

Comprendre l'impact fonctionnel des troubles cognitifs des personnes atteintes de la dystrophie myotonique de type 1 pour optimiser la préparation aux essais thérapeutiques et soutenir la personne atteinte et son environnement.

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est la maladie neuromusculaire héréditaire la plus fréquente chez l'adulte avec la prévalence mondiale la plus élevée au Québec. Elle atteint tous les systèmes du corps, mais de façon plus marquée le système musculaire (ex. faiblesse musculaire, douleur) et nerveux central (SNC). Les personnes atteintes vivent des restrictions de leur participation sociale (ex. difficulté à trouver et maintenir un emploi, isolement social). Les troubles cognitifs ont un impact important sur la capacité d'une personne à réaliser ses activités courantes et, conséquemment, sur sa participation sociale. Ils incluent des oublis fréquents, une diminution de l'initiative et de l'hypersomnolence. Les études portant sur ces atteintes n'abordent peu ou pas leur impact sur le fonctionnement des personnes dans leur quotidien. De plus, aucune étude n'a documenté leur perception et celle de leur proches en regard de ces atteintes pour mieux les comprendre. Des essais thérapeutiques en lien avec ces atteintes sont en préparation et doivent, entre autres, déterminer si le traitement se reflète de façon significative dans la vie des patients. Malheureusement, il n'existe à ce jour aucun instrument de mesure qui permet d'évaluer l'impact fonctionnel des troubles cognitifs spécifiques à la DM1. Mon projet doctoral visera donc à caractériser l'impact des troubles cognitifs des personnes ayant la DM1 sur leurs activités courantes et d'identifier un outil pour documenter ce phénomène. Cette étude sera réalisée avec des patients-partenaires. Ce projet de recherche permettra pour la première fois de comprendre en profondeur l'impact fonctionnel des troubles cognitifs en DM1 et de soutenir les personnes atteintes et leur famille.