

NOTE D'INFORMATION

PATIENTS MINEURS 13-18 ANS

" Réhabilitation cardiorespiratoire et musculaire à l'effort des enfants et jeunes adultes présentant un syndrome de Marfan : une étude interventionnelle, prospective, monocentrique. "

MARFAN POWER

CODE PROMOTEUR RC31/17/0257

Version n°2.0

Promoteur de la recherche : CHU Toulouse, Hôtel-Dieu, 2 rue Viguerie, 31059 Toulouse Cedex 9

Investigateur principal : Dr Thomas EDOUARD, Unité d'Endocrinologie-Maladie Osseuses et Génétique, Hôpital des Enfants CHU de Toulouse, 330 avenue de Grande Bretagne, TSA 70034, 31059 Toulouse

Bonjour,

Nous allons mettre en place un protocole de recherche clinique pour étudier les effets de l'entraînement sportif sur l'endurance et la force musculaire chez des enfants et des adultes présentant un syndrome de Marfan.

Comme tu es porteur de cette maladie, nous souhaitons te solliciter pour que tu puisses participer à cette étude et nous te présentons ici ses modalités.

Avant de prendre une décision, il est important que tu lises attentivement ces pages qui t'apporteront les informations nécessaires concernant les différents aspects de cette recherche. N'hésite pas à poser toutes les questions que tu jugeras utiles au médecin de cette étude.

Pourquoi cette recherche?

Les adultes et les enfants présentant un syndrome de Marfan se plaignent très fréquemment de fatigue chronique et d'un manque d'endurance physique. Ces symptômes retentissent sur les activités de la vie quotidienne et sont responsables d'une diminution de la qualité de vie. La souplesse excessive des tissus de soutien de l'organisme (tissus conjonctifs) mais aussi le déficit en masse musculaire pourraient être à l'origine de ces atteintes du fait d'un stress accru sur le squelette. A ce jour, il n'existe aucune prise en charge spécifique pour corriger ces manifestations.

Quel est l'objectif de cette recherche?

Dans certaines pathologies chroniques, notamment du cœur et des vaisseaux, l'activité physique et l'entraînement ont prouvé leur efficacité dans l'amélioration de la force musculaire et des capacités fonctionnelles, et par conséquent de la qualité de vie. Nous faisons l'hypothèse que la mise en place d'un programme d'entraînement personnalisé chez des enfants et adultes jeunes présentant un syndrome de Marfan pourrait améliorer l'endurance physique, la force musculaire et par conséquent la qualité de vie de ces patients. Afin de tester cette hypothèse, nous proposons de réaliser pour la première fois chez des enfants et adultes jeunes (< 25 ans) présentant un syndrome de Marfan, une étude permettant d'évaluer un protocole d'entraînement. Ceci pourrait aboutir à une meilleure prise en charge de la maladie grâce à la pratique d'une activité physique adaptée.

Comment va se dérouler cette recherche?

La réalisation de cette étude sera permise par la collaboration entre le centre de référence du syndrome de Marfan de Toulouse (coordination Dr Dulac et Dr Edouard), qui prend en charge les enfants et adultes présentant un syndrome de Marfan, et le service d'exploration de la fonction respiratoire et de

médecine du sport de l'hôpital Larrey (Pr Rivière, Dr Garrigue) qui a une expertise reconnue dans le réentraînement à l'effort des personnes porteuses de pathologies chroniques.

Tout d'abord, une évaluation complète de tes compétences physiques sera réalisée dans le service d'exploration de la fonction respiratoire et de médecine du sport de l'hôpital Larrey. Cette évaluation consistera en différentes explorations dont une épreuve d'effort, un test de marche et des tests de force musculaire.

Après une phase d'observation de 3 mois, un programme d'entraînement personnalisé sera élaboré et te sera proposé pour une durée de 6 mois. Tu devras réaliser ce programme qui aura été initié dans le service d'exploration de la fonction respiratoire et de médecine du sport de l'hôpital Larrey à ton domicile.

Des entretiens téléphoniques avec l'éducateur sportif du service d'exploration de la fonction respiratoire et de médecine du sport de l'hôpital en lien avec le réseau eFORMip, qui est un réseau de Sport Santé en Midi-Pyrénées auront lieu deux fois par semaine pour s'assurer du bon déroulement du programme.

Le programme d'entraînement personnalisé sera composé :

- De séances d'endurance (Programme d'Entraînement Personnalisé en créneaux) et
- De séances de renforcement musculaire.

Le Programme d'Entraînement Personnalisé en Créneaux sera composé de 2 séances de 40 minutes par semaine, pendant 6 mois sur vélo d'appartement. Ce vélo d'appartement sera fourni pour la durée de l'étude. Chaque séance de 40 min comprendra 5 minutes d'échauffement, 6 séquences de 5 min et 5 minutes de récupération. Chaque séquence de 5 min alternera successivement 4 min de pédalage à la charge de base puis 1 min de pédalage à une charge plus importante. Les charges seront adaptées et auront été fixées par les médecins lors de la première séance. Tu porteras un cardiofréquencemètre qui mesurera la fréquence de ton cœur. Durant chaque séance, tes parents devront relever les valeurs de la fréquence cardiaque, de la puissance et vitesse de pédalage sur un carnet qui sera fourni.

Les séances de renforcement musculaire seront réalisées grâce à des bandes élastiques à poignées placées à différents endroits de ton corps (jambes, bras, dos). Ces bandes te seront fournies pour la durée de l'étude.

Il y aura 1 séance par semaine composée de 2 séries de 10 répétitions pour chacun des 8 groupes musculaires concernés.

Qui peut participer ?

Tu es suivi à l'hôpital des enfants pour un syndrome de Marfan et est âgé de plus de 7 ans, tu peux participer à cette recherche si tu le souhaites.

Que te demandera-t-on ?

En plus des consultations annuelles réalisées habituellement dans le cadre de ta maladie, quatre consultations supplémentaires seront ajoutées dans le cadre de l'étude

Les données de certains examens réalisés dans le cadre de ton suivi (échographie cardiaque, densitométrie osseuses, bilan sanguin) seront collectées pour cette recherche.

D'autres examens comme une épreuve d'efforts, un test de marche et un test de la force musculaire sont décrits ci-dessous :

Epreuve d'effort :

Cette épreuve permet d'analyser le comportement du système cardiovasculaire et du système respiratoire au cours d'un exercice de pédalage sur une bicyclette fixe, avec une phase d'échauffement, puis plusieurs paliers de pédalage à puissance croissante, suivis d'une phase de récupération pour une durée totale d'environ 10 minutes. Durant le test, la consommation d'oxygène est mesurée en respirant librement l'air environnant au travers d'un masque. Ceci permet de déterminer les capacités en endurance. L'évaluation de cette capacité est une étape nécessaire pour personnaliser le contenu du programme d'entraînement en endurance qui sera mis en place sur bicyclette à ton domicile.

Test de marche :

Le test de marche de 6 minutes est un test couramment utilisé pour évaluer la tolérance à l'effort et les effets du réentraînement à l'effort. Le but de ce test est de marcher, sans courir, le plus possible pendant 6 minutes. Il est réalisé dans le couloir du service. Il est possible de ralentir, s'arrêter ou se reposer si nécessaire, mais reprendre la marche dès que possible.

Tests de force musculaire :

Ces tests ont pour objectif de mesurer la force musculaire maximale des avant-bras et des cuisses pour évaluer la tolérance à l'effort et les effets du réentraînement à l'effort.

Pour mesurer la force des avant-bras, il est demandé, après échauffement par mouvements articulaires des poignets sans contrainte, de fournir la plus grande force possible en serrant chaque main sur une sorte de poignée spéciale qui enregistre la force.

Pour mesurer la force des cuisses, il est demandé, après échauffement par mouvements articulaires des genoux sans contrainte en position assise, de fournir la plus grande force possible en étendant la jambe (en dépliant le genou) alors que la cheville est reliée au capteur de mesure de la force.

Chaque mesure dure une dizaine de secondes et est répétée 3 fois, de chaque côté.

Des tests dynamiques sont également réalisés avec différents types de saut (saut le plus haut possible, saut sur la pointe des pieds) réalisés sur une plate-forme qui enregistre la force et la puissance musculaire.

Participation à l'étude ancillaire concernant le dosage de l'apeline :

Des travaux récents ont souligné l'importance de la communication entre le tissu graisseux et le muscle, notamment par l'intermédiaire d'une hormone appelée l'apeline. Cette hormone jouerait un rôle important dans la fonction musculaire. Les patients présentant un syndrome de Marfan présentent des altérations de la composition corporelle avec une diminution de la masse musculaire et du tissu graisseux qui pourraient être associées à une diminution de l'apeline ; cependant aucune étude n'a jamais été encore réalisée. Nous souhaiterions pouvoir réaliser chez toi le dosage de l'apeline avant et après le programme d'entraînement. Pour cela, une prise de sang de 5 ml sera réalisée si tu donnes ton accord lors des visites du protocole à la fin de l'épreuve d'effort. La participation à cette étude ancillaire n'est pas obligatoire et ta prise en charge ne sera pas modifiée si tu refuses.

Si des échantillons sanguins sont restants lorsque le dosage de l'apeline aura été réalisé, ils pourront si tu es d'accord être inclus dans la collection biologique déjà existante « syndrome de Marfan et TGFβpathies » dont l'objectif est de mieux comprendre les anomalies endocriniennes, métaboliques et/ou osseuses dans cette maladie.

Quels sont les bénéfices pour toi?

Nous faisons l'hypothèse que la mise en place d'un programme d'entraînement sportif personnalisé pourrait améliorer ton endurance physique, ta force musculaire, et par conséquent ta qualité de vie.

Quels sont les inconvénients possibles?

L'intensité de l'exercice physique sera contrôlée et les efforts avec risque de traumatisme ou les exercices de force maximale seront interdits.

Nous te remercions d'avoir pris le temps de lire ces informations.

Le médecin de l'étude est à ta disposition pour répondre à toutes tes questions.