de soins doit pouvoir compter sur l'aide de divers spécialistes pour la prise en charge, de manière adéquate, de certaines pathologies liées à la DMD. L'implication de certains médecins spécialistes ou d'autres professionnels de la santé change au fur et à mesure de l'évolution de la maladie. Cet ouvrage vous informera des divers domaines nécessitant des soins chez les patients présentant une DMD (Figure 1). Tous les spécialistes ne devront pas nécessairement intervenir à tous les stades de la maladie, mais il est important de savoir qu'ils sont disponibles en cas de besoin et que la personne chargée de la coordination des soins peut compter sur leur assistance dans divers domaines.

2. COMMENT UTILISER CE DOCUMENT

Ce guide contient beaucoup d'informations. Vous pouvez l'utiliser de deux façons différentes. Certaines familles préfèreront se concentrer sur le stade de la DMD dans lequel se trouve leur enfant, tandis que d'autres préfèreront avoir, dès le départ, autant d'informations que possible sur chaque aspect de la DMD.

Vous pouvez lire, dans ce paragraphe et à la Figure 1, de quelle façon les spécialistes envisagent les différents stades de la maladie ainsi que l'évolution de la prise en charge thérapeutique en fonction des différents stades d'évolution de la maladie. Ensuite, si vous le souhaitez, vous pourrez passer directement aux chapitres du guide qui concernent plus directement votre situation actuelle et qui sont facilement identifiables. A la fin du document, vous trouverez deux chapitres contenant des références utiles et faciles à consulter: ce qu'il faut savoir en cas d'intervention chirurgicale et en cas d'urgence. Les différents chapitres sont identifiés par un code chromatique qui correspond aux couleurs dans les figures. Vous trouverez, dans le glossaire disponible à la fin de ce guide, la définition d'un certain nombre de termes plus complexes présents dans ce guide ou utilisés par l'équipe médicale.

«Ce guide concerne les aspects médicaux de la DMD, mais il ne faut pas oublier que les aspects médicaux ne sont pas tout. Le but est de faire en sorte que, en aidant à résoudre certains problèmes d'ordre médical, votre fils puisse vivre sa vie tout comme les autres membres de votre famille. Il faut savoir que beaucoup d'enfants atteints de la dystrophie de Duchenne sont heureux et que, après le choc lié à l'annonce du diagnostic, la plupart des familles peuvent se réconstiituer une vie heureuse.

Elizabeth Vroom, United Parent Projects Muscular Dystrophy

LA DMD ÉTAPE PAR ÉTAPE (Figure 1)

La DMD est une maladie qui évolue au cours du temps. Les médecins et autres professionnels de la santé identifient souvent un certain nombre d'étapes essentielles dans la progression de la maladie et les utilisent pour orienter leurs recommandations en matière de soins. Bien que ces distinctions puissent paraître parfois quelque peu artificielles, les utiliser peut vous permettre de savoir, à un moment précis du développement de la maladie, quels sont le suivi et la prise en charge thérapeutiques les plus adaptés.

Diagnostic Présymptomatique

Pour la plupart des garçons atteints de DMD, le diagnostic de DMD n'est pas posé à ce stade PRESYMPTOMATIQUE, sauf si l'anamnèse ou les résultats de certains examens sanguins (réalisés dans le cadre d'une autre pathologie) orientent vers ce diagnostic. Même si à ce stade, un retard moteur ou un retard de langage existe, ils sont généralement subtils et peu reconnus à ce stade.

Stade ambulatoire précoce

Au stade **AMBULATOIRE PRÉCOCE DE LA MALADIE (MARCHE)**, les garçons présentent certains symptômes considérés comme typiques de la DMD, à savoir: une manœuvre de Gowers (ce qui signifie que les enfants doivent se soutenir en posant leurs mains sur leurs cuisses pour se relever du sol), une démarche dandinante (dite marche de Duchenne) et une marche sur pointes des pieds. Ils peuvent encore monter les escaliers, mais, généralement, ils doivent poser le deuxième pied à côté du premier au lieu de monter en alternant.

Ces deux stades précoces sont ceux pendant lesquels le diagnostic de DMD peut être posé. (Paragraphe 3).

DIAGNOSTIC: des tests spécifiques sont conseillés afin de dépister une éventuelle modification de l'ADN ou une mutation génétique à l'origine la DMD. L'aide de spécialistes peut être nécessaire pour interpréter les résultats des tests génétiques et leur impact sur votre fils et le reste de la famille.

APPRENTISSAGE ET COMPORTEMENT: Les garçons atteints de DMD présentent, plus fréquemment que la population générale, des difficultés d'apprentissage et de comportement. Certaines de ses difficultés résultent de l'effet exercé par la DMD sur le cerveau, d'autres sont liées à la limitation des capacités physiques. Certains médicaments, et notamment les stéroïdes, peuvent également être à l'origine de ces difficultés. L'aide de la famille est essentielle et l'aide de spécialistes peut être utile pour résoudre ses problèmes particuliers d'apprentissage et de comportement (Paragraphe 10).

KINÉSITHERAPIE: La prise en charge en kinésithérapie à ce stade précoce de la maladie (paragraphe 5) permet d'introduire progressivement des exercices destinés à maintenir la souplesse musculaire et à éviter ou minimiser l'enraidissement articulaire. Les kinésithérapeutes peuvent également conseiller des exercices à réaliser à l'école pour favoriser l'autonomie de l'enfant.

STÉROÏDES: C'est pendant cette période que vous recevrez des informations concernant certaines médications telles que les stéroïdes (Paragraphe 4), qui pourront être envisagées lorsque le développement moteur de votre fils aura tendance à «plafonner» et à ne plus progresser. Si on envisage un traitement par stéroïdes, il faut s'assurer que toutes les vaccinations sont en ordre et essayer de prévenir certains effets secondaires liés à la prise de stéroïdes. Des conseils diététiques concernant le contrôle de la prise de poids peuvent être nécessaires.

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES: Normalement, à ce stade de la maladie, les problèmes liés à la faiblesse du muscle cardiaque ou des muscles respiratoires ne surviennent pas encore, mais une surveillance cardiaque et respiratoire doivent être intégrées dans les consultations cliniques du suivi multidisciplinaire afin de définir ce qui est normal ou non pour votre fils. Une visite chez le cardiologue est conseillée lors du diagnostic et ensuite tous les deux ans jusqu'à l'âge de 10 ans. Après cet âge, le contrôle devra être plus fréquent. Votre fils doit également être en ordre de vaccinations antipneumococcique et antigrippale (Paragraphe 7).

Stade ambulatoire avancé

Au stade **AMBULATOIRE AVANCE**, votre garçon présente de plus en plis de difficultés à marcher, à monter les escaliers et à se relever du sol.

APPRENTISSAGE ET COMPORTEMENT: Une aide permanente de la part des professionnels est nécessaire pour aider à résoudre les problèmes d'apprentissage et de comportement et définir des stratégies spécifiques pour traiter la perte des capacités motrices (Paragraphe 10).

KINÉSITHERAPIE: La rééducation va continuer à se concentrer sur le mouvement et l'autonomie (Paragraphe 5). Si l'enraidissement et les déformations articulaires deviennent trop importantes pour permettre des séances de kinésithérapie, il conviendra de recourir au conseil et aux services d'un orthopédiste. Un fauteuil roulant adapté, avec un siège doté d'un soutien suffisant, devra absolument être disponible pour favoriser le confort et l'autonomie de votre garçon.

STÉROÏDES: Un traitement chronique régulier par stéroïdes est nécessaire à ce stade, avec une attention particulière pour la posologie (Paragraphe 4) et les effets secondaires. Un suivi deux fois par an est nécessaire pour évaluer la force musculaire et la fonctionnalité. Un contrôle pondéral régulier doit être assuré afin de détecter une perte ou une prise de poids excessive et de prendre alors les dispositions nécessaires (Paragraphe 9).

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES: Du point de vue respiratoire et cardiaque (Paragraphes 7 et 8 respectivement), le risque de problèmes importants reste faible mais un suivi régulier en cardiologie et en pneumologie est nécessaire. Un échocardiogramme et d'autres types de tests seront réalisés chaque année, à partir de l'âge de 10 ans. Lorsque l'échocardiogramme met en évidence des anomalies, votre médecin vous indiquera les dispositions à prendre.

Stade non ambulatoire précoce

Pendant la phase **NON AMBULATOIRE PRÉCOCE,** votre fils devra utiliser un fauteuil roulant. Au début, il pourra généralement conduire seul son fauteuil et y sera correctement installé, il s'y tiendra assis normalement (sa posture est correcte) (Paragraphe 5).

APPRENTISSAGE ET COMPORTEMENT: Malgré la progression de la maladie, il est absolument nécessaire d'insister davantage sur l'autonomie pour encourager une participation normale de l'enfant et de l'adolescent à la vie de l'école et la pratique d'activités extrascolaires à l'adolescence.

KINÉSITHERAPIE: Il devient très important de se concentrer sur l'enraidissement articulaire au niveau des membres supérieurs (épaules, coudes, poignets et doigts des mains) tous comme sur la disponibilité d'équipements de soutien pour aider votre fils à se maintenir droit dans son fauteuil. Une courbure de la colonne vertébrale (scoliose) est moins fréquente avec la prise de stéroïdes, mais il est très important de surveiller l'apparition de celle-ci en raison de l'existence d'une faiblesse musculaire. Dans certains cas, la scoliose progresse assez rapidement, souvent

en quelques mois (Paragraphe 6). L'avis d'un orthopédiste peut être nécessaire pour résoudre des déformations articulaires au niveau des pieds, responsables de douleurs et d'une limitation du choix de chaussures.

STÉROÏDES: La prise de stéroïdes constitue toujours un élément important du suivi de la maladie pendant ce stade (Paragraphe 4), que le traitement ait commencé durant les stades ambulatoires ou qu'il commence à ce stade.

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES: Le suivi des fonctions cardiaques une fois par an est encore essentiel et toute détérioration de la fonction cardiaque doit être immédiatement traitée (Paragraphe 8). Il est probable que les fonctions respiratoires commencent à se détériorer après la perte de l'autonomie motrice: il faudra donc mettre en place des mesures thérapeutiques visant à favoriser la respiration et à aider votre fils à tousser (Paragraphe 7).

Stade non ambulatoire avancé

Dans le **STADE NON AMBULATOIRE AVANCÉ**, on observe une dégradation de la fonctionnalité des membres supérieurs et du maintien de la station assise et une augmentation de la survenue de diverses complications.

KINÉSITHERAPIE: Il est important d'envisager avec le kinésithérapeute divers types d'équipement adaptés pour favoriser l'autonomie et l'intégration sociale. D'autres adaptations peuvent être nécessaires pour aider à la réalisation de certaines activités telles que manger, boire, se laver, se mettre au lit et se retourner dans le lit.

STÉROÏDES: les décisions relatives au dosage de stéroïdes, à l'alimentation et au poids seront réexaminées avec l'équipe soignante.

CŒUR ET MUSCLES RESPIRATOIRES: Il est conseillé de procéder, deux fois par an, à une consultation en cardiologie et en pneumologie ; le plus souvent, des examens complémentaires seront programmés et des prises en charges thérapeutiques adaptées seront nécessaires.

De nombreux jeunes hommes atteints de DMD vivent des vies d'adultes tout à fait satisfaisantes. Il est très important de planifier de façon proactive une vie d'adulte, à la fois assisté et autonome, avec toutes les opportunités et les défis que cela comporte.

Les paragraphes suivants concernent les dix différents domaines relatifs au traitement de la DMD décrits à la Figure 1.

<table>
<tr><td>Stade 1:
PRÉ-SYMPTOMATIQUE
Peut être diagnostiqué à ce stade si l'on découvre par hasard une valeur de CK élevée ou en cas d'anamnèse familiale
Peut présenter un retard dans le développement, sans aucun trouble de la démarche</td><td>Stade 2:
AMBULATOIRE PRÉCOCE
Manœuvre de Gowers
Démarche dandinante (de Duchenne)
Marche parfois sur les pointes
Peut monter les escaliers</td><td>Stade 3:
AMBULATOIRE AVANCÉ
Démarche de plus en plus difficile
Perd la capacité de monter les escaliers et de se lever quand il est assis ou allongé sur le sol</td><td>Stade 4:
NON-AMBULATOIRE PRÉCOCE
Peut être capable de «s'auto-propulser» pendant un certain temps
Sait maintenir la posture
Est susceptible de développer une scoliose</td><td>Stade 5:
NON AMBULATOIRE AVANCÉ
Le fonctionnement des membres supérieurs et le maintien de la posture sont de plus en plus limités</td><td></td></tr>
<tr><td colspan="2">Requiert un bilan pour le diagnostic et un conseil génétique</td><td colspan="3">Peut être diagnostiqué à ce stade sauf si le diagnostic est retardé pour d'autres raisons (par ex. une pathologie concomitante)</td><td>DIAGNOSTIC</td></tr>
<tr><td>Planification anticipée des futurs développements
Vérifier si la liste des vaccinations est à jour</td><td colspan="4">Évaluation permanente pour s'assurer que l'évolution de la maladie est conforme aux attentes
Évaluation des fonctions motrices, de la force et de l'étendue des mouvements afin de définir le stade de la maladie et de déterminer l'éventuelle nécessité de démarrer un traitement aux stéroïdes, d'ajuster la dose de stéroïdes. Evaluation des effets secondaires si la thérapie a déjà commencé</td><td>SUIVI NEUROMUSCULAIRE</td></tr>
<tr><td colspan="2">Éducation et assistance
Mesures préventives pour maintenir l'extensibilité des muscles /réduire les rétractions
Encourager la pratique d'exercices/activités adapté(e)s
Soutien des fonctions & participation
Fourniture d'aides techniques, selon les nécessités</td><td colspan="3">Poursuite des mesures précédemment effectuées
Mise à disposition d'un fauteuil roulant et d'un siège adaptés, d'aides et adaptations pour permettre une autonomie maximale dans les activités quotidiennes, les fonctions et la participation</td><td>SUIVI DE LA RÉEDUCATION</td></tr>
<tr><td colspan="2">La chirurgie orthopédique est rarement nécessaire</td><td>Prise en considération de la solution chirurgicale pour les rétractions du tendon d'Achille dans certaines situations</td><td colspan="2">Surveillance de la scoliose: Intervention avec arthrodèse vertébrale dans certaines situations
Possible intervention pour le positionnement des pieds sur le fauteuil roulant</td><td>SUIVI ORTHOPÉDIQUE</td></tr>
<tr><td>Fonctions respiratoires normales
Vérifier que la liste des vaccinations habituelles est à jour, y compris le vaccin antipneumococcique 23-valent et antigrippal</td><td colspan="2">Faible risque de problèmes respiratoires
Surveiller l'évolution</td><td>Risque accru d'insuffisance respiratoire
Mise en route de l'évaluation respiratoire</td><td>Risque accru d'insuffisance respiratoire
Réalisation des examens des fonctions respiratoires et adoption des mesures nécessaires</td><td>SUIVI PULMONAIRE</td></tr>
<tr><td>Echocardiogramme lors du diagnostic et avant 6 ans</td><td>Intervalle maximum de 24 mois entre les examens jusqu'à 10 ans, chaque année par la suite</td><td colspan="3">Même évaluation que pour le groupe plus jeune
Risque accru de problèmes cardiaques avec l'âge; Une dysfonction cardiaque nécessite une intervention, même en l'absence de symptômes
Prendre les mesures généralement adoptées en cas d'insuffisance cardiaque et en cas de détérioration des fonctions cardiaques</td><td>SUIVI CARDIAQUE</td></tr>
<tr><td colspan="4">Surveillance de la prise de poids normale par rapport à l'âge
Évaluation nutritionnelle si détection d'une éventuelle surcharge/insuffisance pondérale</td><td>Attention à une possible dysphagie</td><td>SUIVI GASTRO-INTESTINAL</td></tr>
<tr><td>Soutien familial, évaluation/action précoce pour favoriser le développement, les apprentissages et le comportement</td><td colspan="3">action précoce pour favoriser le développement, les apprentissages et l'autonomie
Promouvoir l'autonomie et le développement de la sociabilité</td><td>Planifier la transition vers les services destinés aux adultes</td><td>SUIVI PSYCHOSOCIALE</td></tr>
</table>

Figure 1. Les différents domaines de traitement en fonction de l'évolution de la DMD.

3. DIAGNOSTIC

ACCOMPAGNEMENT LORS DU DIAGNOSTIC

La recherche de la cause spécifique d'une maladie est appelée diagnostic. Si votre médecin soupçonne une éventuelle DMD, il est très important d'établir le bon diagnostic. A ce stade, le but du traitement est justement d'établir un diagnostic fiable, le plus rapidement possible. Grâce à un diagnostic correct, chaque membre de la famille peut être informé de l'évolution générale de la DMD, recevoir un conseil génétique et des informations concernant les différents types de traitement disponibles. Un suivi thérapeutique adapté peut être mis en place et la famille peut recevoir le soutien et la formation nécessaires. De préférence, le diagnostic devrait être effectué par un médecin spécialiste des maladies neuromusculaires, capable d'effectuer une évaluation clinique de l'enfant et d'interpréter les examens de façon appropriée. Après le diagnostic, le suivi et le soutien familial seront organisés de même qu'une consultation en génétique.

Faits importants à ne pas oublier:

1. *Le diagnostic est une étape importante pour permettre à vous et à votre médecin de planifier les soins de votre enfant.*
2. *L'analyse du taux de CK n'est pas suffisante pour diagnostiquer une DMD. Si votre fils présente un taux élevé de CK, votre médecin devra confirmer le diagnostic de DMD par des examens génétiques.*
3. *VOUS N'ÊTES PAS SEULS. Consultez votre médecin pour répondre à vos éventuelles questions et prenez rendez-vous chez un généticien.*
4. *C'est également le moment idéal pour contacter un groupe de soutien ou une association de défense des patients, qui pourront beaucoup vous aider. Vous trouverez des listes de contacts sur www.treat-nmd.eu/dmdpatientorganisations.*

QUAND PEUT-ON SOUPÇONNER UNE DMD?

Les premiers soupçons naissent généralement suite à la découverte de l'un des trois signes suivants (même si la DMD ne fait pas partie de l'anamnèse familiale):

- Mise en évidence d'une faiblesse musculaire. Un membre de la famille remarque quelque chose d'inhabituel. Les garçons atteints de DMD marchent plus tard que les autres garçons de leur âge. Ils présentent de gros mollets et ils ont des difficultés pour courir, pour sauter et pour monter les escaliers. Ils tombent facilement et ont tendance à marcher sur la pointe des pieds. Ils présentent aussi, parfois, un retard de langage. L'un des signes typiques de la DMD est « la manœuvre de Gowers » qui désigne le fait que l'enfant doit utiliser ses mains et ses bras pour s'aider à se relever du sol. Cette manœuvre particulière pour se relever du sol est secondaire à la faiblesse des muscles des cuisses. (cf. Figure 2).
- Des taux élevés de créatine kinase (CK) dans le sang. Ce résultat doit être immédiatement suivi d'une visite chez un spécialiste des maladies neuromusculaires pour la confirmation du diagnostic. Des taux élevés de CK sont également constatés chez des personnes atteintes d'autres maladies musculaires et ne suffisent pas pour poser un diagnostic de DMD.
- Des taux élevés «d'enzymes du foie» AST et ALT dans les examens du sang. Des taux élevés d'enzymes dans le sang sont souvent associés à des maladies du foie, mais la dystrophie musculaire peut également donner lieu à une augmentation de ces enzymes. Des taux anormalement élevés de ces enzymes sans autre cause doivent faire rechercher également un taux élevé de CK : un diagnostic de dystrophie musculaire sera alors peut être envisagé. Une biopsie du foie est déconseillée.
- Les enfants atteints de DMD présentent souvent un retard de langage (cf. Paragraphe 10).

CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC DE DMD

La DMD est une maladie génétique, causée par une mutation ou par un changement dans l'ADN d'un gène appelé dystrophine ou gène DMD. Le diagnostic doit être confirmé par des examens génétiques, généralement effectués sur un prélèvement sanguin, mais d'autres examens peuvent également être effectués. Vous trouverez des informations sur les tests génétiques dans l'Encadré 1.

Figure 2. *Manœuvre de Gowers*

LES EXAMENS

1) EXAMEN GÉNÉTIQUE

Un examen génétique est toujours nécessaire même si la DMD est confirmée par une biopsie musculaire. Différents types d'examens génétiques peuvent fournir des informations spécifiques et détaillées concernant le changement intervenu à l'intérieur de l'ADN ou la mutation. Il est important d'obtenir une confirmation de nature génétique du diagnostic, pour plusieurs raisons. D'une part, connaître l'anomalie génétique permet de savoir si l'enfant peut participer à des études cliniques, spécifiques d'un type de mutation, d'autre part, cela permet d'aider la famille à prendre une décision concernant un diagnostic prénatal et les futures grossesses.

Une fois connu(e) avec précision la mutation ou le changement dans l'ADN du gène de la dystrophine, la mère doit avoir la possibilité d'effectuer un test génétique pour savoir si elle est ou non porteuse. Cette information sera importante pour les autres membres de sexe féminin de la famille du côté maternel (sœurs, filles, tantes, cousines), et leur permettra de savoir si elles sont également porteuses.

Des examens génétiques et une consultation chez un généticien aideront la famille à comprendre les résultats des examens et l'impact potentiel sur les autres membres de la famille (cf. Box 1).

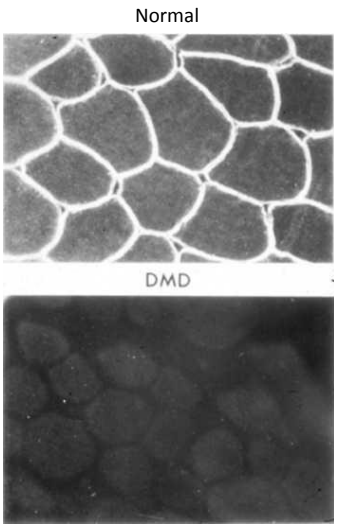

Figure 3. Biopsie du muscle; En haut: muscle normal dans lequel la dystrophine entoure les fibres, En bas: muscle dystrophique sans dystrophine.

2) BIOPSIE MUSCULAIRE

Votre médecin pourra proposer de réaliser une biopsie de muscle (un petit prélèvement de tissu du muscle pour analyse). La mutation génétique qui a lieu dans la DMD signifie que le corps ne peut plus produire la protéine dystrophine ou ne peut plus en produire suffisamment. Les examens effectués sur la biopsie du muscle peuvent fournir des informations sur la quantité de dystrophine présente dans les cellules musculaires (cf. Figure 3).

Si l'examen génétique a déjà confirmé le diagnostic, la biopsie musculaire peut ne pas être nécessaire. Cependant, dans certains centres, le diagnostic de la DMD est effectué par l'analyse de la biopsie musculaire. Toutefois, l'examen génétique est toujours essentiel, même après un diagnostic de DMD réalisé par analyse de la biopsie musculaire, afin de déterminer le changement spécifique intervenu dans l'ADN ou la mutation génétique à l'origine de la DMD.

Deux types de tests sont généralement effectués sur la biopsie musculaire: il s'agit de l'immunohistotochimie et de l'immunoempreinte pour la dystrophine. Ces examens servent à déterminer la présence ou l'absence de dystrophine et peuvent aider à distinguer la DMD d'une forme moins sévère de la maladie.

3) AUTRES EXAMENS

Par le passé, des examens tels que l'électromyographie (EMG) et les études de vitesse de conduction du nerf (test de l'aiguille) faisaient partie de l'ensemble des examens auxquels était soumis un enfant que l'on soupçonnait atteint d'une maladie musculaire. Les experts sont maintenant d'accord pour dire que ces examens ne SONT PAS appropriés ou nécessaires en vue de l'évaluation de la DMD.

Encadré 1. Pourquoi la confirmation génétique est-elle importante?

CONSEIL EN GÉNÉTIQUE ET DÉPISTAGE DES PORTEURS:

- Dans certains cas, la mutation génétique, à l'origine de la DMD survient par hasard chez le garçon. Il s'agit, alors, d'une mutation spontanée. Dans d'autres cas, elle est transmise au garçon par sa mère.
- Si la mutation a lieu chez la mère, on dit que cette dernière est «porteuse», et elle peut transmettre la mutation génétique à ses autres enfants. Les garçons auxquels la mère aura transmis la mutation seront atteints de DMD, tandis que les filles seront elles-mêmes «porteuses». Si, suite à un examen génétique, on découvre que la mère est porteuse de la mutation, elle pourra prendre une décision éclairée au sujet de ses futures grossesses et les membres de sa famille de sexe féminin (sœurs, tantes, filles) pourront réaliser un test génétique pour savoir si elles risquent également d'avoir un garçon atteint de DMD.
- Même lorsque la mère n'est pas porteuse, il existe un petit risque pour les futures grossesses. La mutation peut être présente uniquement dans les ovaires ou dans les ovules. C'est ce que l'on appelle une «mosaïque germinale».
- Une femme «porteuse» peut également présenter un risque de développer, plus tard, une insuffisance cardiaque ou une faiblesse musculaire . Le fait de connaître son statut de porteuse de la mutation génétique permet à la femme de connaître ces risques et de consulter si nécessaire.
- Vous devriez demander conseil à un généticien qui vous expliquera tout cela de façon plus détaillée.

PARTICIPATION AUX ESSAIS CLINIQUES:

- Certains essais cliniques en cours concernant la DMD ciblent plus particulièrement certains types de mutations. L'examen génétique est donc important pour savoir si votre enfant peut être admis à participer à ces essais. Afin d'aider les médecins à identifier les enfants éventuellement admissibles, nous vous conseillons de vous inscrire dans un registre des patients.
- La question la plus importante à laquelle vous devez pouvoir répondre est de savoir si les examens génétiques réalisés chez votre enfant étaient bien conformes aux normes actuellement acceptées permettant de définir avec exactitude la mutation. Si tel n'est pas le cas, de nouveaux examens peuvent être nécessaires. Vous devez en parler avec votre médecin. Vous devez également connaître le type exact de mutation pour vous inscrire dans l'un des registres de patients DMD. Vous trouverez dans la version intégrale du document des informations détaillées concernant le type d'examens qui peuvent être effectués et leur efficacité dans l'identification détaillée de la mutation.

La liste de tous les registres nationaux des patients DMD dans le monde figure à l'adresse www.treat-nmd.eu/patientregistries. Visitez ce site pour de plus amples informations.

4. SUIVI NEUROMUSCULAIRE – Evaluation de la fonction motrice

QUELS EXAMENS DOIVENT ETRE EFFECTUÉS ET QUAND

Votre fils doit pouvoir bénéficier de contrôles réguliers chez un spécialiste possédant les compétences nécessaires pour suivre l'évolution de la sa maladie et comprendre si certains signes ou symptômes nécessitent des contrôles plus approfondis. Ceci est important afin de pouvoir prendre une décision concernant les nouveaux traitements au moment voulu et d'anticiper et prévenir autant que possible les éventuelles complications. Nous conseillons une visite chez le médecin tous les 6 mois et, si possible, tous les 4 mois chez le kinésithérapeute et/ou l'ergothérapeute.

Les examens cliniques effectués pour le suivi des personnes atteintes de DMD peuvent varier d'une clinique à l'autre. Le plus important, c'est d'avoir un suivi régulier de façon à ce que les divers actes puissent être supervisés de manière adéquate. Le suivi régulier doit inclure des examens aptes à montrer l'évolution de la maladie, parmi lesquels:

Données importantes à ne pas oublier:

1. *Les muscles de votre enfant vont s'affaiblir en raison de l'absence de dystrophine.*
2. *Certains types d'exercices et la fatigue peuvent aggraver la détérioration musculaire.*
3. *Le médecin comprend l'évolution de la faiblesse musculaire et peut aider votre fils à se préparer pour la prochaine étape.*
4. *Le médecin doit absolument connaître le fonctionnement des muscles de votre fils pour pouvoir démarrer aussi vite que possible la thérapie la plus adaptée.*

LA FORCE: la force peut être mesurée de nombreuses manières différentes pour constater d'éventuels changements dans la force générée au niveau de certaines articulations.

AMPLITUDE ARTICULAIRE: La mesure des amplitudes articulaires permet de mettre en évidence des enraidissements des articulations et aide à identifier les étirements à réaliser ou les traitements les plus adaptés à proposer.

TESTS DE VITESSE: de nombreux examens cliniques comportent le chronométrage de certaines activités, par exemple, le temps que la personne emploie pour se lever, pour parcourir une certaine distance ou monter un certain nombre de marches. Ceci fournit d'importantes informations concernant l'évolution de la maladie et la réponse à un traitement.

ÉCHELLES DES FONCTIONS MOTRICES: Il existe un grand nombre d'échelles différentes, mais votre clinique devrait toujours utiliser la même pour surveiller l'évolution de la maladie de façon systématique. Des échelles différentes peuvent être nécessaires selon les stades de la maladie.

ACTIVITÉS DE LA VIE JOURNALIÈRE: Ceci permet à l'équipe soignante de juger si une aide supplémentaire est nécessaire pour favoriser l'autonomie du patient.

TRAITEMENTS PHARMACOLOGIQUES POUR LES SYMPTOMES MUSCULAIRES

La recherche relative à de nouveaux médicaments pour le traitement de la DMD est particulièrement active en ce moment. Dans ce guide, les spécialistes formulent des recommandations seulement lorsqu'il existe des preuves suffisantes permettant de conseiller un traitement. Ces recommandations vont changer, à l'avenir, lorsque de nouvelles preuves d'efficacité de nouveaux traitements (par ex. les résultats d'essais cliniques) seront disponibles. Les recommandations vont changer au fur et à mesure que de nouveaux résultats seront obtenus.

De nouveaux types de traitements seront probablement disponibles à l'avenir. Toutefois, pour le moment, les stéroïdes sont le seul traitement médicamenteux des symptômes de nature musculosquelettique de la DMD qui, selon les experts, comporte suffisamment de preuves pour justifier une prescription. Nous allons parler de manière plus complète des stéroïdes dans ce chapitre. Les traitements médicamenteux des autres symptômes spécifiques de la maladie, tels que les problèmes cardiaques, seront traités ultérieurement.

LE TRAITEMENT AUX STÉROÏDES – GUIDE ÉTAPE PAR ÉTAPE

Les stéroïdes sont utilisés dans le traitement de bien d'autres maladies et ils ont été largement expérimentés dans le monde entier. Il n'y a pas de doute que ces médicaments peuvent apporter des effets bénéfiques aux personnes atteintes de DMD, mais pour obtenir ces bénéfices, les effets secondaires doivent être pris en charge ou évités de manière proactive. L'usage des stéroïdes est très important dans le traitement de la DMD et cette possibilité de traitement doit être proposé au patient et à sa famille rapidement après le diagnostic.

Données importantes à ne pas oublier:

1. *Les stéroïdes sont les seuls médicaments connus qui puissent ralentir l'affaiblissement des muscles.*
2. *Vous devez toujours prévenir les médecins et les autres professionnels de santé que votre fils prend des stéroïdes, surtout s'il doit subir une intervention chirurgicale, s'il a une infection ou s'il est blessé, car les stéroïdes peuvent affaiblir le système immunitaire.*
3. *On ne doit jamais interrompre la prise de stéroïdes du jour au lendemain.*
4. *Votre fils doit être suivi par un médecin qui connaît bien les stéroïdes et leurs effets. Il vous expliquera les possibles effets secondaires et vous expliquera si votre fils est à risque de les développer.*

LES DONNÉES DE BASE

- **Les stéroïdes (également appelés glucocorticoïdes ou corticostéroïdes) sont les seuls médicaments connus capables de ralentir l'affaiblissement des muscles et la perte de la fonction motrice chez les patients atteints de DMD.** La prise de stéroïdes a pour but de permettre à l'enfant de marcher de façon indépendante plus longtemps et d'être plus autonome. Ce traitement permettra également de minimiser, plus tard, les problèmes respiratoires, cardiaques et orthopédique (notamment le risque de développer une scoliose ou courbure de la colonne vertébrale).
- **La prévention et le suivi des effets secondaires des stéroïdes doivent avoir un caractère proactif et préventif.** Des mesures préventives doivent être adoptées DES LE DÉBUT DU TRAITEMENT afin de prévenir les problèmes et de s'assurer qu'ils ne s'aggravent pas. Les effets secondaires liés à la prise de stéroïdes sont variés et figurent au Tableau 1.

COMMENCER ET ARRÊTER LA PRISE DE STÉROÏDES

- **Il est préférable de commencer la prise de stéroïdes lorsque la fonction motrice commence à «plafonner»,** lorsque les compétences motrices de l'enfant cessent de s'améliorer, mais n'ont pas encore commencé à se dégrader. Cela se produit généralement entre l'âge de 4 et 6 ans. Il n'est pas conseillé de commencer la prise de stéroïdes chez les enfants qui acquièrent encore de nouvelles compétences motrices, et notamment chez les enfants de moins de 2 ans.
- **Le programme national de vaccination doit être réalisé avant de débuter le traitement par stéroïdes et votre enfant doit être immunisé contre le virus de la varicelle.**
- **Débuter un traitement chez des garçons/adolescents qui ne sont plus en mesure de marcher de façon autonome est une question qui relève d'une décision individuelle et qui doit être discutée avec le médecin, en tenant compte des facteurs de risque préexistants.** Chez les enfants qui ont pris des stéroïdes quand ils marchaient, de nombreux experts conseillent de poursuivre le traitement après la perte de la marche. Le but, pour les personnes non ambulatoires, est de préserver la fonction des membres supérieurs, ralentir la progression de la scoliose et retarder la détérioration des fonctions respiratoires et cardiaques.

DIFFÉRENTS DOSAGES DE STÉROÏDES

Souvent, dans le traitement de la DMD, le type de stéroïdes et les doses quotidiennes données varient selon les médecins et les cliniques, ce qui veut dire que vous allez trouver des informations concernant divers médicaments et donnés à des dosages différents. Cela peut parfois prêter à confusion. Nous avons essayé d'établir un parcours clair permettant d'utiliser les stéroïdes de manière sûre et efficace, en se fondant sur des contrôles réguliers de la fonction motrice et des effets secondaires (cf. Encadré 2).

- **La Prednisone (Prednisolone) et le Deflazacort** sont les deux principaux types de stéroïdes utilisés dans le traitement de la DMD. **On estime qu'ils agissent de façon similaire et que leurs résultats se valent**. Des essais programmés de ces médicaments sont importants et devraient aider à mieux comprendre leur action à l'avenir.
- Le choix du stéroïde dépend de sa disponibilité dans un certain pays, de son coût pour la famille, de son conditionnement et de ces effets secondaires. La Prednisone n'est pas chère et existe en comprimés et sous forme liquide. Pour certains, le Deflazacort est préféré à la Prednisone en raison du risque légèrement inférieur en termes de prise de poids qu'il comporte.

Encadré 2. Doses de démarrage et de maintien des stéroïdes

- **La dose conseillée pour débuter le traitement par Prednisone est de 0.75 mg/kg/jour et pour le Deflazacort de 0.9 mg/kg/jour,** le matin. Certains enfants présentent des effets secondaires de type comportemental, de courte durée (hyperactivité, sauts d'humeur), quelques heures après la prise du médicament. Chez ces enfants, l'administration du médicament dans l'après-midi pourrait atténuer ces effets.
- **Pour les patients ambulatoires, le dosage est généralement augmenté en suivant l'évolution de la prise pondérale de l'enfant, et ce jusqu'à 40 kg.** La dose maximum de Prednisone est généralement de 30 mg/jour, et celle du Deflazacort de 36 mg/jour.
- Les adolescents non ambulatoires qui suivent une thérapie de longue durée par stéroïdes ont généralement un poids supérieur à 40 kg et le **dosage de Prednisone par kg peut souvent être réduit entre 0.6 à 0.3 mg/kg/jour.** Bien que ce dosage soit inférieur au dosage maximum de 30 mg, les effets bénéfiques de ces thérapies sont significatifs.
- Les experts conseillent de commencer par une prise journalière de stéroïdes plutôt qu'un régime de type alternatif. Les données qui seront fournies par les es études en cours et les études futures pourraient amener des modifications pour cette recommandation.
- La définition de la dose de maintien de Prednisone dépend de la croissance, de la réponse plus ou moins satisfaisante aux stéroïdes et des effets secondaires. Par conséquent, la dose doit être revue lors de chaque visite clinique en fonction du résultat des évaluations effectuées et de la tolérance /gestion plus ou moins facile des effets secondaires.
- **Chez les garçons recevant une dose relativement faible de stéroïdes (inférieure à la dose de début /kg de poids corporel) et qui commencent à présenter des signes de déclin fonctionnel, il faudra envisager un réajustement de la dose en vue d'un «sauvetage fonctionnel».** La dose de stéroïdes sera alors augmentée en fonction de l'objectif fixé et le patient devra se soumettre à une visite de contrôle au bout de trois mois pour évaluer les effets de l'augmentation de la dose.
- **Un consensus n'a pas été établi en ce qui concerne la dose optimale de stéroïdes chez le patient non ambulatoire et on ignore l'efficacité des stéroïdes dans la prévention de la scoliose ou dans la stabilisation de la fonction respiratoire ou cardiaque**. Cette question mérite une étude plus approfondie.

SUIVI DES STÉROÏDES ET EFFETS SECONDAIRES (Encadrés 3 et 4 et tableau 1)

Une bonne gestion des effets secondaires relatifs à la prise de stéroïdes est absolument essentielle pour les patients qui suivent une thérapie aux stéroïdes de longue durée. Bien que la thérapie par stéroïdes constitue actuellement le principal traitement médicamenteux disponible pour la DMD, elle ne peut être décidée avec légèreté par le médecin ou par la famille et doit être prescrite uniquement par des médecins dotés des compétences nécessaires.

Encadré 3. Gestion du traitement aux stéroïdes

Une réduction de la dose d'environ d'¼ à ½ est suggérée en cas d'effets secondaires non tolérés ou non gérables. Une conversation téléphonique ou une consultation de contrôle un mois plus tard doit être organisée pour vérifier la diminution des effets secondaires.

- Si la prise journalière **donne lieu à des effets secondaires intolérables et/ou ingérables qui ne s'améliorent pas avec une diminution de dose, il faudra passer à un régime de type alternatif (consulter le médecin afin d'établir le nouveau régime).**
- **La thérapie aux stéroïdes ne doit pas être abandonnée simplement parce que les effets secondaires ne sont pas gérables et/ou tolérables tant que la dose n'aura pas été réduite au moins une fois et que l'on n'aura pas tenté au moins une fois de passer à un régime de type alternatif.** Cette recommandation s'applique à la fois aux personnes ambulatoires et non ambulatoires.
- Si le réajustement du dosage et/ou de la fréquence de la prise de stéroïdes ne suffit pas à rendre les effets secondaires significativement plus tolérables et/ou gérables, il faudra interrompre la thérapie par stéroïdes. Ces décisions doivent être adoptées au cas par cas, en collaboration avec l'enfant et sa famille. **La prise de stéroïdes ne doit jamais être arrêtée brusquement.**

Encadré 4. Autres médicaments et compléments alimentaires

Les spécialistes ont également examiné des gammes d'autres médicaments et de compléments alimentaires qui sont parfois utilisés dans le traitement de la DMD. Ils ont revu les données publiées sur ces produits pour vérifier si on disposait de preuves suffisantes, en termes de sécurité et d'efficacité, pour pouvoir les prescrire.

Voici les conclusions des experts:

- L'usage d'**oxandrolone**, un stéroïde anabolisant, **n'est pas conseillé**.
- La sécurité de l'utilisation du Botox n'a pas été étudiée pour le traitement ou la prévention des contractures chez les individus atteints de DMD, elle n'est donc pas conseillée.
- L'usage systématique de créatine ne semble pas étayé par des preuves suffisantes. Un essai comparatif randomisé sur la créatine dans le traitement du DMD n'a pas mis en évidence d'efficacité de ce traitement. Si une personne prend de la créatine et présente des problèmes rénaux, il faudra interrompre la prise de ce complément.
- **Aucune recommandation** ne peut être faite, à ce stade, concernant d'autres compléments alimentaires et d'autres médicaments parfois utilisés dans le traitement de la DMD, comme par exemple : le coenzyme Q10, la carnitine, les acides aminés (glutamine, arginine), anti-inflammatoires/antioxydants (huile de poisson, vitamine E, extrait de thé vert, pentoxifylline), et d'autres compléments parmi lesquels des extraits à base d'herbes ou de plantes. Les experts ont conclu que la documentation disponible ne fournissait pas de preuves d'efficacité suffisante.
- Les experts sont d'accord pour affirmer que des recherches supplémentaires sont nécessaires dans ce domaine et ils encouragent les familles à participer activement à des études susceptibles de développer les connaissances dans ce domaine, comme l'enregistrement dans des registres de patients ou la participation à des essais cliniques.

Les stéroïdes sont les seuls médicaments sur lesquels les experts ont établi un consensus. Bien que certains médicaments parmi ceux mentionnés en Encadré 4 soient largement utilisés, les preuves disponibles concernant l'efficacité des ces suppléments ne sont tout simplement pas suffisantes. Vous devez toujours consulter votre médecin avant de commencer ou d'arrêter de prendre un médicament.

Le Tableau 1 (au verso) synthétise les principaux effets secondaires des stéroïdes qui doivent être surveillés et les prises en charge éventuellement utiles. Les facteurs à prendre en considération dans l'augmentation ou le maintien de la dose de stéroïdes sont : la réponse à la thérapie, le poids et la croissance ainsi que l'existence et la possibilité de gérer les effet secondaires.

Tableau 1. Effets secondaires des stéroïdes: Surveillance et actes recommandés

Vous trouverez dans le tableau ci-dessous certains parmi les effets secondaires à long terme les plus courants de la prise de stéroïdes à haute dose chez les enfants pendant la croissance. Il ne faut pas oublier, toutefois, que les réactions peuvent varier d'un individu à un autre. La clé, pour un bon suivi de l'administration des stéroïdes, est de connaître les effets secondaires possibles et de mettre tout en oeuvre pour les prévenir ou pour en réduire leur conséquences, si possible. La réduction de la dose de stéroïdes est inévitable si les effets secondaires deviennent intolérables ou ingérables. Si la réduction de dose est insuffisante pour contrôler les effets secondaires, une réduction ultérieure ou un autre régime, de type alternatif, devra être essayé avant d'interrompre le traitement.

Effets secondaires des stéroïdes	**Remarques et surveillance recommandée**	**Points auxquels vous devez réfléchir et dont vous devez discuter avec votre médecin**
Prise de poids **Obésité**	Des conseils diététiques doivent être dispensés à toutes les familles avant le début de l'administration de stéroïdes. Elles doivent être conscientes que les stéroïdes stimulent l'appétit.	Toute la famille doit manger raisonnablement pour éviter une prise de poids ultérieure . Demandez conseil pour toute la famille concernant le régime alimentaire et la nutrition en général.
Traits *cushingoïdes* (visage «lunaire»)	L'aspect bouffi du visage et des joues devient de plus en plus évident avec le temps.	Une stricte surveillance de l'alimentation et la réduction de l'apport en sel et en sucre aideront à réduire la prise de poids et aussi, dans une certaine mesure, l'aspect *cushingoïde*.
Pilosité excessive (hirsutisme)	Examen clinique.	Généralement, cette manifestation n'est pas suffisamment grave pour justifier un changement de traitement.
Acné, teigne, verrues	Plus fréquentes chez les adolescents	Recourir à des traitements spécifiques (application locale) et ne pas vouloir changer trop vite la posologie des stéroïdes sauf en cas de problèmes psychologiques.
Retard dans la croissance	Mesurer la taille au moins une fois tous les 6 mois dans le cadre d'un contrôle général (les enfants atteints de DMD grandissent peu, même en l'absence d'un traitement aux stéroïdes.)	Demandez à votre fils si sa petite taille lui pose problème. Dans ce cas, demandez à votre médecin s'il pense qu'un bilan hormonal est nécessaire.
Retard de puberté	Suivez le développement de la puberté. Recherchez une éventuelle anamnèse familiale de retard pubertaire	Encouragez votre fils à parler de sa puberté. Demandez-lui si son retard dans ce domaine le préoccupe. Parlez à votre médecin d'un éventuel bilan hormonal, si vous ou votre fils êtes préoccupés à cet égard.

Changements négatifs dans le comportement (De nombreuses informations sur le comportement figurent au Paragraphe 10 de ces recommandations.)	Identifiez, au début du traitement, d'éventuels troubles d'humeur, troubles caractériels ou Troubles Déficitaires de l'Attention avec Hyperactivité (TDAH). Il faut savoir que ce type de troubles peut temporairement s'aggraver au cours des 6 premières semaines de traitement aux stéroïdes.	Si les troubles du comportement existent déjà, avant le début du traitement par stéroïdes, envisagez de les traiter via l'aide d'un psychologue spécialisé en TDAH ou par une médication. L'administration des stéroïdes plus tard dans la journée peut aider, dans ce sens: parlez-en à votre médecin ou envisagez éventuellement de vous faire aider par un psychologue.
Déficit immunitaire/ suppression surrénalienne	Soyez attentifs au risque d'infection grave et traitez rapidement toutes les infections, même légères. Informez le personnel soignant de la prise de stéroïdes et portez sur vous une carte d'information concernant la prise de stéroïdes. Assurez-vous que l'administration de stéroïdes ne soit pas brutalement interrompue. Les patients qui suivent un traitement aux stéroïdes de longue durée ne doivent pas sauter la prise du médicament pendant plus de 24 heures au maximum, surtout si ils sont malades.	Votre fils doit être vacciné contre la varicelle avant de commencer le traitement; Si cette vaccination n'a pas été effectuée, demandez conseil à votre médecin si votre enfant risque d'être en contact avec le virus de la varicelle. En cas de risque de contact avec la tuberculose, une surveillance spécifique peut être nécessaire. Parlez avec votre médecin de ce qu'il convient de faire en cas d'interruption de la prise de stéroïdes, par ex. en remplaçant le Deflazacort par de la Prednisone si le premier est temporairement indisponible, et demandez-lui si un traitement intraveineux est nécessaire pendant une période de maladie ou de jeûne. Parlez avec lui de la «dose équivalente» de methylprednisolone administrée par voie intraveineuse en cas de maladie grave ou d'intervention chirurgicale. En cas de jeûne, le traitement par stéroïdes sera donné par voie intraveineuse.
Hypertension	Surveillez la tension lors de chaque visite clinique.	Si la tension est élevée, réduisez l'apport en sel. La perte de poids peut également être utile pour commencer. Si ces mesures ne sont pas efficaces, votre médecin pourra envisager un traitement par ACE ou par bêtabloquants.
Intolérance au glucose	Testez la présence de glucose dans les urines par le test «dipstick» lors des visites cliniques. Renseignez-vous en cas de soif persistante ou de besoin fréquent d'uriner.	Des tests sanguins peuvent être nécessaires si les tests urinaires reviennent positifs pour la présence de glucose.

Gastrite / reflux gastrique	Surveillez un éventuel reflux gastro-oesophagien (brûlures d'estomac).	Evitez l'administration d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (NSAID) tels que l'aspirine, l'ibuprofène, le naproxène. Des médicaments et des antiacides peuvent être administrés si ces symptômes se manifestent.
Ulcère gastrique	Rapportez tout symptôme de douleur d'estomac, car cela peut indiquer un ulcère de la paroi gastrique. La présence de sang dans les selles peut également être recherchée en cas d'anémie ou de douleurs d'estomac.	Evitez l'administration d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (NSAID) tels que l'aspirine, l'ibuprofène, le naproxène Des médicaments et des antiacides peuvent être administrés si ces symptômes se manifestent. Consultez un gastro-entérologue.
Cataracte	Examen ophtalmologique annuel.	Envisager le remplacement du Deflazacort par de la Prednisone si la cataracte commence à affecter la vision. Consultez un ophtalmologiste. La cataracte doit être traitée uniquement si elle affecte la vision
Déminéralisation osseuse et risque accru de fracture	Tenez compte des antécédents de fractures de votre enfant. Densitométrie annuelle pour vérifier la densité osseuse. Dosage de la vitamine D une fois par an (de préférence à la fin de l'hiver dans les climats continentaux) et administration d'un complément de vitamine D3 si les taux sanguins sont faibles. Le diététicien évaluera l'apport en calcium et en vitamine D.	En fonction des taux de vitamines D dans le sang, des compléments en vitamine D peuvent être nécessaires. Effectuez un examen de contrôle du taux de vitamine D après 3 mois de traitement. Des exercices pour le maintien du poids peuvent être bénéfiques. Vérifiez si l'apport en calcium dans l'alimentation est suffisant et complétez-le si nécessaire.
Myoglobinurie (les urines ont une coloration marron foncé car elles contiennent des produits de la décomposition des protéines musculaires. Une recherche de myoglobinurie doit être effectué dans un laboratoire hospitalier.)	Inquiétez vous si votre enfant présente une éventuelle coloration anormale des urines après l'effort: un examen spécifique des urines doit être réalisé.	Évitez des efforts excentriques et des activités «à risque», telles que la course en descente ou le trampoline. Un bon apport de liquides est important. Des examens de la fonction rénale peuvent s'avérer nécessaires, si cela persiste.

5. SUIVI DE LA RÉÉDUCATION – kinésithérapie et ergothérapie

Les personnes atteintes de DMD doivent suivre différents types de rééducation pendant leur existence. La plupart de ces actes seront pratiqués par des kinésithérapeutes et des ergothérapeutes, mais d'autres spécialistes peuvent également intervenir, tels que des prothésistes, des fournisseurs de fauteuils roulants et d'autres types de sièges; des chirurgiens orthopédiques peuvent également être consultés.

Le suivi de l'extensibilité musculaire et des rétractions articulaires fait partie intégrante du suivi de la rééducation.

Le but des étirements est de conserver la fonction motrice et d'assurer le confort. Le programme d'étirements sera supervisé par un kinésithérapeute, mais les étirements doivent faire partie intégrante de la routine journalière de la famille.

Plusieurs facteurs, dans la DMD, contribuent à un enraidissement des articulations. Les muscles deviennent moins souples en raison de leur utilisation réduite et de leur posture ou parce que certains muscles autour des articulations sont déséquilibrés (l'un est plus fort que l'autre). Le maintien d'une bonne amplitude des mouvements et de la symétrie des différentes articulations est important. Cela aide à conserver la meilleure fonction possible, à prévenir la formation de déformations articulaires permanentes et les problèmes de pression sur la peau.

Box 5. Le suivi de l'extensibilité musculaire et des rétractions articulaires

- Le principal interlocuteur pour le suivi des contractures articulaires est votre kinésithérapeute. Les séances chez un kiné local seront complétées par une visite chez un kinésithérapeute spécialisé, environ tous les 4 mois. Les étirements doivent être effectués au moins 4 à 6 fois par semaine et doivent devenir partie intégrante de la routine journalière.
- Des étirements efficaces visant à empêcher l'apparition de rétractions nécessitent différentes techniques qui vous seront montrées par votre kinésithérapeute, dont les étirements, la contention et des dispositifs d'aide à la verticalisation.
- Des étirements réguliers des chevilles, des genoux et des hanches sont importants. Par la suite, des étirements réguliers des bras seront nécessaires, notamment des doigts, du poignet, du coude et de l'épaule. L'évaluation motrice de votre enfant pourra indiquer quelles autres parties du corps nécessitent des étirements.
- La contention nocturne (orthèses cheville/pied ou AFO) peut être utilisée pour aider à contrôler l'enraidissement de la cheville. Ces appareillages doivent être fabriqués sur mesure et ne doivent pas être achetés dans le commerce. Après la perte de la marche, des contentions diurnes peuvent être plus pratiques; en revanche, elles ne sont pas conseillées pour les garçons qui marchent encore.
- Les dispositifs de contention de la jambe (orthèses genou-cheville-pied ou KAFO) peuvent être utiles lorsque la marche devient très difficile, voire impossible. Ces dispositifs peuvent aider à contrôler la rigidité articulaire, à prolonger la marche et à retarder l'apparition de la scoliose.
- Les dispositifs d'aide à la verticalité (dans un châssis ou un fauteuil électrique avec support) sont conseillés lorsque la marche devient impossible.
- Des orthèses de repos pour les mains sont indiquées pour les personnes qui présentent un enraidissement des articulations des doigts.
- La chirurgie peut être indiquée, dans certains cas, pour prolonger la période ambulatoire, mais cela doit être étudié au cas par cas. Vous trouverez plus d'informations sur les différentes solutions dans le document intégral.

FAUTEUILS ROULANTS, SIÈGES ET AUTRES ÉQUIPEMENTS

- **Pendant le stade ambulatoire précoce, un scooter, une poussette ou un fauteuil roulant peuvent être utilisés pour se déplacer sur de longues distances (pour conserver la force).** Lorsque votre fils commence à utiliser le fauteuil roulant pour de plus longues périodes, il est important de surveiller la posture et une personnalisation du fauteuil peut être nécessaire.
- Dès que les difficultés pour marcher augmentent, vous devrez vous procurer le plus tôt possible un fauteuil électrique. Le premier fauteuil électrique devra être adapté et personnalisé pour optimiser le confort, la posture et la symétrie. Certains experts conseillent également une aide à la verticalisation électrique, si cet appareillage est disponible.
- Au fil du temps, le manque de force dans les bras devient de plus en plus gênant. Les kinésithérapeutes et les ergothérapeutes pourront vous conseiller des dispositifs d'aide au maintien de l'autonomie. Il est préférable de penser de façon proactive au type d'équipements les plus aptes à favoriser l'autonomie et l'intégration de votre fils et à en planifier l'achat le plus vite possible.
- Des adaptations ultérieures, aux stades ambulatoire avancé et non ambulatoire de la maladie, pourront se rendre nécessaires pour aider votre fils à se mettre debout, à changer de place, à manger et à boire, à se retourner dans le lit et à prendre son bain.

Encadré 6. Gestion de la douleur

Il faut absolument demander aux garçons/jeunes atteints de DMD s'ils ont des douleurs, afin de pouvoir les traiter de manière adéquate. Malheureusement, nous ne savons pas grand-chose, pour le moment, sur la douleur dans la DMD. Des recherches plus approfondies sont nécessaires. Si votre fils a des douleurs, vous devez en parler à votre médecin et lui expliquer que cela pose un problème.

- **Pour pouvoir gérer efficacement la douleur, il faut en déterminer la cause** de façon à ce que les médecins puissent prévoir les mesures adéquates pour la traiter.
- La plupart des douleurs provenant de la posture et de la difficulté de trouver une position confortable, les mesures pour gérer la douleur peuvent inclure **la mise en place d'orthèses (renforts), de sièges, lits adéquat(e)s et personnalisé(e)s, la recherche de solutions pour la mobilité et des traitements médicamenteux** (par ex. décontractants musculaires, anti-inflammatoires). Il faudra tenir compte des interactions avec d'autres médicaments (stéroïdes et anti-inflammatoires non stéroïdiens en particulier) et des effets secondaires associés, notamment en termes de fonction cardiaque et respiratoire.
- **Dans certains cas rares, une intervention orthopédique peut être indiquée** pour les douleurs qui ne peuvent être gérées autrement et qui pourraient avoir une bonne réponse à la chirurgie. Si le patient présente des douleurs dorsales, notamment s'il prend des stéroïdes, les médecins devront vérifier **attentivement la présence d'éventuelles fractures vertébrales, qui peuvent être traitées de manière satisfaisante par les bisphosphonates.**

6. SUIVI ORTHOPÉDIQUE – pathologies traumatiques et articulaires

Les personnes atteintes de DMD qui ne sont pas traitées aux corticostéroïdes ont 90% de chances de développer une scoliose (courbature latérale de la colonne vertébrale qui s'aggrave au fil du temps). On a constaté que l'administration journalière de stéroïdes réduit le risque de développer une scoliose ou, du moins, en retarde l'apparition. Une gestion proactive du risque de scoliose nécessite:

Une surveillance

- **Le suivi orthopédique doit comporter une surveillance de la scoliose par une observation clinique tout au long de la phase ambulatoire** et par une radio de la colonne uniquement si une scoliose est constatée. Pendant la phase non ambulatoire, un contrôle clinique de la scoliose est requis à chaque visite clinique.
- **Une radiographie de la colonne vertébrale (rayons X) doit être pratiquée en tant que contrôle initial lorsque la personne commence à ne plus pouvoir se passer de fauteuil roulant.** Il s'agit de radiographies spéciales, avec deux images intégrales de la colonne. Des radios de suivi devront être effectuées au moins une fois par an en cas de problème. En cas d'intervalle supérieur à un an entre deux radios, on risque de ne pas repérer une éventuelle aggravation de la scoliose. À la fin de la croissance, les radios sont nécessaires uniquement s'il y a une évolution d'ordre clinique.

Données importantes à ne pas oublier:

1. *Les enfants et les adolescents atteints de DMD ont des os fragiles, surtout s'ils prennent des stéroïdes.*
2. *Votre fils doit recevoir un apport suffisant en calcium et en vitamine D pour renforcer ses os.*
3. *Le médecin doit surveiller de près la colonne vertébrale dans la phase non ambulatoire, surtout pendant la croissance, car une scoliose peut évoluer rapidement.*
4. *Pour qu'une éventuelle intervention chirurgicale se déroule de la meilleure façon possible, vous devez recourir à un chirurgien expérimenté et surveiller le cœur et les muscles respiratoires.*
5. *Consultez votre médecin pour d'éventuelles douleurs dorsales.*

Prophylaxie (prévention)

- La posture doit être surveillée à tout moment: prévention des contractures asymétriques chez des garçons qui marchent encore, adaptation d'une assise spéciale dans le fauteuil pour favoriser la symétrie de la colonne vertébrale et pelvienne et l'extension de la colonne. Un appareillage vertébral n'est pas utile pour essayer de retarder une intervention chirurgicale, mais il peut être utilisé si la chirurgie est impossible ou n'est pas choisie.

Traitement

- **La chirurgie avec arthrodèse vertébrale est indiquée lorsque le degré de courbure (dit aussi angle de Cobb) est supérieur à 20°** chez des garçons qui n'ont pas encore terminé leur croissance et qui ne prennent pas de stéroïdes. La chirurgie a pour but d'aider à conserver la meilleure posture possible pour le confort et le maintien des fonctions motrices. Lorsque les jeunes patients prennent des stéroïdes, l'évolutivité de la scoliose diminue et la décision relative à une éventuelle intervention chirurgicale peut être reportée tant que l'angle de Cobb ne dépasse pas 40°.
- Il est important que vous parliez avec votre chirurgien du type d'opération nécessaire et que vous lui confiiez vos éventuelles inquiétudes à ce sujet.

Gestion de la santé osseuse

- La santé osseuse est importante à la fois pendant la phase ambulatoire et la phase non ambulatoire de la DMD. Les personnes atteintes de DMD ont des os fragiles, surtout s'ils prennent des stéroïdes. Leur densité minérale est faible et le risque de fracture est plus élevé par rapport à la moyenne de la population.

Gestion des fractures des os longs

- La fracture d'une jambe peut représenter un risque significatif en termes de capacité ambulatoire. C'est la raison pour laquelle une intervention chirurgicale doit être envisagée pour permettre aux garçons atteints de

DMD de se remettre debout aussi vite que possible. Vous devez informer rapidement votre kinésithérapeute en cas de fracture.

- Si un garçon qui marche encore se casse la jambe, une fixation interne (intervention nécessaire pour stabiliser la fracture le plus rapidement possible) est nécessaire pour qu'il recommence à marcher et ait le plus de chances possible de continuer à marcher.
- Chez les garçons qui ne sont plus ambulatoires, la fracture d'une jambe peut être traitée de manière efficace par l'utilisation d'un dispositif de contention, en tenant compte de la posture fonctionnelle du membre et du risque d'apparition de rétractions.

Santé osseuse générale

- Le traitement aux stéroïdes est connu pour entraîner une diminution de la densité osseuse et il est souvent associé au risque de fracture des vertèbres dorsales. Les fractures des vertèbres ne sont généralement pas constatées chez des enfants non traités aux stéroïdes. Un contrôle de la densité osseuse par analyse sanguine, scanner des os et autres types de radiographies pourrait s'avérer nécessaire (cf. Encadré 7). Des recherches plus approfondies sont nécessaires dans ce domaine afin d'établir des critères de bonne pratique.

Box 7. Gestion de la santé osseuse

Les facteurs de risque d'une mauvaise santé osseuse sont:

- Une mobilité réduite
- La faiblesse musculaire
- L'administration de stéroïdes

Mesures possibles de prévention:

- Vitamine D – nécessaire en cas de réelle insuffisance, l'administration de compléments doit être envisagée chez les enfants.
- Calcium – apport à préférer dans le régime alimentaire journalier, mais un complément peut être envisagé si le régime alimentaire n'est pas adéquat, avec le conseil d'un diététicien.
- Bisphosphonates - bisphosphates IV recommandés pour les fractures vertébrales.

7. SUIVI PULMONAIRE – Suivi respiratoire, évaluation de la fonction des muscles respiratoires

Généralement les garçons atteints de DMD n'ont pas de difficultés pour respirer ou pour tousser lorsqu'ils sont encore en mesure de marcher. Avec la détérioration des muscles respiratoires, qui apparaît progressivement, les patients atteints de DMD risquent de contracter des infections respiratoires, souvent suite à une toux devenue inefficace. Plus tard, des problèmes respiratoires pendant le sommeil peuvent apparaître. En grandissant, ces garçons peuvent également avoir besoin d'une aide respiratoire pendant la journée. Etant donné l'apparition progressive de cette insuffisance respiratoire, une approche proactive et planifiée des soins respiratoires est possible par une surveillance, une prévention et la mise en place de thérapies adaptées. L'équipe soignante doit inclure un médecin pneumologue et un kinésithérapeute spécialisé dans la ventilation non invasive et dans des techniques associées visant à augmenter la quantité d'air dans les poumons (recrutement de volume pulmonaire), ainsi que dans des techniques manuelles ou mécaniques conçues pour aider le patient à tousser.

Surveillance

- Pendant la phase ambulatoire, une surveillance minimale de la fonction pulmonaire (telle que la mesure, au moins annuelle, de la capacité vitale forcée) permet à l'enfant de se familiariser avec les équipements et à l'équipe soignante d'évaluer la fonction respiratoire maximale du patient.
- **La fonction pulmonaire doit être évaluée de manière plus régulière et approfondie après la perte de la marche,** par la mesure de la CVF et du débit de pointe à la toux. Avec l'évolution de la maladie,d'autres mesures peuvent également se révéler utiles, entre autres l'étude du taux d'oxygénation du sang pendant le sommeil ou oxymétrie nocturne. La fréquence du suivi respiratoire dépend du stade de la maladie, mais la mesure de la CVF doit avoir lieu au moins **tous les 6 mois.**

Données importantes à ne pas oublier:

1. *Gardez un exemplaire des derniers tests de respiration de votre fils pour les montrer à son médecin traitant.*
2. *Votre fils ne doit jamais recevoir une anesthésie par inhalation ni le médicament appelé «succinylcholine».*
3. *La fonction pulmonaire de votre enfant doit être vérifiée avant toute intervention chirurgicale. Il faut détecter d'éventuels problèmes non explicites pour pouvoir les traiter rapidement.*
4. *Votre fils devra recevoir des antibiotiques et une aide pour expectorer en cas d'infection respiratoire.*
5. *Tout symptôme d'hypoventilation et de difficultés à tousser doit être surveillé et signalé à l'équipe médicale de façon à mettre en place la thérapie nécessaire.*
6. *Si le taux d'oxygénation du sang de votre fils est bas, s'il est malade ou s'il est blessé, le médecin devra être très prudent en lui donnant de l'oxygène, car cela pourrait diminuer sa fonction respiratoire.*

Il est très important de chercher à déceler les signes qui peuvent suggérer la présence de difficultés respiratoires chez votre fils au fur et à mesure qu'il grandit. Si vous pensez avoir détecté ces signes, parlez-en à votre médecin. Contactez votre médecin si votre fils:

- contracte souvent des infections respiratoires mineures et a du mal à s'en remettre. Cela peut commencer par exemple par un rhume, qui se transforme ensuite en bronchite, nécessitant souvent un traitement par antibiotiques;
- est plus fatigué que d'habitude;
- a le souffle court, a souvent besoin de reprendre son souffle ou a du mal à terminer ses phrases;
- a mal à la tête tout le temps ou le matin;
- a souvent sommeil, sans raison particulière;
- a du mal à s'endormir, se réveille souvent, a du mal à se réveiller et fait des cauchemars;
- se réveille parce qu'il n'arrive plus à respirer ou dit qu'il entend battre son cœur;
- a du mal à se concentrer.

Prévention des problèmes respiratoires

- **La vaccination anti-pneumococcique est indiquée** pour tout patient atteint de DMD à partir de l'âge de 2 ans et devra peut-être faire l'objet d'un rappel, en fonction de la législation locale. La vaccination annuelle contre la **grippe** est conseillée. Ces deux vaccins peuvent être administrés aux patients sous traitement stéroïdien, bien que leur réponse au vaccin puisse être diminuée par cette médication. **Des informations détaillées et mise à jour concernant les indications et les contre-indications des vaccinations, ainsi que les programmes de vaccination, peuvent être demandés à divers organismes dans chaque pays** (cf. le paragraphe concernant les «ressources» à la fin du présent document). **Il est essentiel de se tenir au courant des programmes de vaccination, car ils changent souvent en fonction de l'apparition de nouveaux agents infectieux,** telles que l'apparition du virus H1N1 en 2009.
- En cas d'infection pulmonaire ou de bronchite, en plus des aides manuelles et mécaniques à l'expectoration, **l'administration d'antibiotiques doit être envisagée.**

Box 8. IMPORTANT - ATTENTION

- Aux derniers stades de la DMD, l'administration d'oxygène doit être utilisée avec prudence.
- En effet, bien que cette thérapie puisse améliorer en apparence l'oxygénation du sang, l'apport d'oxygène pourrait masquer la véritable cause d'une détresse respiratoire, telle qu'une insuffisance respiratoire ou l'affaissement d'un poumon (atélectasie).
- L'Oxygénothérapie peur réduire le réflexe respiratoire et entraîner une rétention de dioxyde de carbone.
- L'expectoration par aide manuelle ou mécanique, ainsi que l'assistance ventilatoire non invasive, peuvent s'avérer nécessaires. L'utilisation de l'oxygénothérapie en revanche est déconseillée, car elle peut être dangereuse.
- Dans le cas où l'oxygène est indispensable, les gaz dans le sang doivent être minutieusement contrôlés et/ou une assistance respiratoire doit également être assurée en même temps.

Mesures (demandant une compétence spécifique)

- **Les mesures à adopter dépendent du stade de la maladie**. Tout d'abord, il peut être utile d'utiliser des méthodes visant à accroître la quantité d'air qui entre dans les poumons par une respiration profonde (techniques de gonflement des poumons). **Au fur et à mesure de l'évolution de la DMD, la toux devient moins efficace** et les techniques aptes à l'améliorer (expectoration aidée par voie manuelle ou mécanique) sont de plus en plus nécessaires. Par la suite une assistance respiratoire deviendra nécessaire pendant la nuit, puis aussi pendant la journée (assistance respiratoire non invasive nocturne/diurne) au fur et à mesure que les symptômes d'insuffisance respiratoire, décrits dans le paragraphe ci-dessus, se développent**. L'assistance respiratoire par l'utilisation d'une ventilation non invasive est une technique importante pour maintenir un bon état de santé. La ventilation peut également être assurée par un tube installé directement dans la trachée par le biais d'une intervention chirurgicale au niveau du cou (trachéostomie)** en fonction des méthodes appliquées au niveau local (assistance ventilatoire invasive). Toutes ces mesures peuvent aider à conserver les patients en bonne santé et éviter des maladies aiguës.
- La fonction respiratoire doit être attentivement surveillée avant une éventuelle intervention chirurgicale (cf. Paragraphe 11 concernant les problèmes respiratoires à prendre en compte en cas d'opération chirurgicale).

8. SUIVI CARDIAQUE – Evaluation de la fonction du muscle cardiaque

Le but du suivi cardiaque dans le cadre de la DMD est de détecter et de traiter rapidement la détérioration de la fonction cardiaque (généralement il s'agit de cardiomyopathie – secondaire à un affaiblissement du muscle cardiaque -, ou de problèmes de rythme cardiaque donnant lieu, entre autres, à des palpitations) qui accompagne, généralement, la progression de la maladie. Cette atteinte du muscle cardiaque étant le plus souvent asymptomatique, cela nécessite une surveillance afin de pouvoir la détecter et adopter les mesures nécessaires. La surveillance cardiaque est donc essentielle. Un cardiologue doit donc faire partie de l'équipe soignante.

Données importantes à ne pas oublier:

1. *La fonction cardiaque de votre enfant doit être surveillé dès que la maladie a été diagnostiquée.*
2. *Dans la DMD, la fonction cardiaque peut avoir subi une détérioration avant même que des symptômes ne se manifestent.*
3. *Votre fils devra donc peut-être entreprendre un traitement, même s'il ne présente aucun symptôme de défaillance cardiaque.*
4. *Il est important de pouvoir détecter les troubles asymptomatiques pour pouvoir les traiter rapidement.*
5. *Gardez un exemplaire des derniers examens cardiaques de votre fils pour les montrer aux autres médecins que vous consultez.*

Surveillance

- **Une évaluation initiale** de la fonction cardiaque doit être réalisée juste après la **confirmation du diagnostic ou, au plus tard, avant l'âge de six ans**. Une évaluation de base doit comporter, au minimum, un **électrocardiogramme** (ECG) et une échographie **cardiaque.**
- L'évaluation de la fonction cardiaque doit être effectuée au moins une fois tous les deux ans jusqu'à l'âge de dix ans. Des contrôles annuels complets de la fonction cardiaque doivent être effectués à partir de l'âge de dix ans environ ou dès l'apparition de symptômes et de signes de dysfonctionnement cardiaque. Lorsque des examens cardiaques non invasifs mettent en évidence des anomalies, une surveillance accrue est nécessaire et doit alors être réalisée au moins tous les six mois, et un traitement médicamenteux doit être prescrit.

Traitements

- **Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ACE) doivent être envisagés comme premier choix de thérapie.** D'autres médicaments tels que les bêtabloquants et les diurétiques sont également appropriés et leur administration doit être conforme aux directives publiées pour le traitement de l'insuffisance cardiaque. Certains essais cliniques semblent étayer l'utilisation de **traitements préventifs de la cardiomyopathie par des inhibiteurs ACE même avant tout signe d'anomalie fonctionnelle. Les résultats d'autres d'études sont attendus, ils devraient permettre de confirmer l'indication de cette médication préventive chez les patients DMD.**
- **Toute anomalie du rythme cardiaque doit être rapidement étudiée et traitée.** Une fréquence cardiaque rapide ou tachycardie, est communément retrouvé chez les patients atteints de DMD. Ces symptômes peuvent être anodins ou être le signe d'un problème cardiaque. Il doit faire l'objet de recherches plus approfondies lorsqu'il se présente en tant que nouveau symptôme.
- Les individus **traités par stéroïdes** doivent faire l'objet d'une plus grande attention du point de vue cardio-vasculaire, **surtout en ce qui concerne la surveillance de l'hypertension.** La posologie des stéroïdes devra éventuellement être modifiée ou un traitement complémentaire devra être prescrit (cf. Tableau 1).

9. SUIVI GASTRO-INTESTINAL - Nutrition, déglutition et autres problèmes gastro-intestinaux

Les spécialistes suivants devront être probablement consultés à différents stades de la maladie: un diététicien ou un nutritionniste, un thérapeute de la déglutition/orthophoniste et un gastro-entérologue

SUIVI DE LA NUTRITION

- **Une planification est nécessaire, dès l'annonce du diagnostic et ce pendant toute la vie, afin de maintenir un bon régime alimentaire et d'éviter le surpoids ou l'insuffisance pondérale.** Le poids ou l'indice de masse corporelle selon l'âge doit se positionner entre le 10e et le 85e percentile sur le tableau percentile national (cf. le paragraphe «ressources»). Un régime équilibré doit comprendre tous les types d'aliments. Des renseignements concernant une alimentation équilibrée pour toute la famille sont disponibles auprès de différentes sources d'informations dans tous les pays.
- Le poids et la taille des garçons atteints de DMD doivent être surveillés régulièrement (la taille peut être calculée à partir de la mesure du bras pour les garçons non ambulatoires).
- Un nutritionniste ou un diététicien devra être consulté si votre fils présente une surcharge ou une insuffisance pondérale, s'il a pris ou perdu du poids sans raison, s'il n'a pas pris suffisamment de poids, si une opération chirurgicale importante est prévue, s'il présente une constipation chronique ou s'il présente des difficultés de déglutition (dysphagie). Il devra également être consulté dès l'annonce du diagnostic et avant de débuter le traitement par stéroïdes. L'apport de calories, protéines, liquides, calcium, vitamine D et autres substances nutritives dans le régime alimentaire devra également être surveillé.
- Les personnes atteintes de DMD devraient également recevoir chaque jour un complexe multivitaminé associant vitamine D et sels minéraux.
- En cas de perte de poids, l'existence d'un trouble de déglutition (dysphagie) doit être recherché. Cependant, il faut noter que des complications d'autre nature, telles que respiratoires ou cardiaques, peuvent entraîner une perte de poids. En cas de perte inexpliquée de poids, divers examens devront être réalisés pour exclure l'existence de problèmes cardiaques, pulmonaires, digestifs ou d'autre nature.

Données importantes à ne pas oublier:

1. *La taille et le poids de votre fils doivent être vérifiés à chaque consultation.*
2. *Votre fils doit suivre un régime alimentaire équilibré, comprenant un apport suffisant en calcium et vitamine D.*
3. *Les nutritionnistes et les diététiciens font partie intégrante de l'équipe soignante de votre fils: ils vont contrôler le régime de votre fils et l'aider à mieux s'alimenter.*
4. *Des examens devront être effectués en cas de problème de déglutition.*
5. *En dernier recours, le placement d'une sonde de gastrostomie peut être une solution pour aider votre fils à maintenir son poids.*

SUIVI DE LA DÉGLUTITION

Aux stades les plus avancés de la maladie, la faiblesse des muscles de la gorge peut entraîner des difficultés de déglutition (dysphagie), en accentuant ainsi les problèmes de nutrition. Ce processus peut être très progressif et donc difficile à détecter.

- **Des examens cliniques et radiologiques de la déglutition sont nécessaires en cas de symptôme clinique d'une possible inhalation (présence de nourriture dans la trachée)** et d'une faiblesse des muscles de la déglutition (sensation de blocage de la nourriture dans la gorge). Ces symptômes peuvent inclure une perte de poids involontaire de 10% ou plus, une prise de poids insuffisante chez les enfants en cours de croissance, une durée prolongée des repas (plus de 30 minutes) ou des repas accompagnés de fatigue, bave, toux ou suffocation.
- **Une pneumonie causée par l'aspiration de nourriture dans les poumons (pneumonie par inhalation),** une détérioration inexpliquée des fonctions pulmonaires, ou une fièvre d'origine indéterminée pourraient être les premiers signes de problèmes de déglutition nécessitant la réalisation d'examens.

- En cas de problèmes de déglutition, un **orthophoniste devra être consulté pour mettre en place un traitement personnalisé,** afin de conserver une bonne fonction de déglutition.
- Si les efforts pour maintenir le poids, via une alimentation orale ne suffissent pas, la mise en place d'une alimentation par sonde gastrique (gastrostomie) doit être proposée. Les risques et les bénéfices potentiels de la mise en place d'une telle sonde, doivent être évalués attentivement. Une gastrostomie peut être effectuée par voie endoscopique ou par chirurgie ouverte, en tenant compte des risques liés à l'anesthésie et du choix de la famille et du patient. Une sonde de gastrostomie, placée au moment adéquat, permet de soulager le patient car il ne sera plus obligé de manger suffisamment. Si les muscles de la déglutition sont en bon état, le fait d'avoir une sonde de gastrostomie, ne signifie pas que le patient ne puisse plus continuer à manger ce qu'il souhaite: simplement, il ne sera plus dépendant des repas pour absorber les calories et les autres nutriments nécessaires et il pourra donc apprécier davantage les repas, sans subir la pression de devoir manger suffisamment.

AUTRES DOMAINES CONCERNÉS PAR LE SUIVI GASTRO-INTESTINAL

La constipation et le reflux gastro-oesophagien (qui cause des brûlures d'estomac) sont les deux troubles gastro-intestinaux les plus fréquemment rencontrés chez les personnes atteintes de DMD. La constipation survient généralement à un âge avancé et après une intervention chirurgicale. Avec l'âge, d'autres complications ont été signalées parmi lesquelles le ballonnement gastrique ou intestinal secondaire à l'air avalé suite à l'utilisation d'un système de ventilation.

- Des laxatifs et d'autres médicaments peuvent être utiles. Il est important que le patient absorbe suffisamment de liquides. La consommation de fibres peut aggraver les symptômes, surtout si l'absorption de liquides est insuffisante.
- Le reflux gastro-oesophagien est traité par des médicaments appropriés. Des antiacides sont généralement prescrits aux enfants traités par stéroïdes ou par bisphosphonates oraux pour éviter les complications.
- *L'hygiène* buccale est très importante et, bien qu'elle ne fasse pas partie du consensus international publié sur le traitement et le suivi de la DMD, TREAT-NMD a développé des recommandations concernant les soins de la cavité buccale, figurant dans l'Encadré 9.

Encadré 9. Recommandations en matière d'hygiène buccale

- Les garçons atteints de DMD doivent voir un dentiste possédant des compétences et des connaissances spécifiques concernant cette maladie, de préférence dans un centre spécialisé ou une clinique. Le dentiste devra administrer des soins de très bonne qualité, assurer l'hygiène buccale et le bien-être du patient et servir de référence pour les familles et pour le dentiste de famille. Ce dentiste devra connaître les différences existantes dans le développement dentaire et du squelette des garçons atteints de DMD et devra collaborer avec un orthodontiste bien informé et expérimenté.
- L'hygiène buccale et dentaire doit se fonder sur des mesures de prévention.
- La mise en place de dispositifs d'assistance personnalisés et d'aides techniques pour l'hygiène buccale est d'importance capitale lorsque la force musculaire des mains, des bras et du cou commence à décliner.

10. SUIVI PSYCHOSOCIAL - Comportement et apprentissage

Les personnes atteintes de DMD présentent un risque accru de présenter des difficultés psychosociales telles que des troubles du comportement et des difficultés d'apprentissage. Il importe dès lors de compléter les soins médicaux par un suivi psychosocial. Les difficultés dans les relations sociales peuvent être dues au manque de certaines compétences psychosociales, telles que savoir composer avec les autres, juger les situations sociales et les points de vue, tandis que les conséquences de la DMD (telles que certains déficits physiques) peuvent se traduire par un isolement social, un repli sur soi et un accès réduit aux activités sociales. Pour de nombreux parents, le stress généré par les difficultés d'ordre psychosocial de leurs enfants et la difficulté de les faire reconnaître et traiter correctement est supérieur au stress associé aux aspects physiques de la maladie.

Si vous pensez que votre enfant se fait du souci concernant sa maladie, se montrer ouvert et disponible pour répondre à ses questions, permet la prévention d'autres difficultés ou problèmes. Les garçons atteints de DMD comprennent souvent beaucoup mieux leur maladie que les parents ne le croient. Il faut répondre à leurs questions avec franchise, en donnant des réponses adaptées à leur âge, en se limitant à fournir les informations que l'enfant a demandées. Cela peut être très difficile, mais le personnel de l'hôpital, tout comme les groupes de parole, peuvent vous aider et vous conseiller en vous disant ce qui fonctionne pour d'autres familles.

Données importantes à ne pas oublier:

1. *La santé psychosociale de votre enfant et de votre famille est importante.*
2. *Votre fils peut être plus à risques de rencontrer des difficultés psychosociales que d'autres enfants.*
3. *Vous et votre famille courez le risque de rencontrer certaines difficultés telle que de dépression.*
4. *La meilleure façon d'affronter les problèmes psychosociaux est de les détecter le plus tôt possible et de les traiter immédiatement.*
5. *L'usage adéquat de la langue peut poser problème et des difficultés scolaires peuvent se présenter. Ces comportements sont souvent observés chez les enfants atteints de la DMD*
6. *Les problèmes d'apprentissage chez les enfants atteints de DMD ne sont pas évolutifs et la plupart rattrapent leur retard s'ils sont aidés de manière adéquate.*

Toutes les personnes atteintes de DMD n'ont pas automatiquement des problèmes psychosociaux, mais les familles doivent être attentive à :

- d'éventuelles faiblesses dans le développement du langage, dans la compréhension et dans la mémoire à court terme;
- des difficultés d'apprentissage;
- des difficultés éventuelles dans les relations sociales/ou pour se lier d'amitié (immaturité sociale, compétences sociales insuffisantes, retrait/isolement);
- des signes d'anxiété et d'inquiétudes;
- aux disputes fréquentes et aux sautes d'humeur;
- Il existe également un risque accru de troubles du comportement et de troubles du développement d'origine neurologique, y compris les troubles du spectre autistique, le déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH), et le trouble obsessionnel compulsif (TOC);
- La survenue éventuelle de problèmes de dépression ou de limite de capacités d'adaptation peuvent être rencontrés. L'anxiété peut aussi constituer un problème et peut être aggravée par un déficit de flexibilité ou adaptabilité mentale (c'est-à-dire qu'il existe un risque de rigidité mentale);
- Cela peut également donner lieu à un comportement d'opposition (disputes fréquentes) et à des problèmes caractériels;
- Par ailleurs, un taux de dépression très élevé chez les parents des enfants atteints de DMD souligne la nécessité de pouvoir proposé un soutien psychologique à tous les membres de la famille;

Dans ce domaine, l'accent doit être mis sur la prévention des problèmes et sur une intervention précoce ce qui permet d'optimiser les résultats obtenus. Il est donc important de chercher de l'aide si vous pensez que des problèmes existent dans ce domaine.

Encadré 10. Suivi de l'élocution et du langage - Détails:

- **Les enfants atteints de DMD peuvent présenter des problèmes d'élocution et de langage bien précis,** à savoir des problèmes de développement du langage, de mémoire verbale à court terme, et de traitement phonologique, ainsi qu'un QI réduit et des troubles spécifiques de l'apprentissage. Ces troubles, toutefois, n'affectent pas tous les enfants atteints de la DMD, mais il importe de les détecter et de les traiter.
- Le retard de langage est courant chez les enfants atteints de DMD par rapport aux autres enfants de leur âge. Les différences dans l'acquisition et l'amélioration du langage peuvent persister pendant toute l'enfance. **Les retards de langage doivent être identifiés et traités.**
- **La consultation d'un orthophoniste (logopède) en vue de l'évaluation et du traitement des retards de langage est nécessaire** si des problèmes sont suspectés dans ce domaine.
- **Des exercices destinés aux muscles utilisés dans l'élocution et une aide pour l'articulation** sont appropriés et nécessaires pour les garçons atteints de DMD qui rencontrent des problèmes dans ce domaine et chez des individus plus âgés, chez lesquels les muscles de la bouche s'affaiblissent et qui ont des problèmes d'intelligibilité.
- Pour les individus plus âgés, **des stratégies compensatoires, des exercices vocaux et des amplifications du langage** sont des mesures appropriées si la personne a de plus en plus de mal à se faire comprendre en raison de l'assistance respiratoire. Une évaluation «Voice Output Communication Aid» (VOCA/Aide à la communication orale) peut être utile à tout âge si la possibilité de s'exprimer devient de plus en plus limitée.

Évaluations

Bien que les besoins de chaque enfant varient, le meilleur moment pour envisager une évaluation se situe autour du moment du diagnostic (un délai de 6 à 12 mois entre le diagnostic et l'évaluation peut être utile afin de permettre une adaptation après le diagnostic) et avant l'entrée à l'école. Bien que toutes les cliniques ne puissent pas fournir directement toutes les évaluations et les mesures énumérées, ces recommandations permettre d'orienter les patients, en cas de besoin vers des spécialistes.

L'adaptation et la gestion des émotions, l'évolution de l'apprentissage en fonction de l'âge l'âge, le développement de l'élocution et du langage, la présence éventuelle de troubles du spectre autistique et l'assistance sociale nécessaire devraient être évalués. Un(e) assistant(e) social(e) peut aider à obtenir des ressources financières complémentaires, peut orienter vers des services de proximité proposant une assistance sociale ou encore orienter la famille vers un service de santé mentale, en cas de besoin.

- Une attention pour le bien-être psychosocial de l'enfant atteint de DMD, de ses parents ainsi que de ses frères et sœurs doivent faire partie intégrante de la prise en charge des enfants atteints de DMD.

Interventions

Soins et assistance

- Le coordinateur des soins est très important: il peut fonctionner comme interlocuteur auprès des familles et devenir une personne de confiance. Cette personne doit posséder les connaissances et la formation en matière de maladies neuromusculaires nécessaires pour satisfaire les besoins en informations des familles.
- Des interventions proactives sont nécessaires pour aider à éviter des problèmes sociaux et l'isolement social qui peut survenir dans le cadre de la DMD. Quelques exemples d'intervention: l'information de l'école et de ses pairs concernant la DMD, encourager la participation de l'enfant à des sports ou des camps adaptés, la mise à disposition d'un chien pour handicapé, le maintien des contacts sociaux par Internet ou au travers d'autres activités.

Un plan d'éducation personnalisé doit être défini pour répondre aux éventuels problèmes d'apprentissage et pour modifier les activités qui pourraient se révéler dangereuses pour les muscles de l'enfant (par ex. l'éducation

physique), aux problèmes résultant du manque de force ou de la fatigue (par ex. devoir parcourir de longues distances pour aller manger), des problèmes de sécurité (par ex. jeux pendant la récréation) et d'accessibilité.

- Il faut s'assurer que l'école est correctement informée au sujet de la DMD. Partagez avec eux toutes les informations dont vous disposez et identifiez la personne chargée, à l'école, d'assister les enfants qui présentent des problèmes spécifiques. Une approche proactive est importante pour que les enfants atteints de DMD puissent bénéficier de toute l'éducation dont ils ont besoin pour développer une bonne aptitude sociale et permettra de se préparer à l'accès aux études supérieures et un à emploi. L'école doit pouvoir seconder!
- **Promouvoir l'autonomie et la participation aux décisions** (notamment en ce qui concerne les soins médicaux): l'autonomie et l'indépendance doivent être encouragées et favorisées. Cela doit faire partie du programme de transition des soins pédiatriques aux soins pour l' adulte.
- **En aidant à développer les compétences sociales et les apprentissage** vous allez faciliter l'accès à l'emploi et à une vie normale à l'âge adulte.
- Les soins palliatifs sont une solution adéquate pour soulager ou prévenir la souffrance et améliorer la qualité de la vie, selon les nécessités. En plus de la gestion de la douleur (Encadré 6), les équipes de soins palliatifs peuvent également fournir un soutien psychologique et spirituel, aider les familles à mieux préciser les objectifs du traitement et à prendre des décisions difficiles d'ordre médical, faciliter la communication entre les familles et les équipes médicales et ces équipes peuvent aider les familles à faire le deuil.

Psychothérapie et traitement médicamenteux

Plusieurs techniques connues existent pour aider les familles: il existe, entre autres, une formation pour aider les parents à affronter les comportements difficiles et les conflits, ainsi que des thérapies individuelles ou familiales et des interventions comportementales. L'analyse appliquée du comportement peut aider à traiter certains comportements liés à l'autisme.

Certains enfants et adultes peuvent bénéficier de la prise de certains médicaments destinés à traiter des problèmes de nature émotionnelle ou comportementale tels que la dépression, les TOC, le déficit d'attention ou l'hyperactivité. Ces médicaments doivent être prescrits par des spécialistes.

11. CONSIDÉRATIONS RELATIVES A UNE ÉVENTUELLE INTERVENTION CHIRURGICALE

Dans toute une série de situations, liées à la DMD (biopsie musculaire, chirurgie des déformations articulaires, de la colonne vertébrale ou gastrostomie) ou indépendantes de celle-ci (chirurgie d'urgence), une anesthésie générale peut être nécessaire. Dans tous ces cas, il faut tenir compte toute une série de problèmes liés à la maladie afin de planifier une intervention chirurgicale en toute sécurité.

L'intervention doit avoir lieu dans un hôpital où le personnel impliqué dans l'intervention chirurgicale d'une part et dans la revalidation postopératoire d'autre part connaît les divers aspects de la DMD. Ces équipes soignantes collaboreront pour que tout se passe de la meilleure façon possible. Par ailleurs, il faudra prévoir de donner des doses nécessaires de stéroïdes durant l'intervention chirurgicale aux patients qui suivent habituellement un traitement par stéroïdes.

Données importantes à ne pas oublier:

1. *L'anesthésie présente toujours des risques: cependant, l'utilisation d'un anesthésique par voie intraveineuse et la proscription absolue de la succinylcholine, par ex., peuvent contribuer à rendre plus sûre une intervention chirurgicale impliquant une personne atteinte de DMD.*
2. *Un examen des fonctions cardiaque et respiratoire doit être réalisé avant toute intervention.*
3. *Les médecins doivent être au courant que votre fils présente une DMD, de tous les médicaments qu'il reçoit habituellement et de toutes les interventions qu'il a déjà subies.*

Anesthésiques et autres considérations relatives à l'intervention

- L'anesthésie comporte toujours un risque. Il y a des aspects de la DMD dont il faudra tenir compte avant d'autoriser l'anesthésie générale, par exemple en utilisant des produits par voie intraveineuse et en évitant certains médicaments.
- Il est important de réduire au minimum l'hémorragie, surtout lors d'interventions chirurgicales lourdes, telles que l'arthrodèse vertébrale. Dans ce cas, le chirurgien et l'anesthésiste décideront d'utiliser des techniques adaptées pour résoudre ce problème.
- Tous les détails figurent dans la version intégrale de ce document.

Aspects cardiaques

- **Un échocardiogramme et un électrocardiogramme doivent être effectués avant toute anesthésie générale. Ces examens doivent** également être programmés avant de réaliser une sédation ou si le dernier examen cardiaque remonte à plus d'un an ou si les résultats de l'échocardiogramme réalisé au cours des 7-12 derniers mois étaient pathologiques.
- En ce qui concerne l'**anesthésie locale, un échocardiogramme doit être effectué** si un résultat anormal a été obtenu auparavant.

Aspects respiratoires

- **Même si une personne atteinte de DMD présente déjà une faiblesse des muscles respiratoires, certaines mesures peuvent être adaptées pour sécuriser l'intervention chirurgicale**. Un examen préopératoire de la fonction respiratoire doit être réalisé dans un centre spécialisé dans la DMD. Une formation préopératoire à l'utilisation de la ventilation non invasive et à l'expectoration assistée ainsi que la mise en place de mesures spécifiques seront peut-être nécessaires.
- Des kinésithérapeutes doivent toujours participer à la préparation de toute opération chirurgicale impliquant une personne atteinte de DMD.
- La planification de l'intervention chirurgicale, l'évaluation proactive et la gestion avisée des risques liées à cette chirurgie sont indispensables pour réaliser une intervention chirurgicale en tout sécurité chez un patient présentant une DMD.

12. CONSIDÉRATIONS RELATIVES AUX SOINS D'URGENCE

Si vous devez vous rendre aux urgences, sachez que:

- Le diagnostic de la **DMD, le traitement en cours, la présence de complications cardiaques ou respiratoires et vos référents médicaux** doivent être communiqués clairement au personnel du service où sera admis votre fils.
- De nombreux professionnels de santé ne sont pas au courant des possibilités actuelles de prise en charge thérapeutique des patients atteints de DMD. **L'espérance de vie actuelle et la qualité de vie escomptée doivent leur être également expliquées.**

Données importantes à ne pas oublier:

1. *Il est très probable que vous en sachiez plus sur la DMD que les médecins urgentistes.*
2. *Informez les médecins ou le personnel soignant si votre fils prend des stéroïdes.*
3. *En cas de fracture, insistez pour qu'ils en parlent à votre médecin ou à votre kinésithérapeute.*
4. *Si possible, apportez une copie des résultats des derniers examens, (CFV ou FEVG).*
5. *Si le taux d'oxygénation du sang de votre fils est bas, le médecin devra être prudent dans l'administration d'oxygène ou de sédatifs.*

Stéroïdes

Vous devrez également mentionner l'administration régulière de stéroïdes, en spécifiant au personnel médical depuis combien de temps votre fils prend ce type de médicament et s'il **a manqué la prise d'une dose**. Il est également important de dire aux médecins si votre fils a fait usage de stéroïdes dans le passé.

- Les stéroïdes peuvent atténuer la réponse au stress, par conséquent, il sera peut être nécessaire d'administrer des stéroïdes supplémentaires si une personne sous traitement aux stéroïdes de longue durée est malade.
- Les stéroïdes peuvent accroître le risque d'ulcère gastrique.
- D'autres complications, plus rares, liées à la prise de stéroïdes peuvent apparaître.

Fractures

Les garçons atteints de DMD présentent un risque de fracture accru. Suite à la fracture d'une jambe, il pourrait être impossible pour le patient de remarcher s'il présentait déjà des difficulté à marcher avant la fracture. Vous devez en donc en informer les kinésithérapeutes et le reste de l'équipe soignante pour qu'ils en informent à leur tour le chirurgien.

- **Chez un patient ambulant, la chirurgie est souvent une meilleure solution que le plâtre en cas de fracture**.
- **L'intervention d'un kinésithérapeute est essentielle** pour que la personne puisse se remettre debout le plus vite possible.
- S'il s'agit d'une fracture vertébrale (colonne vertébrale) accompagnée de fortes douleurs dorsales, un rhumatologue ou un endocrinologue pourront prescrire un traitement adapté (cf. Paragraphe 6).

Problèmes respiratoires

Gardez une ou cherchez à vous souvenir des résultats des derniers examens respiratoires effectués chez votre fils (**par ex. la capacité vitale forcée, CVF**). Cette information peut être importante pour les médecins qui vont examiner votre fils, en urgence, lors d'une pathologie aiguë.

Les principaux problèmes respiratoires peuvent se présenter lorsque la CVF est diminuée et que le malade n'a pas plus assez de force pour tousser:

- Une expectoration assistée peut s'avérer nécessaire.
- Le patient peut avoir besoin d'une assistance pour tousser.
- Des antibiotiques peuvent être nécessaires.
- Une ventilation peut être nécessaire.

- En cas d'infection, il se peut que la mise en place d'une ventilation assistée soit nécessaire, chez les malades dont la fonction respiratoire était déjà limite, avant l'épisode infectieux. Il faut être très prudent dans l'administration d'opiacés et autres sédatifs, tout comme dans l'utilisation d'oxygène sans ventilation, en raison du risque d'augmentation du taux de dioxyde de carbone sanguin, chez des personnes dont la force des muscles respiratoires est déjà très diminuée.
- Si une ventilation nocturne est déjà utilisée, l'utilisation de ce système de ventilation est crucial pendant tout épisode médical ou chirurgical aigu. Pour les personnes déjà ventilées, le personnel soignant devra être prévenu dès que possible, que le patient bénéficie déjà d'une ventilation assistée à domicile.

Si vous disposez d'un système de ventilation assisté (ou autre équipement similaire) apportez-le à l'hôpital.

Fonction cardiaque

Conservez les derniers résultats des examens de la fonction cardiaque (**par ex. la fraction d'éjection du ventricule gauche, FEVG**), l'éventuel traitement pour le cœur administré à votre fils, ainsi que le nom de son cardiologue. Cela aidera les médecins urgentistes à déterminer si le problème pour lequel votre fils est hospitalisé peut être de nature cardiaque.

- Il est important d'être conscients du **risque d'apparition de problèmes de rythme cardiaque et de cardiomyopathie**.

Les risques liés à l'anesthésie (cf. Paragraphe 11) doivent toujours être pris en compte si un acte de chirurgie ou une sédation sont nécessaires.

ABRÉVIATIONS

ACE	Enzyme de conversion de l'angiotensine (les inhibiteurs de l'ACE sont utilisés dans le traitement des problèmes cardiaques et de l'hypertension)
AVJ	Activités de la vie journalière
AFOs	Orthèses cheville-pied (dispositifs de contention utilisés pour diminuer l'enraidissement des articulations des chevilles)
ALT	Alanine aminotransférase
AST	Aspartate aminotransférase
TA	Tension artérielle
CDC	Centers for Disease Control and Prevention (principal organisme de santé publique aux États-Unis)
CK	Créatine Kinase (une enzyme présente à des taux importants dans le sang des personnes atteintes de DMD et d'autres formes de dystrophie musculaire)
CVF	Capacité Vitale Forcée (test de la force des muscles respiratoires)
DEXA	Absorptiométrie biénergétique à rayons X (un examen visant à mesurer la résistance des os) – également dit DXA
DMD	Dystrophie Musculaire de Duchenne
ECG	Électrocardiogramme (principal examen pour la mesure du rythme cardiaque)
FEVG	Fraction d'Éjection Ventriculaire Gauche (l'un des principaux examens de la fonction cardiaque)
GC	Glucocorticoïde
IV	Intraveineux (dans les veines)
KAFOs	Orthèses de genou-cheville-pied (appareils qui peuvent être utilisés surtout lorsque la marche devient de plus en plus difficile, afin de prolonger la période ambulatoire)
kg	Kilogramme
L	Litre
mg	Milligramme
nmol	Nanomoles
NSAIDs	Médicament anti-inflammatoire non stéroïdien (utilisé pour soulager la douleur; les plus courants sont l'ibuprofène, le diclofenac et le naproxène)
TA	Tendon d'Achille ou tension artérielle
TB	Tuberculose
TDAH	Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité
TOC	Trouble Obsessionnel Compulsif
VOCA	Aide à la communication vocale

LISTE DES TERMES QUE VOUS POUVEZ RENCONTRER

Adducteurs du genou	Les muscles qui rapprochent les genoux l'un de l'autre
Angle de Cobb	Mesure de l'angle de la scoliose par radiographie de la colonne vertébrale
Atélectasie	Situation dans laquelle les poumons ou une partie des poumons ne sont pas complètement gonflés
BiPAP	Bi = bilatéral; PAP = pression positive de l'air; utilisé pour maintenir l'expansion des poumons
Capacité Vitale Forcée	Le volume maximal d'air qui peut être expiré après inhalation d'une quantité d'air maximale
Cardiomyopathie	Détérioration de la fonction des muscles cardiaques – dite également «maladie du muscle cardiaque»
Contractures	Enraidissement d'une articulation, celle-ci se fixant dans une certaine position et l'amplitude de son mouvement devient incomplète
Cushingoïde	Terme utilisé pour décrire le visage «lunaire» de certaines personnes qui suivent un traitement aux stéroïdes (ceci peut apparaître même si la prise de poids globale n'est pas importante et peut être difficile à gérer sans modifier le type de stéroïdes ou la dose)
Cyphoscoliose	Courbure anormale de la colonne vertébrale à la fois latérale (scoliose) et vers l'arrière (cyphose)
Décontractant musculaire dépolarisant	Médicament apte à diminuer le tonus musculaire en agissant sur les récepteurs musculaires impliqués dans la dépolarisation
DEXA	Cf. abréviations
Dysphagie	Trouble de déglutition
Dystrophinopathie	Terme utilisé pour décrire toutes les maladies secondaires à des anomalies du gène codant pour la dystrophine (dystrophie musculaire de Duchenne, dystrophie musculaire de Becker, les porteurs symptomatiques de l'une de ces maladies et les rares patients qui ne développent qu'une maladie cardiaque)
Échelle de la fonction motrice	Tests utilisés pour évaluer la fonction motrice de façon normalisée
Échocardiogramme («écho»)	Méthode utilisée pour examiner la structure du cœur, également connue sous le nom «d'ultrasons cardiaques». Cela fournit une image du cœur qui bat.
Électrocardiogramme (ECG)	Méthode utilisée pour évaluer l'activité du muscle cardiaque, par apposition sur la poitrine d'électrodes enregistrant le rythme cardiaque.
Électromyographie	Test servant à analyser l'activité électrique émis par un muscle et qui peut permettre de savoir si un nerf ou un muscle présente une anomalie
Enregistrement ambulatoire de longue durée (Holter)	Méthode utilisée pour un enregistrement continu de l'électrocardiogramme 24h/24

Épisode thrombolythique	formation d'un caillot (thrombus) dans un vaisseau sanguin qui ensuite se détache et est transporté par le sang pour boucher un autre vaisseau
Étiologie	Cause d'une maladie
Étude vidéofluorscopique	Outil d'évaluation pour la visualisation et la détermination de la nature et de l'étendue d'un problème de déglutition oropharyngée. Une vidéoradiographie est réalisée pendant que l'enfant avale de la nourriture
Exercices excentriques	Exercices impliquant un allongement du muscle plutôt qu'une contraction, par exemple quand on descend un escalier
Reflux gastro-oesophagien	Cela se produit lorsque le muscle qui relie l'œsophage (tube digestif partant de la bouche) à l'estomac s'ouvre spontanément, ou ne se referme pas correctement, le contenu de l'estomac passant alors dans l'œsophage. Dit également régurgitation acide, car les sucs digestifs, dits acides, remontent en même temps que la nourriture
Gastrostomie	Ouverture chirurgicale pratiquée dans l'estomac, dans ce cas pour y introduire une sonde d'alimentation
Hypercapnie	Taux trop élevé de dioxyde de carbone dans le sang
Hypertension	Pression artérielle trop élevée
Hyperthermie maligne – en tant que réaction	Réaction à l'anesthésie qui cause une élévation de la température et peut comporter un risque vital
Hypoventilation	Inspiration insuffisante d'air dans les poumons
Hypoxémie	Diminution du taux d'oxygène dans le sang
Immunoblotting ou immuno -empreinte	Méthode permettant la mesure du taux de dystrophine dans le muscle
Immunohistochimie	Technique utilisée en microscopie optique pour afin de déterminer la quantité de dystrophine présente dans le muscle
Indice de Masse Corporelle (IMC)	Rapport entre le poids et la taille (calculé selon le poids en kg divisé par le carré de la taille, en mètres)
Intolérance au glucose	Définit un état pré-diabétique associé à une résistance à l'insuline
Mosaïque germinale	État dans lequel les cellules des gonades qui vont se développer en cellules germinales (ovules et spermatozoïdes) sont un mélange, d'un point de vue génétique, de deux différents types de cellules
Manœuvre de Gowers	Signe de faiblesse des muscles des cuisses et de la partie supérieure des membres inférieurs. Décrit la façon de se lever de terre des personnes atteintes de cette faiblesse, qui sont obligées de se mettre de face, écarter les jambes et placer une main sur leur cuisse pour se lever. Cette manœuvre est souvent constatée chez les personnes atteintes de DMD, mais aussi dans le cadre d'autres maladies causant une faiblesse des mêmes muscles.
Myoglobinurie	Présence de myoglobine dans les urines en tant que signe de décomposition musculaire (les urines prennent une coloration marron foncé car elles contiennent le produit de la décomposition des protéines musculaires)

Obliquité pelvienne	État dans lequel le bassin n'est pas symétrique, par ex. il est incliné vers le bas et vers un côté
Ostéopénie/ostéoporose	Diminution de la densité minérale osseuse
Oxymétrie	Mesure de l'oxygène dans le sang par l'utilisation d'une machine qui le détecte à travers la peau
Palpitations	Battement anormal du cœur, dont on a conscience
Pneumonie par inhalation	Pneumonie causée par une irritation ou des bactéries provenant du contenu de l'estomac qui pénètrent dans les poumons suite à une mauvaise déglutition
Prophylaxie	Prévention
Recrutement de volume	Augmentation du volume d'air absorbé par les poumons par l'utilisation d'un dispositif apte à gonfler les poumons. Parmi ces dispositifs: des masques d'Ambu et des in-et expirateurs. Des systèmes de ventilation peuvent également être utilisés pour accroître le volume
Rhabdomyolyse	Décomposition du muscle
Scoliose	Courbure de la colonne vertébrale
Situation initiale	Situation initiale pour la comparaison d'autres examens
Arthrodèse vertébrale	Méthode de correction de la scoliose.
Stade de Tanner	Définit le développement de la puberté sur la base des caractéristiques sexuelles primaires et secondaires apparentes, telles que la taille des seins, des organes génitaux ou le développement de la pilosité pubienne
Teigne	Un type de mycose
Ténotomie	Intervention chirurgicale visant à sectionner le tendon
Trachéostomie	Intervention chirurgicale pratiquée au niveau du cou pour ouvrir une voie respiratoire directe par le biais d'une incision de la trachée
Varus	Rotation interne du pied suite à un déséquilibre des muscles du pied

MDA, PPMD, TREAT-NMD, UPPMD et la Fondation Progena ont participé à la rédaction et à la production de ce guide.

Traduction française: Fondation Progena, Suisse

www.progena.org