

Approches thérapeutiques en maladies rares, comment s'y retrouver ?

Elise Duchesne, pht, Ph.D

Professeure agrégée, programme de physiothérapie, UQAC

Symposium annuel des programmes d'ergothérapie et de physiothérapie - UdeS
27 avril 2023



GRIMN

Groupe de recherche interdisciplinaire
sur les maladies neuromusculaires

Plan

- Maladies rares: définition, situation au Québec et défis
- Réadaptation en maladies rares: les défis
- Réadaptation en maladies rares: quelques ressources
- Réadaptation en maladies rares: quelques résultats récents



Les maladies rares

Définitions, situation au Québec et défis



Qu'est qu'une maladie rare?

Chaque maladie rare touche moins d'une personne sur 2000.

On rapporte entre 5000 et 8000 maladies rares dans le monde.

80% des maladies rares sont des maladies génétiques.

Jusqu'à 8% de la population pourrait être atteinte d'une maladie rare

Près de 700 000 québécois seraient atteints d'une maladie rare

Il est estimé que 50% des personnes atteintes seraient des enfants



Maladies orphelines

- Le terme "orphelin" est apparu au début des années 1980 aux États-Unis en rapport avec le traitement des maladies rares.
- Il n'existe pas de traitement pour cette maladie autre que le traitement des symptômes.
- Les compagnies ou chercheurs peu disposés à développer un médicament pour une maladie rare.
- Les États-Unis, l'Europe et quelques autres pays ont établi des lois ou règlements qui permettent aux compagnies d'obtenir des avantages fiscaux et autres pour développer un traitement pour une maladie rare.
- Le médicament expérimental obtient alors la désignation de "médicament orphelin".

(RQMO, <http://gailmaladiesrares.blogspot.com/2010/10/quest-ce-quune-maladie-rare-et.html>)



Maladie rare vs maladie orpheline

- **La grande majorité des maladies rares sont orphelines sur bien des plans:**
 - manque d'information sur la maladie,
 - retard dans le diagnostic,
 - peu d'information sur la prise en charge médicale,
 - peu ou pas de recherche et
 - pas de traitement (il n'existe qu'environ 350 médicaments orphelins pour environ 7000 maladies rares).

(RQMO, <http://gailmaladiesrares.blogspot.com/2010/10/quest-ce-quune-maladie-rare-et.html>)



Maladies rares au Québec

- Surprévalence de certaines maladies rares
- Organisation de cliniques spécialisées depuis longtemps
 - Maladies neuromusculaires
 - Acidose lactique
 - Dyslipidémie familiale
 - Etc...

Politique Québécoise pour les maladies rares

POUR UNE MEILLEURE RECONNAISSANCE
ET PRISE EN CHARGE DES PERSONNES
ATTEINTES DE MALADIES RARES

POLITIQUE QUÉBÉCOISE

POUR LES MALADIES RARES



Votre
gouvernement

Québec





Axe 1 : Sensibilisation et formation

Objectif 1.1 Sensibiliser et encourager et le transfert de connaissances

Objectif 1.2 Améliorer la formation chez les cliniciens et les professionnels de la santé

Objectif 1.3 Soutenir le développement d'outils cliniques garants de la qualité des soins

Objectif 1.4 Faciliter l'accès à l'information



Axe 2 : Accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services

Objectif 2.1 Poursuivre l'amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares et optimiser le temps de rendu du diagnostic

Objectif 2.2 Hiérarchiser les soins et les services et assurer un meilleur accès et un rapprochement des services

Objectif 2.3 Améliorer l'accès aux soins dentaires pour les personnes atteintes de maladies rares entraînant des conséquences buccodentaires

Objectif 2.4 Poursuivre les efforts pour l'accès et aux soins et aux services pharmaceutiques



Axe 3 : Promotion de la recherche, de l'innovation et la collecte de données

Objectif 3.1 Créer un registre québécois de patients atteints de maladies rares

Objectif 3.2 Promouvoir la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, pour mieux dépister et comprendre.

Objectif 3.3 Faciliter le transfert de connaissances entre chercheurs, cliniciens et patients.

Objectif 3.4 Accélérer l'innovation thérapeutique



Maladies rares : Défis

- Retards dans les diagnostics
- Manque d'information
- Manque de soins coordonnés et de qualité appropriée
- Conséquences sociales
- Fardeau psychosocial pour toute la famille
- Difficultés d'accès aux services sociaux
- Rarement de traitement efficace
- Fardeau financier
- Traitements coûteux et inégalités d'accès aux traitements et aux soins

(Wong-Tieger 2012; European Commission, 2012)

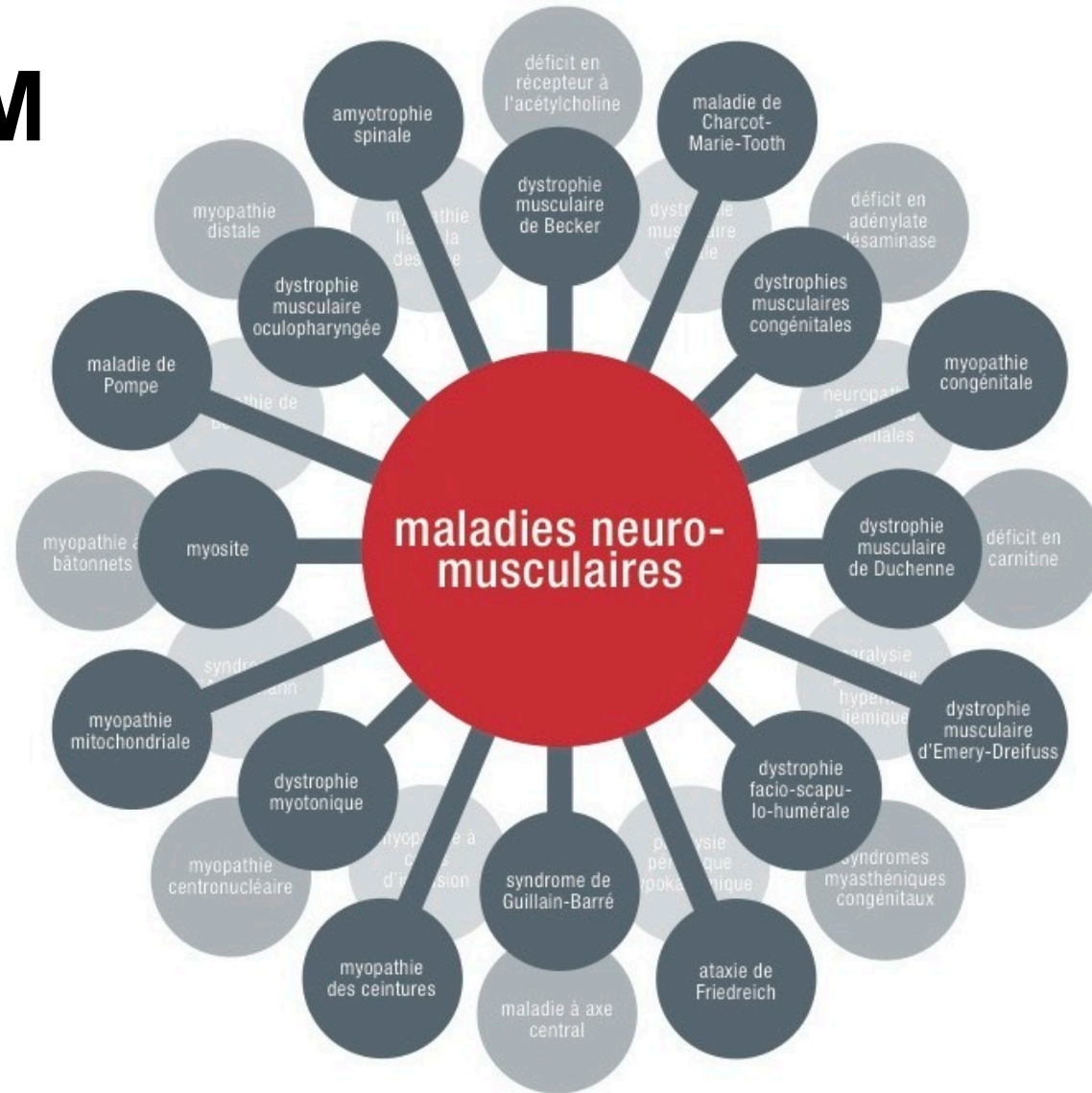


Maladies rares : Réadaptation

- Plusieurs diagnostics nécessitent un suivi en réadaptation
 - Maladies neuromusculaires
 - Plusieurs maladies pédiatriques
- Atteintes multisystémiques
- Dispensation des services
 - 1^{er} ligne
 - 2^e ligne
 - 3^e ligne



Exemple de MNM



Dystrophie musculaire Canada, 2016

La pratique en réadaptation en maladies rares

Le défi d'une pratique basée sur les données probantes





Les données probantes en maladies rares

- Articles scientifiques
 - Peu nombreux
 - Réadaptation?
- Peu ou pas abordées dans le cursus universitaire
- Connaissances éparpillées à travers les sources d'information
- Connaissances
 - Déficiences, limitation d'activités, restrictions de participation
 - Interventions et approche pronostic
 - Références

(Aymé et al. 2007)





Évaluation

- Déficiences, limitation d'activités ou restriction de participation
- Contexte de l'évaluation dans une maladie progressive
 - Dépistage
 - Documenter l'évolution dans le temps (histoire naturelle de la maladie)
 - Prévoir des services en temps opportun
 - Documenter la sévérité de la maladie avec une comparaison avec les valeurs de références
 - Permettre le recrutement dans un essai thérapeutique
 - Recherche/essais thérapeutiques

La diffusion des connaissances en maladies rares

- **Piège des maladies communes...**
 - Guide de pratique souvent en lien avec les connaissances sur les traitements (le plus approprié, efficacité, etc.)
- **Répartir les besoins des intervenants en lien avec les besoins du client lors de sa visite**
 - Qu'est-ce que la maladie?
 - Quelle est l'évolution?
 - Puis-je avoir des enfants?
 - Vais-je perdre la marche?





Sélection des instruments/outils de mesure

- Contexte des maladies rares
 - Outils génériques vs spécifiques
 - Recherche documentaire
 - Qualités métrologiques

La pratique en réadaptation en maladies rares

Quelques ressources





NMD4C

The Neuromuscular Disease Network for Canada

Funded by:



HOME

ABOUT ▾

OUR WORK ▾

EVENTS & WEBINARS ▾

NEWS ▾

OPPORTUNITIES

JOIN US

Search

The Neuromuscular Disease Network for Canada (NMD4C)

The Neuromuscular Disease Network for Canada (NMD4C) is the pan-Canadian network that brings together the country's leading clinical, scientific, technical, and patient expertise to improve care, research, and collaboration in neuromuscular disease.

- <https://neuromuscularnetwork.ca/>



NMD4C

The Neuromuscular Disease Network for Canada

Funded by:



HOME ABOUT ▾ OUR WORK ▾ EVENTS & WEBINARS ▾ NEWS ▾ OPPORTUNITIES JOIN US

Search

Knowledge Translation Working Group <https://neuromuscularnetwork.ca/activities/knowledge-translation/>

Led by Dr. Cynthia Gagnon, the Knowledge Translation (KT) working group provides various KT products for the neuromuscular community. The objectives of our integrated knowledge translation (IKT) plan is to raise the standard of care for NMD and improve access to NMD therapies across Canada through the development, dissemination, and implementation of KT products (including clinical care guidelines) tailored to various audiences.

KT products in development include the adaptation and creation of clinical practice guidelines for NMDs, consensus statements for NMD treatments, and decision aids. The KT working group applies best practices in KT to all network activities, and are responsible for network communication channels including curation of the website, social media, and newsletter.

Group Members



Cynthia
Gagnon



Kathryn
Selby



Maryam
Oskoui



Groupe de recherche interdisciplinaire
sur les maladies neuromusculaires

Promoting sexuality and intimate relationships in adults with a neuromuscular disease in occupational therapy

A guideline created by the *Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN)*, in collaboration with NMD4C investigators **Samar Muslemani** and **Dr Cynthia Gagnon**

NEUROMUSCULAR DISEASES (NMD)

include impairments which may interfere with sexuality in different ways, such as:

Primary impacts

Erectile dysfunction, lack of lubrication, pain during sexual activities

Secondary impacts

Difficulty to accomplish sexual activities due to weakness and fatigue

Tertiary impacts

Body image, anxiety or depression

THE GUIDELINE



AUDIENCE

Aimed towards **occupational therapists (OT)**. Guidelines are in development for physical therapy and nursing



POPULATION

Conceived for patients with any **NMD diagnosis**. It can be used with other populations who have **similar impairments**



CONTENT

Based on the **Ex-PLISSIT model** and includes opening the subject, evaluation, intervention and referral

FIVE THINGS TO KNOW

- 1 According to one study, even if 60% of healthcare professionals consider that sexual difficulties must be addressed, **only 6% initiate the discussion on a frequent basis**
- 2 When discussing sexuality, **the client should be made comfortable talking about their concerns** (e.g. by telling them that it is not uncommon for people with the same condition to have similar difficulties). It is important to ask direct questions
- 3 During sexual intercourse, some positions can be difficult to adopt or hold for a long time. **OT can intervene by adapting the positions** used in bed and improving comfort (e.g. positions on the back or "spoon" can be good alternatives)
- 4 **Sex toys can compensate for the physical disabilities related to sexuality**. OT can recommend assistive devices to compensate for certain disabilities or propose simple adaptations to make them easier to use
- 5 **People with disabilities face a higher risk of sexual abuse**. It is important to discuss the subject with the client in order to support the helping relationship if the professional has reason to believe that the client is being abused. When this type of issue is raised, an interdisciplinary approach is recommended



Samar Muslemani is an occupational therapist, doctoral student and knowledge broker within NMD4C

To access the **complete** guideline, click [here](#) or scan this QR code!



Interested in learning more? Register to become a NMD4C member by clicking [here](#)



A Series of Infographics Presented by the **Neuromuscular Disease Network for Canada (NMD4C)** and **Muscular Dystrophy Canada (MDC)**



MUSCULAR DYSTROPHY CANADA

Consensus-Based Care Recommendations for Children with Myotonic Dystrophy Type 1 (DM1)

A guideline created by the **Myotonic Dystrophy Foundation**, in collaboration with NMD4C investigator, **Dr Campbell**

MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1

Inherited dominant neuromuscular disease

Phenotypes depending of age of onset and severity of symptoms

Multisystemic (mostly muscular and central nervous systems)

Estimated worldwide prevalence of **1:20 000**

Shortened life expectancy related to respiratory-cardiac involvements

THE GUIDELINE



AUDIENCE

Aimed towards **physicians** but useful for all healthcare professionals (i.e., physiotherapists, nurses, etc.)



POPULATION

Pediatric population, more specifically children living with DM1 with either the congenital or childhood phenotype



CONTENT

General care considerations, such as diagnosis, genetic counseling and neonatal care; and recommendations from a **system-based approach**

FIVE THINGS TO KNOW

- 1 **Diagnosis** should be considered not only in children with classic motor features but with other system issues such as gastrointestinal disorders, cardiac arrhythmias and developmental disorders
- 2 **Referral to genetic counseling** is recommended for all patients with congenital and childhood onset and their parents
- 3 Do not use CTG repeat numbers for **prognostication**; it may be an indicator of severity, but it does not provide sufficient information alone to predict mortality or ventilation dependence
- 4 A high-risk obstetrician should provide **prenatal obstetric care** for mothers known or suspected to carry a child with DM1 and a pediatric/neonatal specialist should be present at delivery
- 5 A child should be followed in a **multidisciplinary clinic** with monitoring for the manifold issues associated with DM1



Dr. Craig Campbell is a pediatric neurologist and the medical director of the multidisciplinary neuromuscular clinic based at Children's Hospital London Health Sciences Centre

To access the **complete** guideline, click [here](#) or scan this QR code!



Interested in learning more? Register to become a NMD4C member by clicking [here](#)



A Series of Infographics Presented by the **Neuromuscular Disease Network for Canada (NMD4C)** and **Muscular Dystrophy Canada (MDC)**



MUSCULAR DYSTROPHY CANADA



NMD4C

The Neuromuscular Disease Network for Canada

Funded by:



HOME ABOUT ▾ OUR WORK ▾ EVENTS & WEBINARS ▾ NEWS ▾ OPPORTUNITIES JOIN US

Search

Events & Webinars <https://neuromuscularnetwork.ca/events/>

The NMD4C works to enhance the training of neuromuscular clinicians and researchers through providing educational webinars and events. In partnership with Muscular Dystrophy Canada, we produced CPD-Accredited webinars as a part of our Let's Talk NMDs webinar series, as well as other webinars from different working groups.

Check out our schedule of upcoming events, or the archive of past events to see what we have already covered!



See the upcoming events within the neuromuscular community



See a list of past neuromuscular events

Reports from past NMD4C webinars

- [OPMD | Clinical and Research Updates](#)
- [Pompe Disease | Clinical and Research Updates](#)
- [Oculopharyngeal muscular dystrophy \(OPMD\): Clinical & Research Updates](#)
- [Frequently Asked Questions COVID-19 & Neuromuscular Disorders](#)
- [CMT Clinical Updates: All You Need to Know About CMT](#)
- [Genomics 101](#)



NMD4C

The Neuromuscular Disease Network for Canada

Funded by:



HOME

ABOUT ▾

OUR WORK ▾

EVENTS & WEBINARS ▾

NEWS ▾

OPPORTUNITIES

[JOIN US](#)

Search

CME-accredited webinar | Interdisciplinary guidelines for myotonic dystrophy type 1 (DM1) management across the spectrum

Published: 18 September 2020

NMD4C and **Muscular Dystrophy Canada (MDC)** are pleased to invite you to a webinar on interdisciplinary guidelines for myotonic dystrophy type 1 (DM1).

This webinar is CME-accredited. The NMD Rounds & Educational Webinars is a self-approved group learning activity (Section 1) as defined by the Maintenance of Certification Program of the Royal College of Physicians and Surgeons of Canada.

This webinar is primarily targeted at Canadian clinicians, academics and trainees with an interest in neuromuscular disease. NMD4C and MDC are providing organizational and technical support, and this is an



#LetsTalkNMD
WEBINAR SERIES



Clinical Guidelines for Myotonic Dystrophy Type 1 Management Across the Spectrum



Tuesday, October 6 at 5:00 PM EDT

REGISTER NOW: <https://bit.ly/Oct6DM1>

Ignited by passion, fueled by hope.



NMD4C

The Neuromuscular Disease Network for Canada



HOME ABOUT ▾ OUR WORK ▾ EVENTS & WEBINARS ▾ NEWS ▾ OPPORTUNITIES JOIN US

Benefits of membership

Professionals (clinicians, researchers, biotechnology, pharmaceutical)

- Receive frequent updates from the neuromuscular disease field
- Give and receive training (e.g., workshops, webinars)
- Participate in development and review of clinical care guidelines and student curriculums
- Participate in neuromuscular case rounds
- Participate in the development of a virtual Canadian biobank
- Participate in a Canadian clinical trial information exchange
- Connect with other professionals to enhance your own projects
- Connect with the Canadian Neuromuscular Disease Registry to register patients, contribute patient data, initiate a new disease module, or request data for research
- Attend NMD4C events

Early career professionals

- All benefits that apply to clinicians and researchers (above)
- Network with other clinicians and researchers
- Join the early career forum for peer discussion and support
- Contribute to the early career blog and have a profile featured on the website
- Receive support in initiating clinical observerships



DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1

Dernière mise à jour : 21 novembre 2017



Table des matières

DM1 - Défis de la prise en charge	2
Les particularités de la DM1	3
Mortalité – Deux importants facteurs de risques	4
• Système respiratoire	
• Système cardiovasculaire	
Système gastro-intestinal	5
Système musculaire	5
Système oculaire	6
Système métabolique	6
Système endocrinien	7
Système urinaire, gynécologique et sexuel	7
Génétique	8
Participation sociale	8
Hospitalisation	9
Annexe 1	10
Bibliographie	11

LA DM1^a – UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE, MULTISYSTÉMIQUE ET COMPLEXE

- Tous les systèmes sont touchés (figure 1).
- Affecte autant les hommes que les femmes.
- Vieillesse prématurée de tous les systèmes.
- Maladie génétique à transmission dominante, avec phénomène d'*anticipation*^b (plus marqué lorsque le gène est transmis à l'enfant par la mère). Prévalence :
 - ◆ Mondialement : 1 / 8000;
 - ◆ Saguenay-Lac-Saint-Jean : ≈ 1 / 475, c'est la population la plus importante au monde. S'explique par l'effet fondateur (voir le dépliant de CORAMH sur le sujet).
- La gravité et l'âge d'apparition des symptômes sont regroupés en quatre *phénotypes*^c :

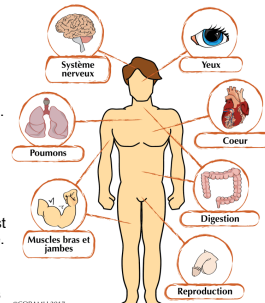


Figure 1. Atteintes multisystémiques dans la

Phénotype	Caractéristiques
Phénotype léger	Les cataractes apparaissent vers l'âge de 40 ans et elles sont souvent le seul symptôme incapacitant. Âge médian du décès : 73 ans (50-99 ans).
Phénotype adulte	Les symptômes se manifestent entre l'âge de 10 et 40 ans. Âge médian du décès : 54 ans (24-75 ans).
Phénotype infantile	Les symptômes apparaissent entre 1 an et 10 ans. Âge médian du décès : 48,5 ans (15-55 ans).
Phénotype congénital	Les symptômes sont présents dès la naissance ou avant l'âge d'un an. Les enfants présentent des atteintes sévères et la majorité d'entre eux décède dans la première année de vie.

LES 10 PRIORITÉS DE LA PRISE EN CHARGE EN MÉDECINE FAMILIALE

- Apathie – Somnolence – Fatigue
- Diarrhée / Constipation
- Douleur (lombaire, diffuse, abdominale)
- Dysphagie (risques d'aspiration bronchique)
- Habitude de vie, alimentation, arrêt tabagique
- Risques respiratoires lors de l'usage d'opiacés
- Risques de chutes
- Transmission génétique dominante
- Trouble du rythme cardiaque
- Vaccination

Québec

^a Appellation les plus courantes : Dystrophie myotonique de type 1 (DM1), Dystrophie de Steinert, Maladie de Steinert, Myotonic dystrophy type 1 (DM1), Steinert's Disease.

DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1

GUIDE DE PRATIQUE CLINIQUE EN ERGOTHÉRAPIE ADAPTÉ AU CONTEXTE DE LA 1^{RE} LIGNE

À SAVOIR

DÉVELOPPEMENT DU GUIDE

Le présent guide est un résumé des recommandations du « *Guide de pratique en ergothérapie pour la clientèle atteinte de dystrophie myotonique de type 1 (DM1), phénotype adulte (2015)* » (après nommé « guide long »). Le guide long vise à soutenir la prise de décision des ergothérapeutes œuvrant auprès de la clientèle DM1, particulièrement en 2^e et 3^e ligne. Il se base sur les données probantes et un consensus formalisé réalisé auprès d'ergothérapeutes experts des CMNM du Québec.

Le guide court a été adapté au contexte de pratique des ergothérapeutes travaillant en 1^{re} ligne. De nouvelles informations ont été ajoutées, afin de répondre adéquatement à la pratique de 1^{re} ligne ou en fonction de nouvelles évidences scientifiques.

Ce guide court se veut un document de référence clinique rapide. Il est recommandé de consulter le **guide long pour de l'information supplémentaire**.

Disponible gratuitement : cynthia.gagnon4@usherbrooke.ca

ABRÉVIATIONS

- BIPAP Bilevel positive airway pressure
- CMNM Clinique des maladies neuromusculaires
- CPAP Continuous Positive Airway Pressure
- DM1 Dystrophie myotonique de type 1
- DMC Dystrophie musculaire Canada
- FR Fauteuil roulant
- MNM Maladies neuromusculaires
- PAD Programme d'adaptation de domicile
- PAM Programme des aides matérielles
- PAT Programme des aides techniques
- SHQ Société d'habitation du Québec

La pratique en ergothérapie de 1^{re} ligne étant surtout basée sur le motif de référence (réponse à un besoin spécifique d'un patient), il est possible d'utiliser ce guide court en se référant seulement aux sections appropriées. Le Modèle canadien du rendement occupationnel (MCRO) a été utilisé pour structurer ce guide court. Une concordance avec le Processus de production du handicap (PPH) est incluse, afin de refléter la structure du guide long.

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1), aussi appelée maladie de Steinert, est une maladie neuromusculaire multisystémique (figure 1) affectant la réalisation de plusieurs occupations et habitudes de vie.

- ⇒ Elle nécessite une prise en charge structurée et multidisciplinaire.
- ⇒ La collaboration interdisciplinaire et le partage des rôles sont implicites tout au long du guide.

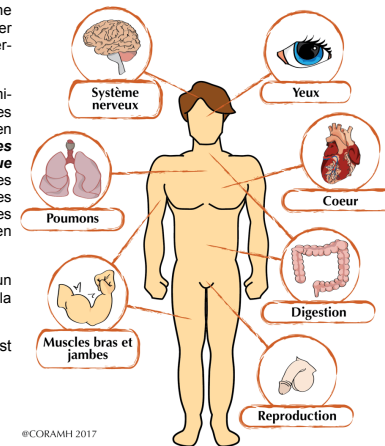
La clientèle atteinte de maladies neuromusculaires (MNM) est généralement suivie par une clinique spécialisée en maladies neuromusculaires (CMNM), en collaboration avec les services de 1^{re} ligne. **N'hésitez pas à référer ou contacter votre CMNM.**

Les ergothérapeutes de 1^{re} ligne ont un rôle primordial à jouer dans les soins offerts aux personnes atteintes de MNM.

Veillez noter que, pour minimiser l'ampleur du guide, seules les recommandations en lien avec les **atteintes spécifiques** à la DM1 (identifiées en *italique et gras*) sont présentées. Ces recommandations spécifiques visent à compléter les guides de pratique généraux en ergothérapie.

Les mots accompagnés d'un astérisque* sont définis à la page 2.

La bibliographie complète est disponible dans le guide long.



©CORAMH 2017

Figure 1. Atteintes multisystémiques dans la DM1.



GUIDE DE PRATIQUE

SUR LES RÔLES ET INTERVENTIONS
EN PHYSIOTHÉRAPIE POUR
FAVORISER LA SEXUALITÉ
DES ADULTES ATTEINTS D'UNE
MALADIE NEUROMUSCULAIRE



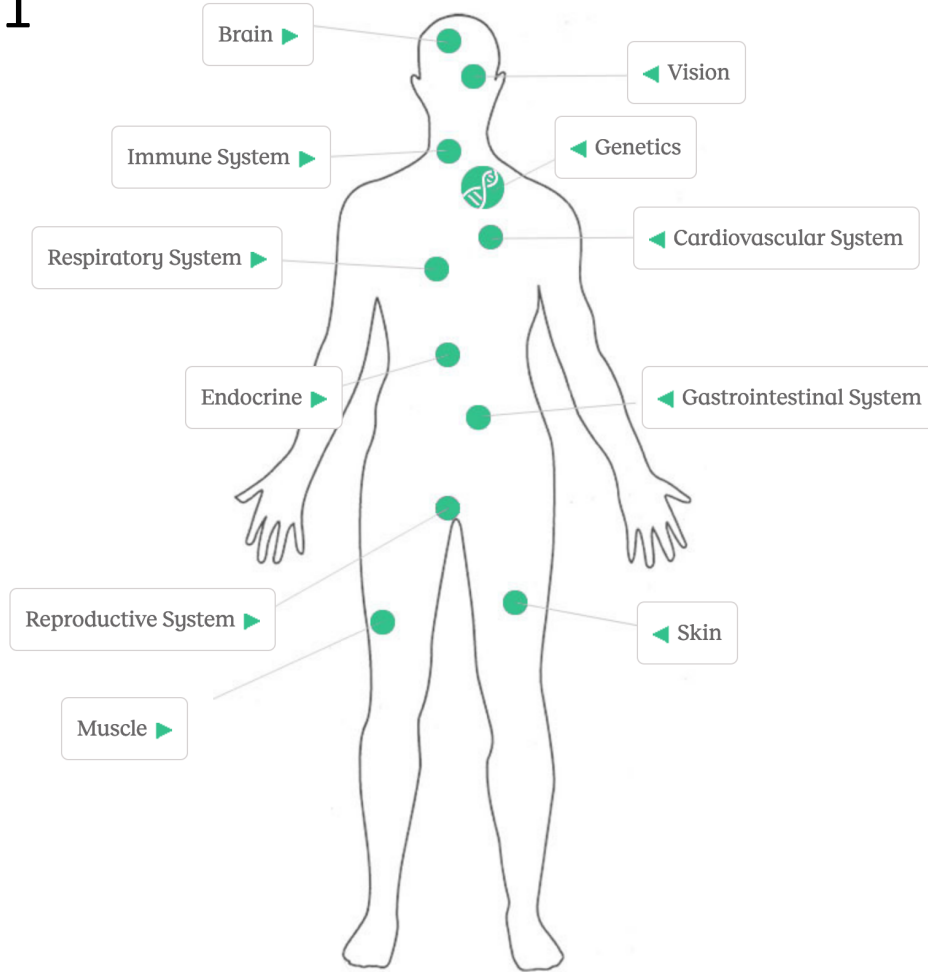
Exemples d'interventions en maladies rares

Quelques résultats récents ...



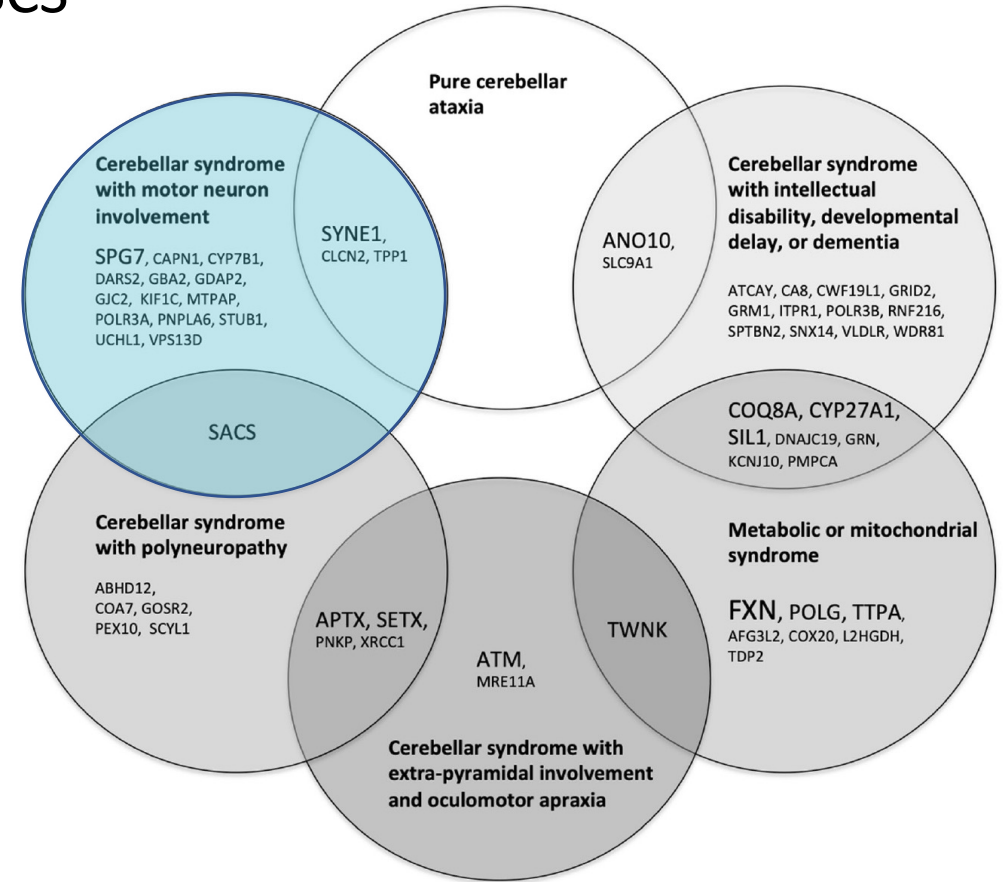


DM1



<https://www.myotonic.org/what-dm/how-dm-affects-your-body>

ARSCS



Beaudin, M. Cerebellum. 2019 Dec;18(6):1098-1125



MNM et exercice/réadaptation

Exercice en DM1

- **Sécuritaire** (Voet NB et al. Cochrane Database Syst Rev. 2013)
- **Adjuvant aux thérapies** (Hu N et al. Mol Ther Nucleic Acids. 2020)
- **Actuellement, aucune prescription d'exercice basée sur des évidences n'existe** (Roussel M-P et al. Neuromuscul Disord. 2020)

Réadaptation en ataxie

- **Amélioration de la coordination des membres, de la fonction physique, de l'équilibre et de la mobilité**
- **Problèmes méthodologiques majeurs:**
 - Manque de puissance
 - Aucun suivi à long terme



La région du Saguenay-Lac-Saint-Jean est spéciale



En raison du triple effet fondateur!

1 personne / **1000** est atteinte de DMOP

1 personne / **475** est atteinte de DM1

1 personne / **1932** est atteinte d'ARSCS

**Seulement
une clinique**

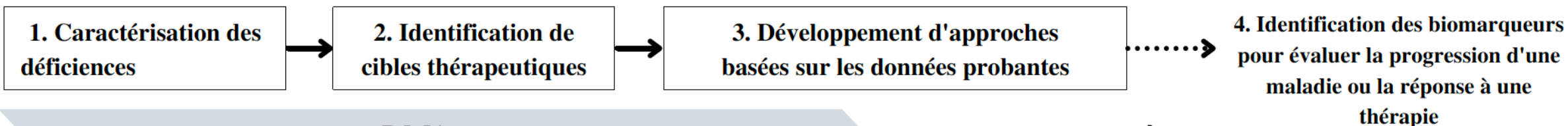
100 km

100 km

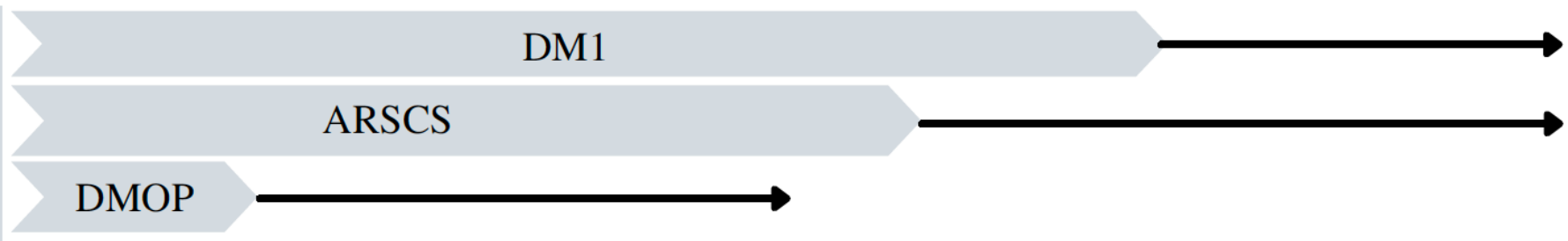
**1500 patients
à l'intérieur d'un rayon de 100 km**

Développement de données probantes

Améliorer la compréhension des maladies rares pour contribuer au développement d'approches axées sur les données probantes



État actuel des connaissances



RESEARCH ARTICLE

A rehabilitation program to increase balance and mobility in ataxia of Charlevoix-Saguenay: An exploratory study

Isabelle Lessard¹, Viviane Masterman¹, Isabelle Côté^{1,2}, Cynthia Gagnon^{1,3,4}, Elise Duchesne^{1,2,5*}

DOI:10.3233/JND-221503
IOS Press

Research Report

Impact of a 12-week strength training program on fatigue, daytime sleepiness, and apathy in men with myotonic dystrophy type 1

Benjamin Gallais^{a,b,c,*}, Marie-Pier Roussel^{b,c,d}, Luc Laberge^{a,b,c}, Luc J. Hébert^{b,e,f} and Elise Duchesne^{b,c,g}



Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

Neuromuscular Disorders 30 (2020) 283–293

www.elsevier.com/locate/nmd



Strength-training effectively alleviates skeletal muscle impairments in myotonic dystrophy type 1

Marie-Pier Roussel^{a,b,c}, Luc J. Hébert^{d,e}, Elise Duchesne^{b,c,f,*}

^aDépartement des Sciences Fondamentales, Université du Québec à Chicoutimi, Saguenay, Québec, Canada

^bGroupe de Recherche Interdisciplinaire sur les Maladies Neuromusculaires (GRIMN), Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-St-Jean, Saguenay, Québec, Canada

^cCentre de recherche Charles-Le Moyne – Saguenay-Lac-Saint-Jean sur les innovations en santé (CR-CSIS), Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke, Site Saguenay, Saguenay, Québec, Canada

^dCentre interdisciplinaire de recherche en réadaptation et intégration sociale (CIRRIS), Québec, Québec, Canada

^eDépartements de réadaptation et de radiologie et médecine nucléaire, Faculté de médecine, Université Laval, Québec, Québec, Canada

^fDépartement des sciences de la santé, Université du Québec à Chicoutimi, 555, boul. de l'Université, Saguenay, Québec G7H 2B1, Canada

Received 25 July 2019; received in revised form 12 February 2020; accepted 24 February 2020

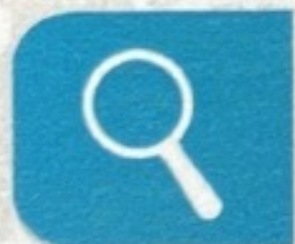
- 
- **Produit de transfert des connaissances**
 - **À l'été 2023: <https://www.grimn.ca/>**

Messages clés

- Maladies rares en réadaptation:
 - Rigueur
 - Intégration de communautés de pratique
 - Apprenant tout au long de la vie
 - Rôle primordial dans parcours de soin
 - Participation à la recherche



Abonnez-vous à nos actualités et
suivez nos projets de recherche au



www.grimn.ca



... et rejoignez nos
communautés en ligne!



Patients

Collaborateurs:

Cynthia Gagnon, GRIMN, Université de Sherbrooke

Luc J. Hébert, CIRRI, Université Laval

Benjamin Gallais, Groupe ECOBES

Luc Laberge, Groupe ECOBES

Andy Berglund, University of Albany

Étudiants:

Marie-Pier Roussel

Laura Girard-Côté

Marika Morin

Cécilia Légaré

Professionnels de recherche:

Hélène Simard

Isabelle Côté

Médecins:

Mylène Perron

Catherine Savard

Jean-Denis Brisson



IRSC **CIHR**
Instituts de recherche
en santé du Canada Canadian Institutes of
Health Research



UQAC

Université du Québec
à Chicoutimi

*Centre intégré
universitaire de santé
et de services sociaux
du Saguenay-
Lac-Saint-Jean*

Québec



**RARE DISEASE
FOUNDATION**