

DOSSIER

DYSTROPHIES MYOTONIQUES: objectif traitements !

Les dystrophies myotoniques de types 1 et 2 sont réputées complexes en raison des effets en cascade sur différents organes, provoqués par des répétitions anormales de petites séquences d'ADN, qui perturbent l'expression de nombreuses protéines. Toutefois, les recherches de traitements n'ont jamais été aussi près d'aboutir, avec des essais en cours ou en préparation. Des perspectives positives qui ne doivent pas faire oublier l'importance d'un suivi multidisciplinaire régulier, essentiel pour préserver la qualité de vie des malades.

Françoise Dupuy-Maury



L'équipe REDs, UN DES BRAS ARMÉS contre la maladie de Steinert

L'équipe REDs (Repeat expansions & myotonic dystrophy) de l'Institut de Myologie, à Paris, mutualise les expertises de Denis Furling, Geneviève Gourdon, Arnaud Ferry et Guillaume Bassez sur la dystrophie myotonique de type 1 (DM1, ou maladie de Steinert). Ses objectifs: mieux comprendre la maladie, développer des outils thérapeutiques, les tester dans leurs modèles cellulaires et murins, puis faire le transfert vers les malades. Des travaux menés en collaboration avec diverses équipes, dont celles de Généthon et d'I-Stem.



REPÈRE

La DM1 (ou maladie de Steinert) et la DM2 (ou PROMM, pour « proximal myotonic myopathy ») sont dues à la répétition anormale de petites séquences d'ADN, respectivement des triplets CTG dans le gène DMPK, et des quadruplets CCTG du gène ZNF9 (ou CNBP).

Les ARN messagers anormaux issus de ces gènes s'accumulent dans le noyau des cellules. Ces agrégats y piègent des protéines, qui ne régulent plus correctement la maturation (l'épissage) d'ARN messagers d'autres gènes, ce qui perturbe le fonctionnement des cellules.

Où en sont vos travaux sur des oligonucléotides antisens optimisés capables de détruire les ARN messagers toxiques ?

DENIS FURLING: En 2019, nous avons montré que de faibles doses d'un oligonucléotide couplé à un peptide [un petit bout de protéine, *NDLR*] mis au point par l'équipe de Matthew Wood à Oxford [Angleterre] et qui augmente la pénétration des oligonucléotides dans le muscle, corrigent efficacement et durablement les symptômes de la maladie chez un modèle murin de la DM1¹. Maintenant, nous cherchons une nouvelle famille de peptides, qui soient administrables aux malades.

Dyne Therapeutics a annoncé vouloir lancer un essai clinique en 2021 avec son oligonucléotide aux États-Unis, sans autre précision. Cela remet-il en cause le développement d'autres produits similaires ?

D.F.: Pas du tout. D'une part, cette piste thérapeutique n'est pas la seule à se rapprocher des essais cliniques. D'autre part, certains laboratoires « communiquent » beaucoup, d'autres sont plus prudents mais avancent également. Ainsi, Ionis Pharmaceuticals Inc., en collaboration avec Mani

Mahadevan, de l'université de Virginie, aux États-Unis, a obtenu des résultats intéressants aux niveaux musculaire et cardiaque dans un modèle de souris DM1, avec un oligonucléotide optimisé². Or, parmi tous les produits en développement, seul un petit nombre se révéleront efficaces. Donc, plus il y en a en évaluation, plus les chances qu'un traitement émerge augmentent.

En l'occurrence, le développement de votre thérapie génique a-t-il avancé ?

D.F.: Oui. Son développement préclinique se poursuit. Ce projet repose sur un vecteur AAV qui apporte à la cellule une protéine modifiée qui mime l'action des oligonucléotides sur les agrégats d'ARN. De fait, le traitement est efficace dans le tissu musculaire de modèles murins de la DM1. Les résultats seront publiés dans les mois à venir.

GENEVIÈVE GOURDON: En parallèle, Laure de Pontual, une étudiante en thèse



D.F.: Le système Crispr-Cas pourrait aussi permettre d'éliminer les répétitions anormales au niveau des ARN, comme l'a montré l'équipe de Gene Yeo, de l'université de Californie San Diego, aux États-Unis^{4,5}.

Quelles études menez-vous pour mieux comprendre la maladie ?

G.G.: Stéphanie Tomé a déterminé que des répétitions CTG de très grande taille sont parfois interrompues par d'autres séquences, ce qui pourrait diminuer leur instabilité et être synonyme d'un meilleur pronostic⁶. Mario Gomes-Pereira a, quant à lui, montré que les répétitions ont des conséquences non seulement sur les neurones, mais aussi sur les cellules gliales, d'autres cellules du cerveau, qui pourraient participer aux problèmes neurologiques⁷.

D.F.: En collaboration avec Stéphane Vassilopoulos, également à l'Institut de Myologie, nous avons observé qu'un défaut d'épissage du gène de la clathrine affecte la formation de plaques de cette protéine à l'intérieur des fibres musculaires. Cela contribue à leur caractère immature dans les formes sévères de la maladie⁸.

G.G.: Enfin, grâce à nos modèles murins, nous étudions les mécanismes physiopathologiques des formes congénitales, qui sont rares mais plus sévères que les formes adultes. ●

qui a reçu le prix de la Société française de myologie [SFM] 2020, va cribler des molécules susceptibles de stabiliser ou de réduire la taille des répétitions CTG, sur les modèles cellulaires.

Qu'en est-il du projet mené avec Ana Buj-Bello, de Généthon, avec les ciseaux moléculaires Crispr-Cas9 ?

G.G.: L'approche thérapeutique proposée par Ana Buj-Bello consiste à enlever le surplus de répétitions CTG directement au niveau du gène DMPK grâce à Crispr-Cas9 apporté par un vecteur viral. Ce traitement a été évalué avec succès dans des cellules musculaires de malades en culture et chez des souris modèles de cette pathologie [DMSXL]³. Nos deux équipes travaillent actuellement pour augmenter l'efficacité du vecteur dans le muscle. Nous le testons aussi par injection dans le système nerveux central et par intraveineuse, toujours dans notre modèle murin.

1. A. F. Klein et al., *J. Clin. Invest.*, 1^{er} novembre 2019, 129 (11), 4739-4744, DOI 10.1172/JCI128205
2. R. S. Yadava et al., *Hum. Mol. Genet.*, 3 juin 2020, 29 (9), 1440-1453, DOI 10.1093/hmg/ddaa060
3. M. Lo Scudato et al., *Mol. Ther.*, 7 août 2019, 27 (8), 1372-1388, DOI 10.1016/j.ymthe.2019.05.021
4. R. Batra et al., *Nat Biomed. Eng.*, février 2021, 5 (2), 157-168, DOI 10.1038/s41551-020-00607-7
5. D. Furling, *Nat. Biomed. Eng.*, février 2021, 5 (2), 130-131, DOI 10.1038/s41551-021-00688-y
6. A. Mangin et al., *Int. J. Mol. Sci.*, 5 mars 2021, 22 (5), 2616, DOI 10.3390/ijms22052616
7. A. González-Barriga et al., *Front. Cell. Neurosci.*, 5 mai 2021, 15, 662035, DOI 10.3389/fncel.2021.662035
8. G. Moulay et al., *J. Cell Biol.*, 7 septembre 2020, 219 (9), e201912061, DOI 10.1083/jcb.201912061
9. www.dmscope.fr
10. E. Lagrue et al., *Neurology*, 19 février 2019, 92 (8), e852-e865, DOI 10.1212/WNL.00000000000006948
11. VLM n° 189, p. 23
12. C. Dogan et al., *Plos One*, 5 février 2016, 11 (2), e0148264, DOI 10.1371/journal.pone.0148264, eCollection 2016
13. VLM n° 187, p. 26

DM-SCOPE, UNE BASE DE DONNÉES RICHE D'ENSEIGNEMENTS

L'observatoire français des dystrophies myotoniques, DM-Scope⁹, soutenu par l'AFM-Téléthon et coordonné par Guillaume Bassez, neurologue et membre de l'équipe REDs, rassemble les données médicales, génétiques, sociodémographiques et sur la qualité de vie de plus de 3 000 malades à tous âges. L'objectif est de mieux connaître ces maladies et de faciliter les essais cliniques. Il a d'ores et déjà abouti à une évaluation fine des symptômes des formes congénitales, qui devrait améliorer la prise en charge des enfants^{10,11}. Il a également montré que l'impact psycho-social de la DM1 diffère chez les hommes et les femmes¹². Il a aussi permis d'évaluer que la thérapie cognitive et comportementale est bénéfique aux malades^{3,13}. Huit autres projets s'appuient sur ces données pour rechercher de nouvelles recommandations de prise en charge, prévenir des atteintes et mieux les mesurer, ou encore protéger les muscles.





Les essais cliniques en cours

Actuellement, cinq essais cliniques menés dans les dystrophies myotoniques évaluent des traitements pharmacologiques. Certains agissent sur les ARN mutés ou sur les protéines que ces derniers perturbent, d'autres ciblent des symptômes. Tous témoignent que le développement de thérapies pour ces maladies est en plein essor.

AMO-02

AMO-02, OU TIDEGLUSIB : inhibe l'enzyme GSK3 β , dont l'activité est trop haute chez les malades atteints de DM1, ce qui altère la formation des tissus musculaires et nerveux.

ESSAI DE PHASE II-III SANS PLACEBO :

chez 56 malades âgés de 6 à 16 ans, traités pendant 22 semaines.

PROMOTEUR : AMO Pharma.

LIEUX : Angleterre, Australie, Canada, États-Unis et Nouvelle-Zélande.

MEXILÉTINE, OU NAMUSCLA®

MEXILÉTINE : semble agir sur la myotonie. Depuis juin 2021, en France, elle peut être prescrite à titre compassionnel aux adultes atteints de DM1 ou de DM2 par un médecin hospitalier après l'aval du cardiologue.

ESSAI DE PHASE III SANS PLACEBO :

chez 7 malades atteints de DM1 ou de DM2, âgés de 12 à 17 ans, traités pendant 4 semaines, puis 7 autres, âgés de 6 à 11 ans, selon les mêmes modalités.

PROMOTEUR : Lupin Ltd.

LIEUX : hôpital Necker-Enfants malades et I-Motion Enfants, Paris.

METFORMINE

METFORMINE : médicament utilisé dans le traitement du diabète de type 2, corrige des défauts d'épissage. Elle a montré son intérêt dans la DM1 au cours d'un essai de phase II mené par I-Stem.

ESSAI DE PHASE III AVEC PLACEBO : chez 194 malades âgés de 18 à 64 ans traités pendant 2 ans (inclusions terminées).

PROMOTEUR : université de Rome.

LIEU : Italie.

MYD-0124, OU ÉRYTHROMYCINE

ÉRYTHROMYCINE : antibiotique qui se lie aux répétitions anormales de l'ARN de DMPK et libère ainsi certaines protéines (MBNL).

ESSAI DE PHASE II AVEC PLACEBO : chez 30 malades atteints de DM1, âgés de 20 à 55 ans, traités pendant 6 mois.

PROMOTEUR : hôpital universitaire d'Osaka.

LIEU : Japon.

PITOLISANT

PITOLISANT : déjà utilisé dans les narcolepsies, est susceptible de réduire la somnolence diurne.

ESSAI DE PHASE II

AVEC PLACEBO : chez 135 malades atteints de DM1, âgés de 18 à 65 ans, traités pendant 11 semaines.

PROMOTEUR :

Harmony Bioscience.

LIEU : États-Unis. •

EURO-DYMA : UNE DYNAMIQUE EUROPÉENNE ET INTERNATIONALE

Euro-DyMA (European Dystrophy Myotonic Association) fédère dix associations de patients européennes et est présidée par Alain Geille, responsable du Groupe d'intérêt Steinert de l'AFM-Téléthon. Euro-DyMA est à l'initiative, avec l'association américaine Myotonic Dystrophy Foundation, de la première journée internationale dédiée aux dystrophies myotoniques, qui aura lieu le 15 septembre¹⁴ et rassemblera plus de 20 associations dans le monde. Son objectif : sensibiliser le corps médical, les responsables politiques et le grand public pour améliorer le diagnostic, la prise en charge et l'accompagnement des malades, et pour accélérer le développement des médicaments.



14. Plus d'infos sur le blog du Groupe d'intérêt Steinert : <https://steinert.afm-telethon.fr>



Des soins synonymes de meilleure qualité de vie

Les symptômes de la DM1, qui peut débuter dès la naissance, sont généralement plus sévères que ceux de la DM2, qui se manifeste surtout à l'âge adulte et évolue plus lentement. Cependant, les organes touchés sont les mêmes : muscles, cœur, yeux, etc. La surveillance est donc globalement similaire et la prise en charge, multidisciplinaire. L'objectif est d'apporter une meilleure qualité de vie et de traiter toutes les atteintes, notamment les plus dangereuses.



© AFM-Téléthon/Aurélien Mahot

La respiration une fonction à surveiller régulièrement

Les malades atteints de DM1 ou de DM2 ont fréquemment des problèmes respiratoires. Cela est dû à une faiblesse des muscles respiratoires – diaphragme, muscles abdominaux et intercostaux – et à la myotonie, mais aussi peut-être au dysfonctionnement du système nerveux central, censé contrôler « automatiquement » la respiration. En outre, les malades peuvent avoir des difficultés à tousser et à avaler (lire l'article sur les troubles de la déglutition dans VLM n° 197, p. 28-29). Enfin, certains ont un mauvais sommeil la nuit car ils respirent mal. Ils sont alors fatigués toute la journée. On parle de somnolence diurne. Une évaluation respiratoire est nécessaire, idéalement tous les six mois, pour traiter et même anticiper ces atteintes qui peuvent nuire au quotidien des malades, voire mettre en jeu leur pronostic vital. Le pneumologue proposera alors différents traitements et dispositifs. Cela va de la vaccination annuelle contre la grippe et la pneumonie, et actuellement contre la Covid-19, à des traitements en cas d'infection respiratoire pour lutter contre la somnolence diurne, à des techniques d'assistance pour aider à la toux, voire à une ventilation non invasive. L'objectif : préserver une respiration efficace pour une meilleure qualité de vie. ►



▶ Aider le cœur à battre au bon rythme



Lorsque l'influx nerveux ne se propage pas correctement dans le cœur, celui-ci ne bat pas en rythme et de manière harmonieuse. Ces troubles de la conduction sont l'atteinte cardiaque la plus fréquente dans les dystrophies myotoniques. Un bilan cardiaque est nécessaire tous les un ou deux ans pour repérer ces anomalies qui ne se manifestent pas toujours par des symptômes. Cela passe par un électrocardiogramme, qui est indolore. Parfois, il est demandé au malade de garder, vingt-quatre heures, un petit boîtier (un holter) qui enregistre l'activité électrique du cœur au cours de ses gestes quotidiens. Le cardiologue interrogera aussi le patient pour repérer éventuellement d'autres signes d'alerte, comme des malaises, des syncopes, des palpitations. Enfin, si nécessaire, il faudra observer de plus près le faisceau de His – la région du cœur spécialisée dans la transmission de l'influx nerveux – grâce à une sonde. Cet examen, désagréable mais indolore, est fait à l'hôpital.

Les traitements proposés dépendent des troubles observés. La pose d'un pacemaker permettra de relancer le cœur si ses pulsations deviennent trop basses. Il évite la mort subite, qui est un risque majeur. Des traitements médicamenteux sont prescrits pour les troubles du rythme auriculaire, c'est-à-dire des oreillettes, situées schématiquement en haut du cœur. Si les troubles du rythme touchent les ventricules, c'est-à-dire la partie basse, il pourra être implanté un défibrillateur automatique, qui resynchronise les battements. Enfin, il arrive que le cœur perde de sa force. Cette insuffisance cardiaque est alors traitée de manière « classique », avec un inhibiteur de l'enzyme de conversion, des bêtabloquants, des diurétiques, un régime pauvre en sel, etc.



REPÈRE

Une échelle pour anticiper la prise en charge multidisciplinaire

L'évolution de la maladie de Steinert est très hétérogène d'un malade à l'autre. Karim Wahbi, cardiologue à l'Institut de Myologie, a mis au point un outil destiné aux médecins, qui leur permet d'évaluer sa sévérité à dix ans, à partir de huit critères qui font partie de l'examen habituel des malades¹⁵. Cette échelle permet d'adapter la prise en charge multidisciplinaire au plus tôt.

15. K. Wahbi et al., *JAMA Neurology*, 1^{er} mai 2018, 75 (5), 573-581, DOI 10.1001/jamaneurol.2017.4778

16. K. Okkersen et al., *The Lancet Neurology*, août 2018, 17 (8), 671-680, DOI 10.1016/S1474-4422(18)30203-5

Troubles cognitifs des solutions existent



Dans les formes pédiatriques de la DMI, les troubles neuro-développementaux sont souvent au centre des atteintes. En revanche, quand la maladie débute plus tard, ils peuvent être plus subtils ou moins pris en compte. En outre, les malades ont tendance à les ignorer ou à les minimiser : on parle d'*anosognosie*. Pour prévenir les difficultés à l'école, au travail, dans la vie sociale, il est recommandé de faire au plus tôt un bilan neuropsychologique. Il permet de cerner les points forts et les points faibles de chaque malade. Et c'est une bonne base pour l'aider à comprendre le lien entre son fonctionnement cognitif, social, émotionnel, et certaines réactions qui ne sont pas dues qu'à son caractère, et lui proposer une prise en charge adéquate.

Les difficultés attentionnelles, celles pour écrire (à cause de la myotonie), pour lire, sont bien traitées par les orthophonistes et les ergothérapeutes, notamment pour les plus jeunes. Par ailleurs, le dispositif de temps majoré, les auxiliaires de vie scolaire, les outils numériques pour la prise de notes, etc. facilitent la scolarité. Pour les adultes, il est possible d'adapter son emploi avec également des outils adéquats et des aménagements



© AFM-Téléthon/Aurélien Mahot

© AFM-Téléthon/Aurélien Mahot

UN SUIVI
RENFORCÉ

Interview

Raphaële Chasserieau,

infirmière de coopération pour le suivi des adultes atteints de DMI, au Centre de référence des maladies neuromusculaires de Nantes, coordonné par Yann Péréon

Pourquoi avez-vous lancé un suivi particulier des adultes atteints de DMI ?

RAPHAËLE CHASSERIEAU : Ce sont les malades les plus nombreux de notre Centre de référence. Or, faute de disponibilités suffisantes, leur suivi en consultation multidisciplinaire [CMD] était très espacé. En 2015, Armelle Magot, une neurologue du service, m'a suggéré de faire comme les infirmières québécoises, qui assurent le suivi de ces malades.

Quelle a été votre démarche ?

R. C. : J'ai suivi des formations spécifiques à la DMI et à l'interprétation des examens respiratoires et cardiaques. En parallèle, j'ai assisté aux CMD avec les médecins, notamment pour apprendre à détecter les signaux d'alerte. J'ai aussi construit des outils afin de n'oublier aucun domaine car beaucoup d'organes sont touchés. Enfin, j'ai fait un stage à l'hôpital de Jonquière, au Québec.

Quelle est la plus-value de cette consultation pour le malade ?

R. C. : Il est vu tous les ans, une année en CMD et la suivante par moi. Il n'y a donc pas de perte de chance. Si je note une dégradation sur la respiration, le cœur, le sommeil, etc., j'alerte les médecins du service, avec lesquels il y a une vraie coopération. En outre, je fais un point sur les aspects socio-économiques et psychologiques, et je cherche des solutions adaptées à son quotidien. Les malades semblent satisfaits et rassurés. Je leur sers un peu de repère alors qu'en CMD les médecins se succèdent. Enfin, à l'issue de la consultation, je rédige un compte-rendu destiné au médecin traitant, aux autres intervenants de la prise en charge et au malade.

Ce modèle pourrait-il être appliqué à d'autres Centres de référence, voire à d'autres maladies ?

R. C. : Ce protocole de coopération pour la maladie de Steinert est autorisé par décret depuis le 1^{er} septembre 2020. Les centres peuvent donc se l'approprier et je suis prête à les aider à l'adapter. Et, pour étendre cette approche à d'autres maladies neuromusculaires, j'ai demandé à faire une formation d'infirmière en pratique avancée. ●

du temps de travail. Cependant, il faut aussi traiter les atteintes socio-émotionnelles. Or, en la matière, l'offre est moindre. Pourtant, l'essai européen Optimistic, mené chez des adultes atteints de DMI, a montré le bénéfice d'une thérapie cognitive et comportementale sur les activités quotidiennes. Elle agit sur des attitudes défavorables ou des peurs¹⁶. De même, une psychothérapie sur le long terme pourrait aider à comprendre que ces difficultés sont liées à la maladie. La mise en place de groupes de remédiation améliorerait aussi la prise en charge. Enfin, des recherches sont encore nécessaires. Ainsi, Nathalie Angeard, de l'équipe Psychologie et neuropsychologie de l'Institut de Myologie et du laboratoire Mémoire, cerveau & cognition de l'université de Paris, développe un programme d'entraînement de la cognition sociale pour les enfants atteints de DMI, grâce à des technologies innovantes de réalité virtuelle. Elle va également participer à une étude internationale sur les troubles de la cognition sociale chez les enfants et les adultes atteints de DMI. ►



► La vision un sens à préserver



Aller chez un ophtalmologue tous les ans est nécessaire aussi bien dans la DM1 que dans la DM2. Certains troubles oculaires sont fréquents et précoces. Ainsi, il peut survenir une cataracte, c'est-à-dire une opacité progressive du cristallin, avant l'âge de 40 ans. Pour la diagnostiquer, l'examen dit de la lampe à fente est indolore. L'ophtalmologue examine l'œil, qui est éclairé par un faisceau lumineux, grâce à un microscope qui n'est pas directement en contact avec l'œil. Lorsque la cataracte progresse, la vue baisse et le malade est gêné dans ses activités quotidiennes. Il bénéficiera alors d'une opération pour remplacer le cristallin devenu opaque par une lentille. L'intervention se fera de préférence sous anesthésie locale afin d'éviter les potentielles complications liées aux anesthésies générales. Enfin, les deux yeux ne sont pas traités en même temps, pour laisser le temps au malade de s'habituer à la lentille.

Indépendamment de la cataracte, des malades ont du mal à fermer complètement les yeux, y compris pendant leur sommeil, et d'autres ont au contraire les paupières qui tombent (ptosis). Dans le premier cas, le médecin prescrira un collyre pour lubrifier les yeux, qui ont tendance à s'assécher. Si le ptosis est trop gênant, il existe des « béquilles » à paupières et une chirurgie est parfois nécessaire.

Enfin, ce suivi permet de repérer et de traiter d'autres atteintes moins fréquentes de la cornée, la partie transparente qui recouvre le devant de l'œil, ou de la rétine, qui se trouve au fond de l'œil.



BIENTÔT LES PREMIÈRES JOURNÉES D'INFORMATION SUR LA DM2

Organisées par le Groupe d'intérêt Steinert (DM1 et DM2), elles auront lieu par visioconférence :

- le 20 octobre pour la région Nord,
- le 27 octobre pour la région Sud.

Chacune comprendra trois exposés – la maladie et sa prise en charge médicale, les avancées de la recherche, et qualité de vie, impact socio-professionnel et familial, information – séparés par des temps d'échanges et de questions/réponses. Le programme précis et les noms des intervenants seront indiqués sur le blog du Groupe d'intérêt Steinert (<https://steinert.afm-telethon.fr>). Les inscriptions se feront via les Services régionaux de l'AFM-Téléthon.

→ **Contact Groupe d'intérêt Steinert pour la DM2 :** Olivier Ziebel – 06 09 35 95 80 – oziebel@afm-telethon.fr



La douleur il faut en parler



La DM2 est réputée être plus douloureuse que la DM1. Et pourtant, une étude norvégienne menée auprès de 50 personnes atteintes de DM1 a montré que 71 % des hommes et 96 % des femmes ressentait des douleurs chroniques, c'est-à-dire régulières, depuis au moins trois mois¹⁷. En outre, 42 % des femmes avaient des douleurs intenses, supérieures à 7 sur une échelle de mesure qui va jusqu'à 10, contre 20 % des hommes. Cette étude reste modeste, mais il se pourrait que les malades atteints de DM1 évoquent moins ouvertement les douleurs que ceux atteints de DM2. Quelle que soit la dystrophie myotonique, il est important d'en parler à son médecin généraliste car il existe des moyens d'y remédier et de gagner en qualité de vie. Par exemple, chaleur et massages aident à détendre les muscles. Le médecin généraliste peut aussi prescrire des antalgiques légers, comme le paracétamol. Et si les douleurs sont réfractaires à ces traitements, il orientera le malade vers un centre ou une consultation antidouleur. Ces structures spécialisées dans les douleurs chroniques se trouvent dans des hôpitaux un peu partout en France. Plus précisément, dans les consultations, la prise en charge est assurée par une équipe composée d'un médecin, un infirmier et un psychologue. Les centres disposent de nombreux spécialistes (neurologue, psychiatre, orthopédiste...) et d'« outils » divers (médicaments, hypnothérapie, acupuncture, neuro-stimulation, etc.).



Les troubles digestifs fréquents et traitables

Les troubles digestifs, longtemps méconnus, font aujourd'hui partie du suivi des malades. Et pour cause. Outre les troubles de la déglutition, l'alternance de diarrhées et de constipation, qui peuvent s'accompagner de douleurs abdominales et de coliques, est fréquente. Or, il existe des traitements. Le premier consiste à rééquilibrer son alimentation et, si besoin, à l'enrichir en fibres, avec du pain complet, des légumes secs, etc., sans oublier de boire de l'eau et de bannir la caféine et les boissons riches en fructose (le sucre des fruits et du miel). Si cela ne suffit pas, le médecin pourra prescrire des médicaments : du loperamide pour la diarrhée ou des laxatifs doux pour la constipation. Enfin, si les troubles persistent malgré tout, le malade devra consulter un gastro-entérologue, qui fera des investigations plus poussées. •

Liens et contacts utiles

→ Groupe d'intérêt Steinert :

01 69 47 29 03 ou 01 69 47 12 66
ou 06 79 59 67 49

steinert@afm-telethon.fr

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

→ Fiche d'accompagnement scolaire :

[https://steinert.afm-telethon.fr/wp-content/uploads/2020/10/](https://steinert.afm-telethon.fr/wp-content/uploads/2020/10/accompagnement-scolaire.pdf)

[accompagnement-scolaire.pdf](https://steinert.afm-telethon.fr/wp-content/uploads/2020/10/accompagnement-scolaire.pdf)

→ Pages maladies AFM-Téléthon :

Maladie de Steinert :

[www.afm-telethon.fr/maladie-](http://www.afm-telethon.fr/maladie-steinert-1175)

[steinert-1175](http://www.afm-telethon.fr/maladie-steinert-1175)

Dystrophie myotonique de type 2 :

[www.afm-telethon.fr/dystrophie-](http://www.afm-telethon.fr/dystrophie-myotonique-type-2-1177)

[myotonique-type-2-1177](http://www.afm-telethon.fr/dystrophie-myotonique-type-2-1177)

UN SOUTIEN HUMAIN



Aurore, 43 ans,
atteinte de la maladie de Steinert, suivie par le Service régional Aquitaine de l'AFM-Téléthon



Je connaissais le Téléthon, mais pas l'Association. C'est une personne de Cap emploi Dordogne [une structure qui accompagne vers et dans l'emploi les personnes handicapées et leurs employeurs, NDLR] qui m'a conseillé de la contacter, en 2018. Depuis, le Service régional m'aide beaucoup pour les démarches administratives. Nadège Groleau [la Référente Parcours de Santé, NDLR] a déposé un recours auprès de la Maison départementale des personnes handicapées [MDPH] pour que j'obtienne l'allocation adulte handicapé [AAH]. Ça a mis plus d'un an pour aboutir, mais chaque fois que j'en avais besoin, elle l'appelait. Elle m'a aussi aidée à écrire des lettres au bailleur pour avoir un logement accessible. Pendant le confinement, j'ai été soutenue et j'ai reçu des masques. Enfin, je vais avoir un fauteuil roulant adapté à ma voiture grâce au SR. Ce soutien est très important car il est aussi humain.



UN ACCOMPAGNEMENT DANS TOUS LES ASPECTS DE LA VIE



© D.R.

Nadège Groleau,
Référente Parcours de Santé (RPS) du Service régional Aquitaine de l'AFM-Téléthon, suit Aurore



Quand la coordinatrice locale de l'AFM-Téléthon nous a présenté Aurore, celle-ci était dans une situation sociale difficile. Nous l'avons aidée à faire reconnaître ses droits afin qu'elle ait une pension d'invalidité, l'AAH et une aide humaine. Puis, avec son assistante sociale, nous l'avons soutenue dans sa demande d'un logement de plain-pied. Nous avons également sollicité l'équipe mobile réadaptation-réinsertion¹⁸ pour des essais et l'acquisition d'un fauteuil roulant. Elle est en outre très entourée par la Délégation AFM-Téléthon de Dordogne. C'est agréable de voir que tous ses projets aboutissent. Il faut souligner que, malgré sa maladie et même si elle est parfois un peu perdue avec l'administratif, Aurore suit ses dossiers et sait mobiliser les autres. Elle a de la ressource !



17. G. Solbakken et al., *BMC Neurology*, 4 mars 2021, 21 (1), 101, DOI 10.1186/s12883-021-02124-9

18. L'équipe comprend un ergothérapeute, un médecin MPR (médecine physique et de réadaptation) et un neurologue