

# La maladie de Kennedy

*Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X  
Atrophie musculaire spinale et bulbaire*

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur

Cette fiche est destinée à vous informer sur la maladie de Kennedy. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin traitant peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que la maladie de Kennedy ?

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X) est une maladie neuromusculaire rare qui touche les personnes de sexe masculin. Les personnes atteintes présentent une faiblesse musculaire et un défaut de l'action des hormones masculines (les androgènes, dont la testostérone) qui se manifeste, entre autres, par une baisse de la fertilité. Elle est due à une atteinte de la cellule nerveuse, appelée second motoneurone ou motoneurone périphérique, qui conduit l'information (influx nerveux) de la moelle épinière au muscle. Cette atteinte est due à une anomalie du récepteur aux androgènes d'origine génétique (voir « *A quoi est-elle due ?* »).

### ● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La maladie de Kennedy est très rare. Sa prévalence (nombre de personnes atteintes dans une population donnée) est estimée à une personne sur 300 000 ou un homme sur 150 000, soit 200 le nombre total de personnes atteintes vivant sur le territoire national. On peut ainsi estimer entre cinq et huit le nombre de nouveaux cas chaque année, en France.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La maladie de Kennedy survient essentiellement chez les hommes à l'âge adulte, avec une évolution relativement lente. Elle a été observée dans toutes les populations, avec une fréquence accrue dans les populations japonaises et scandinaves (notamment sur la côte ouest de la Finlande).

Il est exceptionnel que les femmes soient atteintes (voir « *Les aspects génétiques* »).

### ● A quoi est-elle due ?

La maladie de Kennedy est une maladie due à l'altération (mutation) d'un gène. Les gènes

sont des morceaux d'ADN (la substance qui constitue les chromosomes) qui contiennent les «codes» donnant les instructions pour produire les protéines, des substances nécessaires au fonctionnement de l'organisme. Chaque gène est une suite de molécules, appelées les bases (adénine, thymine, guanine, cytosine), attachées entre elles et représentées par des lettres (A, T, G, C). C'est comme si l'ADN était un texte composé de mots, les gènes, eux-mêmes composés de lettres, les bases. Ce texte contient toutes les informations pour qu'un individu se développe.

Le segment d'ADN modifié dans la maladie de Kennedy est constitué d'une séquence répétée de trois lettres : CAG, (cytosine - adénine - guanine). Cette séquence est située dans le gène appelé *AR*, localisé sur le chromosome X, l'un des deux chromosomes sexuels (les chromosomes sexuels déterminent le sexe d'un individu, les hommes n'ont qu'un seul chromosome X contrairement aux femmes qui en possèdent deux). C'est la répétition anormalement élevée de cette séquence de trois lettres (ou triplet) CAG qui est à l'origine de la maladie. Chez les personnes non atteintes, le nombre de répétitions ne dépasse généralement pas 34. S'il est supérieur à 38, la personne développe la maladie. Il n'existe pas, en revanche, de consensus sur les conséquences éventuelles des expansions (répétitions excessives) comprises entre 35 et 37 triplets.

Le gène *AR* porte les informations nécessaires pour produire le récepteur aux androgènes (hormones masculines). C'est lui qui permet aux androgènes d'exercer leurs fonctions dans l'organisme. La répétition excessive du triplet CAG dans la séquence du gène *AR* conduit à la répétition d'une substance, la glutamine, dans le récepteur aux androgènes. On dit que la maladie de Kennedy est une maladie à polyglutamine. La polyglutamine modifie la forme et la fonction du récepteur : le récepteur anormal s'accumule et sa perte de fonction réceptrice le rend insensible aux androgènes. Ce sont ces deux modifications qui sont à l'origine des manifestations de la maladie (voir le chapitre « *Comment expliquer les manifestations ?* »).

## ● Quelles en sont les manifestations ?

### Atteinte musculaire

La maladie de Kennedy se manifeste chez l'homme adulte (souvent entre 20 et 40 ans) par l'apparition progressive d'une fatigabilité et d'une faiblesse musculaire (hypotonie), accompagnée parfois d'une fonte musculaire (amyotrophie) au niveau des jambes (membres inférieurs) et, dans une moindre mesure, au niveau des bras (membres supérieurs). La personne a des difficultés à marcher, des crampes musculaires, parfois douloureuses, et ressent une fatigue musculaire. Des petites contractions involontaires peuvent se faire à la surface des muscles, elles sont appelées fasciculations. On note assez souvent un tremblement fin des mains qui gêne parfois l'écriture. L'atteinte musculaire survient généralement des deux côtés du corps (elle est symétrique).

Tous les muscles ne sont pas atteints de la même manière et il arrive que l'équilibre entre des muscles qui travaillent en opposition soit rompu (par exemple l'équilibre flexion/extension). Ceci entraîne la rétraction du muscle le plus fort c'est-à-dire qu'il devient plus court. A terme, cela limite certains mouvements.

Certains muscles respiratoires peuvent être atteints, notamment le diaphragme, ce qui va gêner la personne dans sa capacité à respirer et va la fatiguer.

Les muscles de la gorge et de la langue sont atteints des dizaines d'années plus tard. Cette atteinte peut entraîner des difficultés pour avaler (troubles de la déglutition) et augmente

le risque de fausses-routes alimentaires (lorsque la personne avale de travers). De plus, l'atteinte des muscles de la gorge peut entraîner une modification de la voix (la personne ne prononce pas correctement les b, p, t, d, g, k, sa voix est nasonnée), une gêne pour parler (troubles de l'élocution ou dysarthrie) et exceptionnellement une atteinte respiratoire. Les muscles de la langue peuvent être touchés (atrophie de la langue), ainsi que, plus rarement, les muscles du visage. Certains patients se plaignent de légers troubles de la sensibilité mais en général ce trouble n'est mis en évidence que lors d'un examen appelé électromyogramme (EMG, voir la définition dans « Le diagnostic »).

### Atteinte hormonale (endocrinienne)

La particularité de la maladie de Kennedy vient de l'association de ces troubles moteurs à un trouble de l'action des hormones masculines (hormones androgènes, on parle d'insensibilité aux androgènes).

Cette atteinte hormonale peut se manifester par une augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie), une baisse de la fertilité, parfois des troubles de l'érection et une diminution de volume des testicules. Ces manifestations sont plus ou moins marquées selon les personnes et précèdent, parfois de nombreuses années, l'apparition des troubles moteurs.

D'autres troubles peuvent survenir occasionnellement tels qu'une augmentation, dans le sang, des sucres (hyperglycémie) ou des graisses (hyperlipidémie, hypercholestérolémie). Ils peuvent être asymptomatiques, c'est-à-dire qu'ils ne provoquent aucune manifestation, ou entraîner à long terme des complications.

### Autres troubles

Chez certaines personnes, il arrive que les extrémités des pieds et des mains soient souvent froides. Ceci est lié à des troubles de la contraction des vaisseaux sanguins (troubles vasomoteurs).

### Cas des femmes porteuses de la mutation

Comme dans beaucoup d'autres affections héréditaires liées au chromosome X (voir « Les aspects génétiques »), les femmes qui portent l'anomalie génétique responsable de la maladie ont, très exceptionnellement, quelques manifestations. Il s'agit essentiellement de troubles moteurs (fatigabilité, crampes, tremblement des extrémités) survenant à un âge tardif.

## ● Quelle est son évolution ?

Il est difficile de vraiment prédire l'évolution de la maladie, compte tenu de la variabilité des manifestations d'une personne à l'autre et du petit nombre de personnes atteintes.

L'évolution est généralement lente mais il existe néanmoins des formes sévères qui évoluent plus rapidement. Ce sont les troubles de la déglutition et/ou de la fonction respiratoire qui rendent la maladie plus sévère. En effet, la faiblesse progressive de certains muscles respiratoires (notamment du diaphragme) et les risques de fausses-routes alimentaires peuvent entraîner des complications pulmonaires (pneumopathies) qui peuvent être graves.

A cause d'une gêne croissante à la marche, un certain nombre de personnes ont recours à un scooter électrique ou à un fauteuil roulant 10 à 20 ans après l'apparition des premières difficultés.

## ● Comment expliquer les manifestations ?

La modification du récepteur aux androgènes fait que :

- d'une part, les androgènes ne peuvent plus exercer correctement leurs fonctions dans le corps humain, qui sont de développer et maintenir les caractères sexuels masculins (on parle d'insensibilité aux androgènes). Entre autres conséquences, les glandes qui permettent la production de lait chez la femme (glandes mammaires), peuvent se développer chez le garçon et conduire à une augmentation du volume des seins (gynécomastie).

- d'autre part, le récepteur s'accumule sous forme de petits amas appelés inclusions. Ces inclusions se font surtout dans certaines cellules : les motoneurones de la moelle épinière et du bulbe rachidien (partie basse du cerveau), les cellules des organes sexuels mais aussi des muscles et de la peau. Les inclusions seraient toxiques au moins pour les motoneurones et provoqueraient leur mort (dégénérescence).

Les motoneurones sont des cellules nerveuses qui conduisent le signal de contraction jusqu'aux muscles. Dans la maladie de Kennedy, les motoneurones atteints (motoneurones périphériques) se situent dans la moelle épinière et reçoivent les signaux de commande du cerveau qui contrôlent les mouvements volontaires depuis d'autres motoneurones (motoneurones centraux) (figure 1). La dégénérescence de ces motoneurones périphériques conduit à la diminution de leur nombre. Ils ne sont plus assez nombreux pour déclencher la contraction des muscles, d'où le manque de force et la fonte musculaire (amyotrophie).

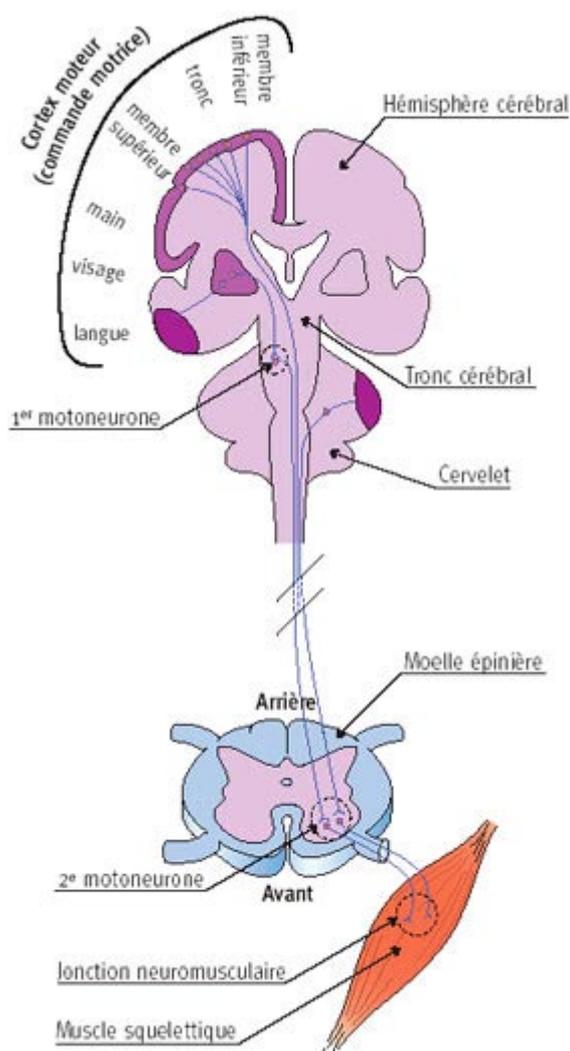


Figure 1 : Voie motrice.

Un premier motoneurone (ou motoneurone central) reçoit un signal du cerveau (cortex cérébral moteur) pour commander la contraction ou le relâchement d'un muscle. Ce premier motoneurone communique avec un deuxième motoneurone (ou motoneurone périphérique) au niveau de la moelle épinière. Le motoneurone périphérique est en contact avec le muscle et peut ainsi lui transmettre le signal.

Source : AFM - Musclopedia : la voie motrice volontaire (<http://www.musclopedia.org/images/view.php?id=12>)

## ● Le diagnostic

### ● Comment fait-on le diagnostic de la maladie de Kennedy ?

Dans la très grande majorité des cas, le diagnostic est suspecté chez un homme adulte qui ressent une gêne au niveau des membres inférieurs s'aggravant progressivement : il se plaint de fatigue musculaire, de difficultés à la marche, de crampes plus ou moins douloureuses. Les troubles de la parole et/ou de la déglutition apparaissent le plus souvent plus tard.

Plus rarement, la maladie se manifeste à un âge plus précoce (parfois à l'adolescence) avec une augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie). Le médecin peut alors déceler une diminution du volume des testicules et une insuffisance de production des spermatozoïdes (oligospermie). Les troubles moteurs peuvent être très discrets voire absents à ce stade.

Pour confirmer le diagnostic de syndrome de Kennedy, le médecin prescrit des examens complémentaires :

- un dosage des enzymes musculaires par une simple prise de sang. Les enzymes musculaires (notamment la créatine phosphokinase, CPK) sont des protéines des muscles qui sont libérées dans le sang lorsque ceux-ci sont abîmés, comme dans la maladie de Kennedy. La quantité de ces enzymes est augmentée chez les personnes atteintes.

- un électromyogramme (EMG). Un EMG mesure l'activité électrique de faible intensité, nécessaire au fonctionnement des muscles. Cette mesure se fait à l'aide de petites aiguilles (électrodes) mises en contact avec les différents muscles. Le tracé obtenu dans le cas de la maladie de Kennedy montre une atteinte persistante (chronique) des motoneurones (on parle d'atteinte neurogène). Il s'y associe souvent une diminution des vitesses de conduction de certains nerfs sensitifs (qui ramènent les sensations perçues par l'organisme vers la moelle épinière) notamment des membres inférieurs.

- des dosages hormonaux. Ces dosages mesurent la quantité de certaines hormones dans le sang, ils sont faits sur des prélèvements sanguins. Dans la maladie de Kennedy, ils montrent que la quantité d'androgènes produite est normale. En effet, c'est le récepteur à cette hormone qui ne joue pas parfaitement son rôle.

- des analyses génétiques. Depuis 1991, le diagnostic est posé avec certitude grâce à une analyse qui permet de détecter l'anomalie génétique, à partir d'une prise de sang. Cette analyse permet de mettre en évidence et de mesurer la longueur de l'expansion de triplets CAG localisée sur le chromosome X.

### ● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Oui, la maladie de Kennedy peut être confondue avec une autre maladie du motoneurone, la sclérose latérale amyotrophique (SLA), qui est beaucoup plus fréquente que la maladie de Kennedy et surtout qui évolue beaucoup plus rapidement.

La SLA apparaît plus tardivement que la maladie de Kennedy et comporte, en plus de l'atteinte du second motoneurone (ou motoneurone périphérique), une atteinte du premier motoneurone (ou motoneurone central), qui relie le cerveau (cortex cérébral moteur) à la moelle épinière avec, comme conséquence, l'apparition de troubles de la motricité caractéristiques qui permettent de distinguer les deux maladies.

La maladie de Kennedy peut être confondue avec la SLA, en particulier au début de la maladie, ou lorsqu'il s'agit d'un cas isolé (c'est-à-dire qu'il n'y a pas d'autres cas dans la famille) ou lorsque les manifestations hormonales sont absentes.

Dans ces situations de diagnostic difficile, le test génétique permet de trancher entre les deux maladies.

## ● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Oui, il est possible de dépister cette maladie avant l'apparition des manifestations, dans le cadre d'une enquête familiale, lorsqu'un cas est connu dans la famille. La plupart du temps, ce diagnostic fait avant l'apparition des symptômes (on parle de test pré-symptomatique), se fait grâce à un EMG (voir le chapitre « *Comment fait-on le diagnostic de la maladie de Kennedy ?* »).

Dans certains cas, ce diagnostic repose sur le test génétique. Il permet de rechercher dans la famille du malade les porteurs sains (ses sœurs) et les garçons qui n'auraient pas encore développé les symptômes (ses frères).

Cependant, compte tenu du fait qu'il n'existe pas de traitement, ce diagnostic génétique ne s'adresse qu'aux adultes. A cause de ses implications psychologiques, il ne doit se faire qu'en respectant un certain nombre de principes. Le candidat au test doit donner un consentement éclairé, c'est-à-dire donner son accord après avoir reçu toutes les informations nécessaires sur le déroulement du test et ses conséquences. Les résultats sont confidentiels et ne sont communiqués qu'à la personne concernée. Ces tests ne peuvent être réalisés que dans le cadre de consultations pluridisciplinaires qui regroupent, en plus d'un généticien clinicien, des médecins de plusieurs disciplines, neurologues, psychiatres et psychologues. Le candidat au test doit attendre un certain temps avant d'avoir le résultat du test et peut à chaque étape renoncer à avoir ce résultat. Toutes ces précautions sont prises afin que le candidat ait le temps de réfléchir et de mesurer toutes les conséquences de cet examen puisque aucun traitement préventif ni curatif n'est disponible à ce jour pour éviter l'apparition de la maladie.

## Les aspects génétiques

### ● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ?**

La transmission récessive liée à l'X signifie que la maladie touche essentiellement les personnes du sexe masculin. La femme porteuse d'un gène altéré situé sur un de ses deux chromosomes X n'a habituellement aucun signe de la maladie : le gène non altéré situé sur le second chromosome X vient compenser ce défaut. En revanche, un garçon qui a l'anomalie génétique sur le seul chromosome X qu'il possède (et qu'il a hérité de sa mère) développera la maladie. La transmission de la maladie est différente si c'est le père ou la mère qui porte la mutation:

- cas d'un père atteint (*figure 2*). Aucun des fils d'un homme malade n'est malade, ni ne peut « transmettre » la maladie, car ils reçoivent de leur père son chromosome Y qui n'est pas impliqué dans la maladie. Toutes ses filles sont également indemnes mais obligatoirement conductrices (c'est-à-dire qu'elles peuvent transmettre la maladie à leurs enfants) puisqu'elles reçoivent de leur père son chromosome X porteur du gène défectueux.

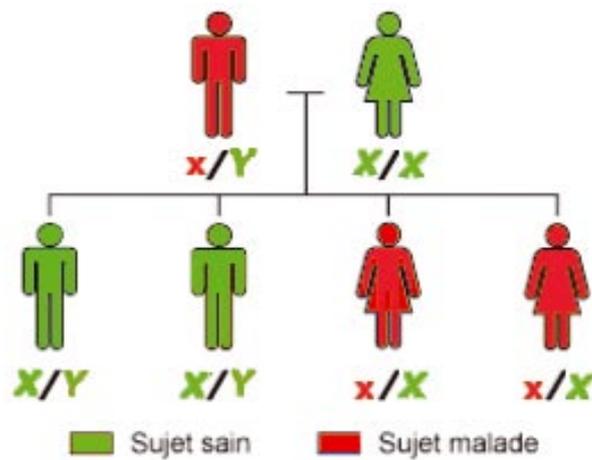


Figure 2 : Illustration de la transmission récessive liée à l'X : cas d'un père malade et d'une mère saine  
 Toutes les filles d'un homme malade reçoivent de leur père le chromosome X qui porte le gène muté. Etant hétérozygotes elles seront conductrices de la maladie et pourront transmettre la maladie à leurs enfants. Aucun des fils d'un homme malade n'est atteint car ils reçoivent de leur père le chromosome Y qui n'est pas impliqué dans la maladie. Ces garçons n'auront donc aucun risque de transmettre la maladie à leur descendance.  
 Source : Orphaschool - Transmission des maladies génétiques  
 (<http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/4-XR/XRpere-sain.png>)

- cas d'une mère porteuse de la mutation et d'un père sain (figure 3). La mère est hétérozygote (ou conductrice : un chromosome X normal, l'autre altéré) et a 50 % de risque d'avoir un garçon qui développera la maladie (car il reçoit son chromosome X). Ce risque est le même à chaque grossesse. Aucune des filles n'est malade, mais elles ont un risque sur 2 d'être conductrices comme leur mère.

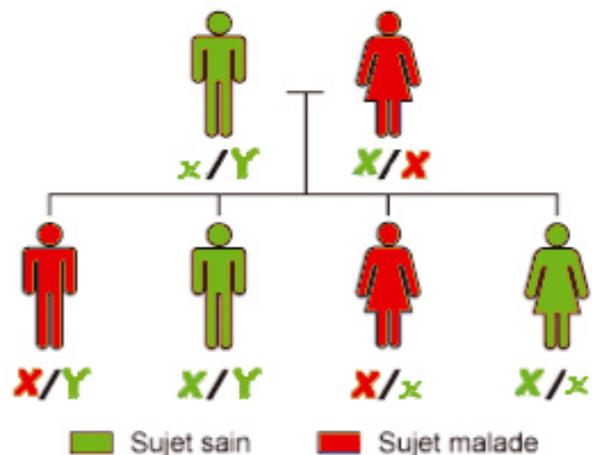


Figure 3 : Illustration de la transmission récessive liée à l'X : cas d'une mère conductrice et d'un père sain  
 Aucune des filles n'est malade mais elles ont un risque sur 2 d'être conductrices comme leur mère. Les garçons ont une probabilité sur deux d'être atteints car ils reçoivent leur chromosome X de leur mère. Le père en donnant soit X, soit Y, déterminera le sexe de l'enfant.  
 Source :Orphaschool - Transmission des maladies génétiques  
 (<http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/4-XR/XRmere-sain.png>)

## ● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Lorsque, dans une famille dont certains membres sont atteints, un couple a le projet d'avoir un enfant, une consultation avec un généticien clinicien permet d'évaluer le risque pour leur descendance.

Le généticien recueille lors d'un entretien détaillé les informations sur l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, et les symptômes présentés. Il établit un

arbre généalogique retraçant la répartition des personnes atteintes dans la famille (chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée).

S'il le juge nécessaire, il prescrit la réalisation d'une analyse génétique pour rechercher la présence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie de Kennedy chez les parents. Au vu de l'arbre généalogique et des résultats génétiques, il informe le couple sur la possibilité d'un diagnostic prénatal. Celui-ci vise à détecter pendant la grossesse, chez l'embryon ou le fœtus, l'anomalie responsable de la maladie. Il repose sur l'analyse de l'expansion des triplets sur un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse.

La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités choriales ou biopsie du trophoblaste). Cet examen a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le prélèvement se fait par voie vaginale (un « tube » est introduit dans le vagin, comme lors d'un frottis) ou à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Le test est généralement réalisé entre la 10<sup>e</sup> et la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée (absence de règles).

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère. Cet examen est proposé vers la 16<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation au préalable. Ils sont réalisés sous échographie, afin de guider le médecin, et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en trois semaines environ.

Rencontrer le généticien avant la grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations et réaliser les examens utiles, afin que le couple évalue ses options dans les meilleures conditions. Au cours d'entretiens successifs, le médecin généticien informe le couple et répond à ses interrogations. Il peut être accompagné d'un psychologue ou d'un conseiller en génétique qui aide le couple à faire le point sur son projet de grossesse et le soutient face aux décisions importantes qu'il doit prendre. S'il n'y a pas de psychologue au sein même de la consultation de génétique, le couple peut demander à la consultation de lui donner les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent les maladies génétiques.

## ● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Si un garçon est atteint, cela veut dire que sa mère est porteuse de la mutation et que ses frères ont 50 % de risque d'être atteints. Ses sœurs ont, elles, 50 % de risque d'être conductrices.

## **Le traitement, la prise en charge, la prévention**

### ● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?**

Non, il n'existe pas encore de traitement pour la maladie de Kennedy. Toutefois, la surveillance et la prise en charge médicales permettent de prévenir les complications et

d'améliorer la qualité de vie.

## ● Quelles sont les modalités de prise en charge de la maladie de Kennedy ?

La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications. Elle se fait au mieux dans le cadre de consultations pluridisciplinaires annuelles avec un neurologue ou un myologue (spécialiste des muscles), un médecin de rééducation, un généticien, un kinésithérapeute, un ergothérapeute, un diététicien, et un psychologue.

### La prise en charge orthopédique

Elle consiste à surveiller les troubles musculaires et à prévenir les déformations des articulations. Elle vise à empêcher ou retarder les conséquences, pour les os, les articulations et les muscles, dues au manque de mouvement. Elle utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position (utilisation de canne(s) ou de corsets par exemple), la chirurgie, en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage, pour corriger et arrêter l'évolution d'éventuelles déformations des os ou des articulations.

Une kinésithérapie régulière, hebdomadaire (une à deux séances par semaine, selon les besoins) et adaptée à la diminution et/ou aux rétractions des muscles, entretient la souplesse des articulations et peut également contribuer à diminuer les douleurs (notamment du bas du dos, ou lombaires). Elle doit être passive (les mouvements sont faits par le kinésithérapeute, pas par le malade), ou dite en actif-aidé (le kinésithérapeute aide le malade à faire les mouvements demandés) afin de ne pas épuiser le muscle. La balnéothérapie peut être utile.

### La prise en charge orthophonique

Elle peut être utile quand les muscles de la langue et de la gorge sont atteints. Les troubles de la parole (dysarthrie) mais aussi les difficultés à avaler (troubles de la déglutition) peuvent faire l'objet d'une rééducation spécifique par l'orthophoniste de façon à optimiser les capacités de la personne et à limiter les problèmes de fausses-routes alimentaires (la personne avale de travers).

### La prise en charge nutritionnelle

La maladie de Kennedy peut avoir un retentissement sur le poids : la diminution de l'activité physique risque d'entraîner une prise de poids, alors que les difficultés à avaler peuvent, au contraire, provoquer un amaigrissement. La prise en charge nutritionnelle est donc importante pour prévenir ces différentes complications.

En cas de prise de poids, le médecin généraliste ou un diététicien peuvent aider à adapter les apports caloriques en fonction des dépenses physiques et donner les principes nutritionnels. Les régimes draconiens sont à éviter car, non seulement ils peuvent se révéler inefficaces sur le long terme, mais ils peuvent aussi endommager les muscles (lorsque l'on maigrit, cela se fait aux dépens du tissu graisseux, puis aussi aux dépens du tissu musculaire).

Si des difficultés à avaler s'installent, avec des fausses-routes alimentaires, une assistance nutritionnelle associée à la prise en charge orthophonique contribue à diminuer les fausses-routes et à conserver une alimentation correcte et un bon état nutritionnel.

Quelques habitudes nouvelles lors de la prise des repas peuvent permettre de faciliter l'alimentation : par exemple adopter une position qui facilite la déglutition, en baissant la tête et en baissant le menton sur la poitrine (l'entrée des voies respiratoires est protégée). Il

est possible d'adapter l'alimentation en épaississant plus ou moins les liquides (eau, thé, jus de fruit...) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine (comme l'agar-agar) et de rendre la nourriture solide plus facile à avaler en la mixant ou en y ajoutant des sauces ou de la crème. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou qui ont tendance à se fragmenter (comme le riz, les lentilles) ou qui demandent plus d'efforts pour être avalés (comme les feuilles de salade, la peau des tomates ou les viandes filandreuses).

Un régime alimentaire suffisant en calories est établi avec un diététicien. Si ces mesures ne suffisent pas à garder des apports alimentaires suffisants, le médecin prescrit des suppléments nutritionnels (compléments oraux hypercaloriques).

## ● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Chaque personne atteinte vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Face aux difficultés, certaines personnes souhaitent échanger avec des personnes qui ont traversé la même épreuve, au sein d'associations par exemple. Parfois, un soutien psychologique temporaire permet de traverser des périodes plus difficiles, comme l'annonce du diagnostic ou lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir. Certaines personnes peuvent souhaiter une aide psychologique régulière tout au long de leur vie.

L'annonce d'un diagnostic de maladie de Kennedy peut provoquer un choc émotionnel. Elle peut notamment provoquer un état de confusion ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à se concentrer pour comprendre les informations médicales compliquées que le médecin donne est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. Au cours des consultations, aussi bien lors de l'annonce du diagnostic que des suivantes, il ne faut pas hésiter à demander des explications sur tout ce qui n'a pas été compris ou faire répéter ce qui a été oublié, et cela, autant que nécessaire. On peut aussi se faire accompagner par un proche ou un ami qui aideront à revoir certains points après la consultation. L'adaptation à la nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.

Les périodes de renoncement sont difficiles mais elles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (aides techniques).

Une situation particulièrement délicate à traverser est celle des patients diagnostiqués initialement, et à tort, comme atteints de sclérose latérale amyotrophique (SLA) et qui vivent habituellement mal la révision du diagnostic même si le nouveau diagnostic leur est a priori plus favorable.

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de la maladie de Kennedy.

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées neuromusculaires, où les psychologues accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires et peuvent orienter au besoin vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville lorsqu'il est accessible.

## ● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?

Il est recommandé, comme dans toutes les maladies neuromusculaires, de lutter contre le surpoids et d'éviter l'immobilité. Un peu d'exercice physique, sans forcer, est même encouragé : l'effort physique extrême est nocif pour les fibres musculaires surtout lorsqu'elles sont fragilisées par une affection neuromusculaire mais, à l'inverse, l'absence d'exercice est source de fonte musculaire (amyotrophie) et donc de baisse de performances motrices. Il est donc conseillé de continuer à s'entretenir mais sans atteindre le stade de l'épuisement. Petit à petit, la personne apprendra à connaître ses limites et à ne pas forcer. De ce point de vue, la pratique de la natation dans une eau bien chauffée est particulièrement recommandée. On peut également demander conseil au kinésithérapeute sur le type de sport à pratiquer et dans quelles conditions.

Il faut éviter les séjours au lit prolongés qui augmentent la fonte musculaire en l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). C'est pourquoi en cas de fracture, en particulier des membres inférieurs, une intervention chirurgicale est préférée au plâtre car elle favorise une reprise rapide des mouvements.

Les fausses-routes peuvent souvent être évitées grâce à une prise en charge orthophonique. Si le malade avale de travers, la toux permet, en général, d'éliminer les aliments (ou la salive) des voies aériennes, mais elle est souvent fatigante pour le malade. Aider la personne, par exemple en lui tapant dans le dos, risque de bloquer complètement les voies aériennes en faisant bouger le corps étranger. Bien souvent la personne est capable d'expulser elle-même le corps étranger.

Par contre, en cas de fausse-route importante, si la personne s'étouffe et que l'air ne passe plus du tout, il ne faut pas s'affoler, ne pas taper dans le dos, mais il faut alors l'aider à déloger ce qui est coincé dans la gorge grâce à une manœuvre simple, la manœuvre de Heimlich. Il est recommandé aux personnes de l'entourage d'apprendre à effectuer cette manœuvre auprès d'un professionnel.

Lorsque la personne a souvent froid aux mains et aux pieds, il lui est conseillé d'éviter de s'exposer au froid et de bien se protéger. Un massage permettant le drainage lymphatique réalisé par un kinésithérapeute peut parfois être utile.

## ● Comment se faire suivre ?

### Au moment du diagnostic

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies rares comme la maladie de Kennedy nécessitent de consulter auprès des Centres de référence ou de compétence pour les maladies neuromusculaires composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge de la maladie de Kennedy. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades et sont fortement impliquées dans les essais cliniques. Ils participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé. Leurs coordonnées se trouvent sur le site d'Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

Une consultation complémentaire avec un endocrinologue est souvent nécessaire, au moins au moment de l'établissement du diagnostic, pour faire le bilan de l'insensibilité aux androgènes. Il est utile ultérieurement, en particulier pour évaluer la fertilité de la personne.

### La surveillance

Une fois le diagnostic établi, la surveillance chez un adulte est le plus souvent annuelle,

mais peut être adaptée par le centre de prise en charge.

Elle comprend un examen physique (pour évaluer l'évolution du ou des déficits musculaires, et des éventuelles rétractions des tendons (rétractions tendineuses)). De plus, les capacités motrices de la personne sont évaluées pour juger du retentissement de la maladie : un score dit fonctionnel est établi, par exemple par une mesure de la fonction motrice (MFM) ou par une mesure de l'indépendance fonctionnelle (MIF).

L'examen de la voix et des capacités à respirer et déglutir fait l'objet d'une attention particulière. La mesure du poids, l'évaluation nutritionnelle, le bilan orthophonique et les épreuves fonctionnelles respiratoires sont réalisés tous les ans.

### ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Dans les situations d'urgence, il est important d'informer les équipes soignantes des urgences de l'existence de la maladie de Kennedy et de ses éventuelles répercussions. A cet effet, la carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires est particulièrement utile. Elle est délivrée par le médecin du centre de référence des maladies neuromusculaires.

Les anesthésies ne nécessitent pas de précaution particulière sauf en cas d'atteinte respiratoire, même si elle est seulement suspectée. En pratique, il est recommandé de toujours faire part à l'anesthésiste que l'on est atteint de la maladie de Kennedy.

### ● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie héréditaire.

## Vivre avec

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Selon la sévérité des symptômes et l'âge de début de la maladie, les conséquences sur la vie quotidienne varient considérablement.

Beaucoup de personnes atteintes ne présentent des symptômes qu'à l'âge adulte, alors même qu'ils ont vécu jusque là une existence normale, pratiquant, pour certains, un sport régulièrement, parfois à haut niveau. La découverte d'une maladie de Kennedy va donc modifier la pratique sportive, en limitant notamment toutes les pratiques qui seraient nocives pour les muscles, mais elle ne signifie en aucun cas l'arrêt de toute activité physique, au contraire.

L'adaptation de l'environnement (professionnel et/ou à la maison) assure un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne. Cela est particulièrement vrai chez les personnes les plus lourdement handicapées et nécessite l'intervention d'un ergothérapeute et/ou des services des associations de patients, avec si nécessaire prescription d'aides techniques pour améliorer l'autonomie motrice. L'utilisation d'une canne facilite et sécurise la marche. Un scooter électrique ou un fauteuil roulant électrique permettent de se déplacer lorsque la marche n'est plus possible.

La maladie de Kennedy peut baisser la fertilité des malades. De plus, la grande faiblesse musculaire peut compliquer les rapports sexuels.

## ● ● ● En savoir plus

### ● Où en est la recherche ?

#### Comment est organisée la recherche dans la maladie de Kennedy ?

La recherche se fait sur plusieurs aspects liés à la nature de la maladie:

- des recherches sont en cours sur les motoneurones, notamment leur capacité à se maintenir « en vie » ou au contraire à disparaître (dégénérescence).
- la maladie de Kennedy n'est pas la seule maladie pour laquelle une expansion de triplet est la cause génétique, c'est aussi le cas de la chorée de Huntington, le syndrome de l'X fragile ou bien encore la dystrophie myotonique de Steinert. De nombreuses recherches visent à comprendre le fonctionnement des protéines qui contiennent une séquence polyglutamine.
- des chercheurs spécialistes du cancer de la prostate, s'intéressent à cette maladie liée à une mauvaise régulation, par les hormones masculines (androgènes), de certaines fonctions de l'organisme.

#### Ce que l'on essaie de faire

- Traitement anti-androgènes

La question de l'utilisation de médicaments anti-androgènes est posée. C'est dans ce contexte qu'un médicament, la leuproréline, a fait l'objet d'un essai clinique (étude réalisée pour déterminer l'efficacité et les risques éventuels d'un traitement avant sa commercialisation). La leuproréline ressemble à une hormone sécrétée par le cerveau et qui stimule la production de testostérone, la LHRH (Luteinising Hormone Releasing Hormone). Les résultats de cet essai semblent montrer que la leuproréline réduit l'accumulation toxique des récepteurs aux androgènes et diminue la détérioration des fonctions musculaires.

- Lutter contre les inclusions

Beaucoup de chercheurs travaillent sur ce sujet car il est commun à la plupart des maladies dites à polyglutamines. L'idée est d'accélérer ce processus de dégradation des inclusions accumulées dans les cellules en utilisant des molécules qui faciliteraient ce processus. Plusieurs molécules sont à l'étude chez l'animal et donneraient des résultats prometteurs : la geldanamycine, l'ASC-J9 (un dérivé du curcuma, une épice naturelle) et des protéines chaperons (inhibiteurs de la protéine HSP90) avec toutefois des effets secondaires importants pour ces dernières.

Le développement d'une formulation orale (comprimé) est également en cours.

### ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées aux maladies neuromusculaires. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

### ● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes

sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes de la maladie de Kennedy bénéficient, au titre des Affections de Longue Durée (ALD), d'une prise en charge à 100% par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux liés à la maladie.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite au malade (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. C'est le médecin traitant qui demande un renouvellement au terme de cette durée.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...) demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, suivant leur état, une prestation de compensation du handicap (PCH) peut être allouée aux personnes atteintes. Enfin, elle assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

**POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE**

**CONTACTEZ**

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36**

**(Appel non surtaxé)**

**OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)**

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet



**AVEC LA COLLABORATION DE :**

*Docteur J. Andoni Urtizbera*  
Centre de Référence des Maladies  
Neuromusculaires  
Hôpital Marin - APHP, Hendaye

Association de soutien à la recherche et aux personnes concernées par la maladie de Kennedy (ARMK)

*Professeur Vincent Meininger*  
Centre de référence de la sclérose latérale amyotrophique  
Fédération des maladies du système nerveux  
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris



*Association Française des Conseillers en Génétique*

