

## Edito

En ce début février, alors que l'heure des vœux vient tout juste de se terminer, il est encore temps de venir faire un premier bilan de notre, pardon, votre newsletter...

Les retours des 2 premiers numéros sont exceptionnels, que ce soit les versions numériques optimisées pour ordinateur, tablette, smartphone, ou la version traditionnelle papier diffusée par les Services Régionaux AFM. Ils constituent pour nous un encouragement à enrichir encore ce nouvel outil, un peu atypique dans la mesure où sont associées dans un même contenu des communautés qui sont habituellement éloignées l'une de l'autre : les cliniciens, les chercheurs et les malades.

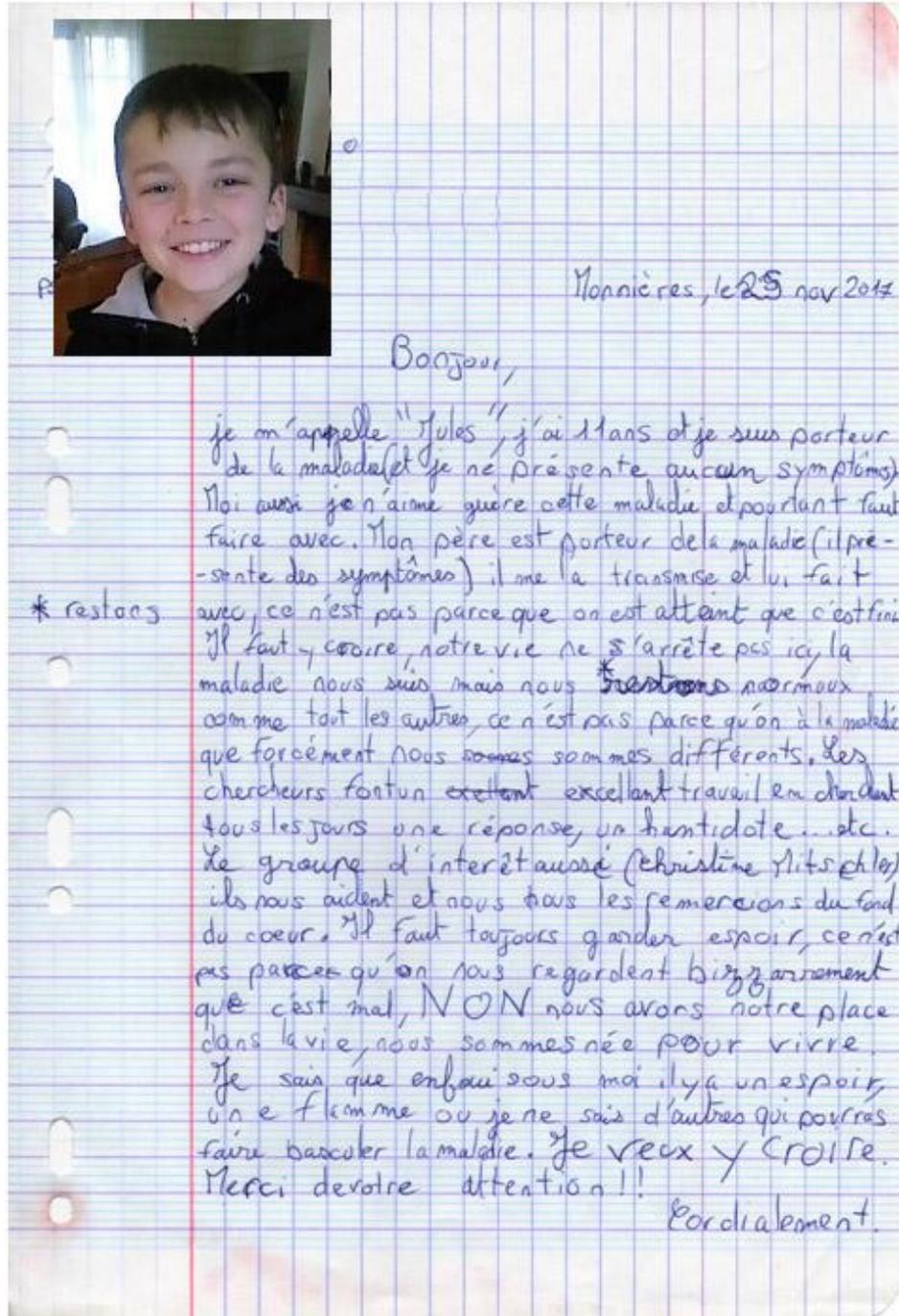
Ce numéro ne faillira pas à la tradition avec une présentation du registre national de la maladie le DM-Scope, un très récent éclairage sur la prise en charge respiratoire, et le témoignage de Jules, 11 ans, rencontré à l'occasion d'une de nos réunions familles en région et qui nous donne une belle leçon de vie et d'espoir.

Pari gagné, Jules, lorsque nous aurons un petit « coup de mou », on reliera ta lettre, que nous publions in extenso sur le support que tu as toi-même choisi, et le moteur repartira, vers l'avant évidemment, puisque chez nous comme chez toi, la marche arrière n'existe pas.



**Alain GILLE**  
Responsable du GIS

## Témoignage – Moi, Jules, 11 ans, jeune guerrier Steinert...



## Du nouveau sur le Blog : la Foire aux Questions

Depuis quelques semaines, votre blog favori a ouvert une nouvelle rubrique : la [Foire aux Questions](#) ou FAQ pour les initiés.

Les contacts avec les familles lors des réunions d'information et partage d'expérience en régions, les rencontres avec les professionnels comme aux journées des familles 2017, vos questions quotidiennes sur la permanence téléphonique ou vos réactions sur les réseaux sociaux sont riches d'expériences et d'information pour le Groupe d'Intérêt.

Ceci nous a conduit à mettre en forme quelques réponses à vos questions les plus fréquentes sous la forme d'un nouvel outil appelé FAQ sur le blog. Il sera enrichi régulièrement.



Regroupées par rubriques, les questions abordent les différents aspects de la maladie. Les réponses sont validées par des professionnels de santé.

Rien ne remplace la consultation d'un professionnel pour une décision d'ordre médical, mais nous espérons que cette nouvelle rubrique du blog vous aidera, face à des questions parfois difficiles, à vous orienter au quotidien vers les solutions et les professionnels appropriés.

## Atteinte respiratoire et ventilation non invasive (VNI)

L'atteinte respiratoire est l'une des principales causes de décès dans la maladie de Steinert. Bien que de nombreux patients utilisent une ventilation à domicile dite non-invasive, peu d'études en ont évalué l'impact et aucune recommandation spécifique n'est disponible à ce jour. Deux récentes études viennent éclairer le sujet d'un jour nouveau :

La première étude (\*) a porté sur 283 patients adultes et a montré qu'un nombre élevé de répétitions de CTG est associé à un affaiblissement du débit de toux et également à des valeurs plus faibles de la pression inspiratoire maximale et de la capacité vitale. Le déclin de la capacité vitale au fil du temps est associé à un âge plus avancé à un

nombre de répétitions CTG et à un indice de masse corporelle plus élevé. Une surveillance précoce et étroite du débit de toux, associée à un contrôle du poids, est donc recommandée pour réduire le risque de complications respiratoires et optimiser la prise en charge, en particulier par la proposition d'une mise en place de Ventilation Non Invasive (VNI).

La seconde étude (\*\*) menée sur 218 patients a montré que les patients ayant refusé ou retardé l'initiation à la ventilation non invasive étaient plus à risque d'événements sévères (ventilation invasive ou décès). Chez les patients sous VNI, la mauvaise observance du traitement est également un facteur de risque de décès.

[\(\\*\) G.Boussaid et Al. Genotype and other determinants of respiratory function in myotonic dystrophy type 1. Neuro disord. 2017-12 \(011\).](#)

[\(\\*\\*\). G.Boussaid et Al. Effect and Impact of Mechanical Ventilation in Myotonic Dystrophy Type 1: Prospective Cohort Study. Thorax. 2018, 210610.R3 \(accepté pour publication\)](#)



**Ghilas BOUSSAID**

Docteur en Épidémiologie et santé publique. Université de Versailles Saint-Quentin-en-Yvelines. Masseur kinésithérapeute conseil (AFM-



Téléthon

**Professeur Frédéric LOFASO**

Chef du service de Physiologie-Explorations Fonctionnelles. Université de Versailles Saint-

**DM-Scope : un outil clef pour améliorer votre quotidien !**

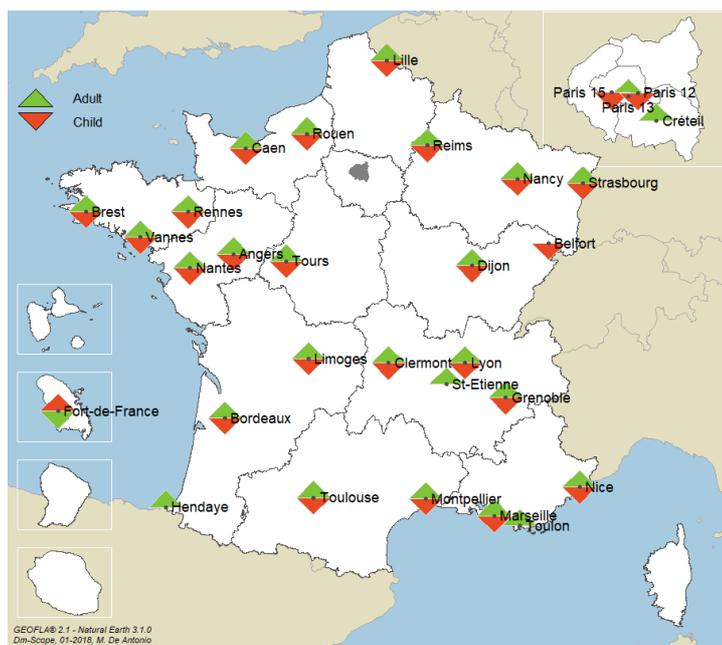
## DM-Scope au cœur d'un réseau collaboratif

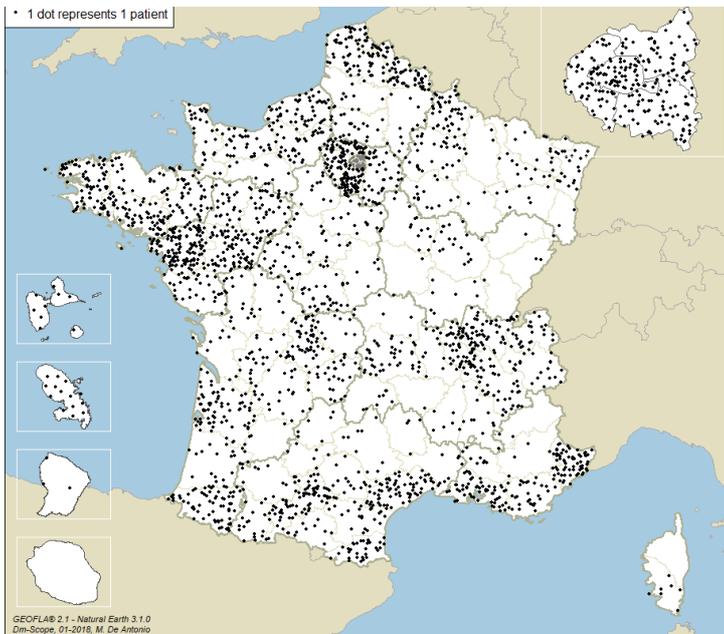


L'observatoire français des dystrophies myotoniques, encore appelé DM-Scope, a été créé pour **répondre aux attentes** des malades atteints de dystrophie de type 1 (Steinert) ou de type 2 (PROMM). Il permet au travers d'une plateforme informatique de **faciliter le travail** des cliniciens, chercheurs et de **mettre en lien** tous les partenaires importants pour votre prise en charge.

### Les patients au centre du dispositif

DM-Scope ne peut pas fonctionner sans votre contribution. La plate-forme s'appuie sur les **informations médicales, génétiques** et **socio-démographiques** recueillies par le médecin référent lors des visites annuelles avec votre accord et sur les données de **qualité de vie** que vous nous communiquez au travers d'un questionnaire téléchargeable sur le site [www.dmscope.fr](http://www.dmscope.fr) ou disponible lors des journées d'information régionales AFM-Téléthon.





## Ensemble nous avançons !

DM-Scope est la **première plateforme** pour les dystrophies myotoniques à **optimiser le soin et l'accompagnement** : elle permet de suivre instantanément **l'évolution de votre maladie**, l'efficacité **des traitements** grâce à des graphiques synthétiques et des tableaux, d'éditer un **compte-rendu automatique** et d'identifier vos difficultés quotidiennes selon votre **qualité de vie**. DM-Scope regroupe **le plus grand nombre de patients** atteints de dystrophies myotoniques au monde avec **plus de 3100 patients** suivis dans 57 consultations (enfants et adultes) des DOM-TOM et de la France Métropolitaine.

Cette collaboration s'étend depuis peu outre atlantique sous la forme d'un **consortium Franco-**

**Québécois** avec la région du Québec, région où la maladie de Steinert est la plus fréquente dans le monde. Ce qui positionne l'observatoire, désormais international (iDM-Scope), **au premier plan pour les futurs essais cliniques**.

## Rejoignez DM-Scope et soyez « acteur pour votre santé » !

Contribuez à **mieux connaître** la maladie, à **optimiser** votre prise en charge et à faciliter la **mise en place des futurs essais cliniques** ! A ce jour, **15 projets de recherche**, dont deux essais cliniques, ont pu être menés à bien. Ils ont abouti pour certains à des recommandations de soin ou ont amélioré le pronostic.

Pour plus d'information : <http://www.dmscope.fr>

Dr. Guillaume Bassez coordinateur,  
Céline Dogan chef de projet et animatrice réseau,  
Marie De-Antonio biostatisticienne.



S'inscrire sur le DM-Scope



Pour aller plus loin : le blog



- toute **l'actualité** sur la maladie
- une **documentation** complète constamment remise à jour
- le **calendrier** des prochaines réunions organisées par le GIS
- une **Foire aux questions**
- vos **Newsletter**

Pour nous contacter



Ligne directe Steinert  
06 79 59 67 49 (en journée)



[steinert@afm-telethon.fr](mailto:steinert@afm-telethon.fr)



<http://steinert.blogs.afm-telethon.fr>



Groupe d'intérêt Steinert – AFM -Téléthon

Pour améliorer le suivi médical, faire progresser la recherche et participer aux essais cliniques, inscrivez-vous sur le **DM-Scope**, l'observatoire des dystrophies myotoniques, la plus grande base de données au monde entièrement consacrée à la maladie de Steinert et à la PROM.