



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Maladie de Steinert (ou dystrophie myotonique de type 1)



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Les règles d'or



- 1) **Prévoyez, en lien avec votre médecin traitant, un suivi régulier, notamment, une surveillance cardiologique et ophtalmologique.**
- 2) **Appelez ou faites appeler le 15 ou le 112 en cas de gêne respiratoire, d'essoufflement ou de respiration difficile ou rapide.**
- 3) **N'interrompez pas votre traitement sans avis médical. Respectez et faites respecter les contre-indications médicamenteuses.**
- 4) **En cas d'intervention chirurgicale, d'anesthésie, de consultation médicale urgente ou non :**
 - **informez le médecin de votre pathologie.** Indiquez-lui les coordonnées du médecin du centre spécialisé qui vous suit,
 - **présentez votre carte de soins.** Insérez, éventuellement, dans le porte-carte : votre dernier bilan, les consignes écrites en cas d'urgence, les ordonnances du médecin du centre spécialisé qui vous suit.
- 5) **En cas de troubles de la déglutition, prenez conseil auprès du médecin** qui vous indiquera les mesures à prendre pour adapter votre alimentation.
- 6) **N'oubliez pas que la kinésithérapie motrice et respiratoire** permet d'éviter l'encombrement respiratoire, d'aider à maintenir un bon fonctionnement des muscles.
- 7) **L'activité physique doit être adaptée à vos capacités motrices** et à votre fatigabilité. Demandez conseil à votre médecin.

- 
- 8) **Soyez à jour de vos vaccinations**, notamment contre le pneumocoque et la grippe. Consultez votre médecin.
 - 9) **A l'école, le médecin scolaire**, en concertation avec votre médecin, vous aidera à organiser l'accueil de votre enfant malade par la rédaction d'un « **un projet d'accueil individualisé** » (le PAI).
 - 10) **Organisez, avec le médecin du travail**, les aménagements nécessaires sur votre lieu de travail.
 - 11) N'hésitez pas, si vous ou votre entourage en ressentez le besoin, à demander le **soutien d'un psychologue ou d'un assistant social**.
 - 12) **En cas de projet de grossesse ou de grossesse débutante, prévenez rapidement le médecin** assurant votre prise en charge habituelle qui organisera, avec vous, **un conseil génétique**.



Définition

La maladie de Steinert est une **maladie d'origine génétique**.

Elle est la **plus fréquente des myopathies héréditaires de l'adulte** mais peut survenir chez le nouveau-né et l'enfant.

Elle associe une atteinte des muscles et de différents organes (œil, cerveau, cœur, poumon, appareil digestif...).

La maladie peut se révéler à **tous les âges de la vie**, le plus souvent entre 10 et 30 ans.

Les manifestations de la maladie **sont variables d'une personne à l'autre**.

On compte 2 500 à 3 000 malades en France ; les hommes sont autant atteints que les femmes.



Cause

- La maladie de Steinert est une **maladie génétique héréditaire**, due à une **altération d'un gène** (= mutation). En cas de mutation, le gène augmente de taille, ce qui perturbe la fabrication de nombreuses protéines qui jouent un rôle **important dans le fonctionnement des muscles et de divers organes** (cœur, glandes endocrines...).
- La mutation est transmise à l'enfant (garçon ou fille) par l'un des parents, lui-même porteur du gène muté. Au fil des générations, la taille du gène muté augmente (= mutation dynamique).

Quelles conséquences ?

- La personne porteuse du gène muté est atteinte de la maladie de Steinert mais il est difficile de prévoir, pour elle, comment la maladie se manifesterá dans sa forme et son étendue.
- La personne porteuse du gène muté peut transmettre la maladie à ses enfants (une fois sur deux).
- Au fil des générations, en raison de l'existence d'une « mutation dynamique », la maladie peut se manifester plus précocément et plus gravement notamment chez les nouveaux nés (forme congénitale) et les enfants (forme infantile).
- Un homme ou une femme ayant peu de symptôme de la maladie peut avoir un enfant atteint d'une forme grave de la maladie de Steinert (congénitale ou infantile).

➔ Pour plus d'informations, consultez votre médecin (conseil génétique).



Signes et conseils de prise en charge

- La **myotonie** est une **lenteur à relâcher ses muscles** après une contraction, avec sensation de raideur, notamment au niveau des mains, parfois de la face, des muscles servant à la mastication et à la parole.
- La **dystrophie** se caractérise par une faiblesse musculaire au niveau du cou, des pieds, des mains et des avant-bras. La parole et la mastication sont, quelquefois, difficiles.
- Les **atteintes oculaires** sont fréquentes, telles que la **cataracte** et plus rarement, une atteinte de la rétine.
 - ➔ Une surveillance ophtalmologique régulière permet de dépister et de traiter ces complications.
- Des **troubles du rythme cardiaque** peuvent être responsables de la survenue de malaises ou de papitations.
 - ➔ un suivi cardiologique régulier permet de prévenir ou de prendre en charge d'éventuelles complications.
- La **déglutition** peut être lente et difficile avec le risque d'avaler de travers (= fausses routes).
 - ➔ des mesures appropriées (alimentation adaptée, eau gélifiée) permettent de diminuer ce risque, en cas de gêne importante.
- Les **infections respiratoires** sont possibles en raison des troubles de la déglutition et de la faiblesse des muscles respiratoires (notamment au cours du sommeil).
 - ➔ un suivi respiratoire régulier et des mesures de prévention (exemple : vaccination contre la grippe), permettent de limiter ces complications.

- 
- Les **troubles digestifs** sont fréquents (douleurs abdominales, calcul de la vésicule biliaire, constipation ou diarrhée)
 - ➔ Consultez votre médecin en cas de douleurs abdominales aiguës (risque de calcul de la vésicule biliaire).
 - **D'autres manifestations sont possibles** : troubles hormonaux (diabète sucré, troubles de la fertilité), somnolence dans la journée, troubles de la concentration, de la mémoire ou de l'humeur...
 - ➔ N'hésitez pas à demander avis et conseils auprès de l'équipe médicale qui vous suit.
 - La **maladie de Steinert peut débuter à la naissance** (forme congénitale) ou **dans l'enfance** (forme infantile) et nécessite une prise en charge pédiatrique spécifique.

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.



**Pour toute information
concernant la maladie, consultez :**

(For further information on this disease)

- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
rubrique « Steinert »

- > le site de l'Association Française contre les Myopathies
www.afm-france.fr



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé

www.sante.gouv.fr



Association Française contre les Myopathies

1, rue de l'Internationale - BP 59

91000 Evry

N° azur : 0 810 811 088

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Ce document a été établi par le Ministère de la Santé et des Solidarités en concertation avec des professionnels des centres de référence pour les maladies neuromusculaires et l'Association Française contre les Myopathies (AFM).