

Myopathie de Duchenne

Définition :

C'est une maladie héréditaire caractérisée par une dégénérescence musculaire.

La myopathie de Duchenne est la plus fréquente et la plus sévère des dystrophies musculaires.

La fréquence de la myopathie de Duchenne est de 1/2500 garçons.

Son mode de transmission est récessif lié au sexe, c'est à dire la maladie est transmise par les femmes et ne touche que les garçons

Causes:

Maladie génétique héréditaire de cause inconnue.

La dystrophine, produit du gène en cause, existe à des taux très réduits dans les muscles des sujets atteints.

Signes :

La myopathie de Duchenne débute dans la petite enfance, après l'acquisition de la marche.

Les muscles des membres inférieurs sont les premiers touchés (hypertrophies des mollets), suivi par ceux des membres supérieurs.

L'enfant a de plus en plus du mal à se mouvoir.

La régression est rapide et sévère, la marche devient impossible vers l'âge de 12 ans et nécessite le recours à un fauteuil roulant.

L'insuffisance respiratoire devient chronique, une atteinte du muscle cardiaque est fréquente.

Diagnostic:

L'examen clinique de l'enfant permet d'évoquer le diagnostic qui est confirmé par un électromyogramme et une biopsie musculaire.

La prise en charge

Vise à retarder autant que possible l'évolution de la maladie et l'installation des déformations. Elle comprend :

- Un suivi médical (en neurologie, cardiologie, pneumologie et orthopédie)
- Une rééducation en physiothérapie et en ergothérapie
- Un positionnement adapté
- Des aides techniques et des orthèses
- Un suivi psychologique
- Des interventions orthopédiques

Pronostic:

C'est une maladie évolutive dégénérative.

L'espérance de vie est réduite.