

# Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

## Dystrophie musculaire de Duchenne

Novembre 2019



Filière de santé Maladies rares / Maladies neuromusculaires

Société Française De Neuropédiatrie



# Sommaire

## Synthèse à destination du médecin traitant

3

### 1. Objectifs

3

### 2. Méthode

3

### 3. La dystrophie musculaire de Duchenne

3

### 4. Liens d'intérêt

4

## Synthèse à destination du médecin traitant

### 1. Objectifs

Le présent Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) a pour objectif de présenter aux professionnels de santé la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un patient atteint de la Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Il vise à leur donner les outils qui permettent d'évoquer et de confirmer le diagnostic, de poser les indications thérapeutiques, de définir les modalités et l'organisation du suivi. Il s'agit d'un outil pragmatique auquel le médecin peut se référer pour la prise en charge de cette maladie, notamment au moment d'établir le protocole de soins avec le médecin-conseil et le patient dans le cadre de l'admission en affection longue durée (ALD) n°9, relative aux formes graves des affections neurologiques et musculaires. Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques et tous les protocoles de soins hospitaliers, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient.

### 2. Méthode

Le PNDS Dystrophie musculaire de Duchenne a été élaboré à partir d'une analyse critique de la littérature internationale, selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute autorité de santé en octobre 2012. Le contenu du PNDS a été rédigé et validé par un groupe de travail pluridisciplinaire. Les propositions de ce groupe ont été soumises à un groupe de relecture. Le document corrigé a été discuté et validé par le groupe d'experts multidisciplinaire lors de conférences téléphoniques et de conférences présentielles.

### 3. La dystrophie musculaire de Duchenne

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une maladie héréditaire transmise sur le mode récessif, lié au chromosome X. C'est la dystrophie musculaire progressive la plus fréquente chez l'enfant. Elle touche essentiellement les garçons, et exceptionnellement, les filles.

Son incidence atteint 1 pour 3 300 naissances de garçons, soit 150 à 200 nouveaux cas potentiels par an en France. La maladie résulte de mutations pathogènes dans le gène DMD qui code pour une protéine du cytosquelette membranaire de la fibre musculaire, la dystrophine. Il en résulte une absence de dystrophine au niveau des muscles squelettiques, mais aussi d'autres tissus comme le cœur et le cerveau. Le déficit en dystrophine entraîne ainsi une nécrose musculaire, suivie d'une régénération qui s'épuise avec le temps. Les fibres musculaires sont peu à peu remplacées par du tissu fibro-adipeux, avec l'installation d'un déficit moteur progressif qui débute dans l'enfance, souvent entre 3 et 5 ans. Il aboutit de façon inéluctable à la perte de la marche entre 7 ans et 14 ans en moyenne

La DMD comporte également une atteinte respiratoire, liée au déficit musculaire et qui nécessite à terme une ventilation mécanique, une atteinte cardiaque avec altération progressive de la fonction ventriculaire gauche. Une atteinte cognitive est assez fréquente et variable selon les patients.

A ce jour, il n'existe pas de traitement curatif de la DMD. La prise en charge symptomatique, pluridisciplinaire, vise à optimiser la qualité de vie des patients mais aussi leur espérance de vie. Les progrès thérapeutiques réalisés au cours des dernières décennies ont permis de transformer le pronostic. Plus de 90 % des enfants atteints de DMD vivent désormais jusqu'à l'âge adulte et certains dépassent aujourd'hui l'âge de 40 ans.

## **4. Liens d'intérêt**

La plupart des personnes impliquées dans la réalisation de ce PNDS ont en tant qu'expert de la DMD des relations avec l'industrie pharmaceutique (invitations à des congrès, interventions comme orateurs, participations à de projets...) Aucun des membres n'a des relations exclusives avec l'un des industriels concernés. Néanmoins il a été décidé de protéger l'indépendance du PNDS par l'absence de participation d'un membre quelconque de l'industrie pharmaceutique à la rédaction ou à la relecture du PNDS, l'absence de communication du document, même partielle, à une personne non membre du groupe de travail décrit ci-dessus, la validation du document global exclusivement par les participants des groupes de rédaction et de lecture.