

DMOP :

mieux connaître pour un accompagnement adapté

Dystrophie musculaire oculopharyngée

Maladie évolutive dite « rare » qui survient généralement entre 40 et 60 ans, ayant une incidence de 1 : 1 000 au Québec. Elle est mieux connue dans certaines régions, berceaux de la maladie, comme Montmagny et l'Islet (Tremblay-Tymczuc et *al.*, 1992). Sa transmission autosomique est généralement dominante et plus rarement transmise selon un mode récessif (Brais et *al.*, 1998). La sévérité et survenue chronologique des symptômes est hétérogène, parfois dans la même fratrie. Le diagnostic est souvent tardif et peut être confondu avec la vieillesse ou d'autres maladies (ex. : myasthénie grave) (Young et *al.*, 1997, Lee et *al.*, 2008, Aryani et *al.*, 2017, Mensah et *al.*, 2014, Raz & Raz, 2014).

Survenue chronologique et fréquence des principaux symptômes (Nadeau, 2018, Brisson, Gagnon, Brais & Mathieu, 2018)

- Les premiers symptômes à survenir dans la DMOP sont les suivants : dysphagie, ptose palpébrale et faiblesse des membres inférieurs et sont considérés comme des symptômes fréquents
- La dysphagie et la ptose palpébrale se manifestent à un âge moyen de 54 ans, tandis que la faiblesse des membres inférieurs survient en moyenne à 58 ans
- La faiblesse des membres supérieurs peut survenir plus tard dans l'évolution de la maladie et s'avère également fréquente
- Des symptômes moins souvent décrits peuvent aussi être fréquents, il s'agit de la fatigue, de la dysphonie et de l'hypersécrétion pharyngée

Ce qu'en disent des personnes qui vivent avec la DMOP

Résumé des entrevues exploratoires (Nadeau, 2018)

- ✚ Autonomie fonctionnelle progressivement diminuée: préparation des repas, hygiène, courses, entretien ménager et autres tâches
- ✚ Activités quotidiennes fragmentées par des temps de repos
- ✚ Limitations fonctionnelles allant de pair avec la sévérité et l'évolution de la maladie
- ✚ Besoin d'aide d'autrui et d'aide (s) technique(s) croissant malgré les stratégies d'adaptation développées par les personnes atteintes

*Au-delà de la
ptose palpébrale
et de la
dysphagie*

*"J'ai peur de mourir
étouffée, comme ma
mère" Mme C., 74 ans,
atteinte modérée*

*" ...au téléphone,
j'ai beau prononcer,
parler lentement,
mais les gens ne
comprennent pas "*

*"J'ai fait plusieurs
pneumonies
d'aspiration "*
Mme D., 69 ans,
atteinte sévère

La qualité de vie selon les personnes atteintes

Les symptômes physiques (perte de poids, dysphagie, dysarthrie, dysphonie, régurgitation, toux, étouffement et autres) peuvent amener un déséquilibre psychologique, de l'isolement, une perte de l'estime de soi, et parfois même un sentiment de rejet. Le soutien psychologique peut être bénéfique même en l'absence de symptômes psychopathologiques, dans le but d'accompagner les personnes atteintes et leur famille à s'adapter émotionnellement à la maladie et son évolution.

Symptômes, manifestations et conséquences moins connus

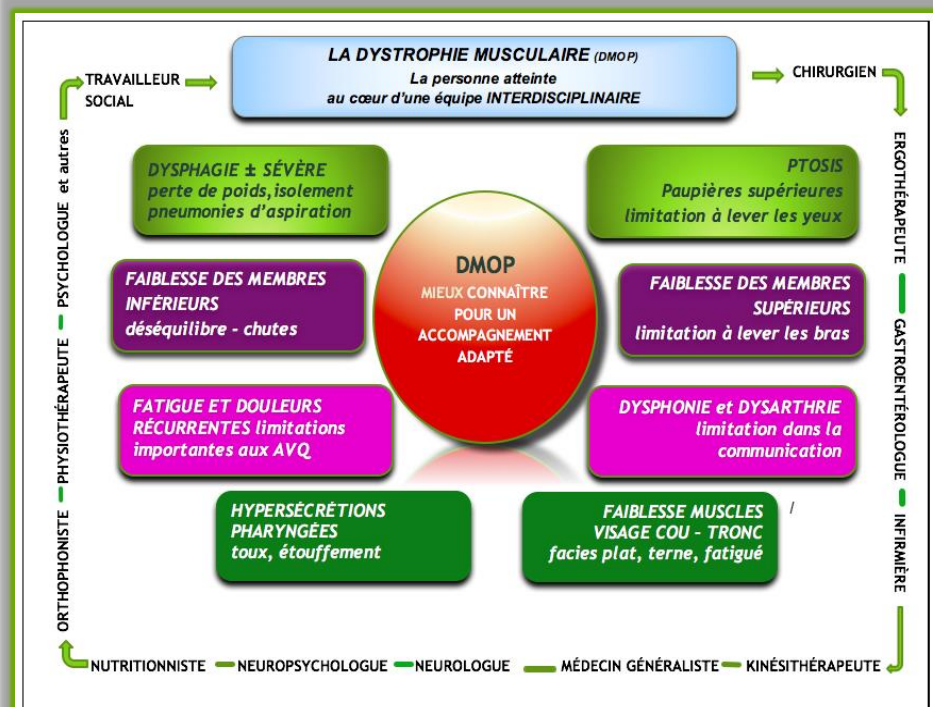
Outre les symptômes principaux, quelques études relatent des manifestations ou conséquences moins connues.

- Seulement 5 à 10 % des cas de DMOP ont une atteinte plus sévère (Trollet et *al.*, 2014)
- Dénutrition / aspirations bronchiques pouvant mener au décès (Urtizbera, 2004)
- Fatigue sévère liée aux limitations fonctionnelles, présence de douleur, participation sociale limitée (Van der Sluijs et *al.*, 2016)
- Sévérité de la dysphagie ayant un impact sur la qualité de vie (Youssof, 2016)
- Limitations fonctionnelles incluant celles liées à la faiblesse des membres supérieurs et la douleur devant être évaluées (Youssof, 2015, 2016)

Besoins multiples = soutien multidisciplinaire vers l'objectif INTERDISCIPLINAIRE d'amélioration de la qualité de vie

*" La fatigue; même
les gens de notre
entourage ne
comprennent pas "*
Monsieur B., 77 ans
atteinte modérée

*"Je suis plus
capable de me
coiffer"*
Mme A., 56 ans,
atteinte modérée



PRINCIPAUX SYMPTÔMES / DMOP

Dysphagie

Ptose paupière supérieure

Faiblesse muscles proximaux; MI et MS

Fatigue contraignante

Hypersécrétions pharyngées

Dysphonie, Dysarthrie

Douleur(s)

**MIEUX CONNAÎTRE
LA DYSTROPHIE
MUSCULAIRE
OCULOPHARYNGÉE**

EXEMPLES D'INTERVENTIONS PROFESSIONNELLES

(à titre indicatif – interdisciplinarité à privilégier)

Évaluation par équipe multidisciplinaire pouvant comprendre divers professionnels : ergothérapeute, nutritionniste, orthophoniste, et autres selon besoins. L'évaluation devrait comporter minimalement: évaluation nutritionnelle, examen de la musculature des mécanismes de la bouche et des structures de la gorge. Des techniques orthophoniques peuvent être enseignées pour améliorer la déglutition. Chirurgie / dilatation possible selon la sévérité de la dysphagie.

Consultation et suivi en ophtalmologie, possibilité de chirurgie adaptée selon condition de la ptose.

Aide technique selon évaluation en ergothérapie et physiothérapie, aide aux AVQ selon besoins, adaptation domiciliaire selon évolution.

Apprentissage de la gestion d'énergie, enseignement aux proches au besoin (ex.: infirmière, ergothérapeute, psychologue).

Enseignement à une hygiène buccale et dentaire optimale (hygiéniste dentaire, dentiste). Élévation de la tête selon importance des sécrétions et adaptation du lit en conséquence (augmente confort et facilite déglutition).

Évaluation et intervention en orthophonie pour dysphonie et dysarthrie (exercices adaptés, stratégies selon identification des besoins).

Évaluation et suivi médical pour antidouleurs, physiothérapie kinésithérapie, massothérapie, exercices favorisant la détente sans douleur.

C'est devenir un facilitateur du retour à l'autonomie malgré les déficiences de la personne atteinte, en l'accompagnant dans la satisfaction de ses besoins.

Références

- Aryani, O., Akbari M., Aghsaei-Fard, M., Mirmohammad-Sadeghi A. & Yadegari S. (2017). Oculopharyngeal muscular dystrophy misdiagnosed as myasthenia gravis: Case report and review of literature. *Iran J Neurol*, 16(2): 98-0.
- Brais B, Bouchard JP, Xie YG, Rochefort DL, Chrétien N, Tomé FM, Lafrenière RG, Rommens JM, Uyama E, Nohira O, Blumen S, Korczyn AD, Heutink P, Mathieu J, Duranceau A, Codère F, Fardeau M, Rouleau GA. (1998). Short GCG expansions in the PABP2 gene cause oculopharyngeal muscular dystrophy. *Nat Genet*. 1998 Feb;18(2):164-7.
- Brisson, Jean-Denis, Gagnon, Cynthia, Brais, Bernard, & Mathieu, Jean. (2018). The natural history of impairments and disabilities in Oculopharyngeal Muscular Dystrophy: a large retrospective study (S31.001). *Neurology*, 90(15 Supplement).
- Lee, MS., Kosmorsky, DO., Cook, JR., Barton., JJS., Briemberg, H. (2008) My, What asthenia you have. *Survey of ophthalmology*, Volume 53, Issue 5, Pages 506- 511.
- Mensah, A., Witting, N., Duno, M., Milea, D. & Vissing, J. (2014). Delayed diagnosis of oculopharyngeal muscular dystrophy in Denmark: from initial ptosis to genetic testing. *Acta Ophthalmol*, 92: e247–e249. doi:10.1111/aos.12243
- Nadeau, D., (2018) La dystrophie musculaire oculopharyngée : mieux connaître pour un accompagnement adapté. Esai présenté à la Faculté de médecine et des sciences de la santé en vue de l'obtention du grade de maître en pratiques de la réadaptation (M. Réad.) Université de Sherbrooke, École de réadaptation, Longueuil.
- Raz, V., & Raz, Y. (2014). Oculopharyngeal muscular dystrophy as a paradigm for muscle aging. *Frontiers in Aging Neuroscience*. 2014;6 :317
- Tremblay-Tymczuk, S & Mathieu, Jean & Morgan, K & Bouchard, Jean-Pierre & De Braekeleer, Marc. (1992). Étude généalogique de la dystrophie oculo-pharyngée au Saguenay-Lac-St-Jean, Québec, Canada. *Rev Neurol (Paris)*. 148. 601-4.
- Trollet, C., Gidaro, T., Klein, P., Périé, S., Butler-Browne, G. & Lacau St Guily, J. (1993). Oculopharyngeal Muscular Dystrophy. [Updated 2014 Feb 20]. *GeneReview*. [Internet]. Seattle (WA) : University of Washington, Seattle; 1993- 2017
- Urtizbera, J.A., (2004). Oculopharyngeal muscular dystrophy. *Orphanet Encyclopedia*. <http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk/-OPMD.pdf> consulté le 30 août 2017.
- Van der Sluijs, B., Knoop, H., Bleijenberg, G., Van Engelen, B., Voermans, N.C. (2016). The Dutch patients' perspective on oculopharyngeal muscular dystrophy : A questionnaire study on fatigue, pain and impairments. *Neuromuscular disorders*, Vol 26, Issue 3, 221-226.

Danielle Nadeau, inf., M. Réad., D.2C en gérontologie
avec la collaboration scientifique de
Benjamin Gallais, Ph. D., psychologue, Claudia Côté, Dt. P., M. Sc.
et Chantal Sylvain, Ph., D., erg.