



SAVOIR &  
COMPRENDRE  
ENQUÊTES



# DYSTROPHIES MUSCULAIRES DE DUCHENNE ET BECKER : VÉCU ET ATTENTES DES PERSONNES CONCERNÉES

L'AFM-Téléthon a conduit une enquête nationale auprès des personnes atteintes de dystrophies musculaires de Duchenne ou de Becker et de leurs familles. De nombreux champs ont été explorés (diagnostic et manifestations de ces maladies, prises en charge, impacts sur la vie quotidienne...). Les données collectées vont permettre de proposer des pistes d'amélioration pour l'accompagnement, la recherche et la prise en charge médicale. Le questionnaire a été diffusé entre novembre 2013 et janvier 2014 auprès des familles accompagnées par les Services régionaux. Plus de 600 personnes ont répondu.

## SOMMAIRE

Déroulement de l'enquête .....	2
Les personnes ayant répondu à l'enquête .....	3
Des premiers symptômes au diagnostic .....	4
La maladie .....	5
Le suivi et les soins .....	7
Les conséquences dans la vie quotidienne .....	10
Les besoins et les attentes des familles concernées par les dystrophies de Duchenne et de Becker .....	14
Les relations avec l'AFM-Téléthon .....	15

### Déroulement de l'enquête

Le questionnaire a été élaboré par des personnes concernées par la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) ou la dystrophie musculaire de Becker (DMB), des professionnels de l'AFM-Téléthon et des médecins experts dans le diagnostic et la prise en charge de ces maladies. Il a bénéficié de l'appui méthodologique d'Opinion Way, société spécialisée dans la conduite d'enquêtes et de sondages d'opinion.

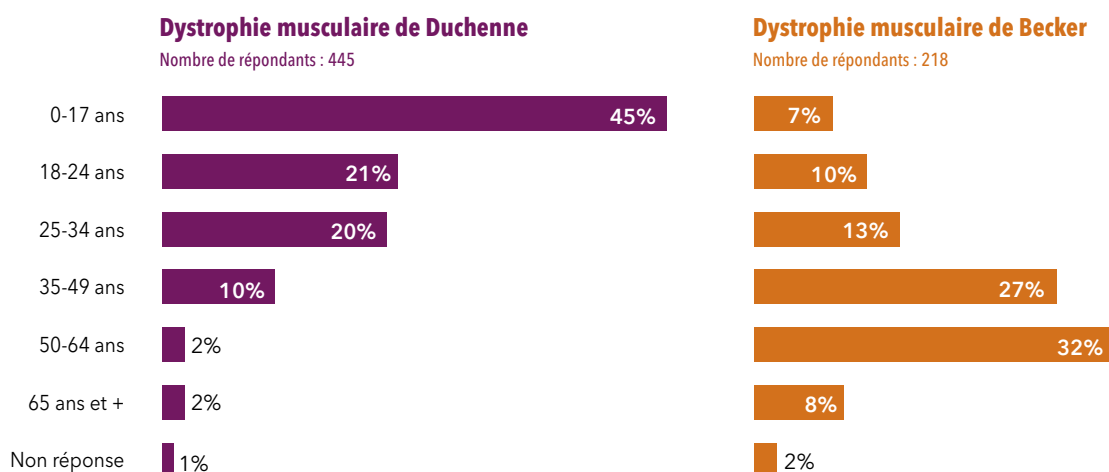
Il a été diffusé par courrier auprès de 2 083 familles concernées en contact avec l'AFM-Téléthon.

Pendant les 2 mois de l'enquête (du 20/11/2013 au 17/01/2014), 663 personnes ont répondu au questionnaire, soit par écrit, soit par internet, ce qui donne un taux de réponse satisfaisant de 32%.

## LES PERSONNES ayant répondu à l'enquête

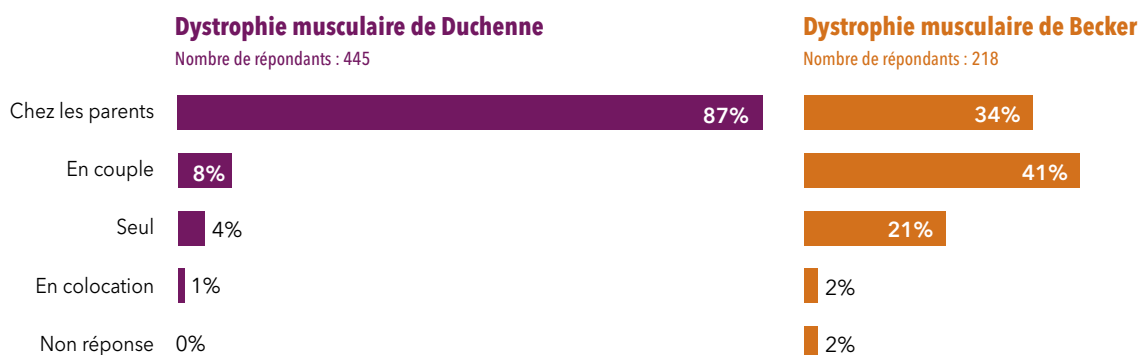
Les personnes concernées par la dystrophie musculaire de Duchenne (445) sont deux fois plus nombreuses que les personnes concernées par la dystrophie musculaire de Becker (218) à avoir répondu.

### Âge des répondants



Les personnes concernées par la DMD sont âgées de 22 ans en moyenne et l'âge moyen de celles atteintes de DMB est de 43 ans.

### Mode de vie des personnes en habitat individuel



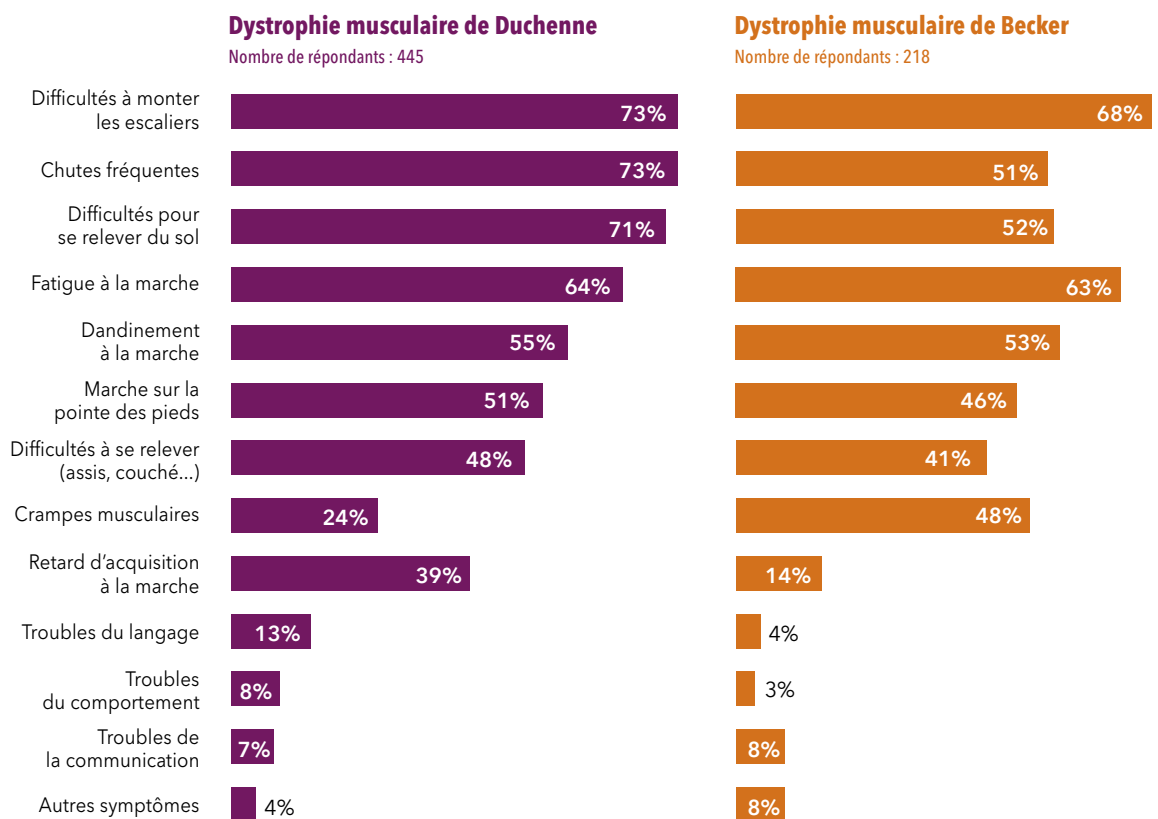
La plupart des personnes qui ont répondu à l'enquête vit en habitat individuel (85 %), et très majoritairement chez les parents pour les personnes atteintes de DMD.

## DES PREMIERS SYMPTÔMES au diagnostic

Dans la majorité des cas, il n'y a pas d'autres personnes concernées par la maladie dans la famille (75% dans la DMD et 50% dans la DMB).

### Les premiers symptômes

#### Premières difficultés évocatrices de la maladie



- Pour la DMD, les premiers symptômes sont apparus en moyenne à 5 ans et dans 44% des cas, avant l'âge de 3 ans.
- Pour la DMB, l'âge moyen des premiers symptômes est de 14 ans.

Les premières difficultés évocatrices de la maladie sont très semblables pour les deux maladies.

### Le diagnostic

Dans 40% des cas, le diagnostic a été réalisé au cours de l'année des premiers symptômes. Cependant, pour 21% des personnes atteintes de DMB, le délai a été de plus de 5 ans.

Le diagnostic a eu lieu en moyenne à l'âge de 6 ans pour les personnes atteintes de DMD et à l'âge de 18 ans pour les personnes atteintes de DMB.

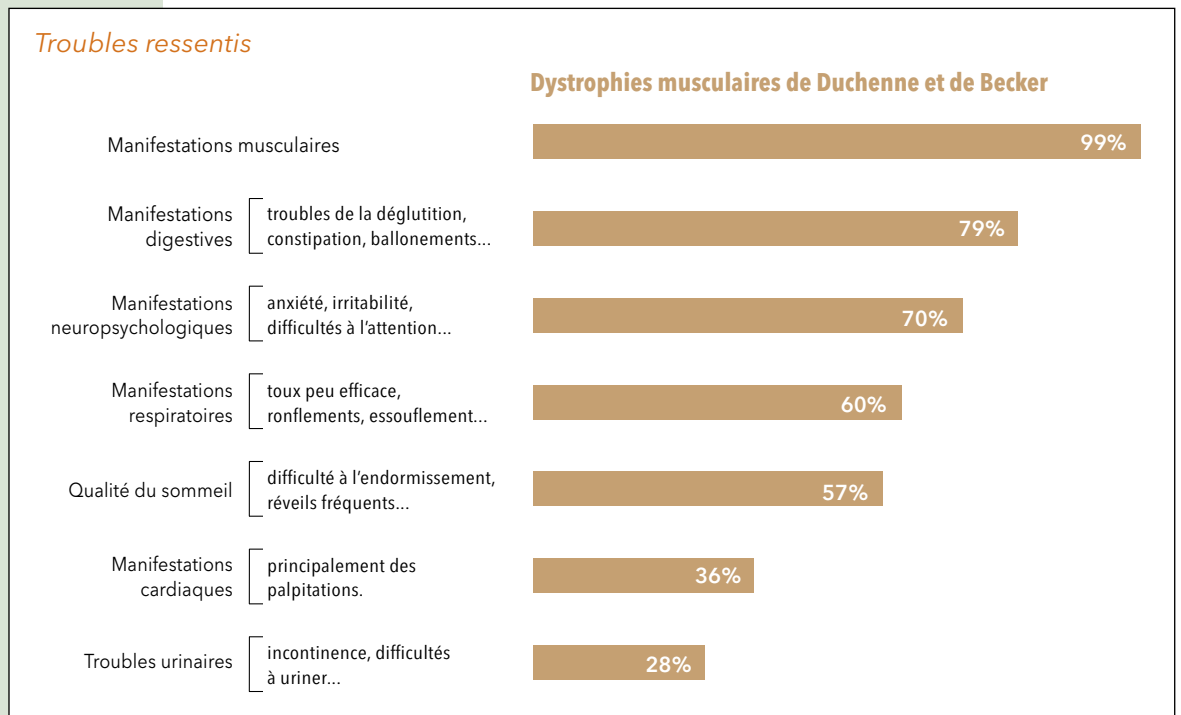
### Le conseil génétique

Pour plus de la moitié des personnes, l'anomalie génétique à l'origine de la maladie est connue, mais 1/3 des personnes n'a pas su se prononcer sur ce point.

Lorsque la mutation est connue, un conseil génétique a eu lieu dans 3 cas sur 4. Les familles qui ont eu un conseil génétique ont jugé en grande majorité que l'information reçue sur leur statut génétique était claire.

# LA MALADIE

## Les manifestations cliniques



La maladie entraîne de nombreux troubles différents (17 en moyenne). L'atteinte musculaire est constante. Des manifestations digestives sont présentes dans 8 cas sur 10.

Ces manifestations cliniques peuvent également concerner les femmes de la famille : dans 12% des cas, il y a au moins une femme dans la famille qui présente des signes de crampes ou de faiblesse musculaire, plus rarement, une atteinte cardiaque. Il est à noter que moins de la moitié de ces femmes sont suivies pour ces symptômes.

### L'atteinte musculaire

- La marche autonome n'est possible que pour 23% des personnes atteintes de DMD. En moyenne cette capacité a été totalement perdue à 10 ans. Ainsi, 89% des personnes atteintes de DMD utilisent un fauteuil. Il s'agit dans une grande majorité des cas d'une utilisation permanente (84%) et dans 27% des cas d'un fauteuil verticalisateur.
- La marche autonome est possible pour 47% des personnes atteintes de DMB. En moyenne cette capacité a été totalement perdue à 33 ans. Ainsi, 70% des personnes atteintes de DMB utilisent un fauteuil. Il s'agit principalement d'une utilisation permanente (67%) et dans 13% des cas d'un fauteuil verticalisateur.

Si l'atteinte des muscles des membres inférieurs est constante (93%), d'autres muscles peuvent également être affaiblis : ceux des membres supérieurs, du dos et des abdominaux. La motricité des membres supérieurs est relativement mieux conservée.

### Les troubles digestifs

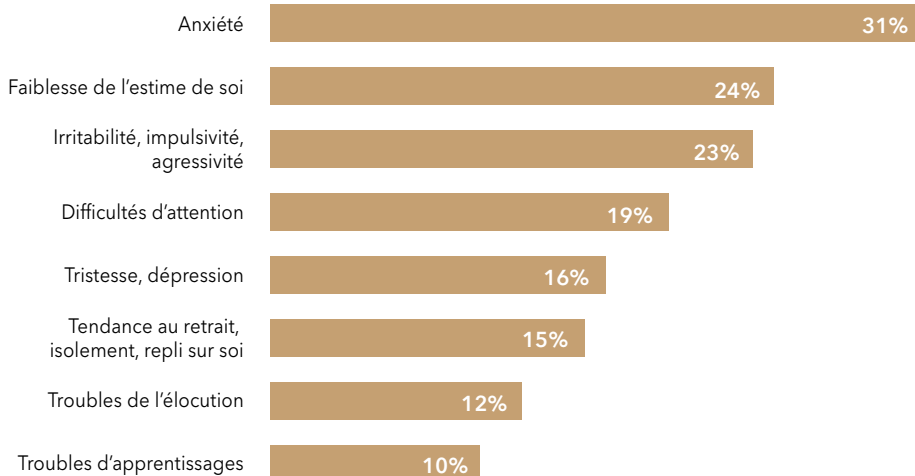
Les troubles digestifs sont très fréquents : 83% des personnes atteintes de DMD et 69% des personnes atteintes de DMB sont concernées. Les troubles de la déglutition et du transit sont présents chez près des deux tiers des personnes atteintes de DMD.

## Les troubles neuropsychologiques et psychologiques

### Détails des manifestations neuropsychologiques et psychologiques ressenties

#### Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker

Nombre de répondants : 663



Les manifestations neuropsychologiques et psychologiques sont ressenties par 70 % des répondants.

Les difficultés d'apprentissage sont plus particulièrement présentes dans la DMD.

### La qualité du sommeil

Plus de la moitié des personnes (57%) considère que la maladie a des conséquences sur la qualité du sommeil. En outre, 42% des malades déclarent avoir des insomnies ou des apnées du sommeil. Ces dernières sont plus fréquentes dans la DMB (20%) que dans la DMD (11%).

Les raisons de ces troubles du sommeil peuvent être l'inconfort physique lié à la position, les douleurs et/ou l'angoisse ressentie.

### Les troubles cardiaques

Globalement, les manifestations cardiaques concernent plus d'un tiers des malades. À noter que 44% des personnes atteintes de DMB en souffrent.

### La douleur

Des douleurs sont ressenties par plus de la moitié des personnes. Elles sont sévères pour la moitié d'entre elles, voire même très sévères à intolérables pour 17%. Pour la plupart, il s'agit de douleurs chroniques (ressenties régulièrement depuis plus de 3 mois). Le plus souvent, elles sont localisées au niveau des membres (douleurs osseuses, articulaires ou musculaires, crampes).

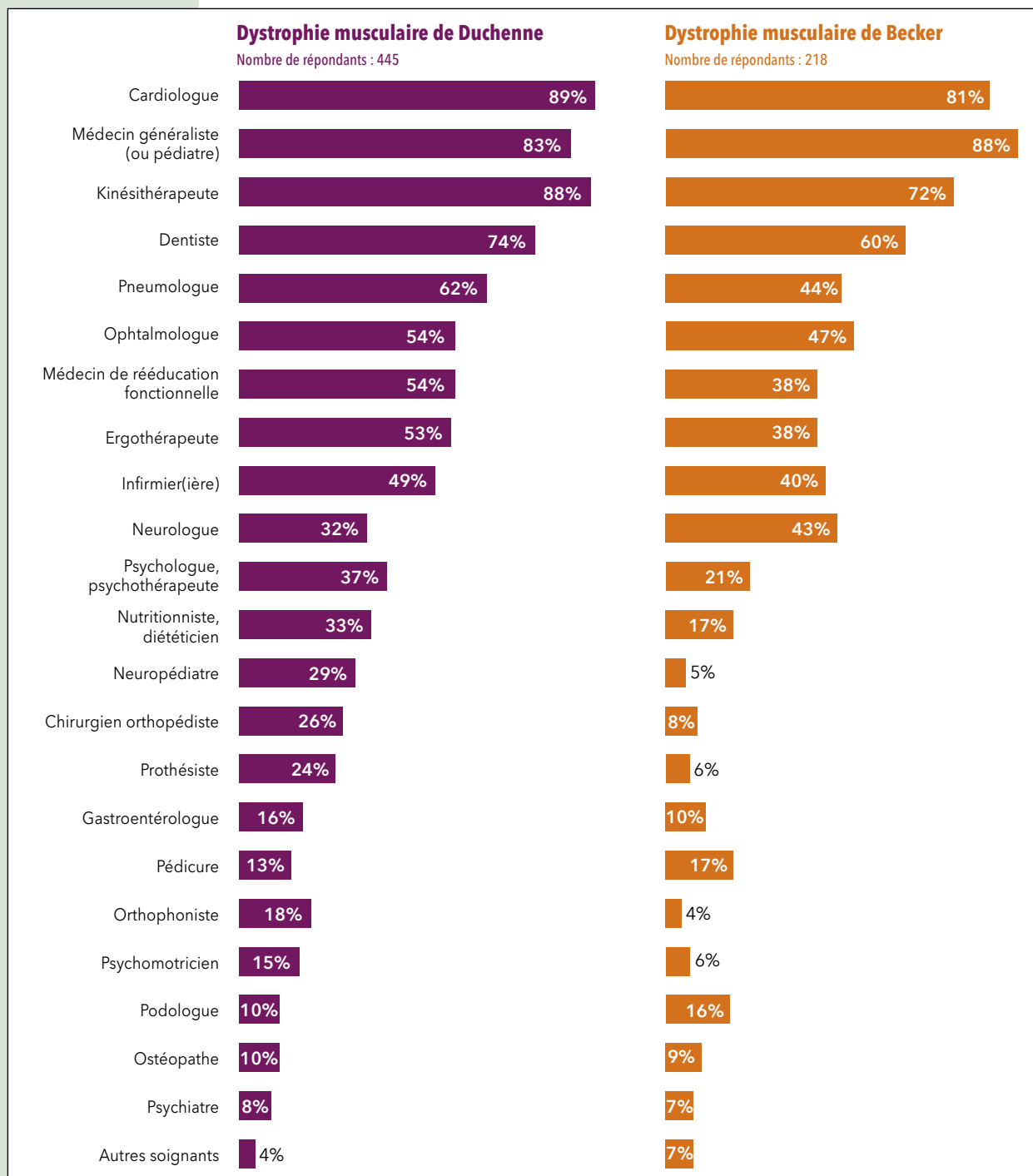
Ces douleurs sont sensibles à la température : la chaleur les soulage alors que le froid est majoritairement un facteur aggravant. Le repos, les massages et les séances de kinésithérapie apportent un soulagement notable.

La prise en charge des douleurs est jugée globalement satisfaisante pour 61% des personnes. À noter que pour 30% des personnes, la prise en charge de la douleur reste insatisfaisante.

## LE SUIVI et les soins

### Une prise en charge pluridisciplinaire

En moyenne, au cours des deux dernières années, les personnes ont consulté auprès d'un peu plus de 8 catégories différentes de professionnels de santé. Pour certaines catégories de professionnels, le nombre de rendez-vous peut être très important.

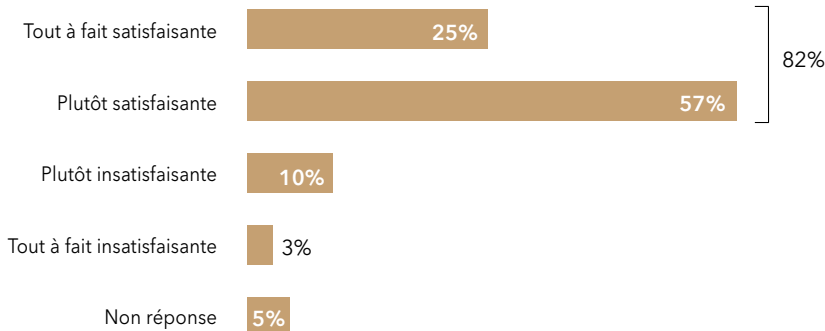


- Les personnes atteintes de DMD ont consulté près de 9 spécialistes au cours des 2 dernières années : cardiologues, kinésithérapeutes et médecins généralistes/pédiatres sont les spécialistes consultés par le plus grand nombre.
- Les personnes atteintes de DMB ont consulté près de 7 spécialistes au cours des 2 dernières années : médecins généralistes/pédiatres, cardiologues et kinésithérapeutes sont les spécialistes consultés par le plus grand nombre.

Niveau de satisfaction vis-à-vis de la prise en charge médicale

**Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker**

Nombre de répondants : 663



Les personnes qui ont répondu à l'enquête sont en grande majorité satisfaites de la prise en charge médicale de leur maladie.

**Un suivi régulier dans des consultations spécialisées**

Près de 9 personnes sur 10 sont suivies dans une consultation spécialisée «Maladies neuromusculaires». Huit personnes sur 10 atteintes de DMD s'y rendent au moins une fois par an. Elles ne sont qu'une sur deux pour la DMB. Les comptes rendus de consultation sont reçus dans 87% des cas.

Ces consultations sont l'occasion de réaliser des bilans pour suivre l'évolution de la maladie.

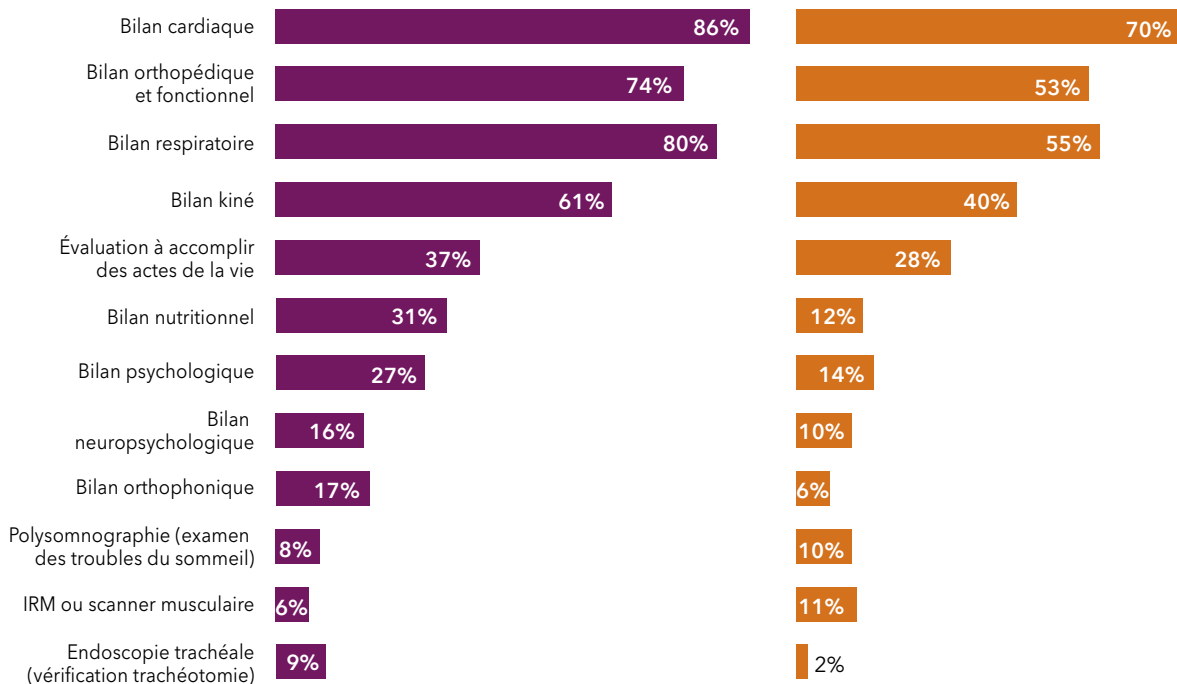
Bilans effectués au moins une fois par an

**Dystrophie musculaire de Duchenne**

Nombre de répondants : 445

**Dystrophie musculaire de Becker**

Nombre de répondants : 218



La carte de soins et d'urgence « Maladies neuromusculaires » est peu répandue et peu connue : un peu moins de la moitié des personnes la possède.



## Les traitements médicaux

Quatre-vingt-sept pour cent des personnes atteintes de DMD et 63% des personnes atteintes de DMB ont un traitement médicamenteux en cours.

- Les médicaments à visée cardiaque sont les médicaments les plus consommés, 63% des personnes ont un traitement cardiaque en cours.
- Un traitement par corticoïdes est suivi par 26% des personnes atteintes de DMD et 7% des personnes atteintes de DMB. Les effets ressentis portent en premier lieu sur la marche et sur la respiration. Une majorité de personnes sous corticoïdes a présenté au moins un effet secondaire : prise de poids (56%), manifestations psychiatriques (53%) ou cutanées (41%, notamment augmentation de la pilosité).
- Seulement 76% des malades sont vaccinés contre la grippe et 61% contre le pneumocoque.

## La rééducation

Plus de 80% des malades bénéficient d'une prise en charge par un kinésithérapeute en moyenne 2 fois par semaine. Celle-ci est jugée bénéfique par 86% des personnes concernées.

Les personnes qui consultent des orthophonistes (13%) et/ou des psychomotriciens (12%) les voient en moyenne tous les quinze jours.

## La prise en charge respiratoire

### Dans la dystrophie musculaire de Duchenne

- Une personne sur deux est prise en charge en kinésithérapie respiratoire et de façon fréquente. Près d'un malade sur deux a recours à une assistance respiratoire, dont 30% par ventilation non invasive (VNI). L'effet de la VNI est jugé bénéfique par près de 9 utilisateurs sur 10.
- Près d'un malade sur 5 a eu une trachéotomie. Les explications données en amont et l'accompagnement après sont jugés satisfaisants dans près des 3/4 des cas. La trachéotomie a apporté dans la vie sociale des changements qui sont jugés plutôt positifs pour 57% des personnes concernées et plutôt négatifs pour 39%.
- Une grande majorité des aidants a été formée aux aspirations endotrachéales, ils sont moins nombreux à être formés au changement de canule. Après l'opération, le retour sur le lieu de vie est jugé plutôt compliqué (ni soutien psychologique, ni rééducation orthophonique, ni prise en charge psychomotrice).
- À noter que les troubles respiratoires sont la première cause d'hospitalisation en urgence dans la DMD (49%).

### Dans la dystrophie musculaire de Becker

- Une personne sur 5 est prise en charge en kinésithérapie respiratoire, dont deux tiers au moins une fois par semaine et 15% tous les jours.
- Une personne sur 5 a recours à une assistance respiratoire, dont 15% par VNI au long cours. L'effet de la VNI est jugé bénéfique par près de 9 utilisateurs sur 10.
- Seuls 5% des personnes atteintes de DMB ont eu une trachéotomie.

## Les interventions chirurgicales

- Près des deux tiers des personnes atteintes de DMD ont déjà subi une intervention chirurgicale : arthrolyse (44%) ou ténotomie (29%).
- Un tiers des personnes atteintes de DMB a déjà subi une intervention chirurgicale : ténotomie (6%) ou intervention cardiaque - pose d'un pacemaker ou d'un défibrillateur, transplantation cardiaque - (11%).

### Situations d'urgence

Au cours des deux dernières années, 19% des personnes qui ont répondu à l'enquête ont été hospitalisées en urgence. Les troubles respiratoires (49%) et les troubles gastro-intestinaux (26%) constituent les deux principales raisons d'hospitalisation en urgence dans la DMD. Pour les malades atteints de DMB, la principale cause d'hospitalisation d'urgence est due aux troubles cardiaques (36%).

### Essais cliniques

La majorité des personnes (60%) connaît les essais cliniques en cours dans sa maladie, principalement grâce à l'AFM-Téléthon, mais aussi grâce aux médecins de consultation et à internet.

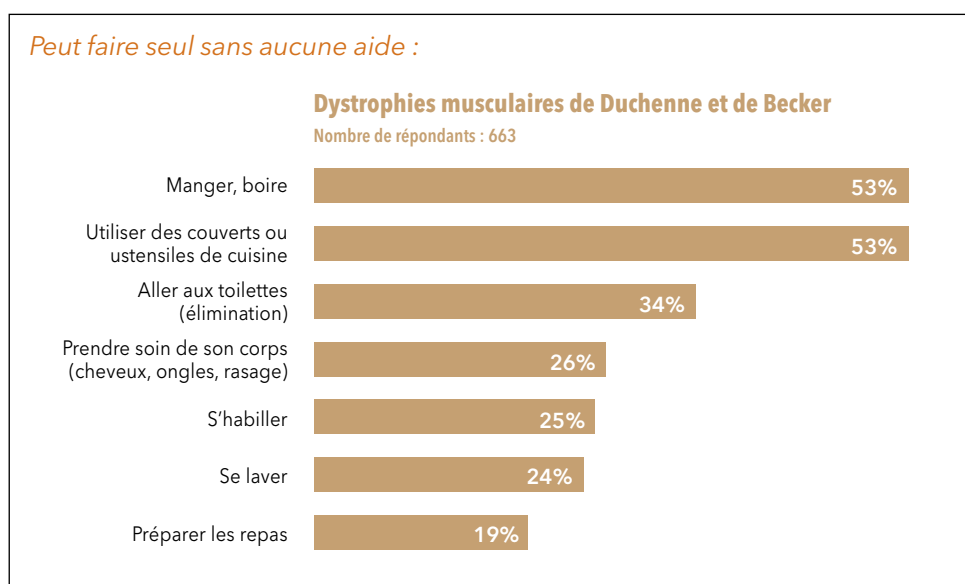
Plus des deux tiers des répondants qui connaissent les essais en cours estiment que les informations reçues à ce propos sont suffisantes et compréhensibles.

## LES CONSÉQUENCES dans la vie quotidienne

### Autonomie des personnes

Les personnes atteintes de dystrophie de Duchenne ou de dystrophie de Becker ne peuvent, que pour une minorité d'entre eux, effectuer seuls les actes essentiels de la vie quotidienne.

*Peut faire seul sans aucune aide :*



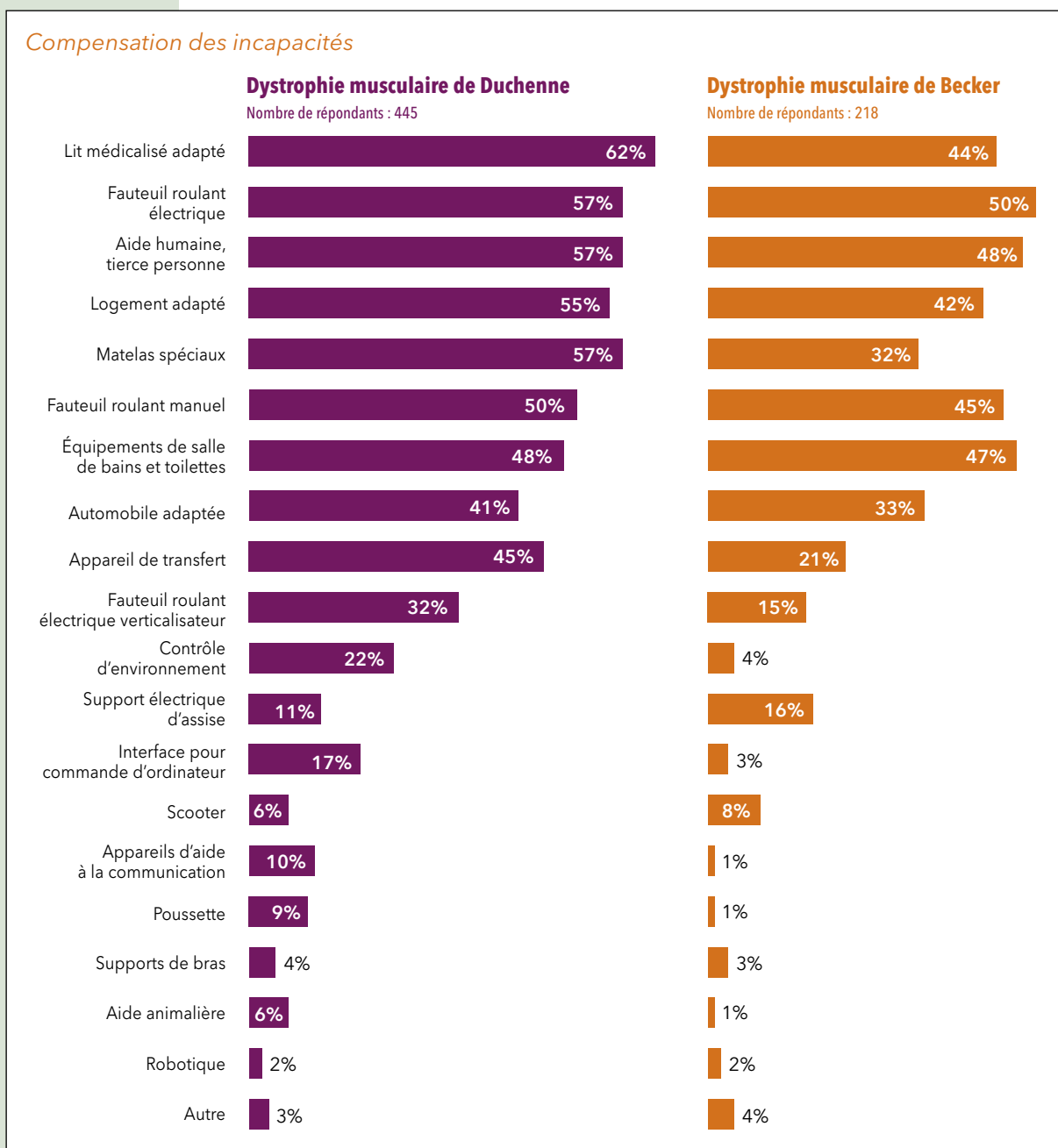
### Dans la dystrophie musculaire de Duchenne

- La mobilité autonome est plutôt réduite.
- Près d'1/4 seulement peut rester assis, se retourner la nuit ou se déplacer à l'intérieur sans aide technique.
- Environ 1 sur 5 peut changer de point d'appui, s'asseoir, se coucher, se lever le matin ou rester debout sans aide.
- En revanche et grâce aux aides techniques, les malades peuvent se déplacer à l'intérieur, se coucher, se lever, changer de point d'appui ou encore se retourner la nuit (pour près de 8 malades sur 10).
- Seule une minorité est autonome en matière d'hygiène (22% pour aller aux toilettes, 10% pour prendre soin de son corps, autour de 12% pour s'habiller et se laver).

### Dans la dystrophie musculaire de Becker

- La mobilité autonome est beaucoup plus importante : 7 sur 10 peuvent rester assis sans aide technique, 6 sur 10 se retourner la nuit, 1 sur 2 se déplacer à l'intérieur, changer de point d'appui, s'asseoir ou encore se coucher sans aide technique.
- Une minorité en revanche peut utiliser les transports en commun, conduire, ou faire ses courses sans aide technique (entre 24 et 31%).
- Plus de la moitié est autonome en matière d'hygiène (61% pour aller aux toilettes, 60% pour prendre soin de son corps, autour de 50% pour s'habiller et se laver).

### Compensation des incapacités/difficultés au quotidien

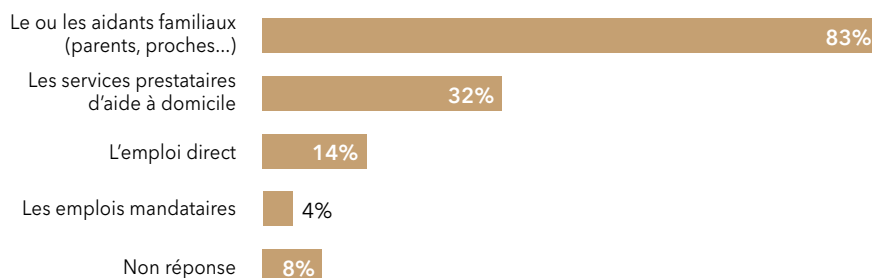


De nombreuses aides techniques et aménagements du logement sont utilisés, avec un très bon niveau de satisfaction.

### Les aides humaines (plusieurs réponses possibles)

#### Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker

Nombre de répondants : 663



Les besoins en aide humaine sont très importants.

Les membres de la famille sont très majoritairement présents pour apporter l'aide quotidienne.

Le recours à une aide professionnelle reste toutefois fréquent et est souvent cumulé avec une aide familiale.

### Scolarité et vie professionnelle

L'impact de la maladie se fait particulièrement sentir sur la scolarité des jeunes malades DMD et plus tard, sur la vie professionnelle des personnes atteintes de DMD et de DMB.

### Scolarité des enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne

#### Dystrophie musculaire de Duchenne

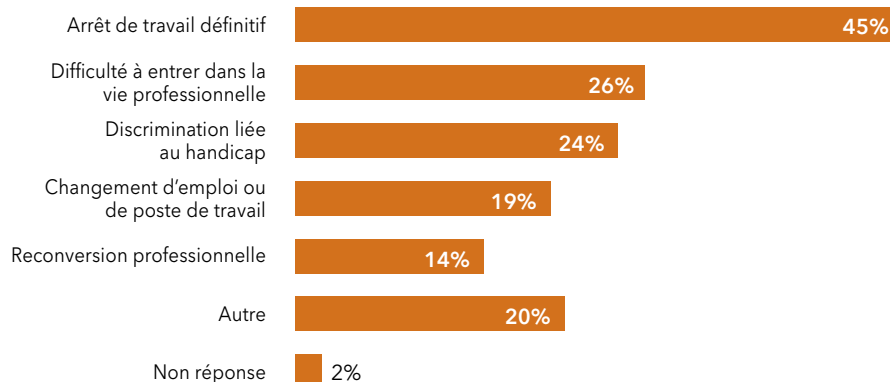
Nombre de répondants : 445



### Vie professionnelle des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Becker

#### Dystrophie musculaire de Becker

Nombre de répondants : 135



### Vie sociale et relationnelle

Une grande majorité des personnes (81%) estime que la maladie a des conséquences importantes sur la vie familiale et sociale. Ces conséquences sont à la fois négatives - épuisement des aidants familiaux (41%), éloignement des amis (35%)... - et positives - resserrement des liens familiaux (54%) et amicaux (24%).

Il est difficile de parler de sa maladie aux autres, d'avoir une vie sentimentale affective et intime ou une vie sociale.

Les activités de loisirs sont limitées pour 75% des personnes : peu ou pas de sortie en ville (cinéma, discothèque, shopping...), peu ou pas d'invitations, renoncement aux vacances ...

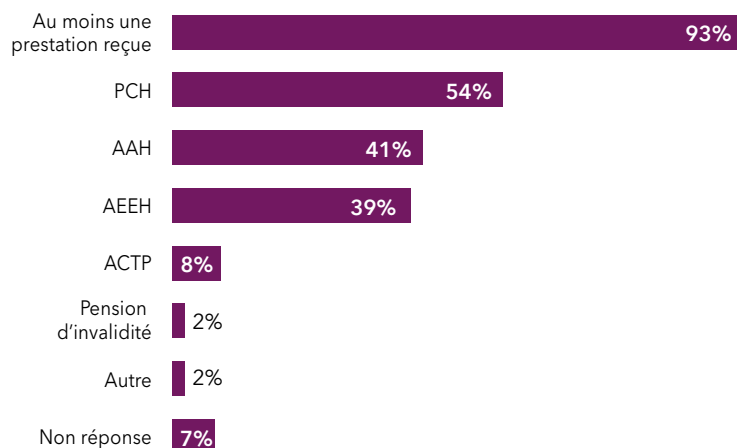
La maladie a fréquemment un retentissement sur l'activité professionnelle des parents : changement de poste, travail à temps partiel, arrêt de travail. Soixante-trois pour cent des mères d'enfants atteints de DMD sont concernées et 18% des pères. Trente-six pour cent des mères d'enfants atteints de DMD ont arrêté totalement leur activité professionnelle, et 26% travaillent à temps partiel.

### Prestations et couverture sociale

#### Aides et prestations

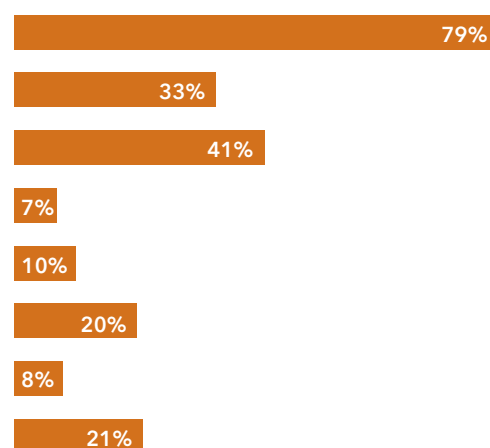
##### Dystrophie musculaire de Duchenne

Nombre de répondants : 445



##### Dystrophie musculaire de Becker

Nombre de répondants : 218



La quasi-totalité des malades est reconnue en affection de longue durée (ALD). Une mutuelle a été contractée spécifiquement pour la maladie par 20% des personnes.

Très peu de personnes renoncent à des soins pour des raisons financières (6%).

Par contre, des difficultés financières sont à l'origine de renoncement à des moyens de compensation pour 17% des personnes.

Trente-six pour cent estiment que leurs restants à charge sont importants ou excessifs pour les aménagements de logement et de véhicule. Pour les aides techniques, ils sont 24% à exprimer le même constat et 10% pour les aides humaines.

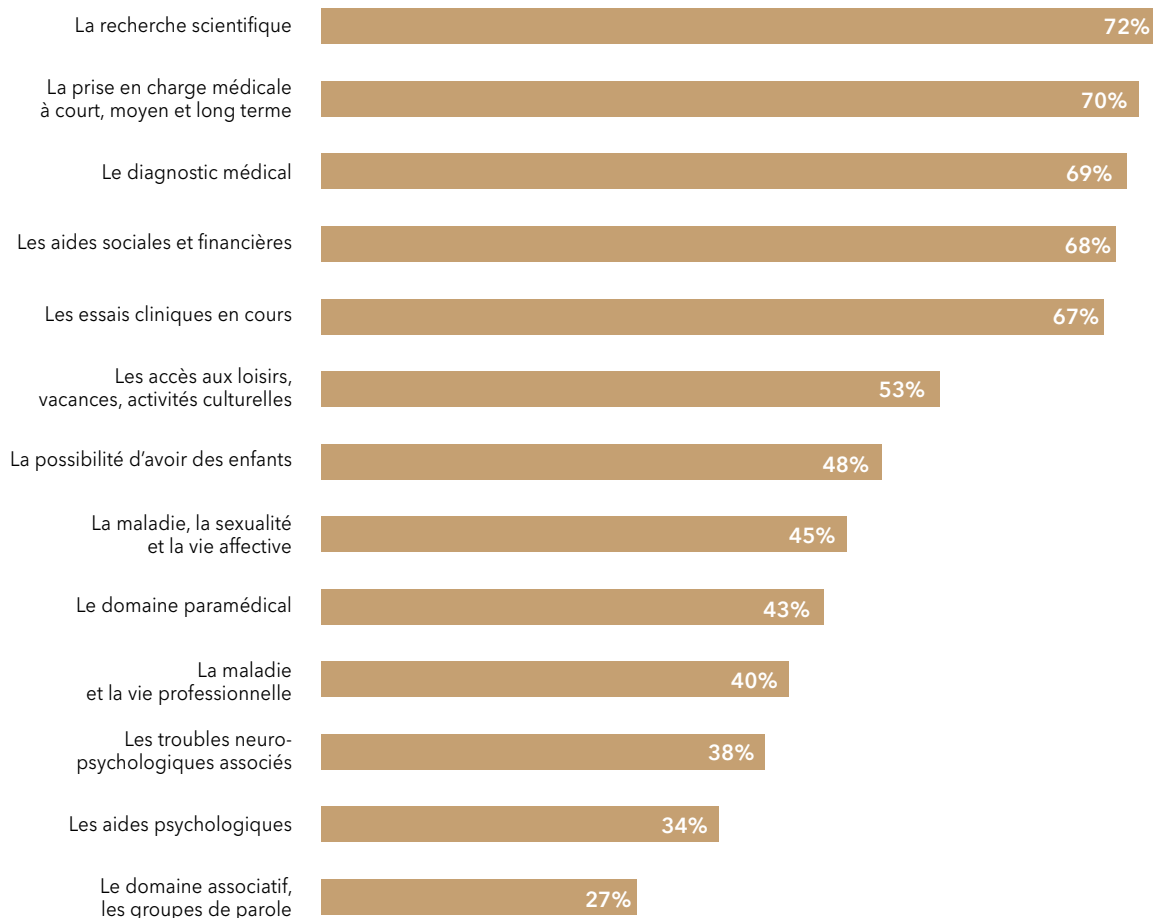
## LES BESOINS ET LES ATTENTES des familles concernées par les dystrophies de Duchenne et de Becker

Les réponses montrent un très fort besoin d'information, de soutien et de conseil.

### Besoins en termes d'information

#### Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker

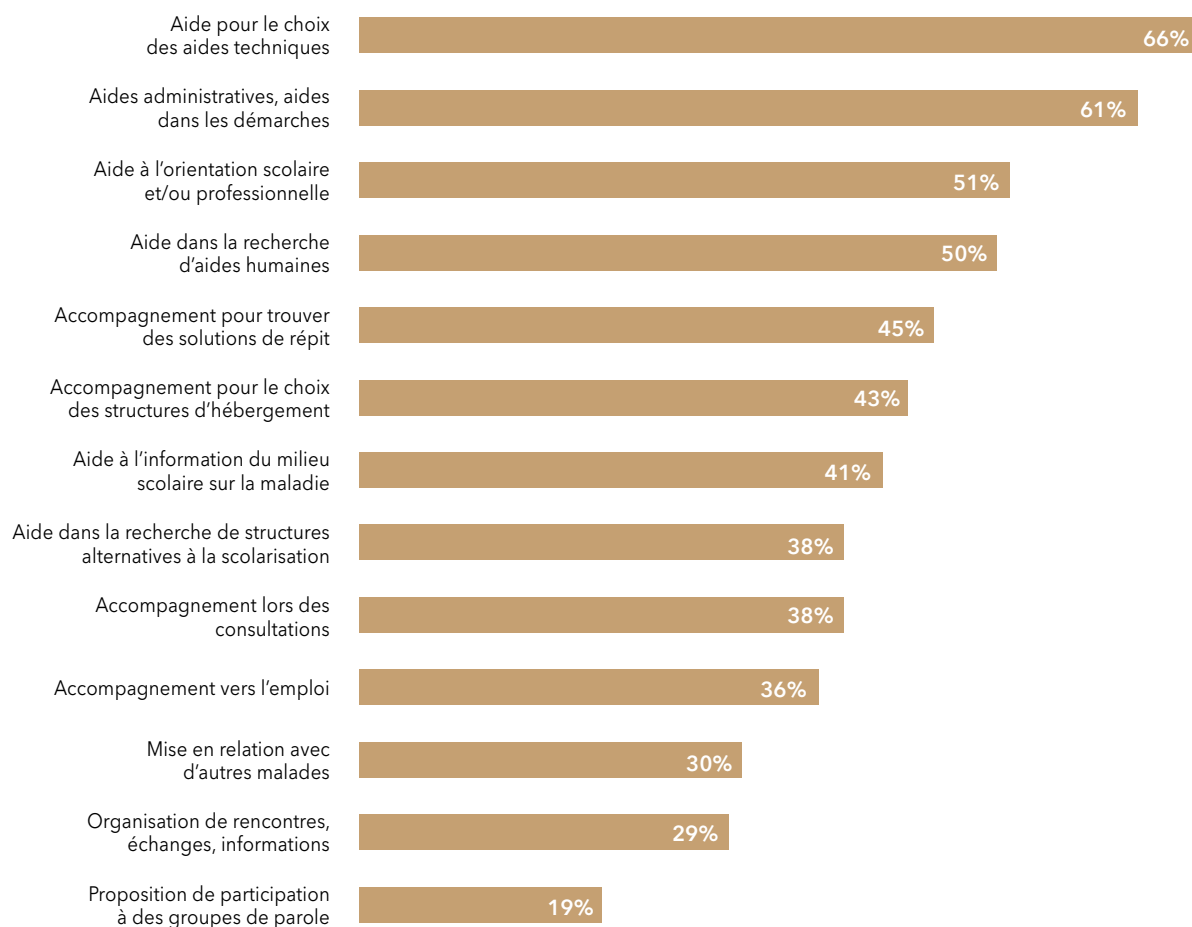
Nombre de répondants : 663



### Besoins d'accompagnement

#### Dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker

Nombre de répondants : 663



## LES RELATIONS avec l'AFM-Téléthon

Quatre-vingt-quatre pour cent des personnes qui ont participé à l'enquête ont déjà eu un contact avec un Service régional de l'AFM-Téléthon dont 35% régulièrement et 51% ponctuellement.

Elles se déclarent dans leur grande majorité satisfaites des services rendus par le Service régional : 91% de satisfaits (dont 54% de tout à fait satisfaits).

Nous remercions chaleureusement les personnes qui ont participé à cette enquête.

**EN SAVOIR+**

>> Des informations spécifiques sur les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker :

- *Zoom sur... le diagnostic dans la dystrophie musculaire de Duchenne*
- *Zoom sur... la prise en charge dans la dystrophie musculaire de Duchenne*
- *Zoom sur... la dystrophie musculaire de Becker*
- *Avancées dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker*

Téléchargeables sur :

<http://www.afm-telethon.fr/dystrophie-musculaire-duchenne-1251>

<http://www.afm-telethon.fr/dystrophie-musculaire-becker-1235>

>> Des repères pour mieux gérer la maladie au quotidien :

- *Bien s'équiper pour bien dormir*
- *Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires*
- *Conseil génétique et maladies neuromusculaires*
- *Douleur et maladies neuromusculaires*
- *Les aides humaines à domicile*
- *Prévention et maladies neuromusculaires*
- *Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires*
- *Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires*
- *Scolarité et maladies neuromusculaires*
- *Urgences médicales et maladies neuromusculaires...*

La liste complète des Repères Savoir et Comprendre est sur :

<http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

Ces documents sont tous téléchargeables.



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex  
 Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0)1 60 77 12 16  
 Siège social : AFM - Institut de Myologie  
 47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13  
[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)