

Dystrophie musculaire oculopharyngée

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire oculopharyngée (DMOP)?

La DMOP est une forme de dystrophie musculaire qui affecte la déglutition (capacité d'avaler) et les muscles qui entourent l'œil. Il s'agit d'une maladie génétique dont l'incidence augmente chez les personnes de descendance canadienne-française. La DMOP est causée par une anomalie du gène PABPN1. Il s'agit de l'une des formes de dystrophie musculaire les plus bénignes.

Quels sont les symptômes de la DMOP?

Bien que le gène anormal qui cause cette maladie soit présent dès la naissance, les personnes atteintes ne présentent généralement aucun symptôme avant la quarantaine. Au nombre des signes précoces de cette maladie, mentionnons les problèmes de déglutition (dysphagie) et les paupières tombantes (ptose) causées par la faiblesse des muscles des paupières. Les muscles qui entourent les yeux peuvent aussi être touchés (ophtalmoplégie externe). Cette faiblesse musculaire

additionnelle entraîne une restriction de l'amplitude du mouvement de l'œil, ce qui cause des problèmes tels que la difficulté à regarder vers le haut et la vision double ou diplopie, qui survient lorsque les yeux pointent chacun dans des directions légèrement différentes.

Comment cette maladie se transmet-elle?

Dans la grande majorité des cas, la DMOP est une maladie génétique transmise selon le mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'il suffit qu'un seul des deux parents transmette à l'enfant le gène défectueux pour que celui-ci hérite de la maladie. Les possibilités de transmission de la maladie à chaque enfant d'une personne atteinte sont de 50%. Les maladies autosomiques dominantes ont généralement de forts antécédents familiaux. Dans certains cas très rares, la DMOP est transmise comme une caractéristique autosomique récessive. Dans ce cas, le gène défectueux doit être transmis par les deux parents. Les personnes qui ont des antécédents familiaux de DMOP peuvent choisir d'avoir recours à la consultation génétique pour les aider à mieux comprendre les risques de transmission du gène à leurs enfants.

Comment le diagnostic est-il établi?

Grâce à la recherche, il existe maintenant un test sanguin capable de détecter la présence du gène PABPN1 défectueux et de confirmer le diagnostic de DMOP.

À quelle vitesse cette maladie évolue-t-elle?

Comparativement aux autres dystrophies musculaires,

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

l'évolution de la DMOP est plutôt lente et, généralement, la maladie n'affecte pas l'espérance de vie.

La dysphagie débute généralement par des difficultés à avaler les aliments solides et secs. Au fil de l'évolution de la maladie, la faiblesse musculaire entraîne des difficultés à avaler les liquides, y compris la salive. Une dysphagie bénigne peut simplement se présenter comme la sensation d'avoir quelque chose de pris dans la gorge, mais les personnes atteintes de dysphagie grave peuvent être tout à fait incapables d'avalier quoi que ce soit et risquent même de s'étouffer avec leur propre salive.

Certaines personnes qui ont la DMOP développent aussi une faiblesse des muscles de la face, des membres inférieurs, des épaules et des hanches.

Quels sont les traitements disponibles?

La DMOP est incurable, mais il existe divers traitements qui aident à gérer les symptômes. Les personnes dont la ptose interfère avec la vision pourront avoir recours à la chirurgie pour relever des paupières tombantes.

L'orthophoniste pourra suivre et évaluer l'évolution de la dysphagie. L'évaluation de la capacité d'avalier peut aider à repérer les personnes qui sont à risque de pneumonie de déglutition, une infection pulmonaire

causée par le passage de débris (aliments ou liquides) dans les voies respiratoires. Ce type de pneumonie et ses complications peuvent être évités par un suivi étroit. La chirurgie pourra aussi aider à soulager les problèmes dus à la dysphagie et devrait être envisagée en cas de perte de poids significative, d'étouffement quasi-fatal ou de pneumonie récurrente.

On peut remédier à une faiblesse des bras et des épaules qui limiterait le fonctionnement par des techniques d'adaptation qui relèvent de l'ergothérapie.

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