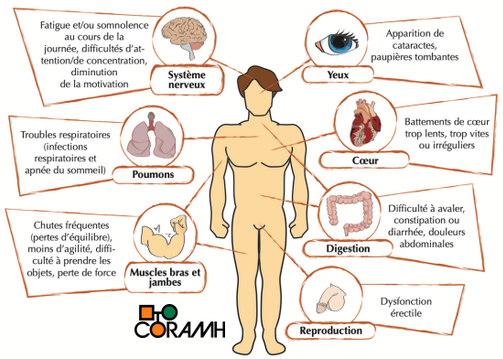
# Au coeur de la réadaptation pour la DM1

GRIMN
Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires

**La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) : La forme de dystrophie musculaire la plus commune chez l'adulte**

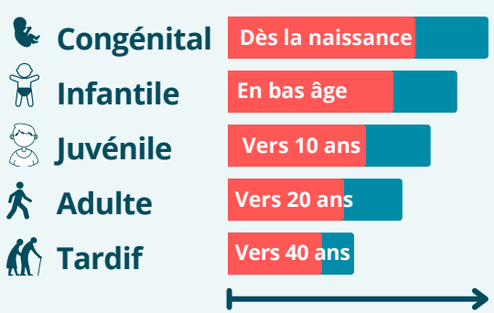
## Portrait clinique de la DM1

- Maladie neuromusculaire héréditaire progressive
- Maladie multisystémique (musculosquelettique, cardiaque, respiratoire, endocrinien, oculaire, gastro-intestinal et nerveux)
- Incidence de 5 à 20 sur 100 000




## Catégorisée selon 5 phénotypes

**Apparation des 1ers symptômes :**




La gravité des atteintes et l'âge d'apparition varient selon le phénotype

- Tous les phénotypes sont accompagnés d'une dystrophie qui se caractérise par une faiblesse musculaire (progressant du niveau distal au niveau proximal), d'une atrophie et d'une myotonie.
- Les résultats présentés ciblent **les phénotypes juvénile, adulte et tardif.**

## Déplacements

**Les limitations à la marche et les restrictions dans les déplacements font partie des conséquences les plus fréquentes.**

**Les plus grands défis :**
- Monter et descendre des escaliers
- Se tenir debout
- Maintenir son équilibre
- Marcher à l'intérieur ou à l'extérieur

**Autres défis présents :**
- Se lever/s'asseoir
- Se pencher
- Conduire

**Prédicteurs de restriction de la participation :**
- ↓ Fatigue
- ↓ Douleur
- ↓ Faiblesse des membres inférieurs

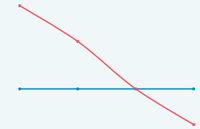
**Prédicteurs de participation :**
- ↑ Accès à des aides à la mobilité
- ↑ Utilisation d'aides techniques ou d'adaptations
- ↑ Support & attitude positive des proches
- ↑ Services gouvernementaux

**1ère utilisation d'une aide à la mobilité :**

**26,6 ans de progression de la maladie**

**Utilisation d'un fauteuil roulant :**

**30,8 ans de progression de la maladie**



Diminution significative de la participation dans le temps.

- **33 %** Utilisent une aide à la mobilité ou sont non ambulants
- **23 %** Se déplacent en fauteuil roulant
- **34 %** Ne font plus de vélo
- **24 %** Ont de la difficulté à se promener sur des surfaces glissantes ou inégales
- **22 %** Ont de la difficulté à accéder aux établissements publics
- **21 %** Ont de la difficulté à accéder aux établissements commerciaux

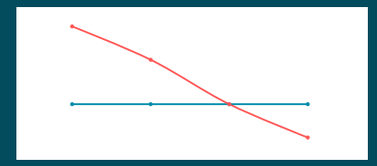
## Activités de la vie quotidienne (AVQ)

**Les personnes sont en mesure de réaliser la majorité de leurs AVQ avec quelques difficultés.**

**Les plus grands défis :**
- Soins personnels
- Préparation de repas
- Travaux légers à domicile
- Travaux lourds à domicile

**7 %** voient leur participation augmenter dans les AVQ, possiblement en lien avec la mise en place de stratégies comme les adaptations du domicile.

**35 %** voient leur participation dans les AVQ diminuer au fil du temps



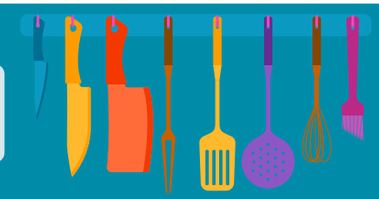
Malgré que la progression des atteintes soit lente, on observe une diminution significative de la participation dans le temps.

* Certaines personnes disent être limitées dans leur participation en raison de problèmes liés à leurs intestins ou à leur continence.

! Les personnes présentant le phénotype adulte démontrent davantage de limitations au niveau de leur participation que celles présentant le phénotype tardif.

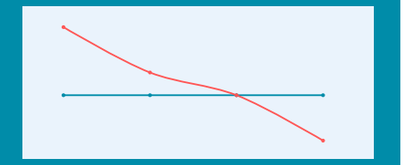
## Nutrition

**Elle est un enjeu pour plus de la moitié des personnes, mais correspond toutefois à un défi mineur.**



**Les plus grands défis :**
- Préparation de repas
- Dresser la table
- Se nourrir

**Prédicteurs de restriction de la participation :**
- ↓ Limitations physiques et fatigue
- ↓ Manque de force des membres inférieurs & supérieurs (difficulté avec l'ouverture de contenants)
- ↓ Diminution de la dextérité (éplucher et couper des aliments)
- ↓ Diminution de la fonction masticatoire et de la déglutition pouvant nécessiter une modification du régime alimentaire



**34 %** voient leur niveau de participation diminuer (sur **6 ans d'écart**).

**67 %** voient leur niveau de participation diminuer (sur **9 ans d'écart**).

**Prédicteurs de participation :**
- ↑ Adaptation de l'activité
- ↑ Aides techniques

Ex. grossisseurs de manches pour les ustensiles lors de la préparation de repas.

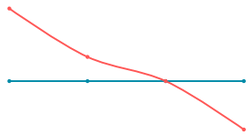
! Le côté social du repas est parfois compromis dû aux difficultés à s'alimenter.

## Condition physique et bien-être psychologique

**Elles ne sont pas les activités courantes les plus affectées, mais plusieurs difficultés sont notées.**

**Les plus grands défis au niveau moteur sont** :

- Marcher (pour 70 %)
- Maintenir la position debout (pour 80 %)
- Se tenir en équilibre (pour 74 %)



**67 %** voient leur participation diminuer (sur **6 ans d'écart**).

L'activité physique a un impact significatif sur le maintien de certaines capacités malgré la progression de la maladie :

- ↑ Force des membres inférieurs
- ↑ Forme physique
- ↑ Énergie
- ↑ Humeur

La progression de la maladie accroît les difficultés rencontrées affectant négativement leur affect :

**68 %** se sentent anxieux ou inquiets. Parmi ces 68 % :

- 55 % se sentent déprimés
- 68 % se sentent frustrés
- 77 % présentent un manque de confiance / d'estime de soi

Les personnes présentant le phénotype adulte démontrent davantage de limitations au niveau de leur participation et leur satisfaction est d'ailleurs plus basse comparativement au phénotype tardif.

## Communication

**La communication verbale ou écrite ne limite pas de manière significative la participation.**

Aucun changement cliniquement significatif dans le temps.

Les limitations ne sont toutefois pas exclues (ex. dysarthrie). Ces difficultés engendrent parfois des adaptations dans les habitudes des proches liées à l'échange d'informations.

**Par exemple, lors d'une activité sociale, les proches ne font pas toujours l'effort de leur parler et préfèrent parler à leur conjoint ou conjointe.**

**76 %** des personnes atteintes des phénotypes juvénile, adulte ou tardif présentent des troubles au niveau de la communication (parler de manière audible, entendre, voir et s'exprimer).

L'hypersomnolence diurne exacerbe parfois les troubles de parole.

## Soins personnels et de santé

**Ils ne sont pas des activités courantes qui limitent de manière significative la participation.**

**Les plus grands défis** :

- Les soins du bas du corps (laver les pieds)
- Habillage du bas du corps (attacher des boutons et utiliser une fermeture éclair)

**Les plus petits défis (chez les moins de 30 ans)** :

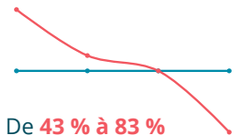
- Habillage du bas du corps
- Prendre une douche

**Les plus petits défis (chez les plus de 30 ans)** :

- Se laver le haut du corps
- Prendre une douche

**Évolution des défis dans le temps :**

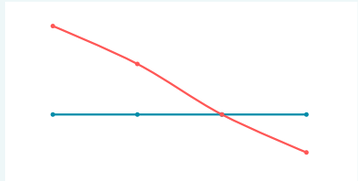
- ↑ **9 %** : Soins des cheveux et du haut du corps
- ↑ **8 %** : Laver le haut du corps
- ↑ **12 %** : Habillage du bas du corps
- ↑ **9 %** Laver le bas du corps
- ↑ **18 %** : Attacher les lacets de souliers



De **43 % à 83 %** voient leur niveau de participation diminuer (sur **6 ans d'écart**).

## Habitation

**Elle est limitée de façon importante sans toutefois être liée à une insatisfaction significative.**



**Les plus grands défis** :

- Les travaux lourds
- L'entretien du domicile
- L'entretien de la cour extérieure
- Passer l'aspirateur

**54 %** voient leur participation perturbée dans le temps.

**Prédicteurs de restriction de la participation :**

- ↓ Fatigue
- ↓ Hypersomnolence diurne
- ↓ Faiblesse musculaire des jambes
- ↓ Ne pas vivre au niveau du sol

**Prédicteurs de participation :**

- ↑ Ajout d'aides techniques
- ↑ Aide humaine
- ↑ Adaptation des tâches et de l'environnement

Exemples :

- Poignées en caoutchouc pour ouvrir des portes
- Électroménagers adaptés
- Changement de milieu de vie

## Satisfaction

**La satisfaction quant au niveau de participation dans les 6 activités courantes** (déplacements, nutrition, condition physique et bien-être psychologique, soins personnels et de santé, communication, habitation) **reste élevée malgré une diminution du niveau de réalisation de la plupart de celles-ci dans le temps. Ceci pourrait être expliqué par :**

### Anosognosie

Dans la pratique clinique, il est communément observé que les personnes atteintes de DM1 démontrent une conscience réduite du fardeau de la maladie sur leur quotidien et de l'impact de sa progression (anosognosie). Ainsi, ils tendent parfois à minimiser leurs difficultés au niveau psychosocial, physique et comportemental.

### Apathie

Difficulté à initier une tâche et à atteindre un objectif, manque de motivation ou d'initiative.

Condition associée qui influence grandement la participation des personnes vivant avec la DM1.

## La triangulation des informations est la clé du succès :

- Entrevue avec la personne
- Questionnaires autorapportés
- Mise en situation du quotidien
- Entrevue avec la famille/proche
- Entrevue avec d'autres intervenants, s'il y a lieu

PRATICO PRATIQUE

**Pour connaître d'autres stratégies d'intervention à utiliser auprès de la clientèle atteinte de DM1, vous pouvez vous référer à l'infographie sur les atteintes cognitives présentée sur notre site internet au grimn.ca/outils**

Cette création est mise à disposition selon les termes de la Licence Creative Commons Attribution - Pas d'Utilisation Commerciale - Pas de Modification 4.0 International.

Dernière mise à jour mars 2023

grimn.ca