Lettre du Groupe d'intérêt Duchenne et Becker. DMD-DMB
N°2 - Septembre 2020

EDITO

Le thème de ce Duchenne Day peut surprendre : pourquoi s'intéresser au cerveau à propos de Dystrophie Musculaire qui se caractérise par une atteinte musculaire progressive ?
La majorité des garçons DMD/DMB n'ont pas de difficultés particulières et certains réussissent brillamment leur cursus scolaire. Cependant il est aujourd'hui admis qu'un nombre non négligeable de ces enfants ont des troubles neuro développementaux, au niveau des apprentissages et/ou du comportement Et pourtant de nombreuses familles concernées ont le sentiment que ces aspects ont été longtemps négligés ! Ces troubles sont variés dans leur forme et leur intensité. Pour certains, qui sont du mauvais côté des chiffres, les difficultés sont telles, qu'elles représentent un véritable sur-handicap et souvent une triple peine, la troisième étant l'incompréhension, la méconnaissance, les comportements et réflexions inadaptés de l'entourage et des professionnels de l'éducation. Aujourd'hui les professionnels de santé sont souvent démunis dans la prise en charge de ces difficultés. Pour les parents, la recherche de solutions satisfaisantes pour l'accueil de leurs enfants est un véritable parcours du combattant. Il apparaît essentiel que ces enfants puissent développer au mieux leurs compétences. Pour cela les difficultés doivent être reconnues précocement et prises en charge rapidement. Cela repose sur le bilan neuropsychologique, permettant d'identifier le type de difficultés rencontrées ainsi que les points forts sur lesquels s'appuyer pour valoriser et faire progresser le jeune. Ce bilan doit déboucher sur un projet de prise en charge individualisée. Les troubles associés sont hétérogènes et peuvent toucher un ou plusieurs domaines de la cognition. Chaque enfant a un profil unique. Il s'agit aussi d'offrir la possibilité de développer divers talents comme le dessin, chant, écriture ... beaucoup ont des talents cachés qu'il faut savoir faire émerger. Maintenant on cerne mieux les raisons de ces troubles qui concernent certains malades et pas d'autres. La maladie est due à des mutations dans le gène de la dystrophine. Ce grand gène produit plusieurs dystrophines différentes (isoformes) dont certaines se trouvent dans le cerveau. Selon la localisation de la mutation sur le gène, plusieurs de ces isoformes peuvent être absentes, entrainant des troubles neuro développementaux. Il reste à affiner le rôle de ces protéines dans le cerveau pour mieux comprendre les troubles. Le choix du thème de cette année de sensibiliser à l'impact sur le cerveau de l'absence de dystrophine est bienvenu. Enfin l'intérêt pour ces aspects de la maladie s'éveille ! (Voir le projet BIND plus loin).

Jeanne Malaterre
Responsable du GI Duchenne et Becker

Journée mondiale de la Dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker

Le 7 septembre est la journée mondiale dédié à la DMD. Cette journée, à l'initiative de la WDO (*World Duchenne Organisation*) est l'occasion de sensibiliser les gens sur la Dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker (DMD et DMB).

La DMD et le cerveau
Chaque année un thème spécifique est choisi. Cette année, ce sera la DMD et le cerveau.

Le Groupe d'intérêt Duchenne et Becker souhaitant s'associer à cette journée a le plaisir de vous adresser cette newsletter sur le sujet de l'année. Cette newsletter ne se veut pas exhaustive et ne peut traiter de l'ensemble des problèmes qui se posent dans la DMD, nous n'en donnons que de grandes lignes.

La même protéine qui manque dans le muscle, provoquant une dégradation musculaire, est également absente du cerveau. Dans certains cas, cela peut entraîner des problèmes tels que des difficultés d'apprentissage et comportementales. Pour de nombreuses familles, ces problèmes entraînent plus de stress et de soucis dans la vie quotidienne que les problèmes physiques.
Au cours des dernières décennies, la plupart des efforts de recherche ont porté sur l'amélioration des résultats liés à la faiblesse musculaire. Les impacts sur le cerveau ont été moins explorés.
Conférence organisée par WDO : https://youtu.be/yuB_87NoxGU

Documents utiles à télécharger :
Zoom Duchenne
Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires
Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
PNDS - Dystrophie musculaire de Duchenne
PNDS - Dystrophie Musculaire de Becker

Voir le dossier sur le Blog : Les dystrophinopathies et le cerveau

N'hésitez pas à nous faire part de vos questions, remarques, commentaires, témoignages et expériences. Vos avis comptent pour nous.

J. Malaterre, F. Salama, Y. Porta, B. De Montleau

AFM-Téléthon – Groupe d'intérêt Duchenne et Becker
Mail : duchennebecker@afm-telethon.fr
FaceBook : http ://facebook.com/groupedmdb
…/

Témoignage

Témoignage Jean Pierre et Rosa, parents de Jean Baptiste

Nous avons découvert les premières difficultés de Jean-Baptiste, alors que nous avions déjà le diagnostic DMD, lors de son entrée à la maternelle. Irritabilité, agressivité, isolement, difficulté de la relation et du langage, assez rapidement les symptômes sont apparus. L'implication et la patience d'une maîtresse ont permis une scolarisation à peu près normale jusqu'au CP. Une orientation en CLIS a été validée dès l'âge de 6 ans. Le diagnostic d'autisme s'est forgé au cours de ces premières années et on peut le qualifier de lourd quant à son intensité.

Avec l'aide en libéral d'une orthophoniste et d'une psychomotricienne qui avait l'expérience de l'autisme, puis d'un SESSAD, du CMPP et en lien avec l'Education nationale, Jean-Baptiste a pu suivre une scolarité adaptée prenant en compte autant que possible ses carences et ses capacités. **Mais** que de réunions, d'explications, parfois des tensions, combien de personnels impliqués... On peut le dire, ce fut une tâche permanente pour construire un parcours scolaire adapté.

Aujourd'hui, son comportement s'est apaisé, notre fils a appris des rudiments de communication qui ont permis une socialisation très positive pour lui. Il est aujourd'hui en semi-internat en IEM, au sein d'un petit groupe appelé « A mon rythme ». A 15 ans aujourd'hui, il a développé les capacités d'un jeune enfant, est capable de verbaliser ses besoins les plus essentiels mais reste très limité dans sa communication et sa capacité à la relation, même si sur des compétences très concrètes, il peut être très à l'aise (jeux vidéo, puzzle, par exemple). Depuis 3, 4 ans nous constatons une stabilisation de son état, les progrès sont moins nombreux, par contre sa personnalité s'affirme. Nous pensons qu'il ne progressera plus beaucoup au niveau cognitif. Nous avons tout de même le sentiment que notre fils est à ce jour pris en charge dans des conditions optimales compte-tenu de la complexité de sa pathologie.

Tout cela a pu être possible grâce à notre implication permanente, avec des prises de décision assez rapides, **dans une sorte de désert de connaissances, non sur l'autisme, mais sur la DMD aggravée par de l'autisme.**

Nous avons pu compter également à différents moments sur l'aide de certaines personnes du milieu médicoéducatif, qui ont été au-delà de leurs simples obligations professionnelles et ont été touchées par le sur-handicap de Jean-Baptiste.

Nous avons rapidement compris que nous devions nous-mêmes construire le parcours de Jean-Baptiste, nous avons tâtonné, et nous doutons encore à chaque fois qu'un choix se présente à nous quant à son avenir. Nous avons appris à ne pas nous refermer sur nous-mêmes et à accepter des avis différents sur l'accompagnement de notre fils. Ce qui est certain c'est que sa très faible autonomie intellectuelle nous oblige en permanence à évaluer les situations pour lui, en essayant d'anticiper au maximum les écueils sachant que notre fils qui est en fauteuil depuis 4 ans, a atteint un stade de la DMD où les difficultés musculaires deviennent de plus en plus prégnantes.

Car, eh oui... A la lecture de ce témoignage, on aurait tendance à oublier que la DMD est avant tout une maladie neuro-musculaire qui se rappelle de plus en plus à nous à mesure que Jean-Baptiste grandit.

Nous sommes entrés très tôt dans l'accompagnement du handicap à cause de l'autisme, l'aspect musculaire a été réellement mis de côté jusqu'à la perte de la marche. Nous constatons que cette situation nous a armés très vite, notamment quant à la mise en place d'une organisation familiale efficace autour de notre fils. Nous avons adapté depuis plusieurs années nos carrières professionnelles respectives afin d'être disponibles pour lui. En effet, la DMD et les troubles associés font que l'accompagnement de Jean-Baptiste au quotidien nécessite une connaissance pointue de son « fonctionnement ». Il exige une vigilance accrue, ce qui fait que le cercle des personnes de confiance à qui nous pouvons confier notre fils est réduit, même au sein de nos familles. Son état nous oblige à être très en pointe dans la formation des aidants et des éducateurs. Nous avons créé une sorte de bulle autour de lui.

Notre principale tâche à présent est d'anticiper au mieux l'évolution de la maladie C'est en effet notre principale crainte, comment avec des capacités intellectuelles limitées Jean-Baptiste va-t-il pouvoir gérer la perte de ses capacités physiques (continuer en fait) ? Comment pourra-t-il exprimer la douleur, la perception de la disparition de ses forces, ses moments de stress et de déprime ? Comment pourra-t-il affronter la lourdeur d'une trachéotomie ? Il a, par exemple, marqué la perte de la marche par l'arrêt de la propreté, c'est toute cette communication non verbale que nous devons être capables de maitriser et de transmettre à nos aidants

Nous sommes vraiment dans un cas de comorbidité, facteur aggravant de la DMD qui sonne comme une double peine pour notre fils. Il nous faut dire que cet aspect a été absent de la prise en charge de Jean-Baptiste dans son suivi médical DMD. Les parcours de soins, bilans pluridisciplinaires etc., font l'impasse sur la dimension cognitive, ce n'est pas une question de désintérêt, mais nous avons le sentiment **que les troubles associés, ce n'est pas le sujet en fait.**

Tout l'engagement de l'AFM, depuis ses débuts, est tourné vers le muscle. Comment pourrions-nous être en opposition avec cela ? Nous profitons des résultats de ces 50 ans d'efforts, nous participons avec enthousiasme au Téléthon, nous sommes conscients que des choix stratégiques doivent être faits pour une utilisation optimale des moyens de l'association. Il n'y a aucun sentiment de défiance vis-à-vis de qui que ce soit. Pour nous, l'essentiel est ailleurs, et l'énergie nous manque pour mener toutes les batailles que nous livre la maladie. Nous aussi nous devons mesurer nos forces et affirmer des priorités. Nous avons construit notre parcours familial et éducatif pour Jean-Baptiste, il est dans son monde, toujours souriant, ne se plaignant jamais, un grand et beau jeune homme tout simplement. Il fait le bonheur de ses parents et de ses sœurs mais l'inquiétude n'est jamais loin, l'accompagner et le faire grandir malgré tout, est notre joie et notre servitude. En cela, nous sommes comme tous les autres parents d'enfants DMD.

…/

La DMD et le cerveau

En général, et dans la plus grande majorité des cas, les cellules du cerveau d'un patient Duchenne ou Becker ne sont pas touchées et restent ainsi.
Cependant, il arrive, dans un certain pourcentage, que des fonctions cognitives telles que l'acquisition d'automatismes, la concentration et la mémoire puissent être plus difficiles pour les Duchenne. Cela est dû à l'absence de dystrophine dans le cerveau.

Quels sont les signes de difficultés/troubles d'apprentissage possibles ?
La maladie peut avoir des répercussions dans le cerveau, mais ce n'est pas progressif. Il est important de surveiller les signes des troubles d'apprentissage possibles et d'agir rapidement lorsqu'ils sont décelés. Les parents et les enseignants doivent avoir conscience de ce risque plus élevé. S'ils se posent des questions sur les capacités de l'enfant, ou qu'ils trouvent que les progrès sont trop lents dans les domaines du langage, de la lecture et du calcul, il est important d'effectuer des tests psychologiques. Un médecin peut les guider et commencer cette procédure.

Les troubles cognitifs sont-ils fréquents dans la myopathie de Duchenne ?

Dans la DMD, près de 50% des enfants ne présentent aucun trouble cognitif. Les autres ont des difficultés de nature et d'intensité très variables.
Une équipe de chercheurs américains a suivi pendant dix ans 204 garçons atteints de dystrophie musculaire de Duchenne âgées de 4 à 8 ans :
- 24% ont présenté un retard du développement neurocognitif ;
- 33% un retard de langage
- 14,5% des troubles du langage
- 16,5% des problèmes de comportement significatifs
- 5% des troubles de l'attention, une hyperactivité
- 3% des troubles du spectre autistique

Ces difficultés étaient plus fréquentes chez les enfants dont l'anomalie du gène DMD était située en amont de l'exon 51.

Source : Neurodevelopmental needs in young boys with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) : observations from the Cooperative international neuromuscular research group DMD natural history study. Thangarajh M et al.PLoS Curr. 2018 Oct.

Quels sont les tests et comment faire ?
Un/e orthophoniste peut évaluer les capacités du langage et un/e psychologue peut tester l'intelligence, la mémoire et la concentration. Les tests sont amusants et causent rarement un stress inutile. Les résultats de ces tests peuvent aider à établir un programme thérapeutique et un plan d'apprentissage individuels. La détection précoce est essentielle. Des aides techniques telles que des programmes informatiques ou des applications pour téléphones peuvent également aider à compenser. Les garçons atteints de myopathie de Duchenne doivent de préférence aller dans une école ordinaire, et c'est le cas de la majorité d'entre eux. L'école de proximité a beaucoup d'avantages pour les garçons eux-mêmes et leurs pairs. Mais parfois, l'éducation en classe spécialisée est nécessaire.

Recherche sur la dystrophine dans le cerveau
Bien que Duchenne de Boulogne ait déjà noté le rôle de la dystrophine dans le cerveau lorsque cette maladie a été décrite pour la première fois, on a surtout mis l'accent au cours des dernières décennies sur la fonction musculaire et son amélioration. En janvier 2020, l'University College de Londres a lancé un vaste projet de recherche paneuropéen visant à évaluer et à répondre aux besoins sur le plan intellectuel. WDO (Organisation mondiale de Duchenne) est membre de ce consortium et de ce projet BIND, pour assurer une implication et une sensibilisation optimales des patients et leurs familles.

Bilan neuropsychologique

Il est désormais bien établi que certains enfants atteints de DMD/BMD sont à risque de présenter des Troubles Neuro-Développementaux*. La réalisation d'un bilan neuropsychologique permettant de les objectiver doit s'inscrire dans une démarche progressive et co-construite avec les parents et l'enfant ou l'adolescent. Il est possible, en effet, que les résultats issus de ce bilan s'inscrivent dans un nouvel effet d'annonce si une atteinte cognitive*(globale ou spécifique, sévère, légère ou modérée) est mise en évidence. Pour les parents, la révélation de l'atteinte cognitive peut être vécue comme un moment de rupture entrainant un assombrissement des représentations sur le devenir de l'enfant. De ce fait, la restitution des résultats, les recommandations d'examen(s) complémentaire(s) (dans le cadre d'une suspicion de TSA* ou TDAH*) et/ou de prise en charge (rééducation orthophonique) nécessitent d'être envisagées comme un moyen d'aider à mieux comprendre les difficultés de l'enfant/adolescent afin de s'appuyer sur ses acquis et de l'étayer dans ses difficultés. L'enfant/l'adolescent est également le destinataire principal de ce bilan, une explication des objectifs de celui-ci ainsi qu'un compte rendu de ses résultats doivent être fait en sa présence en tenant compte de son âge et de ses capacités de compréhension. Au final, le bilan neuropsychologique axé (1) sur l'évaluation des capacités cognitives globales (Échelles composites d'intelligence de type QI) et spécifiques (mémoire*, langage,*raisonnement, fonctions visio-spatiales et exécutives*) à des périodes développementales sensibles (4 -6 ans, 9 -11 ans, fin de l'adolescence) avec des outils adaptés ET (2) les recommandations de rééducation(s)(orthophoniste, psychomotricien pour des troubles DYS*) ou de remédiations précoces (neuropsychologue pour des troubles attentionnels* et exécutifs* et (3) d'aménagements pédagogiques ciblés (limiter les situations d'apprentissage ou de contrôle des connaissances en double tâche) constituent un axe essentiel du suivi et de la prise en charge des patients.

*Voir ''quelques définitions'' en fin de la lettre

Nathalie Angeard, neuropsychologue

Grand projet Européen BIND

Lancement en 2020 d'un grand projet international d'étude de la dystrophine dans le cerveau pour la DMD et DMB

Le projet BIND est le premier projet de cette envergure visant la caractérisation des répercussions au niveau cérébral de la dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker, un domaine précédemment négligé. Ce projet, financé par l'Union Européenne et regroupant 19 partenaires, vise à aborder cet aspect de la DMD et de la BMD, connu dès 1861, lorsque Duchenne de Boulogne les a décrits pour la première fois. Au cours des dernières décennies, cependant, les recherches ont plus porté sur la force musculaire que sur le cerveau.

L'ambition du projet BIND est d'élucider le rôle de la dystrophine dans le cerveau. Cette protéine est déficiente dans la DMD et partiellement fonctionnelle dans la DMB. Le projet vise à développer de nouvelles mesures qui pourraient aider pour les futurs essais cliniques et promouvoir une évaluation et une intervention plus rigoureuses des comorbidités cérébrales. L'objectif de ce projet est de progresser dans la compréhension de la dystrophine dans le cerveau, et ainsi améliorer les traitements et les soins pour toutes les personnes vivant avec la DMD ou la BMD.

Histoire des comorbidités cérébrales dans la DMD et BMD

La dystrophine est également produite dans le cerveau par un processus complexe qui permet de multiples variantes (isoformes). Selon le type et l'emplacement de la mutation dans le gène DMD, les effets sur la production de la dystrophine varient. La production des isoformes du cerveau dépend également de la localisation de la mutation, avec un impact sur la déficience intellectuelle et les complications neurocomportementales, telles que le trouble du spectre autistique ou le trouble déficitaire de l'attention. À l'heure actuelle, aucune des approches cliniques, qui visent à améliorer la fonction musculaire, n'aborde les comorbidités cérébrales. Ces comorbidités limitent la qualité de vie d'un certain nombre de personnes touchées par la DMD ou la DMB.

Le projet BIND (Brain Involvement iN Dystrophinopathies) espère parvenir à une meilleure compréhension de ces questions, et leurs conséquences dans la vie des patients et de leurs familles. Grâce à un vaste consortium multidisciplinaire couvrant les domaines de la recherche clinique, de la biologie moléculaire et de la biochimie des protéines, ce projet vise à identifier le rôle biologique de la dystrophine cérébrale.

« Nous étions tellement occupés à étudier les muscles que nous avons presque oublié de porter notre attention sur la dystrophine dans le cerveau », a déclaré le professeur Francesco Muntoni, coordinateur du projet BIND et responsable de la gestion scientifique du projet. « Grâce à ce projet, nous espérons mieux comprendre le rôle de la dystrophine dans le cerveau et améliorer la qualité de vie des personnes touchées par Duchenne et Becker. »

Objectifs du projet :

- Localiser les isoformes que le locus DMD produit dans le cerveau et leur fonction ;
- Améliorer la compréhension des différentes isoformes de dystrophine dans le cerveau postnatal en utilisant des modèles précliniques
- Définir le spectre des comorbidités cérébrales chez les individus atteints de DMD/BMD, et la meilleure façon de les évaluer ;
- Mettre au point des mesures optimales et uniformes pour mieux évaluer les comorbidités cérébrales dans la DMD/DMB.

En plus d'être d'une grande importance pour la communauté de Duchenne et de Becker, ce projet pourrait également bénéficier au domaine neuromusculaire et neuro-développemental dans son ensemble. La neurobiologie de la comorbidité cérébrale est mal comprise, et les recommandations ne sont ni suffisamment diffusées ni mises en œuvre. Ce projet BIND, qui va durer quatre ans, décrira la contribution d'une protéine spécifique (dystrophine) à la fonction cérébrale et pourrait être d'une grande utilité pour le domaine plus large de la neurobiologie, y compris pour les troubles du spectre autistique.

Un aperçu de tous les partenaires du consortium du projet BIND

Une étroite collaboration avec l'Organisation Mondiale de Duchenne (WDO) garantit une implication et une sensibilisation optimales des patients et de leurs familles. Elizabeth Vroom, présidente du WDO, est heureuse de participer au projet BIND : « Alors que l'on a beaucoup insisté sur les changements physiques dans la DMD et de la DMB, le traitement des problèmes neuropsychologiques manque encore cruellement d'attention. Il est très prometteur que ce projet aborde enfin la dystrophine dans le cerveau », a-t-elle déclaré. La réunion de lancement, qui s'est tenue à Londres les 22 et 23 janvier 2020, a réuni 50 participants de huit pays d'Europe et du Japon. A cette occasion, le plan de mise en œuvre de la première année du projet a été discuté et approuvé. Un résumé de la proposition et la liste complète des institutions participantes et de leurs chercheurs sont disponibles sur le site web de la Commission européenne. https://cordis.europa.eu/project/id/847826

Les équipes françaises : Trois équipes Françaises ont une implication majeure dans ce projet, du fait de leur expertise unique et de leur longue expérience pour cette pathologie, notamment dans l'étude neuropsychologique et l'imagerie cérébrale chez le patient (Isabelle Desguerres, CMR Hopital Necker, IHU Imagine, Paris), l'étude comportementale et neurobiologique des souris modèles de DMD (Cyrille Vaillend, Institut des Neurosciences Paris-Saclay, CNRS UMR9197 Orsay) et l'étude préclinique de ces souris visant à rétablir l'expression de dystrophine dans le cerveau (collaboration entre C Vaillend et Aurélie Goyenvalle, U1179 UVSQ-INSERM, Montigny-Le-Bretonneux). Cyrille Vaillend supervise la partie de projet qui a pour objectif de caractériser, chez différentes souris modèles de DMD, l'impact de différentes mutations sur les capacités cognitives et la présence de comorbidités (troubles du comportement social, de l'attention), puis d'identifier les tests fonctionnels les plus pertinents pour vérifier l'efficacité de traitements par thérapie génique. Aurélie Goyenvalle supervise la partie de projet visant à comparer différents outils moléculaires, et différents modes d'administration, afin de restaurer l'expression de dystrophine dans le cerveau et compenser les déficits cognitifs et comportementaux. Ces deux axes majeurs du projet BIND sont effectués en collaboration avec le Royaume-Uni, l'Irlande, les Pays-Bas et le Japon.

Témoignage Vincent

VINCENT aujourd'hui âgé de 34 ans revient sur son parcours

« Mes parents se sont battus pour que mon frère Thibault et moi puissions avoir une vie normale. Le diagnostic de la maladie de Duchenne a été porté alors que j'avais quatre ans. Mes parents avaient été alertés par ma fatigue à la marche, des difficultés à me relever quand j'étais par terre. Les pronostics des médecins n'étaient pas encourageants : « Il n'apprendra jamais à lire, il faut le mettre en institut ». J'aimerais bien revoir le médecin qui voulait m'envoyer en établissement, lui montrer qu'il avait tort.

J'ai toujours voulu être intégré avec d'autres valides, vivre une vie normale. En début de lycée, j'ai eu un peu de difficultés avec mes camarades qui m'embêtaient avec mon fauteuil électrique. A cet âge, il y a plein de jeunes qui ne sont pas encore finis dans leur tête. Avec le temps, ça s'est amélioré.

Premiers apprentissages

J'ai eu du mal à apprendre la lecture. De ce fait, j'ai fait trois CP successifs, dans une école qui suivait la pédagogie Freinet. Je me suis appuyé pour apprendre à lire sur plusieurs méthodes, même des méthodes gestuelles (Borel-Maisonny). J'ai vraiment su lire à la fin de ces trois années, et je comprenais bien les consignes. Puis j'ai doublé mon CE1. Jusqu'en fin de primaire, j'ai suivi des séances d'orthophonie. A partir du CE2 jusqu'au lycée, j'ai bénéficié de l'aide d'un auxiliaire de vie scolaire (AVS). Et je n'ai plus jamais redoublé jusqu'en 1ère.

En retard au collège

Le décalage d'âge n'est pas évident à vivre. Normalement, quand on a plus de deux ans de retard, on est viré. Pourtant, tout le monde n'a pas besoin du même temps pour réussir, et il y a des élèves qui arrivent au collège sans savoir lire. Moi, j'étais plus vieux qu'eux, mais au moins je savais lire.

En fin de collège, l'équipe éducative voulait m'orienter en BEP parce que soi-disant je ne pourrais pas suivre. Mes parents ont répondu que cette orientation n'était pas souhaitable pour moi compte tenu de mon handicap physique. Il n'y avait que des classes de BEP en plomberie ou en menuiserie dans les lycées proposés. Il ne faut pas toujours écouter les enseignants, il faut aussi suivre nos propres intuitions. Je me suis dit que je pourrais toujours réussir si je me battais.

Entrée réussie au lycée

En fait, j'ai réussi ma seconde et j'ai pu passer en première S. Au lycée général, c'est le travail intellectuel qui prime, c'est plus simple pour moi. En cours, j'avais une AVS qui prenait les notes pour moi. L'ordinateur ne me servait pas vraiment. Au baccalauréat, j'ai bénéficié de plusieurs aménagements : un secrétaire (en l'occurrence, mon AVS qui écrit pour moi) et un tiers de temps supplémentaire. La limite du tiers temps, pendant l'année scolaire c'est lorsqu'il y a un devoir surveillé et un cours ensuite et puis pendant les examens, c'est la fatigue due à la longueur des épreuves surtout quand les épreuves se succèdent dans la journée.

Vers le bac

Après de bons résultats en seconde, notamment dans les matières scientifiques, je me suis lancé en 1ère S. C'était trop dur et cela ne me motivait pas. J'ai redoublé en 1ère STG et passé mon bac en deux ans.

Mes matières préférées sont la philosophie et l'anglais. Je suis motivé et intéressé par tout, et j'ai une bonne mémoire. J'ai eu 17 en maths au bac, 14 en gestion des ressources humaines, et 13 en management. Du fait de ma dyslexie, j'ai obtenu une dispense d'espagnol deuxième langue au baccalauréat (j'avais obtenu 6…). Je suis dyslexique léger, mais avec la philo, je me suis nettement amélioré.

Projets d'avenir

Je pratiquais beaucoup les jeux vidéos qui me permettaient de faire ce que je ne peux pas faire dans la vraie vie, comme des exercices physiques. C'est pour cette raison que, le bac en poche, j'ai pu envisager d'intégrer une Ecole Supérieure d'Infographie. J'aime l'art, le design, créer des choses imaginaires, inventer. Les fauteuils électriques, par exemple, pourraient être plus design.

Ses parents constatent :

Réussir le BAC à 23 ans ce n'est, peut-être, pas vraiment un exploit pourtant nous considérons ce succès comme tel. C'est quand même extraordinaire si nous nous remémorons son parcours scolaire : au début du cycle scolaire de nos enfants, les difficultés étaient telles, que nous évitions de nous projeter trop loin. Un enfant myopathe de Duchenne grandit avec une maladie qui évolue inexorablement vers la perte de toute autonomie motrice. La scolarisation de ces enfants n'est pas très simple car elle nécessite la mise en œuvre de certaines mesures (accessibilité des locaux, auxiliaire de vie scolaire, matériel adapté ...) mais ce sont les troubles cognitifs qui ont été source des problèmes les plus importants. La place de Vincent à l'école a même été remise en cause. La première grande difficulté a été d'identifier les troubles cognitifs pour ce qu'ils étaient avec leurs spécificités. Au début, c'est l'explication psychologique qui était privilégiée par les enseignants alors que nous étions convaincus du lien direct de ces troubles avec la maladie mais notre parole de parents n'était pas prise au sérieux. Vincent nous demandait pourquoi il n'arrivait pas à apprendre à lire comme ses camarades et se sentait dévalorisé tant sur le plan des acquisitions scolaires que sur le plan physique. C'est après le troisième CP, que l'explication neurologique a été mise en avant et, selon l'équipe éducative de suivi scolaire, la solution aurait été le milieu spécialisé. Nous nous sommes battus pour maintenir Vincent dans le circuit ordinaire : Vincent ne voulait absolument pas quitter l'école et les structures proposées n'étaient pas adaptées à sa situation. Le côté social de l'école était important pour lui. Nous pensions que, malgré ses difficultés dans les apprentissages, Vincent avait des capacités qu'il fallait exploiter même si cela devait prendre du temps. Finalement nous avons eu raison mais nous y avons perdu des plumes, certains combats auraient pu nous être évités. Heureusement nous avons eu de rares mais de précieux alliés ...Le plus difficile a été la confrontation aux représentations de chacun : de la maladie génétique, des fratries multiples atteintes par la maladie, du handicap moteur, des troubles cognitifs, des parents d'enfants handicapés …

Workshop ENMC au sujet du cerveau dans la DMD et DMB

Workshop de l'ENMC sur les comorbidités cérébrales dans la DMD et DMB
Le 249 ième workshop de l'ENMC s'est déroulé fin 2019 et a réuni représentants de patients, experts dans les maladies neuromusculaires, en neuropsychologie, et des psychiatres d'Europe, des États-Unis et du Japon. Le thème de ce workshop concernait les comorbidités cérébrales dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker (DMD et BMD).

La base moléculaire de ces problèmes cérébraux présents chez les patients atteints de DMD et de DMD, est de plus en plus étudiée par les scientifiques. Nous savons maintenant que les symptômes cognitifs, comportementaux et psychiatriques peuvent toucher jusqu'à 50 % des personnes atteintes de DMD, et des données récentes indiquent également une prévalence élevée de comorbidités cérébrales chez les patients atteints de DMB.
Il semble que l'absence de nombreuses variantes de la dystrophine, appelées isoformes, au cours du développement du cerveau et dans différentes parties de celui-ci, soit à l'origine de ces problèmes. Les symptômes du système nerveux central (SNC) ont des répercussions cliniques importantes pour les personnes touchées et sont un frein à leur pleine participation à la vie sociale ; plus important encore, ils ne sont pas reconnus et gérés de façon adéquate par les cliniciens. Enfin, ils ne bénéficient pas des thérapies géniques en cours de développement, qui visent principalement à améliorer la fonction du muscle squelettique et cardiaque et ne ciblent pas le cerveau des patients.

Les sujets abordés au cours de ce workshop de trois jours ont porté sur les aspects expérimentaux et cliniques pertinents pour la dystrophine dans le cerveau.
En ce qui concerne les aspects expérimentaux et précliniques, ont été discutés : i) la régulation génétique des diverses variantes de la dystrophine dans le cerveau et leur distribution dans les régions du cerveau, en attirant l'attention sur les similitudes et les différences entre les modèles humains et les modèles murins; ii) les protéines qui interagissent avec les isoformes de la dystrophine dans différentes zones du cerveau; iii) les corrélations comportementales et structurelles dans les modèles murins, avec des changements génétiques qui perturbent différemment les variantes de la dystrophine dans le cerveau, et leur évolution au fil du temps; iv) l'effet de la restauration des isoformes de la dystrophine après la naissance à l'aide de différentes thérapies géniques.
En ce qui concerne la clinique, ont été abordés : i) la fréquence et la gravité des symptômes cérébraux liés à la DMD/DMD; ii) les possibilités offertes par l'imagerie cérébrale concernant les caractéristiques du déficit en dystrophine; iii) analyse des symptômes chez les humains pour orienter l'évaluation des modèles de souris mdx déficients dans les isoformes de dystrophine, et vice-versa, les caractéristiques émergentes des études chez les souris qui devraient être explorées davantage chez les patients; iv) Les recommandations pour l'évaluation et la prise en charge des symptômes du SNC; v) Les possibilités de traitement pour améliorer l'état et les résultats des patients atteints de DMD/DMD, chez qui des symptômes neuropsychiatriques se manifestent.

Les représentants des patients ont expliqué avec élégance à quel point les symptômes cognitifs sont courants et significatifs chez les personnes touchées et ont souligné le fardeau supplémentaire que ces symptômes entraînent pour les familles. Trop souvent, les spécialistes neuromusculaires se concentrent exclusivement sur les complications musculaires et cardiaques, et prêtent peu d'attention au diagnostic et aux possibilités d'intervention concernant les problèmes cérébraux. Il serait important qu'au moins certains des aspects comportementaux de la DMD puissent être améliorés par des médicaments, mais ceux-ci ne sont pas systématiquement utilisés. Beaucoup plus de recherches sont nécessaires pour étudier les mécanismes sous-jacents des symptômes du SNC afin de trouver des moyens d'intervenir plus spécifiques.
Les participants ont décidé de collaborer davantage sur les registres de patients, les modèles expérimentaux et les études cliniques, et des groupes de travail ont été mis en place. Cette collaboration sera facilitée par la subvention récemment octroyée par l'Union européenne pour traiter de l'implication cérébrale dans les dystrophinopathies (projet BIND : Brain Implication iN Dystrophynopathies) qui a débuté en janvier 2020. Un rapport complet du workshop de l'ENMC est publié dans Neuromuscular Disorders.

https://www.worldduchenneday.org/wp-content/uploads/2020/09/ENMC_Report_French.pdf

…/

Les troubles associés à la DMD et DMB et perspectives

L'évaluation et la prise en charges des troubles dits associés à la myopathie de Duchenne sont restés très longtemps négligés voire ignorés des communautés scientifique et médicale alors même que leur existence était bien réelle et avait des conséquences importantes sur la qualité de vie des malades et de leur entourage.
Des efforts récents ont été entrepris pour comprendre la nature et l'origine de ces troubles mais aucune prise en charge spécifique n'existe aujourd'hui en France. Ces troubles peuvent avoir des conséquences cognitives entraînant des difficultés d'apprentissage ou sociaux rendant plus difficile la vie en société. Il est important de noter que ces troubles touchent les malades selon un spectre très large allant d'aucun trouble constaté à de réelles difficultés d'apprentissage et/ou des troubles de type autistiques en passant par un retard d'apprentissage du langage et/ou un comportement solitaire. Le continuum de ce spectre nous fait dire que ces troubles touchent davantage de malades que ce qui est aujourd'hui documenté dans la littérature scientifique qui ne s'intéresse qu'aux cas les pouvant être diagnostiqués par des outils rigoureusement validés.
Bien souvent la première réponse apportée aux parents de très jeunes enfants constatant une imperceptible différence de développement est « chaque enfant apprend à son propre rythme ». Cette réponse pleine de bon sens et rassurante devrait pourtant constituer une première alerte devant pousser les professionnels à agir en proposant un accompagnement personnalisé.
Dans tous les cas ces troubles, lorsqu'ils existent, sont constitutifs d'un diagnostic supplémentaire souvent mal établi, mal encadré, mal accompagné par les professionnels des centres de référence pouvant laisser les familles dans le désarroi le plus total. A tel point que chez les jeunes enfants chez qui l'atteinte musculaire est encore peu importante les parents ont l'impression de que leur enfant souffre d'une autre maladie. Au lieu de « Dystrophie Musculaire de Duchenne » ne devrions-nous pas plutôt parler de « Dystrophie Neuromusculaire de Duchenne » ?
L'identification de ces troubles de façon précoce et précise est pourtant nécessaire afin de mettre en place dès le plus jeune âge une prise en charge adaptée. L'accompagnement sera d'autant plus efficace que sa mise en place sera précoce et massive. Par ailleurs à cet âge les contraintes liées à l'atteinte musculaire étant encore faible, cette prise en charge ne va pas s'ajouter à un agenda familial déjà accaparé par des contraintes médicales multiples.
Il est important que la prise en charge soit personnalisée. Elle pourra passer par de l'orthophonie, de la psychomotricité, des AESH, des structures dédiées, thérapies comportementales.
Cette prise en charge est par ailleurs un bon pari car grâce à elle les troubles cognitifs/sociaux auront une évolution positive ce qui est d'autant plus précieux pour la construction psychologique de l'enfant et de son autonomie que l'évolution musculaire sera antagoniste.
De plus les troubles communément constatés dans la DMD dévoilent des capacités particulières sur lesquelles les accompagnements pourront s'étayer :

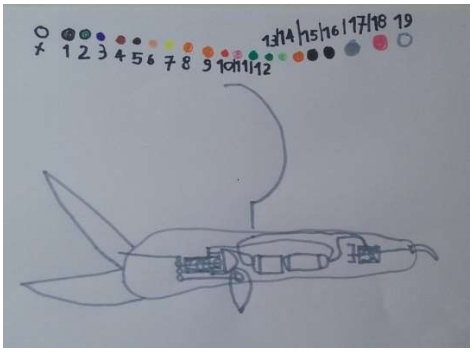
- ✓ S'ils sont têtus, ils sont aussi obstinés.
- ✓ S'ils sont disharmoniques, ils ont des talents.
- ✓ S'ils ont une mauvaise mémoire de travail, ils ont une bonne mémoire à long terme
- ✓ S'ils ont des difficultés à gérer leurs émotions, ils sont sensibles.

Autant de façons de faire en sorte que nos enfants puissent se construire sur des succès au lieu d'être confrontés à des échecs scolaires et/ou des difficultés relationnelles avec leurs camarades.

Les messages à retenir :

Il serait plus juste de parler de Dystrophie de Neuromusculaire Duchenne.
Les troubles cognitifs/sociaux peuvent évoluer favorablement.
C'est un poids supplémentaire pour les familles.
La nécessité d'un diagnostic précoce afin de pouvoir agir de façon adaptée
La nécessité d'une intervention précoce.
La nécessité d'un accompagnement plus structuré de la part des centres de référence.
La nécessité d'une coordination entre les soins « musculaires » et « cognitifs »

François Lamy



Apprendre à compter en s'amusant. Luka

Témoignage de François

C'était le 12 mars 2008. Nous venions de fêter de roses ta maman le 8 mars, journée internationale de la femme. Ce 12 mars, rentrants de l'hôpital vers midi nous nous sommes effondrés sur nos lits toi après un biberon, nous après une matinée qui nous ouvrait les portes de l'enfer, assommés par le choc, abrutis par les paroles du médecin, hagards. S'en sont suivies les nuits sans sommeils et les journées de cauchemar …

Cette journée aussi destructrice soit elle posait pourtant les fondations d'une vie nouvelle. Certes ce n'était plus la vie dont nous rêvions pour toi ou pour nous mais la vie quand même. Nous pourrions savoir que l'enfant que ta maman portait depuis 2 mois ne serait pas atteint de cette maladie, nous serions plus attentifs à tes articulations, nous ne te forcerions pas à marcher, à monter les escaliers, à faire du vélo, à nager, nous aurions toujours une poussette pour que tu ne te fatigues pas ...

Nous étions prêts à affronter la maladie qui grignotait tes muscles fragiles et les médecins ne manquaient pas de solutions pour les aider : médicaments, kiné, fauteuil électrique ou manuel, attelles aux motifs imprimés, respirateurs, …

Un médecin nous avait indiqué en aparté avant qu'on ne le quitte que ton apprentissage du langage prendrait peut-être un peu plus de temps … mais ce n'était pas certain et tellement ridicule par rapport au reste.

Nous n'avions pas de plan pour lutter contre la maladie qui compliquait la communication entre tes neurones, les médecins non plus … d'ailleurs selon eux nous n'en avions pas besoin « chaque enfant apprend à son rythme » et pourtant ...

Les premiers doutes sont venus d'une amie assistante maternelle. Pourtant tu étais si sage, chérubin souriant aux anges dans ton petit lit, la tendresse de ton regard perdu rendait impossible tout destin funeste. Pour être si calme c'est sûr une fée bienveillante s'était penchée sur ton berceau.

L'entrée à l'école accompagné d'une assistante de vie scolaire pour soulager tes muscles a été accueillie avec enthousiasme par l'équipe éducative … pourtant année après année, projet pédagogique personnalisé après projet pédagogique personnalisé, l'évidence s'est peu à peu imposée, à travers les sourires aussi gênés que désemparés de tes enseignants : ce ne sont pas tes muscles qui avaient le plus besoin d'aide pour le moment. Tu ne parlais pas, tu ne t'intéressais ni aux lettres, ni aux chiffres, ni à tes camarades, tu étais là et pourtant si loin de nous.

De CAMPS en CMPP, de pédopsychiatre en SESSAD, de psychologue en orthophoniste tu restais une énigme pour tous. Nous n'avions pas les clefs qui ouvraient les portes de ton monde peuplé de fils, de machines, de portes, de pistons, d'électricité. Un monde merveilleux, que toi seul savait voir, qui faisait briller tes yeux et accaparait ton attention des heures entières mais qui nous restait imperméable.

Puis, la mise en place d'une prise en charge basée sur une méthode comportementale dispensée par des professionnels de l'autisme dont tu présentais certains traits. Un dispositif lent, massif, intrusif te suivant à l'école et à la maison, ne te laissant plus beaucoup de temps pour toi-même … mais des résultats probants. Faute d'avoir su entrer dans ton monde de perfection, grâce à cet accompagnement tu es entré dans le nôtre médiocre mais désormais nous serions ensembles.

Nous regrettons de t'avoir fait perdre tant de temps à chercher et enfin trouver la bonne structure. Ce temps précieux perdu de tes plus jeunes années ne pourra pas être rattrapé et nous en nourrissons d'amers regrets … nous n'avions pas de plan pour lutter contre la maladie qui compliquait la communication entre tes neurones, les médecins non plus.

Cela fait déjà presque 14 ans que nous frémissons à chacun de tes pas de plus en plus mal assurés, que nous nous réjouissons à chacun de tes mots de moins en moins hésitants. Les progrès de ton cerveau en forme de victoire face à cette maladie qui continue de te prendre tes muscles.

…/

Quelques définitions

TND : Troubles neuro-développementaux : regroupent l'ensemble des anomalies pouvant survenir sur un cerveau en développement. Ils peuvent être responsables de difficultés ou de déficiences à l'exécution d'une tâche. Ils se manifestent généralement lors de la petite enfance et avant l'entrée à l'école. Ils se traduisent par des atteintes cognitives, et/ou comportementales et/ou sensorimotrices. Les troubles neuro-développementaux regroupent des pathologies diverses comme le trouble spécifique des apprentissages, les TOCs, les DYS, les troubles du spectre de l'autisme, les troubles avec déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité …

DYS : Sous le terme "troubles Dys", on regroupe des atteintes cognitives spécifiques et les troubles des apprentissages qu'ils induisent. (dysphasie, dyslexie, dysorthographie, dyspraxie, dyscalculie...)

Cognition : Ensemble des processus mentaux (et des réseaux cérébraux qui les sous-tendent) engagés dans le traitement des informations et impliqués dans les apprentissages. (Exemple : on parle maintenant de cognition numérique lorsque l'on s'intéresse aux processus mentaux et aux régions cérébrales impliqués dans ces activités).

Fonctions cognitives : Fonctions spécialisées dans une ou plusieurs des tâches du traitement de l'information. (Exemple : l'attention le langage et la mémoire sont des fonctions cognitives).

Fonctions exécutives : Ensemble des fonctions cognitives impliquées dans la réalisation de comportements dirigés vers un but préalablement fixé. Elles permettent le traitement des informations en temps réel (mémoire de travail), l'élaboration de programmes d'actions mentales et motrices (planification), la résistance aux automatismes et aux distractions (inhibition) et le changement rapide de stratégie en fonction de l'environnement (flexibilité). (Exemple : les fonctions exécutives sont très sollicitées lors de la réalisation d'activités non-routinières et la résolution de problèmes complexes : programmer de nouvelles vacances).

Double tâche : Situation qui met en jeu simultanément deux taches cognitives et nécessite, par exemple, de partager son attention. Cette situation est souvent problématique et majore les difficultés chez les enfants dys-. (Exemple : écrire et réfléchir en même temps).

Phonologie : Analyse, programmation, enchainement et réalisation des sons (phonèmes) pour la parole. La phonologie se retrouve sur les deux versants du langage oral (compréhension et production). (Exemple : "spikolog" pour "psychologue" est une inversion de la co-articulation des sons /psi/).

Pragmatique : renvoie à l'utilisation du langage en contexte. La pragmatique met en jeu le versant social et conventionnel de la communication et contient également les implicites. (Exemple : « Laisse ta chaise tranquille ! » est un énoncé chargé en pragmatique qui signifie « arrête de bouger sur ta chaise ! »).

TDAH : Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité : Trouble caractérisé par 3 types de symptômes qui peuvent être d'intensité variable :

- Inattention (grande distractibilité, difficulté à se concentrer)
- Impulsivité (a du mal à attendre, impatient)
- Hyperactivité (agitation incessante, besoin de bouger)

TSA : Troubles du spectre de l'autisme : Les critères diagnostiques actuels sont définis dans deux dimensions symptomatiques principales :

- Les déficits persistants de la communication et des interactions sociales observés dans des contextes variés.
- Le caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts ou des activités.

TOC : Troubles Obsessionnels Compulsifs sont des troubles anxieux qui engendrent des comportements répétitifs et irraisonnés mais irrépressibles. Ils peuvent se manifester par des peurs particulières qui envahissent la pensée en permanence et deviennent des craintes obsédantes dont le contenu peut être agressif pour soi ou pour autrui. (Exemple : des obsessions liées à l'ordre ou à la propreté. Des rituels de rangement, de lavage ou de vérification sont générés pour réduire l'anxiété).

…/