



# MALADIE DE KENNEDY

## Fiche de renseignements

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

- La maladie de Kennedy (MK) est une affection neuromusculaire rare et une forme d'atrophie musculaire spinale qui se manifeste à l'âge adulte.
- La MK est le résultat de mutations du gène récepteur aux androgènes situé sur le chromosome X. De petites expansions se produisent dans une région particulière du gène. Plus ces expansions sont importantes, plus la maladie se manifeste tôt, et plus les symptômes sont prononcés.
- On désigne également cette affection par le terme « atrophie musculaire spinale et bulbaire » (SBMA).
- La maladie affecte les neurones spinaux et bulbaires, entraînant une perte (atrophie) musculaire surtout dans les jambes, les bras, le visage et la gorge.
- Il s'agit d'une maladie héréditaire récessive associée au chromosome X.
- La forme complète de la maladie ne se manifeste que chez les hommes.

### À quelle fréquence se manifeste la maladie de Kennedy?

- On estime que, dans le monde, une personne sur 40 000 en est atteinte.

### Symptômes

#### Neurologiques

- Faiblesse des muscles de la langue et de la bouche.
- Problèmes respiratoires (élocution haletante).
- Difficulté à avaler.
- Mauvaise articulation.
- Modifications de la voix et de la parole (voix rauque ou forcée, réduction de l'étendue vocale — ou registre).
- Engourdissement.
- Tremblements des mains.
- Réflexes tendineux diminués ou absents.

#### Musculaires

- Secousses musculaires au repos (fasciculations).
- Crampes : spasmes au niveau des grands muscles.
- Augmentation de la taille des mollets en raison des crampes.
- Perte de la masse musculaire.

### Autres symptômes

- Dysfonction érectile.
- Grossissement des seins (gynécomastie).
- Impuissance.
- Réduction du volume et de la fonction testiculaires.
- Faible numérotation des spermatozoïdes.

### Autres faits et caractéristiques

- Manifestation tardive : les symptômes apparaissent en général vers la fin de la trentaine ou plus tard.
- La maladie progresse plutôt lentement. Les personnes vivant avec la MK ont une espérance de vie presque normale.
- Les femmes sont rarement touchées; elles peuvent toutefois être porteuses et développer une forme atténuée de la maladie.

### Diagnostic

- Bon nombre de personnes atteintes ne sont diagnostiquées qu'après des années.
- En raison de la ressemblance des symptômes, beaucoup de personnes atteintes sont diagnostiquées de la SLA par erreur.
- La MK peut être facilement diagnostiquée à l'aide d'un simple test d'ADN sanguin.
- La maladie est le plus souvent diagnostiquée entre 20 et 50 ans.

### Traitement

- À l'heure actuelle, la MK est incurable et il n'existe aucun traitement.
- Certaines personnes atteintes prennent des médicaments sous ordonnance afin de soulager leurs symptômes.
- Des patients font état d'un soulagement des crampes et de la douleur grâce à un programme d'exercices d'étirement.

*Pour en apprendre plus sur la maladie de Kennedy, prière de visiter les sites suivants :*

[www.kennedysdisease.org](http://www.kennedysdisease.org)

[www.mdausa.org](http://www.mdausa.org)

*Pour trouver une personne-ressource dans votre province (ou une province proche), prière de visiter le site suivant :*

[http://www.kennedysdisease.org/disc\\_contacts\\_canada.html](http://www.kennedysdisease.org/disc_contacts_canada.html)