



EDITO

Bonjour à tous et à toutes,

Votre newsletter de printemps aborde pour débiter la question des essais cliniques vus depuis les patients. Les différentes réunions que nous réalisons en région avec les familles montrent en effet une compréhension perfectible du sujet alors que de plus en plus de familles vont être sollicitées.

Puis nous donnerons la parole aux aidants, ces héros du quotidien, qui inscrivent dans le temps long la vie de leurs aimé(e)s, avec la maladie comme malédiction, dixit l'un de nos équipiers (merci Marcel)...

Nous continuerons par un petit coup de projecteur sur les 3 équipiers qui viennent de rejoindre notre Groupe. Concernés par la maladie, ils apporteront leur connaissance et leur ressenti profond à nos échanges pour vous apporter encore plus de (bonnes) informations.

Enfin, nous aborderons (timidement) le sujet de l'atteinte gastro-intestinale dans la maladie, au travers d'un groupe d'experts européens qui s'est réuni sous l'égide d'Euro-DyMA l'année dernière. On reviendra très largement sur ce sujet dans les prochains mois...

Bonne lecture,



Alain Geille

Responsable du Groupe d'Intérêt Steinert
AFM-Téléthon

Essais cliniques : le point de vue des patients

Vous le savez, plusieurs essais cliniques visant à combattre l'anomalie génétique à l'origine de notre maladie sont en cours un peu partout dans le monde. Notre groupe est fréquemment contacté par des personnes souhaitant intégrer de tels essais. Nous allons donc essayer de faire le point sur le sujet et de répondre aux principales questions posées.

- Différence entre essais clinique et traitement.

Un essai clinique c'est avant tout un outil de recherche en vue d'un potentiel traitement. Lors de l'essai, la dose définitive ainsi que le profil d'administration optimisant l'efficacité et minimisant les effets secondaires sont inconnus puisqu'ils font précisément l'objet de l'essai. Le malade peut donc recevoir au cours de l'essai des doses faibles, élevées, variables dans le temps ou même un placebo (1 sur 2 à 1 sur 4 selon les essais). Rien à voir avec un traitement.

- La sélection

Ce point est régulièrement soulevé par les malades Steinert : pourquoi moi, pourquoi pas moi, comment faire pour être recruté ?

Les équipes médicales nous répondent que tout est cadré, éthique, déposé légalement, ce qui est vrai, mais pas forcément partagé de manière transparente ni partout avec les malades.

Pour avoir le maximum de chances d'être recruté il est conseillé d'être connu de la consultation pluridisciplinaire de sa région, et référencé dans le registre DM-Scope ou les bases de données des cliniciens.

En France, il est inutile de contacter directement le laboratoire développant la molécule. Aucun « casting » public n'est réalisé dans notre pays.

Au final, c'est le clinicien en charge de l'essai qui sélectionne les patients en fonction des profils réclamés par le laboratoire, et les causes d'exclusions sont nombreuses.

Rappelons que le laboratoire ne connaît pas l'identité des malades et que le clinicien ne sait pas s'il administre la molécule active ou un placebo.

- L'engagement

Un essai clinique, c'est long (1 à 2 ans), fatiguant, parfois pénible (biopsies), contraignant vis-à-vis de la vie familiale et professionnelle, mais c'est un acte désintéressé au bénéfice de tous les malades.

Si l'on n'est pas prêt à cocher toutes les cases, il ne faut pas s'engager car rien n'est plus dévastateur qu'un patient qui quitte un essai en cours de route.

- Le respect du malade

Une fois contacté par le clinicien, le malade doit recevoir (et sinon réclamer) une information complète et transparente sur tous les aspects de l'essai et notamment l'engagement d'obtenir les résultats à l'issue de l'essai et, si possible, quelques éléments en continu pendant le déroulé.

S'il apparaît finalement que le patient ne peut intégrer l'essai, les raisons de ce choix négatif doivent lui être indiquées.

- Le déroulé de l'essai

Les nombreuses visites parfois éloignées du domicile se succèdent, tous les frais et pertes de salaire sont évidemment couverts par le laboratoire mais des sensations de cobaye et d'isolement sont fréquemment rapportées par les patients.

Une attention particulière sur le besoin d'empathie et de bienveillance doit être apportée par tous les intervenants.

- Au final

Pour le malade, l'essai clinique est un effort désintéressé à court terme et un investissement à long terme au service de la communauté. Il n'en tire pas de bénéfice personnel mais apporte sa contribution en direction de la mise sur le marché d'un candidat médicament.

C'est un très beau geste...

Steinert : Une maladie neuromusculaire comme les autres pour les aidants, pas sûr...

- Les spécificités de la maladie

La grande variabilité bien connue de la maladie est à l'origine de situations également très différentes pour les aidants Steinert.

Dans notre maladie, l'un des 2 parents du malade est toujours atteint, ce qui reporte sur l'autre une charge additionnelle pas toujours présente dans d'autres maladies neuromusculaires.

Cette charge se cumule avec l'aide à fournir aux enfants souvent atteints eux-aussi. Et le phénomène d'anticipation n'arrange rien qui provoque une augmentation de la sévérité au fil des générations issues d'une même parentèle.

Enfin s'y ajoute l'atteinte cognitive et son impact sur les relations sociales avec l'entourage et les professionnels de santé qui compliquent sérieusement la relation aidant-malade.

Autant de situations différentes, autant de risques différents pour les aidants Steinert.

- Les attentes des malades, les conséquences sur les aidants.

Les malades ne souhaitent pas toujours s'appuyer sur l'aidant et veulent continuer à vivre par eux-mêmes sans toujours se rendre compte des conséquences de ce choix de vie.

L'aidant doit alors s'efforcer de répondre aux besoins du malade tout en respectant au maximum ses attentes.

Et, c'est bien connu, le malade Steinert n'est pas facile à convaincre et n'accepte pas facilement les aides.

L'aidant doit justifier les solutions quand il en trouve, et dépense une énergie considérable pour y arriver alors qu'il peut être lui-même atteint par la maladie.

De plus, Les malades Steinert sont les victimes rêvées des gens malhonnêtes. L'aidant doit donc être encore plus vigilant et pouvoir s'ingérer dans le quotidien du malade habituellement pris en charge par celui-ci (actes administratifs, risques de la vie courante, grande vulnérabilité, besoin de protection financière).

Par ailleurs, la famille proche et l'entourage ne sont pas toujours dans l'empathie avec l'aidant, surtout lorsque l'atteinte vue de l'extérieur est peu visible. Dans ce cas, le rôle de l'aidant est aussi d'atténuer des interactions sociales difficiles.

Nous vous rappelons que les principales questions liées à l'impact psycho-cognitif et aux relations sociales dans notre maladie sont abordées dans une fiche dédiée figurant sur notre blog.

[\(https://steinert.afm-telethon.fr/steinert-et-atteintes-psycho-cognitives-un-document-pour-mieux-comprendre-nos-malades/\)](https://steinert.afm-telethon.fr/steinert-et-atteintes-psycho-cognitives-un-document-pour-mieux-comprendre-nos-malades/)

- Au secours les aidants

L'aidant Steinert navigue en permanence entre le doute sur le bien-fondé de son aide, l'appui pas toujours facile du malade lui-même, et des relations intrafamiliales compliquées, et ce pour toutes les personnes malades dont il a la charge.

Il est en permanence en hypervigilance et en grand danger d'épuisement physique et psychique.

Même (et surtout) s'il ne le dit pas, il est demandeur d'aide plus que les autres. Lorsque le décrochage survient, il est forcément dramatique pour tous.

- Quelques clés pour avancer

Les pistes habituelles à la disposition des familles sont évidemment à explorer : thérapies individuelles, groupes de parole, yoga, applications de cohérence cardiaque, Pilates, taï-chi, sport adapté, mais le premier conseil envers l'aidant est de se ménager des temps clairement orientés à la satisfaction de ses propres besoins de détente. Facile à dire...

Il n'existe pas en France au niveau national de structure de répit spécifique de la maladie de Steinert.

Les 2 villages-répit de l'AFM-Téléthon apportent une solution proche de l'objectif visé en permettant aux familles de « souffler » quelques jours dans un environnement optimisé pour les aspirations de chacun.

La réservation dans ces 2 implantations est ouverte à toutes les familles sans distinction de pathologies. Compte tenu du grand nombre de familles concernées, elles peuvent donc être difficiles à obtenir surtout en haute saison.

Si vous êtes intéressé, vous trouverez ci-dessous les liens de présentation de chacun des villages.

[VRF® La Salamandre](#)

[VRF® Les Cizes](#)

Lors de la préparation de votre projet, nous vous conseillons de prendre en compte tous les aspects et notamment l'éloignement pouvant induire des frais de transports conséquents, et les éventuelles conséquences financières de la suspension des contrats qui vous lient avec vos prestataires habituels.

Même pour une courte absence, le reste à charge peut être dissuasif.

Pour y séjourner, un dossier d'admission et une orientation de la MDPH sont nécessaires.

- Les initiatives locales

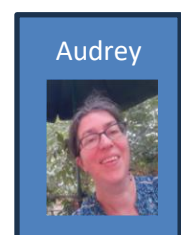
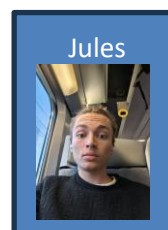
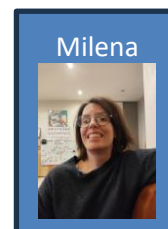
Il existe de nombreuses initiatives locales d'envergure plus ou moins modeste permettant à l'aidant de se ressourcer.

Les Centres Communaux D'action Sociales (CCAS) de votre ville vous aideront à trouver la meilleure. Votre Référent Parcours de santé AFM-Téléthon pourra également vous conseiller utilement.

Coup de projecteur sur l'arrivée de nouveaux équipiers dans le Groupe Steinert

Si vous vous reportez à l'une des dernières newsletters, vous savez que nous avons engagé un processus de recrutement pour les équipiers de notre Groupe. On souhaite la bienvenue à 3 heureux élus...

- Milena Surbled, 38 ans, Professeure-documentaliste, Master d'Etudes anglophones, diagnostiquée en 2022, maman d'un enfant qui n'est pas atteint.
- Audrey Courcelaud, 48 ans, « Reconvertie en tant qu'infirmière en santé mentale juste avant la découverte de ma maladie, passionnée de chant, j'aimerais apporter mon regard de personne concernée. »
- Jules Pacaud, 18 ans, Fils de Romuald, ancien équipier du groupe, « je suis ravi de vous rejoindre et d'apporter une pierre à cet édifice déjà bien grand... »



Le 288^{ème} atelier de l'ENMC (*) a réuni du 16 au 18 mai 2025 dans la banlieue d'Amsterdam 26 professionnels de santé, chercheurs et représentants de patients afin d'améliorer la compréhension et la prise en charge clinique des manifestations gastro-intestinales (GI) chez les personnes atteintes de dystrophie myotonique (DM).

Les symptômes gastro-intestinaux sont fréquents dans la Dystrophie Myotonique, mais ne sont pas systématiquement pris en charge en pratique clinique et sont souvent négligés ou traités de manière inappropriée.

Cet atelier a mis en lumière l'étendue et l'impact de ces manifestations, en abordant les symptômes au niveau de l'oropharynx, de l'œsophage, du foie, de la vésicule biliaire, de l'estomac, de l'intestin grêle et du côlon, ainsi que des muscles du plancher pelvien.

Une attention particulière a été portée aux influences nutritionnelles, cognitives et

comportementales sur ces symptômes, ainsi qu'aux différences entre les hommes et les femmes.

Les avancées des études génétiques et animales contribuant à une meilleure compréhension de la physiopathologie et des traitements potentiels des manifestations gastro-intestinales ont été abordées, et des recommandations sont formulées quant à leur utilisation.

En collaboration avec des représentants de patients, une liste de 10 questions a été élaborée. Ces questions peuvent être utilisées en consultation pour identifier si un patient présente des symptômes gastro-intestinaux nécessitant l'avis d'un spécialiste.

Nous reviendrons plus en détail sur ce sujet très lourd et qui donnera lieu sans doute à une fiche dédiée à paraître dans notre blog.

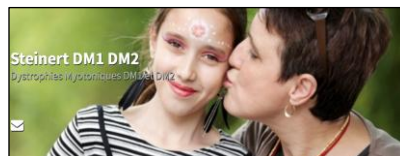
(*) European Neuromuscular Centre

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.
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