



SAVOIR &  
COMPRENDRE

REPÈRES



# PRÉVENTION et maladies neuromusculaires

La prévention dans les maladies neuromusculaires permet de lutter contre l'aggravation de la maladie et d'en limiter les complications. Elle s'appuie sur un suivi médical précoce, régulier et pluridisciplinaire qui permet de savoir, le plus tôt possible, où en est la maladie et quel est son impact sur les différentes fonctions (respiratoire, orthopédique, cardiaque, digestive et nutritionnelle, cognitive...). La prise en charge au quotidien permet de limiter la progression de la maladie, par des mesures spécifiques et préventives, adaptées à chacun. Parallèlement, la mise en place d'aides techniques et d'un accompagnement en aides humaines permet d'accroître l'autonomie et d'améliorer la qualité de vie et la participation sociale. Prise en charge et accompagnement limitent les situations à risque.

Être préventif dans sa maladie, c'est aussi être bien informé sur les caractéristiques et les risques de celle-ci, pour pouvoir repérer les signes avant-coureurs de situations d'urgence et réagir avant toute aggravation.

# LA PRÉVENTION en santé

Dans le domaine de la santé, la prévention est l'ensemble des mesures destinées à éviter l'apparition d'une maladie ou à en limiter l'aggravation et/ou les conséquences. Il existe différents modes de prévention qui s'appliquent à des situations distinctes et à des publics aux besoins différents.

## Une priorité de santé publique

La loi de modernisation de notre système de santé publiée en janvier 2016 fait de la prévention le cœur de ce système.

Ce volet prévention est associé à deux autres axes : garantir l'accès aux soins pour tous et créer de nouveaux droits pour les patients comme le droit à l'oubli pour les anciens malades du cancer ou de pathologies lourdes.

Parallèlement, le second Plan national maladies rares encore en vigueur (plan 2011- 2016) met l'accent sur la prévention dans ces maladies. Différentes mesures ont pour but, en particulier, d'améliorer l'accès au diagnostic et l'accès à une prise en charge de qualité.

La mise à disposition plus large d'une information sur les maladies rares, doit contribuer aussi à la prévention dans ces maladies. Un 3<sup>e</sup> Plan national maladies rares devrait voir le jour et poursuivre ces objectifs.

## SOMMAIRE

La prévention en santé ..... 2

La prévention dans les maladies neuromusculaires ... 3

La prise en charge, clé de la prévention ..... 4

Comment agir, fonction par fonction ..... 8

## Des besoins de prévention variés

La prévention en santé répond à deux types de besoins.

### • Empêcher ou limiter la survenue des maladies.

C'est le volet "éducation pour la santé" de la prévention. Cette approche nous concerne tous. Elle se concrétise par des campagnes et/ou des actions de prévention et de sensibilisation à différents facteurs de risque de maladies, comme le tabac, l'alcool, la nourriture trop grasse ou trop sucrée, le soleil... Des actions comme "choisir sa contraception" ou "se protéger contre les infections sexuellement transmissibles" ciblent plus précisément certaines sous-populations. Enfin, des mesures législatives comme l'interdiction de fumer dans les lieux publics sont destinées à nous protéger.

### • Mieux gérer des maladies existantes.

C'est le volet "éducation thérapeutique" de la prévention. Cette approche concerne les personnes atteintes d'une maladie chronique et/ou d'une maladie génétique qui nécessite un suivi médical régulier et une prise en charge.

Les mesures préconisées ne visent pas à empêcher la survenue de la maladie mais à limiter son aggravation et améliorer la qualité de vie. L'objectif étant de maintenir sa santé en étant acteur de sa prise en charge.

## L'éducation thérapeutique du patient (ETP)

Approche de prévention en santé intégrée aux soins et à la prise en charge, l'éducation thérapeutique est, selon la définition de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) (1998), *"un processus continu, intégré dans les soins et centré sur le patient. Elle comprend des activités organisées de sensibilisation, d'information, d'apprentissage et d'accompagnement psychosocial concernant la maladie, le traitement prescrit, les soins, l'hospitalisation et les autres institutions de soins concernées, et les comportements de santé et de maladie du patient (...). Elle vise à aider le patient et ses proches à comprendre la maladie et le traitement, à coopérer avec les soignants, à vivre le plus sainement possible et à maintenir ou améliorer la qualité de vie."*

L'éducation thérapeutique permet aux personnes atteintes d'une maladie chronique et à leur entourage d'acquérir les outils nécessaires pour mieux gérer cette maladie, tout particulièrement sa prise en charge.

Grâce à des programmes construits spécialement pour elles, ces personnes peuvent s'approprier les savoirs et les savoir-faire liés à leur maladie. Ceci leur permet d'être plus autonomes au quotidien et de pouvoir réagir de façon adaptée aux circonstances, en particulier en situation d'urgence.

# LA PRÉVENTION dans les maladies neuromusculaires

Elle est étroitement liée à la prise en charge médicale et psychologique ainsi qu'au maintien de l'autonomie par des solutions de compensation techniques et humaines. Agir le plus tôt possible, dès les premiers symptômes de la maladie, freine l'aggravation de la maladie et améliore la santé et la qualité de vie.

## Dépister pour mieux soigner

La prévention dans les maladies neuromusculaires consiste d'abord à dépister et à limiter les conséquences fonctionnelles de l'atteinte musculaire sur l'organisme. Agir le plus tôt possible et de manière ciblée sur les fonctions touchées permet de préserver le capital fonctionnel existant et d'éviter les situations d'urgence médicale.

Agir précocement, c'est se donner toutes les chances de se maintenir en bonne santé et de limiter les complications de la maladie. L'éducation thérapeutique intégrée à la prise en charge est un des moyens pour la personne de mieux connaître sa maladie et ses risques et comment les limiter.

## Des maladies à risque de complications

La perte musculaire progressive générée par les maladies neuromusculaires a un impact sur toutes les fonctions de l'organisme dépendantes des muscles : motrice, respiratoire, cardiaque, digestive et nutritionnelle. Elle augmente les risques fonctionnels et vitaux : développement pulmonaire et thoracique insuffisant dans l'enfance, difficultés respiratoires allant jusqu'à l'insuffisance respiratoire et la détresse respiratoire, rétractions (raccourcissement) des muscles et des tendons limitant l'amplitude

articulaire, perte d'autonomie motrice, malnutrition (dénutrition, obésité), insuffisance cardiaque, risque de mort subite.

Dans certaines maladies, une atteinte cognitive peut exister, avec un retentissement sur les apprentissages scolaires, le travail, le comportement et les interactions sociales.

Sur le plan psychologique, s'adapter à la maladie nécessite beaucoup d'énergie et de ressources personnelles. L'épuisement physique et moral est un risque réel pour la personne atteinte, et aussi pour les proches aidants.

## Des mesures à visée préventive

Elles concernent les soins, la façon de gérer la maladie et la compensation des incapacités.

- Le suivi médical précoce et régulier en consultation pluridisciplinaire neuromusculaire permet d'évaluer l'impact de la maladie sur l'organisme. Il est la base sur laquelle se construit la prise en charge des différentes fonctions dont les effets préventifs sont reconnus.
- La compensation des difficultés fonctionnelles se concrétise par la mise en place d'aides techniques et d'aides humaines qui améliorent la vie quotidienne, la participation sociale..., et facilitent la prévention des situations à risque. Une réorganisation de la façon dont on fait les



© AFM-Téléthon / Christophe Hargoues

La prévention repose sur le suivi médical précoce et régulier en consultation pluridisciplinaire.

choses au quotidien ("les habitudes de vie"), est souvent nécessaire et peut nécessiter l'accompagnement de professionnels.

- La gestion de la maladie implique une certaine proactivité. Elle nécessite une vigilance de tous les jours pour repérer les signes avant-coureurs de situations d'urgence et la mise en œuvre de bonnes habitudes de vie.

## La prévention : tous concernés

La prévention repose sur une action concertée de tous.

- **La personne atteinte de la maladie neuromusculaire.** Vivant avec

la maladie, elle est la mieux placée pour en repérer les changements et les difficultés passagères ou durables et les signaler pour qu'une solution soit trouvée.

• **Les personnes de l'entourage.** Proches de la personne touchée par la maladie et impliquées dans le quotidien, elles peuvent percevoir certaines difficultés de santé ou émotionnelles et réagir suffisamment tôt pour éviter que la situation ne s'aggrave.

L'accompagnement étroit des proches au quotidien participe aussi à la prévention : soutien dans les moments difficiles au cours de la prise en charge ou de la vie avec la maladie... L'entourage peut d'ailleurs être formé aux gestes de soins et de prévention

- toux assistée, aspirations endotrachéales, manœuvre de Heimlich en cas de fausse-route importante - pour être capables de les effectuer lorsqu'ils sont nécessaires.

• **Les médecins, les professionnels paramédicaux** (kinésithérapeute, infirmière, ergothérapeute, orthophoniste...), **les psychologues...** Ils contribuent à la prévention par les soins et la prise en charge qu'ils prodiguent ainsi que l'information théorique et technique sur la maladie qu'ils donnent à la personne concernée et à son entourage. Ils peuvent aussi expliquer l'intérêt de la prise en charge et de son observance, sensibiliser à l'intérêt de mettre en place des solutions pour améliorer la vie quotidienne, répondre aux questions...

• **Les Services régionaux de l'AFM-Téléthon en particulier les Référents parcours de santé.** Ils accompagnent les personnes atteintes de maladies neuromusculaires et leur entourage à chaque étape de la maladie. Au cours de leur suivi, ils peuvent sensibiliser ces personnes sur les situations à risque. Ils aident aussi à la recherche et à la mise en place de solutions, notamment en orientant vers d'autres professionnels.

Il existe 19 services régionaux couvrant toutes les régions de France.

Coordonnées du Service régional de votre région : [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) ou Service Accueil familles : 01 69 47 11 78.

## LA PRISE EN CHARGE, clé de la prévention

**Le suivi médical a pour objectif de suivre l'évolution de la maladie pour proposer une prise en charge pluridisciplinaire adaptée. En agissant sur les conséquences de la maladie, cette prise en charge permet d'en limiter les complications. S'informer sur sa maladie, être vigilant au quotidien, anticiper les moments à risque, contribuent aussi à lutter contre la progression de la maladie.**

### Un suivi médical régulier

Socle de la prévention, le suivi médical régulier en consultation pluridisciplinaire neuromusculaire est destiné à évaluer l'atteinte des fonctions physiologiques touchées par la maladie au cours du temps : fonction motrice, respiration, fonction cardiaque, fonctions digestives et nutritionnelles, fonction cognitive... Les modalités de prise en charge sont alors proposées, afin de mieux contrôler la progression de la maladie.

Mis en place le plus tôt possible,

dès le diagnostic de la maladie (clinique et/ou moléculaire) le suivi médical comprend généralement une à deux visites par an en consultation pluridisciplinaire neuromusculaire (selon la maladie, son évolution, l'âge de la personne...), un rythme à adapter en fonction de chacun.

### Évaluer l'impact fonctionnel et émotionnel de la maladie

À chaque visite, un bilan clinique et des examens complémentaires fournissent des indicateurs de

l'atteinte des différentes fonctions. La force motrice, l'amplitude articulaire et les déformations sont caractéristiques de l'état orthopédique et de l'atteinte motrice. La capacité vitale, la capacité à la toux, ou le taux d'O<sub>2</sub> et de CO<sub>2</sub> dans le sang, sont des indices évaluant l'état respiratoire. La fraction d'éjection systolique ventriculaire est le reflet de la force du cœur, ou encore le poids et la taille sont des indicateurs de l'état nutritionnel...

Le suivi médical permet aussi de repérer des anomalies qui n'entraînent pas encore de symptômes

mais qu'il faut surveiller car elles peuvent, à terme, représenter un risque pour la santé.

L'évaluation de l'impact de la maladie sur la fonction cognitive peut aussi être effectuée grâce au bilan neuropsychologique.

Enfin, repérer les difficultés émotionnelles liées au vécu avec la maladie avant qu'elles ne deviennent trop envahissantes est important pour proposer une prise en charge psychologique. Celle-ci permet d'alléger la souffrance morale et de mieux vivre avec la maladie.

### Une prise en charge ciblée

La prise en charge a pour objectif de préserver le capital fonctionnel existant et de compenser les effets de l'atteinte musculaire sur les différentes fonctions, ainsi que ceux d'une éventuelle atteinte cognitive. Adaptée au cas par cas (âge de la personne, maladie, résultats des bilans...), la prise en charge cible

toutes les fonctions touchées par la maladie.

Elle associe le plus souvent des mesures orthopédiques, qui luttent contre les conséquences motrices de la maladie (kinésithérapie manuelle, port d'orthèses, installation au fauteuil adéquate...) et des mesures respiratoires qui préservent les capacités respiratoires et limitent les difficultés respiratoires (kinésithérapie respiratoire, désencombrement bronchique, toux assistée, ventilation assistée). Selon les cas, s'y ajoutent une prise en charge cardiaque destinée à protéger le cœur, une prise en charge nutritionnelle et digestive permettant de mieux s'alimenter en qualité et en quantité, de lutter contre la constipation, de limiter le reflux gastro-œsophagien et les fausses-roues.

Sur le plan cognitif, une prise en charge en orthophonie et en ergothérapie vise à limiter l'impact de ces troubles au quotidien, en apprenant à mieux utiliser ses

compétences et à compenser les difficultés.

### Anticiper les situations à risque

Les éléments recueillis lors du suivi médical permettent de prendre les bonnes décisions au bon moment,

## EN PRATIQUE

### Agir le plus tôt possible

Plus elle est précoce, régulière et suivie, plus la prise en charge est préventive : elle doit donc débuter le plus tôt possible. Sur le plan orthopédique, il est préférable d'intervenir lorsque les déformations ne sont pas fixées, car plus tard, les corrections seront plus douloureuses et difficiles à obtenir.

- Sur le plan respiratoire, afin d'améliorer la capacité vitale future, les hyperinsufflations mécaniques et la kinésithérapie respiratoire, qui favorisent la croissance des poumons, doivent commencer très tôt dans les maladies neuromusculaires qui touchent les enfants en pleine croissance (amyotrophies spinales proximales, dystrophies musculaires congénitales, certaines myopathies congénitales...).

- Dans le domaine cardiaque, la pose d'un *pacemaker* en prévention permet de protéger les personnes à risque de troubles de conduction cardiaque, comme dans la maladie de Steinert.

- Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, les médecins prescrivent dès l'âge de 8 ans, des inhibiteurs de l'enzyme de conversion comme le périmodril, afin de ralentir la progression de l'atteinte du muscle cardiaque ; de même, des corticoïdes sont prescrits sous surveillance étroite pour retarder la perte de la marche, le traitement devant être réajusté en fonction de ses effets.

- Sur le plan cognitif, une rééducation peut aussi être proposée, lorsque des troubles neuropsychologiques ont été détectés, chez l'enfant notamment.



## POUR INFO

### Les consultations pluridisciplinaires neuromusculaires : un atout pour la prévention

#### Une expertise médicale

Les consultations pluridisciplinaires neuromusculaires constituent un lieu d'expertise pour la prise en charge des maladies neuromusculaires. Depuis leur création, ces consultations ont largement contribué à affiner les modalités de prise en charge. Sur les plans orthopédique et respiratoire, la prise en charge - en particulier la kinésithérapie - a dès le début contribué à la prévention. En limitant les risques d'aggravations fonctionnelles, elle a amélioré le pronostic vital des patients atteints de maladies neuromusculaires. En parallèle, la recherche a élargi l'accès au diagnostic de ces maladies, condition d'une prise en charge mieux ciblée.

#### Des consultations près de chez soi

Il existe plus de 70 consultations neuromusculaires réparties dans toute la France. Ces consultations rassemblent dans un même lieu hospitalier les différentes spécialités médicales nécessaires au suivi des maladies neuromusculaires. On peut donc être suivi par des spécialistes des différentes fonctions physiologiques (fonction motrice, respiratoire, neurologique, cardiaque...), le suivi étant coordonné par le médecin référent, souvent le neuropédiatre ou le neurologue, ou encore le médecin de médecine physique et de réadaptation (MPR).

Coordonnées des consultations : [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) ou Service Accueil familles de l'AFM-Téléthon : 01 69 47 11 78.



### Les signes qui doivent alerter

La dégradation d'une situation physiologique se manifeste par des signes qu'il faut repérer pour qu'elle ne s'aggrave pas. Consulter son médecin est la première des choses à faire ; si la situation s'aggrave, il faut contacter les urgences (composer le 15, le numéro du Samu).

- Une fatigue générale et/ou récurrente au réveil, un essoufflement qui dure, un encombrement bronchique régulier, peuvent signaler des difficultés respiratoires. Si les ongles (ou les lèvres) sont bleus (cyanose), si la personne est désorientée, agitée..., un manque d'oxygène est probable : il y a urgence à consulter.
- L'essoufflement et la fatigue peuvent aussi signaler un problème cardiaque sous-jacent, tout comme des pertes de connaissance récurrentes, des palpitations, des absences...
- Des douleurs persistantes, des rougeurs aux points d'appui du corps peuvent signaler la présence d'escarres qu'il faut traiter rapidement. Douleurs et rougeurs signalent aussi que l'installation au lit ou au fauteuil doit être revue avec des professionnels.
- Des repas qui durent, un refus de s'alimenter (enfant qui pleure lors des repas...), des infections pulmonaires à répétition... signalent souvent des troubles de la déglutition.
- Des douleurs à l'estomac, des remontées acides rendant l'œsophage douloureux, un refus de manger, un encombrement respiratoire, peuvent signaler un reflux gastro-œsophagien, qui doit être traité.
- De fortes douleurs abdominales, un ventre dur, de la fièvre peuvent indiquer une occlusion intestinale, situation qui nécessite une intervention en urgence.
- Sur le plan psychologique, une surcharge émotionnelle peut se manifester par des signes physiques (maux de tête, grande fatigue, mal de dos, oppression, troubles du sommeil...) ou psychiques (forte anxiété, abattement, colère, isolement...) et doivent inciter à consulter un psychologue ou un psychiatre.



avant que la situation ne s'aggrave. Il peut s'agir de mettre en place une ventilation assistée pour améliorer la respiration et retarder l'apparition de l'insuffisance respiratoire, de préconiser une gastrostomie pour augmenter le poids et renforcer l'organisme par une meilleure

nutrition, d'implanter un *pace-maker* pour protéger de la mort subite, d'adapter le positionnement au fauteuil roulant électrique pour supprimer les douleurs, éviter les frottements et rééquilibrer la posture... Anticiper, c'est aussi pouvoir

discuter à froid des choix thérapeutiques qui vous concernent. Un changement dans la prise en charge est toujours mieux vécu et appliqué s'il est préparé en amont et non dans l'urgence, et s'il a fait l'objet d'une concertation entre vous et l'équipe médicale.

### Des périodes à surveiller

Le cours de la maladie neuromusculaire alterne des périodes d'équilibre et des périodes d'évolution, où des changements surviennent, obligeant à adapter la prise en charge médicale et les habitudes de vies. Ces périodes plus sensibles peuvent remettre en question l'équilibre personnel de la personne voire de l'entourage ; un accompagnement plus étroit sur le plan médical, personnel et émotionnel peut donc être nécessaire.

- L'annonce de la maladie est une période de forte vulnérabilité, de même que l'arrivée du diagnostic génétique ou une révision de celui-ci.
- Le passage à l'adolescence puis à l'âge adulte s'accompagne de changements médicaux : passage de la consultation enfant à la consultation adulte, modification

### La carte de soins et d'urgence maladies neuromusculaires : toujours sur soi

Elle sert à transmettre des informations sur votre maladie neuromusculaire et votre état de santé, afin d'améliorer la coordination des soins entre intervenants médicaux. Le volet "soins" est destiné aux professionnels de santé : il précise le nom de la maladie, les particularités du patient (traitement, état de santé...), les modalités de prise en charge, les coordonnées du médecin référent et les contacts pour s'informer. Le volet "informations et conseils" s'adresse au patient et à son entourage : on y trouve des informations synthétiques sur la maladie, sa prise en charge et comment mieux la gérer.

Trois cartes différentes sont disponibles auprès de votre consultation neuromusculaire : l'une s'applique à toutes les maladies neuromusculaires, les deux autres concernent la myasthénie auto-immune et la maladie de Steinert.

Pour améliorer votre prise en charge aux urgences, le cas échéant, n'hésitez pas également à vous signaler auprès des services d'urgences de proximité comme "patient remarquable". Parlez-en à votre médecin référent à la consultation neuromusculaire pour savoir comment procéder dans votre région.



**Agir soi-même, pour contribuer à la prévention dans sa maladie**

**S'informer.** Être bien informé sur sa maladie permet de mieux y faire face : quelles sont les complications possibles ? Les situations à risque ? Comment les repérer et réagir ? Quel est l'intérêt d'une kinésithérapie orthopédique régulière ? Pourquoi et quand revoir son installation au fauteuil ? Pourquoi et comment bien se nourrir ?... L'équipe médicale peut vous apporter des réponses.

**Informé autour de soi.** Informer son entourage sur sa situation aide chacun à prendre les bonnes décisions. Expliquer à la tierce personne les raisons de vos demandes en termes de besoins, donne du sens à celles-ci. Transmettre aux professionnels médicaux, paramédicaux et psychologues, les informations médicales vous concernant aide à mieux coordonner les soins et la prise en charge. Expliquer aux intervenants scolaires les contraintes de la maladie contribue aussi à une scolarité plus sereine...

**Se respecter soi-même.** Prendre en compte ce que vous vivez, éprouvez ou ressentez est très important pour éviter l'aggravation des situations. Tout inconfort, douleur, positionnement inadapté, difficultés organiques (maux de ventre, constipation...) ou psychologiques, difficulté récente dans la réalisation des gestes quotidiens (avoir du mal à se laver, à s'habiller, à manger seul, à utiliser l'ordinateur...) doivent être signalés (entourage, médecin, kinésithérapeute, ergothérapeute...) pour pouvoir y remédier.

**Avoir de bonnes habitudes de vie.** Bien se nourrir, éviter la consommation d'alcool ou de drogues, avoir un rythme de vie qui permet d'être en forme, dormir bien et suffisamment, avoir une activité physique régulière en fonction de ses capacités, entretenir sa vie sociale, aident à se sentir bien.

des modalités de prise en charge car la situation médicale a évolué...

- La perte de la marche ou celle d'une autre fonction motrice, la mise en place d'une ventilation assistée, en particulier la ventilation invasive par trachéotomie, une intervention chirurgicale (arthrodèse, gastrostomie...), sont autant de situations qui marquent l'évolution de la maladie et remettent en question l'autonomie. Leur impact émotionnel et personnel est souvent important.
- Des changements de vie, comme les changements scolaires (nouvelle école,...) ou encore la prise d'indépendance pour les jeunes adultes, réorganisent les habitudes et doivent être accompagnés.

### La compensation contribue à la prévention

#### Aides techniques et aménagement de l'espace

Les aides techniques, tout comme l'aménagement de son environnement architectural, redonnent de l'autonomie et du confort tout en sécurisant la personne.

Les aides techniques couvrent de nombreux domaines :

- déplacement (scooter, fauteuil roulant électrique, lève-personne...);
- posture et positionnement où elles contribuent à la prévention orthopédique ;
- hygiène (toilettes et lavabo à hauteur variable...) où elles garantissent confort et sécurité ;
- sommeil (lit à hauteur variable, matelas à pression alternée...) où elles allient confort et prévention d'escarre...

Pour bien répondre aux besoins, le choix de ces aides techniques doit être accompagné par des professionnels comme les ergothérapeutes, qui aident la personne à évaluer le besoin, en lien avec l'environnement et les habitudes et choix de vie.

La prévention passe aussi par l'amélioration de la fiabilité des aides techniques. Il est donc important de signaler à l'Agence Nationale de Sécurité des Médicaments (ANSM) tout incident survenant sur un matériel, ayant entraîné des dommages chez l'utilisateur. Ceci contribue à la matériovigilance, dont l'objet est d'améliorer les matériels par leur suivi technique et l'identification des risques liés à

leur usage. Par ailleurs, les dysfonctionnements et litiges peuvent être signalés, via votre Service régional AFM-Téléthon, à l'Observatoire des Pannes et des Litiges de l'AFM-Téléthon (OPALI), qui joue un rôle de conseil auprès des familles et de médiation auprès des usagers, des revendeurs et des fabricants.

#### Les aides humaines

L'intervention d'une aide humaine (tierce personne ou auxiliaire de vie) permet de compenser les difficultés à réaliser seul(e) certains gestes liés aux actes essentiels de la vie quotidienne : entretien personnel (aide au lever, toilette, habillage, alimentation, passage aux toilettes, aide la nuit au repositionnement...), déplacements à l'extérieur et participation à la vie sociale. Dans les maladies neuromusculaires, la tierce-personne assure aussi par rapport aux besoins vitaux, une vigilance qui lui permet d'intervenir rapidement pour réhydrater, réaliser une aspiration endotrachéale, effectuer un changement de position... ; sa présence 24h sur 24 est souvent requise et son rôle préventif est crucial.

# COMMENT AGIR, fonction par fonction ?

La prise en charge de chaque fonction physiologique se concrétise par des mesures complémentaires définies selon la situation et réévaluées lorsque celle-ci se modifie. L'approche pluridisciplinaire, qui prend en compte toutes les fonctions dans les choix de prise en charge, permet d'obtenir de bons résultats préventifs.

## Conserver un bon état orthopédique...

L'atteinte orthopédique associe une faiblesse des muscles et une tendance à la rétraction (raccourcissement) des muscles et des tendons. Elle entraîne des difficultés motrices (perte de mobilité...), des déformations des articulations, des douleurs.

La prise en charge orthopédique précoce et régulière permet de conserver un bon état orthopédique le plus longtemps possible, pour pouvoir bouger (marcher, se servir de ses mains, se tenir assis...) mais aussi manger, rire, parler... Préserver les muscles et les articulations, c'est aussi protéger les autres fonctions comme la respiration, qui dépend d'un bon état orthopédique.

## ... par la kinésithérapie, les orthèses et l'installation posturale

### La kinésithérapie

Elle associe des massages, des mobilisations des différentes parties du corps, des étirements et postures. Ainsi, elle entretient la souplesse des muscles et des tendons, freine la progression des rétractions, soulage les douleurs et améliore la circulation sanguine. Les mouvements réalisés sont importants pour le bien-être, mais aussi pour que les muscles ne perdent pas leur capacité à bouger, car tout muscle qui n'est pas utilisé se désadapte à l'effort et perd de sa



Les orthèses portées très tôt limitent l'apparition des rétractions.

force. L'exercice physique adapté à ses possibilités (marche, yoga, natation, foot-fauteuil...) est également bénéfique sur le maintien des capacités motrices et le bien-être.

### Les orthèses

Les orthèses sont prescrites pour éviter les déformations ou les corriger, par le maintien de segments du corps dans une bonne position. Portées la nuit (orthèses de membres) et/ou le jour (corset garchois...) pendant plusieurs mois, leur action préventive est avérée.

Le corset garchois, en particulier, agit sur les déformations de la colonne vertébrale. Il est prescrit dans l'enfance, dans les maladies neuromusculaires à risque de scoliose (amyotrophies spinales proximales, dystrophies musculaires congénitales), pour aider la colonne vertébrale à garder une morphologie correcte lors de la croissance. Il permet de mieux respirer et de limiter les douleurs, et d'obtenir à terme, de bonnes conditions pour une intervention

chirurgicale du rachis (arthrodèse vertébrale, instrumentation), afin d'empêcher la scoliose d'évoluer.

### Une bonne installation posturale

Un positionnement assis au fauteuil roulant bien adapté ralentit l'apparition des déformations orthopédiques et facilite la réalisation des activités quotidiennes. Il prévient les douleurs articulaires et musculaires et limite les frottements sur la peau sources d'escarres.

Tout inconfort de la position assise doit être signalé à l'équipe médicale pour trouver des solutions posturales comme des adaptations simples telle que l'ajout d'un coussin, ou plus globales comme la prescription d'un fauteuil mieux adapté. Pour évaluer son installation posturale, un temps clinique consacré au positionnement au fauteuil est proposé dans plusieurs consultations neuromusculaires. Placé sous la responsabilité de professionnels de la prise en charge orthopédique (médecin rééducateur, ergothérapeute,



kinésithérapeute, ortho-prothésiste), il aboutit à une proposition technique adaptée aux spécificités orthopédiques et posturales de la personne en fauteuil, à ses habitudes de vie et son environnement.

### Préserver la respiration...

La faiblesse progressive des muscles respiratoires réduit l'efficacité de la respiration, ce qui a plusieurs conséquences. L'élimination du CO<sub>2</sub> par l'organisme baisse : il s'accumule dans le sang (hypercapnie) tandis que l'approvisionnement en oxygène est trop faible (hypoxie). En parallèle, le risque d'encombrement bronchique et d'épisodes infectieux augmente à cause de l'élimination insuffisante des sécrétions bronchiques.

La souplesse des poumons et du thorax diminue peu à peu, tandis que chez l'enfant, le développement et la croissance des poumons et du thorax n'est pas assez stimulée par les mouvements respiratoires, limitant ensuite la capacité respiratoire.

### ... par une prise en charge respiratoire précoce

La prise en charge respiratoire précoce et régulière limite l'aggravation de l'atteinte respiratoire, lutte contre ses conséquences et compense ses effets, ce qui permet de retrouver une respiration de qualité. Elle contribue à éviter les situations d'urgence, en améliorant l'élimination du CO<sub>2</sub> sanguin et l'oxygénation de l'organisme. Elle retarde l'apparition de l'insuffisance respiratoire.

### La kinésithérapie respiratoire

Des mobilisations manuelles du

thorax, des membres, de l'abdomen effectuées par le kinésithérapeute ou *via* des exercices respiratoires, assouplissent les poumons et la cage thoracique, et facilitent les mouvements respiratoires. Des techniques aident aussi à prendre conscience de ses propres capacités respiratoires pour mieux les utiliser.

### Les séances d'hyperinsufflations mécaniques quotidiennes

Elles consistent à insuffler à plusieurs reprises, un volume d'air dans les poumons, à l'aide d'un relaxateur de pression, type Alpha 200™ ou 300™. Dans l'enfance, elles accompagnent le développement et la croissance des poumons et du thorax, afin de gagner en capacité vitale, y compris avant l'intervention chirurgicale de la colonne vertébrale. Plus tard, elles entretiennent la souplesse de la pompe respiratoire.

### Le désencombrement bronchique

Combinant la toux assistée et le drainage bronchique, le



Les manœuvres de désencombrement bronchique aident à mieux respirer.

© AFM-Téléthon / Orelle Grimaldi

désencombrement bronchique débarrasse l'appareil respiratoire des sécrétions bronchiques qui ne sont pas éliminées.

### La ventilation mécanique assistée

Lorsque la capacité respiratoire n'assure pas une élimination suffisante du CO<sub>2</sub> sanguin et un bon approvisionnement en O<sub>2</sub>, la ventilation mécanique assistée rétablit des échanges gazeux normaux. Elle

## EN PRATIQUE

### Toux assistée et désencombrement bronchique : d'indispensables gestes préventifs

Les sécrétions bronchiques produites par les voies respiratoires sont éliminées naturellement grâce aux mouvements respiratoires qui les font remonter vers la trachée. La toux permet ensuite de les expectorer. Lorsque cela ne peut se faire faute de muscles, les bronches s'encombrent, empêchant l'air d'arriver aux poumons et favorisant les infections pulmonaires. Dans les maladies neuromusculaires, c'est une des premières causes d'aggravation brutale des troubles respiratoires.

**En prévention**, l'appareil respiratoire doit être désencombré régulièrement. Le **drainage bronchique** manuel est réalisé en période aiguë par des pressions manuelles, thoraciques et/ou abdominales. En manipulant le thorax, le kinésithérapeute fait remonter les sécrétions jusqu'à la trachée, pour qu'elles puissent être évacuées par la toux. La **toux assistée** aide à tousser une personne qui n'y parvient pas seule. On peut l'optimiser en améliorant l'amplitude de l'inspiration par différentes techniques. La toux assistée peut être réalisée par l'entourage, dès que le besoin s'en fait sentir. Ce geste peut être appris à la consultation pluridisciplinaire ou auprès de son kinésithérapeute. C'est un geste vital car il permet d'entretenir au quotidien la liberté des voies respiratoires et de prévenir les complications respiratoires. Des aides instrumentales sont nécessaires quand la toux est trop faible, par exemple, l'in-exsufflateur (Coughassist®) ou le relaxateur de pression (Alpha 200™ ou Alpha 300™).



limite la survenue de détresse respiratoire aiguë.

### Les vaccinations en prévention

Outre les vaccinations obligatoires et compte-tenu de la fragilité respiratoire dans certaines maladies neuromusculaires, les vaccinations contre la grippe saisonnière chaque année et contre le pneumocoque tous les 5 ans sont préconisées pour limiter le risque de développement d'infections pulmonaires et leurs complications.

## EN PRATIQUE

### Suivre ses traitements : un élément de la prévention

Avoir un suivi médical régulier et suivre les traitements prescrits (l'observance) contribuent à la prévention. Suivre les séances hebdomadaires de kinésithérapie orthopédique et respiratoire, appliquer la ventilation assistée lorsqu'elle est prescrite, même quelques heures la journée ou la nuit, porter ses orthèses la nuit, ou faire ses séances d'hyperinsufflation est donc très important.

Mais la prise en charge représente aussi une contrainte importante. Elle peut générer de la lassitude, voire un rejet et une envie de la laisser de côté ponctuellement. Certaines périodes comme l'adolescence sont, en ce sens, particulièrement sensibles.

De même, il est parfois difficile de convaincre l'enfant de porter ses attelles la nuit ou de mettre son corset. Certains adultes ont aussi parfois du mal à respecter le temps de ventilation assistée prescrit. Il est possible de réfléchir avec l'équipe médicale pour s'aménager des pauses de temps en temps pour tel aspect de la prise en charge sans que cela ne porte préjudice à son efficacité globale. L'important étant de trouver le bon équilibre entre bénéfique et contrainte.



## POUR INFO



### La prévention bucco-dentaire est essentielle

Prendre soin de ses dents et de sa bouche (mâchoires, langue, gencives, lèvres) dans les maladies neuromusculaires c'est, d'une part, se protéger du risque d'infections possibles qui représentent un risque pour des organes comme le cœur et, d'autre part, entretenir la mécanique buccale (muscles et articulations peuvent être impactés par la maladie) pour pouvoir continuer à manger et à parler correctement.

La prévention bucco-dentaire repose sur un bilan précoce des dents et de la bouche, sur des visites au moins une fois par an chez le dentiste et sur un brossage quotidien des dents.

Le bilan bucco-dentaire permet de vérifier l'état des dents et d'évaluer le risque de développer des caries. Il permet aussi d'évaluer très tôt l'impact de la maladie sur la sphère bucco-dentaire, afin de décider de la pertinence d'une prise en charge ciblée : kinésithérapie pour assouplir l'articulation de la mâchoire, orthodontie et occlusodontie pour améliorer l'articulé dentaire, ou encore, adaptation du masque de ventilation chez l'enfant, pour réduire son impact sur la croissance de la mâchoire.

### Préserver la fonction cardiaque...

Dans certaines maladies neuromusculaires, l'atteinte cardiaque peut se manifester par des troubles du rythme ou de la conduction cardiaque (troubles électriques) ou encore par des troubles musculaires (cardiomyopathie). Chacun d'eux altère la capacité du cœur à se contracter : ses battements sont moins puissants ou moins réguliers voire désorganisés, limitant la quantité de sang oxygéné envoyée à l'organisme. Ces troubles aboutissent peu à peu à une insuffisance cardiaque. Lorsqu'ils sont sévères, les troubles de conduction et les troubles du rythme peuvent conduire à un arrêt cardiaque.

### ... en protégeant le cœur

La prévention repose d'abord sur un suivi cardiologique précoce et régulier qui permet de détecter les anomalies cardiaques et de les traiter précocement. Elle repose aussi dans certains cas, sur des traitements préventifs pour ralentir la progression de l'atteinte musculaire cardiaque. Dans les maladies neuromusculaires à risque de troubles

de conduction comme la maladie de Steinert, la pose d'un *pacemaker* permet de prévenir la mort subite. Chez les jeunes atteints de dystrophie musculaire de Duchenne, l'administration dès l'âge de 8 ans d'un inhibiteur de l'enzyme de conversion (type périmdopril), un médicament utilisé habituellement pour traiter l'insuffisance cardiaque, permet de ralentir l'évolution de l'atteinte du muscle cardiaque.

### Limiter les risques nutritionnels...

La fonction nutritionnelle sert de support à toutes les autres. Dans les maladies neuromusculaires, un déséquilibre nutritionnel est d'autant plus préjudiciable que certaines fonctions sont déjà affaiblies. Garder un poids correct et une nutrition satisfaisante est indispensable en regard des besoins qui sont différents selon la situation et la maladie.

Une dénutrition entraîne des carences glucidiques, lipidiques, protéiques, en vitamines et en oligo-éléments ; elle accentue la perte musculaire, augmente la fatigue et rend plus fragile face aux infections. Le surpoids, voire

l'obésité, surcharge inutilement les muscles et les articulations, accélère la perte d'autonomie motrice et complique tous les gestes de la vie quotidienne ; il engendre un risque cardiovasculaire et respiratoire et favorise l'apparition d'autres maladies comme le diabète.

### ... par une nutrition appropriée

- **Le suivi nutritionnel régulier** en consultation pluridisciplinaire a pour but de prévenir les difficultés nutritionnelles et d'y remédier.
- La prévention passe par une **sensibilisation nutritionnelle précoce**, pour acquérir les règles générales d'un bon équilibre alimentaire : manger 5 fruits et légumes par jour, ni trop gras ni trop salé, boire de l'eau, limiter les boissons sucrées et la consommation d'alcool.
- **Connaître les besoins liés à sa maladie** aide à bien s'alimenter. Par exemple, dans l'amyotrophie spinale comme dans les maladies où la masse musculaire est faible, le risque de déshydratation et d'hypoglycémie (chute brutale du taux de sucre dans le sang) est important. Il est conseillé, en prévention, de

boire régulièrement et de répartir la prise alimentaire tout au long de la journée.

Les périodes de jeûn doivent être évitées dans ces maladies, ce qui est aussi le cas dans certaines myopathies métaboliques.

Dans les dystrophies musculaires progressives, la période de la perte de la marche favorise la prise de poids, ce qui nécessite d'ajuster l'alimentation en conséquence. À l'inverse, un amaigrissement peut s'amorcer à cause de difficultés à s'alimenter (fausses-routes) : il faut alors enrichir l'alimentation, ou adapter la texture des aliments pour qu'ils passent mieux.

S'appuyer sur les professionnels de la nutrition comme la diététicienne, souvent associée à la consultation pluridisciplinaire ou un médecin nutritionniste, est très utile pour s'alimenter de manière adéquate.

### Alléger la souffrance psychique...

Dès l'annonce du diagnostic, la maladie peut être à l'origine d'une souffrance psychique plus ou moins intense, qu'il est important de prendre en compte le plus

tôt possible, pour éviter qu'elle ne s'installe et ne prenne toute la place. Les situations de stress sont nombreuses, d'autant que la maladie oblige à repenser son mode de vie, à prendre des décisions difficiles dans de nombreux domaines. La maladie donne à vivre, tant à la personne malade qu'à son entourage, des émotions et des sentiments parfois difficiles à contenir.

### ... par un accompagnement psychologique ciblé

La prévention consiste à repérer les difficultés psychiques sous-jacentes lors du suivi médical dans le cadre de la consultation pluridisciplinaire, au cours d'un entretien avec le psychologue. S'il y a lieu, ce dernier proposera un suivi, qui pourra se dérouler à la consultation psychologique ou chez un professionnel exerçant en libéral (psychologue, psychiatre...).

Que l'on soit la personne atteinte, ou l'un de ses proches, reconnaître que l'on souffre, s'autoriser à exprimer ponctuellement ou régulièrement ses difficultés émotionnelles, relationnelles ou organisationnelles, aide à prendre du recul face aux événements de la maladie. Cela contribue à soulager la souffrance ressentie et permet souvent de trouver des ressources pour rebondir.

Consulter un psychologue peut aider à mieux faire face, notamment dans les moments plus sensibles de la maladie (annonce du diagnostic, perte de la marche, nouvelles difficultés motrices, intervention chirurgicale comme l'arthrodèse vertébrale, mise en place de la ventilation) ou pour certains moments de vie (changement d'école, prise d'indépendance...).

## POUR INFO

### Les troubles cognitifs : les détecter rapidement pour les prendre en charge

S'ils ne sont pas systématiquement présents, des troubles cognitifs peuvent exister dans certaines maladies neuromusculaires, à côté des autres atteintes (musculaire, cardiaque...). C'est le cas dans la maladie de Steinert ou parfois dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Ces troubles peuvent se manifester par des difficultés d'apprentissages scolaires, des troubles du comportement et des interactions sociales, des difficultés d'adaptation au travail..., avec beaucoup de conséquences au quotidien. D'où l'importance de leur détection précoce.

Un bilan neuropsychologique, effectué le plus souvent à la consultation pluridisciplinaire par un neuropsychologue permet d'évaluer le périmètre de ces troubles : certains aspects du fonctionnement cognitifs peuvent être touchés alors que d'autres seront préservés. Le bilan permet de proposer une prise en charge cognitive spécifique. Celle-ci est essentiellement basée sur la rééducation en orthophonie et en ergothérapie : améliorer les performances et contourner les difficultés en trouvant de nouvelles façons de faire, accroître son autonomie quotidienne. Des moyens de compensation peuvent aussi être mis en place pour faciliter les apprentissages à l'école et prévenir les difficultés.



## EN SAVOIR +

[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)

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

**Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon :**

<http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>

- Vaccination et maladies neuromusculaires, 2016
- Exercice physique et maladies neuromusculaires, 2015
- Conduite automobile et maladies neuromusculaires, 2015
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires, 2014
- S'autoriser à souffler, 2014
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires, 2013
- Bien assis dans son fauteuil roulant, 2013
- Le ballon insufflateur manuel, une ventilation de secours, 2013
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires, 2012
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires, 2012
- Douleur et maladies neuromusculaires, 2012
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, 2011
- Prise en charge nutritionnelle et maladies neuromusculaires, 2011
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, 2010
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires, 2010
- Diagnostic des maladies neuromusculaires, 2010
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires, 2009
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires, 2008



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex  
 Tél. : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16  
 Siège social : AFM - Institut de Myologie  
 47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13  
[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)