



Paroles de proches

Mieux comprendre
la myopathie de Duchenne pour
mieux accompagner votre enfant

Pr Isabelle Desguerre, Sarah Poncet



INTRODUCTION

- L'annonce d'une maladie aussi grave que la myopathie de Duchenne est un bouleversement dans la vie des parents de l'enfant. Des questions immédiates surgissent (pourquoi, comment, la génétique, le pronostic...), d'autres apparaissent avec le temps et sont liées au futur mais aussi à la vie quotidienne simplement.
- L'accompagnement à toutes les étapes de cette maladie par des professionnels au sein d'un centre de référence labellisé est indispensable. Ce guide ne donne pas toutes les réponses mais un regard croisé psychologue et neuropédiatre sur la maladie de votre enfant. Il essaie de mettre des mots simples mais précis sur vos questions et d'y répondre au mieux.
- Il est un outil pour ouvrir la discussion avec l'équipe qui suit votre enfant, les membres de votre famille et votre entourage proche. Il n'est pas exhaustif et sera enrichi par votre propre expérience. Les réponses évoluent avec le temps et les progrès de la recherche ces vingt dernières années. Toutefois, il ne faut jamais perdre de vue l'intérêt premier de l'enfant et sa qualité de vie au quotidien.

Pr Isabelle Desguerre


SOMMAIRE

Page

- 5** **L'annonce diagnostique : quand tout bascule**
- 6** **Parole 1 :** On nous parle de myopathie, mais qu'est-ce que c'est réellement ? En quoi est-ce une maladie particulière ? Quelle est la différence avec une dystrophie musculaire ?
- 7** **Parole 2 :** Le neuropédiatre vient de nous annoncer que notre fils a une myopathie de Duchenne, nous sommes sous le choc, nous n'arrivons pas à y croire...
- 9** **Parole 3 :** Je ne sais pas comment le dire à mon fils, peut-être qu'il vaut mieux lui cacher pour l'instant ?
- 11** **Parole 4 :** Nous avons compris que c'est une maladie neurodégénérative, cela veut-il dire qu'il n'existe pas de traitement ?
- 12** **Parole 5 :** On nous dit que la dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie génétique, sommes-nous atteints nous aussi ?
- 13** **Parole 6 :** Ma femme est transmettrice, elle se sent très coupable et n'arrête pas de pleurer... Est-ce normal ? Comment puis-je l'aider ?
- 15** **Parole 7 :** Je ne sais pas si je dois le dire à ses sœurs, elles sont encore si jeunes...

Page

- 17** **Les signes de la maladie : reconnaître et comprendre cette myopathie**
- 18** **Parole 8 :** Je comprends mieux maintenant pourquoi Théo avait du mal à marcher, pourquoi il tombait beaucoup quand il était petit... J'ai peut-être été trop exigeante avec lui...
- 19** **Parole 9 :** Nous pensons que cette maladie ne touchait que les muscles, pourquoi les médecins évoquent-ils d'autres problèmes ?
- 20** **Parole 10 :** Que devons-nous surveiller chez notre fils ? Qu'est-ce qui doit nous inquiéter ?

- 
- 21 **Parole 11 :** J'ai l'impression que Mehdi s'essouffle de plus en plus, est-ce normal ?
- 22 **Parole 12 :** Je sens que mon fils a du mal à se concentrer, la maîtresse me dit qu'il a du mal à apprendre à lire ; j'ai lu que ça pouvait être lié à sa myopathie, pourquoi ?
- 23 **Parole 13 :** Pourquoi Lorenzo est-il si maigre alors qu'il mange ?

Page

25 **Vivre avec la maladie au quotidien**

- 26 **Parole 14 :** Louis veut tellement faire comme ses copains, mais je vois bien qu'il n'y arrive pas toujours, comment puis-je l'aider ?
- 27 **Parole 15 :** J'ai tout le temps peur que mon fils tombe, j'ai tendance à le surprotéger pour éviter qu'il se fasse mal.
- 28 **Parole 16 :** Peut-on continuer à faire des visites en famille ? À voyager ?
- 29 **Parole 17 :** Le médecin nous a prescrit un fauteuil roulant, mais je trouve que c'est trop tôt...
- 31 **Parole 18 :** Hugo est en train de perdre la marche, je ne sais pas comment en parler avec lui...
- 33 **Parole 19 :** Le médecin nous a prescrit un bilan neuropsychologique, qu'est-ce que c'est ? En quoi est-ce utile ?
- 35 **Parole 20 :** Mon fils ne veut plus aller chez le kiné, je sens qu'il en a marre de faire tous ces efforts...
- 37 **Parole 21 :** Ilan est agité, il fait beaucoup de colères, je l'ai aussi surpris en train de pleurer seul dans sa chambre, est-ce normal ?
- 38 **Parole 22 :** Mon fils s'est cassé le poignet, on doit lui poser des broches, peut-il se faire opérer ? Y a-t-il un risque avec l'anesthésie ?

L'avenir : se préparer pour mieux faire face

Parole 23 : J'ai lu que la recherche avançait, on entend parler de thérapie génique, cela lui permettra t-il de le soigner ?

Parole 24 : Connaissez-vous des garçons avec la même maladie qui ont fait des études ?

Parole 25 : Le médecin nous parle de plus en plus de "transition", que nous devons penser à aller consulter un neurologue adulte mais cela m'inquiète de changer d'équipe...

Parole 26 : Maintenant que mon fils a passé 20 ans, j'ai peur, je pense beaucoup à la mort ; c'est comme si un compte à rebours s'était déclenché, et quand je pense à ça, j'ai l'impression de condamner mon fils...

Parole 27 : J'ai besoin d'en parler avec des gens qui vivent la même chose que moi, qui me comprendront, à qui puis-je m'adresser ?

Parole 28 : Nous aimerions avoir un deuxième enfant avec mon mari, est-ce possible ? Existe-t-il un suivi ou un dépistage particulier ?

Auteurs

- Pr Isabelle Desguerres, MD, PhD

Chef de service de Neuropédiatrie

Responsable du CR Neuromusculaire Necker (GNMH)

Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris

- Sarah Poncet

Psychologue - Neuropsychologue

Service de Neurologie Pédiatrique

Hôpital Necker - Enfants Malades, Paris

Paroles de proches



**L'annonce diagnostique :
quand tout bascule**

Parole 1

“On nous parle de myopathie, mais qu’est-ce que c’est réellement ? En quoi est-ce une maladie particulière ? Quelle est la différence avec une dystrophie musculaire ?”

La réponse de la neuropédiatre

Myopathie veut simplement dire **maladie qui touche le muscle**. Il existe différentes formes de myopathies, qui touchent les enfants ou les adultes à des âges différents. La plupart sont d’origine génétique, c’est-à-dire héréditaires, transmises par les deux parents (récessive autosomique), par un des deux parents (dominante autosomique) ou par les mères (récessive liée à l’X).

Certaines myopathies sont dites **congénitales ou structurelles**, c’est-à-dire qu’il manque un composant de la structure musculaire qui gène la contraction des fibres musculaires et explique une faiblesse des muscles qui ne va pas s’aggraver avec le temps, mais plutôt s’améliorer durant l’enfance et avec l’âge.

Au contraire, **les dystrophies musculaires progressives** ne s’expriment pas dès la naissance mais elles débutent à des âges variés.

La maladie ne s’exprime que lorsque le muscle commence à être altéré par le défaut génétique. L’absence d’un composant du muscle va conduire à son altération progressive (remplacement du muscle par de la fibrose et de la graisse) avec perte de la force musculaire.



Parole 2

“Le neuropédiatre vient de nous annoncer que notre fils a une myopathie de Duchenne, nous sommes sous le choc, nous n’arrivons pas à y croire...”

La réponse de la psychologue

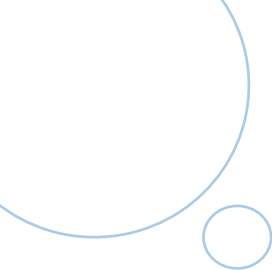
L’annonce d’une maladie grave, chronique, évolutive, est un événement traumatisant, qui fait effraction dans le psychisme individuel. Ce moment si particulier constitue une source de stress et d’angoisses difficiles à appréhender.

Tout ce qui vous entourait devient étranger, instable, chaotique ; les certitudes s’écroulent, les rêves s’éloignent, tout ce que vous aviez imaginé et souhaité pour votre enfant se trouve remis en question brutalement.

Face à ce type de choc, il est possible d’éprouver différents ressentis, propres à chacun, liés à votre histoire personnelle, votre caractère, votre cadre de vie. Une personne peut alors se murer dans le silence, une autre se réfugier dans le travail comme si rien n’était advenu, une troisième chercher de multiples informations sur les myopathies pour mieux les comprendre.

L’ensemble de ces manifestations traduit le fait que vous êtes, en tant qu’individus et couple parental, fortement malmenés. Il est souvent inconcevable d’entendre que son enfant puisse être atteint d’une telle maladie. Ce qui vous a poussé à consulter un neuropédiatre ne vous a sûrement pas fait envisager une telle pathologie, aussi le bouleversement qui s’en suit est-il inévitable.





Vous aurez besoin de temps pour faire face et vous adapter à cette nouvelle situation. Il faut accepter de traverser ces étapes tout en restant bienveillant vis-à-vis de soi ; ce n'est pas être faible qu'être affecté, effondré, abattu par cette annonce.

Une rencontre ou un suivi avec un psychologue permettra de mettre des mots sur ce que vous traversez actuellement tout en vous aidant à retrouver confiance et à parvenir à un nouvel équilibre.

À RETENIR

- L'annonce d'une myopathie est un événement potentiellement désorganisateur et traumatisant. De multiples ressources psychiques vont être mobilisées, entraînant diverses réactions, parfois difficiles à appréhender (dénier, tristesse, colère...). N'hésitez pas à parler de tout ceci avec le neuropédiatre qui saura vous orienter vers le psychologue attaché aux consultations neuromusculaires, professionnel dédié à votre écoute.

Parole 3

“Je ne sais pas comment le dire à mon fils, peut-être qu’il vaut mieux lui cacher pour l’instant ?”

La réponse de la psychologue

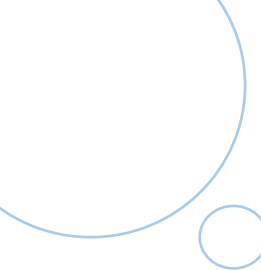
C’est une tâche délicate que de parler de la maladie de votre fils avec lui. Votre premier mouvement pourrait être de ne pas lui faire part de ce diagnostic, parce qu’il n’est qu’un enfant, parce qu’il est encore si petit, parce qu’il ne va pas comprendre. Il est légitime de vouloir le protéger en lui épargnant une douleur supplémentaire. Toutefois, lui cacher ce qui se passe risque de se révéler plus délétère pour lui et votre relation (sentiment d’exclusion, défiance, perte d’estime de soi...).

Votre fils est le premier concerné, il vit dans son corps cette myopathie, il en ressent sûrement les effets quotidiennement. Il se doute que quelque chose est là, que quelque chose est arrivé depuis que vous êtes allés voir ce “docteur des muscles”, il perçoit votre inquiétude et les changements d’attitude survenus par la suite. Les enfants sont très sensibles au non-verbal, à tous ces signes que les adultes laissent

filtrer du fait de leur malaise, et que eux décodent parfaitement : les regards, la posture, l’agitation, le stress, etc. Il est essentiel de mettre des mots sur tout ce que vous êtes en train de vivre, votre enfant a besoin de savoir et de comprendre ce qui se passe, pour ne pas se sentir exclu, différent, ou peu digne de reconnaissance.

Une fois que vous serez prêts, choisissez des mots simples, concrets, compréhensibles pour lui, qui ne seront





pas sources d'angoisses, ni associés à des représentations trop négatives. Lui aussi doit pouvoir s'approprier ce diagnostic, ces faits, leur donner du sens, construire des liens, théoriser, rationaliser.

N'allez pas au-devant de certains aspects, soyez honnêtes avec lui, sachez accueillir les questions qui pourraient émerger, dans l'instant ou dans l'après-coup, en respectant son propre rythme. L'écouter et l'entourer sont déjà beaucoup, cet échange sera nécessairement rassurant pour lui.

N'oubliez pas que vous pouvez faire appel aux professionnels (médecin, psychologue) qui suivent votre enfant si vous éprouvez de la difficulté dans cette démarche. Le médecin (pédiatre) peut expliquer au décours de la consultation en quelques mots simples la maladie et répondre aux questions que votre enfant a peut-être peur de vous poser pour ne pas vous faire de peine. Vous pouvez également avoir recours aux supports existants (brochures, livres, etc.).

À RETENIR

- Parler à votre enfant de sa maladie est difficile, mais fondamental. Il est le premier concerné. Prenez le temps d'accueillir cette annonce diagnostique avant de le faire. Sachez recevoir les affects et les questions qui émergeront. N'hésitez pas à faire appel à l'équipe qui vous suit pour une aide ponctuelle.

Parole 4

“Nous avons compris que c’est une maladie neurodégénérative, cela veut-il dire qu’il n’existe pas de traitement ?”

La réponse de la neuropédiatre

La myopathie de Duchenne est une **dystrophie musculaire progressive**, ce qui veut dire que le muscle s’abîme progressivement. Il est remplacé par de la fibrose et de la graisse. Ceci conduit à une diminution de la force musculaire et donc à une perte de fonction (monter des escaliers, marcher, se relever dans son lit) et à un enraidissement de certaines articulations (rétractions) qui font marcher sur la pointe des pieds ou rendent difficile la position debout.

Il n’y a pas de traitement curatif qui remplace la protéine qui manque (la dystrophine) dans le muscle, à ce jour, mais de nombreuses recherches sont en cours. Toutefois, une prise en charge adaptée permet de ralentir l’évolution de la maladie et d’entretenir les muscles (massages, kinésithérapie motrice, balnéothérapie, attelles

de nuit pour empêcher les rétractions). Certains médicaments comme la cortisone ralentissent un peu la maladie et peuvent être prescrits à certains âges par votre médecin de centre de référence pour la prise en charge des maladies neuromusculaires.

Ce qui est important, c’est que votre enfant soit suivi régulièrement par une équipe multidisciplinaire selon ses besoins, dans un centre de référence identifié pour cette maladie. Des adaptations seront proposées par les médecins, les ergothérapeutes et un suivi cardiologique et respiratoire sera mis en place pour dépister les complications. C’est cette prise en charge qui a permis aux enfants atteints de myopathie de Duchenne de devenir des adultes actuellement, avec un projet scolaire, puis professionnel.

À RETENIR

- La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une maladie progressive avec perte de la fonction motrice qui nécessite une prise en charge précoce et multidisciplinaire et un suivi dans un centre de référence.

Parole 5

“On nous dit que la dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie génétique, sommes-nous atteints nous aussi ?”

La réponse de la neuropédiatre

La myopathie de Duchenne est en effet une **maladie génétique** qui est liée à une mutation dans le gène de la dystrophine. Cette mutation empêche la fabrication d'une protéine qui est normalement présente dans tous les muscles, la dystrophine, qui sert à la contraction musculaire et à la régénération du muscle. L'absence de dystrophine rend le muscle plus fragile et vulnérable. Il s'abîme progressivement, c'est le phénomène de dystrophie musculaire où le muscle est remplacé progressivement par de la fibrose et de la graisse.

Le gène de la dystrophine est très grand, porté par le chromosome X. Ce chromosome X existe en double chez

les filles (XX) et en simple exemplaire chez les garçons (XY). C'est pourquoi cette maladie ne touche que les garçons qui n'ont qu'un exemplaire du chromosome X muté alors que les filles ont deux chromosomes X, leur permettant de compenser avec le chromosome X qui ne porte pas la mutation.

Cette maladie ne touche donc que les garçons (XY) et la mutation sur le chromosome X peut être héritée de la maman qui est alors porteuse de la mutation mais pas malade (le père a donné le chromosome Y). Il est indispensable de consulter un généticien pour avoir un conseil génétique précis sur votre situation.

À RETENIR

- La myopathie de Duchenne est une maladie génétique qui touche les garçons. Il est indispensable d'avoir un conseil génétique pour connaître le statut de la maman et son risque d'être transmettrice de la maladie en vue de projet parental futur.

Parole 6

"Ma femme est transmettrice, elle se sent très coupable et n'arrête pas de pleurer... Est-ce normal ? Comment puis-je l'aider ?"

La réponse de la psychologue

Ce sentiment de culpabilité parentale est normal, lié à ce que vous vivez actuellement : culpabilité que votre enfant soit malade, culpabilité de ne pas l'avoir protégé pour lui épargner cette maladie, culpabilité de vous sentir injustement en bonne santé, culpabilité en regard de votre impuissance, etc. Il est lié à l'effroi et au traumatisme de l'annonce diagnostique.


Ce que votre femme ressent probablement témoigne d'une situation paradoxale : comment être porteur sans être malade, comment être touchée soi-même sans avoir de preuve tangible hormis ce résultat génétique qui n'a finalement aucune réalité physique ou matérielle. De nouveau, les questionnements qui surviennent sont légitimes, comment peut-on transmettre "ça" ?

Le caractère génétique de cette maladie vous fragilise et vous menace profondément, pas uniquement votre femme mais tous les deux en tant que

parents, ainsi que votre entourage, votre généalogie. La filiation est touchée, et ceci vous amènera sûrement à questionner ce qu'est la transmission (biologique, familiale, psychique) et l'identité (personnelle, sociale, appartenance familiale), dans une profonde quête de sens : *"d'où ça vient ?"*. La culpabilité permet d'atténuer, dans une certaine mesure, le choc et l'effroi éprouvés, de lutter contre l'angoisse.

C'est un passage nécessaire bien que douloureux, qui pourra peut-être vous





amener à un nouvel état, plus actif, plus conscient. Cela implique de respecter ce temps de sidération, de déni, d'angoisses, pour tenter ultérieurement de moins le subir ; un accompagnement peut s'avérer nécessaire par un psychologue. Vous pouvez également, par votre présence et votre affection, rassurer votre femme et contenir dans une certaine mesure sa détresse.

Le travail de la maladie vise à modifier ce chaos pour en contrer les effets désorganisateurs. On pourra ensuite nommer la maladie, la désigner, l'objectiver, c'est quelque chose qui n'est pas soi. Cette élaboration, cette appropriation psychique permet de l'intégrer sans qu'elle prenne toute la place, en retrouvant un sentiment d'identité.

À RETENIR

- La culpabilité est amplifiée par la génétique. C'est un sentiment légitime et normal, qui doit pouvoir être accueilli et travaillé en respectant une certaine temporalité. Ce rôle protecteur vous permettra de trouver de nouveaux repères identitaires.

Parole 7

"Je ne sais pas si je dois le dire à ses sœurs, elles sont encore si jeunes..."

La réponse de la psychologue

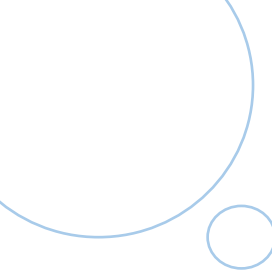
Parler à vos proches est une étape difficile, tout comme l'annonce à votre fils a pu l'être. Cela ne doit pas être précipité mais nécessite de votre part ainsi que de votre conjoint un temps d'acceptation et de réflexion préalable. Vous avez besoin d'y voir plus clair, de vous familiariser avec ce qui vous a été dit par le neuropédiatre, de mieux en saisir les enjeux.

Quand vous serez prêts, il est souhaitable que vous puissiez vous adresser dans un premier temps à vos autres enfants, honnêtement. De nouveau, il s'agit d'éviter qu'ils se sentent mis de côté ou qu'ils perdent confiance en vous. Les enfants sont surprenants, souvent plus courageux et pragmatiques qu'on ne le pense ; vous pourrez être dérouterés de les voir accepter si évidemment cette nouvelle situation, la maladie faisant pour eux simplement partie de la vie, ne changeant en rien les relations familiales. Ils auront sûrement besoin de comprendre, posant des questions précises ou complexes,

réfléchissant au pourquoi de cette maladie, pour tenter eux-mêmes de donner du sens à ce bouleversement actuel.

Certains enfants peuvent ainsi se sentir responsables de ce qui arrive à leur frère, parce qu'à un moment donné une rivalité voire une jalousie s'est trop fortement manifestée ; d'autres sont encore dans la pensée magique, élaborant des raisonnements farfelus ou simplistes. L'écoute et le dialogue paraissent ainsi essentiels pour éviter l'ignorance, la culpabilité et l'angoisse.





Des modifications peuvent toutefois survenir, selon leur âge, le moment où le diagnostic est posé, les symptômes de leur frère ; vous devez être vigilants à ce qui pourrait émerger (questions, comportements inhabituels, troubles du sommeil, agitation, etc.) afin de les entourer et de les rassurer au maximum. Le médecin qui suit votre fils peut aussi les voir pour leur expliquer la maladie de leur frère. C'est un pédiatre, il saura trouver les mots pour le dire.

Mes parents ? J'ai peur de leur faire de la peine...

Concernant les autres membres de la famille, l'annonce peut s'avérer d'autant plus douloureuse du fait du caractère génétique de la myopathie de Duchenne.

Tout le monde peut se sentir concerné, vous devez expliquer la maladie de votre fils, le caractère héréditaire et donc le fait que d'autres

membres de la famille sont concernés : chez les femmes à risque d'être transmettrices, leur fils risque d'être atteint de la même maladie.

C'est une tâche délicate et pénible qui peut vous donner l'impression d'avoir une responsabilité accrue dans ce qui survient, d'être un oiseau de mauvais augure, renforçant par là-même le sentiment de culpabilité. Cela peut néanmoins être l'occasion de ré-envisager son histoire personnelle, de s'inscrire de nouveau dans une généalogie.

Vous pouvez bénéficier de l'aide du centre de référence des maladies neuromusculaires qui vous suit à tout moment dans cette démarche et proposer simplement aux membres de votre famille (sœurs et mère) de venir en conseil génétique pour connaître leur statut.

Paroles de proches



Les signes de la maladie :
reconnaître et comprendre
cette myopathie

Parole 8

“Je comprends mieux maintenant pourquoi Théo avait du mal à marcher, pourquoi il tombait beaucoup quand il était petit... J’ai peut-être été trop exigeante avec lui...”

La réponse de la neuropédiatre

La myopathie de Duchenne est trompeuse au début. Votre enfant est fatigable, il a du mal à courir, à monter les escaliers, se fatigue plus vite et tombe facilement. Chez un enfant jeune, le début est insidieux et le problème musculaire n’est pas évident à identifier. Seul un médecin spécialiste (neuropédiatre) va comprendre l’origine musculaire de ces difficultés à la marche et évoquer ce diagnostic.

Le dosage des enzymes musculaires, créatine kinases (CK) qui sont très augmentées va confirmer cette suspicion diagnostique et conduire à réaliser des examens complémentaires qui vont confirmer le diagnostic de DMD (biopsie musculaire, étude génétique). Il n’y a pas de retard au diagnostic, en général celui-ci ne peut être fait que lorsque des signes cliniques apparaissent et non à la naissance.

La réponse de la psychologue

Rien ne vous préparait à ce que votre garçon présente une dystrophie musculaire de Duchenne, aucune anticipation n’était possible, malgré certains signes qui ont pu être minimisés ou mis de côté par vous-mêmes ou votre entourage, tant personnel que médical parfois. Ce pressentiment vous a sûrement conduit à consulter un spécialiste, quelqu’un qui a su entendre vos craintes, conduisant certes à ce que ce diagnostic soit posé mais surtout à sortir de l’ignorance, à lever le doute.

Repenser au passé, laisser advenir des images “d’avant” sous le prisme de la myopathie, ne doit pas être appréhendé du côté du regret, pour éviter qu’il ne renforce une culpabilité déjà souvent manifeste ou des affects trop douloureux. Cette démarche peut s’inscrire en revanche dans une quête de sens ; faire des liens, élaborer des récits, s’attacher à des représentations sont autant de manières d’objectiver la maladie et de se l’approprier.

Parole 9

“Nous pensions que cette maladie ne touchait que les muscles, pourquoi les médecins évoquent-ils d’autres problèmes ?”

La réponse de la neuropédiatre

La myopathie touche tous les muscles à des degrés différents et selon l’âge. Les muscles respiratoires et cardiaques peuvent être atteints plus tardivement, c’est pour cette raison qu’une **surveillance cardiaque** (échographie cardiaque) et de la **fonction respiratoire** (épreuves fonctionnelles respiratoires : EFR) est réalisée régulièrement.

La fréquence de cette surveillance sera organisée par le médecin du centre référent qui connaît bien cette maladie. Il proposera alors une prise en charge,

médicamenteuse et rééducative, adaptée aux besoins de votre enfant.



Parole 10

“Que devons-nous surveiller chez notre fils ? Qu’est-ce qui doit nous inquiéter ?”

La réponse de la neuropédiatre

Vous ne devez pas vous inquiéter à l’avance en cherchant à dépister des complications. Le suivi régulier tous les 6 mois par le médecin du centre permettra d’anticiper les situations à risque et d’adapter les prises en charge au fur et à mesure.

Votre enfant doit pouvoir jouer, avoir une scolarité et une vie sociale comme les autres enfants.

Les précautions à prendre en cas de chutes, d’anesthésie générale, d’infections respiratoires vous seront indiquées par le médecin.

Il vous remettra une carte d’information pour les médecins qui auraient à prendre en charge votre enfant ainsi qu’un moyen de contacter le centre de référence à tout moment.



Parole 11

“J’ai l’impression que Mehdi s’essouffle de plus en plus, est-ce normal ?”

La réponse de la neuropédiatre

Les muscles respiratoires sont affaiblis à 15 ans et une insuffisance respiratoire peut s’installer.

Le premier signe est souvent une difficulté à tousser, des infections respiratoires qui traînent ou des troubles du sommeil. **Tous ces signes doivent être signalés à votre médecin** qui suit la fonction respiratoire avec les EFR régulièrement. Si nécessaire, une rééducation respiratoire avec un kinésithérapeute et un appareil (relaxateur de pression ou BIRD) sera mise en place.

En cas de gêne respiratoire dans le sommeil, après un contrôle par enre-

gistrement de son oxygénation dans le sommeil, une aide respiratoire sera proposée avec une ventilation non invasive par masque qui pourra être faite à la maison.



Parole 12

“Je sens que mon fils a du mal à se concentrer, la maîtresse me dit qu’il a du mal à apprendre à lire ; j’ai lu que ça pouvait être lié à sa myopathie, pourquoi ?”

La réponse de la neuropédiatre et de la psychologue

La myopathie de Duchenne peut être associée dans 60 % des cas environ à des **difficultés d’apprentissage** qui se précisent souvent vers l’âge de 6 ans. Les troubles cognitifs existant dans la dystrophie musculaire de Duchenne ne touchent pas tous les enfants, cela dépend de l’expression de la dystrophine dans le cerveau et le cervelet et de la localisation de la mutation dans le gène de la dystrophine.

Ces difficultés neuropsychologiques vont de la déficience intellectuelle modérée à des difficultés spécifiques d’apprentissage (dyslexie, dysgraphie, dyscalculie), en passant par des troubles du langage (oral et écrit), de la mémoire, de l’attention avec ou sans hyperactivité ; certains garçons présentent également des troubles de la communication et des interactions sociales.

Si vous-mêmes ou l’enseignant constatez certaines difficultés (acquisition du langage, apprentissage de la lecture, difficultés de raisonnement, faible

concentration, lenteur, fatigabilité...), il est alors nécessaire de solliciter le médecin responsable du suivi neuromusculaire de votre garçon. Il discutera de ces aspects avec vous et vous orientera vers un neuropsychologue selon ses observations cliniques, afin qu’un bilan complet des compétences de votre enfant soit réalisé. L’idée est d’identifier ces troubles et d’en limiter l’impact, en proposant des aménagements scolaires en premier lieu (PPS, AVS, etc.) associés à une éventuelle prise en charge spécifique (rééducation orthophonique, ergothérapie, suivi psychologique, traitement psychostimulant, etc.).



Parole 13

“Pourquoi Lorenzo est-il si maigre alors qu’il mange ?”

La réponse de la neuropédiatre

Le suivi de la courbe staturo-pondérale et de la croissance de votre enfant est indispensable. Soit sa courbe est régulière, sans cassure, avec un enfant “maigre” car sa masse musculaire, du fait de sa maladie, est réduite, et il n’y a dans ce cas pas d’inquiétude à avoir.

Soit il est amaigri, sa courbe staturo-pondérale est mauvaise ou ralentie (il existe des courbes spécifiques pour les enfants Duchenne), il faut alors faire un bilan plus approfondi : évaluation par une diététicienne de ses apports caloriques, vérifier s’il mange bien à la cantine, voir s’il ne se fatigue pas lorsqu’il mange (repas trop longs, difficultés à mastiquer, à déglutir). Dans ce cas, des compléments alimentaires seront proposés, ainsi que des adaptations de son alimentation (petits morceaux, mixés, enrichissement).

L’autre hypothèse est un problème respiratoire avec un mauvais sommeil (réveils fréquents, difficultés au réveil matinal, maux de tête, somnolence diurne) qui conduit à une fatigue dans la journée et un amaigrissement. Il faut alors réaliser un enregistrement nocturne (polysomnographie, saturation nocturne) pour voir s’il n’est pas nécessaire de mettre en place un support ventilatoire nocturne (VNI).



Paroles de proches



**Vivre avec la maladie
au quotidien**

Parole 14

“Louis veut tellement faire comme ses copains, mais je vois bien qu’il n’y arrive pas toujours, comment puis-je l’aider ?”

La réponse de la psychologue

On vous a annoncé, depuis un temps plus ou moins long, ce diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne. Vous avez pu en parler avec votre garçon, lui expliquer pour une part ce que c’était et ce que cela signifiait. Il doit lui-même se familiariser et intégrer cette nouvelle donnée, nous avons vu que cela prenait du temps car ses capacités d’élaboration et de représentation sont différentes des vôtres. Selon son âge et les symptômes physiques qu’il présente, il appréhende plus ou moins “évidemment” la maladie et les changements induits ; il n’est peut-être tout simplement pas encore possible pour lui de saisir réellement les limitations que cela implique, surtout s’il ne les ressent pas encore lui-même concrètement.

Faire comme ses copains, courir, jouer au ballon, faire du toboggan, ces activités sont essentielles pour lui, en tant que partage et identification, intégration dans un groupe de pairs. Ces comportements peuvent témoigner aussi des ressources psychiques mobilisées à ce moment précis par votre enfant ; “faire comme les autres” peut vous donner l’impression qu’il n’a

pas compris ce que vous lui avez dit mais relèverait en réalité des défenses employées (déli protecteur) pour intégrer la maladie, s’y adapter activement à sa façon.

Vous devez **rester vigilant** pour éviter qu’il ne se mette en danger, mais si possible, lui laisser une éventuelle marge de manœuvre, respecter là où il en est actuellement ; il a peut-être besoin d’éprouver par lui-même, dans son corps, ces limitations, de se confronter à cette réalité pour retrouver un sentiment de continuité. Insister trop lourdement ou le limiter de façon rigide en lui interdisant telle activité risquerait de cristalliser ces éléments négatifs. Par ce biais, il parviendra à devenir plus actif, à développer une nouvelle autonomie.

Enfin, **il est primordial de parler avec lui**, de mettre des mots sur ce qui se passe, sur ce qu’il peut éprouver. Les échanges avec l’enfant le réconfortent et lui redonnent confiance en lui. Cela lui permettra de s’affirmer authentiquement et de se différencier sereinement d’autrui, et ce malgré ou grâce à la maladie.

Parole 15

“J’ai tout le temps peur que mon fils tombe, j’ai tendance à le surprotéger pour éviter qu’il se fasse mal...”

La réponse de la psychologue

Accepter la maladie, vivre avec au quotidien vous demande un véritable travail psychique qui tend à vous permettre de vous y adapter progressivement, parents et enfants. Cela ne fera pas disparaître les peurs et les inquiétudes, mais devrait vous faire renouer avec un certain degré de maîtrise et de liberté.

De même, nous avons vu que la culpabilité était normale et fréquente, vous aidant à contrer les effets désorganisateur de l’annonce diagnostique. Toutefois, dans ses effets néfastes, elle risque de limiter cette démarche d’autonomisation, notamment pour votre fils.

Ne pas pouvoir le soulager ou lui éviter la myopathie peut vous amener à le surveiller, pour désormais être capable de le protéger adéquatement. Vous pouvez également concevoir qu’il est de votre devoir et de votre responsabilité d’épargner toute souffrance supplémentaire à votre garçon, qu’elle soit physique (une chute, par exemple) ou psychologique (une déception ou de la tristesse).

Il est difficile de ne pas tout percevoir sous le prisme du négatif, de la maladie ou de la douleur.

Vous devez éviter de vous enfermer dans de trop nombreuses anticipations anxieuses (*et s’il tombe, est-ce que cela va aggraver sa myopathie ? Et s’il va à cet anniversaire, cela ne va-t-il pas trop le fatiguer ?*) et préserver votre enfant de craintes parfois irraisonnées. Il fera par lui-même ses expériences, y compris celle de la maladie ; essayez de ne pas interférer avec celles-ci dans la mesure où elles ne le mettent pas en danger.

Il ne s’agit pas de nier ou de négliger certains symptômes ou certaines limitations, mais il faut éviter de faire ou penser à sa place. Faire confiance et lâcher prise sont souvent plus appropriés et efficaces à long terme. S’il est limité dans une activité, il faut lui proposer une autre activité positive pour lui qui lui permettra de faire des projets ou proposer une participation de ses amis pour suppléer à sa difficulté.

Parole 16

*“Peut-on continuer à faire des visites en famille ?
À voyager ?”*

La réponse de la neuropédiatre

La myopathie, si elle diminue l'autonomie motrice de votre enfant, ne l'empêche pas d'avoir des projets, une vie sociale, des amis et une place dans la famille élargie. Il n'y a pas de contre-indications médicales à voyager, même à l'étranger. Des aménagements peuvent être proposés ainsi que

des conseils médicaux ou des précautions simples pour que ces projets de voyages soient réalisables. Il ne faut pas s'interdire à l'avance ces projets, mais en discuter avec l'équipe médicale et paramédicale (ergothérapeute, kinésithérapeute) pour les réaliser en toute sécurité et sérénité.

La réponse de la psychologue

Il est important de continuer à faire des projets si vous en avez l'envie, de vous inscrire tous ensemble dans une dynamique active. La myopathie ne doit pas tout recouvrir et conditionner. Vous aurez certes à anticiper et aménager plus que d'ordinaire vos déplacements, vos voyages, vos sorties, afin d'éviter toute complication ou stress inutile.

Prenez avis et conseil auprès du neuropédiatre référent de votre enfant, informez-le de ce projet et respectez les précautions qu'il vous transmettra. Une fois ces quelques principes observés et d'éventuelles craintes dépassées, vous serez ravis de renouer avec vos activités préférées, de continuer

à partager une vie de famille riche et épanouissante. Le bien-être que vous en retirerez participera d'autant plus à votre équilibre, personnel et familial. Écoutez-vous et autorisez-vous à sortir (un peu) des sentiers battus, ou du moins des représentations associées habituellement à la maladie.



Parole 17

“Le médecin nous a prescrit un fauteuil roulant, mais je trouve que c’est trop tôt...”

La réponse de la neuropédiatre

La prescription d’un fauteuil roulant est un acte médical, mais aussi **le révélateur que votre enfant a besoin de ce support.**

Il ne doit pas être imposé, mais proposé pour les trajets longs et fatigants au début, comme un moyen de garder de l’autonomie pour participer aux activités de la famille ou de l’école. Il doit être adapté en taille, confortable, et choisi avec un ergothérapeute pour convenir aux besoins de votre enfant à un moment donné. Cette prescription

sera différente s’il s’agit d’un fauteuil manuel d’appoint simple, pliant, utilisable pour les longs trajets ou d’un fauteuil électrique qui témoigne d’un besoin plus important pour votre enfant avec une autonomie de déplacement qui s’est fortement réduite.


L’utilisation d’un fauteuil ne va pas précipiter la perte de la marche ou aggraver sa maladie en le rendant “paresseux”. C’est à votre enfant de choisir si c’est le bon moment en dehors de l’indication médicale.

La réponse de la psychologue

Le fauteuil roulant est une aide technique qui peut être difficile à accepter, car il vient signifier clairement aux yeux de tous : mon enfant est handicapé. Il est également étroitement associé à la perte de la marche, qui est une étape inéluctable et difficile dans l’évolution de la myopathie de Duchenne.

Le fauteuil sera proposé par le neuropédiatre pour prévenir, compenser et





soulager certaines difficultés éprouvées par votre fils, notamment s'il chute beaucoup, si son périmètre de marche se limite de plus en plus, s'il en vient à réduire ses activités.

Une évaluation clinique sera réalisée par **l'équipe pluridisciplinaire** (médecin, ergothérapeute, technicien d'insertion) pour déterminer les besoins et les attentes que vous et votre enfant pouvez avoir, pour déterminer quel type de fauteuil sera nécessaire.

L'objectif principal vise à redonner une motricité et une mobilité personnelle à votre garçon, et donc de lui permettre de retrouver de l'autonomie.

Le fauteuil symbolise alors l'indépendance mais aussi la stigmatisation, deux représentations contradictoires parfois difficiles à faire coexister.

Grâce à une collaboration étroite et un accompagnement singulier avec les professionnels investis dans la prise en charge de votre fils, vous parviendrez à surmonter ce choc initial pour investir de nouveau l'avenir.

Parole 18

“Hugo est en train de perdre la marche, je ne sais pas comment en parler avec lui...”

La réponse de la neuropédiatre

L'âge de la perte de la marche est variable chez les enfants Duchenne (7-13 ans en moyenne). **Elle est généralement progressive** avec des chutes fréquentes, une limitation de périmètre de marche qui sera anticipée par le suivi médical et les évaluations motrices réalisées (6 minutes de marche, MFM ou *motor function measure*, *testing* musculaire et examen clinique).

Elle survient parfois brutalement au décours d'une chute, d'une fracture osseuse ou d'une maladie. Souvent l'enfant commence à refuser de sortir en récréation, de bouger comme

d'habitude. Il limite ses déplacements, même minimes car il sent que sa force a diminué. Si cet événement est pour vous un choc, il faut savoir que lui l'a déjà pressenti.



La réponse de la psychologue

Le caractère évolutif, progressif et irrémédiable de la myopathie de Duchenne en constitue un des aspects les plus difficiles à appréhender et à surmonter. Cela nécessite de votre part à tous une adaptation permanente, constante, alors même que vous aviez déjà dépassé certaines étapes.

L'évolution de la faiblesse musculaire conduit à sa détérioration et son aggravation, avec à terme la perte de la marche. C'est une étape cruciale et douloureuse, qui réactive de la souffrance et de l'angoisse tout en impliquant de nécessaires remaniements psychiques.

Le vécu de la perte de la marche est comparable à un deuil ; votre garçon se trouve atteint encore plus concrètement dans ce qu'il est, il doit faire face à une image de soi modifiée voire altérée.

Il est important que vous soyez là pour lui dans ce moment, malgré votre propre douleur, que vous lui montriez qu'il peut compter sur vous. Le dialogue est aussi essentiel : réussir à parler de ce qui est en train d'advenir, sans trahir la réalité de ce qui se passe, sans éviter certaines questions ou problématiques.

Ce n'est qu'en identifiant et en reconnaissant ses limites que votre enfant pourra reprendre confiance en lui et reconnaître de nouvelles capacités d'agir et d'être, en dépit de cette perte.

Il s'agit d'éviter un repli sur soi, une inhibition, un désinvestissement du monde extérieur, de sa scolarité, ou la pérennisation de signes dépressifs. Une aide extérieure, soit par votre entourage soit par un professionnel, peut s'avérer nécessaire.



“Le médecin nous a prescrit un bilan neuropsychologique, qu'est-ce que c'est ? En quoi est-ce utile ?”

La réponse de la psychologue

Le bilan neuropsychologique est une **évaluation des fonctions cognitives**, qui peut être proposée à tous les âges. Il vise à repérer objectivement d'une part de possibles troubles cognitifs ayant de possibles répercussions au quotidien (scolarité, comportement, autonomie, etc.), mais aussi à identifier les forces sur lesquelles s'appuyer pour contrer le mieux possible ces difficultés spécifiques.

Ce bilan est effectué par un(e) psychologue spécialisé(e) en neuropsychologie, dans un cadre structuré et précis, et dure de 2 à 4 heures. Il explore le fonctionnement cognitif de l'enfant, à un moment donné, et comporte différents temps spécifiques :

- **entretien clinique préalable** pour recueillir le plus d'informations pertinentes sur l'enfant (antécédents médicaux et personnels, développement psychomoteur, niveau scolaire et difficultés éventuelles, prises en charge,

activités, traits de caractère, difficultés psychoaffectives) ;

- **passation de tests standardisés** (tâches mobilisant les capacités cognitives – efficacité intellectuelle, mémoire, attention, langage, fonctions exécutives, praxies, etc.) ;

- **cotation et analyse des résultats**, quantitative et qualitative, après comparaison à des normes spécifiques, fournissant ainsi une vision la plus globale possible du fonctionnement cognitif et de ses troubles possibles ;

- **rédaction d'un compte rendu** et restitution à l'enfant et à sa famille, afin de synthétiser les différents éléments obtenus, de transmettre une information claire et précise pour répondre à la question initiale tout en suggérant des bilans complémentaires, des aménagements spécifiques ou un certain type de rééducations.

Le bilan neuropsychologique permet ainsi de comprendre, d'objectiver et d'expliquer des difficultés souvent identifiées mais difficilement explicables par l'entourage, qui peut avoir du mal à déterminer ce qui est lié à la maladie neuromusculaire de ce qui ne l'est pas.

Ce type d'examen se fait dans un cadre rassurant et bienveillant, qui ne cherche pas à mettre l'enfant en difficulté. Il peut donner lieu par la suite à une prise en charge ciblée tout en

adaptant au mieux le projet scolaire, professionnel et personnel de l'enfant.



Parole 20

"Mon fils ne veut plus aller chez le kiné, je sens qu'il en a marre de faire tous ces efforts..."

La réponse de la neuropédiatre

La kinésithérapie motrice fait partie du quotidien de votre enfant. Elle est indispensable mais peut prendre des allures différentes.

Une interruption de quelques semaines de kinésithérapie n'est pas dramatique. Elle peut être remplacée en vacances par de la piscine tous les jours ou des baignades en mer, des massages à la maison. Il faut rechercher une épine irritative en dehors du ras-le-bol légitime.

La douleur durant les séances de rééducation doit être recherchée : il faut en parler avec le kinésithérapeute (modifier les étirements et postures, masser, utiliser la balnéothérapie), ainsi qu'avec le médecin qui prescrira des antalgiques avant la séance, vérifiera les atelles qui peuvent blesser ou l'évolution de certaines rétractions tendineuses. Il peut aussi être parfois utile de changer de kinésithérapeute au sein du même cabinet ou d'alterner deux équipes différentes.

La réponse de la psychologue

Encore plus que pour n'importe quel enfant, être atteint d'une maladie chronique induit une certaine routine au quotidien, caractérisée par le rythme des consultations médicales, les séances de rééducation, les soins éventuels, etc. Il n'est pas rare qu'une lassitude survienne voire un épuisement, légitimes.



Un sentiment de découragement peut aussi s'observer : *À quoi bon tous ces efforts ? À quoi bon aller chez le kiné puisque de toutes façons mes jambes ne fonctionnent pas bien ?*

Votre fils peut aussi exprimer le fait qu'on lui en demande beaucoup - compréhension, adaptation, sérieux, implication, volonté - beaucoup d'attention et de devoirs qui le différencient encore plus de ses frères et sœurs ou de ses amis. Il doit avoir ainsi l'impression que tout tourne autour de la myopathie, que tout le ramène à elle alors qu'il cherche sûrement à s'en différencier, à exister par lui-même sans être uniquement déterminé par elle.

Ce refus est à reconnaître et respecter, marquant le souhait sûrement inconscient de s'affirmer, de se réapproprier certains choix.

De nouveau, vous devez essayer de ne pas aller au conflit, de ne pas contraindre mais plutôt d'échanger à ce sujet, de trouver ensemble une solution pour permettre la poursuite de ces thérapeutiques nécessaires. N'hésitez pas à aborder ceci avec le médecin et le rééducateur, pour restaurer un lien de confiance et une alliance.



“Ilan est agité, il fait beaucoup de colères, je l’ai aussi surpris en train de pleurer seul dans sa chambre, est-ce normal ?”

La réponse de la psychologue

Les manifestations que vous décrivez ne sont pas anormales et s’inscrivent dans ce qu’on appelle des **troubles du comportement réactionnels**, c’est-à-dire qu’ils ne dépendent pas de difficultés psychopathologiques constituées mais qu’ils découlent de la situation traumatisante engendrée par la maladie neuromusculaire.

Ils reflètent la crise à laquelle votre fils doit faire face et les moyens qu’il mobilise actuellement pour la gérer. Il n’est ainsi pas rare d’observer chez certains enfants des signes d’anxiété, de dépression, d’agressivité, d’opposition, d’évitement, d’agitation, etc. Ces conduites témoignent des remaniements en cours qui visent à maîtriser ou diminuer l’impact négatif de ce bouleversement qu’il rencontre et qu’il perçoit comme menaçant.

Deux types d’attitudes s’observent fréquemment, soit de l’ordre de l’affrontement (état actif), soit de l’ordre de l’évitement (état passif). Vous avez ainsi peut-être pu observer que votre garçon était plus colérique, vous défiant ou vous provoquant réguliè-

rement, qu’il cherchait le conflit ou testait les limites. Ou alors, vous avez remarqué qu’il s’isolait souvent, qu’il paraissait apathique, se détournant de ses centres d’intérêt préférés ou refusant de participer aux activités qu’il apprécie d’ordinaire. Bien que compréhensibles et courants, il ne faut pas minimiser ces difficultés. Votre enfant a besoin de tout votre soutien, de sentir que vous êtes là pour lui.

En dépit de la maladie, le cadre éducatif et affectif que vous avez jusqu’ici proposé est toujours aussi nécessaire pour lui fournir sécurité et réassurance. Essayez de conserver un dialogue sincère et bienveillant. Si lui-même a du mal à parler de ses ressentis, n’hésitez pas à lui prêter vos mots, en questionnant ou en suggérant. Vous pourrez aussi trouver de l’aide auprès du psychologue de la consultation neuromusculaire qui lui offrira un espace d’écoute et de compréhension accueillant et rassurant, lui permettant aussi d’exprimer ses idées librement, sans crainte de vous blesser ou de vous inquiéter davantage.

Parole 22

“Mon fils s’est cassé le poignet, on doit lui poser des broches, peut-il se faire opérer ? Y a-t-il un risque avec l’anesthésie ?”

La réponse de la neuropédiatre

L’anesthésie générale en cas de myopathie nécessite des précautions dans l’usage de certains médicaments mais n’est pas contre-indiquée.

Il faut donc **informer l’anesthésiste de la maladie** de votre enfant qui doit par ailleurs avoir une carte sur lui indiquant sa myopathie, le téléphone de l’équipe médicale du CMR à contacter qui le suit et la liste théorique des médicaments contre-indiqués.

Des précautions supplémentaires seront prises si votre enfant a déjà une atteinte cardiaque connue (cardiomyopathie observée à l’échographie cardiaque de suivi) et un traitement pour le cœur ou une atteinte respiratoire (détectée aux EFR).

Vous devez avoir avec vous son dernier bilan cardiaque et respiratoire qui sera utile à l’anesthésiste. Le choix du geste orthopédique est aussi conditionné par le type de maladie neuromusculaire, on essaiera d’immobiliser le moins longtemps possible et avec un plâtre le plus léger possible.



Paroles de proches



L'avenir :
se préparer pour mieux
faire face

Parole 23

“J’ai lu que la recherche avançait, on entend parler de thérapie génique, cela permettra t-il de le soigner ?”

La réponse de la neuropédiatre

La recherche avance tous les jours, mais n’apporte pas pour l’instant une solution à la maladie de votre enfant.

La thérapie génique consiste à remplacer le gène défectueux avec un transporteur qui est souvent un virus pour atteindre toutes les cellules musculaires. Des essais pharmacogénétiques avec correction partielle du gène défectueux sont aussi en cours (*exon skipping*, fuitage de codon stop).

Dans tous les cas, **il est important que votre enfant soit suivi régulièrement dans un centre de référence** et que sa prise en charge soit optimale (kinésithérapie, respiratoire, cardiaque, appareillage) pour maintenir une fonction musculaire la meilleure possible.

Il ne faut pas abandonner ces prises en charge lourdes et lassantes parfois dans l’espoir utopique d’un traitement curatif dans les mois qui viennent. Si celui-ci survient, il faudra que votre enfant soit en forme pour en bénéficier.

Si des essais thérapeutiques ont lieu et que votre enfant est éligible pour cet essai, vous serez contactés par le médecin du centre référent car il est en contact avec les équipes de recherche.

Votre enfant, par ailleurs, est identifié dans une base de données nationale et sera donc sollicité s’il peut bénéficier de ce traitement. Attention, qui dit essais thérapeutiques ne dit pas traitement efficace obligatoirement. C’est une longue procédure qui évalue le bénéfice d’un traitement et sa tolérance avec un groupe contrôle. Tout ceci vous sera expliqué par le médecin. Les associations de malades sont aussi un bon moyen pour vous de vous renseigner sur les essais à venir.

Parole 24

"Connaissez-vous des garçons avec la même maladie qui ont fait des études ?"

L'avenir :
se préparer pour mieux faire face

La réponse de la neuropédiatre

Bien sûr, je connais des jeunes hommes, maintenant adultes, qui ont fait des études et qui ont une activité professionnelle. Souvent il a été nécessaire d'aménager le cursus scolaire après l'adolescence du fait d'une fatigabilité et d'une limitation des capacités de mouvements. Tout le matériel, en particulier informatique, avec des logiciels adaptés, un scanner, etc., ont été mis en place dans le milieu scolaire ou universitaire (plateforme handicap).

La loi sur le handicap est formelle et doit être respectée pour permettre une intégration réussie aux collèges, lycées et universités avec présence d'une AVSI (auxiliaire de vie scolaire et intégration) octroyée par le rectorat. Un dossier MDPH (maison du handicap) sera constitué pour faciliter cette intégration. Un enseignant référent intervient au sein des établissements avec une commission PPS qui permet la mise en place de ces outils, l'octroi d'un tiers-temps pour les examens, d'un secrétaire si nécessaire.

Les adultes qui travaillent choisissent souvent un métier permettant un travail à domicile, télétravail avec des aménagements tenant compte de la fatigabilité. D'autres adultes ne peuvent pas exercer un métier ou ont fait des études limitées avec des difficultés cognitives et dans ce cas, l'important est de maintenir une vie sociale active et l'outil informatique a beaucoup contribué à lever l'isolement de ces jeunes adultes. Les associations de patients, en particulier l'AFM, a mis en place des réseaux et des activités dédiées régionalement.



Parole 25

“Le médecin nous parle de plus en plus de “transition”, que nous devons penser à aller consulter un neurologue adulte mais cela m’inquiète de changer d’équipe...”

La réponse de la neuropédiatre

La transition reste un sujet difficile, car c’est vécu comme une rupture avec une équipe médicale et non comme un passage et un projet futur. Le monde pédiatrique est plus rassurant et encadrant que le monde adulte en médecine.

Les équipes médicales enfant/adulte se connaissent souvent et partagent les informations médicales du dossier et seront conduites à discuter ensemble du cas de votre enfant. Il faut avant tout **anticiper** cette transition et que le jeune et ses parents fassent connaissance avec l’équipe adulte accompagnés par un représentant de l’équipe pédiatrique ou par une consultation commune des deux équipes médicales.

Le jeune adulte devient aux yeux du neurologue adulte “le patient” et les parents se sentent plus ou moins exclus du débat ou de la consultation. C’est un grand changement de paradigme, on passe de la triade (enfant, parent, médecin) à une relation duelle.

Dans le même temps, la période 18-25 ans est un moment où la maladie évolue et souvent le temps de décisions complexes, du fait d’une aggravation de l’état respiratoire, nutritionnel ou cardiologique.

L’espérance de vie des enfants atteints de myopathie de Duchenne s’est considérablement allongée, de 20 ans ou plus (âge > 40 ans) et les jeunes adultes nécessitent une prise en charge multidisciplinaire comme lorsqu’ils étaient enfant avec des besoins médicaux qui augmentent. Tout ceci doit être anticipé et le principe des centres de référence labellisés de maladies neuromusculaires repose sur cette notion de continuité du parcours de soins.

Parole 26

"Maintenant que mon fils a passé 20 ans, j'ai peur, je pense beaucoup à la mort ; c'est comme si un compte à rebours s'était déclenché, et quand je pense à ça, j'ai l'impression de condamner mon fils..."

La réponse de la psychologue


La myopathie de Duchenne est une **maladie évolutive**, au pronostic inexorable malgré les progrès constants réalisés par la médecine, malgré l'allongement de l'espérance et de la qualité de vie.

Lorsque votre fils était plus jeune, la mort, bien que présente au travers de certaines angoisses, semblait toutefois loin, ne pas concerner directement, immédiatement votre garçon. Il a grandi, vous avez connu des étapes difficiles mais aussi d'heureux moments qui, au moment de l'annonce diagnostique, vous semblaient alors invisibles. Maintenant que celui-ci est un jeune adulte, la question du risque vital se réactive, et avec elle certains sentiments douloureux : chagrin, colère, culpabilité, peur...

La mort d'un enfant est anormale, cruelle, extrêmement difficile à accepter. Elle paraît aussi ambivalente, parce qu'elle peut représenter par ailleurs un arrêt de la souffrance.

Pour continuer à vivre malgré cette épée de Damoclès, certaines familles sont dans la maîtrise, l'évitement voire le déni. Elles vivent au jour le jour, arrêtent de faire des projets d'avenir, d'autres au contraire organisent et gèrent le quotidien de façon étroite pour ne laisser aucune place à l'inconnu ni au risque d'une décompensation fatale. Il n'est pas rare de voir des parents à la vigilance accrue, surprotégeant leur enfant, les isolant malgré eux, mettant de côté leur personnalité et leurs désirs.





Ces aménagements témoignent de la sidération et de la détresse induites par l'évolution inéluctable de la myopathie, avec la mort en embuscade.

L'idéal est de pouvoir établir un **dialogue véritable avec votre enfant** à ce sujet. Parler de la mort, de sa propre mort, est loin d'être simple mais ne signifie pas le condamner ou le faire mourir. Votre fils sait et sent, dans son corps même, que la guérison est impossible.

Le dialogue permet de faire émerger ses peurs (souffrance, abandon, oubli, dégradation physique, douleur, etc.), de les anticiper pour mieux se préparer, d'apaiser ses émotions.

N'hésitez pas à aborder ces questions de fin de vie avec le corps médical,

les professionnels de santé qui vous entourent ; ne restez pas isolés. Cette communication authentique entre tous cherche à éloigner dans une certaine mesure l'angoisse tout en redonnant confiance à chacun de vous. Ceci ne doit pas empêcher de continuer à faire des projets au quotidien adaptés aux possibilités et de garder une vie sociale riche.



Parole 27

"J'ai besoin d'en parler avec des gens qui vivent la même chose que moi, qui me comprendront, à qui puis-je m'adresser ?"

La réponse de la neuropédiatre

Le partage d'expérience est indispensable avec d'autres familles, avec différents professionnels de santé, avec les associations de patients comme l'AFM Telethon, *Parents Patients Project*, les groupes d'intérêts patients constitués avec des forums de discussion, des groupes de travail.

Cette mobilisation des familles depuis 30 ans a permis des avancées sociétales dans la prise en charge et aussi dans la recherche des maladies neuromusculaires dont la myopathie de Duchenne. Tous les parents ne souhaitent pas s'investir dans ce type d'association et vous devez choisir le moment ou non qui vous convient.

Au sein des CMR, les coordonnées de ces associations vous seront fournies et elles sont parfois présentes lors des consultations et prêtes à vous renseigner et vous aider.

Si vous allez chercher des renseignements sur Internet sur la maladie de votre enfant, les progrès de la recherche, etc, discutez librement avec le médecin spécialiste des renseignements que vous avez trouvés et qui vous posent question. Les informations qui circulent ne sont pas toujours justes ou adaptées à votre situation personnelle.

La réponse de la psychologue

Confrontés au diagnostic de myopathie, certains parents éprouvent le **besoin de discuter et de partager leur vécu** avec des personnes qui sont confrontées à la même situation.

Ils se trouvent ainsi rassurés de pouvoir échanger avec d'autres familles qui ont traversé ou qui vivent quotidiennement ce dans quoi ils se trouvent pris ; ne pas avoir à (ré)expliquer la maladie neu-

romusculaire, ses enjeux, ses doutes, ses inquiétudes, ses questions, est un poids en moins.

Ce partage peut être une manière de rompre l'isolement, ce référentiel commun facilite ainsi la communication et le partage, évitant les jugements ou les remarques parfois perçus très négativement par quelqu'un de plus extérieur à la situation. C'est une manière de trouver une aide bienveillante et concrète, un partage d'expériences rassurant, permettant d'envisager certaines problématiques plus sereinement ou pratiquement.

N'hésitez pas non plus à vous tourner vers l'équipe pluridisciplinaire qui suit votre enfant.

Évitez Internet qui est loin de représenter une source d'informations fiables et sérieuses ; vous risquez au contraire de vous retrouver seuls face à des données possiblement erronées et anxio-gènes.



Parole 28

“Nous aimerions avoir un deuxième enfant avec mon mari, est-ce possible ? Existe-t-il un suivi ou un dépistage particulier ?”

La réponse de la neuropédiatre

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique liée au chromosome X et donc la première étape est d'avoir identifié la mutation dans le gène de la dystrophine chez votre enfant, la seconde étape de connaître le statut de la maman transmettrice ou non de la mutation (2/3 des cas).

Avec ces renseignements, vous aurez une consultation de conseil génétique en vue d'une grossesse future pour vous réexpliquer les risques théoriques (50 % de risque pour un garçon si mère transmettrice) et les modalités possibles de diagnostic prénatal dans un centre agréé sur sang foetal, biopsie de trophoblastes ou amniocentèse (CPPDPN).

Si la grossesse est déjà en cours, il est urgent, le plus tôt possible, de contacter le neuropédiatre ou l'équipe de génétique qui connaît votre enfant pour qu'il vous oriente en urgence vers une consultation avec un généticien ou une conseillère en génétique pour mettre en place les procédures.





ÉDITÉ PAR PHASE 5 - ACHEVÉ D'IMPRIMER EN DECEMBRE 2018 EN FRANCE
Tous droits de reproduction et d'adaptation réservés pour tous pays
© Phase 5 2018 - ISBN : 978-2-35546-266-5 - ISSN : 1952 - 5559
Photos : Ingimage

