

Dystrophies musculaires congénitales (DMC)

Qu'est-ce que les dystrophies musculaires congénitales?

On donne le nom de « dystrophies musculaires congénitales » (DMC) à un groupe de dystrophies musculaires dont les symptômes, notamment la faiblesse musculaire, apparaissent dès la naissance ou du moins dans la petite enfance, généralement avant l'âge de 2 ans. Parfois, ce type de dystrophie n'est pas détectée jusqu'à ce qu'on constate que l'enfant a du mal à atteindre certaines étapes de développement, par exemple apprendre à marcher. La DMC touche tout autant les garçons que les filles et se présente sous différentes formes qui se distinguent par leurs symptômes, leur gravité et le rythme de progression.

Quels en sont les symptômes?

Chez les bébés, les premiers symptômes comprennent un faible contrôle des mouvements de la tête, la lenteur des mouvements, un manque apparent de coordination, des muscles faibles ou flasques (hypotonie) et possiblement la dislocation de la hanche. Au nombre des autres

symptômes, mentionnons les problèmes respiratoires et les troubles de déglutition.

Souvent, les bébés atteints de DMC montrent des contractures (une contraction chronique des muscles ou des tendons) aux chevilles, aux hanches, aux genoux et aux coudes. Celles-ci peuvent entraîner chez certains une scoliose, c'est-à-dire une courbure exagérée de la colonne vertébrale.

Certaines formes de DMC, par exemple la DMC de Fukuyama (presqu'exclusivement chez les personnes de descendance japonaise), le syndrome de Walker-Warburg et le syndrome muscle-œil-cerveau, peuvent comporter des retards intellectuels et des problèmes de vision.

Comment les DMC se transmettent-elles?

Les DMC sont causées par des défauts génétiques qui affectent des protéines musculaires importantes. La plupart des formes de DMC sont transmises selon le mode autosomique récessif, mais au moins une de ces formes semble plutôt suivre le mode dominant. Les maladies autosomiques récessives sont transmises par le gène défectueux de chacun des deux parents. Si les deux parents sont porteurs, les possibilités sont de 25 % que l'enfant à naître hérite des deux gènes défectueux.

Les porteurs possèdent un gène défectueux mais ne développent pas les symptômes de la maladie parce qu'en plus du gène défectueux, ils possèdent aussi une version saine du gène. Les personnes qui ont des antécédents familiaux de la maladie peuvent avoir recours à des conseils génétiques pour mieux comprendre les risques de transmission du gène à leurs enfants.

Bureau national:

2345, rue Yonge, Bureau 900, Toronto (Ontario) M4P 2E5
t. 416.488.0030 1.866.MUSCLE.8 f. 416.488.7523 w. muscle.ca

Comment le diagnostic de DMC est-il établi?

Il existe plusieurs tests pour confirmer le diagnostic de DMC. Un test sanguin peut établir la présence de niveaux élevés de créatine kinase (CK), un enzyme musculaire, ce qui indiquerait des atteintes aux muscles. L'examen des muscles par ultrasons permet de détecter la présence d'anomalies. L'électromyographie, un test qui mesure l'activité électrique des muscles, sert à vérifier la santé musculaire. Une biopsie musculaire peut aussi être effectuée pour aider à identifier la forme précise de DMC. Ce test consiste à prélever un échantillon de tissu musculaire pour l'examiner ensuite au microscope. Les antécédents familiaux, les symptômes physiques et les tests génétiques peuvent aussi contribuer à établir un diagnostic.

Comment les DMC évoluent-elles?

L'évolution des DMC diffère d'une personne à l'autre. Le degré et l'évolution de la faiblesse et de la dégénérescence musculaires varient selon le type de maladie. Bien que certains enfants atteints de DMC meurent en bas âge, d'autres atteindront l'âge adulte en n'ayant que des limitations fonctionnelles mineures.

Quels sont les traitements disponibles?

Bien qu'il n'existe aucun traitement pour aucune forme de DMC, il existe toutefois un éventail de moyens pour

aider à gérer les symptômes. La physiothérapie peut enseigner des étirements musculaires précis pour aider à réduire les contractures. Des exercices, et, dans des cas rares, des opérations chirurgicales, peuvent contribuer à améliorer ou à réduire les contractures et ralentir la progression de la scoliose. Les attelles et les fauteuils roulants permettront d'augmenter l'autonomie des personnes qui présentent des limitations fonctionnelles plus lourdes. Certains médicaments sont aussi disponibles pour prévenir les crises. La ventilation mécanique aidera à soulager les problèmes respiratoires. Certaines personnes qui ont des difficultés à avaler pourraient vouloir considérer l'installation d'un tube de gavage pour assurer une nutrition adéquate.

Avertissement :

Ce document a pour seul but de donner une information générale. Dystrophie musculaire Canada ne peut en aucun cas être tenu responsable du mauvais usage de ces renseignements, ni d'aucun dommage pouvant découler de leur usage. Ces renseignements ne peuvent en aucun cas remplacer une consultation médicale et ne constituent ni un avis médical, ni un diagnostic, ni un traitement. Pour des renseignements spécifiques à votre maladie ou celle d'un membre de votre famille, veuillez consulter votre médecin.

Bureau national:

2345, rue Yonge, Bureau 900, Toronto (Ontario) M4P 2E5
t. 416.488.0030 1.866.MUSCLE.8 f. 416.488.7523 w. muscle.ca