



ZOOM SUR...

la prise en charge dans la dystrophie musculaire de Duchenne

- > myopathie de Duchenne
- > myopathie de Duchenne de Boulogne
- > DMD
- > *Duchenne muscular dystrophy*
- > dystrophie musculaire liée à l'X
- > dystrophinopathie

Août 2009

Ce document a pour but de présenter une information générale sur la dystrophie musculaire de Duchenne. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut vous faciliter le dialogue avec votre équipe soignante.

Pour en savoir plus sur la dystrophie musculaire de Duchenne, vous pouvez aussi consulter le *Zoom sur... le diagnostic de la dystrophie musculaire de Duchenne*, qui présente les circonstances et les moyens mis en œuvre par les médecins pour aboutir au diagnostic de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils sont disponibles sur le site de l'AFM et auprès du Service régional de votre région.

SOMMAIRE

Rédaction :
 Dr. J. Andoni URTIZBEREA
 Assistance Publique – Hôpitaux
 de Paris,
 Centre de Référence
 Neuromusculaire Garches-
 Necker-Mondor-Hendaye,
 64700 Hendaye

Myoinfo, Département
 d'information sur les maladies
 neuromusculaires de l'AFM,
 91000 Evry

Nous remercions pour leur
 contribution à ce document

- M. Bendix (ergothérapeute,
 AFM),
- W. Boucharef (Directeur des
 Actions médicales, paramédicales
 et psychologiques, AFM)
- M. Frischmann (psychologue,
 AFM)
- L. Huynh (juriste, AFM),
- L. Rambour (juriste, AFM),
- C. Réveillère (psychologue,
 AFM),
- Dr. A. Toutain (génétiennne
 clinicienne, Tours),

- et toutes les personnes
 concernées par cette maladie
 qui ont pris le temps de relire et
 d'amender tout ou partie de ce
 document.

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ?	4
La dystrophie musculaire de Duchenne est-elle fréquente ?4	
La dystrophie musculaire de Duchenne est due à des anomalies dans le gène <i>DMD</i> qui code la dystrophine.....	5
Comment l'atteinte musculaire de la dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste-t-elle ?.....	8
Atteinte des muscles des membres.....	8
Pseudo-hypertrophie des mollets.....	9
Atteinte des muscles du tronc.....	9
Atteinte des muscles du tube digestif.....	10
Les conséquences de l'atteinte musculaire dans la dystrophie musculaire de Duchenne	10
L'immobilité favorise les déformations orthopédiques et à long terme une certaine fragilité osseuse	10
L'atteinte respiratoire	11
L'atteinte cardiaque dans la dystrophie musculaire de Duchenne.....	12
L'atteinte digestive.....	12
Des difficultés urinaires	13
Des troubles de la microcirculation tardifs	14
Difficultés émotionnelles et possibles difficultés d'apprentissage	14
La dystrophie musculaire de Duchenne peut-elle se manifester chez des femmes ?.....	14
La présence chez une femme de l'anomalie génétique de la myopathie de Duchenne peut, de manière inconstante, entraîner des symptômes....	14
Exceptionnellement, des filles peuvent être atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne	15
Comment la dystrophie musculaire de Duchenne évolue-t-elle ?.....	15
Comment la dystrophie musculaire de Duchenne se transmet-elle ?	17
Le conseil génétique.....	18
Le diagnostic prénatal	19
Le diagnostic pré-implantatoire.....	20
La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.22	
Sur le plan musculaire	22
La prise en charge orthopédique consiste à surveiller les déficits musculaires et à prévenir les déformations articulaires.	26
La prise en charge respiratoire.....	31
Prise en charge de l'atteinte cardiaque	35
Prise en charge digestive et nutritionnelle.....	38
Prise en charge des troubles urinaires.....	40
Les douleurs dans la dystrophie musculaire de Duchenne	42
Troubles de la microcirculation.....	43
Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?	44
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides-techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne.....	46
La prise en charge des difficultés d'apprentissage	48
Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire de Duchenne est susceptible de provoquer	49

Au moment du diagnostic.....	50
Au cours de la vie	50
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	51
Se ressourcer	53
Où consulter et à quelle fréquence ?.....	54
Au moment du diagnostic.....	54
Une surveillance régulière	54
Une carte personnelle de soins.....	55
Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap	56
Le remboursement des soins médicaux	56
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	57
La scolarité	58
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap	61
Où se renseigner ?	63
Où en est la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne ?	64
Comment aider les chercheurs et la recherche ?.....	64
Un peu d'histoire.....	67
Pour en savoir plus	68
D'autres Zooms sur le diagnostic et la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne.....	68
Repères Savoir et Comprendre.....	68
Sites internet	69
Numéros de téléphone utiles	69
Glossaire	70

Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ?

Les **maladies** (d'origine) **généétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) est une *maladie* d'origine *génétique* qui touche l'ensemble des muscles de l'organisme (*muscles squelettiques*, muscle cardiaque et certains *muscles lisses*) : c'est une myopathie.

Elle est due à une anomalie génétique dans le *gène DMD*, sur le *chromosome X*, entraînant l'absence d'une *protéine* : la dystrophine. Seuls les garçons ayant une anomalie sur ce *gène* sont atteints. Les femmes qui ont un chromosome X porteur d'une anomalie dans le gène *DMD* ne présentent aucune gêne, sauf exception, mais ce *chromosome X* avec l'anomalie peut se transmettre à leur descendance. C'est une *maladie génétique* à transmission *récessive* liée au chromosome X.

La dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste rarement avant l'âge de 3 ans. Il existe parfois un peu de retard dans l'acquisition de la marche. Le garçon tombe souvent et a de plus en plus de difficultés à se relever. Au fil des années, apparaît une faiblesse musculaire progressive des membres et du tronc. La montée des escaliers, puis la marche deviennent difficiles puis impossibles. L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique permet de conserver une autonomie de déplacement. Le développement d'une *scoliose* est le plus souvent stabilisé grâce à une intervention chirurgicale (*arthrodèse* vertébrale). L'utilisation d'*aides techniques* et la *domotique* contribue à pallier les difficultés des *membres supérieurs*. L'atteinte des muscles respiratoires rend l'enfant sensible aux infections broncho-pulmonaires et au risque de décompensation ventilatoire. D'où l'importance d'une *kinésithérapie respiratoire* précoce et, ultérieurement, de la mise en place d'une *ventilation assistée*. Même si l'atteinte du muscle cardiaque ne se manifeste que tardivement, elle doit être recherchée précocement dès l'âge de 6-7 ans. Son apparition et sa gravité sont prévenues par la mise en route d'un traitement médicamenteux.

Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire. La prise en charge médicale vise essentiellement à prévenir les complications, notamment orthopédiques, cardiaques et respiratoires, et améliore le confort et la durée de vie des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne.

La dystrophie musculaire de Duchenne est-elle fréquente ?

La dystrophie musculaire de Duchenne est une *maladie* dite "*rare*". On estime qu'elle touche chaque année 150 à 200 garçons nouveau-nés en France (1 sur 3 500 naissances mâles).

Il y aurait, dans la population générale, environ 3 personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne sur 100 000 personnes, soit environ 2 500 personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne en France.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.eurordis.org/ > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

La dystrophie musculaire de Duchenne est due à des anomalies dans le gène *DMD* qui code la dystrophine

La dystrophie musculaire de Duchenne est due à une modification de l'ADN : c'est une *maladie génétique*. L'apparition de cette anomalie de l'ADN, qui touche le *gène DMD*, est due au hasard. La connaissance des lois de la transmission génétique permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille.

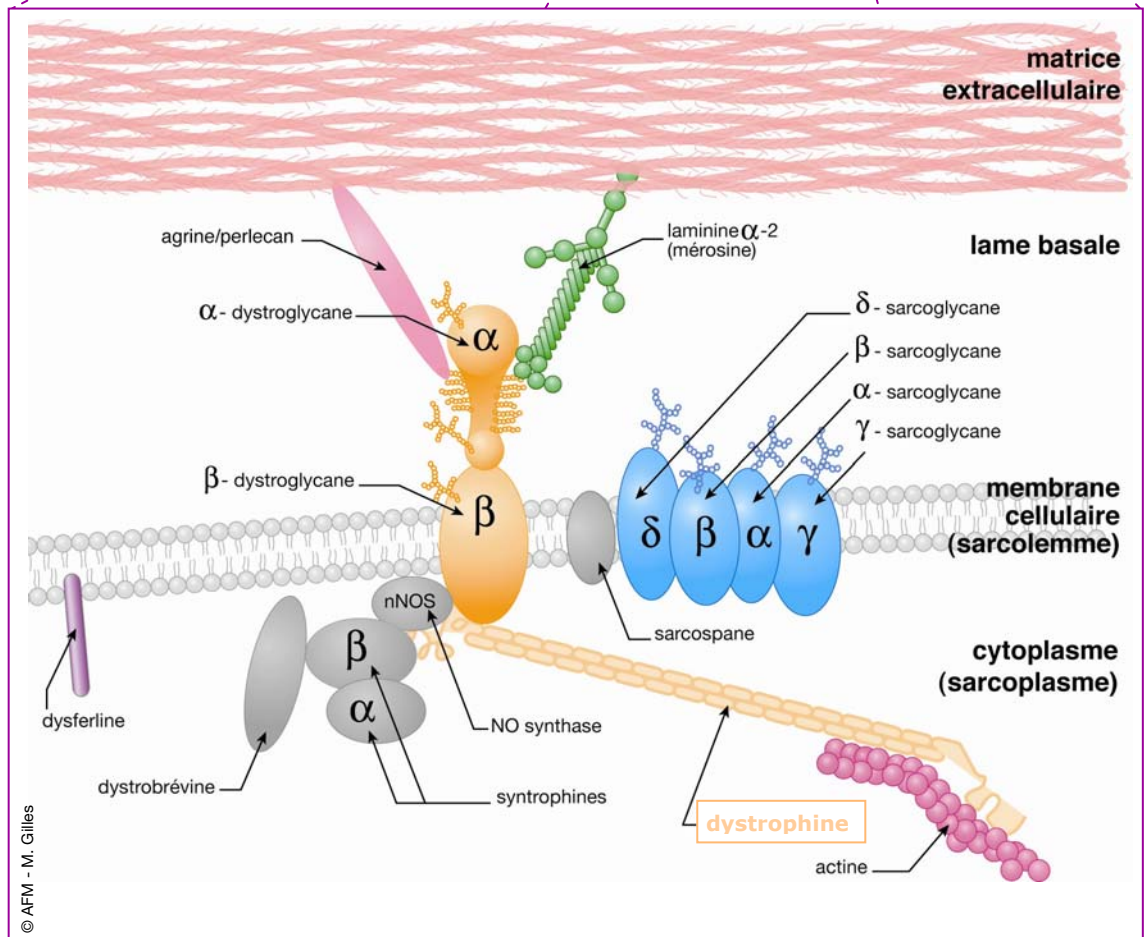
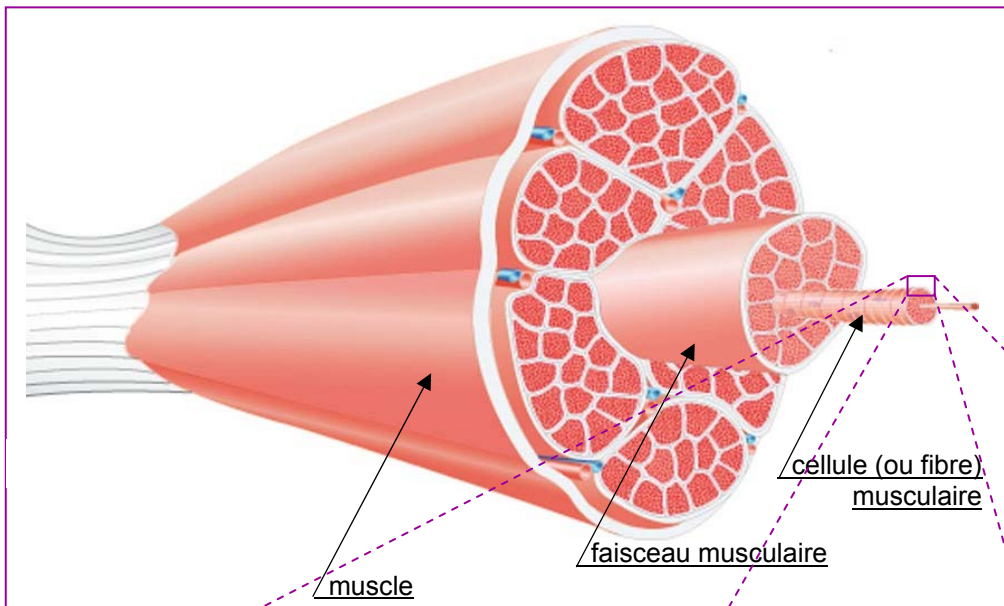
Le gène *DMD* est localisé sur le *chromosome X*. Il a été identifié en 1986. La *protéine* qu'il code, la dystrophine, a été découverte en 1987. Le gène de la dystrophine ou gène *DMD* est un très grand gène. Il occupe à lui seul à peu près 1% de la longueur totale du chromosome X. Sa très grande taille le rend plus vulnérable que d'autres gènes humains à la survenue spontanée de petites ou grandes modifications.

La dystrophine est une protéine spécifique des *fibres musculaires*. Allongée en bâton, elle est localisée sous la membrane cellulaire de la fibre musculaire. Elle est associée à des protéines qui forment ensemble un complexe reliant l'extérieur (*matrice extracellulaire*) et l'intérieur de la fibre musculaire, à travers la membrane cellulaire. On nomme ce complexe de protéines associées à la dystrophine, le complexe DAP pour "*dystrophin associated proteins*" ou DAG pour "*dystrophin associated glycoproteins*". Ce dispositif constitue un lien mécanique essentiel entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule musculaire.

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), les anomalies du gène *DMD* sont responsables d'une absence totale de dystrophine. En l'absence de dystrophine, le complexe DAP est instable et l'enveloppe des fibres musculaires, la membrane des cellules, est plus fragile. Les cellules musculaires ont alors tendance à s'abîmer quand elles se contractent.

La fragilité des cellules ou fibres musculaires aboutit à leur destruction (on parle de *dégénérescence*) entraînant une *nécrose* du tissu musculaire. Cette nécrose s'accompagne de mécanismes de régénération qui visent à réparer le tissu musculaire atteint. Au fil du temps, les cycles de nécrose-régénération se succèdent. Initialement, les capacités de régénération compensent la dégénérescence et il n'y a pas ou peu de manifestations de la maladie. Secondairement, les mécanismes de régénération sont dépassés et la dégénérescence l'emporte entraînant l'apparition d'un manque de force musculaire. Petit à petit, les fibres musculaires sont remplacées par du *tissu conjonctif* (fibrose) et du tissu graisseux.

La **matrice extracellulaire** est un réseau complexe de protéines dans lequel baignent les cellules. Elle assure la cohésion des cellules au sein d'un tissu et joue un rôle essentiel dans la constitution, le maintien, l'adhérence, le mouvement et la régulation des cellules. La matrice extracellulaire du muscle est spécialisée pour répondre aux contraintes mécaniques inhérentes à l'activité contractile des fibres musculaires.



© AFM - M. Gillès

La dystrophine est localisée sous la membrane cellulaire (sarcolemme) de la fibre musculaire.

Elle est associée à un complexe de protéines (DAG : glycoprotéines associées à la dystrophine) qui relie à travers la membrane cellulaire, l'intérieur de la fibre musculaire (cytosquelette) à l'extérieur (matrice extracellulaire). L'absence de dystrophine déstabilise cette interaction et par conséquent fragilise la membrane de la fibre musculaire. La membrane musculaire fragilisée ne résisterait plus aux contraintes imposées lors de la contraction musculaire, et la fibre musculaire serait détruite, libérant des enzymes musculaires (CPK) dans le sang.

Quelle est la différence entre une myopathie et une dystrophie musculaire ?

Le terme de "myopathie" désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure de la fibre musculaire (myopathie congénitale) ou les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique).

Les dystrophies musculaires sont des formes particulières de myopathies, dans lesquelles l'observation du muscle au microscope montre des cellules musculaires en dégénérescence et des cellules jeunes, témoins d'une régénération tendant à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence.

Ce processus de dégénérescence/régénération musculaire est caractéristique des différentes dystrophies musculaires.

Certaines sont désignées par la localisation des muscles atteints (dystrophies musculaires des ceintures), d'autres par le nom du ou des médecin(s) qui les ont décrites (dystrophie musculaire de Duchenne).

Le manque de force musculaire qui résulte du *processus dystrophique* rend les mouvements moins amples et moins nombreux. Des muscles s'affaiblissent plus, ou plus vite, que d'autres, entraînant un déséquilibre de force. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle.

En l'absence de prise en charge, le manque de mouvements, les postures de compensation et/ou le déséquilibre de force entre différents muscles favorisent le raccourcissement de certains muscles et de leurs tendons (*rétractions musculo-tendineuses*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments. Les médecins parlent de *déformations orthopédiques*. En effet, avec ou sans maladie musculaire, un muscle immobilisé à cause d'une maladie (comme une myopathie) ou d'un traumatisme (nécessitant une contention par plâtre par exemple) a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit).

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

Comment l'atteinte musculaire de la dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste-t-elle ?

La description de la dystrophie musculaire de Duchenne présentée ici regroupe tous les signes qui peuvent être rencontrés dans cette maladie. Ils ne sont pas forcément tous présents chez une même personne : l'évolution d'une même maladie est particulière à chacun et diffère d'une personne à l'autre. Tel ou tel signe ou symptôme apparaîtra chez l'un à un moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez un autre.

Ce qui est décrit ici ne correspond donc pas complètement à ce que vous ou votre enfant pouvez ressentir comme symptômes sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

La dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) se manifeste comme toutes les myopathies par des difficultés motrices : les muscles sont moins forts.

Au début, cette perte de force touche les muscles des *membres inférieurs*, en particulier ceux du bassin et du haut de la cuisse. Avec le temps, la perte de force va toucher les muscles du dos et ceux des *membres supérieurs*. Elle touche les 2 côtés de la même façon (bilatérale et symétrique) et s'étend progressivement. Les muscles respiratoires et cardiaque peuvent aussi être atteints, nécessitant un suivi médical précoce et régulier.

Les manifestations - les *symptômes* - qui apparaissent dans la dystrophie musculaire de Duchenne sont liées aux conséquences de la diminution de force musculaire. C'est pourquoi, en attendant que les chercheurs développent un traitement de la cause de la faiblesse musculaire, les soins - on dit plus couramment la prise en charge - ont pour but d'empêcher et de limiter les complications liées au manque de force musculaire.

La stratégie de prise en charge consiste à agir avant que les conséquences de l'atteinte musculaire ne soient installées et devenues plus difficiles à corriger.

Atteinte des muscles des membres

Initialement, l'atteinte des muscles prédomine en général en haut des cuisses (muscles fessiers, muscles fléchisseurs de hanche et muscle quadriceps). Elle se traduit par des difficultés pour courir et des chutes fréquentes. La marche rapide est difficile. L'enfant a du mal à se relever. Puis la démarche devient dandinante ou s'accompagnant d'un petit déhanchement, avec une tendance à marcher sur la pointe des pieds.

Pour se relever de la position accroupie ou pour monter des marches, le garçon prend appui avec sa main sur sa cuisse (signe de Gowers).

La faiblesse des muscles fessiers provoque une bascule du bassin vers l'avant. En position debout, la bascule du bassin en avant est compensée par une tendance à rejeter le tronc en arrière et à cambrer le bas du dos (*hyperlordose* lombaire). Pour pallier la faiblesse des muscles fessiers lors de la marche, l'enfant s'incline vers la jambe d'appui pour soulever l'autre (démarche dandinante) et il a tendance à marcher sur la pointe des pieds.

Ces difficultés à la marche sont source de fatigue, ce d'autant que le garçon atteint de myopathie de Duchenne aura tendance à forcer

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

>> [Le muscle squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

>> [Le système musculaire squelettique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

>> [Organisation de la motricité](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

un peu, pour faire comme les autres enfants de son âge. L'utilisation d'un scooter électrique peut, dans certains cas, lui éviter de s'épuiser à se déplacer au rythme des autres ou sur de longues distances et limiter le risque de chute. Il préserve ainsi ses capacités pour le reste des activités motrices de la journée. A terme, l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique lui permet d'être autonome dans ses déplacements.

L'atteinte des muscles des membres supérieurs est plus tardive. La faiblesse des muscles de l'omoplate et de l'épaule se traduit par un décollement des omoplates et une difficulté pour attraper des objets en hauteur et lever les bras. L'utilisation d'*aides techniques* (téléphone mains libres, ordinateurs, télécommande, rehaussement du plan de travail ...) préserve l'autonomie dans certains gestes de la vie quotidienne.

Pseudo-hypertrophie des mollets

La dystrophie musculaire de Duchenne peut aussi se manifester par la présence précoce de gros mollets. Cette augmentation de volume ("pseudo-hypertrophie") est liée au remplacement d'une partie du tissu musculaire par du tissu graisseux (adipeux). Ces "gros" muscles ne sont pas plus forts, bien au contraire. Ils peuvent même donner à l'enfant un aspect pseudo-herculéen alors même que sa force musculaire est diminuée.

Plus rarement, la pseudo-hypertrophie peut toucher d'autres groupes musculaires : les muscles des mâchoires, les muscles des épaules, les muscles des omoplates, les muscles des cuisses. Avec le temps une augmentation du volume de la langue (macroglossie) peut apparaître.

Atteinte des muscles du tronc

Atteinte des muscles abdominaux

L'atteinte des muscles abdominaux, non seulement favorise une attitude cambrée (*hyperlordose* lombaire), mais rend aussi la toux moins efficace. Or chaque jour, nous évacuons, en toussant ou en nous raclant la gorge, le mucus sécrété en permanence dans nos voies respiratoires (bronches et trachée). Lorsque la toux spontanée devient moins efficace, une technique manuelle simple de *toux assistée* permet d'évacuer les sécrétions et conserver des voies respiratoires dégagées.

Atteinte des muscles du dos

L'atteinte des muscles du dos, en particulier ceux qui sont situés le long de la colonne vertébrale (muscles paravertébraux), favorise la survenue de déformations de la colonne vertébrale laquelle a tendance à se tasser ou à vriller (*scoliose*). Si autrefois on maintenait (pas toujours très bien, ni très confortablement) le dos le plus droit possible avec un *corset*, aujourd'hui, la fixation chirurgicale de la colonne vertébrale (*arthrodèse* vertébrale) en bonne position est très efficace et confortable.

Atteinte des muscles respiratoires

L'atteinte des muscles respiratoires est relativement tardive et ne pose pas de problème particulier dans la petite enfance. Les muscles intercostaux et le muscle diaphragme sont ceux qui vont être le plus souvent atteints.

Lorsque l'atteinte des muscles respiratoires entraîne une insuffisance de la fonction respiratoire, un appareil de ventilation prend le relais des muscles respiratoires. Cette *ventilation assistée*,

d'abord nocturne, permet une bonne oxygénation du sang et de l'organisme tout au long de la journée, tout en assurant une période de repos aux muscles respiratoires.

Atteinte du muscle cardiaque

Dans la myopathie de Duchenne, le muscle cardiaque (myocarde) est aussi le siège d'une *dégénérescence* des *fibres musculaires* et d'une fibrose progressive. La pompe cardiaque perd alors en souplesse et en efficacité.

L'atteinte cardiaque survient à un âge variable. Son dépistage systématique permet de la traiter précocement. La tendance actuelle est même à prévenir ou à retarder son apparition en donnant très tôt des médicaments cardio-protecteurs.

Atteinte des muscles du tube digestif

Le *muscle lisse*, présent dans la paroi du tube digestif mais aussi dans de nombreux autres organes et sphincters, est également concerné par le processus myopathique de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Les troubles du *transit intestinal* (constipation, *fécalome*, voire occlusion intestinale) qui en résultent sont prévenus par une alimentation équilibrée.

L'atteinte des muscles de la gorge est inconstante et généralement très tardive. Les difficultés qu'elle entraîne (*fausses routes*) peuvent être contournées en modifiant ses habitudes lors des repas (mixer les aliments solides, se tenir bien assis, la tête légèrement penchée en avant...).

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est différente de celle des muscles attachés au squelette, les muscles squelettiques.

Les conséquences de l'atteinte musculaire dans la dystrophie musculaire de Duchenne

Les manifestations - les *symptômes* - qui apparaissent dans la dystrophie musculaire de Duchenne sont, pour la plupart, liées aux conséquences de la diminution de force musculaire. Les *rétractions musculo-tendineuses*, les *déformations orthopédiques* et l'immobilité, qui en résultent, retentissent sur différentes fonctions physiologiques (respiratoire, digestive, urinaire...).

C'est pourquoi, en attendant que les chercheurs développent un traitement de la cause de la faiblesse musculaire, les soins - on dit plus couramment la prise en charge - ont pour but d'empêcher et de limiter les complications liées au manque de force musculaire. La stratégie de prise en charge consiste à agir avant que les conséquences de l'atteinte musculaire ne soient installées et plus difficiles à corriger.

L'immobilité favorise les déformations orthopédiques et à long terme une certaine fragilité osseuse

Le manque de force musculaire diminue la fréquence et l'amplitude des mouvements des différentes parties du corps.

La position dans laquelle l'enraidissement a tendance à se faire dépend à la fois de la position que prend le corps sous l'effet de la gravité et du déséquilibre de force musculaire entre les muscles qui ont une action opposée (*muscles antagonistes*).

Un squelette en croissance se (dé)forme et s'organise en fonction des forces qui s'exercent sur lui (contraintes musculaires, gravité ...). Les os et les articulations sont normalement soumis à des tensions exercées de manière harmonieuse par les différents muscles. Toute déficience ou asymétrie à ce niveau, surtout en

Une **rétraction musculaire** (ou musculo-tendineuse) est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

Lors d'un mouvement, un muscle se contracte en même temps qu'un autre muscle (ou groupe de muscles) s'étire. Ces deux **muscles**, qui ont des actions opposées, sont dits **antagonistes**. Par exemple pour étendre la jambe, il faut non seulement que les muscles du devant de la cuisse (quadriceps) se contractent (muscles agonistes) mais aussi que les muscles de l'arrière de la cuisse (ischio-jambiers) se relâchent (muscles antagonistes) ; pour plier le genou, c'est l'inverse.

période de croissance, peut être source de déformations. Ces déformations sont limitées tant que l'enfant ou l'adolescent continue de marcher.

Plusieurs facteurs favorisent le raccourcissement des muscles du mollet qui se manifeste par une lente rétraction du tendon d'Achille. L'évolution du *processus dystrophique* fait que les muscles releveurs du pied sont plus faibles que les muscles qui permettent de tendre la pointe du pied. En position assise, le pied pointe vers le bas et le talon remonte mettant le muscle du mollet et le tendon d'Achille en position raccourcie. En position couchée sur le dos, le poids des draps favorise la position du pied pointe tendue ; de même que la position à plat ventre. La marche tend à se faire sur la pointe des pieds pour compenser le manque de force des muscles des fesses et des cuisses.

Tous ces facteurs contribuent au raccourcissement des muscles du mollet. En l'absence d'une *prise en charge orthopédique*, la rétraction du tendon d'Achille tend à fixer le pied en position pointe tendue et finit par empêcher de poser le pied à plat au sol.

C'est pourquoi avant que le tendon n'ait commencé à se raccourcir, le port la nuit d'un dispositif léger qui maintient le pied à angle droit (attelles postérieures) est préconisé.

Ultérieurement, des déformations thoraciques, avec un risque important de *cyphose* et de *scoliose*, peuvent apparaître, surtout au moment de la perte de la marche.

Aux *membres inférieurs*, les *luxations* de hanche ne sont pas exceptionnelles quand la personne est en fauteuil roulant. Le meilleur traitement de ces déformations reste préventif (port d'attelles, mobilisation et étirements réguliers, bonne installation au fauteuil).

De plus, le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou de crampes musculaires.

Le manque de sollicitation mécanique de l'os favorise sa déminéralisation (*ostéoporose*) laquelle peut devenir douloureuse à la longue. Elle peut également entraîner un problème de fragilité osseuse. Une éventuelle prise de *corticoïdes* est un facteur de risque supplémentaire de déminéralisation osseuse (ostéoporose). Le risque est de voir survenir des fractures tant au niveau des membres (inférieurs principalement) que de la colonne vertébrale.

Pour prévenir la survenue de ces complications, une prise en charge orthopédique régulière entretient la souplesse et l'équilibre articulaires. Se mettre en position debout (verticale), si besoin au moyen d'un fauteuil roulant verticalisateur ou d'un appareil de verticalisation, au moins une heure par jour met en charge le squelette et favorise sa minéralisation.

L'atteinte respiratoire

La faiblesse progressive des muscles respiratoires est non seulement directement liée au processus myopathique lui-même mais aussi à d'autres mécanismes : la survenue d'une déformation de la colonne vertébrale (*scoliose*, ou, surtout, *cyphose*) et/ou celle des côtes gênent le mouvement de certains muscles respiratoires, notamment du diaphragme, le plus puissant des muscles respiratoires.

De plus, la commande exercée par les centres respiratoires situés dans le *système nerveux central* est souvent à l'origine de petites

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

pauses respiratoires spontanées appelées apnées. Ces phénomènes se produisent essentiellement au cours du sommeil.

Cette atteinte respiratoire peut s'exprimer de manière évidente : difficultés à expectorer, encombrement, impression de souffle court, survenue fréquente d'infections (bronchites, pneumonies). Parfois, c'est beaucoup moins manifeste : simples maux de tête ou sueurs, surtout au réveil, perte de l'appétit (avec comme conséquence un amaigrissement) ou tout simplement fatigue accrue.

C'est dire l'importance de surveiller régulièrement les paramètres respiratoires à intervalles réguliers et à fortiori en cas de complications. La détection précoce de cette atteinte respiratoire permet alors de prendre les mesures appropriées (techniques de désencombrement, *ventilation non invasive* nocturne...).

L'atteinte cardiaque dans la dystrophie musculaire de Duchenne

L'atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie) apparaît à un âge variable selon les garçons. Elle survient presque toujours à bas bruit, c'est-à-dire que le jeune ne se plaint généralement de rien et que seule la pratique d'examen faits à intervalles réguliers permet de la détecter. Plus rarement, elle peut se manifester par un essoufflement anormal, des palpitations... C'est un peu comme si avec le temps le cœur devenait de moins en moins sportif : le sang est propulsé moins loin et en moins grande quantité dans la circulation. Du coup, il faut le propulser plus souvent et le cœur bat plus vite.

Une surveillance systématique (dès le diagnostic) et régulière (au moins une fois par an) de la fonction cardiaque et la mise en route d'un traitement médicamenteux contribue à retarder l'apparition et à ralentir l'évolution de la cardiomyopathie.

L'atteinte digestive

L'atteinte digestive se manifeste par des troubles du transit intestinal, conséquence d'une certaine immobilité. Sur le plan nutritionnel, la personne atteinte de myopathie de Duchenne est à risque de développer, à un âge variable, soit une obésité, soit, à l'inverse, un amaigrissement important.

Troubles du transit

Les troubles du *transit* se traduisent pour l'essentiel par une tendance à la constipation (c'est-à-dire moins de 3 selles par semaine ou des selles plus fréquentes mais de tout petit volume). Le *muscle lisse* présent dans l'intestin peine à faire progresser les aliments. A cela s'ajoutent les conditions liées à l'immobilisation, au manque de verticalisation, au type d'alimentation, à la dépendance d'un tiers pour aller sur les toilettes... Parfois, on note des épisodes diarrhéiques. Ceux-ci sont souvent en rapport, aussi paradoxal que cela puisse paraître, avec la constipation (*fécalome*).

Ces troubles du transit peuvent être source d'un inconfort certain (douleurs et ballonnements abdominaux) et surtout de complications graves comme une occlusion intestinale. C'est dire l'importance d'une alimentation équilibrée et riche en fibres dès le plus jeune âge.

Troubles nutritionnels

Les troubles nutritionnels peuvent être, à long terme, à l'origine de problèmes importants.

Une tendance à l'obésité voire une obésité franche s'observe notamment au moment de la perte de la marche lorsque s'installe un déséquilibre entre les besoins en calories (qui baissent sensiblement du fait de l'immobilisation accrue) et les apports (qui restent stables). A cela s'ajoutent très probablement des facteurs liés au type d'alimentation mais aussi des facteurs génétiques (nous ne sommes pas tous égaux devant l'obésité).

Il est important que l'alimentation soit équilibrée et corresponde aux besoins de la personne. Surveiller la croissance et le poids de l'enfant de manière préventive permet de réagir suffisamment tôt pour éviter des complications plus tard.

A l'inverse, certaines personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne développent un amaigrissement important. Celui-ci peut être dû à un manque d'appétit lié à différents facteurs (refus de dépendance d'un tiers pour l'alimentation, épisode dépressif, difficultés respiratoires concomitantes...), mais aussi à un "petit appétit". La prise en charge de ces difficultés permet le maintien d'un état nutritionnel satisfaisant.

L'apparition d'un amaigrissement peut aussi être liée à des difficultés pour avaler. Essentiellement d'ordre mécanique, ces troubles de déglutition sont la conséquence de l'affaiblissement de certains muscles de la gorge (oropharynx) dont le rôle est précisément d'assurer la propulsion des aliments vers l'*œsophage*. Parfois, c'est la proximité immédiate de la canule de *trachéotomie* avec l'œsophage qui gêne la déglutition. Pour éviter la survenue de *fausses routes* et/ou d'une dénutrition, il est utile de détecter et de prévenir ces difficultés par une adaptation de la texture des aliments, un bon positionnement lors de la prise des repas...

Des difficultés urinaires

Des difficultés à retenir ses urines (mictions impérieuses) pouvant s'accompagner de perte occasionnelle et incontrôlée des urines (on parle de fuites ou d'incontinence) peuvent apparaître à un âge variable, généralement à l'adolescence, mais pas chez tous les jeunes souffrant de myopathie de Duchenne. Les mécanismes en cause sont multiples :

- certaines structures anatomiques contrôlant la miction contiennent en effet des *fibres musculaires* lisses (notamment le *sphincter* lisse situé à la base de la vessie, ou le muscle entourant et contractant la vessie appelé *detrusor*) et à ce titre peuvent être l'objet d'un déficit de tonicité plus ou moins important ;
- des facteurs extérieurs comme le manque de toilettes accessibles, la dépendance d'un tiers... jouent incontestablement un rôle favorisant.

Parfois, à l'inverse, même si l'envie est là, il est difficile d'uriner : le déclenchement de la miction a du mal à se faire (rétention vésicale). Cela peut être favorisé par la position assise prolongée.

L'immobilité et la prise insuffisante de liquides favorisent la formation de petits calculs dans la vessie ou dans les reins (on parle alors de *lithiase urinaire*), qui peuvent se manifester par des brûlures pendant les mictions et des besoins fréquents d'uriner (infections urinaires à répétition) et/ou par des crises douloureuses (coliques néphrétiques).

Des mesures simples (boire suffisamment, et plus encore en cas de fortes chaleurs, organisation pratique des aides à la miction à la maison comme ailleurs...) préviennent au mieux la survenue de ces difficultés.

Des troubles de la microcirculation tardifs

Des troubles de la microcirculation peuvent se produire tardivement au cours de l'évolution de la maladie. Il s'agit surtout d'une gêne survenant au niveau des extrémités des membres : les pieds, surtout, et les mains, dans une moindre mesure. La personne a la sensation d'avoir les pieds (et les mains) froids, avec parfois des picotements associés. Le pied n'a pas sa coloration habituelle (rosée), il est souvent bleu ou blanc, témoignant d'un mauvais retour du sang veineux. A cela s'ajoute parfois la sensation de jambes lourdes. Ces manifestations s'accroissent en général en fin de journée et/ou lors des grandes chaleurs. La surélévation et la mobilisation des membres favorisent une bonne circulation veineuse. Le port de vêtements chauds, voire l'utilisation de chauffettes électriques permettent de lutter contre le refroidissement des extrémités.

Difficultés émotionnelles et possibles difficultés d'apprentissage

Des difficultés d'apprentissage peuvent être liées à des troubles anxieux ou dépressifs se manifestant lorsque l'enfant se sent plus fragile face à la maladie (perte de la marche, inquiétudes pour son avenir...). Cette anxiété peut se traduire par des sautes d'humeur, une certaine irritabilité, voire de l'agressivité ou encore une chute des performances scolaires. L'aide d'un psychologue permet de passer tel ou tel cap difficile.

Certaines difficultés - apprentissage de la lecture, troubles de l'attention - ne semblent pas être liées à des troubles anxieux ou dépressifs seraient probablement liées à l'absence de dystrophine dans le cerveau et le cervelet. Leur évaluation par un psychologue (*bilan neuro-psychologique*) permet d'adapter la pédagogie aux capacités de l'enfant.

Quelques enfants atteints de myopathie de Duchenne présentent des troubles majeurs de la communication confinés à un *autisme* important. Ces signes peuvent même précéder l'apparition des *symptômes* musculaires. Dans ces conditions, le diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne est souvent fait avec retard.

La dystrophie musculaire de Duchenne peut-elle se manifester chez des femmes ?

La présence chez une femme de l'anomalie génétique de la myopathie de Duchenne peut, de manière inconstante, entraîner des symptômes

Il s'agit, le cas échéant, de crampes ou de douleurs musculaires (myalgies), de fatigue musculaire, d'intolérance à l'effort, voire d'un véritable déficit musculaire pour un petit nombre d'entre elles. De même, le muscle cardiaque peut être l'objet d'une cardiomyopathie plus ou moins manifeste et plus ou moins évolutive. Un très faible pourcentage de ces femmes peuvent présenter une forme sévère avec situation de handicap sans pour autant que le pronostic vital ne soit mis en jeu.

Le bilan neuropsychologique analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser les éventuels troubles cognitifs.

Le manque de dystrophine dans certaines *fibres musculaires* des femmes ayant l'anomalie génétique est dû au mécanisme naturel d'*inactivation d'un des 2 chromosomes X* chez les femmes. Ce mécanisme d'inactivation se fait au hasard, touchant l'un ou l'autre *chromosome X* - celui avec le *gène DMD* modifié ou celui avec un *gène DMD* normal. L'importance des *symptômes* est fonction de la proportion de *fibres musculaires* déficitaires en dystrophine. Même si elles n'ont ni crampes, ni autres *symptômes* musculaires, il est conseillé aux femmes porteuses d'une anomalie génétique dans le *gène* de la dystrophine d'avoir une surveillance médicale régulière, notamment cardiaque (tous les 5 ans).

Exceptionnellement, des filles peuvent être atteintes d'une authentique myopathie de Duchenne

Lorsque, chez une fille, il manque un des 2 *chromosomes X* ou lorsque la copie normale du *gène DMD* est inactivée dans toutes les cellules, le *gène DMD* porteur de l'anomalie peut être le seul à s'exprimer dans les *fibres musculaires*, entraînant par là-même le développement d'une vraie myopathie de Duchenne chez une fille. L'évolution de la maladie est la même que chez les garçons atteints de dystrophie de Duchenne.

Ce cas de figure est exceptionnel et ne concerne que quelques dizaines de filles à travers le monde.

Comment la dystrophie musculaire de Duchenne évolue-t-elle ?

Les descriptions médicales de la dystrophie musculaire de Duchenne que l'on peut encore trouver sont proches de l'*histoire naturelle*. Or, depuis près de 20 ans les pratiques de prise en charge et de traitement ont évolué entraînant une amélioration de la durée et de la qualité de vie des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne. D'où l'importance de préparer avec le garçon sa future vie d'adulte.

Le petit enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne présente en général peu de signes de la maladie mais il acquiert la marche parfois avec retard, tombe souvent et se relève difficilement.

Pendant plusieurs années, l'enfant est gêné pour se relever du sol, monter des escaliers, courir. Il a tendance à marcher sur la pointe des pieds et tombe plus facilement que d'autres enfants quand on le bouscule ou qu'il est fatigué.

Une *kinésithérapie* régulière lui permet d'optimiser sa fonction musculaire. Quand cela est possible, l'utilisation intermittente d'un scooter électrique peut lui éviter de tomber, de s'épuiser à se déplacer au rythme des autres ou sur de longues distances et lui permettre de profiter ainsi de son autonomie motrice pour ses activités.

Avec le temps, des difficultés pour marcher même sur de petits trajets apparaissent. L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique donne alors au jeune adolescent une bien meilleure autonomie de déplacement et de positionnement. Elle entraîne une baisse importante de la dépense énergétique et favorise la prise de poids. Une adaptation du régime alimentaire limite l'apparition d'un surpoids risquant d'entraver encore la mobilité.

Insidieusement, une faiblesse des muscles respiratoires va s'installer au fil du temps. Une surveillance régulière dès le plus jeune âge permet de suivre l'évolution de la fonction respiratoire et

L'*inactivation* aléatoire d'un *chromosome X* est un mécanisme naturel qui se produit chez les femmes.

A la différence des cellules d'un homme qui comportent un *chromosome X* et un *chromosome Y*, chaque cellule d'une femme comporte une paire de *chromosomes X*.

La plupart des cellules, chez la femme comme chez l'homme, n'ont besoin pour fonctionner que de l'activité d'un seul *chromosome X*. Il y a donc un mécanisme naturel d'*inactivation* d'un des deux *chromosomes X* chez les femmes.

Ce que les médecins appellent l'*histoire naturelle d'une maladie* est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...).

de proposer une rééducation spécifique (*kinésithérapie respiratoire, insufflations passives* par appareils de type Onyx® ou Alpha-200® ...).

La poussée de croissance de la puberté au moment de l'adolescence favorise l'aggravation, parfois importante et rapide, d'une déformation de la colonne vertébrale qui se tasse et se courbe du fait d'un début de faiblesse des muscles de la colonne vertébrale (*cypho-scoliose* rachidienne). La fixation chirurgicale de la colonne vertébrale (*arthrodèse* vertébrale) en bonne position maintient le dos droit de façon plus efficace et plus confortable que le *corset* autrefois.

C'est aussi la période où il est souvent utile de renforcer la respiration avec une assistance ventilatoire la nuit, le plus souvent par voie nasale.

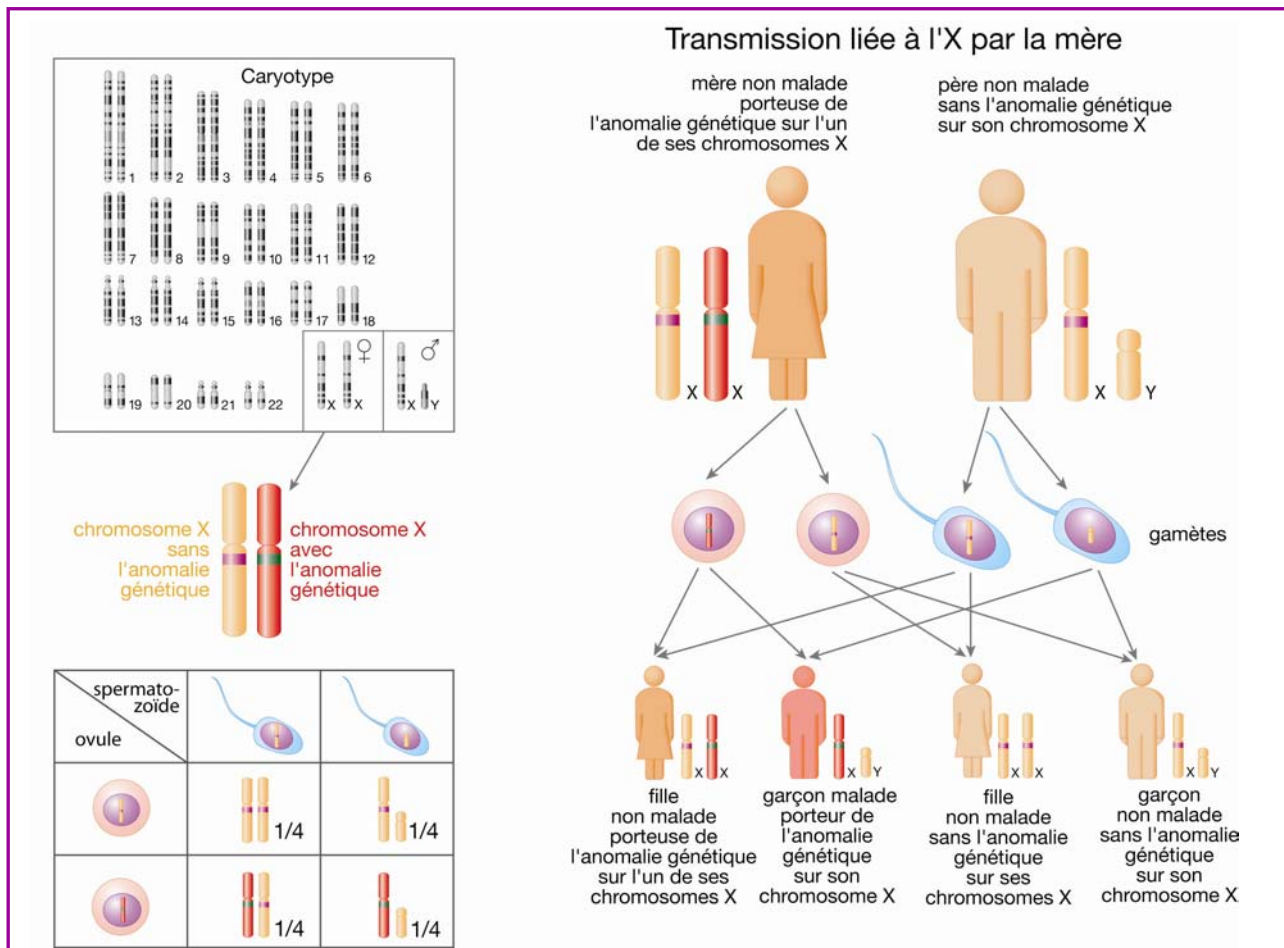
L'atteinte cardiaque (cardiomyopathie) apparaît à un âge variable selon les garçons mais peut parfois être très précoce. Des traitements retardent l'apparition et ralentissent l'évolution de ces difficultés cardiaques.

La surveillance de l'évolution des capacités cardiaques et respiratoires permet de proposer une opération chirurgicale de la colonne vertébrale (arthrodèse) au bon moment et dans de bonnes conditions de sécurité.

Avec le temps, il devient nécessaire de soutenir de plus en plus la fonction musculaire par l'utilisation de dispositifs médicaux (*ventilation assistée* de nuit et de jour, *supplément nutritionnels* ...), d'*aides techniques* (fauteuil roulant électrique, lève-personne, ordinateur...) et de moyens de contrôle de l'environnement (téléphone main libre, télécommandes, domotique ...).

Comment la dystrophie musculaire de Duchenne se transmet-elle ?

La myopathie de Duchenne est une *maladie génétique* qui se transmet sur le mode *récessif* lié au *chromosome X*. En théorie, seuls les garçons sont atteints de la maladie. Quelques cas exceptionnels concernent néanmoins des jeunes filles.



Transmission récessive liée au chromosome X.

Le génome de chaque personne est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels (XX chez les femmes et XY chez les hommes). Les 2 chromosomes X possèdent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 copies du gène chez une femme peuvent exister en versions différentes. Le chromosome Y porte des gènes différents de ceux portés par le chromosome X.

L'anomalie génétique responsable de la dystrophie musculaire de Duchenne est située sur le chromosome X. La maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par l'unique chromosome X chez un homme.

Une femme porteuse de l'anomalie génétique sur un seul de ses chromosomes X n'est pas malade. Ce chromosome peut être transmis à sa descendance : chacun de ses garçons a un risque sur deux d'être malade et chacune de ses filles un risque sur deux d'avoir elle aussi un chromosome X porteur de l'anomalie (transmettrice).

Une femme qui a une anomalie génétique dans un des deux exemplaires du *gène DMD* a un risque sur deux que sa descendance reçoive à son tour l'exemplaire anormal (l'*allèle* muté) :

- pour chaque grossesse de fœtus masculin, le risque de donner naissance à un garçon atteint de myopathie de Duchenne est de 1 sur 2 (50%) ;

- s'il s'agit d'une fille, le risque que celle-ci soit à son tour porteuse de l'anomalie génétique est de 1 sur 2 (50%).

Le conseil génétique

Le *conseil génétique* s'adresse aux personnes atteintes ou ayant des apparentés présentant une *maladie génétique* et qui veulent connaître le risque de transmettre ou de développer cette maladie dans l'avenir. L'appréciation du risque de transmission pour une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un *généticien-clinicien* ou un *conseiller en génétique*.

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elle-même atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

Où trouver une consultation de génétique en pratique

Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux. La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site **WEB** www.orphanet.fr/ ou par téléphone au numéro Maladies Rares Info Services au ☎ 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local).

Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, placé sous la responsabilité de celui-ci, s'assure de la validité du diagnostic à partir des informations transmises par le myologue ou le neurologue.

Lors d'un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la dystrophie musculaire de Duchenne a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

Au cours de la démarche de conseil génétique, vous serez peut-être amené à informer les membres de votre famille de l'existence d'une maladie d'origine génétique et à proposer à certains de prendre contact avec la consultation de génétique pour confirmer, s'ils le souhaitent, la présence ou l'absence de l'anomalie génétique en cause dans la maladie.

C'est à vous d'en prendre l'initiative, mais vous pouvez être aidé par les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) qui peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.

Si besoin, le médecin généticien peut proposer la réalisation d'un *test génétique* pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques dans le *gène DMD*.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe le couple, au cours de différents entretiens, sur les risques d'avoir un enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne et la possibilité d'un *diagnostic prénatal* ou *préimplantatoire* et répond à ses interrogations.

Ces consultations peuvent être accompagnées d'une(de) rencontre(s) avec un psychologue pour aider et soutenir le couple face aux décisions importantes qu'il doit prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à la consultation les

coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

De manière générale, ce conseil génétique est rendu plus facile lorsque l'on connaît avec précision le type d'anomalie en jeu dans le gène *DMD*. On peut aussi par des techniques de biologie moléculaire (dosage génique) rechercher l'anomalie chez les femmes de la famille pour voir si elles sont transmettrices.

Dans un tiers des cas de dystrophie musculaire de Duchenne, une *mutation* dite *de novo*, ou *néomutation*, est survenue sans que la mère ne soit transmettrice. C'est-à-dire que la modification du gène *DMD* est apparue pour la première fois chez l'enfant atteint de myopathie et qu'aucun exemplaire du gène *DMD* de la mère n'est porteur de l'anomalie génétique. Le risque que quelqu'un d'autre soit atteint de la dystrophie musculaire de Duchenne dans cette même famille est alors très faible mais pas complètement nul. Il se peut en effet qu'un autre mécanisme génétique, le *mosaïcisme* soit en jeu.

Dans le cas d'un *mosaïcisme*, seules certaines des cellules de la mère présentent l'anomalie génétique (par exemple, pas d'anomalies dans les cellules du sang et une anomalie dans le gène *DMD* dans les ovules). Il y a donc un risque de récurrence de la maladie lors de grossesses ultérieures.

Le diagnostic prénatal

Un *diagnostic prénatal* permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non d'une anomalie génétique en cause dans une maladie génétique et dont un parent ou les deux est(sont) porteur(s). Selon la loi, (*Lois de bioéthique*), il ne peut être pratiqué que "*dans le but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique.*" (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

Pendant la grossesse, des cellules de l'enfant à naître passent dans le sang maternel à travers le *placenta*. Dans une démarche de diagnostic prénatal de dystrophie musculaire de Duchenne, cela permet, à partir d'un prélèvement sanguin chez la mère, de déterminer le sexe du fœtus en gestation (étude de l'ADN fœtal extrait du sang maternel). En cas de fœtus féminin, la procédure médicale s'arrête là.

En cas de fœtus masculin, en revanche, un diagnostic prénatal est proposé. Ce diagnostic, basé sur des analyses génétiques, détermine si l'enfant à naître a reçu ou non l'anomalie génétique en cause dans la dystrophie musculaire de Duchenne et dont un des *chromosomes* X de la mère est porteur.

Les enjeux du diagnostic prénatal doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse. Rencontrer le généticien-clinicien avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations et réaliser les examens utiles. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à la consultation les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Quand un couple souhaite un diagnostic prénatal, le généticien-clinicien présente le dossier à un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (composé d'un médecin généticien, d'un gynécologue-obstétricien, d'un pédiatre ou d'un spécialiste des maladies neuromusculaires, d'un psychologue), lequel statue sur la recevabilité de la demande.

Le diagnostic prénatal en pratique

Le diagnostic prénatal repose sur l'analyse génétique de l'ADN extrait soit à partir d'un prélèvement du tissu qui entoure le fœtus (les villosités chorales, qui vont devenir le placenta au cours de la grossesse), soit à partir d'un prélèvement de liquide amniotique. Une échographie est pratiquée pour étudier l'accessibilité du tissu à prélever.

Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée. Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère, la manœuvre de prélèvement est guidée par échographie afin de choisir avec précision l'endroit le plus favorable pour effectuer le prélèvement et d'éviter toute blessure du fœtus.

Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. En cas de douleurs, de saignement, ou de perte de liquide amniotique, il est conseillé de consulter rapidement son médecin.

La biopsie de villosités chorales (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste) est possible à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée), au cours du premier trimestre de la grossesse. Le tissu prélevé permet une analyse rapide de l'ADN (en quelques jours).

Le prélèvement de liquide amniotique (ou amniocentèse) est possible à partir de 15-16 semaines d'aménorrhée, au début du second trimestre de la grossesse. Les résultats demandent souvent plus de temps que pour la biopsie de villosités chorales car l'analyse de l'ADN demande une étape supplémentaire (moins de cellules pouvant être prélevées, il faut les multiplier en culture).

Il n'est pas possible d'effectuer les prélèvements plus tôt, car cela augmente le risque de complications.

Dans des familles où il n'a pas été possible de confirmer l'anomalie génétique et si la personne atteinte de myopathie est décédée, certaines équipes sont amenées, dans quelques cas très exceptionnels, à pratiquer une *biopsie musculaire in utero*, c'est-à-dire chez le fœtus dans l'utérus, pour vérifier directement la présence ou l'absence de dystrophine dans le muscle de l'enfant à naître.

Le diagnostic pré-implantatoire

Le *diagnostic préimplantatoire* permet, dans le cadre d'une fécondation *in vitro*, d'établir le diagnostic sur l'embryon avant son implantation dans l'utérus (en général 2 ou 3 embryons sont implantés pour augmenter les chances de démarrer une grossesse). Le recours à un diagnostic dit préimplantatoire s'adresse préférentiellement aux situations les plus graves (notamment lorsque de précédents diagnostics prénatals chez une même femme ont donné lieu à plusieurs interruptions médicales de grossesse). Il s'agit d'une procédure lourde comportant des similitudes avec certaines techniques de procréation assistée, comme la fécondation *in vitro*.

C'est une technique récente dont les indications sont, en France, assez limitées. Le procédé nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués et doit être ajusté pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Il n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue et difficile. De plus, le taux de réussite est encore assez faible (en moyenne, 20 à 30% de grossesses menés à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

Le diagnostic pré-implantatoire en pratique

En France, le diagnostic pré-implantatoire (DPI) n'est réalisé que dans trois centres agréés : Paris (hôpitaux Necker et Antoine-Béclère), Strasbourg (CHU Schiltigheim) et Montpellier (hôpital A. de Villeneuve). La demande doit transiter par le médecin généticien référent de la personne concernée.

Puis-je aller à l'étranger pour le DPI ? Est-ce sûr/fiable ?

Le statut juridique du diagnostic pré-implantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains pays ont interdit expressément cette pratique (comme l'Allemagne), d'autres l'ont autorisée à certaines conditions (comme en France ou en Espagne) et enfin, dans d'autres pays, la pratique du DPI est autorisée en l'absence de loi ou règlement spécifique (Belgique, Royaume-Uni...).

En France, le DPI est réalisé dans des conditions qui garantissent la qualité et la sécurité des soins ainsi qu'un encadrement social (la Sécurité Sociale permet un remboursement complet des actes nécessaires à la réalisation de plusieurs tentatives de diagnostic préimplantatoire) et un accompagnement psychologique.

Néanmoins, le délai avant de pouvoir commencer la démarche est très long (un an d'attente avant un premier rendez-vous), ce qui peut amener certaines personnes à consulter à l'étranger. Dans ce cas, il est préférable de s'adresser à des centres hospitalo-universitaires plutôt qu'à des centres privés spécialisés dans la reproduction assistée. Ceux-là sont parfois insuffisants pour ce qui concerne le taux de réussite, la qualité de l'assistance sociale et psychologique et le suivi des familles à moyen et long termes.

La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.

En l'absence de prise en charge curative (c'est-à-dire destinée à guérir la cause de la maladie), l'approche thérapeutique actuelle est basée sur la prévention et le traitement des complications, notamment cardiaques et respiratoires.

Une surveillance musculaire, orthopédique, respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, ORL, bucco-dentaire... , régulière permet de mettre en œuvre au bon moment - en fonction de l'évolution de chaque personne - les techniques de prise en charge nécessaires à la prévention et à la limitation des conséquences de l'atteinte musculaire de la dystrophie musculaire de Duchenne. Cette prise en charge se conçoit au mieux dans le cadre de consultations pluridisciplinaires avec au minimum l'aide et les compétences d'un neuropédiatre, d'un médecin de rééducation (MPR), d'un généticien, d'un kinésithérapeute, d'un ergothérapeute, d'un pneumologue, d'un cardiologue et d'un psychologue.

Sur le plan musculaire

Il n'y a pas encore de traitement spécifique du *processus dystrophique* dans la myopathie de Duchenne, mais certaines mesures peuvent contribuer à préserver au mieux la fonction motrice.

L'entraînement musculaire

Les exercices musculaires violents et/ou prolongés sont mauvais pour la *fibres musculaire*, à fortiori lorsque celle-ci est le siège d'un processus dégénératif. Lors d'activités physiques, il est donc préférable de ne pas "forcer" et d'éviter d'aller jusqu'au seuil de fatigue ou de douleur. En présence d'une dystrophie musculaire de Duchenne, ce seuil est plus précoce et apparaît pour des efforts moins importants qu'en l'absence de maladie musculaire.

Toutefois, il ne sert à rien de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles, dystrophiques ou non, diminuent de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés.

Chez l'enfant, mieux vaut encadrer la pratique de l'exercice physique ou d'une activité sportive que risquer une inutile frustration. Il est conseillé d'une part de ne pas atteindre le seuil d'effort maximal lors de telles activités et d'autre part de ne pas placer l'enfant en situation d'échec en "mettant la barre trop haut". Dans ce contexte, la pratique de la natation et/ou de sports aquatiques est particulièrement adaptée. La natation permet en outre de développer les capacités respiratoires.

Aider mon enfant à gérer son activité musculaire en pratique

Trouver le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux le capital musculaire fonctionnel.

Privilégier les activités qui ont du sens pour l'apprentissage et l'épanouissement de l'enfant et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles (porter son cartable sur des kilomètres...). L'enfant peut aussi utiliser un scooter électrique pour se déplacer sur de longues distances et se rendre aux endroits où les activités épanouissantes se déroulent.

Tous les enfants ont envie de faire comme les autres et sont motivés pour agir et faire des choses. Si un scooter peut lui permettre de "courir" dans la cour de récréation, cela ne l'empêchera pas de faire tout son possible pour se déplacer tout seul dans la classe ou à la maison.

Il est parfois difficile de faire la part entre une attitude "capricieuse" de refus de faire et une angoisse de ne pas arriver à faire générant une attitude de refus d'agir.

Faire attention à ne pas "surprotéger" l'enfant. Il est important de faire participer l'enfant aux tâches familiales. L'exonérer de vaisselle ou de tâches ménagères partagées (ranger sa chambre) risque de l'exclure de la dynamique familiale, de créer des jalousies et de l'empêcher de développer son sens des responsabilités collectives, voire de l'infantiliser.

Le surpoids limite les mouvements et fatigue les muscles, d'où l'importance d'avoir une alimentation équilibrée et variée.

La température de l'eau des piscines municipales a-t-elle une incidence sur les muscles des enfants atteints de DMD ? Y a-t-il une contre indication pour un enfant DMD scolarisé à aller à la piscine avec ses camarades ?

Aller à la piscine est une activité amusante et ludique. À l'heure actuelle, pour un enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, la température de l'eau préconisée pour le bain ou la piscine est une température se rapprochant de celle du corps, soit 36 ou 37°C. Toutefois, certains enfants se sentent bien dans l'eau plus fraîche habituellement affectée aux piscines (environ 28°C), voire en eau de mer. En pratique, il faut être attentif aux réactions de l'enfant et surveiller l'apparition de signes tels que des crampes musculaires, une fatigue excessive ou une sensation désagréable décrite par l'enfant, contre indiquant alors la baignade en eau insuffisamment chaude.

La tolérance à l'eau fraîche est particulière à chaque enfant. Le mieux est d'essayer en dehors du contexte scolaire et de rester vigilant aux réactions de l'enfant lors des premières baignades afin de déterminer avec lui s'il s'adapte bien à ce nouveau milieu. À la sortie du bain, faites attention à ce qu'il ne prenne pas froid et se sèche rapidement, aidez-le à s'essuyer. Ceci est particulièrement important en hiver.

Si un enfant ne supporte pas la température standard de la piscine, on peut essayer les baignades après les "bébés-nageurs" ou après le passage du club 3ème âge, car la température de l'eau est franchement augmentée pour ces occasions. La mairie concernée est en mesure de donner les jours et créneaux horaires alloués. En cas d'eau très fraîche (l'océan, par exemple), mieux vaut éviter les bains prolongés, mais la baignade est possible avec la même vigilance. Au final, le principe reste de se fier à son bon sens en surveillant et en s'adaptant aux réactions de l'enfant.

Les corticoïdes

Les *corticoïdes* sont des médicaments utilisés dans la myopathie de Duchenne (DMD) depuis une vingtaine d'années par les équipes anglo-saxonnes. Ils se sont imposés ces dernières années comme la référence en matière de traitement médicamenteux dans cette maladie, en complément du reste de la prise en charge.

Les corticoïdes ont une action anti-inflammatoire qui semblerait expliquer une grande partie de leur effet positif dans la DMD. De nombreuses études cliniques ont montré qu'un traitement par des corticoïdes (corticothérapie) pouvait prolonger la période de marche d'une durée de deux ans en moyenne.

Les **corticoïdes** sont des hormones sécrétées par les glandes surrénales indispensables à la survie de l'organisme.

Les corticoïdes de synthèse sont utilisés comme médicament, principalement pour diminuer les réactions inflammatoires, allergiques et immunitaires (anti-inflammatoires, antiallergiques et immunosuppresseurs). Comme ils agissent sur d'autres fonctions de l'organisme, ils ont aussi des effets indésirables (ostéoporose, fonte et perte de force musculaires, prise de poids...). La prise de corticoïdes nécessite toujours un suivi médical rigoureux afin d'en pallier les effets secondaires.

Du fait de la prolongation de la marche à un âge auquel se produit le pic de croissance pubertaire, le risque de développer une déformation du dos (notamment une *scoliose*) semble également moindre.

Les effets bénéfiques des corticoïdes sur la fonction cardiaque ou ventilatoire sont encore à confirmer.

A côté de leurs effets bénéfiques, les corticoïdes ont des effets indésirables mais qui sont, dans l'ensemble, gérables sur le plan médical et chirurgical : prise de poids excessive, fragilisation osseuse avec risque de fracture, hypertension artérielle, troubles du comportement, *cataracte*, pour ne citer que les plus sérieux.

Des mesures complémentaires sont souvent recommandées (vitamine D et calcium, suivi diététique...) pour minimiser ces effets secondaires tout en gardant les bénéfices de l'utilisation des corticoïdes.

La **cataracte** est une opacification progressive de la lentille transparente située à l'intérieur de l'œil, le cristallin. Elle se manifeste par des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement...).

Les médecins français étaient, jusqu'à une date récente, très réticents à prescrire ce type de substance pharmacologique, essentiellement par crainte des effets secondaires. Même si la prudence reste de mise, leur position a évolué et s'est rapprochée des standards internationaux. La prednisone dans la dystrophie musculaire de Duchenne est prescrite, en France, selon un protocole ayant l'aval du Consortium français des neuropédiatres impliqués dans les maladies neuromusculaires.

Afin de suivre les effets de la mise en place en France de ce traitement (impacts sur les plans fonctionnel, respiratoire, cardiaque et orthopédique, émergence d'éventuels effets indésirables...), un observatoire, financé par l'AFM, a été mis en place en 2007. Ses objectifs sont d'étudier l'efficacité et la tolérance de la prednisone à long terme chez les garçons atteints de DMD dont le traitement a débuté entre l'âge de 5 et 15 ans. Il consiste à collecter, pour les analyser, les données médicales concernant les garçons traités depuis au moins un an par prednisone à la dose de 0,75 mg/kg de poids/jour les 6 premiers mois puis 0,75 mg/kg de poids/jour, un jour sur deux, par la suite et suivis selon un protocole précis.

Avec des objectifs similaires, un observatoire du traitement par corticoïdes des adultes atteints de DMD et dont le traitement a débuté après l'âge de 15 ans va être mis en place en France au cours de l'année 2009. Les modalités de traitement préconisées, en l'absence d'effets indésirables, sont 0,75 mg de prednisone/kg de poids/jour, sans dépasser la dose totale de 40 mg/jour la première année puis 0,75 mg/kg de poids/jour, un jour sur deux, par la suite. En cas d'effets indésirables, le passage en traitement alterné un jour sur deux se fera plus tôt, au bout de 6 mois de traitement.

La corticothérapie en pratique

Être sous corticothérapie impose des contraintes comme un suivi médical plus fréquent à la recherche d'éventuelles complications : surveillance fréquente et régulière du poids, de la taille, de la tension artérielle, de la peau, du squelette, de la vision...

Un traitement par prednisone oblige à s'astreindre à un régime alimentaire strict :

- éviter les aliments riches en sel (charcuterie, chips, plats cuisinés, certaines eaux gazeuses...), ou en sucre (desserts, bonbons, boissons sucrées...).

- un apport quotidien en vitamine D et en calcium (sous forme de complément nutritionnel) est nécessaire.

Certains traitements sont interdits pendant la corticothérapie. Avant de commencer la corticothérapie, vérifiez que l'enfant est à jour de ses vaccinations.

Une fois le traitement commencé, demandez conseil à votre médecin ou à votre pharmacien avant de prendre un médicament.

L'utilisation plus fréquente des corticoïdes dans la dystrophie musculaire de Duchenne au cours des dernières années a fait apparaître qu'un nombre non négligeable d'enfants atteints de cette maladie ne répondent pas au traitement, même en l'absence d'effets secondaires graves.

Arrêter la corticothérapie en pratique

Si aucun effet bénéfique n'est constaté au bout de 6 mois de traitement, la corticothérapie est arrêtée. L'arrêt du traitement se fait progressivement, sous contrôle médical, en diminuant les doses de corticoïdes régulièrement. L'arrêt brutal d'un traitement par corticoïdes expose à des complications graves (insuffisance surrénale aiguë).

Un traitement à l'essai

Les *inhibiteurs de l'enzyme de conversion* de l'angiotensine (IEC) ont fait la preuve de leur action bénéfique sur la fonction cardiaque dans la DMD. Chez la souris *mdx*, l'inhibition de l'angiotensine au niveau musculaire a permis de maintenir les capacités de régénération du *muscle squelettique*.

Un essai en *double aveugle contre placebo* de l'utilisation des IEC chez des enfants de 3 à 7 ans atteints de DMD a démarré en mars 2009 pour évaluer leurs effets sur la fonction musculaire. L'étude devrait durer 2 ans. Les critères d'évaluation de cet essai sont les capacités de marche, la force musculaire de certains muscles, la fonction respiratoire, ainsi que la prévention de l'apparition ou de la progression de l'atteinte cardiaque. Des *IRM* cardiaques et musculaires (notamment pour quantifier la fibrose) seront réalisées dans certains centres.

Essai en cours

• Essai français (I.Desguerre, Centre de Référence Neuromusculaire Garches-Necker-Mondor-Hendaye, Paris, France) évaluant l'effet d'un traitement par inhibiteurs de l'enzyme de conversion sur la force musculaire de garçons atteints de DMD, âgé de 3 à 7 ans
L'étude, d'une durée prévisionnelle de 2 ans, a débuté en mars 2009 : l'évaluation concerne les capacités de marche, le testing musculaire de certains muscles et la fonction respiratoire.
N'hésitez pas à en parler avec l'équipe de votre Consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires".

Le **testing musculaire** manuel est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction musculaire de tel ou tel groupe musculaire dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

La prise en charge orthopédique consiste à surveiller les déficits musculaires et à prévenir les déformations articulaires.

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires. La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

Les **aptitudes psychomotrices** sont les capacités à accomplir des gestes complexes et adaptés à un but (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). Elles intègrent non seulement des capacités motrices (mettre en mouvement de telle(s) ou telle(s) partie(s) du corps, gestuelle) mais aussi notre vie psychique (affective, intellectuelle, émotionnelle, relationnelle...) : par exemple la manière dont on marche ou notre habileté est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué... Elles s'acquièrent au cours du développement (développement psychomoteur de l'enfant).

La *prise en charge orthopédique* est un élément essentiel et indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...).

Elle consiste à mobiliser toutes les articulations du corps (pour entretenir la souplesse musculo-tendineuse) en insistant sur certaines articulations en fonction de l'évolution de l'atteinte (pieds, hanches, colonne vertébrale, mais aussi mains et doigts, coudes, épaules et nuque).

Cette mobilisation s'accompagne non seulement d'une installation dans une bonne position (pour prévenir les déséquilibres articulaires), mais aussi d'une alternance de positions différentes au cours de la journée (positions assise, debout, couchée). Lorsque la station debout spontanée n'est plus possible, une séance de verticalisation quotidienne permet d'entretenir la solidité du squelette en favorisant sa minéralisation.

Pendant l'enfance et l'adolescence, la prise en charge orthopédique est particulièrement orientée vers l'entretien des *aptitudes psychomotrices*, le maintien des alignements articulaires pendant toute la croissance et la conservation de la souplesse de la cage thoracique.

A l'âge adulte, les objectifs sont le confort et le maintien du meilleur niveau d'autonomie possible par l'entretien articulaire, musculaire et fonctionnel.

Faire le bilan pour définir les soins spécifiques à la situation de chacun.

Chaque personne est un cas particulier. Des bilans articulaires, musculaires, fonctionnels font un descriptif précis des difficultés rencontrées par la personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne. Ces bilans permettent d'orienter et d'adapter les modalités de la prise en charge orthopédique (*kinésithérapie*, appareillage, chirurgie) aux particularités de chacun et à l'évolution de la maladie.

Chez l'enfant, les bilans ont lieu tous les six mois.

Le bilan fonctionnel global évalue la fatigabilité et le retentissement de la maladie sur les gestes de la vie quotidienne : qualité de la marche même avec appareillage, façon de se relever d'un siège ou de la position accroupie, gêne pour l'habillage, la toilette, pour se coiffer, pour manger, pour écrire à la main, à l'ordinateur...

Le bilan ostéo-articulaire analyse la position et mesure les amplitudes des mouvements (flexion, extension...) de toutes les articulations et parties mobiles du tronc et des membres (épaule, coude, poignet, mains et doigts pour les *membres supérieurs* ; hanches, genoux, pieds et orteils pour les *membres inférieurs*), sans oublier le cou et la mâchoire inférieure. En bougeant les différentes parties des membres, l'examineur évalue l'importance et la réductibilité des *déformations orthopédiques* (*rétractions musculo-tendineuses*, raideurs et éventuelles désaxations articulaires).

La surveillance de l'état orthopédique de la colonne vertébrale et du bassin se fait dans différentes positions (debout, assise, fléchie en avant) et est complétée, pendant la croissance, par des

radiographies de face et de profil en position debout, assise et couchée.

Le bilan musculaire détermine l'importance et la répartition de la diminution de force musculaire. Il précise quel(s) groupe(s) musculaire(s) est (sont) affaibli(s) en mesurant la force de chaque groupe musculaire (*testing musculaire manuel, dynamométrie, QMT*) et/ou en analysant la capacité à faire un geste simple comme par exemple relever la pointe du pied ou porter la main à sa bouche (*score fonctionnel de type MFM ou MIF*).

Entretenir la souplesse et les amplitudes articulaires

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la prise en charge orthopédique va s'attacher à prévenir les rétractions musculotendineuses et les déformations articulaires en mobilisant les articulations dans toute l'amplitude possible et en assouplissant et étirant les tendons de façon régulière (3 à 5 séances de kinésithérapie par semaine) selon l'âge et l'évolutivité de la myopathie.

Au niveau des membres inférieurs, la mobilisation des articulations des chevilles, des pieds et des orteils et l'étirement des tendons d'Achille et des voûtes plantaires contribue à conserver la meilleure souplesse possible et à prévenir la déformation du *pied "en varus équin"* (pied qui tourne en dedans et qui pointe vers le bas) ; ceux des articulations des hanches et des tenseurs du *fascia lata* (notamment) préviennent une malposition de hanche en flexion qui peut devenir douloureuse à long terme.

Il est nécessaire aussi d'entretenir la souplesse de la cage thoracique, de la colonne vertébrale et du cou, ainsi que celles des épaules et des coudes, en insistant aussi sur la mobilité des poignets et des doigts

Au niveau des mains et des doigts, les mobilisations articulaires du poignet, des métacarpes et des phalanges, ainsi que les étirements favorisent l'ouverture de la main, le maintien du poignet et des doigts en "position de fonction" (position qui permet à l'articulation de remplir correctement sa fonction).

La kinésithérapie en pratique

Les séances de kinésithérapie peuvent se passer à domicile ou au cabinet de kinésithérapie (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'au domicile).

Le rythme des séances de kinésithérapie est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie...

La possibilité administrative d'avoir recours à deux kinésithérapeutes opérant à tour de rôle répartit les objectifs thérapeutiques, maintient la motivation et évite la lassitude tant de la personne atteinte de maladie neuromusculaire que du kinésithérapeute.

La kinésithérapie ne doit pas fatiguer la personne pour lui permettre de réaliser les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

Favoriser le maintien en bonne position

Ce que l'on appelle bonne position est la position du corps qui préserve le confort, la souplesse, les possibilités fonctionnelles : c'est une position qui maintient des axes et des amplitudes articulaires physiologiques.

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction musculaire de tel ou tel groupe musculaire dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une résistance constituée par l'appareil de mesure. Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince "pouce-index" ou la force de préhension de la main ("grip test"), soit grâce à un **dynamomètre** tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de contrainte (**appareils QMT pour quantified muscle testing**). Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido®...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

La déformation des pieds peut être très douloureuse et conditionne la station debout et la marche. Elle favorise la survenue de déformations des genoux puis des hanches puis de la colonne vertébrale.

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, compte tenu de la tendance à la rétraction du tendon d'Achille (pied équin) et de celle du talon et du pied à tourner vers l'intérieur (varus), l'installation en bonne position consiste à caler les pieds à plat à angle droit par rapport à la jambe. La position sur la pointe des pieds facilitant la marche, ce maintien ne sera installé que la nuit. Le port régulier d'*attelles cruro-pédieuses* la nuit, puis dans la journée pour la marche et la verticalisation, permettent en général le maintien en bonne position des articulations des membres inférieurs.

Des **attelles cruropédieuses** sont des appareils orthopédiques qui maintiennent la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

La position couchée à plat ventre contrebalance la tendance au *flexum* des hanches.

Le bassin doit être positionné horizontalement tant en position couchée qu'assise. Son asymétrie de position favorise la déviation de la colonne vertébrale en *scoliose*.

La verticalisation en bonne position contribue au maintien d'un bon état orthopédique

La position debout prévient l'apparition d'un flexum de hanche dû à la rétraction de certains muscles de la cuisse (droit antérieur et tenseur du *facia lata*) et à la faiblesse des muscles fessiers.

Lorsque la marche devient difficile, le port d'attelles cruro-pédieuses permet de conserver une marche et la poursuite d'une verticalisation stable.

Cette verticalisation quotidienne, d'une à deux heures par jour, contribue à l'alternance posturale en changeant de position, ralentit la déminéralisation osseuse (*ostéoporose*) en mettant le squelette en charge et lutte contre les flexums de hanches, les flexums de genoux et l'équin des pieds (pied équin) en maintenant les membres inférieurs en bonne position.

La station debout favorise le blocage des vertèbres lombaires les unes au-dessus des autres limitant leurs possibilités de dévier en *scoliose*. La verticalisation contribue ainsi à retarder l'apparition d'une scoliose.

L'utilisation de fauteuil roulant électrique verticalisateur permet de changer de position plusieurs fois au cours de la journée et de se tenir en position debout de façon autonome, ce qui entretient la solidité du squelette, sans oublier la possibilité de se mettre au niveau des personnes debout. Par contre, les positions articulaires sont, souvent, moins rigoureusement alignées.

La libération chirurgicale des tendons rétractés des membres inférieurs

Une chirurgie orthopédique des membres inférieurs peut, parfois, intervenir en relais de la kinésithérapie et de l'appareillage dans le traitement de *rétractions musculo-tendineuses* fixées ou douloureuses au niveau de la hanche, du genou ou du pied. Le but est de redonner une position confortable et fonctionnelle. Réalisées lorsque la marche est devenue difficile, ces interventions peuvent contribuer à une prolongation de la marche - en général avec appareillage (attelles cruro-pédieuses) - si les capacités musculaires le permettent. Cette chirurgie peut aussi contribuer à une station assise équilibrée et/ou un chaussage confortable.

La mise en place temporaire de plâtres correcteurs successifs peut aussi permettre de regagner de la flexion dorsale des pieds (réduction de l'équin) et redonner ainsi une meilleure aisance à la marche.

N'hésitez pas à vous faire expliquer par le chirurgien orthopédiste ou le médecin de rééducation ce que vous pouvez attendre d'une telle intervention dans votre situation particulière.

Un bilan anesthésique est réalisé au point de vue cardiologique, respiratoire et nutritionnel. Une préparation à la chirurgie par l'intensification de la prise en charge respiratoire et orthopédique peut être nécessaire.

Ce type d'intervention (*ténotomies*) consiste à libérer - en les coupant ou en les allongeant - les tendons rétractés. Elles nécessitent une prise en charge post-opératoire très rigoureuse, tant sur le plan de la douleur que sur celui de la kinésithérapie (*mobilisations passives* et postures précoces et quotidiennes) et de l'appareillage.

La chirurgie de la colonne vertébrale assure le maintien d'un dos droit

La colonne vertébrale (ou rachis) est le pilier de la cage thoracique : elle a une importance fondamentale tant pour respirer que pour se tenir debout ou assis. L'affaiblissement des muscles qui maintiennent la colonne vertébrale favorise son effondrement (*cyphose*) et/ou sa déviation (*scoliose*). Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, l'arrêt de la marche accélère l'apparition ou l'aggravation d'une déformation de la colonne. Depuis une vingtaine d'années, on utilise la chirurgie orthopédique pour empêcher l'effondrement du tronc, qui, en l'absence de traitement, altère la fonction respiratoire et rend la position assise inconfortable, voire douloureuse.

La décision d'un traitement chirurgical est prise en fonction de critères précis relatifs à l'évolution de la déformation (*scoliose*, *lordose*), l'état cardiaque, l'état respiratoire, l'état nutritionnel, l'âge et le contexte familial.

Le principe de l'intervention consiste à faire fusionner les vertèbres entre elles (*arthrodèse* rachidienne). La mise en place de tiges métalliques permet de redresser éventuellement la colonne et de la maintenir droite le temps que la fusion des vertèbres cicatrise.

Ce type intervention expose à d'importantes pertes sanguines dont l'impact est limité par la mise en œuvre de différents dispositifs ou procédures : récupération des cellules sanguines pendant l'opération et auto-transfusion pour compenser les pertes en sang, administration de produits pharmacologiques comme les anti-fibrinolytiques pour diminuer le risque de saignement pendant l'opération.

Les matériaux et les techniques utilisés permettent de se passer d'immobilisation post-opératoire. Cependant, durant les premiers jours post-opératoires, la position allongée sur le dos doit être strictement respectée. Des traitements *antalgiques* efficaces permettent de contrôler la douleur post-opératoire.

Une rééducation respiratoire, intensifiée avant l'intervention, est mise en route très rapidement après l'intervention. Elle comporte des séances de ventilation en pression positive (*hyperinsufflations*) et de *drainage bronchique* réparties dans la journée et la nuit. Cette

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

prise en charge précoce évite la survenue d'*atélectasies* (aplatissement des *alvéoles pulmonaires* grâce auxquelles on respire), mobilise les côtes et stimule la respiration volontaire.

Le retour à la station assise se fait à partir du cinquième jour. La verticalisation est envisagée lorsque la station assise est bien supportée, à partir du huitième jour.

La prise en charge respiratoire "intensive" n'est ralentie que lorsque la fonction respiratoire a retrouvé un niveau équivalent à celui d'avant l'intervention. Certaines équipes préfèrent même poursuivre le séjour en service de réanimation jusqu'à récupération du niveau de *capacité vitale* d'avant l'intervention.

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

>> **Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

Le redressement et la rigidification du dos par l'intervention modifient les possibilités gestuelles : par exemple, il n'est plus possible d'arrondir le dos pour rapprocher sa bouche de sa main. Il y a donc, après l'*arthrodèse* du rachis, une période d'adaptation de la gestuelle à la nouvelle posture. L'utilisation de fourchettes à long manche (genre fourchette à fondue) ou de verres à pied facilitent le port des aliments à la bouche.

Mon fils atteint de dystrophie musculaire de Duchenne a d'importantes douleurs au niveau du coccyx. Il est âgé de 15 ans et a eu une arthrodèse il y a 2 ans. Une coccygectomie lui a été proposée. De quoi s'agit-il ?

Le coccyx est la portion extrême de la colonne vertébrale. Même s'il est articulé avec le sacrum, il est peu mobile. Le fait de s'asseoir peut le faire basculer légèrement en avant ou en arrière.

Toute douleur (depuis un simple inconfort jusqu'à une douleur aiguë) de la région coccygienne est appelée coccygodynie. Elle est particulièrement intense dans la station assise. Un bilan radiographique du coccyx chez les personnes souffrant de douleurs coccygiennes permet de mettre en évidence des instabilités coccygiennes qui se traduisent par des subluxations ou par des hypermobilités du coccyx.

Trois méthodes peuvent être proposées dans la prise en charge des douleurs coccygiennes :

- les manipulations : traitements manuels consistant soit en mobilisations du coccyx, soit en massages des muscles pelviens ;
- les infiltrations discales réalisées sous contrôle fluoroscopique ;
- la coccygectomie ou ablation chirurgicale du coccyx : elle est restée longtemps controversée. L'intervention est réalisée sous anesthésie générale. En postopératoire, la disparition des douleurs est très variable. Elle est en moyenne assez longue et les personnes sont prévenues de ce délai.

Dans le cadre des maladies neuromusculaires, il est tout à fait possible de faire ce type de chirurgie. Les indications sont néanmoins à discuter au cas par cas avec le chirurgien orthopédique et le médecin de rééducation.

La prise en charge respiratoire

La prise en charge respiratoire s'est considérablement développée depuis 30 ans et a largement contribué à une augmentation importante du nombre d'années de vie des jeunes hommes atteints de myopathie de Duchenne.

Il est important de surveiller régulièrement les paramètres respiratoires (tous les ans au début de la maladie puis plus fréquemment quand une atteinte respiratoire apparaît) par des *explorations fonctionnelles respiratoires* (*capacité vitale*, pression inspiratoire maximale, pression expiratoire maximale) et le cas échéant les *gaz du sang* (mesure des taux d'oxygène et de *gaz carbonique* dans le sang artériel), ainsi que l'apparition de *symptômes* tels que troubles du sommeil, maux de tête, fatigabilité accrue.

Les explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) en pratique

La capacité vitale et les pressions respiratoires sont mesurées au cours d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). Cet examen est réalisé à l'aide d'un spiromètre, petit tube dans lequel on respire par la bouche et qui est connecté à un appareil de mesure électronique.

Les gaz du sang en pratique

La mesure des gaz du sang se fait sur un échantillon de sang (prise de sang), prélevé le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou d'un lobe d'oreille.

La surveillance de l'existence d'une *hypoventilation alvéolaire* nocturne, qui traduit une respiration insuffisante pour rejeter le *gaz carbonique*, est systématique. Elle se fait à grâce à un simple capteur placé au bout d'un doigt qui enregistre la quantité d'oxygène dans le sang. Un enregistrement dit "polysomnographique" (ou *enregistrement polygraphique du sommeil*) permet de mesurer, à l'aide de sondes et capteurs multiples, plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Plus complet, cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital.

Je ne comprends pas : mon fils a eu une radiographie de la colonne vertébrale, et on lui redemande une radio du thorax pour voir ses poumons.

Une radiographie est un peu comme une photographie : on peut mettre au point au premier plan et laisser flou l'arrière plan, ou l'inverse. Avec les clichés radiologiques, on doit modifier les réglages non seulement pour définir la zone qui doit être au point (la colonne vertébrale est en arrière des poumons) mais aussi pour régler l'intensité des rayons selon la facilité avec laquelle les tissus du corps laisse passer les rayons X. Or, le tissu des poumons ne laisse pas passer les rayons radiographiques de la même façon que le tissu osseux. C'est pourquoi, le radiologue doit faire des séries de clichés différentes selon qu'il s'intéresse aux os ou aux tissus "mous" (muscles, organes...).

La détection d'une atteinte respiratoire permet de mettre en place les techniques de prise en charge appropriées (*kinésithérapie respiratoire*, *insufflations passives*, *toux assistée*, aide au désencombrement, *ventilation non invasive* nocturne...).

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** évaluent la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles mesurent aussi la force des muscles inspirateurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. En pratique, la personne respire dans un embout buccal relié à un appareil de mesure : le spiromètre.

Les **gaz du sang** – dioxyde de carbone (CO₂) et dioxygène (O₂) – sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin. Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, le thorax se soulève et l'ensemble s'étire doucement. Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

Les exercices de kinésithérapie respiratoire entretiennent la mobilité et la souplesse de l'appareil respiratoire : mobilisations passives, *insufflations passives*, mobilisations actives (2 à 5 séances par semaine accompagnées de petits exercices ludiques). Les insufflations passives favorisent la croissance thoraco-pulmonaire et le bon fonctionnement des *alvéoles pulmonaires*.

Les vaccinations

Outre les vaccinations obligatoires et compte tenu de la fragilité respiratoire dans la DMD, les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique) sont préconisées pour limiter le risque de développement d'infection pulmonaire.

La toux assistée

L'affaiblissement des muscles expirateurs (dont les muscles abdominaux) retentit sur l'efficacité de la toux. Les sécrétions produites en permanence par l'appareil respiratoire stagnant dans les voies aériennes et ne sont pas éliminées par la toux. Cela favorise la survenue d'infection broncho-pulmonaire. Les techniques de *toux assistée* permettent d'aider le garçon à dégager ses voies aériennes.

La toux assistée en pratique

Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (débit de pointe -DEP- inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, dès que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).

La personne et son entourage sont formés à ces techniques en dehors de périodes critiques (encombrement très important) par l'équipe médicale qui assure le suivi respiratoire (kinésithérapeute...).

>> Désencombrement bronchique

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2000

La toux assistée peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute. Le drainage bronchique facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires et est nécessaire en cas d'infection pulmonaire. Des appareils respiratoires de type *Cough-Assist*[®] ou *Percussionnaire*[®] peuvent aussi aider au désencombrement des voies aériennes.

Mon fils de 14 ans atteint de myopathie de Duchenne a sans cesse le nez pris l'hiver pendant plusieurs mois, sans pour autant avoir d'infection ou d'allergie respiratoire. Est-ce dû à sa maladie ? Comment l'aider ?

L'obstruction nasale (avoir le nez bouché) n'est pas un signe clinique classique décrit dans la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). L'atteinte musculaire touche les muscles de la face classiquement au stade tardif de l'évolution mais aucune répercussion sur les fosses nasales n'a été décrite.

Par contre, la macroglossie (augmentation du volume de la langue) et la faiblesse des muscles de la gorge (qui affecte les voies respiratoires) peuvent entraîner une respiration nocturne par la bouche chez les garçons atteints de dystrophie musculaire de Duchenne. Conjugués à une ambiance trop chaude et sèche pendant la nuit, ils pourraient expliquer l'obstruction nasale à cette période de l'année.

Des moyens simples comme l'humidification de la pièce, le maintien d'une température moyenne dans la chambre, voire la prescription d'aérosols pendant la journée pourraient améliorer cet état.

La ventilation non invasive

Lorsque l'atteinte des muscles respiratoires entraîne une fonction respiratoire insuffisante par rapport aux besoins de la personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne, un appareil de ventilation prend le relais des muscles respiratoires. On dispose désormais de techniques dites non invasives pour assurer cette assistance dans de bonnes conditions. Il s'agit essentiellement de la ventilation nocturne par voie nasale (à l'aide d'un masque) ou, plus rarement par pipette buccale ou par masque buccofacial.

La ventilation nocturne assure une période de repos aux muscles respiratoires la nuit tout en permettant une bonne oxygénation du sang et de l'organisme le reste de la journée.

Ce mode de ventilation est proposé en première intention lorsque les paramètres cliniques et biologiques (*gaz du sang*) imposent le recours à l'assistance ventilatoire. Il a été démontré qu'il ne servait à rien de la mettre en place avant, dans un but préventif.

Cette *ventilation non invasive* n'a pas besoin d'être utilisée 24h/24h mais la personne peut y avoir recours, en complément, à la sieste ou à d'autres moments de la journée, en fonction de son état de fatigue.

Les inconvénients liés à la *ventilation non invasive* sont à considérer mais sont gérables : irritation cutanée au niveau de certaines zones de contact du masque, aérophagie due au passage de l'air dans l'estomac, gêne liée au bruit de la machine...

Les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations réunies au sein de l'ANTADIR ou des prestataires privés (type Vitalaire®) en lien avec le médecin prescripteur. Il en est de même pour les réglages et la maintenance de la machine.

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences. Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances. Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule bien, il est nécessaire d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien.

Si des difficultés apparaissent, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

La ventilation invasive

Le recours à une ventilation invasive (c'est-à-dire essentiellement à une *trachéotomie*) est souvent, mais pas inéluctablement, nécessaire au cours de l'évolution de la dystrophie musculaire de Duchenne. Si elle peut engendrer des difficultés d'insertion sociale et qu'elle n'est pas facile à accepter, la trachéotomie est un geste utile à la ventilation. En particulier, elle facilite la lutte concomitante contre l'encombrement bronchique par des aspirations trachéales.

La ventilation assistée consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,
- la ventilation par trachéotomie : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

>> [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2008

>> [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

Autant que faire se peut, il vaut mieux aborder les questions relatives à l'assistance ventilatoire avec l'équipe multidisciplinaire de référence à froid plutôt que dans un contexte d'urgence.

Le recours en première intention à la *trachéotomie* est rare. Il procède plus souvent d'un échec ou d'une contre-indication de la *ventilation non invasive*.

Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...).

Ils assurent le suivi technique (renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations entre les différents intervenants. Ces services proposent aux personnes malades une assistance 24h/24 et 7j/7.

Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent. La liste des associations d'aide aux insuffisants respiratoires et des prestataires est disponible sur le site de l'AFM

WEB www.afm-france.org/ewb_pages/k/kines_associations.php

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM de votre région dont vous trouverez les coordonnées sur le site de l'AFM :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur :

T 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

Prise en charge de l'atteinte cardiaque

Un bilan cardiologique (*électrocardiogramme*, *échocardiographie*) est réalisé au moment du diagnostic. Il est renouvelé au minimum une fois par an même en l'absence de *symptômes*. Il est systématique avant toute intervention chirurgicale lourde quelle qu'elle soit.

La mise en route de certains traitements (*inhibiteurs de l'enzyme de conversion* ou *corticoïdes* par exemple) peut nécessiter de faire des bilans plus rapprochés.

Très souvent, et très précocement, on note sur l'*électrocardiogramme* des enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne des grandes ondes électriques dans certains territoires cardiaques ainsi qu'une tendance de leur cœur à battre plus vite (on parle de tachycardie sinusale), sans que cela affecte leur état de santé.

L'électrocardiogramme en pratique

L'électrocardiogramme, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. C'est un examen rapide (moins de cinq minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet de médecin, à l'hôpital, voire à domicile.

Les résultats vous sont communiqués de suite par le cardiologue.

L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (Holter-ECG des 24 heures). Un appareil portable est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne peut continuer ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait par la suite. Le cardiologue analyse la totalité de l'enregistrement avant de vous communiquer les résultats.

Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation.

L'*échocardiographie* (ou échographie cardiaque) permet de mesurer le volume du cœur et de ses cavités ainsi que la force de la pompe cardiaque (mesure de la fraction de raccourcissement). Plus les cavités du cœur sont distendues, moins le cœur peut pomper fort.

L'échocardiographie en pratique

L'échocardiographie permet l'étude des différentes structures du cœur (cavités et valves), de leurs dimensions et de leurs mouvements. Le patient est, dans la mesure du possible, allongé sur le côté gauche et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel. Cet examen, utilisant les ultra-sons, est rapide (moins 30 minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet ou à l'hôpital et ne nécessite pas de préparation particulière (inutile d'être à jeun).

La *scintigraphie cardiaque* évalue cette fonction d'éjection de manière encore plus précise. La mesure de la *fraction d'éjection* isotopique par scintigraphie cardiaque est un examen pratiqué soit systématiquement vers l'âge de 10 ans, soit en préopératoire (avant une *arthrodèse* par exemple), soit pour le suivi du traitement, en particulier dans les cas où l'*échocardiographie* est difficile à interpréter.

Dans certains cas, il peut être répété une fois par an ou tous les 2 ans pour suivre l'évolution de la fonction cardiaque. L'altération de celle-ci peut inciter les chirurgiens à avancer la date d'une intervention orthopédique (*arthrodèse* de la colonne vertébrale par exemple) afin d'opérer dans de meilleures conditions (diminution du risque opératoire). La scintigraphie isotopique reste néanmoins une

investigation assez lourde et pas toujours disponible à proximité immédiate des *consultations spécialisées* neuromusculaires.

La scintigraphie cardiaque en pratique

La scintigraphie cardiaque consiste à injecter dans une veine (en général du pli du coude) un produit radio-pharmaceutique que l'on peut voir et filmer grâce à une caméra d'un type particulier (caméra à scintillation ou gammacamera). L'enregistrement d'images à intervalles réguliers permet de suivre la diffusion du produit dans le système cardio-circulatoire. Une fois que le produit a circulé avec le sang dans toute la circulation, il est rapidement éliminé par les reins dans les urines.

C'est un examen indolore (en dehors de la piqûre intra-veineuse) qui dure environ 30 minutes.

Avant de réaliser l'examen, il est préférable d'éviter les excitants (le café, le thé, les boissons chocolatées...) qui gênent l'interprétation des résultats.

Certaines équipes, en prévision d'une intervention chirurgicale (arthrodèse) font un test de la fonction cardiaque "à l'effort". Il s'agit des mêmes examens que précédemment avec injection d'une substance qui accélère le rythme du cœur (la dobutamine). La dobutamine est injectée en augmentant la dose progressivement de façon à respecter les capacités fonctionnelles du cœur. On mesure ainsi les réserves de force de contraction que le cœur peut développer au maximum.

Retarder l'apparition des signes d'atteinte cardiaque

Depuis plusieurs années, les *inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine* - on parle plus couramment d'IEC ou d'inhibiteurs de l'enzyme de conversion - sont utilisés précocement pour ralentir les conséquences cardiaques de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Ce traitement est habituellement utilisé lorsque des signes d'atteinte cardiaque sont déjà présents. Lorsqu'il est mis en route, avant l'apparition de la moindre gêne cardiaque, il retarde l'apparition des difficultés cardiaques (cardiomyopathie) et ralentit leur évolution. Il est prescrit à partir de l'âge de 10 ans, voire un peu plus tôt par certaines équipes (8-10 ans).

Certaines études suggéreraient qu'un traitement par *corticoïdes* puisse aussi retarder la date d'apparition de l'atteinte cardiaque et ralentir son évolution mais ceci reste à démontrer. Les bêta-bloquants sont également à l'étude dans cette même perspective.

Un essai clinique chez les enfants atteints de DMD est en préparation. Cet essai a pour d'évaluer l'efficacité des bêta-bloquants en association avec les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IEC) sur l'apparition et la progression de l'atteinte cardiaque dans la DMD. Les garçons, âgés de 10 à 15 ans et ayant une fraction d'éjection cardiaque supérieure ou égale à 50% (la norme étant de 60%), seront suivis pendant 5 ans. Trois mesures de la fraction d'éjection systolique seront réalisées : une au début de l'étude, une au bout de 3 ans et une au bout des 5 ans.

Essai en préparation

- Essai français (HM.Bécane, Institut de Myologie, Paris, France) évaluant l'effet d'un traitement par bêta-bloquant sur l'atteinte cardiaque chez des garçons atteints de DMD, âgés de 10 à 15 ans, traités par inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC)

Cet essai coordonné par l'Unité de Recherche Clinique de l'hôpital Cochin est multicentrique. La durée du traitement et du suivi est de 5 ans avec un bilan cardiologique approfondi (mesure isotopique de la fraction d'éjection)

au début, au milieu (3^e année) et à la fin de la période de l'essai. Les premières inclusions pourraient être effectuées avant la fin 2009. N'hésitez pas à en parler avec l'équipe de votre Consultation spécialisée "Maladies neuromusculaires".

En décembre 2008, a démarré, en Italie (Rome), une étude en ouvert comparant l'effet sur la prévention de l'atteinte cardiaque d'un traitement par un bêta-bloquant, d'une part, et par un inhibiteur de l'enzyme de conversion, d'autre part, chez des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne ou de *dystrophie musculaire de Becker*, âgés de 2 à 45 ans. Les premiers résultats ne sont pas prévus avant 2012.

Le traitement de l'insuffisance cardiaque

Lorsque l'atteinte cardiaque est avérée, les traitements cardiologiques habituels de l'insuffisance cardiaque (digitaliques, diurétiques, bêta-bloquants...) sont utilisés pour la stabiliser au mieux. Les *inhibiteurs de l'enzyme de conversion* (IEC) ont fait la preuve de leur efficacité dans le traitement de cette cardiomyopathie.

Il n'existe pas en revanche de consensus dans la communauté médicale quant à la possibilité d'utiliser la transplantation cardiaque en cas de défaillance avérée et d'échec du traitement médicamenteux.

La **dystrophie musculaire de Becker** est, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, une dystrophie musculaire due à une anomalie du gène *DMD*. La dystrophie musculaire de Becker est dix fois moins fréquente que la dystrophie musculaire de Duchenne. Ses manifestations sont moins marquées et moins évolutives que celles de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Le **transit intestinal** est la progression des aliments dans les intestins.

Prise en charge digestive et nutritionnelle

Troubles du transit intestinal

Les troubles du *transit* sont pour l'essentiel une tendance à la constipation (c'est-à-dire moins de 3 selles par semaine ou des selles plus fréquentes mais de tout petit volume). Le manque de mouvement et de verticalisation, une hydratation insuffisante, une alimentation pauvre en fibres, la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes... favorisent la survenue d'une constipation souvent chronique.

Celle-ci peut se compliquer par la présence d'un *fécalome* (accumulation de matières bloquées dans l'intestin trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément), voire d'une occlusion intestinale. Outre les douleurs et/ou les ballonnements abdominaux, la présence d'un fécalome peut se signaler paradoxalement par des épisodes de diarrhées.

Une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante (1,5 litre/jour pour un adulte), des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables (calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux permettent d'entretenir un *transit intestinal* régulier.

Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser des laxatifs doux (type mucilage). La prise régulière d'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et le ramollissement des selles pendant une longue durée entraîne un risque de malabsorption de certaines vitamines. L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale) se fera selon l'avis du médecin.

Favoriser le transit en pratique

- Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence de mictions.
- Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.
- Se présenter à la selle à heure régulière.
- Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin).
- Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes.
- Poser les pieds sur des plots ou une petit banc (la position accroupie, en fléchissant les hanches, entraîne une bascule du bassin plus favorable à l'évacuation des selles).
- Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.
- Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.

Troubles nutritionnels

On note chez bon nombre de sujets atteints de myopathie de Duchenne une tendance à l'obésité voire une obésité franche, en particulier lorsque les besoins caloriques diminuent du fait de la perte de la marche.

Prévenir la prise de poids en pratique

- Prendre 3 repas par jour, si possible à table, et à heures régulières et éviter les grignotages entre les repas et les boissons sucrées.
- Adopter une alimentation diversifiée : privilégier les fruits et légumes (à chaque repas) et les produits céréaliers (pains, céréales, pommes de terre et légumes secs) et limiter les apports en aliments gras et/ou sucrés (chocolat, pâtisseries, sodas, charcuterie...).

A l'opposé, l'apparition d'un amaigrissement peut être le signe d'une difficulté respiratoire, alimentaire et/ou psychologique non compensée. L'adaptation des modalités de ventilation, la modification de texture des aliments, l'adaptation de la posture (en particulier de la tête et du cou) lors des repas, la prise de complément nutritionnel permettent de stabiliser un poids et un état nutritionnel satisfaisants.

Un manque d'appétit peut être l'origine de l'amaigrissement. Il peut être propre à la personnalité de l'individu ou lié à d'autres facteurs (refus de dépendance d'un tiers pour l'alimentation, crainte de *fausses-routes*, épisode dépressif passager ou chronique, difficultés respiratoires...). Un soutien psychologique permet de limiter l'angoisse et la dépression à l'origine d'une perte d'appétit.

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).

Troubles de la déglutition

Des difficultés à avaler peuvent apparaître, surtout à un stade avancé de la maladie. La prise en charge de ces troubles, essentiellement d'ordre mécanique (faiblesse des muscles du pharynx, proximité de la canule de *trachéotomie*...), consiste à adapter la texture des aliments, à équilibrer les apports caloriques, voire à enrichir l'alimentation avec des *suppléments nutritionnels*, à modifier le positionnement lors de la prise des repas.

Adapter son alimentation en pratique

▪ Modifier la texture des aliments

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi thé, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine ou boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes), ou gazeux.
- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (ce qui assure une meilleure "glisse" des aliments) ou les mixer. 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).

▪ Adopter une position facilitant la déglutition

- Manger lentement, par petites bouchées.
- Boire assis, en baissant la tête et en rentrant le menton sur la poitrine. Cela permet de protéger l'entrée des voies respiratoires (cela sera plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille).

▪ Aménager le temps des repas.

- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre cinq petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de trois repas copieux.
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).

Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante, les médecins peuvent être amenés à proposer une alimentation par *gastrostomie*. Celle-ci permet d'assurer des apports calorique et hydrique quotidiens dans de bonnes conditions et d'éviter les *fausses routes*. Même si le geste est en lui-même relativement peu invasif (il consiste à faire, par l'intermédiaire d'une fibroscopie, un trou de petite taille pour faire communiquer l'estomac et l'extérieur), la gastrostomie n'est pas forcément facile à accepter au début car cela peut être source supplémentaire de dépendance. Toutefois, cette intervention apporte, à terme, confort et soulagement. Le poids augmente un peu puis se stabilise à un "poids de forme".

Une **fausse route** se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

Prise en charge des troubles urinaires

Les troubles vésico-sphinctériens, lorsqu'ils existent, se manifestent essentiellement par une envie pressante d'uriner - avec ou sans difficultés à se retenir - et/ou par une perte occasionnelle et incontrôlée d'urines.

Aborder le sujet des difficultés urinaires en consultation avec le médecin ne doit pas être tabou, bien au contraire. Elles peuvent être les signes d'une infection urinaire (favorisée ou non par la présence de calculs à l'intérieur de la vessie ou dans les voies urinaires).

Parfois, à l'inverse, c'est le déclenchement de la miction qui a du mal à se faire (rétention vésicale). Adopter une position assise favorisant la liberté des voies urinaires (évitant le blocage mécanique de la vidange de la vessie par l'urètre) et s'efforcer d'uriner à heures régulières en buvant suffisamment préviennent ces désagréments.

Prévenir les troubles urinaires en pratique

Il vaut donc mieux boire assez et informer l'entourage (en particulier en milieu scolaire) de la nécessaire fréquence des mictions plutôt que réduire les apports hydriques dans le but de diminuer le volume et la fréquence des mictions.

Si des mesures de bon sens (boire suffisamment, surtout en cas de fortes chaleurs, organisation pratique des aides à la miction...) ne résolvent pas les difficultés, il peut être nécessaire de réaliser un examen urodynamique peut explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et ses capacités contractiles. Cet examen réalisé en introduisant par les voies naturelles un petit cathéter jusque dans la vessie permet de renseigner le fonctionnement de la vessie et d'orienter la prescription de médicaments connus pour diminuer ou, au contraire, renforcer la tonicité du muscle de la vessie (*détrusor*).

Une **lithiase urinaire** est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

L'apparition d'une *lithiase* urinaire peut se traduire par des crises douloureuses (coliques néphrétiques) et par des besoins fréquents d'uriner et des brûlures pendant les mictions (infections urinaires) à répétition. La conjonction de ces facteurs constitue un danger pour le rein lui-même à très long terme.

La prévention de la survenue d'infection et/ou de lithiase urinaire passe par une hydratation suffisante souvent "conflictuelle" avec la dépendance d'un tiers pour uriner. En cas d'infection urinaire avérée par un examen cyto-bactériologiques des urines (analyse d'urines), le médecin prescrit des antiseptiques urinaires, voire des antibiotiques en cas de fièvre (risque d'infection du(des) rein(s)).

En cas de calcul rénal ne s'éliminant pas spontanément et entraînant des complications rénales et/ou infectieuses à répétition, la lithotritie extra-corporelle permet, sans intervention chirurgicale, de fragmenter le calcul qui peut alors s'éliminer par les voies naturelles.

La lithotritie extra-corporelle repose sur l'utilisation d'ondes de choc, qui traversant l'eau et le corps jusqu'à rencontrer un élément solide, le calcul sur lequel elles sont focalisées. Cela produit un "choc" qui casse le calcul en petits morceaux. Les fragments du calcul sont éliminés dans les urines dans les jours ou les semaines qui suivent. Pendant 24 à 48 heures après une lithotritie, les urines peuvent contenir un peu de sang, d'où leur couleur rosée.

D'éventuelles douleurs modérées peuvent accompagner l'élimination de fragments.

Il est conseillé de boire abondamment pour faciliter l'élimination des fragments du calcul. En cas de douleurs importantes non calmées par les *antalgiques*, il faut au contraire diminuer les boissons et consulter l'urologue.

En cas de fragmentation ne permettant pas l'élimination spontanée des fragments (vérifiée par une *radiographie* de l'abdomen sans préparation), une ou des séances complémentaires de lithotritie peuvent être réalisées à un intervalle d'un mois minimum.

La lithotritie en pratique

La lithotritie a pour but de casser un calcul en fragments assez petits pour pouvoir ensuite être éliminés. Elle se fait en milieu spécialisé (urologie) lors d'un séjour hospitalier d'une journée. Elle nécessite habituellement une anesthésie générale légère (vous n'êtes pas totalement endormi), pour laquelle il faut être à jeun (ne pas avoir bu, mangé ou fumé depuis une durée d'au moins 6 heures).

Une fois le calcul repéré (par radiographie, éventuellement par échographie), la tête de traitement (une sorte de ballon rempli d'eau) est installée au contact de la peau de la personne allongée sur la table du lithotriporteur.

Il est important de ne pas bouger et surtout de respirer tranquillement. En effet, à chaque mouvement respiratoire, le calcul se déplace quelque peu et les ondes risquent d'être inefficaces.

Lorsque les décharges débutent, vous pouvez ressentir comme des claques sur votre peau. Les premières ondes de choc, quelque peu bruyantes, peuvent vous surprendre et vous faire sursauter. Pendant le traitement, la douleur, en général modérée et différente selon les personnes, est contrôlée par un traitement adapté.

La séance dure entre 30 et 60 minutes.

Les douleurs dans la dystrophie musculaire de Duchenne

Dans la dystrophie musculaire de Duchenne, l'atteinte des muscles n'est généralement pas douloureuse en elle-même, mais les *rétractions musculaires*, l'enraidissement articulaire et l'*ostéoporose* dus à la diminution des mouvements peuvent l'être. La *kinésithérapie*, associée à de la balnéothérapie permet d'agir contre la douleur en minimisant les conséquences de la perte de mobilité.

La *balnéothérapie* chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C). Elle est surtout utilisée pour son effet d'apesanteur et ses effets anti-douleur (*antalgiques*), décontracturants, assouplissants et favorisant la circulation sanguine (vasodilatateurs). Sa tolérance est bonne mais une surveillance cardiovasculaire (pouls qui s'accélère fortement ou qui devient irrégulier, pâleur ou rougeur excessive du visage, sensation de malaise mal défini...) est recommandée. La durée et la fréquence des séances varient selon les capacités d'adaptation de chacun (fatigabilité, adaptation à la chaleur).

Il est possible d'avoir des poussées douloureuses lors de pics de destruction musculaire, nécessitant la prescription de courte durée de médicaments antalgiques.

L'appareillage doit toujours rester confortable et bien adapté. Toute prescription d'appareillage (attelles, *corset*, fauteuil roulant électrique...) nécessite un suivi et une surveillance attentive et doit être contrôlée lors de sa livraison par un médecin spécialiste en médecine de rééducation. Des troubles trophiques (lésions de la peau, mains et pieds froids...) peuvent être causés par la diminution de l'activité musculaire et des mouvements et par les points d'appui de l'appareillage. Toute douleur liée à des appuis intempestifs doit conduire à une modification de l'appareillage et de la position d'installation.

Les opérations chirurgicales, *arthrodèse* ou *ténotomie*, nécessitent une prise en charge de la douleur adaptée à la situation de l'enfant.

Troubles de la microcirculation

L'explication de la survenue des troubles de la microcirculation est avant tout mécanique (le sang veineux, faute de mobilisation, stagne au niveau des extrémités) d'où l'importance d'un bon positionnement dans le fauteuil et d'une verticalisation régulière (même si elle est réalisée passivement en *kinésithérapie* ou à l'aide d'un fauteuil verticalisateur). La mise en position surélevée des *membres inférieurs* à l'aide de coussins ou d'un réglage approprié du lit électrique rétablit le retour veineux.

Des bas de contention peuvent être utiles pour faciliter le retour veineux mais sont rarement utilisés sur le long terme car ils sont inesthétiques et surtout peu pratiques à enfiler, même avec l'aide d'une tierce personne.

Le drainage lymphatique est efficace mais n'a qu'un impact limité dans le temps (sans compter que peu de kinésithérapeutes sont en mesure de prendre le temps de le réaliser).

L'efficacité des médicaments veinotoniques est actuellement très discutée d'autant plus qu'ils ne sont plus remboursés par l'Assurance Maladie.

Outre l'inconfort, ces troubles peuvent être à la source d'une gêne fonctionnelle réelle, notamment aux *membres supérieurs* pour la conduite du fauteuil roulant électrique par manivelle (*joystick*). Au niveau des membres inférieurs, ils peuvent également être à l'origine de complications cutanées (à la longue, la peau se fragilise et peut être le siège de petites plaies longues à cicatriser).

Le port de vêtements chauds et confortables au niveau des extrémités (mains, pieds) sont des mesures de bon sens. Certaines *aides techniques* peuvent aussi être envisagées (chaufferette électrique pour les mains).

La microcirculation peut également être gênée du fait de certaines prescriptions médicamenteuses. C'est notamment le cas avec les bêta-bloquants qui sont de plus en plus utilisés en cas d'atteinte cardiaque avérée.

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains

Y a-t-il des précautions particulières à prendre dans la vie quotidienne ?

Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager.

Éviter les situations d'alitement prolongé

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé, génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des exercices quotidiens selon les conseils de votre kinésithérapeute.

En cas de fracture

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger...). Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de myologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront, alors, du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).

Quelque soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées sont entretenues grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

Les contre-indications médicamenteuses

Il n'y a pas de contre-indications médicamenteuses formelles liées à la dystrophie musculaire de Duchenne, en dehors de celles de certains produits utilisés en cas d'anesthésie générale.

Certains médicaments, comme les *benzodiazépines* (utilisés dans la prise en charge du stress et des états anxieux), sont à éviter en cas d'insuffisance respiratoire. D'autres sont déconseillés en cas de constipation.

Selon votre situation, le médecin adaptera sa prescription.

Le port et la présentation de la carte de soins et d'urgence permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la dystrophie musculaire de Duchenne.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.

Cette carte est individuelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie.

Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

En cas d'anesthésie générale

Comme dans toute maladie neuromusculaire, certains produits utilisés couramment en anesthésie (agents dépolarisants, agents myorelaxants) sont contre-indiqués.

Toute procédure anesthésique chez un patient atteint de myopathie de Duchenne doit inciter à la prudence. La survenue de complications pendant ou juste après une anesthésie générale sera au mieux contrôlée par une équipe expérimentée en matière de maladies neuromusculaires. Une des plus importantes complications, l'hyperthermie maligne, est due à une réaction extrême vis-à-vis de certains produits anesthésiques (curares, halothane). Les anesthésistes utilisent alors d'autres substances anesthésiques qui ne présentent pas ces inconvénients.

Il est donc important, avant toute intervention et ce quelque soit le type d'intervention, de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence de la dystrophie musculaire de Duchenne et de leur présenter la carte de soins et d'urgence "Maladie neuromusculaire". Cette carte précise les précautions à respecter en cas d'anesthésie. L'anesthésiste saura, alors, quel(s) autre(s) produit(s) utiliser.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.

Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire.

Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention.

Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

Les anesthésies locales, y compris pour des soins dentaires, imposent les mêmes précautions.

Des informations médicales à la disposition des médecins non spécialistes des maladies neuromusculaires.

Il est fréquent que les personnes atteintes de la dystrophie musculaire de Duchenne consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...) qui connaissent peu les maladies neuromusculaires. Si ces médecins le souhaitent, ils peuvent se renseigner sur la dystrophie musculaire de Duchenne auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi.

Si vous n'êtes pas suivi dans un milieu spécialisé en *Myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires" de sa région.

Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponibles sur le site de l'AFM :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur :

C 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

Les Centres de référence des maladies neuromusculaires sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

>> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > [Maladies rares](#)

L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides-techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : dispositifs facilitant le déplacement (cane, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'habillement ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

WEB www.afm-france.org > Vie quotidienne > Aides techniques

La mise en place d'*aides techniques* aide le garçon atteint de dystrophie musculaire de Duchenne à gagner en autonomie, tant pour les déplacements que pour les interactions sociales à la maison ou à l'extérieur (école, lycée ...). Ce travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques (fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, domotique...) ou l'aménagement des lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire ou professionnel) se fait en concertation avec les équipes multidisciplinaires des *Centres de référence neuromusculaires*, les assistantes sociales et les techniciens d'insertion de l'AFM.

Cela requiert l'intervention d'un *ergothérapeute* qui évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

Acquérir une aide technique en pratique

Au sein de l'AFM, les professionnels des Services Régionaux peuvent vous mettre en contact avec un ergothérapeute, vous aider à choisir l'équipement et à effectuer les démarches de financement. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels (ergothérapeute, technicien d'insertion...) et l'essai en situation des différentes aides techniques sont indispensables pour ne pas risquer d'être déçu par un matériel inapproprié.

Lorsque la fatigue pour se déplacer au même rythme que les autres devient importante, se déplacer en scooter permet de s'épargner. Ce d'autant que tant que le garçon a des capacités de marche autonome, il peut s'appuyer sur le guidon du scooter pour en sortir. Ce qui n'est pas le cas d'un fauteuil roulant électrique dont il est plus difficile de sortir tout seul.

Ultérieurement, l'utilisation de fauteuil roulant électrique verticalisateur contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre au même niveau que les personnes debout.

L'utilisation d'un ordinateur donne une autonomie d'écriture et de lecture, mais aussi de communication, de pilotage d'appareils domestiques (domotique)...

Les supports de bras, feeders sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras, permettant l'utilisation de la main et soulageant les muscles des épaules. Ils permettent de déplacer la main dans un plan horizontal, mais aussi de porter des aliments à sa bouche.

Un lève-personne permet les transferts tout en soulageant physiquement l'aidant.

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes du garçon atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, qui jusque là se débrouillait sans cette aide.

L'équipe qui suit mon fils atteint de dystrophie musculaire de Duchenne me parle de fauteuil roulant électrique pour lui. J'ai peur qu'il ait du mal à l'accepter. Qu'est-ce que cela va changer ? Est-ce un réel bénéfice pour lui ?

Si l'enfant voit dans l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique un véritable bénéfice fonctionnel, l'arrivée de cette aide technique peut être une étape difficile à franchir pour les parents. C'est de toute évidence "officialiser" le handicap.

Pour l'enfant atteint de dystrophie musculaire de Duchenne, se déplacer en fauteuil roulant électrique représente la reconquête d'une mobilité (distance, vitesse) qu'il ne possédait plus. Cela contribue à son autonomie (éducation au danger, à la discipline, à la notion de propriété...). Très vite, le garçon prend conscience des possibilités de cette nouvelle autonomie de déplacement et adapte son imagination, ses jeux, ses comportements à cette nouvelle manière de se mouvoir, nécessaire à son épanouissement.

Objet de socialisation, le fauteuil électrique facilite l'intégration scolaire et permet un changement de regard et de mentalité. Quittant une attitude de réserve face à un enfant marchant précautionneusement et/ou tombant facilement, les autres enfants deviennent curieux de ce véhicule, sont fascinés par la dextérité de conduite de son propriétaire et retrouvent une relation de jeux. Cela change aussi la relation avec les adultes, qui s'adressent plus souvent directement à l'enfant (ce d'autant qu'il n'y a pas de tierce personne derrière le fauteuil pour le pousser).

La période de perte d'une fonction, d'un geste ou de la marche est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de restriction des activités (car devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement. Anxiété, crainte, repli sur soi, irritabilité, ennui, passivité sont autant de manifestations des remaniements psychologiques que l'évolution de la maladie impose.

Une fois cette période d'adaptation passée, l'expérience montre que l'*aide technique* apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

Où s'informer sur les aides techniques en pratique

Pour s'informer sur les aides techniques, vous pouvez vous adresser :
- aux Centres d'information et de conseils sur les aides techniques (CICAT)
Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés sur les aides techniques, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

La liste des CICAT de France est disponible sur le site Internet de la Fencicat, Fédération nationale des CICAT : **WEB** www.fencicat.fr/ ;

- aux professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants).
Pour les rencontrer et essayer leur matériel, vous pouvez assister à des salons spécialisés tel que le salon "Autonomic" qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/

La prise en charge des difficultés d'apprentissage

Les difficultés scolaires peuvent être passagères, liées à des troubles anxieux et/ou dépressif se manifestant lorsque l'enfant se sent plus fragile face à la maladie (perte de la marche, inquiétudes pour son avenir...).

Un bilan psychologique permet de faire la part des difficultés émotionnelles et d'éventuelles difficultés en lien avec une atteinte cognitive spécifique (probablement en lien avec l'absence de dystrophine dans le cerveau). Celles-ci font l'objet d'un *bilan neuropsychologique*, qui permet de repérer les points forts et les points faibles de l'enfant ou de l'adolescent, de définir les méthodes d'apprentissage scolaire à mettre en œuvre et de l'aider à adopter des stratégies pour compenser ses difficultés.

Il s'ensuit généralement un accompagnement (éducatif, pédagogique ou psychothérapeutique), voire une réorientation scolaire ainsi qu'un suivi *orthophonique*.

Le bilan neuropsychologique analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser d'éventuels troubles cognitifs.

Existe-t-il une relation entre la dystrophie musculaire de Duchenne et les retards de langage d'un enfant de 3 ans atteint de dystrophie musculaire de Duchenne ?

Chez tout enfant jeune, qu'il soit atteint de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) ou pas, on ne peut parler de l'existence de troubles spécifiques du langage avant l'âge d'environ 4 ans. A cet âge, un bilan psychologique classique permettra de juger s'il s'agit de troubles du langage isolés. Dans ce cas, l'analyse de ces troubles sera affinée par un examen neuro-psychologique pour mieux préciser leur nature et y adapter la rééducation en orthophonie.

Il est important de faire suivre l'enfant atteint de DMD et présentant des troubles du langage sur le plan orthophonique pour voir si les troubles régressent ou persistent. Tout retard de langage persistant après 4 ans et demi - 5 ans nécessite une rééducation orthophonique. C'est une question à évoquer lors de toute consultation pluridisciplinaire auprès du neurologue et de la psychologue qui connaissent bien ce problème.

Certains arguments scientifiques plaident en faveur d'un lien entre la présence ou l'absence de dystrophine au niveau du cerveau et la qualité des fonctions cognitives chez l'enfant atteint de DMD.

Faire face au(x) stress que la dystrophie musculaire de Duchenne est susceptible de provoquer

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre. Face aux difficultés, certaines personnes souhaitent échanger au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet, avec d'autres qui ont traversé la même épreuve.

Vos contacts à l'AFM en pratique

Le Groupe d'intérêt "Duchenne-Becker" réunit des personnes concernées par les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

Les Délégations sont des équipes présentes dans chaque département, constituées par des bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles et participent à la diffusion des connaissances en matière de recherche et des bonnes pratiques de soins et de traitements.

Les professionnels des Services Régionaux, les techniciens d'insertion, vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...). L'Accueil Familles AFM est un accueil téléphonique à votre écoute, qui vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM ou en dehors. ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

N'hésitez pas à les contacter, les coordonnées du Groupe d'intérêt "Duchenne-Becker", des Délégations et des Services régionaux sont disponibles sur le site de l'AFM : [WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Vos contacts](#) ou en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus difficiles, au moment de l'annonce du diagnostic, à certaines époques clés de la vie (adolescence...) ou lors des grandes étapes du traitement (mise en place d'une *ventilation assistée* ou l'*arthrodèse* vertébrale du rachis, par exemple).

Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles 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*).

L'accompagnement psychologique en pratique

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. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

La dystrophie musculaire de Becker est, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, une dystrophie musculaire due à une anomalie du gène *DMD*. La dystrophie musculaire de Becker est dix fois moins fréquente que la dystrophie musculaire de Duchenne. Ses manifestations sont moins marquées et moins évolutives que celles de la dystrophie musculaire de Duchenne.

Une psychothérapie de soutien permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'apprivoiser les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Quelques entretiens prolongés avec un psychologue aident à faire la part des choses sur des difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence.

Les thérapies comportementales proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Par un travail sur les peurs et les pensées négatives qui génèrent un comportement d'échec ou d'évitement, elles permettent de renforcer l'estime de soi et d'encourager la prise d'initiatives.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne peut provoquer un choc émotionnel. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion, de perturbations émotionnelles ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la nécessité des consultations suivantes pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois.

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 parents ont souvent besoin de poser des questions au médecin en dehors de la présence de l'enfant malade. Ils ont aussi besoin de conseils non seulement sur la façon de s'y prendre au quotidien mais aussi sur le moment et la manière de parler de la maladie avec l'enfant.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin et/ou le psychologue de la consultation spécialisée dans un deuxième temps au cours des semaines qui suivent l'annonce du diagnostic pour se (re)faire expliquer et obtenir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

Au cours de la vie

Au moment de l'annonce et par la suite, il est important pour l'enfant que des mots soient mis sur ce qui se passe pour lui dans son corps, autour de lui (les parents sont préoccupés) et avec lui (fréquentation inhabituelle de l'hôpital et des médecins...).

Il est essentiel de répondre à ses questions quand il les pose, tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose... permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses. L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre *Tout est langage* : "Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication avec les autres, mais les autres qui disent vrai..."

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

Même s'il peut être difficile pour des parents de parler avec leur enfant de sa maladie, il est important que l'enfant sente qu'il peut poser des questions sur sa maladie, sur ce qu'il ressent dans son corps, et qu'il y a des réponses à ses questions. Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer et à partager ses préoccupations, et à accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risquent de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande et à respecter ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble des solutions à ses difficultés. Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de bien vivre avec sa maladie.

La maladie interfère forcément sur le développement de l'enfant, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance.

L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

Les enfants atteints de dystrophie musculaire de Duchenne ont aussi besoin de rencontrer d'autres enfants touchés par la même maladie. Cela leur permet de ne pas se sentir seul dans leur épreuve, d'échanger sur des problèmes communs et de pouvoir s'entraider.

A l'adolescence, le jeune homme atteint de dystrophie musculaire de Duchenne est confronté à une forte tension entre son désir d'autonomisation et l'augmentation de la dépendance physique. Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique ("Si m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ?", "Si je suis un jour seul, aurais-je assez de force pour ... ?", "Les autres vont-ils s'intéresser à moi ?"). L'adolescent se pose des questions sur son projet de vie ("Pourrais-je fonder une famille ? Faire telle ou telle profession ?"...).

Pour accepter les contraintes de son traitement, il a aussi besoin d'en comprendre pour lui-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il devient l'interlocuteur privilégié de l'équipe médicale.

Partager, en particulier avec un psychologue, à propos de ces changements relationnels et émotionnels liés à l'évolution de la maladie permet de mieux les vivre et de mieux y faire face, que l'on soit enfant, adolescent ou adulte.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne qui peuvent elles aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne

particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, père, mère,...) ou encore les frères et sœurs qui se posent aussi des questions sur cette maladie familiale ("Pourquoi mon frère est-il atteint et pas moi ?").

N'hésitez pas à prendre conseil auprès de l'équipe soignante sur la façon et le moment d'aborder tel ou tel aspect de la maladie avec votre fils atteint de dystrophie musculaire de Duchenne ou avec ses frère(s) ou sœur(s), en particulier lorsque celles-ci souhaitent faire un *test génétique*.

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, où les psychologues accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

On me dit que j'ai tendance à trop protéger mon enfant atteint de maladie neuromusculaire. Entre les soins et l'éducation, il est difficile de faire la part des choses. Quelle attitude dois-je avoir pour l'aider à grandir tout de même ?

La maladie invite à la protection et à la restriction d'activités. Ainsi, pour conquérir son autonomie, l'enfant aura moins d'occasion de prendre des risques dans son existence et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...). Par crainte de l'avenir, on a tendance à protéger voire surprotéger un enfant sans toujours s'en rendre compte. Surprotéger son enfant, c'est prendre le risque de le déprécier sur beaucoup de plans.

Les comportements des parents les plus favorables au développement psychologique de leur enfant atteint de maladie neuromusculaire se retrouvent chez les parents qui considèrent leur enfant comme globalement en bonne santé tout en présentant des incapacités et des compétences. Dans ces familles, les parents se comportent avec leur enfant comme avec ses frères et ses sœurs. Ils n'ont pas peur de lui fixer des limites et des exigences. Ils laissent l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences. Ils le poussent à réussir dans les domaines où il n'est pas gêné par sa maladie.

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Quelle attitude doivent adopter les parents face à la fratrie d'un enfant atteint par une maladie neuromusculaire ?

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse apportée par la venue d'une maladie handicapante à un de leur frère ou sœur. Les parents peuvent les aider à grandir en faisant face aux situations engendrées par la maladie. Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie de leur frère ou sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel de la maladie et du handicap. L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre "avec elle" et non "à partir d'elle".

Rencontrer d'autres frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

Pour en savoir plus :

>> [Pourquoi Moi ? Comment vivre avec la maladie neuromusculaire de votre enfant](#)
Association Canadienne de la Dystrophie Musculaire

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Se ressourcer

Il existe des structures d'accueil temporaire permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien avec la dystrophie musculaire de Duchenne, de se reposer, de se ressourcer. Elles accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

Le site internet de l'AFM répertorie un certain nombre de services de répit (gardes à domicile, séjours adaptés...).

WEB www.afm-telethon.fr > [Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Répit et vacances](#) > [Liste des services de répit.](#)

En demandant au Service régional AFM de votre région, vous pouvez avoir accès à la base des données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) qui répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire.

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées.

Mon fils est atteint d'une maladie neuromusculaire qui le rend très dépendant. Je m'occupe de lui le plus possible, mais certains jours, j'ai l'impression que je n'existe plus : il n'y a de la place que pour la maladie. Comment pourrais-je faire, tout en continuant de m'occuper de lui, pour mieux m'y retrouver ?

Parfois, le parent qui s'occupe des soins au quotidien ignore ses propres besoins et les considère comme peu importants comparés à ceux de la personne malade. Souvent, il arrête de pratiquer des loisirs hors de la maison parce que la personne malade ne peut en profiter également. Pourtant, les deux ont besoin de répit. À cet égard, il est essentiel d'avoir du temps pour soi.

Le parent doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger. Pour lui, garder et entretenir son réseau d'amis contribue à maintenir son propre équilibre et celui de sa famille.

Demander conseil à d'autres personnes concernées, savoir que l'on n'est pas seul, ne pas succomber à la tentation d'agir comme "un martyr" aident aussi à mieux vivre les moments difficiles.

S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, de faire des choses pour soi... permet à l'aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée entre l'aidant et l'aidé malgré le poids de la maladie.

WEB www.muscle.ca/ > Dystrophie musculaire Canada - Bureau national > La dystrophie musculaire > Ressources pour les parents et les proches.

Où consulter et à quelle fréquence ?

Le suivi d'une personne atteinte de dystrophie musculaire de Duchenne requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement, dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales – neurologue/neuropédiatre, médecin de rééducation, généticien, pneumologue, cardiologue, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue... - et travaillant en collaboration avec d'autres professionnels de santé (nutritionniste, endocrinologue, diabétologue, interniste...).

En France, le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires "enfants" et/ou "adultes" et des *Centres de référence et de compétence* "Maladies neuromusculaires" est tout à fait à même de répondre à cette exigence de multidisciplinarité.

Ce réseau travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composées d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

A l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétence** et les **Centres de référence**.

Les **Centres de référence** sont plus fortement impliqués dans la recherche et participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur le site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies) :

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou sur celui d'Orphanet : **WEB** www.orphanet.fr .

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou auprès du Service Régional de l'AFM de votre région.

Certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires "adultes" ont mis en place une interface avec leurs homologues de pédiatrie afin d'optimiser le passage, souvent délicat à gérer, de la consultation "enfant" à la consultation "adultes".

Au moment du diagnostic

Il n'y a pas à priori d'intérêt à consulter dans un centre neuromusculaire à l'étranger, sauf pour participer, le cas échéant, à une étude ou un essai clinique qui exceptionnellement ne serait pas conduite en France.

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires ou un autre *Centre de référence* "Maladies neuromusculaires", soit pour un avis diagnostique initial, soit à certains moments clés de l'évolution ou lors de la participation à un essai clinique.

Une surveillance régulière

Le suivi médical doit être institué dès le diagnostic posé. Le rythme des consultations dépend de l'état de l'enfant et des habitudes du centre multidisciplinaire. Un suivi semestriel est habituel. Les délais peuvent être raccourcis en cas de complications, de problèmes spécifiques ou d'échéances programmées (*arthrodèse* du rachis, mise en place d'une *ventilation non invasive*).

Le suivi à l'âge adulte est au minimum annuel et vise à prévenir et prendre en charge les complications cardiaques et pulmonaires.

Le bilan comprend, en général, un bilan orthopédique et un *testing musculaire*, une mesure de la *capacité vitale*, un examen cardiaque et un bilan fonctionnel des capacités motrices.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa Carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins. Ils permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires, en général, et de la dystrophie musculaire de Duchenne, en particulier.

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" en pratique

La carte de soins et d'urgence "Maladies neuromusculaires" est disponible dans les Centres de référence neuromusculaires et certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. Il y inscrit des informations importantes et actualisées sur votre état de santé. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore. Cette carte est personnelle. Veillez à la faire mettre à jour par le médecin si nécessaire. Elle comporte les principales recommandations en matière de prise en charge médicale et de prévention, y compris en cas d'anesthésie. Elle est particulièrement utile en situation d'urgence. Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi.

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap

Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100% par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité). Un *protocole de soins* est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

Votre médecin traitant 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.

Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soin qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signerez avec lui.

Lors du renouvellement du protocole de soins, c'est le médecin traitant qui en fait la démarche.

Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins pour une durée de 6 mois. Après cette période, c'est au médecin traitant de s'occuper du renouvellement du protocole de soins, en concertation avec les équipes et les médecins qui vous suivent.

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

Pour les personnes âgées de plus de 18 ans, certaines contributions restent à votre charge : la participation forfaitaire d'un euro (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 euros par an), la franchise médicale (elle s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 euros par an) et les dépassements d'honoraires.

Les actes, traitements ou soins non liés à la dystrophie musculaire de Duchenne ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels.

En cas d'hospitalisation de plus d'une journée (dans un établissement public ou privé), il faut payer un forfait hospitalier. Il couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.

Pour en savoir plus :

- Site de l'Assurance Maladie :

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celle-ci. Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle (CMU) complémentaire sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

En cas de désaccord avec votre caisse d'Assurance Maladie en pratique

Il existe des voies de recours en cas de désaccord avec la décision envoyée par votre caisse d'Assurance Maladie.

Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus de remboursement de soins), vous devez saisir la Commission de recours amiable (C.R.A.) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal des affaires de sécurité sociale (T.A.S.S.).

Pour contester une décision d'ordre médical, vous devez d'abord demander une expertise médicale auprès de votre caisse d'Assurance Maladie avant de saisir la Commission de recours amiable (CRA).

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

Les Services régionaux de l'AFM peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

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 *Prestation de Compensation du Handicap (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...)* ;
- demande relative au travail et à la formation professionnelle ;
- aides financières (*Allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome ...*).

Elle assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap.

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr > handicap

WEB www.orphanet.fr > Education et médias > Cahiers Orphanet > Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

Les coordonnées de la MDPH dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune.

La liste des MDPH par département est disponible sur le site :

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr > handicap > Info pratiques > Les Maisons départementales des personnes handicapées

La prestation de compensation du handicap (PCH) est une prestation financière personnalisée établie en fonction des projets et besoins de la personne en situation de handicap qui permet que des moyens de compensation adaptés lui soient proposés. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ou les surcoûts liés au transport, les besoins exceptionnels ou spécifiques et les besoins en aide animale.

>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#)

Depuis l'application de la nouvelle loi, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP), cartes d'invalidité et de stationnement...) sont maintenus ?

Oui, tous les droits et prestations en cours restent acquis et maintenus. La loi "pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées" (loi du 11 février 2005) a apporté de nombreux changements : elle favorise l'accessibilité dans tous les domaines de la vie sociale (éducation, emploi, transport, lieux publics...), elle instaure la prestation de compensation du handicap et met en place un

dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

L'Allocation aux adultes handicapés (AAH) n'est pas modifiée par la loi du 11 février 2005. Par contre, l'ancien complément de l'AAH a été supprimé et remplacé par deux nouveaux compléments : le complément de ressources et la majoration pour la vie autonome. Un dispositif transitoire est prévu pour les bénéficiaires de l'ancien complément de l'AAH. Ils peuvent le conserver soit jusqu'au terme de la période pour laquelle l'AAH leur a été attribuée, soit jusqu'au moment où ils bénéficient du complément de ressources ou de la majoration pour vie autonome (s'ils remplissent les conditions d'ouverture des droits à l'un de ces compléments).

Les décisions relatives aux cartes d'invalidité et de stationnement et à l'Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP) restent valables. Il est possible de garder l'ACTP mais pas d'en faire la demande si l'on n'en bénéficiait pas avant 2006. Une personne titulaire de l'ACTP peut aussi demander à faire évaluer ses besoins en vue de l'attribution de la Prestation de compensation du handicap afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation.

>> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

La scolarité

Une démarche interne à l'établissement scolaire peut suffire à prendre en compte les difficultés motrices et certains aspects médicaux d'enfants ou d'adolescents atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne. A la demande des parents, le chef d'établissement met alors en place un *projet d'accueil individualisé* (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Le PAI permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions moyennant certains aménagements : adaptation des horaires, prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable... L'enfant peut être dispensé de tout ou partie des activités sportives en fonction des avis médicaux. Les épreuves peuvent être aménagées. Pour les sorties scolaires, le PAI permet de prévoir les moyens supplémentaires, matériels et humains, nécessaires.

En pratique

Dès le début de l'année scolaire, renseignez-vous aussi auprès de l'établissement scolaire sur les projets à venir : sorties de classe ou voyages à l'étranger, stages en entreprise... Vous aurez ainsi le temps de les préparer au mieux, en collaboration avec les enseignants concernés.

Lorsque la sévérité de la maladie nécessite des mesures particulières pour la scolarisation de l'enfant, la loi prévoit la mise en place d'un *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS). Basé sur l'évaluation des besoins de l'enfant ou de l'adolescent et ceux liés aux aspirations formulées dans le projet de vie, le *projet personnalisé de scolarisation* (PPS) définit le mode de scolarisation (école ordinaire, établissement spécialisé...) et les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité (accessibilité des locaux, accompagnement par un *auxiliaire de vie scolaire*, mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...) Les parents doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) qui, après évaluation concertée

Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale .

>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

Un enfant atteint de la dystrophie musculaire de Duchenne peut bénéficier d'une scolarisation dans une classe d'intégration dans un établissement ordinaire accueillant tous les enfants : en CLIS (Classe d'Intégration Scolaire) à l'école élémentaire ou en UPI (Unité Pédagogique d'Intégration) au collège et au lycée. Ces classes regroupent des élèves présentant le même type de difficultés, en petits effectifs (12 élèves maximum). Elles proposent un enseignement adapté aux besoins des élèves et ne sont pas astreintes à suivre le rythme des programmes scolaires officiels.

Dans tous les cas, l'élève atteint de dystrophie musculaire de Duchenne peut bénéficier, suite à la décision de la MDPH, d'un accompagnement permettant de répondre à ses besoins spécifiques (soins, soutien pédagogique, accompagnement éducatif, rééducations...). Ce soutien peut être assuré soit par un service de soins à domicile (Sessad : Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile), soit par des professionnels de soins en libéral. Les soins peuvent se dérouler au domicile ou à l'école, et sont financés par l'assurance maladie. Les modalités d'intervention sont précisées dans le *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS) de l'enfant.

Lorsque les difficultés liées à la dystrophie musculaire de Duchenne sont très importantes, cela peut amener à envisager une orientation vers un établissement médico-social (Instituts médico-éducatifs, Institut Médico- professionnel) qui assure une prise en charge globale, médicale et éducative. L'enfant peut être scolarisé à temps partagé entre un établissement en milieu ordinaire et une structure spécialisée.

En cas de difficultés dans les apprentissages scolaires

Lorsque des difficultés dans les apprentissages scolaires existent, une évaluation fine (examen psychologique pouvant déboucher sur un *bilan neuropsychologique*) permet de déterminer s'il s'agit de difficultés passagères anxio-dépressives réactionnelles et/ou si ces difficultés sont en lien avec une atteinte cognitive spécifique (par absence de dystrophine dans le cerveau). Cette évaluation permettra de déterminer le type d'interventions spécialisées (éducatives, pédagogiques, rééducatives ou psychothérapeutiques) à mettre en œuvre et définira une orientation scolaire adaptée.

Le bilan neuropsychologique analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser les éventuels troubles cognitifs.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Le mode de scolarisation est décidé par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) pour répondre aux besoins de l'enfant, en fonction des éléments fournis dans le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS).

Les parents et l'enfant sont partie prenante dans cette décision. Lors de l'évaluation des besoins de l'enfant préalable à l'élaboration du PPS, ils expriment leur souhait de voir leur enfant scolarisé dans un établissement plutôt qu'un autre. En cas de désaccord, un recours est possible.

WEB www.afm-telathon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

Vous pouvez être accompagné tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services régionaux de l'AFM. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM : **WEB** www.afm-telathon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves peuvent continuer à bénéficier d'un *projet personnalisé de scolarisation* (PPS).

Il existe désormais dans chaque établissement universitaire un responsable chargé d'accueillir les étudiants en situation de handicap. Il peut aider l'étudiant à élaborer un projet personnel de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations.

L'Université en pratique

La liste des responsables de l'accueil des étudiants en situation de handicap de toutes les universités est disponible sur le site du ministère :

WEB www.sup.adc.education.fr/handi-U/ > la liste des responsables d'accueil.

Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap

Les conséquences de la dystrophie musculaire de Duchenne retentissent sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle.

Au fur et à mesure que la dystrophie de Duchenne évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles rendant utiles des adaptations des conditions de travail. Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

Lorsqu'un salarié en situation de handicap informe son employeur des difficultés rencontrées dans son travail, l'entreprise doit lui proposer des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser le salarié à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise. C'est le médecin du travail qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que le salarié peut exercer sans risque pour sa santé. Il peut proposer des adaptations de poste ou des pistes de reclassement.

Le statut de "travailleur handicapé" permet à la personne, qu'elle soit demandeur d'emploi ou déjà en poste, ainsi qu'à l'entreprise qui l'emploie, d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap.

La liste des aides disponibles et les modalités d'attribution figurent sur le site de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr.

La reconnaissance du statut de travailleur handicapé en pratique

Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 ("Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH") accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...). Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.

La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers un établissement ou service d'aide par le travail (ESAT), le marché du travail ou un centre de rééducation professionnelle (CRP). Réciproquement, toute décision d'orientation, par la CDAPH, de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé. Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.

Une procédure de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé est engagée à l'occasion de l'instruction de toute demande d'attribution ou de renouvellement de l'allocation aux adultes handicapés (AAH).

Le travailleur en situation de handicap peut se faire accompagner et conseiller par des professionnels.

L'Agefiph (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'insertion professionnelle durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail...

Les Services d'appui pour le maintien dans l'emploi des personnes handicapées (Sameth) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.

Les Cap Emploi sont les principaux acteurs de la recherche d'emploi. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.

En pratique

La liste des délégations régionales de l'Agefiph et des Sameth est disponible sur le site de l'Agefiph :

WEB www.agefiph.fr/ > À qui s'adresser > Les coordonnées de l'Agefiph dans votre région

Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site de Cap Emploi :

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

Les travailleurs en situation de handicap disposent de deux voies d'accès à la fonction publique : le recrutement par concours et le recrutement contractuel.

Les épreuves de recrutement par concours peuvent être aménagées en fonction de la nature et du degré du handicap (durée des examens, temps de repos, utilisation d'un ordinateur...).

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves avec leur dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

Les candidats au recrutement contractuel doivent remplir des conditions d'aptitude physique (déterminées par les possibilités du candidat à compenser son handicap de manière à le rendre compatible avec l'emploi postulé) et des conditions de diplômes ou de niveau d'études (identiques à celles du recrutement par concours). A l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus :

- Site de la fonction publique :

WEB www.fonction-publique.gouv.fr/rubrique197.html

Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique (FIPHFP). Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site :

WEB www.fiphfp.fr/

Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant "handicap" (il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines) ou à votre médecin du travail.

Où se renseigner ?

Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes de la dystrophie musculaire de Duchenne et leur famille peuvent s'adresser à une assistante sociale de leur Conseil général.

Les professionnels des Services Régionaux de l'AFM connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Les Services Régionaux de l'AFM en pratique

Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM au numéro Azur : ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou sur le site de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région
N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.
En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM pour être en mesure de vous aider au mieux.

Une ligne téléphonique, Santé Info Droits, permet de poser des questions juridiques ou sociales liées à la santé (droits des malades, accès et prise en charge des soins, assurance maladie, indemnisation, droits des usagers des établissements médico-sociaux, discrimination...). Des spécialistes, avocats et juristes, informent et orientent les personnes confrontées à des difficultés.

Des informations juridiques ou sociales en pratique

Santé Info Droits : ☎ 08 10 00 43 33 (prix d'un appel local)
ou site du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) :
WEB www.leciss.org.

Où en est la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne ?

La tendance actuelle est au regroupement des équipes de chercheurs et à l'intégration, avec les cliniciens, au sein de centres d'excellence : l'Institut de Myologie à la Salpêtrière à Paris, les Centres de Newcastle ou du Hammersmith de Londres, les 6 centres intégrés aux États-Unis en sont des bons exemples. Une partie non négligeable de la recherche est aussi conduite par l'industrie pharmaceutique, plus d'ailleurs dans les petites entreprises de biotechnologie que dans les grosses firmes pharmaceutiques.

Même si les intérêts peuvent parfois diverger entre ces différents partenaires (chercheurs académiques, cliniciens, associations de malades, pouvoirs publics, et industrie pharmaceutique), les relations qui les lient sont généralement collaboratives avec échanges des informations, essentiellement au travers des publications dans la presse scientifique et des colloques. On citera notamment le congrès annuel de la *World Muscle Society*, les congrès organisés par le *Duchenne Parent Project*, tant aux États-Unis qu'en Angleterre, les colloques de l'*ENMC - European Neuromuscular Center* - et maintenant du *Treat-NMD*, et bien sur les colloques médico-scientifiques organisés régulièrement par l'AFM dont le congrès "Myologie" tous les 3 ou 4 ans, les Journées de Recherche Clinique tous les 2 ans...

La **World Muscle Society** (WMS) est une organisation qui réunit des scientifiques et médecins de différentes disciplines et travaillant dans le champ des maladies neuromusculaires. Elle organise chaque année un congrès international consacré aux avancées réalisées dans le domaine de la recherche fondamentale et clinique sur les maladies neuromusculaires.

WEB www.worldmusclesociety.org

L'**European Neuromuscular Centre** (ENMC) est une organisation visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

Treat-NMD est un réseau européen d'excellence dans le domaine des maladies neuromusculaires, dont le but est de créer l'infrastructure qui garantit que les recherches les plus prometteuses atteignent les patients le plus rapidement possible. Depuis sa création en janvier 2007, *Treat-NMD* s'est concentré sur le développement d'outils (registres de patients...) dont l'industrie, les cliniciens et les scientifiques ont besoin pour amener de nouvelles approches thérapeutiques à la clinique, et sur l'établissement des meilleures pratiques de soins des personnes atteintes de maladie neuromusculaire dans le monde.

WEB www.treat-nmd.eu/

De très nombreuses équipes de chercheurs travaillent sur la myopathie de Duchenne, tant pour mieux comprendre la maladie et le rôle de la dystrophine dans l'apparition des *symptômes*, que pour développer de nouvelles pistes thérapeutiques.

Plusieurs hypothèses sur les mécanismes en cause ont été émises, il est probable qu'ils interagissent entre eux pour aboutir finalement à la *dégénérescence* des fibres musculaires. Une meilleure connaissance des mécanismes permettra d'envisager de nouvelles pistes thérapeutiques. Pour le moment, les chercheurs essaient différentes approches complémentaires pour :

- corriger le *gène* : les *méganucléases* ;
- pallier l'altération du *gène* : la thérapie génique ;
- corriger l'*ARN messager* anormal : le *saut d'exon* ou le PTC124 ;
- remplacer la *protéine* déficitaire : l'utrophine ;
- empêcher la mort cellulaire : les anti-inflammatoires, les inhibiteurs de *protéases* ;
- apporter de nouvelles cellules musculaires : la *thérapie cellulaire* ;
- compenser la perte de force et de masse musculaires : les facteurs de croissance, les anabolisants, les anti-myostatines...
- améliorer et/ou protéger la fonction cardiaque (les médicaments de l'insuffisance cardiaque, la thérapie génique).

Pour en savoir plus :

>> [Zoom sur la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne](#)

Comment aider les chercheurs et la recherche ?

Il y a plusieurs manières d'aider les chercheurs et de contribuer à la recherche : en donnant du sang, du muscle, en participant à des essais...

Le don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle

En plus de son indéniable valeur diagnostique, la *biopsie musculaire* (prélèvement d'un petit morceau de muscle) garde encore un intérêt pour la recherche. Elle pourrait en outre avoir un intérêt à titre individuel pour certains essais thérapeutiques (comme le *saut d'exon*).

La biopsie musculaire permet entre autres choses d'extraire et de faire pousser les cellules musculaires jeunes (les *myoblastes*) pour mieux étudier leur comportement et tester l'*expression* de différents *gènes*. Une alternative consiste à faire pousser des cellules à partir d'un prélèvement de peau et à les transformer ensuite en cellules musculaires.

Faire un don de tissu en pratique

A l'occasion d'une intervention chirurgicale dont vous avez besoin ou lors d'une biopsie, vous pouvez, si vous le souhaitez profiter de cette occasion pour faire don de tissu à Myobank-AFM / Institut de Myologie. Pour ce faire, parlez-en à votre chirurgien, et celui-ci, ou vous-même, informe Myobank par téléphone au ☎ 01 42 17 74 63 / 01 42 17 75 06 ou par e-mail à l'adresse myobank-afm@institut-myologie.org. Myobank se met alors en contact avec le médecin pour organiser, dans des conditions réglementaires et sanitaires strictes, le recueil du matériel biologique (tissus, cellules, ADN), son stockage et son acheminement vers les équipes de recherche qui en font la demande.

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

>>> [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#)
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2009.

WEB www.institut-myologie.org/
> Recherche > Banque de Tissus
[MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie](#)

En se faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.

Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de *registres de patients* atteints de dystrophie musculaire de Duchenne.

Le réseau des *consultations spécialisées* dans les maladies neuromusculaires et le réseau Cornemus (Coordination des centres de référence neuromusculaires) travaillent, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation neuromusculaire de votre région sont disponibles sur le site de l'Association Française contre les Myopathies (AFM)

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région ou sur celui d'Orphanet **WEB** www.orphanet.fr .

Vous pouvez les obtenir aussi en téléphonant à l'Accueil Familles AFM au numéro Azur ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local) ou auprès du Service Régional de l'AFM de votre région.

Comment savoir s'il y a des essais cliniques en cours ou en préparation auxquels je pourrais participer ? A qui dois-je m'adresser pour participer à un essai ?

Le site internet de l'AFM publie la liste des essais financés par l'AFM en préparation et en cours.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > La Recherche > Essais thérapeutiques > Essais soutenus par l'AFM

En France les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, organisées en réseau, sont les premières impliquées dans le recrutement de malades atteints de maladies neuromusculaires pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être régulièrement suivi par une de ces consultations. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site internet de l'AFM

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région.

Le site Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques ayant lieu en Europe dans le domaine des maladies rares. La difficulté de ce recensement est qu'il n'est pas obligatoire et que l'information disponible est celle fournie par les chercheurs.

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques

Pour participer à une étude, il faut :

- avoir un diagnostic clinique et moléculaire précis
- être suivi régulièrement au point de vue médical,
- satisfaire aux critères d'inclusion de l'essai.

Parlez-en à votre médecin.

Un peu d'histoire...

La deuxième moitié du XIXe siècle a été une période riche en description de maladies neuromusculaires. Non pas que celles-ci n'existaient pas avant, mais parce que l'intérêt pour une médecine clinique plus scientifique s'était développé. Pour apprendre à connaître et à soigner une maladie, les médecins commencent par observer et décrire soigneusement ses manifestations et lui donnent un nom. C'est ainsi qu'en 1868, le Docteur Duchenne, publie les premières descriptions de cette myopathie qui porte son nom. Ce médecin généraliste ayant exercé d'abord à Boulogne-sur-Mer puis à Paris, plus précisément à La Salpêtrière, a pu prouver que certaines paralysies motrices étaient liées à une atteinte primitive de la *fibre musculaire* et non à celle du cerveau ou de ses annexes comme c'était communément admis jusque là.

Dans les années 1950, le caractère héréditaire des maladies neuromusculaires est mieux identifié et contribue à caractériser chacune d'entre elles, grâce en particulier à leur mode de transmission. La myopathie de Duchenne, par sa transmission *récessive* liée à l' *X* , se différencie des autres myopathies avec *processus dystrophique* (*myopathie facio-scapulo-humérale, myopathie des ceintures*).

Ce n'est finalement qu'en 1986 que, grâce à une approche moléculaire, une explication partielle à cette maladie neuromusculaire a pu être apportée. Par la méthode dite de génétique inverse, le *gène* de la myopathie de Duchenne a été isolé par le groupe du Professeur Kunkel à Boston aux États-Unis. La *protéine* codée par ce gène, la dystrophine, a ainsi été identifiée en 1987 et fait depuis lors l'objet d'intenses nombreuses recherches tant au niveau de ses fonctions potentielles que des moyens envisageables pour la remplacer ou la réparer.

Les avancées issues de la connaissance des gènes ont permis dès 2000 de réaliser une première étude pour évaluer la tolérance d'un transfert de gène de dystrophine chez 9 jeunes hommes concernés par une dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker. Petit à petit des essais de molécules, de transfert de gène thérapeutique, et même de *thérapie cellulaire* , se développent et nous rapprochent de la mise au point de traitements aptes à guérir la dystrophie musculaire de Duchenne.

Pour en savoir plus

D'autres Zooms sur le diagnostic et la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne

Le *Zoom sur... le diagnostic de la dystrophie musculaire de Duchenne* présente les circonstances et les moyens mis en œuvre par les médecins pour aboutir au diagnostic de la dystrophie musculaire de Duchenne. Il aborde aussi les aspects psycho-émotionnels de cette période de fragilité que peut provoquer l'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire de Duchenne.

Le *Zoom sur... la recherche dans la dystrophie musculaire de Duchenne* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

Ces deux documents sont consultables et téléchargeables sur le site de l'AFM :

WEB www.afm-telathon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne

Repères Savoir et Comprendre

Ces documents, destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont disponibles auprès du Service régional de votre région (coordonnées **WEB** www.afm-telathon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > L'AFM > Dans votre région) ou en téléchargement sur le site de l'AFM (**WEB** www.afm-telathon.fr > Des clés pour comprendre).

>>> ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Février 2009.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008

>>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005

>>> Douleur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004

>>> Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>>> L'annonce du diagnostic... et après
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005.

>>> Le muscle squelettique
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Le système musculaire squelettique
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

>>> Les aides humaines à domicile
Repères Savoir & Comprendre, novembre 2008

>>> Les essais thérapeutiques en questions
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006

>>> Lève-personne et maladies neuromusculaires
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2008

>>> Manutention des personnes
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2007

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

>>> Ordinateur et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>>> Organisation de la motricité
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

>> Prévention et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006

>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

>> Salle de bain et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, Janvier 2009.

>> Scolarité et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006

>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

Sites internet

Site de l'AFM (Association Française contre les Myopathies).

WEB www.afm-telethon.fr

Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

WEB www.orphanet.fr

Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

Site de la *Muscular Dystrophy Association* (MDA).

WEB www.mda.org/ (en anglais)

WEB www.mdaenespanol.org (en espagnol).

Numéros de téléphone utiles

• Accueil Familles AFM : service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM en fonction de leurs besoins.

☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local)

• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

☎ 0 810 004 333 (prix d'un appel local)

• Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades

☎ 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)

• Maladies Rares Info Service

☎ 0810 63 19 20

Glossaire

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillement, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...). aide aux soins d'hygiène, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever, aux travaux ménagers, à la cuisine et aux courses.

>>> [Financement des aides humaines](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillement ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

>>> [www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Vie quotidienne > Aides techniques](#)

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

Un même gène peut exister sous plusieurs formes, appelées **allèles**. Les différents allèles d'un même gène sont composés d'une séquence d'ADN qui présente de petites variations. Ils ont un emplacement identique sur le chromosome et ont la même fonction. Dans le cas d'une maladie génétique, un allèle correspond à la séquence du gène correcte et un autre à la séquence du gène avec une anomalie génétique, dont la présence entraîne l'apparition des symptômes de la maladie.

L'**Allocation pour adultes handicapés** (AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui, de ce fait, ne peuvent accéder à un emploi et disposent de ressources modestes.

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (qui ne sont pas cumulables) :

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de

faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

- le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

>>> [www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations](#)

>>> [www.caf.fr > Les prestations](#)

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont de petits sacs qui se gonflent d'air lors de l'inspiration et se vident lors de l'expiration. Entourées de minuscules vaisseaux sanguins, les capillaires, elles sont le siège des échanges gazeux entre l'air et le sang (le sang veineux chargé en CO₂ est transformé en sang artériel riche en O₂).

>>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

>>> [Douleur et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2004.

Les **aptitudes psychomotrices** sont les capacités à accomplir des gestes complexes et adaptés à un but (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). Elles intègrent non seulement des capacités motrices (mettre en mouvement de telle(s) ou telle(s) partie(s) du corps, gestuelle) mais aussi notre vie psychique (affective, intellectuelle, émotionnelle, relationnelle...) : par exemple la manière dont on marche ou notre habileté est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué... Elles s'acquièrent au cours du développement (développement psychomoteur de l'enfant).

L'**ARN messager** est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène, qui sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine, c'est-à-dire la composition et la structure de cette protéine.

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

Une **atélectasie** correspond à l'absence de déploiement d'une région des poumons à l'inspiration. Elle se produit lorsque les alvéoles pulmonaires ne reçoivent pas assez d'air : certaines peuvent se "coller" et parfois ne plus se gonfler normalement. La kinésithérapie respiratoire permet de prévenir ce phénomène.

Des **attelles cruropédiées** sont des appareils orthopédiques qui maintiennent la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

L'**autisme** est un trouble du développement de l'enfant caractérisé par un repli sur son monde intérieur et une perte de contact avec la réalité. Les capacités de communication de la personne et ses relations avec son environnement sont perturbées, les centres d'intérêt restreints. Il existe différentes formes d'autisme selon que les atteintes sont modérées ou plus complexes.

Un **auxiliaire de vie scolaire** (AVS) accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

>>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

>>> [www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité](#)

La **balnéothérapie** chaude prépare à la séance de mobilisations et postures. Elle associe les effets de l'immersion et de la température de l'eau (entre 30 et 35°C).

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

Les **benzodiazépines** sont des médicaments utilisés pour apaiser les états anxieux.

Le **bilan neuropsychologique** analyse la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permet d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser d'éventuels troubles cognitifs.

Le **bilan orthophonique** évalue les capacités de la personne à communiquer à l'oral ou à l'écrit au cours d'entretiens pour raconter les difficultés rencontrées et grâce à des épreuves de langage standardisées.

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

>>> Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Un **bronchodilatateur** est un médicament qui dilate les bronches provoquant le relâchement des muscles lisses de la paroi des bronches.

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

>>> Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

La **cataracte** est une opacification progressive du cristallin (la lentille transparente située à l'intérieur de l'œil), qui entraîne des troubles de la vision (baisse de la vue, sensation de flou, éblouissement ...).

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

Les **Centres de référence des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

>>> Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

Les **Comités de Protection des Personnes** (ou CPP, anciennement Comités de protection des personnes se prêtant aux Recherches Biomédicales, CCPRB) ont pour rôle de vérifier que tout projet de recherche sur l'être humain respecte les mesures médicales, éthiques et juridiques destinées à protéger au mieux les personnes qui y participent. Une recherche sur l'être humain ne peut être commencée que si elle a reçu un avis favorable d'un CCP et une autorisation de l'agence française de sécurité sanitaire des produits de santé (AFSSAPS).

Les CPP sont constitués de 14 membres, comprenant des personnes issues du monde médical (médecins, infirmiers, pharmaciens, spécialistes de la recherche biomédicale - biostatisticien ou épidémiologue...) et des personnes issues de la société civile (juristes, psychologues, travailleurs sociaux, représentant des associations de malades et d'utilisateurs

du système de santé, personnes qualifiées en matière d'éthique...).

La **Commission de transparence de la Haute Autorité de Santé (HAS)** est une instance scientifique composée de médecins, pharmaciens, spécialistes en méthodologie et épidémiologie. Elle évalue les médicaments ayant obtenu leur autorisation de mise sur le marché (AMM), lorsque le laboratoire qui les commercialise souhaite obtenir leur inscription sur la liste des médicaments remboursables (articles L.162-17 du code de la sécurité sociale et L.5123-2 du code de la santé publique).

WEB www.has-sante.fr > Accueil > Professionnels de santé > Actes - Médicaments - Dispositifs > Médicaments > Commission

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)** est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité. Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les demandes simples (par exemple les renouvellements).

>>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

Le **Complément de ressource** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Il s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

WEB www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations

WEB www.caf.fr > Les prestations

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur

proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique). La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

Le **conseiller génétique** travaille en collaboration avec le médecin généticien pour accueillir, informer et répondre aux questions des familles qui s'adressent à une consultation de conseil génétique.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

>>> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juillet 2008

WEB www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

Lors d'un essai clinique **contre placebo**, on utilise un placebo, produit qui ressemble au médicament testé, mais qui ne contient pas de principe actif afin de mesurer l'action réelle du médicament, en comparant les effets du médicament testé et du placebo.

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

>>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

Les **corticoïdes** sont des hormones sécrétées par les glandes surrénales indispensables à la survie de l'organisme.

Les corticoïdes de synthèse sont utilisés comme médicament, principalement pour diminuer les réactions inflammatoires, allergiques et immunitaires (anti-inflammatoires, antiallergiques et immunosuppresseurs). Comme ils agissent sur d'autres fonctions de l'organisme, ils ont aussi des effets indésirables (ostéoporose, fonte et perte de force musculaires, prise de poids...). La prise de corticoïdes nécessite toujours un suivi médical rigoureux afin d'en pallier les effets secondaires.

La **créatine phosphokinase** (CPK ou créatine kinase, CK) est une enzyme musculaire qui joue un rôle dans la production d'énergie directement utilisable par les cellules.

Abondamment présente dans les cellules musculaires, elle est libérée dans la circulation sanguine en cas d'atteinte musculaire. Son dosage dans le sang est utile au diagnostic de certaines myopathies.

La **cyphose** est une exagération pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos : le dos est voûté, exagérément arrondi.

La **cypho-scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale qui associe une scoliose (déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C) et une cyphose (exagération de l'arrondi du dos).

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculotendineuse), des articulations et/ou des ligaments (enraidissement, perte d'alignement articulaire).

La **dégénérescence** est un processus d'altération d'un tissu ou d'un organe : à l'intérieur du tissu, des cellules se modifient et perdent leurs caractères spécifiques (mais elles ne meurent pas toutes).

Le **diagnostic clinique** est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il permet de confirmer le diagnostic clinique.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une "particulière gravité". Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

Le **diagnostic prénatal** (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas "d'une affection d'une particulière gravité". L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose la question de l'interruption de grossesse.

Le DPN repose sur des analyses génétiques effectuées sur de l'ADN extrait d'une biopsie du placenta à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique à 15-16 semaines d'aménorrhée.

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie

génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de la mutation responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

>>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

La **domotique** désigne l'ensemble des techniques et technologies électroniques, informatiques et de télécommunication utilisées pour améliorer une habitation. Cela recouvre les systèmes de commande à distance et de programmation, par exemple pour le chauffage, l'ouverture des portes et volets, l'équipement électroménager et audiovisuel, les alarmes...

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Dans un essai en **double aveugle**, ni les patients ni les médecins ne savent quelle alternative de traitement les patients prennent.

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

>>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

La **dystrophie musculaire** est caractérisée par une fonte et un affaiblissement progressifs de certains groupes de muscles. L'examen au microscope d'un échantillon de ces muscles montre une dégénérescence des cellules musculaires s'accompagnant de la présence de cellules jeunes en régénération tendant

à contrebalancer la perte cellulaire due à la dégénérescence.

La **dystrophie musculaire de Becker** est, comme la dystrophie musculaire de Duchenne, une dystrophie musculaire due à une anomalie du gène DMD. La dystrophie musculaire de Becker est dix fois moins fréquente que la dystrophie musculaire de Duchenne. Ses manifestations sont moins marquées et moins évolutives que celles de la dystrophie musculaire de Duchenne.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine et permet, en particulier, de mesurer la fraction d'éjection systolique, un indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

L'**échographie** est une technique d'imagerie médicale, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet d'étudier les organes (dont le cœur), les vaisseaux (artères et veines) et les ligaments. Au cours d'une grossesse, elle permet de suivre le développement du fœtus et de dépister des anomalies ou de déterminer le sexe de l'enfant.

Un **électrocardiogramme (ECG)**, est un examen destiné à enregistrer l'activité électrique du cœur, au moyen d'électrodes posées sur le thorax, les poignets et les chevilles. Il sert à identifier certaines anomalies cardiaques et à en suivre l'évolution. Il permet de détecter d'éventuelles difficultés du cœur à maintenir sa cadence de contraction à un rythme régulier et harmonieux (troubles du rythme) ou encore, des signes d'infarctus du myocarde.

L'**électrocardiogramme ambulateur** (ou enregistrement Holter) est un examen qui consiste à enregistrer l'activité électrique du cœur de façon continue pendant 24 heures.

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres

musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'EMG peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.

>>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

Une **enzyme** est une protéine qui permet, facilite ou accélère spécifiquement telle ou telle réaction chimique dans notre organisme (digestion cellulaire, synthèse de protéines, réplication d'ADN...).

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

L'**ergothérapie** est méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

L'European Neuromuscular Centre (ENMC) est une organisation visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

L'examen clinique est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic.

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.

L'examen des zones musculaires et articulaires permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

>>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.](#)

Les explorations fonctionnelles respiratoires (EFR) servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspirateurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

>>> [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.](#)

L'expression des gènes correspond à la quantité de protéine fabriquée à partir de ce gène. Un gène fortement exprimé conduit à la production de grosse quantité de protéine, un gène faiblement exprimé à la production de petite quantité de protéine.

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

Un **fécalome** est l'accumulation de matières bloquées dans l'intestin et trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément.

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

>>> [Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003.](#)

Un **flexum** désigne le fait qu'une articulation n'atteint pas l'extension complète (déficit d'extension).

La **fraction d'éjection cardiaque** est le reflet de la capacité du cœur à propulser le sang dans la circulation. Plus le cœur se contracte efficacement, plus la fraction d'éjection est grande.

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

Le **gaz carbonique** (ou dioxyde de carbone : CO₂) est produit par des réactions qui se produisent dans nos cellules et qui permettent à l'organisme de fonctionner (le métabolisme humain). Le CO₂ est éliminé par les poumons lors de l'expiration.

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO₂) et le dioxygène (O₂) qui sont dissous dans le sang - sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

>>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.](#)

Un **gène** est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène contient des informations constituant le "plan de fabrication" d'une protéine.

Le **généticien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.

Ce que les médecins appellent **l'histoire naturelle d'une maladie** est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de tout traitement (médicaments, kinésithérapie, chirurgie...).

Les **hyperinsufflations** passives (ou hyperinsufflations en pression positive) sont des mobilisations passives mécaniques qui ont pour but d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants. Elles consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que ce que la personne peut inspirer spontanément : les poumons se gonflent et le thorax se soulève, l'ensemble s'étire doucement.

>>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.](#)

L'**hyperlordose** est une exagération de la cambrure naturelle (lordose) de la colonne vertébrale.

L'**hypoventilation alvéolaire** est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.

>>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.](#)

L'**inactivation aléatoire d'un chromosome X** est un mécanisme naturel qui se produit chez les femmes. A la différence des cellules d'un homme qui comportent un chromosome X et un chromosome Y, chaque cellule d'une femme comporte une paire de chromosomes X. La plupart des cellules, chez la femme comme chez l'homme, n'ont besoin pour fonctionner que de l'activité d'un seul chromosome X. Il y a donc un mécanisme naturel d'inactivation d'un

des deux chromosomes X chez les femmes.

Les **inhibiteurs de l'enzyme de conversion** de l'angiotensine ou inhibiteurs de l'enzyme de conversion sont des médicaments d'utilisation récente, qui entraînent une dilatation des vaisseaux sanguins. Ils sont utilisés notamment dans le traitement de l'hypertension artérielle et de l'insuffisance cardiaque.

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, le thorax se soulève et l'ensemble s'étire doucement.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

L'**IRM** ou **imagerie par résonance magnétique** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires.

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie

respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

>> [Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.

Une **lithiase urinaire** est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

[WEB](#) www.legifrance.gouv.fr

Une **lordose** est une cambrure de la colonne vertébrale. Il existe normalement une lordose lombaire (au niveau du creux des reins) et une lordose cervicale (au niveau de la nuque). Une lordose devient pathologique lorsqu'elle est exagérée (hyperlordose).

La **luxation** d'une articulation est la perte des contacts normaux des deux os qui constituent l'articulation : l'articulation est déboîtée, démise.

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir "Allocation pour adultes handicapés"]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation

complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

[WEB](#) www.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations

[WEB](#) www.caf.fr > Les prestations

Les **maladies** (d'origine) **génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

[WEB](#) www.eurordis.org/ > page d'accueil en français > Maladies rares & médicaments orphelins

[WEB](#) www.sante-jeunesse-sports.gouv.fr/ > Santé > Les dossiers de la santé de A à Z > Maladies rares

La **manœuvre de Heimlich** Si les voies respiratoires sont complètement obstruées, la personne ne peut plus parler, ne peut plus respirer, ne tousse pas. Il faut alors que quelqu'un de son entourage l'aide à déloger ce qui est coincé dans la gorge grâce à une manœuvre simple.

Dans un premier temps pencher la personne en avant et effectuer quatre à cinq claques dans le dos, entre les deux omoplates, avec le plat de la main ouverte. Il est important que la personne soit bien penchée en avant pour que l'obstacle dégagé sorte de la bouche plutôt que de retourner dans les voies aériennes (il faut soutenir la personne au niveau des épaules avec l'autre bras).

Si les claques dans le dos ne sont pas efficaces, la manœuvre de Heimlich par une personne de l'entourage permet d'expulser le corps étranger coincé dans les voies respiratoires.

Derrière la personne, les bras lui entourant la taille, pencher la personne en avant. Placer un poing fermé au dessus du nombril et sous les côtes (la paume est orientée vers le sol), l'autre main par-dessus et enfoncer le poing d'un coup sec vers soi et vers le haut. Si la personne est debout, passez une jambe entre les siennes pour avoir un bon point d'appui.

Chez une personne obèse, la compression se fait plus haut, au milieu du sternum (mais pas trop proche de la pointe inférieure du sternum), le geste est réalisé vers soi, et non plus vers soi et vers le haut. Répéter jusqu'à cinq fois cette technique.

Si la manœuvre n'a pas été efficace, il ne faut pas hésiter à recommencer plusieurs fois et avec plus de puissance les claques dans le dos puis la manœuvre de Heimlich.

WEB <http://www.croix-rouge.fr/Je-me-forme/Particuliers/Les-6-gestes-de-base/L-etouffement>

La **matrice extracellulaire** est un réseau complexe de protéines dans lequel baignent les cellules. Elle assure la cohésion des cellules au sein d'un tissu et joue un rôle essentiel dans la constitution, le maintien, l'adhérence, le mouvement et la régulation des cellules. La matrice extracellulaire du muscle est spécialisée pour répondre aux contraintes mécaniques inhérentes à l'activité contractile des fibres musculaires.

Les **méganucléases** sont des enzymes capables de reconnaître et de couper l'ADN en des endroits particuliers (chacune repère une séquence d'ADN spécifique). Elles sont utilisées en thérapie génique pour découper une séquence d'ADN contenant une anomalie génétique.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Le Point sur... > Archives > Le point sur les "systèmes de recombinaison par les méganucléases".

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

Les **mobilisations passives**, les étirements et les postures entretiennent la souplesse des muscles et des tendons, ainsi que toute l'amplitude de mobilité et l'alignement des articulations. Ils facilitent la croissance tendino-musculaire.

On parle de **mosaïcisme** lorsqu'il existe chez un individu au moins deux groupes de cellules, qui bien qu'étant issus de la même cellule-œuf, n'ont pas exactement la même information génétique. Si l'une des populations de cellules porte une anomalie génétique, la personne sera affectée par la

maladie qui en résulte en proportion de la quantité de cellules possédant l'anomalie.

Lors d'un mouvement, un muscle se contracte en même temps qu'un autre muscle (ou groupe de muscles) s'étire. Ces deux **muscles**, qui ont des actions opposées, sont dits **antagonistes**. Par exemple pour étendre la jambe, il faut non seulement que les muscles du devant de la cuisse (quadriceps) se contractent (muscles agonistes) mais aussi que les muscles de l'arrière de la cuisse (ischio-jambiers) se relâchent (muscles antagonistes) ; pour plier le genou, c'est l'inverse.

Les **muscles lisses** sont situés dans les parois des vaisseaux sanguins, du tube digestif, et de certains organes, notamment l'appareil urinaire. Ce sont des muscles à contraction involontaire. Leur organisation est différente de celle des muscles squelettiques.

Les **muscles squelettiques** sont les muscles attachés au squelette. En se contractant, ils font bouger les différentes parties de notre corps. Sous le contrôle de la volonté, ils sont également appelés muscles volontaires ou encore muscles striés à cause de leur aspect striés au microscope.

>>> **Le muscle squelettique**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003

>>> **Le système musculaire squelettique**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003

>>> **Organisation de la motricité**, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits "mutagènes" comme les radiations, certains produits toxiques...).

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

WEB www.institut-myologie.org/ > Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie

Les **myoblastes** sont les cellules précurseurs des cellules musculaires.

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

WEB www.afm-telethon.fr/ > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > La Recherche > Stratégie > Recherche fondamentale > La Myologie

La **myopathie facio-scapulo-humérale** (FSH) est une maladie musculaire rare, d'origine génétique. Elle se manifeste par une diminution de volume et une faiblesse des muscles du visage et des membres supérieurs à l'âge adulte ou dès l'adolescence. La prise en charge vise essentiellement à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Myopathie facio-scapulo-humérale

Les **myopathies des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les gènes engendrés par la maladie et leurs évolutions peuvent être très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM téléthon en un clic > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Myopathies des ceintures.

La **nécrose** cellulaire est une mort accidentelle des cellules, due à des facteurs extérieurs (manque d'oxygène, intoxication, maladie...). Si la cellule est trop endommagée, elle se nécrose : elle se gorge d'eau au point d'éclater. Cela conduit au déversement du contenu de la cellule dans le milieu environnant, provoquant une inflammation et des lésions des tissus alentours.

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

L'**œsophage** est le conduit souple par lequel passe la nourriture, de l'arrière de la bouche (pharynx) à l'estomac. Le muscle lisse de sa paroi en se contractant permet la progression des aliments.

L'**ostéoporose** est une diminution progressive de la masse osseuse : pour un même volume l'os est moins dense, plus fragile (le risque de fracture est augmenté).

Le **ped équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante du pied est orientée vers l'arrière (comme quand on se met sur la pointe des pieds).

Le **pied varus-équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante de pied est tournée vers le dedans et vers l'arrière.

Le **placebo** est un produit dont la présentation est identique à celle d'un médicament, mais qui ne contient pas de principe actif. Dans un essai clinique, un placebo est utilisé pour mesurer l'action réelle du médicament testé, en comparant les effets du médicament testé contenant le principe actif et ceux du placebo.

Le **placenta** est l'organe par lequel, durant la grossesse, l'enfant est nourri et oxygéné dans le ventre de la mère. Il est constitué de cellules qui ont le même patrimoine génétique (le même ADN) que le bébé.

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animalière.

>>> Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

WEB www.travail-solidarite.gouv.fr/espaces/handicap/

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donné.

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires. La prise en charge orthopédique utilise différents techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter

l'évolution de déformations orthopédiques.

>>> Maladies neuromusculaires et prise en charge orthopédique, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

Dans les maladies musculaires, un **processus dystrophique** est une altération du tissu musculaire qui associe la perte progressive de cellules musculaires (dégénérescence) compensée en partie par la régénération de nouvelles cellules et le développement d'un tissu de soutien (fibrose).

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>>> Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

>>> Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

WEB www.afm-telethon.fr > Tout l'univers AFM-Téléthon en un clic > Vie quotidienne > Scolarité

Les **protéases** sont des enzymes, qui en coupant les protéines en petits morceaux (peptides), sont responsables de leur dégradation.

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de "messages" à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il précise quels sont les professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

Une **pseudo-hypertrophie musculaire** est une augmentation visible du volume (hypertrophie)

musculaire. Elle est dite "pseudo" car ce n'est pas le muscle lui-même qui est augmenté de volume (hypertrophié), mais le tissu qui se situe entre les muscles.

La **psychomotricité** est l'ensemble des fonctions motrices et psychiques qui concourent à des gestes adaptés aux besoins de la vie relationnelle (tendre les bras vers un objet, écrire, marcher...). C'est l'expression corporelle de notre vie affective, intellectuelle et relationnelle (vie psychique) : par exemple la manière dont on marche est différente selon que l'on est de bonne humeur ou préoccupé, en pleine forme ou fatigué...

Elle se met en place au cours du développement psychomoteur de l'enfant qui, stimulé par les interactions avec son environnement, va affiner et développer des capacités motrices lui permettant d'accomplir les actes de la vie.

La psychomotricité est aussi le nom de la discipline qui étudie ces fonctions et leur développement ainsi que leur prise en charge par des techniques d'approche corporelle (relaxation, jeux, exercices d'adresse...). Cette prise en charge s'adresse à des enfants, des adolescents, des adultes ou des personnes âgées.

La **radiographie** est une technique d'imagerie médicale qui permet, à l'aide des rayons X, d'obtenir une image de certains constituants internes du corps, en particulier du squelette osseux.

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque la personne malade a ses deux copies du gène - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - porteuses de l'anomalie génétique. Dans ce type de maladies génétiques, les conséquences de l'anomalie génétique ne se manifestent que lorsque les deux copies du gène sont altérées.

>>> Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2008.

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie, fournies, avec leur autorisation et dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

Une **rétraction musculaire** ou **musculo-tendineuse** est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

Le **saut d'exon** est une technique de "chirurgie du gène" qui a pour objectif de rétablir un "bon" cadre de lecture en éliminant un ou plusieurs exons porteurs de l'anomalie. La protéine produite est plus courte mais fonctionnelle.

Le **scanner** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

>> [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

La **scintigraphie cardiaque** est un examen qui consiste à injecter dans une veine (en général du pli du coude) un produit radio-pharmaceutique que l'on peut voir et filmer grâce à une caméra d'un type particulier (caméra à scintillation ou gammacamera). L'enregistrement d'images à intervalles réguliers permet de suivre la diffusion du produit dans le système cardio-circulatoire. Les images obtenues montrent la qualité d'irrigation et de fonctionnement du cœur.

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme de S ou de C.

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices. Pour chaque exercice, la manière dont la personne réalise le mouvement demandé détermine un **score fonctionnel** qui donne une mesure chiffrée des capacités motrices de la personne.

Un **sphincter** est un muscle circulaire autour d'un conduit naturel (sphincter de l'œsophage, sphincter de la vessie...) qui en se contractant ferme totalement ou partiellement un orifice ou un conduit du corps. L'ouverture se fait lorsque le muscle se relâche. Sa commande peut être volontaire ou automatique (en réflexe à certaines stimulations).

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

Le **système nerveux central** comprend l'encéphale (cerveau, cervelet, tronc cérébral) et son prolongement, la moelle épinière. Il est protégé par une structure osseuse (la boîte crânienne pour l'encéphale et la colonne vertébrale pour la moelle épinière). Il analyse les informations sensorielles, programme le mouvement et transmet les ordres de contraction au muscle.

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon afin de redresser un membre ou un segment de membre.

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il n'est pratiqué qu'avec le plein accord de celui ou celle qui s'y soumet.

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction musculaire de tel ou tel groupe musculaire dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une résistance constituée par l'appareil de mesure. Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince "pouce-index" ou la force de préhension de la main ("grip test"), soit grâce à un dynamomètre tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de

contrainte (appareils QMT pour quantified muscle testing). Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido®...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

Contrairement aux méthodes pharmacologiques basées sur l'emploi de molécules chimiques, la **thérapie cellulaire** est fondée sur l'utilisation de cellules vivantes. Cette technique consiste à prélever des cellules soit chez le patient à traiter, soit chez un donneur, à les purifier et éventuellement, à les modifier et les multiplier. Ces cellules sont alors réimplantées chez le malade pour remplacer des cellules déficientes ou disparues.

Les **tissus de soutien** (ou **tissu conjonctif** ou **interstitiel**) sont constitués de cellules dispersées dans de la matrice extracellulaire. Ils protègent les organes qu'ils entourent (emballage des tissus et organes, implication dans la défense immunitaire et la nutrition).

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

WEB www.afm-telethon.fr > [Tout l'univers AFM téléthon en un clic](#) > [Vie quotidienne](#) > [Prévention/Soins](#) > [La toux assistée](#)

Le **transit intestinal** est la progression des aliments dans les intestins.

Treat-NMD est un réseau européen d'excellence dans le domaine des maladies neuromusculaires, dont le but est de créer l'infrastructure qui garantit que les recherches les plus prometteuses atteignent les patients le plus rapidement possible. Depuis sa création en janvier 2007, Treat-NMD s'est concentré sur le développement d'outils (registres de patients...) dont l'industrie, les cliniciens et les scientifiques ont besoin pour amener de nouvelles approches thérapeutiques à la clinique, et sur l'établissement des meilleures pratiques de soins des

personnes atteintes de maladie neuromusculaire dans le monde.

WEB www.treat-nmd.eu/

*La **ventilation assistée** consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante.*

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

*- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,*

*- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.*

>> [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

>> [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006

*La **World Muscle Society (WMS)** est une organisation qui réunit des scientifiques et médecins de différentes disciplines et travaillant dans le champ des maladies neuromusculaires. Elle organise chaque année un congrès international consacré aux avancées réalisées dans le domaine de la recherche fondamentale et clinique sur les maladies neuromusculaires.*

WEB www.worldmusclesociety.org