

**Recommandations de soins
basées sur le consensus
pour les adultes atteints de
Dystrophie Myotonique
de Type I**

Recommandations de soins basées sur le consensus pour les adultes atteints de Dystrophie Myotonique de Type I

En raison de la nature multi-systémique de cette maladie, les études et les preuves rigoureuses nécessaires à la création d'une ligne directrice factuelle pour les soins cliniques des patients atteints de Dystrophie Myotonique de Type 1 (DM1) chez l'adulte ne sont actuellement pas disponibles pour tous les systèmes et symptômes de l'organisme touchés. Afin d'améliorer et de normaliser les soins pour ce trouble maintenant, plus de 65 cliniciens leaders en Dystrophie Myotonique (DM) en Europe Occidentale, au Royaume-Uni, au Canada et aux États-Unis ont adhéré à un processus lancé au printemps 2015 et conclu au printemps 2017 pour créer les Recommandations de soins basées sur le consensus pour les adultes atteints de Dystrophie Myotonique de Type 1. Le projet a été organisé et soutenu par Myotonic.

La liste complète des auteurs et un aperçu du processus sont disponibles dans l'Addendum 1. Une liste de lecture complète pour chacune des sections de la zone d'étude est disponible dans l'Addendum 2.

Une Politique de mise à jour a été adoptée pour ce document et dirigera une révision systématique de la littérature et un suivi approprié tous les trois ans. Le personnel de Myotonic fournira un soutien logistique et en personnel pour le processus de mise à jour.

Un Guide de référence rapide, extrapolé à partir des Recommandations de soins basées sur le consensus, est disponible ici <http://www.myotonic.org/clinical-resources>

Pour plus d'informations, visitez [myotonic.org](http://www.myotonic.org).

Table des matières

Symptômes mettant la vie en danger	4
Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur.....	4
Prise en charge respiratoire.....	6
Prise en charge cardiovasculaire	8
Prise en charge de la grossesse et de l'obstétrique	12
Symptômes sévères	14
Faiblesse des muscles squelettiques et rééducation	14
Myotonie des muscles squelettiques	16
Prise en charge oculaire.....	18
Prise en charge gastro-intestinale.....	20
Prise en charge neuropsychiatrique	23
Prise en charge psychosociale	25
Somnolence diurne excessive	26
Système endocrinien et métabolique.....	28
Tumeurs	31
Considérations supplémentaires	32
Diagnostic	31
Conseils en génétique	34
Conseils et prise en charge en fin de vie.....	35

Addendum 1 : Aperçu du projet et liste des auteurs	37
Addendum 2 : Listes de lecture	41
Chirurgie, anesthésie et douleur.....	41
Système respiratoire.....	41
Système cardiovasculaire.....	42
Grossesse et obstétrique.....	44
Faiblesse des muscles squelettiques et réhabilitation.....	48
Myotonie des muscles squelettiques	48
Système oculaire.....	46
Système gastro-intestinal.....	50
Système neuropsychiatrique et psychosocial.....	50
Somnolence diurne excessive	51
Système endocrinien et métabolique.....	52
Tumeurs	54
Diagnostic et conseils en génétique.....	55
Conseils et prise en charge en fin de vie.....	57

Symptômes mettant la vie en danger

Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur

Contexte

Les patients atteints de DM1 sont beaucoup plus susceptibles que la population générale d'avoir des réactions indésirables aux médicaments utilisés pour l'anesthésie et l'analgésie, et les interactions des systèmes cardiaque, respiratoire, musculaire et nerveux central chez les patients atteints de DM1 peuvent entraîner diverses réactions indésirables avant, pendant et après l'opération. Des effets indésirables graves ont été rapportés même chez des patients présentant des symptômes légers de DM1.

Voir les « *Suggestions pratiques pour la prise en charge anesthésique d'un patient atteint de Dystrophie Myotonique* » et le « *Guide de référence rapide sur l'anesthésie* » de Myotonic ici : <http://www.myotonic.org/mdf-releases-updated-anesthesia-guidelines>

De plus, les anomalies comportementales et cognitives doivent faire l'objet d'une évaluation minutieuse et d'une prise en charge préopératoire (si possible), de telles manifestations, ainsi que de l'hypersomnie et le manque de sommeil préopératoire, peuvent compliquer les soins postopératoires immédiats du patient et son rétablissement à long terme.

Les risques anesthésiques, tels que détaillés dans le « *Guide de référence sur l'anesthésie* » de Myotonic mentionné ci-dessus, résultent des effets de la DM, notamment :

- Anomalies de la conduction cardiaque et arythmies potentiellement fatales.
- Insuffisance ventilatoire et mauvaise protection des voies respiratoires.
- Dysmotilité gastro-intestinale entraînant rapidement une pseudo-obstruction et pouvant entraîner une aspiration
- Réponses erratiques à la succinylcholine (la DM1 n'augmente pas les réactions d'hyperthermie maligne, ce médicament ne doit pas être utilisé chez les patients atteints de DM1 en raison du risque de spasme du muscle masséter et d'hyperkaliémie).
- Sensibilité prolongée et accrue aux sédatifs et aux analgésiques, entraînant de graves complications après l'anesthésie. Après l'anesthésie, le risque d'aspiration et d'autres complications, y compris l'apnée retardée et l'insuffisance respiratoire, est accru en raison des effets suivants induits par le médicament :
 - a. Réduction du niveau de conscience,
 - b. Faiblesse ventilatoire exagérée,
 - c. Dysfonctionnement pharyngé avec protection réduite des voies respiratoires,
 - d. Dysmotilité gastro-intestinale et pseudo-obstruction potentielle.

Recommandations

1. Voir les « *Suggestions pratiques pour la prise en charge anesthésique d'un patient atteint de Dystrophie Myotonique* » et le « *Guide de référence rapide sur l'anesthésie* » de Myotonic pour les risques d'anesthésie et les recommandations avant toute intervention chirurgicale ou procédure nécessitant une anesthésie : http://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_LongForm_AnesGuidelines_01C.pdf
2. Surveiller pendant l'anesthésie les réponses indésirables et les interactions des systèmes cardiaque, respiratoire, musculaire et du système nerveux central avant, pendant et après la chirurgie.
3. Surveillez les événements indésirables graves, même si les symptômes de la DM1 du patient sont légers.
4. Surveiller attentivement les anomalies comportementales et cognitives en préopératoire (si possible); ces manifestations, ainsi que l'hypersomnie et le manque de sommeil préopératoire, peuvent compliquer les soins postopératoires immédiats du patient et son rétablissement à long terme.
5. Remarque : les complications les plus graves surviennent après l'anesthésie.

Symptômes mettant la vie en danger

Prise en charge respiratoire

Contexte

Les patients atteints de DM1 ont souvent des problèmes respiratoires importants pouvant résulter d'une faiblesse musculaire du diaphragme, des muscles abdominaux et intercostaux et de la myotonie de ces muscles, entraînant une force ventilatoire insuffisante entraînant un faible taux d'oxygène dans le sang et des niveaux élevés de dioxyde de carbone dans le sang. L'affaiblissement respiratoire chronique est la principale cause de mortalité et de morbidité chez les patients atteints de DM1.

La somnolence diurne excessive (EDS, pour ses sigles en Anglais) et l'insuffisance respiratoire sont toutes deux courantes chez les patients atteints de DM1 et réduisent considérablement leur qualité de vie. Leurs causes peuvent se chevaucher, mais certaines sources pensent que l'EDS dans la DM1 est principalement due à une atteinte primaire du système nerveux central et que l'insuffisance ou la défaillance respiratoire est principalement dû à une faiblesse des muscles respiratoires. Cela dit, un débit d'air insuffisant pendant le sommeil peut contribuer à une perturbation du sommeil et à une fatigue excessive pendant la journée, tandis que des facteurs liés au système nerveux central peuvent contribuer aux difficultés respiratoires associées à la DM1.

La faiblesse des muscles inspiratoires et expiratoires réduit l'efficacité de la toux et altère le nettoyage des sécrétions, entraînant un risque accru d'infections pulmonaires et une aspiration du produit dans les poumons. La faiblesse des muscles de déglutition peut augmenter le risque d'aspiration d'aliments et de boissons, de salive, de sécrétions nasales et de liquides gastriques.

L'anesthésie générale et les analgésiques par voie intraveineuse, en particulier les opiacés, provoquent souvent une insuffisance respiratoire chez les patients jusque-là cliniquement stables, soulignant la nécessité d'une prise en charge préopératoire minutieuse des patients atteints de DM1.

Recommandations

Surveiller au départ et en intervalles.

Chercher :

- a. Une toux inefficace, infections pulmonaires récurrentes, une Capacité Vitale Forcée (CVF) inférieure à 50% des valeurs normales prédites ou une Pression Inspiratoire Maximale (PIM) inférieure à 60 ; si présente(s) évaluer tous les 6 mois ou plus fréquemment :
 - I. Les antécédents et la fréquence des infections pulmonaires,
 - II. La fréquence respiratoire, l'auscultation, l'évaluation du mouvement de la paroi thoracique et le recrutement des muscles abdominaux (en tant que composants minimaux d'un examen pulmonaire),
 - III. L'Orthopnée, la dyspnée, le manque de sommeil, les maux de tête le matin, l'apnée, la fatigue et le ronflement.

Tester :

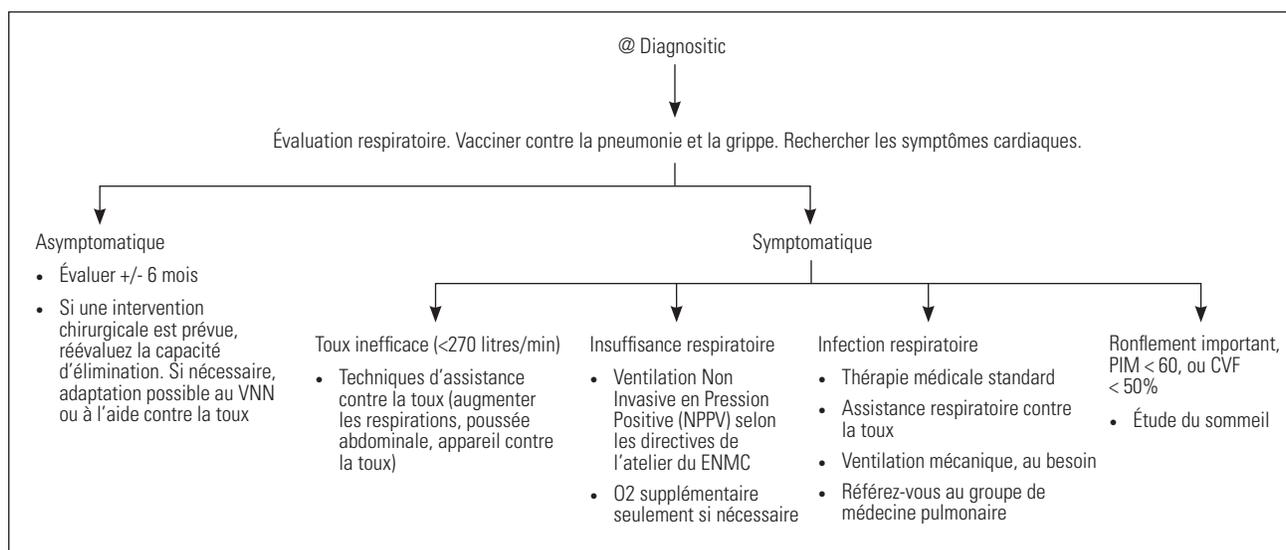
- a. La Capacité Vitale Forcée (CVF) et le Volume Expiratoire Maximal par Seconde (VEMS1) en position assise et couchée sur le dos, si possible ; l'évaluation de la force musculaire respiratoire avec la Pression Inspiratoire Maximale (PIM) et la Pression Expiratoire Maximale (PEM) en position debout et couchée, l'oxymétrie nocturne et le débit expiratoire maximal de la toux tous les 6 mois.

- b. Un ronflement important, une nuit de sommeil interrompu, une valeur de la PIM inférieure à 60 ou une CVF inférieure à 50% de celle prévue par une étude du sommeil ou un autre test respiratoire. En général, le seuil d'obtention d'une étude du sommeil chez les patients atteints de DM1 devrait être bas.
- c. La capacité d'élimination et les autres évaluations respiratoires avant la chirurgie ; si nécessaire, une adaptation à la ventilation nocturne non invasive ou aux dispositifs d'assistance de la toux devrait également avoir lieu avant la chirurgie (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).

Traiter avec :

- a. Des vaccinations contre la grippe et la pneumonie en l'absence de contre-indications. Les patients présentant une infection respiratoire doivent être traités dès que possible à l'aide d'un traitement médical standard, ainsi que d'une assistance respiratoire contre la toux et d'une ventilation mécanique (si nécessaire). Obtenir des consultations auprès des groupes de thérapie respiratoire et de médecine pulmonaire, au besoin.
- b. Des techniques de dégagement des voies respiratoires et de recrutement du volume pulmonaire (par exemple, augmenter les respirations, des poussées abdominales, le gilet et l'Insufflateur-Exsufflateur Mécanique (IEM) pour les patients atteints de DM1 présentant une toux inefficace (débit de pointe de la toux inférieur à 270 litres / minute) et pendant les infections pulmonaires et périopératoires périodes (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).
- c. Une Ventilation Non Invasive en Pression Positive (NPPV) en cas d'insuffisance respiratoire chez les patients présentant une faiblesse des muscles respiratoires et des troubles respiratoires liés au sommeil. Certains patients nécessiteront une assistance ventilatoire nocturne et une ventilation permanente. La ventilation non invasive en pression positive doit être réalisée selon les critères définis dans l'atelier sur le consensus respiratoire organisé par l'ENMC (Centre Neuromusculaire Européen) (21-07-2014).
- d. Un supplément d'oxygène avec précaution en conjonction avec une ventilation non invasive (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).
- e. Des dispositifs d'alerte médicale prophylactiquement.

Fig. 1 Organigramme des recommandations pour les soins respiratoires



Symptômes mettant la vie en danger

Prise en charge cardiovasculaire

Contexte

La physiopathologie cardiaque liée à la DM1, bien qu'elle affecte tous les tissus du myocarde, cible de préférence le système de conduction cardiaque. Les défauts du système de conduction sont progressifs et, bien qu'initialement asymptomatiques, augmentent le risque d'arythmie symptomatique.

Les présentations cliniques comprennent la pré-syncope, la syncope, les palpitations, la dyspnée, des douleurs thoraciques ou la mort subite suite à un arrêt cardiaque. La mort subite d'origine cardiaque est une cause fréquente de décès chez les adultes atteints de DM1, juste derrière l'insuffisance respiratoire. L'incidence élevée de la mort cardiaque subite souligne l'importance d'une évaluation cardiaque complète afin de stratifier le risque du patient atteint de DM1.

L'évaluation de la gravité des lésions de la conduction cardiaque est réalisée au moyen d'essais cardiaques, notamment d'un électrocardiogramme (ECG) à 12 dérivations, d'une surveillance ambulatoire d'un ECG à long terme et, pour les patients à risque accru, d'une étude électrophysiologique invasive.

Les patients atteints de DM1 courent un risque à la fois de bradyarythmie et de tachyarythmie. Les stimulateurs cardiaques peuvent être implantés chez les patients atteints de DM1, soit pour traiter les bradyarythmies symptomatiques, soit de manière prophylactique chez les patients à risque élevé de bloc cardiaque complet.

Les tachyarythmies les plus courantes sont la fibrillation auriculaire et les palpitations auriculaires, qui présentent un risque d'embolie cardiogénique et d'accident vasculaire cérébral (AVC). Les patients atteints de DM1 courent également un risque accru de tachyarythmie ventriculaire (tachycardie ou fibrillation), un mécanisme responsable de l'arrêt cardiaque. Des défibrillateurs automatiques implantables (DAI) peuvent être installés chez les patients atteints de DM1 ayant survécu à un épisode de tachyarythmie ventriculaire ou, en prophylaxie, chez ceux présentant un risque élevé de tachyarythmie ventriculaire.

Une mort cardiaque subite a été observée chez des patients atteints de DM1 porteurs de stimulateurs cardiaques ou de DAI, soulevant la question d'un mécanisme non arythmique responsable de ce phénomène.

Des études d'imagerie, notamment l'échocardiographie, la tomodensitométrie (TDM), la résonance magnétique (RM) et l'imagerie nucléaire, peuvent être utilisées pour évaluer l'état mécanique du cœur, y compris la fonction ventriculaire gauche. Des anomalies asymptomatiques sont observées chez un nombre modéré d'adultes atteints de DM1 et sont plus fréquentes chez ceux présentant une maladie du système de conduction.

Le développement d'une cardiomyopathie dilatée non ischémique est un phénomène peu fréquent mais reconnu chez l'adulte atteint de DM1. Une fois la cardiomyopathie dilatée symptomatique présente, la progression est généralement rapide, l'insuffisance cardiaque congestive entraînant la mort.

Recommandations

Général :

- a. Encourager l'utilisation de dispositifs d'alerte médicale d'urgence.

Chercher :

- a. Les palpitations, la pré-syncope, la syncope, la dyspnée et les douleurs thoraciques ; si observé(es), demander au patient de demander une attention rapide.
- b. Les arythmies incluant la bradycardie sinusale, le bloc cardiaque, la fibrillation auriculaire et les palpitations auriculaires et la tachycardie ventriculaire. Évaluez et traitez à l'aide du « Guide pour la prise en charge des patients souffrant d'arythmie ventriculaire et la prévention de la mort cardiaque subite » de l'ACC (American College of Cardiology) / de l'AHA (American Heart Association) / de l'ESC (European Society of Cardiology) (voir : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16949478>).
- c. Les changements de symptômes, une imagerie cardiaque anormale, un ECG anormal chez tous les patients atteints de DM1 ; l'examen doit être réalisé par un cardiologue ou un électrophysiologiste connaissant les manifestations cardiaques chez les patients atteints de DM.

Tester :

- a. Les symptômes via un ECG à 12 dérivations doivent être effectués au moment du diagnostic de la DM1 ; conduit au moment du diagnostic et environ chaque année par la suite.
- b. Les anomalies d'impulsion ou de conduction sur un ECG standard à 12 dérivations, incluant une fréquence sinusale <50 BPM, un intervalle PR > 200 ms, une durée du Système de Réponse Rapide (QRS, pour ses sigles en Anglais) >100 ms, y compris un bloc de branche gauche ou droit, un bloc fasciculaire antérieur ou postérieur gauche, un bloc AV du 2ème ou 3ème degré, ondes Q anormales, tachycardies auriculaires, fibrillations ou palpitations et arythmies ventriculaires - indiquent des lésions cardiaques.
- c. L'insuffisance cardiaque en cas d'ECG anormal indiquant une maladie de la conduction ou en présence de tout autre symptôme évocateur d'une insuffisance cardiaque effectuer une échocardiographie.

Traiter avec :

- a. Des évaluations périodiques à intervalles de cardiologie clinique ; les consultations en cardiologie sont essentielles chez les patients présentant des électrocardiogrammes anormaux et / ou des symptômes cardiaques.
- b. Envisagez un stimulateur cardiaque ou un DAI de prévention primaire chez un patient atteint de DM1 présentant un risque élevé d'arrêt cardiaque ou de mort cardiaque subite suite à des anomalies détectées via un test cardiaque non invasif ou invasif, même en l'absence d'indication basée sur des recommandations.
- c. Envisagez de réaliser une imagerie cardiaque chez les patients atteints de DM1 au moment du diagnostic, puis tous les trois à cinq ans, même en l'absence de symptômes ou d'anomalies lors des tests cardiaques.
 - i. Des modalités d'imagerie cardiaque autres que l'échocardiographie sont une alternative raisonnable au test si les symptômes sont évalués et si l'expertise locale le justifie.
- d. Une électrophysiologie invasive lorsqu'il existe un risque de blocage grave de la conduction ou d'arythmie en raison d'anomalies détectées via des tests cardiaques non invasifs.
 - i. La préférence du patient et de sa famille et l'évaluation d'autres facteurs de risque affectant la morbidité et la mortalité doivent être prises en compte dans la décision d'implanter un stimulateur cardiaque ou un DAI chez un patient atteint de DM1.

- e. Les thérapies pharmacologiques et thérapeutiques appropriées fondées sur les « *Recommandations pour la prise en charge de l'insuffisance cardiaque* » de l'ACCF (American College of Cardiology Foundation) et de l'AHA (American Heart Association) (voir en cas d'insuffisance cardiaque ou de fonction systolique ventriculaire gauche réduite).
- f. Un stimulateur cardiaque de prévention primaire (prophylactique) ou secondaire (symptomatique) ou un DAI selon les « *Recommandations pour le traitement des anomalies du rythme cardiaque basé sur un dispositif* » de l'ACC (American College of Cardiology) / AHA (American Heart Association) / HRS (Heart Rhythm Society) (voir <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18498951>). Ces soins doivent être gérés par un cardiologue et coordonnés avec le prestataire de soins de santé primaires du patient et d'autres consultants au besoin.
 - i. La préférence du patient et de sa famille et l'évaluation d'autres facteurs de risque affectant la morbidité et la mortalité doivent être prises en compte dans la décision d'implanter un stimulateur cardiaque ou un DAI chez un patient atteint de DM1.
- g. Surveillance d'un ECG de Holter ambulatoire - à court terme (24 à 48 heures) ou à long terme (30 jours ou plus) - afin de détecter les mécanismes des arythmies chez les patients présentant des symptômes cardiaques. Répéter périodiquement cette surveillance tous les 3 à 5 ans si l'état symptomatique le permet ou si un changement est observé sur l'ECG à 12 dérivations à intervalles.

Se référer à :

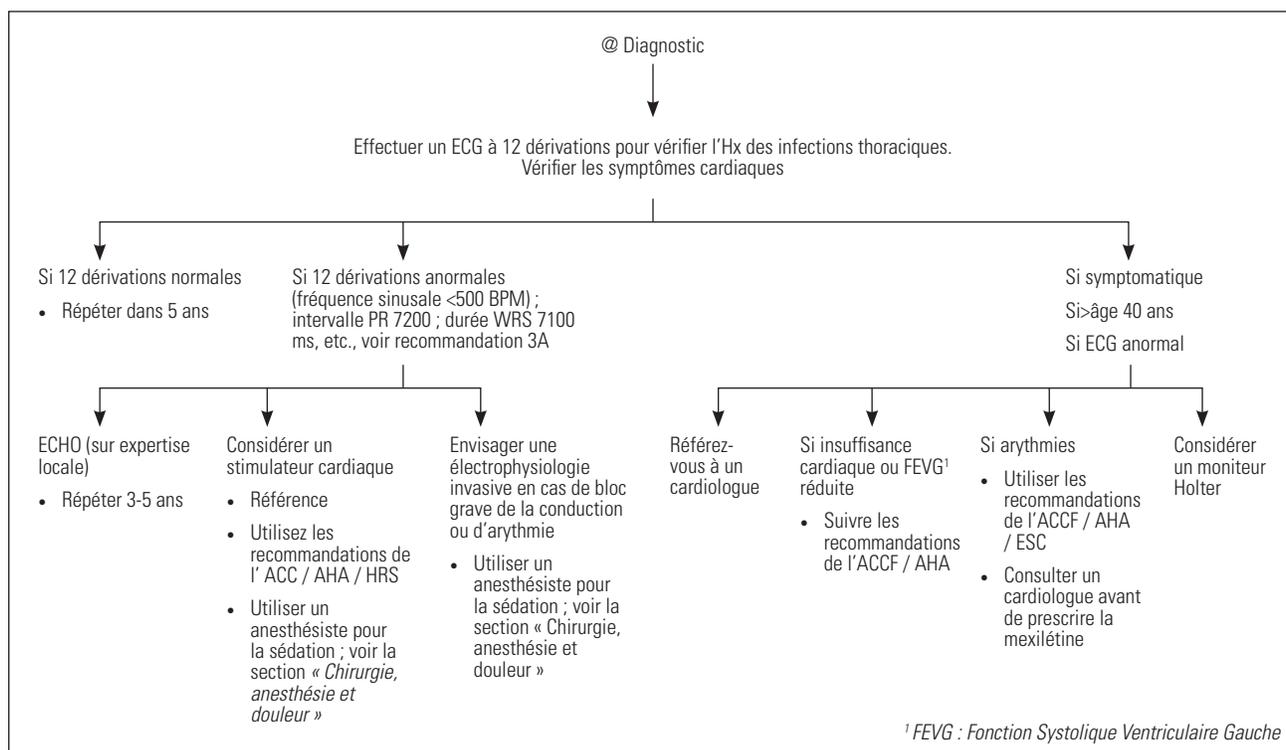
- a. Un centre de cardiologie expérimenté dans le traitement des patients atteints de DM1 présentant des symptômes cardiaques, un ECG annuel ou bisannuel anormal indiquant une lésion cardiaque, et des patients atteints de DM1 de plus de 40 ans sans lésion cardiaque antérieure. Cependant, la référence en cardiologie pour tous les patients atteints de DM1 est raisonnable si elle fait partie d'un programme multidisciplinaire ou si les praticiens dispensant des soins primaires ne connaissent pas les antécédents cardiaques, les examens et l'évaluation d'un ECG.
- b. Un praticien en anesthésie, distinct du médecin de service, chargé de la sédation procédurale et de la surveillance pour les études électrophysiologiques et l'implantation de stimulateurs cardiaques ou de DAI. Réaliser ces études de cardiologie et l'anesthésie / sédation associée dans un environnement clinique permettant une intubation et une ventilation endotrachéales immédiates parfaitement préparées pour les patients présentant une insuffisance respiratoire ou une insuffisance respiratoire post-sédation (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).
- c. Les experts cliniques en DM qui ont élaboré ces recommandations ne sont pas parvenus à un consensus sur le protocole de prescription et de surveillance de la mexilétine.

Des neurologues experts en matière de traitement de la DM1 considèrent la mexilétine comme un traitement efficace de la myotonie chez les patients ne présentant pas d'anomalies cardiaques, en particulier chez les patients congénitaux et ceux dont les symptômes sont apparus dans l'enfance. Leur recommandation concernant la mexilétine et la cardiologie comprenait l'obtention d'un électrocardiogramme (ECG) avant l'utilisation, un deuxième ECG de suivi dans les 3 mois et une surveillance en intervalles.

Les cardiologues experts en matière de soins de la DM1 ont noté que la mexilétine est un antiarythmique de classe 1B pouvant soulager la myotonie et parfois la fibrillation auriculaire. Ils recommandent que l'utilisation de tout antiarythmique chez un patient atteint de DM1 commence par un bilan diagnostique afin d'éliminer les anomalies structurelles ou fonctionnelles sous-jacentes susceptibles de compliquer son utilisation. Ils recommandent en outre une surveillance pendant l'initiation du médicament et qu'une surveillance liée à la mexilétine soit effectuée par un cardiologue expérimenté dans le traitement des patients atteints de DM1.

Pour plus d'informations, voir les listes de lecture des maladies cardiaques et myotoniques dans l'Addendum 2.

Fig. 2 Organigramme des recommandations de soins cardiaques



Symptômes mettant la vie en danger

Prise en charge de la grossesse et de l'obstétrique

Contexte

Les effets délétères de la DM1 sur les muscles lisses et striés peuvent compliquer la grossesse, le travail durant l'accouchement et l'accouchement. À ces complications maternelles s'ajoute la possibilité que le bébé soit atteint de DM1 congénitale, accompagné de complications néonatales graves, notamment d'anomalies respiratoires et de déglutition. Les femmes atteintes de DM1 présentent un taux d'avortement spontané et de mortinatalité supérieur à la moyenne, bien que la plupart puissent s'attendre à un accouchement vaginal normal.

Les mères atteintes de DM1 sont plus susceptibles que la population générale de faire l'expérience suivante :

- Une grossesse extra-utérine,
- Un accouchement prématuré,
- Un travail durant l'accouchement et un accouchement prolongés liés à la fois au dysfonctionnement du muscle utérin et à la faiblesse du muscle squelettique,
- Une hémorragie post-partum due à des contractions utérines insuffisantes ou à la rétention du placenta,
- Une distension excessive de l'utérus avec polyhydramnios (en raison de la déglutition réduite du liquide amniotique par un fœtus atteint de DM1 congénitale), pouvant entraîner un travail durant l'accouchement prématuré, des contractions utérines insuffisantes pendant le travail, une rupture prématurée des membranes ou une hémorragie post-partum,
- Des réactions indésirables à l'analgésie ou à l'anesthésie pendant le travail et l'accouchement,
- Une réserve ovarienne diminuée avec apparition retardée de la Gonadotrophine Humaine Chorionique (HCG, pour ses sigles en Anglais) en raison d'une insuffisance gonadique.

Les bébés atteints de DM1 congénitale peuvent présenter les symptômes suivants :

- Des difficultés à avaler, conduisant à un polyhydramnios pendant la grossesse et à une mauvaise alimentation à la naissance, nécessitant éventuellement une alimentation par sonde,
- Des anomalies des muscles respiratoires, nécessitant éventuellement une ventilation mécanique à la naissance,
- Un mauvais tonus musculaire et manque de mouvement du fœtus,
- Une présentation anormale,
- Un pied bot
- Une accumulation anormale de liquide dans le corps,
- Des ventricules élargis dans le cerveau,
- Arthrogrypose.

Le diagnostic génétique préimplantatoire peut permettre l'implantation sélective d'embryons non atteints. Le diagnostic prénatal par amniocentèse ou prélèvement de villosités choriales peut permettre d'interrompre une grossesse affectée. Il peut également préparer l'équipe d'obstétrique à la naissance d'un bébé atteint de DM1 (voir la section « *Conseils en génétique* »).

Recommandations

Chercher :

- a. Les antécédents reproductifs du patient et les antécédents personnels et familiaux liés à la DM1, y compris les Symptômes de DM1.
- b. La fatigue apparaissant plus rapidement que la moyenne pendant le travail durant l'accouchement et augmentant le risque d'hémorragie post-partum (HPP). L'HPP doit être particulièrement anticipée lorsqu'il y a eu une première ou une deuxième étape de travail prolongée durant l'accouchement, en particulier s'il y a eu polyhydramnios.

Tester :

- a. Un diagnostic génétique préimplantatoire pour déterminer si l'embryon est affecté ou un diagnostic génétique prénatal pour déterminer si le fœtus présente une expansion génétique de la DM1 (voir la section « *Conseils en génétique* »).

Traiter avec :

- a. Un obstétricien à haut risque (spécialiste en médecine maternelle et fœtale) pour les soins prénatals et l'accouchement.
- b. Les analgésiques ou les médicaments anesthésiques sous sédation doivent être utilisés avec une extrême prudence en raison des risques élevés qui y sont associés, notamment pendant la grossesse, particulièrement pendant le troisième trimestre et pendant l'accouchement (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).
- c. Des dispositifs d'alerte médicale d'urgence.
- d. Un spécialiste pédiatrique ou néonatal à l'accouchement si la mère est atteinte de DM1, en raison du risque d'apparition congénitale lors de l'héritage maternel.
- e. Une disponibilité de soins intensifs néonataux, y compris une possible alimentation par sonde ou une assistance ventilatoire, pour les nouveau-nés dont on sait ou que l'on soupçonne d'être atteints de DM1.

Se référer à :

- a. Un Spécialiste pédiatrique / néonatal, même si on sait que le fœtus n'est pas affecté par la DM1.
- b. Consulter un obstétricien avant de prendre la décision de provoquer le travail.
- c. Aux services de conseils en génétique et aux services de planification familiale.

Symptômes sévères

Faiblesse des muscles squelettiques et rééducation

Contexte

La faiblesse des muscles squelettiques est une caractéristique majeure de la DM1. La faiblesse, associée à un processus dystrophique, est bilatérale et progresse au rythme relativement lent de 1 à 3% par an. Avec le temps, il entrave la mobilité et les activités de la vie quotidienne. En général, les fléchisseurs faiblissent plus que les extenseurs et les muscles distaux s'affaiblissent avant les muscles proximaux. Une faiblesse proximale importante est généralement une caractéristique tardive de la DM1, bien que certains patients développent une faiblesse de la ceinture scapulaire et de la hanche à un stade précoce. Les muscles du dos et de l'abdomen sont également touchés. Les anomalies osseuses du crâne créent des traits faciaux allongés et d'autres impacts, notamment des anomalies de la mâchoire et du palais. Certains patients peuvent nécessiter une intervention chirurgicale. (Voir la section « *Chirurgie, anesthésie et douleur* »).

Les effets typiques de la DM1 à l'âge adulte sur le muscle squelettique sont les suivants :

- Faiblesse et atrophie des muscles de la mâchoire et du visage entraînant un amincissement du contour du visage et une réduction de l'expression du visage.
- Faiblesse des muscles du visage, de la langue et du palais, entraînant des difficultés d'élaboration de la parole et des difficultés de mastication et de déglutition.
- Faiblesse des muscles des paupières, entraînant un affaissement des paupières (ptôsis).
- Faiblesse du fléchisseur de la nuque, rendant difficile la remontée de la tête depuis une surface.
- Faiblesse des extenseurs de la nuque, conduisant à une posture basse et à la difficulté à tenir la tête haute.
- Faiblesse des érecteurs abdominaux et de la colonne vertébrale.
- Faiblesse du diaphragme et d'autres muscles respiratoires, provoquant des symptômes respiratoires.
- Faiblesse musculaire distale des membres supérieurs, interférant avec la dextérité, l'écriture et les activités de la vie quotidienne.
- Faiblesse des muscles dorsiflexeurs du pied, entraînant une chute du pied de la cheville et des difficultés subséquentes d'équilibre et de marche.
- Faiblesse musculaire des mollets causant des difficultés à sauter ou à se lever sur les orteils et à courir.
- Impacts sur l'emploi et les activités de la vie quotidienne dus à la perte de la mobilité.

La combinaison de la faiblesse des muscles du mollet et de la chute du pied peut entraîner une instabilité des chevilles, une difficulté à rester immobile, des chutes fréquentes et des difficultés à marcher et à monter les escaliers. Les muscles proximaux du genou et de la hanche étant affectés, les patients éprouvent de plus en plus de difficultés à se lever en position assise.

Recommandations

Chercher :

- a. Les difficultés de déglutition et d'élocution.
- b. Les difficultés de mobilité et d'équilibre et les chutes.
- c. Les impacts sur les activités de la vie quotidienne, y compris sur les soins personnels.
- d. Les impacts sur les activités à la maison, à l'école, au travail et dans la communauté.
- e. Le besoin d'appareils fonctionnels ou de modifications à la maison, à l'école ou au travail.
- f. À évaluer chaque année par le prestataire de soins primaires ou les spécialistes appropriés, y compris les thérapeutes physiques / physiothérapeutes, ergothérapeutes, orthophonistes, diététiciens / nutritionnistes, travailleurs sociaux, infirmières / infirmiers praticiens, psychiatres et orthopédistes pour surveiller ce qui précède.

Traiter avec :

- a. Des exercices aérobiques et de résistance d'intensité modérée ou faible, minimisant les activités sédentaires si possible. Envisager une évaluation cardiaque avant de commencer une nouvelle routine d'exercice.
- b. Des appareils fonctionnels et adaptatifs tels que les orthèses, les cannes, les marchettes, les déambulateurs, les attelles, etc.
- c. Des modifications résidentielles et environnementales au besoin.

Se référer à :

- a. Un spécialiste en réadaptation approprié pour des recommandations individuelles.

Symptômes sévères

Myotonie des muscles squelettiques

Contexte

La myotonie - contraction musculaire soutenue et difficulté à détendre les muscles - est une caractéristique de la DM1 et constitue un aspect de la maladie qui la distingue des autres formes de dystrophie musculaire. Cela touche presque 100 pour cent des patients adultes atteints de DM1. Bien que ce ne soit pas l'aspect le plus invalidant de la maladie, la myotonie peut contribuer à la raideur musculaire, à la douleur, à une poignée contractée prolongée, à des troubles de la parole et de la déglutition et à des problèmes gastro-intestinaux.

La myotonie dans la DM1 est plus importante dans les muscles de l'avant-bras et des doigts, où elle provoque le blocage de la poignée (« verrouillage de la poignée »). Cela affecte parfois les muscles de la langue et de la mâchoire, entraînant des difficultés d'élocution et de mastication. La myotonie du visage, de la langue, de la mâchoire, de l'œsophage et de la gorge, ainsi que la myotonie des muscles respiratoires peuvent entraîner des difficultés à avaler qui peuvent entraîner une force respiratoire insuffisante et un faible taux d'oxygène dans le sang.

La myotonie cliniquement détectable des muscles oculaires n'est pas caractéristique de la myotonie liée à la DM, bien qu'elle soit présente dans d'autres formes de myotonie génétique.

On peut observer une myotonie de la poignée en demandant au patient de relâcher sa main après une prise soutenue ; les muscles de la main prennent généralement quelques secondes ou plus pour se détendre complètement. La myotonie à percussion peut être démontrée par la percussion de muscles spécifiques (généralement les muscles thénar ou extenseurs du poignet de l'avant-bras) à l'aide d'un marteau à réflexe tendineux qui produit une contraction soutenue, généralement pendant plusieurs secondes ou plus. La myotonie électrique peut également être démontrée par des décharges anormales et spontanées de fibres musculaires observées sur un électromyogramme (EMG) à aiguille.

La myotonie associée à la DM1 est généralement pire par temps froid et est plus prononcée après le repos. Son amélioration avec l'activité musculaire est connue sous le nom de phénomène de « réchauffement ». La myotonie chez les adultes atteints de DM1 diminue généralement lorsque la faiblesse augmente.

Les médicaments agissant sur les canaux ioniques, tels que la mexilétine, ont apporté des avantages thérapeutiques significatifs à certains patients atteints de DM1 et de myotonie. Voir la section « *Traiter avec* » ci-dessous pour plus d'informations.

Recommandations

Chercher :

- a. Une relaxation retardée après « un verrouillage musculaire » ou une percussion et des difficultés liées aux activités de la vie quotidienne.

Traiter avec :

- a. La mexilétine est souvent recommandée pour le traitement de la myotonie. Les experts cliniques en DM qui ont élaboré ces recommandations ne sont pas parvenus à un consensus sur le protocole de prescription et de surveillance de la mexilétine

Des neurologues experts en matière de traitement du DM1 considèrent la mexilétine comme un traitement efficace de la myotonie chez les patients ne présentant pas d'anomalies cardiaques, en particulier les patients congénitaux et ceux dont les symptômes sont apparus dans l'enfance. Leur recommandation concernant la mexilétine et la cardiologie inclut l'obtention d'un électrocardiogramme (ECG) avant utilisation, un deuxième ECG de suivi dans les 3 mois et une surveillance en intervalles. Ils recommandent en outre de prendre de la mexilétine avec de la nourriture pour éviter la dyspepsie et les « vertiges » transitoires associés au traitement par la mexilétine. Les aliments prolongent l'absorption et abaissent le niveau maximal dans le sang.

Les cardiologues experts en matière de soins du DM1 ont noté que la mexilétine est un antiarythmique de classe 1B pouvant soulager la myotonie et parfois la fibrillation auriculaire. Ils recommandent que l'utilisation de tout antiarythmique chez un patient atteint de DM1 commence par un bilan diagnostique afin d'éliminer les anomalies structurelles ou fonctionnelles sous-jacentes susceptibles de compliquer son utilisation. Ils recommandent en outre une surveillance pendant l'initiation du médicament et qu'une surveillance liée à la mexilétine soit effectuée par un cardiologue expérimenté dans le traitement des patients atteints de DM1.

Pour plus d'informations, voir les listes de lecture des maladies cardiaques et myotoniques dans *l'Addendum 2*.

Symptômes sévères

Prise en charge oculaire

Contexte

Les manifestations oculaires majeures et cliniquement pertinentes de la DM1 peuvent inclure : une cataracte, un ptôsis des paupières et une fermeture incomplète des paupières, des anomalies du mouvement de l'œil, des modifications de la rétine et une pression intraoculaire faible.

Les déficiences visuelles chez les patients atteints de DM1 sont le plus souvent causées par des cataractes. Les opacités du cristallin iridescentes sous-capsulaires postérieures suggèrent fortement de la DM1 ou de la DM2, bien qu'elles ne constituent pas un diagnostic. La cataracte dans la DM1 peut progresser plus rapidement que la cataracte habituelle et, par conséquent, les patients atteints de DM1 peuvent présenter une cataracte à un stade précoce. Des cataractes avant l'âge de 55 ans ou des antécédents familiaux de cataractes prématurés suggèrent un diagnostic de la DM1 ou de la DM2 chez des patients présentant des symptômes musculaires.

En ophtalmoscopie directe, les cataractes associées à la DM ne sont pas spécifiques et se présentent sous la forme d'opacités ponctuelles (en forme de points). À l'examen à la lampe à fente, ils ont un aspect multicolore et irisé et sont situés dans la capsule postérieure du cristallin. Les opacités du cristallin iridescentes sous-capsulaires postérieures représentent une phase initiale de la formation de la cataracte dans la DM. Elles ne sont détectables que par l'examen à la lampe à fente et se retrouvent généralement chez les patients n'ayant pas développé de symptômes visuels.

L'éblouissement et le flou de la vision se développent au fur et à mesure que les opacités du cristallin se transforment en cataractes étoilées (en forme d'étoile) et finalement en cataractes matures, qui peuvent être impossibles à distinguer des types de cataractes plus courantes. Une intervention chirurgicale visant à éliminer les cataractes chez les patients atteints de DM1 peut être réalisée, mais une anesthésie locale est préférable afin d'éviter les complications associées à l'anesthésie générale chez ces patients (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).

Le ptôsis bilatéral des paupières est une caractéristique fréquente de la DM1. Dans les cas graves, il peut gêner la vision et nécessiter une intervention chirurgicale ou non chirurgicale. La faiblesse des muscles de fermeture des paupières est également un problème courant et peut provoquer des lésions cornéennes.

Des mouvements oculaires anormaux peuvent survenir dans la DM1. Le ralentissement saccadé est bien documenté, mais l'impact clinique est minime. On pense que les facteurs contributifs sont la myotonie des muscles extraoculaires et/ou des anomalies du Système Nerveux Central (SNC). Le nystagmus de rebond peut être vu et peut être dû à un dysfonctionnement du SNC. Cependant, ces anomalies des mouvements oculaires provoquent rarement des troubles visuels.

Les modifications rétinienne sont également des anomalies bien documentées pouvant survenir dans le cas de la DM1. Les changements rétinien peuvent inclure une dégénérescence pigmentaire rétinienne, une membrane épirétinienne et une fibroplasie épirétinienne. Les effets cliniques des modifications rétinienne sont peu étudiés et leurs effets sur l'acuité visuelle sont contradictoires.

Une diminution de la pression intraoculaire peut survenir et peut être due à des anomalies de la cornée.

Recommandations

Chercher :

- a. Les symptômes de la cataracte et d'autres manifestations oculaires chez les patients atteints de DM1. Conseiller les patients sur les mesures de sécurité à prendre pour s'adapter aux variations de luminosité, les précautions à prendre pour la conduite au soleil et la nuit liées aux effets de la cataracte, et comment protéger la cornée, en particulier s'ils dorment avec les yeux partiellement ouverts en raison de la faiblesse des muscles de fermeture de la paupière.

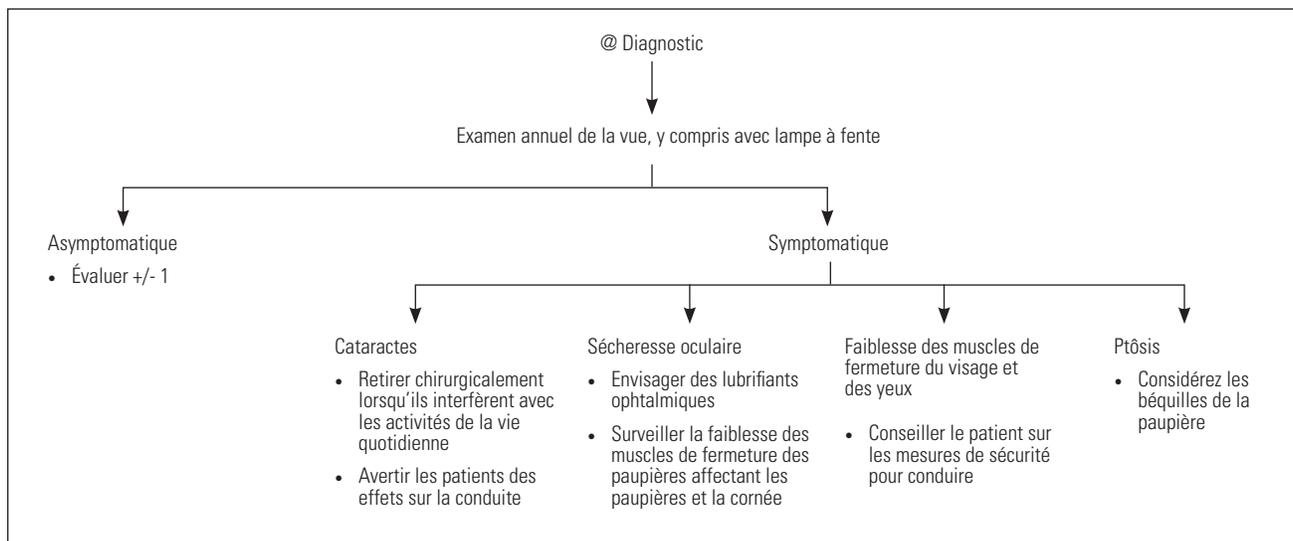
Tester :

- a. Des manifestations oculaires de la DM1 via un examen à la lampe à fente dans le cadre d'un examen annuel de la vue.
- b. Le ptôsis des paupières ; si le ptôsis devient grave et gêne la vision, une intervention, telle que des « béquilles » de paupières pouvant être insérées dans des lunettes, peut être justifiée. Essayez les béquilles comme remède contre le ptôsis avant d'envisager une intervention chirurgicale à la paupière, en raison des risques liés à l'anesthésie et de la faiblesse de la fermeture oculaire qui s'ensuit.

Se référer à :

- a. Un ophtalmologiste chirurgical lorsque les cataractes entravent la capacité de subvenir aux besoins de la vie quotidienne et que l'ablation chirurgicale du cristallin opaque avec implantation de cristallin intraoculaire est indiquée. Assurez-vous que les patients et l'équipe chirurgicale de la DM1 ont bien conscience des risques de l'anesthésie et que l'efficacité du traitement à long terme ainsi que les effets indésirables de la chirurgie sont soigneusement contrôlés par le patient, sa famille et les autres prestataires de soins (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).
- b. Un ophtalmologiste pour un suivi régulier sur la faiblesse des muscles de fermeture des paupières. Des lubrifiants ophtalmiques pour sécheresse oculaire peuvent être envisagés.

Fig. 3 Organigramme des recommandations oculaires de la DM



Symptômes sévères

Prise en charge gastro-intestinale

Contexte

Étant donné que les muscles lisses et squelettiques sont impliqués dans la DM1, un dysfonctionnement tout au long du tractus gastro-intestinal (GI) est courant dans ce trouble. La faiblesse et la myotonie des muscles lisses se produisent. Parmi les problèmes communs il y a la dysphagie, l'aspiration, des douleurs abdominales et des ballonnements, en particulier après avoir mangé, une lente vidange gastrique, un reflux gastro-œsophagien, une constipation, une diarrhée et des symptômes d'« intestin irritable », des calculs biliaires, un côlon dilaté pouvant entraîner une impaction fécale, des perforations de l'intestin ; et l'incontinence anale. Les symptômes gastro-intestinaux ne sont pas seulement fréquents chez les patients atteints de DM1, mais peuvent également constituer une caractéristique clinique initiale ou dominante. Cependant, ces symptômes peuvent être sous-estimés ou ignorés par les patients.

Recommandations

Chercher :

- a. Les problèmes de mastication ou de déglutition, de salivation, les reflux gastro-œsophagiens, les ballonnements, les douleurs abdominales, la fréquence et les caractéristiques des selles, de la diarrhée et de l'incontinence fécale. Un historique minutieux doit être établi pour différencier la dysphagie oropharyngée de la dysphagie œsophagienne. La dysphagie œsophagienne provoque parfois des douleurs thoraciques dues au reflux acide de l'estomac. L'aspiration des aliments et la pneumonie qui en résulte sont une cause majeure de décès chez les patients atteints de DM1.
- b. La perte de poids ou le gain de poids involontaire ; la dysphonie ou la dysphagie pouvant indiquer une faiblesse du muscle pharyngé ; une toux fréquente et des broncho-pneumopathies récurrentes pouvant indiquer une aspiration ; une douleur abdominale à la palpation (généralement ou dans la région de la vésicule biliaire) ; et les ballonnements abdominaux lors des examens physiques de routine.
- c. Des examens physiques peuvent également inclure un examen rectal pour la constipation, y compris le spasme du sphincter anal et la défécation dyssynergique chez les patients symptomatiques.

Tester :

- a. Des Symptômes abdominaux aigus :
 - i. Une pseudo-obstruction en plus de l'obstruction mécanique.
 - ii. Si une occlusion intestinale aiguë est envisagée, une entérographie par tomodensitométrie (TDM) ou une Entérographie effectuée par résonance magnétique (Entero-IRM) peut distinguer la pseudo-obstruction de l'urgence chirurgicale de la véritable obstruction (mécanique).
 - iii. Chez les patients souffrant de douleurs abdominales aiguës, la cholécystite doit être exclue.

- iv. Les patients sans obstruction mécanique doivent être traités de manière conservatrice pour la pseudo-obstruction et/ou la cholélithiase.
 - v. Une radiographie abdominale pour évaluer les gaz intestinaux anormaux, les selles ou l'air abdominal libre.
- b. Des quantités anormales d'hydrogène avec le test respiratoire au glucose. Il est anormal chez les patients intolérants au lactose et chez les patients présentant une prolifération bactérienne dans l'intestin.
 - c. Des signes de gaz ou de selles intestinaux anormaux, ou d'air abdominal libre dans une étude radiographique abdominale.
 - d. Des mouvements dyssynergiques, une faiblesse buccale et/ou pharyngée, ou une aspiration à l'aide d'une étude standard sur la déglutition ou d'une évaluation modifiée d'une déglutition barytée avec la consultation d'un orthophoniste.
 - e. Des anomalies de l'estomac, de l'intestin grêle, du gros intestin ou de la vésicule biliaire avec échographie abdominale ou imagerie par résonance magnétique (IRM)
 - f. Une fonction et des reflux œsophagiens inférieurs, une vidange gastrique, une anatomie de l'intestin grêle et une fonction au moyen d'une évaluation radiographique gastro-intestinale supérieure barytée.
 - g. Une faiblesse ou une contraction désordonnée de l'œsophage, du sphincter gastro-œsophagien, de l'estomac, de l'intestin grêle, du rectum ou du sphincter anal à l'aide d'une manométrie ou de tests de motilité fonctionnelle chez les patients qui ne répondent pas au traitement.
 - h. Une endoscopie, une structure ou une fonction anormale du pharynx, de l'œsophage, de l'estomac, de l'intestin grêle ou du gros intestin.
 - i. La cholestase ou l'atteinte hépatique à l'aide de tests sanguins spécifiques (l'élévation de la phosphatase alcaline sérique et de la bilirubine sont en corrélation avec la cholestase dans la DM). Mesurer les niveaux de GGT (gamma-glutamyl transpeptidase) car les élévations d'AST (aspartate aminotransférase) et d'ALAT (alanine aminotransférase) pourraient être dues à la maladie du muscle squelettique due à la DM1. La cholécystectomie est l'une des raisons les plus courantes invoquées par l'anesthésie générale et le blocage neuromusculaire chez les patients atteints de DM1 ; des précautions extrêmes doivent être prises si une anesthésie générale est nécessaire pour effectuer cette procédure (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »)

Une consultation précoce par un gastro-entérologue doit être envisagée chez les patients présentant des symptômes réfractaires. Des précautions doivent être prises pour les tests nécessitant une anesthésie ou une sédation (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »).

Traiter avec :

Traitements non pharmacologiques des symptômes gastro-intestinaux :

- a. Un régime riche en fibres (15-20 grammes par jour) pour les patients souffrant de diarrhée ou de constipation en première réponse. L'augmentation de l'apport en fibres devrait être entreprise avec l'augmentation de l'apport en eau, à l'exception des boissons riches en caféine et en fructose.
- b. Une consultation nutritionnelle pour les patients souffrant de dysphagie, une perte de poids ou une prise de poids, afin d'évaluer l'adéquation nutritionnelle.
- c. Un traitement de la dysphagie, y compris des stratégies compensatoires et des modifications alimentaires, chez les patients atteints de dysphagie du pharynx oral.

Traitement pharmacologique potentiel des symptômes gastro-intestinaux :

- d. Loperamide (Ionium), avec soin, pour la diarrhée.
- e. Des Laxatifs doux (voir ci-dessous) pour la constipation. Les huiles doivent être évitées. Si un patient ne répond pas aux recommandations de première ou de deuxième intention ci-dessous, une référence à un spécialiste gastro-intestinal pour une manométrie anale doit être envisagée.
 - i. Recommandations thérapeutiques de première intention : polyéthylène glycol (Miralax), séné (Ex-Lax, Senokot), docusate (Colace) ou lactulose (Cholac)
 - ii. Recommandations thérapeutiques de deuxième intention : bisacodyl (Dulcolax, Correctol), lubiprostone (Amitiza) ou linaclotide (Linzess).
 - iii. La métoclopramide (Reglan) peut être utilisée pour réduire les symptômes de la gastroparésie, de la pseudo-obstruction et du reflux gastrique. L'utilisation à long terme n'est pas recommandée car ce médicament peut causer une dyskinesie tardive.
 - iv. Si une prolifération bactérienne est détectée lors d'un test d'haleine, le traitement aux antibiotiques peut réduire la diarrhée.
- f. Une alimentation entérale (alimentation par sonde) peut être nécessaire chez les patients souffrant de dysphagie grave, par exemple une dysphagie entraînant une perte de poids ou une pneumonie récurrente. L'alimentation par sonde n'est pas couramment nécessaire chez les patients atteints de DM1.
- g. Les régimes probiotiques (beaucoup sont en vente libre) peuvent être essayés sous la supervision d'un médecin.

Il est vivement recommandé aux patients atteints de DM1 de suivre les directives de dépistage du cancer du côlon applicables à la population générale ; des études épidémiologiques ont montré un taux plus élevé de tumeur maligne pour ce cancer chez les patients atteints de DM1.

Symptômes sévères

Prise en charge neuropsychiatrique

Contexte

Des déficits cognitifs spécifiques sont fréquemment observés chez les adultes atteints de DM1 et chez les adultes atteints tardivement de DM1, mais ils sont plus légers que ceux observés chez les adultes avec une apparition congénitale et chez les adultes atteints de DM1 depuis l'enfance. En plus de l'altération principale dans la fonction cérébrale supposée être causée par la mutation génétique de la DM1, des troubles du sommeil ou des anomalies hormonales ou systémiques observées peuvent également contribuer au désordre.

Chez les adultes atteints de DM1, les anomalies cognitives et comportementales peuvent entraîner des déficits en intelligence, fonction exécutive, construction spatio-visuelle, capacité arithmétique et attention, bien que l'ampleur et le degré de la participation varient d'un patient à l'autre. L'absence de fonction exécutive peut rendre très difficile la planification et l'organisation de la vie, affectant des domaines tels que le paiement des factures, le respect des rendez-vous et la planification des horaires. Un QI faible semble être un problème de la DM1 à apparition congénitale et juvénile, bien qu'il puisse être difficile d'établir la limite entre les cas vrais d'apparition chez l'adulte et les cas à apparition tardive chez les juvéniles.

Outre les déficits cognitifs, des caractéristiques de la personnalité telles que l'anxiété, le comportement d'évitement, l'apathie, le manque d'initiative et l'inactivité ont été utilisées pour décrire les patients atteints de DM1. Certaines études rapportent des scores élevés sur les échelles de dépression de la DM1. Cependant, la dépression et l'apathie peuvent être confondues avec d'autres aspects de la DM1, tels que la somnolence, la fatigue et une apparence faciale inexpressive en raison d'une faiblesse des muscles faciaux.

Un flux sanguin réduit dans les lobes frontaux et temporaux du cerveau, un volume cérébral réduit par rapport aux témoins du même âge, et des anomalies de signal T2 élevées dans la substance blanche cérébrale ont été observés chez des patients atteints de DM1, bien que leur relation avec les anomalies cognitives et comportementales ne soit pas claire.

De plus, des études ont montré un modèle unique et anormal d'expression de l'isoforme de la protéine tau dans le cerveau humain atteint de DM1.

Les aspects cognitifs et de la personnalité de la DM1 restent relativement peu caractérisés, mais ils peuvent avoir un impact significatif sur la qualité de vie du patient et de sa famille. Les membres de la famille et les soignants des patients atteints de DM1, ainsi que les patients eux-mêmes, doivent être informés du fait que la DM1 est également un « trouble du cerveau » et que la pensée et le comportement peuvent en être affectés. Les aspects cognitifs et de la personnalité de la DM1 chevauchent considérablement les déficits du fonctionnement psychosocial (voir la section « *Considérations psychosociales* »).

Recommandations

Chercher :

- a. Difficulté à organiser et à planifier, apathie.

Tester :

- a. La santé mentale du patient grâce aux informations fournies par les proches et les membres de la famille lorsque la réglementation en matière de confidentialité le permet, car les patients atteints de DM1 peuvent avoir une vision limitée de leur cognition et de leur comportement.
- b. Les problèmes psychiatriques ou comportementaux et les changements cognitifs dans le cadre de l'examen annuel du patient. Une évaluation neuropsychologique de base est recommandée, les tests supplémentaires devant être dictés par l'évolution clinique du patient.

Traiter avec :

- a. Des psychostimulants si l'apathie est associée à un niveau de fatigue altérant ou à une somnolence diurne excessive (voir la section « *Somnolence diurne excessive* »).

Se référer à :

- a. Un professionnel de la santé mentale (un psychologue ou un psychiatre) lorsque l'impression de diagnostic comprend des anomalies psychiatriques ou comportementales, lorsque cela est possible, pour un traitement possible tel qu'un médicament, un soutien conjugal ou familial ou une thérapie cognitivo-comportementale.

Symptômes sévères

Prise en charge psychosociale

Contexte

Les aspects physiques, cognitifs et de la personnalité complexes de DM1 peuvent sérieusement perturber le travail, la scolarité, les loisirs, la vie familiale et sociale. Les conditions socio-économiques des patients et de leurs familles atteints de DM1 sont souvent compromises en raison d'une mauvaise éducation (liée à une déficience cognitive), de possibilités d'emploi limitées, de faibles niveaux d'énergie, de somnolence diurne, de troubles de la vision, de faiblesse musculaire, de la probabilité que plus d'une personne dans la famille puisse avoir des besoins particuliers en raison de la DM1 et de la consommation d'alcool ou de drogues pour gérer le stress et l'insomnie.

Les patients atteints de DM1 peuvent avoir des difficultés avec de nombreuses activités de la vie quotidienne, y compris celles liées à l'hygiène personnelle, au ménage, à la préparation des repas, à l'organisation et à la planification, ainsi qu'à la conduite automobile. Les enfants de parents atteints de DM1 peuvent ne pas recevoir un soutien émotionnel ou intellectuel optimal et peuvent même parfois ne pas recevoir les soins habituels, ce qui peut être particulièrement grave si les enfants eux-mêmes sont atteints de DM1. Les patients atteints de DM1 sont vulnérables à l'isolement social. Les aidants naturels peuvent être confrontés à un fardeau accru en raison du comportement d'évitement, des rôles et des responsabilités renégociés, et de la nature compliquée de l'équipe de soins de santé typique de la DM. Le retrait et l'isolement accrus des proches aidants sont courants.

Recommandations

Chercher :

- a. Les problèmes liés à la situation sociale du patient et de sa famille, avec une attention particulière à la possibilité de négligence envers un enfant, à un besoin financier aigu, à une conduite dangereuse ou à un foyer dangereux ou insalubre, à l'itinérance et/ou à des abus. Étant donné la prévalence élevée de problèmes cognitifs et/ou émotionnels/comportementaux, ainsi que d'incapacités physiques chez les patients atteints de DM1, les médecins et autres professionnels prenant en charge les patients atteints de DM1 doivent orienter leurs patients vers les services sociaux appropriés, y compris des soins de relève pour les soignants.

Se référer à :

- a. Des groupes de soutien locaux et organismes de défense des intérêts locaux et internationaux, tels que Myotonic (voir : <http://www.myotonic.org>)

Symptômes sévères

Somnolence diurne excessive

Contexte

On estime que la somnolence diurne excessive (EDS) affecte au moins 39% des patients atteints de DM1 et a souvent un impact majeur sur la qualité de vie du patient et de sa famille. L'EDS peut même être le principal symptôme et le premier symptôme de la DM1 apparue à l'âge adulte.

Contrairement à la fatigue généralisée, qui est également fréquente chez les patients atteints de DM, l'hypersomnie oblige les patients à dormir fréquemment, et souvent de manière imprévisible, tout au long de la journée, même si la durée du sommeil nocturne est normale ou supérieure à la normale.

L'EDS dans la DM1 peut résulter d'un ou de plusieurs mécanismes distincts, y compris des anomalies comportementales, avec un horaire de sommeil irrégulier et une hygiène de sommeil médiocre ; la faiblesse des muscles ventilatoires entraînant une hypoventilation liée au sommeil et un sommeil non réparateur ; l'obstruction des voies aériennes due à une faiblesse du pharynx et à l'apnée obstructive du sommeil ; l'hypoventilation alvéolaire causée par le système nerveux central (SNC) ; et hypersomnie provoquée par le SNC en raison de mécanismes d'excitation désordonnés. Sa réponse positive au médicament psychostimulant modafinil (Provigil) dans quelques études suggère à certains experts que l'affaiblissement de l'excitation peut être la cause la plus fréquente de l'EDS dans la DM1.

Recommandations

Chercher :

- a. La consommation d'alcool et de caféine, les médicaments et les habitudes de sommeil pour leur contribution possible à l'EDS. Si de mauvaises habitudes de sommeil, une consommation d'alcool ou de caféine ou des effets indésirables d'un médicament sont suspectés d'être la cause de l'EDS, ces facteurs doivent être traités si possible.

Tester :

- a. L'EDS via l'échelle de somnolence diurne d'Epworth (ESS, pour ses sigles en Anglais) ou des échelles similaires ou des séries de questions telles que les questions de la boîte à outils de Myotonic (http://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_Toolkit_2015-07-23.pdf) ; prescrire une polysomnographie au besoin.
- b. La faiblesse des muscles respiratoires contribuant à l'EDS chez les patients atteints de DM1 (voir la section « *Considérations respiratoires* »)
- c. Les symptômes respiratoires, l'apnée du sommeil et l'hypersomnie centrale pendant l'évaluation du sommeil pour l'EDS

Traiter avec :

- a. La Ventilation Non Invasive en Pression Positive (NPPV) peut être envisagée si l'on pense que la somnolence du patient atteint de DM1 est liée à l'hypoventilation nocturne ou diurne ou à l'apnée du sommeil. Les patients doivent être référés à des pneumologues expérimentés dans le domaine des maladies neuromusculaires pour qu'ils puissent envisager une ventilation assistée (voir la section « *Considérations respiratoires* »).

- b. Un traitement stimulant avec le modafinil psychostimulant (Provigil) peut être envisagé en cas d'hypersomnie centrale suspectée.

Se référer à :

- a. La Thérapie cognitivo-comportementale (TCC) ou à l'entraînement personnalisé pour réduire la fatigue ou la somnolence pendant le jour.

Un spécialiste du sommeil et/ou pneumologue pour les patients qui se plaignent d'EDS ou qui obtiennent un score positif sur l'ESS ou d'autres échelles de somnolence.

Symptômes sévères

Systeme endocrinien et métabolique

Contexte

Les anomalies endocriniennes et métaboliques chez les patients atteints de Dystrophie Myotonique de type 1 (DM1) sont bien documentées. Les patients atteints de DM1 étudiés au cours des 50 dernières années présentent fréquemment une hyperinsulinémie consécutive à l'ingestion de glucose, présentent des valeurs de glucose et d'hémoglobine glyquée (HbA1c) typiques du prédiabète ou d'une tolérance au glucose altérée, ainsi qu'une résistance à l'insuline spécifique au tissu (muscle > graisse > foie) en raison d'une mauvaise répartition du récepteur de l'insuline dans ces tissus. Les cliniciens peuvent s'attendre à ce que la fréquence du diabète de type 1 ou de type 2 chez les patients atteints de DM1 soit comparable à celle observée dans la population générale.

Les chercheurs ont signalé une incidence accrue de dysfonctionnements thyroïdiens, parathyroïdiens et gonadiques chez les patients atteints de DM1, ainsi que des taux sanguins anormaux de certaines hormones surrénaliennes. Des anomalies de la régulation de l'axe hypothalamo-hypophysaire peuvent jouer un rôle dans ces anomalies endocriniennes, en particulier celles impliquant une régulation des taux d'hormones thyroïdiennes, surrénaliennes et gonadiques.

L'insuffisance gonadique dans la DM1 contribue aux problèmes de dysfonction érectile, d'infertilité avec oligo- et azoospermie chez les hommes et à la diminution de la réserve ovarienne avec apparition retardée de la gonadotrophine chorionique humaine (HCG, pour ses sigles en Anglais) chez les femmes. Les femmes atteintes de DM1 peuvent connaître une fertilité réduite, un avortement spontané et une mortalité et avoir un taux de menstruations excessivement douloureuses et irrégulières un peu plus élevé que la population en général. Cependant, tous les patients atteints de DM1 ne souffrent pas de stérilité et les femmes en âge de procréer devraient consulter un spécialiste en OB-GYN (Obstétrique et Gynécologie) ou un médecin de premier recours au sujet du contrôle des naissances pour éviter les grossesses non désirées.

Les rapports cliniques et historiques sur l'alopecie dans la DM1 sont fréquents, mais les études longitudinales bien contrôlées utilisant des témoins appariés selon l'âge et le sexe font défaut.

Les preuves indiquent que des altérations d'enzymes hépatiques sont présentes chez de nombreux patients atteints de DM1. Ces modifications ne sont généralement pas progressives. On ignore si elles représentent un effet primaire de la DM1 sur les cellules du foie ou sont la conséquence de troubles du métabolisme, d'une stase biliaire ou d'un foie gras. La résistance à l'insuline est probablement le principal facteur ayant contribué aux observations sur le foie gras et l'hyperlipidémie, bien que des recherches supplémentaires soient nécessaires. La stase biliaire n'est pas bien étudiée, mais elle pourrait être liée à la myotonie du muscle lisse, à une faiblesse ou à des altérations de la circulation entérohépatique.

Certaines données suggèrent l'existence possible d'une régulation anormale du système rénine-angiotensine et des niveaux de 25-hydroxyvitamine D [25(OH) D], de déhydroépiandrostérone (DHEA), d'interleukine 6 (IL6), du facteur de nécrose tumorale alpha (TNF alpha) et du facteur de croissance 1 analogue à l'insuline (IGF1) dans la DM1. Les fonctions médullosurrénaliennes peuvent également être altérées chez un petit nombre de patients atteints de DM1 et présentant des arythmies cardiaques suspectées d'être facilitées par l'hyperkaliémie.

L'homéostasie calcique est anormale chez certains patients atteints de DM1. Cette perturbation de l'homéostasie semble avoir de multiples facteurs contributifs, notamment un dysfonctionnement parathyroïdien, de faibles niveaux de vitamine D et une carence nutritionnelle. L'impact clinique des modifications de l'homéostasie du calcium n'est pas clair.

Recommandations

Chercher :

- a. Des règles douloureuses ou irrégulières chez les patientes atteintes de DM1 et redirection, le cas échéant, vers un spécialiste en OB-GYN (Obstétrique et Gynécologie).
- b. Des antécédents en matière de reproduction, fertilité/infertilité et planification familiale chez des patients hommes et femmes atteints de DM1 ; se référer à un conseiller en génétique ou à d'autres spécialistes, comme indiqué.
- c. Une dysfonction érectile chez les patients atteints de DM1 de sexe masculin ; le cas échéant, envisagez un bilan plus approfondi et des médicaments pour le traiter, mais soyez prudent quant aux effets secondaires cardiaques possibles des médicaments sur le dysfonctionnement érectile chez ces patients (voir la section « *Considérations cardiovasculaires* »).

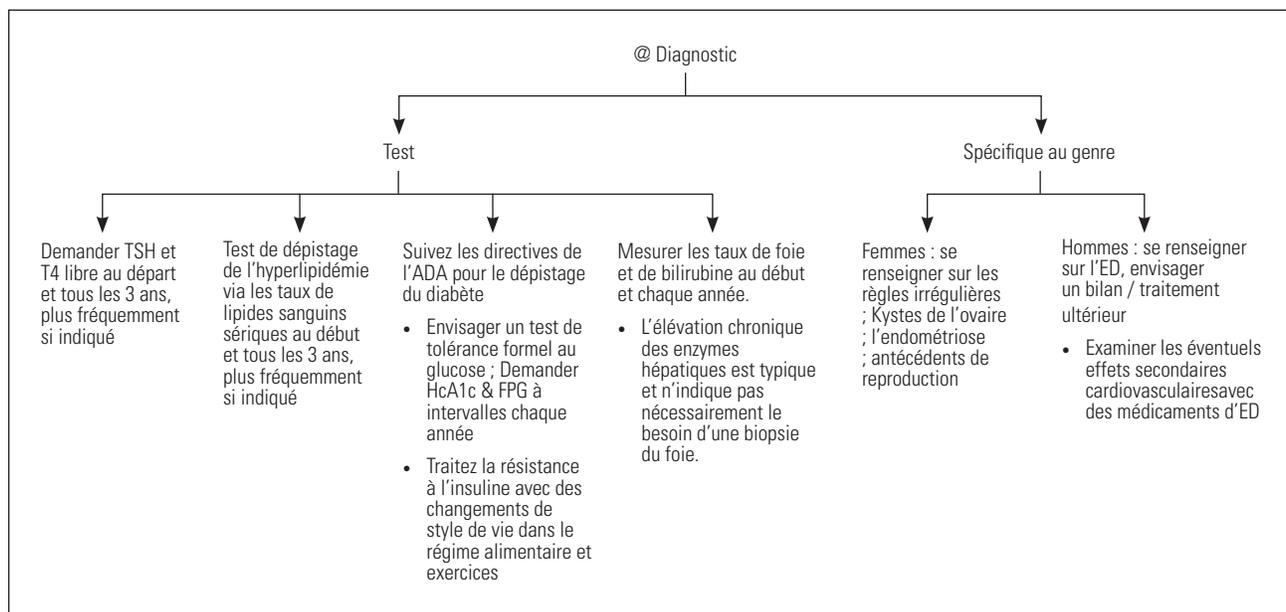
Tester :

- a. Les enzymes hépatiques et taux de bilirubine au début, puis annuellement. Une élévation chronique des enzymes hépatiques est fréquemment observée chez les patients atteints de DM1 et n'indique pas nécessairement la nécessité d'une biopsie du foie.
- b. Un dysfonctionnement thyroïdien chez les patients atteints de DM1 ; mesurer l'hormone stimulant la thyroïde (TSH, pour ses sigles en Anglais) et les taux de T4 libre au début et tous les trois ans. Une surveillance plus fréquente est nécessaire si l'on soupçonne un dysfonctionnement de la thyroïde.
- c. L'hyperlipidémie par le biais de tests de taux de lipides sériques au départ, puis tous les trois ans, avec des tests plus fréquents si une hyperlipidémie se développe. Étant donné que l'impact des statines sur la santé des patients atteints de DM1 est incertain, les cliniciens doivent surveiller attentivement les patients pour déceler tout impact sur les muscles si ces médicaments hypolipidémies sont utilisés.

Traiter avec :

- a. Minoxidil (Rogaine) pour la perte de cheveux associée à la DM1.
- b. Des changements de mode de vie dans le régime alimentaire et l'exercice et l'utilisation appropriée de médicaments pour normaliser les niveaux de glucose dans le sang et d'insuline pour le traitement de la résistance à l'insuline. Les médecins qui traitent des patients atteints de DM1 doivent suivre les critères de l'American Diabetes Association (ADA) à [http : //www.diabetes.org](http://www.diabetes.org) pour les tests de tolérance au glucose par voie orale et demander chaque année la mesure du HbA1c et du glucose plasmatique à jeun.

Fig. 4 Organigramme des recommandations endocriniennes et métaboliques de la DM



Symptômes sévères

Tumeurs

Contexte

Des études épidémiologiques récentes comparant le risque de tumeurs malignes chez les patients atteints de DM1 et dans la population générale ont montré que les patients présentant une DM1 courent un risque accru de certains cancers, en particulier ceux qui surviennent dans les ovaires, le côlon, l'endomètre, le cerveau et la thyroïde. Des études ont montré que le cancer est la troisième cause lointaine de décès chez les patients atteints de DM1 après des complications respiratoires et cardiovasculaires.

Les patients atteints de DM1 courent un risque plus élevé que la moyenne de développer un pilomatrixome, une tumeur cutanée rare, généralement bénigne, des follicules pileux, qui ne se révèlent malignes que quelques fois. Les pilomatrixomes se trouvent souvent dans la peau des régions de la tête et du cou, mais peuvent apparaître à d'autres endroits. Ils peuvent être enlevés chirurgicalement.

Recommandations

- a. Rechercher systématiquement des signes de tumeurs cutanées bénignes et malignes, y compris des pilomatrixomes, et dirigez les patients vers des chirurgiens qui peuvent les retirer en toute sécurité (voir la section « *Chirurgie, anesthésie et contrôle de la douleur* »). Apprenez aux patients à détecter les pilomatrixomes en recherchant de petites bosses dures sous la peau et informez-les qu'ils se trouvent le plus souvent sur la tête, en particulier près de la racine des cheveux, et sur le cou, certains sur les bras, les jambes ou le torse.
- b. Encourager fortement les patients à suivre les directives de dépistage du cancer qui s'appliquent à la population générale, telles que celles des cancers du côlon, du sein, des testicules et du col utérin.
- c. Évaluer les nouveaux symptômes suspects du système nerveux central, de l'abdomenopelvien et de la thyroïde et envisagez la possibilité de cancers du cerveau, de l'utérus ou des ovaires et de la thyroïde.

Considérations supplémentaires

Diagnostic

Contexte

Poser un diagnostic de Dystrophie Myotonique de Type 1 (DM1) chez l'adulte n'est généralement pas difficile, si le trouble est suspecté. Cependant, la voie qui mène au diagnostic est souvent compliquée par la diversité des systèmes corporels impliqués, le nombre de praticiens différents consultés et la grande variabilité de la gravité des signes et des symptômes de la maladie. Un patient peut prendre plusieurs années avant de recevoir un diagnostic correct de DM1.

Le diagnostic de DM1 doit être suspecté chez tout patient présentant au moins trois des symptômes suivants :

- Ptôsis des paupières,
- Faiblesse distale, principalement des fléchisseurs des doigts et du poignet, sans contractures,
- Myotonie ou « raideur » des muscles,
- Cataractes préséniles, en particulier du type polychromatique,

Le diagnostic de DM1 doit être suspecté chez tout patient présentant l'un des cas ci-dessus ou des antécédents familiaux :

- Bloc cardiaque du premier degré,
- Syndrome du côlon irritable (IBS, pour ses sigles en Anglais) ou taux élevé d'enzymes hépatiques,
- Calculs biliaires à un jeune âge,
- Récupération prolongée ou arrêt respiratoire après une anesthésie,
- Résistance à l'insuline ou diabète,
- Hypogonadisme hypogonadotrophique,
- Somnolence diurne excessive (EDS),
- Difficulté d'apprentissage légère.

En cas de suspicion de DM1, un diagnostic définitif peut être posé via un test génétique montrant que le nombre de répétitions CTG dans la région 3'non-traduite (3'UTR) du gène DMPK (dystrophia myotonia protein kinase) sur le chromosome 19 est élevé (> 50). Les nombres de répétitions CTG compris entre 37 et 50 sont considérés comme des « prémutations », capables de s'étendre à la fourchette de la maladie au cours des générations suivantes.

Recommandations

Chercher :

- a. Les Symptômes énumérés ci-dessus.

Tester :

- a. La DM1 par le biais de tests de génétique moléculaire constitue le premier axe d'investigation pour tout patient suspecté d'être atteint de DM1. La biopsie musculaire ne doit plus être utilisée comme test de diagnostic lorsqu'il existe une nette suspicion clinique de DM1. Les patients avec plus de 50 répétitions CTG dans la région 3' non-traduite du gène DMPK sur le chromosome 19 sont considérés comme atteints de DM1. Des résultats faux négatifs de tests génétiques peuvent survenir, même dans une famille avec un diagnostic établi de DM1 ; la recommandation d'un expert est recommandée.
- b. Les résultats physiques suspects pour un diagnostic de DM1 via un examen physique avec un accent particulier sur les évaluations neuromusculaires, cardiovasculaires et respiratoires, et l'obtention des antécédents médicaux de trois générations.

Se référer à :

- a. Aux services de Conseils en génétique (voir la section « *Conseils en génétique* ») pour les patients présentant des signes cliniques indicateurs de DM1, destinés aux membres de la famille à risque, afin de leur permettre de prendre une décision éclairée quant à l'opportunité de subir un test génétique. Ces tests doivent être effectués par un laboratoire accrédité expérimenté dans la prestation de diagnostics de DM1 (voir genetests.org). Il est très peu probable que les personnes présentant des symptômes détectables de DM1 soient associées à des répétitions de 37 à 49 CTG. Cependant, ces « prémutations » peuvent s'étendre à la maladie au cours des générations suivantes, en particulier lorsqu'elles sont transmises par des hommes. Les personnes ainsi identifiées devraient se voir proposer un conseil en génétique (voir la section « *Conseils en génétique* ») pour discuter de leur risque de transmission de la DM1.
- b. Un spécialiste des maladies neuromusculaires, vraisemblablement un neurologue ou un généticien clinicien ayant un intérêt particulier pour les maladies neuromusculaires héréditaires, pouvant faciliter une évaluation primaire « globale » du patient, en donnant la priorité à des renvois supplémentaires spécifiques aux symptômes et en assurant une gestion clinique continue.

Un cardiologue si des symptômes cardiaques importants sont détectés. Les patients chez lesquels un diagnostic de DM1 est suspecté doivent être immédiatement informés des risques d'anesthésie et de sédation et faire l'objet d'une évaluation pour détecter d'éventuelles complications cardiaques (voir la section « *Cardiovasculaire* »).

Considérations supplémentaires

Conseils en génétique

Contexte

La DM1 est causée par l'expansion d'une séquence répétée CTG instable dans une région 3' non-traduite mais transcrite du gène DMPK (protéine kinase de la dystrophia myotonica) située sur le chromosome 19q13.3.

Le nombre normal de répétitions CTG dans cette région est compris entre 5 et 37. Les nombres de répétition supérieurs à 50 sont considérés comme des diagnostics de DM1. Il arrive parfois que des individus héritent de 37 à 49 répétitions CTG. Des répétitions de cette longueur peuvent être rencontrées dans les branches latérales de familles atteintes de DM1 connues, en particulier chez les générations plus âgées, ou occasionnellement par hasard dans la population en général. À ce jour, aucun cas de symptômes détectables de DM1 n'a été signalé chez les personnes présentant de 37 à 49 répétitions de CTG. Cependant, de telles « prémutations » peuvent s'étendre à la maladie au cours des générations suivantes, en particulier lorsqu'elles sont transmises par des hommes.

Bien que les tests d'ADN, y compris les tests prénatal et présymptomatique, pour la DM1 soient maintenant largement disponibles, l'interprétation des résultats pour le patient et sa famille présente de nombreux pièges, faisant des conseils en génétique un élément utile du processus de diagnostic.

Le diagnostic de DM1 chez une personne de la famille a des implications pour les autres membres de la famille, ce qui soulève des questions sur le fait de savoir si la personne concernée doit dire aux membres de la famille qui ne présentent aucun symptôme et ensuite si ces membres de la famille doivent ou non être testés. Le diagnostic de DM1 chez une personne présymptomatique (y compris un enfant) peut avoir des implications importantes pour la surveillance de la santé et la planification familiale, mais il peut également être source de difficultés pour obtenir une assurance ou de subir un préjudice sur le lieu de travail.

Recommandations

- a. Envisager de référer les patients atteints de DM1 à des services de conseils en génétique ou à un neurologue ayant une expertise en DM1, même si le patient ne souhaite pas avoir d'enfants.
- b. Revoir le pedigree chaque année. Les conseils en génétique doivent être répétés lorsque de nouvelles informations ou circonstances changent les risques pour les membres de la famille.
- c. Discuter et expliquer la complexité des schémas héréditaires observés dans cette maladie, en particulier le risque qu'une mère très affectée donne naissance à un enfant gravement atteint, par le biais des conseils en génétique des familles atteintes de DM1.
- d. Informer les hommes et les femmes affectés par la DM1 de la possibilité de difficulté à concevoir et que la difficulté augmente avec l'âge.
- e. Aider les porteurs de mutations à informer leurs parents proches de la possibilité qu'ils aient également hérité des risques et des répercussions de la DM1, même si eux-mêmes ou leurs enfants sont actuellement asymptomatiques.

Considérations supplémentaires

Conseils et prise en charge en fin de vie

Contexte

La prise de conscience des modèles de progression de la maladie et du potentiel de changements soudains et significatifs du niveau de santé revêt d'une grande importance pour les personnes atteintes de DM1. Les personnes atteintes de DM1 peuvent être confrontées à des décisions importantes en matière de soins médicaux, y compris des choix vitaux, sans discussion préalable de ces scénarios potentiels. Il est important de proposer des conseils anticipés pour examiner les choix et options disponibles au fur et à mesure de l'évolution de la maladie. Les options permettant de maintenir la nutrition via l'alimentation par sonde, d'aider la fonction respiratoire via la ventilation assistée [Ventilation non invasive (NIV, pour ses sigles en Anglais) et ventilation invasive (IV, pour ses sigles en Anglais)] et de prévenir les arythmies cardiaques à l'aide de dispositifs implantés doivent être discutées.

Pour certaines personnes atteintes de DM1, ces choix peuvent précéder de nombreuses années d'une situation de fin de vie ou de réconfort, alors que pour d'autres, ces choix peuvent être inattendus en raison d'un événement mettant la vie en danger ou d'un changement d'espérance de vie. Avoir ces discussions au début de la maladie, puis de manière intermittente tout au long du traitement de la personne, permet au patient, aux soignants et à l'équipe médicale d'avoir une meilleure connaissance des choix disponibles et de la façon dont les choix affecteront chaque personne impliquée. Reconnaître le potentiel d'un fardeau important pour les aides-soignants et en discuter ouvertement aidera également à guider la prise de décision.

Recommandations

Les médecins et autres professionnels de la santé qui soignent des patients atteints de DM1 devraient prendre les mesures suivantes pour fournir des soins de fin de vie et encourager les directives anticipées :

- a. Recommander l'introduction de soins palliatifs au moment du diagnostic et à intervalles réguliers par la suite. Les soins palliatifs doivent être considérés comme une option thérapeutique dans la filière des soins pour contrôler les symptômes, lorsque cela est nécessaire et pas seulement pendant les stades de fin de vie de la maladie
- b. Présenter la prise de décision partagée aux patients, afin qu'ils développent leur propre conscience pronostique. Considérez que les décisions peuvent changer d'un bout à l'autre, et que les soins de fin de vie et les choix d'urgence respiratoire doivent être rediscutés au fur et à mesure que la maladie progresse, car les patients peuvent changer de direction en s'aggravant.
- c. Documenter la procuration durable pour les soins de santé peu après le diagnostic.

- d. Aviser les patients que la ventilation non invasive (NIV), la présence d'un stimulateur ou d'un défibrillateur et la nutrition via un tube de gastrostomie sont des éléments acceptables des soins palliatifs pour les patients atteints de DM1. Il est important que les patients sachent que les symptômes d'insuffisance respiratoire peuvent s'améliorer avec une ventilation non invasive (NIV) et que cela peut améliorer leur qualité de vie. La prise en charge de la dysphagie peut réduire le risque de pneumonie par aspiration, principale cause de décès chez ces patients. Les dispositifs d'assistance à la toux peuvent jouer un rôle important dans la gestion de la sécrétion, éviter l'étouffement et réduire le risque d'insuffisance respiratoire aiguë.
- e. Organiser les discussions préliminaires sur les directives préalables pour tous les patients, en particulier avant les interventions chirurgicales, l'accouchement, l'introduction de la ventilation assistée, le placement du stimulateur cardiaque ou du défibrillateur ou toute aggravation importante de la situation médicale. Les discussions peuvent inclure des testaments de vie, des documents de procuration et d'autres directives préalables écrites
- f. Encourager l'utilisation d'outils d'alerte médicale d'urgence.
- g. Recommander des séances didactiques et des relations professionnelles permanentes entre l'équipe de soins palliatifs et les équipes de soins palliatifs des communautés de patients.
- h. Reconnaître et réduire le fardeau des aides-soignants et indiquer si l'aide-soignant a ou non une DM, offrant des soins de relève ou des mesures équivalentes aux patients pour améliorer le soutien familial.
- i. S'occuper du chagrin normal du patient et de sa famille, en cas de pertes physiques, relationnelles et professionnelles, et proposer des conseils, le cas échéant.

Addendum I :

Aperçu du projet et liste des auteurs

Vue d'ensemble

Les Recommandations de soins fondées sur le consensus pour patients atteints de Dystrophie Myotonique de Type 1 (DM1) chez l'adulte ont été élaborées par un groupe de plus de 65 cliniciens internationaux expérimentés dans les soins et le traitement des personnes vivant avec la Dystrophie Myotonique de Type 1 (DM1). Ce projet comprenait un comité directeur composé de 10 personnes et un groupe de travail de 58 professionnels cliniques, avec le soutien supplémentaire des professionnels Américains des centres de contrôle et de prévention des maladies, Dr. Julie Bolen, Chef d'équipe, Épidémiologie, et Natalie Street, Scientifique de la santé pour les troubles rares et les effets sur la santé. LMyotonic de San Francisco, en Californie, a fourni un appui à la conception, au développement, à la gestion et à l'édition du projet.

Remerciements

Ce projet, qui améliorera considérablement les informations disponibles pour les cliniciens traitant les patients atteints de DM et les familles vivant avec cette maladie, n'aurait pas été possible sans l'engagement inlassable et à long terme des professionnels internationaux impliqués dans son développement.

Le projet remercie tout particulièrement les docteurs Tetsuo Ashizawa et Richard Moxley III pour leur supervision, leurs conseils, leur rédaction et leur contenu. Les commentaires et le soutien supplémentaires fournis par les Docteurs Nicholas Johnson, Giovanni Meola, Shree Pandya et Mark Rogers ont également été grandement appréciés et ont permis d'améliorer le processus de développement du projet. Une liste complète des auteurs est disponible à la page suivante.

Auteurs

Les auteurs du groupe de travail qui ont élaboré, peaufiné et mis au point l'intégralité du document et du « Guide de référence rapide » sur une période d'un an et demi sont les suivants :

Systeme oculaire, tumeur maligne et endocrine

Présidents : Tetsuo Ashizawa, M.D., Institut méthodologique de neurologie de Houston & Richard Moxley, III, M.D., Université de Rochester

Guillaume Bassez, M.D., Ph.D., Institut de Myologie
Baziel van Engelen, M.D., Ph.D., Centre Médical Universitaire Radboud
Shahinaz M. Gadalla, M.D., Ph.D., Instituts Nationaux de la santé
Todd Goodglick, M.D., Hôpital Universitaire de Georgetown / Centre Hospitalier Medstar de Washington
Chad Heatwole, M.D., Université de Rochester
James Hilbert, M.S., Université de Rochester
Jack Puymirat, M.D., Ph.D., CHUQ-site Enfant-Jésus
Cuixia Tian, M.D., Hôpital pour enfants de Cincinnati

Muscle squelettique, réhabilitation et élocution

Présidents : Cynthia Gagnon, Ph.D., Université de Sherbrooke & Shree Pandya, D.P.T., Université de Rochester

Guillaume Bassez, M.D., Ph.D., Institut de Myologie
Edith Cup, Ph.D., Centre Médical Universitaire Radboud
Tina Duong, M.P.T., Ph.D., Université de Stanford
Kate Eichinger, D.P.T., Université de Rochester
Marie Kierkegaard, Ph.D., Institut Karolinska
Wilma J. Koopman, N.P., Ph.D., Université Western du Canada
Daphne Maas, P.T., M.Sc., Centre Médical Universitaire Radboud
Laurie Sterling, M.S., Hôpital Méthodiste de Houston
Shannan Venance, M.D., Ph.D., Centre de services de santé de Londres, Hôpital Universitaire

Systeme cardiaque

Président : William J. Groh, M.D., MPH, Université de Médecine de la Caroline du Sud

Deepak Bhakta, M.D., Université d'Indiana
Denis Duboc, M.D., Cochin Hospital, Université Paris-Descartes
Saman Nazarian, M.D., Ph.D., Université de Pennsylvanie
Subha Raman, M.D., Université de l'État d'Ohio
Gordon Tomaselli, M.D., Collège de médecine Albert Einstein

Neuropsychiatrie et système nerveux central

Président : Giovanni Meola, M.D., Université de Milan
Nathalie Angeard, Ph.D., Institut de Myologie

Marco Bozzali, M.D., Université de Sussex
Baziel van Engelen, M.D., Ph.D., R Centre Médical Universitaire Radboud
Anne-Berit Ekstrom, M.D., Hôpital pour enfants Queen Silvia
Bruno Eymard, M.D., Institut de Myologie
Benjamin Gallais, Ph.D., Cégep de Jonquiére
David Moser, Ph.D., Université d'Iowa
Peg Nopoulos, M.D., Université d'Iowa

Louis Richer, Ph.D., Université du Québec à Chicoutimi
Chris Turner, M.D., Ph.D., Hôpital National de Neurologie et Neurochirurgie
Stefan Winblad, Ph.D., Université de Gothenburg

Diagnostics, OB-GYN & prise en charge familiale

Président : Mark T. Rogers, M.D., Hôpital Universitaire de Hospital Wales

Janice L.B. Byrne, M.D., Université d'Utah
Craig Campbell, M.D., Université de Western Ontario
John W. Day, M.D., Ph.D., Université de Stanford
Katherine D. Mathews, M.D., Université d'Iowa
Darren G. Monckton, Ph.D., Université de Glasgow
Richard Petty, M.D., NHS Greater Glasgow and Clyde, Hôpital Général du Sud
Janel Phetteplace, M.S., Université d'Iowa
Benedikt Schoser, M.D., Université Ludwig-Maximilians

Système respiratoire, somnolence diurne excessive et anesthésie

Président : Ericka Simpson, M.D., Institut Neurologique Méthodiste de Houston

Belen Esparis, M.D., Centre Médical du Mont Sinai
Marla Ferschl, M.D., Université de Californie, San Francisco
Venessa Holland, M.D., MPH, Institut Neurologique Méthodiste de Houston
Elisa De Mattia, P.T., Fondazione Serena
Valeria Sansone, M.D., Ph.D., Université de Milan
Aparajitha Verma, M.D., Institut Neurologique Méthodiste de Houston

Soins palliatifs et conseil en fin de vie et prise en charge

Président : Laurie Gutmann, M.D., Université d'Iowa

Ann Broderick, M.D., M.S., Centre Médical VA de la Ville d'Iowa
Elisabetta Roma, M.D., Fondazione Serena
Jacinda Sampson, M.D., Ph.D., Université de Stanford
Caren Trujillo, R.N., M.S.N., Université d'Utah

Système gastro-intestinal, myotonie et douleur

Président : Nicholas E. Johnson, M.D., Université du Commonwealth de Virginie

Kiera N. Berggren, M.A., M.S., Université d'Utah
Kari Lane, R.D., Université d'Utah
Ami Mankodi, M.D., NINDS, Instituts Nationaux de la Santé
Linda Nguyen, M.D., Université de Stanford
Jacinda Sampson, M.D., Ph.D., Université de Stanford
Jeffrey Statland, M.D., Centre Médical de l'Université du Kansas
S. H. Subramony, M.D., Université de Floride

Molly White, Paul Formaker, et Pam Lewis sont parmi les Chefs d'équipe de IMyotonic.
Margaret Wahl, R.N., agrégée d'informations provenant de la Boîte à outils de Myotonic et d'autres ressources permettant de coordonner le document de procédure à texte unique.

Méthodologie du projet

Afin de rationaliser le calendrier du projet et de réduire les coûts, Myotonic a développé une méthodologie personnalisée permettant de créer un consensus pour ce projet. La méthodologie a été créée en fusionnant la procédure de texte unique et la technique de groupe nominal.

La procédure de texte unique, qui utilisait l'utilisation d'un document unique comme point de départ pour intégrer les données et les contributions des parties prenantes, a amorcé l'effort de recherche d'un consensus. Margaret Wahl, R.N., a coordonné le document initial en utilisant les publications suivantes comme source :

- a) Myotonic. Boîte à outils de Myotonic. 15 avril 2015 (Boîte à outils, 2015).
- b) Thornton, C. Dystrophie Myotonique, Cliniques Neurologiques. Août 2014 (Thornton, 2014).
- c) Gagnon, C., et al. Outil de parcours de soins intégré pour la DM1. 2015 (Gagnon, 2015).
- d) Turner, C., and D. Hilton-Jones. Dystrophie myotonique : diagnostic, traitement et nouvelles thérapies (révision), Opinion actuelle en Neurologie, Octobre 2014 (Turner & Hilton-Jones, 2014).
- e) Day, J., Ferschl, M, Gropper, M, Moxley, R., Suggestions pratiques pour la gestion anesthésique d'un patient atteint de dystrophie myotonique, révision de 2015.

Le Comité Directeur a examiné et approuvé le document unique, qui a ensuite été distribué au groupe de travail. Le groupe de travail était divisé en 8 sous-comités de zone d'étude traitant 20 symptômes ou zones spécifiques de la maladies. Les membres du sous-comité de la zone d'étude ont revu puis affiné le texte au moyen de plusieurs cycles d'édition coordonnés par Myotonic, créant ainsi un projet final pour examen et discussion en groupe. L'effort de procédure de texte unique a commencé à l'automne 2015 avec une réunion de lancement lors de la conférence annuelle de Myotonic 2015 à WA, DC et s'est achevé en avril 2016.

La procédure de texte unique a été suivie par la mise en œuvre d'un sommet de projet de deux jours impliquant la technique du groupe nominal. En juin 2016, 53 membres du groupe de travail sur 66 se sont réunis à Miami, en Floride (États-Unis d'Amérique) pour des discussions finales et des prises de décision au niveau des sous-comités des zones d'étude. Des animateurs professionnels ont dirigé chacune des discussions du sous-comité. Les modifications finales élaborées à partir de cette discussion facilitée ont été compilées dans un document mis à jour, qui a ensuite été partagé avec l'ensemble du groupe de travail.

Les membres du groupe de travail se sont ensuite rencontrés lors d'une réunion structurée en personne dirigée par un facilitateur expérimenté pour recueillir les modifications finales, classer les contributions et suggestions et générer une version finale. Au cours de la réunion plénière du groupe de travail, le facilitateur a dirigé une discussion à tour de rôle de chaque révision ou édition créée lors des discussions du sous-comité, et les membres du groupe de travail ont formulé des commentaires. Toutes les éditions ont été agrégées et chaque membre du groupe de travail a ensuite évalué en privé chaque édition proposée sur une échelle de 1 à 5. Les modifications les mieux classées ont été conservées et les modifications les moins bien classées ont été rejetées.

Le sommet de juin a donné lieu à de nouvelles phases de mise au point à l'automne 2016. Le document a été finalisé pour publication à l'été 2017. Un « Guide de référence rapide » et des organigrammes destinés à améliorer l'accès et la lisibilité ont également été créés à cette époque.

Addendum 2 :

Listes de lecture

Chirurgie, anesthésie et douleur

1. Mathieu J, Allard P, et al : Complications anesthésiques et chirurgicales dans 219 cas de dystrophie myotonique. *Neurologie* 1997 ; 49 : 1646-1650.
2. Barash PG, et al. *Anesthésie Clinique*. 4ème édition. Pages : 32-34, 493-494, 1997.
3. Catena V, et al. Anesthésie et dystrophie myotonique (syndrome de Steinert). Le rôle de l'anesthésie intraveineuse avec le propofol, le cis-atracurium et le rémifentanyl. Un rapport de cas. *Minerva Anesthesiol.* Sept. 2007 ; 73(9) 475-9.
4. Bennum M, Goldstein B, et al. Anesthésie continue au propofol pour les patients atteints de dystrophie myotonique. *Journal Britannique de l'Anesthésie* 2007 ; 85(3) : 407-9.
5. Groh WJ, Groh MR, et al. Anomalies électrocardiographiques et mort subite dans la dystrophie myotonique de type I. *N Journal Anglais de Médecine* 2008 ; 358 : 2688-97.
6. Payne B, Ashizawa T. Recommandations pratiques pour la chirurgie et l'anesthésie dans la dystrophie myotonique et Recommandations pour la chirurgie et l'anesthésie (version précédente). *Myotonic*. Août 2006. 7 janvier 2009. <http://www.myotonic.com/go/mdf/diseaseinformation/medical-resources/anesthesia-guidelines>
7. Aquilina A, Groves J. Technique combinée utilisant une anesthésie régionale et une sédation contrôlée par la cible chez un patient atteint de dystrophie myotonique. *Anesthésie* 2002 ; 57 : 3 85.
8. Veyckemans F, Scholtes J. Dystrophie Myotonique type 1 et 2 : soins anesthésiques. *Anesthésie pédiatrique* 2013 ; 23 : 794-803.
9. Kinney MAO, Harrison BA. Myotonie induite par le propofol dans la dystrophie myotonique. *Anesthésie Analg.* 2009 ; 83 : 665-6.
10. Weingarten TN, Hofer RE, Milone M, Sprung J. Anesthésie et dystrophie myotonique de type 2 : série de cas. *Journal Canadien de l'Anesthésie* 2010 ; 57 : 248-55.

Système respiratoire

1. Petri H, Vissing J, Witting N, Bundgaard H, Køber L. Manifestations cardiaques de la dystrophie myotonique de type 1. *Journal Int. de la Cardiologie* 2012 ; 160 : 82-88.
2. Bégin R, Bureau MA, Lupien L, Bernier JP, Lemieux B. Pathogénie de l'insuffisance respiratoire dans la dystrophie myotonique : les facteurs mécaniques. *Revue Américaine des maladies respiratoires*, mars 1982 ; 125(3) : 312-8.
3. Anita K. Simonds. Hypoventilation chronique et sa prise en charge. *Revue Européenne des maladies respiratoires* 2013 ; 22 : 325-332.
4. Sansone VA, Gagnon C ; participants du 207ème atelier de l'ENMC sur l'insuffisance respiratoire chronique dans les dystrophies myotoniques : prise en charge et implications pour la recherche, 27-29 juin 2014, Naarden, Pays-Bas. *Troubles neuromusculaires*, mai 2015 ; 25(5) : 432-42.

5. S Ward, M Chatwin, S Heather, A K Simonds. Essai contrôlé randomisé de ventilation non invasive (NIV) pour l'hypoventilation nocturne chez des patients atteints d'une maladie neuromusculaire et de la paroi thoracique présentant une normocapnie diurne. *Thorax* 2005 ; 60 : 1019-1024.
6. Nitz J, Burke B. Une étude de la facilitation de la respiration dans la dystrophie myotonique. *Physiothérapie Internationale de Recherche* 2002 ; 7 : 228-238.
7. Nugent AM, Smith IE, Shneerson JM. Ventilation assistée à domicile chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Chest*. Fév. 2002 ; 121(2) : 459-64.
8. Laberge L , Gagnon C, Dauvilliers Y. Somnolence diurne et dystrophie myotonique. *Rapports actuels sur la neurologie et les neurosciences* (2013) 13 : 340.
9. Kang S.W., Bach J.R. Capacité maximale d'insufflation : capacité vitale et flux de toux dans les maladies neuromusculaires. *Journal Américain de Médecine physique et de réadaptation* 2000 ; 79(3) : 222-7.
10. Kaminska M, Browman F, Trojan DA, Genge A, Benedetti A, Petrof B.J. Faisabilité du recrutement du volume pulmonaire dans une faiblesse neuromusculaire précoce : une comparaison entre la sclérose latérale amyotrophique, la dystrophie myotonique et le syndrome post-folio. *PM R*. Juil. 2015 ; 7(7) : 677-84. Doi : 10.1016/j.pmrj.2015.04.001. Epub 3 avril 2015.
11. Shneerson JM, Simonds AK. Ventilation non invasive pour la paroi thoracique et les troubles neuromusculaires. *Journal Européen des maladies respiratoires*, août 2002 ; 20(2) : 480-7.
12. Benditt JO. Nouvelles utilisations de la ventilation non invasive. *Soins respiratoires*, fév. 2009 ; 54(2) : 212-19 ; discussion 219-22.
13. Giorgio Coccagna, Madga Mantovani, Claudio Parchi, Filippo Mironi, et Elio Lugaresi. Hypoventilation alvéolaire et hypersomnie dans la dystrophie myotonique. *Journal de neurologie, Neurochirurgie et psychiatrie*, 1975, 38, 977-984.
14. AJ Finnimore, RV Jackson, A Morton, E Lynch. Hypoxie du sommeil dans la dystrophie myotonique et corrélation avec la fonction respiratoire éveillée. *Thorax* 1994 ; 49 : 66-70.
15. Joshua Benditt and Louis J. Boitano. Problèmes pulmonaires chez les patients atteints de maladie neuromusculaire chronique. *Journal Américain de Médecine des soins respiratoires et critiques*, Vol. 187, Publ. 10, 1046-1055, 15 mai 2013.
16. Paul Begin, Jean Mathieu, Jose Almirall, Alejandro Grassino. Relation entre l'hypercapnie chronique et la faiblesse du muscle inspiratoire dans la dystrophie myotonique. *Journal Américain de Médecine des soins respiratoires et critiques*, Vol. 156, No. 1 : 1er juil. 1997.

Système cardiovasculaire

1. Fernande Freyermuth, Frédérique Rau, Yosuke Kokunai, Thomas Linke, Nicolas Charlet, et al. « L'épissage incorrect de SCN5A contribue au retard de la conduction cardiaque et à l'arythmie cardiaque dans la dystrophie myotonique. » *Nature Communication*.
2. Wahbi K, Meune C, Porcher R, Bécane HM, Duboc D, et al. Étude électrophysiologique avec stimulation prophylactique et survie chez les adultes atteints de dystrophie myotonique et de maladie du système de conduction. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA)*. 28 mars 2012 ; 307(12) : 1292-301.

3. Lazarus A, Varin J, Babuty D, Anselme F, Coste J, Duboc D. Suivi à long terme des arythmies chez les patients atteints de dystrophie myotonique traités par stimulation cardiaque : étude multicentrique sur le pacemaker. *Journal du Collège Américain de Cardiologie*, 6 nov. 2002 ; 40(9) : 1645-52.4. Groh WJ, Groh MR, Saha C, Kincaid JC, Pascuzzi RM, et al. Anomalies électrocardiographiques et mort subite dans la dystrophie myotonique de type 1. *Journal de Médecine de Nouvelle Angleterre*, 19 juin 2008 ; 358(25) : 2688-97. doi : 10.1056/NEJMoa062800.
4. Bhakta D, Groh MR, Shen C, Pascuzzi RM, Groh WJ. Mortalité accrue avec dysfonction systolique du ventricule gauche et insuffisance cardiaque chez l'adulte atteint de dystrophie myotonique de type 1. *Journal Américain du cœur*, déc. 2010 ; 160(6) : 1137-41, 1141.
5. Reeves WC, Griggs R, Nanda NC, Thomson K, Gramiak R. Évaluation échocardiographique des anomalies cardiaques de la dystrophie de Duchenne et de la dystrophie musculaire myotonique. *Archives de Neurologie* 1980 ; 37 : 273–277.
6. Forsberg H, Olofsson BO, Andersson S, Backman C, Henriksson A. Caractéristiques échocardiographiques de la dystrophie myotonique. *Journal Américain de Cardiologie non invasive* 1989 ; 3 : 354–358.
7. Tokgozoglul LS, Ashizawa T, Pacifico A, Armstrong RM, Epstein HF, Zoghbi WA. Atteinte cardiaque chez d'importants groupes de personnes apparentées souffrant de dystrophie myotonique. Évaluation quantitative et relation avec la taille de l'expansion de la répétition CTG. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA)*. 1995 ; 274 : 813–819.
8. Child JS, Perloff JK. Myotonie myocardique dans la dystrophie musculaire myotonique. *Journal Américain du cœur* 1995 ; 129 : 982–990.
9. Dahlbom K, Ahlstrom G, Barany M, Kihlgren A, Gunnarsson LG. Dystrophie musculaire chez l'adulte : un suivi de cinq ans. *Journal Scandinave de Médecine de Réhabilitation* 1999 ; 31 : 178–184.
10. Olofsson BO, Forsberg H, Andersson S, Bjerle P, Henriksson A, Wedin I. Résultats électrocardiographiques dans la dystrophie myotonique. *Journal Britannique du cœur* 1988 ; 59 : 47–52.
11. Breton R, Mathieu J. Utilité des données cliniques et électrocardiographiques pour prédire les événements cardiaques indésirables chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Journal Canadien de Cardiologie* 2009 ; 25 : e23–27.
12. Morner S, Lindqvist P, Mellberg C, et al. Un délai important de conduction cardiaque prédit la mortalité dans la dystrophie myotonique de type 1. *Journal de Médecine interne* 2010 ; 268 : 59-65.
13. Flachenecker P, Schneider C, Cursiefen S, Ricker K, Toyka KV, Reiners K. Évaluation de la fonction cardiovasculaire autonome dans la dystrophie myotonique type 2 (DM2/PROMM). *Troubles neuromusculaires* 2003 ; 13 : 289–293.
14. Groh WJ. La mexiletine est un traitement antimyotonia efficace dans le traitement de la dystrophie myotonique de type 1. *Neurologie*, 25 jan. 2011 ; 76(4) : 409 ; réponse de l'auteur 409.
15. Petri H, Vissing J, Witting N, Bundgaard H, Køber L. Manifestations cardiaques de la dystrophie myotonique de type 1. *Journal Int. de la Cardiologie* 2012 ; 160 : 82-88.

16. Otten RF, Scherschel JA, Lopshire JC, Bhakta D, Pascuzzi RM, Groh WJ. Exacerbation d'arythmie après blocage des canaux sodiques dans la dystrophie myotonique de type 1. *Nerfs des muscles*, Nov. 2009 ; 40(5) : 901-2.
17. Lazarus A, Varin J, Ounnoughene Z, Radvanyi H, Duboc D, et al. Relations entre les résultats électrophysiologiques et l'état clinique, la fonction cardiaque et l'ampleur de la mutation de l'ADN dans la dystrophie myotonique. *Circulation*. 2 mars 1999 ; 99(8) : 1041-6.
18. Bassez G, Lazarus A, Desguerre I, Varin J, Duboc D, et al. Arythmies cardiaques graves chez les patients jeunes atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Neurologie*. 23 nov 2004 ; 63(10) : 1939-41. Révision. Wahbi K, Algalarrondo V, Bécane HM, Fressart V, Duboc D, et al. Syndrome de Brugada et épissage anormal de SCN5A dans la dystrophie myotonique de type 1. *Archives des Maladies Cardiovasculaires* 2013 ; 106 : 635-643.
19. Lazarus A, Varin J, Jauvert G, Alonso C, Duboc D. Relation entre les arythmies cardiaques et l'apnée du sommeil à rythme permanent chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type I. *Troubles neuromusculaires*, mai 2007 ; 17(5) : 392-9.

Grossesse et obstétrique

1. Amicucci, P., Gennarelli, M., Novelli, G., & Dallapiccola, B. (2000). Diagnostic prénatal de la dystrophie myotonique à l'aide d'ADN fœtal obtenu à partir de plasma maternel. *Chimie clinique*, 46(2), 301-302. PMID : 10657396.
2. Rudnik-Schöneborn, S., & Zerres, K. (2004). Résultats de grossesses compliquées de dystrophie myotonique : étude de 31 patientes et révision de la littérature. *Journal Européen d'obstétrique et de gynécologie et de biologie de la reproduction*, 114(1), 44-53. PMID : 15099870.
3. Arulkumaran S, Rauff M, Ingemarsson I, Gibb DM, Ratnam SS. Activité utérine chez patientes atteintes de dystrophie myotonique. Rapport de cas. *Journal Britannique d'obstétrique et de gynécologie*. Juin 1986 ; 93(6) : 634-6. PMID : 3755353.
4. Boyle R. Évaluation génétique et clinique anténatale et préopératoire de la dystrophie myotonique. *Anesthésie et Soins intensifs*. Juin 1999 ; 27(3) : 301-6. PMID : 10389568.
5. Erikson A, Forsberg H, Drugge U, Holmgren G. Résultat de la grossesse chez les femmes atteintes de dystrophie myotonique et analyse de l'expansion du gène CTG. *Acta Paediatrica*. Avr. 1995 ; 84(4) : 416-8. PMID : 7795352.
6. Esplin MS, Hallam S, Farrington PF, Nelson L, Byrne J, Ward K. La dystrophie myotonique est une cause importante de polyhydramnios idiopathique. *Journal Américain d'obstétrique et de gynécologie*. Oct. 1998 ; 179(4) : 974-7. PMID : 9790382.
7. Fall LH, Young WW, Power JA, Faulkner CS 2nd, Hettleman BD, Robb JF. Insuffisance cardiaque sévère et cardiomyopathie en tant que complication de la dystrophie myotonique pendant la grossesse. *Obstétrique et gynécologie*. Sept. 1990 ; 76(3 Pt 2) : 481-5. PMID : 2381631.
8. Fossen D, Gjerstad L. Les complications obstétricales comme premier signe de dystrophie myotonique. *Acta Scand. d'obstétrique et de gynécologie*, 1986 ; 65(6) : 667-8. PMID : 3799165.
9. Nasu K, Sugano T, Yoshimatsu J, Narahara H. Rhabdomyolyse causée par une tocolyse avec du chlorhydrate de ritodrine orale chez une patiente enceinte présentant une dystrophie myotonique. *Enquête gynécologique et obstétrique*, 2006 ; 61(1) : 53-5. PMID : 16192734.

10. Nazir MA, Dillon WP, McPherson EW. Dystrophie myotonique pendant la grossesse. Considérations prénatales, néonatales et maternelles. *Journal de Médecine de Reproduction*. Mars 1984 ; 29(3) : 168-72. PMID : 6726694.
11. Owen PM, Chu C. Césarienne d'urgence chez une patiente atteinte de dystrophie myotonique : cas de défaillance de l'extubation postopératoire chez une patiente atteinte d'une maladie bénigne. *Anesthésie et Soins intensifs*. Mars 2011 ; 39(2) : 293-8. PMID : 2148568.
12. Rudnik-Schöneborn S and de Die-Smulders C. Grossesse et problèmes périnataux dans la dystrophie myotonique. Dans : *Dystrophie myotonique, gestion actuelle, thérapie future* Ed. : Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE Presse de l'Université d'Oxford 2004.
13. Rudnik-Schöneborn S, Nicholson GA, Morgan G, Röhrig D, Zerres K. Différents types de complications obstétricales dans la dystrophie myotonique en relation avec le statut pathologique du fœtus. *Journal Américain de Médecine Génétique*. 4 déc. 1998 ; 80(4) : 314-21. PMID : 9856556. 14. Rudnik-Schöneborn S, Röhrig D, Zerres K. Risque accru de placentation anormale chez les femmes atteintes de dystrophie myotonique. *Journal de Médecine Périnatale*. 1998 ; 26(3) : 192-5. PMID : 9773377.
14. Zaki M, Boyd PA, Impey L, Roberts A, Chamberlain P. Dystrophie myotonique congénitale : résultats de l'échographie prénatale et l'issue de la grossesse. *Ultrason Obstétrique et Gynécologique*. Mar 2007 ; 29(3) : 284-8. PMID : 17238150.

Faiblesse des muscles squelettiques et réhabilitation

1. Raymond, K., L. P. Auger, M. F. Cormier, C. Vachon, S. St-Onge, J. Mathieu and C. Gagnon (2015). « Évaluer la capacité des membres supérieurs en tant qu'indicateur potentiel des besoins en services de réadaptation des personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 1 ». *Troubles neuromusculaires*. Juin ; 25(6) : 522-9.
2. Petitclerc E, Hebert LJ, Desrosiers J, Gagnon C. Déficience musculaire des membres inférieurs dans la dystrophie myotonique de type 1 : nécessité de meilleures recommandations. *Nerfs des muscles* 2015 ; 51 : 473-8.
3. Morihara R, Hishikawa N, Yamashita T, Deguchi K, Kurata T, Abe K. Dissipation sélective des muscles dorsaux internes dans un cas de dystrophie myotonique de type 1. *Journal des sciences neurologiques* 2015 ; 353 : 185-6.
4. Hammarén E, Lindberg C, Kjellby-Wendt G. Effets d'un programme d'exercices d'équilibre dans la dystrophie myotonique de type 1 : une étude pilote. *Journal Européen de Physiothérapie* 2015 ; 17 : 123-31 9p.
5. Hammaren E, Kjellby-Wendt G, Lindberg C. Force musculaire, équilibre et chutes chez les individus atteints de déficience musculaire atteints de dystrophie myotonique de type 1 : une étude de cohorte prospective de cinq ans. *Troubles neuromusculaires* 2015 ; 25 : 141-8.
6. Geirdal AØ, Lund-Petersen I, Heiberg A. Comprendre l'expérience de la dystrophie myotonique. *Méthode mixte*. *Journal de Conseils génétiques* 2015 ; 24 : 169-78.
7. Smith AE, McMullen K, Jensen MP, Carter GT, Molton IR. Fardeau symptomatique chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire myotonique et facioscapulohumérale. *Journal Américain de médecine physique et de la réhabilitation* 2014 ; 93 : 387-95.

8. Khoshbakht R, Soltanzadeh A, Zamani B, et al. Corrélation entre la distribution de la faiblesse musculaire, les résultats électrophysiologiques et l'expansion des répétitions CTG dans la dystrophie myotonique. *Journal de Neurosciences cliniques* 2014 ; 21 : 1123-6.
9. Hammaren E, Kjellby-Wendt G, Kowalski J, Lindberg C. Facteurs d'importance pour la dégradation de l'équilibre dynamique et la fréquence des chutes chez les personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 1 - étude transversale - comprenant les valeurs de référence de Timed Up & Go, test de marche et de pas de 10 m. *Troubles neuromusculaires* 2014 ; 24 : 207-15.
10. Brady LI, MacNeil LG, Tarnopolsky MA. Impact de l'exercice habituel sur la force des personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 1. *Journal Américain de médecine physique et de la réhabilitation* 2014 ; 93 : 739-46 ; quiz 47-8.
11. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen, II, Lindeman E, van Engelen BG, Geurts AC. Musculation et entraînement aérobique pour les maladies musculaires. Révision du système de base de données Cochrane 2013 ; 7 : CD003907.
12. Peric S, Stojanovic VR, Basta I, et al. Influence de l'affection multisystémique sur la qualité de vie liée à la santé chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Neurologie clinique et neurochirurgie* 2013 ; 115 : 270-5.
13. Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, et al. Prévalence des facteurs de risque liés au mode de vie dans la dystrophie myotonique de type 1. *Journal Canadien des sciences neurologiques* 2013 ; 40 : 42-7.
14. Aldehag A, Jonsson H, Lindblad J, Kottorp A, Ansved T, Kierkegaard M. Effets de l'entraînement à la main chez des personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 1: étude pilote croisée contrôlée randomisée. *Handicap et Réhabilitation* 2013 ; 35 : 1798-807.
15. Mizuno T, Komaki H, Sasaki M, et al. Efficacité et tolérance de l'alimentation par gastrostomie chez les patients japonais atteints de dystrophie musculaire. *Développement cérébral* 2012 ; 34 : 756-62.
16. Hammarén E, Ohlsson JA, Lindberg C, Kjellby-Wendt G. Fiabilité des tests d'équilibre statique et dynamique chez des sujets atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Progrès en physiothérapie* 2012 ; 14 : 48-54 7p.
17. Galli M, Cimolin V, Crugnola V, et al. Modèle de démarche dans la dystrophie myotonique (maladie de Steinert) : évaluation cinématique, cinétique et EMG utilisant une analyse de démarche 3D. *Journal des sciences neurologiques* 2012 ; 314 : 83-7.
18. Boerio D, Lefaucheur JP, Bassez G, Hogrel JY. Composants centraux et périphériques de la fatigabilité liée à l'exercice dans la dystrophie myotonique de type 1. *Acta Scand. de Neurologie* 2012 ; 125 : 38-46.
19. Sjogreen L, Lohmander A, Kiliaridis S. Exploration de méthodes quantitatives d'évaluation de la fonction des lèvres. *Journal de Réhabilitation Orale* 2011 ; 38 : 410-22.
20. LaDonna KA, Koopman WJ, Venance SL. Dystrophie myotonique (DM1) et dysphagie : nécessité de lignes directrices pour la prise en charge de la dysphagie et d'un outil d'évaluation. *Journal Canadien des sciences infirmières en neurosciences* 2011 ; 33 : 42-6.

21. Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Holmqvist LW, Tollback A. Fonctionnement et incapacité chez l'adulte atteint de dystrophie myotonique de type 1. *Handicap et Réhabilitation* 2011 ; 33 : 1826-36.
22. Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Edstrom L, Widen Holmqvist L, Tollback A. Faisabilité et effets d'un programme d'exercices physiques chez des adultes atteints de dystrophie myotonique de type 1: étude pilote contrôlée randomisée. *Journal de Médecine de Réhabilitation* 2011 ; 43 : 695-702.
23. Missaoui B, Rakotovao E, Bendaya S, et al. Posture et démarche chez les patients atteints de dystrophie myotonique (maladie de Steinert). Evaluation sur le court terme d'un programme de réhabilitation. *Annales de médecine physique et de réhabilitation* 2010 ; 53 : 387-98.
24. Minis MA, Kalkman JS, Akkermans RP, et al. Statut d'emploi des patients atteints de maladies neuromusculaires en relation avec des facteurs personnels, la fatigue et l'état de santé: une analyse secondaire. *Journal de Médecine de Réhabilitation* 2010 ; 42 : 60-5.
25. Gagnon C, Chouinard MC, Lavoie M, Champagne F. Analyse du rôle des soins infirmiers dans les soins aux patients atteints de troubles neuromusculaires. *Journal Canadien des sciences infirmières en neurosciences* 2010 ; 32 : 22-9.
26. Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, et al. Surveillance de la santé et orientation préventive dans le traitement de la dystrophie myotonique de l'adulte type 1. *Troubles neuromusculaires* 2010 ; 20 : 847-51.
27. Umemoto G, Nakamura H, Oya Y, Kikuta T. Dysfonctionnement masticatoire chez les patients atteints de dystrophie myotonique (type 1) : suivi à 5 an. *Soins spéciaux en dentisterie* 2009 ; 29 : 210-4.
28. Minis MA, Heerkens Y, Engels J, Oostendorp R, van Engelen B. Classification des facteurs d'emploi selon la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé chez les patients atteints de maladies neuromusculaires : révision systématique. *Handicap et Réhabilitation* 2009 ; 31 : 2150-63.
29. Kierkegaard M, Harms-Ringdahl K, Widen Holmqvist L, Tollback A. Perception du fonctionnement et du handicap chez les adultes atteints de dystrophie myotonique de type 1 : enquête selon la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé. *Journal de Médecine de sciences infirmières en neurosciences* 2009 ; 41 : 512-20.
30. Chouinard MC, Gagnon C, Laberge L, et al. Le potentiel de la prise en charge des maladies pour les troubles neuromusculaires héréditaires. *Sciences infirmières en réhabilitation* 2009 ; 34 : 118-26.
31. Gagnon C, Mathieu J, Jean S, et al. Facteurs prédictifs de la perturbation de la participation sociale dans la dystrophie myotonique de type 1. *Archives de Médecine de Réhabilitation Physique* 2008 ; 89 : 1246-55. Balasubramaniam R, Sollecito TP, Stoopler ET. Considérations sur la santé buccale dans les dystrophies musculaires. *Soins spéciaux en dentisterie* 2008 ; 28 : 243-53.
32. Aldehag AS, Jonsson H, Littorin S, Ansved T. Fiabilité des instruments de test de la fonction de la main chez les patients atteints de dystrophie musculaire. *Journal International de Thérapie & Réhabilitation* 2008 ; 15 : 211-8 8p.
33. Kierkegaard M, Tollback A. Fiabilité et faisabilité du test de marche de six minutes chez des sujets atteints de dystrophie myotonique. *Troubles neuromusculaires* 2007 ; 17 : 943-9.

34. Gagnon C, Noreau L, Moxley RT, et al. Vers une approche intégrative de la prise en charge de la dystrophie myotonique de type 1. *Journal de neurologie, neurochirurgie et psychiatrie* 2007 ; 78 : 800-6.
35. Gagnon C, Mathieu J, Noreau L. Habitudes de vie dans la dystrophie myotonique de type 1. *Journal de Médecine de Réhabilitation* 2007 ; 39 : 560-6.
36. de Swart BJ, van Engelen BG, Maassen BA. L'échauffement améliore la production de parole chez les patients atteints de dystrophie myotonique apparue à l'âge adulte. *Journal des Troubles Communs* 2007 ; 40 : 185-95.
37. Cup EH, Pieterse AJ, Ten Broek-Pastoor JM, et al. Thérapie d'exercices et autres types de thérapie physique pour les patients atteints de maladies neuromusculaires : une révision systématique. *Archives de Médecine de Réhabilitation Physique* 2007 ; 88 : 1452-64.
38. Wiles CM, Busse ME, Sampson CM, Rogers MT, Fenton-May J, van Deursen R. Chutes et trébuchements dans la dystrophie myotonique. *Journal de neurologie, neurochirurgie et psychiatrie* 2006 ; 77 : 393-6.
39. Whittaker RG, Ferenczi E, Hilton-Jones D. Dystrophie myotonique: questions pratiques relatives à l'évaluation de la force. *Journal de neurologie, neurochirurgie et psychiatrie* 2006 ; 77 : 1282-3.
40. Trenell MI, Thompson CH, Sue CM. Exercice et dystrophie myotonique : étude de cas sur la spectroscopie à résonance magnétique ³¹P et l'imagerie par résonance magnétique. *Annales de Neurologie* 2006 ; 59 : 871-2.
41. Berard C, Payan C, Fermanian J, Girardot F. [Échelle de mesure de la fonction motrice pour les maladies neuromusculaires - description et étude de validation]. *Révision Neurologie (Paris)* 2006 ; 162 : 485-93.

Myotonie des muscles squelettiques

1. Heatwole C, Bode R, Johnson N, et al. Impact signalé par les patients des symptômes de la dystrophie myotonique de type 1 (PRISM-1). *Neurologie*. 2012 ; 79(4) : 348-357. doi : 10.1212/WNL.0b013e318260cbe6.
2. de Swart BJ, van Engelen BG, Maassen BA. L'échauffement améliore la production de la parole chez les patients atteints de dystrophie myotonique apparue à l'âge adulte. *Journal des Troubles Communs* 2007 ; 40(3) : 185-195. doi : 10.1016/j.jcomdis.2006.06.005.
3. Logigian EL, Martens WB, Moxley RT, et al. La mexiletine est un traitement antimyotonie efficace dans le traitement de la dystrophie myotonique de type 1. *Neurologie*. 2010 ; 74(18) : 1441-1448. doi : 10.1212/WNL.0b013e3181dc1a3a.

Système oculaire

1. Rakocevic-Stojanovic V, Peric S, Basta I, Dobricic V, Ralic V, Kacar A, Peric M, Novakovic I. Variabilité des caractéristiques multisystémiques dans la dystrophie myotonique de type 1 - enseignements tirés du registre Serbe. *Recherche en Neurologie*, Nov. 2015 ; 37(11) : 939-44. doi : 10.1179/1743132815Y.0000000068. Epub 17 Juil. 2015 PubMed PMID : 26184384.

2. Gattey D, Zhu AY, Stagner A, Terry MA, Jun AS. Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs chez des patients atteints de dystrophie myotonique : une série de cas. *Cornée*. Jan. 2014 ; 33(1) : 96-8. doi : 10.1097/ICO.000000000000018. PubMed PMID : 24270677 ; PubMed Central PMCID : PMC3898337.
3. Velazquez-Martin JP, Pavlin CJ, Simpson ER. Association entre le mélanome uvé et la dystrophie myotonique: une série de 3 cas. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA)*. *Ophthalmologie*, fév. 2013; 131(2) : 246-9. doi : 10.1001/jamaophthalmol.2013.581. PubMed PMID : 23411896.
4. Rosa N, Lanza M, Borrelli M, De Bernardo M, Palladino A, Di Gregorio MG, Pascotto F, Politano L. Faibles pressions intraoculaires résultant du détachement du corps ciliaire chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Ophthalmologie*. Fév. 2011 ; 118(2) : 260-4. doi : 10.1016/j.ophttha.2010.06.020. PubMed PMID : 20801513.
5. Rosa N, Lanza M, Borrelli M, Filosa ML, De Bernardo M, Ventriglia VM, Cecio MR, Politano L. Épaisseur de la cornée et caractéristiques des cellules endothéliales chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Ophthalmologie*. Fév. 2010 ; 117(2) : 223-5. doi : 10.1016/j.ophttha.2009.07.003. Epub 6 Déc 2009. PubMed PMID : 19969362.
6. Ajroud-Driss S, Sufit R, Siddique T, Hain TC. Implication oculomotrice dans la dystrophie myotonique de type 2. *Nerfs des muscles* . Oct. 2008 ; 38(4) : 1326-9. doi : 10.1002/mus.21113. PubMed PMID : 18785188.
7. Osanai R, Kinoshita M, Hirose K. Troubles du mouvement des yeux dans la dystrophie myotonique de type 1. *Acta Otolaryngol Suppl*. Déc. 2007 ; (559) : 78-84. doi : 10.1080/03655230701597192. PubMed PMID : 18340575.
8. Bollinger KE, Kattouf V, Arthur B, Weiss AH, Kivlin J, Kerr N, West CE, Kipp M, Traboulsi EI. Hypermétropie et ésoptropie dans la dystrophie myotonique. *J AAPOS*. Fév. 2008 ; 12(1) : 69-71. Epub 29 Oct. 2007 PubMed PMID : 18029209.
9. Baig KM, Discepolo M. Opacification capsulaire récurrente après traitement au laser Nd:YAG dans la dystrophie myotonique. *Journal Canadien d'Ophthalmologie*. Juin 2007 ; 42(3) : 489-90. PubMed PMID : 17508060.
10. Verhagen WI, Huygen PL. Anomalies de la motilité oculaire dans la dystrophie myotonique. *Cerveau*. Oct. 1997 ; 120 (Pt 10) : 1907-9. PubMed PMID : 9365380. 50
11. Giordano M, Comoli AM, De Angelis MS, Mutani R, Sebastiani F, Richiardi PM. Réévaluation de la spécificité des opacités de la lentille dans la dystrophie myotonique. *Recherche ophtalmique*, 1996 ; 28(4) : 224-9. PubMed PMID : 8878185.
12. Cobo AM, Poza JJ, Blanco A, López de Munain A, Saénz A, Azpitarte M, Marchessi J, Martí Massó JF. Fréquence des porteurs du gène de la dystrophie myotonique chez les patients atteints de cataracte. *Journal de Médecine Génétique*. Mars 1996 ; 33(3) : 221-3. PMID : 8728695.
13. Kidd A, Turnpenny P, Kelly K, Clark C, Church W, Hutchinson C, Dean JC, Haites NE. Détermination de la dystrophie myotonique par cataracte par dépistage sélectif. *Journal de Médecine Génétique*. Juil. 1995 ; 32(7) : 519-23. PMID : 7562963.

14. Kimizuka Y, Kiyosawa M, Tamai M, Takase S. Modifications rétinienne de la dystrophie myotonique. Évaluation clinique et de suivi. *Rétine*. 1993 ; 13(2) : 129-35. PubMed PMID : 8337494.
15. ter Bruggen JP, van Meel GJ, Paridaens AD, Tijssen CC, van Norren D. Cinétique de photopigmentation fovéale - anomalie: un signe précoce de la dystrophie myotonique ? *Journal Britannique d'Ophtalmologie*. Oct. 1992 ; 76(10) : 594-7. PubMed PMID : 1420041 ; PubMed Central PMCID : PMC505228.

Système gastro-intestinal

1. Brunner HG, Hamel BC, Rieu P, Höweler CJ, Peters FT. Pseudo-obstruction intestinale dans la dystrophie myotonique. *Journal de Médecine Génétique*. 1992 ; 29(11) : 791-793. (GI).
2. Pilz W, Baijens LWJ, Kremer B. Dysphagie oropharyngée dans la dystrophie myotonique de type 1 : revue systématique. *Dysphagie*. 2014 ; 29(3) : 319-331. doi : 10.1007/s00455-013-9510-9.
3. Tarnopolsky MA, Pearce E, Matteliano A, James C, Armstrong D. Le syndrome de prolifération bactérienne dans la dystrophie musculaire myotonique est potentiellement traitable. *Nerfs des muscles* . 2010 ; 42(6) : 853-855. doi : 10.1002/mus.21787.
4. Modolell I, Mearin F, Baudet JS, Gámez J, Cervera C, Malagelada JR. Troubles de la motilité pharyngo-œsophagienne chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Journal Scand. de Gastroentérologie*. 1999 ; 34(9) : 878-882. (GI)
5. Motlagh B, MacDonald JR, Tarnopolsky MA. Insuffisance nutritionnelle chez les adultes atteints de dystrophie musculaire. *Nerfs des muscles* . 2005 ; 31(6) : 713-718. doi : 10.1002/mus.20317. (GI)

Système neuropsychiatrique et psychosocial

1. Bosco G, Diamanti S, Meola G ; DM-CNS Group. Rapport d'atelier : consensus sur les biomarqueurs de l'implication cérébrale dans la dystrophie myotonique, 2-3 décembre 2014, Milan, Italie, *Troubles neuromusculaires* 2015 ; 25 : 813-23.
2. Caillet-Boudin ML, Fernandez-Gomez FJ, Tran H, Dhaenens CM, Buee L, Sergeant N. Pathologie cérébrale dans la dystrophie myotonique: lorsque la tauopathie rencontre l'épicéopathie et la RNAopathie. *Frontières des Neurosciences Moléculaires*, 9 Jan 2014 ; 6 : 57. doi : 10.3389/fnmol.2013.00057. Révision.
3. Gagnon C, Meola G, Hébert LJ, Laberge L, Leone M, Heatwole C. Rapport de la deuxième mesure de résultats dans l'atelier international sur la dystrophie myotonique de type 1 (OMMYD-2) Saint-Sébastien, Espagne, 16 octobre 2013. *Troubles neuromusculaires*. Juil. 2015; 25(7) : 603-16.
4. Gomes-Pereira M, Cooper TA, Gourdon G. Modèles de souris atteintes de dystrophie myotonique: vers un développement thérapeutique rationnel. *Tendances en médecine moléculaire* 2011 ; 17(9) : 506-17.
5. Hernández-Hernández O, Guiraud-Dogan C, Sicot G, Huguet A, Gomes-Pereira M, et al. L'expansion des répétitions CTG de la dystrophie myotonique affecte les protéines de la vésicule synaptique, la neurotransmission et le comportement de la souris. *Cerveau*. Mars 2013; 136(Pt 3) : 957-70.
6. Meola G, Sansone V. Implication cérébrale dans les dystrophies myotoniques. *Nerfs des muscles* . Sept. 2007 ; 36(3) : 294-306, Révision.

7. Ono S, Kanda F, Takahashi K, Fukuoka Y, Jinnai K, Kurisaki H, Mitake S, Inagaki T, Nagao K. Perte neuronale dans la formation réticulaire médullaire dans la dystrophie myotonique : une étude clinicopathologique. *Neurologie*. 1996 ; 46(1) : 228-31.
8. Serra L, Mancini M, Silvestri G, Petrucci A, Bozzali M, et al. Modification de connectivité cérébrale pour clarifier les caractéristiques motrices et non motrices de la dystrophie myotonique type 1. *Plasticité Neuronale*. 2016 ; 2016 : 2696085.
9. Serra L, Silvestri G, Petrucci A, Basile B, Bozzali M, et al. Connectivité cérébrale fonctionnelle anormale et traits de personnalité dans la dystrophie myotonique de type 1. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA)*. *Neurologie*, mai 2014 ; 71(5) : 603-11.
10. Winblad S, Samuelsson L, Lindberg C, Meola G. Cognition dans la dystrophie myotonique de type 1: une étude de suivi de 5 ans. *Journal Européen de Neurologie*. Sept. 2016; 23(9) : 1471-6.
11. Gallais B, Montreuil M, Gargiulo M, Eymard B, Gagnon C, Laberge L. Prévalence et corrélats de l'apathie dans la dystrophie myotonique de type 1. *BMC Neurologie*. 2015 ; 15 : 148.
12. Gallais B, Gagnon C, Mathieu J, Richer L. Déclin cognitif au fil du temps chez les adultes atteints de dystrophie myotonique de type 1 : étude longitudinale sur 9 ans. *Troubles neuromusculaires*. doi : 2016.10.1016/j. nmd.2016.10.003.
13. Bertrand, J.-A., Jean, S., Laberge, L., Gagnon, C., Mathieu, J., Gagnon, J.-F., & Richer, L. (2015). Caractéristiques psychologiques des patients atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Acta Neurologica Scandinavica*, 132(1), 49-58. doi : 10.1111/ane.12356.
14. Jean, S., Richer, L., Laberge, L., & Mathieu, J. (2014). Comparaisons des capacités intellectuelles entre les phénotypes légers et classiques de la dystrophie myotonique de type 1 (DM1) chez l'adulte. *Journal des maladies rares Orphanet*, 9, 186. doi : 10.1186/s13023-014-0186-5.

Somnolence diurne excessive

1. MacDonald JR et al. Le modafinil réduit la somnolence excessive et améliore l'humeur chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Neurologie* 2002 ; 59 : 1876-80.
2. Luc Laberge et al. Troubles du sommeil chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Journal de Recherche sur le sommeil* (2004) 13, 95–100.
3. Lam, Erek et al. Le syndrome des jambes sans repos et la somnolence diurne sont prédominants dans la dystrophie myotonique de type 2. *Neurologie* 2013 ; 81 : 157–164.
4. Annane D, Moore DH, Miller RG. Psychostimulants pour l'hypersomnie (somnolence diurne excessive) dans la dystrophie myotonique. *Révision du système de base de données Cochrane* 2006, numéro 3.
5. Romigi, M et al. Cycle veille-sommeil et somnolence diurne dans les dystrophies myotoniques. *Journal des Maladies Neurodégénératives*. Volume 2013.
6. Talbot K, Stradling J, Crosby J, Hilton-Jones D. Réduction de la somnolence diurne excessive par le modafinil chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Troubles neuromusculaires* 2003 ; 13 : 357–364.
7. MacDonald JR et al. Le modafinil réduit la somnolence excessive et améliore l'humeur chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Neurologie* 2002 ; 59 : 1876-1880.

8. Orlikowski D, Chevret S, Quera-Salva MA, et al. Le modafinil pour le traitement de l'hypersomnie associée à la dystrophie musculaire myotonique chez l'adulte: essai multicentrique, prospectif, randomisé, à double insu, contrôlé par placebo. Essai de 4 semaines. *Thérapeutiques Cliniques* 2009 ; 31 : 1765–1773.
9. Di Costanzo A, Mottola A, Toriello A, Di Iorio G, Tedeschi G, Bonavita V. Une excitabilité neuronale anormale existe-t-elle dans la dystrophie myotonique ? II. Effets de l'hydroquinidine, médicament antiarythmique, sur l'apathie et l'hypersomnie. *Sciences neurologiques* 2000 ; 21 : 81–86.
10. Laberge L, Gagnon C, Dauvilliers Y. Somnolence diurne et dystrophie myotonique. *Rapports actuels sur la neurologie et les neurosciences. Avr.* 2013 ; 13(4) : 340. FGA van der Meche, J M Bogaard, J C M van der Sluys, R J Schimsheimer, CCM Ververs, HFM Busch. Le sommeil diurne dans la dystrophie myotonique n'est pas causé par l'apnée du sommeil. *Journal de neurologie, Neurochirurgie et psychiatrie* 1994 ; 57 : 626-628.

Système endocrinien et métabolique

Résistance à l'insuline

1. Harper PS, *Dystrophie Myotonique*, Ed. Harper P S. 2001, London : W.B. Saunders Company.
2. Dahlqvist JR, Orngreen MC, Witting N, Vissing J. Fonction endocrinienne au fil du temps chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Journal Européen de Neurologie*, 2015 ; 22 : 116-22.
3. Matsumura T, Iwahashi H, Funahashi T, et al. Une étude transversale pour l'intolérance au glucose de la dystrophie myotonique. *Journal des sciences neurologiques* 2009 ; 276 : 60-5.
4. Moxley RT, Corbett AJ, Minaker KL, Rowe JW. Résistance à l'insuline du corps entier dans la dystrophie myotonique. *Annales Neurologiques* 1984 ; 15 : 157-62.
5. Moxley RT, Griggs RC, Forbes GB, Goldblatt D, Donohoe K. Influence de la fonte musculaire sur les tests de tolérance au glucose par voie orale. *Sciences cliniques (Londres, Angleterre : 1979)* 1983 ; 64 : 601-9.
6. Moxley RT, 3rd, Griggs RC, Goldblatt D, VanGelder V, Herr BE, Thiel R. Diminution de la sensibilité à l'insuline du muscle de l'avant-bras dans la dystrophie myotonique. *Le journal d'investigation clinique* 1978 ; 62 : 857-67.

Thyroïde et parathyroïde

1. LeFevre ML, Force USPST. Dépistage du dysfonctionnement de la thyroïde: Déclaration de recommandation du groupe de travail sur les services de prévention des États-Unis. *Annales de médecine Interne* 2015 ; 162 : 641-50.
2. Orngreen MC, Arlien-Soborg P, Duno M, Hertz JM, Vissing J. Fonction endocrinienne chez 97 patients atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Journal de neurologie* 2012 ; 259 : 912-920.
3. Steinbeck KS, Carter JN. Anomalies thyroïdiennes chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Clin Endocrinol (Oxf)* 1982 ; 17 : 449-56.
4. Passeri E, Bugiardini E, Sansone VA, et al. Vitamine D, hormone parathyroïde et déficience musculaire dans les dystrophies myotoniques. *Journal des sciences neurologiques* 2013 ; 331 : 132-5.

Insuffisance gonadique

1. Peric S, Nisic T, Milicev M, et al. Hypogonadisme et dysfonction érectile dans la dystrophie myotonique de type 1. *Acta Myol* 2013 ; 32 : 106-9.
2. Srebnik N, Margalioth EJ, Rabinowitz R, et al. Réserve ovarienne et résultat du traitement DPI chez les femmes atteintes de dystrophie myotonique. *Reproductive biomedicine en ligne* 2014 ; 29 : 94-101.
3. Feyereisen E, Amar A, Kerbrat V, et al. Dystrophie myotonique: affecte-t-elle le statut folliculaire ovarien et la réactivité à une stimulation ovarienne contrôlée ? *Reproduction Humaine (Oxford, Angleterre)* 2006 ; 21 : 175-82.
4. Passeri E, Bugiardini E, Sansone VA, et al. L'insuffisance gonadique est associée à une adiposité viscérale dans les dystrophies myotoniques. *Revue Européenne d'investigation clinique* 2015 ; 45 : 702-10.
5. Awater C, Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Évolution de la grossesse et évolution chez les femmes atteintes de troubles neuromusculaires héréditaires: comparaison des risques obstétricaux chez 178 patientes. *Revue Européenne d'obstétrique, de gynécologie et de biologie de la reproduction* 2012 ; 162 : 153-159.
6. Rudnik-Schoneborn S, Zerres K. Résultat dans les grossesses compliquées de dystrophie myotonique: une étude de 31 patients et une revue de la littérature. *Journal Européen d'obstétrique, de gynécologie et de biologie de la reproduction* 2004 ; 114 : 44-53.

Alopécie

1. Finsterer J, Fellingner J. Alopécie en tant que caractéristique marquante de la dystrophie myotonique de type 1. *Rev Invest Clin* 2011 ; 63 : 322-4.

Altérations d'enzymes hépatiques

1. Heatwole CR, Miller J, Martens B, Moxley RT, 3rd. Anomalies de laboratoire chez des patients ambulatoires atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Archives de Neurologie* 2006 ; 63 : 1149-1153.
2. Shieh K, Gilchrist JM, Promrat K. Fréquence et facteurs prédictifs de la stéatose hépatique non alcoolique dans la dystrophie myotonique. *Nerfs des muscles* 2010 ; 41 : 197-201.
3. Franzini M, Fornaciari I, Siciliano G, et al. Fractions sériques de gamma-glutamyltransférase dans la dystrophie myotonique de type 1 : différences avec les sujets en bonne santé et les patients atteints d'une maladie du foie. *Clin Biochem* 2010 ; 43 : 1246-8.
4. Achiron A, Barak Y, Magal N, et al. Résultats anormaux des tests hépatiques dans la dystrophie myotonique. *Journal de gastroentérologie clinique* 1998 ; 26 : 292-5.

DHEA, vitamine D, et IGF-1

1. Sugino M, Ohsawa N, Ito T, et al. Une étude pilote sur le sulfate de déshydroépiandrostérone dans la dystrophie myotonique. *Neurologie* 1998 ; 51 : 586-589.
2. Penisson-Besnier I, Devillers M, Porcher R, et al. Déshydroépiandrostérone pour la dystrophie myotonique de type 1. *Neurologie* 2008 ; 71 : 407-12.

3. Carter JN, Steinbeck KS. Androgènes surrénaliens réduits chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Journal d'endocrinologie et de métabolismes cliniques* 1985 ; 60 : 611-614.
4. Terracciano C, Rastelli E, Morello M, et al. Carence en vitamine D dans la dystrophie myotonique de type 1. *Journal de Neurologie* 2013 ; 260 : 2330-4.
5. Heatwole CR, Eichinger KJ, Friedman DI, et al. Essai ouvert du facteur de croissance 1 analogue à l'insuline humaine recombinante / protéine de liaison 3 du facteur de croissance similaire à l'insuline humaine recombinante dans la dystrophie myotonique de type 1. *Archives de Neurologie* 2011 ; 68 : 37-44.
6. Vlachopapadopoulou E, Zachwieja JJ, Gertner JM, et al. Réponse métabolique et clinique au facteur de croissance I analogue à l'insuline humaine recombinant dans la dystrophie myotonique - étude réalisée dans un centre de recherche clinique. *Journal d'endocrinologie et de métabolismes cliniques* 1995 ; 80 : 3715-3723.
7. Dépistage de la tolérance au glucose impaire et du diabète de type 2.
8. Nathan DM, Davidson MB, DeFronzo RA, et al. Diminution de la glycémie à jeun et diminution de la tolérance au glucose: implications pour les soins. *Soins du diabète* 2007 ; 30 : 753-9. *American Diabetes A.* (2) Classification et diagnostic du diabète. *Soins du diabète* 2015 ; 38 Suppl. : S8-S16.

Tumeurs

1. Bianchi ML, Leoncini E, Masciullo M, Modoni A, Silvestri G, et al. Le risque accru de tumeur dans DM1 n'est pas lié à l'exposition aux facteurs de risque de style de vie courants. *Journal de neurologie* 2016. Epub 08/01/2016. doi : 10.1007/s00415-015-8006-y. PubMed PMID : 26739382.
2. Zampetti A, Silvestri G, Manco S, Khamis K, Feliciani C, et al. Nevis dysplasiques, mélanomes cutanés et autres néoplasmes cutanés chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1: étude transversale. *Journal de l'Académie Américaine de dermatologie* 2015 ; 72(1) : 85-91. Epub 2014/12/03. doi : 10.1016/j.jaad.2014.09.038. PubMed PMID : 25440959.
3. Gadalla SM, Pfeiffer RM, Kristinsson SY, Bjorkholm M, Landgren O, Greene MH. Les tumeurs cérébrales chez les patients atteints de dystrophie myotonique: une étude basée sur la population. *Revue européenne de neurologie* 2015. Epub 29/10/2015. doi : 10.1111/ene.12886. PubMed PMID : 26508558.
4. Lund M, Diaz LJ, Gortz S, Feenstra B, Duno M, Juncker I, Eiberg H, Vissing J, Wohlfahrt J, Melbye M. Risque de cancer chez les proches de patients atteints de dystrophie myotonique: étude de cohorte basée sur la population. *Revue européenne de neurologie* 2014 ; 21(9) : 1192-7. Epub 20/05/2014. doi : 10.1111/ene.12466. PubMed PMID : 24838088.
5. Velazquez-Martin JP, Pavlin CJ, Simpson ER. Association entre le mélanome uvé et la dystrophie myotonique: une série de 3 cas. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA). Ophtalmologie* 2013 ; 131(2) : 246-9. Epub 16/02/2013. doi : 10.1001/jamaophthalmol.2013.581. PubMed PMID : 23411896.
6. Gadalla SM, Pfeiffer RM, Kristinsson SY, Bjorkholm M, Hilbert JE, Moxley RT, 3rd, Landgren O, Greene MH. Quantifier le risque absolu de cancer et la mortalité par cancer en présence d'événements concurrents après un diagnostic de dystrophie myotonique. *PloS one.* 2013 ; 8(11) : e79851. Epub 16/11/2013. doi : 10.1371/journal.pone.0079851. PubMed PMID : 24236163 ; PMCID : Pmc3827449.

7. Win AK, Perattur PG, Pulido JS, Pulido CM, Lindor NM. Risque accru de cancer dans la dystrophie myotonique. *Mayo Clinic proceedings*. 2012 ; 87(2) : 130-5. Epub 13/01/2012. doi : 10.1016/j.mayocp.2011.09.005. PubMed PMID : 22237010 ; PMCID : Pmc3498332.
8. Das M, Moxley RT, 3rd, Hilbert JE, Martens WB, Letren L, Greene MH, Gadalla SM. Corrélats du développement tumoral chez les patients atteints de dystrophie myotonique. *Journal de neurologie* 2012 ; 259(10) : 2161-6. Epub 24/05/2012. doi : 10.1007/s00415-012-6476-8. PubMed PMID : 22619053 ; PMCID : Pmc3469723.
9. Gadalla SM, Lund M, Pfeiffer RM, Gortz S, Greene MH, et al. Risque de cancer chez les patients atteints de dystrophie musculaire myotonique. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA)* 2011 ; 306(22) : 2480-6. Epub 15/12/2011. doi : 10.1001/jama.2011.1796. PubMed PMID : 22166607 ; PMCID : Pmc3286183.
10. Mueller CM, Hilbert JE, Martens W, Thornton CA, Moxley RT, 3rd, Greene MH. Hypothèse: néoplasmes dans la dystrophie myotonique. *Causes et lutte contre le cancer: CCC*. 2009 ; 20(10) : 2009-20. Epub 31/07/2009. doi : 10.1007/s10552-009-9395-y. PubMed PMID : 19642006 ; PMCID : Pmc3110730.
11. Mathieu J, Allard P, Potvin L, Prevost C, Begin P. Une étude de la mortalité sur 10 ans dans une cohorte de patients avec la dystrophie myotonique. *Neurologie* 1999 ; 52(8) : 1658-62. Epub 20/05/1999. PubMed PMID : 10331695.
12. Jinnai K, Sugio T, Mitani M, Hashimoto K, Takahashi K. L'expansion de (CTG)_n se répète dans le gène de la protéine kinase de la dystrophie myotonique dans les tumeurs associées aux patients atteints de dystrophie myotonique. *Muscle et nerf* 1999 ; 22(9) : 1271-4. Epub 1999/08/24. PubMed PMID : 10454725.
13. Geh JL, Moss AL. Pilomatrixomata multiple et dystrophie myotonique: une association familiale. *Journal britannique de chirurgie plastique* 1999 ; 52(2) : 143-5. Epub 06/08/1999. doi : 10.1054/bjps.1998.3036. PubMed PMID : 10434894.
14. Julian CG, Bowers PW. Un examen clinique de 209 pilomatrixomes. *Journal de l'Académie Américaine de dermatologie* 1998 ; 39(2 Pt 1) : 191-5. Epub 15/08/1998. PubMed PMID : 9704827.
15. Fernández-Torrón R, García-Puga M, Emparanza JI, Maneiro M, López de Munain A, et al. Le risque de cancer dans la DM1 est lié au sexe et à la régulation négative de miARN-200/141. *Neurologie* 2016 ; 87(12) : 1250-7.

Diagnostic et conseil en génétique

1. Ashizawa, T., Dubel, J. R., & Harati, Y. (1993). Instabilité somatique de la répétition de CTG dans la dystrophie myotonique. *Neurologie*, 43(12), 2674–2678.
2. Ashizawa, T., Dubel, J. R., Dunne, P. W., Dunne, C. J., Fu, Y. H., Pizzuti, A., et al. (1992). Anticipation dans la dystrophie myotonique. II. Les relations complexes entre les résultats cliniques et la structure de la répétition GCT. *Neurologie*, 42(10), 1877–1883.
3. Ashizawa, T., Dunne, C. J., Dubel, J. R., Perryman, M. B., Epstein, H. F., Boerwinkle, E., & Hejtmančík, J. F. (1992b). Anticipation dans la dystrophie myotonique. I. Vérification statistique basée sur les résultats cliniques et les haplotypes. *Neurologie*, 42(10), 1871–1877.

4. Awater C, Zerres K, Rudnik-Schoneborn S. Évolution de la grossesse et évolution chez les femmes atteintes de troubles neuromusculaires héréditaires : comparaison des risques obstétricaux chez 178 patientes. *Journal Européen d'obstétrique, de gynécologie et de biologie de la reproduction* 2012 ; 162(2) : 153-9. Epub 31/03/2012. doi : 10.1016/j.ejogrb.2012.02.020. PubMed PMID : 22459654.
5. Braida, C., Stefanatos, R. K. A., Adam, B., Mahajan, N., Smeets, H. J. M., Niel, F., et al. (2010). Les variantes GCC et GGC répétées au sein de l'expansion CTG modifient considérablement la dynamique des mutations et contribuent probablement à des symptômes inhabituels chez certains patients atteints de dystrophie myotonique de type 1. *Génétique Moléculaire Humaine*, 19(8), 1399–1412. <http://doi.org/10.1093/hmg/ddq015>.
6. Harley, H. G., Rundle, S. A., MacMillan, J. C., Myring, J., Brook, J. D., Crow, S., et al. (1993). Taille de la séquence de répétition CTG instable en relation avec le phénotype et la transmission parentale dans la dystrophie myotonique. *Journal Américain de la Génétique Humaine*, 52(6), 1164–1174.
7. Martorell L, Cobo AM, Baiget M, Naudo M, Poza JJ, Parra J. Diagnostic prénatal dans la dystrophie myotonique de type 1. Treize années d'expérience: implications pour le conseil en matière de procréation dans les familles DM1. *Diagnostic prénatal* 2007 ; 27(1) : 68-72. Epub 13/12/2006. doi : 10.1002/pd.1627. PubMed PMID : 17154336.
8. Martorell, L., Monckton, D. G., Sanchez, A., Lopez De Munain, A., & Baiget, M. (2001). Fréquence et stabilité de la prutation du type 1 de la dystrophie myotonique. *Neurologie*, 56(3), 328–335.
9. Monckton, D. G., Wong, L. J., Ashizawa, T., & Caskey, C. T. (1995). Mosaïcisme somatique, expansion de la lignée germinale, réversions de la lignée germinale et réductions intergénérationnelles chez les hommes atteints de dystrophie myotonique: analyses PCR en petits groupes. *Génétique Moléculaire Humaine*, 4(1), 1–8.
10. Morales, F., Couto, J. M., Higham, C. F., Hogg, G., Cuenca, P., Braida, C., et al. (2012). L'instabilité somatique de la répétition triplée du CTG expansé dans la dystrophie myotonique de type 1 est un trait quantitatif héréditaire et un modificateur de la gravité de la maladie. *Génétique Moléculaire Humaine*, 21(16), 3558–3567. <http://doi.org/10.1093/hmg/dds185>
11. Thornton, C. A., Johnson, K., & Moxley, R. T. (1994). Les patients atteints de dystrophie myotonique ont une expansion plus importante de CTG dans le muscle squelettique que dans les leucocytes. *Annales de Neurologie*, 35(1), 104–107. <http://doi.org/10.1002/ana.410350116>
12. Wong, L. J., Ashizawa, T., Monckton, D. G., Caskey, C. T., & Richards, C. S. (1995). L'hétérogénéité somatique de la répétition de CTG dans la dystrophie myotonique dépend de l'âge et de la taille. *Journal Américain de la Génétique Humaine*, 56(1), 114–122.
13. Verpoest W, De Rademaeker M, Sermon K, De Rycke M, Liebaers I, et al. Taux d'accouchement réels et attendus des patientes atteintes de dystrophie myotonique subissant une injection intracytoplasmique de spermatozoïde et un diagnostic génétique préimplantatoire. *Reproduction Humaine* Juil. 2008. ; 23(7) : 1654-60. PMID : 18408243.
14. Verpoest W, Seneca S, De Rademaeker M, Sermon K, Liebaers I, et al. L'évolution de la reproduction des patientes atteintes de dystrophie myotonique de type 1 (DM1) subissant un DPI n'est pas affectée par la taille du tractus répété élargi du CTG. *Journal d'Assistance de Reproduction Génétique* Juin. 2010 ; 27(6) : 327-33. PMID : 20221684.

Conseils et prise en charge en fin de vie

1. Adelman RD, Tmanova LL, Delgado D, Dion S, Lachs MS. Fardeau des aides-soignants naturels : un examen clinique. *Journal de l'Association Médicale Américaine (JAMA)*. 2014 ; 311(10) : 1052-9.
2. Arias R, Andrews J, Pandya S, Petit K. Services de soins palliatifs dans les familles d'hommes atteints de dystrophie musculaire de Duchenne. *Nerfs des muscles* 2011 ; 44 : 93-101.
3. Carter GT, Joyce NC, Abresch AL, Smith AE, VandeKeift GK. Utiliser les soins palliatifs dans les maladies neuromusculaires progressives pour optimiser la qualité de vie. *Cliniques de médecine physique et de réadaptation d'Amérique du Nord* 2012 ; 23 : 903-9.
4. Clark JK, Fasciano K. Soins palliatifs pour jeunes adultes : défis et opportunités. *Journal Américain des médecines palliatives en hospice* 2015 ; 32(1) : 101-11.
5. Dallara A, Meret A, Saroyan J. Cartographie de la littérature : les soins palliatifs en neurologie adulte et infantile. *Journal de Neurologie infantile* 2014 ; 29(12) : 1728-38.
6. Lampert R, Hayes DL, Annas GJ, Farley MA, et al. Déclaration de consensus des experts HRS sur la gestion des dispositifs électroniques implantables cardiovasculaires chez les patients en fin de vie ou demandant l'arrêt du traitement. *Rythme cardiaque* 2010 ; 7(7) : 1008-26.
7. Merluzzi TV, Philip EJ, Vachon DO, Heitzmann CA. Évaluation de l'auto-efficacité en matière de prestation de soins: le rôle critique des soins auto-administrés dans le stress et le fardeau des fournisseurs de soins. *Soins palliatifs et de soutien* 2011 ; 9 : 15 – 24.
8. Nolan MT, Hughes MT, Kub J, Terry PB, et al. Développement et validation de l'échelle d'auto-efficacité de la prise de décision familiale. *Soins palliatifs et de soutien* 2009 ; 7(3) : 315-26.
9. Tripodoro VA, De Vito EL. Que signifie stade final de maladies neuromusculaires ? Transitions clés basées sur une approche. *Opinion actuelle des Soins palliatifs et de soutien* 2015 ; 9 : 361-8.
10. Vaszar LT, Weinacker AB, Henig NR, Raffin TA. Questions éthiques liées à la gestion à long terme des maladies neuromusculaires dégénératives progressives. *Séminaires de la Médecine des soins respiratoires et des soins critiques* 2002 ; 23(3) : 307- 314.
11. Weidner NJ. Plan de soins pour le patient atteint de dystrophie musculaire. *Annales pédiatriques* 2005 ; 34 (7) : 547-52.