

L'impact des symptômes musculaires et extramusculaires de la myopathie de Duchenne sur la vie sociale

Emmanuelle Salort-Campana

Résumé

L'espérance de vie des patients atteints de myopathie de Duchenne (DMD) a considérablement augmenté ces dernières années grâce à une meilleure prise en charge pluridisciplinaire comprenant l'introduction des corticoïdes, la ventilation mécanique, la prévention pharmacologique de l'atteinte cardiaque, et la chirurgie rachidienne. Cet allongement de la survie est associé à la survenue de nouveaux symptômes variés (troubles gastro-intestinaux, troubles vésico-sphinctériens, troubles de la mastication, troubles vasomoteurs, ...) dont la prise en charge est complexe. Bien que ces nouvelles complications n'engagent que rarement le pronostic vital, elles ont probablement un impact majeur sur la vie sociale des patients. Afin d'étudier la prévalence et l'impact de ces symptômes chez les patients DMD à différents stades de leur maladie, les auteurs de l'article cité en référence [1] ont mené une étude transversale au sein d'une population de patients néerlandais au moyen d'un auto-questionnaire, le *Careful Care Questionnaire*, développé sur la base des recommandations internationales (échelles TREAT-NMD) et d'autres échelles validées dans la DMD. Le stade de la maladie était coté d'après l'échelle définie par Bushby *et al.* [2] qui se base sur les échelles fonctionnelles de Brooke (score fonctionnel évaluant la fonction des membres supérieurs) et de Vignos (évaluant la fonction des membres inférieurs). Une liste de 47 symptômes et de 3 questions ouvertes était présentée au patient. Si le patient présentait l'un des symptômes, il pouvait indiquer s'il avait été traité et dans quelle mesure ce symptôme limitait ses activités quotidiennes (0 = complètement non limitatif à 10 = complètement limitatif). Pour chaque symptôme rapporté, une prévalence supérieure à 25 % était considérée comme élevée et un score supérieur à 4 indiquait un fort impact. L'évaluation de la vie sociale utilisait l'échelle de participation à la réadaptation (USER-P) d'Utrecht comprenant 32 items évaluant la participation sociale dans trois dimensions. Sur 394 patients contactés, 84 ont répondu à l'enquête (taux de réponse global : 21,3 %). L'âge moyen était de 22 ans (5-50) ; 79,8 % des patients avaient perdu la marche. Plus de la moitié des patients étaient traités par corticoïdes (51 %). L'âge moyen des patients sans corticothérapie était significativement plus élevé que celui des utilisateurs de corticostéroïdes

(29,0 contre 15,8 ans). Dix-huit symptômes étaient fréquents (plus de 25 % des patients). Parmi ceux-ci, les manifestations ayant le plus gros impact dans les activités de la vie quotidienne (score > 4) étaient : la raideur musculaire, la fatigue, les myalgies, les rétractions, la diminution de l'efficacité de la toux, la froideur des mains et l'hypophonie. Ces symptômes ont été traités chez 8 à 57 % des patients. La raideur, la fatigue, les myalgies, l'obésité et les troubles de la mastication étaient les plus fréquents chez les patients encore marchants. Les difficultés à tousser, les problèmes articulaires, la froideur de certaines parties du corps, les problèmes de peau et les troubles de la mastication, de déglutition et d'élocution étaient significativement plus fréquents chez les patients à un stade non ambulatoire tardif. L'étude de corrélation entre les différents symptômes et l'USER-P a montré que les patients présentant une froideur des mains, un défaut d'intelligibilité de la parole ou des troubles de la mastication avaient un retentissement plus important sur la vie sociale. Ces résultats retrouvent donc une grande prévalence de symptômes variés avec un retentissement majeur sur la vie sociale de nombreux patients. Malgré la fréquence de ces manifestations, il n'est pas souvent proposé de traitement spécifique aux patients.

Commentaire

Cet article fait écho aux journées organisées en juin 2022 sur la thématique des patients adultes atteints de DMD et de dystrophie musculaire de Becker par le groupe d'intérêt de l'AFM-Téléthon dédié aux « dystrophinopathies ». Les progrès de la prise en charge s'accompagnent d'un vieillissement de la population des patients DMD qui fait émerger de nouvelles problématiques dont la fréquence et le retentissement sur la vie quotidienne sont peu étudiés et globalement mal connus. Cette étude pointe la discordance entre l'impact majeur de ces symptômes sur la vie sociale et la rareté des propositions thérapeutiques (médicamenteuses ou non) et propose une photographie d'une population de patients ayant une DMD à un stade avancé. On peut tirer plusieurs enseignements de ce constat. D'une part, il est important de mieux caractériser ces manifestations afin de permettre leur dépistage plus précoce et systématique. D'autre part, cet allongement de la survie des patients doit conduire à un changement d'approche du patient. L'équipe soignante ne doit pas être

Emmanuelle Salort-Campana
Centre de référence neuromusculaire
CHU La Timone,
Marseille, France

Contact
emmanuelle.salort-campana@ap-hm.fr

uniquement centrée sur les interventions thérapeutiques ciblant les fonctions vitales mais se doit d'être davantage à l'écoute et proactive, en incitant les patients à faire part de leurs symptômes et en essayant de trouver ensemble les meilleures solutions destinées à améliorer leur qualité de vie.

Impact of muscular and extramuscular symptoms of Duchenne muscular dystrophy on social life

LIENS D'INTÉRÊT

L'auteure déclare n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

RÉFÉRENCES

1. Houwen-van Opstal SLS, Heutinck L, Jansen M, *et al.* Occurrence of symptoms in different stages of Duchenne muscular dystrophy and their impact on social participation. *Muscle Nerve* 2021 ; 64 : 701-9.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2010 ; 9 : 77-93.





MYOBASE.ORG

LE PORTAIL DOCUMENTAIRE SUR LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Ce portail documentaire spécialisé dans le domaine des maladies neuromusculaires, les situations de handicap qu'elles génèrent et leurs aspects psychologiques est publié par l'AFM-Téléthon.

UN ACCÈS facile et simple

- Utiliser les guillemets pour la recherche d'une expression "maladie de pompe"
- Utiliser le signe + pour signifier ET "sma+mutation"
- Utiliser le signe - pour signifier NON "Duchenne--diagnostic" (↔ : barre espace)


Alertes Myobase


Veille Maladies Neuromusculaires

- Cliquez sur l'onglet thématique qui vous convient (haut de la page d'accueil)
- Abonnez-vous aux alertes thématiques. Créez vos alertes personnalisées en ouvrant un compte personnel
- Téléchargez la Veille Neuromusculaire
- Abonnez-vous aux flux RSS

Un outil ergonomique, UNE INTERFACE BILINGUE

- Laissez-vous guider par les tutoriels
- Lancez une recherche et affinez votre sélection grâce aux filtres

TOUT MYOBASE

Recherche...

Recherche avancée

Historique

FILTRES

Type de document

- Article (2442)
- Publication AFM (176)
- Thèse/Mémoire (107)
- Brève (302)

PUBLICATIONS AFM Téléthon

BRÈVES

DOCUMENTS DE SYNTHÈSE

INSTITUT DEL BIOMÉDICALS PUBLICATIONS

- Partagez les résultats de votre recherche
- Utilisez les onglets thématiques ou type de publication

En 2019, Myobase donne un accès libre à 75 % des 55 000 notices bibliographiques du fond documentaire collecté depuis 1990

- > articles de la littérature biomédicale et psycho-sociale
- > livres, thèses...
- > guides d'associations et rapports institutionnels d'agences internationales
- > brèves en français, synthèses des articles médico-scientifiques internationaux les plus pertinents
- > publications AFM-Téléthon destinées aux professionnels de santé ou aux personnes atteintes de maladie neuromusculaire et à leur entourage