

Dossier de presse AMADYS

« La Dystonie, une maladie neurologique multiforme »

La dystonie est un trouble du tonus musculaire lié à un mauvais signal envoyé par le cerveau, qui provoque des postures ou des mouvements anormaux. Il existe plusieurs formes de dystonie, qui touchent un ou plusieurs groupes musculaires, comme le cou, les paupières, les mains, les cordes vocales. Cette maladie neurologique, souvent douloureuse, affecte le quotidien des patients, et peut être vécue comme un handicap. On peut traiter certains symptômes, mais la dystonie impose une lutte au quotidien pour se réapproprier le contrôle de son corps.

L'association AMADYS, informe, accompagne et défend les droits des personnes atteintes de dystonie. Elle s'implique également dans la recherche en attribuant une bourse tous les deux ans grâce aux dons.

Sommaire

<i>Qu'est-ce que la Dystonie ?</i>	<i>P.2</i>
<i>La prise en charge</i>	<i>P.5</i>
<i>Une maladie handicapante et douloureuse</i>	<i>P.8</i>
<i>L'association</i>	<i>P.9</i>

France Saugier: relation presse - médias et mécénat mail: france.saugier@amadys.fr

Tél: 01 42 80 17 18

Thomas Jouini: développement mécénat mail: thomas.jouini@amadys.fr

Tél: 0044 7914 385248

I. Qu'est-ce que la Dystonie ?

C'est une maladie neurologique entraînant un trouble du tonus musculaire

La dystonie est un trouble du tonus musculaire lié à un mauvais signal envoyé par le cerveau. Notre cerveau décide de chaque geste, lorsqu'il envoie un mauvais signal à une partie du corps, elle adopte un mauvais geste. Les personnes atteintes de dystonie souffrent de contractions musculaires involontaires. Elles se traduisent par des postures ou des mouvements anormaux, comme par exemple un torticolis chronique, la crampe de l'écrivain ou du musicien. Selon les cas et les moments, la dystonie peut être très handicapante et douloureuse et perturbe les mouvements du quotidien.

Environ 45 000 personnes en France, souffrent de dystonie. Cette maladie concerne hommes et femmes de tout âge et peut même se déclarer chez les enfants.

Une longue errance diagnostique

Le diagnostic peut être long à établir, environ deux années. Les contractions musculaires sont intermittentes et la maladie est encore mal connue des médecins généralistes. Par exemple, sur 20 000 personnes qui souffriraient de blépharospasme (contraction des paupières), seules 10 000 auraient été diagnostiquées¹. Face à ces mouvements involontaires, la personne peut mettre ces symptômes sur le compte d'un mauvais état psychique ou d'une anxiété.

C'est alors le cercle vicieux : la personne est de plus en plus inquiète, et son stress ne fait qu'augmenter les symptômes liés à sa dystonie.

Les différentes formes de dystonie

Chaque dystonie est différente, mais un ensemble de critères permet de les classer en trois grands types : les formes primaires, secondaires et génétiques.

• Les formes primaires ou dites "focales"

Ce sont les formes les plus répandues. Elles sont localisées à un groupe musculaire spécifique. L'origine de ces contractures est encore inconnue. N'importe quelle zone musculaire du corps peut être touchée :

Torticolis spasmodique ou dystonie cervicale

Le torticolis spasmodique est localisé au niveau des muscles du cou et des épaules (spasmes). Cette anomalie peut être intermittente ou permanente. Les spasmes musculaires maintiennent le cou penché d'un côté (latérocolis), vers l'avant (antécolis) ou vers l'arrière (rétrocolis). Les muscles du cou peuvent se contracter, tourner, présenter des secousses ou être bloqués de façon prolongée dans un seul axe.

¹ Colloque Amadys, 25 mai 2013 à Marseille, « Le blépharospasme », Pr Jean-Paul Adenis,

Le blépharospasme

Le blépharospasme est classé dans le répertoire des maladies rares « ORPHANET », il représente la deuxième forme la plus fréquente des dystonies focales chez l'adulte. Cette dystonie provoque des spasmes au niveau des muscles des paupières, entraînant la fermeture répétitive et incontrôlable de celles-ci. Ces contractions peuvent affecter les muscles autour des yeux : muscles orbiculaires et ceux commandant les sourcils, d'autres muscles du visage peuvent être également impliqués. Ces spasmes sont intenses et durent de quelques secondes à plusieurs minutes. Sans traitement, la personne peut être obligée de soulever ses paupières avec ses doigts pour voir.

La crampe de l'écrivain

La crampe de l'écrivain est une dystonie de fonction de la main. Cette dernière accomplit sans difficultés les gestes du quotidien mais dès qu'il s'agit d'écrire, les muscles de la main et de l'avant-bras se contractent. Dans les cas extrêmes, la main peut être si contractée autour d'un crayon qu'elle ne peut plus bouger. Les hommes sont plus touchés en général, les premiers symptômes se déclarent entre 20 et 40 ans.

La dystonie de fonction : la crampe du musicien ou du sportif

Il s'agit d'une dystonie portant sur une fonction très précise, nécessitant un geste fin et répété. Ces dystonies de fonction touchent principalement la main et le poignet. Les médecins observent également des localisations faciales avec perturbation de la motricité et de la commande au niveau des lèvres, de la langue, ou des joues chez les instrumentistes à vent. Cette altération d'une fonction peut se retrouver chez les sportifs notamment les golfeurs.

La dystonie oro-mandibulaire

Cette dystonie se caractérise par des spasmes involontaires des muscles de la mâchoire de la langue et de la face. Elle peut survenir de façon isolée et s'apparenter à un mauvais fonctionnement de l'articulation temporo-mandibulaire. Cette dystonie prend plusieurs formes : en fermeture (serrage involontaire des dents,..), en ouverture (la bouche est ouverte au repos et se ferme difficilement au moment de la mastication) ou mixte.

Le spasme hémifacial

Le spasme hémifacial est une contracture involontaire et brève (spasmes) des muscles d'un seul côté du visage. La durée du spasme est variable et peut augmenter avec la fatigue ou le stress, pouvant aller de quelques secondes à plusieurs minutes. Les contractions musculaires dues à un spasme hémifacial ne peuvent en aucun cas être contrôlées ou empêchées de façon volontaire, ce qui les différencie d'un « Tic ». Il peut néanmoins défigurer la personne qui en souffre et gêner ses rapports avec les autres.

La dysphonie spasmodique

Il s'agit d'une altération de la voix due à des spasmes des cordes vocales. Les muscles du larynx se rapprochent trop, la voix s'éraïlle et devient rauque. Dans d'autres cas, les cordes vocales sont bien trop éloignées et la personne ne peut que murmurer, voire être complètement aphone. Cette dystonie touche en majorité les femmes de plus de 40 ans.

- **Les formes secondaires**

Les symptômes sont identiques aux formes primaires avec des contractions musculaires involontaires mais contrairement à celles-ci, la cause est clairement identifiée. Comme son nom l'indique, la forme secondaire peut être consécutive à une pathologie, à un accident, à une lésion cérébrale (AVC, tumeur,...) ou encore à une prise médicamenteuse notamment des neuroleptiques.

- **Les formes génétiques**

Elles apparaissent le plus souvent dans l'enfance ou à l'adolescence. Ce sont des formes généralisées qui ont tendance à toucher tous les muscles.

Certains gènes ne produisent pas les bonnes protéines car ils ont subi des mutations. Les personnes porteuses d'un de ces gènes défectueux ont une probabilité de 50 % de le transmettre à leurs enfants. Cependant, uniquement 40 % des personnes atteintes de ces altérations génétiques développeront une dystonie.

Une recherche génétique peut aider au diagnostic précoce des dystonies généralisées. Le gène en cause ne change pas la prise en charge sauf dans certains cas, notamment le gène DYT1 pour la chirurgie.

Les généticiens travaillent à l'identification des gènes impliqués dans la pathologie. Sur les 23 formes de dystonie, 17 ont été clairement identifiées. Pour faire progresser la recherche, les scientifiques doivent être en mesure de comparer l'ADN de plusieurs membres d'une même famille, une prise de sang suffit pour procéder aux analyses.

« C'est à partir de l'âge de onze ans que j'ai commencé à avoir des difficultés pour écrire puis pour utiliser ma main droite pour manger et boire. A partir de vingt ans, j'ai utilisé une machine à écrire.... J'ai pu trouver un emploi requérant plus de capacités relationnelles que d'écrits malgré les comptes rendus exigés. J'assume entièrement mes obligations professionnelles à plein temps et j'aide par mail des étudiants dans la rédaction de leur mémoire ».

Témoignage

Les origines de la dystonie

La dystonie est un trouble du mouvement induit par un dysfonctionnement du système nerveux central. Ce dysfonctionnement pourrait trouver son origine dans une altération des structures profondes du cerveau nommées noyaux gris centraux. Une autre structure cérébrale, le thalamus qui contrôle la planification et la mise en œuvre des mouvements volontaires et involontaires, semble aussi être impliquée : la contraction musculaire n'est pas contrôlée correctement, ce qui provoque des mouvements ou postures anormales.

Enfin, il semblerait qu'il existe un déséquilibre entre les différents messagers chimiques, ou neurotransmetteurs, comme la dopamine : les signaux transmis d'une cellule nerveuse à l'autre sont incorrects et altèrent la coordination des mouvements.

II. La prise en charge

La dystonie est une maladie qui nécessite la consultation d'un neurologue spécialiste des mouvements anormaux. A ce jour, il n'existe pas de traitement permettant de guérir. L'évolution est variable d'un patient à l'autre mais les symptômes peuvent se stabiliser avec un traitement adapté. Plus le diagnostic est posé tôt, meilleures sont les chances de rééquilibrage et moins il y aura de risques de complications, même si ces dernières sont rares.

En fonction de chaque cas, seront prescrits l'un ou plusieurs de ces traitements :

Des médicaments

Il existe de nombreux traitements médicamenteux couramment utilisés pour traiter la dystonie. La réponse aux médicaments varie d'une personne à l'autre, il faut souvent procéder à des ajustements pour trouver le traitement le mieux adapté. La plupart des molécules utilisées agissent sur les neuromédiateurs du système nerveux qui exécutent les instructions du cerveau pour effectuer les mouvements. Il n'existe aucun remède spécifique à la dystonie mais certains médicaments des classes thérapeutiques suivantes peuvent agir sur les symptômes comme les benzodiazépines, les myorelaxants, les antidouleurs et les antiépileptiques.

- Les myorelaxants ont pour effet de relaxer les muscles et de soulager les crampes.
- Les anticholinergiques réduisent les effets de l'acétylcholine, un neuromédiateur du système nerveux.
- Les benzodiazépines agissent sur l'anxiété et soulagent les spasmes douloureux.

Des injections de toxine botulique

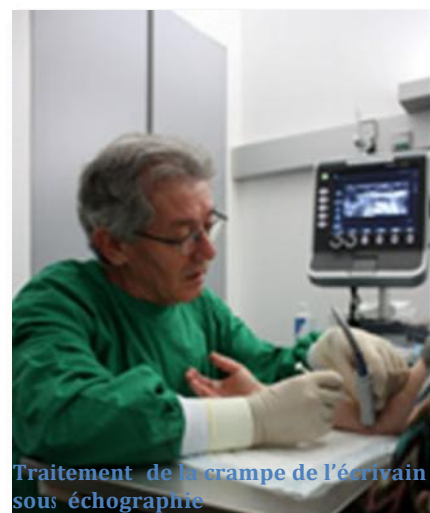
La toxine botulique (ou botulinique) est le traitement de référence de la dystonie focale depuis 25 ans ; pour les formes généralisées, les doses seraient trop importantes. Injectée dans le muscle atteint qui travaille trop, elle le paralyse temporairement pendant environ trois mois. Le produit agit efficacement sur la conséquence de la maladie mais pas sur sa cause. Ces injections sont pratiquées dans des centres de traitement, par un spécialiste (neurologue, ophtalmologue, ORL). Il existe plus d'une centaine de centres dans toute la France, avec comme centre de référence l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière, à Paris.

La méthode EMG

La méthode couramment utilisée, d'injection sous électromyographie (EMG) consiste en une stimulation électrique du muscle afin de le localiser avec exactitude pour procéder à l'injection. Cette localisation peut s'avérer parfois difficile. En effet, le tissu musculaire est très dense sur certaines parties du corps et le neurologue peut être amené à faire plusieurs piqûres douloureuses avant de cibler le muscle précis à traiter.

La nouvelle méthode sous échographie

Dans ce contexte, le Dr Hinault, neurologue, et le kinésithérapeute Pierre Peres, ont mis au point une méthode d'injection très innovante et astucieuse. Les



injections sont plus efficaces, mieux ciblées, plus rapides et surtout moins douloureuses pour le patient.

Avant la séance d'injection, le kinésithérapeute effectue un travail minutieux d'identification des muscles à traiter avec le patient. Ensuite, le neurologue utilise un échographe pour localiser avec précision les différentes zones du corps. Par exemple, les muscles permettant la flexion du pouce qui sont difficiles à situer sont localisés avec précision. Grâce à l'échographie, le neurologue visualise les muscles et peut demander au patient de les faire bouger pour les repérer avec précision en direct. Le médecin a ainsi une vue d'ensemble et peut également voir les veines et artères qu'il doit contourner pour éviter un hématome au patient.

Cette méthode se développe de plus en plus, le CHU de Lyon l'a intégrée dans ses protocoles de traitement.

Malheureusement, ce matériel est encore rare en hôpital.

La kinésithérapie

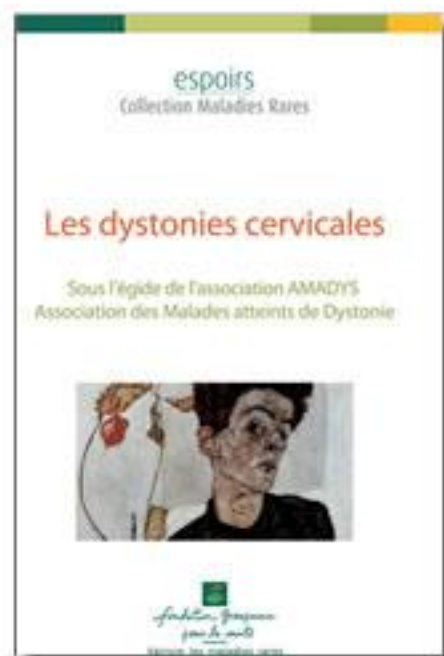
La kinésithérapie est essentielle dans le traitement des dystonies qui affectent la mobilité, l'écriture, la posture et l'équilibre, en impactant considérablement la vie quotidienne. Elle vient en complément des injections de toxine botulique et/ou de la prise de médicament.

Il s'agit d'une kinésithérapie spécifique permettant de rétablir un équilibre entre les muscles qui travaillent trop et ceux qui ne travaillent pas assez pour à terme reprogrammer le geste ; le kinésithérapeute accompagne la personne dans sa lutte pour reprendre la maîtrise de son corps et éviter que la raideur ne s'installe de manière définitive. Lorsqu'il s'agit d'un torticolis, le but des exercices est par exemple de récupérer l'axe naturel et l'amplitude de la rotation de la tête.

Ce travail de rééducation est spécifique. Afin de mieux le faire connaître auprès des professionnels de santé, AMADYS a réalisé un DVD en collaboration avec différents experts médicaux dont M. J-P Bleton qui a mis au point cette méthode.

Le DVD contient notamment :

- Une intervention de M. J.-P. Bleton (masseur kinésithérapeute, Paris) sur l'intérêt de la rééducation dans le cadre des dystonies cervicales.
- Une présentation des aspects médicaux sur la dystonie et ses traitements par le Dr. Hinault (neurologue, Rennes).
- La présentation de la dystonie cervicale et de sa rééducation par M. Pérès et M. Tréglos (masseurs kinésithérapeutes, Rennes).



L'auto-rééducation

Le travail avec le kinésithérapeute s'inscrit dans la durée et des exercices d'auto-rééducation sont à faire à la maison. Ils s'avèrent indispensables pour compléter la thérapie du kinésithérapeute. Si la prise en charge est précoce, certains patients peuvent devenir asymptomatiques.

La personne effectue des exercices quotidiens de sollicitation des muscles et de correction de la posture appris avec son kinésithérapeute. En effet, si le patient ne mobilise pas au quotidien ses muscles correcteurs, les progrès s'effacent aussi vite.

Il s'agit également d'aménager son environnement personnel pour exercer ses muscles en toutes circonstances. Par exemple, en cas de dystonie cervicale gauche, il faut placer la télévision ou le bureau à droite pour obliger le côté droit du cou à travailler.

La chirurgie, dans des cas très spécifiques

La chirurgie est employée pour les formes les plus sévères de dystonie après échec des autres approches thérapeutiques.

La stimulation cérébrale profonde (SCP) est une des chirurgies pratiquées. Il s'agit d'implanter, dans le cerveau, de petites électrodes qui bloquent par stimulation électrique l'activité anormale des structures cérébrales en cause dans la dystonie. L'électrode est reliée à un neuro-stimulateur généralement implanté sous la peau, près de la clavicule ou au niveau de l'abdomen. Ce traitement est réversible, le système de stimulation électrique pouvant être éteint ou retiré.

Les résultats sont encourageants pour les dystonies segmentaires. Les premiers effets se mesurent dès 3 mois et une réduction de 60 % de la sévérité motrice sur un an. Pour les dystonies primaires généralisées, les médecins ont noté 40% d'amélioration sur les 3 premiers mois. Quant aux dystonies secondaires la stimulation semble moins efficace avec des taux de réussite de 25 à 60 % selon les causes.²

Témoignage

« La dystonie est arrivée dans ma vie de jeune femme active et le fait de devoir vivre avec cette maladie incompréhensible, gênante, a déclenché chez moi un sentiment d'impuissance. On ne lutte pas contre elle, c'est une partie de notre corps qui lutte contre une autre..... Il faut demander de l'aide comme si on avait 5 ans, boire à la paille car tenir un verre est impossible, manger à la cuillère car avec une fourchette, c'est impossible..... J'ai été opérée, ce ne fut pas une décision facile à prendre mais c'était la seule solution pour pouvoir retrouver une vie à peu près normale. »

² Colloque Amadys, 25 mai 2013 à Marseille, « Le traitement chirurgical de la dystonie », Dr Alexandre Eusebio

III. Une maladie handicapante et douloureuse

De façon générale, une personne souffrant de dystonie doit se confronter au regard des autres, et peut vivre cette maladie comme un handicap social. Ces mouvements anormaux, souvent mal interprétés et confondus avec un Tic, un Toc, une maladie de Parkinson, voire une dépendance à l'alcool ou à des stupéfiants, sont une gêne au quotidien. Certains gestes de la vie courante deviennent difficiles et douloureux.

Dans certains cas, la dystonie peut même justifier une prise en charge par la MDPH (Maison Départementale des Personnes handicapées) et l'association AMADYS aide ses adhérents dans ces démarches administratives.

Les formes les plus handicapantes

Certaines formes de dystonie, selon leur intensité et leur localisation, peuvent être particulièrement handicapantes comme par exemple le blépharospasme (les paupières qui se ferment et créent une cécité fonctionnelle), ou la dystonie des cordes vocales (la dysphonie impose au patient de faire des phrases très courtes, il parle très bas, et parfois perd sa voix complètement). Ce sont là des obstacles évidents aussi bien socialement que dans la vie professionnelle.

D'autres dystonies sont par moment extrêmement douloureuses, comme le torticolis spasmodique, avec une contracture permanente des muscles du cou.

L'importance de l'entourage

La dystonie est un trouble neurologique du mouvement, ce n'est pas une maladie psychologique mais les facteurs de stress ont une grande influence sur l'évolution des symptômes. Tous traitements confondus, l'environnement familial et amical, par son soutien et une bonne compréhension de la maladie, reste un facteur déterminant pour la qualité de vie des personnes atteintes. Il est important pour l'entourage d'être bien informé pour mieux accompagner la personne malade.

C'est pourquoi AMADYS a créé une ligne d'écoute 09 71 59 14 70 pour les patients et leurs proches.

« J'ai été diagnostiquée d'une dystonie cervicale à 33 ans. Au début, la maladie s'est rapidement aggravée, avec un handicap très fort. Cette pathologie aurait pu avoir des conséquences néfastes sur mon travail et ma vie sociale mais c'est l'inverse qui s'est produit. C'est grâce au soutien de ma famille, de mes amis, de mes collègues et de ma hiérarchie, que j'ai pu, dans un premier temps, surmonter psychologiquement la maladie et le handicap car j'ai pris la décision d'être totalement transparente et pédagogue sur ce qui m'arrivait. Dans un second temps, ce soutien, associé à une prise en charge médicale très précoce (injections, kiné) a largement contribué à la stabilisation de ma dystonie. De fait, aujourd'hui, il me semble important de partager cette chance d'avoir été entourée en m'engageant dans une association afin de soutenir d'autres malades qui ne bénéficieraient pas forcément d'un entourage compréhensif »

Témoignage

IV. L'association AMADYS

Historique et objectifs

Fondée en 1987, AMADYS est l'association nationale des personnes atteintes de dystonie. Elle regroupe 1800 adhérents dont 90 représentants locaux répartis sur toute la France.

Ses objectifs :

- faire connaître la maladie au corps médical et au grand public.
- accompagner les personnes atteintes et leurs proches, organiser des rencontres de patients et des colloques scientifiques.
- soutenir la recherche.

Une devise: « En parler, c'est déjà aider »

Un site : www.amadys.fr pour informer

Une ligne d'écoute : 09 71 59 14 70 pour accompagner.

Ses missions

- **Informier** : AMADYS se bat pour faire connaître la dystonie, réduire l'errance diagnostique, favoriser une prise en charge adaptée et plus précoce, via son site, des brochures, un colloque médical annuel et des opérations ponctuelles grand public : pièce de théâtre, rencontre sportive, ... qui permettent aussi de récolter des dons.

- **Accompagner** : quand on souffre de dystonie, le regard des autres peut perturber. Il est important de pouvoir en parler, et d'échanger des expériences pour rompre l'isolement.

- **Défendre les droits des personnes** : AMADYS accompagne ses adhérents dans leurs démarches administratives et propose une assistance juridique : demande de reconnaissance du handicap - MDPH -, prise en charge CPAM en affection longue durée, statut de travailleur handicapé,...

Le comité scientifique

Le comité scientifique d'AMADYS, présidé par le Professeur Marie Vidailhet, est composé de représentants des différentes spécialités médicales impliquées dans la dystonie. Le comité analyse les projets de recherche, répond aux questions médicales des adhérents, participe aux colloques scientifiques au niveau national et international et publie des articles scientifiques dans la revue de l'association

Le prix Breughel

Cette bourse de recherche est attribuée tous les 2 ans. Ces 10 dernières années, l'association a financé plus de 16 projets dans le domaine de la recherche fondamentale ou thérapeutique. Grâce aux dons, AMADYS a pu investir plus de 250 000 euros dans la recherche.

En savoir plus :

Un numéro de téléphone : 09.71.59.14.70

Un site : www.amadys.fr