



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES  
NEUROMUSCULAIRES ATLANTIQUE OCCITANIE CARAÏBES  
**SITE CONSTITUTIF (ENFANTS),**  
**CHU DE TOULOUSE - HÔPITAL DES ENFANTS**



Edition réalisée en partenariat  
avec la filière FILNEMUS



#4

SEPTEMBRE 2025

**HARMONISATION  
DES PRATIQUES  
CLINIQUES & RCP  
NATIONALE** dans la  
dystrophie musculaire  
de Duchenne au  
centre de référence  
de Toulouse

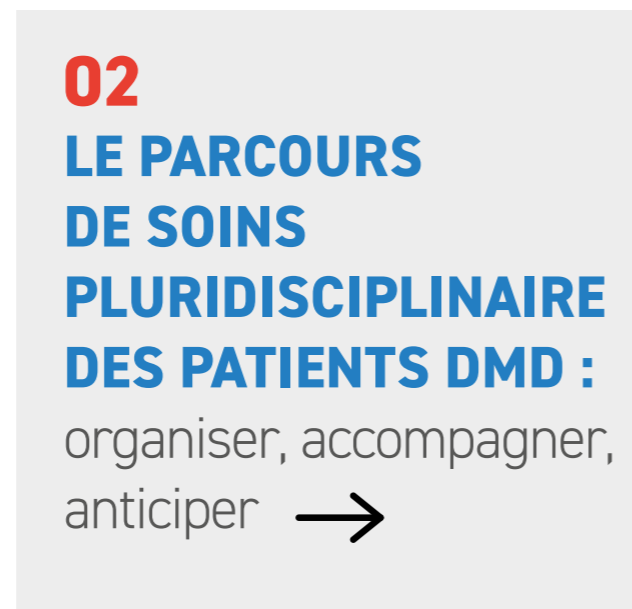
# SOMMAIRE



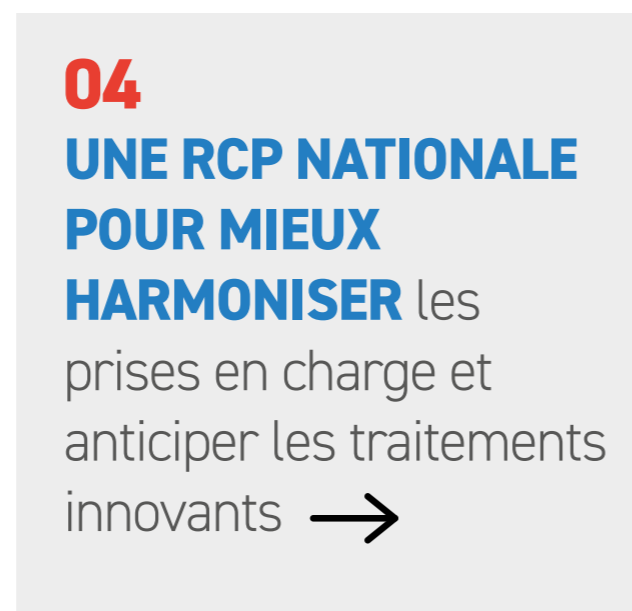
## 01 ÉDITORIAL →



## 03 REGARDS CROISÉS SUR LES ENJEUX FONCTIONNELS ET ORTHOPÉDIQUES DANS LA DMD : anticiper pour mieux accompagner →



## 02 LE PARCOURS DE SOINS PLURIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS DMD : organiser, accompagner, anticiper →



## 04 UNE RCP NATIONALE POUR MIEUX HARMONISER les prises en charge et anticiper les traitements innovants →



## 05 L'IDE COORDINATRICE : un rôle pivot entre les familles, les soins et la recherche →



## 06 UNE APPROCHE INTÉGRÉE DE LA RECHERCHE CLINIQUE pour améliorer la vie des patients DMD →



## 07 POINTS CLÉS À RETENIR →



## 08 ACTUALITÉS DMD →

### 02 - INTERVIEW LE PARCOURS DE SOINS PLURIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS DMD



**Dr Claude Cances**  
Neuropédiatre

### 03 - REGARDS CROISÉS LES ENJEUX FONCTIONNELS ET ORTHOPÉDIQUES



**Pr Sales De Gauzy**  
Chirurgien orthopé-  
diste pédiatrique



**Dr Valérie  
Lambert**  
Médecin MPR

### 04 - POINTS DE VUE UNE RCP NATIONALE POUR MIEUX HARMONISER LES PRISES EN CHARGE



**Dr Claude Cances**  
Neuropédiatre



**Dr Juliette Ropars**  
Neuropédiatre

### 05 - INTERVIEW L'IDE COORDINATRICE, UN RÔLE PIVOT



**Mme Marie-  
Carmen Cruz**  
Infirmière  
coordinatrice

### 06 - INTERVIEW UNE APPROCHE INTÉGRÉE DE LA RECHERCHE CLINIQUE



**Mme Françoise  
Auriol**  
Ingénieure de  
recherche

# ÉDITO

## MALADIE DE DUCHENNE : vingt ans d'engagement, un parcours en transformation

Il y a plus de vingt ans, la consultation pluridisciplinaire pour les patients atteints de myopathie de Duchenne à Toulouse a été relancée. À l'époque, tout était déjà là, ou presque : les professionnels engagés, une organisation structurée... mais moins formalisée. Ce que nous avons fait au fil des années, c'est renforcer cette dynamique, lui donner un cadre, l'étayer de nouvelles compétences et d'évaluations plus ciblées : nutrition, ergothérapie, suivi orthopédique systématique, accompagnement scolaire et psychologique et intégration

des activités de recherche clinique et thérapeutique. La labellisation de notre centre en 2012 a marqué un tournant. Elle nous a permis de mieux articuler les parcours, notamment dans cette étape cruciale de la transition adolescents-adultes. Elle nous a aussi permis de rejoindre une dynamique nationale, d'échanger nos pratiques avec d'autres centres, de partager nos protocoles et de monter en puissance dans le domaine de la recherche clinique. La création de la filière Filmemus<sup>1</sup> a été un levier précieux supplémentaire. Grâce à elle, nous avons

pu coordonner nos efforts à l'échelle nationale, harmoniser nos décisions thérapeutiques et renforcer notre participation aux essais, notamment dans le cadre des thérapies innovantes.

La recherche a pris une place croissante dans notre quotidien. Dès 2010, nous avons commencé à participer à des essais dans la DMD.<sup>2</sup> Aujourd'hui, cette activité est pleinement intégrée à notre organisation. Mais il faut rester lucides : la recherche, c'est aussi des attentes, parfois des déceptions. C'est un processus long, exigeant, et il est



**Dr Claude Cances**

Neuropédiatre – Coordonnateur pédiatrique du Centre de référence des maladies neuromusculaires, CHU de Toulouse

essentiel d'accompagner les familles dans cette réalité. Leur expliquer qu'un protocole, c'est avant tout une question, pas une promesse. Leur permettre aussi, quand c'est possible, de rester actrices dans le parcours de soins.

Ce qui a changé, profondément, c'est notre regard sur les objectifs. Bien sûr, améliorer la survie reste fondamental. Mais ce que nous cherchons surtout, c'est améliorer la qualité de vie, au quotidien. Cela passe par un projet global : maintien des compétences motrices et cognitives, participation

scolaire, intégration sociale.<sup>3</sup> L'enfant atteint de DMD doit pouvoir grandir avec une place dans la société, avec des perspectives personnelles et professionnelles. C'est notre responsabilité collective de lui donner cette possibilité.

Aujourd'hui, même si nous n'avons pas de laboratoire dédié à cette pathologie, nous travaillons étroitement avec la recherche fondamentale. Nous proposons du matériel d'étude, nous collaborons avec les équipes scientifiques. Et nous continuerons. Car, au fond, tout cela repose sur

une conviction simple : seul on peut avancer vite, mais ensemble on va plus loin.

## LE PARCOURS DE SOINS PLURIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS DMD : organiser, accompagner, anticiper

**Comment est structuré le parcours de soins pluridisciplinaire des patients DMD à Toulouse ? Quels sont les acteurs impliqués ?**

**Dr Cances :** Nous avons structuré une consultation multidisciplinaire (CMD) sous forme d'hôpital de jour : le neuropédiatre en est le coordinateur et intervient en CMD avec le pneumologue et le médecin de rééducation fonctionnelle. Le patient rencontre également d'autres spécialistes au cours de cette journée : une diététicienne-nutritionniste, une ergothérapeute et un chirurgien orthopédiste spécialisé dans le rachis. Il bénéficie d'une surveillance fonctionnelle mesurée via la passation systématique d'échelles fonctionnelles administrées par les kinésithérapeutes. Au besoin, nous sollicitons également un cardiologue et/ou un gastro-entérologue. De plus, chaque patient bénéficie d'un suivi individualisé, avec

des bilans adaptés (échographie cardiaque, exploration respiratoire, appareillage et positionnement).<sup>3</sup> L'infirmière de coordination joue un rôle crucial en recueillant avant la CMD les événements survenus depuis la dernière consultation : elle suit également l'évolution des patients, notamment sur des aspects comme la déglutition grâce à un questionnaire d'évaluation dédié. Une orthophoniste spécialisée intervient ponctuellement sur les troubles de la déglutition.

La psychologue, présente systématiquement, aborde aussi bien l'état émotionnel des patients et de leurs familles que les problèmes scolaires. Une assistante sociale peut également être sollicitée pour accompagner des démarches administratives complexes comme l'adaptation du logement.<sup>3</sup>

Enfin, les attachés de recherche clinique du CIC pé-

diatrique sont intégrés dès qu'un essai thérapeutique ou un registre le nécessite, dans une logique d'imbriquer les consultations de soins et de recherche.

**Comment accompagnez-vous la transition vers l'équipe adulte ?**

**Dr Cances :** La transition débute autour de 15 ans, mais se formalise vers 17-18 ans. L'idée est de maintenir une continuité médicale et humaine. Une CMD dédiée est organisée avec moins de patients, permettant de présenter en détail les dossiers à l'équipe adulte, notamment le neurologue qui prendra le relais.

Cette transition repose aussi sur une équipe mutualisée entre les secteurs pédiatrique et adulte : l'infirmière de coordination, l'ergothérapeute et le médecin de MPR sont communs aux deux filières. Cela facilite grandement la passation et limite les ruptures de parcours.

Nous réfléchissons égale-

ment à enrichir cette transition par des dimensions non médicales, à l'instar de certains centres qui abordent les aspects universitaires, administratifs ou de vie affective.

**Proposez-vous un programme d'éducation thérapeutique (ETP) ?**

**Dr Cances :** Oui, le programme « Ma Vie Mouvement » s'adresse à plusieurs pathologies neuromusculaires dont la DMD.<sup>4</sup> Il est structuré en plusieurs temps avec des sessions pour les patients seuls, pour les familles et en groupe. Malgré la pertinence du programme, il reste difficile de mobiliser les familles en raison des contraintes de temps. Ce programme implique entre autres l'infirmière coordinatrice, la psychologue, une kinésithérapeute et un neuropédiatre.

**Quelles améliorations sont envisagées pour renforcer la prise en charge ?**

**Dr Cances :** Il reste des marges de progression : la transition vers les soins adultes, l'accès aux soins d'urgence et l'intégration des thérapies innovantes. Les familles placent beaucoup d'espoirs dans la recherche, notamment sur les approches de thérapie gé-

nique, même si celles-ci ne sont pas encore largement disponibles.

Des traitements compensatoires (corticothérapie, prise en charge cardiaque, lutte contre la fibrose) ont permis de faire évoluer les discours,<sup>3</sup> mais l'accès aux essais reste limité à certains centres ou à des critères cliniques parfois très restreints. Nous espérons pouvoir faire évoluer cette situation à mesure que de nouvelles autorisations sont délivrées.

**Quel retour avez-vous des familles sur ce parcours de soins ?**

**Dr Cances :** Au moment du diagnostic, certaines familles peuvent se sentir démunies. Elles comprennent ensuite que le parcours de soins proposé est structuré et mobilise de nombreux acteurs. Avec l'évolution de la maladie, ce suivi s'intensifie : rééducation adaptée, appareillage, verticalisation, assistance respiratoire, soutien scolaire, etc.

La création d'un poste d'infirmière coordinatrice a



**Dr Claude Cances**  
Neuropédiatre

**Les thérapies innovantes offrent un réel espoir, mais l'accès reste limité. Nous devons continuer à nous mobiliser pour rendre ces traitements accessibles au plus grand nombre**

représenté un véritable tournant. Elle facilite le lien entre les familles et l'ensemble des professionnels : elle decode, alerte, rassure, oriente. Ce lien étroit avec les familles est déterminant dans l'acceptabilité du parcours.

**Un point à ajouter ?**

**Dr Cances :** La montée en compétences de notre centre, grâce aux labellisations successives et à l'harmonisation impulsée par la filière Filnemus, a permis une meilleure structuration de notre offre de soins. Les patients DMD bénéficient désormais de cette expertise consolidée.

**Pour plus d'informations  
sur la DMD**



## REGARDS CROISÉS SUR LES ENJEUX FONCTIONNELS ET ORTHOPÉDIQUES DANS LA DMD : anticiper pour mieux accompagner



**Quand et pourquoi l'arthrodèse est-elle indiquée chez les jeunes patients atteints de myopathie de Duchenne ?**

**Pr Sales De Gauzy :** L'arthrodèse est une intervention chirurgicale que l'on anticipe désormais précocement. En effet, après la perte de la marche, qui survient souvent entre 10 et 13 ans malgré les traitements, une scoliose apparaît presque systématiquement. Les corsets sont peu efficaces pour contenir son évolution.<sup>3</sup> Le risque est que cette scoliose devienne trop importante au moment où la fonction cardiaque – également affaiblie dans la DMD – rendrait l'intervention risquée, voire impossible. Nous opérons donc préventivement, alors même que la

déformation est encore modérée (10 à 20°), pour éviter de nous retrouver dans une impasse thérapeutique. Cela permet une chirurgie plus simple, moins longue et avec de meilleurs résultats fonctionnels.

**À quel âge intervient généralement cette intervention ?**

**Pr Sales De Gauzy :** L'âge moyen de l'intervention se situe entre 12 et 14 ans. Nous informons les familles très tôt, souvent dès l'âge de 9 ou 10 ans, afin de les préparer progressivement à cette intervention. Cette anticipation est essentielle pour que la famille et l'enfant soient prêts psychologiquement et pour que la transition vers l'intervention chirurgicale se fasse de manière plus sereine.

**Comment se prépare l'accompagnement de la perte de la marche ?**

**Dr Lambert :** La perte de la marche est anticipée grâce à des tests fonctionnels et des examens cliniques réguliers, en particulier les tests de marche ou les évaluations kinésithérapiques.<sup>3</sup> Dès les premiers signes annonciateurs, environ 1 an à l'avance,

nous mobilisons toute l'équipe : kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychologues, orthoprothésistes et même l'équipe éducative. L'objectif est de limiter l'impact de cette perte sur la qualité de vie et la scolarité. Nous planifions également l'adaptation de l'habitat, l'acquisition de fauteuils roulants et les ajustements nécessaires pour la scolarité. Ce processus est long et complexe, en particulier au début de l'adolescence, une période déjà difficile sur le plan psychologique. Il est crucial de bien préparer les familles et les



**Dr Valérie Lambert**  
Médecin MPR

**L'accompagnement fonctionnel ne s'arrête pas à la chirurgie, il s'étend à la rééducation continue pour préserver l'autonomie des patients après l'arthrodèse**

## REGARD/Du chirurgien orthopédiste pédiatrique

patients, d'autant plus que c'est une période à risque de chutes et que la déminéralisation osseuse en aggrave souvent les conséquences.

**Existe-t-il des alternatives à l'arthrodèse ?**

**Dr Lambert :** Même en cas de refus de chirurgie ou de contre-indication médicale, il est rare de recourir à de l'appareillage sur mesure comme les corsets. Ces solutions sont souvent peu satisfaisantes car la scoliose dans la myopathie de Duchenne est souvent déjà assez rigide, évolutive, et que ce ne sont que des solutions temporaires. L'arthrodèse reste la solution la plus efficace pour prévenir les troubles posturaux sévères et maintenir autant que possible la fonction. L'adaptation personnalisée des assises de fauteuils roulants est utile et indispensable mais elle ne freine pas durablement l'aggravation, tandis que l'arthrodèse permet de limiter les troubles posturaux sévères. Le travail actif d'entretien de l'équilibre assis et de la posture de l'axe en kinésithérapie doit également être associé dans tous les cas.

**Pr Sales De Gauzy :** Il existe des innovations dans d'autres pathologies, comme l'utilisation de tiges de crois-

sance dans l'amyotrophie spinale. Mais ces méthodes ne sont pas adaptées à la maladie de Duchenne car la scoliose dans cette pathologie apparaît après la fin de la croissance. Dans la maladie de Duchenne, il est trop tard pour utiliser ces dispositifs et l'arthrodèse reste la solution la plus adaptée.

**Quelles sont les perspectives d'innovation en matière de traitement pour les scolioses dans la maladie de Duchenne ?**

**Pr Sales De Gauzy :** Les avancées viendront probablement sur le plan médical avec des traitements qui ralentissent la dégradation musculaire ou qui empêchent l'apparition de la scoliose. Nous avons déjà vu l'effet des corticostéroïdes qui retardent la progression de la maladie.<sup>3</sup> Mais tant que ces traitements ne sont pas disponibles, la chirurgie reste incontournable. L'innovation devra permettre de renforcer les muscles et d'éviter la scoliose, ce qui réduirait la nécessité de l'arthrodèse.

**Quels autres défis fonctionnels accompagnez-vous ?**

**Dr Lambert :** Après l'arthrodèse, il faut rééduquer l'usage des membres supérieurs car les stratégies motrices de l'enfant changent. Cela implique en particulier les kinésithérapeutes et ergothé-



**Pr Sales De Gauzy**  
Chirurgien orthopédiste pédiatrique

**Nous anticipons souvent l'arthrodèse, car une intervention trop tardive peut entraîner des complications graves**

peutes pour la récupération fonctionnelle et l'adaptation des mouvements dans le quotidien. Nous suivons également de près les dispositifs de compensation des membres supérieurs qui pourraient à terme améliorer l'autonomie. Enfin, l'enjeu majeur est la scolarité et l'inclusion sociale. Dès le plus jeune âge, on doit dépister les troubles des apprentissages, mettre en place les adaptations pédagogiques permettant la meilleure inclusion scolaire et professionnelle possible, et éventuellement anticiper les orientations vers des structures médico-sociales.<sup>3</sup> La prise en charge doit être globale et ces démarches doivent être initiées très tôt. Enfin, comme pour toute pathologie chronique, l'éducation thérapeutique fait partie des outils pour rendre l'enfant et son entourage les plus acteurs possibles.

## REGARD/De la médecin MPR

## UNE RCP NATIONALE POUR MIEUX HARMONISER les prises en charge et anticiper les traitements innovants

*Quelle est la composition de la RCP nationale et à quelle fréquence se réunit-elle ?*

**Dr Ropars :** Elle est coordonnée par un binôme élu tous les trois ans par la Société Française de Neuropédiatrie et la filière Filne-mus. Claude Cances l'a coanimée pendant trois ans et continue de m'épauler activement. La RCP regroupe des experts de la filière, principalement neuropédiatres, mais aussi généticiens, MPR, pneumopédiatres ou électrophysiologistes. En pratique, environ trente membres participent très régulièrement aux réunions de la RCP. Elles ont lieu deux fois par mois en visioconférence via la plate-

forme sécurisée Rofim. Les indications thérapeutiques y sont discutées, ainsi que les propositions d'essais cliniques. Chaque membre signe une charte de fonctionnement et de confidentialité.

*Depuis quand cette organisation est-elle en place ?*

**Dr Cances :** La RCP existe depuis 2017 mais a été systématisée à partir de 2019 pour tous les patients atteints d'une amyotrophie spinale infantile nouvellement diagnostiquée, notamment pour discuter de l'introduction d'un traitement par molécules de thérapies innovantes. Elle s'est élargie ensuite à d'autres pathologies neuromusculaires dont la myopathie de Duchenne. Par ailleurs, elle joue un rôle de guichet unique via la plateforme ComET pour examiner les propositions d'essais thérapeutiques reçues par la filière, les analyser de façon critique et évaluer la faisabilité dans

les centres français.

*Comment cette RCP contribue-t-elle à harmoniser les pratiques entre les centres ?*

**Dr Ropars :** C'est une vraie force du système français. Contrairement à d'autres pays, nos décisions thérapeutiques sont discutées collectivement, permettant une homogénéité entre les centres. Que l'enfant soit suivi à Paris ou à Brest, il bénéficiera du même protocole validé nationalement. Cela concerne aussi bien les traitements que leur suivi ou les ajustements thérapeutiques.



**Dr Claude Cances**

Neuropédiatre au  
CHU de Toulouse

**La RCP permet de réduire l'isolement des centres et surtout d'offrir aux patients une équité dans l'accès aux traitements**

## POINT DE VUE/ De la neuropédiatre



**Dr Juliette Ropars**  
Neuropédiatre au CHU  
de Brest

**La RCP est essentielle pour garantir que chaque patient bénéficie des mêmes recommandations thérapeutiques validées à l'échelle nationale**

**Dr Cances :** Nous avons par exemple harmonisé le protocole national de corticothérapie dans la DMD chez les enfants de 4 à 7 ans, en tenant compte des évolutions depuis sa première version. Cela a donné lieu à une publication scientifique, preuve de cette volonté de cohérence.<sup>5</sup>

*Partagez-vous également les données sur les thérapies innovantes ?*

**Dr Ropars :** Absolument. Nous partageons en RCP les informations issues de la littérature, des congrès ou même des retours terrain de nos collègues à l'étranger. Cela nous permet d'anticiper, par exemple, l'arrivée de nouvelles molécules ou les futures thérapies géniques. Nous en discutons entre pairs, avec un regard critique, et nous construisons une position commune, tout en laissant une souplesse aux centres.

*La RCP intervient-elle aussi dans la répartition des essais cliniques ?*

**Dr Cances :** Oui. Elle facilite l'identification des centres volontaires et disponibles pour participer aux essais

et permet d'y répondre rapidement. Elle joue aussi un rôle de diffusion de l'information vers les cliniciens pour optimiser les recrutements.

**Dr Ropars :** Dans la DMD, on ne discute pas encore de chaque dossier individuellement, car il n'y a pas de traitement curatif concurrent aujourd'hui. Mais cela pourrait changer avec l'arrivée des thérapies géniques.

*Comment voyez-vous l'évolution de la RCP dans les années à venir avec l'arrivée de nouveaux traitements ?*

**Dr Ropars :** Si les thérapies innovantes s'intègrent dans le soin courant, il est probable que, comme dans l'amyotrophie spinale, on en arrive à une discussion systématique de chaque patient en RCP. Cela sera un grand pas en avant pour renforcer encore l'égalité de traitement pour tous les patients, partout en France.

**Dr Cances :** La RCP deviendra encore plus centrale dans les années à venir pour définir les stratégies thérapeutiques, prioriser l'administration des traitements et aider

les centres à s'adapter aux nouvelles molécules. Nous devons prendre en compte des critères spécifiques pour chaque patient, en fonction des évolutions des traitements.

*Quel est, selon vous, l'impact majeur de cette RCP ?*

**Dr Cances :** Elle a renforcé les liens entre les équipes, permis une meilleure coordination et évité l'isolement de certains centres, notamment en outre-mer. C'est un bénéfice autant pour les soignants que pour les patients et leurs familles.

**Dr Ropars :** C'est un outil de travail précieux qui favorise la cohérence des pratiques, la réactivité et la qualité des soins à l'échelle nationale.



## POINT DE VUE/Du neuropédiatre

## L'IDE COORDINATRICE :

un rôle pivot entre les familles, les soins et la recherche



### En quoi consiste votre rôle d'infirmière coordinatrice ?

**Mme Cruz :** J'accueille les familles lors des consultations pluridisciplinaires et réalise un recueil de données pour identifier les besoins immédiats. Je reste dans mon rôle infirmier, sans entrer dans les détails médicaux, mais je cible ce qui est important à transmettre aux médecins. J'interviens également à distance : les familles savent qu'elles peuvent me joindre facilement, même quand je suis sur le secteur adulte. Mon rôle, c'est aussi de les orienter : vers l'assistante sociale, l'ergothérapeute ou les urgences si

nécessaire. Cette fonction de relais rassure énormément les familles car elles savent qu'elles auront une réponse et une interlocutrice dédiée.

### Comment intervenez-vous dans les activités de recherche ?

**Mme Cruz :** Je participe à la collecte des consentements pour le registre DYS des dystrophinopathies.<sup>2</sup> J'explique aux familles l'objectif du registre, au-delà du document qu'ils reçoivent, car l'oral facilite la compréhension. Une fois les consentements recueillis, je transmets ces éléments à l'ARC pour le traitement des données.

Je suis impliquée à 20% dans ce travail de recherche, travail qui englobe également d'autres activités comme la mise à jour de bases de données, m'informer sur les avancées de la recherche pédiatrique plus globales... Cela me permet de suivre les progrès et de mieux comprendre l'évolution des trai-

tements pour les patients. C'est un équilibre entre coordination des soins et implication dans l'innovation clinique.

### Vous êtes présente à la fois en pédiatrie et dans le secteur adulte. Quel impact cela a-t-il sur la prise en charge ?

**Mme Cruz :** Cette double casquette change la vision de la maladie car, chez les adultes, je ne réalisais pas que ces jeunes avaient, pour beaucoup, connu la marche. Voir les étapes de la maladie – de la marche dandinante à la perte complète de mobilité – permet une meilleure compréhension et plus d'empathie. D'autre part, il y a une harmonisation des pratiques entre les deux secteurs, une équipe MPR et ergothérapeute commune également, ce qui fluidifie ainsi la transition, car les jeunes connaissent déjà leurs interlocuteurs. Je les accompagne lors de la visite des nouveaux locaux adultes, ce qui aide à dédramatiser cette

## INTERVIEW/ De l'infirmière coordinatrice



**Mme Marie-Carmen Cruz**

Infirmière coordinatrice  
au CHU de Toulouse

Être infirmière coordinatrice, c'est offrir aux familles une présence humaine, un lien, une écoute constante

étape importante. À Toulouse, les deux secteurs sont proches, ce qui rend ce passage plus serein.

### Comment se déroule concrètement cette transition ?

**Mme Cruz :** Nous organisons des journées dédiées à la transition. De deux à quatre jeunes patients rencontrent le neurologue adulte en début d'après-midi. Je leur présente les locaux, reformule avec eux (parents/enfants) les modalités du suivi en secteur adulte ; je reste disponible pour toutes leurs questions. Le médecin de référence pédiatrique reste impliqué jusqu'à ce que la bascule soit effective. La plupart passent vers 18 ans, mais cela peut dépendre de leur stabilité médicale et de leur maturité.

### Vous êtes aussi formée en santé sexuelle. Comment abordez-vous ce sujet avec les patients ?

**Mme Cruz :** Chez les jeunes patients, ce sont souvent eux qui lancent la discus-

sion. Lorsque des questions surviennent, je les accompagne, en particulier lors des consultations pluridisciplinaires. Chez les adultes, le sujet reste délicat, mais il est crucial de pouvoir l'aborder. Certains me parlent spontanément de leurs difficultés affectives et sexuelles car ils savent que je suis formée en santé sexuelle. C'est un sujet souvent ignoré dans le cadre du handicap, mais j'essaie de créer un espace de parole sécuritaire, bienveillant et sans jugement. Bien sûr, cela reste un sujet très intime, donc j'évite d'être intrusive. Ils savent que cette dimension peut être abordée s'ils le souhaitent. Je réponds aux questions quand elles se posent et je reste à leur disposition si des problèmes surgissent.

### Un message pour les familles ?

**Mme Cruz :** Je leur tire mon chapeau. Vivre avec un enfant atteint de DMD, c'est affronter l'incertitude, les

pertes progressives, les ajustements constants. Mais il y a de l'espoir : les thérapies évoluent, les prises en charge progressent. Je leur rappelle qu'ils ont une équipe pluridisciplinaire qui peut les soutenir dans cette épreuve, en leur offrant une écoute et un accompagnement constant, pour leur permettre de faire face à l'évolution de la myopathie avec plus de sérénité.

# UNE APPROCHE INTÉGRÉE DE LA RECHERCHE CLINIQUE

pour améliorer la vie des patients DMD

**Quelles sont les spécificités du Centre d'Investigation Clinique pédiatrique de Toulouse ?**

**Mme Auriol :** Notre unité est intégrée dans l'hôpital des enfants, un lieu où de nombreux centres de référence pour les maladies rares sont rassemblés. Nous avons créé un modèle de collaboration avec ces centres, où la recherche clinique est menée en étroite coopération avec les équipes médicales. Cette organisation mutualisée nous permet de travailler efficacement et de soutenir les médecins dans leurs projets de recherche. Le but est de favoriser les synergies entre chercheurs

et cliniciens, en mettant à leur disposition les ressources et les compétences nécessaires.

**Comment l'unité est-elle structurée aujourd'hui ?**

**Mme Auriol :** Nous comptons 10 équivalents temps plein, avec une diversité de profils, tels que des biostatisticiens, des coordinatrices d'études cliniques et des attachés de recherche clinique.<sup>6</sup> Nous avons une activité équilibrée entre essais industriels et institutionnels et nous accompagnons les projets depuis leur conception jusqu'à leur mise en œuvre. Le but est de garantir la rigueur scientifique tout en respectant les exigences réglementaires.

**Quelle est l'implication du centre dans la recherche sur la myopathie de Duchenne ?**

**Mme Auriol :** La myopathie de Duchenne est une pathologie clé pour notre unité. Nous avons participé à des

essais de thérapie génique et à des études observationnelles.<sup>2</sup> Actuellement, nous attendons le lancement d'un nouvel essai de thérapie innovante. Bien que le processus d'autorisation puisse être long, nous restons prêts à accompagner les projets dès que les feux verts sont donnés.

**Quels sont les enjeux particuliers pour les familles participant à la recherche clinique ?**

**Mme Auriol :** L'attente et l'espoir sont immenses pour les familles. Il est crucial de leur expliquer que la recherche clinique est avant tout une question scientifique, sans garantie de succès. Dès le début, nous leur transmettons des informations précises et claires afin d'établir une relation de confiance. Un calendrier précis des visites est également proposé pour aider les familles à s'organiser au

mieux dans leur quotidien.

**Comment l'unité assure-t-elle la qualité des essais ?**

**Mme Auriol :** Nous privilégions la rigueur tout en évitant de compliquer la vie des familles. Les enfants restent dans leurs lieux de soins habituels. Les assistants de recherche clinique les accompagnent tout au long de l'investigation, veillant à ce que tous les protocoles soient suivis à la lettre. Cette proximité renforce la fiabilité des données recueillies tout en rassurant les patients. Elle fluidifie aussi la collaboration avec les équipes médicales.

**Comment envisagez-vous l'évolution de votre rôle dans les prochaines années ?**

**Mme Auriol :** Le développement de notre unité est étroitement lié à la recherche sur les maladies rares et plus particulièrement sur la myopathie de Duchenne. Nous devons continuer à ré-

pondre aux attentes des familles en améliorant la qualité de vie des enfants. Avec l'arrivée de nouveaux traitements innovants, nous devons aussi développer notre capacité à anticiper les évolutions de la recherche et à réagir rapidement aux besoins des centres.

**Quels enseignements tirez-vous de votre expérience dans la maladie de Duchenne ?**

**Mme Auriol :** Les familles sont marquées par un enjeu constant d'attente. Participer à un essai clinique est un acte d'espoir, même si, comme dans toute recherche, la réponse n'est pas garantie. Ce processus n'est pas une solution miracle, mais une étape de plus dans la quête de traitements. Les familles doivent comprendre que l'essai clinique est basé sur une question, et non sur une certitude. L'expérience en myopathie de Duchenne

## INTERVIEW/ De l'ingénieure de recherche



**Mme Françoise Auriol**

Ingénieure de recherche au Centre d'Investigation Clinique pédiatrique du CHU de Toulouse

**Participer à un essai clinique, c'est s'inscrire dans une recherche où l'issue n'est jamais garantie. Cet équilibre entre espoir et prudence est au cœur de notre accompagnement**

a mis en lumière les défis inhérents à l'accompagnement des familles dans un parcours d'espoir et de réalité.





## POINTS CLÉS À RETENIR :

### 1/ Consultation Pluridisciplinaire Structurée

Le parcours de soins des patients DMD s'appuie sur une consultation pluridisciplinaire en hôpital de jour, souvent coordonnée par le neuropédiatre avec l'implication régulière ou ponctuelle de nombreux spécialistes assurant une prise en charge globale et individualisée.

### 2/ Prise en charge orthopédique et fonctionnelle

L'anticipation des complications, comme l'arthrodèse préventive, permet de maintenir l'autonomie et la qualité de vie des patients, facilitant leur intégration sociale et professionnelle.

### 3/ Rôle de l'IDE de coordination dans la transition et l'ETP

L'infirmière de coordination soutient les familles et accompagne les patients dans le programme d'éducation thérapeutique pour renforcer leur autonomie, ce qui facilite la transition vers les soins adultes.

### 4/ RCP nationale

La RCP nationale permet l'harmonisation des pratiques entre les centres de soins, assurant une prise en charge cohérente et uniforme des patients DMD à travers le pays. Elle facilite également l'intégration des nouvelles thérapies, comme les thérapies géniques, à l'échelle nationale.

### 5/ Recherche clinique et essais thérapeutiques

La recherche est au cœur de l'évolution des soins, avec une participation active du centre aux essais cliniques. L'intégration de la recherche clinique au parcours de soins permet de rendre les familles actrices du processus.

#### RÉFÉRENCES :

1. La filière de santé FILNEMUS : <https://www.filnemus.fr/la-filiere-de-sante-filnemus/presentation>
2. AFM-Téléthon - Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker : essais et études cliniques en France. <https://www.afm-telethon.fr/fr/essais/dystrophies-musculaires-de-duchenne-et-de-becker-essais-et-etudes-cliniques-en-france>
3. PNDS - Dystrophie musculaire de Duchenne. Novembre 2019. [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)
4. FILNEMUS - ETP Ma Vie Mouvement - Programme d'éducation thérapeutique pour les jeunes avec une maladie neuromusculaire. <https://www.filnemus.fr/carte-interactive/rechercher-une-formation/formation/ETP%20Ma%20Vie%20Mouvement%E2%80%9999T-452>
5. Fontaine Carbonnel S, et al. Choice of compound, dosage, and management of side effects for long-term corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy : Guidelines from the Neuromuscular Commission of the French Society of Pediatric Neurology. Arch Pediatr. 2024 Oct.
6. CHU de Toulouse - Centre d'investigation clinique (CIC) : Recherche plurithématique pédiatrique. <https://www.chu-toulouse.fr/recherche-plurithematique-pediatrique>

## ACTUALITÉS DMD

- **7 & 8 octobre 2025** : Les rencontres maladies rares RARE 2025, Cité Internationale Universitaire à Paris.
- **19 au 21 novembre 2025** : 22èmes Journées de la Société Française de Myologie (JSFM), Aix-les-Bains.

*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](mailto:virginie@rarealecoute.com)  
Tél : 06 22 09 49 19



**Prix Bronze**  
dans la catégorie  
«**Parcours Patient**»  
lors de la 35<sup>ème</sup> **Nuit  
des Caducées 2025**



**HORIZON DMD  
N°1 À 3  
disponibles sur  
RARE à l'écoute**