

PATRICK DESJARDINS

**ÉVALUATION DE LA CAPACITÉ FONCTIONNELLE
CHEZ DES PATIENTS ATTEINTS DE LA
DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1**

Mémoire présenté
à la Faculté des études supérieures et postdoctorales de l'Université Laval
comme exigence partielle du programme de maîtrise en médecine expérimentale
offert à l'Université du Québec à Chicoutimi
en vertu d'un protocole d'entente avec l'Université Laval
pour l'obtention du grade de Maître ès sciences (M. sc.)

DÉPARTEMENT DE MÉDECINE DE L'UNIVERSITÉ LAVAL
FACULTÉ DE MÉDECINE DE L'UNIVERSITÉ LAVAL
UNIVERSITÉ LAVAL
QUÉBEC

et

DÉPARTEMENT DES SCIENCES DE LA SANTÉ
UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI
SAGUENAY

2012

RÉSUMÉ

L'évaluation chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1 (DM1) pose souvent un problème aux cliniciens, car il existe peu d'outils d'évaluation qui permettent d'évaluer objectivement et quantitativement les limitations fonctionnelles. Le but de cette recherche est donc de valider la batterie de tests UQAM-YMCA chez des patients atteints de DM1. Quarante participants (18 hommes et 22 femmes) âgés de $45,9 \pm 10,8$ ans ont réalisé 17 tests regroupés en six déterminants de la capacité fonctionnelle : la vitesse segmentaire, le temps de réaction simple; la force et la puissance musculaire; l'équilibre statique; la mobilité musculoarticulaire; la capacité de déplacement pédestre. Des 40 participants, 20 sont atteints de DM1 et 20 sont sains. La fidélité des tests pour le groupe DM1 a été démontrée par une procédure test-retest réalisée à une semaine d'intervalle et révèle des valeurs de corrélation généralement supérieure à 0,80. En comparant les moyennes du groupe expérimental et du groupe témoin (test-t, échantillons indépendants), on remarque une différence significative ($p < 0,05$) pour 15 des 17 tests. De plus, une analyse discriminante pas-à-pas a permis de classer correctement 97.5 % des participants dans le bon groupe (DM1 vs sains). Globalement, les performances fonctionnelles des personnes atteintes de DM1 sont équivalentes à celles d'individus de plus de 70 ans. La batterie de tests UQAM-YMCA s'avère donc être un outil d'évaluation sensible, précis, valide et fidèle afin d'évaluer la capacité fonctionnelle chez des patients atteints par la DM1.

AVANT-PROPOS

Une maîtrise de recherche n'est pas un projet qui se réalise en solo et par ces quelques lignes, j'aimerais exprimer ma gratitude envers certaines personnes qui m'ont épaulé au cours de mes années d'études au deuxième cycle.

Tout d'abord, merci à mon directeur de recherche, le Dr Mario Leone, qui m'a encadré, encouragé et soutenu du début à la fin. Merci tout spécialement pour avoir vu en moi un potentiel que je n'aurais pas soupçonné moi-même.

Merci à toute l'équipe du Groupe de Recherche Interdisciplinaire sur les Maladies Neuromusculaires (GRIMN), tout particulièrement aux Drs Jean Mathieu et Cynthia Gagnon, pour leur support technique ainsi que pour l'invitation afin que je puisse présenter mes travaux de recherche au 8^e congrès sur la dystrophie myotonique. Ces quelques jours passés avec les stars de la dystrophie myotonique ont été à la fois agréables, motivants et très profitables.

Merci à Mario Ruel, directeur du Pavillon Sportif de l'UQAC ainsi qu'au personnel pour leur contribution matérielle ainsi que pour leur aide au recrutement des participants. À cet égard, je profite également de l'occasion pour remercier toutes les personnes qui ont participé à la phase d'expérimentation de ce projet. Sans leur présence et leur implication, la réalisation de cette étude aurait été bien évidemment impossible.

Merci à ma conjointe Julie qui m'a soutenu à travers les crêtes et les inévitables creux de vague qui se sont fait sentir à certains moments. Sa présence et sa patience ont été d'un grand soutien. Son don de soi ne sera pas oublié.

Finalement, merci à ma mère Diane et à son conjoint Émilien qui ont rendu possible mon improbable retour aux études à l'âge de 28 ans. Leurs efforts n'ont pas été vains.

TABLE DES MATIÈRES

RÉSUMÉ	ii
AVANT-PROPOS	iii
TABLE DES MATIÈRES	v
LISTE DES FIGURES	vii
LISTE DES TABLEAUX	viii
INTRODUCTION	1
CHAPITRE I	2
ÉTAT DES RECHERCHES	2
1.1 Les maladies neuromusculaires	2
1.1.1 La dystrophie myotonique de type 1	2
1.2.1 L'atteinte musculaire dans la DM1	5
1.2.2 Progression de l'atteinte musculaire dans la DM1	6
1.2.3 L'atteinte du myocarde	8
1.2.4 La myotonie	9
1.3 Entraînement de la capacité aérobie dans la DM1	10
1.3.1 Force et électromyographie de surface dans la DM1	11
1.3.2 L'endurance musculaire dans la DM1	12
1.3.3 Entraînement aérobie dans la DM1	12
1.3.4 Facteurs neuronaux	13
1.3.5 Créatine Kinase	14
1.4 Typologie des fibres affectées par la DM1	17
1.5 Évaluation de la condition physique et de la capacité fonctionnelle dans la DM1	18
1.5.1 La capacité fonctionnelle	19
1.6 Description des tests existants	22
1.6.1 Berg balance Test	22
1.6.2 Modified Physical Performance Test	23
1.6.3 Physitest normalisé canadien	23
1.6.4 Test de Tinetti	24
1.6.5 Eurofit for adults	25
1.6.6 Romberg Test	26
1.6.8 La batterie UQAM-YMCA	27
1.7 Facteurs déterminants dans l'évaluation de la capacité fonctionnelle	28
1.7.1 Résultats d'études précédentes avec personnes vieillissantes	30
CHAPITRE II	32
MATÉRIEL ET MÉTHODES	32
2.1 Formulation des hypothèses	32
2.2 Participants	33
2.2.1 Description des participants	33
2.2.2 Recrutement des participants	34
2.3 Procédures	34
2.3.1 Outils d'évaluation	36
2.3.2 Description des déterminants biomoteurs	36
2.4 Les variables	38
2.4.1 Variables indépendantes	38
2.4.2 Variables dépendantes	38

CHAPITRE III	40
RÉSULTATS	40
3.1 Mesures anthropométriques	40
3.2 Fidélité des épreuves	41
3.3 Âge fonctionnel	47
CHAPITRE IV	52
DISCUSSION	52
4.1 Hypothèses de recherche	52
4.1.1 Quantification des atteintes fonctionnelles dans la DM1	54
4.2 Diminution de la capacité fonctionnelle	55
4.2.1 Diminution de l'équilibre	58
4.3 La DM1 et la DM2 : des maladies dont les différences se précisent	59
4.4 Nombre d'essais et différences entre les deux visites	60
4.5 Atteinte cognitive et anxiété dans la DM1	61
4.6 Limites de l'étude	63
CONCLUSION	64
PERSPECTIVES	65
BIBLIOGRAPHIE	66
ANNEXE A	72
<i>A. MESURES ANTHROPOMÉTRIQUES</i>	73
1. Mesure du poids	73
2. Mesure de la taille	73
<i>B. VITESSE DES MEMBRES SUPÉRIEURS</i>	74
1. Vitesse de bras gauche-droite	74
2. Vitesse de bras avant-arrière	74
3. Vitesse de circonvolution horizontale du bras dominant	75
4. Vitesse de circonvolution verticale du bras dominant	75
5. Vitesse de torsion horizontale de la main dominante	76
<i>C. VITESSE DES MEMBRES INFÉRIEURS ET DU TRONC</i>	77
7. Test de la marche d'escalier	77
8. Vitesse de semi-flexion des genoux	77
9. Test de la chaise assis-debout	78
10. Vitesse de rotation du tronc	78
<i>D. ÉQUILIBRE ET TEMPS DE RÉACTION SIMPLE</i>	79
11. Équilibre statique yeux ouverts	79
12. Équilibre statique yeux fermés	79
13. Vitesse de réaction	80
<i>E. FORCE DE PRÉHENSION ET MOBILITÉ MUSCULO-ARTICULAIRE</i>	81
14. Force de préhension manuelle	81
15. Flexibilité du tronc	81
16. Flexibilité des épaules	82
<i>F. CAPACITÉ FONCTIONNELLE À LA MARCHÉ</i>	82
17. Test de marche de 6 minutes	82
ANNEXE B	83
Muscular Impairment Rating Scale (MIRS), 2001	83

LISTE DES FIGURES

- Figure 1** Quatre coupes transversales du muscle tibial antérieur de souris MDX
- Figure 2** Âge fonctionnel du groupe expérimental. L'âge est estimé en fonction de la performance moyenne du groupe expérimental dans chacune des épreuves.

LISTE DES TABLEAUX

- Tableau 1** Caractéristiques des tests d'évaluation de la capacité fonctionnelle
- Tableau 2** Comparaison de l'évolution de la force de préhension entre les personnes atteintes de DM1 et des personnes saines
- Tableau 3** Statistiques descriptives de l'âge et des mesures anthropométriques des 40 participants
- Tableau 4** Corrélation entre la première et la seconde évaluation (test-retest) du groupe expérimental pour l'ensemble des 17 épreuves fonctionnelles
- Tableau 5** Corrélations (Pearson product moment) des résultats entre la première et la seconde évaluation du groupe DM1
- Tableau 6** Statistiques descriptives et comparaison intergroupe
- Tableau 7** Test-t (groupe DM1) première visite en AM et seconde en PM
- Tableau 8** Résultats de l'analyse discriminante
- Tableau 9** Diminution des déterminants biomoteurs
- Tableau 10** Répartition des fibres de type I dans les muscles atteints et épargnés dans la DM1

LISTE DES ABRÉVIATIONS

DM1	Dystrophie myotonique de type I
DM2	Dystrophie myotonique de type II
MIRS	Muscular impairment rating scale
MDX	La souris mdx est un mutant de la souche C57BL/10 qui présente un déficit en dystrophine qui la rend homologue de la mutation observée dans la maladie de Duchenne
GRIMN	Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires
CSSSJ	Centre de santé et des services sociaux
Q-AAP	Questionnaire d'aptitude à l'activité physique
DFSH	Dystrophie facioscapulohumérale
CK	Créatine kinase
UI/L	Unités internationales par litre
EMG	Électromyographie
BBT	Berg balance test
PPT	Physical performance test
TUG	Timed up and go
ACSM	American College of Sports Medicine
UQAC	Université du Québec à Chicoutimi
VO₂max	Consommation maximale d'oxygène

INTRODUCTION

L'évaluation des atteintes fonctionnelles chez les patients atteints de la dystrophie myotonique de type 1 (DM1) pose souvent un problème, particulièrement aux cliniciens. En effet, il existe peu d'outils d'évaluation qui permettent d'évaluer objectivement les atteintes fonctionnelles telles qu'elles se présentent dans la vie quotidienne. Récemment, une nouvelle batterie de tests conçue pour les personnes de plus de 55 ans a été développée (Kalinova & Leone, 2009). Ce nouvel outil pourrait être très utile afin de déterminer la capacité fonctionnelle des personnes atteintes de la DM1, d'autant plus que cette maladie est souvent considérée comme un modèle de vieillissement accéléré. Le but de cette recherche est donc de valider auprès de patients atteints de la DM1 cette nouvelle procédure d'évaluation des habiletés fonctionnelles et ainsi, doter les cliniciens d'outils d'évaluation valides et simples d'utilisation.

Les deux hypothèses de recherche sont, en premier lieu, que les tests d'évaluation UQAM-YMCA peuvent être utilisés pour quantifier globalement le niveau d'autonomie fonctionnelle chez les personnes souffrant de DM1 et en second lieu, qu'ils permettent la quantification spécifique des qualités musculaires ou motrices altérées par la maladie.

CHAPITRE I

ÉTAT DES RECHERCHES

1.1 Les maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires forment un groupe hétérogène de pathologies affectant le motoneurone, le système nerveux périphérique ou central incluant les troubles de transmission ainsi que la cellule musculaire (Carter, 2005). Les déficits engendrés par les maladies neuromusculaires se manifestent le plus souvent par de la faiblesse musculaire et par des troubles de la fonction motrice menant souvent à une baisse de l'autonomie fonctionnelle et à une participation sociale diminuée (Carter, 2005). On dénombre approximativement 600 pathologies neuromusculaires dont les symptômes, les atteintes et les manifestations s'avèrent extrêmement variables (Cup et al., 2007).

1.1.1 La dystrophie myotonique de type 1

La DM1 est la forme la plus commune de dystrophie. Elle se manifeste selon quatre phénotypes bien déterminés : 1. La forme adulte; 2. La forme juvénile; 3. La forme congénitale; 4. La forme tardive. Son mode de transmission est autosomique dominant et la myotonie est présente à 100 % dans le phénotype adulte (le plus fréquent). Sa prévalence dans le monde s'élève à 5-20/100 000 habitants (Fokstuen et al., 2001). Toutefois, c'est dans les régions de Charlevoix et du Saguenay-Lac-St-Jean qu'elle est la plus répandue. Dans ces régions, l'incidence de la maladie s'élève à plus de 180 cas par 100 000 habitants (Yotova et al., 2005). La manifestation de ce trait génétique dans le nord-est du Québec s'explique principalement par l'effet fondateur qui est également responsable de la prévalence d'une

douzaine de maladies héréditaires (Moreau et al., 2007). L'effet fondateur est lié à l'établissement d'une nouvelle population sur un territoire neuf, comme le territoire du Saguenay-Lac-St-Jean. Ce phénomène explique l'apparition de traits génétiques comme la mutation responsable de la DM1. Bien que cette maladie soit catégorisée comme étant une forme de dystrophie, la mutation n'affecte pas la structure ou la fonction de la dystrophine, une protéine qui jouerait un rôle dans le maintien de l'infrastructure de la cellule musculaire. Les lésions musculaires microscopiques ainsi que le cycle de régénération/dégénérescence caractéristique des dystrophies dites vraies comme les maladies de Duchenne ou de Becker ne sont pas présentes dans le cas de la DM1. Le fonctionnement des cellules satellites, responsables de la genèse de nouvelles cellules musculaires ainsi que de la régénération des cellules existantes, est altéré par la DM1 et cette manifestation de la maladie contribue à l'atrophie musculaire (Befly et al., 2010; Thornell et al. 2009). Dans le cas des dystrophies de Duchenne ou de Becker, c'est l'altération d'une protéine structurale qui provoque des lésions musculaires et qui entraîne à son tour l'atrophie des muscles squelettiques (Sveen et al. 2008).

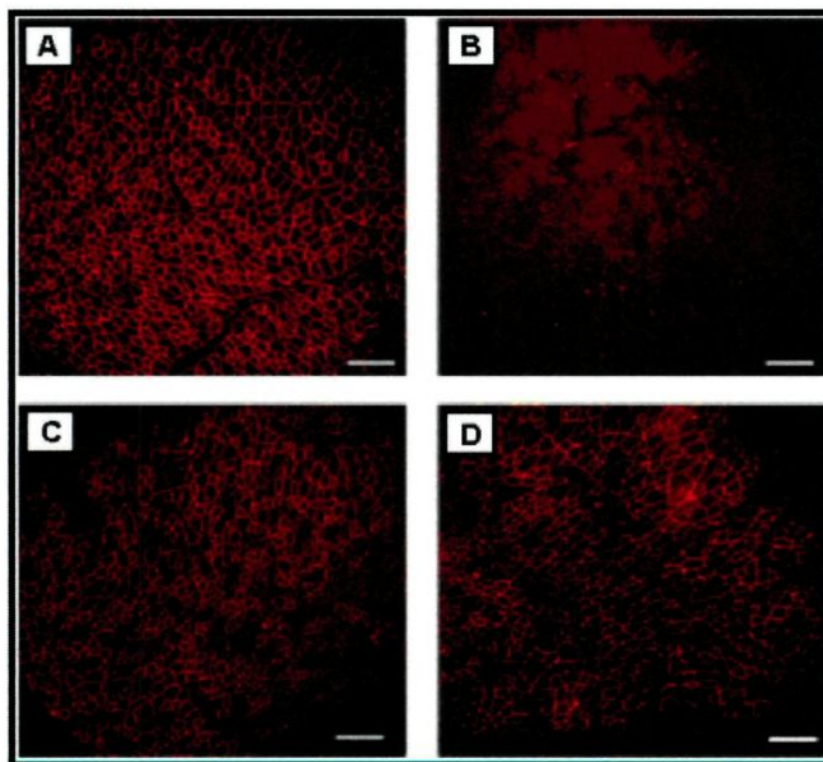


Figure 1 : Quatre coupes transversales du muscle tibial antérieur de souris MDX. La fluorescence (technique d'immunofluorescence) accentue les différences entre (A) une souris saine, (B) atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne, (C) traitée par greffe de myoblastes après un mois et (D) traitée après six mois. Ce type de dégénérescence est propre aux maladies de Duchenne et de Becker et n'est pas présent dans la DMI. (Garcia, 2004)

Le portrait clinique de la DMI comprend un affaiblissement progressif des muscles squelettiques, incluant ceux du visage, de la mâchoire ainsi que des muscles du cou. La faiblesse musculaire distale affecte particulièrement les mains et les dorsifléchisseurs du pied. Elle progresse plus ou moins rapidement des muscles distaux vers les muscles proximaux. Les autres symptômes incluent l'atteinte cardiaque, la ptose des paupières, les cataractes et les défauts de conduction cardiaques, (Ahlstrom et al., 1994; Harper, 2001; Mathieu et al., 2003; Pruna et al., 2010).

1.2 Les atteintes de la DM1

1.2.1 L'atteinte musculaire dans la DM1

L'affaiblissement du muscle squelettique est présent dans la DM1 chez les personnes asymptomatiques autant que chez les patients ce qui suggère que l'altération des structures contractiles est présente avant le diagnostic clinique (Harper, 2001). Les hommes sont plus sévèrement touchés que les femmes malgré le fait que le mode de transmission autosomique dominant de cette maladie implique qu'elle affecte les deux sexes en proportions égales (Harper, 2001). Cette maladie neuromusculaire est causée par la répétition instable d'un trinuécléotide (CTG) sur le chromosome 19, locus 13 (Hedberg et al., 1999; Ranum & Day 2004; Nanba, 2005; Romeo, 2011).

La diminution de la force musculaire dans la DM1 est une manifestation physique bien connue et documentée (Johnson et al., 1995; Nitz et al., 1999; Mathieu et al., 2003). La progression de cet affaiblissement se produit de manière progressive à une vitesse variable (modérée à lente) et elle diminue la capacité globale de génération de la force maximale d'environ 0,95 % par année (Mathieu et al., 2003). Comparativement à la population saine, cette diminution se produit au rythme de 1 % par année à partir de la cinquantaine (Rantanen et al., 1999) et plus encore à un âge avancé. Même si cette comparaison relativise l'atteinte musculaire et peut la faire paraître négligeable, il faut prendre en considération que l'âge d'apparition moyen de la DM1 est de beaucoup inférieur à la cinquantaine, particulièrement pour les formes congénitales et juvéniles de la maladie (Harper, 2001; Prendergast et al., 2010). Le lien entre la durée de la maladie et la sévérité des symptômes semble évident de prime abord, mais la réalité n'est pas aussi simple puisque certains auteurs ont démontré une corrélation élevée entre ces deux variables (Mathieu et al., 2003) alors que d'autres réfutent

cette hypothèse (Sveen et al., 2008). L'âge d'apparition des premiers symptômes de la DM1 ne correspond pas obligatoirement à celui du diagnostic officiel et c'est possiblement cette différence qui explique la difficulté à corrélérer ces deux aspects de la maladie. Au niveau génétique, la gravité de l'atteinte musculaire dans la DM1 n'est pas nécessairement corrélée à l'expansion CTG du gène 19q13.3 (Hedberg et al., 1999).

1.2.2 Progression de l'atteinte musculaire dans la DM1

La progression chronologique de l'atteinte musculaire a été documentée dans une étude qui a démontré que la faiblesse distale apparaît 3 à 15 ans après l'apparition de la DM1 alors que la faiblesse proximale apparaît 9 à 27 ans plus tard (Mathieu et al., 1992). Pour des raisons pratiques, le présent document fera état de l'altération des muscles squelettiques et cardiaque et ne traitera pas des atteintes nerveuses, oculaires, endocriniennes et des muscles lisses.

Chez les personnes souffrant de DM1, l'atteinte des muscles faciaux inclue la paupière tombante ou ptose, l'atrophie et l'affaiblissement des muscles de la mâchoire et une immobilité des muscles superficiels du visage (Harper, 2001). Au niveau des muscles de la bouche et de la déglutition, l'atteinte du palais mou peut induire des difficultés d'élocution et une altération de la voix (Maassen et al., 1995; Nagamitsu & Ashisawa, 2001). La dysphagie est une conséquence documentée de cette altération pouvant provoquer des fausses routes alimentaires (Leonard et al., 2001). L'affaiblissement des trois muscles constricteurs du pharynx (inférieur, moyen et supérieur) est la principale cause de dysphagie dans la DM1. Leur contraction permet au bol alimentaire de passer dans l'œsophage et il est intéressant de mentionner que c'est leur affaiblissement et non la myotonie qui cause les problèmes de déglutition dans la DM1 (Leonard et al., 2001).

Toujours au niveau de la tête, l'atteinte des muscles de la loge antérieure du cou peut se manifester très tôt dans la maladie. Il s'avère souvent difficile pour une personne souffrant de ce type d'atteinte de relever la tête en position couchée (Harper, 2001) ou de maintenir la tête dans une position adéquate lors de la conduite d'un véhicule par exemple (Phillips & Mathieu, 2004). Certaines études ont démontré que la perte de force des muscles impliqués correspond à une valeur d'environ 63 % par rapport aux valeurs de référence (Johnson et al., 1995; Nitz et al., 1999). Il est très courant que ce type d'affaiblissement progresse par palier et qu'il se stabilise pendant des périodes plus ou moins longues (Mathieu et al., 2003).

Souvent tôt dans la maladie, la faiblesse musculaire dans la DM1 touche durement les muscles responsables de la préhension et plus particulièrement les longs fléchisseurs des doigts (Phillips & Mathieu, 2004). Plusieurs études ont quantifié la perte de force musculaire en préhension dans la DM1 et deux d'entre elles ont décrit une force globale inférieure d'environ 65 % par rapport à un groupe témoin composé de personnes saines (Johnson et al., 1995; Nitz et al., 1999; Bostrom et al., 2005; Guimaraes et al., 2007; Logigian et al., 2010). Cette altération induit une prise caractérisée par une absence de flexion des articulations interphalangiennes typique. Tout comme dans la population asymptomatique, les hommes atteints de DM1 possèdent une force de préhension supérieure à celle des femmes (Whittaker, 2006). Dans la population générale, les hommes démontrent une force supérieure de 45 % à celle des femmes alors que dans la DM1, cette différence s'élève à 32 % (Whittaker, 2006). La perte de force de préhension se chiffre à 3 % par année chez les hommes atteints et de 2 % chez les femmes (Orndahl et al., 1994; Nitz et al., 1999; Mathieu et al., 2003). De plus, cette perte de force débute dès le moment d'apparition de la maladie qui est diagnostiquée en moyenne entre 20 et 25 ans (Harper, 2001). Dans la population saine au Canada, la force de préhension manuelle demeure stable jusqu'à la fin de la quarantaine et diminue ensuite progressivement à partir de 50 ans. Cette perte s'élève en moyenne 0,5 % par année entre 20

et 69 ans chez les hommes et de 0,4 % chez les femmes (Stephens, 1983). La majeure partie de cette diminution se produit entre 50 et 69 ans.

Au niveau des bras, l'affaiblissement des muscles extenseurs du coude n'entraîne pas de conséquences sévères au niveau de l'autonomie fonctionnelle (Mathieu et al., 2003). Plus tard dans l'évolution de la maladie, lorsque l'affaiblissement musculaire devient proximal, cet affaiblissement aura des répercussions plus graves sur la capacité à mouvoir les membres supérieurs (Zupan, 1996).

Dans le cas du membre inférieur, la faiblesse importante des extenseurs du genou dans la DM1 (Nitz et al., 1999) a des conséquences plus sérieuses sur l'autonomie puisque cette altération accroît significativement les risques de chutes (Phillips & Mathieu, 2004). Dans une étude publiée en 2006, l'incidence des chutes chez les personnes atteintes de DM1 a été évaluée à 10 fois plus élevée que celle des personnes normales (Wiles et al., 2006).

1.2.3 L'atteinte du myocarde

Il apparaît important de documenter et de comprendre l'atteinte du myocarde lorsqu'on planifie d'étudier les effets de l'exercice dans la DM1. Ainsi, la principale complication au niveau cardiaque se manifeste par un trouble de conduction nerveuse entre les atrioms et les ventricules (Harper, 2001). Ces anomalies sont visibles sur l'électrocardiogramme et se manifestent par des blocs de branche et des blocs atrioventriculaires. Chez un individu sain, l'influx nerveux s'initie au nœud sinusal et se propage vers le nœud auriculoventriculaire. En passant par le faisceau de His, le signal poursuit sa course vers les ventricules cardiaques (Marieb, 1999). Un défaut de conduction cardiaque ou une lésion peut changer la route de l'influx nerveux qui ne peut plus se propager normalement par le faisceau. Il se propagera alors directement via les fibres musculaires

cardiaques et ce nouveau trajet ralentit considérablement la vitesse et l'efficacité de l'effet de pompe du myocarde (Marieb, 1999). Cette manifestation de la maladie fait en sorte que les personnes atteintes de DM1 peuvent éprouver de la difficulté à effectuer un exercice cardiovasculaire soutenu à une fréquence cardiaque élevée (Durstine et al., 2009).

1.2.4 La myotonie

Ce phénomène est un signe cardinal des DM de type I et II. Cette difficulté à la décontraction affecte plusieurs groupes musculaires mais touche plus sévèrement les muscles de la main et de la bouche (Phillips, 2004). Cette altération n'est pas la principale cause de dysphagie, mais elle aggrave les difficultés à mastiquer et les troubles d'élocution (Ronblom et al., 1996; Leonard et al., 2001). La prévalence de la myotonie s'élève à près de 100 % chez le phénotype adulte. L'hyperexcitabilité des cellules musculaires due à un dérèglement du fonctionnement des canaux sodiques explique ce phénomène. Un examen de l'EMG révèle des potentiels d'actions en rafale qui cause un délai dans le relâchement des muscles à la suite d'une contraction (Cannon & Bean, 2010). D'un point de vue fonctionnel, la myotonie pose problème puisqu'elle se manifeste au niveau des mains, ce qui peut compliquer la manipulation d'objets dans les tâches de la vie au quotidien (Phillips, 2004).

La myotonie n'est pas le seul problème musculaire qu'implique la DM1 puisqu'un affaiblissement progressif caractérise la maladie. Cette affection musculaire progresse des muscles distaux vers les groupes proximaux et atteint plus particulièrement la main et les dorsifléchisseurs du pied. Ces groupes musculaires sont parmi les premiers muscles affectés dans l'évolution de la DM1 (Mathieu et al., 2003; Phillips & Mathieu, 2004). Ce type d'atteinte rend les déplacements comme la marche plus difficile et réduit considérablement l'autonomie fonctionnelle. On caractérise cette condition comme pied tombant et cette atteinte

très apparente demeure à ce jour relativement méconnue au niveau de l'intervention (Sackley et al., 2009). Le pied tombant n'est pas un signe propre à la DM1 puisqu'on le retrouve entre autres dans la dystrophie facioscapulohumérale, la maladie de Duchenne ainsi que dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth (Sackley et al., 2009).

Les nombreuses et diverses manifestations de la DM1 induisent une intolérance à l'effort physique qui mène très souvent à un mode de vie sédentaire (McDonald, 2002; Orngreen et al., 2005; Phillips et al., 2009). La somnolence induite par la maladie, la difficulté dans les déplacements et les problèmes cardiaques sont des facteurs à prendre en considération dans la planification et la modulation des séances d'évaluation et/ou d'entraînement dans la DM1 (Orngreen et al., 2005; Laberge et al., 2009).

1.3 Entraînement de la capacité aérobie dans la DM1

Une étude menée en 2005 par Orngreen et collègues a démontré l'efficacité de l'entraînement aérobie d'intensité modérée pour l'amélioration de la consommation maximale d'oxygène (VO_{2max}). Autre conclusion intéressante, le taux plasmatique de l'enzyme créatine kinase (CK) n'augmente pas après ce type d'effort chez les patients atteints de DM1. Pour la plupart des patients de cette étude, le taux plasmatique de CK a même diminué de plus de 35 %, passant de 514 ± 179 unités internationales/litre (UI/l.) à 327 ± 152 UI/l (Orngreen et al., 2005) ce qui démontre d'une part que les patients répondent bien à un effort modéré, mais également que la DM1 se distingue des dystrophinopathies par une incidence réduite des lésions musculaires (microtraumatismes) causés par ce type d'exercice (Baird et al., 2012). L'augmentation de la densité capillaire est un autre effet intéressant induit par l'entraînement aérobie et il se produit non seulement chez les sujets sains, mais aussi chez ceux souffrant de DM1 (Orngreen et al., 2005).

Une amélioration de la capacité aérobie n'influence pas de manière significative l'autonomie des personnes atteintes de dystrophie facioscapulohumérale (DFSH) (van der Kooi et al., 2005). Quelques semaines d'entraînement peuvent par contre améliorer l'endurance, le niveau d'activité et la tolérance à l'effort. Dans le cas de la DM1, il est tout aussi difficile de corréler l'amélioration de la capacité aérobie avec l'autonomie. En effet, le fait d'être en meilleure condition physique n'aura pas forcément d'impact mesurable dans la vie au quotidien. On connaît depuis longtemps l'importance de la spécificité de l'entraînement chez les athlètes, mais pour ce qui en est des maladies neuromusculaires en général, on reste très conservateur. L'entraînement aérobie typique pour cette clientèle se fait sur ergocycle à intensité moyenne. Ce type d'activité peut améliorer certains paramètres de santé comme la fonction cardiaque mais il aura très peu d'impact sur des facteurs clefs comme l'incidence des chutes ou la facilité dans les déplacements (Skelton et al., 2002; Suetta et al., 2007).

1.3.1 Force et électromyographie de surface dans la DM1

La perte de force musculaire est une des conséquences les plus handicapantes de la DM1 mais également pour les autres types de pathologies neuromusculaires (Johnson et al., 1995). Il semble de prime abord logique que l'amélioration de la force musculaire diminue les symptômes de la DM1 mais cette logique est toujours le sujet de débats (Lindeman et al., 1999). Une étude publiée en 1999 par Lindeman a documenté les effets de l'entraînement avec résistance (musculature) et de l'EMG de surface sur 66 sujets malades dont 36 souffraient de DM1 pendant une période de 8 semaines. Dans cette étude, aucune association n'a été observée entre l'amélioration de la force musculaire et l'EMG (Lindeman et al., 1999) et il ne serait donc pas approprié d'utiliser cette seule méthode de mesure à des fins d'évaluation musculaire (Yue et al., 1995).

1.3.2 L'endurance musculaire dans la DM1

Un microcycle d'entraînement en musculation ciblant les articulations du genou et des hanches démontre que des personnes souffrant de DM1 peuvent améliorer l'endurance des groupes musculaires impliqués de manière significative (Tollback et al., 1999; Aldehag et al., 2005). Il faut cependant nuancer cette affirmation puisque plusieurs études dont l'entraînement n'était pas supervisé ont démontré peu ou aucune amélioration de l'endurance musculaire dans cette population (Lindeman et al., 1995; Voet, van der Kooi et al., 2010; Kierkegaard et al., 2011). Étant donné l'atteinte systémique de la maladie et ses implications au niveau de l'autonomie physique et de la cognition, il est possible que cette clientèle ne soit pas apte à comprendre et à appliquer un programme d'entraînement spécifique et qu'elle nécessite non seulement une intervention avant et après, mais pendant toute la durée de l'étude (Johnson et al., 1995; Deater-Deckard & Mayr, 2005; Missaoui et al., 2010).

1.3.3 Entraînement aérobie dans la DM1

L'ergocycle est un choix prudent et on l'utilise dans la plupart des études à composante aérobie s'adressant à une clientèle affectée par une pathologie neuromusculaire. On sait que ce type d'appareil est fiable et sécuritaire dans le cas de la DM1 et que son utilisation permet d'améliorer la capacité aérobie des groupes musculaires entraînés (Ansved, 2001). Plusieurs auteurs ont démontré que cette amélioration de la capacité aérobie était comparable à celle de personnes saines (Ansved, 2001; Harper, 2001; Voet, van der Kooi et al., 2010; Hadj-Said et al., 2011). Ce type d'entraînement induit une augmentation de la densité mitochondriale, une amélioration de l'activité enzymatique oxydative et une augmentation des réserves de glycogène musculaire (Ansved, 2001). Après 12 semaines d'entraînement, la fréquence cardiaque diminue de manière significative pour un effort comparable (Ansved, 2001).

1.3.4 Facteurs neuronaux

Chez des individus sains, l'entraînement des qualités musculaires donne des résultats mesurables très rapidement et il en est de même pour les personnes atteintes de DM1 (Lindeman et al., 1999; Harper, 2001; Missaoui et al., 2010; Voet, van der Kooi et al., 2010). Cependant, la hausse initiale (période de 2 à 8 semaines) de la force ne s'explique pas par l'hypertrophie des cellules musculaires mais par des facteurs d'ordre neuronaux (Earle et al., 2004; Baechle et al., 2008; Coburn et al., 2011). En effet, l'entraînement de la force musculaire induit des modifications neurologiques importantes telles qu'une meilleure synchronisation des unités motrices, une diminution de l'inhibition autogène et une augmentation de l'inhibition réciproque des muscles antagonistes (Folland & Williams, 2007). L'activité du cortex moteur augmente également lorsque de plus grands niveaux de force sont développés (Gabriel et al., 2006). L'amélioration subséquente de la performance peut s'expliquer par l'hypertrophie musculaire et il serait judicieux d'opter pour une période minimale de 10 semaines pour documenter ces deux types d'adaptations distinctivement (Voet, van der Kooi et al., 2010).

1.3.5 Créatine Kinase

La mesure de l'enzyme CK permet d'estimer les lésions au niveau des cellules musculaires. Les prélèvements sanguins effectués dans le but de mesurer ce paramètre sont très courants dans le suivi de ce type de maladie, notamment dans les différents types de dystrophies (Vassella et al., 1965; Goto et al., 1967; Rossi et al., 1990; Tarnopolsky et al., 2004). Lors d'une blessure ou d'une contraction contre résistance, des lésions microscopiques peuvent survenir et ces lésions provoquent l'élévation du taux plasmatique de CK. Dans les dystrophinopathies, le taux plasmatique de CK est entre 5 et 10 fois supérieur à la normale (Sveen et al., 2008) alors que dans le cas de la DM1, le niveau de cet enzyme se compare à celui d'individus sains. Dans le cas de la DM1, la réponse à l'effort est comparable à celle de personnes saines en ce qui a trait au taux plasmatique de CK (Kilmer et al., 2001). Suite à un entraînement en résistance à forte composante excentrique, la CK augmente de manière considérable avant d'atteindre un pic 3 jours suivant l'effort pour revenir ensuite à la valeur de départ, soit 7 jours plus tard (Kilmer et al., 2001). Cette élévation correspond à une baisse de la force de contraction maximale des muscles sollicités qui revient à la normale lorsque les taux de CK reviennent à leur valeur initiale.

Un protocole d'entraînement aérobie de 12 semaines à une intensité modérée (65 % du VO_{2max}) ne modifie pas la concentration plasmatique de CK des personnes atteintes de DM1 ce qui démontre que ce type d'effort cause peu de microlésions au niveau des structures musculaires (Ansved, 2001). Le niveau de douleur musculaire dû aux contractures peut être mesuré par des échelles ordinales ou de manière plus quantitative. Chez certains auteurs, une réduction de 5 % de l'amplitude articulaire indique la présence de contracture alors que

d'autres font subir aux muscles entraînés une pression de 5 livres (2,3 kg) et documente les signes de douleurs chez le patient (Kilmer et al., 2001).

1.3.6 Forces et faiblesses méthodologiques des études sur l'entraînement dans la DM1

La durée des études sur les effets de l'entraînement chez les personnes atteintes de DM1 devrait s'élever à un minimum de 10 semaines et être randomisées (Voet, van der Kooi et al., 2010). La sélection non aléatoire des participants à une expérimentation est une faiblesse méthodologique susceptible d'influencer les résultats et de créer des contradictions par rapport à la littérature existante (Schulz et al., 1995). L'entraînement musculaire unilatéral n'est pas recommandé à cause de l'effet de l'apprentissage moteur sur le segment controlatéral non entraîné (van der Kooi et al., 2005). À cause de la grande variabilité des symptômes de la DM1, il peut s'avérer difficile d'obtenir un échantillon aléatoire homogène à des fins d'études et il serait sans doute judicieux d'utiliser une échelle d'évaluation fonctionnelle comme le MIRS, présenté à la figure 1, dans le but de former des sous-groupes dont la progression de l'atteinte musculaire est comparable. Il est improbable qu'un sujet dont l'atteinte est sévère réponde de la même manière à un protocole d'entraînement qu'un sujet malade asymptomatique. Selon les recommandations de l'ACSM en 2002, les gains des sujets non entraînés sont supérieurs à ceux des sujets déjà entraînés et il apparaît important de documenter le niveau d'activité physique des participants précédant l'étude afin de nuancer les conclusions.

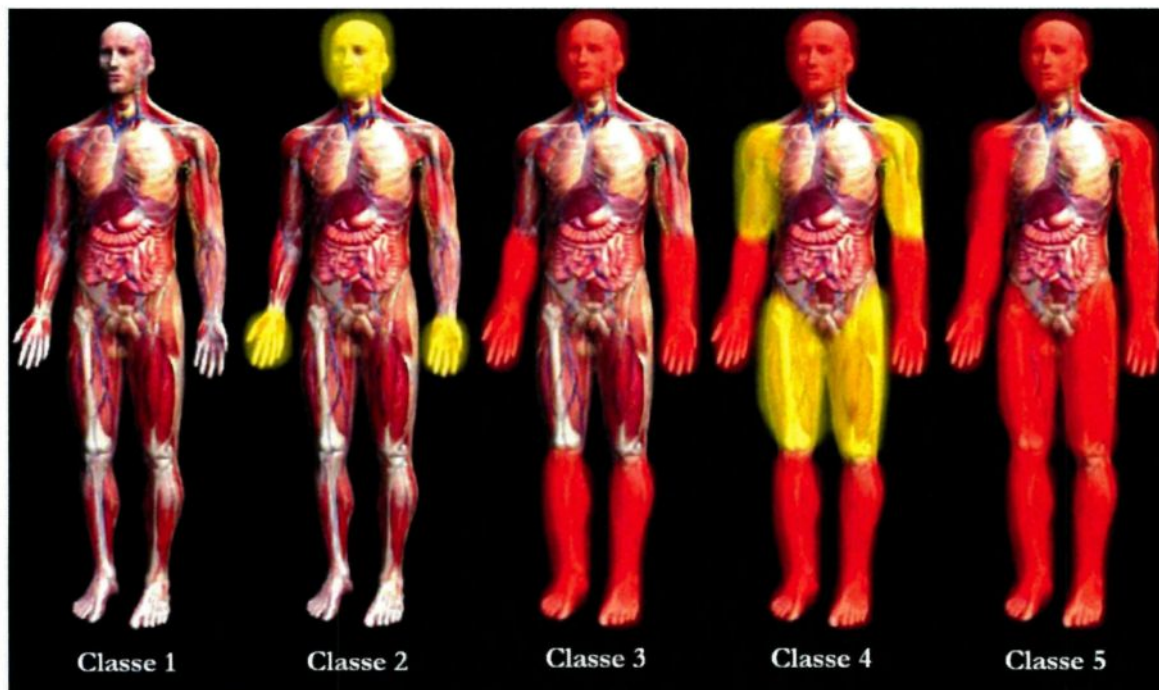


Figure 1 : L'échelle *Muscular Impairment Rating Scale* décrit la progression des atteintes musculaires dans la DM1 (Mathieu et al., 2001)

L'une des faiblesses méthodologiques majeures de plusieurs études sur les effets de l'entraînement dans la DM1 est sans nul doute d'inclure des pathologies différentes dans l'échantillon (Cup et al., 2007). Les pathologies neuromusculaires forment une très grande famille de pathologies dont la variabilité des symptômes est très vaste. Les signes et symptômes des différentes formes de dystrophies elles-mêmes font en sorte que la prescription d'un protocole d'exercice unique adapté est pratiquement impossible à élaborer. Dans le cas de la DM1, les différents phénotypes de la maladie impliquent une variabilité importante des manifestations et de leur gravité (Mathieu et al., 1999; Harper, 2001). Finalement, l'atteinte dite systémique de la maladie se manifeste dans de nombreuses structures du corps humain et ses effets induisent des altérations diverses. À la lumière de ces informations, il apparaît fondamental de former des groupes de participants aussi homogènes que possible.

1.4 Typologie des fibres affectées par la DM1

La DM1 est une pathologie dont les symptômes systémiques ne se limitent pas qu'aux structures musculaires. Les fonctions pulmonaires, les muscles lisses, le myocarde et certaines fonctions hormonales font partie de la liste des structures affectées par la DM1 (Johnson et al., 1995). Présentement, la compréhension de l'atteinte au niveau du muscle squelettique est fondée sur des études histologiques dont certaines datent de plusieurs décennies. Au niveau musculaire, de nombreuses études ont démontré une affection préférentielle des fibres musculaires de type I (Brooke & Engel, 1969; Johnson et al., 1973; Grimby et al., 1988). Les fibres de types II subissent une légère augmentation de volume alors que l'hypertrophie des structures non musculaires ou pseudohypertrophie cause la prolifération de tissus conjonctifs et de tissus graisseux (Cote et al., 2011). Les fibres de type I du biceps brachial subissent une diminution de volume de près de la moitié (Brooke & Engel, 1969) chez les personnes atteintes de DM1. Cette dualité formée par l'atrophie des fibres de type I et par l'hypertrophie des fibres de type II n'est pas exclusive à la DM1, on la retrouve dans plusieurs désordres neuromusculaires (Clarke, 2011). On retrouve cette condition dans 80 % des biopsies musculaires pratiquées chez les personnes atteintes de DM1 (Brooke & Engel, 1969).

Étant donné la grande variabilité dans le volume des fibres de type II, il est difficile de normaliser le volume des biopsies musculaires. Dans le cas de la maladie de Duchenne, les fibres de type IIB sont plus sensibles aux lésions musculaires alors que les fibres de type I démontrent plus de robustesse face à la maladie (Webster et al., 1988). Ce contraste illustre bien les différences fondamentales non seulement entre les divers désordres neuromusculaires, mais parmi les dystrophies elles-mêmes.

Des biopsies musculaires effectuées sur des personnes souffrant de DM1 ont démontré que l'entraînement aérobie ne modifie pas de manière significative la typologie des fibres musculaires (Ansved, 2001). La densité capillaire des fibres de type I peut augmenter légèrement après un protocole de 12 semaines d'effort aérobie à raison de 3 séances de 30 minutes à intensité modérée par semaine (Ansved, 2001). Cette augmentation est de l'ordre de 2,5 à 2,9 capillaires par fibre, ce qui représente une adaptation comparable à celle de jeunes adultes en bonne santé (Denis et al., 1986).

1.5 Évaluation de la condition physique et de la capacité fonctionnelle dans la DM1

Il existe déjà différentes échelles d'évaluation de la sévérité des atteintes dans les pathologies neuromusculaires et le but du présent exercice n'est pas de les détailler de manière exhaustive, mais plutôt de lister les plus couramment utilisées en ce moment. Parmi elles, on trouve l'index de Barthel, une échelle ordinale graduée de 0 à 5 mesurant l'autonomie fonctionnelle (Mahoney & Barthel, 1965). L'échelle de Brooke, de type ordinal et graduée de 1 à 6, évalue la force des membres supérieur et inférieur. L'échelle de Vignos, graduée de 1 à 10, estime la capacité à marcher et à grimper les escaliers (Vignos & Archibald, 1960).

Peu de méthodes d'évaluation précises et valides ont été construites spécifiquement pour la DM1 (Mathieu et al., 2001). Au niveau musculaire, une méthode d'évaluation manuelle décrite par Kilmer et collègues (1993) est utilisée pour coter de 1 à 5 la force des muscles, la valeur de 0 n'exprimant aucun mouvement et la valeur de 5 exprimant une force normale. De nombreuses autres échelles permettant d'évaluer les symptômes, la progression ou le niveau d'atteinte d'une maladie donnée et ces outils qualitatifs sont utilisés couramment pour la recherche. Une autre échelle ordinale manuelle, la *Muscular Impairment*

Rating Scale ou MIRS, a été développée dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean pour catégoriser la progression de la maladie (Mathieu et al., 2001) et faciliter la création de groupes homogènes pour les essais cliniques. Les tests quantitatifs sont, quant à eux, plus rares et chacun d'eux se limitent souvent qu'à une qualité ou un groupe musculaire très spécifique comme c'est le cas de la mesure de la force de préhension à l'aide d'un dynamomètre manuel.

1.5.1 La capacité fonctionnelle

La capacité fonctionnelle n'est pas une qualité simple que l'on peut évaluer par un test unique. Pour obtenir un impact mesurable sur la capacité fonctionnelle, il faut considérer une approche centrée sur les tâches de la vie quotidienne afin de maintenir un niveau optimal d'autonomie (Skelton, 2001). Dans le milieu sportif, la spécificité des méthodes d'entraînement a depuis longtemps été validée (Bauer, 1995; Beneke, 1993; Hill, 1995; Mahler, 1987). Ce principe stipule qu'il faut entraîner une qualité spécifique selon des modalités qui reproduisent les circonstances de son utilisation. Le transfert positif d'habiletés, c'est-à-dire l'amélioration d'une caractéristique par l'entraînement d'une autre qualité, s'est avérée inefficace. Ce principe de spécificité est pourtant largement négligé dans les études portant sur les désordres neuromusculaires et chez les personnes âgées. Il serait pourtant avantageux de considérer cet aspect de l'entraînement chez la population symptomatique (Rydwik et al., 2004), (Skelton, 2001).

Le tableau 1 résume les différentes batteries de tests d'évaluation de la capacité fonctionnelle parmi les plus couramment documentées dans la littérature scientifique actuelle. Afin de faciliter la comparaison, on y retrouve les catégories de déterminants que ces batteries

évaluent. Les différents protocoles présentés font partie des tests de motricité plus globale en opposition aux tests de motricité fine qui ont été exclus puisqu'ils impliquent presque exclusivement les muscles de la main et de l'avant-bras. Parmi les tests de motricité fine qui n'ont pas été intégrés au tableau 1, on retrouve le Nine hole peg, le test de Purdue, le test d'O'Connor, le Moberg pick up, le Box & block test, le Jebsen-Taylor test of hand function, le TEMPA (Test d'Évaluation de la performance des Membres Supérieurs des Personnes Âgées), le ABILHAND, le Minnesota Manual Dexterity test et le Southampton hand assesement procedure.

1.6 Description des tests existants

1.6.1 Berg balance Test (BBT)

Comme son nom l'indique, on utilise ce test pour évaluer l'équilibre chez les personnes âgées (Berg et al., 1992). Il est composé de 14 tâches conçues de manière à simuler des gestes de la vie quotidienne comme se lever d'une chaise, rester debout en équilibre, s'asseoir sans aide d'appuis, effectuer un transfert, rester debout en équilibre les yeux fermés, rester debout en équilibre les pieds joints, aller chercher un objet avec une seule main, prendre un objet au sol, regarder derrière soi, pivoter sur 360 degrés sur soi-même, placer alternativement un pied sur un tabouret, rester debout en équilibre un pied devant l'autre et rester debout en équilibre sur un pied. Ces différentes activités sont classées en ordre croissant de difficulté et chaque tâche est notée avec un score variant de 0 à 4 pour un maximum de 56 points au total. Le score global permet de prédire la propension à chuter d'un individu. Afin de prouver sa validité, le test BBT a été comparé au *timed up and go test* et au test de Tinetti (Yelnik & Bonan, 2008). Cet outil d'évaluation est valide et facile à administrer mais il s'avère parfois difficile d'évaluer le degré de réussite d'une tâche (Yelnik & Bonan, 2008).

Les deux principaux avantages du BBT sont, d'une part, la courte durée des procédures, soit environ 20 minutes, et d'autre part, le fait qu'il simule des activités de la vie quotidienne. Le principal inconvénient du test réside dans le fait que les participants sont évalués subjectivement. Il faut également mentionner que le BBT ne mesure que les déterminants en lien avec l'équilibre, ce qui limite évidemment l'estimation de la capacité fonctionnelle.

1.6.2 Modified Physical Performance Test

Le *Physical Performance Test* modifié (PPT) a été validé et employé dans la recherche sur la fragilité physique (Reuben & Siu, 1990). Ce test comporte 9 items dont un test d'équilibre statique, se lever d'une chaise cinq fois, déposer un livre sur une étagère, mettre et enlever une veste, prendre un sou déposé sur le sol, faire un 360 degrés sur soi-même, marcher sur une distance de 50 pieds et monter des escaliers. La plupart des tests sont chronométrés et le temps détermine le score attribué pour ce test.

Le PPT est une batterie de tests relativement complète et son évaluation se base sur des critères quantitatifs et qualitatifs. Certains déterminants biomoteurs ne sont pas évalués et certaines tâches du PPT sont trop complexes pour discriminer quel déterminant est le plus sévèrement affecté. Par exemple, l'une des tâches complexes consiste à se pencher pour ramasser une pièce de monnaie sur le sol, un geste qui nécessite une aisance à fléchir le tronc, une qualité d'équilibre, une motricité fine des doigts et la force requise pour se relever en position debout.

1.6.3 Physitest normalisé canadien

Cette batterie de tests comprend des mesures de la force des membres supérieurs et inférieurs, une estimation de la condition cardiorespiratoire et des mesures anthropométriques (SCPE, 2004). Parmi les tâches proposées, on retrouve des redressements assis (sit-up), des pompes (push-up), un test de force de préhension et de la musculature dorsale, de flexion du tronc, d'estimation de la capacité cardiorespiratoire (test de montée des marches ou step test) et un saut vertical.

La majorité de ces tests sont pertinents dans l'évaluation de la condition physique chez les personnes saines. Certaines mesures anthropométriques comme la circonférence de la taille et le poids corporel peuvent être utilisées pour prédire l'occurrence de certains problèmes de santé comme l'hypertension, le diabète de type II ou encore des problèmes cardiovasculaires. Le poids corporel, la force de préhension, la flexion du tronc, la circonférence de taille, la capacité aérobie et même la taille de la personne peuvent être des facteurs de limitation de la capacité fonctionnelle.

Cependant, les redressements assis, le test de force des dorsaux ou le saut vertical ne semblent pas appropriés pour des personnes atteintes d'une pathologie neurologique ou musculaire. Ces tests qui mesurent principalement la condition physique n'ont pas été conçus pour estimer la capacité fonctionnelle.

1.6.4 Test de Tinetti

Cette batterie de tests se compose de 13 tâches qui vont comme suit : un test d'équilibre, se relever d'une chaise, une épreuve d'équilibre immédiat après s'être relevé, un test d'équilibre debout, équilibre debout les yeux fermés, équilibre après un 360 degrés, résistance à une poussée sternale, équilibre après une rotation de la tête, équilibre en station unipodale, équilibre en extension de la colonne cervicale, équilibre en extension de la colonne lombaire, équilibre penché en avant et équilibre en s'asseyant (Tinetti, 1986). L'échelle suivante, allant de 1 (normal), 2 (compensé) à 3 (anormal), permet de coter chacune des tâches. Deux grandes catégories de déterminants forment un score global, soit l'équilibre statique, noté sur score maximal de 16 points, ainsi que l'équilibre dynamique, noté sur un

score maximal de 12 points, pour un score global évalué sur 28 points. On estime que les risques de chute sont élevés lorsque le score global se situe sous la barre des 10 points sur 28.

Cette batterie de tests, relativement simple, ne requiert pas de matériel particulier et est facile d'exécution. Sa validité par rapport à des épreuves de posturographie présente une sensibilité et une fiabilité satisfaisantes (Blain, 2004). Il a été démontré que les personnes présentant des anomalies aux tests de Tinetti ont un risque de chutes plus élevé (Tinetti et al., 1988). Le principal inconvénient de cette batterie vient du fait que les tâches qui la composent soient évaluées de façon subjective à partir de critères discutables. De plus, l'ensemble des mesures suggérées porte exclusivement sur l'équilibre, ce qui représente un autre désavantage.

1.6.5 Eurofit for adults

Cette batterie comprend des tests cardiovasculaires, incluant la course navette d'endurance, un test sur bicyclette ergométrique, une épreuve d'équilibre dite Flamingo, la dynamométrie manuelle, la frappe de plaques, la flexion du tronc vers l'avant en position assise, le saut en longueur sans élan, des redressements station assise et pour finir, la suspension bras fléchis (Tsigilis et al., 2002). Cette batterie de tests, d'usage courant chez les enfants, fut modifiée légèrement pour les adultes après sa conception. La fidélité et la validité des différentes tâches ont été testées et reconnues. Cependant, la batterie Eurofit s'avère très mal adaptée, voire dangereuse, pour une clientèle malade. Certains tests, comme le saut en longueur sans élan et la suspension bras fléchis, ne peuvent être exécutés sécuritairement que par des adultes sains.

1.6.6 Romberg Test

Ce test neurologique permet d'évaluer les difficultés d'équilibre chez une personne (Khasnis & Gokula, 2003). Il établit entre autre la capacité d'une personne à maintenir son équilibre les yeux fermés. Les mouvements compensatoires, qui permettent de ne pas perdre pied, sont évalués de manière subjective. En modifiant la position des pieds du sujet, la qualité d'équilibre est mesurée sous ses différents aspects par le test de Romberg.

Ce test se montre facile d'administration pour le participant et demande peu de temps d'exécution, mais pour permettre d'évaluer globalement la capacité fonctionnelle, il doit être combiné à d'autres mesures afin de couvrir les autres déterminants biomoteurs.

1.6.7 Timed Up and Go Test (TUG)

Ce test fonctionnel est utilisé pour évaluer le membre inférieur chez les personnes âgées et consiste en une seule épreuve regroupant différentes tâches (Podsiadlo & Richardson, 1991). La personne évaluée débute l'épreuve assise et adossée sur une chaise et doit se lever, franchir une distance de 3 mètres, se retourner et revenir s'asseoir, le tout en marchant à un pas dit normal. Le test est chronométré et on se réfère ensuite à une charte pour l'interprétation du résultat final.

- 0 à 10 secondes : mobilité normale;
- 11 à 20 secondes : bonne mobilité, pas besoin d'aide à la marche;
- 21 à 30 secondes : problématique, le patient requiert une aide à la marche;
- Un score de plus de 40 secondes signifie que les risques de chutes sont très élevés.

Les personnes frêles ou malades peuvent prendre plus de 2 minutes pour exécuter le TUG. On suggère au participant de porter des chaussures adaptées à l'exercice et il est autorisé à prendre une pause pendant le test, mais pas de s'asseoir.

Le principal désavantage du TUG vient du fait qu'il implique un enchaînement de mouvements différents qui impliquent des qualités fonctionnelles différentes. Un patient pourrait mal performer à cause d'un problème d'équilibre, d'une faiblesse musculaire localisée ou d'une déformation du pied, pour ne nommer que ces possibilités. De plus, le nombre de déterminants fonctionnels est aussi limité. Aucun test mesurant la capacité fonctionnelle des membres supérieurs n'est utilisé. De plus, le TUG ne permettrait pas de discriminer quel(s) déterminant(s) est en cause dans le cas d'un score de plus de 40 secondes. Ce test sert principalement à déterminer, dans la population vieillissante, si un individu a besoin d'une aide à la marche ou à prédire le risque de chute (Shumway-Cook et al., 2000).

1.6.8 La batterie UQAM-YMCA

Le développement de la batterie de tests UQAM-YMCA origine du constat qu'il existe très peu de tests quantitatifs à dominance biomotrice dédiés aux adultes en général et plus particulièrement aux personnes de plus de 55 ans (Kalinova & Leone, 2009). Cette batterie, développée pour les personnes âgées ou frêles semble bien adaptée à certaines populations malades comme la DM1 par exemple. Les épreuves qui la composent ont pour caractéristiques de quantifier des actions qui reflètent des gestes de la vie quotidienne.

Les tests eux-mêmes sont décrits en détails dans l'annexe B. Parmi les épreuves qui composent la batterie, 7 ont été tirées de la littérature scientifique, c'est-à-dire le test de marche de 6 minutes, la vitesse de bras gauche-droite, le test assis-debout, la flexion du tronc, la flexion des épaules, l'équilibre statique yeux ouverts et l'équilibre statique yeux fermés.

Onze autres épreuves ont été développées afin de combler le vide existant. L'assemblage des tests existants et des nouvelles épreuves permet de couvrir les déterminants de la capacité fonctionnelle les plus importants. Ainsi, 6 grandes catégories d'épreuves ont été retenues, à savoir l'équilibre statique, la vitesse de réaction, la mobilité articulaire, la mobilité pédestre, la force musculaire et la vitesse segmentaire.

1.7 Facteurs déterminants dans l'évaluation de la capacité fonctionnelle

L'autonomie fonctionnelle est une qualité très large qui englobe des qualités musculaire, aérobie et des habiletés motrices. Son estimation n'est donc pas chose facile et dans le cas précis de la DM1, il existe présentement peu d'outils pour le faire. L'évaluation de la capacité à marcher est incontournable pour obtenir un portrait clinique dans la DM1. Le test de marche de 6 minutes est un outil dont la validité et la sensibilité ont été démontrées (Redelmeier et al., 1997; Rostagno et al., 2003; Alameri et al., 2007; Kierkegaard & Tollback, 2007; Rostagno & Gensini, 2008; de Souza et al., 2009; Pollentier et al., 2010). La procédure, assez simple, requiert que le sujet évalué marche sur la plus grande distance possible pendant une période de 6 minutes. Plus grande est la distance parcourue, meilleur est le résultat de l'évaluation. Ce test s'inspire du test de marche de 12 minutes qui a démontré qu'un test plus court peut être utilisé chez les patients atteints de pathologies cardiopulmonaires (Redelmeier et al., 1997; Ruter et al., 2003). Chez les adultes, ce test estime efficacement le statut fonctionnel et il a également été validé chez les personnes âgées (Rostagno & Gensini, 2008; Pollentier et al., 2010). Pour des raisons de fidélité, il est important que le participant soit évalué deux fois, surtout s'il n'est pas familier avec ce type d'épreuve. Le premier essai permet au patient de prendre connaissance des modalités du test et lui permet d'apprendre à gérer la vitesse de la marche pour la durée prescrite (Hamilton & Haennel, 2000). Selon les

recommandations de l'*American Thoracic Society*, le résultat du second test sera compilé aux fins d'évaluation.

De nombreuses études utilisent un protocole d'évaluation incluant une mesure de la force de préhension à l'aide de dynamomètre manuel. Étant donné l'atteinte plus sévère des muscles des mains dans la DM1, il semble approprié d'inclure ce type de mesure dans le but de tracer un portrait de la progression et de la sévérité de l'affaiblissement (Whittaker & Hilton-Jones, 2006). Dans le tableau 2, les résultats d'une étude publiée en 2006 par Whittaker et Hilton-Jones documentent de façon précise l'évolution de l'affaiblissement de la force de préhension dans la DM1 par rapport à un groupe témoin (Whittaker & Hilton-Jones, 2006). Même chez une population saine, la force décroît avec l'âge et il est important d'inclure cette variable lorsqu'on compare des personnes atteintes de DM1 à des groupes témoins. La force de préhension moyenne en kg est beaucoup plus faible chez des patients atteints de DM1 lorsque comparée à des personnes saines et l'affaiblissement en kg par année est également plus rapide. Ce type de mesure quantitative s'avère suffisamment sensible pour estimer la progression de la maladie dans la DM1 mais il semble un peu simpliste de ne considérer qu'un seul facteur pour tracer un portrait global de cette pathologie (Whittaker & Hilton-Jones, 2006).

Tableau 2 : Évolution de la force de préhension entre les personnes atteintes de DM1 et des personnes saines (Whittaker & Hilton-Jones, 2006). L'âge moyen de l'échantillon DM1 (~ 44 ans) explique la baisse par année importante par rapport à ce que l'on retrouve dans d'autres études

Dynamométrie				
	Hommes		Femmes	
	Groupe témoin	DM1	Groupe témoin	DM1
Moyenne (kg)	43,3	16,1	24	11,1
Baisse par année (kg)	0,28	1,61	0,21	1,18

La DM1 est une maladie dont les atteintes progressives évoluent lentement et la sensibilité des mesures d'évaluation doit être adaptée en conséquence. Même s'il existait un traitement curatif comme la thérapie génique qui permettait de corriger la répétition CTG responsable de la maladie, il faudrait rééduquer et entraîner les patients pour les ramener à un niveau comparable à celui de la population saine. Les évaluations qualitatives ainsi que le plupart des tests manuels existants à l'heure actuelle manquent de sensibilité pour catégoriser la progression de l'affaiblissement musculaire et pourraient difficilement quantifier une amélioration hypothétique (Whittaker & Hilton-Jones, 2006).

1.7.1 Résultats d'études précédentes avec personnes vieillissantes

La force de préhension est généralement reconnue comme un indicateur important de la capacité fonctionnelle et cette mesure apparaît comme un facteur très important de dépistage de la fragilité (Arroyo et al., 2007; Vézina, 2009; Theou et al., 2011). De plus, lorsque la force de préhension est exprimée en fonction de la masse corporelle (Force/Poids),

les coefficients de corrélations s'avèrent beaucoup plus élevés, particulièrement pour les questions qui impliquent les membres inférieurs (Arroyo et al., 2007; Vézina, 2009). L'autre variable qui apparaît globalement importante dans l'évaluation de la capacité fonctionnelle est le test de marche de 6 minutes. Ces deux épreuves sont en quelque sorte des incontournables et présentent de nombreux avantages comme la simplicité, la validité et également le fait qu'ils soient de nature quantitative.

CHAPITRE II

MATÉRIEL ET MÉTHODES

2.1 Formulation des hypothèses

Il existe présentement très peu de tests physiques quantitatifs adaptés aux personnes souffrant de maladies neuromusculaires, la plupart des méthodes de mesure étant de nature qualitative. Une batterie de tests nommée UQAM-YMCA s'adressant aux personnes vieillissantes et/ou fragiles a été développée (Kalinova & Leone, 2009). Les tests de cette batterie permettent de quantifier la capacité fonctionnelle chez les personnes âgées de 55 ans et plus. L'affaiblissement musculaire de la DM1 se produit de manière progressive à une vitesse variable (modérée à lente) et elle diminue la capacité de génération de la force d'environ 2 % à 3 % par année (Mathieu et al., 2003). Cette diminution de la capacité de production de force se compare à celle induite par le vieillissement en version prématurée et accélérée. Cette perte de force affecte négativement l'autonomie fonctionnelle.

La première hypothèse est que les tests d'évaluation UQAM-YMCA peuvent être utilisés chez les personnes souffrant de DM1 pour quantifier globalement le niveau d'autonomie fonctionnelle. Il existe bien sûr plusieurs méthodes manuelles ou échelles ordinales développées pour cette clientèle, mais aucun outil d'évaluation n'est actuellement comparable à cette batterie.

La deuxième hypothèse concerne la quantification spécifique des déterminants biomoteurs affectés par la DM1. Les tests proposés permettent de mesurer de manière

spécifique les qualités musculaires ou motrices ce qui permet, d'une part, de catégoriser l'atteinte et, d'autre part, de prescrire un entraînement adapté.

2.2 Participants

2.2.1 Description des participants

Vingt adultes atteints de DM1 âgés entre 20 et 60 ans ont participé à ce projet de recherche. Le groupe expérimental était composé de 9 hommes et de 11 femmes. Les critères d'inclusion en ce qui concerne le groupe expérimental étaient les suivants : être atteints de DM1 au stade 3 ou 4 selon le MIRS (voir annexe B) et être âgé de 20 à 60 ans (Mathieu et al., 2001). Les critères d'exclusion du groupe expérimental incluaient toute blessure musculosquelettique ou surinfection grave ainsi que les troubles psychiatriques autres que les altérations induites par la DM1 elle-même (Harper, 2001). Les sujets atteints de DM1 au stade 1, 2 ou 5 étaient également exclus de l'étude puisque les premiers sont pratiquement asymptomatiques alors que les derniers sont atteints trop sévèrement au niveau musculaire pour subir la batterie de tests.

Le groupe témoin se composait de 20 participants sains appariés au niveau de l'âge (9 hommes et 11 femmes) âgés eux aussi de 20 à 60 ans. Ce groupe a été évalué selon les mêmes modalités que le groupe expérimental de manière à pouvoir comparer les résultats. Pour être retenus, les participants devaient être exempts de toutes contre-indications médicales ou pathologies (i.e. maladies neuromusculaires, musculosquelettiques, cardiaques, pulmonaires, etc.) qui pourraient être aggravées par la pratique d'activités physiques.

2.2.2 Recrutement des participants

Suite à l'approbation des comités d'éthique de l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC) et du Centre de santé et des services sociaux (CSSS) de Chicoutimi, le recrutement des participants atteints de DM1 a été effectué avec l'aide du Dr Jean Mathieu, neurologue et directeur du Groupe de Recherche sur les Maladies Neuromusculaires (GRIMN). L'étude des dossiers médicaux a permis d'identifier les patients atteints de DM1 dont la progression de la maladie correspond à la phase 3 ou 4 de l'échelle du MIRS. Les personnes ayant manifesté un intérêt à participer au projet ont été contactées par téléphone. La participation a été confirmée au cours du premier appel et les dates de l'évaluation ont été fixées lors d'un entretien téléphonique ultérieur. Le formulaire de consentement a été rempli et signé par les participants sur les lieux physiques de l'évaluation avant le début des tests.

Le groupe témoin a été recruté par courrier électronique ainsi que par des affiches posées à l'UQAC. Tous les participants potentiels devaient répondre à un questionnaire d'aptitude à la pratique de l'activité physique (Q-AAP). Seuls les participants ayant répondu négativement à toutes les questions pouvaient participer à l'étude

2.3 Procédures

Suite au recrutement des participants, la passation de la batterie de tests a été effectuée à la clinique des maladies neuromusculaires du CSSS de Jonquière ainsi que dans les laboratoires de l'UQAC. Ce projet comprenait une seule rencontre d'une durée maximale de 60 minutes pour le groupe témoin et de deux rencontres à une semaine d'intervalle pour le groupe expérimental afin d'évaluer les valeurs test-retest. L'hypersomnie est un phénomène bien documenté chez les patients atteints de DM1 et de ce fait, les tests ont eu lieu en après-

midit si l'emploi du temps des participants le permettait (Harper, 2001). Les procédures détaillées dans l'annexe A ont été respectées.

Les 17 tests ont été regroupés en 4 stations dont chacune a été supervisée par un évaluateur (étudiant en 3^e année au programme de kinésiologue). Les participants ont été évalués en groupe de 1 à 4 patients par heure et ces derniers devaient effectuer une rotation des stations jusqu'à la passation complète des tests. Des périodes de repos leur ont été accordées entre les épreuves selon leur convenance jusqu'à un maximum de 2 minutes. Une pause de 5 minutes a été prévue avant l'épreuve finale du test de marche de 6 minutes.

- **La station 1** comprenait les tâches suivantes : mesure du poids, mesure de la taille, vitesse de bras gauche-droite, vitesse de bras avant-arrière et test de la marche d'escalier ;
- **La station 2** comprenait les tâches suivantes : vitesse de circonvolution horizontale du bras dominant, vitesse de circonvolution verticale du bras dominant, vitesse de torsion horizontale de la main dominante, vitesse de torsion verticale de la main dominante ;
- **La station 3** comprenait les tâches suivantes : équilibre statique yeux ouverts, équilibre statique yeux fermés, flexibilité du tronc et flexibilité des épaules ;
- **La station 4** comprenait les tâches suivantes : force de préhension manuelle, vitesse de rotation du tronc, vitesse de réaction, vitesse de semi-flexion des genoux, test de la chaise assis-débout.

Pour tous les participants, le test de marche de 6 minutes a été exécuté à la toute fin de la rotation des stations sous la supervision des évaluateurs présents.

Les participants du groupe expérimental ont été évalués selon les mêmes modalités que le groupe témoin. Cependant, tous les participants du groupe expérimental ont été évalués une deuxième fois dans un intervalle d'une semaine (mêmes procédures) afin de déterminer la fidélité de la batterie de tests UQAM-YMCA avec clientèle.

2.3.1 Outils d'évaluation

Dans le cadre de ce projet, nous avons utilisé la batterie de tests d'évaluation de la capacité fonctionnelle UQAM-YMCA qui comprend six grandes catégories d'épreuve :

1. Équilibre statique ;
2. Vitesse de réaction ;
3. Mobilité articulaire ;
4. Mobilité pédestre ;
5. Force musculaire ;
6. Vitesse segmentaire.

Les tests au nombre de 17, sont décrits en détail à l'annexe A du présent document. Ils évaluent de manière quantitative la capacité fonctionnelle des individus. Le matériel nécessaire pour la passation de l'ensemble des tests est le suivant : un chronomètre, un pèse-personne, un ruban à mesurer, un stadiomètre, deux plaques circulaires de 20 cm de diamètre, une manivelle de 40 cm de diamètre, une poignée circulaire, une marche de 20 cm, une barre à hauteur ajustable, un ordinateur avec logiciel de mesure du temps de réaction, un dynamomètre manuel de marque Takei Kiki Kogyo (Japon, # série 873211), un goniomètre de marque Jamar (Clifton, New-Jersey), un bâton de 60 cm, 8 cônes, deux tables et une chaise standards.

2.3.2 Description des déterminants biomoteurs

La vitesse segmentaire des membres supérieurs et inférieurs représente la capacité d'une personne à réaliser des mouvements rapides latéraux ou de l'avant vers l'arrière. Les six tests suivants mesurent la vitesse segmentaire du membre supérieur : vitesse de bras latéral, vitesse de bras avant-arrière, circonvolutions de bras verticales et horizontales et torsions de la main verticales et horizontales. Toutes ces tâches sont réalisées avec la main dominante le plus rapidement possible pendant 20 secondes. Les quatre tests suivants mesurent la vitesse segmentaire des membres inférieurs : test de la marche d'escalier, test de la chaise assis-

debout, vitesse du semi-squat et vitesse de rotation du tronc (axiale). Les mêmes modalités d'évaluation décrites précédemment s'appliquent également pour les membres inférieurs.

Le temps de réaction simple (vitesse de réaction ou temps de réponse) mesure la capacité d'une personne à initier une réponse motrice le plus rapidement suivant un stimulus visuel. On évalue ce déterminant grâce à un logiciel conçu spécialement à cet effet. La moyenne sur 50 essais est enregistrée en millisecondes.

La mobilité articulaire désigne la capacité à réaliser des mouvements d'amplitude maximale en optimisant les possibilités offertes par chacune des articulations sollicitées. Dans cette batterie de tests, on évalue ce déterminant par un test de flexion du tronc en position debout jambes tendues alors que la flexibilité des épaules est évaluée par un test d'extension des bras. Le résultat de chacune des épreuves est exprimé en degrés.

La mobilité pédestre est un déterminant caractérisé par la capacité optimale d'un individu à se déplacer en marchant ou en courant. On la mesure à l'aide du test de marche de 6 minutes durant lequel le participant est invité à franchir la plus grande distance possible. Le résultat final s'exprime en mètres.

L'équilibre statique est la capacité d'une personne à garder son centre de masse à l'intérieur de la base de support formée par ses pieds. On mesure ce déterminant à l'aide de deux épreuves : l'équilibre statique est mesuré en demandant au participant de se tenir debout sur une jambe les yeux ouverts ; le même test est ensuite réalisé dans les mêmes conditions avec les yeux fermés. Le résultat s'exprime en seconde pour les deux épreuves.

La force musculaire représente la capacité qu'a une personne de générer une tension maximale dans un muscle ou un groupe de muscles lors d'une contraction. On évalue cette qualité à partir des résultats en kilogrammes du test de préhension à l'aide d'un dynamomètre manuel. Le résultat final comprend la somme des résultats des deux mains.

2.4 Les variables

2.4.1 Variables indépendantes

Les variables indépendantes comprenaient les résultats des tests anthropométriques et biomoteurs qui vont comme suit : le poids, la taille, l'indice de masse corporelle, la vitesse de bras, la circonvolution des bras, la vitesse de torsion, le test de la marche d'escalier, la vitesse de semi-flexion des genoux, le test de la chaise assis-debout, la vitesse de rotation du tronc, l'équilibre yeux ouverts et yeux fermés, la vitesse de réaction, la force de préhension, la flexibilité du tronc, la flexibilité des épaules et le test de marche de 6 minutes. Ces variables s'expriment en kilogramme, en mètre, en centimètre, en répétition, en milliseconde et en degré.

2.4.2 Variables dépendantes

La sévérité de l'atteinte de la maladie selon le MIRS et le score global des déterminants biomoteurs étaient les variables dépendantes.

2.5 Analyses

Des mesures de tendance centrale et de dispersion (moyennes, écarts types et coefficients de variation) ont été calculées suite à la passation des tests d'évaluation. Les moyennes obtenues ont été par la suite comparées dans un premier temps à celles du groupe témoin et par la suite aux normes publiées chez les personnes de 55 ans et plus.

Aux fins de comparaisons avec le groupe témoin, des tests T avec valeurs non appariées ont été effectués. Les résultats du groupe expérimental ont aussi été comparés sur une base individuelle aux valeurs obtenues par le groupe témoin. Un test-t pour valeurs appariées a permis d'établir si des différences significatives étaient présentes entre l'essai 1 et l'essai 2. À cet égard, la mesure des corrélations de Pearson entre les 2 essais (une semaine d'intervalle) a permis d'établir la fidélité des épreuves.

Une analyse discriminante pas-à-pas a permis d'établir quelles variables indépendantes (quels déterminants biomoteurs ou quels tests) étaient les plus pertinentes dans la prédiction du score global de la capacité fonctionnelle. De plus, cette méthode a également permis de mesurer la précision du modèle pour classer correctement les participants dans le bon groupe (DM1 vs sains). Les logiciels Excel et SPSS version 18.0 ont été utilisés afin de calculer l'ensemble des analyses statistiques.

CHAPITRE III

RÉSULTATS

3.1 Mesures anthropométriques

Dans un premier temps, les moyennes et écarts types de l'âge, de la taille, du poids et de l'indice de masse corporelle des participants ont été calculés. Ces résultats sont présentés dans le tableau 3. Aucune de ces variables n'est significativement différente entre le groupe expérimental et le groupe témoin.

Tableau 3 : Statistiques descriptives de l'âge et des mesures anthropométriques des 40 participants

Groupe expérimental		
	Hommes (n = 9)	Femmes (n = 11)
Âge	48,67 ± 8,43	42,09 ± 10,44
Taille (cm)	173,20 ± 4,79	158,25 ± 7,60
Poids (kg)	69,28 ± 11,79	58,25 ± 11,73
Indice de masse corporelle (kg/m²)	23,20 ± 4,43	23,56 ± 5,98
Groupe témoin		
	Hommes (n = 9)	Femmes (n = 11)
Âge	49,44 ± 10,85	44,36 ± 12,75
Taille (cm)	170,58 ± 5,72	163,50 ± 6,57
Poids (kg)	77,87 ± 9,42	65,40 ± 11,86
Indice de masse corporelle	26,78 ± 3,30	24,46 ± 4,23

Dans la présente étude, l'indice de masse corporelle du groupe expérimental ne présente pas de différence significative par rapport au groupe témoin. L'atrophie musculaire induite par la maladie et l'altération des muscles lisses impliqués dans le processus digestif aurait pu se manifester par une différence au niveau anthropométrique, comme c'est le cas dans une étude publiée en 2012 (Aschuler et al., 2012) mais ce ne fut pas le cas.

3.2 Fidélité des épreuves

Dans un second temps, la fidélité de la batterie de tests UQAM YMCA a été évaluée en comparant les résultats de la première et de la deuxième visite pour le groupe expérimental. Leur performance lors de la seconde visite est ainsi corrélée avec celle de la première visite pour 16 des 17 tests de la batterie.

Tableau 4 : Corrélations (Pearson product moment) des résultats entre la première et la seconde évaluation du groupe DM1, n=20

	Test	Corrélation	<i>p</i>
1	Vitesse de bras latérale	,867	<i>p</i> <0,0001
2	Vitesse de bras avant-arrière	,718	<i>p</i> <0,0001
3	Circonvolution horizontale	,857	<i>p</i> <0,0001
4	Circonvolution verticale	,815	<i>p</i> <0,0001
5	Vitesse de torsion horizontale	,795	<i>p</i> <0,0001
6	Vitesse de torsion verticale	,793	<i>p</i> <0,0001
7	Marche d'escalier	,972	<i>p</i> <0,0001
8	Vitesse de semiflexion des genoux	,781	<i>p</i> <0,0001
9	Chaise assis-debout	,896	<i>p</i> <0,0001
10	Vitesse de rotation du tronc	,864	<i>p</i> <0,0001
11	Équilibre yeux ouverts	,823	<i>p</i> <0,0001
12	Équilibre yeux fermés	,210	<i>p</i> = 0,375
13	Temps de réaction	,788	<i>p</i> <0,0001
14	Force de préhension manuelle	,967	<i>p</i> <0,0001
15	Flexion du tronc	,795	<i>p</i> <0,0001
16	Flexion des épaules	,808	<i>p</i> <0,0001
17	Test de marche de 6 minutes	,960	<i>p</i> <0,0001

Tableau 5 : Statistiques descriptives des résultats du groupe DM1 pour chacune des visites (n = 20)

Test/#visite		Moyenne
1	Vit. bras GD #1	69.50 ± 18.35 répétitions
	Vit. bras GD #2	74.30 ± 17.28 répétitions
2	Vit. bras AA #1	63.70 ± 15.59 répétitions
	Vit. bras AA #2	70.80 ± 18.08 répétitions
3	Circ. hor. #1	39.00 ± 8.11 répétitions
	Circ. hor. #2	40.30 ± 7.23 répétitions
4	Circ. ver. #1	33.00 ± 10.10 répétitions
	Circ. ver. #2	35.30 ± 8.66 répétitions
5	Torsion hor. #1	18.70 ± 6.01 répétitions
	Torsion hor. #2	19.80 ± 5.46 répétitions
6	Torsion ver. #1	17.80 ± 5.60 répétitions
	Torsion ver. #2	17.70 ± 4.41 répétitions
7	Escalier #1	20.10 ± 7.34 répétitions
	Escalier #2	21.90 ± 7.79 répétitions
8	Semiflexion #1	19.20 ± 6.96 répétitions
	Semiflexion #2	22.30 ± 10.46 répétitions
9	Chaise #1	11.00 ± 3.81 répétitions
	Chaise #2	12.10 ± 4.47 répétitions
10	Rot. tronc #1	28.70 ± 7.29 répétitions
	Rot. tronc #2	31.00 ± 7.83 répétitions
11	Équilibre ouv. #1	14.20 ± 17.53 minutes
	Équilibre ouv. #2	19.60 ± 18.70 minutes
12	Équilibre fer. #1	4.10 ± 5.37 minutes
	Équilibre fer. #2	4.00 ± 5.85 minutes
13	Réaction #1	273.40 ± 22.57 millisecondes
	Réaction #2	263.70 ± 25.24 millisecondes
14	Préhension tot. #1	15.30 ± 11.24 kilogrammes
	Préhension tot. #2	14.30 ± 12.57 kilogrammes
15	Flex. tronc #1	90.30 ± 24.76 degrés
	Flex. tronc #2	98.70 ± 24.18 degrés
16	Flex. épaule #1	172.20 ± 24.15 degrés
	Flex. épaule #2	177.80 ± 27.37 degrés
17	Marche 6 min. #1	422.10 ± 110.61 mètres
	Marche 6 min. #2	419.50 ± 112.01 mètres

L'épreuve d'équilibre yeux fermés est le seul test affichant une corrélation faible non significative. Les 16 autres épreuves affichent des corrélations variant de 0,718 à 0,972, ce qui confirme la première hypothèse de recherche concernant la fidélité de la batterie de tests chez les personnes aux prises avec la DM1. Les épreuves de la batterie pourraient devenir des outils de mesure quantitatifs en milieu clinique non seulement pour évaluer la progression de la maladie, mais également pour suivre les effets d'une intervention.

3.2 Précision de la batterie

Dans un troisième temps, la précision de la batterie de tests a été évaluée en comparant la performance du groupe expérimental avec celle du groupe témoin pour chacune des épreuves. Un test-t de Student avec valeurs indépendantes indique que les moyennes du groupe témoin sont significativement plus élevées par rapport à celles du groupe expérimental pour toutes les épreuves excepté une, à savoir le test de flexion des épaules ($p = 0,375$). Cette analyse confirme la seconde hypothèse de recherche selon laquelle la batterie UQAM-YMCA est un outil d'évaluation capable de détecter une différence entre un individu sain versus un individu atteint par la DM1 (Tableau 6).

Tableau 6 : Comparaison intergroupe (test-t de Student, valeurs indépendantes, performances du groupe expérimental vs témoin, $n = 20$)

	Test	Groupe	Moyenne du meilleur essai	<i>p</i>
1	Vitesse de bras latérale	DM1	69,45 ± 18,35 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	100,75 ± 15,99 répétitions	
2	Vitesse de bras avant-arrière	DM1	63,65 ± 15,59 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	90,85 ± 11,95 répétitions	
3	Circonvolution horizontale	DM1	38,95 ± 8,11 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	52,50 ± 8,65 répétitions	
4	Circonvolution verticale	DM1	33,00 ± 10,10 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	52,55 ± 7,50 répétitions	
5	Vitesse de torsion horizontale	DM1	18,70 ± 6,01 répétitions	$p = 0,013$
		Sain	26,00 ± 6,37 répétitions	
6	Vitesse de torsion verticale	DM1	17,75 ± 5,60 répétitions	$p = 0,002$
		Sain	25,45 ± 6,62 répétitions	
7	Marche d'escalier	DM1	20,10 ± 7,34 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	34,60 ± 4,92 répétitions	
8	Vitesse de semiflexion des genoux	DM1	19,20 ± 6,96 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	36,80 ± 9,40 répétitions	
9	Chaise assis-debout	DM1	10,95 ± 3,81 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	22,15 ± 6,63 répétitions	
10	Vitesse de rotation du tronc	DM1	28,70 ± 7,29 répétitions	$p < 0,0001$
		Sain	48,70 ± 9,76 répétitions	
11	Équilibre yeux ouverts	DM1	14,17 ± 17,53 secondes	$p < 0,0001$
		Sain	58,25 ± 7,81 secondes	
12	Équilibre yeux fermés	DM1	4,14 ± 5,37 secondes	$p = 0,004$
		Sain	11,10 ± 8,73 secondes	
13	Temps de réaction	DM1	273,35 ± 22,57 millisecondes	$p = 0,001$
		Sain	243,90 ± 19,35 millisecondes	
14	Force de préhension manuelle	DM1	15,25 ± 11,24 kilogrammes	$p < 0,0001$
		Sain	72,72 ± 24,88 kilogrammes	
15	Flexion du tronc	DM1	90,30 ± 24,77 degrés	$p = 0,013$
		Sain	118,50 ± 25,69 degrés	
16	Flexion des épaules	DM1	172,15 ± 24,15 degrés	$p = 0,177$
		Sain	185,88 ± 25,83 degrés	
17	Test de marche de 6 minutes	DM1	422,13 ± 110,61 mètres	$p < 0,0001$
		Sain	642,64 ± 84,35 mètres	

Tableau 7 : Test-t valeurs appariées, groupe expérimental, première visite en AM et seconde en PM (n = 8)

	Test	Moyenne	p
1	Vitesse de bras latérale visite # 1	66,88 ± 14,51 répétitions	p = 0,051
	Vitesse de bras latérale visite # 2	73,25 ± 14,52 répétitions	
2	Vitesse de bras avant-arrière visite # 1	64,50 ± 15,03 répétitions	p = 0,155
	Vitesse de bras avant-arrière visite # 2	69,88 ± 16,93 répétitions	
3	Circonvolution horizontale visite # 1	35,13 ± 6,01 répétitions	p = 0,046
	Circonvolution horizontale visite # 2	38,13 ± 6,31 répétitions	
4	Circonvolution verticale visite # 1	28,75 ± 11,19 répétitions	p = 0,448
	Circonvolution verticale visite # 2	30,13 ± 8,18 répétitions	
5	Torsion horizontale visite # 1	18,25 ± 5,94 répétitions	p = 0,576
	Torsion horizontale visite # 2	19,13 ± 3,60 répétitions	
6	Torsion verticale visite # 1	16,25 ± 5,92 répétitions	p = 0,937
	Torsion verticale visite # 2	16,38 ± 3,85 répétitions	
7	Marche d'escalier visite # 1	18,75 ± 6,49 répétitions	p = 0,001
	Marche d'escalier visite # 2	21,50 ± 7,29 répétitions	
8	Semiflexion des genoux visite # 1	18,63 ± 8,84 répétitions	p = 0,107
	Semiflexion des genoux visite # 2	21,63 ± 9,44 répétitions	
9	Chaise assis-debout visite # 1	10,38 ± 4,17 répétitions	p = 0,305
	Chaise assis-debout visite # 2	11,00 ± 3,20 répétitions	
10	Rotation du tronc visite # 1	27,75 ± 7,59 répétitions	p = 0,154
	Rotation du tronc visite # 2	29,63 ± 6,58 répétitions	
11	Équilibre yeux ouverts visite # 1	10,30 ± 18,65 secondes	p = 0,040
	Équilibre yeux ouverts visite # 2	19,80 ± 20,23 secondes	
12	Équilibre yeux ouverts visite # 1	4,90 ± 6,33 secondes	p = 0,241
	Équilibre yeux fermés visite # 2	3,21 ± 3,23 secondes	
13	Temps de réaction visite # 1	274,50 ± 26,77 millisecondes	p = 0,014
	Temps de réaction visite # 2	254,13 ± 22,46 millisecondes	
14	Préhension totale visite # 1	9,81 ± 11,69 kilogrammes	p = 0,751
	Préhension totale visite # 2	10,31 ± 15,33 kilogrammes	
15	Flexion du tronc visite # 1	78,13 ± 22,51 degrés	p = 0,010
	Flexion du tronc visite # 2	97,38 ± 28,80 degrés	
16	Flexion des épaules visite # 1	183,75 ± 28,69 degrés	p = 0,072
	Flexion des épaules visite # 2	196,75 ± 22,25 degrés	
17	Test de marche de 6 minutes visite # 1	384,01 ± 124,94 mètres	p = 0,618
	Test de marche de 6 minutes visite # 2	379,16 ± 120,14 mètres	

3.2.1 Analyse discriminante

L'analyse factorielle discriminante ou analyse discriminante est une méthode statistique dont l'objectif est de décrire, expliquer et prédire l'appartenance à des groupes prédéfinis à partir d'une série de variables prédictives. Dans le cas de la présente étude, deux groupes d'appartenance sont possibles, à savoir le groupe sain et le groupe DM1. Les variables prédictives sont, quant à elles, les résultats des 17 tests fonctionnels de la batterie UQAM-YMCA. Cette démarche permet de vérifier si le modèle développé permet la classification correcte pour chacun des sujets dans le bon groupe. Ainsi, la procédure d'analyse discriminante classe 97,5 % (après validation) des participants correctement dans leur groupe d'appartenance respectif. Concrètement, un seul participant sur 40 est classé incorrectement, comme le démontre le tableau 8.

Tableau 8 : Résultats de l'analyse discriminante

	Groupe	Groupe d'appartenance prédit		Total
		Sain	DM1	
Contre-validé	Sain	20	0	20
	DM1	1	19	20
%	Sain	100 %	0 %	100
	DM1	5 %	95 %	100

100 % des sujets du groupe témoin sont classés correctement et 95 % des sujets du groupe expérimental sont classés correctement

L'analyse discriminante pas-à-pas a permis de démontrer un taux de classification correct de 97,5 % sur la base de trois variables, à savoir, le test de d'équilibre yeux ouverts, la chaise assis-debout et la préhension manuelle.

3.3 Âge fonctionnel

La DM1 est souvent décrite comme un modèle de vieillissement accéléré. Dans le but de quantifier ce vieillissement prématuré, les performances du groupe expérimental pour chacun des tests ont été comparées à des valeurs normatives dans la population vieillissante. Ces normes, publiées en 2009 (Kalinova & Leone, 2009) sont basées sur un projet impliquant des personnes de 55 ans et plus évaluées à l'aide de la même batterie de tests utilisée dans cette étude. Un âge fonctionnel a pu être attribué aux participants du groupe expérimental pour chacune des épreuves en fonction de leur meilleur résultat (première et seconde visites comprises). Cet exercice théorique fait ressortir qu'au niveau fonctionnel global (c.-à-d. sur l'ensemble de 17 tests), le groupe expérimental dont l'âge moyen était d'environ 45 ans

performait de manière comparable (50^e percentile) à un groupe d'individu âgé de plus de 70 ans (Figure 2).

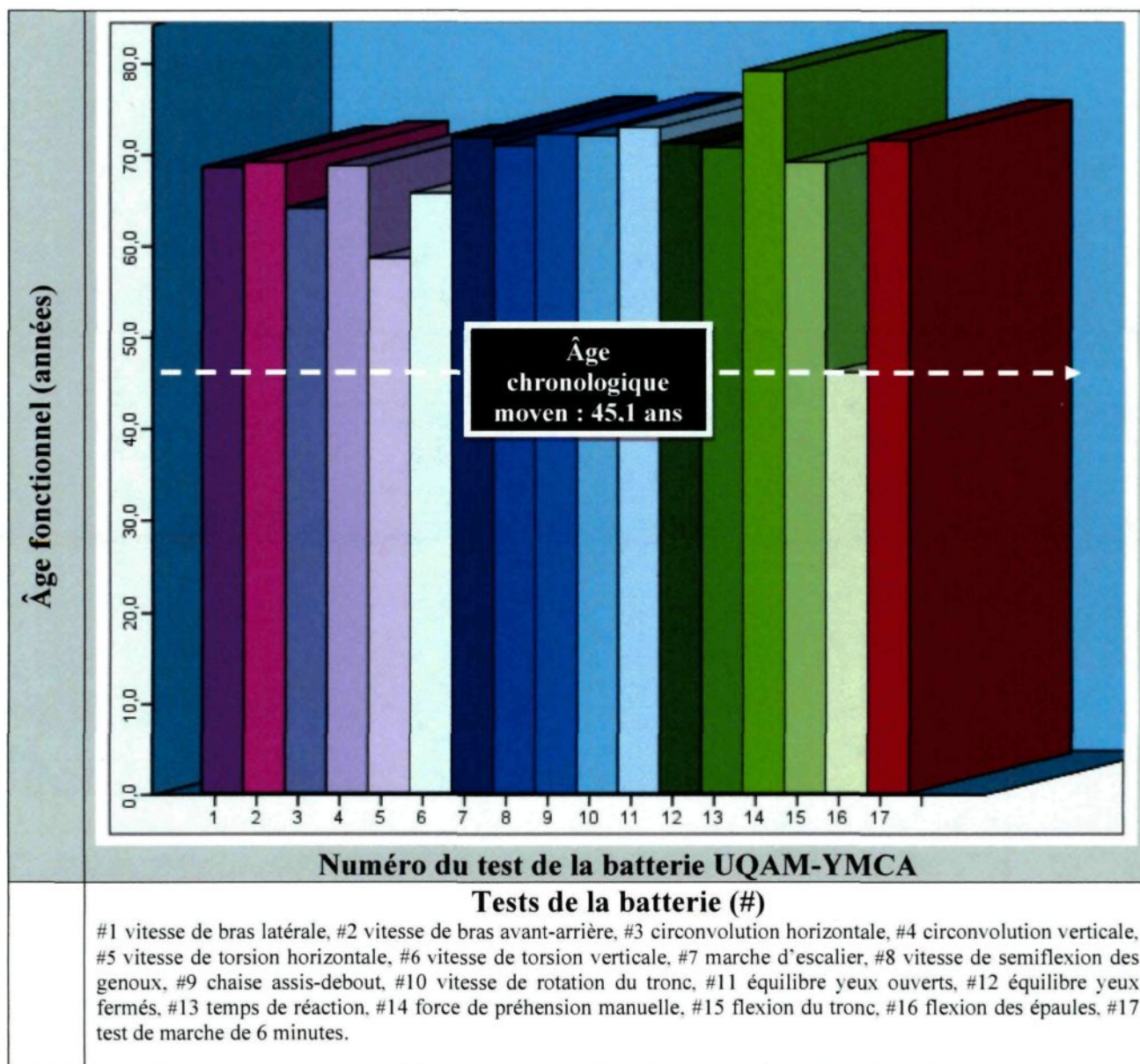


Figure 2 : Âge fonctionnel du groupe expérimental. L'âge est estimé en fonction de la performance moyenne du groupe expérimental dans chacune des épreuves. Pour chaque test, le résultat des participants a été comparé aux normes chez les personnes âgées de 55 ans. Un âge fonctionnel leur a donc été attribué en utilisant comme critère la valeur correspondant au 50^{ième} percentile du résultat brut (score) de chacun des 17 tests.

3.4 Diminution de l'aptitude physique

Tel que mentionné précédemment, les 17 tests de la batterie UQAM-YMCA sont regroupés en 6 catégories de déterminants biomoteurs. La DM1 est une maladie neuromusculaire avec des répercussions systémiques qui devraient théoriquement se manifester par une diminution sensible de l'ensemble des déterminants biomoteurs. Puisque peu d'information quantitative est présentement disponible pour cette population, la comparaison intergroupe des moyennes permet de calculer la diminution (en pourcentage) pour chacun des tests ainsi que dans chacun des 6 déterminants. Ce calcul simple du pourcentage de la moyenne permet de faire ressortir certaines conséquences de la maladie qui ont été très peu documentées à ce jour, notamment au niveau de la vitesse segmentaire.

Tableau 9 : Diminution des déterminants biomoteurs

La vitesse segmentaire (membre supérieur)	Diminution
Vitesse de bras latérale	31 %
Vitesse de bras avant-arrière	30 %
Circonvolutions verticales	62 %
Circonvolutions horizontales	37 %
Torsions de la main verticales	28 %
Torsions de la main horizontales	30 %
Diminution globale	36 %
La vitesse segmentaire (membre inférieur)	Diminution
Test de la marche d'escalier	42 %
Test de la chaise assis-debout	50 %
Demi-squat	48 %
Vitesse de rotation du tronc	41 %
Diminution globale	45 %
La force musculaire	Diminution
Force de préhension	79 %
Diminution globale	79 %
La mobilité pédestre	Diminution
Test de marche de 6 minutes	34 %
Diminution globale	34 %
La mobilité articulaire	Diminution
Flexion du tronc	24 %
Flexion des épaules	7 %
Diminution globale	15 %
Temps de réaction simple	Diminution
Test de réaction	11 %
Diminution globale	11 %
L'équilibre statique	Diminution
Équilibre statique yeux ouverts	76 %
Équilibre statique yeux fermés	63 %
Diminution globale	70 %

Comme on pouvait l'anticiper, les participants du groupe expérimental sont affectés sur tous les déterminants de la batterie. La préhension est la plus touchée avec une diminution de 79 % et l'équilibre statique se trouve diminué de 70 % par rapport au groupe témoin. La mobilité articulaire et le temps de réaction, diminués respectivement de 15 % et 11 %, ressortent comme les déterminants biomoteurs le moins affectés.

CHAPITRE IV

DISCUSSION

4.1 Hypothèses de recherche

Un des objectifs principaux du projet était de valider la reproductibilité des épreuves de la batterie UQAM-YMCA chez les personnes atteintes de DM1 et les données recueillies auprès des 20 participants confirment cette reproductibilité. Les corrélations entre la première et la seconde visite sont élevées pour tous les tests sauf un. En effet, 16 des 17 épreuves de la batterie affichaient des corrélations élevées (0,718 à 0,972) sauf le test d'équilibre yeux fermés, corrélé à 0,210. Il est possible que chez les personnes atteintes de DM1, les repères visuels soient plus importants au niveau de l'équilibre que chez les personnes saines. En fermant les yeux, le maintien de l'équilibre relève davantage du travail des muscles stabilisateurs de la cheville, tel le muscle soléaire (Baudry & Duchateau, 2012), qui est particulièrement touché par la maladie. Si la batterie UQAM-YMCA devait être utilisée en tant qu'outil d'évaluation dans la DM1, il serait alors recommandé d'interpréter avec prudence le test d'équilibre yeux fermés à cause de sa grande variabilité intra participants.

La seconde hypothèse de recherche était de vérifier la capacité de la batterie UQAM-YMCA à différencier des personnes atteintes de DM1 par rapport aux personnes saines. La comparaison des 2 groupes fait ressortir une différence significative (Test-t pour valeurs non appariées) pour tous les tests à une exception, soit la flexion des épaules ($p > 0,05$). Cette différence au niveau fonctionnel ne s'explique pas par une différence d'âge ou au niveau anthropométrique puisque ces variables sont homogènes dans les deux groupes (tableau 3). Les atteintes de la DM1 sont souvent caractérisées comme étant systémiques et les résultats de cette étude documentent cette réalité. Cependant, la flexibilité au niveau de l'épaule semble

être moins sévèrement touchée par rapport aux autres déterminants. La flexibilité de la hanche est diminuée dans le groupe expérimental alors que celle de l'épaule est comparable à celle du groupe témoin. Étant donné la nature du test de flexion du tronc qui exige du participant qu'il se penche vers l'avant et vers le bas, il est possible que les problèmes d'équilibre aient influencé négativement les résultats de cette épreuve. Certains participants du groupe DM1 ont affirmé ressentir de légers étourdissements lorsqu'ils se penchaient vers le bas et vers l'avant pendant le test de flexion de la hanche alors que pendant le test de flexion des épaules, qui s'exécute en position verticale debout, aucune sensation d'étourdissement n'a été mentionnée. Un test d'amplitude articulaire passif, en position couchée par exemple, pourrait être envisagé pour vérifier si la diminution de l'amplitude articulaire au niveau des hanches est bel et bien imputable à des facteurs mécaniques, comme l'élasticité musculaire par exemple, plutôt qu'à un trouble de l'équilibre qui relève davantage du système nerveux central.

Au niveau des valeurs de test-retest, les résultats suggèrent que les personnes atteintes de DM1 performant sensiblement mieux en après-midi. Après une analyse des données recueillies, les participants du groupe DM1 évalués à des moments différents (avant-midi pour la première évaluation et après-midi pour la seconde) performant significativement mieux lors de la seconde visite pour 5 des 17 tests de la batterie (tableau 7). Deux autres tests non significativement différents démontrent toutefois une forte tendance dans cette direction, mais la taille de l'échantillon ($n = 8$) ne permet pas de faire ressortir clairement cette réalité. Cette tendance ne s'applique pas aux autres participants atteints de DM1 qui ont été évalués au même moment de la journée ($n = 12$) lors de leurs deux visites. Pour ces derniers, aucun des tests n'est significativement différent.

Les épreuves qui sont mieux réussies en après-midi sont le test de circonvolution horizontale, la marche d'escalier, l'équilibre yeux ouverts, le temps de réaction et la flexion du tronc. Les participants du groupe expérimental évalués au même moment de la journée pour leurs deux visites performant de manière comparable, peu importe qu'ils aient été évalués en avant-midi ou en après-midi. Ces résultats suggèrent que l'après-midi est le moment optimal de la journée pour utiliser la batterie UQAM-YMCA avec cette clientèle.

Pour expliquer cette variabilité des résultats en rapport avec le moment de la journée, le phénomène de somnolence diurne excessive, présent dans la DM1, donne une piste d'explication possible (Laberge et al., 2004). L'apathie et l'insomnie sont des phénomènes bien documentés dans cette maladie (Laberge et al., 2004) et jusqu'à 38,1 % des personnes atteintes souffrent d'hypersomnie idiopathique (Rubinsztein et al., 1998). Dans la présente étude, les tests ont eu lieu entre 8h00 et 17h00 afin d'accommoder le plus de participants possibles mais les données recueillies indiquent que l'après-midi est un moment plus adéquat pour cette clientèle.

4.1.1 Quantification des atteintes fonctionnelles dans la DM1

Les méthodes d'évaluation manuelle musculaire utilisée actuellement ont toutes été validées scientifiquement et elles ont fait leurs preuves, mais il se peut qu'elle ne soit pas assez sensible pour détecter des changements mineurs chez un patient. L'entraînement, par exemple, peut produire de tels changements et parfois les améliorations (ou détériorations) qu'il induit peuvent être subtiles. La prescription de l'activité physique chez les personnes atteintes de désordres neuromusculaires fait progressivement son entrée dans les milieux cliniques et ses bienfaits pour certaines clientèles sont indéniables. Chez cette population, cette pratique en est encore à ses premiers pas et pour permettre une prescription d'exercice

avisée, il est naturel d'évaluer l'impact qu'elle peut provoquer sur leur condition physique et sur leur état de santé général. Il n'est pas impossible que certaines méthodes d'entraînement ne produisent des effets négatifs ou aucun effet alors que d'autres techniques manifestent des effets positifs. La méthode manuelle musculaire est le standard utilisé présentement pour les patients atteints de DM1 mais cette méthode n'est probablement pas assez sensible pour détecter un changement subtil (Mathieu et al., 2003). La batterie UQAM-YMCA est un outil qui pourrait servir à évaluer des patients en milieu clinique pour faire le suivi d'une intervention.

4.2 Diminution de la capacité fonctionnelle

Les résultats de cette étude démontrent sans grande surprise que la force de préhension manuelle est la qualité musculaire la plus diminuée chez les personnes atteintes de DM1, ce qui rejoint les conclusions de nombreuses autres études précédemment publiées sur la DM. La diminution de la vitesse segmentaire du membre supérieur est également importante et s'ajoute au déficit de force de préhension pour influencer négativement l'autonomie fonctionnelle globale.

Les participants du groupe expérimental sont tous évalués au stade 3 à 4 selon l'échelle du MIRS. Les résultats de l'étude corroborent l'atteinte musculaire des segments supérieurs et inférieurs décrite par le MIRS qui la décrit comme allant de modérée à sévère. Lorsqu'on examine séparément les vitesses segmentaires des membres supérieurs au tableau 9 (-36 %) et inférieurs (-45 %), on constate que le membre inférieur apparaît plus affecté par rapport à une population saine du même âge et genre. On dénote également une différence entre le test de flexibilité des épaules par rapport à celle des hanches, une différence qui va dans le même sens que celle de la vitesse segmentaire, à savoir que le membre inférieur est

plus affecté que le membre supérieur. Au niveau histologique, la distribution des fibres rapides et lentes n'est pas assez typée pour expliquer à elle seule cette différence de vitesse puisqu'on retrouve une proportion comparable de fibres lentes et rapides dans les membres supérieurs et inférieurs (Johnson et al., 1973).

L'affection préférentielle des fibres de type I dans la DM1 est une notion acceptée depuis la fin des années soixante. Ainsi, depuis 40 ans, on se réfère presque exclusivement à l'article de Brooke (Brooke & Engel, 1969). Assez peu de biopsies ont été prélevées depuis cette publication pour confirmer ou infirmer quel type de fibre est affecté par la DM1. Pourtant, depuis 40 ans, on a documenté plusieurs évidences cliniques qui sont en contradiction avec cette théorie. En effet, certaines manifestations de la maladie, telle la diminution sévère de la force de préhension, relèvent plutôt de l'action des fibres de type II. Ce test requiert une contraction musculaire maximale de quelques secondes à peine et devrait, en théorie, être assez bien réussi par les patients. Or, la perte de force de préhension est l'une des principales manifestations de la maladie. Les pertes de force maximale et de vitesse mesurées dans la présente étude suggèrent que l'action des fibres de type II est significativement diminuée. Les résultats du test de marche de 6 minutes, quant à eux, indiquent une diminution globale de 34 %. Le test de marche relève de la filière aérobie et implique l'action des fibres de type I. La diminution de 34 %, bien qu'importante, n'est pas aussi élevée que celles enregistrées lors des épreuves de force et de vitesse. Si les fibres de type I sont en théorie affectées par la DM1, les mesures cliniques devraient le confirmer, mais en réalité, elles vont très souvent dans la direction inverse. Si les fibres de type 2 sont relativement épargnées, voire hypertrophiées, encore une fois, plusieurs manifestations concrètes de la DM1 contredisent ce paradigme.

Tableau 10 : Répartition des fibres de type I dans les muscles atteints et épargnés dans la DM1 (Johnson et al., 1973)

MUSCLES AFFECTÉS DANS LA DM1	
Muscle	Fibres de type I
Temporalis	46.5 %
Sternomastoid	35.2 %
Fléchisseur profond des doigts	47.3 %
Tibialis antérieur surface	73.4 %
Tibialis antérieur profond	72.7 %
Peroneus longus	62.5 %
Gastrocnemius latéral surface	43.5 %
Gastrocnemius latéral profond	50.3 %
Gastrocnemius médial	50.8 %
Moyenne	53.6 %
MUSCLES ÉPARGNÉS DANS LA DM1	
Muscle	Fibres de type I
Extensor digitorum brevis	45.3 %
Flexor digitorum brevis	44.5 %
Adductor digiti minimi	51.8 %
Adductor pollicis brevis	62.9 %
1er dorsal interosseux	57.4 %
Moyenne	52.4 %

4.2.1 Diminution de l'équilibre

La diminution de l'équilibre (-70 %) est sévère dans le groupe expérimental et les deux épreuves (yeux fermés et yeux ouverts) ont été réalisées difficilement par les participants atteints de DM1. La notion d'équilibre est une qualité complexe qui relève de plusieurs facteurs comme le système vestibulaire, la force musculaire, le temps de réaction et la perception spatiale. Lorsqu'une personne perd l'équilibre et chute régulièrement, il n'est pas aisé de déterminer lesquels de ces facteurs contribuent au problème. Dans la DM1, la faiblesse musculaire est une piste d'explication possible, mais probablement incomplète. Puisque les participants à cette étude sont capables de marcher plus de 400 mètres en 6 minutes ou peuvent se relever d'une chaise plusieurs fois consécutivement, on peut difficilement les considérer comme simplement trop faible pour se tenir sur un pied. La diminution de la force à elle seule n'est clairement pas le seul élément qui contribue à la diminution de l'équilibre. Des problèmes vestibulaires peuvent contribuer à diminuer l'équilibre ainsi que le déficit cognitif propre à la maladie (Honaker et al., 2009). Au moins une étude a déjà été publiée à l'effet que l'équilibre est une qualité entraînable dans la DM1 (Missaoui et al., 2010). Pour certains cliniciens, la diminution de l'équilibre n'est pas une conséquence grave de la maladie, mais l'étude de Wiles, publiée en 2006, a évalué le risque de chute à 10 fois supérieur par rapport à la population générale (nombre de chute/5000 pas du pied droit) (Wiles et al., 2006). De plus, l'incidence des fractures anormalement élevée dans la DM1 (Wirth, 2011), et ce, malgré un mode de vie sédentaire, porte à croire que cet aspect de la maladie peut avoir des conséquences très sérieuses. Étant donné les complications associées aux chutes et considérant la possibilité d'améliorer l'équilibre dans la DM1, il semblerait intéressant d'investiguer plus en profondeur cette dimension de la maladie.

Au niveau articulaire, l'épaule et la hanche sont toutes deux de type sphéroïde (énarthrose) et les mouvements permis par ces deux articulations ont plusieurs points en commun (flexion, extension, abduction, adduction, rotation médiale et latérale, etc.). Cependant, le rôle primaire du membre supérieur diffère largement de celui du membre inférieur. Le rôle principal des jambes se définit par la locomotion alors que les bras permettent d'interagir avec l'environnement. Le mode de vie sédentaire, souvent adopté par les personnes atteintes de DM1 (Kierkegaard et al., 2011), pourrait expliquer en partie la diminution plus grande des qualités musculoarticulaires de la jambe par rapport à celle du bras. La participation sociale limitée et l'utilisation d'aides à la mobilité (Kierkegaard et al., 2009) diminue la participation du membre inférieur dans les déplacements quotidiens et peut induire un effet de désentraînement important. Dans les stades avancés de la DM1, la locomotion devient très souvent difficile et l'usage des jambes est diminué longtemps avant celui des bras qui continuent à être sollicités lors des tâches quotidiennes comme l'hygiène personnelle, les repas, et les loisirs. Si cette hypothèse est fondée, il pourrait être bénéfique d'encourager les personnes atteintes de DM1 à utiliser leurs jambes le plus longtemps possible et de ne recourir aux aides à la marche qu'en cas de nécessité.

4.3 La DM1 et la DM2 : des maladies dont les différences se précisent

Depuis que Steinert, Batten et Gibb ont identifié la DM en 1909, de nombreux résultats ont été documentés sur la maladie. La DM de type 2, quant à elle, n'a été identifiée qu'environ 80 ans plus tard par Ricker, Ranum et Udd et ce n'est qu'en 1999 que la mutation génétique responsable de la DM2 a été identifiée. Cela signifie que pendant une période de presque 90 ans, ces deux désordres étaient considérés comme étant une seule et même maladie. En octobre 1997, dans un effort pour distinguer les deux types de DM, des critères diagnostiques furent établis lors du *54th European Neuromuscular Centre International*

Workshop (Moxley, 1998). Bien des différences cliniques qui semblaient évidentes dans les années 1990 sont devenues, quelques années plus tard, beaucoup plus floues (Ranum & Day, 2004) jusqu'à ce qu'on puisse différencier ces deux maladies au niveau génétique en 2001. Tout ceci signifie que pendant plusieurs décennies, les deux désordres étaient difficilement différenciables et il est très plausible que certains chercheurs aient recruté des personnes atteintes de DM2 lors de recherche portant sur la DM1. Ces échantillons hétérogènes ont possiblement causé un flou dans la description des caractéristiques et de l'évolution de la DM1, notamment au niveau histologique. La présente étude n'est pas la seule à présenter des résultats cliniques qui paraissent en contradiction avec ceux des biopsies pratiquées en 1969. D'autres biopsies musculaires, pratiquées sur des patients atteints de DM1 et non de DM2, pourraient apporter des précisions à savoir si les fibres de type 2 sont réellement épargnées par la maladie.

4.4 Nombre d'essais et différences entre les deux visites

Les participants devaient réaliser deux essais lors de la passation des épreuves de la batterie de tests UQAM-YMCA et le meilleur résultat était retenu aux fins d'analyses. Un seul essai était prévu pour le test de temps de réaction qui comprend intrinsèquement 50 essais réussis ainsi que pour le test de marche de 6 minutes qui nécessiterait un long temps de repos (Kierkegaard & Tollback, 2007). Ces consignes ont été respectées lors de l'évaluation des 40 participants de cette étude. Les participants du groupe expérimental étaient d'ailleurs familiarisés avec le test de marche puisque cette épreuve fait partie des mesures cliniques utilisées dans le cadre de leur suivi médical. La plupart des participants ont adopté facilement un rythme de marche constant lors de cette épreuve. De manière générale, ils ont mieux performé lors du second essai, ce qui démontre que deux essais sont recommandés afin d'obtenir une mesure optimale. Tel que mentionné précédemment, l'analyse des résultats du

groupe DM1 a fait ressortir une tendance qui n'a pas été observée dans la population générale, à savoir que les participants performant généralement mieux lors de leur seconde visite. Plusieurs facteurs peuvent expliquer ce phénomène, mais la saisie des données sur le terrain a fait ressortir deux caractéristiques de la DM1 qui peuvent l'expliquer, à savoir l'atteinte cognitive et l'anxiété.

4.5 Atteinte cognitive et anxiété dans la DM1

Cette étude n'a pas mesuré l'anxiété ou la cognition des participants, mais lors de la saisie des données, ces aspects de la maladie se sont manifestés de différentes manières. Quelques lignes sont donc consacrées à ces particularités de la DM1. Tenir compte des différentes implications de la DM1 chez les patients peut certainement améliorer la précision des mesures d'évaluation clinique au niveau des tests fonctionnels. Ces mesures impliquent que les participants performant de manière optimale et pour ce faire, il est important de voir plus loin que leurs limitations d'ordre physiologiques.

Dans une étude publiée en 2006 (Antonini et al., 2006), des patients atteints de DM1 au stade 3 ou 4 du MIRS (soit un profil identique à celui de la présente étude) furent évalués au niveau cognitif et comparés à un groupe témoin sain. L'évaluation de leur capacité visuospatiale (Matrices progressives standards de Raven) a démontré une diminution hautement significative ($p = 0,001$) par rapport au groupe témoin sain. Une autre étude a mesuré un déficit des fonctions du lobe frontal (Sansone et al., 2007), notamment au niveau de l'attention. Cette diminution au niveau cognitif pourrait faire en sorte que les participants du groupe DM1 de la présente étude performaient mieux lors de leur seconde visite, possiblement parce qu'ils comprennent et appliquent mieux les consignes.

Une autre étude publiée en 2006 fait ressortir que 50 % des personnes atteintes de DM1 souffrent d'une forme d'anxiété (Antonini et al., 2006). Une incidence élevée de traits de personnalité anxieux (personnalités évitantes et dépendantes, obsessif-compulsif, passif-agressif) a également été observée dans différentes études sur la DM1 (Palmer et al., 1994; Delaporte, 1998; Meola et al., 2003). Lors de la première visite de la présente étude, au moins 5 participants du groupe expérimental ont rapporté de manière informelle avoir mal ou peu dormi à cause du stress provoqué par la passation de la batterie de tests. Après une semaine, lors de la seconde visite ayant lieu au même endroit avec les mêmes intervenants, aucun n'a mentionné un tel problème. L'anxiété n'a pas été évaluée dans le cadre de la présente étude, elle a simplement été rapportée verbalement et notée par les évaluateurs, mais il est possible que ce phénomène ait influencé les résultats. Puisque les participants connaissaient les modalités d'évaluation, les lieux et les intervenants lors de leur seconde visite, leur niveau d'anxiété était moins élevé comparativement à la première visite. Malgré le fait que les tests se déroulaient dans le même établissement qu'ils fréquentent pour leur suivi médical, les locaux utilisés, les intervenants et le protocole lui-même leur étaient inconnus. Les effets combinés de l'anxiété, de la perception visuospatiale diminuée, de la fatigue et du phénomène de somnolence diurne présent dans la maladie peuvent expliquer ces variations de la performance. Pour limiter leur impact, il serait idéal de familiariser préalablement les participants avec les tests eux-mêmes, avec les lieux et les intervenants ainsi que de prévoir les évaluations en après-midi, plus d'une heure après le repas du midi. Il apparaît également justifié de répéter les consignes et d'utiliser un langage vulgarisé afin de permettre aux participants de performer de manière optimale.

4.6 Limites de l'étude

Une des limites de la présente étude vient de l'échantillon relativement petit qui a été utilisé ainsi que du mode de recrutement. En effet, les participants ont été contactés à partir d'une liste et seuls ceux qui ont été rejoints par téléphone pendant la journée ont pu se porter volontaire, il s'agit donc d'un échantillon de convenance. Étant donné le phénomène de somnolence diurne qui fait en sorte que certaines personnes atteintes de DM1 dorment le jour et sont éveillées la nuit, celles dont le cycle de sommeil est inversé ont été exclues du projet par défaut puisqu'aucune sollicitation n'a été faite après 19h00. Tous les participants du projet sont également atteints de DM1 sous sa forme adulte alors qu'il existe 4 phénotypes au total, à savoir la forme congénitale, la forme juvénile, la forme adulte et la forme tardive. Les formes congénitale et juvénile de la maladie impliquent des manifestations plus sévères et n'ont pas été documentées dans la présente étude. De plus, seuls les participants au stade 3 ou 4 sur de la DM1 ont été inclus dans l'étude alors qu'il en existe 5 au total. Finalement, la restriction d'âge (20 à 60 ans) est une autre limite puisque certains patients sont atteints à un âge précoce alors que d'autres vivent au-delà de 60 ans.

CONCLUSION

La batterie UQAM-YMCA est valide et fidèle pour les personnes aux prises avec la DM1. Elle permet de quantifier l'atteinte fonctionnelle de manière globale, mais aussi de manière spécifique.

Pour utiliser cette batterie de tests, il est préférable de prévoir les évaluations en après-midi, au moins une heure après le repas afin d'éviter la somnolence diurne. Une période de 45 à 60 minutes est suffisante pour permettre deux essais aux épreuves qui l'exigent sans provoquer une fatigue excessive. Une explication claire des consignes permet également aux participants de bien comprendre la tâche et de performer de manière optimale. Sur les 17 épreuves originales de la batterie, toutes sont fidèles à l'exception du test d'équilibre yeux fermés qui pourrait être retiré pour cette clientèle. La force de préhension manuelle est sévèrement atteinte ainsi que l'équilibre, mais tous les autres déterminants biomoteurs sont également diminués par la maladie. La DM1 est une maladie caractérisée par son atteinte systémique et les résultats de la présente étude corroborent cette particularité puisque les participants du groupe expérimental performaient de manière significativement inférieure au groupe témoin, autant de manière globale que spécifique. La batterie UQAM-YMCA fait ressortir la diminution de l'autonomie fonctionnelle dans plusieurs dimensions qui sont à ce jour très peu documentées comme la vitesse segmentaire et le temps de réaction simple. L'hypothèse selon laquelle la DM1 est un modèle de vieillissement accéléré rejoint les résultats de la présente étude qui estime que les participants sont plus âgés d'un point de vue de leur autonomie avec un âge fonctionnel d'un peu plus de 70 ans alors qu'ils avaient un âge chronologique moyen de 46 ans.

PERSPECTIVES

La quantification précise et spécifique des limitations fonctionnelles dans la DM1 peut permettre une prescription d'activité physique adaptée et qui a davantage de chances d'induire un changement positif. Présentement, ce domaine est quasi inexploré et plusieurs protocoles d'exercices sont trop conservateurs, fondés exclusivement sur des aspects cardiorespiratoires. L'exercice aérobic adresse certes les problèmes cardiorespiratoires, mais au niveau fonctionnel, d'autres déterminants comme la force, la vitesse et l'équilibre sont diminués sévèrement et mériteraient d'être considérés lors de la prescription d'activité physique axée vers l'amélioration de la capacité fonctionnelle.

BIBLIOGRAPHIE

- Ahlstrom, G., L. G. Gunnarsson, et al. (1994). Respiratory function, electrocardiography and quality of life in individuals with muscular dystrophy. *Chest* 106(1): 173-9.
- Alameri, H. F., F. M. Sanai, et al. (2007). Six Minute Walk Test to assess functional capacity in chronic liver disease patients. *World J Gastroenterol* 13(29): 3996-4001.
- Aldehag, A. S., H. Jonsson, et al. (2005). Effects of a hand training programme in five patients with myotonic dystrophy type 1. *Occup Ther Int* 12(1): 14-27.
- Alschuler, K. N., Gibbons, L. E., et al. (2012). Body mass index and waist circumference in persons aging with muscular dystrophy, multiple sclerosis, post-polio syndrome, and spinal cord injury. *Disabil Health J*, 5(3), 177-184.
- Ansved, T. (2001). Muscle training in muscular dystrophies. *Acta Physiol Scand* 171(3): 359-66.
- Antonini, G., F. Soscia, et al. (2006). Health-related quality of life in myotonic dystrophy type 1 and its relationship with cognitive and emotional functioning. *J Rehabil Med* 38(3): 181-5.
- Arroyo, P., L. Lera, et al. (2007). Anthropometry, body composition and functional limitations in the elderly. *Rev Med Chil* 135(7): 846-54.
- Baechle, T. R., R. W. Earle, et al. (2008). *Essentials of strength training and conditioning*. Champaign, Ill., Human Kinetics.
- Baird, M. F., S. M. Graham, et al. (2012). Creatine-kinase- and exercise-related muscle damage implications for muscle performance and recovery. *J Nutr Metab* 2012: 960363.
- Baudry, S., & Duchateau, J. (2012). Age-related influence of vision and proprioception on Ia presynaptic inhibition in soleus muscle during upright stance. *J Physiol*, 590(Pt 21), 5541-5554.
- Bauer K, S. D., Zehr EP and Moroz JS. (1995). Under- and over-load training effects on ballistic elbow extension performance. *Med Sci Sports Exer*.27: 126.
- Beffy, P., R. Del Carratore, et al. (2010). Altered signal transduction pathways and induction of autophagy in human myotonic dystrophy type 1 myoblasts. *Int J Biochem Cell Biol* 42(12): 1973-83.
- Beneke R, H. C., Strauss N, Hartwig F, Hoffmann K and Behn C. (1993). Maximal lactate steady state depends on sports discipline. *Med Sci Sports Exer* 25: 365.
- Berg, K. O., Wood-Dauphinee, S. L et al. (1992). Measuring balance in the elderly: validation of an instrument. *Can J Public Health*, 83 Suppl 2, S7-11.
- Blain, H., Herbaux, I. Jeandel C. (2004). *Podologie du sujet âgée*. Frison-Roche.
- Bostrom, K., B. S. Natterlund, et al. (2005). Sickness impact in people with muscular dystrophy: a longitudinal study over 10 years. *Clin Rehabil* 19(6): 686-94.
- Brooke, M. H. and W. K. Engel (1969). The histographic analysis of human muscle biopsies with regard to fiber types. 4. Children's biopsies. *Neurol* 19(6): 591-605.
- Cannon, S. C. and B. P. Bean (2010). Sodium channels gone wild: resurgent current from neuronal and muscle channelopathies. *J Clin Invest* 120(1): 80-3.
- Carter, G. T. (2005). Rehabilitation management of peripheral neuropathy. *Semin Neurol* 25(2): 229-37.
- Clarke, N. F. (2011). Congenital fiber-type disproportion. *Semin Pediatr Neurol* 18(4): 264-71.
- Coburn, J. W., M. H. Malek, et al. (2011). *NSCA's essentials of personal training*. Champaign, Ill., Human Kinetics.

- Cote, C., B. Hiba, et al. (2011). MRI of tibialis anterior skeletal muscle in myotonic dystrophy type 1. *Can J Neurol Sci* 38(1): 112-8.
- Cup, E. H., A. J. Pieterse, et al. (2007). Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Arch Phys Med Rehabil* 88(11): 1452-64.
- de Souza, S. A., J. Faintuch, et al. (2009). Six-minute walk test: functional capacity of severely obese before and after bariatric surgery. *Surg Obes Relat Dis* 5(5): 540-3.
- Deater-Deckard, K. & U. Mayr (2005). Cognitive change in aging: identifying gene-environment correlation and nonshared environment mechanisms. *J Gerontol B Psychol Sci Soc Sci* 60 Spec No 1: 24-31.
- Delaporte, C. (1998). Personality patterns in patients with myotonic dystrophy. *Arch Neurol* 55(5): 635-40.
- Denis, C., J. C. Chatard, et al. (1986). Effects of endurance training on capillary supply of human skeletal muscle on two age groups (20 and 60 years). *J Physiol (Paris)* 81(5): 379-83.
- Durstine, J. M., G. Painter, L. Roberts, S. (2009). *ACSM's exercise management for persons with chronic diseases and disabilities* (Vol. 1): American College of Sports Medicine
- Earle, R. W., T. R. Baechle, et al. (2004). *NSCA's essentials of personal training*. Champaign, IL, Human Kinetics.
- Fokstuen, S., J. Myring, et al. (2001). Presymptomatic testing in myotonic dystrophy: genetic counselling approaches. *J Med Genet* 38(12): 846-50.
- Folland, J. P. & A. G. Williams (2007). The adaptations to strength training : morphological and neurological contributions to increased strength. *Sports Med* 37(2): 145-68.
- Gabriel, D. A., G. Kamen, et al. (2006). Neural adaptations to resistive exercise: mechanisms and recommendations for training practices. *Sports Med* 36(2): 133-49.
- Goto, I., H. A. Peters, et al. (1967). Creatine phosphokinase in neuromuscular disease. Patients and families. *Arch Neurol* 16(5): 529-35.
- Grimby, G., M. Hedberg, et al. (1988). Muscle function and morphology in myotonic dystrophy. *Acta Med Scand* 224(4): 349-56.
- Guimaraes, A. S., G. E. Carlsson, et al. (2007). Bite force and handgrip force in patients with molecular diagnosis of myotonic dystrophy. *J Oral Rehabil* 34(3): 195-200.
- Hadj-Said, W., M. Bangratz, et al. (2011). Effect of locomotor training on muscle performance in the context of nerve-muscle communication dysfunction. *Muscle Nerve* 45(4): 567-77.
- Hamilton, D. M. & R. G. Haennel (2000). Validity and reliability of the 6-minute walk test in a cardiac rehabilitation population. *J Cardiopulm Rehabil* 20(3): 156-64.
- Harper, P. (2001). *Myotonic dystrophy*. London, WB Saunders.
- Hedberg, B., M. Anvret, et al. (1999). CTG-repeat length in distal and proximal leg muscles of symptomatic and non-symptomatic patients with myotonic dystrophy: relation to muscle strength and degree of histopathological abnormalities. *Eur J Neurol* 6(3): 341-6.
- Hill MR, O. J., Amico VJ & Rundell KW. (1995). Predictability of roller ski race time in elite female biathletes. *Med Sci Sports Exer* 27: 589.
- Honaker, J. A., T. E. Boismier, et al. (2009). Fukuda stepping test: sensitivity and specificity. *J Am Acad Audiol* 20(5): 311-4.
- Johnson, E. R., R. T. Abresch, et al. (1995). Profiles of neuromuscular diseases. Myotonic dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 74(5 Suppl): S104-16.
- Johnson, M. A., J. Polgar, et al. (1973). Data on the distribution of fibre types in thirty-six human muscles. An autopsy study. *J Neurol Sci* 18(1): 111-29.

- Johnson, M. A., G. Sideri, et al. (1973). A comparison of fibre size, fibre type constitution and spatial fibre type distribution in normal human muscle and in muscle from cases of spinal muscular atrophy and from other neuromuscular disorders. *J Neurol Sci* 20(4): 345-61.
- Kalinova E., Leone M. (2009). *Tests d'évaluation de la capacité fonctionnelle chez l'adulte de 55 ans et mieux*, Presses de l'Université.
- Khasnis, A., & Gokula, R. M. (2003). Romberg's test. *J Postgrad Med*, 49(2), 169-172.
- Kierkegaard, M., K. Harms-Ringdahl, et al. (2011). Feasibility and effects of a physical exercise programme in adults with myotonic dystrophy type 1: a randomized controlled pilot study. *J Rehabil Med* 43: 12-8.
- Kierkegaard, M., K. Harms-Ringdahl, et al. (2009). Perceived functioning and disability in adults with myotonic dystrophy type 1: a survey according to the International Classification Of Functioning, Disability and Health. *J Rehabil Med* 41(7): 512-20.
- Kierkegaard, M., K. Harms-Ringdahl, et al. (2011). Functioning and disability in adults with myotonic dystrophy type 1. *Disabil Rehabil*: 1-11.
- Kierkegaard, M. & A. Tollback (2007). Reliability and feasibility of the six minute walk test in subjects with myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord* 17(11-12): 943-9.
- Kierkegaard M., Harms-Ringdahl K., et al. (2011). Functioning and disability in adults with myotonic dystrophy type 1. *J disability & rehabilitation* Vol. 33(19-20): 1826-1836
- Kilmer, D. D., R. T. Abresch, et al. (1993). Serial manual muscle testing in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil* 74(11): 1168-71.
- Kilmer, D. D., S. G. Aitkens, et al. (2001). Response to high-intensity eccentric muscle contractions in persons with myopathic disease. *Muscle Nerve* 24(9): 1181-7.
- Laberge, L., P. Begin, et al. (2004). Sleep complaints in patients with myotonic dystrophy. *J Sleep Res* 13(1): 95-100.
- Laberge, L., P. Begin, et al. (2009). Fatigue and daytime sleepiness in patients with myotonic dystrophy type 1: to lump or split? *Neuromuscular Disorders* 19(6): 397-402.
- Leonard, R. J., K. A. Kendall, et al. (2001). Swallowing in myotonic muscular dystrophy: a videofluoroscopic study. *Arch Phys Med Rehabil* 82(7): 979-85.
- Lindeman, E., P. Leffers, et al. (1995). Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil* 76(7): 612-20.
- Lindeman, E., F. Spaans, et al. (1999). Progressive resistance training in neuromuscular patients. Effects on force and surface EMG. *Journal Of Electromyography And Kinesiology. Electromyogr Kinesiol* 9(6): 379-384.
- Lindeman, E., F. Spaans, et al. (1999). Surface EMG of proximal leg muscles in neuromuscular patients and in healthy controls. Relations to force and fatigue. *J Electromyogr Kinesiol* 9(5): 299-307.
- Logigian, E. L., P. Twydell, et al. (2010). Evoked myotonia can be dialed-up by increasing stimulus train length in myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* 41(2): 191-6.
- Maassen, B., J. P. ter Bruggen, et al. (1995). Quantitative assessment of speech in myotonic dystrophy. *J Neurol* 242(3): 181-3.
- Mahler D, A. B. a. W. J. (1987). Comparaison of exercise performance on rowing and cycle ergometer. *Res. Q. Exer Sport* 58: 41-46.
- Mahoney, F. I. & D. W. Barthel (1965). Functional Evaluation: The Barthel Index. *Md State Med J* 14: 61-5.
- Marieb, E. (1999). *Anatomie et physiologie humaine, 2e édition*, De Boeck
- Mathieu, J., M. De Braekeleer, et al. (1992). Myotonic dystrophy: clinical assessment of muscular disability in an isolated population with presumed homogeneous mutation. *Neurol* 42(1): 203-8.

- Mathieu, J., P. Allard, et al. (1999). A 10-year study of mortality in a cohort of patients with myotonic dystrophy. *Neurol* 52(8): 1658-62.
- Mathieu, J., H. Boivin, et al. (2001). Assessment of a disease-specific muscular impairment rating scale in myotonic dystrophy. *Neurology* 56(3): 336-40.
- Mathieu, J., H. Boivin, et al. (2003). Quantitative motor assessment in myotonic dystrophy. *Can J Neurol Sci* 30(2): 129-136.
- McDonald, C. M. (2002). Physical activity, health impairments, and disability in neuromuscular disease. *Am J Phys Med Rehabil* 81(11 Suppl): S108-20.
- Meola, G., V. Sansone, et al. (2003). Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type 1 (DM-1) and in proximal myotonic myopathy (PROMM/DM-2). *Neuromuscul Disord* 13(10): 813-21.
- Missaoui, B., E. Rakotovo, et al. (2010). Posture and gait abilities in patients with myotonic dystrophy (Steinert disease). Evaluation on the short-term of a rehabilitation program. *Ann Phys Rehabil Med* 53(6-7): 387-98.
- Moreau, C., H. Vezina, et al. (2007). Founder effects and genetic variability in Quebec. *Med Sci (Paris)* 23(11): 1008-13.
- Moxley, R. T., 3rd (1998). 54th ENMC International Workshop: PROMM (proximal myotonic myopathies) and other proximal myotonic syndromes. 10-12th October 1997, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 8(7): 508-18.
- Nagamitsu, S. & T. Ashisawa (2001). Myotonic Dystrophies. *Neuromuscular Disorders*. R. Pourmand and Y. Harati. Philadelphia, Lippincott, Williams, Wilkins: 293-314.
- Nanba, E. (2005). Myotonic dystrophy. *Nihon Rinsho* 63(3): 429-33.
- Nitz, J. C., Y. R. Burns, et al. (1999). A longitudinal physical profile assessment of skeletal muscle manifestations in myotonic dystrophy. *Clin Rehabil* 13(1): 64-73.
- Orndahl, G., G. Grimby, et al. (1994). Functional deterioration and selenium-vitamin E treatment in myotonic dystrophy. A placebo-controlled study. *J Intern Med* 235(3): 205-10.
- Orngreen, M. C., D. B. Olsen, et al. (2005). Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol* 57(5): 754-7.
- Palmer, B. W., K. B. Boone, et al. (1994). Cognitive deficits and personality patterns in maternally versus paternally inherited myotonic dystrophy. *J Clin Exp Neuropsychol* 16(5): 784-95.
- Phillips, M., N. Flemming, et al. (2009). An exploratory study of physical activity and perceived barriers to exercise in ambulant people with neuromuscular disease compared with unaffected controls. *Clin Rehabil* 23(8): 746-55.
- Phillips, P. Harper, B. van Engelen, B. Eymard and D. E. Wilcox., J. Mathieu (2004). *Myotonic Dystrophy: Present Management, Future Therapy*. New York, Oxford University Press.
- Pollentier, B., S. L. Irons, et al. (2010). Examination of the six minute walk test to determine functional capacity in people with chronic heart failure: a systematic review. *Cardiopulm Phys Ther J* 21(1): 13-21.
- Podsiadlo, D., & Richardson, S. (1991). The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc*, 39(2), 142-148.
- Prendergast, P., S. Magalhaes, et al. (2010). Congenital myotonic dystrophy in a national registry. *Paediatr Child Health* 15(8): 514-8.
- Pruna, L., F. Machado, et al. (2010). Fonction musculaire et atteinte d'organes dans la dystrophie myotonique de type 1. *Rev Neurol (Paris)*.
- R G Whittaker, E. F., D Hilton-Jones (2006). Myotonic dystrophy: practical issues relating to assessment of strength. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*(77): 1282-1283.

- Rantanen, T., J. M. Guralnik, et al. (1999). Midlife hand grip strength as a predictor of old age disability. *JAMA* 281(6): 558-60.
- Ranum, L. P. & J. W. Day (2004). Myotonic dystrophy: RNA pathogenesis comes into focus. *Am J Hum Genet* 74(5): 793-804.
- Redelmeier, D. A., A. M. Bayoumi, et al. (1997). Interpreting small differences in functional status: the Six Minute Walk test in chronic lung disease patients. *Am J Respir Crit Care Med* 155(4): 1278-82.
- Reuben, D. B., & Siu, A. L. (1990). An objective measure of physical function of elderly outpatients. The Physical Performance Test. *J Am Geriatr Soc*, 38(10), 1105-1112.
- Romeo, V. (2011). Myotonic Dystrophy Type 1 or Steinert's disease. *Adv Exp Med Biol* 724: 239-57.
- Ronnlom, A., H. Forsberg, et al. (1996). Gastrointestinal symptoms in myotonic dystrophy. *Scand J Gastroenterol* 31(7): 654-7.
- Rossi, B., G. Siciliano, et al. (1990). Effects of selenium and vitamin E on muscular strength and blood parameters in Steinert disease. *Ital J Neurol Sci* 11(1): 37-42.
- Rostagno, C. & G. F. Gensini (2008). Six minute walk test: a simple and useful test to evaluate functional capacity in patients with heart failure. *Intern Emerg Med* 3(3): 205-12.
- Rostagno, C., G. Olivo, et al. (2003). Prognostic value of 6-minute walk corridor test in patients with mild to moderate heart failure: comparison with other methods of functional evaluation. *Eur J Heart Fail* 5(3): 247-52.
- Rubinsztein, J. S., D. C. Rubinsztein, et al. (1998). Apathy and hypersomnia are common features of myotonic dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 64(4): 510-5.
- Ruter, K., D. Staab, et al. (2003). The 12-min walk test as an assessment criterion for lung transplantation in subjects with cystic fibrosis. *J Cyst Fibros* 2(1): 8-13.
- Rydwik, E., K. Frandin, et al. (2004). Effects of physical training on physical performance in institutionalised elderly patients (70+) with multiple diagnoses. *Age and Ageing* 33(1): 13-23.
- Sackley, C., P. B. Disler, et al. (2009). Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database Syst Rev*(3): CD003908.
- Sackley, C., P. B. Disler, et al. (2009). Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database Of Systematic Reviews* (Online)(3): CD003908.
- Sansone, V., S. Gandossini, et al. (2007). Cognitive impairment in adult myotonic dystrophies: a longitudinal study. *Neurol Sci* 28(1): 9-15.
- Schulz, K. F., I. Chalmers, et al. (1995). Empirical evidence of bias. Dimensions of methodological quality associated with estimates of treatment effects in controlled trials. *JAMA* 273(5): 408-12.
- Shumway-Cook, A., S. Brauer, et al. (2000). Predicting the probability for falls in community-dwelling older adults using the Timed Up & Go Test. *Phys Ther* 80(9): 896-903.
- Skelton, D. A. (2001). Effects of physical activity on postural stability. *Age and Ageing* 30 Suppl 4: 33-9.
- Skelton, D. A., J. Kennedy, et al. (2002). Explosive power and asymmetry in leg muscle function in frequent fallers and non-fallers aged over 65. *Age Ageing* 31(2): 119-25.
- Société Canadienne de Physiologie de l'Exercice. (2004). *Guide du conseiller en condition physique et habitude de vie, 3ième édition* (Vol. 1). Canada.
- Stephens, T. (1983). *Condition physique et mode de vie au Canada*. Ottawa, Gouvernement du Canada: 71.

- Suetta, C., S. P. Magnusson, et al. (2007). Effect of strength training on muscle function in elderly hospitalized patients. *Scand J Med Sci Sports* 17(5): 464-72.
- Sveen, M. L., T. D. Jeppesen, et al. (2008). Endurance training improves fitness and strength in patients with Becker muscular dystrophy. *Brain* 131(Pt 11): 2824-31.
- Tarnopolsky, M., D. Mahoney, et al. (2004). Creatine monohydrate supplementation does not increase muscle strength, lean body mass, or muscle phosphocreatine in patients with myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* 29(1): 51-8.
- Theou, O., G. R. Jones, et al. (2011). A comparison of the relationship of 14 performance-based measures with frailty in older women. *Appl Physiol Nutr Metab* 36(6): 928-38.
- Thornell, L. E., M. Lindstrom, et al. (2009). Satellite cell dysfunction contributes to the progressive muscle atrophy in myotonic dystrophy type 1. *Neuropathol Appl Neurobiol* 35(6): 603-13.
- Tinetti, M. E. (1986). Performance-oriented assessment of mobility problems in elderly patients. *J Am Geriatr Soc*, 34(2), 119-126.
- Tinetti, M. E., M. Speechley, et al. (1988). Risk factors for falls among elderly persons living in the community. *New England Journal of Medicine* 319(26): 1701-7.
- Tollback, A., S. Eriksson, et al. (1999). Effects of high resistance training in patients with myotonic dystrophy. *Scand J Rehabil Med* 31(1): 9-16.
- Tsigilis, N., Douda, H., & Tokmakidis, S. P. (2002). Test-retest reliability of the Eurofit test battery administered to university students. *Percept Mot Skills*, 95, 1295-1300.
- van der Kooi, E. L., E. Lindeman, et al. (2005). Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev*(1): CD003907.
- Vassella, F., R. Richterich, et al. (1965). The Diagnostic Value of Serum Creatine Kinase in Neuromuscular and Muscular Disease. *Pediatrics* 35: 322-30.
- Vézina, M. (2009). *Détermination d'un phénotype de fragilité chez des femmes âgées de 60 ans et plus*. Université du Québec à Montréal. Maîtrise.
- Vignos, P. J., Jr. & K. C. Archibald (1960). Maintenance of ambulation in childhood muscular dystrophy. *J Chronic Dis* 12: 273-90.
- Voet, N. B., E. L. van der Kooi, et al. (2010). Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev*(1): CD003907.
- Webster, C., L. Silberstein, et al. (1988). Fast muscle fibers are preferentially affected in Duchenne muscular dystrophy. *Cell* 52(4): 503-13.
- Wiles, C. M., M. E. Busse, et al. (2006). Falls and stumbles in myotonic dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 77(3): 393-396.
- Wirth U., E. H., Schmidt A., Kirzinger L., Schoser B. (2011). The frequency of bone fractures in myotonic dystrophy. The 8th Biennial International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting. Neurology. Clearwater, Florida, Ludwig-Maximilians-University.
- Yelnik, A., & Bonan, I. (2008). Clinical tools for assessing balance disorders. *Neurophysiol Clin*, 38(6), 439-445
- Yue, G., A. J. Fuglevand, et al. (1995). Limitations of the surface electromyography technique for estimating motor unit synchronization. *Biol Cybern* 73(3): 223-33.
- Zupan, A. (1996). Assessment of the functional abilities of the upper limbs in patients with neuromuscular diseases. *Disabil Rehabil* 18(2): 69-75.

ANNEXE A

**Tâches de la batterie de test UQAM-YMCA
(Kalinova et Leone, 2009)**

A. MESURES ANTHROPOMÉTRIQUES

1. Mesure du poids



Le poids doit être mesuré alors que la personne porte un minimum de vêtements. Le sujet se tient debout bien droit en regardant devant lui. Les pieds sont légèrement écartés de manière à ce que le poids soit distribué également. La lecture est prise à une précision de 0,5 kg.

Figure 1.

2. Mesure de la taille

La personne se tient debout face à l'évaluateur. La mesure doit être prise sans souliers. Dans un premier temps, fixer le ruban anthropométrique au mur en s'assurant que le zéro est au niveau du sol. La personne doit appuyer le dos et la tête bien centrés directement sur le ruban (figure 2). Une fois le sujet bien en place, demandez-lui de prendre une inspiration maximale tout en étirant le cou vers le haut. La tête est droite et le menton dressé, pointant vers l'avant et parallèle au sol. Alors que la personne retient sa respiration, appliquer doucement la plaque coulissante sur le sommet de la tête (vertex). Une fois la plaque bien en place, demander au sujet de se retirer. Prenez la lecture de la taille directement sous la base du triangle. La précision désirée est de 0,1 cm.



Figure 2.

B. VITESSE DES MEMBRES SUPÉRIEURS

1. Vitesse de bras gauche-droite

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut faire des mouvements d'abductions et d'adductions latéralement avec le bras dominant. Le sujet est assis à une table sur laquelle sont dessinés deux cercles de 20 cm de diamètre qui sont séparés de 60 cm (figure 3). La main non dominante est placée entre les deux cercles et est immobile. Au signal, les doigts de la main dominante doivent frapper le centre du cercle de droite puis immédiatement après, celui

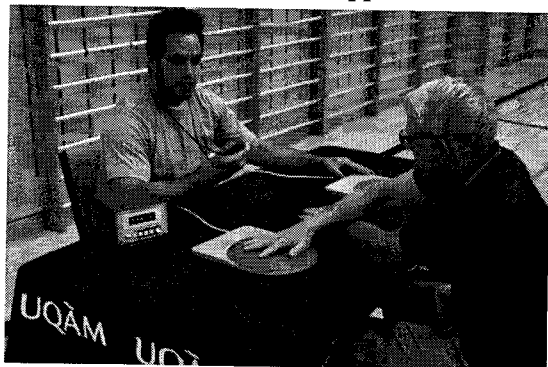


Figure 3.

de gauche. Le but du test est de réaliser le maximum de touche en 20 secondes. Pour faciliter le décompte, calculer 1 cycle = 2 touches d'où le nombre de cycles X 2 = résultat final.

2. Vitesse de bras avant-arrière

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut étendre et ramener d'avant-arrière, le bras dominant. Le sujet est debout et légèrement décalé vers son côté non dominant afin de pouvoir fléchir et étirer le bras sans être gêné par son corps. La main non dominante est en appui sur la table et immobile (figure 4). Au signal, les doigts de la main dominante doivent frapper le centre du cercle de devant puis immédiatement après, celui de derrière (même organisation que pour le test précédent). Le but du test est de réaliser le maximum de touche en 20 secondes. Pour faciliter le décompte, calculer 1 cycle = 2 touches d'où le nombre de cycles X 2 = résultat final.

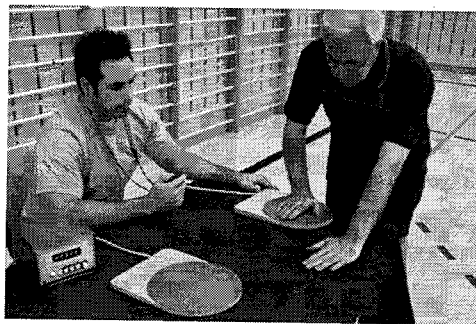


Figure 4.

3. Vitesse de circonvolution horizontale du bras dominant

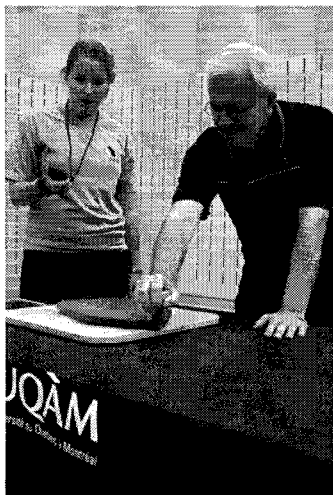


Figure 5.

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut exécuter des circonvolutions horizontales avec le bras dominant. Le sujet est debout face à un cercle de 40 cm posé à plat sur une table. En saisissant la poignée, le sujet doit réaliser le maximum de révolutions en sens horaire (figure 5). La main non dominante est appuyée sur la table. Le résultat représente le nombre de révolutions complètes réalisées en 20 secondes.

4. Vitesse de circonvolution verticale du bras dominant

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut exécuter des circonvolutions verticales avec le bras dominant. Le sujet est debout face à un cercle de 40 cm fixé à plat sur un mur (ou un support, alors le sujet est assis). En saisissant la poignée, le sujet doit réaliser le maximum de révolutions en sens horaire (figure 6). La main non dominante reste le long du corps. Le résultat représente le nombre de révolutions complètes réalisées en 20 secondes.



Figure 6.

5. Vitesse de torsion horizontale de la main dominante



Figure 7.

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut exécuter des torsions horizontales avec la main dominante. Le sujet est debout au-dessus d'une poignée standard. La tâche consiste à visser la poignée en sens horaire le plus rapidement possible. La main non dominante est appuyée sur la table (figure 7). Il s'agit alors de réaliser le maximum de révolutions en 20 secondes.

6. Vitesse de torsion verticale de la main dominante

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut exécuter des torsions verticales avec la main dominante. Le sujet est debout face à une poignée standard fixée au mur (ou un support, alors le sujet est assis). La tâche consiste à visser la poignée en sens horaire le plus rapidement possible (figure 8). La main non dominante reste le long du corps. Il s'agit alors de réaliser le maximum de révolutions en 20 secondes.



Figure 8.

C. VITESSE DES MEMBRES INFÉRIEURS ET DU TRONC

7. Test de la marche d'escalier

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut bouger les jambes. Le test débute alors que le sujet est debout, pieds joints, face à une marche standard de 20 cm de hauteur (figure 9). La personne doit alors déposer le pied droit à plat sur la marche, revenir à la position de

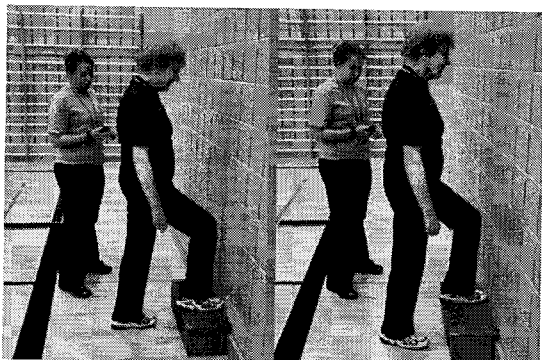


Figure 9.

départ pour immédiatement déposer le pied gauche sur la marche (ne pas monter sur la marche, seulement la toucher). Le but est d'alterner les touches pied-droit, pied-gauche, le maximum de fois en 20 secondes. Noter le nombre de touches total.

8. Vitesse de semi-flexion des genoux

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut exécuter des semi-flexions et extensions des jambes alternativement. Le sujet se tient debout, jambes tendues, devant une barre qu'il devra toucher avec les fesses (figure 10). La hauteur de la barre est fixée de manière à ce que l'angle cuisse-mollet soit entre 135 et 145°. Il s'agit alors de faire des semi-flexions et extensions en percutant la barre avec les fesses le maximum de fois en 20 secondes. Noter le nombre de touches total.



Figure 10.

9. Test de la chaise assis-debout

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut s'asseoir et se lever d'une chaise, le plus rapidement possible. Le sujet se tient debout devant une chaise sans appui-bras. Il s'agit alors de s'asseoir et de se lever le plus souvent possible en 20 secondes. La personne ne doit pas



Figure 11.

utiliser ses bras pour se relever. Les bras peuvent être allongés de chaque côté du corps (figure 11) ou croisés sur la poitrine. Noter le nombre de fois que le sujet a pu s'asseoir en 20 secondes.

10. Vitesse de rotation du tronc

Ce test mesure la vitesse à laquelle la personne peut exécuter des torsions et des rotations du tronc. Le sujet débute le test debout entre deux tables. Deux cercles de 20 cm de diamètre sont placés de part et d'autre à environ 1 mètre de distance. En fait, le but est d'obtenir un angle de torsion ou de rotation de 45° (90° pour torsion-rotation). Le sujet doit toucher chacun des cercles à tour de rôle avec les deux mains jointes (figure 12). Noter le nombre de touches en 20 secondes.

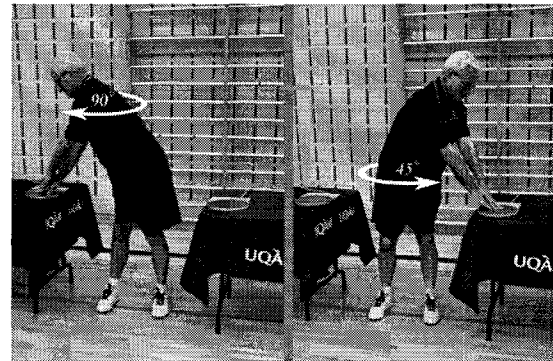


Figure 12.

D. ÉQUILIBRE ET TEMPS DE RÉACTION SIMPLE

11. Équilibre statique yeux ouverts

Ce test mesure la capacité de la personne de se tenir en équilibre. En premier lieu, le sujet doit placer ses mains sur les hanches. En équilibre sur sa jambe dominante, le sujet doit fléchir son autre jambe et monter son pied au moins à la hauteur de la cheville de la jambe d'appui (figure 13). Ensuite, la personne doit maintenir son équilibre le plus longtemps possible en



Figure 13.

gardant les yeux ouverts. Le test prend fin si : 1. Les mains quittent les hanches; 2. Le pied de la jambe non dominante touche le sol; 3. Le temps maximum de 60 secondes est atteint. Le temps est noté avec une précision de 0,1 seconde.

12. Équilibre statique yeux fermés

Ce test mesure la capacité de la personne de se tenir en équilibre. En premier lieu, le sujet doit placer ses mains sur les hanches. En équilibre sur sa jambe dominante, le sujet doit fléchir son autre jambe et monter son pied au moins à la hauteur de la cheville de la jambe d'appui (figure 14). Il s'agit alors de maintenir ainsi son équilibre le plus longtemps possible en

gardant les yeux fermés. Le test prend fin si : 1. Les mains quittent les hanches; 2. Le pied de la jambe non dominante touche le sol; 3. Si le sujet ouvre les yeux; 4. Le temps maximum de 60 secondes est atteint. Le temps en secondes est noté avec une précision de 0,1 seconde.



Figure 14.

13. Vitesse de réaction

Ce test mesure la capacité de la personne à réagir rapidement à un signal visuel. À l'aide d'un programme informatique, le sujet de réagir le plus rapidement possible à l'apparition d'un signal visuel (triangle qui apparaît à l'écran) en appuyant sur la barre d'espace (figure 16).

Le sujet doit réaliser 50 essais dont le temps de réaction se situe entre 100 et 350 ms. Le résultat est calculé à partir de la moyenne des 50 essais.

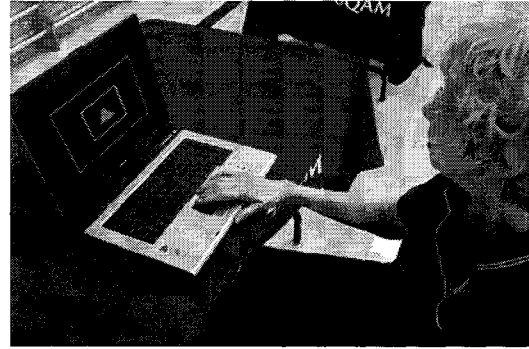


Figure 16.

E. FORCE DE PRÉHENSION ET MOBILITÉ MUSCULO-ARTICULAIRE

14. Force de préhension manuelle

La force de préhension manuelle est la tension maximale qui peut être développée par les muscles de l'avant-bras et de la main. Le sujet doit se tenir debout le corps droit en maintenant le dynamomètre dans sa main droite (figure 17). Sans fléchir le bras, il faut serrer



Figure 17.

la poignée de l'appareil en refermant la main comme pour fermer le poing. La force déployée doit être maximale et appliquée pour environ 4 à 5 secondes. Par la suite, le sujet reprend la même procédure avec sa main gauche. Il est recommandé de faire trois essais pour chaque main en alternant main droite et main gauche à chaque fois. Le meilleur des trois essais pour chacune des deux mains est noté avec une précision de 0,5 kg.

15. Flexibilité du tronc

Ce test mesure la capacité de la personne à réaliser une flexion du tronc vers l'avant. Le sujet doit se pencher vers l'avant, jambes tendues et tenter de toucher le sol avec les deux mains. Lors de cette flexion, la position du tronc doit être mesurée en degrés à l'aide d'un goniomètre. Si vous utilisez un goniomètre manuel, la mesure se prend latéralement au niveau de la hanche. Si le goniomètre est électronique, l'appareil est placé au centre du dos, sous la pointe des deux omoplates (figure 18). Le meilleur résultat de trois essais est conservé.

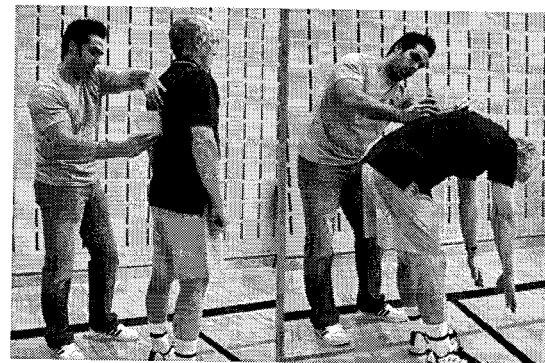


Figure 18.

16. Flexibilité des épaules



Figure 19.

Ce test mesure la mobilité articulaire de l'épaule. Le sujet doit se tenir debout en maintenant un bâton dans ses mains (largeur d'épaules), les bras tendus vers le bas (position de départ). Le bâton est alors levé, les bras tendus, le plus haut possible au-dessus des épaules (figure 19). Avec un goniomètre placé latéralement sur l'épaule droite, mesurer l'amplitude en degrés. Conserver le meilleur de trois essais.

F. CAPACITÉ FONCTIONNELLE À LA MARCHÉ

17. Test de marche de 6 minutes

Ce test mesure la capacité de la personne à se déplacer en marchant. Le sujet doit marcher le plus rapidement possible (sans courir) en faisant des allers-retours sur une distance de 10 mètres (figure 20). Aux extrémités, le sujet contourne une petite borne. Éviter les arrêts et départs qui risquent d'occasionner une fatigue musculaire accrue au niveau des jambes. Le résultat consiste à mesurer la distance totale parcourue (mètres) en 6 minutes.

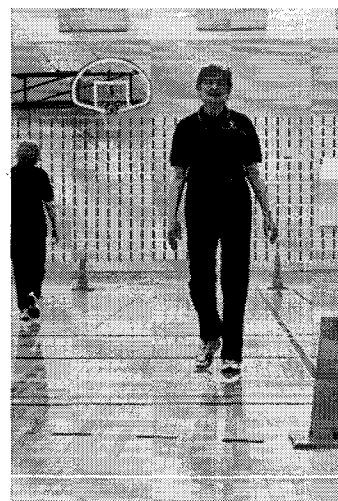
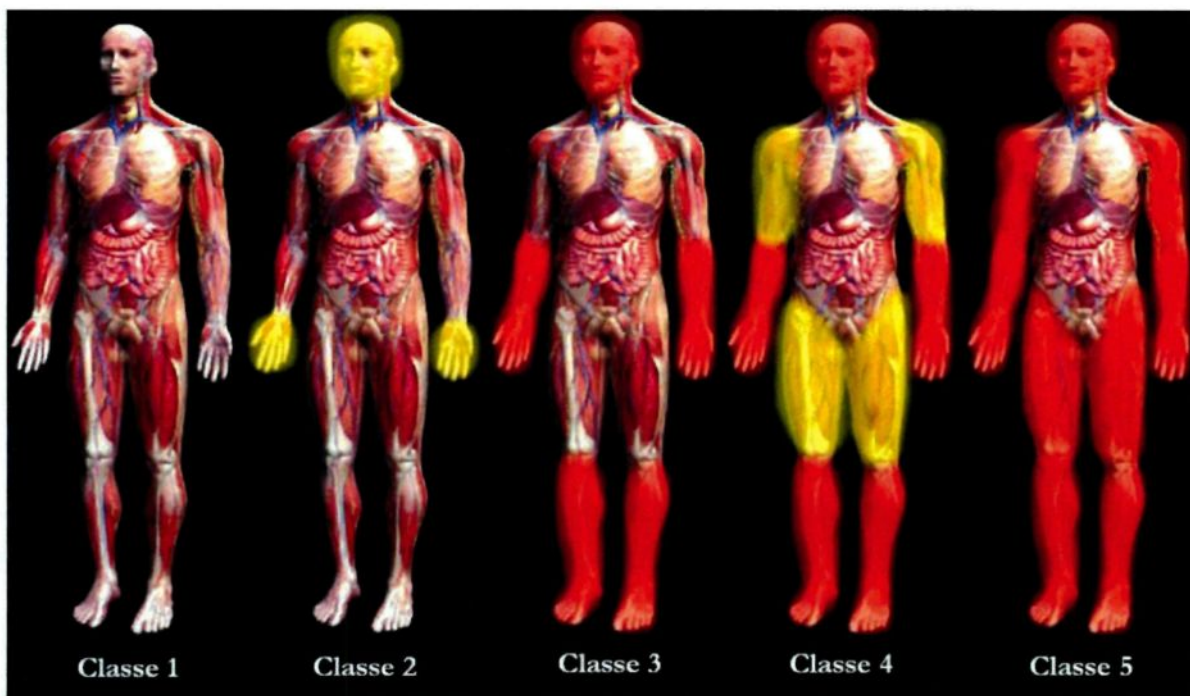


Figure 20.

ANNEXE B

Muscular Impairment Rating Scale (MIRS), 2001



Ci-dessus, la progression des atteintes musculaires dans la DM1 (Mathieu, J., et al., 2001)

Catégorisation de l'atteinte musculaire pour la DM1

- **Classe 1** : Sujet asymptomatique dont les groupes musculaires sont fonctionnels.
- **Classe 2** : L'atteinte musculaire est minimale et touche les muscles des mains, maxillaires et temporaux. Les muscles du visage et les fléchisseurs du cou sont affaiblis. Il s'avère possible que l'atteinte musculaire se limite aux muscles fléchisseurs des doigts sans autre faiblesse distale. Cette faiblesse isolée se classe dans cette catégorie.
- **Classe 3** : Les muscles distaux ainsi que les extenseurs du coude (triceps brachial, anconé) sont affaiblis. Il est possible que l'affaiblissement du triceps brachial survienne de manière isolée sans que d'autres muscles proximaux ne soient affectés. Ce type d'atteinte se classe dans cette catégorie.
- **Classe 4** : L'affaiblissement progresse vers les muscles des cuisses et des bras.
- **Classe 5** : L'affaiblissement des muscles proximaux et distaux est sévère. La perte d'autonomie est importante et les déplacements sans fauteuil roulant sont très difficiles.