



## EDITO

Bonjour à tous et à toutes,

Comme dans toutes nos éditions de la newsletter, nous faisons le point sur l'actualité toujours riche sur les essais cliniques en cours ou annoncés. Cette actualité illustre bien l'état actuel de la recherche avec des avancées encourageantes, et d'autres un peu moins...On croise les doigts...

Par ailleurs, avec l'aide d'un médecin réanimateur, nous abordons dans cette édition un sujet potentiellement anxiogène : le passage en réanimation et la trachéotomie qui est parfois proposée par les médecins lors de cette phase difficile. L'un de nos membres a accepté de décrire son expérience et son ressenti de ce moment difficile de sa vie, qui s'est fort heureusement bien terminé. Attention : âmes sensibles...



Alain GEILLE. Responsable du GIS

### Les actus

#### ➤ Avidity

L'essai clinique MARINA commencé à l'automne dernier par Avidity Biosciences aux U.S.A est terminé. Le laboratoire a publié des résultats encourageants lors du 75<sup>ème</sup> congrès de l'American Academy of Neurology à Boston en mai, annonçant une amélioration légère mais jugée significative de la force musculaire accompagnée d'une réduction de la myotonie. Si ces informations sont confirmées, il s'agit du premier essai clinique d'un candidat médicament systémique qui se termine positivement dans notre maladie.

Par ailleurs, la Food and Drug Administration américaine a levé la suspension de l'essai imposée au laboratoire en raison d'un effet secondaire grave qui avait été observé sur l'un des patients de la cohorte, permettant de continuer l'essai MARINA-OLE, sur une durée de 2 ans.

#### ➤ PepGen

Le laboratoire américain avait annoncé en Décembre dernier prévoir pour la première moitié de cette année un essai clinique de phase 1 sur un de ses oligonucléotides. La FDA vient de suspendre cet essai aux U.S.A sans qu'on en connaisse pour le moment la raison. Le laboratoire annonce poursuivre le projet dans d'autres pays.

#### ➤ Arthex

Le laboratoire américain a annoncé en mai avoir collecté 42 Millions d'Euros pour passer à la clinique sur son oligonucléotide ATX-01 (Phase I/IIa) dans la 2<sup>ème</sup> moitié de 2023.

#### ➤ AFM-Téléthon

Comme chaque année lors des Journées de Familles, l'AFM-Téléthon met à jour ses brochures sur la Avancées de la Recherche. En suivant [ce lien](#), vous trouverez sur notre blog celles qui concernent les dystrophies myotoniques. A lire sans modération pour compléter et enrichir les informations contenues dans la newsletter.

<https://steinert.afm-telethon.fr/publication-des-avancees-de-la-recherche-2022-dystrophies-myotoniques/>

## Réanimation, trachéotomie, Mathieu est passé par là...

Tout a commencé à l'été 2022 lorsque j'ai contracté le Covid avec presque toute ma famille. Le 14 juillet, j'ai été testé négatif, mais je n'étais pas très bien, j'avais mal au ventre mais cela n'était rien à côté de ce que me fait voir ma maladie au jour le jour. Mes parents ont tout de même jugé plus prudent de m'emmener aux urgences... Et grand bien leur a pris, car j'ai dû être opéré dans la nuit en urgence d'une péritonite aigüe.

### ➤ Le passage en réanimation

Le réveil s'est très mal passé. J'ai fait une décompensation respiratoire et je n'arrivais plus à respirer, il y avait plein de monde autour de moi, mes parents me tenaient la main, j'étais en pleine panique et je ne comprenais pas ce qu'il se passait. Je n'ai que des souvenirs fragmentés de ces moment-là.

Dès que j'angoissais, on prenait tout le temps nécessaire pour me rassurer, et surtout mes parents ont pu rester tout le temps avec moi. Sans cela, je ne sais pas si j'aurais tenu.

### ➤ La trachéotomie

Dans les jours qui ont suivi, mes difficultés respiratoires se sont accrues et le 22 juillet, j'ai dû être trachéotomisé.

L'acte en lui-même n'est rien. En revanche, on ne dispose que d'un petit tube de 7 mm de diamètre pour respirer et surtout, je ne pouvais plus parler ! c'est très angoissant.



Dès la pose de la canule, mon état respiratoire s'est nettement amélioré. Papa m'avait imprimé une feuille plastifiée avec les mots les plus importants, ce qui a grandement facilité la communication...

INFIRMIÈRE.	DEMANDER	J'AI MAL	
J'AI BESOIN DE	A QUELLE HEURE ?	QUEL(LE).	
M'ESSUYER.	MAMAN.	PAPA.	ANTOINE.
ALEX.	CHIEN.	CHAT.	BOUGER.
MAL.	TRÈS MAL.	TOUSSER.	
MA TÊTE.	MON CORPS	JAMBES.	NEZ
LE COU.	MA MAIN.	MON DOS	FESSES
PIPI	CACA	TIENS	LA SONDE
LES YEUX	J'AI FAIM	J'AI SOIF	
ÇA ME DÉMANGE	J'AI CHAUD	J'AI FROID	
ÉTEINDRE.	ALLUMER.	APPELER.	
DEMAIN.	MAINTENANT.	HIER	
DEPUIS QUAND	DANS COMBIEN DE TEMPS		
TOUT À L'HEURE.	J'EN AI RAZ LE BOL.		
TV.	FILM.	TÉLÉPHONE.	
IPAD.	J'AI PEUR.	JE T'AIME.	J'AIME.
MERCI.	BIEN.	PAS BIEN.	PAS MAL.
BOF.	MAISON.	DORMIR.	
<b>ÇA GRATTE NE TOUCHER</b>			

*Etant dans l'impossibilité de parler, je désignais les mots sur la fiche...*

### ➤ L'alimentation entérale

Comme il n'était plus possible de m'alimenter par les voies normales, les médecins m'ont aussi posé une GPE (Gastrostomie Percutanée Endoscopique) pour pouvoir délivrer directement les aliments dans l'estomac.

Et puis, quand ça ne veut pas, ça ne veut pas... J'ai fait, suite à la première intervention, une grave occlusion intestinale, avec à la clé une nouvelle intervention chirurgicale. Le réveil après cette dernière opération fut plus simple, grâce à la trachéotomie et ce malgré une grosse pneumopathie.

### ➤ Le bout du tunnel

J'ai enfin pu rentrer chez moi le 29 août 2022, en hospitalisation à domicile mais j'ai dû réapprendre à marcher, à manger et déglutir pendant l'hiver 2022-2023.



Le Dr Arnal m'a retiré ma canule de trachéotomie le lendemain de Noël et ma GPE le 14 avril 2023.

Après cette longue et difficile période de ma vie, je retrouve seulement maintenant (juin 2023) une vie à peu près normale. J'ai même retrouvé les joies de la piscine familiale.

Avec le recul, toute l'équipe de réanimation a été plus que super ! Ils m'ont sauvé la vie...



### Les explications du médecin réanimateur...

Les dystrophies myotoniques nécessitent rarement un séjour en réanimation mais quand cela s'impose, (et comme c'est le cas pour tout le monde), celui-ci est généralement long, pénible pour le patient et son entourage et engage le pronostic vital.

Les raisons principales d'admission en réanimation sont des décompensations respiratoires aiguës à la faveur d'infection respiratoire banale, virale le plus souvent ou une infection COVID mais chez des patients qui sont très fragiles de base car ils ont une insuffisance respiratoire chronique parfois méconnue ou non traitée associée souvent à une dénutrition.

Des infections respiratoires répétées doivent faire rechercher des troubles de déglutition asymptomatiques qui entraînent des inhalations bronchiques répétées de salive et d'aliments.

Le séjour en réanimation peut aussi survenir au décours d'une chirurgie mineure telle qu'une appendicectomie. Au moment du réveil de l'anesthésie, les patients dénutris et fragiles n'arrivent pas à reprendre une ventilation normale et nécessitent un support ventilatoire prolongé.

C'est le cas de Mathieu qui avait une insuffisance respiratoire chronique non diagnostiquée, une dénutrition qui a été aggravée par son infection COVID récente et qui était trop faible pour récupérer une ventilation autonome au décours de sa chirurgie pour péritonite appendiculaire.

Dans la mesure du possible, les soignants vont utiliser une ventilation non invasive au masque associée à de la kinésithérapie de désencombrement pour aider les patients.

Si le patient ne tolère pas le masque ou présente des troubles de déglutition, il faut instaurer une ventilation mécanique invasive à l'aide d'une sonde que l'on met dans la bouche et qui est positionnée dans la trachée.

C'est à partir de ce moment-là que le pronostic vital est engagé car cette technique nécessite une sédation (coma artificiel) et expose le patient à de nombreuses complications sur le cœur, la tension artérielle, ainsi que des surinfections.

Pendant cette phase, le patient est généralement inconscient, incapable de parler et de communiquer avec son entourage, et incapable de manger. Il est par conséquent dépendant des soignants pour tous les besoins vitaux et alimenté de façon artificielle par une sonde qui passe par le nez et arrive dans l'estomac.

Ces soins très intensifs et l'alitement aggravent la perte de force musculaire. Ainsi, si le patient ne retrouve pas rapidement une capacité ventilatoire qui lui permet de retrouver une autonomie, l'indication de la trachéotomie se pose.

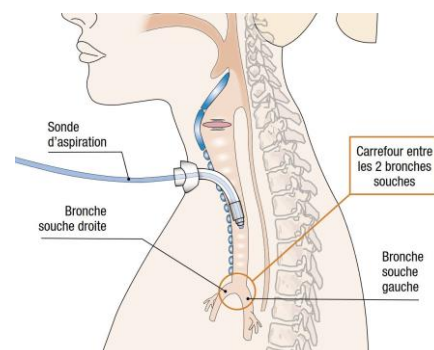


Image extraite de la fiche repère AFM-Téléthon consacrée à la trachéotomie dans les maladies neuromusculaires

La trachéotomie est une petite intervention chirurgicale qui consiste à insérer un tube à la

base du cou directement dans la trachée. Une fois mise en place, le patient peut être conscient et peut se mobiliser tout en étant connecté à un ventilateur.

S'il n'a pas de troubles de déglutition, il peut manger et parler. Ainsi la renutrition et la rééducation musculaire sont facilités par la trachéotomie.

Pendant tout le séjour en réanimation, l'entourage du patient est invité à rester avec lui afin de le soutenir. Des informations sont données de façon quotidienne par les infirmiers et les médecins et un soutien psychologique est souvent proposé.

Pour autant, un séjour en réanimation est épuisant et très stressant à la fois pour le patient et son entourage. De plus, les spécificités de la maladie ne sont pas toujours connues des soignants, ce qui peut entraîner des maladresses dans la communication.

Dans les dystrophies myotoniques, la trachéotomie est généralement provisoire le temps de reprendre du poids et des capacités neuromusculaires.

Dans le cas de Mathieu, il a gardé la trachéotomie environ 5 mois le temps de reprendre du poids et de diminuer progressivement le soutien par la ventilation mécanique. Il a pu rentrer à domicile car il est très bien accompagné par sa famille.

Dans d'autres cas, la rééducation peut se faire dans un centre spécialisé avec des consultations

régulières à l'hôpital pour suivre les progrès. Une fois que la trachéotomie est enlevée, une ventilation nocturne au masque reste nécessaire.

Aujourd'hui, Mathieu va bien et a retrouvé une qualité de vie plutôt meilleure que celle qu'il avait avant son infection COVID. Pour autant, il subsiste un traumatisme psychologique dans toute sa famille.

Ainsi, l'objectif de la prise en charge des dystrophies myotoniques est de tout faire pour ne pas avoir besoin d'aller en réanimation. Un suivi régulier et une mesure du poids permettent de détecter précocement les aggravations physiologiques dont les patients ne sont pas toujours conscients.

Les patients qui perdent du poids, qui ont des troubles du sommeil, une fatigue ou un mal de tête au réveil, ou qui somnoient dans la journée doivent informer les professionnels de santé. Ensemble, ils peuvent développer un plan de traitement personnalisé pour améliorer la qualité de vie du patient et minimiser les risques d'urgence médicale.

Dr Jean-Michel Arnal, Médecin réanimateur,  
Hôpital Sainte Musse, Toulon



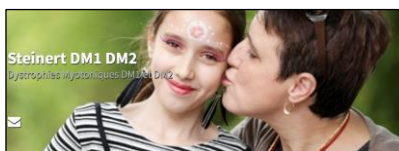
Pour plus de détails reportez vous à la fiche repères de l'AFM consacrée à la trachéotomie dans les maladies neuromusculaires [https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/legacy/tracheotomie\\_et\\_maladies\\_neuromusculaires\\_0710.pdf](https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/legacy/tracheotomie_et_maladies_neuromusculaires_0710.pdf)

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](http://www.dmscope.fr/), l'observatoire des dystrophies myotoniques, la plus grande base de données au monde entièrement consacrée à la maladie de Steinert et à la DM2. <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.

Pour nous contacter

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



[steinert@afm-telethon.fr](mailto:steinert@afm-telethon.fr)



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



Groupe d'intérêt Steinert-AFM-Téléthon