

La neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux (NSM)

Qu'est-ce que la neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux ?

Ce document sur la neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux dresse un portrait général des symptômes de la maladie et de ses impacts dans la vie des personnes atteintes à différentes étapes de leur vie. Les personnes ressources mentionnées à la fin du document répondront aux questions qui continuent de se poser après sa lecture.

Qu'est-ce que la neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux ?

La neuropathie sensitivomotrice avec ou sans agénésie du corps calleux (NSM) est une maladie neuromusculaire, héréditaire et évolutive, qui touche en grande majorité les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-St-Jean (SLSJ) et de Charlevoix, ainsi que les personnes dont les ancêtres sont issus de ces régions. Quelques cas de NSM ont aussi été identifiés dans d'autres pays.

La NSM provoque la dégénérescence des nerfs périphériques responsables des mouvements du corps et de la perception des sensations. Des anomalies sont aussi décelées dans le cerveau de la personne atteinte, principalement au niveau de la structure anatomique qui sépare ses deux hémisphères cérébraux et qu'on nomme le corps calleux. Le corps calleux est complètement absent chez 57,8% des personnes atteintes, partiellement absent chez 9,4% et normalement présent chez 32,8%.

La NSM atteint également les hommes et les femmes. Plus d'une centaine de personnes sont atteintes de cette maladie au Québec. Elles sont localisées surtout dans les régions du SLSJ et de Charlevoix.

L'usage du masculin est généralisé dans le texte dans le but de l'alléger.

Quels sont les symptômes de la NSM ? Comment la maladie évolue-t-elle ?

Les symptômes de la NSM se manifestent peu après la naissance ou dès la première année par un manque de force musculaire et par un retard des acquisitions psychomotrices. Il s'agit d'une maladie qui évolue progressivement. Elle entraîne une perte de la mobilité ainsi que des déformations de la colonne vertébrale, des mains et des pieds. Un retard intellectuel de léger à modéré est présent chez toutes les personnes atteintes. La présence ou l'absence du corps calleux dans le cerveau des personnes atteintes ne semble pas avoir d'influence sur la sévérité ou la nature des symptômes rencontrés.

Le jeune bébé est moins actif physiquement que les autres bébés. Il présente de la difficulté à s'asseoir et à ramper. Un programme intensif de physiothérapie et d'ergothérapie stimulera son développement moteur. Le début des premiers pas se fait vers l'âge de deux ou trois ans avec l'aide d'appareils spécialisés : orthèses aux membres inférieurs (pieds et chevilles), marchettes, quadripodes ou cannes. Avec ou sans appareils, la démarche de l'enfant demeure lente; son équilibre

est précaire et on observe souvent des tremblements de tout le corps. Le fauteuil roulant est utilisé pour les sorties extérieures dès que l'enfant n'est plus en âge d'être transporté dans une poussette.

Au niveau des membres supérieurs, on observe en bas âge une moins grande utilisation des bras et souvent, une hypersensibilité au contact des objets. Le développement de la motricité fine est ralenti. Les mouvements des bras sont plus lents pour atteindre un objet. La force de préhension est diminuée et l'enfant doit faire un effort plus grand pour maintenir un objet. Cette faiblesse des membres supérieurs amène quelquefois des tremblements à l'effort.

L'entraînement à la propreté se fait plus tardivement, rarement avant l'âge de 3 ans. L'enfant présente aussi un éveil plus lent à son environnement. L'acquisition du langage et la capacité d'apprentissage sont aussi plus lentes que la normale.

Habituellement, l'enfant sera intégré en classe régulière pour la maternelle et la première année avec le support d'une aide pédagogique. Dès la deuxième ou troisième année du primaire, il sera admis en classe spécialisée. La plupart des enfants apprennent à lire, à écrire et à compter ; les apprentissages scolaires se limitent en général à ceux d'un niveau de deuxième année du primaire.

L'enfant est capable de jugement social et moral, d'observer les règles de conduite et d'acquérir une culture générale intéressante. D'un naturel très sociable, il est chaleureux et affectueux. C'est un enfant au sourire facile qui apprécie les activités en groupe et qui s'intègre bien dans la vie en garderie ou dans les activités de l'école.

Vers l'adolescence, la plupart des jeunes se déplacent sans aide en fauteuil roulant manuel à l'extérieur du domicile. Un quadriporteur motorisé utilise dans certains cas leur permet de parcourir de plus longues distances. A l'intérieur du domicile et en classe, ils peuvent se mobiliser à l'aide d'une marchette parfois jusque dans la vingtaine. A ce stade, le domicile doit être modifié pour permettre ses déplacements : rampe d'accès extérieure, élargissement des portes, douche ou bain adapté, etc. Divers équipements spécialisés sont aussi utilisés sur une base régulière : lit électrique, lève-personne électrique, etc. Le véhicule automobile sera aussi modifié pour permettre le transport du jeune en fauteuil roulant.

Vers l'âge de 12 ans, le jeune subira une intervention chirurgicale qui consiste à corriger les déformations de sa colonne vertébrale ou scoliose.

Cette intervention permet une meilleure expansion des poumons et des autres organes ainsi qu'un meilleur alignement corporel.

Certains jeunes portent un corset pendant quelques années avant le redressement chirurgical de la colonne vertébrale en vue de retarder cette chirurgie. Le corset ne remplace toutefois pas la chirurgie.

Quelle est la cause de la NSM ?

La NSM est causée par un gène défectueux localisé en 1996 sur le chromosome #15 et isolé en 2002 par des chercheurs québécois. Une seule modification ou mutation dans ce gène est retrouvée chez plus de 99% des personnes atteintes ; cette mutation peut être détectée par une analyse génétique à partir d'une prise de sang.

Le gène de la NSM est récessif : pour avoir un enfant atteint de la maladie, il faut que les 2 parents soient porteurs du gène de la NSM ; lorsque les 2 parents sont porteurs, leur risque d'avoir un enfant atteint est de 1 sur 4 (25%) à chaque grossesse. Les porteurs du gène de la NSM ne présentent aucun signe de la maladie. Une (1) personne sur 23 dans la population du SLSJ et de Charlevoix porte le gène de la NSM et risque de la transmettre à ses descendants. La très grande majorité de ces personnes ignorent ce statut de « porteur. »

Vers la fin de l'adolescence ou au début de l'âge adulte, certains jeunes peuvent présenter des problèmes psychiatriques plus ou moins sévères. Des crises d'angoisse et d'agitation, des hallucinations visuelles ou auditives ainsi que des symptômes de dépression peuvent se manifester, nécessitant la prise de médicaments. Ces problèmes découlent d'anomalies dans le cerveau.

A l'âge adulte, la personne atteinte peut utiliser un fauteuil roulant motorisé pour se déplacer. Elle a besoin d'aide pour tous ses besoins personnels. La faiblesse des muscles respiratoires entraîne une insuffisance respiratoire et un risque élevé de broncho-pneumonie parfois fatale. L'espérance de vie est diminuée. L'âge moyen au décès est de 29 ans ; plusieurs personnes atteintes vivent cependant jusque dans la quarantaine.

Quels sont les risques d'avoir un enfant atteint ?

Lorsque les parents sont tous les deux porteurs du gène de la NSM, à chaque grossesse :

- le risque que l'enfant soit atteint est de 1 sur 4 (25%)
- le risque que l'enfant soit porteur du gène de la NSM est de 2 sur 4 (50%)
- le risque que l'enfant ne soit ni atteint ni porteur est de 1 sur 4 (25%)

Si vous avez une histoire familiale de NSM, vous pouvez consulter un généticien ou un conseiller en génétique. Ces professionnels de la santé pourront estimer votre risque d'avoir un enfant atteint de NSM, vous offrir un test génétique ou discuter des choix qui s'offrent à vous en matière de planification familiale.

Lorsqu'une personne est atteinte de NSM :

A ce jour, aucune personne atteinte ne s'est reproduite. La sévérité des symptômes explique cette situation. On ignore si les personnes atteintes de NSM sont normalement fertiles.

La réadaptation physique en fonction des étapes de la vie:

Dès le diagnostic, l'enfant est évalué en physiothérapie. Celui-ci va évaluer son développement moteur, sa mobilité articulaire et ses besoins en équipements. Un suivi régulier est proposé pour l'enfant durant la période préscolaire dans le but de développer ses capacités motrices (s'asseoir, se déplacer au sol, se lever debout et marcher avec ou sans équipements). Le suivi permet aussi de maintenir un bon maintien postural, une bonne amplitude des mouvements et une bonne force musculaire.

En période scolaire, l'enfant est évalué en physiothérapie afin de vérifier son autonomie dans les transferts et les déplacements ainsi que sa force musculaire. Les appareils utilisés par l'enfant seront aussi vérifiés et corrigés au besoin. Dans certains cas, une reprise du suivi sera nécessaire pour une courte période, particulièrement après la chirurgie de la scoliose, ou lorsque l'enfant est en perte d'autonomie.

Comment savoir si je suis porteur du gène de la NSM ?

Les parents d'un enfant atteint de NSM sont obligatoirement porteurs. Le statut de porteur du gène de la NSM peut être vérifié par une analyse génétique. Ce test est offert aux membres des familles touchées par la maladie ainsi qu'à leurs conjoints. Il est possible que ce test soit éventuellement offert aux populations ayant un risque élevé d'être porteuses du gène de la NSM.

Comment fait-on le diagnostic de la NSM ?

Le jeune bébé est diagnostiqué suite à l'examen clinique du pédiatre et du neurologue, et suite aux examens suivants :

- Tomodensitométrie cérébrale : étude du cerveau par des radiographies d'une grande précision.
- Électromyogramme (EMG) : analyse de l'activité électrique dans les muscles des bras et des jambes.
- Analyse génétique

Dès le diagnostic, l'enfant sera aussi pris en charge et suivi régulièrement en ergothérapie. L'intervention vise alors à stimuler son développement moteur et à maintenir ses capacités motrices. Le jeu et l'adaptation de gestes quotidiens sont utilisés pour éveiller l'enfant à son environnement et pour améliorer sa dextérité manuelle.

Très tôt, l'intervention en garderie sera proposée en préparation à l'intégration sociale et scolaire. De nombreux équipements spécialisés ainsi que des modifications à l'environnement physique (garderie, domicile, école) seront recommandés par l'ergothérapeute. L'intervention de l'ergothérapeute est par ailleurs nécessaire lors de l'intégration scolaire et durant toute la période de fréquentation scolaire.

Le neurologue évalue la personne atteinte tout au long de sa vie. Il répond aux questions des parents et des personnes atteintes concernant l'évolution de la maladie. Le neurologue prescrira au besoin des médicaments pour certains problèmes qui peuvent survenir au cours de l'évolution.

Le pneumologue évalue la condition respiratoire de la personne atteinte et prescrit les traitements appropriés : médicaments, inhalothérapie, exercices respiratoires.

L'orthopédiste évalue et traite la déformation de la colonne vertébrale (scoliose) et des membres. Il recommande dans certains cas le port du corset et d'orthèses, et voit au bon positionnement de la personne dans son fauteuil roulant.

L'infirmière complète l'information sur la maladie, les services et les ressources disponibles. Elle assure le soutien nécessaire à l'adaptation de la maladie, aide aux démarches lorsque requis et assure la liaison entre les différents professionnels de la clinique et ceux des autres services externes.

Le conseiller en génétique informe la personne atteinte et les membres de sa famille sur les mécanismes de l'hérédité dans la NSM, les tests de dépistage des porteurs du gène de la maladie et sur les possibilités en matière de planification familiale.

Quels sont les impacts psychologiques de la NSM ?

Le diagnostic de la NSM chez un enfant provoque toujours un choc chez ses parents. Avec l'aide des professionnels de la réadaptation, ils font l'apprentissage de programmes d'exercices ou de jeux pour stimuler le développement leur enfant.

L'intervention en réadaptation requiert toujours l'implication des parents. L'enfant atteint de NSM demande donc davantage de soins et d'attention qu'un enfant normal ; il ne sera jamais complètement autonome. Il est conseillé aux parents d'avoir recours à des services de garderie, du répit ou à du gardiennage de façon régulière, et ce dès la petite enfance. L'enfant en bas âge développera ainsi son côté social et une plus grande maturité. Les parents qui souffrent souvent de fatigue et de maux de dos en bénéficieront grandement.

La personne atteinte de NSM vit des étapes marquantes qui ont des répercussions majeures sur sa famille : chirurgie du dos, perte de la marche, placement en foyer d'accueil, etc. Chaque personne et chaque famille s'adapte différemment à ces

Comment traite-t-on la maladie ?

Actuellement, il n'y a pas de traitement capable de guérir les personnes atteintes de NSM. Toutefois, plusieurs professionnels de la santé qui travaillent en équipe peuvent aider ces personnes à maintenir ou à améliorer leurs capacités physiques et à assurer leur confort. Ces professionnels oeuvrent principalement dans les domaines suivants : ergothérapie, physiothérapie, orthophonie, neurologie, pneumologie, orthopédie, soins infirmiers et conseil génétique.

étapes qui peuvent être facilitées par de l'aide professionnelle et communautaire.

La plupart des personnes atteintes vivent heureuses, entourées des soins attentionnés et de l'amour de leur famille. Même si elles ont conscience d'être « handicapées », elles présentent rarement une grande détresse psychologique reliée à leur état. Elles sont capables d'exprimer adéquatement leurs besoins et leurs sentiments. Les principaux contacts sociaux en dehors de la famille s'effectuent à l'école ou par le biais d'activités organisées pour des personnes qui vivent des handicaps physiques et/ou intellectuels. Certaines personnes peuvent même développer des liens amoureux avec une autre personne.

Plusieurs adultes atteints vivent en foyer d'accueil ou en institution. L'âge avancé des parents et la lourdeur des soins requis par la personne atteinte expliquent la situation.

Fait-on de la recherche sur la NSM ?

Le gène de la maladie a été découvert en 2002. Des recherches sont en cours pour mieux connaître la protéine produite par ce gène et son rôle. Plusieurs étapes restent toutefois à franchir avant la découverte d'un traitement curatif ou pouvant diminuer de façon significative l'expression des symptômes.

Remerciements

DMC remercie le docteur Jean Mathieu, neurologue et coordonnateur médical de la clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean pour la révision du texte, de même que les différents intervenants de cette clinique qui ont participé à sa rédaction. Merci aussi à madame Claude Prévost, conseillère en génétique du Complexe Hospitalier de la Sagamie et consultante à la clinique des maladies neuromusculaires, pour sa précieuse collaboration au document. L'expertise de ces professionnels par rapport à la NSM est reconnue partout au Québec et dans le monde; DMC leur rend hommage pour le magnifique travail accompli auprès des personnes atteintes et de leurs familles.

Texte rédigé par Lynn Potvin, inf. M.Sc., coordonnatrice du bureau régional de DMC à Jonquière, novembre 2002.

Pour les populations les plus touchées par la maladie, quelles sont les principales ressources qui s'offrent aux personnes atteintes et à leurs familles ?

Clinique des maladies neuromusculaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean Carrefour de la Santé de Jonquière 2230, rue de l'Hôpital, C.P. 15 Jonquière, QC G7X 7X2 (418) 695-777

Clinique des maladies neuromusculaires de Charlevoix Centre Hospitalier de Charlevoix 74, rue Ambroise-Fafard Baie Saint-Paul, QC G3Z 2J6 (418) 435-5150, poste 2086 et 2087

Bureau régional de Dystrophie Musculaire Canadienne (DMC) 2230, rue de l'Hôpital, C.P. 15, Jonquière, QC G7X 7X2 (418) 695-7760

Service de conseil génétique Complexe Hospitalier de la Sagamie 305, rue Saint-Vallier, C.P. 67 Chicoutimi, QC G7H 5H6 (418) 541-1234, poste 2153 ou 2081

Bureau provincial de DMC 1425, boul. René-Lévesque Ouest, bureau 506 Montréal, QC H3G 1T7 (514) 393-3522 Site interne pour tous les bureaux de DMC: www.muscle.ca

Comment puis-je aider?

Dystrophie musculaire Canada organise des campagnes de financement à longueur d'année pour soutenir ses divers programmes. Vos dons aideront DMC à fournir les fonds nécessaires au soutien des personnes vivant avec une maladie neuromusculaire et à financer la recherche médicale et les efforts de sensibilisation indispensables à la lutte contre les maladies neuromusculaires. Vos dons sont précieux et vous pouvez les envoyer à notre bureau national ou au bureau de Dystrophie musculaire Canada indiqué ci-dessous.

Tous les feuillets d'information de DMC sont disponibles sur notre site Internet : www.muscle.ca

This information sheet is also available in English

© Dystrophie musculaire Canada 10/07