

VIRICEL Marie
MORAND Sarah
FAVARD Olivia



Licence Sciences pour la Santé
– UE Sociologie et
Anthropologie du Handicap et
la santé
2023-2024

Outils de fonctionnement de la Myopathie de Duchenne



Université Claude Bernard



Lyon 1

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique rare touchant 2 500 personnes en France, soit environ 1 garçon sur 3 000. C'est une pathologie neuromusculaire. Cette maladie n'affecte presque que les hommes car le gène responsable de cette pathologie est récessif et se situe sur le chromosome X présent en un seul exemplaire chez l'homme.

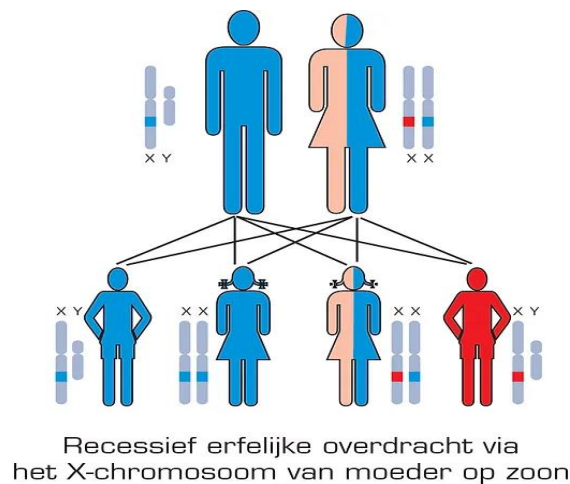


Figure 1 : Schéma explicatif de la transmission de la myopathie de Duchenne.

On détecte les premiers symptômes à l'âge de 3 ans. Cette pathologie entraîne une faiblesse musculaire qui va s'étendre petit à petit des muscles du membre inférieur au membre supérieur jusqu'à atteindre le cœur et les poumons. Ainsi, en plus des muscles squelettiques, les muscles des poumons, du cœur et du tube digestif vont eux aussi être affectés. Par conséquent, l'espérance de vie d'une personne porteuse de cette maladie va de 19 à 30 ans. La recherche est en cours pour trouver un traitement notamment via la thérapie génique. Il est néanmoins nécessaire de trouver un outil d'évaluation du fonctionnement humain afin d'accompagner au mieux, d'autonomiser et d'améliorer la qualité de vie au quotidien des personnes porteuses de la Myopathie de Duchenne ainsi que leur entourage.

Les outils d'évaluation que nous souhaitons mettre en place sont principalement des questionnaires d'auto et d'hétéro évaluation, accompagnés par d'autres dispositifs pédagogiques particulièrement pour les jeunes enfants.

Nous comptons faire une méta-analyse des résultats récoltés grâce à nos outils d'évaluation. Ces derniers s'adressent à des publics ciblés : les jeunes enfants (< 7ans), les enfants (> 7ans), les aidants et les professionnels de santé. Ainsi, ces outils sont réalisables à la fois à domicile, en milieu médical, médico-social et auprès de professionnels de santé.

Nous allons présenter nos outils en fonction du public ciblé selon son degré d'implication dans la maladie.

Dans un premier temps, nous allons vous présenter l'outil imaginé et adapté pour des enfants âgés de moins de 7 ans touchés par la Myopathie de Duchenne.

Nous sommes parties du principe que les enfants en bas âge n'ont pas la capacité de verbaliser leurs besoins et leurs douleurs. Pour autant, il nous semble important de connaître le ressenti de l'enfant qui est l'élément central du parcours de soin. Il est donc difficile pour l'entourage et le personnel soignant d'identifier ses gênes. Nous avons donc imaginé un outil plus pédagogique. Ainsi, l'utilisation d'une poupée serait intéressante pour permettre à l'enfant de désigner les endroits douloureux de son corps. Pour rendre le test plus ludique et moins négatif, l'enfant pourrait colorier ou coller des autocollants sur un schéma de son corps. Notre objectif est d'adapter au mieux l'outil d'évaluation à l'âge et aux préférences du patient pour un accompagnement personnalisé.

Dans cette même optique, nous avons pensé à un dispositif innovant pour les enfants et jeunes adultes plus âgés (à partir de 7 ans). Ce dernier consisterait en un jeu vidéo immersif dans lequel le patient incarne son propre personnage. Le patient projetterait son quotidien à travers cette simulation de vie. Par son avatar, il retranscrirait ses ressentis physiques et psychologiques grâce à des questionnaires tout au long du jeu. Les réponses aux questionnaires sont sauvegardées et transmises aux médecins et spécialistes. De plus, comme le jeu est évolutif, le patient pourra faire évoluer l'image de son avatar mais aussi son environnement et proposer des solutions pour mieux vivre sa maladie. Par exemple, si le patient souhaite mettre une rampe devant sa chambre, il pourrait réaliser sa demande dans le logiciel. Un des symptômes de la Myopathie de Duchenne est le trouble de la communication ainsi, le fait de visualiser dans le jeu ses demandes faciliterait l'échange et la compréhension autant avec les médecins qu'avec les parents.

Les parents interviendraient surtout au moment du diagnostic. Effectivement ces derniers peuvent répondre à un questionnaire et apporter un point de vue différent sur la maladie. Voici quelques exemples de questions pouvant leur être posées : "A quel âge votre enfant a fait ses premiers pas ?" "Est-ce que votre enfant a monter les escaliers ?" ou encore "Est ce que votre enfant marche sur la pointe des pieds ?". Les questionnaires seraient disponibles en ligne ou directement auprès des professionnels de santé sous format papier afin de répondre aux besoins de chacun. Ce questionnaire concernerait aussi l'état mental des proches aidants qui sont beaucoup sollicités lors du parcours de soin, afin de leur apporter des

solutions et aussi pour l'enfant. Il est important pour nous d'apporter du soutien social aux aidants qui sont souvent mis en arrière-plan.

Le médecin joue ici un réel rôle de coordinateur. Il met en commun toutes les données récoltées via nos outils afin d'aider au mieux son patient. Il pourra faire de la téléconsultation notamment via le jeu de simulation de vie. De plus, il aura la capacité de mettre le patient et les aidants en contact avec les autres professionnels de santé tels que les ergothérapeutes, les kinésithérapeutes, orthophonistes, psychologues, les APA (activité physique adaptée) ainsi que les associations de parents, de pairs-aidants ou l'AFM Téléthon. Le médecin peut également établir un dossier médical justifiant la maladie pour pouvoir recourir à des aides financières, matérielles et humaines. En bref, le médecin tient un rôle de pivot entre tous les acteurs.

Le suivi médical que nous proposons est adapté aux différentes tranches d'âge et à l'évolution des moyens technologiques. C'est un outil global et transversal à toutes les problématiques car il prend en compte à la fois les dimensions environnementales, matérielles, psychologiques et médicales du patient et de ses aidants.