

## EDITO

Lumière cette année sur la vie adulte avec la DMD.

Ils écrivent depuis quelques années l'histoire de la DMD à l'âge adulte : ce sont les enfants d'hier, atteints de la maladie bien connue par les pédiatres. C'est un vrai challenge d'organiser sa vie avec l'avancée en âge : cela demande de s'adapter à chaque nouvelle difficulté, de retrouver à chaque fois un équilibre de vie, de parvenir à être acteur de sa vie : pouvoir décider et faire des choix, ce qui n'est pas si simple dans ce contexte. Il y a une grande diversité de situations : les jeunes adultes et les plus avancés en âge, les formes sévères de la maladie, l'accès aux services d'auxiliaires de vie inégal en milieu urbain et en milieu rural, la vie en famille, en logements regroupés ou indépendants, en institution, les difficultés propres à chacun, le bagage scolaire ... Il est difficile d'en faire le tour, nous avons recueilli quelques témoignages que vous retrouverez dans cette lettre.

Aujourd'hui beaucoup de nos malades vivent plus longtemps, et des effets de la maladie mal connus apparaissent qui interrogent : si les aspects cardiaques et respiratoires sont bien cernés et font l'objet de suivi et de prévention, les autres symptômes sur d'autres organes sont gérés au fur et à mesure de leur apparition, bien souvent en dehors des centres de référence, sans vraiment de stratégie préventive, les données ne sont pas collectées et se perdent. Il apparaît important de recueillir les expériences de chacun, de favoriser les échanges entre cliniciens spécialistes pour pouvoir mieux connaître, décrire la maladie adulte pour mieux la combattre. L'objectif étant de vivre plus âgé et aussi en meilleure forme. Pour progresser dans l'accompagnement, établir des recommandations pour une prise en charge optimale dans différents domaines de vie, élaborer des stratégies thérapeutiques nous préparons des Journées, dédiées à la DMD adulte. Ces journées auront lieu en 2022, en collaboration avec la Filière médicale Neuro Musculaires des Centres de Référence.

Nous sommes preneurs de toutes idées, réflexions, témoignages, questions : n'hésitez pas à nous contacter, nous avons besoin de capitaliser les expériences pour mieux préparer cet événement.

.../

Jeanne Malaterre  
Responsable du GI Duchenne et Becker

**Lettre du Groupe d'intérêt  
Duchenne et Becker. DMD-DMB**  
**N°3 - Septembre 2021**

## Journée mondiale de la Dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker

Le 7 septembre est, depuis 2014, la journée mondiale de sensibilisation à la Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker. Cet événement a été initié par UPPMD (United Parent Projects Muscular Dystrophy), devenu la « World Duchenne Organisation », ou « WDO », regroupant de nombreuses associations Duchenne dans le monde.



Le Groupe d'intérêt Duchenne et Becker souhaitant s'associer à cette journée a le plaisir de vous adresser une 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.

### Vie d'adulte et Duchenne

Au cours des dernières années, l'espérance de vie des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) a considérablement augmenté et les adultes ne sont plus une exception. Cela peut être attribué en grande partie à de meilleurs soins médicaux, comme la ventilation et l'utilisation de médicaments préventifs notamment au niveau cardiaque.

La vie d'adulte avec Duchenne s'accompagne de nouveaux défis et opportunités, ainsi que de nouveaux problèmes médicaux. Ces hommes DMD souhaitent, et méritent, de vivre pleinement leur vie, ce qui signifie qu'ils ont le droit de recevoir une prise en charge appropriée, d'avoir la possibilité de vivre de façon autonome et de participer à la société.

Cependant, cela n'est pas toujours facilité, ni par la profession médicale, ni par la société en général. Les connaissances ont considérablement augmenté dans le domaine pédiatrique et permis d'améliorer les recommandations et les soins donnés aux enfants. L'organisation des soins a progressé nettement pour ce groupe. Par contre, il n'existe pas encore, ou très peu, de directives ou recommandations sur les soins à donner aux adultes DMD.

Des pistes existent, des études sont en cours, au niveau international, qui ont fait l'objet de présentations lors de la Conférence du Duchenne Day, le 7 septembre 2021. Une publication sur de nouvelles « Recommandations de consensus sur la prise en charge des adultes DMD » est en cours dans le « Journal of Neuromuscular diseases » par le réseau Adult North Star Network (ANSN) sous la direction du Professeur Ros Quinlivan.

J. Malaterre, F. Salama, Y. Porta, B. De Montleau  
AFM-Téléthon – Groupe d'intérêt Duchenne et Becker  
Mail : [duchennebecker@afm-telethon.fr](mailto:duchennebecker@afm-telethon.fr)  
FaceBook : <http://facebook.com/groupedmdb>

## Vie quotidienne

### Voici à quoi peut ressembler la vie quotidienne en tant qu'adulte atteint de DMD.

L'évolution dans la vie adulte d'un Duchenne dépend beaucoup de son entourage et de sa volonté. Ils sont tous en fauteuil roulant électrique à ce stade, peuvent étudier et travailler, et profitent de la vie (s'intéressent à tout, voyagent, sortent avec des amis, ont des relations amoureuses), malgré toutes leurs contraintes au quotidien.

Beaucoup vivent chez leurs parents où ils peuvent être « en autonomie » en ayant leurs auxiliaires de vie. D'autres sont installés dans des lieux avec services partagés (résidences étudiants accessibles, foyers, ou centres d'hébergement spécifiques). Certains d'entre eux vivent de manière complètement autonome, dans leur propre logement, à condition d'avoir suffisamment de personnes disponibles dans leur vie quotidienne. D'autres, les plus fragiles, très atteints par la maladie, vivent dans des centres médicalisés, tel que celui de la Résidence Yolaine Kepper, gérée par l'AFM-Téléthon.

.../

## Aspects médicaux

### Une très grande hétérogénéité des profils Duchenne adultes.

Lors de la réunion régionale par visioconférence, du GI DMDB, en juin 2021, les interventions et discussions ont porté essentiellement sur la prise en charge des adultes DMD. Plusieurs intervenants ont participé au débat, Docteur Guilhem Solé du CHU de Bordeaux, Dr Perrine Delalande, de Yolaine de Kepper à Angers, et Pr Frédéric Lofaso de l'hôpital Raymond Poincaré de Garches.

Voici un petit résumé de ce qui a été dit lors de cette réunion qui fut fort riche en informations et discussions.

**On estime le nombre de patients DMD de plus de vingt ans, connus et suivis par l'AFM à environ 800 personnes (dont 17 à La Forêt).**

*« C'est une histoire qu'on écrit en commun. Les problématiques sont différentes de celles de la pédiatrie. Les professionnels peuvent se trouver en difficulté »*

Outre les suivis respiratoires et cardiaques, qui nécessitent un suivi régulier après l'enfance, un grand nombre d'autres problèmes se posent aux Duchenne adultes, notamment sur le plan gastro-intestinal, urinaire, dermatologique, psychologique...

**La nutrition, l'alimentation sont compliquées**, du fait de l'ouverture de la bouche, souvent restreinte, macroglossie, mais aussi de l'**allongement du temps des repas**, de la **déglutition** qui demande des textures adaptées des aliments pour éviter les fausses routes... (voir Newsletter sur la nutrition, septembre 2019). A cela peut s'ajouter des **paralysies digestives**, qui prennent différents noms, ballonnements, **gastroparésies et autres**. Des massages abdominaux, une nourriture adaptée, sont recommandés. Si l'on attend trop longtemps, il peut y avoir des complications comme l'**occlusion intestinale** qui peut être fatale. Il faut être très vigilant.

**L'hygiène bucco-dentaire** demande un suivi important, même s'il peut être compliqué à effectuer, car elle peut être la cause d'abcès, de fausses routes tardives, et autres problèmes.

**Lors des débats a été posée la question de l'hypersalivation**. Certains traitements génèrent constipation et rétention, ce qui n'est pas bon non plus. La question du bénéfice/risque doit être évaluée et va souvent en défaveur des traitements contre la salivation excessive.

Les complications tardives s'additionnent et se croisent les unes les autres, les problèmes de mastication, de déglutition entraînent la salivation et ainsi de suite.

Les besoins caloriques sont plus faibles que ceux d'une personne ordinaire : **on observe souvent des carences chez les patients adultes**. La grande fréquence de l'**hypokaliémie (chute du taux de potassium dans le sang)**, de causes potentiellement multiples (déficit nutritionnel), qui nécessite une supplémentation importante.

La **dénutrition** commune chez de nombreux adultes Duchenne peut entraîner aussi des **problèmes dermatologiques**, difficultés de cicatrisation, escarres. Une **gastrostomie** est souvent indiquée.

**Lors des débats ont aussi été évoquées les complications tardives de la trachéotomie** et de l'insuffisance respiratoire, qui impactent la qualité de vie au quotidien.

*« Ce qui frappe, c'est l'hétérogénéité des tableaux cliniques dans les adultes Duchenne. L'espérance de vie s'est accrue grâce à la ventilation et aux traitements préventifs dans l'enfance, et il est certain que l'on note un allongement de la durée de vie des jeunes Duchenne. Cependant, les profils évolutifs sont extrêmement différents. Certaines complications ne sont pas systématiques ou certaines »*

**Les problèmes urinaires** de type soit de rétention soit d'incontinence ne sont pas rares et non pas été vraiment étudiés. Ils sont gérés au cas par cas, de façon variable (sondes à demeure, cystocathéter, sondages intermittents, il n'y a pas pour le moment de stratégie de prévention. L'évaluation de la fonction rénale est difficile du fait du taux bas de créatinine due à l'atteinte musculaire.

**L'appauvrissement du réseau veineux semble général dans la population des DMD adultes.** Il n'y a plus d'accès veineux acceptable, il devient très difficile de réaliser une prise de sang et la perfusion relève de la torture ! (mains, doigts de pied, ...) **Attention à ne pas faire de gestes inutiles.**

**Les douleurs sont fréquentes**, souvent par crises, par épisodes qui peuvent revenir régulièrement ou à distance. Les causes en sont très nombreuses, immobilité, nerf comprimé, mauvais positionnement, et identifier les causes peut être compliqué. Il faut en parler au médecin de médecine physique et de réadaptation, et évaluer ces douleurs de façon globale.

On note dans cette population de patients des syndromes dépressifs, une tendance à se renfermer sur soi-même, moins de vivacité et de stimulation intellectuelle chez certaines personnes. **Certains facteurs précédemment cités aggravent cette situation (douleur, grande dépendance, isolement, ...).**

**Urgences** : kit d'urgence est particulièrement important pour les adultes qui doivent toujours venir aux urgences **en apportant leur matériel**. Un accompagnant est aussi recommandé. Il leur est proposé assez tôt de rédiger des directives anticipées.

.../

## Formation

### Comment identifier les interlocuteurs pour les aidants et les médecins ?

Cette question de la formation des aidants et des médecins traitants est rarement abordée et doit être développée, mais par qui cette formation doit-elle être portée ? Par des parents ou patients expérimentés (patients experts) ? Par les équipes hospitalières ou autres spécialistes ?

Il est indiqué que les médecins peuvent contacter les consultations, et les infirmières coordinatrices font le lien.

Certains parents participant à la discussion et ayant des adultes Duchenne à la maison de 30 ou 40 ans et plus étaient aussi plein de ressources et leur retour d'expérience était très intéressant (ex verticalisation pour uriner, mobilisation de la mâchoire, conseils pour les prises de sang si difficiles, clapping, gestion du poids, trachéo ...). Le vécu de ces familles à travers leur expérience, et souvent leur parcours du combattant, a permis une grande richesse des échanges et de pistes intéressantes d'étude ou de capitalisation de ces expériences et pratiques.

.../

## Consultations pluridisciplinaires adultes

### Un nouveau modèle pour les grands dépendants ?

Quand les pluridisciplinaires sont programmées tôt le matin, vers 8h ou 9h, comme cela arrive trop souvent, il devient impossible de s'y rendre à partir d'un certain âge. La difficulté et le temps mis à se préparer le matin, les encombrements prolongés, la fatigue, le stress du respect d'un impératif horaire, les appareils à transporter, les trajets (+ embarquement/débarquement), la conduite difficile du fauteuil, ne permettent plus d'arriver tôt le matin à l'hôpital. De nombreux adultes renoncent à se faire suivre de façon régulière ; ils abandonnent. Ils sont des « perdus de vue » ou disparaissent sans que personne ne s'en préoccupe, jusqu'à l'urgence du dernier moment. Ils peuvent aussi faire un autre choix.

Certains adultes s'organisent et fonctionnent différemment pour leur suivi médical. Ils fixent eux-mêmes des rendez-vous avec des spécialistes (pneumologue, cardiologue, médecin de rééducation, neurologue) qu'ils rencontrent régulièrement, une ou deux fois par an en général, lors de consultations distinctes. Ces spécialistes, qui ne sont pas toujours au même endroit, communiquent entre eux par courrier/mail. Ceci permet d'avoir une plus grande liberté dans les prises rendez-vous et dans l'organisation de son temps, et les patients n'y voient que des avantages.

Les pluridisciplinaires de leur enfance ne sont plus adaptées. Soit il faut revoir leur déroulement, soit une autre organisation se met en place. Les téléconsultations sont aussi à privilégier.

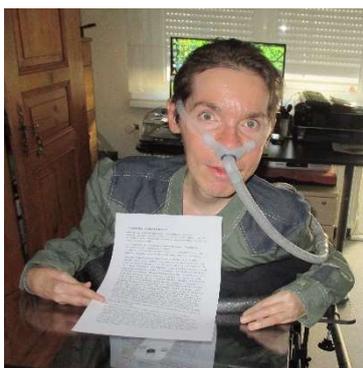
.../

## Témoignage de Guillaume

**Guillaume - 39 ans – Strasbourg - Vit au domicile de ses parents avec des auxiliaires de vie**

A la fin d'un texte que Guillaume a rédigé sur son expérience il écrit : « Même si cela peut paraître un peu cliché, j'aimerais conclure mon propos par une citation, celle du poète français [René Char](#) qui proclamait qu' « **Il n'y a que deux conduites avec la vie : Ou on la rêve ou on l'accomplit.** »

Cette phrase résonne de manière particulière à mes oreilles car j'estime que lorsqu'on est frappé par la maladie on doit trouver le bon compromis entre le rêve et la réalité. Ne faire qu'imaginer ce que l'on pourrait accomplir



de ne pas franchir. » sans jamais rien concrétiser, espérer réaliser des choses totalement hors de notre portée en raison de notre handicap, et agir uniquement en fonction de son bon plaisir en faisant totalement abstraction de nos limites physiques sont certainement les deux écueils à éviter pour vivre heureux sans se mettre en danger. On peut donc rêver pour s'évader de notre quotidien parfois pesant et à la fois s'accomplir comme individu dans l'existence en se montrant actif tout en respectant les « lignes rouges » que notre corps nous impose

.../

## Témoignage de Kevin

**Kevin Le Hegarat – 30 ans – Bretagne - Vit en foyer - Auteur du livre « Etre là et heureux » juillet 2020 - 229 pages.**

A travers les trois grandes parties de son livre autobiographique « Positiver, Réaliser ses rêves, et S'investir » Kevin, qui est un amoureux de la vie malgré sa maladie, nous fait vivre de l'intérieur l'expérience de la dystrophie musculaire de Duchenne, dans son cheminement, ses grandes étapes souvent cruelles, et aussi les petits détails de sa vie quotidienne et ses façons à lui de trouver des solutions et de positiver, encore et toujours. Il montre comment il a pu au fil du temps réaliser ses objectifs, ses rêves, en se mettant aussi au service des autres.



Quelques lignes de son livre sur le thème de la douleur : « Pour moi, le coucher n'est pas le meilleur moment de la journée. Même quand je suis dans mon lit, tranquille, je regarde jusque tard la télévision parce que je sais que la nuit, le sommeil ne vient pas toujours mais la douleur en revanche, elle, est présente.

La douleur, je dois faire avec elle, et au quotidien. Tous les jours ne se ressemblent pas, mais j'ai souvent des douleurs dans les membres, dans les articulations, dans les muscles, dans les os... Ce sont parfois des douleurs dues à la maladie, mais ce sont aussi des douleurs causées par mon immobilité, qui fragilise mes muscles et mes os. ....

Je passe parfois des nuits blanches tant les douleurs articulaires s'imposent au point de m'empêcher de dormir »

.../

## Témoignage de Sébastien

**Sébastien - 23 ans - Ingénieur - en co-location - Languedoc-Roussillon**

"Cela fait trois ans que je travaille chez Sopra Steria, en tant que développeur et étudie le besoin client, dans le cadre de ma formation d'ingénieur généraliste, spécialité génie industriel et numérique. J'ai eu la chance d'obtenir des aides à l'aménagement de mon poste de travail et d'avoir des auxiliaires de vie, financés par le travail, qui m'ont accompagné du matin jusqu'au soir. Maintenant que ma formation est terminée,



je souhaite voler de mes propres ailes, et mettre à notre profit ce que j'ai appris durant ces 3 dernières années de travail et ce que l'on apprend dans une école d'ingénieur. Je souhaite entreprendre des projets innovants, qui permettent d'améliorer notre confort de vie et de surtout, gagner ou de reprendre l'autonomie que l'on perd chaque jour, dans le corps d'un Duchenne !"

.../

## Témoignage Benoit

### Benoît âgé de 39 ans vit dans un logement proche de ses parents



Le quotidien d'un jeune adulte atteint de myopathie de Duchenne. Il a vécu avec sa famille (sœur et parents) durant 25 années dans la maison familiale. Il est aujourd'hui tétraplégique, trachéotomisé-ventilé 24h/24. Ses aides humaines 24h/24 l'accompagnent jour et nuit.

Le choix d'un logement indépendant fut nécessaire pour tous. La maladie ne peut imposer ses lois et ses contraintes. Chacun doit pouvoir s'épanouir et non subir...

Benoît a découvert une nouvelle vie, avec ses choix, ses envies exprimées et tout naturellement sa vie a pris un autre sens. Le quotidien s'est mis en place tout doucement, Benoît a dû apprendre à vivre avec du personnel et il faut dire qu'avoir

une présence constante demande une sacrée humilité. Lorsqu'on dépend totalement de l'autre c'est une leçon de vie quotidienne permanente.

Nous avons découvert la force et l'élégance de notre Benoît sachant s'adapter à la personnalité de chaque auxiliaire de vie, chaque aide-soignante, chaque kiné, chaque infirmière.

Un grand bonhomme riche de curiosité, s'intéressant à tout : le sport, la musique, la politique, l'actualité, le lien fort avec sa famille, ses amis. Grâce au digital, Benoît joue, lit, échange avec tous et ne manque pas de nous éclairer sur certains sujets si besoin.

Cette organisation demande une grande vigilance, car avoir un service prestataire 24h/24 n'est pas toujours de tout repos. Il arrive que des absences mettent en péril le planning et nous la famille devons suppléer à ces manques, d'où la vigilance...

Mais cette indépendance est très positive et redonne le vrai sens de la vie, même si malgré tout nos cœurs meurtris de parents restent une garde rapprochée l'air de rien...

.../

## Bibliographie

- **Adult life with Duchenne muscular dystrophy**, Observations among an emerging and unforeseen patient population *Pediatric Rehabilitation*, January 2005; 8(1): 17–28 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15799132/>
- **Care for a novel group of patients: Adults with DMD. Scope of the problem and need for care recommendations.** ENMC Workshop Adults with DMD Number 206 – May 2014 <https://www.enmc.org/download/adults-with-dmd/>
- **Site de l'Association Pathfinders, Association d'adultes Duchenne au Royaume Uni** <https://www.pathfindersalliance.org.uk/>
- **Communiqué de presse Duchenne Day WDO 7 septembre 2021** <https://www.worldduchennday.org/world-duchenne-awareness-day-highlights-a-year-round-effort-to-improve-adult-life-in-duchenne/>

### Livres autobiographiques :

- « **Je m'appelle Antoine et j'ai des projets plein la tête** », roman autobiographique d'Antoine Durand, Carnets du Nord, 2016  
Blog : <http://depasser-son-handicap.fr/>
- « **Être là et heureux** », de Kevin Le Hégarat, août 2020. Pour se procurer le livre : [fabricelehegarat@orange.fr](mailto:fabricelehegarat@orange.fr)
- **Francis Renault : Poèmes. Trois ouvrages : 1. Les ailes de sable 2. Paroles sans musique ? 3. Cette fois-ci**

.../

AFM-Téléthon - Groupe d'intérêt Duchenne et Becker  
Mail : [duchennebecker@afm-telethon.fr](mailto:duchennebecker@afm-telethon.fr)

FaceBook : <http://facebook.com/groupepedmdb>  
Blog : <https://dmdb.afm-telethon.fr/>

..../