



MALADIE D'ARAN-DUCHENNE

Fiche de renseignements

Qu'est-ce que la maladie d'Aran-Duchenne?

- La maladie d'Aran-Duchenne (MAD) est une affection des motoneurones.
- Elle est causée par une mutation du gène de survie du motoneurone (SMN).
- Elle survient suite à une perte des motoneurones dans la moelle épinière et le cerveau.
- Elle se traduit par une perte musculaire progressive (atrophie) et un affaiblissement des muscles.
- La MAD affecte les personnes des deux sexes, de tous les âges et groupes ethniques, mais elle frappe majoritairement en très bas âge ou en bas âge (durant l'enfance).
- Il existe quatre types de MDA.

Les différentes formes de la MDA

Type I (forme infantile aiguë)

- Également désignée par l'appellation « maladie de Werdnig-Hoffman ».
- C'est la forme la plus sévère de la maladie.
- Elle est habituellement diagnostiquée avant l'âge de six mois.
- L'enfant ne peut s'asseoir sans soutien; ses poumons peuvent ne pas se développer complètement; la déglutition et la respiration peuvent présenter des difficultés et il y a faiblesse des muscles intercostaux (entre les côtes).
- Dans 95 % des cas, la maladie se révèle fatale autour du 18^e mois de vie, le décès survenant par insuffisance respiratoire.

Type II (forme infantile chronique)

- Habituellement diagnostiquée avant l'âge de deux ans, la plupart des cas étant diagnostiqués autour de 15 mois.
- La personne peut être capable de s'asseoir ou même de

se tenir debout sans soutien.

- Risque accru de complications respiratoires infectieuses.
- Habituellement, la personne décède avant 30 ans.

Type III (forme juvénile chronique)

- Également désignée par l'appellation « maladie de Kugelberg-Welander » ou « amyotrophie spinale juvénile ».
- Habituellement diagnostiquée avant l'âge de trois ans, mais peut frapper plus tard, jusqu'à l'adolescence.
- La personne est capable de marcher mais peut manifester une faiblesse observable.
- La plupart des patients en viennent à utiliser un fauteuil roulant.
- La personne a une espérance de vie normale et survit bien au-delà de l'âge adulte.

Type IV (forme apparaissant chez l'adulte)

- Beaucoup moins commune que les autres formes.
- Les symptômes tendent à apparaître après 35 ans, mais parfois se manifestent plus tôt.
- Les muscles bulbaires — utilisés dans la déglutition et la respiration — sont rarement touchés.
- La progression est lente, les personnes atteintes ayant une espérance de vie normale.

Symptômes chez l'enfant

- Faiblesse musculaire.
- Atrophie (fonte) musculaire.
- Tonus musculaire faible.
- Aréflexie (réflexes retardés).
- Pleurs sans force.
- Difficulté à téter ou à avaler.
- Difficultés à prendre les aliments.
- Toux sans force.
- Lacunes dans le développement (incapacité à lever la tête

et à s'asseoir).

- Mollesse du corps qui a tendance à retomber sans poser de résistance.
- Accumulation de mucosités dans les poumons ou la gorge.

Symptômes chez l'adulte

- Faiblesse musculaire.
- Atrophie (perte) musculaire.
- Faiblesse de la langue.
- Raideur.
- Crampes.
- Fasciculations (secousses musculaires).
- Maladresse.
- Dyspnée (souffle court).

Diagnostic

- Le diagnostic peut être posé grâce à un test génétique ciblant la présence du gène SMN 1.
- S'il est impossible d'administrer le test ou si ce dernier ne révèle aucune anomalie, on peut effectuer un électromyogramme (EMG) ou une biopsie musculaire.

Autres faits et caractéristiques

- L'espérance de vie dépend de la sévérité de la maladie chez le patient.
- Les capacités mentales ne sont pas touchées.
- La réponse sexuelle et les fonctions reproductrices restent également intactes.

Traitement

- Physiothérapie et ergothérapie.
- La ventilation est essentielle puisque de nombreux nourrissons atteints des formes sévères de la maladie succombent à une maladie respiratoire, étant donné la faiblesse des muscles en cause.
- Des dispositifs d'assistance tels un ventilateur ou un fauteuil électrique peuvent aider les personnes atteintes de la MDA à vivre mieux et plus longtemps.

Pour obtenir plus d'information sur la MDA, prière de visiter les sites suivants :

www.fightsma.org

www.smafoundation.org

www.mda.org