

Edito

Après un congrès Myology 2019 riche en espérances thérapeutiques pour plusieurs maladies neuromusculaires majeures (pas encore la nôtre, quoique...), se profile déjà le congrès IDMC dédié à la maladie de Steinert dans quelques jours en Suède.

Ça bouge dans la communauté scientifique du neuromusculaire, et c'est tant mieux. Nous serons évidemment présents à l'IDMC et reviendrons largement sur cet événement dans notre prochaine édition.

L'atteinte oculaire, largement sous-estimée dans notre maladie, est loin de se limiter à l'habituelle cataracte précoce et atypique bien connue. Quelques recommandations de bon sens vous sont proposées...

La consultation pluridisciplinaire de Nantes a mis en place une initiative originale destinée à améliorer la prise en charge de nos malades. A suivre de près...

Les bienfaits du sport adapté dans notre maladie ne sont plus à démontrer. Elise Terraz, rencontrée lors de la réunion familles de Saint-Etienne, témoigne...

Pour finir, nous abordons la question de la naturopathie. Héritée de pratiques millénaires mais largement controversée, cette approche thérapeutique mérite au moins d'être présentée, vous vous ferez votre opinion...

Alain Geille
Responsable du GIS



Sécheresse oculaire et maladie de Steinert

La sécheresse oculaire est une affection courante qui se produit lorsque les larmes ne sont pas en mesure de fournir une lubrification adéquate aux yeux. Elle peut survenir par insuffisance de production de larmes, production de larmes de mauvaise qualité, ou association des deux.

Le film lacrymal protège l'œil du monde extérieur et des infections. Lorsque sa couche la plus superficielle (lipides) est altérée, cela provoque une évaporation excessive des larmes. Le déficit lipidique est retrouvé dans près de 90% des cas de sécheresse oculaire.

Dans la maladie de Steinert, la sécheresse oculaire est favorisée par la faiblesse du muscle orbiculaire des paupières, à l'origine d'une mauvaise fermeture de l'œil.

Les signes d'appel qui affectent généralement les deux yeux peuvent inclure : yeux qui piquent ou qui brûlent, sensation d'avoir quelque chose dans les yeux, sensibilité à la lumière, rougeur des yeux, vision brouillée ou fatigue oculaire, yeux larmoyants...

En présence de l'un de ces signes, il faut consulter un ophtalmologiste. Bien qu'il n'existe pas de médicaments permettant de traiter la cause, des changements de style de vie et l'utilisation de collyres ou de gels de suppléance lacrymale (larmes artificielles) peuvent être bénéfiques pour soulager.

Au quotidien, on peut limiter les manifestations gênantes par des mesures simples : boire régulièrement, éviter les atmosphères trop sèches ou enfumées, les endroits climatisés, les courants d'air, ou placer un humidificateur chez soi ou sur le lieu de travail si l'air est trop sec.

Il est également conseillé de porter des lunettes de soleil pour les activités à l'extérieur en cas de soleil et/ou de vent, et de limiter le temps passé devant les écrans. Si ce n'est pas possible, il faut penser à cligner volontairement des yeux plusieurs fois par heure pour compléter les clignements naturels insuffisants.



Dr Tuy Nga Brignol, Chef de Projet Ophtalmologie, AFM-Téléthon

CHU de Nantes : une initiative originale pour les malades Steinert

L'action engagée au CHU de Nantes est partie du constat que l'expansion de la file active des patients atteints de maladie de Steinert ne permettait plus, dans cette région, le maintien d'un rendez-vous annuel en consultation pluridisciplinaire (plus de 150 malades à Nantes, autant à Angers).

L'expérience a consisté à adapter à la consultation de Nantes un modèle organisationnel existant au Québec. Le Dr Magot et Mme Chasserieau, infirmière, se sont déplacées en 2017 au Québec pour rencontrer l'équipe du centre hospitalier de Jonquière (Pr Gagnon) dont la file active est à peu près identique à celle de Nantes.

Le modèle québécois prévoit une consultation infirmière préalable à la consultation médicale, en vue d'une orientation de la consultation optimisée vers les points préalablement identifiés comme posant difficultés. Certaines visites peuvent être réalisées à domicile pour les patients se déplaçant difficilement.

La visite chez les malades apporte également une composante sociale peu fréquente en Amérique du Nord. Il est particulièrement bien adapté au Québec où les distances à parcourir sont élevées, et la prise en charge des malades très simplifiée en standard notamment en matière respiratoire et cardiaque.

La transposition nantaise s'est déroulée à l'automne 2017 au sein de la consultation pluridisciplinaire. Le principe des visites à domicile n'a pas été retenu, car, d'une part, le système hospitalier ne le permet pas et, d'autre part, le volet social est mieux couvert en France qu'au Québec (Assistants sociaux, Services régionaux AFM...).

Elle a consisté à affecter partiellement une infirmière dite « de coopération » (dossier HAS en cours de traitement) à une consultation dédiée aux patients atteints de DM1 en alternance avec les consultations multidisciplinaires standard. Le temps infirmier avec le patient repose sur un interrogatoire ciblé prenant en compte toutes les dimensions médicales et sociales inhérentes à la maladie de Steinert.

Ce suivi plus régulier permet de simplifier également les rendez-vous le jour de la consultation pluridisciplinaire.

Le travail est préparé, réalisé et transmis aux médecins correspondants du patient par l'infirmière en relation avec les équipes médicales du CHU. Les avantages sont multiples.

Pour le malade, ce temps d'écoute, d'échange et de respect permet une meilleure appropriation de la consultation vis-à-vis de sa fatigabilité, sa parole est plus libre, l'intérêt est porté à sa qualité de vie.

Pour l'infirmière, l'approche et la prise en charge du patient se font dans sa globalité, avec un temps d'explication de transmission d'information et de motivation au patient, un travail de collaboration avec de multiples intervenants (diverses spécialités médicales, association de patients, observatoire des dystrophies myotoniques, assistantes sociales, psychologue...), une mise à jour continue sur de nouvelles recommandations et avancées thérapeutiques, intérêt porté aux travaux de recherche, valorisation du travail de suivi.

Enfin les médecins de la consultation apprécient la flexibilité apportée dans l'organisation des consultations.

Il n'y a pas de patientèle attribuée pour cette expérience, qui concerne néanmoins principalement les formes modérées adultes, infantiles à l'âge adulte, et tardives, à raison de quelques patients par semaine.

Sans qu'il y ait actuellement une vraie grille d'évaluation, les patients rapportent un effet très positif dans le contact, la relation, le ressenti ainsi qu'une réelle fluidification du parcours au moment de la consultation. Au vu des résultats obtenus, des démarches sont en cours pour transformer cette expérience en une activité pérenne au moins à Nantes.



Mme Chasserieau, Infirmière, CHU Nantes

L'avis d'Olivier et de Charlotte, sa fille, patients Steinert à Nantes.

« La mise en place de la nouvelle organisation est très positive. Un bon accueil, personnalisé et même convivial. On prend le temps d'évoquer des sujets personnels que je n'aurais jamais osé aborder lors d'une consul multidisciplinaire classique.

Beaucoup moins de stress tout en réalisant tout de même les examens nécessaires lors de cette matinée. Conseils avisés au point de vue diététique, astuces pour améliorer le quotidien et "bouger plus". Mme Chasserieu se montre rassurante et réactive sur des besoins bien spécifiques. »

Témoignage : Sport pour tous et maladie de Steinert

Je m'appelle Elise Terraz, et j'ai 38 ans. Je suis atteinte de la Myotonie de Steinert.

Cette maladie est génétique. Les symptômes m'ont laissé tranquille jusqu'en 2015, puis j'ai commencé à avoir des douleurs au niveau des jambes, des chutes inexplicables, des troubles de l'équilibre et de la marche.

Mon médecin m'a prescrit des séances de kinésithérapie pour maintenir ma masse musculaire qui a tendance à diminuer. Il m'a dit qu'il fallait que je tonifie mes muscles pour lutter contre la progression de la maladie. Ma kiné m'a expliqué que pratiquer une activité sportive adaptée pouvait également m'aider.

Madame Robin, qui est mon Référent Parcours de santé à l'antenne de Grenoble du Service Régional Rhône-Alpes AFM, m'a aidé à prendre contact avec différentes associations qui proposaient du sport adapté pour pouvoir garder un lien social.

Elle m'a accompagné à un rendez-vous à la maison des réseaux de santé qui propose différentes activités pour tous les publics.

J'ai pu pendant une année faire de l'aviron à Aix les Bains qui m'a beaucoup apporté mais malheureusement l'encadrement a changé et je n'ai pas continué car cela ne correspondait plus à mes attentes.



Cette année j'ai repris contact avec Handisport. Ce club propose des activités adaptées aux différents handicaps. J'ai effectué des petites marches, de la natation, une sortie en raquettes, une journée au ski adapté, de la gym douce et autres. J'ai pris ma licence comme ça je peux faire toutes les activités proposées.



Ma pneumologue m'a également prescrit des séances de réhabilitation à l'effort effectuées par des kinés spécialisés qui m'ont permis d'effectuer du sport 2 fois par semaines adapté à mon handicap. Ces séances m'ont servi à trouver quel sport était le plus bénéfique pour moi.



Elise Terraz

Echange avec Chantal Cramail, naturopathe à Toulon

GIS : Vous êtes naturopathe ; quelles solutions originales avez-vous à proposer à nos malades ?

CC : En naturopathie, il est important de considérer le corps dans sa globalité.

La première proposition est de revoir l'équilibre alimentaire. Or, dans ce cas précis, changer les habitudes alimentaires devient très compliqué car souvent les personnes s'alimentent suivant leurs possibilités. Le facteur indispensable à prendre en compte est le dysfonctionnement intestinal. Mon attitude est donc d'apporter des compléments alimentaires ayant pour fonction d'assainir le colon et de maintenir l'intégrité de la paroi intestinale, ainsi que de rétablir l'écosystème intestinal, ce qui peut également améliorer le syndrome dépressif ainsi que la qualité de la peau.

Je conseille également des produits (concentré de légumes et de plantes aromatiques) pour pallier à un déséquilibre alimentaire induisant des carences et/ou une acidification cellulaire et du Coenzyme Q10 pour son action sur les muscles.

Par ailleurs, j'utilise un matériel de thérapie physique vasculaire qui permet une autorégulation

des fonctions naturelles du corps. Il a une action sur la microcirculation, qui, optimisée, favorise les échanges cellulaires. Son utilisation m'a permis de constater :

- Une réduction très importante et durable de la myotonie au niveau des mains,
- Une quasi-disparition des reflux gastro-œsophagiens : les personnes ont pu arrêter totalement leurs traitements,
- Une action positive sur le muscle cardiaque : bradycardie à 35 pulsations/min avec tension à 60/40 remontée en quelques minutes à 45/50 pulsations/min avec une tension à 90. Évidemment, dans ce cas, une consultation cardiologique a été réalisée en urgence,
- Une réduction drastique de l'acné pour les jeunes malades concernés.

C'est un matériel de thérapie **complémentaire** qui doit être utilisé en accompagnement d'un suivi médical. **Il ne doit en aucun cas se substituer à la médecine.**

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/>

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)

 steinert@afm-telethon.fr

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

 Groupe d'intérêt Steinert - AFM - Téléthon