

Edito

Cette 4^{ème} édition de votre newsletter aborde un sujet très largement sous-estimé des troubles de la sphère oculaire liés à la DM1, dont la cataracte précoce et atypique n'est qu'un aspect. Nous reviendrons plus largement ultérieurement sur ces troubles qui commencent aujourd'hui à être mieux caractérisés mais sont encore très mal soignés...

Par ailleurs, notre Groupe a réuni il y a quelques semaines les principales équipes impliquées dans la recherche Steinert en France pour faire un point d'étape sur les études en cours. Nous reviendrons également ultérieurement sur cette réunion passionnante...et passionnée.

Même si, actuellement, il y a peu d'essais cliniques en cours dans le monde, plusieurs pistes thérapeutiques encourageantes sont en approche.

Suivez bien notre blog, pour rester informés des toutes dernières avancées de la recherche, et plus que jamais, demandez votre inscription dans le DM-Scope, tous les participants aux futurs essais et études seront sélectionnés dedans.



Alain GEILLE
Responsable du GIS

La cataracte secondaire en questions...et réponses

La cataracte est l'un des « marqueurs » les plus connus de la maladie de Steinert, mais elle est parfois suivie, longtemps après intervention, d'une cataracte dite secondaire beaucoup moins connue...Le Dr Tuy Nga Brignol vous dit tout...

Une cataracte 'secondaire' survient dans 20 à 50 % des yeux opérés de la cataracte 'primitive' avec remplacement du cristallin par un implant. Elle ne correspond pas à une repousse de la cataracte mais à une perte de transparence de la capsule postérieure du cristallin, située en arrière de l'implant.

Cette opacification du sac capsulaire est liée aux cellules cristalliniennes résiduelles, migrant de la périphérie de la capsule vers le centre. D'après certaines études, le taux d'opacification peut varier en fonction du type de matériaux et de la géométrie des implants. L'implant idéal et universel n'existe pas encore...

L'opacification capsulaire se produit des mois ou des années après l'intervention de la cataracte. Son évolution naturelle est l'aggravation, à un rythme variable selon les cas. Elle ne se stabilise généralement qu'à un stade avancé.

L'unique traitement fait appel au laser ([capsulotomie](#)), et s'effectue en ambulatoire, en général dans un centre ophtalmologique (public ou privé) équipé d'un laser YAG, sous anesthésie locale (gouttes). L'intervention ne nécessite pas de consultation préopératoire d'anesthésie. Une seule séance est en général suffisante. Elle consiste à réaliser une ouverture au centre de la capsule grâce au [laser](#), permettant ainsi une récupération visuelle rapide.

La procédure est indolore. Dans les jours qui suivent, la perception de mouches volantes et une sensibilité accrue à la lumière peuvent être observées. Les soins post-laser sont réduits à l'instillation de gouttes et à la prise éventuelle de comprimés pendant une période qui sera précisée par l'ophtalmologiste. Il est très rare d'avoir à effectuer une seconde capsulotomie.

La conduite automobile est autorisée dès que l'éclaircissement visuel est compatible avec les normes en vigueur pour la conduite automobile. L'acte est pris en charge sans accord préalable, et remboursable par l'Assurance Maladie suivant les règles habituelles.

Dr Tuy Nga Brignol Chef de Projet Ophtalmologie,
Direction des Actions Médicales, AFM-Téléthon



Les familles, mais aussi certains enseignants sont souvent désarmés face aux difficultés de nos jeunes malades, que ce soit pour mettre un nom sur les problèmes rencontrés ou pour assurer un accompagnement adapté. Le site tousalecole de l'INSHEA (éducation nationale) a mis à jour en collaboration avec notre Groupe une fiche à destination des enseignants qui présente les principales pistes à utiliser. Décryptage...

Selon le retentissement de la maladie, la scolarisation peut s'effectuer en classe ordinaire, en établissement ordinaire avec dispositif ULIS (Unité localisée pour l'inclusion scolaire), en UE (Unité d'enseignement).

Quel que soit le mode de scolarisation, des aménagements de la vie quotidienne et des adaptations pédagogiques doivent être réalisés pour rendre les apprentissages accessibles aux élèves.

Ces éléments doivent être obligatoirement décrits dans deux types de documents : le Projet d'Accueil Individualisé (PAI) et le projet personnalisé de Scolarisation (PPS), notamment pour la présence d'un AESH (Accompagnant d'Élève en Situation de Handicap) aux côtés de l'enfant scolarisé. Ces documents formalisent le contrat passé entre les établissements scolaires et les familles et décrivent les mesures mises en place pour aider le jeune malade pendant son année scolaire. Il doit être négocié dès l'entrée dans l'établissement, et revisité chaque année pour s'adapter aux évolutions de la maladie.

Sur le plan moteur, il faut tenir compte de la fatigabilité des jeunes malades et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles et limiter les déplacements et la montée des escaliers.

La communication (l'écriture, la communication orale, des mimiques figées et peu expressives, des troubles de l'audition, et une voix de faible intensité) peut être fortement dégradées. Cela

peut constituer une véritable entrave aux relations sociales. La fatigue et la somnolence tout comme les douleurs sont également à prendre en compte. Il faudra également tenir compte des besoins liés aux troubles digestifs. Les douleurs abdominales, majorées par le stress, sont parfois intenses. Si ces éléments sont présents, il faut impérativement mettre en place des aménagements particuliers.

Par ailleurs, la maladie de steinert peut entraîner des troubles cognitifs plus ou moins sévères. Un bilan neuropsychologique systématique permettra de les cerner, contribuera à élaborer les adaptations pédagogiques nécessaires et à éventuellement mettre en place une prise en charge par des professionnels de santé avec des aménagements d'emploi du temps.

Concernant l'Éducation Physique et Sportive (EPS), les contre-indications éventuelles et les précautions à prendre doivent être mentionnées dans le PAI ou le PPS.

Il faut savoir qu'il est possible d'aménager les examens (Brevet, Bac, etc...). En plus des dispositifs connus comme le tiers temps, voire le demi-temps, il est possible de passer les examens en 2 ans avec la conservation des notes supérieures à 10 et d'obtenir la dispense de certaines matières.

L'orientation scolaire et professionnelle sont également à anticiper et à construire en tenant compte des difficultés du jeune.

La nouvelle fiche scolarité est à [télécharger à partir de notre blog](#).

Vous le savez sans doute, la mutation responsable de la DM1 est une expansion instable de séquences CTG répétées un plus grand nombre de fois que la normale. Beaucoup de familles se posent des questions sur les résultats issus des tests génétiques (précision, interprétation...).

Denis Furling, Directeur de Recherches à l'Institut de Myologie, vous donne ici quelques éléments de réponses...qui ne remplacent évidemment pas une consultation de génétique.

- *Q : La taille de l'expansion augmente chez le patient au cours de la vie.*
- R : **VRAI** dans la quasi-majorité des cas. Cela signifie aussi que la valeur donnée par le laboratoire est représentative du nombre de triplets CTG au moment où est effectué le test. Cette valeur pourra être différente quelques années plus tard.

- *Q : La vitesse d'expansion est variable et différente selon les tissus et les patients.*
- R : **VRAI**. La mesure du nombre de répétitions CTG est systématiquement faite sur un prélèvement sanguin et n'est donc pas représentative du nombre de triplets CTG dans le muscle, le cœur ou le cerveau.

- *Q : Y a-t-il une corrélation entre le nombre de triplets CTG et la sévérité de la maladie ?*
- R : **Globalement** les études faites sur un grand nombre de patients montrent une corrélation entre le nombre de triplets CTG et la sévérité de la maladie. Toutefois cette information est obtenue à partir d'analyses statistiques faites sur un grand nombre de patients. Au niveau individuel, on connaît de fortes atteintes avec de faibles expansions, et le contraire existe également.

- *Q : La mesure qui est faite lors du diagnostic prénatal permet de diagnostiquer la présence ou l'absence de la mutation DM1 chez le fœtus.*
- R : **VRAI**, mais cette mesure, lorsqu'elle est positive, reste indicative et n'est pas prédictive de la vitesse d'évolution de la maladie, ni de la forme que le futur bébé va développer.

- *Q : Quels enseignements tirer des mesures de triplets CTG pendant la grossesse ?*
- R : Chez le fœtus, l'instabilité des répétitions CTG apparaît vers 13/15 semaines de développement. Ainsi le nombre de répétitions CTG déterminé à partir de l'ADN de cellules isolées du trophoblaste vers 10/12 semaines de développement sera très probablement inférieur au nombre de répétitions CTG déterminé à la naissance à partir de l'ADN de cellules prélevées dans le sang du bébé. **La seule information sûre que l'on peut donc déduire d'une mesure faite à 10/12 semaines de développement est la confirmation du diagnostic de la maladie si le nombre de triplets dépasse 50 CTG à cette date.** Toute autre déduction faite à ce moment-là est spéculative et cette information n'est en aucun cas prédictive de la forme et de la sévérité de la maladie. C'est malheureusement le moment où la mère est confrontée à des choix d'une extrême importance... On peut toutefois noter que la probabilité de développer une forme sévère ou une forme congénitale augmente en fonction du nombre de répétition.

Si vous souhaitez plus d'informations sur ces sujets, vous trouverez sur le blog des [liens vers les principales publications](#).

Kira et tous les autres, malades Steinert, au bout du monde



Un territoire improbable, grand comme cinq fois la France et peuplé seulement par 1 million d'habitants, telle est la Yakoutie, la plus grande des républiques de la Fédération de Russie, située en pleine Sibérie Orientale. A l'occasion d'une invitation par les neurologues locaux, le Dr Andoni Urtizbera a été amené en juin 2017 à rencontrer sur place de très nombreux malades concernés par la maladie de Steinert. La population

d'origine turco-mongole, largement majoritaire dans le pays, est principalement touchée avec une fréquence de la maladie au moins aussi importante que celle observée au Québec ou au Pays Basque.



Le diagnostic de maladie de Steinert est confirmé par une analyse génétique réalisée sur place, et le diagnostic prénatal est également proposé en fonction de chaque famille. Un registre est en place et recense plus de 300 personnes. Le suivi médical s'effectue au mieux compte tenu de l'éloignement de certaines familles et des conditions extrêmes du climat, Yakutsk disputant à Oulan-Bator le titre de capitale la plus froide au monde. Pour autant, et parce que la population yakoute sait comment se prémunir du froid, on peut vivre avec une

maladie de Steinert aussi bien qu'ailleurs dans le monde. Les Canadiens nous l'ont déjà prouvé.

Une thèse de médecine et des articles médicaux en langue russe ont déjà fait état de cet isolat génétique du bout du monde il y a quelques années. Des efforts sont en cours pour mieux le faire connaître au niveau international.



Dr J.A. Urtizbera, coordinateur du Centre de Centre de Compétences neuromusculaire de Hendaye

La chef du département de neurologie de l'hôpital de Yakutsk, le Dr. J.A. Urtizbera, et une médecin neurologue (Kira) elle-même atteinte de maladie de Steinert

S'inscrire sur le DM-Scope



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.

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 Newsletters

Pour nous contacter

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

 steinert@afm-telethon.fr

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

 Groupe d'intérêt Steinert - AFM -Téléthon