

LA MALADIE DE STEINERT (DYSTROPHIE MYOTONIQUE - DM 1)

CE QU'IL FAUT SAVOIR

Au lecteur

Cette fiche d'information sur la « maladie de Steinert » s'adresse en termes simples aux malades, à leurs familles et à leur entourage qui cherchent des informations générales sur cette affection, notamment sur les précautions essentielles à prendre. Cette fiche est un condensé de la plaquette d'information plus complète déjà éditée par le Groupe d'Intérêt Steinert de l'AFM (France).

Ce document d'information ne remplace en aucun cas le nécessaire dialogue que doit avoir le patient avec son médecin, notamment pour bien préciser le diagnostic (les symptômes sont extrêmement variables d'un individu à l'autre, et varient également au cours de l'évolution de la maladie) et définir les traitements appropriés.

Pourquoi faut-il savoir ?

Il est important d'être informé sur cette maladie pour deux raisons majeures : il y a, d'une part, des consignes d'importance vitale pour les malades à connaître (voir le § «Traitements») et, d'autre part, il faut être conscient du risque d'extension de la maladie dans les familles et de la transmission de la maladie aux enfants (voir le § « Avoir des enfants »).

En effet, si on sait soigner la plupart des symptômes, on ne sait pas encore réparer l'anomalie génétique (des recherches sont en cours, notamment sous l'impulsion des Téléthons). La seule solution actuelle pour limiter l'extension de la maladie est d'appliquer le principe de précaution envers les enfants nés ou à naître. Il faut bien savoir que :

1. lorsque la maladie apparaît pour la première fois (1^o génération) les symptômes sont légers et pendant longtemps le malade ne s'aperçoit de rien,
2. la maladie se transmet de parent à enfant avec un risque de 50%,
3. elle s'aggrave à chaque génération (apparition de plus en plus précoce, symptômes plus nombreux et plus importants, sauf dans des cas rarissimes).

Les adultes peuvent obtenir un dépistage auprès de leur médecin, notamment, grâce à des tests ADN et, pour les enfants à naître, il est possible de réaliser des diagnostics au moment de la conception ou peu de temps après.

Définition

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1), appelée aussi maladie de Steinert ou myopathie de Steinert, est la plus fréquente des maladies neuromusculaires chez l'adulte. C'est une maladie génétique héréditaire, transmise de génération en génération par un parent qui en est atteint (lui-même descendant d'un parent porteur ou chez qui la maladie apparaît brutalement pour la première fois).

Elle affecte autant les individus de sexe féminin que de sexe masculin. Elle est transmise sur le mode « autosomique dominant », c'est-à-dire que chaque enfant d'un couple dont un des deux parents est atteint a une probabilité d'un sur deux d'être atteint lui-même.

Comme toutes les myopathies, la maladie de Steinert se caractérise par des atteintes des muscles (affaiblissement des muscles appelé « dystrophie », troubles du tonus musculaire appelés « myotonie »), mais aussi par des dérèglements d'autres organes (appareil cardiorespiratoire, système digestif, yeux, système hormonal, système nerveux, ...). Pour ces raisons, elle est dite « multi systémique ».

La maladie est due à une anomalie qui apparaît quelquefois dans le chromosome 19 (les chromosomes portent sous forme d'ADN le patrimoine génétique de chaque individu). Une des séquences de cet ADN, le « triplet CTG », au lieu d'être répétée au maximum 37 fois comme chez un individu sain, est « amplifiée » plus de 50 fois pour atteindre des valeurs de répétitions de plusieurs milliers.

Le nombre des répétitions varie d'un individu à l'autre, varie dans les différents organes d'un même individu, évolue au cours de la vie du malade. Sauf en de rares exceptions, le nombre de **répétitions augmente** à chaque génération, c'est le phénomène dit « d'anticipation ». On constate en général que plus ce nombre est élevé et plus les symptômes apparaissent précocement et sont importants. C'est une des raisons pour laquelle **la maladie s'aggrave à chaque génération**.

Principaux symptômes

Les symptômes et leur gravité sont extrêmement variables d'une personne malade à une autre, évoluant au cours de la maladie dans la vie du patient et dans la suite des générations. En outre, chez un même malade, il est fréquent que seulement quelques symptômes apparaissent. Leur évolution est généralement lente, la gravité augmentant progressivement avec l'âge. Il faut savoir que, sauf dans les cas d'atteintes très graves, seuls l'un ou l'autre de ces symptômes apparaissent chez la plupart des malades.

Les symptômes les plus caractéristiques de la maladie sont :

- les troubles musculaires, qui associent dystrophie (faiblesse) et myotonie (retard au relâchement) : par exemple raideur musculaire, difficulté à ouvrir la main après avoir serré fortement le poing, phénomènes aggravés par le froid, mais atténués par de légers exercices,
- les problèmes cardiaques, notamment des troubles du rythme et de la conduction, pouvant, dans les cas graves, entraîner un arrêt du cœur,
- une cataracte précoce chez presque tous les patients, pouvant intervenir dès l'âge de 10 ans,
- une grande fatigabilité générale, souvent associée à une hypersomnolence diurne.

D'autres symptômes sont possibles, notamment dans les cas graves, comme des troubles digestifs (occlusions, calculs biliaires), des infections broncho-pulmonaires et de l'insuffisance respiratoire, des troubles des fonctions cognitives (immaturité et difficultés d'apprentissage chez l'enfant, ralentissement intellectuel), des troubles de l'humeur, des problèmes hormonaux, un risque élevé de chutes (10 fois plus que la normale), une élévation du risque de fausse-couche chez la femme enceinte, une calvitie précoce chez l'homme.

Bien que l'origine génétique soit la même, on distingue plusieurs formes suivant la gravité, le début d'apparition et l'évolution des symptômes.

Dans la forme asymptomatique, les personnes ne s'aperçoivent pas des symptômes qui sont extrêmement légers et tardifs (par exemple calvitie ou cataracte, signes qui ne sont pas ressentis comme liés à une pathologie) ; cette forme n'est donc généralement découverte que lors de la recherche des origines génétiques d'un descendant plus gravement atteint (enfant, petit-enfant, neveu, ...).

Dans la forme adulte commune, les symptômes apparaissent de façon légère vers 20-25 ans, mais le diagnostic est généralement posé vers 40 ans quand les symptômes s'aggravent.

Dans la forme infantile, les symptômes apparaissent dès l'enfance (enfants «mous et lents»), avec éventuellement un retard scolaire, des difficultés d'apprentissage (notamment dans la lecture) et de raisonnement, et des difficultés d'insertion professionnelle.

La forme néonatale (dite aussi congénitale), très grave, entraîne une mortalité néonatale élevée et les troubles les plus importants cités plus haut, notamment un retard intellectuel plus ou moins important par la suite.

Traitements

Bien que des recherches soient en cours, notamment grâce à des programmes financés par les Téléthons, il n'existe pas à l'heure actuelle (2007) de traitement susceptible de réparer l'anomalie génétique à l'origine de la maladie.

Cependant, les différents symptômes peuvent faire l'objet de traitements adaptés (par exemple, en fonction des problèmes cardiaques rencontrés, pacemakers ou défibrillateurs peuvent être prescrits).

L'évolution des symptômes doit être étroitement surveillée et il est recommandé d'avoir un suivi annuel par une équipe multidisciplinaire neuromusculaire qui permet aux malades de rencontrer plusieurs spécialistes en même temps, dans un même lieu, et de bénéficier lors de ces visites d'une prise en charge globale sur le plan médical.

Deux consignes d'importance vitale à connaître :

- toute **anesthésie** doit faire l'objet de précautions particulières à cause des problèmes musculaires et cardiaques (certaines substances étant à proscrire et nécessité d'une surveillance particulière), à voir avec son médecin,
- la **surveillance cardiaque** doit être systématique car le risque de mort subite est élevé ; le médecin fixera la fréquence et les examens, en général au moins une visite cardiologique par an, avec électrocardiogramme, échocardiographie, Holter.

Rappel : tout traitement doit faire l'objet d'une prescription et d'un suivi médical.

Avoir des enfants

Les enfants à naître

Comme il a été dit précédemment, un enfant né d'un couple de parents dont l'un est porteur de la maladie peut lui-même être atteint (risque 50%). Cependant, plusieurs possibilités s'offrent à ces couples souhaitant avoir un enfant, tout en évitant la propagation de la maladie :

- procréation normale : un diagnostic anténatal est désormais possible afin de savoir si l'embryon est porteur ou non de l'anomalie génétique; la détermination peut se faire dès la fin du premier trimestre de la grossesse en vue d'une éventuelle interruption de grossesse,
- procréation médicale assistée et diagnostic préimplantatoire : grâce à la technique de fécondation in vitro, les embryons sont analysés avant l'implantation dans l'utérus de la mère. De cette manière les embryons implantés sont exempts de la maladie de Steinert. Cette technique ne se pratique que dans certains centres spécialisés tel que l'U.Z. BRUSSEL.

Grossesse

La grossesse d'une mère atteinte de la maladie doit toujours faire l'objet d'un suivi très attentif, les risques de fausses couches et d'accouchement difficile étant importants à cause de la faiblesse musculaire et de fréquentes présentations du bébé par le siège.

Les enfants déjà nés

Dans les familles « à risque » (un parent direct ou collatéral est atteint), il est très important d'avoir un suivi particulier des enfants au plan médical (pour mettre en oeuvre le cas échéant les mesures de précaution déjà citées et les soins appropriés) et scolaire (pour détecter le plus tôt possible d'éventuels problèmes d'adaptation). En effet, la détection précoce d'une forme infantile permet de proposer des mesures d'accompagnement adaptées en vue d'un développement psychologique harmonieux et d'une scolarité facilitée.

Le cas échéant, les médecins pourront demander une analyse ADN, tout en sachant que des règles déontologiques très strictes encadrent cet examen chez les enfants.

Enfin, rappelons qu'un enfant non porteur, dont l'un des parents est malade, aura lui-même une descendance tout à fait normale.

Autres recommandations

Il est important de souligner que de nombreux malades atteints de la maladie de Steinert mènent une vie quasi normale, que ce soit au niveau affectif, professionnel ou social.

L'espérance de vie, en dehors des formes néonatales graves, n'est pas diminuée si le cœur est bien surveillé.

Dans les cas d'atteintes importantes, des aides et des structures adaptées existent aussi bien dans le milieu professionnel si le malade ressent des difficultés dans son activité que pour les aides à domicile et dans l'accueil des enfants. Il est toujours recommandé, notamment lorsqu'un enfant présente des symptômes de la maladie, de faire reconnaître l'éventuel handicap et d'obtenir tous les renseignements sur les possibilités d'aides.

Qui contacter

Il faut bien entendu contacter en premier lieu le corps médical : son médecin traitant, un médecin spécialiste neurologue, la consultation multidisciplinaire la plus proche de son domicile.

En Belgique il y a 6 Centres de Référence Neuromusculaires reconnus par l'INAMI.

Un Centre de Référence neuromusculaire regroupe une équipe multidisciplinaire d'experts médicaux et paramédicaux dans le domaine des maladies neuromusculaires. Les centres sont là pour organiser des consultations multidisciplinaires en coordination avec vos médecins et paramédicaux traitants.

UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
016/34.35.08

UZ Gent
De Pintelaan 185
9000 Gent
09/240.38.87

UZ Antwerpen
Wilrijkstraat 10
2650 Edegem
03/821.34.23

UZ BRUSSEL – INKENDAAL

Site UZB
Laarbeeklaan 101
1090 Brussel
02/477.56.94

Site INKENDAAL
Inkendaalstraat 1
1602 Vlezenbeek
02/531.52.50

UCL Saint-Luc
avenue Hippocrate 10
1200 Bruxelles
02/764.13.11

CHR de la Citadelle
boulevard du 12ème de Ligne 1
4000 Liège
04/225.69.82

Ci-dessous les coordonnées de l'association belge francophone :

ABMM ASBL: Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires



Président: Jean-Marie HUET - Coordinateur Téléthon Belgique

allée des Champs de Blé 64
7033 Mons
tel/fax : +32 65/841.844
gsm : +32 495/439.800
e-mail : info@abmm.be
web: www.abmm.be

secrétariat : Frida Baudoin
secretariat@abmm.be

Si vous souhaitez être tenu régulièrement informé par le Groupe d'Intérêt Steinert, merci de renvoyer le coupon ci-dessous :

✂-----✂

Mme, Mlle, MrPrénom.....

Adresse N° et rue
Code postal Ville

E-mail @.....

Téléphone Portable

souhaite être régulièrement informé(e) des activités du Groupe d'Intérêt Steinert et autorise l'ABMM à conserver les informations nominatives la (le) concernant dans ce seul but.

Signature :

Renvoyer à :
Groupe Steinert ABMM
allée des Champs de Blé 64
7033 Mons