



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE
RÉFÉRENCE MALADIES NEURO- MUSCULAIRES
NORD/EST/ÎLE-DE-FRANCE **SITE CONSTITUTIF,**
HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS



#1
JANVIER 2025

Edition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



Prise en charge
de la **DYSTROPHIE
MUSCULAIRE DE
DUCHENNE** au Centre
de référence de Necker :
**Parcours de soins
et innovations**

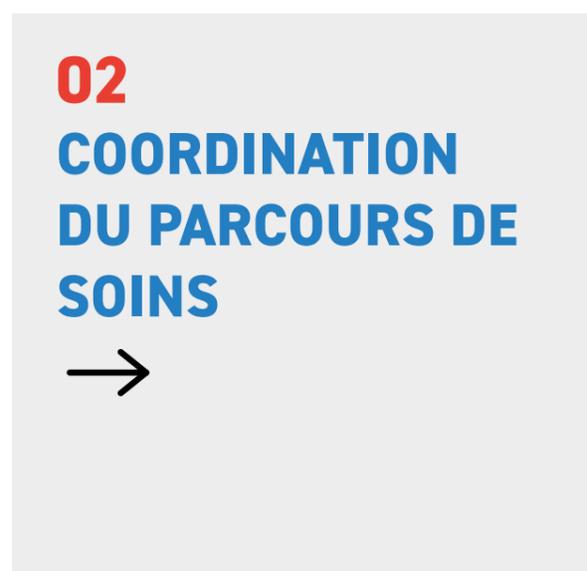
SOMMAIRE



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE
RÉFÉRENCE MALADIES NEURO- MUSCULAIRES
NORD/EST/ÎLE-DE-FRANCE SITE CONSTITUTIF,
HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS



01
ÉDITORIAL →



02
**COORDINATION
DU PARCOURS DE
SOINS**
→



05
**LA PRISE EN CHARGE
ERGOTHÉRAPIQUE** →



03
**LA PRISE EN
CHARGE DES
PATIENTS ET LA
RECHERCHE SUR
LA DMD** →



04
**LA PRISE EN
CHARGE
RESPIRATOIRE**
→



06
LE SUIVI PSYCHOLOGIQUE
→



07
**LE REGISTRE FRANÇAIS
DES DYSTROPHINOPATHIES**
→

02 - POINTS DE VUE

COORDINATION DU PARCOURS
DE SOINS POUR LES PATIENTS
ATTEINTS DE DMD



**Mme Céline
Delavaud-Zak**
Infirmière coordinatrice

**Mme Carolin
Wenzel** Assistante
médico-administrative
du CRMR

03 - POINTS DE VUE

LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS
ET LA RECHERCHE SUR LA DMD



**Pr Isabelle
Desguerre**
Neuropédiatre

**Dr Christine
Barnérias**
Neuropédiatre

04 - INTERVIEW

LA PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE
DES PATIENTS ATTEINTS DE DMD



Dr Lucie Griffon
Pneumopédiatre

05 - POINTS DE VUE

LA PRISE EN CHARGE ERGOTHÉRAPIQUE
DES PATIENTS ATTEINTS DE DMD



**Mme Élodie
Deladrière**
Ergothérapeute

**Mme Anaïs
Hervé**
Ergothérapeute

06 - POINTS DE VUE

LE SUIVI PSYCHOLOGIQUE DES PATIENTS
ATTEINTS DE DMD



**Mme Sarah
Poncet**
Neuropsychologue

**Mme Sophie
Boursange**
Psychologue
clinicienne



ÉDITO

LE CRMR NECKER,

un modèle de prise en charge pour la DMD



Pr Isabelle Desguerre
Neuropédiatre

Le **site constitutif du centre de référence des maladies neuromusculaires de l'hôpital universitaire Necker-Enfants Malades** existe depuis le premier PNMR (Plan National Maladies Rares) de 2005 dans la continuité d'une consultation pluridisciplinaire préexistante et se distingue par une prise en charge médicale, chirurgicale et rééducative

intégrée associée à une recherche de pointe. Les patients atteints de **myopathie de Duchenne (DMD)** sont systématiquement vus tous les six mois pour évaluer la progression de la maladie mais surtout afin de prévenir le plus précocement possible ses complications qu'elles soient cardiologiques, respiratoires ou orthopédiques. Ce parcours

de soins intègre également des bilans ergothérapeutiques qui permettent d'identifier les besoins des patients, de les orienter vers une prise en charge rééducative adaptée et de leur proposer des solutions de compensation, d'aides à la mobilité ou encore d'aménagement scolaire et familial. Les bilans cognitifs permettent quant à eux d'identifier les

troubles cognitifs nécessitant une remédiation ou des adaptations scolaires. Un soutien psychologique des familles leur est également proposé dès le diagnostic et tout au long du parcours de vie du patient, et une assistante sociale accompagne au besoin les familles dans leurs démarches auprès des MDPH.¹

Cet accompagnement multidisciplinaire vise à offrir aux patients et à leurs familles une expertise à chaque étape de leur suivi et une adaptation constante à l'évolution de leurs besoins.

Sur le plan de la recherche, les innovations partent toujours du patient. Qu'il s'agisse de projets cliniques ou de recherches fondamentales, l'objectif est d'aider

les patients à mieux vivre avec la maladie, à améliorer leur qualité de vie et à identifier des approches thérapeutiques qui pourraient en modifier le pronostic. A cette fin, le site constitutif du centre de référence des maladies neuromusculaires de l'hôpital universitaire Necker-Enfants Malades travaille en étroite collaboration avec l'Institut Imagine et le Centre d'Investigation Clinique pour permettre aux patients de bénéficier des thérapies innovantes en développement, mais aussi avec d'autres centres en France et en Europe dans le cadre de projets plus fondamentaux visant notamment à mieux caractériser les troubles cognitifs dans la DMD et à identifier de nouvelles modalités thérapeutiques.

A l'ère de nouvelles thérapies porteuses d'espoir, cette approche intégrée permet aux enfants et aux familles d'envisager un projet de vie dans l'intérêt premier de l'enfant.





COORDINATION du parcours de soins pour les patients atteints de DMD à Necker

Pouvez-vous nous décrire le parcours de soins des patients atteints de myopathie de Duchenne au centre de Necker, ainsi que les défis auxquels vous êtes confrontés ?

Mme Carolin Wenzel : Les patients sont vus deux fois par an : une fois pour un suivi général et une autre pour des bilans approfondis incluant des examens cardiaques, respiratoires (EFR) et ergothérapeutiques. Ils bénéficient aussi d'une consultation neuro-orthopédique pour surveiller les déformations comme

la scoliose ou les pieds équins.¹ Ces journées sont longues, souvent de 9h à 18h, mais cela permet de regrouper les examens et d'éviter des déplacements multiples.

Mme Céline Delavaud : Lorsque ce n'est pas possible, nous essayons de répartir les examens sur les deux rendez-vous de l'année. Cela garantit un suivi annuel complet, tout en s'adaptant aux contraintes des familles. Nous programmons aussi les bilans cognitifs avec notre neuropsychologue, et avons depuis peu une psychologue dans l'équipe disponible si les familles en ressentent le besoin. Nous planifions les rendez-vous au moins deux mois à l'avance, ce qui laisse le temps aux familles de nous signaler des indisponibilités. Nous tenons aussi compte de leur situation : si

les parents sont séparés, si la famille habite loin, ou si l'enfant prépare un examen scolaire.

Mme Carolin Wenzel : Après plusieurs années, nous connaissons bien nos familles et leurs préférences. Cela facilite l'organisation et permet de maintenir une relation de confiance. Par exemple, certains parents ont un jour préférentiel dans la semaine pour venir à l'hôpital, et nous essayons de nous y adapter.

Quels retours recevez-vous des familles sur cette organisation ?

Mme Céline Delavaud : Les familles apprécient la disponibilité des équipes. Elles savent qu'elles peuvent nous joindre facilement en cas de problème, même en dehors des rendez-vous, y compris pour les problèmes du quotidien. Par exemple, récemment nous

POINT DE VUE/ De l'infirmière de coordination

avons aidé une mère à résoudre un problème d'attelle provoquant des rougeurs au talon de son enfant. Ces échanges renforcent leur confiance dans la prise en charge.

Mme Carolin Wenzel : Nous sommes perçus comme un soutien de proximité. Même lorsque les enfants sont opérés dans un autre hôpital, comme à Saint-Joseph, nous restons impliqués. Les familles apprécient de sentir que nous les accompagnons tout au long de leur parcours.

La transition vers les soins adultes est-elle un moment particulier dans ce parcours ?

Mme Céline Delavaud : Oui, nous la préparons avec les patients à partir de leurs 18 ans et nous les adressons au centre de référence adulte en fonction de la proximité géographique ou en fonction des demandes des patients et de leurs parents. Par exemple nous organisons des consultations de transition avec l'hôpital de Garches vers l'âge de 18 ans. Cela permet aux patients de rencontrer leurs futurs médecin et infirmière coordinatrice accompagnés de leur médecin référent actuel. Cette

passation symbolique est essentielle pour instaurer une continuité dans les soins.

Mme Carolin Wenzel : Cette étape est souvent difficile pour les familles, car elles quittent une relation de longue date avec l'équipe pédiatrique. Mais les besoins des patients évoluent, et cette transition est nécessaire pour répondre à leurs nouvelles problématiques, qu'elles soient médicales ou liées à leur insertion dans la vie adulte.²

Avez-vous mis en place des programmes spécifiques pour soutenir les familles dans leur quotidien ?

Mme Céline Delavaud : Nous avons initié des sessions d'éducation thérapeutique en partenariat avec le centre de référence du polyhandicap sur le portage des enfants. Lorsque les enfants grandissent, cela devient une source de difficultés physiques pour les parents. Ces ateliers, réalisés avec des kinésithérapeutes et des ergothérapeutes, proposent des techniques pour éviter les maux de dos ou les blessures. Les parents sont ravis de pouvoir échanger avec d'autres familles



Mme Céline Delavaud-Zak
Infirmière coordinatrice

Nous faisons en sorte que les familles ne se sentent jamais seules face à la maladie. C'est cette proximité qui fait toute la différence.

confrontées aux mêmes défis.

Mme Carolin Wenzel : Ces échanges permettent aussi d'explorer des solutions comme l'utilisation de lève-malades ou de rails. Nous espérons organiser ces sessions deux fois par an et développer d'autres programmes à l'avenir, comme des ateliers de massage pour prévenir les rétractions musculaires.

Un dernier mot sur votre engagement auprès des patients atteints de DMD ?

Mme Carolin Wenzel et Mme Céline Delavaud : Nous nous efforçons d'adapter notre prise en charge à leurs besoins et leurs situations spécifiques. Nous les accompagnons dans les moments difficiles comme dans les petites victoires du quotidien.



Mme Carolin Wenzel
Assistante médico-administrative du CRMR

Nous connaissons bien nos familles et leurs préférences. Cela facilite l'organisation et permet de maintenir une relation de confiance.

POINT DE VUE/De l'assistante médico-administrative



LA PRISE EN CHARGE des patients et la recherche sur la DMD à Necker



Comment se structure la prise en charge des patients atteints de DMD à Necker ?

Pr Isabelle Desguerre : La prise en charge commence avec l'annonce du diagnostic qui résonne souvent pour les familles « comme un coup de tonnerre dans un ciel serein ». S'en suivent une prise en charge génétique, incluant le conseil génétique, et la mise en place d'un suivi régulier qui nécessite une pleine adhésion des parents. Un accompagnement psychologique est aussi proposé à la famille dès l'annonce.¹

Dr Christine Barnérias : Ensuite l'objectif est de démarrer rapidement une prise en charge multidisciplinaire pour instaurer une

rééducation motrice d'une part, et une surveillance régulière des complications cardiaques et respiratoires d'autre part, pour les traiter le plus précocement possible.¹ Dès l'âge de 6-7 ans, des corticoïdes sont administrés pour ralentir la perte motrice liée à la fibrose musculaire. Le traitement préventif des complications cardiaques est quant à lui généralement initié vers l'âge de 10 ans.¹ Un autre aspect central du suivi est l'évaluation des troubles cognitifs à l'aide de bilans dès l'âge de 6 ans et la mise en place, si nécessaire, d'une prise en charge adéquate avec de l'orthophonie ou l'adaptation de la scolarité. Le suivi nutritionnel et orthopédique devient particulièrement important à l'adolescence. C'est une période où les complications comme la scoliose et des déformations des pieds apparaissent, nécessitant le recours à la chirurgie. Des pertes de poids significatives peuvent survenir, né-

cessitant la mise en place d'une sonde gastrique ou d'une gastrostomie. La prise en charge en MPR complète ces interventions en vue de mettre en place une compensation de la marche et des aides techniques pour les membres supérieurs.

Comment cette prise en charge a-t-elle évolué avec le temps ?

Dr Christine Barnérias : La prise en charge de la DMD a considérablement évolué avec des gains majeurs en termes d'espérance de vie³ principalement dus à trois facteurs : le soutien ventila-



Dr Christine Barnérias
Neuropédiatre

Un des défis majeurs reste la gestion des aspects psychologiques : vivre avec une maladie dégénérative, c'est perdre des capacités en continu.

toire précoce⁴, la prévention des troubles cardiaques et la prise en charge orthopédique du rachis à l'adolescence. Ces interventions ont aussi permis d'améliorer la qualité de vie des patients. Cependant, un des défis majeurs reste la gestion des aspects psychologiques : vivre avec une maladie dégénérative, c'est perdre des capacités en continu. Aussi le parcours émotionnel des patients et des familles est complexe, et il est essentiel de les soutenir dans cette épreuve.

Pr Isabelle Desguerre : C'est pourquoi nous avons un poste d'infirmière de coordination thérapeutique et un poste de psychologue dédié à l'accompagnement parental. Ce soutien psychologique est d'autant plus crucial quand les parents doivent faire face à des choix difficiles, parfois sans repères, comme inclure leur enfant dans un essai clinique. Il vise à les aider et à vivre avec ces décisions, en leur offrant une oreille attentive avant et après.

Quelles sont les recherches sur la DMD conduites à Necker ?

Pr Isabelle Desguerre : À

POINT DE VUE/ Du neuropédiatre

Necker, nous menons nos travaux de recherche sur la DMD avec deux principaux instituts : l'Institut Hospitalo-Universitaire Imagine et l'Institut Necker Enfants Malades (INEM). L'IHU Imagine est adossé au Centre d'Investigation Clinique (CIC) habilité aux essais cliniques pour les différentes approches de thérapie génique. Actuellement, environ 80 protocoles d'essais cliniques, académiques et industriels, sont en cours à Necker, y compris pour la DMD. D'autre part, nous menons également des études académiques. Par exemple, l'étude européenne BIND⁵, dans laquelle nous avons inclus 45 enfants atteints de DMD, qui explore les liens entre génétique et troubles neurocognitifs à l'aide de l'imagerie cérébrale. Avec le centre de Montpellier, l'équipe universitaire de Nathalie Angeart MC2lab et l'Institut NeuroPSI-UMR9197 de Cyrille Vaillend, nous poursuivons nos travaux dans ce domaine de la cognition, et plus précisément des troubles du spectre de l'autisme dans un projet soutenu par l'AFM-Téléthon, impliquant des modèles



Pr Isabelle Desguerre
Neuropédiatre

L'annonce du diagnostic résonne souvent pour les familles comme un coup de tonnerre dans un ciel serein.

animaux, des évaluations cognitives, des analyses de l'électrorétinogramme, de l'imagerie cérébrale et de la remédiation afin de mieux caractériser ces troubles cognitifs en lien avec le génotype des patients.

Dans un autre projet translationnel ANR 2024 ADiMD-CURE, nous collaborons avec l'hôpital Henri-Mondor et l'unité IMRB INSERM U955, sur l'analyse transcriptomique de muscles de patients DMD issus de notre banque de myoblastes et les possibilités de régulation de l'inflammation dans les muscles affectés par la DMD.

Enfin, nous coordonnons le registre français des dystrophinopathies DYS qui recueille des données de vie réelle chez plus de 1200 patients et nous permet de disposer d'une base de données unique pour mener des recherches approfondies sur l'histoire naturelle de la maladie ou suivre les patients ayant bénéficié de thérapies innovantes.



LA PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE des patients atteints de DMD

Quels sont les principaux enjeux de la prise en charge respiratoire des patients atteints de DMD ?

Dr Lucie Griffon : L'enjeu majeur est d'assurer un suivi respiratoire régulier, même à un stade précoce où les enfants sont asymptomatiques car l'atteinte respiratoire peut-être silencieuse.¹ L'objectif est de prévenir les complications pulmonaires liées à l'insuffisance respiratoire restrictive, causée par la faiblesse des muscles respiratoires. Progressivement, cette insuffisance entraîne une perturbation des échanges gazeux avec une hypercapnie d'abord pendant le

sommeil (hypoventilation nocturne) puis à un stade avancé de la maladie une hypercapnie à l'éveil la journée. Lorsque les muscles expiratoires sont atteints, il peut y avoir une faiblesse de la toux, ce qui peut majorer le risque d'infection respiratoire.

Quelle stratégie est mise en place pour détecter les signes précoces de cette atteinte ?

Dr Lucie Griffon : Dès l'âge de 5 ans, si l'enfant est capable de coopérer et de souffler correctement¹, nous réalisons des explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) pour mesurer les volumes pulmonaires et la force des muscles respiratoires. L'insuffisance respiratoire est cependant mieux détectée pendant le sommeil, grâce à la polysomnographie. En effet, la nuit, les muscles sont au repos, ce qui aggrave l'hypoventilation. Cet examen nous permet de repérer des troubles respiratoires avant même que les symptômes diurnes n'ap-

paraissent. La polysomnographie doit être réalisée à des moments clés, comme après la perte de la marche ou avant une chirurgie de scoliose, quand les déformations thoraciques peuvent aggraver les difficultés respiratoires.

Comment gérez-vous une atteinte respiratoire lorsqu'elle est détectée ?

Dr Lucie Griffon : Si une hypoventilation nocturne est identifiée, nous instaurons une ventilation non invasive.¹ Cette technique utilise une machine qui envoie de l'air dans les poumons via un masque nasal, augmentant ainsi le volume respiratoire. L'objectif est de réduire l'hypercapnie, améliorer la qualité du sommeil et préserver l'énergie de l'enfant. Bien que cette solution soit parfois perçue comme contraignante, elle est souvent bien acceptée une fois que les enfants ressentent ses bénéfices : un meilleur sommeil, moins de fatigue et un confort respiratoire accru.

INTERVIEW/ Du pneumopédiatre



Dr Lucie Griffon
Pneumopédiatre

Notre objectif est de détecter et de prendre en charge l'atteinte respiratoire le plus précocement possible car elle est silencieuse et progressive.

Quels sont les effets à long terme de cette ventilation ?

Dr Lucie Griffon : Elle améliore significativement la qualité de vie et la survie des patients.⁴ En réduisant la dépense énergétique liée à la respiration, elle aide aussi à prévenir la dénutrition, un problème fréquent dans les stades avancés de la maladie. La ventilation, combinée à un suivi régulier, permet de retarder l'apparition de complications graves, comme les infections ou l'encombrement lié à une faiblesse de la toux.

Quelles innovations techniques facilitent aujourd'hui cette prise en charge ?

Dr Lucie Griffon : Les équipements actuels sont beaucoup plus adaptés à la pédiatrie. Les ventilateurs sont plus compacts et transportables, ce qui permet aux enfants de conserver une vie active, même avec une ventilation diurne. Nous utilisons aussi des dispositifs comme la ventilation à pièce buccale, qui évite le port constant d'un masque. Cette méthode, idéale pour parler ou manger sans essoufflement, offre une grande flexibilité et améliore encore l'auto-

nomie des patients.

Existe-t-il d'autres traitements spécifiques à l'atteinte respiratoire dans la DMD ?

Dr Lucie Griffon : À ce jour, il n'y a pas de traitement médicamenteux pour cibler directement les muscles respiratoires. Les avancées se concentrent principalement sur la technologie des dispositifs de ventilation. Les vraies perspectives d'amélioration résident dans les nouvelles thérapies, mais leur impact sur l'atteinte respiratoire reste encore à évaluer.

Quelles seraient les prochaines étapes pour optimiser la prise en charge respiratoire ?

Dr Lucie Griffon : Nous devons continuer à sensibiliser sur l'importance d'un suivi respiratoire précoce, même en l'absence de symptômes. Les technologies de ventilation évolueront certainement, mais la clé reste dans la détection et l'intervention avant l'apparition des complications. À long terme, les thérapies

curatives, comme la thérapie génique, pourraient transformer le paysage de la prise en charge globale de la DMD.

Un dernier mot sur votre expérience auprès de ces patients ?

Dr Lucie Griffon : La prise en charge respiratoire dans la myopathie de Duchenne a considérablement évolué. Aujourd'hui, nous pouvons offrir à ces enfants non seulement une meilleure qualité de vie, mais aussi des années supplémentaires avec un confort accru. C'est un défi quotidien, mais les progrès réalisés nous poussent à continuer d'innover et d'accompagner au mieux ces familles.

Pour plus d'informations
sur la DMD





LA PRISE EN CHARGE ERGOTHERAPIQUE

des patients atteints de DMD

Quelles sont vos principales missions auprès des patients atteints de DMD ?

Mme Anaïs Hervé : Nous intervenons principalement pour réaliser des bilans et accompagner les patients dans le choix d'aides techniques. Pendant la phase où les enfants sont encore marchants, nous effectuons des évaluations motrices, comme le test de marche, et identifions leurs besoins spécifiques, notamment scolaires.¹ À Necker, nous ne faisons pas de rééducation, mais des bilans en vue d'une orientation vers des ergothérapeutes

libéraux ou des structures types SESSAD, CAMSP, des psychomotriciens ou des orthophonistes.

Mme Élodie Deladrière : Lors de la perte de la marche, notre rôle devient essentiel pour anticiper et préparer cette transition. Cela inclut le choix du fauteuil roulant, son installation et les ajustements nécessaires pour garantir un bon positionnement. Nous pouvons aussi intervenir ponctuellement sur les aides techniques de compensation pour les membres supérieurs.

Comment travaillez-vous avec les structures externes comme les SESSAD ou CAMSP ?

Mme Anaïs Hervé : Nous réalisons un lien ponctuel avec ces structures lorsque c'est nécessaire. Par exemple, si un professionnel signale des besoins spécifiques, nous prenons contact pour échanger sur la prise en charge. Cepen-

dant, comme nous voyons les patients moins fréquemment que les ergothérapeutes libéraux ou les équipes en SESSAD, ces professionnels assurent généralement un suivi plus régulier et adapté à leur quotidien.

Mme Élodie Deladrière : Les professionnels en externe, notamment les ergothérapeutes libéraux, ont souvent une vision plus fine des besoins des enfants à domicile ou à l'école. Nous collaborons avec eux pour transmettre nos bilans ou pour coordonner certains essais de matériel.

Quels outils ou tests utilisez-vous pour évaluer les patients ?

Mme Élodie Deladrière : Le test des 6 minutes de marche est systématiquement réalisé chez les enfants encore marchants et nous permet d'anticiper la perte de la marche. Nous utilisons également

des outils standardisés comme la MFM (Mesure de la Fonction Motrice) ou la NSAA (North Star Ambulatory Assessment) qui évalue des tâches comme monter une marche, se relever du sol ou tenir sur un pied.¹ Ces évaluations nous permettent de suivre l'évolution de la maladie et, dans certains cas, de répondre aux exigences de protocoles cliniques.

Mme Anaïs Hervé : Pour les patients non-marchants, la Performance of Upper Limb (PUL) peut être utilisée pour évaluer la fonction des membres supérieurs.⁶ Cependant, les bilans choisis dépendent des indications des médecins et des besoins de l'enfant.

Quelles sont les innovations qui impactent votre travail en ergothérapie ?

Mme Anaïs Hervé : Nous observons une diversification des moyens de déplacement, comme les trottinettes électriques ou celles avec selle, qui sont parfois une alternative aux fauteuils roulants pour les enfants en début de perte de mobilité. Ces solutions peuvent être perçues comme moins stigmatisantes, bien qu'elles ne soient pas toujours prises en charge par la sécurité sociale.

POINT DE VUE/ De l'ergothérapeute

Mme Élodie Deladrière : Concernant les aides techniques pour les membres supérieurs, les évolutions technologiques sont nombreuses, mais elles sont plutôt proposées par des professionnels en libéral qui ont un contact plus fréquent avec les patients.

Comment intégrez-vous les besoins scolaires ou domestiques dans vos évaluations ?

Mme Anaïs Hervé : Pour les enfants ayant des difficultés à l'école, nous proposons des outils simples comme des stylos ergonomiques ou des adaptations faciles à trouver. Nous faisons également des recommandations pour aménager le domicile via des téléconsultations, une alternative utile lorsque nous ne pouvons pas effectuer de visites à domicile.

Mme Élodie Deladrière : Nous collaborons parfois avec les familles et les revendeurs d'aides techniques pour organiser des essais à distance, notamment pour les fauteuils roulants ou autres équipements. Ces échanges sont particulièrement utiles pour ajuster le matériel sans nécessiter un déplacement à l'hôpital.



Mme Élodie Deladrière
Ergothérapeute

Nous sommes là pour soutenir ces familles à travers les étapes clés de leur maladie.

Un dernier mot sur vos missions auprès des patients atteints de DMD ?

Mme Anaïs Hervé : Notre rôle est surtout d'évaluer et d'accompagner les familles dans des choix essentiels pour leur quotidien. Bien que nous soyons moins présents que les équipes externes, nous restons une ressource importante pour orienter les patients vers les solutions les plus adaptées.

Mme Élodie Deladrière : Nous sommes là pour soutenir ces enfants et leurs familles à travers les étapes clés de leur maladie. Chaque situation est unique, et notre objectif est d'apporter des solutions pratiques et humaines pour améliorer leur qualité de vie.



Mme Anaïs Hervé
Ergothérapeute

La diversification des moyens de déplacement permet de proposer des alternatives moins stigmatisantes que le fauteuil roulant.

POINT DE VUE/De l'ergothérapeute



LE SUIVI PSYCHOLOGIQUE des patients atteints de DMD



Quel accompagnement psychologique est proposé aux familles de patients atteints de DMD en particulier lors de l'annonce du diagnostic ?

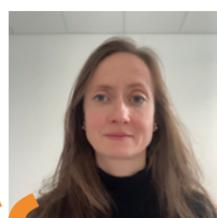
Mme Sophie Bousange : Je suis psychologue clinicienne au sein du centre de référence des maladies neuromusculaires. Je rencontre les familles suite à l'annonce du diagnostic, puis tout au long du suivi de l'enfant, en fonction de leurs besoins, des besoins identifiés par un des membres de l'équipe pluridisciplinaire et des grandes étapes de la maladie. Je propose des entretiens en présentiel ou à distance dont l'objectif est d'offrir aux enfants et

à leurs parents un espace d'écoute et de réflexion pour les aider à vivre avec la maladie. L'annonce de la maladie, à cause de sa portée traumatique et des représentations qu'elle convoque chez les parents, est un moment crucial de l'accompagnement des familles. Mon rôle est de les aider à transformer ces représentations souvent très négatives et à réinvestir un projet de vie pour leur enfant et leur famille. Mes entretiens consistent également à identifier des difficultés psycho-affectives de l'enfant.

Sur le plan neuropsychologique, quelle est la prise en charge des enfants atteints de DMD, et comment sont évaluées leurs capacités cognitives ?

Mme Sarah Poncet : La myopathie de Duchenne peut être associée à 60% des cas environ à des difficultés d'apprentissages qui se précisent souvent vers l'âge de 6 ans. Les troubles cognitifs existant

ne touchent pas tous les enfants, cela dépend de l'expression de la dystrophine dans le cerveau et le cervelet, ainsi que du type de mutation. L'atteinte cognitive va 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 hyperac-



Mme Sarah Poncet

Psychologue clinicienne et neuropsychologue

Notre objectif est de faire le lien entre l'enfant, sa famille, les différents professionnels impliqués et l'école pour lui permettre d'exprimer le plein potentiel de ses capacités.

POINT DE VUE/ De la psychologue clinicienne

tivité, des fonctions exécutives ; certains garçons présentent également des troubles de la communication et des interactions sociales. En tant que neuropsychologue, j'interviens donc systématiquement pour réaliser des bilans cognitifs, idéalement avant l'entrée en primaire. L'objectif est de repérer précocement les difficultés potentielles qui pourraient compliquer leur parcours scolaire. Ces bilans, qui reposent sur l'utilisation d'outils standardisés comme les échelles de Wechsler, permettent d'évaluer les grandes fonctions cognitives (efficacité intellectuelle, mémoire, attention, etc.) et de détecter d'éventuels troubles cognitifs ou comportementaux. Cette évaluation nous aide à mieux comprendre les difficultés spécifiques de l'enfant et à proposer des interventions les plus adaptées possibles à son profil pour en limiter l'impact au quotidien. Mon intervention se fait en collaboration avec les autres professionnels susceptibles d'intervenir dans la prise en charge de l'enfant (orthophoniste, er-

gothérapeute, psychomotricien).

Comment le suivi évolue à mesure que les enfants grandissent et que la maladie progresse ?

Mme Sophie Bousange : Le suivi que je propose se personnalise selon les étapes de la maladie et les difficultés rencontrées par l'enfant et sa famille. L'accompagnement psychologique est primordial à des moments clés de la vie tels que l'entrée dans l'adolescence ou de l'évolution de la maladie, tels que la perte progressive de la marche, la chirurgie du dos, ou encore au moment de la transition vers le secteur adulte. À chaque étape, il peut y avoir une reviviscence du choc initial pour la famille et l'émergence d'angoisses chez l'enfant ou l'adolescent qui nécessitent un suivi psychologique. L'adolescence, notamment, est marquée par des enjeux complexes liés à l'entrée dans la puberté et la dépendance qui s'accroît.

Mme Sarah Poncet : Il s'agit de rester vigilant à l'évolution de chaque enfant pour déterminer si de nou-



Mme Sophie Bousange

Psychologue clinicienne, PhD

Pour qu'un enfant aille bien, il est essentiel que ses parents aillent bien.

veaux questionnements ou difficultés émergent en grandissant, et vérifier comment il s'adapte face à des exigences scolaires et sociales qui augmentent. D'autres évaluations neuropsychologiques peuvent alors être nécessaires, notamment à certains moments clés (entrée au collège, examens, orientation dans le secondaire, etc.), ou avant, si l'enseignant ou les parents nous font part d'éléments qui les interpellent. Cela permet de proposer de nouvelles stratégies pour soutenir ces enfants dans leur parcours scolaire (aménagements pédagogiques, mise en place d'une AESH ou d'un PPS) et aussi de médiatiser auprès des enseignants les difficultés rencontrées.

POINT DE VUE/De la neuropsychologue



LE REGISTRE FRANÇAIS

des Dystrophinopathies (DYS) : un outil essentiel pour la recherche et le suivi des patients

Le registre **DYS**⁷ est un entrepôt de données national unique dédié aux dystrophinopathies, dont la DMD. Il est le fruit d'une collaboration entre l'AFM-Téléthon, responsable de l'hébergement des données, et la filière FILNEMUS ; il est pleinement opérationnel depuis 2019 et rassemble les données cliniques, génétiques et de suivi de plus de **1 200 patients**, majoritairement des enfants, issus de tous les centres de référence de la filière FILNEMUS.

Le registre documente l'histoire naturelle de la maladie et l'impact des thérapies innovantes sur le long terme. Les informations recueillies incluent des scores moteurs comme le **test des 6 minutes de marche**, la **MFM** (Mesure de la Fonction Motrice), et la **NSAA** (North Star Ambulatory Assessment). À cela s'ajoutent des données sur la fonction respiratoire (capacité vitale) et les paramètres cardiaques, notamment la fraction d'éjection du ventricule gauche. Des champs spécifiques

couvrent également la cognition, les complications neuro-orthopédiques, et les aspects scolaires ou psychologiques.

Une équipe de cinq ARC (Attachés de Recherche Clinique) se déplace régulièrement dans les centres de référence pour recueillir et mettre à jour les informations. Chaque donnée génétique est validée par des curatrices moléculaires basées à Cochin et Montpellier, garantissant une qualité irréprochable. Avec un COFIL scientifique tous les 3 mois et un CO-MOP mensuel, ce processus collaboratif permet une couverture nationale avec une mise à jour régulière des données. Il est géré par une équipe informatique de l'AFM-Téléthon ; le Pr Desguerre en assure la responsabilité scientifique et coordonne le travail des ARC. Le registre suit les patients traités par thérapies innovantes sur le moyen et le long terme (1 mois, 6 mois, plusieurs années). Cependant, les données de la phase aiguë, comme

les effets secondaires immédiats, sont collectées localement par le médecin prescripteur, car elles nécessitent une surveillance rapide et spécifique. Le registre est en revanche un référent clé pour les agences sanitaires, telles que la HAS et l'ANSM, pour évaluer l'impact à long terme des traitements.

Le registre DYS vise à :

- Documenter l'histoire naturelle de la maladie et les corrélations génotypes/phénotypes.
- Évaluer l'efficacité et la sécurité des thérapies innovantes.
- Offrir une ressource ouverte à la recherche académique et aux laboratoires pharmaceutiques pour répondre à des questions spécifiques.

Avec une couverture nationale et une vision prospective, le registre DYS s'impose comme un pilier dans la recherche sur les dystrophinopathies, offrant un aperçu complet de l'impact des innovations thérapeutiques et des soins sur ces maladies complexes.

RÉFÉRENCES :

- 1/ PNDS - Dystrophie musculaire de Duchenne. Novembre 2019. www.has-sante.fr
- 2/ J. Rahbek et al. 206th ENMC International Workshop : Care for a novel group of patients -adults with Duchenne muscular dystrophy *Neuromuscular Disorders* 25 (2015) 727-738.
- 3/ Y.T. Le Guena et al. Duchenne muscular dystrophy : Current state and therapeutic perspectives. *Bull Acad Natl Med* 205 (2021) 509-518
- 4/ J Broomfield et al. Life Expectancy in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurology*. 2021 Dec 7;97(23):e2304-e2314.
- 5/ AFM Téléthon : Myopathies de Duchenne et de Becker : dystrophine et troubles cognitifs.
- 6/ M Pane et al. Upper limb function in Duchenne muscular dystrophy: 24 month longitudinal data. *PLoS One*. 2018 Jun 20;13(6):e0199223.
- 7/ Groupe d'Intérêt DMDB de l'AFM-Téléthon : Registre Français des Dystrophinopathies (DYS).

**Pour plus d'informations
sur RARE à l'écoute,
société d'édition numérique**

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail : virginie@rarealecoute.com
Tél : 06 22 09 49 19



HORIZON DMD N°2
Bientôt disponible sur
RARE à l'écoute