

EDITO

En ce début d'année 2021, nous avons choisi de nous éloigner pour un temps de la France pour nous tourner vers les grands espaces nord-américains.

Après une escapade aux Etats-Unis en 2019, c'est donc aujourd'hui le Québec qui accueille votre newsletter.

L'équipe interdisciplinaire du Saguenay-Lac Saint-Jean, partenaire et ami du Groupe Steinert depuis de longues années, s'est mobilisée pour nous faire partager son combat contre la maladie.

La prise en charge thérapeutique et les activités de recherche y sont étroitement mêlées avec une réelle volonté d'engagement à l'international.

Le témoignage d'un patient partenaire (quelle belle idée...) termine la newsletter. Avec ses mots à lui, il nous fait partager ses activités de patient expert, à l'interface entre les soignants, les chercheurs et les familles. Un véritable équipier de Groupe d'Intérêt AFM-Téléthon !!!

Attachez votre ceinture, sortez les parkas, « ca va être l'fun », « la » gang des québécois est en vue...



Alain GEILLE. Responsable du GIS

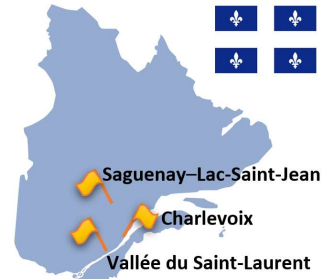
A noter absolument !

notre blog a changé d'adresse !

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

La petite histoire de la maladie au Québec

La DM1 est très fréquente au Québec, particulièrement dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) ¹, où elle atteint jusqu'à 158 personnes sur 100 000. Ailleurs dans le monde, il y a plutôt entre 1 à 48 personnes par 100 000 qui est atteinte de cette maladie. Le nombre important de personnes atteintes ajouté à, un effet fondateur, une forte natalité et l'isolement géographique de la région du SLSJ, fait que le nombre de personnes atteintes de la DM1 est plus élevé qu'ailleurs dans le monde. Il y a d'ailleurs un triple effet fondateur au SLSJ :



France

Aux 17^e et 18^e siècles :

Entre 10 000 et 12 000 immigrants venus principalement de France s'installent dans la vallée du Saint-Laurent. Ils sont les ancêtres directs de la plupart des francophones qui habitent aujourd'hui le Québec.

1

À partir de la fin du 17^e siècle :
Des habitants de la région de Québec et de la Côte-de-Beaupré s'établissent dans Charlevoix. La population s'accroît rapidement en raison d'une forte natalité.



Vallée du St-Laurent

2



Charlevoix

À partir de 1838 :

À la recherche de nouvelles terres à défricher, des habitants de Charlevoix se déplacent vers le Saguenay–Lac-Saint-Jean. Au début du 20^e siècle, ils représentent près des trois quarts des fondateurs de la région.

3



Saguenay-Lac-Saint-Jean

@CORAMH

Lors de la première migration entre la France et le Québec, on fait l'hypothèse que plusieurs personnes étaient porteuses de la DM1. Dans la région du SLSJ, il y a également d'autres maladies neuromusculaires héréditaires dominantes ou récessives pour les mêmes raisons.

Cette plus forte fréquence de maladies neuromusculaires au SLSJ a amené le développement de services hautement spécialisés pour aider les personnes et familles atteintes.

¹ SLSJ: Saguenay–Lac-Saint-Jean

L'organisation des services au Québec

Au Québec, on retrouve trois grands centres proposant des services surspécialisés aux personnes atteintes de la DM1, soit à Montréal, à Québec et au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ).

La Clinique des maladies neuromusculaires [CMNM](#)² du SLSJ est celle qui accueille la plus grande proportion de personnes atteintes de la DM1. **Près du tiers des 1650 patients suivis à la clinique ont la DM1, soit plus de 450.** Cette clinique est similaire aux Centres de Référence des Maladies Neuromusculaires retrouvées en France, à l'exception qu'elle est uniquement ambulatoire, c'est-à-dire sans hospitalisation pour la réalisation des investigations de santé.

Elle a le triple mandat d'offrir des soins médicaux et de réadaptation, de réaliser de l'enseignement/formation aux professionnels de la santé et de faire de la recherche.

Une équipe de soins diversifiée y travaille, notamment composée d'infirmières cliniciennes, de médecins spécialistes (neurologue, orthopédiste, pneumologue, neurogénéticien, etc.), de physiothérapeutes, d'ergothérapeutes, de travailleurs sociaux, de neuropsychologues et de nutritionnistes.

Situé à même les locaux de la CMNM, on y retrouve l'équipe du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires [GRIMN](#)³.

Cette année, la CMNM fête ses 40 ans d'existence. Elle a été fondée en 1981, sous le nom de la Clinique de dystrophie musculaire, et elle traite aujourd'hui plus d'une centaine de maladies neuromusculaires. Le neurologue Dr Jean Mathieu, récemment retraité, a participé à la fondation de la CMNM. Au fil des ans, il a mis en place une structure de soin innovante : l'équipe de soins y est sous la coordination d'une infirmière gestionnaire de cas qui est dédiée à un patient.

Ainsi, l'infirmière gestionnaire de cas y occupe un rôle primordial. Elle assure un suivi centralisé et global de la personne atteinte de la DM1 et l'aide à naviguer dans le système de la santé.

Lorsqu'une personne se présente ou est référée à la Clinique, elle y rencontre l'infirmière gestionnaire de cas qui évalue ses besoins, lui offre du soutien et la réfère aux bons spécialistes de l'équipe et aux partenaires externes (services génétiques, centres locaux de soins, milieu scolaire ou de l'emploi, centres de loisirs, municipalités, organismes communautaires, etc.).

Au minimum une fois par an, l'infirmière appelle la personne atteinte et s'assure qu'elle a tous les services dont elle a besoin selon l'évolution de sa maladie ([Chouinard, et al., 2015](#)). Cette structure favorise donc un contact étroit entre l'infirmière et le patient, qu'elle apprend à connaître personnellement avec ses forces et ses enjeux individuels et environnementaux. Depuis près de 15 ans, ce sont les trois mêmes infirmières gestionnaires de cas qui prennent soins de leurs patients.

En 2016, Le Dr Armelle Magot, neurologue, et Mme Raphaële Chasserieau, infirmière du Centre de référence des maladies neuromusculaires rares du Centre hospitalier universitaire (CHU) de Nantes en France ont réalisé un stage d'observation de quinze jours au sein de la CMNM afin de mieux comprendre l'organisation des services au Québec ([Chasserieau, et al., 2020](#)).

De là est né un partenariat qui a eu de nombreuses retombées positives sur le suivi des patients, tant au Québec qu'en France. Notamment, **grâce à une subvention de l'AFM-Téléthon, un projet de recherche franco-québécois a été réalisé récemment, portant sur les adultes vivant avec la forme infantile de la DM1.**

Le Dr Benjamin Gallais, neuropsychologue et chercheur principal, ainsi que Samar Muslemani, ergothérapeute et étudiante à la maîtrise, ont voyagé du Saguenay jusqu'à Nantes, où ils ont rencontré 15 personnes atteintes et leurs proches suivis au Centre de référence de Nantes. Le Dr Gallais et Mme Muslemani se sont rendus au domicile de chaque participant pour leur expliquer le projet et faire leurs évaluations respectives. Ce partenariat a permis de présenter la recherche du Québec à des patients nantais et de répondre à leurs questionnements à ce sujet.



De gauche à droite : Samar Muslemani, Armelle Magot, Raphaële Chasserieau et Benjamin Gallais

² CMNM : Clinique des maladies neuromusculaires

³ GRIMN : Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires

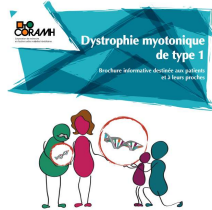
Les résultats du projet permettront d'outiller les personnes atteintes, leurs familles et les professionnels de la santé sur la prise en charge des

personnes atteintes de la forme infantile de la DM1 de part et d'autre de l'océan Atlantique.

Les avancées cliniques et scientifiques

Du côté clinique, la CMNM et le GRIMN ont participé à l'élaboration de plusieurs guides de vulgarisation pour les personnes atteintes et de pratique clinique pour différents professionnels de la santé.

Pour les personnes atteintes, une [brochure explicative de la DM1](#) et des astuces pour mieux vivre avec celle-ci a été réalisé en partenariat avec l'organisme communautaire local CORAMH.



Pour les infirmières, un outil de gestion intégrée de la santé pour la DM1 (OGIS-DM1) permet de structurer la prise en charge et les éléments de surveillance spécifiquement pour la DM1.

[Guide de l'utilisateur](#)

[Outil d'évaluation](#)

**GUIDE D'UTILISATION
L'OGIS-DM1**

Cynthia Gagnon, erg., Ph.D.
École de réadaptation, Faculté de médecine et des sciences de la santé,
Université de Sherbrooke

Maud-Christine Choumaris, inf., Ph.D.
Modèle des sciences infirmières et de la santé, Université du Québec à Chicoutimi

Stéphane Jean, M.A., Ph.D.(c)
Clinique des maladies neuromusculaires, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière

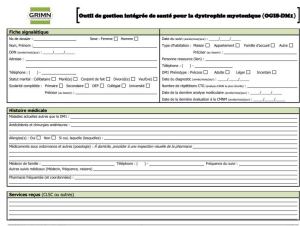
Jean Mathieu, MD, M.Sc., FRCPC(c)
Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière

Mélissa Lavigne, inf., B.Sc., M.Sc.(c)
Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière

Nadine Leclercq, inf., B.Sc.
Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière

Allie Larroche, inf., B.Sc., M.Sc.(c)
Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière

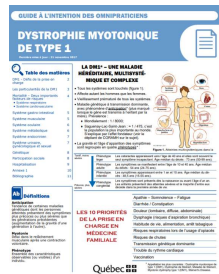
Nancy Bouchard, inf., B.Sc.
Faculté de médecine, Université de Sherbrooke, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière



2009

GRIMN

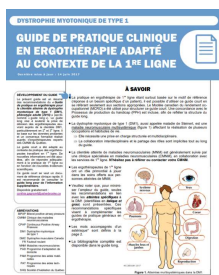
Pour les médecins généralistes, un [guide de pratique](#) soutient la prise de décision et soulève les 10 aspects prioritaires à considérer dans la prise en charge.



Pour les ergothérapeutes, deux guides ont été élaborés. [Le premier guide](#) offre des conseils sur comment aborder la sexualité avec une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, dont certaines astuces plus particulières en DM1.



[Le second guide](#) s'adresse aux **ergothérapeutes généralistes** afin de mieux connaître les défis de la prise en charge et les priorités d'évaluation et d'intervention.



Du côté scientifique, le GRIMN a réalisé une vaste recherche sur l'évolution naturelle de la DM1. Cette recherche a débuté au début des années 2000 et se poursuit encore aujourd'hui avec une collecte de données longitudinale. Elle vise à répondre à diverses questions, notamment sur le changement de la participation sociale au fil de l'évolution de la maladie chez les adultes atteints de la DM1.

Publié en novembre 2020, un des articles sur les retombées d'une partie de cette recherche a **identifié**



plusieurs prédicteurs de difficultés à participer à des activités de la vie courante (manger, se déplacer, entretien de son domicile, etc.) **et sociale** (vie communautaire, loisirs, etc.).

L'article rapportait les résultats d'une étude sur neuf ans auprès de 114 adultes atteints de la DM1 ([Raymond, et al., 2020](#)). Cette étude expliquait que les difficultés à participer peuvent être prédites par la gravité de la maladie, l'intensité de ses symptômes ainsi que par des facteurs personnels et environnementaux, souvent, modifiables. Par exemple, l'indice de masse corporelle, le revenu, la perception d'obstacles dans son environnement physique, la perception d'obstacle dans les opportunités de la société et les orientations politiques, ou encore, la perception de facilitateurs dans la technologie.

Ceci suggère que l'environnement a un rôle à jouer dans les difficultés survenant graduellement pour participer socialement lorsqu'on vit avec une DM1.

Le fardeau des difficultés ne repose pas uniquement sur les épaules des personnes atteintes et des familles. Les décideurs politiques pourraient donc avoir un rôle à jouer pour faciliter la participation, notamment par l'élaboration de politiques et municipalités plus inclusives (ex. : bonification de prestation de revenu, accès universel) ou un accès plus grand aux technologies (ex. : aides électroniques pour la vie quotidienne).

Le GRIMN participe également à l'initiative [DM-scope](#), une [collaboration franco-qubécoise](#) sous la direction des **Dr Guillaume Bassez, Jack Puymirat et Cynthia Gagnon**, qui vise à faciliter la recherche clinique sur la DM1 par le biais d'une base de données universelle. Cette base de données va permettre de rassembler des informations sur la maladie avec des données du Québec et de la France. Compte tenu de la variabilité de la DM1, il

est essentiel d'avoir accès au plus grand nombre de portraits cliniques et génétiques de la maladie pour pouvoir tirer des conclusions rigoureuses. Une telle initiative est essentielle pour faire avancer les soins aux personnes atteintes et à leur famille, car plus on aura des détails sur la maladie, autant au Québec qu'en France, plus on pourra inspirer de nouvelles pratiques plus adaptées aux réalités diverses.

Témoignage d'un patient-partenaire

Un patient-partenaire est une personne qui vit avec une maladie et qui s'implique en tant que chercheur non-académique dans les différentes recherches. Il peut participer à différents moments de la réalisation d'une étude, tels que lors de l'élaboration du projet, de la collecte et de l'analyse des données ainsi que de la diffusion des résultats.

Au GRIMN, le rôle des patients-partenaires est essentiel pour permettre de réaliser des études qui répondent réellement aux besoins et aux préoccupations des personnes atteintes de la DM1 ou d'autres maladies neuromusculaires. Une telle implication rend les résultats beaucoup plus accessibles et pertinents pour tous.



Marc est atteint de la DM1 avec une forme adulte. Il est patient-partenaire avec l'équipe du GRIMN depuis 2017. Dans le cadre d'un projet, il a coanimé des entrevues avec une professionnelle de recherche.

La présence d'un patient-partenaire pendant les entrevues a permis de recueillir davantage d'informations, car les patients-participants s'adressaient directement à Marc et le lien de confiance était plus naturel. Les entrevues prenaient une tournure plus souple, moins formelle, ce qui permettait d'aller vraiment en profondeur (Gagnon, *et al.*, 2019).

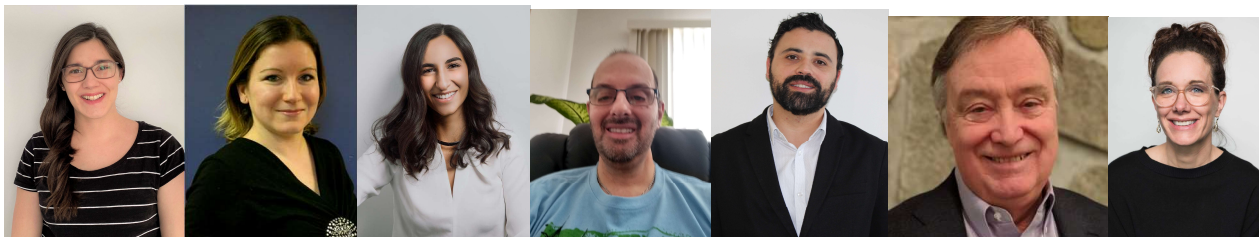
Toujours dans le cadre de ce projet, Marc a eu l'occasion de présenter les résultats au *Colloque interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires et la SLA, de Dystrophie Musculaire Canada* (Gauthier, Tremblay, *et al.*, 2018). À la suite de sa présentation, des patients dans l'auditoire ont souligné leur appréciation de voir un patient-partenaire leur parler de recherche les concernant directement.

Généralement, ce sont des médecins-chercheurs ou des membres de leurs équipes qui réalisent les présentations, mais de voir un des leurs devant les projecteurs les a intéressés davantage au contenu présenté.

De plus, cette activité a sensibilisé de multiples professionnels présents à l'importance d'impliquer les patients avec l'approche patient-partenaire en recherche. Depuis, Marc est impliqué chaque année dans plusieurs projets de recherche. Quand on lui demande comment il trouve son expérience, il est aussi enthousiasmé qu'à la première année :

« C'est vraiment l'fun! On voit plein de choses, on rencontre beaucoup de monde, des personnes vraiment intéressantes. J'ai fait plein d'activités depuis le début et ça va toujours bien! Les cliniciens et les chercheurs peuvent avoir des questions pour nous. C'est nous qui vivons avec la maladie, on le sait, on la connaît! Et on les aide aussi un petit peu à vulgariser leur langage de médecin. On peut se douter de ce qu'ils veulent dire et vulgariser ce qu'ils disent. Et moi aussi j'ai appris beaucoup sur ma maladie. Je vivais des choses avant que je ne comprenais pas et maintenant j'en sais un peu plus. Les chercheurs et leurs équipes sont vraiment attentionnés à la clinique. J'ai confiance en tout le monde, c'est vraiment une belle gang! Avec la pandémie c'est difficile, on se voit moins face à face, mais on continue de se parler au téléphone. J'ai hâte de pouvoir retourner avec tout le monde à la clinique!

Nous voici arrivés au terme de cette passionnante visite chez nos amis québécois. Le Groupe d'Intérêt Steinert tient à remercier chaleureusement tous les intervenants dans cette newsletter :



Kateri Raymond, Véronique Gauthier, Samar Muslemani, Marc Tremblay, Benjamin Gallais, Jean Mathieu, Cynthia Gagnon, chercheurs, médecins, psychologues, ergothérapeutes, ou étudiants...

Et plus généralement les équipes du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN) et de la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH).



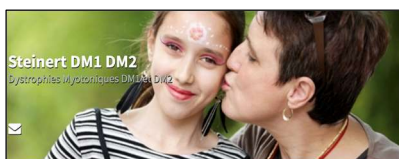
- D'un point de vue pratique, plusieurs documents ont été présentés ou mentionnés dans cette newsletter (**lettrage en bleu et/ou images**). Vous pouvez les consulter et les télécharger depuis la **version numérique de la newsletter** disponible sur notre **blog**.

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 PROMM.

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**

Pour nous contacter

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

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

 steinert@afm-telethon.fr

 [Groupe d'intérêt Steinert – AFM -Téléthon](#)