

Edito

Ce mois-ci dans votre newsletter, nous abordons le difficile chapitre de l'atteinte cardiaque.

Responsable de 30% des décès dans notre pathologie, elle se cache souvent derrière de discrètes manifestations trompant nombre de praticiens pas toujours au fait de son caractère sournois.

L'équipe de Cochin, mondialement en pointe dans ce domaine, répond à vos questions.

Par ailleurs, en matière de prise en charge médicale, les lignes bougent enfin, avec l'apparition d'un candidat médicament prometteur dans le domaine de l'équilibre et l'autonomie à la marche. Pour ne rien gâcher, ce médicament bénéficie déjà d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) pour d'autres pathologies et il n'est pas onéreux.

La tentation de l'automédication va donc être forte dans nos familles et nous vous recommandons la plus grande prudence.

Si vous voulez malgré tout tenter l'aventure, rapprochez-vous de votre consultation pluridisciplinaire.



Alain GEILLE
Responsable du GIS

Le risque cardiaque dans la DM1

Rencontre avec le Dr Karim Wahbi*



Q : Docteur Wahbi, vous êtes cardiologue et vous vous intéressez depuis plusieurs années à la maladie de Steinert. Vous avez mené avec le Professeur Denis Duboc plusieurs études déterminantes sur l'atteinte cardiologique dans la DM1. Comment peut-on caractériser cette atteinte ?

R : *L'atteinte cardiaque est fréquente dans la maladie de Steinert, 40% des malades en présentent des signes.*

Or, comme son apparition est silencieuse et son évolution peu prévisible, un bon dépistage est essentiel et a montré son efficacité pour prévenir le risque de mort subite pour le malade.

Bien que le lien soit désormais bien établi entre l'atteinte génétique du patient (nombre de répétitions CTG) et le risque cardiaque encouru, un faible nombre de répétitions ne doit pas dispenser d'un dépistage régulier

Q : A quoi cette atteinte est-elle due ?

R : *Principalement à une mauvaise conduction électrique du signal de contraction - bloc auriculo-ventriculaire – pouvant conduire à une perte d'efficacité du fonctionnement cardiaque.*

Des troubles plus ou moins sévères du rythme cardiaque - arythmie, tachycardie, fibrillation - peuvent également apparaître.

Plus rarement, il peut s'agir aussi d'une atteinte concernant directement le muscle du cœur. Des traitements existent – médicaments, pacemaker, défibrillateur- pour la prise en charge du malade.

Q : Il n'y a pas actuellement de pratiques consensuelles formalisées chez les cardiologues pour la prise en charge des patients Steinert. Vous avez très activement participé à un groupe d'experts pour établir des recommandations. Où en êtes-vous ?

R : *Un groupe international d'experts a effectivement été réuni sous l'égide des associations américaines AAC/AHA** auquel j'ai activement participé avec Denis Duboc. Il s'agissait de recenser et évaluer les pratiques, de faire la synthèse des études dont plusieurs ont été menées en France et de produire des recommandations à destination des praticiens.*

Ces recommandations sortiront d'ici fin 2018. Des travaux à l'échelle européenne et française sont également attendus pour 2019/2020. Les cardiologues disposeront donc très bientôt de recommandations partagées

et largement validées pour la prise en charge de leurs patients.

Q : Quelles sont les recommandations de prise en charge qui font aujourd'hui consensus parmi vos experts ?

R : *Il est recommandé de démarrer le dépistage vers 10/12 ans.*

Ensuite une consultation annuelle avec électrocardiogramme est indispensable car l'évolution du risque est difficile à prévoir. Une échographie et le Holter complètent souvent l'examen. Une exploration électrophysiologique est parfois nécessaire pour préciser le risque.

Q : Que penser de l'usage du pacemaker ? Et le défibrillateur ?

R : *Le pacemaker est maintenant un outil essentiel pour la prise en charge. Il équipe aujourd'hui 20% des malades et permet de réduire de 70% le risque de mort subite. Un suivi régulier est nécessaire, une à deux fois par an.*

Le risque de complications du défibrillateur est supérieur à celui du pacemaker mais son usage est parfois nécessaire. Il est aujourd'hui réservé à quelques indications particulières comme une tachycardie ventriculaire documentée.

Q : Le traitement au Mexitil est fréquent dans la DM1. Est-il contre-indiqué ?

R : *Non il n'existe pas de contre-indication de principe mais des précautions sont à prendre car les risques existent. Un suivi régulier doit être effectué chez les personnes présentant un ECG avec des anomalies.*

Q : Une recommandation particulière pour nos jeunes sportifs ?

R : *Il est recommandé d'effectuer une épreuve d'effort à la recherche d'une arythmie cardiaque éventuelle. Le sport de compétition est déconseillé en cas de problème cardiaque identifié*

Q : Quels sont les risques de phlébite et d'embolie pulmonaire ?

R : *D'après une étude récente, le risque est désormais avéré dans la DM1 et concerne au moins un patient sur 10. Un malade hospitalisé risque une phlébite, un traitement préventif est donc fortement conseillé.*

Q : Existe-t-il un lien entre troubles du sommeil et risque cardiaque ?

R : *Les apnées du sommeil pourraient jouer un rôle dans l'apparition de certaines arythmies*

Q : Enfin quelles sont les pistes de recherche actuelles pour une meilleure prise en charge ?

R : *Améliorer la prédiction du risque de survenance d'un accident cardiaque. Cela permettrait de mieux cibler l'indication du traitement, par exemple l'usage du pacemaker*

Et améliorer la connaissance des mécanismes moléculaires liés aux facteurs génétiques dans l'atteinte liée à la DM1 permettrait d'ouvrir de nouvelles pistes de traitement des malades.

Merci docteur Karim Wahbi pour ce premier retour sur des recommandations très attendues !

* Le docteur Karim Wahbi est cardiologue, responsable du centre de référence neuromusculaire dans le service de Cardiologie de l'hôpital Cochin-APHP et consulte à l'Institut de Myologie

** American College of Cardiology/American Heart Association

Metformine, une avancée thérapeutique...à confirmer

Le communiqué de presse d'ISTEM il y a quelques semaines ne vous a pas échappé... « Un antidiabétique bien connu, améliore sensiblement la motricité des patients atteints de la maladie de Steinert (DM1) ».

Cette annonce vient couronner avec succès un essai de phase II* réalisé chez 40 malades adultes, à l'hôpital Henri-Mondor de l'AP-HP. L'essai a montré qu'à l'issue de 48 semaines de traitement à la plus forte dose (3g/jour en 3 prises), les patients traités

avec la metformine gagnent en motricité et retrouvent une démarche plus stable par rapport aux malades ayant reçu un placebo. La metformine améliore la posture globale des patients qui passent d'une marche instable « élargie », avant traitement,

à une démarche droite, plus rapide et donc plus performante. Le protocole de l'essai a duré 1 an, mais, dès 4 mois de traitement les premières améliorations se sont fait sentir.

Les principaux effets secondaires observés durant l'essai sont les mêmes que pour les patients traités pour le diabète (désordres gastros intestinaux mineurs essentiellement) et aucun malaise hypoglycémique n'a été observé pendant l'essai.

Et maintenant...

Le faible nombre de malades présents dans l'essai est insuffisant pour demander une Autorisation de Mise sur le Marché pour cette pathologie ni pour demander une extension d'indication à la maladie de Steinert. Le médicament est toutefois disponible dès maintenant sur prescription médicale, soit dans le

cadre de son autorisation première si vous êtes diabétique, soit en dehors de l'AMM, et donc en théorie à vos frais, si vous ne l'êtes pas.

Toutefois, compte-tenu des spécificités de la maladie de Steinert, nous vous recommandons de vous adresser à votre Centre de Référence pour que la prescription soit faite par un médecin connaissant bien la maladie, suivant un protocole adapté. Des recommandations en ce sens sont en cours de diffusion au sein de la filière médicale consacrée aux maladies neuromusculaires.

Nous vous recommandons de suivre régulièrement le blog du Groupe Steinert ou seront postées les mises à jour de ces informations dès qu'elles seront disponibles.

*[communiqué de presse](http://steinert.blogs.afm-telethon.fr/media/02/00/3128132515.pdf) <http://steinert.blogs.afm-telethon.fr/media/02/00/3128132515.pdf>

Catherine, Stéphanie, Tara, Marie-Noëlle et les autres...

Nous nous sommes retrouvées du 9 au 13 avril 2018 à la maison familiale de « La Hamonais » à Trégueux en Bretagne, pour vivre ensemble une semaine de détente et de convivialité avec un petit groupe entièrement féminin de 7 personnes toutes atteintes de la Maladie de Steinert animé par Catherine Malandain, du Groupe d'Intérêt Steinert.

Des échanges quotidiens consacrés à la connaissance de la maladie et à son vécu ont apporté beaucoup à chacune ; leurs richesses leur ont donné plus de confiance et permis de mesurer l'intérêt de partager son histoire et ses ressentis.

Au programme : Dominique, aidante mais aussi professeur de yoga, a animé tous les jours des séances de bien-être et relaxation. Catherine a su faire ressortir d'autres émotions par le biais d'un atelier d'écriture. Fabienne et Catherine nous ont rejoint pour une soirée musicale bretonne, instruments et chants à la carte autour d'un repas dînatoire préparé avec soin par les participantes.

Stéphanie et Tara, présentes au quotidien, s'assuraient du bien-être de chacune et de l'organisation des repas, des sorties (restaurant, balade aux abords du port et des plages de Binic, marché de Lamballe...), soutenues par Marie Noëlle aux heures des repas...

Une semaine bien remplie et même « trop courte » nous confirme Delphine. Rire, bonne humeur, discussions riches et accueil rassurant sont les mots clés des témoignages des participantes: « Cette semaine m'a permis de connaître davantage l'AFM et



ses services, cela me motive pour faire mes démarches pour d'autres projets » un soutien possible que Laurence ignorait. « Catherine est une personne très intéressante qui connaît énormément de choses » nous dit Roselyne, « Cela fait du bien de chanter » dit Christelle qui connaît toutes les paroles, Cathy s'est vraiment sentie « en vacances, détendue ».

Ces semaines sont aussi ouvertes aux personnes qui désirent venir à la journée, comme l'ont fait Stéphane et Jeanne, accueillis en toute simplicité ; ils ont découvert non seulement une maison familiale mais aussi un atelier méditation « Une expérience nouvelle, que nous n'avons pas l'habitude de pratiquer ».

Tous souhaitent revenir, il semblerait que c'était « super génial » !!!

Témoignages recueillis par Catherine Malandain du Groupe d'intérêt Steinert





NDLR. Si vous souhaitez participer à ces semaines de répit Steinert organisées avec le Service Régional AFM-Téléthon de Bretagne, contactez le groupe Steinert. D'autres semaines thématiques non liées à notre maladie sont également organisées. Contactez dans ce cas Stéphanie KIEFFER, Tel : 02 96 71 27 51 ou par mail : hamonais@afm-telethon.fr

Vie pratique. Astuces en tout genre...

Cette information vous concerne seulement si vous employez en direct un salarié, c'est-à-dire sans passer par une association.

Si vous devez licencier votre salarié, le code du travail prévoit que, dans la majorité des cas, vous lui devez une indemnité dite de licenciement. Cette indemnité est modique, mais elle est proportionnelle au nombre de mois passé à votre service, ce qui signifie que la somme cumulée peut être très élevée si

l'ancienneté du salarié est de plusieurs années.

Pour éviter une brutale rupture de trésorerie, nous vous conseillons donc de mettre de côté chaque mois la somme de 13€ (le petit cochon rose sur la commode fera très bien l'affaire).

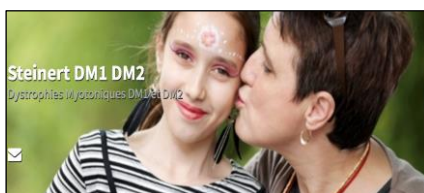
Si, par la suite, le salarié démissionne de son propre chef, vous récupérez votre petit pécule, mais si l'indemnité est due vous évitez le choc d'une somme élevée à payer...

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. <http://www.dmscope.fr/dmscope/index.html>

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**

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

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