GUIDE D'UTILISATION L'OGIS-DM1

Cynthia Gagnon, erg., Ph.D.
École de réadaptation, Faculté de médecine et des sciences de la santé, Université de Sherbrooke
Maud-Christine Chouinard, inf., Ph.D.
Module des sciences infirmières et de la santé, Université du Québec à Chicoutimi
Stéphane Jean, M.A., Ph.D(c)
Clinique des maladies neuromusculaires, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière
Jean Mathieu, MD, M.Sc., FRCP(c)
Faculté de médecine, Université de Montréal, Clinique des maladies neuromusculaires, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière
Mélissa Lavoie, inf., B.Sc., M.Sc(c)
Nadine Leclerc, inf., B.Sc.
Aline Larouche, inf., B.Sc., M.Sc(c)
Nancy Bouchard, inf., B.Sc.
Clinique des maladies neuromusculaires, CRDP Le Parcours, CSSS de Jonquière

2009

GRIMN
GROUPE DE RECHERCHE INTERDISCIPLINAIRE SUR LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Le Parcours
Centre de réadaptation en déficience physique

TABLE DES MATIÈRES

SECTION 1 4

PORTRAIT DE LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1 4

SECTION 2 11

LA SITUATION ACTUELLE DE DISPENSATION DES SOINS AUPRÈS DE LA CLIENTÈLE DM1 11

SECTION 3 12

DÉVELOPPEMENT DE L'OGIS-DM1 12

SECTION 4 13

CONDITIONS D'UTILISATION 13

SECTION 5 16

FICHE SIGNALÉTIQUE 16
SYSTÈMES MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN 18
Diabète 19
Hypothyroïdie 23
Hypogonadisme 25
Dyslipidémie 27
AST, ALT, Bilirubine, Gamma-GT, CK 30
SYSTÈME VISUEL 33
Ptoses 34
Cataractes 35
SYSTÈME RESPIRATOIRE 39
Insuffisance respiratoire chronique 39
Pneumonie 41
Vaccination 42
Risques liés à l'anesthésie 43
Troubles de la conduction et arythmies 45
SYSTÈME CARDIOVASCULAIRE 55
Hyper ou hypotension 55
SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL 58
Données anthropométriques 59
Nutrition 62
Santé buccodentaire 64
Douleur abdominale 66
Constipation/diarrhée 67
Incontinence fécale et urinaire 69
Dysphagie 71
Gastroparésie 74
Reflux gastro-oesophagien 76
SYSTÈME MUSCULAIRE 79
Muscles faciaux 81
Muscles du palais mou 81
Muscles du cou 81
Muscles de la main 82
Extenseurs des coudes 82
Extenseurs des genoux 82
Dorsifléchisseurs de la cheville 82
Adaptations et équipements 84
Adaptations 84
Aides techniques : utilisation du fauteuil roulant 85
Transfert 86

Marche 87
Myotonie 89
SYSTÈME NERVEUX CENTRAL 92
Somnolence diurne excessive 93
Fatigue 95
Dépression 97
Apnée du sommeil 100
Douleur 100
SYSTÈME REPRODUCTEUR 102
Activités sexuelles 102
Sexualité chez l'homme 103
Sexualité chez la femme 105
FACTEURS DE RISQUE 109
Génétique 110
Histoire familiale 111
Risques pour les enfants et planification familiale *si entre 18 et 45 ans* 113
Risques pour les autres membres de la famille 113
Tabagisme 120
Consommation d'alcool et de drogues 123
PARTICIPATION SOCIALE 125
Soins personnels 126
Habitation : Entretien du domicile 127
Habitation : Adaptations 128
Déplacement 129
Travail 131
Loisirs 133
Condition corporelle : Activité physique 134
Revenu et mesures fiscales 135
Environnement familial et social 137
Négligence parentale 139
SECTION 6 142
ANNEXES 142
LES ANESTHÉSIES 142
ÉCHELLE DE DYSPHAGIE 144
EVALUATION DU RISQUE DE DÉFICIT NUTRITIONNELLE 145
REQUÊTE AU CENTRE D'ABANDON DU TABAGISME 146
RAPPORT DU SUIVI DU CENTRE D'ABANDON DU TABAGISME 147
RECOMMANDATIONS PRATIQUES SUR LA CHIRURGIE ET L'ANESTHÉSIE DANS LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1 148
LE GUIDE ALIMENTAIRE 150
SECTION 7 155
TABLEAUX ET FIGURES 155
SECTION 8 156
RÉFÉRENCES 156
SECTION 9 168
INDEX 168

SECTION 1

PORTRAIT DE LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est la forme la plus fréquente de dystrophie musculaire chez l'adulte [1]. La prévalence de cette maladie varie de 2,1 à 14,3 cas par 100 000 habitants dans le monde, mais atteint 189 cas par 100 000 personnes dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) au Québec [2, 3]. La DM1 est une maladie autosomique dominante causée par une répétition instable des trinucléotides (CTG)n sur le chromosome 19q13.3 [4]. La sévérité de la maladie est globalement corrélée avec le nombre de répétitions CTG sur ce gène [5]. La DM1 est caractérisée par des anomalies dans plusieurs systèmes incluant les systèmes musculaire, respiratoire, cardiaque, endocrinien, oculaire et nerveux central [1, 6]. De façon classique, les symptômes deviennent évidents au milieu de l'âge adulte, mais les premiers signes peuvent être décelables dès la première décade [1]. La DM1 a un impact sur plusieurs aspects de la vie incluant : 1) une espérance de vie réduite avec seulement 12% des personnes qui dépassent l'âge de 65 ans [7, 8] ; 2) une participation sociale compromise dans plusieurs sphères, car seulement une faible proportion des personnes atteintes maintiennent une vie sociale active et satisfaisante [9, 10] ; et 3) un environnement caractérisé par la pauvreté, l'exclusion sociale et une politique de prise en charge de la maladie sous-développée [11-16]. Le profil clinique très variable et le nombre élevé de comorbidités simultanées caractérisant cette maladie, qui peut être considérée comme un modèle de vieillissement prématuré, font de sa prise en charge un défi continuel [17-19]. Cette clientèle fait partie des populations nécessitant une approche de réadaptation en soins infirmiers telle que définie par Jester et al. (2007), avec une apparition et un déroulement progressif [20].

La description de la maladie et de ses conséquences doit tenir compte de la variabilité présente dans la DM1 et qui s'exprime à travers sa classification en quatre phénotypes cliniques. Les phénotypes dans la DM1 sont déterminés par l'âge d'apparition des symptômes et le nombre de répétitions CTG. La DM1 est causée par une amplification anormale d'un triplet nucléotide CTG sur le chromosome 19q13.3 [4, 21, 22]. Le nombre de triplets répétitifs chez un individu normal se situe entre 5 et 35 répétitions alors que dans la DM1, on observe entre 50 et plusieurs milliers de répétions CTG[23]. Le phénotype léger (entre 50 et 150 répétitions), le phénotype classique (entre 100 et 1000 répétitions) et le phénotype infantile et congénital (1000 répétitions et plus) sont utilisés par la communauté médicale [5, 23]. Dans le phénotype congénital, les manifestations sont présentes dès la naissance avec une hypotonie, un retard moteur, un retard mental et une atteinte des organes qui survient plus tard dans le cours de la maladie [1, 24]. Les principales caractéristiques du phénotype infantile sont une apparition des symptômes entre l'âge d'un et dix ans, une faiblesse faciale légère, une hypernasalité, la présence de myotonie et des difficultés d'apprentissage[24]. Les deux premiers phénotypes ont un portrait clinique distinctif et plus sévère. Les

personnes avec un phénotype adulte présentent une apparition des symptômes entre l'âge de 10 et 40 ans et démontrent cliniquement une grande hétérogénéité des atteintes, une perte progressive de la force musculaire et la présence de myotonie. C'est le phénotype le plus fréquent dans la DM1[1]. Chez les personnes qui présentent le phénotype léger, les symptômes sont souvent minimes tels que des cataractes et une légère myotonie avec peu de faiblesse musculaire et débutent vers la quarantaine. Le présent document s'intéresse principalement au phénotype adulte et léger. Les phénotypes infantile et congénital présentent un portrait complètement différent et ne seront pas abordés.

Les tableaux suivant illustrent les principales atteintes dans la DM1 (1 à 5) selon le modèle du processus de production du handicap (PPH)(figure 1) qui a guidé l'ensemble de la démarche. Ces tableaux présentent les principales atteintes dans la DM1 et sont tirés de l'article : *Toward an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1* [19].

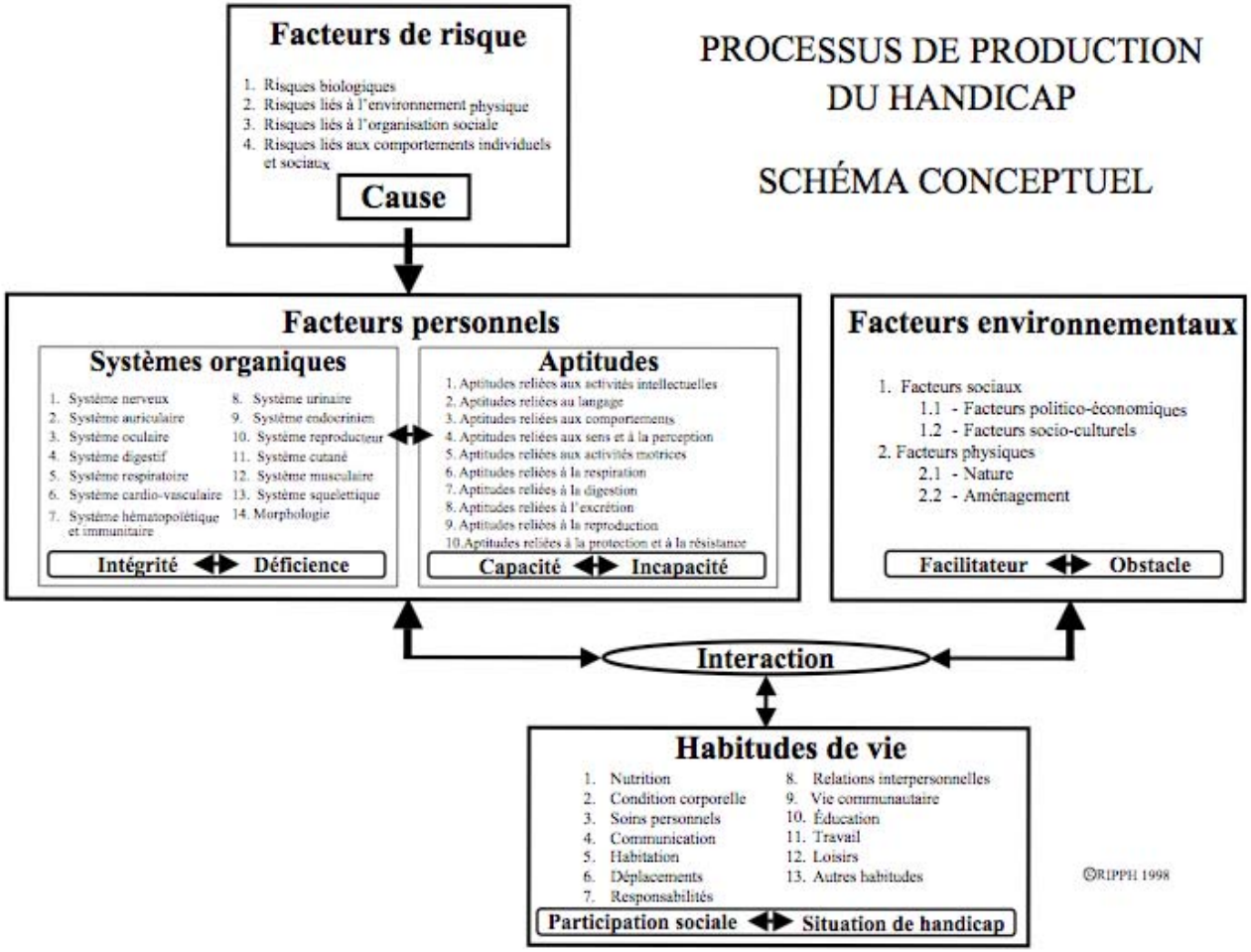


Figure 1. Processus du handicap. Schéma conceptuel (RIPPH, 1998)

Tableau 1. Les facteurs de risque dans la DM1

RISK FACTORS			
Dominant autosomal disease	CTG expansion at 19q13.3 [21]	CUG-BP toxic gain-of-function [25]	Anticipation [1]

Tableau 2. Les atteintes des systèmes organiques dans la DM1

ORGANIC SYSTEMS	
Muscular	**Nervous**
▪ Variations in fiber size, atrophy of type 1 fibers ▪ Ringed fibers, increased central nuclei, nuclear chains [26] ▪ 1.2% loss per year of muscle strength with a distal to proximal pattern [27] ▪ Oro-facio-pharyngeal & anterior neck muscle weakness [1, 28, 29]	▪ General and focal cerebral atrophy, progressive ventricular dilatation, white matter lesions[30-32], 79 ▪ Reduced cortical glucose utilisation [33] ▪ Reduced blood flow in fronto-temporal regions bilaterally [32-34]
Auricular	**Ocular**
▪ Bilateral high tone hearing loss [35]	▪ Early cataracts (78-97%), frequent symmetrical ptosis [1, 36, 37] ▪ Retinopathy, blepharitis, corneal lesions [1]
Digestive	**Respiratory**
▪ Locking of the jaw, temporomandibular dislocation, weakness of the palate & ▪ decreased chewing ability [1, 38, 39] ▪ Smooth muscle dysfunction affecting all parts of the GI tract [40] ▪ Slow oesophageal transit & gastric emptying [41] ▪ Small-intestine and colonic dysmotility[41], colonic pseudo-obstruction ▪ Bile acid malabsorption, high incidence of gall bladder stones [41] ▪ Anal sphincter weakness & myotonia [42]	▪ Alveolar hypoventilation, marked hypercapnia [43] ▪ Respiratory muscle weakness [43] & myotonia [44] ▪ Central motor control involved [45] ▪ Restrictive respiratory disease (58%) [43, 46] ▪ Central [47-49] and obstructive sleep apnea [50]
Cardiovascular	**Ventricular tachy/brady-arrythmias**
▪ Extensive involvement of cardiac conducting tissue with fatty infiltration, fibrosis ▪ & degenerative change [51, 52] ▪ Abnormal ECG (65%) [46, 53, 54] ▪ AV conduction disturbances, heart block, atrial flutter & fibrillation [52, 53, 55-57]	▪ Hypotension [58] ▪ Sudden death (10-30%) [7, 8, 52] (2nd cause of death) [7, 8]
Endocrine	**Reproductive**
▪ Hypogonadism, testicular atrophy (60-90%) [1] ▪ Hyperinsulinaemia, diabetes [1] ▪ HPA axis disturbance, abnormal diurnal rhythm of cortisol [59] ▪ Growth hormone secretion disturbance[60], hyperleptinaemia [61] ▪ Increased interleukin-6 & tumor necrosis factor alpha [62] ▪ Decreased DHEA & DHEA sulfate [63]	▪ Uterus; Incoordinate contraction in labour and in vivo [1] **Skeletal** ▪ Talipes (CF) [1] **Cutaneous** ▪ Premature balding [1]
Urinary	
▪ Urgency, frequency & stress incontinence [64]	

(%): Reported frequency in the literature, (CF): Congenital form only

Tableau 3. Les incapacités dans la DM1

CAPABILITIES	
Motor activity	**Intellectual**
▪ Myotonia, frequent presenting symptom (36 - 75.9%) [1, 65] ▪ Decreased mobility & locomotion, frequent fall[66], abnormal hip motion [67] ▪ Difficulty handling & releasing objects properly [68]	▪ Excessive daytime sleepiness (33-39%) [69, 70] ▪ Mental retardation (congenital form and those with severe symptoms) [58] ▪ Learning difficulties (infantile and adult form) [24] ▪ Executive & frontal lobe function impairment [34] including attention, concentration, working and visuo-spatial memory, abstraction, slowness of information processing[71], problem-solving tasks and planning, rigidity, denial of cognitive or behavioural deficits 36, 79
Behavior	**Sense and perception**
▪ Apathy[70], poor motivation 36 ▪ Rigidity, impulsivity, avoidance [34, 72] ▪ Passive-aggressive traits [72]	▪ Diminution of visual acuity [1] **Frequent cataract surgery** ▪ Hearing difficulty [73]
Digestion	**Breathing**
▪ Oropharyngeal dysphagia (33-57%) ▪ Nausea, vomiting (35%) [41] ▪ Abdominal pain (55%), constipation [41]	▪ Bronchial aspiration & pneumonia (1st cause of death) [7, 8] ▪ Post-anesthesia respiratory complications [74]
Reproduction	**Language**
▪ Pre-term birth (30-35%), uterine atonia, caesarian section (31-36%) [75, 76] ▪ Erectile dysfunction, male infertility [1]	▪ Flaccid dysarthria & decreased intelligibility with nasal speech [1, 37, 77]
Excretion	**Protection and resistance**
▪ Diarrhea (30%), anal incontinence (30%), fecal impaction [41] **Decreased physical & mental endurance** ▪ Cold sensitivity [1]	▪ Excessive fatigue (50.5%) [78, 79]

Tableau 4. Les facteurs environnementaux dans la DM1

SOCIAL FACTORS	PHYSICAL FACTORS
▪ Economic system: Social welfare (43.6%) [11] ▪ Residence: Underprivileged area (61.8%) [11] ▪ Genetic counselling: About 30-90% receive services [80] ▪ Medical care and rehabilitation: Poor follow-up in general [36, 80] ▪ Community social services: Poor provision of social and home-based services for daily living ▪ Family support: Progressive social deterioration of the family [81, 82] ▪ Association and support: Paucity of specific support groups for information[83], ▪ support and financial help ▪ Low community awareness of the disease [84] ▪ Social attitude: Negative impact of physical appearance [83]	▪ Residential and public building adaptation: Restricted access to residential adaptation financial help ▪ Adapted equipment: Restricted access to orthosis, cane & transfer equipment

Tableau 5. La participation sociale dans la DM1

LIFE HABITS
Nutrition: Dysphagia-related difficulties, malnutrition
Fitness: Irregular sleep-wake schedule [85]
Personal care: Difficulties in many areas of personal care (17%) [86]
Communication: Speech difficulty related to dysarthria [37] and difficulty being understood by others [87]
Housing: Difficulty with housework (58%) [86]
Mobility: Restricted walking over time requiring mobility aids (most) [86] Requiring a wheelchair (≤50%) [7] Driving security issues [66]
Responsibility: Difficulty with budget management and taking charge of one's life Difficulty with family's demands (adult form) [24] Difficulty with motherhood and child education for DM1 mother [76]
Interpersonal relationships: Decreased marriage eligibility for men [13]
Community life: Decreased social interaction, social isolation [88]
Education: Low level of education (63%) [11, 82]
Employment: Frequent unemployment (77-88%) [82, 89, 90]
Recreation: Restricted participation in leisure activities (63%) [86]

SECTION 2

LA SITUATION ACTUELLE DE DISPENSATION DES SOINS AUPRÈS DE LA CLIENTÈLE DM1

Les maladies neuromusculaires se composent d'un large éventail de maladies qui peuvent être d'origine héréditaires ou non. Parmi celles héréditaires, on retrouve entre autres, les dystrophies musculaires, les atrophies spinales, les myopathies métaboliques et les myotonies [91]. Au niveau international, seulement quelques articles et rapports scientifiques viennent documenter l'offre de services ou son organisation pour les maladies neuromusculaires héréditaires chez l'adulte[80, 92-94]. Les services offerts aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires sont généralement décrits comme étant déficients et inadéquats[80, 93-95]. Un rapport publié en 2007 en Angleterre rapporte que le taux de survie pour ces personnes est différent d'une région à l'autre, que les services sont variables et vulnérables en raison de la précarité des équipes et que les personnes ne reçoivent souvent pas les services multidisciplinaires requis par leur condition [94].

Au Canada, les services sont souvent organisés autour de cliniques neuromusculaires spécialisées, généralement interdisciplinaires, ayant des modes de fonctionnement très variables. Plusieurs partenaires sont aussi impliqués dans le suivi des clientèles incluant les médecins de famille, les services communautaires locaux, les centres de réadaptation et les sections locales de Dystrophie musculaire Canada. À notre connaissance, aucun rapport ou étude ne s'est intéressé à l'organisation des soins et services pour ces clientèles au Canada. Le rôle de l'infirmière est variable d'une clinique à l'autre.

La clinique des maladies neuromusculaires du Centre de santé et de services sociaux de Jonquière (CSSSJ) propose un modèle d'organisation des services basé sur une infirmière pivot qui procède au dépistage des besoins, à l'évaluation infirmière, au processus de référence personnalisée aux différents professionnels de la santé et des services communautaires ainsi qu'aux interventions dans son champs de compétence. Dans le cadre de sa pratique, l'infirmière pivot utilise un outil de gestion intégrée de la santé avec la clientèle atteinte de DM1 (OGIS-DM1). Cet outil a été élaboré dans le cadre d'un projet de recherche impliquant les chercheurs du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN) et les infirmières de la clinique.

SECTION 3

DÉVELOPPEMENT DE L'OGIS-DM1

L'outil de gestion intégrée de la santé (OGIS-DM1) pour la clientèle DM1 a été développé afin de répondre à plusieurs besoins incluant :

1) la nécessité de revoir l'offre de services pour permettre une meilleure utilisation des ressources professionnelles ;
2) la nécessité d'intégrer les données probantes au sein de la pratique infirmière;
3) la nécessité d'accompagner le processus entourant l'application de la loi 90 sur l'autonomie accrue dans la pratique infirmière.

Plusieurs étapes ont été réalisées afin de produire l'OGIS-DM1 et seront brièvement présentées ci-après.

- *Recension des écrits* : Une recherche bibliographique concernant la dystrophie myotonique de 1980-2008 a été effectuée dans les bases de données suivantes : PubMed, CINAHL, PsychINFO, PsychFIRST. *Les mots-clés suivants en français et en anglais ont été utilisés :* myotonic dystrophy, neuromuscular disorder, neuromuscular disease, Steinert disease, Steinert disorder, Steinert syndrome. *Les articles concernant les sujets suivant ont été exclus :* myotonic dystrophy type 2, chromosome mapping, genetic markers, linkage, genetics polymorphism, mutation and cells.

- Un total de 4212 articles a été identifié dont 847 étaient pertinents pour le présent projet. La révision systématique des articles a été effectuée en utilisant la méthode SIGN (*Scottish Intercollegiate Guidelines Network*). Durant le processus de révision des articles, il a été observé que la majorité des articles était de niveau IV soit dans le niveau d'opinion d'experts ou non-analytique. Il n'y avait aucune recommandation de niveau I-II-III (études randomisées).

- Suite à l'analyse des articles, le GRIMN a émis une série de recommandations pour la pratique infirmière qui a été soumis à un comité d'experts internationaux dans un processus de validation DELPHI. Un total de 23 experts se sont prononcés.

SECTION 4

CONDITIONS D'UTILISATION

L'OGIS-DM1 a été conçu pour être utilisé dans le cadre de la pratique infirmière auprès des personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 1 avec un phénotype léger ou adulte. Cet outil peut servir lors de l'évaluation initiale et lors du suivi régulier à la clinique des maladies neuromusculaires. L'OGIS-DM1 est un outil qui vise à supporter la pratique infirmière mais ne vient pas remplacer la pratique autonome et le jugement clinique. Il peut-être administré lors de la visite à la clinique ou au domicile de la personne atteinte.

L'OGIS-DM1 étant un outil d'évaluation exhaustif de la situation de santé-maladie d'une personne atteinte de DM1, il fait appel à différentes compétences spécifiques à l'exercice de la profession infirmière. Lors de son élaboration, chacun de ses élément a été questionné en regard de ce que pouvait faire une infirmière pour assurer une meilleure prise en charge et un meilleur suivi aux personnes atteintes de DM1.

Au Québec, le cadre législatif reconnaît le champ d'exercice des infirmières comme étant :

> … d'évaluer l'état de santé d'une personne, de déterminer et d'assurer la réalisation du plan de soins et de traitements infirmiers, de prodiguer les soins et les traitements infirmiers et médicaux dans le but de maintenir la santé, de la rétablir et de prévenir la maladie ainsi que de fournir les soins palliatifs [96].

Par ailleurs, ce même cadre législatif reconnaît que les infirmières peuvent effectuer les activités réservées suivantes qui sont en lien avec des activités reconnues dans l'OGIS-DM1 :

1. Évaluer la condition physique et mentale d'une personne symptomatique;
2. Exercer une surveillance clinique de la condition des personnes dont l'état de santé présente des risques, incluant le monitorage et les ajustements du plan thérapeutique infirmier;
3. Initier des mesures diagnostiques et thérapeutiques, selon une ordonnance collective;
4. Effectuer des examens et des tests diagnostiques selon une ordonnance collective;
5. Effectuer et ajuster les traitements médicaux, selon une ordonnance collective;
6. Effectuer le suivi infirmier des personnes présentant des problèmes de santé complexes.

Les éléments d'évaluation, d'intervention et de références font également appel aux compétences suivantes reconnues aux infirmières dans le cadre d'une gestion de cas [97] :

- Connaît et applique les principes relatifs au partenariat : reconnaissance des attentes et du potentiel des personnes, suggestions d'approches pertinentes, respect de son droit à décider pour sa santé, partage de la responsabilité, accompagnement et soutien ;
- Est capable d'effectuer une évaluation de la situation de santé de la personne : évaluation de son état de santé physique et mentale et de son environnement physique et social, vérification de ses ressources personnelle, évaluation des risques, détermination des besoins d'apprentissage, etc.
- Évaluer la condition de la personne, en utilisant les résultats d'examen diagnostiques et de consultations et en procédant aux examens diagnostiques nécessaires selon une ordonnance collective ;
- Déterminer le suivi clinique requis et l'ajuster au besoin selon l'évolution de la situation de santé de la personne et l'efficacité des interventions ;
- Aider la personne à utiliser et à accroitre son répertoire personnel de ressources, de façon à maintenir et à améliorer sa santé et son bien-être ou à prévenir la maladie, les accidents, les problèmes sociaux, notamment par l'adoption de comportements de santé ;
- Mettre en place des mécanismes de dépistage, de surveillance et de suivi dans les situations à risque, et éliminer, si possible, les facteurs de risque liés à l'environnement physique et à l'environnement social d'une personne ;
- Transmettre à un autre professionnel, au besoin et en temps opportun, des renseignements relatifs à l'état de santé de la personne, en déterminer la nature, selon la situation, et assurer la coordination et le suivi de la consultation, le cas échéant ;
- Coordonner les interventions de l'équipe interdisciplinaire, en tenant compte de la situation de santé de la personne, notamment dans la cadre de suivi systématiques de clientèles.

Il fait également référence à d'autres compétences infirmières telles :

- Connaît l'anatomie humaine, la physiologie, la biochimie, la microbiologie et leurs relations avec la maladie et ses différentes dysfonctions ;
- Connaît les traitements médicaux et chirurgicaux ainsi que leurs liens avec la MÉCANISMES EXPLICATIFS ;
- Connaît et applique les principes scientifiques sous-jacents aux interventions de soins découlant du diagnostic et du traitement médical et chirurgical ;
- Connaît la pharmacologie et applique les principes d'administration des médicaments : action, effets secondaires, effets indésirables, effets secondaires, interactions, pharmacovigilance ;
- Connaît les examens diagnostiques ainsi que leurs liens avec l'évolution de l'état de santé et la MÉCANISMES EXPLICATIFS ;
- Connaît les fondements de la psychologie du développement, de la psychologie sociale, de la sociologie de la santé et de la famille ;
- Connaît les différentes expériences de santé vécues par les personnes ;
- Connaît les différences culturelles eu égard aux expériences de santé ;

- Connaît et applique les principes d'enseignement ;
- Connaît et applique les mécanismes permettant d'assurer le respect des droits des clients ;
- Connaît et applique les principes relatifs à la collaboration interprofessionnelle ;
- Connaît les appareils et les outils pour l'évaluation et la surveillance clinique, les soins et les traitements, ainsi que leurs modes d'utilisation ;
- Vérifier les réactions de la personne aux interventions ;
- Planifier les activités de soins avec la personne à partir de ses besoins, de ses attentes, de ses ressources et de celles de son réseau de soutien ;
- Aider la personne à s'adapter aux changements inhérents à sa croissance, à son développement, aux différentes étapes de vie et au stress ;
- Renseigner et soutenir la personne, afin qu'elle soit en mesure de faire des choix éclairés concernant sa santé ;
- Collaborer avec divers professionnels à l'élaboration et à la mise en œuvre du programme de réadaptation fonctionnelle ;
- Aider la personne, ou les personnes significatives, à exploiter son potentiel et à recouvrer son autonomie sur divers plans telles que la mobilité, l'élimination, l'alimentation, la sécurité, etc.

Une dernière condition d'utilisation fait appel aux ordonnances collectives que l'infirmière peut appliquer à l'intérieur du nouveau cadre législatif (Loi 90) [98]. Avant que l'infirmière puisse entreprendre les examens diagnostiques et les références prévues dans l'OGIS-DM1, l'organisation doit s'assurer de faire approuver aux instances requises ces ordonnances collectives.

FICHE SIGNALÉTIQUE

Fiche signalétique

No de dossier : _____ Sexe : Femme ☐ Homme ☐

Nom, Prénom : _____

DDN (année/mois/jour) : _____/_____/_____

Adresse : _____

_____

Téléphone : ( ) - _____

Statut marital : Célibataire ☐ Marié(e) ☐ Conjoint de fait ☐ Divorcé(e) ☐ Veuf(ve) ☐

Scolarité complétée : Primaire ☐ Secondaire ☐ DEP ☐ Collégial ☐ Université ☐

Préciser (au besoin) : _____

Date du suivi (année/mois/jour) : _____/_____/_____

Type d'habitation : Maison ☐ Appartement ☐ Famille d'accueil ☐ Autre ☐

Préciser (au besoin) : _____

Personne ressource (lien) : _____

Téléphone : ( ) - _____

DM1 Phénotype : Précoce ☐ Adulte ☐ Léger ☐ Incertain ☐

Date du diagnostic (année/mois/jour) : _____/_____/_____

Nombre de répétitions CTG (analyse d'ADN la plus récente) : _____

Date de la dernière analyse moléculaire (année/mois/jour) : _____/_____/_____

Date de la dernière évaluation à la CMNM (année/mois/jour) : _____/_____/_____

Histoire médicale

Maladies actuelles autres que la DM1 : _____

Antécédents et chirurgies antérieures : _____

Allergies(s) : Oui ☐ Non ☐ Si oui, laquelle (lesquelles) : _____

Médicaments sous ordonnance et autres (posologie) : *À domicile, procéder à une inspection visuelle de la pharmacie* _____

Médecin de famille : _____ Téléphone : ( ) - _____ Fréquence du suivi : _____

Autres suivis médicaux (Médecin, fréquence, raisons) _____

Pharmacie fréquentée (et coordonnées) : _____

Services reçus (CLSC ou autres)

_____

L'ÉVALUATION DES SYSTÈMES MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes des systèmes métabolique et endocrinien dans la DM1.

Objectifs spécifiques :

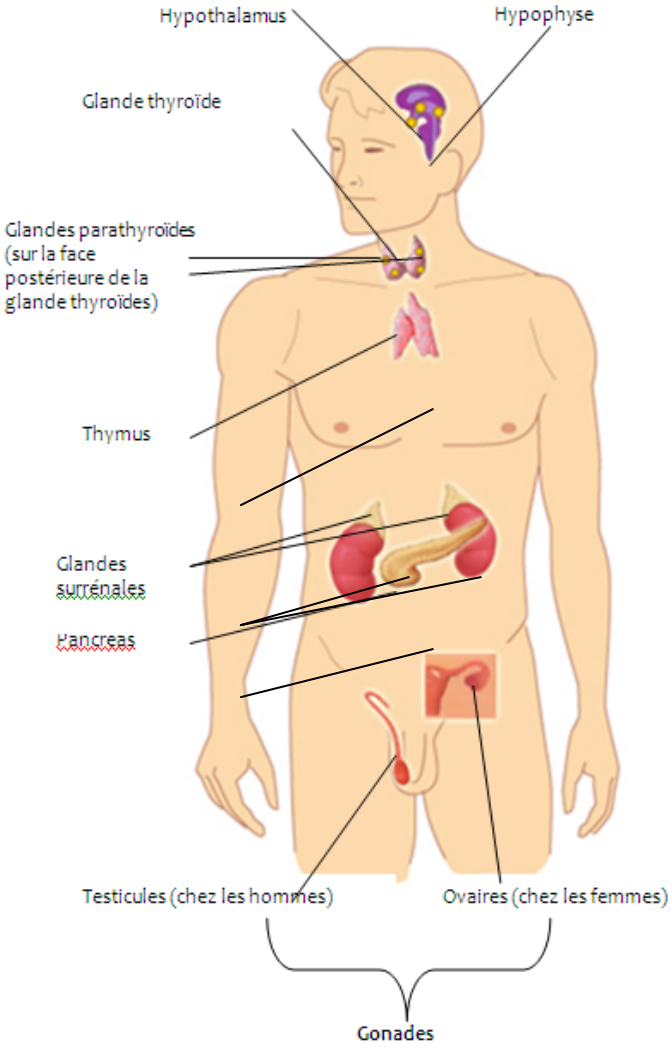
Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les sept éléments d'évaluation des systèmes endocrinien et métabolique;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

OGIS – DM1

SYSTÈMES MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

Le système nerveux et le système endocrinien sont les principaux systèmes de régulation de l'organisme. Le système nerveux agit rapidement et brièvement par l'intermédiaire d'influx nerveux tandis que le système endocrinien agit lentement et sur une plus longue durée par l'intermédiaire des hormones [99]. Les principales glandes endocrines sont : corps pinéal, l'hypothalamus, l'hypophyse, les glandes thyroïdes et parathyroïdes, le thymus, les glandes surrénales, le pancréas et les gonades (voir figure 2).



Peu de recherches ont été menées sur les troubles endocriniens dans la DM1, mais depuis les dernières années, la recherche sur les perturbations endocriniennes a gagné de l'intérêt. L'impuissance et l'atrophie testiculaire ont été parmi les toutes premières caractéristiques cliniques de la DM1 à être décrites [100].

Les anomalies les plus répandues sont l'atrophie testiculaire et une altération du métabolisme de l'insuline [1]. De plus, plusieurs études portant sur le système endocrinien montrent une différence quant au genre : les hommes étant plus sévèrement affectés que les femmes. Les raisons des perturbations endocriniennes et la différence entre les genres ne sont pas claires et peuvent impliquer plusieurs mécanismes différents incluant la sévérité du défaut génétique (CTGn) qui peut, à son tour, affecter la réponse, le métabolisme tissulaire spécifique et la production hormonale [100].

Figure 2. Le système endocrinien

SECTION 5

SYSTÈME MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Diabète

PRÉVALENCE

Bien que l'intolérance au glucose et l'insulinorésistance soient bien connues comme caractéristiques dans la DM1, le diabète est relativement peu présent avec une fréquence s'étendant entre 0 et 6.7 %, malgré un taux d'intolérance au glucose se situant autour de 20 % [1, 100].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Intolérance au glucose

Le profil de l'atteinte du métabolisme des glucides chez les personnes atteintes de DM1 ne semble pas conforme à celui décrit pour la population générale. Dans la population DM1, un haut taux d'intolérance au glucose est observé sans qu'une prévalence élevée de diabète soit observée telle qu'on pourrait s'y attendre selon les observations dans la population en générale.

Dans la population générale, le terme «prédiabète» désigne une anomalie de la glycémie à jeun et une intolérance au glucose (voir valeurs de référence). Bien que ces deux conditions augmentent le risque de souffrir de diabète et de ses complications, il est important de souligner qu'elles n'évoluent pas nécessairement vers un diabète. Une glycémie élevée mais sous le seuil du diagnostic de diabète comporte néanmoins des conséquences cliniques. Les personnes qui présentent un prédiabète sont davantage exposées au diabète et aux maladies cardiovasculaires, mais ne sont pas exposées aux microangiopathies associées au diabète [101]. L'intolérance au glucose est plus étroitement liée aux maladies cardiovasculaires.[102].

Insulinorésistance

Les personnes atteintes de DM1 présentent fréquemment un niveau basal normal d'insuline dans le sang. Par contre, une libération excessive de celle-ci est observée lors d'une charge en glucose, indication d'une réponse compensatoire des cellules ß à une insensibilité des tissus à l'insuline[103, 104]. Il n'y a pas d'évidence que l'insuline produite par les personnes atteintes de DM1 soit anormale[105].

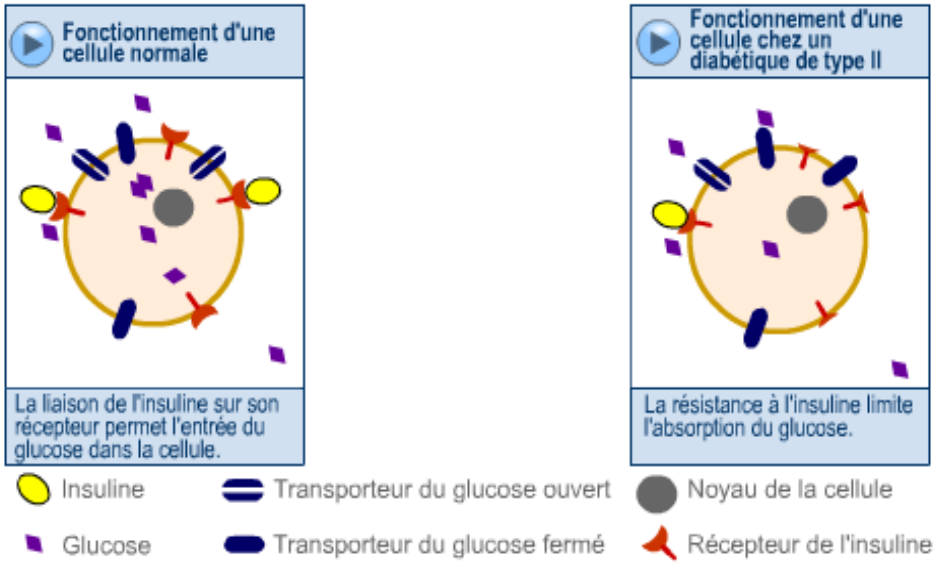


Figure 3. Schéma de l'absorption du glucose (LeFrançois) [106]

Cette insulinorésistance serait une conséquence secondaire liée à une diminution de l'ARN du récepteur de l'insuline. En effet, une étude a démontré que les niveaux d'ARN et de la protéine du récepteur de l'insuline des personnes atteintes de DM1 sont diminués de 50 % par rapport à un groupe contrôle. L'effet de l'expression des répétitions des trinucléotides CTG sur la traduction de l'ARN impliquerait probablement non seulement l'ARN DMPK (Dystrophy Myotonic Protein Kinase) mais aussi d'autres ARN dont l'ARN du récepteur de l'insuline[107]. Dans les cellules DM1, l'ARN mutant codé par le gène *DMPK* s'accumule dans le noyau et se lie avec de nombreuses protéines pour former un foyer intranucléaire anormal. Il s'ensuit de nombreuses modifications fonctionnelles dans la cellule telles qu'une altération de l'épissage de l'ARN du récepteur à l'insuline[108].

Récepteur de l'insuline

. Récepteur de l'insuline (Wikipédia)[109]

L'insulinorésistance observée chez cette clientèle est de type périphérique[110]; c'est-à-dire que les personnes atteintes ont encore une glycémie normale, car bien que l'insulinorésistance devrait entraîner une hyperglycémie l'organisme s'adapte en augmentant la sécrétion d'insuline.

OGIS-DM1

DIABÈTE		
Évaluation		**Critères de référence/Intervention**
Diabète : Glycémie de base à jeun.	Normal ☐ Anormal ☐ Inconnu ☐	Faire au bilan de base et répéter à tous les trois ans. Référer au médecin de famille, si les résultats sont anormaux. Référer au médecin de la clinique du diabète ou à une nutritionniste au besoin.

Tableau 6. Glycémie servant au diagnostic d'AJG, d'IG et de diabète (Canadian Diabetes Association, 2008)

Valeur de référence			
	Glycémie à jeun (mmol/L)		***2 h après l'ingestion de 75 g de glucose (mmol/L)***
AGJ	6,1 à 6,9		S/O
AGJ (isolée)	6,1 à 6,9	et	< 7,8
IG (isolée)	< 6,1	et	7,8 à 11,0
AGJ et IG	6,1 à 6,9	et	7,8 à 11,0
Diabète	≥ 7,0	ou	≥ 11,1

AGJ = anomalie de la glycémie à jeun
IG = intolérance au glucose
S/O = sans objet

ÉVALUATION

Épreuve diagnostique découlant des lignes directrices nationales du diabète.

Note explicative : Il n'y a pas lieu de dépister la résistance à l'insuline car il n'y a pas de moyen simple et fiable mais plutôt dépister l'intolérance au glucose qui nécessite une hyperglycémie orale (2 heures).

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : En dépistant un pré-diabète, surtout dans le contexte du syndrome Métabolique, on peut déterminer qui pourrait profiter d'une modification des facteurs de risque cardio-vasculaires.[102]. Il a

été démontré que les modifications du mode de vie étaient très efficaces pour repousser ou prévenir l'apparition du diabète chez les personnes présentant une intolérance au glucose [111, 112].

Si la personne atteinte comporte des facteurs de risque supplémentaires au diabète la fréquence de l'évaluation du glucose à jeun peut être plus fréquente ou précoce [113].

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Dans un premier temps, le rôle de l'infirmière est de faire la glycémie à jeun et d'analyser le résultat. Dans un deuxième temps, si le résultat est anormal chez le client:

- non diagnostiqué diabétique, elle doit :
  - référer le client à son médecin de famille pour une investigation complète.
- connu ou nouvellement diagnostiqué diabétique, elle peut le référer à une nutritionniste ou à une clinique du diabète. L'infirmière peut revoir les éléments suivants au besoin :
  - La compréhension de la maladie et des symptômes associés
  - Les facteurs de risque
  - Les habitudes de vie :
    - alimentation : donner des conseils utiles pour l'adaptation du régime alimentaire. Une alimentation ne comportant pas de sucres rapides (sucre blanc, soda, confiseries, pâtisseries...) et peu de gras, favorise l'équilibre de la glycémie.
    - exercice
    - compliance médicamenteuse
    - contrôle de la glycémie
  - Les complications possibles cardiovasculaires, neurologiques, rénales, oculaires ou cutanées.

Après le survol des facteurs de risque, des habitudes de vie ou des complications possibles, un enseignement planifié peut être nécessaire. Dans ce cas, l'infirmière doit élaborer, en collaboration avec le client, un enseignement adapté à son mode de vie, à son environnement et ses capacités personnelles (exemple : sa diète actuelle, ses connaissances personnelles, ses capacités physiques, ses moyens financiers, son environnement psychosocial et son niveau d'activité).

Dans un troisième temps, elle doit évaluer le résultat de son intervention auprès du client afin de s'assurer qu'une prise en charge adéquate a été faite. Si pas de médecin de famille, le spécialiste ne fera pas le suivi du diabète.

SECTION 5

SYSTÈME MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Hypothyroïdie

PRÉVALENCE

Les troubles de la fonction thyroïdienne démontre une prévalence similaire à celle de la population générale [1, 100].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Quelques symptômes cliniques de la DM1 tels que la myotonie, l'apathie, la fatigue, la somnolence diurne excessive, la lenteur générale peuvent être confondus avec l'hypothyroïdisme au début et peuvent dissimuler une perturbation thyroïdienne au cours de la maladie.

OGIS-DM1

HYPOTHYROÏDIE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Hypothyroïdie : TSH.	Normal ☐ Anormal ☐ Inconnu ☐	Faire au bilan de base et répéter à tous les trois ans. Référer au médecin de famille, si les résultats sont anormaux.

ÉVALUATION

Épreuve diagnostique validée par consensus Delphi.

Valeur de référence
Dosage standard : 0 à 6 mU/L

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

En présence de résultats anormaux, l'infirmière réfère la personne à son médecin de famille et dans un deuxième temps, doit faire un suivi pour s'assurer d'une prise en charge adéquate.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les personnes atteintes de DM1 présentant un trouble thyroïdien doivent être traitées selon les lignes de pratiques usuelles [100]. Lorsque la personne doit subir une investigation thyroïdienne, l'infirmière

doit s'assurer qu'il n'y a pas eu prise de médicaments contenant de l'iode, car ceux-ci peuvent fausser les résultats (voir tableau 7).

Tableau 7. Liste partielle des médicaments pouvant fausser les résultats des examens de la fonction thyroïdienne (adapté de Smeltzer et Bare, 1992) [114]

Antiseptiques à usage local	Hydrate de chloral
Multivitamines	Opacifiants radiologiques
Suppléments naturels	Opiacés
Certains sirops antitussifs	Androgènes
Amiodarone (antiarythmique)	Salicylates
Œstrogène	Lithium
Sulfamides hypoglycémiants	Héparine
Glucocorticoïdes	Clofibrate
Iode	Furosémide
Propanolol	Diazépam
Cimétidine	Danazol
5-Fluorouacile	Antagoniste de la dopamine
Phénytoïne	Propylthiouracile

SECTION 5

SYSTÈME MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Hypogonadisme

PRÉVALENCE

L'hypogonadisme est présent chez 60% à 90% des hommes atteints de DM1 tandis que chez les femmes, il y a peu d'évidence d'hypogonadisme ou de tout autre dysfonctionnement des gonades [1].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

L'hypogonadisme observé chez les hommes atteints de DM1 est de type primaire puisqu'il provient d'un défaut des gonades avec surproduction secondaire des gonadotrophines hypophysaires. Le niveau de testostérone sanguine est uniformément diminué avec un niveau accru d'hormone de stimulation de follicule (FSH) ainsi qu'une augmentation de l'hormone lutéinisante (LH) [1, 100] (voir figure 5).

L'hypogonadisme et la dégénération locale du muscle lisse pourraient être impliqués dans le dysfonctionnement érectile fréquemment observé chez les hommes atteints de DM1 (voir la section système reproducteur). La fertilité, quant à elle, demeure normale [1]. Les symptômes d'une baisse de testostérone chez les hommes peuvent inclure : une peau sèche, une fatigue, une perte de muscle/atrophie, une faible libido, un dysfonctionnement érectile et un poids croissant [1]. L'administration de testostérone n'a pas été démontrée comme un traitement efficace dans la perte de fonction musculaire chez cette population [100].

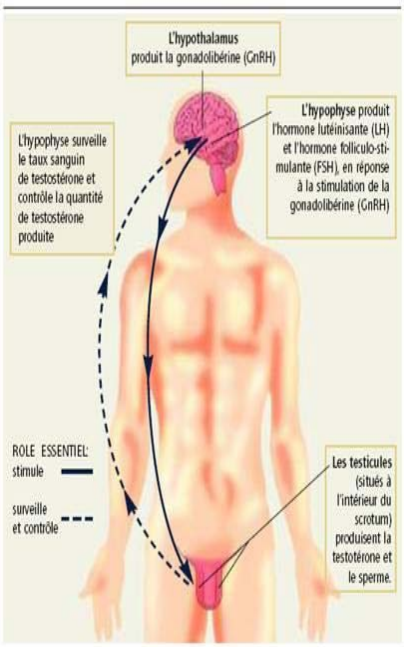


Figure 5. Schéma de l'action exercée à partir de l'hypothalamus par la Gonadolibérine (GnRH) sur l'hypophyse et des actions consécutives exercées (Geursen, 2005)[115]

OGIS-DM1

HYPOGONADISME		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Hypogonadisme : Testostérone totale, FSH, LH. *Uniquement pour les hommes.*	Normal ☐ Anormal ☐ Inconnu ☐	Au bilan de base seulement, excepté si les symptômes suggèrent de l'hypogonadisme. Référer le patient à son médecin de famille si les résultats sont anormaux.

ÉVALUATION

Épreuve diagnostique validée par consensus Delphi.

Valeurs de référence (CSSS Jonquière)

Valeurs de référence	
Testostérone Homme 20-49 ans Hommes > 50 ans	 4,56 à 28,2 nmol/L 2,49 à 21,6 nmol/L
FSH :	1,55 à 9,74 U/L
LH :	5 à 20 IU/L*

***Selon le CSSS Jonquière, il n'y a pas de valeur de référence établie pour la LH chez l'homme, la valeur identifiée ici provient de Lord (1993) [116].**

SECTION 5

SYSTÈME MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Dyslipidémie

PRÉVALENCE

Il y a plusieurs rapports confirmant des niveaux plus élevés des triglycérides et du cholestérol à jeun dans le plasma sanguin dans la DM1 [100, 117]. Cependant, la surmortalité cardiaque observée dans la DM1 [8] est rarement reliée à une maladie cardiaque ischémique pouvant survenir à la suite d'une dyslipidémie [52].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Plusieurs éléments suggèrent que la DM1 progresse vers l'expression d'une variante du syndrome métabolique classique[100]. Il y a un syndrome métabolique lorsque la personne présente [118]:

- Une obésité centrale (abdominale) obtenue par la mesure de la circonférence de la taille (homme > 102 cm; femme > 88 cm). De plus, si l'IMC est > 30 kg/m^2, l'obésité centrale peut être supposée.

- L'obésité centrale doit être accompagnée d'au moins deux des quatre facteurs énumérés ci-après.

Tableau 8. Comparaison du syndrome métabolique entre la population atteinte de DM1 et la population générale

FACTEURS	VALEURS DE RÉFÉRENCE [118]	PRÉSENTS DANS LA DM1 [100]
OBÉSITÉ CENTRALE	Tour de taille: Homme > 102 cm; Femme > 88 cm (si l'IMC est > 30 kg/m^2, l'obésité centrale peut être supposée)	Augmentation du ratio, tour de taille/hanche
PRÉSENTER 2 FACTEURS OU PLUS		
TAUX ÉLEVÉ DE TRIGLYCÉRIDES	≥ 150 mg/dl (1,7 mmol/L) Ou traitement spécifique de ce trouble lipidique	Oui
CHOLESTÉROL RÉDUCTION DES HDL	< 40 mg/dl (1,0 mmol/L) chez les hommes <50 mg/dl (1,3 mmol/L) chez les femmes Ou traitement spécifique de ce trouble lipidique	Oui
HYPERTENSION	Systolique ≥ 130 ou diastolique ≥ 85 mm Hg Ou traitement d'une hypertension diagnostiquée précédemment	Hypotension
TAUX ÉLEVÉ DE GLYCÉMIE VEINEUSE	Glycémie veineuse à jeun ≥ 100 mg/dl (5.6 mmol/L) ou diabète de type 2 diagnostiqué	Diabète peu fréquent Insulinorésistance Hyperinsulinémie

Malgré les anormalités observées, les personnes atteintes de DM1 n'ont pas une incidence élevée de maladies cardiovasculaires et ou de diabète[119].

OGIS-DM1

DYSLIPIDÉMIE		
Évaluation		**Critère de référence/intervention**
Dyslipidémie : Taux de lipides sanguins. (Triglycérides, cholestérol total, LDL, HDL)	Normal ☐ Anormal ☐ Inconnu ☐	Au bilan de base et répéter à tous les trois ans. Référer au médecin de famille si les résultats sont anormaux. Référer à la clinique des lipides au besoin.

ÉVALUATION

Épreuve diagnostique validée par consensus Delphi.

Valeurs de référence (CSSS Jonquière)

Valeur de référence
Triglycérides : 0 à 1,69 mmol/L

Valeur de référence
LDL-cholestérol : 0 à 4,1 mmol/L HDL-cholestérol : 0 à 0,9 mmol/L

Valeur de référence
Cholestérol total : 0 à 6,20 mmol/L

INTERVENTIONS INFIRMIÈRES

L'infirmière doit être alerte aux symptômes pouvant résulter d'une dyslipidémie surtout chez les hommes de 40 ans et plus, chez les femmes de 50 ans et plus ainsi que les personnes ayant un profil à risque élevé (c'est-à-dire présentant au moins un des éléments suivants : hypertension, tabagisme, obésité, antécédents familiaux, troubles cardiovasculaires précoces, manifestations physiologiques d'hyperlipidémie). Un traitement comprenant une diète, une modification des habitudes de vie et une médication doit être débuté rapidement.

Si les résultats sont anormaux et que la personne est connue pour des troubles lipidiques, l'infirmière doit :

- S'assurer de la compliance médicamenteuse
- Revoir avec elle au besoin :
  - sa compréhension de la maladie et des symptômes associés;
  - ses facteurs de risque;
  - ses habitudes de vie :
    - alimentation;
    - exercice;
    - tabagisme;
  - les complications possibles.

SECTION 5

SYSTÈME MÉTABOLIQUE ET ENDOCRINIEN

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
AST, ALT, Bilirubine, Gamma-GT, CK

PRÉVALENCE

La prévalence de l'élévation des CK, de l'AST, de l'ALT ainsi que de la bilirubine sont inconnues. Cependant, une augmentation de l'activité de la gamma-glutamyl transpeptidase sérique (gamma-GT) a été observée dans un petit échantillon de personnes atteintes de DM1 chez qui la valeur moyenne était cinq fois plus élevée que les valeurs acceptables [120].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Les gamma-GT sont des enzymes qui participent au métabolisme des acides aminés, éléments de base des protéines. Les gamma-GT sont présentes dans le foie, le rein et le pancréas. L'augmentation de l'activité de la gamma-GT sérique, chez les personnes atteintes de DM1, est due à une légère dysfonction du foie [120]. La plupart des personnes présentant une augmentation des gamma-GT présentent également un ou plusieurs autres résultats anormaux de la fonction hépatique (AST, ALT et bilirubine) mais aucune n'a présenté une affection hépatique médicalement significative. Puisque la plupart des cliniciens méconnaissent la légère dysfonction chronique du foie dans la DM1, le but des examens de la fonction hépatique, au bilan de base, vise à prévenir une investigation future inutile et souvent invasive.

Une augmentation chronique des CK est elle aussi présente [121] et est liée à une rupture de l'intégrité de la membrane musculaire. Il est à noter que les CK font parties de l'évaluation du système musculaire.

OGIS-DM1

ÉLÉVATION CHRONIQUE AST, ALT, BILIRUBINE, GAMMA-GT, CK		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Élévation chronique AST, ALT, Bilirubine, Gamma-GT, CK.	Normal ☐ Anormal ☐ Inconnu ☐	Au bilan de base seulement.

ÉVALUATION :

Épreuve diagnostique validée par consensus Delphi.

Valeurs de référence (CSSS Jonquière)

Valeur de référence
ALT Homme : 21 à 72 U/L Femme : 9 à 52 U/L

Valeur de référence
AST Homme : 17 à 59 U/L Femme : 14 à 36 U/L

Valeur de référence
Bilirubine totale : 3-22 µmol/L Indirecte : 0-19 µmol/L Directe : 0-7 µmol/L

Valeur de référence
CK : Hommes : 30 à 135 U/L Femmes : 55 à 170 U/L

Valeur de référence
Gamma-GT : Hommes : 15 à 73 U/L Femmes : 12 à 42 U/L

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Avant le prélèvement sanguin pour la bilirubine, l'infirmière doit évaluer et signaler si des traitements pharmacologiques sont en cours, car certains médicaments peuvent interférer avec le dosage, notamment une médication contraceptive, certains antibiotiques ou un neuroleptique.

SECTION 5

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME VISUEL

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système visuel chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les deux éléments d'évaluation du système visuel;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations du système visuel en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

SECTION 5

SYSTÈME VISUEL

Plusieurs atteintes du système visuel sont observées dans la DM1, mais elles ne font pas l'objet d'une prise en charge systématique et débordent largement le cadre du présent document. Ces atteintes peuvent inclure l'hypotonie [122] [123] [124] [125], la myotonie extraoculaire [126], le myosis [125], des changements pigmentaires dans la macula [124], des anomalies touchant la poursuite oculaire [126] [127] [128, 129], [130] [131] la faiblesse oculomotrice [125] et le strabisme divergent [73] [132]. La figure 6 suivante présente l'anatomie de l'œil afin de favoriser des éléments de surveillance subséquents.

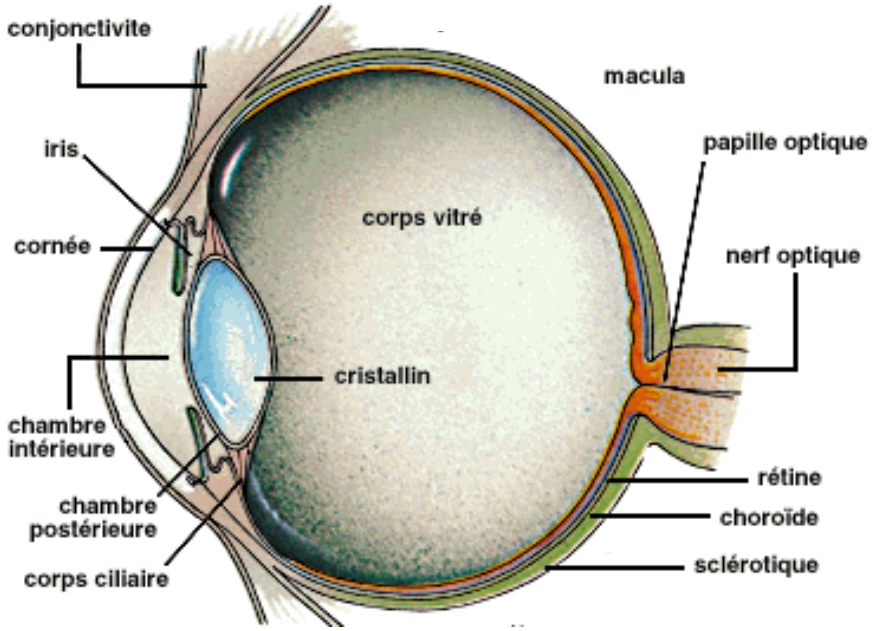


Figure 6. Coupe sagittale de l'œil

SYSTÈME VISUEL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Ptoses

PRÉVALENCE

Les personnes atteintes de DM1 se plaignent rarement de symptômes oculomoteurs autre qu'une ptose myogène [129]. La ptose palpébrale est une condition fréquente, le plus souvent bilatérale, symétrique et généralement sévère [133, 134].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La ptose palpébrale résulte d'une atteinte du muscle releveur de la paupière supérieure. La ptose peut être plus ou moins sévère, selon qu'elle entrave ou non l'axe visuel et empêche la fonction visuelle [133].

OGIS-DM1

PTOSES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Présence de ptoses?	O ☐ N ☐	Préciser : _____
Si oui, est-ce qu'elles interfèrent avec votre vision?	O ☐ N ☐	Si oui, référer à l'ophtalmologiste.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : Le traitement chirurgical de la ptose dans la DM1 peut être indiqué dans certains cas. L'ophtalmologiste devrait proposer cette intervention dans le but unique d'améliorer la vision d'un point de vue fonctionnel [134], et afin d'éviter des complications, la chirurgie des ptoses devrait être réalisée seulement lorsque l'axe visuel est entravé [133]. Dans le cas d'un traitement chirurgical, il est recommandé de revoir les risques liés à une anesthésie.

SYSTÈME VISUEL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Cataractes

PRÉVALENCE :

La cataracte dans la DM1 est depuis longtemps reconnue comme une atteinte oculaire très fréquente, quasi constante et inévitable, et qui survient généralement tôt dans la progression de la maladie [122-125, 135, 136]. La cataracte peut, dans certains cas, être l'unique signe de la maladie. Une étude a déjà montré que 91% des personnes atteintes de DM1 présentaient des cataractes bilatérales de type sous-capsulaire [137]. Malgré le fait que la majorité des individus atteints de DM1 conservent une acuité visuelle fonctionnelle, une étude rapporte que près de 27% de ceux-ci présentent une acuité visuelle inférieure à 20/60 en raison d'une cataracte [124].

MÉCANISMES EXPLICATIFS :

Le processus pathologique responsable de la cataracte dans la DM1 est déterminé par l'anomalie génétique (CTGn) [138]. Comme dans la population générale, la cataracte observée dans la DM1 consiste en l'opacification du cristallin, menant à une baisse progressive de l'acuité visuelle (figure 7).

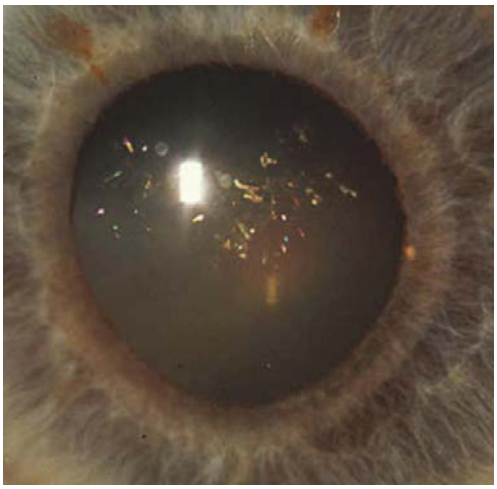


Figure 7. Cataracte : Opacités cristalliniennes multicolores
(Bouhour, F., M. Bost, and C. Vial., 2007) [139]

OGIS-DM1

CATARACTES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Avez-vous des cataractes?	O ☐ N ☐	Si oui, fréquence du suivi avec l'optométriste ou l'ophtalmologiste : _____
Traitement chirurgical de la cataracte?	O ☐ N ☐	Date : _____
Si aucune cataracte : • Est-ce que votre vision est embrouillée?	O ☐ N ☐	• Si oui à l'une ou aux deux questions et si le test d'acuité visuelle est inférieur à 20/50, référer à l'optométriste (si la personne conduit encore un véhicule, compléter le formulaire M28 de la SAAQ selon les recommandations de l'optométriste).
• Votre vision souffre-t-elle d'éblouissement?	O ☐ N ☐	
Test d'acuité visuelle (*Rosenbaum Pocket Vision Screener*)	Résultat : _____ Normal ☐ Anormal ☐	Selon le cas, demander au patient de porter ses lunettes pour le test d'acuité visuelle : • La carte doit être tenue de manière à être clairement visible, à une distance de 14 pouces des yeux du patient. • Demander de lire chacune des lignes en commençant par celle du haut (20/800).
• Si le patient porte des lunettes, à quel moment ont-elles été ajustées pour la dernière fois?		_____ _____ _____

ÉVALUATION :

Questions cliniques et épreuve diagnostique validées par consensus Delphi.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Le *Rosenbaum Pocket Vision Screener* (figure 8) est la charte la plus utilisée dans le monde afin de mesurer l'acuité visuelle [140]. La personne doit porter ses lunettes lors de la réalisation du test. La charte doit être tenue à une distance d'environ 14 pouces des yeux.

Figure 8. Le *Rosenbaum Pocket Vision Screener*

Note explicative : Il est reconnu que la baisse de l'acuité visuelle dans la DM1 est la conséquence principale de la progression de la cataracte [124]. L'exérèse de la cataracte est possible lorsque cette dernière atteint sa maturité, mais des complications chirurgicales ont été décrites chez des personnes atteintes de DM1 (autres que ceux liés à l'anesthésie) [141,142,143]. La récurrence d'une seconde opacification est, entre autres, rapportée comme une complication fréquente après une chirurgie de la cataracte [144], et il semble que la DM1 prédisposerait au développement de cette complication [142]. Dans le cas d'un traitement chirurgical, il est recommandé de revoir avec la personne atteinte ses connaissances sur les risques liés à une anesthésie.

SECTION 5

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME RESPIRATOIRE

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système respiratoire chez la personne atteinte de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les cinq éléments d'évaluation du système respiratoire;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations du système visuel en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

SECTION 5

SYSTÈME RESPIRATOIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Insuffisance respiratoire chronique

PRÉVALENCE

L'insuffisance respiratoire est la première cause de mortalité et de morbidité chez les personnes atteintes de DM1, pour qui l'espérance de vie est souvent réduite [8, 145].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Tout comme dans la pneumonie, l'atteinte combinée des muscles inspiratoires et expiratoires (figure 9) est en partie responsable des difficultés respiratoires dans la DM1. Il faut également suspecter une atteinte primaire du SNC et des fonctions respiratoires[7]. Une fois que la faiblesse musculaire proximale est apparente, la capacité des muscles respiratoires et la capacité vitale forcée déclinent considérablement[43].

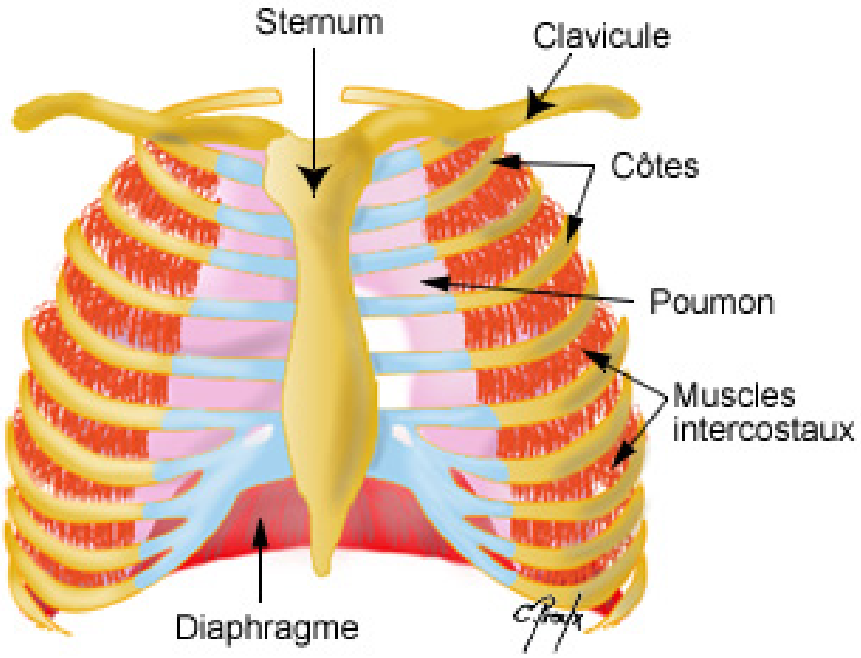


Figure 9. Cage thoracique avec muscles intercostaux et diaphragme.

INSUFFISANCE RESPIRATOIRE CHRONIQUE	
Évaluation	**Critères de référence/intervention**
1. Ne souffre pas d'essoufflement sauf lors d'exercices ardus. 2. Un peu hors d'haleine (souffle court) en montant une petite pente. 3. Marche plus lentement que les autres sur le plat en raison de l'essoufflement, ou doit s'arrêter pour reprendre son souffle en marchant à son propre rythme. 4. Doit s'arrêter pour reprendre son souffle après environ 100 m ou après quelques minutes sur un terrain plat. 5. Trop essoufflé pour quitter la maison, ou essoufflé en s'habillant ou en se déshabillant.	Si la dyspnée est de grade 3/5 ou plus, procéder à une radiographie des poumons et à un test des fonctions respiratoires, et référer au médecin de famille du patient.
Assistances respiratoires :	Bipap ☐ Utilisation adéquate O ☐ N ☐ O_2 ☐ Autre ☐

ÉVALUATION

Le *Medical Research Council Dyspnea Scale* permet d'évaluer le niveau d'essoufflement (dyspnée) d'un patient et les répercussions sur ses activités quotidiennes [3146, 4147, 148].

Note explicative : l'évaluation de la dyspnée dans la DM1 est compliquée par la présence de somnolence diurne excessive et de fatigue. De plus, les questionnaires évaluant la dyspnée n'ont pas été conçus pour la DM1 et les questions sont souvent inappropriées pour cette population. Toutefois, le clinicien doit suspecter une complication respiratoire chaque fois qu'une dyspnée survient.

SECTION 5

SYSTÈME RESPIRATOIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Pneumonie

PRÉVALENCE

Des infections pulmonaires récurrentes secondaires à des aspirations sont fréquentes dans la DM1 [1]. La pneumonie est décrite comme la première cause de décès dans deux études regroupant 70 [7] et 75 personnes atteintes de DM1 [8]. Pour ces études, les taux de mortalité s'établissaient respectivement à 31% et 28%.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Une atteinte combinée des muscles inspiratoires et expiratoires (diaphragme et muscles intercostaux) conduit à une diminution de la capacité à tousser, ainsi qu'à une altération des réflexes de toux [1, 149]. Cette condition doit faire l'objet d'une attention particulière puisqu'elle augmente le risque de développer une atélectasie, une pneumonie hypostatique, ou encore diminuer la capacité à récupérer d'une pneumonie ou de toute autre infection pulmonaire.

OGIS-DM1

PNEUMONIE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Combien d'infections pulmonaires traitées à l'aide d'antibiotiques avez-vous eu au cours des 6 derniers mois?	Nombre _____	Si plus qu'une infection, référer au médecin traitant du patient.

ÉVALUATION

Question clinique validée par consensus Delphi.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : des dispositifs d'assistance à la toux sont utilisés dans certaines cliniques dans le monde, mais il n'existe aucune étude à ce jour ayant évalué leur efficacité.

SECTION 5

SYSTÈME RESPIRATOIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Vaccination

PRÉVALENCE

Une vaccination annuelle contre l'influenza est recommandée pour toutes les personnes atteintes de DM1.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Dans la DM1, l'immunisation contre le virus de l'influenza et les bactéries pneumocoques est particulièrement importante chez les personnes présentant une diminution du volume pulmonaire ou une faiblesse musculaire proximale. De plus, les personnes présentant des difficultés à expectorer leurs sécrétions respiratoires et ou un risque accru d'aspiration devraient faire l'objet d'une attention particulière. Le vaccin Pneumovax est également indiqué pour ces individus. Ce dernier est administré une fois dans la vie ou aux 3 à 5 ans chez certaines personnes cibles. Celles avec une maladie respiratoire chronique, une asplénie ou une insuffisance rénale terminale vont nécessiter un renouvellement aux 5 ans.

OGIS-DM1

VACCINATION		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Avez-vous reçu le vaccin contre l'influenza l'an dernier?	O ☐ N ☐	Pour tous, référence annuelle pour le vaccin contre l'influenza et enseignement sur l'importance de la vaccination.
Avez-vous déjà reçu le vaccin Pneumovax?	O ☐ N ☐	Date du dernier vaccin Pneumovax : _____ Une fois dans la vie le vaccin Pneumovax pour la majorité des patients; ceux avec une maladie respiratoire chronique, une asplénie ou une insuffisance rénale terminale vont nécessiter un renouvellement aux 5 ans de ce vaccin.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

SECTION 5

SYSTÈME RESPIRATOIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Risques liés à l'anesthésie

PRÉVALENCE

Des complications périopératoires sont fréquentes dans la DM1 [1]. Plusieurs études font état d'un risque élevé de complications pendant ou après une anesthésie générale [74, 150, 151]. Une étude rétrospective réalisée auprès d'un large échantillon a montré une prévalence de complications anesthésiques d'environ 10% [74]. La majorité des complications observées était d'ordre pulmonaire.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

L'atteinte combinée des systèmes musculaire, cardiaque et pulmonaire dans la DM1 fait de ces personnes un groupe particulièrement à risque lors d'une anesthésie générale. Une anesthésie locale ou épidurale devrait être considérée selon le cas. Les principales considérations anesthésiques dans la DM1 incluent la myotonie, la subluxation temporomandibulaire et des difficultés à l'intubation, l'arythmie cardiaque, l'insuffisance cardiaque, l'hypotension, l'insuffisance respiratoire, la somnolence, des complications gastro-oesophagiennes et un risque d'aspiration pulmonaire [152]. D'excellents résultats peuvent être obtenus par une évaluation préopératoire rigoureuse, permettant d'anticiper et de minimiser les complications par le choix des techniques anesthésiques et chirurgicales les plus appropriées. Une surveillance étroite devrait être assurée à la période postopératoire [152].

OGIS-DM1

RISQUES LIÉS À L'ANESTHÉSIE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Avez-vous été informé des risques liés à une anesthésie dans la DM1?	O ☐ N ☐	Valider la compréhension des risques anesthésiques de la personne. Si compréhension est inadéquate, donner le guide « Risques anesthésiques ». De plus, remettre la carte d'alerte de DMC à mettre dans son porte-monnaie ou son sac à main en cas d'accident ou d'urgence. Remettre le feuillet d'information pour les professionnels au patient.

ÉVALUATION

Question clinique validée par consensus Delphi.

SECTION 5

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME CARDIOVASCULAIRE

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système cardiovasculaire chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les deux éléments d'évaluation du système cardiovasculaire;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations du système cardiovasculaire en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

SECTION 5

SYSTÈME CARDIOVASCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Troubles de la conduction et arythmies

PRÉVALENCE

Plusieurs anomalies du système cardiovasculaire ont été observées chez les personnes atteintes de DM1 [153, 154]. Le niveau de progression de l'atteinte du système cardiaque est généralement lent, mais demeure imprévisible [155]. On observe qu'environ 65% présentent un ECG anormal [46, 53]. Malgré le fait que peu de sujets se plaignent de symptômes cardiaques, les anomalies de ce système constituent la deuxième cause de mortalité dans la DM1 [156]. Les complications cardiaques ont été la cause de la mortalité dans 29% des cas dans une première série [7] et dans 20% des cas dans une deuxième série de 367 cas sur une période de 10 ans [8]. Les personnes présentant des anomalies électrocardiographiques sont plus susceptibles de présenter une dysfonction systolique et une insuffisance cardiaque [157].

Les anomalies du système cardiovasculaire peuvent être divisées en deux catégories: les troubles de conduction et les arythmies. Les troubles de conduction constituent un état pathophysiologique pouvant être présent chez les personnes atteintes de DM1 et qui font en sorte que ces dernières sont plus à risque de faire des arythmies cardiaques.

Plusieurs troubles de conduction peuvent être observés chez les personnes atteintes de DM1 [153, 154] avec une prévalence variant entre 20% et 40% selon les études [155]. Ces personnes peuvent présenter à peu près n'importe quelle anomalie de conduction cardiaque [155, 158]. La progression des troubles de conduction est généralement lente, mais demeure imprévisible [56, 155]. N'importe quelle partie du système de conduction cardiaque peut-être atteinte, mais le système His-Purkinje est le plus souvent impliqué [53]. Parmi les troubles de conduction les plus fréquents, on retrouve : le bloc auriculo-ventriculaire (AV) du premier degré avec allongement de l'intervalle PR, l'hémibloc de branche gauche antérieur, le bloc de branche gauche, le bloc de branche droit et l'allongement de l'intervalle QT [154].

Plusieurs types d'arythmies sont également observés chez les personnes atteintes de DM1 [156]. Ces personnes peuvent présenter des arythmies supraventriculaires et des tachyarythmies ventriculaires, mais les premières sont plus fréquemment rencontrées. Les arythmies les plus fréquentes sont le flutter ou la fibrillation auriculaire, observées chez plus de 25% des personnes, de façon intermittente ou continue. Les arythmies ventriculaires sont également fréquentes, notamment la tachycardie ventriculaire [155].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Même si l'explication de la MÉCANISMES EXPLICATIFS de l'atteinte cardiaque chez les personnes atteintes de DM1 n'est pas encore complètement élucidée, les changements histologiques survenant chez ces personnes sont bien documentés [153]. À la fois des biopsies endomyocardiques et des études post mortem ont démontré plusieurs degrés de modifications non-spécifiques, telles qu'une fibrose interstitielle progressive et des infiltrations de gras dans les tissus conjonctifs du système de conduction ainsi qu'une hypertrophie des myocardiocytes (cellules musculaires du myocarde) [52, 155]. Des infiltrations de gras dans le myocarde sont toujours présentes chez les personnes présentant une atteinte plus sévère de la maladie et sont associées avec des troubles de conduction plus avancés [159]. La fibrose du tissus cardiaque procure un milieu favorable au développement à la fois de troubles de conduction et d'activités électriques ectopiques [52].

Ces modifications histologiques (fibrodégénérescence du tissu de conduction) peuvent premièrement entraîner des troubles de conduction supraventriculaires. La figure 10 illustre les principales composantes du système de conduction électrique du cœur. Par exemple, en présence de modifications histologiques du myocarde entre le nœud sinusal et le nœud auriculo ventriculaire (AV), l'influx électrique en provenance du nœud sinusal se propagera en passant par le nœud AV vers les ventricules à une vitesse plus lente que la normale. Ce phénomène est reconnu comme étant un bloc AV du premier degré.

La figure 11 démontre quant à elle les différentes ondes perçues par une mesure de l'électrocardiogramme reflétant le système de conduction cardiaque. Un bloc AV du premier degré s'y manifestera par un allongement constant de l'intervalle entre les ondes P et R correspondant à un ralentissement du temps requis pour que l'influx d'origine sinusale dépolarise les oreillettes puis franchisse le nœud AV et le tronc du faisceau de His. Fait à noter, l'intervalle PR se calcule à partir du début de l'onde P en allant jusqu'au début de la première onde du complexe QRS. La durée normale d'un intervalle PR est de 200 millisecondes (msec) ou moins.

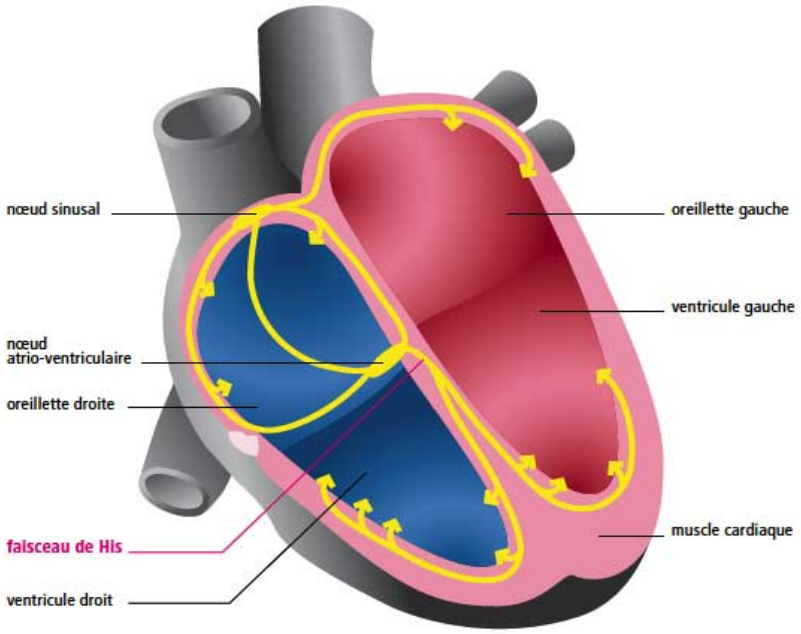


Figure 10. Système de conduction électrique du cœur

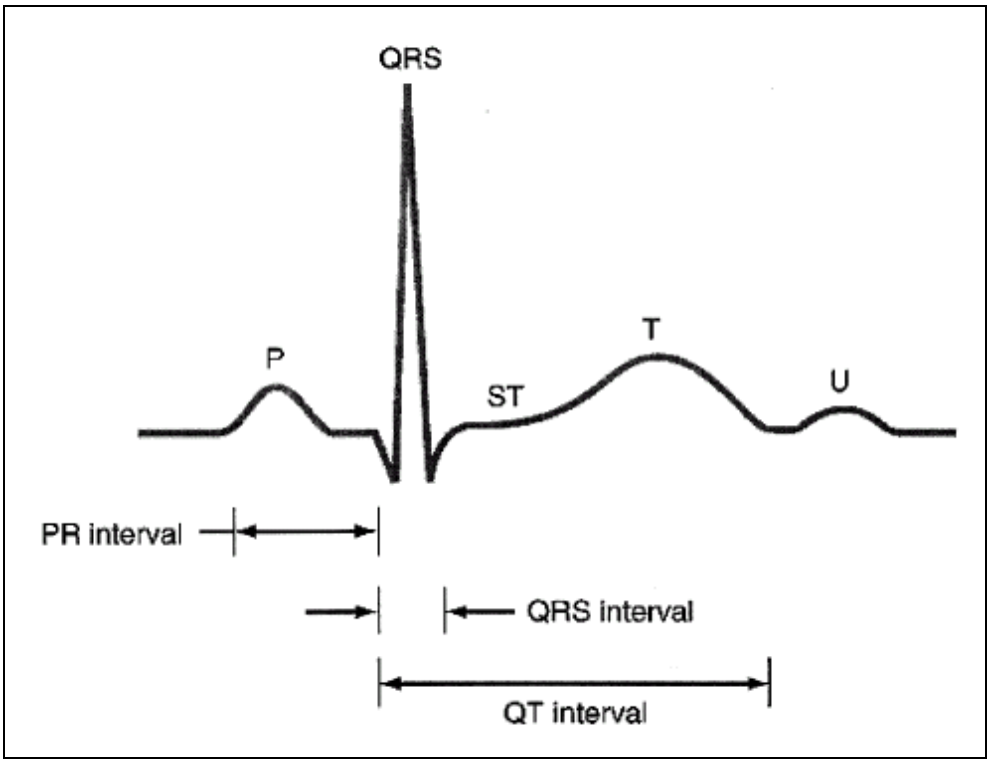


Figure 11. Terminologie de l'électrocardiogramme

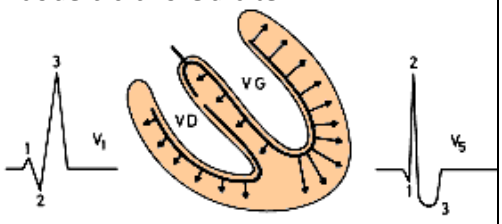
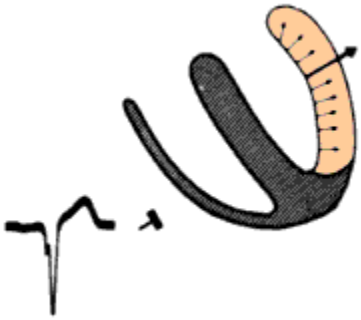
Des troubles de conduction mineurs sont souvent observés dans les premiers stades de la maladie. Cette atteinte cardiaque initiale se manifeste le plus souvent par des anormalités à l'ECG asymptomatique, tel que des allongements des intervalles PR ou QRS. Une progression vers des troubles de conduction plus sévères peut aussi être asymptomatique mais elle peut également aller vers une bradycardie ou une tachycardie symptomatique se manifestant par des syncopes ou un arrêt cardiaque (mort subite). Le tableau 9 présente d'autres troubles de conduction pouvant survenir chez les personnes atteintes de DM1.

La mort subite d'origine cardiaque demeure difficile à prédire chez les personnes atteintes de DM1. Récemment, certaines anomalies cardiaques sévères ont été identifiées comme des facteurs de risque d'une mort subite dans cette population : 1) un rythme cardiaque autre que sinusal; 2) une intervalle PR ≥ 240 msec; 3) un intervalle QRS ≥ 120 msec; 4) un bloc AV du 2e ou du 3e degré, 5) une tachyarythmie supraventriculaire telle que la fibrillation auriculaire [157]. Une autre étude auprès de 428 personnes atteintes de DM1 suivies sur une période de plus de dix ans a montré qu'un intervalle PR de plus de 200 msec et un intervalle QT corrigé de plus de 459 msec étaient reliés à une mort subite ou à l'implantation d'un stimulateur cardiaque [160]. Récemment, une étude a souligné que l'âge, le sexe masculin et l'atteinte cardiaque sont fortement associés avec le développement d'arythmies cardiaques, mais demeurent des prédicteurs faiblement associés au risque d'une arythmie fatale [161].

Tableau 9 : Quelques troubles de conduction potentiels chez les personnes atteintes de DM1

Troubles de conduction	Atteinte	Modifications à l'ECG
Bloc AV 1e degré	• Modifications histologiques au niveau des oreillettes se manifestant par un retard de conduction auriculo-ventriculaire	• Rythme supraventriculaire • Intervalle PR allongé (> 200 msec) constant
Bloc AV 2e degré	• Modifications histologiques au niveau des oreillettes entrainent une interruption intermittente de la conduction AV (bloc incomplet). Il en existe deux types	• Rythme supraventriculaire • Type mobitz 1 : Allongement progressif de l'intervalle PR jusqu'à une onde P bloqué (qui ne conduit pas) • Type mobitz 2 : Ondes P bloquées intermittentes avec conduction fixe ou variable
Bloc AV 3e degré	• Modifications histologiques au niveau du nœud AV, du faisceau de His ou dans les branches qui entraine une interruption complète de la conduction entre les oreillettes et les ventricules	• Intervalles PR qui varient constamment • Fréquence sinusale ou auriculaire plus rapide que la réponse ventriculaire • Les intervalles entre les ondes P sont constantes • QRS fins ou larges

Tableau 9 : Quelques troubles de conduction potentiels chez les personnes atteintes de DM1 (suite)

Bloc intra ventriculaire (bloc de branche gauche ou droite)	• Modifications histologiques au niveau des branches des ventricules Bloc de la branche droite:  Bloc de la branche gauche : 	• Rythme supraventriculaire • Intervalle QRS > 100msec

OGIS-DM1

TROUBLES DE LA CONDUCTION ET ARYTHMIES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Avez-vous un cardiostimulateur (Pacemaker)?	O ☐ N ☐	Si oui, année d'implantation : . • S'assurer que le patient porteur d'un cardiostimulateur soit suivi régulièrement à tous les 6 mois.

ÉVALUATION

Question clinique validée par consensus Delphi.

Note explicative : plusieurs personnes atteintes de DM1 sont porteuses d'un cardiostimulateur. Le cas échéant, un suivi à la clinique des pacemakers s'avère essentiel.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : au Saguenay-Lac-Saint-Jean, une équipe dédiée (Clinique des pacemakers du CSSS de Chicoutimi) s'occupe du suivi pour toutes les personnes ayant un cardiostimulateur. Ce suivi est fait aux 6 mois au domicile des personnes ou encore à l'hôpital tel que requis par les directives cliniques nationales et internationales [162, 163]. Au cours de cette visite, les éléments suivants seront évalués : évaluation ciblée du système cardiovasculaire, questionnement sur le système de cardiostimulation, révision du fonctionnement de l'appareil, évaluation du rythme cardiaque sous-jacent, évaluation du rythme de cardiostimulation et de la sensibilité de la détection, évaluation du rythme et reprogrammation de l'appareil pour optimiser son fonctionnement pour favoriser la longévité de la personne [162, 163]. La réalisation d'un ECG annuel est une ligne directrice internationale [154].

OGIS-DM1

TROUBLES DE LA CONDUCTION ET ARYTHMIES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Si pas de cardiostimulateur : Avez-vous une histoire familiale de mort subite d'origine cardiaque?	O ☐ N ☐	Si oui, procéder à un ECG et à un Holter. Référer à un cardiologue selon les résultats obtenus.

ÉVALUATION

Question clinique validée par consensus Delphi.

Note explicative : les normes de pratiques récentes prescrivent de procéder à des investigations plus approfondies chez les personnes atteintes de DM1 dont au moins un des membres de la famille est décédé subitement de causes d'origine cardiaque [154].

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Note explicative : Voir les critères de référence pour l'ECG à la section qui suit.

OGIS-DM1

TROUBLES DE LA CONDUCTION ET ARYTHMIES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
ECG : • Date du dernier ECG • Résultat du dernier ECG _____ _____ _____ _____	_____ Normal ☐ Anormal ☐	Référer à un cardiologue en présence des situations suivantes : 1. Fibrillation auriculaire (vérifier la prise d'anticoagulants) 2. Bloc AV du 2e ou du 3e degré 3. Rythme jonctionnel 4. Intervalle PR >200 msec 5. Intervalle QRS >105ms 6. Bloc de branche droit avec hémi-bloc, en particulier si associé avec un bloc AV 7. Bradycardie sinusale symptomatique 8. Évanouissement ou perte de conscience inexpliquée

ÉVALUATION

Épreuve diagnostique et critères de référence validés par consensus Delphi.

Note explicative : La fréquence de l'électrocardiogramme recommandée pour toutes les personnes atteintes de DM1 est d'au moins une fois par année [154]. Cette fréquence est justifiée d'un côté par le fait que malgré la présence d'anormalités cardiaques sévères démontrées lors d'une investigation cardiologique, plusieurs sujets ne présentent aucun symptôme clinique [1]. Elle est également justifiée par la présence de plusieurs anomalies du système cardiaque chez les personnes atteintes de DM1 telles que discutées précédemment.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : les anomalies du système cardiaque nécessitant une investigation plus poussée ont été établies à partir de la consultation internationale des experts. La démarche d'élaboration de l'OGIS-DM1 a permis d'obtenir le consensus de plusieurs experts en regard des critères de référence des ECG à un cardiologue par l'infirmière. Ce consensus est basé sur les données probantes les plus récentes. Néanmoins, ces critères varient encore entre les milieux cliniques dans le monde et sont encore un sujet de débats au sein des experts.

OGIS-DM1

TROUBLES DE LA CONDUCTION ET ARYTHMIES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Au cours de la dernière année, avez-vous souffert : • Perte de conscience • Dyspnée • Orthopnée • Œdème des membres inférieurs • Palpitations • Étourdissements • Lipothymie	 O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Noter la fréquence de chaque symptôme : _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____
Signes vitaux : • Pulsation cardiaque (pouls) • Rythme cardiaque	_____ batt./minute Régulier ☐ Irrégulier ☐	Procéder à un Holter et référer à un cardiologue si symptômes de bradycardie sinusale : 1. Si des malaises inexpliqués ou perte de conscience, procéder à un ECG et référer à un cardiologue. 2. Si signes ou symptômes d'insuffisance cardiaque (dyspnée, orthopnée, oedème des members inférieurs), procéder à un rayon-x pulmonaire, un échocardiogramme, et référer à un cardiologue si les tests sont anormaux. 3. Si palpitation, procéder à un ECG et à un Holter, et référer à un cardiologue si les tests sont anormaux.

ÉVALUATION

Question clinique validée par consensus Delphi.

Note explicative : malgré qu'ils demeurent peu fréquents, les symptômes retenus pouvant suggérer des anomalies du système cardiaque ont été décrits dans plusieurs écrits [1, 95, 154]. De plus, étant donné la sévérité de certaines anomalies cardiaques et les conséquences importantes qu'elles peuvent entraîner (mort subite, par exemple), toute investigation de l'état de santé auprès de ces personnes doit comprendre une investigation de la symptomatologie pouvant suggérer des anomalies de ce système.

La mesure de la fréquence cardiaque permet d'obtenir des informations sur les paramètres suivants : la fréquence et le rythme cardiaque et l'amplitude du pouls.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les anomalies du système cardiaque nécessitant une investigation plus poussée ont été établies à partir de la consultation internationale des experts. Le fait d'entreprendre les mesures diagnostiques avant la visite chez le cardiologue permet d'améliorer et d'accélérer la prise en charge de la personne.

SECTION 5

SYSTÈME CARDIOVASCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Hyper ou hypotension

PRÉVALENCE

Les personnes atteintes de DM1 présentent souvent des anomalies au niveau de la tension artérielle, le plus souvent une hypotension [1, 152]. Lorsque comparées à des personnes de la population en général, les personnes atteintes de DM1 présentent une tension artérielle systolique d'environ 20 à 30 mmHg inférieure et une tension artérielle diastolique inférieure de 10 mmHg [1] (figure 12).

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Même si les mécanismes contribuant à la présence d'une hypotension chez les personnes atteintes de DM1 ne sont pas encore complètement élucidés, deux mécanismes principaux ont été décrits jusqu'à maintenant. Le premier serait la survenue d'une réduction du tonus des muscles lisses des parois vasculaires des artères. Le deuxième serait la réduction du débit cardiaque pouvant survenir en présence d'une bradycardie [95].

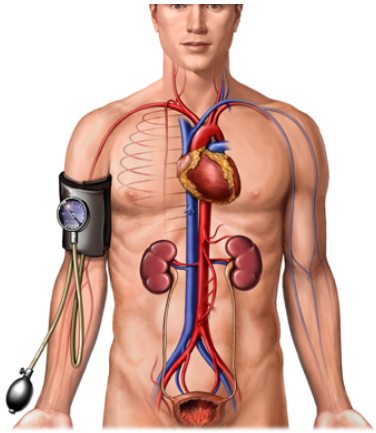


Figure 12. Mesure de la tension artérielle

OGIS-DM1

HYPER OU HYPOTENSION		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
• Tension artérielle	____/____ mmHg	**Hypotension** 1-Si hypotension : vérifier la TA aux deux bras et revoir la symptomatologie cardiaque. 2-Si présence de symptômes en 1, vérifier la TA couchée, assise et debout 1-3-5 min. 3-Si hypotension orthostatique documentée en 2, référer la personne à son médecin de famille pour une prise en charge. Porter une attention particulière aux risques de chute. **Hypertension** 1-Si hypertension : reprendre la TA avant la fin de l'évaluation. 2-Si hypertension confirmée ≥140/90., référer au SAD du CLSC pour une évaluation de la TA. Faire un suivi avec SAD pour une éventuelle référence au médecin de famille si HTA toujours présente.

ÉVALUATION

Épreuve diagnostique validée par consensus Delphi.

Note explicative : l'évaluation d'une hypotension orthostatique, alors que la personne présente différents symptômes lors d'une mobilisation, peut être relativement bien documentée par une mesure couchée, assise et debout 1-3-5 min. pouvant être réalisée par l'infirmière. L'hypertension artérielle étant plus labile et parfois contextuelle, il s'avère important de la documenter à deux reprises au cours de l'évaluation clinique et subséquemment avec les soins à domicile (SAD) afin d'assurer à la personne une prise en charge adéquate.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : une prise en charge est requise seulement dans les cas où l'hypotension devient symptomatique. Les cas plus rares d'hypertension artérielle, symptomatique ou non, dans cette population nécessitent une prise en charge, le plus souvent par le médecin de famille, similaire à celle de la population en général.

SECTION 5

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système gastro-intestinal chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les neuf éléments d'évaluation du système gastro-intestinal;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations du système gastro-intestinal en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

OGIS – DM1

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

Dans le système gastrointestinal, l'implication des muscles lisses est plus observée dans la DM1 que dans toute autre maladie neuromusculaire. Les symptômes liés au dysfonctionnement des muscles lisses sont non seulement étonnamment communs, mais peuvent être la caractéristique clinique initiale. Dans certains cas, ces symptômes peuvent dominer l'image clinique puisqu'ils peuvent être plus incommodants que la faiblesse des muscles squelettiques [1, 40]. La connaissance des manifestations gastrointestinales diverses de la DM1 (figure 13) peut faciliter une prompte reconnaissance des symptômes et une prise en charge efficace [40]. Malencontreusement, ces symptômes sont souvent sous-estimés et méconnus [36].

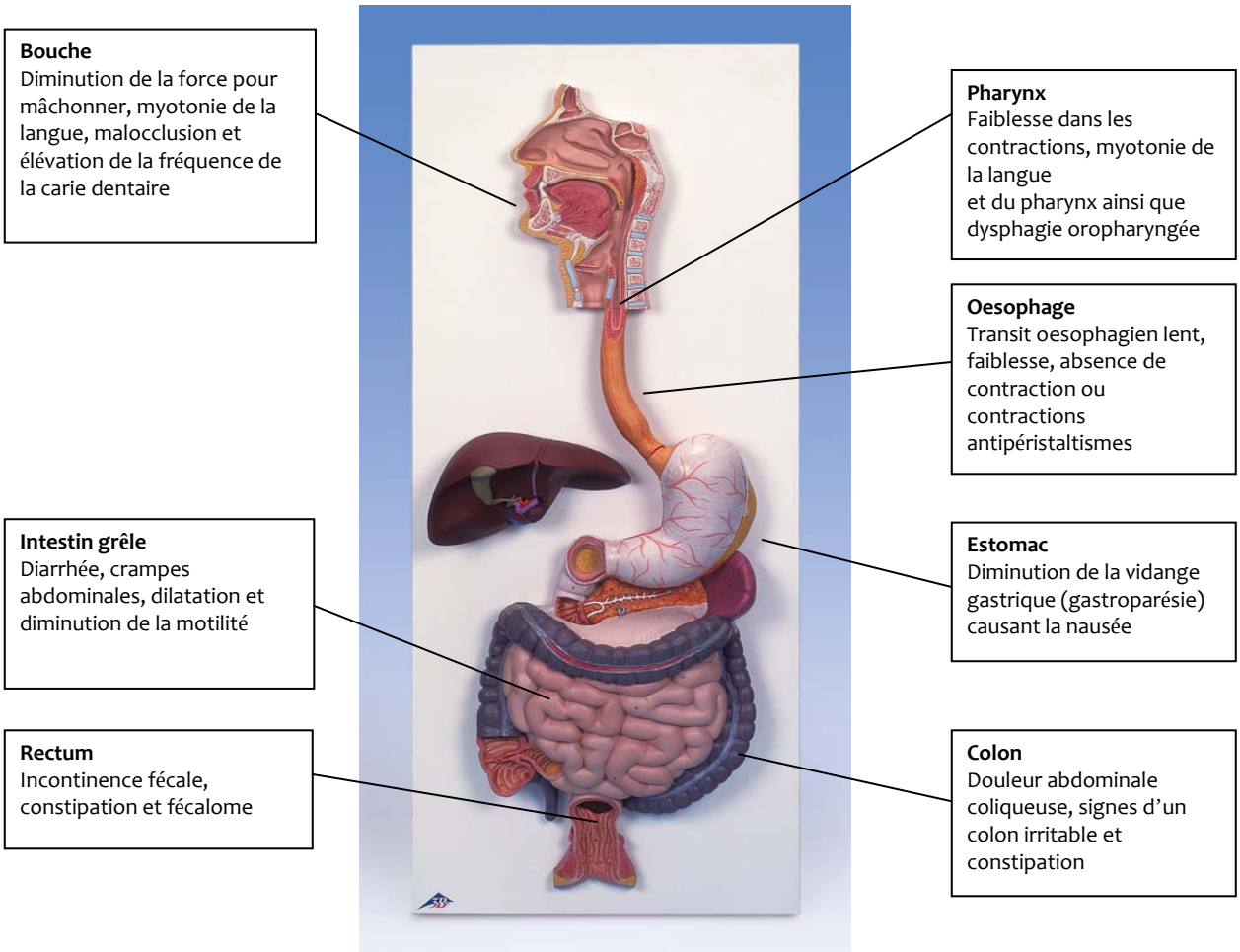


Figure 13. Principales manifestations gastrointestinales

SECTION 5

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Données anthropométriques

PRÉVALENCE

Poids

Selon le GRIMN, 33,5 % des personnes atteintes de DM1 présentent une obésité (IMC> 30) et 27 % ont de l'embonpoint (IMC entre 25-30) (données non publiées). Dans une autre étude impliquant 27 personnes atteintes de DM1, 10 % étaient obèses (BMI> 30) et 13 % avaient une valeur D'IMC dans la catégorie d'un poids insuffisant [164].

Tour de taille

Les données sur le tour de taille sont inconnues dans la DM1.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La mesure de l'IMC dans la DM1, est questionnable car elle tend à sous-estimer la prévalence de l'obésité en raison de la masse musculaire compromise. La mesure du tour de taille peut être utilisée dans la pratique clinique comme une première approche et comme un indice brut pour identifier les personnes ayant une accumulation excessive de tissus adipeux viscéral (TAV) [165]. Le TAV est une accumulation excessive de tissus adipeux entourant les viscères à l'intérieur de la cavité abdominale. Le TAV pourrait jouer un rôle central dans la MÉCANISMES EXPLICATIFS du syndrome métabolique [166]. Par contre, dans la DM1, en raison de la faiblesse des muscles abdominaux, il n'est pas clair si la mesure du tour de taille est un indicateur plus fiable que l'IMC.

Dans la population générale, l'augmentation de chaque centimètre de la circonférence de la taille au-dessus de la limite normale, élève la probabilité d'hypertension de 10 % et de pré-hypertension de 5 %. Selon l'*American Hearth Association*, les hommes ayant une circonférence de taille > 102 centimètres et les femmes ayant un tour de taille > 88 centimètres ont un plus haut risque pour le diabète et le syndrome métabolique [165]. Dans la DM1, cette observation reste à valider compte tenu de la faible prévalence d'hypertension et de diabète dans cette population.

Peu d'études ont porté sur l'insuffisance pondérale dans cette population, mais il pourrait résulter d'une dysphagie [167].

OGIS-DM1

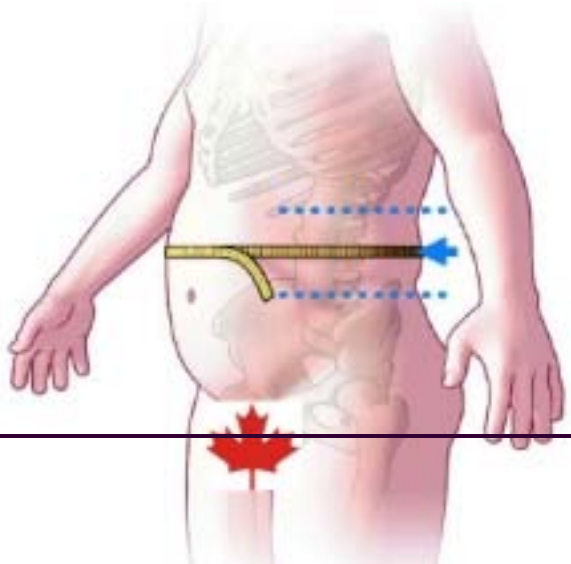
DONNÉES ANTHROPOMÉTRIQUES				
Évaluation				**Critères de référence/intervention**
Taille _____	_____	_____		_____
Poids actuel (lb ou kg) Mesuré ☐ Rapporté par le client ☐	_____ lb _____ kg	Perte de poids >5% depuis la dernière année? • Y a-t-il une raison pour laquelle vous avez perdu du poids cette année?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	*Si oui, préciser :* _____ _____ *Si non, compléter le questionnaire sur le déficit nutritionnel et si déficit, procurer de l'information ou référer au nutritionniste.*
Poids au dernier suivi (lb ou kg)	_____ lb _____ kg	Gain de poids >5% depuis la dernière année? • Y a-t-il une raison pour laquelle vous avez pris du poids cette année?	O ☐ N ☐	_____ *Si oui, préciser :* _____ _____
Mesure du tour de taille (cm)	_____ cm	• Homme: si > 102 cm, référer à la nutritionniste. • Femme: si > 88 cm, référer à la nutritionniste.		*Si non, procurer de l'information ou référer au nutritionniste.*_____ _____ _____

ÉVALUATION

Questions validées par consensus Delphi.

Note explicative : mesurer le poids en kg et documenter la variation du poids pendant la dernière année et les raisons justifiant la variation s'il y a lieu avec l'OGIS-DM1. La mesure du tour de la taille est un meilleur marqueur d'accumulation du tissu adipeux viscéral que celui de l'indice de masse de corporelle (IMC).

Comment prendre la mesure du tour de taille (figure 14) :



A l'aide d'un ruban à m**esurer placé à l'horizontale au niveau du plus petit périmètre entre le** nombril et les dernières côtes.

Figure 14. La mesure du tour de taille (Ville d'Ottawa) [168]

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les changements dans le style de vie, en incluant plus d'activité physique et des habitudes nutritives saines, sont la pierre angulaire de la thérapie pour les personnes à haut risque ayant une obésité abdominale avec un excès de TAV [165].

SECTION 5

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Nutrition

PRÉVALENCE

Une étude portant sur 29 personnes atteintes de DM1, a démontré que 62 % d'entre elles n'avaient pas rencontré leurs recommandations quotidiennes en apport énergétique. Toujours selon cette étude, la consommation de protéines chez cette clientèle semblait toutefois adéquate. Par ailleurs, 55 % des personnes atteintes de DM1 avaient une consommation quotidienne en lipide au-dessus de l'apport en macronutriments recommandé (tableau 10). Pour ce qui est de l'apport en micronutriments, une grande proportion de celles-ci n'ont pas rencontré la consommation quotidienne exigée et entre 21-100 % n'ont pas satisfait les besoins en vitamine E et en calcium [164].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

N/A

OGIS-DM1

NUTRITION		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Combien de repas prenez-vous chaque jour?	_____	Si nécessaire, procurer de l'information en se basant sur le Guide alimentaire canadien.
Avez-vous une diète particulière?	O ☐ N ☐	Si oui, procurer de l'information ou remettre la documentation pertinente.
Diète équilibrée? (selon le jugement clinique, noter la qualité sur une échelle de 1 à 5)	_____	5 représente une diète très équilibrée.
Avez-vous de la difficulté à manipuler vos ustensiles? Avez-vous des difficultés à préparer vos repas?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Si oui, référer au CLSC ou en ergothérapie pour des adaptations.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Tableau 10. Les recommandations en macronutriments selon le Guide alimentaire canadien (Santé Canada,2007) [169]

Groupe d'âge	POURCENTAGE DES CALORIES TOTALES PROVENANT DES		
	GLUCIDES	PROTÉINES	LIPIDES
19 ans ou plus	45 – 65 %	10 – 35 %	20 – 35 %

SECTION 5

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Santé buccodentaire

PRÉVALENCE

Bien que la prévalence de problèmes de santé bucco-dentaire n'a pas encore été établie pour la clientèle atteinte de DM1, il est généralement reconnu que cette dernière présente fréquemment des problèmes à ce niveau, notamment une mauvaise hygiène ainsi que des caries dentaires.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Deux études ont démontré que les personnes atteintes de DM1 présentent, lorsque comparées à des personnes de la population générale [170, 171]:

- un temps de clairance des sucres dans la bouche allongé ;
- une sécrétion de salive moindre ;
- une consommation plus grande d'aliments riches en glucides concentrés ;
- une présence accrue de plaque dentaire ;
- une coordination des muscles de la bouche moins efficace ;
- des difficultés à effectuer leurs soins d'hygiène bucco-dentaires reliées à une faiblesse distale et proximale des membres supérieurs, une myotonie et une diminution de la motricité fine.

Tous ces facteurs contribuent à un taux de caries dentaires plus élevé chez cette clientèle.

OGIS-DM1

Évaluation		Critères de références/interventions
Prothèses dentaires? • Si oui, âge des prothèses :	O ☐ N ☐ _____	
À quelle fréquence vous brossez-vous les dents?	_____	Si moins d'une fois par jour, procéder à de l'éducation.
À quand remonte votre dernière visite chez le dentiste/denturologiste?	_____	Si la dernière visite est antérieure à la dernière année ou face à un problème particulier, procéder à une référence.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les personnes atteintes de DM1 sont considérées à risque de développer des caries dentaires et doivent en conséquence recevoir des conseils au sujet de l'utilisation d'un dentifrice avec fluor, des principes d'hygiène buccale et dentaire, de leur alimentation et de l'importance des visites régulières chez le dentiste.

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Douleur abdominale

PRÉVALENCE

Dans une étude réalisée auprès de 40 personnes atteintes, il a été observé que 25% souffrait de douleur abdominale [41].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La douleur abdominale provenant d'un dysfonctionnement de l'intestin grêle ou d'une dysmotilité du colon est une plainte fréquemment formulée par les personnes atteintes de DM1 [40, 41]. Le portrait clinique peut se manifester par un colon spasmodique ou un syndrome d'intestin irritable accompagné de diarrhée ou de constipation [40]. Une maladie de la vésicule biliaire devrait aussi être considérée dans le diagnostic différentiel de douleur abdominale [1].

OGIS-DM1

DOULEUR ABDOMINALE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Avez-vous des douleurs à l'abdomen? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____	Si oui et si la fréquence est > 1 fois/semaine, et que la douleur interfère avec la réalisation des AVQ, procéder à l'enseignement sur l'alimentation et référer au médecin de famille du patient.

ÉVALUATION

Question clinique validée par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les interventions infirmières visent à améliorer l'élimination intestinale (voir diarrhée et constipation). Certains aliments irritants sont à éviter lorsque la personne souffre d'un colon irritable dont : le brocoli, le chou, le chou-fleur, le poireau, l'oignon, le navet, le maïs, les légumineuses (pois-chiches, pois, etc.), le melon et la pomme.

SECTION 5

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Constipation/diarrhée

PRÉVALENCE

La diarrhée et les crampes abdominales sont souvent présentes (jusqu'à 35%) chez les personnes atteintes de DM1 [40, 41].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Constipation

La constipation et l'inconfort abdominal peuvent être induits par un mégacôlon, l'absence de contractions segmentaires et la perte d'activité péristaltique [172]. La pseudo-obstruction intestinale peut être la caractéristique de présentation de la DM1 [173]. La pseudo-obstruction intestinale [174], désordre grave de la motilité intestinale, est provoquée par un dysfonctionnement des neurones de la membrane du plexus mésentérique ou des cellules du muscle lisse [173].

Diarrhée

Les mécanismes les plus fréquents de diarrhée dans la DM1 sont la malabsorption des acides biliaires et la contamination bactérienne du petit intestin [40, 175].

OGIS-DM1

CONSTIPATION/DIARRHÉE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Souffrez-vous de constipation? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____	Si la fréquence est >1 fois/semaine, procéder à l'enseignement sur l'alimentation et référer au médecin de famille du patient.
Souffrez-vous de diarrhée? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____	Si la fréquence est >1 fois/semaine, procéder à l'enseignement sur les techniques d'hygiène personnelle et l'alimentation, et référer au médecin de famille du patient.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative :

Diarrhée : la malabsorption des acides provenant de la bile a répondu favorablement à la cholestyramine [175].

Constipation : aucune étude thérapeutique formelle pour le traitement de la constipation n'a été réalisée dans la DM1.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Des mesures simples à des traitements complexes peuvent être nécessaires pour traiter la constipation. Ces mesures incluent une augmentation de la consommation des fibres alimentaires et des liquides, des compléments de fibres, ainsi que la prise d'émollient fécal (docusate de calcium) et de laxatif osmotique (lactulose) [40]. Les laxatifs irritants et les lavements sont habituellement évités, mais peuvent être nécessaires par moment.

SECTION 5

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Incontinence fécale et urinaire

PRÉVALENCE

Incontinence fécale

L'incontinence fécale, un des symptômes gastro-intestinaux le plus invalidant, est une caractéristique fréquente dans la DM1 [40, 41]. Selon le GRIMN, 14 % des personnes atteintes de DM1 avec le phénotype adulte ont signalé une incontinence fécale plus d'une fois par mois (données non publiées). Une étude réalisée auprès de 40 personnes a révélé que 12,5% souffrait d'incontinence fécale [41].

Incontinence urinaire

Le système urinaire n'est habituellement pas affecté par la maladie [1]. Les symptômes urinaires ont rarement été manifestés [64]. L'urgence et la fréquence mictionnelle ainsi que l'incontinence à l'effort sont les principaux problèmes. Par contre, selon les travaux du GRIMN, 21 % ont signalé souffrir d'incontinence urinaire au moins une fois chaque mois (données non publiées).

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Incontinence fécale

L'implication du sphincter anal est probablement responsable de la survenue de souillure et d'incontinence fécale.

Incontinence urinaire

L'incontinence urinaire est une condition médicale qui peut résulter de plusieurs causes possibles, certaines relativement simples et d'autres plus complexes. Les facteurs de risque incluent le sexe (femme), le vieillissement, la cigarette (toux chronique), l'obésité et le diabète. Les principaux mécanismes physiopathologiques impliqués dans l'incontinence urinaire sont : la réduction de la pression urétrale, les unités motrices anormales dans les sphincters urétraux et le rôle du muscle du plancher pelvien. Dans la DM1, une atteinte des muscles des voies urinaires ainsi qu'une dysfonction du nerf pelvien ont été suggérées comme mécanisme en cause dans l'incontinence urinaire [64].

OGIS-DM1

INCONTINENCE FÉCALE ET URINAIRE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Souffrez-vous d'incontinence fécale? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____	Si oui, procéder à l'enseignement sur les techniques d'hygiène personnelle. Si la fréquence est >1 fois/mois, référer au médecin de famille du patient.
Présentez-vous des urgences mictionnelles? • Si oui, est-ce que cela vous incommode au point à songer à prendre une médication?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	_____ Si oui, référer au médecin de famille du patient.
Souffrez-vous d'incontinence urinaire? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____	Si oui, procéder à l'enseignement sur les techniques d'hygiène personnelle. Si la fréquence est >1 fois/mois, référer au médecin de famille du patient.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

CRITÈRES D'INTERVENTION/RÉFÉRENCE

Note explicative : Le traitement des troubles de la défécation dans la DM1 pose un grand défi [40]. Bien que des résultats conflictuels aient été rapportés sur les effets du procaïnamide, celui-ci devrait être essayé [176].

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les personnes ayant un problème d'incontinence urinaire ou fécale peuvent être embarrassées, avoir peur ou être gênées. Le cas échéant, elles peuvent essayer de se prendre inadéquatement en charge, par exemple limiter les sorties (isolement social,) ou peuvent réduire leur apport liquidien ou alimentaire et augmenter le risque de déshydratation ou d'un déficit nutritionnel.

SECTION 5

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Dysphagie

PRÉVALENCE

Chez 40 personnes atteintes de DM1, 45% ont rapporté avoir des symptômes de dysphagie [41]. Lors d'une étude radiologique, 20% ont présenté des aspirations avec ou sans symptômes de dysphagie [177]. Une autre étude a révélée que 20 % présentaient de la dysphagie, 15% présentaient de la toux pendant l'alimentation et 12,5% avaient le besoin de se dégager la gorge [41].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La figure 15 présente un rappel des trois étapes de la déglutition.

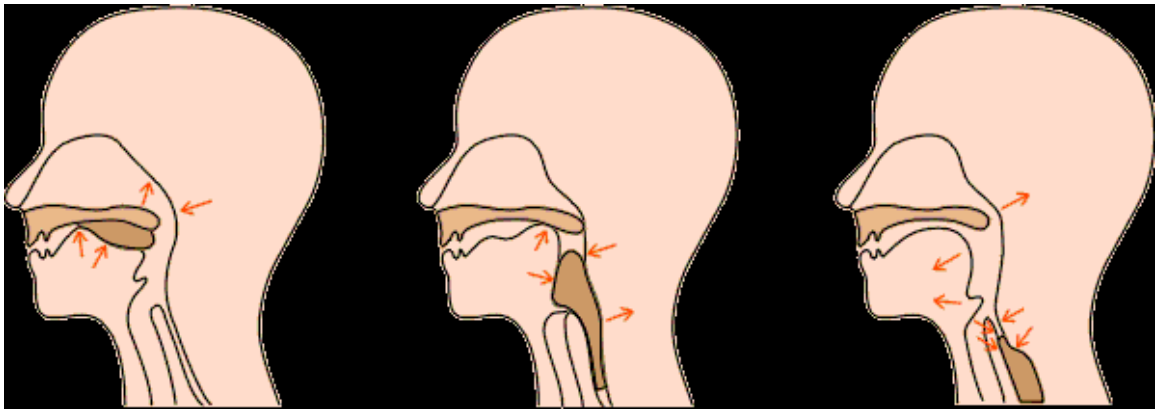


Figure 15. Les trois étapes de la déglutition

Phase 1
La phase orale *:* La langue s'élève et pousse contre le palais osseux, ce faisant, elle pousse le bol alimentaire vers l'oropharynx.

Phase 2
La phase pharyngée : L'élévation de l'uvule palatine et du larynx empêche le bol alimentaire dans les voies respiratoires; le relâchement du sphincter supérieur de l'œsophage (SSO) permet au bol de pénétrer dans l'œsophage. Les muscles constricteurs du pharynx se resserrent et poussent le bol vers l'œsophage, le SSO se contracte après l'entrée du bol. Par la suite, des ondes de contractions péristaltiques permettent de pousser le bol le long de l'œsophage jusqu'à l'estomac.

Phase 3
La phase oesophagienne : Le sphincter inférieur de l'œsophages (SIO) s'ouvre et le bol alimentaire entre dans l'estomac[178].

La nature du défaut de déglutition dans la DM1 est complexe et les investigations ont révélés des anomalies aussi bien dans les muscles lisses que dans des muscles striés. La dysphagie oropharyngée et les désordres de motilité œsophagienne se sont avérés les motifs les plus importants entraînant la pneumonie d'aspiration [29].

La faiblesse myopathique dans les muscles de la mâchoire, de la bouche, de la langue, de la région mandibulaire et des muscles constricteurs du pharynx est responsable du passage lent du bol alimentaire le long du pharynx. La myotonie rencontrée dans les muscles oropharyngés est un facteur contributif probable au défaut de déglutition. Il a également été suggéré qu'une implication du système nerveux central pourrait contribuer au retard du déclenchement du réflexe de déglutition [29]. Des altérations ont été détectées lors de la phase pharyngo-œsophagienne de la déglutition chez 12 personnes sur 15, dont six sans évidence clinique de dysphagie. La relaxation incomplète du sphincter œsophagien supérieur et l'hypotonie œsophagienne étaient les altérations les plus communes [177].

OGIS-DM1

DYSPHAGIE			
Évaluation		**Critères de référence/intervention**	
Pendant la dernière semaine, vous êtes-vous étouffé ou avez-vous toussé pendant que vous mangiez ou buviez des aliments solides ou liquides? Test de déglutition : 90ml (3 oz) d'eau froide : • Est-ce que le patient s'est étouffé durant la première minute du test de déglutition?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Si oui à la question et si le test de déglutition est : • **anormal**, enseignement de la manœuvre de Heimlich et référer au nutritionniste • **normal**, enseignement de la manœuvre de Heimlich. Remettre la feuille sur la manœuvre de Heimlich	En cas de doute faire le questionnaire : « Évaluation de la dysphagie »

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : la présence de toux pendant le test de déglutition a donné une valeur prédictive positive de 84%, et une valeur prédictive négative de 78%. Si seulement la toux est évaluée, la valeur prédictive positive est de 71% et la valeur prédictive négative est de 77% [179].

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : Une revue Cochrane conclue qu'aucune étude n'a adéquatement évalué les traitements dans la gestion de la dysphagie pour les maladies neuromusculaires [180]. Les principales options de traitement sont la plupart du temps basées sur la population ayant subi un accident vasculaire cérébral et incluent l'ajustement de la diète, l'adoption de techniques sécuritaires de déglutition, l'intervention chirurgicale et l'alimentation entérale. Aucun traitement efficace n'a été décrit pour la dysphagie dans la DM1. Ceci reflète probablement les nombreux différents mécanismes sous-jacent de la dysphagie dans la DM1 [40]

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les stratégies facilitant les fonctions pharyngiennes chez les personnes atteintes de DM1 incluent [181]:

1) L'adhérence stricte aux précautions de reflux gastro-œsophagien;
2) L'éducation des membres de la famille et des amis sur l'exécution de la manœuvre de Heimlich ;
3) Le counselling nutritionnel mettant l'emphase sur la densité alimentaire (les niveaux de consistance : liquide, liquide épaissi, solide ou solide pâteux);
4) Les stratégies facilitant le dégagement du pharynx, c'est-à-dire :
   - Mastiquer jusqu'à une préparation soigneuse du bol alimentaire uniformément liquide;
   - Faire des déglutitions répétées;
   - Prendre de petites bouchées;
   - Alterner les consistances liquides et solides lors du repas;
   - Accompagner la viande de sauce.

5) Les stratégies de protection des voies aériennes lorsque le risque d'aspiration est élevé. Les postures lors de la prise alimentaire ou liquidienne visent à protéger l'entrée des voies respiratoires (le larynx). Pour ce faire, il est conseillé de :
   - Baisser la tête et rentrer le menton sur la poitrine;
   - Adopter une position corporelle la plus assise possible et le tronc le plus droit possible.

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Gastroparésie

PRÉVALENCE

Dans une étude réalisée auprès de 40 personnes atteintes de DM1, 15% des personnes présentaient des vomissements et 12,5% souffraient d'une satiété précoce [41].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

L'altération de la vidange gastrique chez les personnes atteintes de DM1 est caractérisée par un temps de latence gastrique plus long (correspond au temps nécessaire à la réduction de la taille des solides avant leur évacuation observée entre l'ingestion du repas et le début d'évacuation des solides) et une phase de vidange une fois et demie plus longue que celle du groupe contrôle. La symptomatologie n'a pas été attribuée à une partie spécifique du processus de vidange gastrique [182]. La symptomatologie gastrique décrite est la régurgitation, la satiété précoce, la nausée, le vomissement, le ballonnement et la douleur abdominale. Bien que les symptômes gastriques manifestés sont moins fréquents en comparaison de ceux de l'œsophage et du pharynx, la gastroparésie peut être présente même en l'absence de ceux-ci [40, 183].

OGIS-DM1

GASTROPARÉSIE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Souffrez-vous de nausée? • Si oui, à quelle fréquence? Souffrez-vous de vomissements? • Si oui, à quelle fréquence? Votre satiété est-elle atteinte rapidement? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____ O ☐ N ☐ _____ O ☐ N ☐ _____	Si la réponse est oui à l'une ou l'autre des questions et si la fréquence est >1 fois/semaine, référer au médecin de famille du patient. Si oui, pourquoi? _____

ÉVALUATION

Les questions évaluant les symptômes de la gastroparésie sont basées sur les études de Ronnblom [41] et ont été validées par consensus Delphi.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : Plusieurs approches au traitement de la gastroparésie dans la DM1 ont été étudiées. Entre autres, l'administration de métoclopramide accélère la vidange gastrique en augmentant la motilité des mouvements gastro-intestinaux par un mécanisme inconnu [40]. L'agent prokinétique, le cisapride, quant à lui a été retiré aux États-Unis et au Canada en raison d'un risque potentiel de cardiotoxicité. Globalement, les interventions ont montré un succès limité [182].

SYSTÈME GASTRO-INTESTINAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Reflux gastro-oesophagien

PRÉVALENCE

Le reflux gastro-oesophagien (RGO) a fait l'objet de peu d'études (figure 16). En effet, une seule étude a rapporté un RGO chez seulement 3 personnes sur 40 [41].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Non connue.

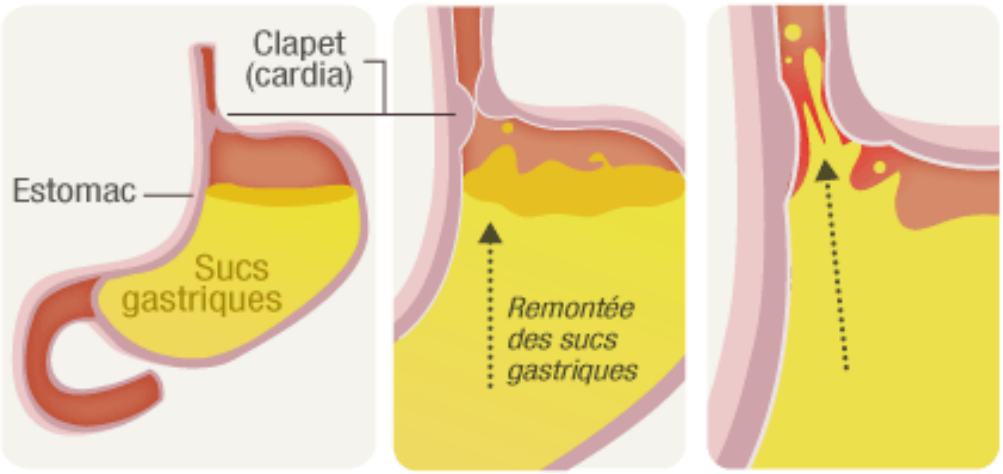


Figure 16. Le reflux gastro-oesophagien

OGIS-DM1

REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Souffrez-vous de brûlures d'estomac? • Si oui, à quelle fréquence?	O ☐ N ☐ _____	Si oui et si la fréquence est >1 fois/semaine, procéder à l'enseignement sur la modification des habitudes de vie (p. ex., éviter de consommer des aliments avant de se mettre au lit, consommation d'alcool ou de tabac) et sur l'élévation de la tête du lit. Si ces mesures sont inefficaces, référer au médecin de famille du patient.

ÉVALUATION

Question validée par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Certaines précautions peuvent êtres données pour prévenir le RGO telles que :

- Éviter la position décubitus dorsal pendant 2 heures après un repas;
- Dormir avec la tête surélevée;
- Éviter de consommer des aliments avant de se mettre au lit ;
- Éviter les aliments connus pouvant causer des brûlures d'estomac;
- Éviter la consommation d'alcool ou de tabac;
- Éviter les aliments difficiles à digérer.

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME MUSCULAIRE

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système musculaire chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les quatre éléments d'évaluation du système musculaire;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations du système musculaire en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

SYSTÈME MUSCULAIRE

L'atteinte du système musculaire est de loin celle étant la plus connue de la DM1 avec une faiblesse progressive des muscles distaux vers proximaux et la présence de myotonie dans plusieurs groupes musculaires. L'atteinte musculaire dans la DM1 est bilatérale avec une faiblesse plus importante des muscles distaux [27, 46] (figure 17). Les premiers symptômes se présentent au niveau des muscles faciaux et de la mâchoire par une atrophie des muscles temporaux et sternomastoïdiens [1]. Les fléchisseurs sont généralement plus faibles que les extenseurs [46], les fléchisseurs du cou et du tronc démontrant la plus importante faiblesse [27, 46]. Les muscles les plus touchés sont les extenseurs du poignet, les longs fléchisseurs et extenseurs ainsi que les muscles intrinsèques de la main et les dorsifléchisseurs du pied [27].

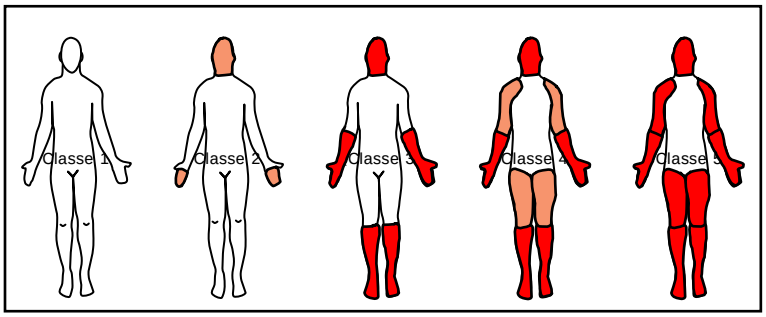


Figure 17. Progression des atteintes musculaires
Source : Mathieu, J., et al., 2001; Mathieu, J., et al., 1992 [184 65]

Explications :

Classe 1 : Aucune déficience musculaire clinique (asymptomatique). Diagnostic: EMG, examen de l'œil, test génétique.

Classe 2 : Signes minimaux de déficience musculaire : myotonie, hypotrophie des muscles maxillaire et temporal, faiblesse faciale et des fléchisseurs du cou, ptose, voix nasillarde, pas de faiblesse distale. Exception: faiblesse isolée des fléchisseurs des doigts.

Classe 3 : Faiblesse distale, pas de faiblesse proximale. Exception: faiblesse isolée des extenseurs du coude.

Classe 4 : Faiblesse proximale légère à modérée.

Classe 5 : Faiblesse proximale sévère (≤ -3/5). Confiné au fauteuil roulant pour de courtes ou longues distances. Difficulté à réaliser les activités de la vie quotidienne.

Exceptions : La faiblesse des fléchisseurs des doigts se produit tôt, souvent sans autre faiblesse distale significative. Les personnes montrant cette faiblesse isolément restent dans la classe 2. La faiblesse du triceps brachial se produit souvent sans autre faiblesse proximale, les personnes montrant cette faiblesse isolément restent dans la classe 3.

La compréhension du mécanisme de la perte de force musculaire s'est basée, jusqu'à maintenant, surtout sur des études histologiques. Ces dernières démontrent une atteinte de la fibre musculaire avec une atrophie des fibres de type I, accompagnée d'une hypertrophie des fibres de type II et de la présence de gras et de tissus conjonctifs [185, 186]. Une anomalie des propriétés contractiles est présente avec une capacité de génération de force diminuée, autant chez les sujets asymptomatiques que chez ceux symptomatiques [187]. Cette observation démontre que des changements au niveau de la fibre musculaire sont présents avant l'apparition de signes cliniques évalués par le bilan musculaire [187].

La diminution de la force musculaire en fonction de l'âge a été démontrée dans plusieurs études chez les personnes atteintes de DM1 [27, 46, 188]. Dans une étude avec un suivi de deux ans, une diminution minimale mais significative de la force musculaire est démontrée autant pour les muscles distaux que proximaux (deltoïde antérieur, deltoïde moyen, trapèze supérieur, quadriceps et tibial antérieur) [188]. On estime la perte de force musculaire à environ 1,2% par année [27]. Cette étude suggérait aussi une perte plus rapide de la force par année dans les groupes de muscles distaux que dans les groupes musculaires proximaux. Cette perte de force musculaire est relativement lente si l'on prend en considération qu'à partir de la cinquantaine chez des sujets normaux, on perd environ 1% de force musculaire par année et que ce déclin augmente à un âge avancé [189].

La relation entre la durée de la maladie et la diminution de force musculaire n'est pas claire; certains auteurs ont démontré une corrélation élevée [27], alors que d'autres l'ont réfutée [46]. La durée de la maladie est calculée à partir de l'âge d'apparition des symptômes qui est souvent difficile à estimer, causant probablement cette différence dans les observations. La diminution de la force musculaire est plus importante chez les hommes atteints de DM1 en comparaison avec un groupe contrôle que chez les femmes atteintes [46]. Une autre étude démontre que la faiblesse musculaire distale apparaît après une durée de la maladie d'environ 9 ans (étendue entre 3 et 15 ans après les premiers symptômes), la faiblesse proximale après 18 ans (étendue entre 9 et 27 ans après les premiers symptômes) et une faiblesse proximale sévère après 27 ans (étendue entre 17 et 37 ans après les premiers symptômes) [65]. Les différentes études tendent à démontrer que l'expansion CTG n'explique pas ou peu la faiblesse observée chez un individu [186].

Muscles faciaux

Le faciès caractéristique des personnes atteintes de DM1 avec un phénotype adulte (figure 17) inclut une immobilité des muscles superficiels ou une réduction de la mimique faciale, une faiblesse des élévateurs de la paupière supérieure des orbiculaires des yeux, créant une ptose des paupières. Une atrophie et une faiblesse des muscles de la mâchoire (temporalis et sternomastéoidiens) entraînant un blocage inconstant de celle-ci et une faiblesse de la mastication sont aussi documentées[1].

Figure 18. Faciès d'une personne ayant le phénotype adulte

Muscles du palais mou

La faiblesse du palais mou peut entraîner des difficultés d'élocution typiques de la maladie associées à la présence d'une voix nasillarde. La faiblesse facio-bulbaire peut amener une dysarthrie flaccide se traduisant par une monotonie et une faiblesse de la voix [77, 190].

Muscles du cou

Une faiblesse et une atrophie des muscles sternomastoïdiens et des muscles antérieurs du cou peuvent survenir dès le début de la maladie; une difficulté à relever le cou en position couchée est souvent observée [1]. Certaines études ont démontré que la moitié des sujets avaient une force inférieure à 3 unités sur 5 lors du bilan musculaire manuel, ce qui correspond à une perte de force d'environ 63% comparativement aux valeurs de référence [46, 188]. La perte de force des fléchisseurs du cou n'est pas linéaire; une perte importante est observée durant les 20 premières années et est suivie d'une stabilisation [27]. Cliniquement, les personnes atteintes peuvent rapporter des difficultés à relever la tête de l'oreiller et à maintenir une position adéquate du cou durant la conduite automobile [66].

Muscles de la main

La faiblesse des muscles de la main, et plus particulièrement des longs fléchisseurs, dans la DM1, entraîne souvent une prise caractéristique avec une absence de flexion des articulations interphalangiennes [66]. Cette faiblesse apparaît rapidement dans le cours de la maladie et affecte la force de préhension de la main. Dans une étude, la force de préhension globale était 65% plus faible que dans celle du groupe contrôle, ce qui est similaire aux études précédentes [46, 188]. On observe une perte de force minime dépendant des études (environ 3% par année pour les hommes et de 2% pour les femmes) [27, 188, 191]. Les hommes ont démontré une force de préhension globale plus élevée que les femmes. Cette observation est également présente dans la population en général [192].

Extenseurs des coudes

Les extenseurs des coudes démontrent une faiblesse dans la DM1 [27], mais elle n'entrave pas l'exécution des mouvements des membres supérieurs non résistée, sauf quand l'atteinte devient plus proximale [193].

Extenseurs des genoux

Les personnes atteintes de DM1 démontrent une faiblesse importante des extenseurs des genoux comparativement à un groupe contrôle[188]. Cette faiblesse est associée cliniquement à des chutes fréquentes [66].

Dorsifléchisseurs de la cheville

Les dorsifléchisseurs de la cheville sont parmi les premiers groupes musculaires à démontrer une faiblesse importante pouvant entraîner un pied tombant et des chutes fréquentes [27, 66].

Éléments présents mais non inclus

Les personnes atteintes de DM1 développent souvent une voix nasillarde et un trouble de l'élocution et sont parfois difficiles à comprendre [194]. Une dysarthrie flaccide a été documentée chez le phénotype adulte et adulte précoce [195, 194, 77]. Malgré que la dysarthrie soit un élément important de l'atteinte musculaire dans la DM1, il n'est pas inclus dans l'OGIS-DM1 car aucune intervention efficace n'a été démontrée. Si la personne atteinte aborde le sujet, l'infirmière peut lui donner un complément d'information ou offrir du soutien.

SYSTÈME MUSCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Adaptations et équipements

Adaptations

PRÉVALENCE

Aucune donnée disponible mais cliniquement les adaptations les plus fréquentes sont l'utilisation d'une barre de bain, barres de toilette, siège de toilette surélevé.

SECTION 5

SYSTÈME MUSCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Aides techniques : utilisation du fauteuil roulant

PRÉVALENCE

6% à 17,5% des personnes atteintes utilisent le fauteuil roulant pour leurs déplacements[#511196] (DM1-Database, données non publiées).

MÉCANISMES EXPLICATIFS

OGIS-DM1

AIDES TECHNIQUES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Mobilité :	Type d'orthèses :	
Orthèses tibiales G ☐ D ☐		Fauteuil roulant manuel ☐
Canne ☐		Fauteuil roulant motorisé ☐
Quadripode ☐		Tri ou quadriporteur ☐
Déambulateur ☐		Autre ☐
Marchette ☐		
Utilisation du fauteuil roulant :		
• Avez-vous de la difficulté à propulser votre fauteuil roulant sur de longues distances?		O ☐ N ☐ — Si oui, référer à l'ergothérapeute pour un FR motorisé.
• Année de la dernière réparation ou de l'entretien		Référer aux services appropriés pour l'entretien annuel.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

SECTION 5

SYSTÈME MUSCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Transfert

PRÉVALENCE

Selon les données du GRIMN, 30,5 % des personnes atteintes nécessitent une aide technique ou humaine pour les transferts entre le lit et la chaise, 29 % nécessitent une aide technique ou humaine pour le transfert à la toilette et 49,5 % nécessitent une aide technique ou humaine pour le transfert au bain (données non publiées).

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La perte de force musculaire progressive peut expliquer l'utilisation d'aides techniques au cours de la progression de la maladie.

OGIS-DM1

TRANSFERT		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Avez-vous de la difficulté à vous relever de la toilette?	O ☐ N ☐	Si oui à une des questions, référer à l'ergothérapeute pour les aides techniques.
Avez-vous de la difficulté à entrer et sortir du bain?	O ☐ N ☐	Si non, procéder à une évaluation visuelle en cas de doute.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

SECTION 5

SYSTÈME MUSCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Marche

PRÉVALENCE

Dans une étude avec un échantillon limité, 58 % rapportent des limitations à la marche et 31% des personnes atteintes utilisaient une aide technique à la marche et 6% un fauteuil roulant [196]. Dans une étude chez 13 personnes, les chûtes et les trébuchements étaient 10x plus fréquents chez les personnes atteintes que chez les sujets sains même si elles étaient moins actives et avaient une vitesse de marche moins rapide [197].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Les dorsifléchisseurs de la cheville sont parmi les premiers groupes musculaires à démontrer une faiblesse importante, pouvant entraîner un pied tombant et des chutes fréquentes [27, 66, 188]. De plus, on peut observer une faiblesse importante des extenseurs des genoux comparativement à un groupe contrôle [188]. Cette faiblesse est associée cliniquement à des chutes fréquentes [66]. Lors de la progression de la maladie, le patron général de marche est affecté, entre autres, par la faiblesse observée à la musculature distale incluant le jambier antérieur, le soléaire et les jumeaux [67, 198].

OGIS-DM1

MARCHE		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Au cours du dernier mois, avez-vous trébuché ou tombé? • Si oui, combien de fois?	O ☐ N ☐ _____	Si plus d'une chute par mois : a) Utiliser le Standing test pour évaluer la pertinence d'assistances techniques à la marche. b) Si la personne utilise déjà un accessoire à la marche autre qu'un fauteuil roulant, explorer si le patient est prêt à recevoir de l'information à propos de l'utilisation d'un fauteuil roulant et si oui, référer au physiothérapeute.
Test équilibre unipodal : Se tenir sur la jambe préférée le plus longtemps possible, sans support (chronométrer le temps écoulé).	_____	Si le patient est incapable de tenir au moins 5 secondes, référer en physiothérapie.

ÉVALUATION

Question clinique et épreuve diagnostique validées par consensus Delphi.

Note explicative : Aucune évaluation standardisée ne permet de déterminer le besoin d'une référence en physiothérapie. Le test d'équilibre unipodale provient d'un des éléments de l'échelle d'équilibre de Berg[199]. Cet élément a été sélectionné car l'analyse de notre base de données du projet DM1-Database, nous a démontré qu'il était le meilleur pour discriminer les personnes qui utilisaient une aide technique ou non. De plus, nous avons ajouté la fréquence des chutes pour améliorer la sensibilité de notre test de dépistage. Cette évaluation demandera une validation formelle qui sera effectuée dans un projet de recherche subséquent.

SECTION 5

SYSTÈME MUSCULAIRE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Myotonie

PRÉVALENCE

Près de 100 % chez le phénotype adulte et léger [1].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La myotonie est observable par la difficulté d'un sujet à relâcher un muscle suite à une contraction musculaire importante, par exemple après avoir serré la main de quelqu'un. Cette myotonie est due à l'hyperexcitabilité des fibres musculaires, suite à une activation volontaire (préhension d'un objet) ou électromécanique (répercussion sur l'éminence du pouce ou à l'EMG). La fibre musculaire envoie des potentiels d'action répétitifs, ce qui cause un délai dans le processus de relaxation musculaire normale [200]. Elle est présente surtout dans les muscles de l'avant-bras et des fléchisseurs de la main, mais parfois aussi au niveau de la langue et des muscles de la mâchoire (figure 18).

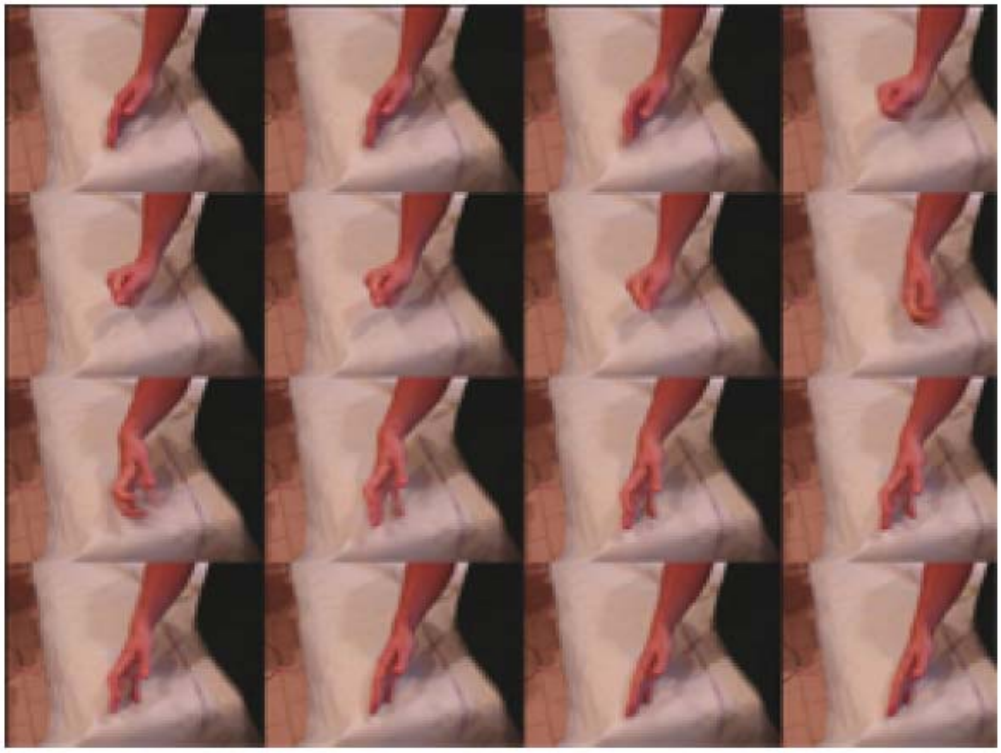


Figure 19. Myotonie spontanée de la main après contraction maximale (Source : de Bohour, Bost & Vial, 2007)

OGIS-DM1

MYOTONIE		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Est-ce que la myotonie vous incommode dans la réalisation de vos activités quotidiennes?	O ☐ N ☐	
Si oui, est-ce que cela vous incommode au point à songer à prendre une médication?	O ☐ N ☐	Si oui, référer à un neurologue.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : l'évaluation du degré de myotonie peut s'effectuer à l'aide d'instruments plus précis, mais inadéquats pour une utilisation en clinique [201].

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : Chez certaines personnes, la myotonie peut être assez incommodante et nécessiter un traitement médical. La recension systématique des écrits par le *Cochrane Collaboration* a déterminé que suite à un manque de données de qualité, il est impossible de déterminer si les traitements médicamenteux étaient sécuritaires et efficaces dans le traitement de la myotonie chez les personnes atteintes de DM1 [202]. Cependant, plusieurs médications sont couramment utilisées telles que le Mexiletine, le Phenytoin, la Quinine, la Tocaïnide et la Procaïnamide.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

L'infirmière peut informer la personne atteinte que la présence de myotonie est atténuée par un effet de réchauffement musculaire. Quelques vigoureuses contractions avant de faire une activité de préhension peuvent aider à diminuer le phénomène myotonique [201] . La myotonie est aussi exacerbée par le froid et l'utilisation de gants thermiques lors des activités hivernales est recommandée.

SECTION 5

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système nerveux central chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

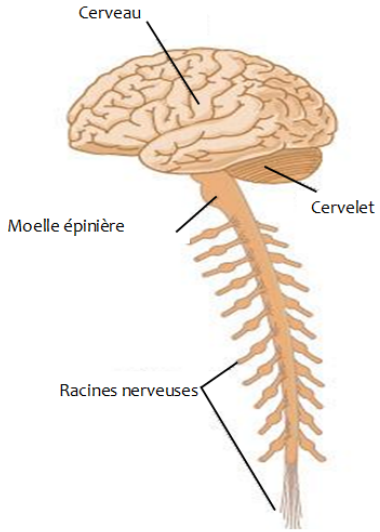
Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les trois éléments d'évaluation du système nerveux central;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation
- Reconnaître les manifestations du système nerveux central en regard des éléments d'évaluation
- Connaître les critères de référence/intervention.

SECTION 5

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

Des atteintes au système nerveux central (SNC) (figure 19) sont rapportées chez la vaste majorité des individus souffrant de DM1 [203]. La présence d'atteintes au SNC a été observée depuis les premières descriptions de la maladie, et leurs manifestations sont particulièrement évidentes lorsque les symptômes apparaissent tôt dans la vie [1]. Les principales manifestations peuvent inclure le retard mental (une caractéristique souvent associée à la forme congénitale de DM1 où les symptômes sont apparents à la naissance, souvent transmise par la mère), des changements comportementaux (p. ex., réduction de l'initiative, apathie, Adynamie), des altérations des fonctions cognitives supérieures (grande variabilité des atteintes, rarement progressives, mais une tendance vers une réduction marquée des performances des lobes frontaux) [49, 204-213], des changements dans la structure cérébrale (p. ex., atrophie corticale, perte neuronale, élargissement ventriculaire, lésions diffuses de la substance blanche, réduction de la perfusion cérébrale particulièrement importante dans les régions fronto-temporales) [1, 32] ainsi qu'une personnalité évitante fréquente dans le phénotype adulte [72]. Les atteintes au SNC présentes dans la DM1 varient d'une personne à l'autre, et cette variabilité est comparable à celle observée dans les autres systèmes impliqués [1]. Certaines atteintes au SNC ne se prêtent à aucune intervention particulière. Par conséquent, l'OGIS-DM1 se concentre sur des atteintes pour lesquelles un traitement est possible, comme la dépression, la somnolence diurne excessive et la fatigue.



ntral

SECTION 5

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Somnolence diurne excessive

PRÉVALENCE

La somnolence diurne excessive (SDE) est depuis longtemps associée à la DM1 [214]. Elle constitue la plainte la plus commune rapportée par les personnes, ainsi que le symptôme non musculaire le plus fréquemment décrit [1, 36, 95, 215]. Elle peut constituer un des premiers symptômes de la maladie, alors que plusieurs personnes se plaignent de SDE des années avant que le diagnostic de DM1 soit posé. La SDE a été observée chez près de 80% des personnes atteintes de DM1 [36, 216]. Selon les travaux du GRIMN, environ 30% des personnes ont rapporté souffrir de somnolence diurne[217] telle que mesurée par le Epworth Sleepiness Scale (ESS) [218] et le Daytime Sleepiness Scale (DSS) [69].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Un certain nombre d'observations scientifiques suggèrent que la SDE résulte d'une atteinte primaire du système nerveux central [95, 219, 220] et serait habituellement indépendante des fonctions respiratoires ou des perturbations du sommeil nocturne [69, 70, 216, 221]. L'étiologie précise demeure par contre incertaine et la SDE peut être liée à une fragmentation du sommeil, à des apnées centrales ou obstructives du sommeil, à l'hypercapnie, ainsi qu'à une irrégularité du sommeil paradoxal[43, 214, 216, 219, 222-224].

OGIS-DM1

SOMNOLENCE DIURNE EXCESSIVE		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Décrivez vos habitudes de sommeil (heure du coucher, heure du lever, fréquence, horaire et durée des siestes de la journée). 1-Faites-vous des siestes pendant la journée? 2-Si oui, est-ce que cela dérange vos activités de tous les jours? Médication : 3-Si aucune médication, est-ce suffisamment dérangeant pour songer à prendre une médication? 4-Si psychostimulant (p. ex., Ritalin, Dexédrine), est-ce efficace?	 O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Si interférence avec la nutrition, les loisirs ou autres activités de la vie quotidienne, procéder à un counseling sur les changements de comportements et éducation comme p. ex., tenir un journal de sommeil. Si oui aux questions 2 et 3, référer au neurologue pour évaluer la pertinence d'une polysomnographie nocture et d'un traitement spécifique. Si non ou peu, à discuter avec le neurologue.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : l'utilisation de questionnaires standardisés pour l'évaluation de la SDE dans la DM1 déborde le cadre de l'OGIS-DM1. L'objectif principal est plutôt d'identifier si la SDE constitue un problème qui incommode de façon significative la personne et d'explorer son désir d'être référée pour une évaluation et un traitement spécifique.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : une description des habitudes de sommeil peut être utile afin d'identifier les facteurs qui peuvent interférer avec une saine hygiène de sommeil et évaluer l'impact de la SDE sur les activités de la vie quotidienne. De plus, une attention devrait être portée à d'autres facteurs non reliés à la DM1 comme la consommation d'alcool ou de caféine, ainsi que les effets secondaires de certains médicaments qui pourraient faire l'objet de modification [225]. Certaines personnes atteintes de DM1 peuvent composer avec leur SDE en faisant des siestes au moment qui leur est opportun et peuvent ainsi être réfractaires à toute évaluation clinique ou traitement.

SECTION 5

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Fatigue

PRÉVALENCE

La fatigue est plus fréquente dans la DM1 que dans toute autre maladie neuromusculaire. Comme la SDE, la fatigue peut constituer le symptôme marquant même chez certaines personnes présentant une atteinte musculaire légère [1, 226]. Il existe un important chevauchement entre la fatigue et la SDE, de telle sorte que les niveaux de fatigue sont plus élevés chez les personnes souffrants de SDE, et les niveaux de somnolence diurne sont plus élevés chez celles présentant une fatigue excessive. Selon une étude menée par le GRIMN, la proportion de personnes avec un niveau de fatigue excessif ou pathologique atteint 62,5% selon le Fatigue Severity Scale [217].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La fatigue est définie par une sensation accablante de lassitude, de manque d'énergie et par un sentiment d'épuisement qui ne doivent pas être confondus avec la faiblesse [227]. Il n'est pas aisé de décrire la physiologie de la fatigue dans la DM1, en raison principalement des liens étroits qui existent entre ce symptôme et d'autres conditions associées comme l'apathie et la dépression. Dans la DM1, le fait que certains symptômes comme l'apathie, l'adynamie, ou le manque de motivation soient améliorés par l'administration d'antidépresseurs suggère que ces perturbations comportementales pourraient être attribuables à une dépression chronique plutôt qu'à la maladie en soi [206], mais cette dernière hypothèse ne fait pas consensus. De plus, entre autres interventions spécifiques suggérées afin de pallier aux aspects motivationnels dans la DM1, il est recommandé de traiter tout épisode dépressif [66]. De plus, une étude suggère que la fatigue dans la DM1 peut survenir en dépit d'un fonctionnement thyroïdien normal [78].

OGIS-DM1

FATIGUE		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Est-ce que vous éprouvez de la fatigue à tous les jours?	O ☐ N ☐	*Préciser* _____
Est-ce que la fatigue nuit à votre capacité d'exécuter certaines tâches et responsabilités?	O ☐ N ☐	
Si oui, est-ce suffisament dérangeant pour penser prendre une médication?	O ☐ N ☐	Si oui, référer au neurologue. _____

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : comme avec la SDE, l'objectif principal est plutôt d'identifier si la fatigue constitue un problème qui incommode de façon significative la personne et d'explorer son désir d'être référée pour une évaluation et un traitement spécifique. Nous proposons la même procédure qu'avec la SDE. Une attention devrait être portée à d'autres facteurs non reliés à la DM1 comme la consommation d'alcool ou de caféine, les habitudes de sommeil ainsi que les effets secondaires de certains médicaments et qui pourraient faire l'objet de modification [225]. Si la modification des habitudes de vie n'a aucun impact sur le niveau de fatigue, une référence au neurologue doit être faite afin de compléter l'évaluation et initier un traitement.

SECTION 5

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Dépression

PRÉVALENCE

Des scores élevés à diverses échelles cliniques mesurant l'intensité de symptômes dépressifs ont été observés chez des personnes atteintes de DM1, dans une proportion atteignant parfois jusqu'à 50 % de l'échantillon [205, 206, 228]. Toutefois, lorsque des critères plus rigoureux sont appliqués, environ 17% des personnes présenteraient une symptomatologie dépressive significative d'un point de vue clinique [229]. Des travaux de recherche menés par le GRIMN ont montré que près de 27 % des personnes atteintes de la forme adulte ou légère de DM1 présentent un risque positif d'être porteur d'un diagnostic de désordre psychiatrique, incluant la dépression clinique [230] telle qu'évaluée par le *Symptom Checklist-90-R* [231].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Pour certains, les symptômes dépressifs observés dans la DM1 résulteraient d'une atteinte génétiquement déterminée de la neurotransmission du système aminergique central [206, 232], alors que pour d'autres, cette symptomatologie serait secondaire à la nature progressive et débilitante de cette maladie chronique [233]. Toutefois, il semble que peu de ces personnes rencontrent les critères diagnostiques d'un épisode dépressif majeur du DSM-III-R [234, 235], alors que des réactions dépressives semblent plus communes que les épisodes dépressifs typiques [233]. Plusieurs questionnaires différents ont été utilisés auprès de divers échantillons de personnes atteintes de DM1 afin de mesurer des symptômes dépressifs, ce qui peut expliquer en partie les écarts observés dans les taux de dépression. Cependant, une attention particulière doit être portée aux symptômes dépressifs dans le suivi des personnes atteintes d'une maladie chronique, en raison de l'influence qu'ils exercent sur leur état de santé physique et psychologique [234]. Outre la fatigue, la somnolence, l'apathie et l'adynamie qui constituent des symptômes propres à la DM1 et qui peuvent être confondus avec des réactions dépressives, le dépistage de la dépression doit porter sur l'identification d'au moins un des symptômes suivants, soit (1) une humeur dépressive, soit (2) une perte d'intérêt ou de plaisir (anhédonie).

OGIS-DM1

DÉPRESSION		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Humeur dépressive : Au cours du dernier mois, vous êtes-vous souvent senti abattu, déprimé ou désespéré? *Anhédonie* : Au cours du dernier mois, avez-vous souvent ressenti un désintérêt ou une absence de plaisir à accomplir les choses de la vie?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Si oui à l'une ou à l'autre des questions, référer aux ressources et au médecin de famille du patient, ET : • Évaluer la présence d'idéations suicidaires afin d'évaluer l'urgence suicidaire : ❖ Pensez-vous au suicide ou à vous tuer? ❖ Si oui, urgence Faible ☐ Niveau _____ Moyenne ☐ Niveau _____ Élevée ☐ Niveau _____ Référer au médecin de famille avec plus ou moins d'urgence selon la présence ou non d'idéations suicidaires. Selon la disponibilité de ce service au sein d'une clinique des maladies neuromusculaires, référer au psychologue/neuropsychologue afin d'initier l'évaluation des symptômes comme la fatigue, l'agitation, un sentiment de culpabilité, des difficultés de concentration, ainsi que des changements dans les habitudes de sommeil ou l'appétit, dans le but de confirmer l'impression diagnostique de dépression.

ÉVALUATION

Questionnaire standardisé validé par consensus Delphi.

Note explicative : dans une perspective de suivi médical général, il est reconnu que l'intégration du dépistage systématique de la dépression réduit la persistance des symptômes dépressifs [236, 237]. À ce sujet, il a été établi qu'un questionnaire à deux items était aussi efficace que des instruments de dépistage plus détaillés pour dépister des cas probables de dépression majeure [236, 238]. Ces questions sont tirées du *Primary Care Evaluation of Mental Disorders Procedure* (PRIME-MD), un questionnaire de dépistage en 27 items conçu afin de faciliter le diagnostic de certaines affections psychiatriques dans le cadre des soins primaires [236, 237, 239]. .

Le test est considéré comme positif s'il est répondu par « oui » à l'une ou à l'autre des questions. Une réponse négative aux deux questions rend la dépression hautement improbable. Dans le but d'améliorer la sensibilité clinique, une question sur la présence d'idéations suicidaires a été ajoutée si la personne répond oui aux deux questions. L'estimation de l'urgence suicidaire devrait porter sur la documentation du processus suicidaire selon la formule COQ (Comment? Où? Quand?).

INTERVENTIONS INFIRMIÈRES

Un guide pratique sur la prévention du suicide produit par l'OIIQ est disponible à l'adresse suivante :

http://www.oiiq.org/uploads/publications/autres_publications/Suicide/SuicidePosition.pdf

SYSTÈME NERVEUX CENTRAL

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :

Apnée du sommeil
Douleur

Ces deux éléments de surveillance sont bien connus dans la DM1, mais il n'y a pas encore de consensus sur les méthodes de dépistage et les critères de référence/intervention. Ils font toujours partie de discussion.

SECTION 5

L'ÉVALUATION DU SYSTÈME REPRODUCTEUR

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les atteintes du système reproducteur chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les trois éléments d'évaluation du système reproducteur;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation;
- Reconnaître les manifestations du système reproducteur en regard des éléments d'évaluation;
- Connaître les critères de référence/intervention.

SECTION 5

SYSTÈME REPRODUCTEUR

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Activités sexuelles

PRÉVALENCE

Il existe plusieurs types d'infections transmises sexuellement (ITS), notamment : la chlamydia, la gonorrhée, l'herpès génital, le lymphogranulome vénérien (LGV), la syphilis, le VIH/sida, le virus du papillome humain (VPH) et l'hépatite B. Le taux d'affection tout comme celui de protection contre les ITS n'ont jamais été documentés dans la DM1.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

N/A

OGIS-DM1

ACTIVITÉS SEXUELLES		
Évaluation		**Critères de référence /intervention**
Êtes-vous actif sexuellement?	O ☐ N ☐	
• Si actif, utilisez-vous une protection contre les MTS lors de vos relations sexuelles?	O ☐ N ☐	
• Si sexuellement actif, quel type de méthodes contraceptives utilisées vous?		Si non ou utilisation de méthodes à risque, procédez à l'éducation sur les méthodes contraceptives efficaces et procurer de l'information sur les risques de transmission de maladies sexuelles.
• Si vous n'avez pas de contraception définitive et si vous voulez un enfant, est-ce que vous êtes conscients des risques obstétriques dans DM1 ?	O ☐ N ☐	Si non, procurez de l'information sur les risques obstétriques.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

SECTION 5

SYSTÈME REPRODUCTEUR

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Sexualité chez l'homme

PRÉVALENCE

Selon les travaux du GRIMN, 36,7 % des hommes atteints de la DM1 rapportent un dysfonctionnement érectile (DE) léger à sévère (données non publiées). Ces résultats peuvent être une sous-estimation puisque 46 % de l'échantillon masculin affirmait n'avoir eu aucune relation sexuelle dans les six derniers mois et n'ont donc pas été évalués pour la DE. Selon une étude, 24,1 % rapportent être impuissant, 34,4 % rapportent avoir une érection, mais aucune relation sexuelle et parmi le groupe le plus sévèrement affecté tous les hommes rapportent n'avoir aucune relation sexuelle[240]. Une grande enquête portant sur la sexualité et la DE auprès de la population canadienne adulte a démontré une prévalence de la DE atteignant 27 % chez les hommes sexuellement actifs [241]. De plus, la réduction de spermatozoïde a aussi été rapportée, mais il n'y a aucune diminution significative de la fertilité [1].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

L'impuissance peut être due à un hypogonadisme (voir hypogonadisme à la section système endocrinien) et à une dégénération du muscle lisse du pénis.

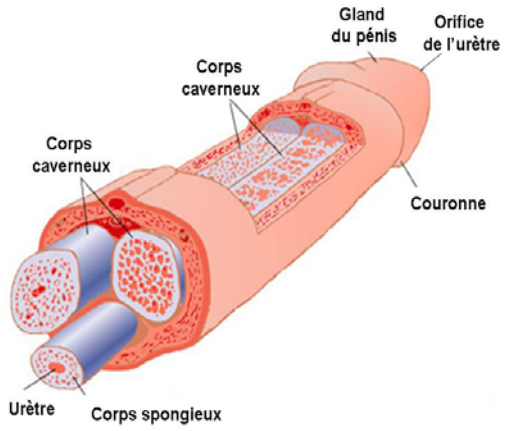


Figure 21. Structure interne du pénis

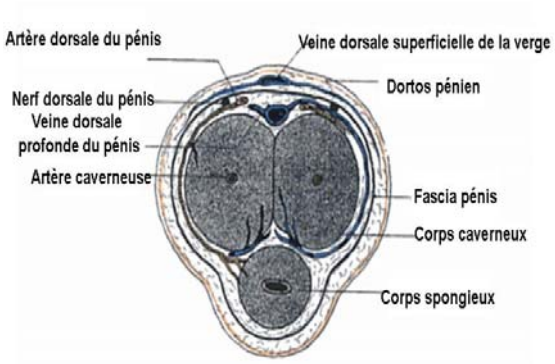


Figure 22. Coupe transversale du pénis

Le pénis est composé d'un appareil érecteur comprenant [242]:

- Un corps spongieux
- Deux corps caverneux
    - Très vascularisé (deux artères, une veine, des nerfs somatiques et viscéraux, sympathique et parasympathique pour l'érection)
    - Composé d'un tissu musculaire lisse érectile

D'autres muscles interviennent dans l'érection dont les muscles bulbo-caverneux et ischio-caverneux du périnée en comprimant la base des corps érectiles. Ils sont des muscles striés à contraction volontaire ou réflexe. L'atteinte ou non de ces muscles n'est pas documentée dans la DM1.

- L'ischio-caverneux joue sur la rigidité du pénis
- Le bulbo-caverneux participe à l'expulsion du sperme pendant l'éjaculation.

OGIS-DM1

SEXUALITÉ CHEZ L'HOMME		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Quand vous êtes stimulé sexuellement, éprouvez-vous des problèmes d'érection?	O ☐ N ☐	
Si oui, est-ce que cela vous incommode?	O ☐ N ☐	
Si oui, est-ce que cela vous incommode au point de songer à prendre une médication?	O ☐ N ☐	Si oui, référer au médecin de famille du patient.

ÉVALUATION

Questionnaire basé sur une question du *Sexual Health Inventory for Men* (SHIM) [243], une validation de la version du International Index of *Erectile Function* [243, 244] validé par consensus Delphi.

SECTION 5

SYSTÈME REPRODUCTEUR

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Sexualité chez la femme

PRÉVALENCE

Problèmes gynécologiques

Les informations collectées par Harper (2001) [1] auprès de 44 femmes adultes atteintes et 25 non atteintes, mais étant apparentées ou conjointes dans les mêmes familles, montrent la possibilité d'une fréquence plus haute de menstruation excessivement douloureuse (57,5 % contre 27,3 %) et une menstruation excessivement irrégulière (35 % contre 23,8 %) dans la DM1 que dans celles du groupe contrôle. Malgré les troubles menstruels, la possibilité d'anomalie gonadale chez les femmes atteintes de la DM1 a reçu peu d'attention [1].

Risques obstétricaux

Le risque de complications obstétricales est augmenté chez les femmes atteintes de DM1 car cette maladie n'affecte pas seulement les muscles volontaires, elle affecte également les muscles lisses, dont ceux du système génito-urinaire [95].

Toutes les femmes atteintes de DM1 étudiées montraient un taux d'avortement spontané de 2 à 3 fois supérieur à celui de la population contrôle qui était de 10 % [1]. Rudnik-Schöneborn & Zerres (2004) [75] ont réalisé une étude auprès de 31 femmes atteintes de DM1 ayant la phénotype adulte. Cette étude a porté sur 66 enfants lors de 64 gestations et a révélé une fréquence plus élevée que celle de la population contrôle des complications obstétricales. Ces complications ont également été validées par une recension des écrits qui incluait un total de 93 gestations décrites. Le tableau 11 explique la prévalence de chacune des complications retrouvées dans l'étude, dans la recension des écrits et dans la population de contrôle.

Tableau 11. Risques obstétricales associés à la DM1

Complications	Fréquence (%)		
	Étude (n =64)	**Recension des écrits** (n=93)	**Population de contrôle**
Grossesse ectopique	4	Non disponible	0,3 à 1,4
Placenta praevia	9	4	0,3 à 0,5
Polyhydramnios	17	10-15	0,5 à 0,7
Naissance prématurée (< 36 semaines)	34	30-35	7
Délivrance assistée	13	11	9-12
Césarienne	36	31	10-15
Mortalité périnatale (entre la 28e semaine de gestation et la 28e jour post natal)	15	10-20	0,5-1

Note : Sommaire de 157 gestations rapportées complétées à au moins six mois de grossesse. Adapté de Rudnik-Schöneborn & Zerres (2004)

D'autres complications ont été observées dont l'augmentation du risque d'une infection urinaire sévère (13 %), d'un saignement vaginal dans les deuxième et troisième trimestres, un travail prolongé lors de la première et deuxième phase de l'accouchement et une hémorragie postpartum.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Les femmes ayant développé la maladie tôt seront probablement plus portées à avoir une grossesse compliquée que celles dont le début de la maladie s'est manifesté plus tard [245]. Les origines des complications obstétricales ne sont pas toutes connues ou clairement identifiées néanmoins voici les données disponibles :

La grossesse

L'avortement spontané dans la DM1 est probablement causée par une anormalité de l'activité musculaire utérine ou un niveau anormal d'hormone provenant des gonades [1].

Les causes d'une grossesse ectopique n'ont pas été encore documentées, mais cette dernière pourrait être reliée à une altération de la motilité de la trompe de Fallope [76].

Les saignements observés lors des deuxième et troisième trimestres sont souvent associés à un attachement anormal du placenta. D'ailleurs, un placenta prævia chez les femmes atteintes de DM1 peut résulter d'un dysfonctionnement utérin ou de perturbations liées au développement de l'endomètre.

Le polyhydramnios (excès de liquide amniotique dans le sac amniotique) peut être détecté entre la 31e et 35e semaine de gestation, mais peut être observé dès la 24e semaine. Celui-ci survient

presqu'exclusivement lors d'une gestation avec un fœtus atteint de dystrophie myotonique congénitale et est probablement dû à un défaut de déglutition de celui-ci. Il est à noter que chez ce type de grossesses, le travail prématuré et la détresse sévère néonatale sont des éléments nécessitant une surveillance constante. D'autres causes peuvent expliquer le travail prématuré dont le placenta prævia et l'hémorragie intra-utérine. Les complications liées au système urinaire ont reçu peu d'attention [76].

Le travail et la délivrance

Des anormalités ont été notées lors des trois phases du travail. Un travail prolongé lors de la première phase de l'accouchement pourrait être en lien avec une dysfonction utérine alors que celui de la deuxième phase pourrait s'expliquer par la faiblesse maternelle et le manque de volonté personnelle. Le travail prolongé peut entraîner chez le fœtus une détresse fœtale et expliquerait les interventions de délivrance assistée (par forceps, par ventouse ou par césarienne) [76].

L'hémorragie postpartum lors de la troisième phase du travail est due à des contractions utérines inadéquates ou à un attachement placentaire anormal.

La mortalité périnatale (mort pré et néonatale) est principalement attribuée à un fœtus atteint congénitalement associé aux complications de la grossesse.

Période post-partum et l'influence sur l'évolution de la maladie

Après l'accouchement, la plupart des femmes retournent à leur niveau fonctionnel antérieur dans un temps court et n'éprouvent aucun effet défavorable de la gestation sur l'évolution de leur maladie [1, 75]. Un risque anesthésique est présent s'il y a administration d'une analgésie et ou d'une anesthésie lors de la délivrance.

Sexualité chez la femme		
Évaluation		**Critères de références/interventions**
Avez-vous subi une hystérectomie? • Si non, souffrez-vous de problèmes menstruels? • Si oui, est-ce que cela vous incommode dans vos activités quotidiennes?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Si oui, référer au médecin de famille de la patiente.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Le counselling sur les risques obstétricaux doit être fait d'office à toutes les femmes atteintes de la DM1 qui désirent avoir un enfant. Le haut risque obstétrical chez cette clientèle nécessite une surveillance constante ainsi que des soins obstétricaux et périnataux intensifs [75].

Le counselling sur les risques obstétricaux (voir système reproducteur) porte sur :

- La surveillance et la prise en charge tout au long de la grossesse
- Les complications possibles
- Les étapes du travail et la délivrance lors de l'accouchement
- La période de récupération postpartum
- Les risques de transmission de la maladie

En cas de grossesse chez la femme atteinte de DM1, l'infirmière :

- réfère en conseil génétique pour offrir:
  - Analyse génétique prénatale
  - Le counselling génétique (voir la section génétique)
- S'assure d'une prise en charge médicale adéquate
- S'assure que la cliente est connue du service psychosocial du CLSC et qu'elle est inscrite à des programmes tels que le programme OLO.

FACTEURS DE RISQUE

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer les facteurs de risques chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les quatre éléments d'évaluation des facteurs de risque;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation
- Reconnaître les facteurs de risque en regard des éléments d'évaluation
- Connaître les critères de référence/intervention.

SECTION 5

FACTEURS DE RISQUE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Génétique

Figure 23. Structure en hélice de l'ADN

Le conseil génétique est sans aucun doute un des aspects les plus importants de la gestion clinique des personnes atteintes de DM1 et de leur famille. Le conseil génétique dans la DM1 est complexe et, quelques fois, peut être extrêmement difficile pour des raisons multiples, entre autres [95] :

- la variabilité de l'expression clinique (sévérité et âge d'apparition de la maladie);
- les différences de perceptions face à la progression et la sévérité de la maladie résultant de cette variabilité;
- la réticence des personnes âgées d'aller chercher des conseils médicaux;
- la situation clinique, peu fréquente, où la reconnaissance d'une maladie génétique dans la famille est précipitée par la naissance d'un enfant sévèrement affecté, bien que d'autres membres puissent déjà être cliniquement atteints.

SECTION 5

FACTEURS DE RISQUE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :

Génétique
Histoire familiale

PRÉVALENCE

N/A

MÉCANISMES EXPLICATIFS

N/A

OGIS-DM1

HISTOIRE FAMILIALE	
Évaluation	**Critères de référence/intervention**
Vérifier l'arbre généalogique avant votre visite et compléter les nouvelles informations après votre visite.	

ÉVALUATION

Question validée par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

La reconstitution de l'histoire de la maladie constitue la première étape pour estimer le risque de transmission de la DM1. L'interrogatoire de la personne aide à construire l'arbre généalogique et reconstituer l'histoire familiale en suivant l'expression de la maladie dans la famille. L'arbre généalogique est un outil extrêmement utile pour :

- rassembler des informations génétiques sur les membres d'une même famille;
- comprendre rapidement la structure familiale incluant des mariages multiples, la consanguinité complexe et les liens de parenté;
- identifier les porteurs et les non porteurs du gène de la DM1;
- évaluer les risques génétiques de parents sains.

Puisque cette étape met en avant l'histoire familiale, elle peut confronter la personne à des situations délicates (la réactivation d'événements familiaux ou personnels difficiles, des non-dits…). L'infirmière doit donc être préparée à donner du soutien psychologique au besoin. L'arbre généalogique est un outil de valeur seulement s'il est mis à jour. Lors de chaque visite, l'infirmière devrait passer en revue l'arbre généalogique et apporter les changements survenus depuis la dernière visite tels que les naissances, les décès ou encore le nouveau statut génétique de parents.

FACTEURS DE RISQUE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :

Génétique
Risques pour les enfants et planification familiale *si entre 18 et 45 ans*
Risques pour les autres membres de la famille

PRÉVALENCE

La pénétrance incomplète (autour de 90 % à la vie adulte) et la variabilité de l'âge d'apparition expliquent la haute fréquence de parents atteints méconnus dans des familles déjà identifiées.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Mode de transmission

Le risque de transmission de la DM1 correspond à la probabilité d'avoir reçu ou de transmettre l'anomalie génétique responsable. Puisque la DM1 est une maladie autosomique dominante, un seul des deux parents est porteur de l'anomalie génétique sur un seul exemplaire du gène et il est malade. L'estimation du risque si l'autre parent n'a pas l'anomalie génétique, est la suivante [1]:

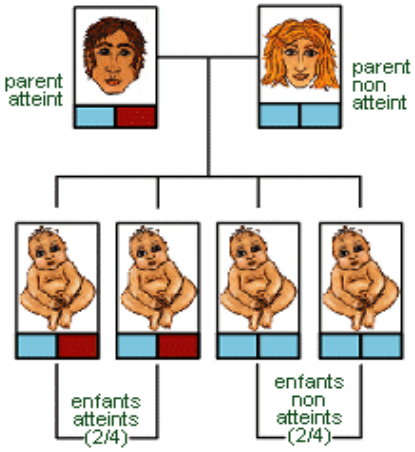


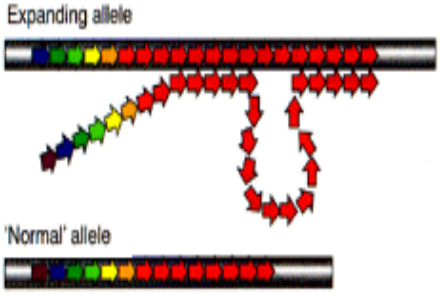
Figure 24. Transmission autosomique (CORAMH)

Estimation du risque

À chaque grossesse :

- un risque de 50 % (2 sur 4) que l'enfant reçoive l'anomalie génétique et soit malade.
- Un risque de 50 % (2 sur 4) que l'enfant ne reçoive pas l'anomalie génétique

L'origine de la maladie



La DM1 est causée par une amplification anormale d'un triplet nucléotide CTG sur le chromosome 19q 13.3[4, 22, 247]. Le nombre de triplets répétitifs chez un individu normal se situe entre 5 et 35 répétitions.

Figure 25. Expansion anormal des CTG (Source :)

Les phénotypes

La classification clinique de la DM1 s'exprime à travers quatre phénotypes cliniques. Ces phénotypes sont déterminés par l'âge d'apparition des symptômes et le nombre de répétitions CTG. Dans la DM1, on observe entre 50 et plusieurs milliers de répétions CTG [23]

Tableau 12. Classification clinique de la dystrophie myotonique [1]

Type	Âge d'apparition	Principales caractéristiques	Répétitions CTG
Phénotype léger	>40	Cataracte, faiblesse et myotonie souvent absente	entre 50 et 150 répétitions
Phénotype adulte	20-40	Atrophie des muscles faciaux et sterno-mastoïdiens, ptose des paupières, hypersomnolence diurne, fatigue chronique, faiblesse musculaire, myotonie	entre 100 et 1000 répétitions
Phénotype infantile	1- 10	Degré variable de retard mental, hypotonie variable, myotonie se développe après la petite enfance	Entre 500 et 2000
Phénotype congénital	In utero et à la naissance	Hypotonie, insuffisance respiratoire, diplégie faciale, difficultés pour la succion, contractures congénitales	

Corrélation entre le phénotype et le génotype

La corrélation entre le phénotype et le génotype est limitée. La plupart des individus avec une expansion de 50-80 répétitions sont susceptibles d'être et de rester stable en termes de progression de la maladie et pourraient avoir comme seule manifestation significative, la cataracte [95]. Quelques individus avec des répétitions en dessous de 100 montrent des problèmes neuromusculaires sérieux [248].

À l'autre extrémité, les individus avec plus de 1000 répétitions sont généralement sévèrement affectés et peuvent avoir le phénotype infantile ou, si transmis par la mère, le phénotype congénital[249]. Entre ces extrémités, il y a grande variation et le pronostic est probablement meilleur s'il est basé sur une évaluation clinique soigneuse longitudinale que sur le statut moléculaire de l'individu.

La pénétrance incomplète du gène

La pénétrance correspond à la proportion d'individus porteurs de l'anomalie génétique qui développe réellement la maladie. Elle est de 100 % si cette maladie s'exprime dès que les conditions génétiques sont présentes. Or, dans la DM1, elle se caractérise notamment par une pénétrance incomplète, c'est-à-dire qu'un certain nombre (estimé entre 5 à 10 %) d'individus porteurs de la mutation (en général entre 50 et 150 répétitions CTG) n'exprimeront pas la maladie au cours de leur vie adulte [1].

L'anticipation entre les générations

L'anticipation entre les générations se réfère à l'apparition plus précoce de la maladie d'une génération à l'autre avec une augmentation de la sévérité des symptômes [1, 5, 250]. En effet, les enfants héritent presque toujours d'une plus grande répétition de CTG que celle présente chez leur parent affecté [95].

Les effets des origines parentales

La transmission de la répétition de CTG n'est pas égale entre le père et la mère. Une faible expansion (50 à 80 répétitions de CTG) est plus probable de survenir lorsque la transmission provient du père. Inversement, une large expansion (> 100 répétitions de CTG) est plus probable de survenir lorsque la transmission provient de la mère [5, 250, 251]. Une étude portant sur 154 diagnostics prénataux réalisés par Martorell et al. (2007) a démontré que dans 66 % des cas (102/154), la mère était le parent transmetteur contre 34 % (52/154) pour le père [252]. La forme congénitale est donc presque toujours transmise par la mère. Les raisons de ces différences selon le sexe ne sont pas clairement élucidées.

Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal consiste à rechercher l'anomalie génétique (répétition excessive des CTG). Il peut se faire à partir de 2 méthodes dépendamment de l'âge gestationnel. Entre la 10e et la 11e semaine, il se fait par une choriocentèse (biopsie choriale) et entre la 15e et 19e semaine par une amniocentèse. Ces investigations invasives visent respectivement à prélever des cellules provenant soit des villosités choriales (petites excroissances se développant sur l'enveloppe de l'embryon et qui constituent le futur placenta) ou du liquide amniotique. Elles permettent de se procurer une quantité suffisante d'ADN pour établir un diagnostic et déterminer si les cellules prélevées présentent des anomalies chromosomiques.

Une attention particulière doit être portée lorsque le pronostic sur la sévérité des atteintes tente d'être établi à partir du résultat moléculaire. Les difficultés vécues lors du conseil génétique proviennent des limites dans la prévision exacte de la sévérité de l'atteinte, laquelle dépend tant du sexe que de l'état clinique du parent affecté [95].

OGIS-DM1

RISQUES POUR LES ENFANTS & PLANNING FAMILIAL *SI ENTRE 18 ET 45 ANS*		
Évaluation		**Critères de référence/interventions**
Avez-vous des enfants? Si oui, combien d'enfants vivants avez-vous?	O ☐ N ☐ _____	Si un ou plusieurs enfants âgés de moins de 18 ans, vérifier la connaissance des parents à propos de l'hérédité.
Si vous avez des enfants de 18 ans et plus, ont-ils effectué un dépistage génétique?	O ☐ N ☐	Si non, informer chacun des enfants à propos de : a) Risques potentiels; b) Référence possible en conseil génétique; c) Son propre rôle comme agent d'information pour les autres membres de la famille.
Si vous avez des enfants de moins de 18 ans, ont-ils des symptômes?	O ☐ N ☐	_____ _____
Voulez-vous des enfants ou d'autres enfants	O ☐ N ☐	Si non, vérifier la contraception. Si oui, vérifier les connaissances à propos de l'hérédité, des risques obstétricaux et référer en conseil génétique au besoin.
RISQUES POUR LES AUTRES MEMBRES DE LA FAMILLE		
Évaluation		**Critères de référence/interventions**
Combien de frères ou de sœurs vivants avez-vous?	_____	_____
Si un ou plus sont vivants, ont-ils effectué un dépistage génétique à votre connaissance?	O ☐ N ☐	Si non, informer le patient à propos de : • Son propre rôle comme agent d'information pour les autres membres de la famille. • Risques potentiels pour les autres membres de la famille. • Référence possible en conseil génétique pour les autres membres de la famille.

ÉVALUATION

Question validée par consensus Delphi.

Note explicative : les questions sur la planification familiale sont appropriées seulement si le client atteint est en âge de reproduction.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : Une référence aux conseillères en génétique est indiquée pour n'importe quelle personne atteinte, indépendamment du sexe, qui désire avoir des enfants. Des aspects différents devraient être discutés par la conseillère en génétique incluant la composition de la famille actuelle, la planification familiale ultérieure, l'utilisation de moyens pour contrôler les naissances, le diagnostic prénatal ainsi que des choix alternatifs en termes de planification familiale.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Le risque estimé de la descendance et des autres membres de la famille de personnes atteintes de DM1 ont été bien résumés par Harper (2001)[1]. Le test de l'ADN prédictif devrait être expliqué et offert à tous les adultes à risque. D'ailleurs, les directives publiées par le Consortium international de la Dystrophie myotonique [23] proposent que les individus qui auront un test prédictif devraient toujours avoir un counselling génétique pré test par un conseiller qualifié. Le protocole du test prédictif variera légèrement selon le milieu clinique [84, 253]. Un protocole contenant des éléments précis doit être suivi pour réduire au minimum l'impact négatif perçu par beaucoup de porteurs asymptomatiques du gène malgré un counselling pré et post-test systématique. Ce protocole contient [84]:

- un counselling pré-test consciencieux
- une évaluation clinique pré-test,
- un appui psychologique post-test et un suivi pour ceux identifiés comme porteurs.

Le counselling génétique

La plupart des questions génétiques sont habituellement discutées au moment du diagnostic; aux visites périodiques à la clinique ou encore à la visite à domicile par les infirmières. Ces occasions sont excellentes pour s'assurer que tous les aspects du conseil génétique aient été discutés. Les aspects génétiques suivants concernant la DM1 devraient être bien compris par les personnes et réévalués périodiquement [95] ;

- L'hérédité autosomique dominante;
- L'origine de la maladie : mutation instable (expansion répétée des CGT sur le chromosome 19);
- La variation extrême dans la sévérité, dans l'âge d'apparition et dans l'évolution selon les phénotypes;
- La pénétrance incomplète du gène (autour de 90 % à la vie adulte)
- L'anticipation entre les générations;

- Les effets des origines parentales : forme congénitale presque toujours transmise par la mère;
- La relation limitée entre les manifestations de la maladie et la taille de la répétition de la mutation
- Diagnostic prénatal

Le counselling prédictif

Lorsque l'infirmière rencontre le client en vue d'un counselling pré-test prédictif, elle [254] :

- Vérifie le motif de la demande de test prédictif à ce moment-ci :
    - Corrige s'il y a une fausse inquiétude, à savoir des symptômes qui ne sont pas associés à la DM1
- Vérifie la familiarité avec le phénotype :
    - Capacité d'identifier les personnes atteintes dans la parenté et de nommer les signes de la maladie
- Informe ou complète l'information sur la DM1 :
    - Symptomatologie (âge d'apparition, premiers symptômes, faiblesse, autres)
- Mode de transmission et le risque potentiel : Transmission autosomique dominante
- Son propre rôle comme agent d'information pour les autres membres de la famille

Comme il est souvent impossible d'avoir un contact direct avec tous les parents à risque d'un client atteint, essayez de convaincre les personnes qui ont déjà été examinées (atteinte et non atteinte) d'informer les membres de leur famille des aspects génétiques de la DM1 et des services cliniques disponibles pour l'investigation et le suivi.

SECTION 5

FACTEURS DE RISQUE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Tabagisme

PRÉVALENCE

Aucun article de recherche ayant rapporté l'usage du tabac chez les personnes atteintes de DM1 n'a pu être repéré dans les écrits scientifiques. Cependant, des données à ce sujet ont été obtenues dans le cadre de l'étude sur les conséquences de la DM1 (base de données IRSC-GRIMN). Des taux de tabagisme régulier de 23,6% et occasionnel de 6,5% ont été observés chez les 200 personnes atteintes de DM1 participantes. Ce taux de tabagisme est comparable à celui retrouvé dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean (29,9% de fumeurs réguliers ou occasionnels) [255], mais supérieur au taux national (21%)[256]. Également, un taux de tabagisme plus élevé a été observé chez les personnes atteintes du phénotype adulte que chez les personnes atteintes du phénotype léger de la maladie.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Il est reconnu que le tabagisme a des impacts significatifs sur le système pulmonaire des personnes qui fument ou qui sont exposées à la fumée secondaire. Les problèmes respiratoires sévères (pneumonie et insuffisance respiratoire chronique) observés chez les personnes atteintes de DM1, qui constituent la première cause de mortalité dans cette population suivis par les problèmes cardiovasculaires [8], peuvent être exacerbés par l'usage du tabac. Le tabagisme augmente aussi les risques de présenter une arythmie cardiaque, une mort subite, des cataractes ainsi que des altérations du sommeil et réduit la capacité pulmonaire, la condition physique et l'état de santé global[257]. Étant donné l'état de santé compromis des personnes atteintes de DM1, il est essentiel d'intervenir auprès d'elles en regard du tabagisme et de l'exposition à la fumée secondaire.

OGIS-DM1

TABAGISME		
Évaluation		**Critères de référence/interventions**
Est-ce que vous fumez? Si oui : • Consommation quotidienne : • Essai antérieur d'abandon du tabac? • Stade de changement?	O ☐ N ☐ Cigarettes ☐ Autres ☐ _____nombre/jr O ☐ N ☐ 1-Pré-réflexion ☐ (pas d'arrêt envisagé) 2-Réflexion ☐ (d'ici 6 mois) 3-Préparation ☐ (d'ici 30 jours) 4-Action ☐ (arrêt depuis moins de 6 mois) 5-Maintien ☐ (arrêt depuis plus de 6 mois)	Préciser : _____ Si stade 2 ou 3, demander s'il désire avoir de l'aide? ☐ Seul ☐ Avec aide Dans les deux cas, procéder à une intervention brève en cessation tabagique. <u>Enseignement :</u> 1. Présenter les conditions gagnantes. 2. Offrir un choix de documentation. 1. Déterminer les motivations à cesser de fumer. 2. Conseiller selon l'étape de changement. 3. Informer ou prescrire pour une aide pharmacologique. 4. Référer au Centre d'abandon du tabagisme (CAT) s'il désire de l'aide.
Est-ce qu'il y a quelqu'un dans votre maison qui fume?	O ☐ N ☐	Si oui, procéder à de l'éducation sur les effets de la fumée secondaire. Remettre la documentation sur la fumée secondaire.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : Toute personne atteinte de DM1 devrait être questionnée en regard de sa consommation de produits du tabac. Les renseignements obtenus permettent d'une part d'adapter son intervention en fonction de l'intérêt de la personne à cesser de fumer et, d'autre part, d'assurer une référence personnalisée au centre d'abandon du tabac si la personne le désire. Il est reconnu qu'une bonne façon d'intervenir est d'évaluer premièrement l'intérêt de la personne à cesser de fumer en la situant à l'intérieur de cinq stades de changement, puis d'adapter l'intervention en cessation du tabagisme en fonction de l'intérêt de la personne. La nomenclature des cinq stades de changement et l'intervention brève en découlant découlent du modèle transthéorique de Prochaska et DiClemente (1994). Les stades de changement sont :

1. La pré-reflexion : La personne n'envisage pas de cesser de fumer dans un avenir rapproché représenté par une période de 6 mois. Le cadre temporel de 6 mois a été retenu, car il s'agit de la

période de temps la plus longue permettant à une personne de planifier un changement de comportements.

2. La réflexion : La personne envisage de cesser de fumer dans les 6 prochains mois.
3. La préparation : La personne envisage cesser de fumer dans le mois qui suit.
4. L'action : La personne a cessé de fumer. Ce stade se prolonge jusqu'à 6 mois après l'arrêt.
5. Le maintien : La personne maintien sa cessation du tabac depuis au moins 6 mois.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Des interventions brèves et intensives pouvant être mises en place par des professionnels de la santé sont proposées par le MSSS du Québec. Il est reconnu que les infirmières sont bien placées pour faire ce type d'intervention et que leurs interventions augmentent les chances que les personnes cessent de fumer [258]. Les infirmières devraient pouvoir suivre au moins une formation reconnue en intervention brève en cessation du tabagisme. La figure ci-bas illustre les modalités d'une telle intervention. Un guide de counseling en abandon du tabac produit par l'OIIQ est disponible en ligne au :
http://www.oiiq.org/uploads/publications/autres_publications/Tabagisme.pdf

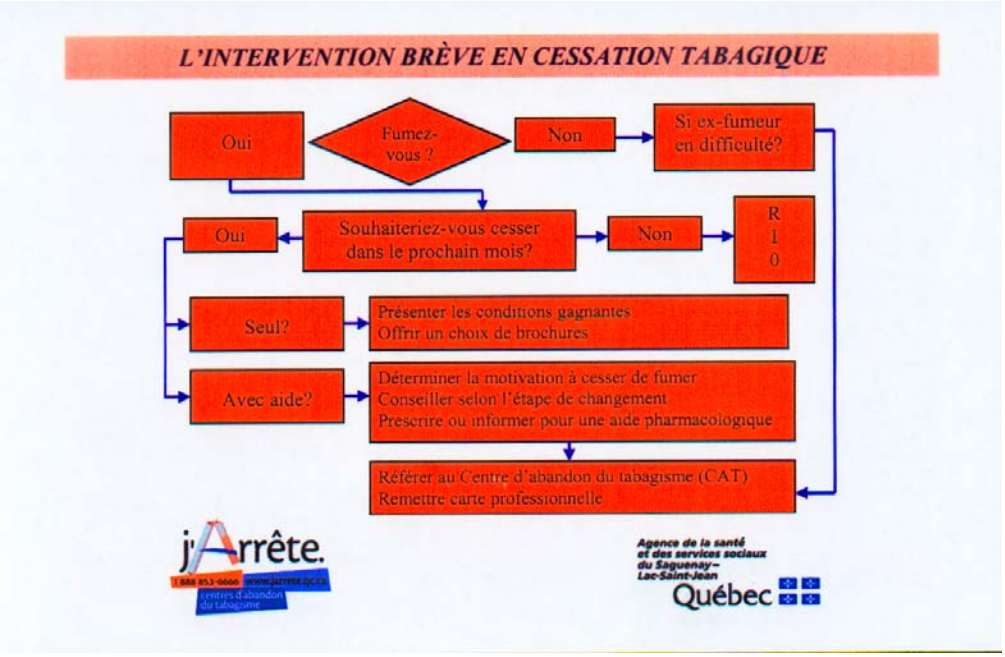


Figure 26. Intervention brève en cessation tabagique

SECTION 5

FACTEURS DE RISQUE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Consommation d'alcool et de drogues

PRÉVALENCE

Aucun article de recherche ayant rapporté l'usage de l'alcool et ou de drogues chez les personnes atteintes de DM1 n'a pu être repéré dans les écrits scientifiques. Cependant, des données à ce sujet ont été obtenues dans le cadre de l'étude sur les conséquences de la DM1 (base de données IRSC-GRIMN) avec un taux de consommation excessive d'alcool de 3,5% et d'usage de drogues illicites de 7%. Malgré tout, en raison des conditions socio-économiques souvent compromises chez cette population et des conséquences importantes d'une consommation abusive d'alcool ou de drogue, il s'avère pertinent d'évaluer la consommation de ces substances auprès de ces personnes.

OGIS-DM1

CONSOMMATION D'ALCOOL ET DE DROGUES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Est-ce que vous consommez de l'alcool? • Si oui, combien de consommations prenez-vous généralement à chaque semaine?	O ☐ N ☐ _____	Pour un homme, si plus de 14 consommations/semaine, procédez à de l'éducation (feuillet d'information) et au questionnaire CAGE. Pour une femme, si plus de 9 consommations/semaine, procédez à de l'éducation (feuillet d'information) et au questionnaire CAGE.
Questionnaire CAGE 1. Avez-vous déjà ressenti le besoin de **DIMINUER** votre consommation d'alcool?	O ☐ N ☐	
2. Votre **ENTOURAGE** vous a-t-il déjà fait des remarques au sujet de votre consommation d'alcool?	O ☐ N ☐	
3. Avez-vous déjà eu l'impression que vous buviez **TROP**?	O ☐ N ☐	Chacun item donne un score de 0 (N) ou 1 (O). Si la personne obtient un score de 2 ou plus, procéder à une référence à son médecin de famille.
4. Avez-vous déjà eu besoin d'**ALCOOL** le matin pour vous sentir en forme?	O ☐ N ☐	
	O ☐ N ☐	
	Total: ___ /4	
Est-ce que vous consommez des drogues? • Si oui, faire l'inventaire : _____ _____ _____	O ☐ N ☐	Fréquence : _____ Fréquence : _____ Fréquence : _____ Discuter des effets possibles en fonction de l'état de santé de la personne et de sa consommation de médicaments

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

PARTICIPATION SOCIALE

Objectif visé :

Au terme de cette section, les participants seront en mesure d'évaluer la participation sociale chez les personnes atteintes de DM1.

Objectifs spécifiques :

Les participants seront également en mesure de :

- Connaître les neuf éléments d'évaluation de la participation;
- Connaître et appliquer les stratégies d'évaluation pour chacun des éléments d'évaluation
- Reconnaître les manifestations en regard des éléments d'évaluation
- Connaître les critères de référence/intervention

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

La participation sociale comprend la réalisation des activités à l'intérieur de douze grandes catégories. Certaines ont été abordées dans l'évaluation des systèmes organiques pour suivre une séquence clinique logique. Les autres activités sont abordées dans la présente section. Avant de débuter chacune des catégories, il est important de souligner que le niveau de participation des personnes avec le phénotype adulte a été trouvé inférieur à celui d'une population âgée vivant dans la communauté et ce, malgré le fait que la moyenne d'âge de l'échantillon de l'étude était inférieure [10]. De plus, entre 45% et 61% des participants rapportaient avoir besoin d'aide ou ne pas réaliser les habitudes de vie dans les quatre domaines de la participation les plus perturbés, soient les déplacements, l'habitation, le travail et les loisirs. La majorité des participants étaient satisfaits de leur participation dans leurs différentes sphères de vie, sauf en ce qui concerne les habitudes reliées aux déplacements, au travail et aux loisirs. Des résultats similaires ont été démontrés dans une autre étude[86]. La majorité des participants insatisfaits se trouvaient parmi ceux présentant le phénotype adulte, ce qui peut être en lien avec leur niveau de participation qui était plus affecté que celui des participants présentant le phénotype léger. La satisfaction était fortement corrélée avec le niveau de réalisation des habitudes de vie, ce qui renforce la nécessité de centrer le développement d'interventions dans les sphères les plus touchées.

Parmi les facteurs personnels, le faible taux de scolarité, la diminution de la force musculaire et la présence de fatigue sont associés à un risque plus élevé de recourir à de l'aide ou de ne pas réaliser les habitudes de vie reliées aux déplacements, à l'habitation, aux loisirs et au travail. De plus, la fatigue était un facteur important à considérer.

Dans les facteurs environnementaux, la perception que le support de la famille et des amis peut être un obstacle est associée à un risque plus élevé de voir sa participation sociale compromise. Le manque de services gouvernementaux est aussi associé à plusieurs domaines de la participation. L'inclusion des facteurs environnementaux est un élément important vers une meilleure compréhension de la participation sociale des personnes atteintes de DM1. Cinquante et un pour cent des participants percevaient les services gouvernementaux et publics, avec l'offre et l'organisation présentes, comme un obstacle à leur participation dans leurs sphères de vie les plus touchées. Ce fait doit être considéré comme un élément d'action potentiel pour améliorer leur participation. Une meilleure connaissance des services nécessaires et du mode d'organisation le plus efficace doit être obtenue auprès des personnes atteintes et de leurs proches. Cette même réflexion peut s'appliquer au le rôle du support de la famille et des amis, qui est perçu comme une entrave importante par 33% des participants.

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Soins personnels

PRÉVALENCE

Les personnes atteintes de DM1 rapportent des difficultés pour prendre un bain (42%), utiliser les toilettes (22%) et s'habiller (15%).

PATHOPHYSIOLOGIE

Les difficultés rencontrées par les personnes atteintes peuvent, sur un plan clinique, être reliées aux fonctions des membres supérieurs (perte de force de préhension, myotonie), aux fonctions des membres inférieurs (perte de force) ou aux deux.

SOINS PERSONNELS		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Est-ce que vous avez de la difficulté à prendre votre bain ou votre douche?	O ☐ N ☐	Si oui, documenter la(les) cause(s) et procéder à une référence en ergothérapie ou aux services d'aide au bain.
À quelle fréquence prenez-vous votre bain ou votre douche?	_____	Si moins d'une fois par semaine, procéder à de l'information ou effectuez une référence aux services d'aide au bain.
Est-ce que vous avez de la difficulté à vous habiller?	O ☐ N ☐	Si oui, procéder à de l'éducation, ou à une référence en travail social ou en ergothérapie.

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Habitation : Entretien du domicile

PRÉVALENCE

Une étude qui évaluait la participation des gens dans les tâches domestiques (nettoyage, lavage, cuisine et magasinage) a démontré que 32,6 % des personnes atteintes de DM1 n'accomplissaient pas certaines de ces activités et 25.8% les effectuaient avec difficulté[86]. Plus récemment, les travaux du GRIMN ont démontré que 63,5% des 200 participants interrogés rapportaient des contraintes sévères lors de l'accomplissement des travaux lourds et 43,5% dans l'entretien ménager de leur résidence [10] .

MÉCANISMES EXPLICATIFS

N/A

OGIS-DM1

ENTRETIEN DU DOMICILE		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Est-ce que vous avez de la difficulté à faire l'entretien de votre domicile?	O ☐ N ☐	_____
Entretien du domicile : Acceptable	☐	Si présence de difficultés ou si le logis est non hygiénique ou insalubre, procéder à une référence au service de maintien à domicile du CLSC.
Mal entretenu mais acceptable	☐	
Non hygiénique	☐	
Insalubre	☐	

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

Note explicative : Une résidence est définie comme insalubre si elle est considérée comme impropre à l'habitation, qu'elle constitue une menace (exemple : contamination, infestation par les champignons) pour la santé ou la sécurité de ses occupants.

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Habitation : Adaptations

PRÉVALENCE

Aucune donnée disponible mais cliniquement les adaptations les plus fréquentes sont l'utilisation d'une barre de bain, de barres de toilette et d'un siège de toilette surélevé.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

N/A

OGIS-DM1

ADAPTATIONS	
Évaluation	**Critères de référence/intervention**
Adaptation au bain : _____	Si la maison et ou le véhicule nécessite(nt) des modifications ou l'entretien de matériel adapté, référer à l'ergothérapeute du CLSC : _____
Adaptation à la toilette : _____	
Accès au domicile : _____	
Adaptation du domicile _____	
Adaptation au véhicule : _____	
Adaptation dans la chambre : _____	
Adaptations spécialisées ou autres : _____	

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Déplacement

PRÉVALENCE

Les déplacements incluent les habitudes liées aux déplacements sur de courtes ou de grandes distances avec ou sans moyen de transport. Les déplacements restreints et l'utilisation des différents moyens de transport font partie de cette catégorie. Dans une étude réalisée sur 46 participants, 54,8% ont rapporté ne pas effectuer ou effectuer avec difficulté les habitudes reliées aux déplacements [88]. La perte progressive de force musculaire aux membres inférieurs, la fatigue, le manque de soutien perçu des amis et de la famille, le faible niveau d'éducation et un faible revenu expliquent en partie le risque assoçié d'avoir une participation sociale compromise dans les déplacements. Dans une étude antérieure chez la même population, les déplacements étaient compromis dans une large proportion chez le phénotype adulte. Concernant la conduite automobile, dans cette même étude, 58,5% des participants conduisaient encore un véhicule automobile.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Plusieurs facteurs doivent être pris en considération pour le dépistage des besoins d'évaluation en conduite automobile.

a. présence de somnolence diurne excessive ;
b. faiblesse de la préhension de la main ;
c. myotonie ;
d. acuité visuelle de moins de 20/50 à la charte de Snellen ;
e. présence d'arythmies ;
f. consommation d'alcool ou de drogue ;
g. atteinte des fonctions cognitives supérieures ;

Une présentation plus détaillée du dépistage des problèmes de conduite automobile est disponible sur le site internet du centre de réadaptation l'Interval :
http://www.centreinterval.qc.ca/client/documentation/Le_d%C3%A9pistage_des_conducteurs_%C3%A0_risque_2.pdf

DÉPLACEMENT		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Conduite automobile et transport : • Est-ce que vous avez un permis de conduire? • Conduisez-vous présentement? • Possédez-vous une vignette de stationnement? Utilisez-vous le transport adapté?	O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐ O ☐ N ☐	Référence au médecin de famille si les capacités reliées à la conduite automobile semblent compromises (p. ex., somnolence diurne, faiblesse musculaire, myotonie, vision ou diminution des fonctions exécutives). _____ _____
Faire les courses : Avez-vous de la difficulté à effectuer vos courses?	O ☐[259] N ☐	Si oui, référer au CLSC ou en ergothérapie.

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Travail

PRÉVALENCE

Le taux d'emploi chez les personnes atteintes de DM1 est nettement inférieur à la population en général. La plus récente étude effectuée par le GRIMN, démontrait qu'en 2007, 20% des participants occupait un emploi, 66% avait déjà occupé un emploi et 14% n'avait jamais travaillé [14]. De plus, 44,5% rapportait que leur participation reliée au travail (rémunéré ou bénévole) était sévèrement restreinte et était associée à un haut taux d'insatisfaction [10]. Dans des études antérieures, le pourcentage de participation à la main-d'œuvre variaient entre 12,4% et 31% [11, 89]. Les personnes atteintes de DM1 ont le plus faible taux d'emploi comparativement à d'autres maladies neuromusculaires [89].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Les facteurs qui influencent la capacité de travailler dans la population en général sont le sexe, l'âge et la scolarité [260]. Une différence significative est observée entre les hommes et les femmes d'une population atteinte de DM1 [260, 261]. Une étude réalisée en 1983 démontrait qu'une femme sur deux n'avait jamais travaillé par rapport à un homme sur cinq dans la population atteinte de DM1 [261]. Dans une autre étude, aucune différence n'a été démontrée [89]. La scolarité est un facteur important en lien avec l'occupation d'un emploi chez une population constituée de personnes atteintes de maladies neuromusculaires [89]. Un faible niveau de scolarité est associé à une augmentation du risque de plus occuper un emploi.

Chez les personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les facteurs reliés à une chance accrue de ne pas conserver son emploi sont : être de sexe féminin, être âgé de plus de 30 ans, avoir une faible scolarité, avoir une diminution de la mobilité, de la communication et des capacités cognitives, montrer des incapacités aux membres supérieurs et recevoir de l'aide pour la réalisation d'une autre habitude de vie. Une augmentation des chances de conserver son emploi était reliée à l'adaptation des conditions d'emploi; cette adaptation incluait la diminution de la vitesse de travail, la diminution des heures de travail et la latitude dans l'organisation du travail [260]. Pour les personnes atteintes de DM1, une étude a permis d'identifier le manque d'accès à la technologie, la faiblesse aux membres inférieurs, la fatigue et la douleur comme facteurs prédictifs d'une participation compromises dans les activités liées au travail [262].

TRAVAIL		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Est-ce que vous travaillez actuellement?	O ☐ N ☐	_____
Sinon, avez-vous déjà travaillé?	O ☐ N ☐	_____
• Si oui, avez-vous de la difficulté à effectuer les tâches reliées à votre emploi?	O ☐ N ☐	Si oui, référer aux ressources locales en emploi.
• Si non, avez-vous fait une demande de prestation d'invalidité?	O ☐ N ☐	_____
• Si non, aimeriez-vous avoir un emploi?	O ☐ N ☐	Si oui, référer à SEMO. Si non, donner des informations sur la démarche à suivre afin d'obtenir la prestation d'invalidité.

ÉVALUATION :

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les services reliés à la recherche d'emploi sont souvent peu sensibilisés à la réalité des personnes atteintes de DM1. L'infirmière doit s'assurer de faire une référence personnalisée aux services en emploi et de leur assurer de la participation des services de réadaptation dans ce processus.

Pour la demande de prestations d'invalidité, le document d'information et formulaire à remplir sont disponibles à la Régie des rentes du Québec à l'adresse suivante :

http://www.rrq.gouv.qc.ca/SiteCollectionDocuments/www.rrq.gouv.qc/Francais/formulaires/regime_rentes/invalidite/B071_fr.pdf

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Loisirs

PRÉVALENCE

La participation aux loisirs et aux sports a été peu documentée chez les personnes atteintes de DM1. Jusqu'à 53,8% des personnes rapportent ne pas pratiquer de loisirs[86]. L'étude la plus importante démontre qu'entre 22-26% des personnes atteintes évaluent qu'elles sont sévèrement restreintes dans leur participation et plus de 24% sont insatisfaites de leur participation dans les activités de loisirs ou de sports[10].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Les problèmes suivants ont été rapportés pour expliquer les difficultés observées dans la pratique des loisirs et des sports : limitations physiques (29%), moyen financier (28%), fatigue (25%); distance entre la maison et les installations sportives ou de loisirs (18%), activités non adaptées à leur condition (14%), besoin d'aide (14%) et difficultés d'accès au transport (11%). Lors d'une étude récente, les facteurs qui expliquaient un risque de faible participation étaient la faiblesse aux membres inférieurs, la fatigue, le support des amis et de la famille ainsi que l'accès aux services gouvernementaux et le niveau d'éducation.

OGIS-DM1

LOISIRS		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Avez-vous des activités ou des loisirs? • Si oui, à quelle fréquence? _____ _____ _____	O ☐ N ☐ _____	Si non, discuter des raisons possibles (fatigue, manque d'initiative, transport, moyen financier) et procéder à une référence aux services disponibles dans votre communauté.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Condition corporelle : Activité physique

PRÉVALENCE

La pratique de l'activité physique est très limitée dans la DM1 et près de 76% des personnes atteintes ne suivent pas les recommandations qui sont de 30 minutes d'activités au moins trois fois/semaine (GRIMN : données sous publication). La plus récente revue Cochrane rapporte qu'aucun bénéfice de l'activité physique n'a été démontré pour prévenir la perte de force musculaire. Par contre, la pratique d'activités physiques à intensité modérée semble ne pas présenter de risques pour les personnes atteintes de DM1. Dans une population avec un taux d'obésité élevé il est primordial d'accentuer le rôle de l'activité physique dans un mode de vie sain.

OGIS-DM1

CONDITIONS CORPORELLES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Faites-vous de l'activité physique (sur une période de 30 min. à la fréquence de 3 fois/sem. d'intensité légère à modérée)?	O ☐ N ☐	Si oui, décrivez la nature, la fréquence et l'intensité de l'activité : _____ _____ _____ Si non, faire un enseignement sur les bénéfices potentiels de l'exercice physique et remettre le document : «Devenir et rester un adulte actif».

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Revenu et mesures fiscales

PRÉVALENCE

En 1983, il y avait quatre fois plus de personnes qui bénéficiaient de la sécurité du revenu chez les personnes atteintes de DM1 que dans la population de référence (43,6 % et 12,2 % respectivement). Deux familles sur cinq vivaient sous le seuil de la pauvreté [82]. En 2007, les travaux du GRIMN ont démontrés qu'au sein d'un large échantillon (n = 200), 42,5% était bénéficiaire de l'aide sociale et 70,5% avait un revenu inférieur à la médiane du revenu familial Canadien (48,653$) [14].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Les personnes atteintes de DM1 démontrent souvent une faible scolarisation, une atteinte des fonctions cognitives et de l'apathie. Ces éléments peuvent entraîner une difficulté à prendre en charge et faire la gestion de leur finance.

OGIS-DM1

REVENU ET MESURES FISCALES		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
Quelle est votre principale source de revenu?		_____
Est-ce que vous éprouvez des difficultés financières?	O ☐ N ☐	Si oui, donner de l'information sur les ressources d'aide budgétaire ou faire une référence en travail social.
Recevez-vous :		
• crédits d'impôts?	O ☐ N ☐	Si non, vérifier les critères d'éligibilité.
• surplus pour personnes handicapées?	O ☐ N ☐	Si non, vérifier les critères d'éligibilité.

ÉVALUATION

Questions cliniques validées par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Si un problème est détecté, on doit offrir un support régulier via les services d'aide budgétaire disponible dans leur localité. Pour les règles concernant les critères d'éligibilité pour les déductions et les crédits d'impôt relatifs à une déficience physique, le document les personnes handicapées et la fiscalité (IN-133) peut-être consulté. Il est disponible dans le site de Revenu Québec à l'adresse suivante :

http://www.revenu.gouv.qc.ca/fr/sepf/publications/in/in-133.aspx.

Pour le certificat pour le crédit d'impôt pour les personnes handicapées au fédéral, le document est disponible à l'Agence du revenu du Canada à l'adresse suivante :

http://www.cra-arc.gc.ca/F/pbg/tf/t2201/t2201-08f.pdf

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Environnement familial et social

PRÉVALENCE

En ce qui concerne, l'espace géographique, les personnes atteintes de DM1 se retrouvent plus souvent dans les quartiers pauvres que les personnes de la population de référence (35,4 % comparativement à 24,1%) [11, 14].

MÉCANISMES EXPLICATIFS

La combinaison d'une faible scolarité, d'un faible taux d'emploi, d'un faible revenu familial incluant souvent le recours à l'aide sociale confirment un statut socio-économique défavorisé [14, 261]. La DM1 étant une maladie de type dominant, plusieurs individus d'une même famille peuvent être affectés ce qui peut entraîner un phénomène de normalisation de la maladie. Le milieu familial module son support et ses attitudes face aux membres atteints d'une manière positive ou négative. Ainsi, la personne, même si elle est très atteinte, ne perçoit pas nécessairement une diminution au niveau de sa participation sociale dans la société, car sa propre microsociété est similaire à la leur. Le diagnostic de DM1 permet, à la personne qui en a besoin, de recevoir des services sociaux et médicaux spécialisés et un support financier via le programme d'assurance invalidité ou la sécurité du revenu.

OGIS-DM1

ENVIRONNEMENT FAMILIAL ET SOCIAL ***Ces questions ont pour but d'identifier la solitude sociale***		
Évaluation		**Critères de référence/intervention**
• Combien de membres de votre famille demeurent avec vous ou près de chez vous?	_____	Si une des réponses suggère la présence de solitude sociale, explorer la situation avec le patient.
• Avez-vous des amis?	O ☐ N ☐	
• Êtes-vous satisfait de votre vie sociale?	O ☐ N ☐	
• Considérez-vous que votre famille ou votre cercle social vous offre un soutien adéquat?	O ☐ N ☐	Si la réponse est non, offrir des informations sur les groupes de soutien de votre communauté.
• Êtes-vous membre d'un groupe de soutien dans votre communauté? (Donner des exemples comme DMC)	O ☐ N ☐	

ÉVALUATION
Questions cliniques validées par consensus Delphi.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE
La participation à un groupe de support a été suggérée pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires afin d'améliorer leur bien-être[263, 264].participation Lévis

SECTION 5

PARTICIPATION SOCIALE

ÉLÉMENT DE SURVEILLANCE :
Négligence parentale

PRÉVALENCE

Pour la négligence parentale, aucune prévalence n'a été documentée mais plusieurs cas ont été répertoriés surtout dans le cas de mères avec le phénotype infantile ou adulte précoce.

MÉCANISMES EXPLICATIFS

Chez le parent atteint du phénotype infantile ou adulte précoce, plusieurs vivent des problèmes à donner un soutien émotionnel, une stimulation cognitive et des soins quotidiens à leurs enfants entrainant une situation de négligence. La présence de retard mental ou de déficits cognitifs peut expliquer en partie la situation. Chez le parent avec le phénotype adulte, on retrouve souvent un milieu socio-économique difficile qui peut compromettre le développement de l'enfant.

OGIS-DM1

NÉGLIGENCE PARENTALE (observations et jugement clinique)	
Évaluation	**Critères de référence/intervention**
Durant le processus d'évaluation, demeurez alerte aux indications qui peuvent suggérer une négligence parentale ou une relation difficile entre les parents et l'enfant. Si un doute se pose, procéder à une référence en travail social ou au service de protection de la jeunesse.	_____ _____ _____ _____

ÉVALUATION

Observation cliniques validées par consensus Delphi.

CRITÈRES DE RÉFÉRENCE/INTERVENTION

Note explicative : Observation basée sur les recommandations de la Direction de la Protection de la Jeunesse dans le document intitulé : Faire un signalement au DPJ, c'est déjà protéger un enfant; Quand et comment signaler ?

http://publications.msss.gouv.qc.ca/acrobat/f/documentation/2008/08-838-01F.pdf

Observations proposées par le document de la DPJ :

Négligence sur le plan physique

- nourriture inexistante, insuffisante ou inadéquate;
- quête de nourriture de la part de l'enfant;
- manque constant d'hygiène;
- vêtements inadéquats selon la saison;
- insalubrité du milieu de vie de l'enfant;
- conditions du milieu de vie de l'enfant inadéquates ou présentant des risques de blessures pour l'enfant;
- substances ou objets dangereux accessibles à l'enfant;
- absence de domicile familial.

Négligence sur le plan de la santé

- malnutrition sévère qui risque d'entraîner des problèmes de santé;
- maladies non traitées, blessures non soignées;
- refus ou négligence des parents ou de la personne qui a la garde de l'enfant de consulter un professionnel de la santé pour des besoins essentiels de l'enfant (ex.: problèmes de santé mentale, caries dentaires, retard de développement, déficiences visuelles, auditives, motrices);
- mauvais usage de médicaments pouvant entraîner des conséquences graves pour l'enfant.

Négligence sur le plan éducatif

- manque de stimulation de l'enfant sur les plans langagier, moteur, social ou intellectuel, compte tenu de son groupe d'âge;
- choix du gardiennage non approprié;
- absence d'une routine de vie stable;
- scolarisation de l'enfant limitée ou empêchée par les parents ou par la personne qui en a la garde;
- absence d'encadrement de la part des parents ou de la personne qui a la garde de l'enfant;
- manque de surveillance, en fonction des besoins de l'enfant, de la part des parents ou de la personne qui en a la garde.

La notion de **RISQUE SÉRIEUX** fait référence à la forte probabilité que l'enfant soit victime de négligence.

INTERVENTIONS DE L'INFIRMIÈRE

Les intervenants du milieu de la santé sont tenus dans l'exercice de leur fonction d'effectuer un signalement à la DPJ dans la situation suivante :

Pour effectuer un signalement au DPJ, **il n'est pas nécessaire d'avoir la certitude absolue** qu'un enfant est en besoin de protection. Lorsque vos propres observations ou les propos et les confidences de l'enfant vous donnent des **motifs raisonnables** de croire que sa sécurité ou son développement est ou peut être compromis, vous devez signaler, **sans délai**, la situation au DPJ, selon les obligations de la LPJ.

ANNEXES

LES ANESTHÉSIES

CLINIQUE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Octobre 2009

LES ANESTHÉSIES

Les personnes atteintes de maladies neuromusculaires (MNM) doivent prendre certaines précautions lorsqu'elles ont à subir une anesthésie locale ou générale. L'anesthésiste doit être informé à l'avance de l'existence d'une maladie neuromusculaire chez un patient, même si les symptômes de cette maladie sont très légers, ou que cette personne, asymptomatique, compte dans sa famille des personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Plusieurs personnes craignent de subir une anesthésie, principalement à cause de leur ignorance. Lorsque nous analysons le taux de complication et même de décès consécutifs à une anesthésie, nous réalisons qu'en réalité ce type d'intervention demeure très sécuritaire. Ce fait découle d'une excellente connaissance de la condition médicale du patient suite à des examens de contrôle approfondis avant l'intervention, et à de meilleurs soins en post-chirurgie (soins intensifs).

Les patients atteints de MNM requièrent une attention spéciale lors d'anesthésies étant donné que plusieurs médicaments utilisés (chimique ou gazeux) agissent sur les systèmes musculaire et nerveux. Une préoccupation majeure porte sur la façon dont les anesthésistes affecteront le système musculaire, dont le cœur, constitué aussi de tissu musculaire. Une difformité osseuse telle une scoliose (déviation de la colonne vertébrale) peut aussi affecter la réaction d'un patient aux anesthésiques : il faut donc en tenir compte.

LES ANESTHÉSIQUES ET LE COEUR

Le patient atteint de certaines formes de MNM peut développer des anomalies cardiaques qui se présentent sous forme de cardiomyopathie (le tissu musculaire du cœur est anormal), ou sous forme de problèmes de conduction électrique du cœur (le tissu nerveux du cœur est anormal). Les anesthésiques gazeux administrés par masque nasal (éther, halothane) peuvent réduire la force de contraction musculaire du cœur et même y aggraver un problème de conduction nerveuse déjà existant. Ces médicaments diffèrent les uns des autres, certains ayant davantage d'effets sur le cœur. Il est donc important que l'anesthésiste évalue adéquatement la condition cardiaque du patient avant l'intervention chirurgicale et ainsi déterminer le niveau d'activité physique qu'il peut tolérer. Un électrocardiogramme (ECG) doit aussi être fait. Une évaluation plus poussée doit parfois être faite.

LES ANESTHÉSIQUES LA RESPIRATION

Le patient doit connaître le degré de faiblesse des muscles respiratoires de son patient, habituellement en évaluant le niveau d'activité physique qu'il peut tolérer, et ne prélevant un échantillon sanguin qui mesure le taux de créatine kinase (CK), une enzyme musculaire. Tout agent anesthésique qui affecte les muscles aura aussi un effet sur les muscles respiratoires. Les analgésiques puissants ou les sédatifs affecteront ces muscles indirectement. Les relaxants musculaires les influenceront quant à eux directement. Étant donné que la respiration peut au départ être difficile pour les personnes atteintes de certaines maladies neuromusculaires, ces médicaments doivent être utilisés avec précaution. Le monitorage de la respiration après une intervention chirurgicale est absolument nécessaire : ce type de patient est habituellement soigné aux soins intensifs après une chirurgie. Les muscles servant à avaler peuvent aussi être atteints, ce qui explique l'importance de tels soins postopératoires.

RELAXANTS MUSCULAIRES

Les relaxants musculaires devraient être utilisés seulement si nécessaires car ils tendent à avoir un effet plus puissant et prolongé chez les patients atteints de MNM.

Un type de relaxant musculaire, le suxamethonium, devrait habituellement être évité. Ce médicament libère, à partir des tissus musculaires, des ions potassium (K^+) dans le sang. Pour la personne atteinte de MNM, le muscle peut perdre davantage de K^+ dans le sang et ainsi provoquer des rythmes cardiaques anormaux. Un examen sanguin est donc très important avant une intervention chirurgicale.

L'ANESTHÉSIE LOCALE

Une anesthésie locale provoque l'arrêt de l'activité électrique normale des nerfs qui se trouvent au contact de l'agent anesthésique. Pour des interventions mineures (ex. points de suture), ce genre d'anesthésie convient aux personnes atteintes de MNM étant donné leur peu d'effets secondaires. Toutefois, pour des anesthésies locales majeures (ex. : anesthésies épidurales), une bonne évaluation du patient est requise, en tenant compte du type MNM en cause, avant la chirurgie.

CHANGEMENTS DE TEMPÉRATURE CORPORELLE ET JEÛNE PRÉOPÉRATOIRE

Le patient atteint de MNM ne tolère pas aussi bien les changements de température corporelle ainsi que le jeûne souvent associé à la chirurgie et à l'anesthésie. Des mesures spéciales doivent donc être prises, soit garder le patient au chaud et bien hydraté à l'aide de solutions intraveineuses.

L'HYPERTHERMIE MALIGNE (HM) ET LA MYOTONIE DU NOYAU CENTRAL

L'hyperthermie maligne (HM) est une maladie héréditaire qui provoque une réaction inattendue, parfois fatale, à certains anesthésiques. Parce que certains patients atteints de MNM ont déjà présenté des problèmes similaires durant une anesthésie, il était admis que ces derniers étaient aussi atteints de HM. Cependant, il est maintenant reconnu que la seule MNM vraiment liée à la HM est la myopathie du noyau central dans certains cas et les patients atteints de ce type de myopathie devraient être considérés à risque. Une biopsie musculaire peut être faite pour détecter la présence de la HM.

EN RÉSUMÉ :

- L'anesthésie ne doit pas être prise à la légère chez les personnes atteintes de MNM. Ces personnes devraient s'attendre de la part de leur anesthésiste à une évaluation complète de leur état de santé.
- La personne atteinte de MNM nécessite davantage que des soins « réguliers » lors d'une chirurgie, en préopératoire à cause des tests qu'elle a à passer, et en postopératoire à cause de ses besoins complexes.
- Il est absolument essentiel que la personne atteinte de MNM en informe son anesthésiste même si ses symptômes sont très légers, ou qu'elle soit porteuse asymptomatique d'un gène de MNM. C'est parfois lors de complications à l'anesthésie, en particulier chez les enfants, que la MNM est dépistée. L'anesthésiste devrait questionner le patient sur la présence de MNM héréditaires dans sa famille.
- Si possible, demandez à ce que l'anesthésiste soit prévenu à l'avance de l'admission à l'hôpital d'un patient atteint de MNM, et pensez à porter un bracelet « Médic-Alert » (ou un équivalent) : il pourra être utile en cas d'accident.
- N'hésitez pas à remettre au personnel hospitalier de la documentation sur votre maladie (dont cet article). Les auteurs de cet article, qui sont anesthésistes, rédigeront un article sur ce sujet à l'intention de leurs pairs en 1997.

Traduit de l'anglais par Lynn Potvin

P.J. Halsall, F.R. Ellis, « *Anaesthetics* » The Seardh, printer 1996.

SECTION 6

ÉCHELLE DE DYSPHAGIE
ÉVALUATION DE LA DYSPHAGIE

NOM : _____

	Date :	/ /	**Date :**	/ /	**Date :**	/ /
1. Dysphagie aux solides (pains, viande, légumes…)	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
2. Incarcération alimentaire	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
3. Élimination de certains aliments	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
4. Toux per ou postprandiale	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
5. Étouffement (fréquence)	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
6. Augmentation des liquides durant les repas	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
7. Allongement de la durée du repas (combien de temps)	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
8. Dysphagie aux liquides	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
9. Modification de la consistance des aliments (texture)	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
10. Régurgitation pharyngo-nasale ou orale avec liquides, en se penchant ou postprandiale	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
11. Bronchorrhée trachéo-bronchique per ou postprandiale	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
12. Bronchorrhée trachéo-bronchique nocturne	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
13. Perte de poids (nombre de livres, raison)	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
14. Pneumonie d'aspiration (année)	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
15. Diète limitée aux liquides et/ou alimentation par voies substituts	Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐		Oui ☐ Non ☐	
TOTAL : (oui=1, résultat de 0 à 15)		/15		/15		/15

Signature de l'évaluateur : _____ _____ _____

Classification de la dysphagie

0 = Pas de dysphagie **1 – 5 = Dysphagie légère** **6 - 10 Dysphagie modérée** **11 - 15 = Dysphagie sévère**

EVALUATION DU RISQUE DE DÉFICIT NUTRITIONNEL

		OUI	NON
1.	Êtes-vous âgé de plus de 75 ans?	1	0
2.	Êtes-vous seul lorsque vous prenez vos repas?	1	0
3.	Avez-vous de la difficulté à faire régulièrement votre épicerie? **OUI** **NON** Si oui, avez-vous de la difficulté à recevoir de l'aide pour le faire ? **OUI** **NON**	1	0
4.	Avez-vous de la difficulté à préparer vos repas? **OUI** **NON** Si oui, avez-vous de la difficulté à recevoir de l'aide pour le faire? **OUI** **NON**	1	0
5.	Avez-vous vécu un événement important au cours de la dernière année? (perte d'un proche, perte d'autonomie, changement de milieu de vie)	2	0
6.	Avez-vous perdu, sans le vouloir, environ dix (10) livres au cours de la dernière année?	2	0
7.	Mangez-vous moins de trois (3) repas par jour?	1	0
8.	Mangez-vous, à chaque jour? des produits céréaliers (ex. : pain, céréales) **OUI** **NON** des produits laitiers (ex. : lait, fromage, yogourt…) **OUI** **NON** des fruits, des légumes **OUI** **NON** de la viande ou l'équivalent (ex. : bœuf, volaille, poisson, œufs…) **OUI** **NON** (Si un des groupes est absent, cotez NON)	0	1
9.	Avez-vous des difficultés à vous alimenter? (difficulté à mastiquer, à avaler, tendance à vous étouffer, à avoir des tremblements importants…)	2	0
10.	Avez-vous remarqué une diminution de votre appétit au cours de la dernière année?	2	0
11.	Y-a-t-il des aliments que vous ne pouvez pas manger? (dû à : douleurs abdominales, mauvaise digestion, diarrhées, allergie, diète, etc…)	1	0
12.	Pour les boissons alcoolisées (incluant bière et vin) prenez-vous trois (3) consommations ou plus par jour?	1	0
13.	Prenez-vous au moins trois (3) médicaments différents par jour?	1	0
TOTAL	**SOUS**		
	RÉSULTAT		

Analyse du résultat :

0 à 3 :	**Aucun risque :**	**pas d'intervention nutritionnelle prévue**
4 à 6 :	**Risque léger :**	**identifier conseils et stimulations. Évaluation possible**
7 à 11 :	**Risque modérée :**	**intervention nutritionnelle**
12 et + :	**Risque élevé :**	**intervention nutritionnelle**

Complété par : _____ **Date :** _____

REQUÊTE AU CENTRE D'ABANDON DU TABAGISME

j'Arrête.
centres d'abandon du tabagisme

❑ **CSSS Cléophas-Claveau :** Téléphone: (418) 544-3381 (783) Télécopieur : (418) 544-0837	**CSSS Domaine-du-Roy (Roberval) :** Téléphone : (418) 275-0634 Télécopieur : (418) 275-0423 **(Saint-Félicien) :** Téléphone: (418) 679-5270 Télécopieur : (418) 679-1748	Nom : _____ No. de dossier : _____ Tél. : ☎ Maison : _____ ☎ Travail : _____ ☎ Autres : _____
❑ **CSSS de Chicoutimi:** Téléphone : (418) 543-2221 (3939) Télécopieur : (418) 543-3044	❑ **CSSS Maria-Chapdelaine (Dolbeau-Mistassini et Normandin) :** Téléphone: (418) 276-1234 (3110) Télécopieur : (418) 239-2502	
❑ **CSSS de Jonquière:** Téléphone : (418) 695-8217 Télécopieur : (418) 695-8282		
❑ **CSSS de Lac-Saint-Jean-Est :** Téléphone : (418) 669-2000 (6349) Télécopieur : (418) 668-2251	❑ **Centre de santé de Mashteuiatsh :** Téléphone : (418) 275-5386 (350) Télécopieur : (418) 275-4570	

DEMANDE DE SERVICE AU CENTRE D'ABANDON DU TABAGISME

Source de la demande :

- Nom du demandeur : _____
- Établissement : _____
- Service : _____
- Programme : ❑ TMC ❑ Autre : _____
- Numéro de téléphone : _____
- Numéro de télécopieur : _____

RAISON DE LA DEMANDE

Suivi en cessation tabagique :

- ❑ Femme en période prénatale ou postnatale (primipare ❑ ou multipare ❑)
- ❑ Personne aux prises avec une MC (diabète ❑, I.C. ❑, MCV ❑, MPOC/asthme ❑)
- ❑ Personne aux prises avec un problème de santé, précisez lequel : _____
- ❑ Autre : _____

❑ **État tabagique**
Fume depuis __ ans
Fume __cigarettes/jour
Autre consommation (pipe, cigare) _____
Essai antérieur de cessation oui ❑ non ❑
Fumée secondaire oui ❑ non ❑

❑ **Stade de changement** ❑ Réflexion (d'ici 6 mois) ❑ Action
❑ Préparation (d'ici 30 jours) ❑ Maintien

Pour favoriser la continuité des services, j'accepte que des renseignements soient échangés entre le demandeur et le centre d'abandon du tabagisme.

X		X	
Signature du client	Date	Signature du demandeur	Date

Mise à jour : 20 août 2009

Centre de santé et de services sociaux
de Jonquière

Le Parcours
Centre de réadaptation en déficience physique

GRIMN
GROUPE DE RECHERCHE INTERDISCIPLINAIRE SUR LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

j'Arrête.
centres d'abandon du tabagisme

CSSS DE JONQUIÈRE
Téléphone : (418) 695-8217
Télécopieur :(418) 695-8282

Personne référée | **Date : ___/___/___**

Nom : _____
No de dossier : _____
Date de naissance : _____
No tél. : _____

RAPPORT DE SUIVI DU CENTRE D'ABANDON DU TABAGISME

Acheminé à :

- Nom : _____
- Clinique : _____

CONSULTATION REFUSÉE

❒ Consultation refusée par la personne référée

Raison : _____

Date : _____ Signature de l'intervenante du CAT : _____

PREMIÈRE INTERVENTION

Stade de changement identifié : ❒ Pré-réflexion ❒ Réflexion ❒ Préparation ❒ Action ❒ Maintien

Aide pharmacologique prescrite : ❒ Timbre : mg ❒ Gomme : mg ❒ _____ : mg

COMMENTAIRES : _____

Date : _____ Signature de l'intervenante du CAT : _____

FIN DU TRAITEMENT

Stade de changement identifié : ❒ Pré-réflexion ❒ Réflexion ❒ Préparation ❒ Action ❒ Maintien

Nombre de rencontres réalisées : _____ Nombres de suivis téléphoniques : _____

COMMENTAIRES : _____

Date : _____ Signature de l'intervenante du CAT : _____

Mise à jour : 30 novembre 2009

RECOMMANDATIONS PRATIQUES SUR LA CHIRURGIE ET L'ANESTHÉSIE DANS LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1

Points importants à se rappeler

1. Les complications liées à l'anesthésie ne sont pas proportionnelles à la sévérité de la maladie; elles arrivent souvent chez des personnes qui présentent peu de symptômes de la maladie (phénotype léger).
2. Même si la chirurgie se déroule sans incident, des complications sérieuses et potentiellement fatales peuvent survenir dans la période post-opératoire, et plus spécialement si des opiacés sont administrés comme analgésiques.

Médications pouvant causer des complications dans la dystrophie myotonique de type 1 (DM1)

1. Quinine, procaïnamide, tocaïnide (spécialement si présence de problèmes cardiaques antérieurs).
2. Lors d'une anesthésie générale :
    a) éviter le thiopentane, le suxamethonium, le propofol, la néostigmine et l'halothane;
    b) utiliser des fluranes, des bloqueurs non-dépolarisants et, si possible, une anesthésie loco-régionale.
3. Paraffine liquide;
4. Neuroleptiques (incluant le métoclopramide);
5. Opiacés;
6. Benzodiazépines.

Recommandations pré-opératoires

1. Évaluation cardiaque: ECG essentiel, holter-24 heures si indices d'arythmie à l'ECG ou histoire médicale d'arythmie.
2. Évaluation respiratoire: a) capacité vitale forcée en position couchée et assis; b) radiographie des poumons (vérifier si élévation du diaphragme ou si présence de régions atélectasiques; c) gaz artériel sanguin.

Recommandations per-opératoires

1. Prendre des précautions lors des manipulations de la mâchoire en raison de dislocations temporo-mandibulaires fréquentes.
2. Induction anesthésique de préférence gazeuse; éviter les agents hypnotiques avec un métabolisme lent comme le thiopentane; des effets secondaires ayant été rapportés avec le propofol, des doses plus faibles sont souhaitables.
3. Pour l'installation du bloc neuromusculaire : a) éviter le suxamethonium; b) utiliser des relaxants musculaires non-dépolarisants avec un temps d'action court et utiliser des doses plus faibles; c) s'attendre à un temps de récupération plus long.
4. Le monitoring de la curarisation est utile.
5. Le monitoring de l'ECG est essentiel en raison du risque d'arythmie.
6. Le monitoring du CO_2 par capnographe.
7. Pour la réversion du bloc neuromusculaire, éviter la néostigmine qui peut entraîner une dépolarisation prolongée.
8. Pour éviter les frissons post-opératoires, s'assurer d'une température corporelle normale et d'un monitoring constant de la température.

9. Éviter les solutés avec potassium.

Recommandations post-opératoires

1. Monitoring respiratoire: s'assurer que la respiration est pleinement rétablie, utiliser la saturométrie et les gaz artériels sanguins*.
2. Monitoring cardiaque*.
3. Utilisation des soins intensifs*.
4. Physiothérapie respiratoire précoce car les patients avec DM1 sont particulièrement sensibles aux infections pulmonaires post-opératoires et aux atélectasies pulmonaires.
5. Usage minimal des opiacées et des analgésiques. Explorer plutôt d'autres méthodes analgésiques dont les blocs anesthésiques loco-régionaux , les AINS et le paracétamol.

* L'étendue de l'utilisation de ces précautions dépend de la durée et de la nature de la chirurgie.

Sommaire

La plupart des complications surviennent lorsque le diagnostic de DM1 n'est pas connu ou lorsque les complications possibles ne sont pas anticipées. Il est bon de considérer l'anesthésie loco-régionale comme une alternative valable et aussi de s'assurer que la chirurgie est réellement nécessaire.

Texte original par Brownell Payne, M.D., anesthésiste, Los Angeles, CA et Tetsuo Ashizawa, M.D., neurologue, Galveston, TX.
Traduction française par Cynthia Gagnon, PhD, Jean Mathieu, M.D., neurologue, et Maud-Christine Chouinard, inf., PhD. Clinique des maladies neuromusculaires, CSSS de Jonquière, novembre 2009.
Texte original en anglais disponible sur le site de Myotonic Dystrophy Foundation (www.myotonic.com)

Santé Canada
Health Canada
Votre santé et votre sécurité… notre priorité.
Your health and safety… our priority.
Bien manger avec le
Guide alimentaire canadien
Céréales
Kéfir
YOGOURT
TOFU
LAIT
Canada

À quoi correspond une portion du Guide alimentaire ?

Regardez les exemples présentés ci-dessous.

Huiles et autres matières grasses

- Consommez une petite quantité, c'est-à-dire de 30 à 45 mL (2 à 3 c. à table) de lipides insaturés chaque jour. Cela inclut les huiles utilisées pour la cuisson, les vinaigrettes, la margarine et la mayonnaise.
- Utilisez des huiles végétales comme les huiles de canola, d'olive ou de soya.
- Choisissez des margarines molles faibles en lipides saturés et trans.
- Limitez votre consommation de beurre, margarine dure, saindoux et shortening.

Conseils en fonction de l'âge et des étapes de la vie

Enfants

En suivant le *Guide alimentaire canadien*, les enfants peuvent grandir et se développer en santé.

Même s'ils ont un petit appétit, les jeunes enfants ont besoin de calories pour grandir et se développer.

- Servez-leur de petits repas et collations nutritifs chaque jour.
- Ne les privez pas d'aliments nutritifs à cause de la quantité de lipides qu'ils contiennent. Offrez-leur une variété d'aliments provenant des quatre groupes alimentaires.
- Surtout, donnez-leur le bon exemple !

Femmes en âge de procréer

Toutes les femmes pouvant devenir enceintes, les femmes enceintes et celles qui allaitent devraient prendre une multivitamine renfermant de l'**acide folique** chaque jour. Les femmes enceintes doivent s'assurer que cette multivitamine renferme également du **fer**. Un professionnel de la santé peut vous aider à choisir le type de multivitamine qui vous convient.

Les besoins en calories sont plus élevés chez les femmes enceintes et celles qui allaitent. C'est pourquoi elles devraient consommer chaque jour 2 ou 3 portions additionnelles du Guide alimentaire.

Voici deux exemples :

- Manger un fruit et un yogourt à la collation, ou
- Manger une rôtie de plus au déjeuner et boire un verre de lait de plus au souper.

Hommes et femmes de plus de 50 ans

Les besoins en **vitamine D** augmentent après l'âge de 50 ans.

En plus de suivre le *Guide alimentaire canadien*, toutes les personnes de plus de 50 ans devraient prendre chaque jour un supplément de 10 µg (400 UI) de vitamine D.

Comment puis-je calculer le nombre de portions du Guide alimentaire dans un repas ?

Voici un exemple :

Sauté de légumes et boeuf avec du riz, un verre de lait et une pomme comme dessert		
250 mL (1 tasse) de brocoli, carottes et poivrons rouges	=	2 portions du Guide alimentaire de **Légumes et fruits**
75 g (2 ½ onces) de boeuf maigre	=	1 portion du Guide alimentaire de **Viandes et substituts**
250 mL (1 tasse) de riz brun	=	2 portions du Guide alimentaire de **Produits céréaliers**
5 mL (1 c. à thé) d'huile de canola	=	une partie de votre apport quotidien en **Huiles et autres matières grasses**
250 mL (1 tasse) de lait 1 % M.G.	=	1 portion du Guide alimentaire de **Lait et substituts**
1 pomme	=	1 portion du Guide alimentaire de **Légumes et fruits**

Mangez bien et soyez actif chaque jour !

Bien manger et être actif comportent de nombreux avantages :

- une meilleure santé globale,
- une diminution du risque de maladies,
- un poids santé,
- une sensation de bien-être et une meilleure apparence,
- un regain d'énergie,
- un renforcement des muscles et des os.

Soyez actif

La pratique quotidienne de l'activité physique représente une étape vers une meilleure santé et un poids santé.

Le Guide d'activité physique canadien recommande aux adultes d'accumuler de 30 à 60 minutes d'activités physiques modérées chaque jour. Il recommande aux enfants et aux jeunes d'en accumuler au moins 90 minutes par jour. Il n'est pas nécessaire de faire toutes ces activités au même moment. Les adultes peuvent additionner des séances d'au moins 10 minutes, tandis que les enfants et les jeunes peuvent additionner des séances de 5 minutes.

Commencez doucement, puis augmentez graduellement.

Mangez bien

Une autre étape importante vers une meilleure santé et un poids santé consiste à suivre le *Guide alimentaire canadien*, c'est-à-dire :

- Consommer les quantités et les types d'aliments recommandés chaque jour.
- Limiter la consommation d'aliments et boissons riches en calories, lipides, sucre ou sel (sodium), tels que : beignes et muffins, biscuits et barres granola, chocolat et bonbons, crème glacée et desserts surgelés, croustilles, nachos et autres grignotines salées, frites, gâteaux et pâtisseries, alcool, boissons aromatisées aux fruits, boissons gazeuses, boissons sportives et énergisantes, boissons sucrées chaudes ou froides.

Consultez les étiquettes

- Comparez les tableaux de la valeur nutritive sur les étiquettes des aliments pour choisir des produits qui contiennent moins de lipides, de lipides saturés et trans, de sucre et de sodium.
- Rappelez-vous que les quantités de calories et d'éléments nutritifs correspondent à la quantité d'aliment indiquée en haut du tableau de la valeur nutritive.

Valeur nutritive

par 0 mL (0 g)

Teneur		% valeur quotidienne
Calories	0	
Lipides	0 g	**0 %**
saturés	0 g	**0 %**
+ trans	0 g	
Cholestérol	0 mg	
Sodium	0 mg	**0 %**
Glucides	0 g	**0 %**
Fibres	0 g	**0 %**
Sucres	0 g	
Protéines	0 g	

Vitamine A	0 %	Vitamine C	0 %
Calcium	0 %	Fer	0 %

Limitez votre consommation de lipides trans

Lorsqu'il n'y a pas de tableau de la valeur nutritive, demandez qu'on vous fournisse de l'information nutritionnelle afin de choisir des aliments plus faibles en lipides saturés et trans.

Commencez dès aujourd'hui…

- ✓ Prenez un petit-déjeuner tous les matins. Cela pourrait vous aider à contrôler votre faim plus tard dans la journée.
- ✓ Marchez aussi souvent que vous le pouvez. Descendez de l'autobus avant d'arriver à destination, empruntez les escaliers, etc.
- ✓ Savourez des légumes et des fruits à tous les repas et aux collations.
- ✓ Réduisez les périodes d'inactivité passées devant la télévision ou l'ordinateur.
- ✓ Lorsque vous mangez à l'extérieur, demandez qu'on vous fournisse de l'information nutritionnelle sur les aliments au menu afin de faire des choix plus sains.
- ✓ Prenez plaisir à manger en famille ou avec vos amis !
- ✓ Prenez le temps de manger et de savourer chaque bouchée !

Pour obtenir de plus amples informations, des outils interactifs ou des copies supplémentaires, consultez le Guide alimentaire canadien en ligne :
www.santecanada.gc.ca/guidealimentaire

ou communiquez avec :

Publications
Santé Canada
Ottawa, Ontario K1A 0K9
Courriel : publications@hc-sc.gc.ca
Tél. : 1-866-225-0709
Téléc. : (613) 941-5366
ATS : 1-800-267-1245

Also available in English under the title: Eating Well with Canada's Food Guide.

La présente publication est également disponible sur demande sur disquette, en gros caractères, sur bande sonore ou en braille.

© Sa Majesté la Reine du Chef du Canada, représentée par le ministre de Santé Canada, 2007. Cette publication peut être reproduite sans autorisation. Toute modification est interdite. SC Pub. : 4652 Cat. : H164-38/1-2007F ISBN : 0-662-72900-5

Manœuvre de Heimlich

L'Étouffement (Adulte)

Si la victime peut parler, respirer ou tousser – TENEZ-VOUS PRÊT à intervenir et encouragez-la à tousser.

Si la victime est consciente mais qu'elle ne peut ni parler, ni respirer, ni tousser :

1. Placez-vous derrière la victime et repérez le dessus des os des hanches à l'aide de vos mains.
2. Placez un poing dans l'axe médian de l'abdomen.
3. Saisissez le poing avec votre autre main et exercez de fortes poussées vers l'intérieur et vers le haut.
4. Continuez jusqu'à ce que l'objet soit délogé ou que la victime perde conscience.

REPÉREZ LE DESSUS DES OS DES HANCHES.

PLACEZ UN POING DANS L'AXE MÉDIAN DE L'ABDOMEN.

EXERCEZ DE FORTES POUSSÉES VERS L'INTÉRIEUR ET VERS LE HAUT.

Si la victime perd conscience, allongez-la sur le sol et faites dépêcher des secours médicaux :

1. Ouvrez-lui la bouche et recherchez le corps étranger. Retirez-le si vous le voyez.
2. Ouvrez les voies respiratoires et surveillez la respiration. Si la victime ne respire pas…
3. Donnez deux insufflations. Si vous ne parvenez pas à donner une insufflation au premier essai, replacez la tête et essayez à nouveau.
4. Commencez à administrer la RCR. Exercez 30 fortes poussées.
5. Chaque fois que vous avez terminé d'exercer 30 fortes poussées, ouvrez la bouche de la victime et cherchez, s'il s'y trouve, un corps étranger avant de donner la première insufflation.

Extrait du document « Premier soins en cas d'urgence » (2007)

Le Parcours
Centre de réadaptation en déficience physique
Clinique des maladies neuromusculaires

Ambulance Saint-Jean
SAUVER DES VIES
au travail, à la maison et dans les loisirs

SECTION 7

TABLEAUX ET FIGURES

Tableau 1. Les facteurs de risque dans la DM1 6
Tableau 2. Les atteintes des systèmes organiques dans la DM1 7
Tableau 3. Les incapacités dans la DM1 8
Tableau 4. Les facteurs environnementaux dans la DM1 9
Tableau 5. La participation sociale dans la DM1 9
Tableau 6. Glycémie servant au diagnostic d'AJG, d'IG et de diabète 20
Tableau 7. Liste partielle des médicaments pouvant fausser les résultats des examens de la fonction thyroïdienne 24
Tableau 8. Comparaison du syndrome métabolique entre la population atteinte de DM1 et la population générale 28
Tableau 9. Quelques troubles de conduction potentiels chez les personnes ..... atteintes de DM1 50-51
Tableau 10. Les recommandations en macronutriments selon le Guide alimentaire canadien 64
Tableau 11. Risques obstétriques associés à la DM1 107
Tableau 12. Classification clinique de la dystrophie myotonique 115

Figure 1. Processus du handicap. Schéma conceptuel (RIPPH, 1998) 5
Figure 2. Le système endocrinien 17
Figure 3. Schéma de l'absorption du glucose 19
Figure 4. Récepteur de l'insuline 19
Figure 5. Schéma de l'action exercée à partir de l'hypothalamus par la Gonadolibérine (GnRH) sur l'hypophyse et des actions consécutives exercées 25
Figure 6. Coupe sagittale de l'œil 33
Figure 7. Cataracte : Opacités cristalliniennes multicolores 35
Figure 8. Le Rosenbaum Pocket Vision Screener 37
Figure 9. Cage thoracique avec muscles intercostaux et diaphragme 39
Figure 10. Système de conduction électrique du cœur 47
Figure 11. Terminologie de l'électrocardiogramme 48
Figure 12. Mesure de la tension artérielle 56
Figure 13. Principales manifestations gastro-intestinales 59
Figure 14. La mesure du tour de taille 62
Figure 15. Les trois étapes de la déglutition 72
Figure 16. Le reflux gastro-oesophagien 77
Figure 17. Progression des atteintes musculaires 77
Figure 18. Faciès d'une personne adulte ayant le phénotype adulte 82
Figure 19 Myotonie spontanée de la main après contraction maximale 90
Figure 20 Le système nerveux central 93
Figure 21 Structure interne du pénis 104
Figure 22 Coupe transversale du pénis 104
Figure 23 Structure en hélice de l'ADN 111
Figure 24 Transmission autosomique 114
Figure 25 Expansion anormal des CTG 115
Figure 26 Intervention brève en cessation tabagique 123

RÉFÉRENCES

1. Harper P. Myotonic dystrophy. 3rd ed. London: WB Saunders; 2001.
2. Mathieu J, De Braekeleer M, Prévost C. Genealogical reconstruction of myotonic dystrophy in the Saguenay-Lac-Saint-Jean area (Quebec, Canada). Neurology 1990;40:839-42.
3. Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases: a world survey. Neuromuscul Disord 1991;1:19-29.
4. Fu YH, Pizzuti A, Fenwick RG, Jr., et al. An unstable triplet repeat in a gene related to myotonic muscular dystrophy. Science (New York, NY 1992;255:1256-8.
5. Harley HG, Rundle SA, MacMillan JC, et al. Size of the unstable CTG repeat sequence in relation to phenotype and parental transmission in myotonic dystrophy. Am J Hum Genet 1993;52:1164-74.
6. Ranum LP, Day JW. Myotonic dystrophy: RNA pathogenesis comes into focus. Am J Hum Genet 2004;74:793-804.
7. de Die-Smulders CE, Howeler CJ, Thijs C, et al. Age and causes of death in adult-onset myotonic dystrophy. Brain 1998;121 (Pt 8):1557-63.
8. Mathieu J, Allard P, Potvin L, Prévost C, Bégin P. A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. Neurology 1999;52:1658-62.
9. Natterlund B, Gunnarsson L-G, Ahlstrom G. Disability, coping and quality of life in individuals with muscular dystrophy: a prospective study over five years. Disabil Rehabil 2000;22:776-85.
10. Gagnon C, Mathieu J, Noreau L. Life habits in myotonic dystrophy type 1. J Rehabil Med 2007;39:560-6.
11. Perron M, Veillette S, Mathieu J. La dystrophie myotonique: I. Caractéristiques socio-économiques et résidentielles des malades. Can J Neurol Sci 1989;16:109-13.
12. van Engelen BG, Eymard B, Wilcox D. 123rd ENMC International Workshop: management and therapy in myotonic dystrophy, 6-8 February 2004, Naarden, The Netherlands. Neuromuscul Disord 2005;15:389-94.
13. Veillette S, Perron M, Mathieu J. La dystrophie myotonique: II Nuptialité, fécondité et transmission. Can J Neurol Sci 1989;16:114-8.
14. Laberge L, Veillette S, Mathieu J, Auclair J, Perron M. The correlation of CTG repeat length with material and social deprivation in myotonic dystrophy. Clin Genet 2007;71:59-66.
15. Gagnon C, Chouinard MC, Laberge L, Veillette S, Jean S, Mathieu J. Modèle novateur de dispensation des soins pour la clientèle présentant un problème neuromusculaire: Élaboration, validation et implantation d'un plan de soins intégrés. In: 73e Congrès de l'ACFAS. Saguenay, Canada; 2005.
16. Gagnon C, Mathieu J, Noreau L. Disability and social participation in myotonic dystrophy : Implication for practice. In: Canadian Association of Occupational Therapist Conference. Montréal, Canada; 2006.
17. Harper PS, van Engelen BG, Eymard B, Rogers M, Wilcox D. 99th ENMC international workshop: myotonic dystrophy: present management, future therapy. 9-11 November 2001, Naarden, The Netherlands. Neuromuscul Disord 2002;12:596-9.
18. Chouinard MC, Gagnon C. Le développement de pratiques exemplaires par l'utilisation d'un plan de soins intégrés à domicile s'adressant à des clientèles atteintes d'une maladie neuromusculaire. In: OIIQ, ed. Congrès annuel de l'Ordre des infirmières et infirmiers du Québec "Les pratiques exemplaires : Le défi de l'infirmière au quotidien" Montréal; 2006.
19. Gagnon C, Noreau L, Moxley RT, et al. Towards an integrative approach to the management of myotonic dystrophy type 1. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2007;78:800-6.
20. Booth S, Jester R. The rehabilitation process. In: Jester R, ed. Advancing practice in rehabilitation nursing Malden, MA: Blackwell Publishing; 2007:1-13.

21. Brook JD, McCurrach ME, Harley HG, et al. Molecular basis of myotonic dystrophy: expansion of a trinucleotide (CTG) repeat at the 3' end of a transcript encoding a protein kinase family member. Cell 1992;69:385.

22. Mahadevan M, Tsilfidis C, Sabourin L, et al. Myotonic dystrophy mutation: an unstable CTG repeat in the 3' untranslated region of the gene. Science (New York, NY 1992;255:1253-5.

23. International Myotonic Dystrophy Consortium. New nomenclature and DNA testing guidelines for myotonic dystrophy type 1 (DM1). Neurology 2000;54:1218-21.

24. de Die-Smulders CE. Congenital and childhood-onset myotonic dystrophy. In: Harper P, van Engelen B, Eymard B, Wilcox D, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press; 2004:162-75.

25. Timchenko NA, Cai ZJ, Welm AL, Reddy S, Ashizawa T, Timchenko LT. RNA CUG repeats sequester CUGBP1 and alter protein levels and activity of CUGBP1. J Biol Chem 2001;276:7820-6.

26. Dubowitz V. Muscle biopsy. 2nd ed. Philadelphie: WB Saunders; 1985.

27. Mathieu J, Boivin H, Richards CL. Quantitative motor assessment in myotonic dystrophy. Can J Neurol Sci 2003;30:129-36.

28. Nitz JC, Burns YR, Jackson RV. Development of a reliable test of (neck) muscle strength and range in myotonic dystrophy subjects. Physiotherapy Theory and Practice 1995;11:239-44.

29. Ertekin C, Yuceyar N, Aydogdu I, Karasoy H. Electrophysiological evaluation of oropharyngeal swallowing in myotonic dystrophy. Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry 2001;70:363-71.

30. Avrahami E, Katz A, Bornstein N, Korczyn AD. Computed tomographic findings of brain and skull in myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1987;50:435-8.

31. Glantz RH, Wright RB, Huckman MS, Garron DC, Siegel IM. Central nervous system magnetic resonance imaging findings in myotonic dystrophy. Arch Neurol 1988;45:36-7.

32. Chang L, Anderson T, Migneco OA, et al. Cerebral abnormalities in myotonic dystrophy. Cerebral blood flow, magnetic resonance imaging, and neuropsychological tests. Arch Neurol 1993;50:917-23.

33. Fiorelli M, Duboc D, Mazoyer BM, et al. Decreased cerebral glucose utilization in myotonic dystrophy. Neurology 1992;42:91-4.

34. Meola G, Sansone V, Perani D, et al. Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type 1 (DM-1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM-2). Neuromuscul Disord 2003;13:813-21.

35. Lassaletta L, Fernandez-Zubilaga A, Gonzalez T, Gavilan J. Internal auditory canal hyperostosis in myotonic dystrophy. Otol Neurotol 2005;26:310-1.

36. Hilton-Jones D. Myotonic dystrophy: forgotten aspects of an often neglected condition. Curr Opin Neurol 1997;10:399-401.

37. Dahlbom K, Ahlstrom G, Barany M, Kihlgren A, Gunnarsson LG. Muscular dystrophy in adults: a five-year follow-up. Scand J Rehabil Med 1999;31:178-84.

38. Kiliaridis S, Katsaros C. The effects of myotonic dystrophy and Duchenne muscular dystrophy on the orofacial muscles and dentofacial morphology. Acta Odontol Scand 1998;56:369-74.

39. Wilson A, Mackay L, Ord RA. Recurrent dislocation of the mandible in a patient with myotonic dystrophy. J Oral Maxillofac Surg 1989;47:1329-32.

40. van Engelen B, Brunner HG. Gastrointestinal dysfunction in myotonic dystrophy. In: Harper P, van Engelen B, Eymard B, wilcox DE, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press; 2004.

41. Ronnblom A, Forsberg H, Danielsson A. Gastrointestinal symptoms in myotonic dystrophy. Scand J Gastroenterol 1996;31:654-7.

42. Eckardt VF, Nix W. The anal sphincter in patients with myotonic muscular dystrophy. Gastroenterology 1991;100:424-30.

43. Bégin P, Mathieu J, Almirall J, Grassino A. Relationship between chronic hypercapnia and inspiratory-muscle weakness in myotonic dystrophy. Am J Respir Crit Care Med 1997;156:133-9.

44. Zifko UA, Hahn AF, Remtulla H, George CF, Wihlidal W, Bolton CF. Central and peripheral respiratory electrophysiological studies in myotonic dystrophy. Brain 1996;119 (Pt 6):1911-22.

45. Ono S, Kanda F, Takahashi K, et al. Neuronal loss in the medullary reticular formation in myotonic dystrophy: a clinicopathological study. Neurology 1996;46:228-31.

46. Johnson ER, Abresch RT, Carter GT, et al. Profiles of neuromuscular diseases. Myotonic dystrophy. Am J Phys Med Rehabil 1995;74:S104-16.

47. Finnimore AJ, Jackson RV, Morton A, Lynch E. Sleep hypoxia in myotonic dystrophy and its correlation with awake respiratory function. Thorax 1994;49:66-70.

48. Cirignotta F, Mondini S, Zucconi M, et al. Sleep-related breathing impairment in myotonic dystrophy. J Neurol 1987;235:80-5.

49. Broughton R, Stuss D, Kates M, Roberts J, Dunham W. Neuropsychological deficits and sleep in myotonic dystrophy. Can J Neurol Sci 1990;17:410-5.

50. Bégin P, Laforte M, Beaudry M, Mathieu J, Laberge L. Sleep apnea and daytime respiratory function are associated with CTG repeat in myotonic dystrophy. In: Proceedings of the American Thoracic Association; 2005; 2005. p. A674.

51. Forsberg H, Olofsson BO, Eriksson A, Andersson S. Cardiac involvement in congenital myotonic dystrophy. Br Heart J 1990;63:119-21.

52. Nguyen HH, Wolfe JT, 3rd, Holmes DR, Jr., Edwards WD. Pathology of the cardiac conduction system in myotonic dystrophy: a study of 12 cases. J Am Coll Cardiol 1988;11:662-71.

53. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, the Netherlands. Neuromuscul Disord 2003;13:166-72.

54. Church SC. The heart in myotonia atrophica. Arch Intern Med 1967;119:176-81.

55. Finsterer J, Stollberger C, Blazek G, Spahits E. Cardiac involvement in myotonic dystrophy, Becker muscular dystrophy and mitochondrial myopathy: a five-year follow-up. The Canadian journal of cardiology 2001;17:1061-9.

56. Antonini G, Giubilei F, Mammarella A, et al. Natural history of cardiac involvement in myotonic dystrophy: correlation with CTG repeats. Neurology 2000;55:1207-9.

57. Sabovic M, Medica I, Logar N, Mandic E, Zidar J, Peterlin B. Relation of CTG expansion and clinical variables to electrocardiogram conduction abnormalities and sudden death in patients with myotonic dystrophy. Neuromuscul Disord 2003;13:822-6.

58. O'Brien TA, Harper PS. Course, prognosis and complications of childhood-onset myotonic dystrophy. Dev Med Child Neurol 1984;26:62-7.

59. Johansson A, Henriksson A, Olofsson BO, Olsson T. Adrenal steroid dysregulation in dystrophia myotonica. J Intern Med 1999;245:345-51.

60. Gomez-Saez JM, Fernandez-Real JM, Navarro MA, Martinez-Matos JA, Soler J. GH secretion status in myotonic dystrophy. Psychoneuroendocrinology 1993;18:183-90.

61. Johansson A, Ahren B, Forsberg H, Olsson T. Testosterone and diurnal rhythmicity of leptin, TNF-alpha and TNF-II receptor in insulin-resistant myotonic dystrophy patients. Int J Obes Relat Metab Disord 2002;26:1386-92.

62. Fernandez-Real JM, Molina A, Broch M, et al. Tumor necrosis factor system activity is associated with insulin resistance and dyslipidemia in myotonic dystrophy. Diabetes 1999;48:1108-12.

63. Carter JN, Steinbeck KS. Reduced adrenal androgens in patients with myotonic dystrophy. J Clin Endocrinol Metab 1985;60:611-4.

64. Sakakibara R, Hattori T, Tojo M, Yamanishi T, Yasuda K, Hirayama K. Micturitional disturbance in myotonic dystrophy. J Auton Nerv Syst 1995;52:17-21.

65. Mathieu J, De Braekeleer M, Prévost C, Boily C. Myotonic dystrophy: clinical assessment of muscular disability in an isolated population with presumed homogeneous mutation. Neurology 1992;42:203-8.

66. Phillips MF, Mathieu J. Physical disability in myotonic dystrophy. In: Harper P, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004.

67. Wright RB, Yoder DM, Costa JL, Andriacchi TP. Characterization of gait parameters in adult-onset myotonic dystrophy: abnormal hip motion. Arch Phys Med Rehabil 1995;76:33-8.

68. Nitz J, Burns Y, Jackson R. The validity of button fastening as a test of hand disability in myotonic dystrophy. Aust J Physiother 1998;44:117-21.

69. Laberge L, Begin P, Montplaisir J, Mathieu J. Sleep complaints in patients with myotonic dystrophy. J Sleep Res 2004;13:95-100.

70. Rubinsztein JS, Rubinsztein DC, Goodburn S, Holland AJ. Apathy and hypersomnia are common features of myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998;64:510-5.

71. Stuss DT, Kates MH, Poirier CA, et al. Evaluation of information-processing speed and neuropsychological functioning in patients with myotonic dystrophy. J Clin Exp Neuropsychol 1987;9:131-46.

72. Delaporte C. Personality patterns in patients with myotonic dystrophy. Arch Neurol 1998;55:635-40.

73. Verhagen WI, ter Bruggen JP, Huygen PL. Oculomotor, auditory, and vestibular responses in myotonic dystrophy. Arch Neurol 1992;49:954-60.

74. Mathieu J, Allard P, Gobeil G, Girard M, De Braekeleer M, Begin P. Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. Neurology 1997;49:1646-50.

75. Rudnik-Schöneborn S, de Die-Smulders CE. Pregnancy and perinatal problems in myotonic dystrophy. In: Harper P, Van Engelen BGM, Eymard B, Wilcox DE, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press; 2004.

76. Rudnik-Schoneborn S, Zerres K. Outcome in pregnancies complicated by myotonic dystrophy: a study of 31 patients and review of the literature. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2004;114:44-53.

77. Maassen B, ter Bruggen JP, Nanninga-Korver A, van Spaendonck K, Weyn-Banningh L, Gabreels F. Quantitative assessment of speech in myotonic dystrophy. J Neurol 1995;242:181-3.

78. van der Werf S, Kalkman J, Bleijenberg G, van Engelen B, Schillings M, Zwarts M. The relation between daytime sleepiness, fatigue, and reduced motivation in patients with adult onset myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2003;74:138-9.

79. Mathieu J, Jean S, Gagnon C, Lacroix G, Bégin P, Laberge L. Fatigue is linked to disease severity in myotonic dystrophy. Journal of Sleep Research 2004;13 (Suppl.1):A487.

80. Donze C, Delattre S, Viet G, Thevenon A. Enquête auprès d'une population d'adultes atteints de pathologies neuromusculaires dans le Nord-Pas-de-Calais. Rev Neurol (Paris) 1999;155:1063-70.

81. Caughey JE, Myrianthopoulos NC. Dystrophia Myotonica and Related Disorders: Sprinfield. Ill: Charles C. Thomas; 1963.

82. Veillette S, Perron M, Desbiens F. La dystrophie myotonique : Étude épidémiologique et socio-démographique au Saguenay-Lac-St-Jean. Jonquière: Cégep de Jonquière; 1986.

83. Lord SM. Support groups for myotonic dystrophy and their role: an American family perspective. In: Harper P, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press; 2004.

84. Prévost C, Veillette S, Perron M, et al. Psychosocial impact of predictive testing for myotonic dystrophy type 1. Am J Med Genet A 2004;126:68-77.

85. van Hilten JJ, Kerkhof GA, van Dijk JG, Dunnewold R, Wintzen AR. Disruption of sleep-wake rhythmicity and daytime sleepiness in myotonic dystrophy. J Neurol Sci 1993;114:68-75.

86. Natterlund B, Ahlstrom G. Problem-focused coping and satisfaction with activities of daily living in individuals with muscular dystrophy and postpolio syndrome. Scand J Caring Sci 1999;13:26-32.

87. de Die-Smulders CE. Long-term clinical and genetic studies in myotonic dystrophy [Thesis]: University of Masstricht; 2000.

88. Veillette S, Perron M, Mathieu J, Prévost C. Socio-cultural factors incluencing the spread of myotonic dystrophy in the Saguenay-Lac-St-Jean region of the province of Quebec (Canada). In: Roberts DF, Bittles AH, eds. Genetics, demography and health in minority populations. London: MacMillans; 1991.

89. Fowler WM, Jr., Abresch RT, Koch TR, Brewer ML, Bowden RK, Wanlass RL. Employment profiles in neuromuscular diseases. Am J Phys Med Rehabil 1997;76:26-37.

90. Natterlund B, Ahlstrom G. Activities of daily living and quality of life in persons with muscular dystrophy. J Rehabil Med 2001;33:206-11.

91. Walton J, Karpati G, Hilton-Jones D. Disorders of voluntary muscle. New York: Churchill Livinstone; 1994.

92. AFM. Le métier d'initiateur de Projet d'Insertion; 2000.

93. Hill ME, Phillips MF. Service provision for adults with long-term disability: a review of services for adults with chronic neuromuscular conditions in the United Kingdom. Neuromuscul Disord 2006;16:107-12.

94. Hanna MG, Muntoni F, Reilly M, et al. Building on foundations: The need for a specialist neuromuscular service across England. London, UK: All party parliamentary group for muscular dystrophy; 2007.

95. Harper P, van Engelen B, Eymard B, Wilcox D, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004.

96. Gouvernement du Québec. Loi sur les infirmières. Québec; 2008.

97. Ordre des infirmières et infirmiers du Québec. Mosaïque des compétences cliniques de l'infirmière : Compétences initiales. 2 ed. Montréal: Direction des services aux clientèles et des communications, OIIQ; 2009.

98. Gouvernement du Québec. Loi modifiant le Code des professions et d'autres dispositions législatives dans le domaine de la santé. In: Assemblée nationale, ed. Projet de loi n° 90. Québec: Éditeur officiel du Québec; 2002:20.

99. Marieb EN. Le système endocrinien. In: Anathomie et physiologie humaines. 2e édition ed. Saint-Laurent: ERPI; 1998:588-627.

100. Johansson A, Olsson T. Endocrine changes in myotonic dystrophy. In: Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004.

101. Coutinho M, Gerstein HC, Wang Y, Yusuf S. The relationship between glucose and incident cardiovascular events. A metaregression analysis of published data from 20 studies of 95,783 individuals followed for 12.4 years. Diabetes Care 1999;22:233-40.

102. Canadian Diabetes Association Clinical Practice Guidelines Expert Committee. Canadian Diabetes Association 2008 clinical practice guidelines for the prevention and management of diabetes in Canada. Canadian Journal of Diabetes 2008;32:S1-S201.

103. Krentz AJ, Clark PM, Cox L, Williams AC, Nattrass M. Hyperproinsulinaemia in patients with myotonic dystrophy. Diabetologia 1992;35:1170-2.

104. Vialettes B, Pouget J, Viard R, Moulin JP, Serratrice G, Vague P. Mechanism and significance of insulin resistance in myotonic dystrophy. Hormone and Metabolic Research 1986;18:395-9.

105. Huff TA, Horton ES, Lebowitz HE. Abnormal insulin secretion in myotonic dystrophy. N Engl J Med 1967;277:837-41.

106. Diabète : Vue d'ensemble. PasseportSanté.net, 2009. (Accessed October 10, 2009, at http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=diabete_vue_ensemble_pm.)

107. Morrone A, Pegoraro E, Angelini C, Zammarchi E, Marconi G, Hoffman EP. RNA metabolism in myotonic dystrophy: patient muscle shows decreased insulin receptor RNA and protein consistent with abnormal insulin resistance. The Journal Of Clinical Investigation 1997;99:1691-8.

108. Dansithong W, Paul S, Comai L, Reddy S. MBNL1 is the primary determinant of focus formation and aberrant insulin receptor splicing in DM1. The Journal of Biological Chemistry 2005;280:5773-80.

109. Insulin receptor. 2009. (Accessed October 15, 2009, at http://en.wikipedia.org/wiki/Insulin_receptor.)

110. Moxley RT, 3rd, Griggs RC, Goldblatt D. Muscle insulin resistance in myotonic dystrophy: effect of supraphysiologic insulinization. Neurology 1980;30:1077-83.

111. Tuomilehto J, Lindström J, Eriksson JG, et al. Prevention of type 2 diabetes mellitus by changes in lifestyle among subjects with impaired glucose tolerance. N Engl J Med 2001;344:1343-50.

112. Knowler WC, Barrett-Connor E, Fowler SE, et al. Reduction in the incidence of type 2 diabetes with lifestyle intervention or metformin. N Engl J Med 2002;346:393-403.

113. Mathieu J, Gagnon C, Chouinard MC, et al. Health supervision and anticipatory guidance in myotonic dystrophy type 1. Neurology Submitted Nov. 2009.

114. Smeltzer S, Bare B. Soins infirmiers: Médecine chirurgie. Fonction respiratoire. 3e ed. Saint-Laurent, Québec: ERPI; 1004.

115. Geursen R, Heer P, Kirkness B, et al. Hypogonadisme: European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations 2005.

116. Lord A. Guide des épreuves diagnostiques. Mont-Royal, Québec: Décarie; 1993.

117. Brisson D, Vohl MC, Mathieu J, Gaudet D. Myotonic dystrophy type I: A model of metabolic syndrome expression. In: Burgess VN, ed. Trends in Muscular Dystrophy Research. New York: Nova Science; 2005:181-99.

118. International Diabetes Federation. The IDF Consensus Worldwide Definition of the Metabolic Syndrome. Brussels: IDF Communications; 2006.

119. Harper P. Myotonic dystrophy. 2nd ed. London: WB Saunders Co; 1989.

120. Rönnemaa T, Viikari J, Tilvis R, Falck B. Increased activity of serum gamma-glutamyltransferase in myotonic dystrophy. Acta Med Scand 1987;222 267-73.

121. Harper P. Myotonic dystrophy : a multisystemic disorder. In: Harper P, Van Engelen B, Eymard B, Wilcox D, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press; 2004:3-13.

122. Ashizawa T, Hejtmancik JF, Liu J, Perryman MB, Epstein HF, Koch DD. Diagnostic value of ophthalmologic findings in myotonic dystrophy: comparison with risks calculated by haplotype analysis of closely linked restriction fragment length polymorphisms. Am J Med Genet 1992;42:55-60.

123. Sarks J, Penfold P, Liu H, Sarks S, Killingsworth M, Horowitz G. Retinal changes in myotonic dystrophy: a clinicomorphological study. Aust N Z J Ophthalmol 1985;13:19-36.

124. Kimizuka Y, Kiyosawa M, Tamai M, Takase S. Retinal changes in myotonic dystrophy. Clinical and follow-up evaluation. Retina 1993;13:129-35.

125. Hayasaka S, Kiyosawa M, Katsumata S, Honda M, Takase S, Mizuno K. Ciliary and retinal changes in myotonic dystrophy. Arch Ophthalmol 1984;102:88-93.

126. ter Bruggen JP, Bastiaensen LA, Tyssen CC, Gielen G. Disorders of eye movement in myotonic dystrophy. Brain 1990;113 (Pt 2):463-73.

127. Bollen E, den Heyer JC, Tolsma MH, Bellari S, Bos JE, Wintzen AR. Eye movements in myotonic dystrophy. Brain 1992;115 (Pt 2):445-50.

128. Anastasopoulos D, Kimmig H, Mergner T, Psilas K. Abnormalities of ocular motility in myotonic dystrophy. Brain 1996;119 (Pt 6):1923-32.

129. Versino M, Romani A, Bergamaschi R, et al. Eye movement abnormalities in myotonic dystrophy. Electroencephalogr Clin Neurophysiol 1998;109:184-90.

130. Shaunak S, Orrell R, Henderson L, Kennard C. Saccades and smooth pursuit in myotonic dystrophy. J Neurol 1999;246:600-6.

131. Di Costanzo A, Mottola A, Toriello A, Di Iorio G, Tedeschi G, Bonavita V. Does abnormal neuronal excitability exist in myotonic dystrophy? I. Effects of the antiarrhythmic drug hydroquinidine on slow saccadic eye movements. Neurol Sci 2000;21:73-80.

132. Osanai R, Kinoshita M, Hirose K. Saccadic slowing in myotonic dystrophy and CTG repeat expansion. J Neurol 1998;245:674-80.

133. Wong VA, Beckingsale PS, Oley CA, Sullivan TJ. Management of myogenic ptosis. Ophthalmology 2002;109:1023-31.

134. Karim A, Schapiro D, Morax S. [Steinert myotonic dystrophy and blepharoptosis surgery: 9 case reports]. J Fr Ophtalmol 2003;26:54-8.

135. Grala PE. Cataracts in myotonic dystrophy. J Am Optom Assoc 1983;54:1067-8.

136. Raby O, Bonsch M. [Retinal lesions and ocular hypotension in Steinert's disease]. Bull Soc Ophtalmol Fr 1987;87:1195-8, 203-4.

137. Raitta C, Karli P. Ocular findings in myotonic dystrophy. Ann Ophthalmol 1982;14:647-50.

138. Kaliman P, Llagostera E. Myotonic dystrophy protein kinase (DMPK) and its role in the pathogenesis of myotonic dystrophy 1. Cellular Signalling 2008;20:1935-41.

139. Maladie de Steinert. Encyclopédie Orphanet, 2007. (Accessed September 15, 2009, at http://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/Steinert-FRfrPro77v01.pdf.)

140. Horton JC, Jones MR. Warning on inaccurate Rosenbaum cards for testing near vision. Surv Ophthalmol 1997;42:169-74.

141. Gjertsen IK, Sandvig KU, Eide N, Olsen BA. Recurrence of secondary opacification and development of a dense posterior vitreous membrane in patients with myotonic dystrophy. J Cataract Refract Surg 2003;29:213-6.

142. Newman DK. Severe capsulorhexis contracture after cataract surgery in myotonic dystrophy. J Cataract Refract Surg 1998;24:1410-2.

143. Hansen SO, Crandall AS, Olson RJ. Progressive constriction of the anterior capsular opening following intact capsulorhexis. J Cataract Refract Surg 1993;19:77-82.

144. Nishi O, Nishi K. Intercapsular cataract surgery with lens epithelial cell removal. Part III: Long-term follow-up of posterior capsular opacification. J Cataract Refract Surg 1991;17:218-20.

145. Phillips MF. Respiratory problems in myotonic dystrophy and their management. In: Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004:104-12.

146. Eltayara L, Becklake MR, Volta CA, Milic-Emili J. Relationship between chronic dyspnea and expiratory flow limitation in patients with chronic obstructive pulmonary disease. Am J Respir Crit Care Med 1996;154:1726-34.

147. Bestall JC, Paul EA, Garrod R, Garnham R, Jones PW, Wedzicha JA. Usefulness of the Medical Research Council (MRC) dyspnoea scale as a measure of disability in patients with chronic obstructive pulmonary disease. Thorax 1999;54:581-6.

148. Fletcher CM, Elmes PC, Fairbairn MB, Wood CH. The Signifiance of respiratory symptoms and the diagnosis of chronic bronchitis in a working population. British Medical Journal 1959;2:257-66.

149. Mahr A, Attof Y, Flamens C, Bastien O, Lehot JJ. Prise en charge anesthésique des patients porteurs de myotonie de Steinert: à propos de deux cas cliniques. Annales françaises d'anesthésie et de réanimation 2009;28:161-4.

150. Mudge BJ, Taylor PB, Vanderspek AF. Perioperative hazards in myotonic dystrophy. Anaesthesia 1980;35:492-5.

151. Moore JK, Moore AP. Postoperative complications of dystrophia myotonica. Anaesthesia 1987;42:529-33.

152. Rogers MT, Clyburn PA. Anaesthesia and myotonic dystrophy. In: Harper P, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE, eds. Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004:94-103.

153. Phillips MF, Harper PS. Cardiac disease in myotonic dystrophy. Cardiovasc Res 1997;33:13-22.

154. Sovari AA, Bodine CK, Farokhi F. Cardiovascular manifestations of myotonic dystrophy-1. Cardiol Rev 2007;15:191-4.

155. Pelargonio G, Dello Russo A, Sanna T, De Martino G, Bellocci F. Myotonic dystrophy and the heart. Heart 2002;88:665-70.

156. Merlevede K, Vermander D, Theys P, Legius E, Ector H, Robberecht W. Cardiac involvement and CTG expansion in myotonic dystrophy. J Neurol 2002;249:693-8.

157. Groh WJ, Groh MR, Saha C, et al. Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type 1. N Engl J Med 2008;358:2688-97.

158. Olofsson BO, Forsberg H, Andersson S, Bjerle P, Henriksson A, Wedin I. Electrocardiographic findings in myotonic dystrophy. Br Heart J 1988;59:47-52.

159. De Ambroggi L, Raisaro A, Marchiano V, Radice S, Meola G. Cardiac involvement in patients with myotonic dystrophy: characteristic features of magnetic resonance imaging. Eur Heart J 1995;16:1007-10.

160. Breton R, Mathieu J. Usefulness of clinical and electrocardiographic data for predicting adverse cardiac events in patients with myotonic dystrophy. The Canadian journal of cardiology 2009;25:e23-7.

161. Cudia P, Bernasconi P, Chiodelli R, et al. Risk of arrhythmia in type I myotonic dystrophy: the role of clinical and genetic variables. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2009;80:790-3.

162. Roberts PR. Follow up and optimisation of cardiac pacing. Heart 2005;91:1229-34.

163. Fraser JD, Gillis AM, Irwin ME, et al. Guidelines for pacemaker follow-up in Canada: A consensus statement of the Canadian working group on cardiac pacing. The Canadian journal of cardiology 2000;16:355-63.

164. Tarnopolsky M, Mahoney D, Thompson T, Naylor H, Doherty TJ. Creatine monohydrate supplementation does not increase muscle strength, lean body mass, or muscle phosphocreatine in patients with myotonic dystrophy type 1. Muscle Nerve 2004;29:51-8.

165. Despres JP. Cardiovascular disease under the influence of excess visceral fat. Critical pathways in cardiology 2007;6:51-9.

166. Ziegler O, Trebea A, Tourpe D, Böhme P, Quilliot D, Guerci B. Tissu adipeux viscéral: Rôle majeur dans le syndrome métabolique. Cahiers de Nutrition et de Diététique 2007;42:85-9.

167. St Guily JL, Perie S, Willig TN, Chaussade S, Eymard B, Angelard B. Swallowing disorders in muscular diseases: functional assessment and indications of cricopharyngeal myotomy. Ear Nose Throat J 1994;73:34-40.

168. Avez-vous un poids santé? Ville d'Ottawa. (Accessed 25 mars, 2009, at http://www.ottawa.ca/residents/health/living/nutrition/weights/weights_adult/healthy_weight_fr.html.)

169. Santé Canada. Bien manger avec le guide alimentaire canadien. Ressource à l'intention des éducateurs et communicateurs. Ottawa: Publications Santé Canada; 2007.

170. Engvall M, Birkhed D. Oral sugar clearance and other caries-related factors in patients with myotonic dystrophy. Acta Odontol Scand 1997;55:111-5.

171. Engvall M, Kiliaridis S, Mejersjo C. Dental needs of patients with myotonic dystrophy. Swed Dent J 1991;15:171-8.

172. Nowak TV, Anuras S, Brown BP, Ionasescu V, Green JB. Small intestinal motility in myotonic dystrophy patients. Gastroenterology 1984;86:808-13.

173. Bruinenberg JF, Rieu PN, Gabreels FM, Tolboom J. Intestinal pseudo-obstruction syndrome in a child with myotonic dystrophy. Acta Paediatr 1996;85:121-3.

174. Brunner HG, Hamel BC, Rieu P, Howeler CJ, Peters FT. Intestinal pseudo-obstruction in myotonic dystrophy. Journal of medical genetics 1992;29:791-3.

175. Ronnblom A, Andersson S, Danielsson A. Mechanisms of diarrhoea in myotonic dystrophy. Eur J Gastroenterol Hepatol 1998;10:607-10.

176. Pelliccioni G, Scarpino O, Piloni V. Procainamide for faecal incontinence in myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1999;67:257-8.

177. Marcon M, Briani C, Ermani M, et al. Positive correlation of CTG expansion and pharyngoesophageal alterations in myotonic dystrophy patients. Ital J Neurol Sci 1998;19:75-80.

178. Marieb EN. Le système digestif. In: Anatomie et physiologie humaines. 2 ed. Saint-Laurent (Québec): ERPI; 1999:852-95.

179. Mari F, Matei M, Ceravolo MG, Pisani A, Montesi A, Provinciali L. Predictive value of clinical indices in detecting aspiration in patients with neurological disorders. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1997;63:456-60.

180. Hill M, Hughes T, Milford C. Treatment for swallowing difficulties (dysphagia) in chronic muscle disease. Cochrane Database Syst Rev 2004:CD004303.

181. Leonard RJ, Kendall KA, Johnson R, McKenzie S. Swallowing in myotonic muscular dystrophy: a videofluoroscopic study. Arch Phys Med Rehabil 2001;82:979-85.

182. Ronnblom A, Andersson S, Hellstrom PM, Danielsson A. Gastric emptying in myotonic dystrophy. Eur J Clin Invest 2002;32:570-4.

183. Bellini M, Alduini P, Costa F, et al. Gastric emptying in myotonic dystrophic patients. Dig Liver Dis 2002;34:484-8.

184. Mathieu J, Boivin H, Meunier D, Gaudreault M, Begin P. Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. Neurology 2001;56:336-40.

185. Grimby G, Hedberg M, Henriksson KG, et al. Muscle function and morphology in myotonic dystrophy. Acta Med Scand 1988;224:349-56.

186. Hedberg B, Anvret M, Ansved T. CTG-repeat length in distal and proximal leg muscles of symptomatic and non-symptomatic patients with myotonic dystrophy: relation to muscle strength and degree of histopathological abnormalities. Eur J Neurol 1999;6:341-6.

187. Krivickas LS, Ansved T, Suh D, Frontera WR. Contractile properties of single muscle fibers in myotonic dystrophy. Muscle Nerve 2000;23:529-37.

188. Nitz JC, Burns YR, Jackson RV. A longitudinal physical profile assessment of skeletal muscle manifestations in myotonic dystrophy. Clin Rehabil 1999;13:64-73.

189. Rantanen T, Guralnik JM, Foley D, et al. Midlife hand grip strength as a predictor of old age disability. Jama 1999;281:558-60.

190. Nagamitsu S, Ashisawa T. Myotonic Dystrophies. In: Pourmand R, Harati Y, eds. Neuromuscular Disorders. Philadelphia: Lippincott, Williams, Wilkins; 2001:293-314.

191. Orndahl G, Grimby G, Grimby A, Johansson G, Wilhelmsen L. Functional deterioration and selenium-vitamin E treatment in myotonic dystrophy. A placebo-controlled study. J Intern Med 1994;235:205-10.

192. Desrosiers J, Bravo G, Hebert R, Dutil E. Normative data for grip strength of elderly men and women. Am J Occup Ther 1995;49:637-44.

193. Zupan A. Assessment of the functional abilities of the upper limbs in patients with neuromuscular diseases. Disabil Rehabil 1996;18:69-75.

194. Maassen B, Nanninga-Korver A, van Spaendonck KPM, Weyn Banningh LWA, Gabreels FJM. Speech motor programming and execution in myotonic dystrophy. Journal of Medical Speech-Language Pathology 1995;3:85-93.

195. de Swart BJ, van Engelen BG, van de Kerkhof JP, Maassen BA. Myotonia and flaccid dysarthria in patients with adult onset myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2004;75:1480-2.

196. Nitz JC, Burns YR, Jackson RV. Sit-to-stand and walking ability in patients with neuromuscular conditions. Physiotherapy 1997;83:223-7.

197. Wiles CM, Busse ME, Sampson CM, Rogers MT, Fenton-May J, van Deursen R. Falls and stumbles in myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2006;77:393-6.

198. Nitz J, Burns Y, Jackson R. Sit to stand and ambulation ability in patients with neuromuscular disease. Physiotherapy 1997;83:223-7.

199. Berg K, Wood-Dauphinee S, Williams JI. The Balance Scale: reliability assessment with elderly residents and patients with an acute stroke. Scand J Rehabil Med 1995;27:27-36.

200. Mankodi A, Thornton CA. Myotonic syndromes. Curr Opin Neurol 2002;15:545-52.

201. Logigian EL, Blood CL, Dilek N, et al. Quantitative analysis of the "warm-up" phenomenon in myotonic dystrophy type 1. Muscle Nerve 2005;32:35-42.

202. Trip J, Drost G, van Engelen BGM, Faber CG. Drug treatment for myotonia. Cochrane Database of Systematic Reviews 2006.

203. Modoni A, Silvestri G, Pomponi MG, Mangiola F, Tonali PA, Marra C. Characterization of the pattern of cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1. Arch Neurol 2004;61:1943-7.

204. Tuikka RA, Laaksonen RK, Somer HV. Cognitive function in myotonic dystrophy: a follow-up study. Eur Neurol 1993;33:436-41.

205. Bird TD, Follett C, Griep E. Cognitive and personality function in myotonic muscular dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1983;46:971-80.

206. Brumback RA. Disturbed personality and psychosocial adjustment in myotonic dystrophy: relationship to intellectual/cognitive function and underlying affective disorder (depression). Psychol Rep 1987;60:783-96.

207. Malloy P, Mishra SK, Adler SH. Neuropsychological deficits in myotonic muscular dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1990;53:1011-3.

208. Perini GI, Colombo G, Armani M, et al. Intellectual impairment and cognitive evoked potentials in myotonic dystrophy. J Nerv Ment Dis 1989;177:750-4.

209. Perini GI, Menegazzo E, Ermani M, et al. Cognitive impairment and (CTG)n expansion in myotonic dystrophy patients. Biol Psychiatry 1999;46:425-31.

210. Portwood MM, Wicks JJ, Lieberman JS, Duveneck MJ. Intellectual and cognitive function in adults with myotonic muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil 1986;67:299-303.

211. Rubinsztein JS, Rubinsztein DC, McKenna PJ, Goodburn S, Holland AJ. Mild myotonic dystrophy is associated with memory impairment in the context of normal general intelligence. Journal of medical genetics 1997;34:229-33.

212. Sinforiani E, Sandrini G, Martelli A, et al. Cognitive and neuroradiological findings in myotonic dystrophy. Funct Neurol 1991;6:377-84.

213. Turnpenny P, Clark C, Kelly K. Intelligence quotient profile in myotonic dystrophy, intergenerational deficit, and correlation with CTG amplification. Journal of medical genetics 1994;31:300-5.

214. Phemister J, Small J. Hypersomnia in dystrophia myotonica. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1961;24:173-5.

215. Ashizawa T. Myotonic dystrophy as a brain disorder. Arch Neurol 1998;55:291-3.

216. van der Meche FG, Bogaard JM, van der Sluys JC, Schimsheimer RJ, Ververs CC, Busch HF. Daytime sleep in myotonic dystrophy is not caused by sleep apnoea. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1994;57:626-8.

217. Laberge L, Begin P, Richer L, Jean S, Mathieu J. Fatigue and daytime sleepiness in patients with myotonic dystrophy type 1: to lump or split? Neuromuscular Disorders 2009;19:397-402.

218. Johns MW. A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth sleepiness scale. Sleep 1991;14:540-5.

219. Martinez-Rodriguez JE, Lin L, Iranzo A, et al. Decreased hypocretin-1 (Orexin-A) levels in the cerebrospinal fluid of patients with myotonic dystrophy and excessive daytime sleepiness. Sleep 2003;26:287-90.

220. Damian MS, Gerlach A, Schmidt F, Lehmann E, Reichmann H. Modafinil for excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy. Neurology 2001;56:794-6.

221. Phillips MF, Steer HM, Soldan JR, Wiles CM, Harper PS. Daytime somnolence in myotonic dystrophy. J Neurol 1999;246:275-82.

222. Ono S, Kurisaki H, Sakuma A, Nagao K. Myotonic dystrophy with alveolar hypoventilation and hypersomnia: a clinicopathological study. J Neurol Sci 1995;128:225-31.

223. Gibbs JW, 3rd, Ciafaloni E, Radtke RA. Excessive daytime somnolence and increased rapid eye movement pressure in myotonic dystrophy. Sleep 2002;25:662-5.

224. Ciafaloni E, Mignot E, Sansone V, et al. The hypocretin neurotransmission system in myotonic dystrophy type 1. Neurology 2008;70:226-30.

225. Hilton-Jones D, Damian M, Meola G. Somnolence and its management. In: Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. New York: Oxford University Press; 2004:135-49.

226. Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, et al. Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2005;76:1406-9.

227. Krupp LB. Fatigue. Philadelphia: Elsevier - Health Sciences Division; 2003.

228. Brumback RA, Carlson KM, Wilson H, Staton RD. Myotonic dystrophy as a disease of abnormal membrane receptors: an hypothesis of pathophysiology and a new approach to treatment. Med Hypotheses 1981;7:1059-66.

229. Colombo G, Perini GI, Miotti MV, Armani M, Angelini C. Cognitive and psychiatric evaluation of 40 patients with myotonic dystrophy. Ital J Neurol Sci 1992;13:53-8.

230. Jean S, Richer L, Mathieu J. Psychopathological distress in adult-onset myotonic dystrophy type 1. In: 9th European Congress of Psychology. Granada, Spain; 2005.

231. Derogatis LR. Symptom Checklist-90-R. Administration, Scoring, and Procedures Manual. 3 ed. Minneapolis: National Computer Systems; 1994.

232. Brumback RA, Carlson KM. The depression of myotonic dystrophy: response to imipramine. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1983;46:587-8.

233. Duveneck MJ, Portwood MM, Wicks JJ, Lieberman JS. Depression in myotonic muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil 1986;67:875-7.

234. Bungener C, Jouvent R, Delaporte C. Psychopathological and emotional deficits in myotonic dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998;65:353-6.

235. Cuthill J, Gattereau A, Viguie F. Myotonic dystrophy of Steinert: are anxiety and depression necessarily concomitants? Can J Psychiatry 1988;33:203-6.

236. Whooley MA, Avins AL, Miranda J, Browner WS. Case-finding instruments for depression. Two questions are as good as many. J Gen Intern Med 1997;12:439-45.

237. Spitzer RL, Williams JB, Kroenke K, et al. Utility of a new procedure for diagnosing mental disorders in primary care. The PRIME-MD 1000 study. Jama 1994;272:1749-56.

238. Pignone MP, Gaynes BN, Rushton JL, et al. Screening for depression in adults: a summary of the evidence for the U.S. Preventive Services Task Force. Ann Intern Med 2002;136:765-76.

239. Ontario Guidelines Advisory Committee. Depression: screening for depression in primary. In: Reference 214: National Institute for Clinical Excellence (NICE); 2007.

240. Mastrogiacomo I, Bonanni G, Menegazzo E, et al. Clinical and hormonal aspects of male hypogonadism in myotonic dystrophy. Ital J Neurol Sci 1996;17:59-65.

241. Auld R, Brock G. Sexuality and erectile dysfunction: Results of a national survey. Journal of Reproductive Medicine 2002;2:55-60.

242. Hallouët P, Douguet F, Chapelain P. Mémo-guide infirmier: Les 100 fiches essentiels. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2007.

243. Rosen RC, Cappelleri JC, Smith MD, Lipsky J, Pena BM. Development and evaluation of an abridged, 5-item version of the International Index of Erectile Function (IIEF-5) as a diagnostic tool for erectile dysfunction. Int J Impot Res 1999;11:319-26.

244. Rosen RC, Cappelleri JC, Gendrano N, 3rd. The International Index of Erectile Function (IIEF): a state-of-the-science review. Int J Impot Res 2002;14:226-44.

245. Rudnik-Schoneborn S, Nicholson GA, Morgan G, Rohrig D, Zerres K. Different patterns of obstetric complications in myotonic dystrophy in relation to the disease status of the fetus. Am J Med Genet 1998;80:314-21.

246. Haddad H, Devroede-Bertrand G. Large bowel motility disorders. Med Clin North Am 1981;65:1377-96.

247. Brook JD, McCurrach ME, Harley HG, et al. Molecular basis of myotonic dystrophy: expansion of a trinucleotide (CTG) repeat at the 3' end of a transcript encoding a protein kinase family member [published erratum appears in Cell 1992 Apr 17;69(2):385]. Cell 1992;68:799-808.

248. Gennarelli M, Novelli G, Andreasi Bassi F, et al. Prediction of myotonic dystrophy clinical severity based on the number of intragenic [CTG]n trinucleotide repeats. Am J Med Genet 1996;65:342-7.

249. Tsilfidis C, MacKenzie AE, Mettler G, Barcelo J, Korneluk RG. Correlation between CTG trinucleotide repeat length and frequency of severe congenital myotonic dystrophy. Nat Genet 1992;1:192-5.

250. Ashizawa T, Dubel JR, Dunne PW, et al. Anticipation in myotonic dystrophy. II. Complex relationships between clinical findings and structure of the GCT repeat. Neurology 1992;42:1877-83.

251. Brunner HG, Bruggenwirth HT, Nillesen W, et al. Influence of sex of the transmitting parent as well as of parental allele size on the CTG expansion in myotonic dystrophy (DM). Am J Hum Genet 1993;53:1016-23.

252. Ichikawa K, Crosley CJ, Culebras A, Weitkamp L. Coincidence of neurofibromatosis and myotonic dystrophy in a kindred. Journal of medical genetics 1981;18:134-8.

253. Fokstuen S, Myring J, Evans C, Harper PS. Presymptomatic testing in myotonic dystrophy: genetic counselling approaches. Journal of medical genetics 2001;38:846-50.

254. Prévost C. Dystrophie myotonique: Counselling avant le test prédictif. Chicoutimi: CSSS de Chicoutimi; 2001.

255. Agence de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-St-Jean. Enquête de santé du Saguenay-Lac-St-Jean 2007. Roberval, Québec; 2007.

256. Santé Canada. Enquête de surveillance de l'usage du tabac au Canada (ESUTC) 2003. Ottawa: Santé Canada; 2003.

257. Ministère de la santé et des services sociaux. Plan québécois de lutte contre le tabagisme 2006-2010 - Le Québec respire mieux. Québec: Gouvernement du Québec; 2006.

258. Rice VH, Stead LF. Nursing interventions for smoking cessation. Cochrane Database Syst Rev 2004:CD001188.

259. Aaron BC. Determining the business impact of knowledge management. Performance Improvement 2009;48:35-45.

260. Andries F, Wevers CWJ, Wintzen AR, et al. Vocational perspectives and neuromuscular disorders. International Journal of Rehabilitation Research 1997;20:255-73.

261. Perron M, Veillette S, Mathieu J. [Myotonic dystrophy: I. Socioeconomic and residential characteristics of the patients]. Can J Neurol Sci 1989;16:109-13.

262. Gagnon C, Mathieu J, Jean S, et al. Predictors of disrupted social participation in myotonic dystrophy type 1. Arch Phys Med Rehabil 2008;89:1246-55.

263. van Haastregt JC, de Witte LP, Terpstra SJ, Diederiks JP, van der Horst FG, de Geus CA. Membership of a patients' association and well-being. A study into the relationship between membership of a patients' association, fellow-patient contact, information received, and psychosocial well-being of people with a neuromuscular disease. Patient Educ Couns 1994;24:135-48.

264. Lavoie M, Chouinard MC, Gagnon C, Bouchard C. Vécu des personnes atteintes de dystrophie myotonique de type 1 (DM1) : une étude exploratoire. In: Dystrophie musculaire Canada, ed. 8e Colloque interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires et la sclérose latérale amyotrophique. Lévis, Canada; 2009.

INDEX

A

Adynamie · 93, 96, 98
Affections psychiatriques · 99
Agitation · 99
Anesthésie · 34, 37, 43, 108, 150
Anhédonie · 98, 99
Apathie · 23, 93, 96, 98
Appétit · 99, 147
Apport énergétique · 63
Arrêt cardiaque · 48
Arythmies · 45, 46, 49, 121
Arythmies supraventriculaires · 46
Arythmies ventriculaires · 46

B

Bloc auriculo-ventriculaire · 45
Bloc AV 1e degré · 50
Bloc AV 2e degré · 50
Bloc AV 3e degré · 50
Bloc de branche · 53
Bloc intra ventriculaire (bloc de branche · 51
Bradycardie · 48, 54, 56
Bradycardie sinusale · 53

C

Calcium · 63, 69
Cardiologue · 52, 53, 54, 55
Cardiostimulateur · 52
Cataractes · 4, 35, 36, 37, 115, 121
Cholestérol · 27, 28, 29
Chromosome · 3, 11, 115, 119
Chutes · 83, 88, 89
Circonférence de la taille · 27, 60
Cœur · 46, 47, 157
Concentration · 8, 99
Conduite automobile · 82, 131, 132
Constipation · 8, 67, 68, 69
counselling génétique · 109, 119
CTG · 3, 6, 15, 19, 81, 115, 116, 157
Culpabilité · 99

D

Daytime Sleepiness Scale · 94
Débit cardiaque · 56
Dépistage · 10, 13, 89, 98, 99, 101, 117, 131
Dépression · 93, 96, 98, 99, 100
Dexédrine · 95
Diabète · 18, 20, 21, 22, 28, 60, 70, 157
Diarrhée · 67, 68
Dorsifléchisseurs de la cheville · 83
Douleur abdominale · 67, 75
Dysfonctionnement érectile · 25, 104
Dysphagie · 61, 72, 73, 74, 146
Dyspnée · 54

E

ECG · 7, 45, 52, 53, 54, 150
Épisode dépressif majeur · 98
Epworth Sleepiness Scale · 94
Espérance de vie · 3, 39
Étourdissements · 54
Évanouissement · 53
Extenseurs des coudes · 83
Extenseurs des genoux · 83

F

Fatigue · 8, 23, 25, 40, 93, 96, 97, 98, 99, 115, 126, 131, 133, 135
Fatigue Severity Scale · 96
Fibrillation auriculaire · 46, 48
Flutter · 7, 46
Force de préhension de la main · 83
Force musculaire · 4, 81, 87, 126, 131, 136
FSH · 25, 26
Fumée secondaire · 121, 122

G

Gamma-GT · 30, 31
Glucose · 7, 18, 19, 20, 21, 157

H

Holter · 52, 54
Hypertension · 28, 29, 57, 60
Hypogonadisme · 25, 26, 104
Hypotension · 45, 56, 57
Hypothyroïdisme · 23

I

Idéations suicidaires · 99, 100

IMC · 27
Impuissance · 104
Infections transmises sexuellement · 103
Insuffisance respiratoire chronique · 121
Insuline · 17, 18, 19, 20
Insulinorésistance · 18, 19, 20, 27
Intervalle PR · 47, 48
Intervalle QT · 49
Intolérance au glucose · 18, 20, 21
ITS · 103

L

Lenteur générale · 23
LH · 25, 26
Lipothymie · 54

M

Mastication · 82
Métabolique · 16, 21, 27, 28, 60, 157
Mort subite · 48, 52, 55, 121
Mortalité · 39, 41, 45, 108, 121
Muscles de la main · 83
Muscles faciaux · 80, 115
Myotonie · 4, 23, 33, 43, 65, 73, 80, 90, 91, 115, 128, 131, 132

N

Neuropsychologue · 99
Neurotransmission · 98
Nœud sinusal · 46

O

Obésité · 27, 29, 60, 62, 70
Œdème des membres inférieurs · 54
Orthopnée · 54

P

Pacemaker · 52
Palpitations · 54
Perte de conscience · 53, 54
Pied tombant · 83, 88
Pneumonie · 39, 41, 73, 121
Pouls · 54, 55
Prévalence · 3, 18, 23, 30, 43, 45, 60, 61, 65, 104, 106, 141
Psychostimulant · 95
Pulsation cardiaque · 54

R

Réactions dépressives · 98
Réadaptation · 3, 10, 14, 131, 134
Reflux gastro-oesophagien · 74, 77, 157
RGO · 77, 78
Risques obstétricaux · 117
Risques obstétriques · 103
Ritalin · 95
Rythme cardiaque · 54

S

Sommeil · 94, 95, 97, 99, 101, 121
Somnolence · 23, 40, 43, 93, 94, 96, 98, 131, 132
Somnolence diurne excessive · 23, 40, 93, 94, 131
Suicide · 99, 100
Symptom Checklist-90-R · 98
Syncopes · 48
Syndrome · 11, 21, 27, 28, 60, 67, 157
Syndrome métabolique · 21, 27, 28, 60, 157
Système His-Purkinje · 45

T

Tabac · 77, 78, 121, 122, 123
Tabagisme · 29
Tachyarythmies · 46
Tachycardie ventriculaire · 46
Tension artérielle · 56, 157
Testostérone · 25
Thyroïdien · 24, 96
Troubles de conduction · 45, 46, 48, 50, 51, 157

U

Urgence suicidaire · 100

V

Variabilité · 3, 93, 111, 114
Vitamine E · 63
Voix nasillarde · 80, 82, 84