



ZOOM SUR

la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N

- > sélénopathie
- > syndrome de la colonne raide
- > *rigid spine syndrome* ou *RSS*
- > myopathie liée à *SEPN*
- > *SEPN related myopathies (SEPN-RM)*

JUILLET 2008

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) constituent, tant sur le plan clinique que génétique, un groupe très hétérogène d'affections neuromusculaires. Ce document a pour but de présenter une information générale sur les dystrophies musculaires congénitales avec déficit en sélénoprotéine N. 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 les dystrophies musculaires congénitales, vous pouvez aussi consulter le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales* qui fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les dystrophies musculaires congénitales.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils sont disponibles sur le site internet 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),
 - 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 qu'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ?	4
La classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent.....	5
La dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N est-elle fréquente ?	6
A quoi est due la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ?	7
Comment se manifeste la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ?	8
L'atteinte musculaire est constante et précoce.....	8
Les déformations orthopédiques.....	8
Autres atteintes	9
Comment évolue la dystrophie musculaire avec déficit en sélénoprotéine N ?	9
Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de DMC avec déficit en sélénoprotéine N ?	10
A la naissance	10
Plus tardivement.....	10
Comment affirme-t-on le diagnostic de DMC avec déficit en sélénoprotéine N ?	10
La biopsie musculaire confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale	10
Les études complémentaires déterminent le type de dystrophie musculaire congénitale	11
Parfois, le diagnostic est difficile à établir	11
Comment se transmet la DMC avec déficit en sélénoprotéine N ?	13
Le conseil génétique	14
Le diagnostic prénatal.....	15
La surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.	17
La prise en charge respiratoire constitue une priorité dans la DMC avec déficit en sélénoprotéine N.	17
La prise en charge orthopédique est essentiellement tournée vers la détection et le traitement de la scoliose.	18
Nutrition et problèmes digestifs	19
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?.....	20
L'adaptation de l'environnement et l'utilisation d'aides techniques assurent un meilleur niveau d'autonomie dans la vie quotidienne	22
Faire face au(x) stress que la DMC avec déficit en sélénoprotéine N est susceptible de provoquer	24
Au moment du diagnostic.....	25
L'accompagnement psychologique au cours de la vie	26
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	27
Se ressourcer	28
Où consulter, quand et comment ?	29
Une surveillance régulière	29
Une carte personnelle de soins	29

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap	31
Le remboursement des soins médicaux.....	31
La MDPH centralise les demandes de compensation.....	32
La scolarité	33
Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap	34
Où se renseigner ?	36
Un peu d'histoire.....	38
Pour en savoir plus	40
Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales	40
Les Repères Savoir et Comprendre.....	40
Numéros de téléphone utiles	41
Sites internet.....	41
Glossaire	42

Les **dystrophies musculaires congénitales** (DMC) constituent un groupe de maladies musculaires différentes parmi lesquelles :

- la **DMC avec déficit primaire en mérosine** (DMC1A, mérosinopathies, MDC1A, DMC mérosine-négative, mérosinopathie primaire, mérosinopathie primitive)
>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales avec déficit primaire en mérosine
- la **DMC de type Ullrich** (DMCU, DMC de type Ullrich-Bonneville, collagénopathie, DMC avec déficit en collagène VI, UCMD, myopathie scléro-atonique)
>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich
- la **DMC avec déficit en intégrine alpha-7**
>> Zoom sur les dystrophies musculaires congénitales
- la **DMC avec déficit en SEPN** (syndrome de la colonne raide (Rigid spine syndrome) lié à des mutations du gène SEPN1, DMC avec déficit en sélénoprotéine N)
>> Zoom sur la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N
- **Alpha-dystroglycanopathies** (DMC avec anomalies de la glycosylation) :
 - . syndrome de Walker-Warkurg (WWS),
 - . syndrome Muscle-œil-cerveau (syndrome MEB, muscle-eye-brain),
 - . DMC avec déficit en FKRP, DMC de type Fukuyama (Maladie de Fukuyama, FCMD),
 - . DMC avec déficit en LARGE (MDC1D), syndromes cérébro-musculaires,
 - . DMC mérosine-positives,
 - . DMC forme hypertrophique non-progressive (MDC1B),
 - . DMC forme hypertrophique progressive (MDC1C).>> Zoom sur les alphadystroglycanopathies

Les Zooms sur ces différentes formes de DMC sont disponibles sur le site de l'AFM www.afm-telethon.fr > La Recherche > Maladies neuromusculaires

Qu'est-ce qu'une dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ?

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des *maladies rares* d'origine *génétique*. Le terme regroupe plusieurs maladies différentes caractérisées par une atteinte musculaire ("dystrophie") entraînant une faiblesse musculaire - *hypotonie* et difficultés motrices - se manifestant dès la naissance ou dans les premiers mois de vie ("congénitale"). Le *muscle squelettique* est le siège d'un *processus dystrophique* observable au microscope. Cette atteinte musculaire peut se compliquer de *déformations orthopédiques* et de difficultés respiratoires.

Dans la DMC avec déficit en *sélénoprotéine N*, l'atteinte musculaire, précoce et de type dystrophique comme dans toutes les DMC, prédomine au niveau des muscles du tronc (musculature axiale) :

- les muscles de la colonne vertébrale sont plus touchés que les muscles des membres supérieurs ou inférieurs ;
- l'insuffisance respiratoire qui en résulte est précoce et potentiellement très invalidante. Le traitement est, pour l'instant, *symptomatique*.

La dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N est une maladie génétique qui se transmet sur un mode *autosomique récessif*. Elle est due à une anomalie du gène *SEPN1* qui code la *sélénoprotéine* de type N.

Quelle est la différence entre myopathie et dystrophie musculaire ?

Le terme de myopathie vient du grec (*myo* ← *mus* = muscle, *pathos* = affection, maladie) et désigne une maladie du muscle. Celle-ci peut toucher la structure de la *fibres musculaire* (myopathie congénitale) ou les processus chimiques qui permettent à la cellule musculaire d'assurer sa fonction (myopathie métabolique). D'autres maladies musculaires sont désignées par la localisation des muscles atteints (myopathies distales).

Les dystrophies musculaires représentent des formes particulières de myopathies. Le terme "dystrophie" vient du grec (*dus* = difficulté, mauvais état, *trophé* = nourriture) et désigne des myopathies dans lesquelles l'examen du muscle au microscope 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*.

Ce processus de *dégénérescence/régénération* musculaire est retrouvé dans les 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*). Les dystrophies musculaires congénitales, quant à elles, sont caractérisées, comme leur nom l'indique, par l'extrême précocité d'apparition des symptômes. En ce sens, elles se distinguent clairement des autres dystrophies musculaires apparaissant plus tardivement comme la myopathie de Duchenne ou certaines dystrophies musculaires des ceintures.

La DMC avec déficit en *sélénoprotéine N* correspond à plusieurs appellations et abréviations :

- le terme de sélénopathie fait référence à la *protéine* en cause, la *sélénoprotéine* de type N, laquelle contient en son sein du sélénium ;
- le terme *Rigid Spine Muscular Dystrophy (RSMD)* a été utilisé initialement pour décrire cette forme de dystrophie musculaire caractérisée par une colonne vertébrale fortement enraidie (mot-à-mot : "dystrophie musculaire à colonne vertébrale rigide". L'appellation de syndrome de la colonne raide avec dystrophie musculaire est parfois utilisée, notamment en France.

La classification des dystrophies musculaires congénitales évolue au fur et à mesure que les connaissances sur ces maladies progressent.

Jusqu'à la découverte de la mérosine en 1994, on se basait essentiellement sur des critères cliniques pour distinguer deux grands groupes de dystrophies musculaires congénitales (DMC) : d'un côté, les formes dites "occidentales", "classiques", sans anomalies malformatives de l'œil ou du cerveau, et de l'autre, tout le reste (c'est-à-dire les actuelles alphaséropathies).

Avec la découverte de la mérosine, on a pu distinguer deux groupes de DMC : les DMC avec déficit en mérosine (ou DMC mérosine-négatives) et les DMC avec mérosine normale (DMC mérosine-positives). La DMC avec déficit en *sélénoprotéine* N fait partie du groupe des DMC dites mérosine-positives.

La découverte, ces dernières années, de 12 *gènes* impliqués dans différentes formes de DMC a fait sensiblement évoluer la classification, qui repose désormais sur les *protéines* qu'ils codent. La tendance actuelle est de séparer 3 grands groupes de DMC :

- celui où des *protéines* liées à la *matrice extracellulaire* sont en cause (mérosine, chaînes de *collagène* VI, *intégrine* alpha-7) ;
- celui où des *protéines* impliquées dans le bon fonctionnement de l'*alpha-dystroglycane* sont en cause (FKRP, fukutine, POMT1, POTM2, POMGnT1 et LARGE) ;
- celui où une *protéine* contenant du sélénium (*sélénoprotéine* N) est déficitaire.

La DMC avec déficit en *sélénoprotéine* N rentre dans le cadre plus large des sélénopathies, qui regroupent en plus d'autres myopathies avec une répartition de l'atteinte musculaire et un aspect du muscle au microscope différents. Il s'agit en l'occurrence de certaines myopathies à multiminicores ou de certaines formes de myopathies avec surcharge en desmine.

La classification des DMC n'est pas figée et va encore évoluer. Six ou sept nouveaux *gènes* de DMC sont en effet en cours de localisation ou d'identification dont, notamment deux *gènes* codant des *protéines* de l'*enveloppe nucléaire* (nesprin 1 et nesprin 2).

En pratique

Grâce aux découvertes récentes de nouveaux *gènes* dont l'altération entraîne la survenue de formes de dystrophies musculaires congénitales qui n'étaient jusque là pas diagnostiquées, il est possible d'actualiser un diagnostic de DMC qui avait été posé sans autre précision.

Si ce diagnostic n'a pas été remis en question depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de consulter auprès d'un *Centre de référence ou de compétence "Maladies neuromusculaires"* pour compléter la démarche diagnostique.

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.orphanet.fr

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 congénitale avec déficit en sélénoprotéine N est-elle fréquente ?

Si les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des *maladies rares*, elles représentent néanmoins une cause non négligeable d'*hypotonie* musculaire chez le nouveau-né ou le nourrisson.

Le nombre de patients concernés par une DMC avec déficit en *sélénoprotéine N* reste toutefois extrêmement limité et probablement inférieur à une cinquantaine de cas en France. La fréquence semblerait plus élevée dans les pays à forte *endogamie* (Maghreb, Turquie, Moyen-Orient) sans que l'on dispose de chiffres précis à ce jour.

A quoi est due la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ?

Toutes les dystrophies musculaires congénitales (DMC) sont des maladies génétiques. Elles ne sont pas dues à un microbe (bactérie ou virus) : elles ne "s'attrapent" donc pas.

La DMC avec déficit en sélénoprotéine N est liée à des anomalies génétiques (mutations) qui se produisent dans le gène *SEPN1* (localisé sur le *chromosome 1* et codant la *sélénoprotéine* de type N). Ce sont les deux copies du gène *SEPN1* de la personne atteinte qui sont altérées : celle héritée de son père et celle héritée de sa mère (*transmission autosomique récessive*). Ces anomalies génétiques altèrent la fabrication de la *sélénoprotéine* N.

On ne connaît pas encore précisément la fonction de la *sélénoprotéine* N dans la cellule. Des études ont montré qu'elle est localisée dans le *réticulum endoplasmique*, suggérant son implication dans un (ou plusieurs) processus qui s'y déroulent (synthèse protéique, synthèse des lipides, contraction musculaire...).

La *sélénoprotéine* N appartient à la famille des *sélénoprotéines*. Ces *protéines* ont toutes la particularité de contenir du sélénium. Au total, 27 *sélénoprotéines* ont été identifiées, qui interviennent dans de nombreuses voies du *métabolisme* cellulaire. La découverte de maladies liées à un déficit en *sélénoprotéine* date des années 1950. Aujourd'hui, on sait que le sélénium est un élément nutritif essentiel qui joue un rôle dans la défense immunitaire de l'organisme, la fertilité et le vieillissement.

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.

Comment se manifeste la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N ?

À chacun son histoire.

Chaque maladie neuromusculaire se manifeste différemment d'une personne à l'autre : tel signe ou symptôme apparaîtra chez une personne à tel moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre personne.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans la dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

L'atteinte musculaire est constante et précoce.

Le muscle est le siège d'une *dégénérescence* aboutissant à une perte des *fibres musculaires* qui se manifeste par une *hypotonie* associée à une fonte musculaire (atrophie).

Ce manque de force musculaire est responsable des difficultés motrices rencontrées par l'enfant (difficultés à la marche, à la course, à la montée des escaliers) mais aussi des éventuelles difficultés respiratoires et des *déformations orthopédiques* associées.

L'atteinte musculaire prédomine nettement au niveau des muscles du tronc, dits axiaux (muscles fléchisseurs de la nuque, muscles érecteurs du tronc, ...) par rapport aux muscles des membres.

De ce fait, la capacité de marcher de façon autonome est conservée très longtemps dans la DMC avec déficit en *sélénoprotéine N*, à la différence des autres formes de DMC.

L'atteinte des muscles du visage et du cou donne l'impression d'un visage figé, inexpressif, pouvant gêner la communication et la socialisation. Le déficit des muscles qui servent à mâcher (muscles masticateurs) entraînent souvent des limitations de l'ouverture de la bouche. L'atteinte des muscles du palais entraîne une voix nasonnée.

L'atteinte des muscles du cou peut conduire, dans des cas extrêmes, à un syndrome dit "de la tête tombante" dans lequel la personne a besoin d'un soutien externe pour tenir sa tête (elle utilise sa main, ou le cas échéant, une minerve).

Les déformations orthopédiques

Les *déformations orthopédiques* sont la conséquence directe de l'*hypotonie* généralisée et de la faiblesse de certains muscles. Dans la DMC avec déficit en *sélénoprotéine N*, le risque majeur est celui de l'apparition d'une "colonne [vertébrale] raide" (en anglais, on parle de *rigid spine*) et d'une *scoliose* précoce et très évolutive. La personne ne peut plus se pencher en avant ni toucher le sol avec ses mains. Elle ne peut plus amener son menton sur la poitrine.

Les rétractions au niveau des membres (hanches, genoux, chevilles) sont, à la différence des autres DMC, moins fréquentes dans l'ensemble.

L'atteinte respiratoire est la conséquence directe de l'atteinte de la fibre musculaire au niveau des muscles respiratoires.

Elle peut se manifester dès les premiers jours de vie puis a tendance à régresser transitoirement avant de redevenir gênante quelques années plus tard. L'ensemble des muscles respiratoires (diaphragme et autres *muscles respiratoires* accessoires) peut être touché.

A cela s'ajoute, à l'adolescence, voire plus précocement, le risque d'aggravation par d'éventuelles déformations thoraciques (*cyphose*, *cypho-scoliose* ou autre).

Dans tous les cas, plus l'atteinte respiratoire est précoce et plus le risque d'un retentissement sur la croissance du poumon sera grand. En effet la croissance pulmonaire a lieu dans les premières années de la vie et dépend en grande partie des mouvements respiratoires qui la stimulent (les *alvéoles pulmonaires*, indispensables aux échanges gazeux, ne se multiplient que jusque l'âge de 8 ans). D'où l'importance de la prise en charge pour optimiser la fonction respiratoire et la croissance des poumons.

Dans la DMC avec déficit en *sélénoprotéine N*, l'atteinte respiratoire, souvent très sévère, contraste avec les capacités ambulatrices de la personne. L'atteinte musculaire peut parfois passer inaperçue pour la personne elle-même ou son entourage et c'est par l'atteinte respiratoire que la maladie est révélée.

Autres atteintes

À la différence d'autres types de DMC, on n'a observé ni atteinte cardiaque, ni atteinte cérébrale ou oculaire chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire congénitale avec déficit en *sélénoprotéine N*. Les problèmes de déglutition sont rarement au premier plan. L'intelligence et le développement intellectuel sont normaux, sauf exception.

Comment évolue la dystrophie musculaire avec déficit en sélénoprotéine N ?

Du fait du petit nombre de personnes atteintes, il est encore difficile de connaître avec certitude l'évolution générale de la dystrophie musculaire avec déficit en sélénoprotéine N.

Grâce à une prise en charge précoce et rigoureuse, notamment au niveau respiratoire et orthopédique, le pronostic vital n'est pas mis en jeu et la personne concernée peut avoir une *espérance de vie* proche de la normale.

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.

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic de DMC avec déficit en sélénoprotéine N ?

A la naissance

Dans bon nombre de cas, le diagnostic de dystrophie musculaire congénitale (DMC) est évoqué à la naissance, devant un enfant extrêmement mou (on parle d'*hypotonie* majeure et globale), présentant très souvent des problèmes associés de respiration, de succion et de déglutition.

Le nouveau-né est généralement admis en unité de néonatalogie, parfois sous assistance respiratoire. La constatation d'une augmentation des *enzymes musculaires* (CPK) dans le cadre du *bilan biologique* initial peut faire évoquer une myopathie.

Le diagnostic est ensuite confirmé par la *biopsie musculaire* qui précise qu'il s'agit d'une dystrophie musculaire congénitale.

En pratique, le diagnostic de déficit en sélénoprotéine N n'est formellement posé que plus tardivement, souvent lorsque l'*insuffisance respiratoire* s'installe.

Le diagnostic est également évoqué dans le bilan d'une déformation du tronc (syndrome de la colonne raide ou *rigid spine syndrome*). Il existe de multiples causes de syndrome de la colonne raide (notamment la *myopathie d'Emery-Dreifuss*) et le déficit en *sélénoprotéine* N en est une cause non négligeable.

Plus tardivement

On peut aussi être amené à faire le diagnostic de déficit en *sélénoprotéine* N à un âge beaucoup plus tardif, voire à l'âge adulte, devant un retard des *acquisitions motrices*, un déficit musculaire global, une *scoliose* ou une *insuffisance respiratoire* restrictive.

Comment affirme-t-on le diagnostic de DMC avec déficit en sélénoprotéine N ?

L'*examen clinique* peut parfois suffire à évoquer le diagnostic. En effet, l'association *hypotonie* à prédominance axiale, *insuffisance respiratoire*, *scoliose* et colonne raide, chez une personne encore capable de marcher est, pour un *myologue* averti, très évocatrice de dystrophie musculaire congénitale avec déficit en *sélénoprotéine* N.

La biopsie musculaire confirme qu'il s'agit bien d'une dystrophie musculaire congénitale

La première étape consiste à affirmer le diagnostic de DMC. Pour cela, la *biopsie musculaire* reste l'examen clé. Elle est pratiquée dans les premières semaines ou premiers mois de vie sur un fragment de muscle au niveau de l'épaule (muscle deltoïde) ou de la cuisse (muscle quadriceps).

La biopsie musculaire en pratique

Le plus souvent la *biopsie musculaire* est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation de quelques heures.

Chez l'enfant, la biopsie nécessite parfois la prise de médicaments tranquillisants avant l'intervention (prémédication) voire une anesthésie générale.

Il est recommandé d'éviter de prendre des médicaments anticoagulants ou de l'aspirine dans les jours précédant l'intervention.

La biopsie musculaire est parfois réalisée à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Il n'y a pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

Les prélèvements sont étudiés en laboratoire, et selon les analyses demandées, l'obtention des résultats demande du temps (de quelques semaines à quelques mois).

L'observation au microscope du fragment musculaire montre des *fibres musculaires* de taille inégale, avec une augmentation sensible du *tissu de soutien* entre les fibres (tissu conjonctif ou interstitiel). On parle de fibrose *endomysiale*. Comparativement à d'autres dystrophies musculaires, on note assez peu de fibres en vraie *nécrose*. Cet aspect dystrophique associé au contexte clinique est suffisant pour affirmer le diagnostic de DMC mais pas pour en préciser le type exact.

Les études complémentaires déterminent le type de dystrophie musculaire congénitale

Pour affirmer le déficit en *sélénoprotéine N*, il faut s'assurer que les protéines en cause dans d'autres formes de DMC (mérosine, *alpha-dystroglycane* et collagène VI) sont bien présentes. On ne dispose pas encore d'*anticorps* spécifiques à la *sélénoprotéine N* et susceptibles de confirmer, en laboratoire, la présence ou l'absence de cette protéine dans un fragment de muscle malade.

La certitude diagnostique viendra donc de l'étude du gène *SEPN1* en biologie moléculaire et ce à partir d'un échantillon sanguin permettant l'extraction d'ADN. La mise en évidence d'une ou deux anomalies génétiques dans le *gène* suffit en règle générale.

Des analyses génétiques complémentaires sont possibles mais sont encore du domaine de la recherche. Elles sont réalisées actuellement dans un seul laboratoire en France (Service de Biochimie Génétique à l'hôpital de La Salpêtrière à Paris) et peuvent nécessiter le cas échéant une biopsie de peau afin de cultiver des *fibroblastes*.

L'analyse génétique en pratique

L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en laboratoire de génétique moléculaire. Ces techniques sont complexes à réaliser et nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.

Les *gènes* impliqués dans les DMC ne sont, pour la plupart, étudiés que dans quelques laboratoires en France, chacun se spécialisant sur quelques *gènes*. Ces laboratoires travaillent en réseau et appartiennent au réseau DMC-France.

Parfois, le diagnostic est difficile à établir

La question se pose dans les formes où l'*hypotonie* est moins marquée ou lorsque la chronologie des événements est moins évocatrice. Le médecin peut alors être amené à étudier d'autres possibilités diagnostiques. Ces situations peuvent expliquer les longues périodes d'errance diagnostique rapportées par certains parents.

En pratique, le diagnostic alternatif à évoquer en priorité est celui d'une *myopathie congénitale*. Ce type de myopathie et la DMC avec déficit en *sélénoprotéine N* ont en effet de nombreux points communs (l'*hypotonie*, la *scoliose*, la conservation d'une marche autonome). Les anomalies retrouvées au niveau du muscle sont parfois superposables. Les études tant du *gène SEPN1* que des *gènes* impliqués dans les *myopathies congénitales* permettent d'affirmer un diagnostic.

Quand les rétractions sont très importantes, le médecin peut aussi discuter d'autres myopathies (laminopathie, DMC de type Ullrich).

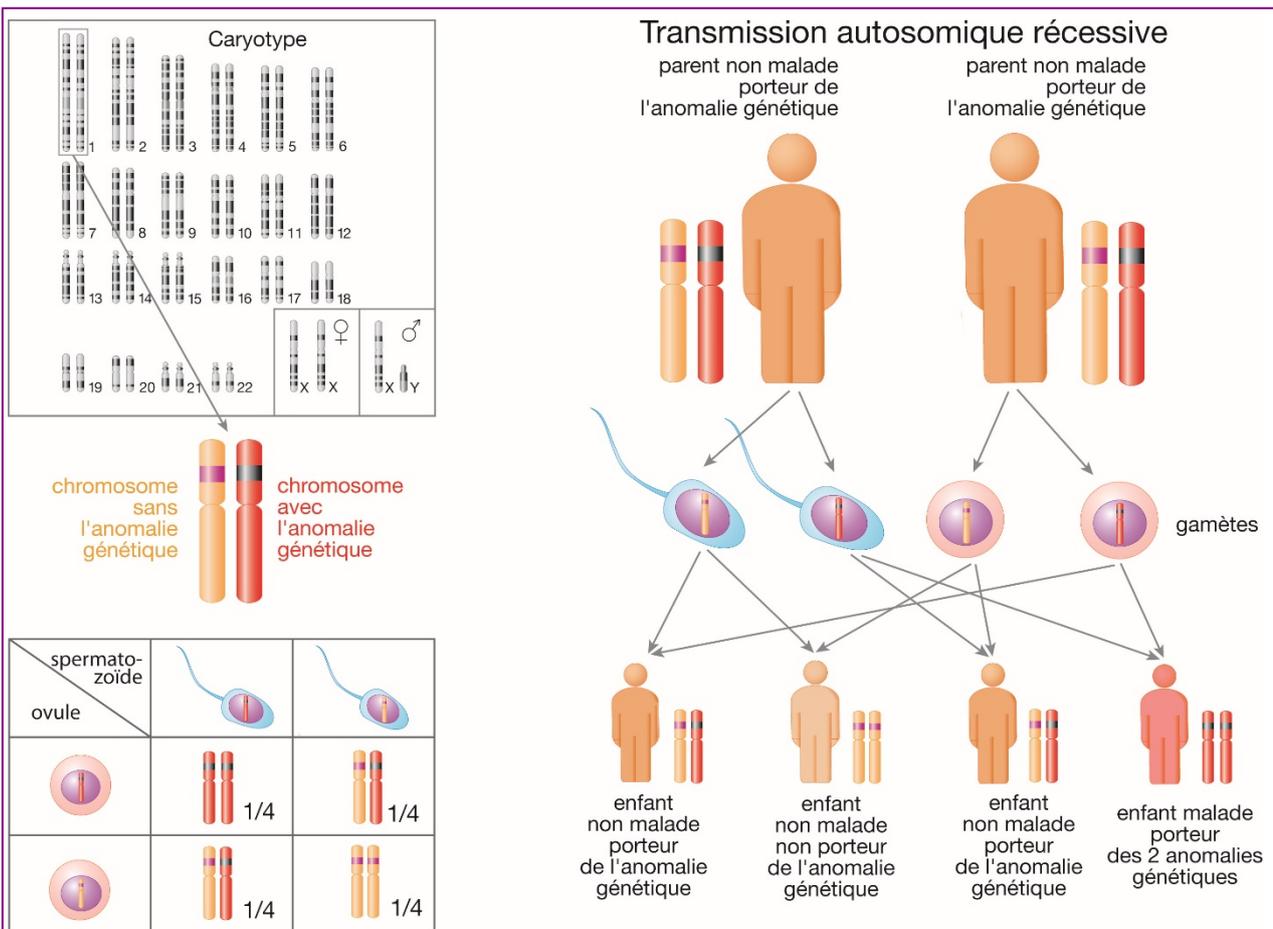
Quand l'atteinte respiratoire est au premier plan, une *glycogénose musculaire* (type maladie de Pompe) peut être discutée.

Comment se transmet la DMC avec déficit en sélénoprotéine N ?

La dystrophie musculaire congénitale (DMC) avec déficit en sélénoprotéine N est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie au niveau du gène *SEPN1*, situé sur le *chromosome 1*. Tout le monde possède deux exemplaires du gène *SEPN1*, chacun étant hérité d'un de ses parents.

La DMC de type sélénopathie se transmet sur un *mode autosomique récessif*, c'est-à-dire qu'il faut pour qu'elle se manifeste que chacun des deux exemplaires du gène *SEPN1* comporte une anomalie génétique.

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.



La transmission autosomique récessive.

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire possèdent les mêmes gènes, au même emplacement, mais les 2 copies du gène peuvent exister en versions différentes.

Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite autosomique et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacune des deux copies du gène (transmission récessive). Chacun des parents possède une anomalie génétique sur une seule des deux copies du gène et n'exprime pas la maladie.

A chaque grossesse, ils ont 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade et 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur de l'anomalie génétique en cause (mais non malade). Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

Chaque parent d'une personne atteinte de DMC avec déficit en sélénoprotéine N est lui-même porteur d'une anomalie génétique sur un de ses exemplaires du gène *SEPN1* sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi elle est dite récessive. Lorsque les deux parents sont porteurs d'une anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *SEPN1*, il y a, à chaque grossesse, un risque de 25% (1 sur 4) que l'enfant à naître reçoive l'anomalie génétique en deux exemplaires (un de chaque parent) et soit malade.

Si un seul parent est touché par une anomalie sur un de ses exemplaires du gène *SEPN1*, il n'y a pas de risque que ses enfants développent la maladie, mais ils auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes touchés par l'anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *SEPN1*.

Une *consanguinité* est assez fréquemment observée dans les familles où naissent des enfants atteints de DMC de type sélénopathie. Ceci explique pourquoi on retrouve plus fréquemment ce type de DMC dans les pays à forte *endogamie* comme le Maghreb, la Turquie et le Moyen-Orient en général.

Pour les personnes atteintes de DMC avec déficit en sélénoprotéine N et souhaitant fonder une famille, il y a deux cas de figure :

- si le ou la partenaire est porteur/porteuse sain(e), il y a un risque sur 2, à chaque grossesse, d'avoir un enfant à son tour atteint. Ceci est à considérer tout particulièrement dans les familles où un certain degré de *consanguinité* existe ;
- si le ou la partenaire n'est pas porteur, alors aucun enfant ne sera atteint dans la descendance mais ils seront tous des porteurs sains.

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 génétique*.

Le médecin généticien ou le *conseiller génétique* s'assure de la validité du diagnostic lors d'un entretien détaillé sur l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, et les *symptômes* présentés en se basant sur les informations transmises par le *myologue*. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui une dystrophie musculaire congénitale avec déficit en *sélénoprotéine N* 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. Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider et 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 SEPN1*.

Ce travail de recherche des mutations du *gène SEPN1* est réalisé dans un seul laboratoire en France (département de Génétique à la Salpêtrière à Paris) qui étudie l'ADN des personnes atteintes de DMC avec déficit en *sélénoprotéine N* envoyés par les consultations de *conseil génétique* de toute la France.

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le *conseiller génétique* informe le couple sur les risques d'avoir un enfant atteint de la maladie et la possibilité d'un *diagnostic prénatal*.

D'un point de vue statistique, le risque de récurrence de la DMC avec déficit en sélénoprotéine N au sein d'une même fratrie est de 1 sur 4 (soit 25%).

Où trouver une consultation de génétique en pratique

Il existe des consultations de génétique dans toutes les villes universitaires. La liste et les coordonnées des consultations de *conseil génétique* est disponible 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 envoyé par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un *Centre de référence neuromusculaire*.

Le diagnostic prénatal

Si les deux anomalies du *gène SEPN1* sont connues, et si le couple parental en est demandeur, un *diagnostic prénatal* peut être proposé. 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 dystrophie musculaire congénitale et dont les deux parents sont porteurs. 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).

Les enjeux de ce diagnostic 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. Au cours de cette période, l'accompagnement par un psychologue soutient le couple face aux décisions qu'il doit prendre.

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 l'équipe médicale 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 (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue), lequel statue sur la recevabilité de la demande.

Les premières **lois de bioéthique**, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. 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

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, consultez rapidement votre 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.

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

En l'absence de traitement curatif (c'est-à-dire destiné à guérir la cause de la maladie), l'attitude thérapeutique est tournée vers la prévention des complications, notamment respiratoires et orthopédiques.

La prise en charge respiratoire constitue une priorité dans la DMC avec déficit en sélénoprotéine N.

C'est de cette prise en charge que dépend le pronostic vital à long terme. Elle peut s'avérer nécessaire dès la naissance chez un nouveau-né requérant une *ventilation assistée* au moins transitoirement, ou plus tardivement lorsque des difficultés respiratoires apparaissent (fatigue, *dyspnée*, diminution de la *capacité vitale*, détérioration des *gaz du sang*, épisodes de *désaturation en oxygène* la nuit...).

La *kinésithérapie respiratoire* et la pratique d'*insufflations passives* (par des appareils de type Onyx® ou Alpha-200®) sont indispensables pour bien modeler le thorax et favoriser la multiplication et la croissance des *alvéoles pulmonaires* chez le tout-petit. Plus tard, elles entretiennent la souplesse de la cage thoracique et optimisent les capacités respiratoires.

Le recours à la *ventilation assistée* est souvent inéluctable, parfois même à un âge précoce. La tendance actuelle est à favoriser la *ventilation non invasive* (par masque nasal, ou bucco-facial chez le tout-petit) mais celle-ci est parfois difficile à réaliser (du fait de la béance de la bouche, et donc de fuites importantes) ou contre-indiquées (s'il y a aussi des troubles importants de la déglutition). Le recours à une *trachéotomie* n'est pas exceptionnel. Celle-ci améliore la sécurité notamment lors des périodes d'encombrement bronchique et peut être n'être utilisée que de manière intermittente (la nuit surtout).

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.

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.

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.

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.

La **ventilation assistée** consiste à substituer, ou à aider, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur) les muscles respiratoires défaillants.

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

Les prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires

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.

Chaque région possède ses propres organismes et des réseaux fédèrent l'ensemble.

Le service hospitalier dans lequel se met en place la ventilation informe la personne concernée sur le réseau local compétent.

Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM de votre région.

Les vaccinations (anti-grippale, anti-pneumococcique) sont toujours utiles et ce dès le plus jeune âge.

Les paramètres respiratoires doivent être régulièrement surveillés lors des consultations pluridisciplinaires : mesure notamment de la *capacité vitale*, des pressions respiratoires (pression inspiratoire maximale, pression expiratoire maximale) et le cas échéant des *gaz du sang* (mesure des taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang artériel).

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 sur le bout d'un doigt qui enregistre la saturation du sang en oxygène (le gaz carbonique n'étant pas suffisamment rejeté par les poumons empêche le sang de charger en oxygène). Un enregistrement dit "poly-somnographique" permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Plus complet, cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital.

En pratique

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

La mesure des gaz du sang se fait sur un échantillon de sang (prise de sang, le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet)).

La prise en charge orthopédique est essentiellement tournée vers la détection et le traitement de la scoliose.

La *scoliose* est une déformation de la colonne vertébrale qui peut se manifester très tôt du fait de la faiblesse (*hypotonie*) des *muscles spinaux* et de la tendance rétractile de la DMC avec déficit en sélénoprotéine N. La tendance au dos creux (perte de l'arrondi de la partie haute (au niveau du thorax) du dos est fréquente et peut entraîner une compression des voies respiratoires (arbre trachéal), aggravant ainsi l'*insuffisance respiratoire*. C'est dire l'importance d'un examen clinique et de radiographies de la colonne vertébrale à intervalles réguliers pour juger de l'importance et de l'évolution de la scoliose. Un *scanner* thoracique peut aussi s'avérer utile. La scoliose a une nette tendance à

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.

s'aggraver à la puberté, d'où la nécessité d'une vigilance accrue durant cette période.

Le traitement repose sur le port d'un *corset* et sur une éventuelle chirurgie de la colonne vertébrale (chirurgie rachidienne) à l'adolescence voire plus précocement si l'évolution la rend nécessaire.

Il existe différents types de corsets. Le *corset* dit "garchois" est sans conteste le *corset* de référence dans les scolioses des maladies musculaires.

Si chirurgie rachidienne il y a, elle consiste en une *arthrodèse* vertébrale étagée (depuis le haut du dos –deuxième vertèbre dorsale– jusqu'au bas –cinquième vertèbre lombaire–). Il est inhabituel de fixer le sacrum (os du bas de la colonne vertébrale, au niveau du bassin), ceci permettant de préserver la marche.

Même si les rétractions des *membres inférieurs* sont généralement moins graves, elles doivent être dépistées et traitées précocement par une kinésithérapie assidue afin, notamment, de préserver les capacités de marche.

Les indications chirurgicales (*ténotomies*) doivent être soigneusement pesées et restent dans l'ensemble assez rares. Des attelles peuvent être utiles.

La kinésithérapie en pratique

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

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

Les séances 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).

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.

Nutrition et problèmes digestifs

Du fait de la faiblesse des muscles masticateurs, l'alimentation a généralement besoin d'être adaptée et les repas font l'objet d'une attention particulière chez le tout-petit (ils sont longs et souvent fastidieux pour l'entourage), le risque étant d'aboutir à une dénutrition par manque d'apports.

Le *transit* doit être également surveillé quotidiennement tant les problèmes de constipation (ou de fausse diarrhée de constipation) sont fréquents et source d'inconfort voire de complications (fécalomes, occlusion...).

Une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante, 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.

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 heures régulières.

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/colon).
Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes.
Poser les pieds sur des plots (la position accroupie est la 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.

Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

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

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). C'est pourquoi en cas de fracture, en particulier des membres inférieurs, à un traitement par immobilisation plâtrée, on privilégie un traitement chirurgical favorisant une reprise rapide des mouvements.

Les **anesthésies** nécessitent les précautions d'usage, comme chez tout patient neuromusculaire. Même si les accidents d'anesthésie n'ont pas été spécifiquement rapportés dans les cas de DMC avec déficit en sélénoprotéine N, la prudence reste de mise et l'emploi de certains produits anesthésiques (les curares notamment) doit être évité.

Le mieux est de signaler l'existence de la myopathie lors de tout geste nécessitant une anesthésie et de porter sur soi la carte personnelle de soins destinée à cet effet. L'anesthésiste saura quels autres produits utiliser.

En pratique

La carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires est disponible dans les Centres de référence et les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle comporte les principales recommandations liées à la prise en charge médicale.

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...).

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

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

Il est possible que les personnes atteintes de DMC avec déficit en sélénoprotéine N 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 les DMC auprès de la consultation neuromusculaire où la personne est suivie. Si la personne n'est pas suivie dans un milieu spécialisé en Myologie, le médecin peut prendre contact avec le Centre de référence "Maladies neuromusculaires" de sa région.

En pratique

La liste des Centres de référence et des centres de compétences, ainsi que les coordonnées de l'AFM sont disponibles sur le site de l'AFM **WEB** www.afm-telethon.fr > Découvrir l'AFM > Dans votre région ou en appelant le numéro Azur AFM ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local).

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

Il est parfois nécessaire d'adapter le domicile ou le lieu de travail et d'utiliser des *aides techniques* pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. 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 > Découvrir l'AFM > Dans votre région Ou en appelant le numéro Azur AFM ☎ 0 810 811 088 (prix d'un appel local). N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels (*ergothérapeute*, technicien d'insertion...) est indispensable pour ne pas risquer d'être déçu par un matériel inapproprié.

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

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui ou celle qui, atteinte de dystrophie musculaire avec déficit en sélénoprotéine N, se débrouillait sans cette aide jusque là sans cette aide.

Une période de restriction d'activité imposée par l'évolution de l'atteinte motrice ou de perte de la marche est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter. Elle est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de limitation de ses activités à celles que l'on arrive à faire comme avant (car les autres sont devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard d'autrui), avec parfois des moments de découragement.

Passée cette période normale d'adaptation, on est mieux à même d'accepter l'aide technique qui apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) ses 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/

Faire face au(x) stress que la DMC avec déficit en sélénoprotéine N est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte de dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec une DMC avec déficit en sélénoprotéine N affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie et même sur la joie de vivre.

Face à ces difficultés, certaines personnes souhaitent échanger avec d'autres qui ont traversé la même épreuve, au sein d'associations, sur des forums ou des listes de discussion internet.

Vos contacts à l'AFM en pratique

Le **groupe d'intérêt Dystrophies musculaires congénitales** réunit des personnes concernées par les dystrophies musculaires congénitales et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles. Elles 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. Il peut 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 **DMC**, des Délégations et des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.fr > services-proximite-aux-malades

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 puis à certaines époques clés de la vie ou lors des grandes étapes du traitement (mise en place d'une *ventilation assistée* ou programmation d'une *arthrodèse* vertébrale, par exemple).

Un psychologue peut aussi aider à gérer la détresse lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir 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 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.

Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'appivoiser les situations nouvelles, d'être écouté et rassuré. Quelques entretiens prolongés avec un psychologue aident à faire la part des choses sur les 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.

Pour en savoir plus :

>> [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#),
Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009.

Du fait du manque d'expressivité du visage et de la gêne sociale et relationnelle qu'elle entraîne, l'atteinte des muscles de la face peut être responsable d'une souffrance importante. Les traits du visage peu mobiles peuvent faire croire à tort que la personne est triste ou indifférente.

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic de dystrophie musculaire congénitale avec déficit en sélénoprotéine N peut provoquer un choc émotionnel chez la personne qui le reçoit et son entourage. 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.

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.

Pour en savoir plus :

>> [L'annonce du diagnostic... et après](#)
Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2005

L'accompagnement psychologique 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..."

La maladie interfère forcément sur son développement, 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.

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 risque 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. 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.

Pour l'adolescent(e) atteint(e) de DMC avec déficit en sélénoprotéine N, 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(e), aurais-je assez de force pour ... ?", "Les autres vont-ils s'intéresser à moi?"). L'adolescent(e) 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(elle) a aussi besoin d'en comprendre pour lui(elle)-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, il(elle) devient l'interlocuteur(trice) privilégié(e) 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 DMC avec déficit en sélénoprotéine qui peut lui aussi avoir besoin d'accompagnement. Cela concerne plus particulièrement les personnes qui participent à l'aide au quotidien (conjoint, père, mère,...), ou encore les frères et sœurs.

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.

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, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours sans rendre compte - c'est 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 pathologie. 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 du frère ou de la 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 des frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

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 DMC avec déficit en sélénoprotéine, 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

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.

Où consulter, quand et comment ?

Le suivi d'un patient atteint de DMC avec déficit en *sélénoprotéine N* est complexe et requiert l'intervention de nombreux professionnels (pédiatre, médecin de rééducation, chirurgien orthopédique, généticien, kinésithérapeute, *ergothérapeute*, assistante sociale et technicien d'insertion, ...), idéalement regroupés dans une même structure. Le réseau des Consultations spécialisées "Maladies neuromusculaires" est, en France, tout à fait à même de répondre à cette exigence.

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.

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 internet 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".

Il n'y a pas d'intérêt à consulter à l'étranger.

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre consultation, soit pour un avis diagnostique initial (pour confirmer le déficit en *sélénoprotéine N*, notamment), soit à certains moments clés de la prise en charge (mise en route d'une *ventilation assistée*, indication d'une chirurgie du rachis...).

Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical doit se faire dès que le diagnostic est posé. Une amélioration des *symptômes*, souvent notée dans les premières années de vie, ne doit pas faire abandonner le suivi. Plus l'enfant est jeune et hypotonique, plus le suivi doit se faire à intervalles réguliers : tous les 3 mois puis tous les 6 mois.

A l'âge adulte, ce suivi peut être un peu plus espacé avec une visite annuelle, notamment pour vérifier les paramètres respiratoires et régler les appareils de ventilation.

Une carte personnelle de soins

Le port et la présentation de sa "*Carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires*" aux professionnels médicaux, spécialistes ou non des maladies neuromusculaires, favorisent la coordination des soins et permettent surtout d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités des maladies neuromusculaires, en général, et des DMC avec déficit en *sélénoprotéine N*, en particulier.

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.

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

En pratique

La carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires est disponible dans les Centres de référence et les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Elle est complétée (bilan actualisé des fonctions motrice, respiratoire, cardiaque, digestive, pathologies associées, traitement, précautions particulières...) et distribuée par le médecin assurant le suivi spécialisé et conservée par le malade.

Différentes dispositions réglementaires permettent de réduire les situations de handicap

Le remboursement des soins médicaux

En France, les personnes atteintes de dystrophie musculaire congénitale (DMC) avec déficit en sélénoprotéine N 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 signez 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 congénitale 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 sur le 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 internet 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.handicap.gouv.fr

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

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.handicap.gouv.fr/ > Les aides et prestations > Le droit à compensation > La Prestation de compensation

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.handicap.gouv.fr/rubrique.php?id_rubrique=38

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.

WEB handicap.gouv.fr > [La loi du 11 février 2005 et ses décrets](#)

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 DMC avec déficit en sélénoprotéine N. 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

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](#)

Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

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

MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)* qui, après évaluation concertée des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

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-telethon.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 internet de l'AFM : **WEB** www.afm-telethon.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 procéder à l'élaboration de leur projet personnalisé de scolarisation (PPS) en collaboration avec la MDPH.

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 DMC avec déficit en sélénoprotéine N peuvent retentir 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 maladie 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 dès le dépôt du 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 sur le 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 DMC avec déficit en sélénoprotéine N 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 internet 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.

Un peu d'histoire

Les premières observations de dystrophies musculaires congénitales (DMC) remontent au début du siècle dernier, notamment sous la plume de Batten, un médecin anglais (1903). Il s'agissait à l'époque de différencier ce nouveau groupe d'enfants de celui d'enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile, une maladie décrite quelques années auparavant par deux médecins, Werdnig et Hoffmann.

En 1908, Howard utilise pour la première fois le terme de dystrophie musculaire congénitale.

Dans les décennies qui ont suivi, une grande hétérogénéité est apparue au sein du groupe des dystrophies musculaires congénitales (DMC). Pendant longtemps, et faute d'un diagnostic histologique très précis, on a même eu tendance à confondre les DMC et ce qui s'avérera plus tard être des *myopathies congénitales*.

Ce n'est qu'à partir de l'avènement de la *microscopie électronique*, après la deuxième guerre mondiale, qu'il est devenu plus facile de différencier les deux groupes.

Pratiquement au même moment, un neuropédiatre japonais, le Pr. Fukuyama, signale en 1960 que les cas de DMC qu'il observe dans son pays sont différents de ceux rapportés par ses homologues européens. Ses patients ont, en plus de leur myopathie, un retard mental important, une *épilepsie* et surtout des malformations cérébrales et oculaires, malformations qu'il réussit à mettre en évidence grâce à l'imagerie cérébrale (*IRM, scanner*) alors en plein essor. Cette myopathie s'avère être la deuxième myopathie la plus fréquente au Japon après la *dystrophie musculaire de Duchenne*.

Dans les années qui suivent, d'autres neuropédiatres font aussi état de singularités au sein de la population d'enfants qu'ils suivent pour une DMC. C'est notamment le cas en Finlande, où le Pr. Santavuori décrit une forme comportant aussi des anomalies malformatives, en partie comparables à celles de la forme rapportée par le Pr. Fukuyama, mais avec un pronostic moins grave. Elle utilise le terme de "*muscle-eye-brain disease*" ou MEB (en français, le syndrome Muscle-Œil-Cerveau) avec l'idée que cette maladie restait cantonnée dans son pays.

Le groupe des DMC apparaissait à ce moment là comme très disparate, avec des sous-groupes hétérogènes, parfois limités à une zone géographique donnée.

C'est finalement l'approche par la génétique qui a permis de faire la distinction entre toutes ces formes. A partir de l'année 1992 et sous l'impulsion de groupes de travail rassemblant cliniciens et biologistes moléculaires, on assiste à la découverte en cascade de *gènes*. Le phénomène est commun à beaucoup d'autres myopathies caractérisées par leur grande hétérogénéité.

L'année 1994 constitue une date pivot dans l'histoire des DMC : le *gène* codant une *protéine* musculaire, la *mérosine*, est mis en cause pour la première fois dans une DMC par une équipe française. Ce travail avait été réalisé grâce, entre autres, à l'étude de nombreuses familles consanguines d'origine turque qui présentaient une forme classique de DMC.

À partir de cette première avancée significative, d'autres *gènes* ne tarderont pas à être découverts (soit par une stratégie classique de clonage positionnel, soit par recherche de gènes candidats).

A ce jour, 12 *gènes* responsables de DMC ont été identifiés.

Parmi eux, le *gène* *SEPN1* codant la *sélénoprotéine N* est responsable d'une forme rare et originale de DMC, qui a été



individualisée au sein des DMC dites "mérosine-positives" en 1997 par un *consortium* français. Le trait distinctif majeur était l'existence d'un syndrome de la colonne raide (*rigid spine*) associé à une *insuffisance respiratoire* précoce. C'est parmi les membres d'une grande famille consanguine, originaire du Maghreb et suivie en France que le *gène* causal a pu être localisé sur le *chromosome* 1 (en position q35-36), puis cloné, en 2001, par l'équipe de l'Institut de Myologie à Paris. Depuis cette date, ce *gène* a été mis en cause dans d'autres myopathies : une myopathie congénitale de type multiminicore et une myopathie avec surcharge en desmine (myopathie dite "à corps de Mallory"). L'ensemble de ces pathologies rentrent désormais dans le cadre plus global des sélénopathies.

Pour en savoir plus

Le Zoom sur la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales

Le *Zoom sur... la recherche dans les dystrophies musculaires congénitales* fait état des connaissances scientifiques et des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans les dystrophies musculaires congénitales.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM :

WEB www.afm-telethon.fr

Les Repères Savoir et Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

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

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

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2009.

>>> Bien s'équiper pour bien dormir

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 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 2010

>>> 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

>>> Emploi et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2009

>>> Financement des aides humaines

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

>>> Fonction digestive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2010

>>> 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

>> Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2009

>> Stress et maladies neuromusculaires

Repères Myoline, AFM, 1997

>> Trachéotomie et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2007

>> Vacances et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2010

>> Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires

Repères Savoir & Comprendre, AFM, Avril 2008

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

Sites internet

Site internet 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

Glossaire

Les acquisitions motrices sont les mouvements ou postures que tout jeune enfant apprend à maîtriser au fur et à mesure de son développement : tenir sa tête droite, se tenir assis, ramper, se tenir debout, marcher...

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 (accompagnement extérieur (pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...), entretien du logement, du linge, préparation des repas...).

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

WEB www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Aides techniques

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, aménagements du domicile, 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.

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

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

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

- La **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes au chômage en raison de leur handicap et 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.

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

WEB www.caf.fr > Les prestations

L'**alpha-dystroglycane** est une grosse protéine située juste au-dessus de la membrane de la cellule musculaire.

L'**alpha-dystroglycane** fait partie d'un complexe de protéines essentiel au bon fonctionnement de la cellule musculaire, appelé "complexe de protéines associée à la dystrophine". Ce complexe est un ensemble de protéines qui traverse la membrane de la cellule musculaire, permettant de faire un lien physique entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule (matrice extra-cellulaire).

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont les lieux où se font les échanges gazeux entre l'air et le sang.

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

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

Les **anticorps** sont des protéines capables de reconnaître et de se fixer spécifiquement à une molécule. Dans l'organisme, les anticorps reconnaissent des molécules portées par une cellule malade ou une bactérie, qui sont ensuite détruites par le système immunitaire. En laboratoire, les anticorps sont utilisés pour détecter la présence ou l'absence de certaines protéines sur des échantillons de tissu.

Les **antioxydants** sont des molécules capables de protéger l'organisme contre les effets toxiques des radicaux libres. Ils ne sont pas fabriqués par l'organisme mais la plupart peuvent être fournies par l'alimentation.

L'**appareil de Golgi** est le compartiment de la cellule où les protéines nouvellement synthétisées subissent les dernières modifications nécessaires à leur bon fonctionnement, sont stockées puis envoyées à des destinations différentes, dans ou hors de la cellule, suivant leur fonction.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

L'**arthrogrypose** se manifeste à la naissance, ou dès la vie fœtale, par le blocage de certaines articulations en position repliée, ce qui limite les mouvements de l'enfant (ses membres ne peuvent pas être allongés).

La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut

donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes.

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 ...

>> [Scolarité et maladies neuromusculaires](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.
WEB www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Scolarité

La **Banque de Tissus pour la Recherche (BTR)** a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche dans le domaine des maladies rares.

Un **bilan biologique** analyse la quantité d'un grand nombre d'éléments de nature diverse (cellules sanguines – globules blancs, plaquettes... – protéines, enzymes, lipides, hormones...) dans le sang et les comparent à des valeurs de référence, pour diagnostiquer certaines maladies.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Le **calcium** est un élément minéral essentiel pour l'organisme. Il joue un rôle prépondérant dans la formation des os mais aussi dans de nombreux processus tels que le rythme cardiaque, la contraction musculaire, la tension artérielle, les fonctions hormonales, l'influx nerveux, la coagulation...

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Novembre 2006.



La **ceinture scapulaire** est la zone du corps humain qui relie les membres supérieurs au tronc. Elle correspond à la région des épaules. La **ceinture pelvienne** relie les membres inférieurs au tronc. Elle correspond à la région du bassin.

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à **des Centres de référence ou de compétence** 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 et sont fortement impliquées dans les essais cliniques. Ils participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

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

Pendant la division cellulaire, l'ADN, situé dans le noyau des cellules, est organisé sous forme de fins bâtonnets : les **chromosomes**. Chez l'être humain, il y a 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.

Une **cohorte** est un groupe de personnes, sélectionnés en fonction d'une ou de plusieurs caractéristiques et suivis dans le temps afin d'étudier comment évolue leur situation.

Les **collagènes** sont une famille de protéines de forme allongée très caractéristiques, que l'on retrouve chez tous les animaux. Ils constituent le composant principal de la peau et de l'os. Structuralement, les collagènes sont constitués de trois chaînes α qui s'enroulent les unes autour des autres pour former une triple hélice.

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

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, mais 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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

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.

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 (en particulier pendant la croissance).

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

La **culture de cellules** est une technique qui permet d'étudier des cellules, humaines ou animales, vivant sur un milieu artificiel, en laboratoire.

La **cyphose** est une augmentation pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos (le dos est voûté).

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.

Les **déformations orthopédiques** affectent les muscles et les tendons (rétractions musculo-tendineuses) et les ligaments (enraidissement progressif des articulations).

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).

Une **désaturation en oxygène** est une baisse de la quantité d'oxygène (oxygénation) dans le sang. Elle est révélée par une prise de sang.

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

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

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.

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.

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](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne appartenant à une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique alors qu'elle-même ne présente 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](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2005.

Une maladie héréditaire est transmise sur le mode **dominant** si la personne atteinte a reçu un chromosome porteur de l'anomalie

génique et un chromosome normal. Les conséquences de la mutation de l'une des deux copies du gène se manifestent même si l'autre exemplaire du gène n'est pas muté.

Les **dosages hormonaux** consistent à mesurer la quantité d'hormones qui circulent dans le sang (taux sanguins). La diminution ou l'augmentation du taux hormonal sanguin est un signe d'une pathologie endocrinienne.

Une **dyspnée** est difficulté à respirer (essoufflement) apparaissant d'abord lors des efforts et, dans les cas graves, persistant même au repos.

La **dystrophie musculaire de Duchenne** est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire.

WEB www.afm-telethon.fr > La Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne.

La **dystrophie musculaire d'Emery-Dreyfuss** est une maladie musculaire d'origine génétique lentement progressive et débutant dans l'enfance ou l'adolescence.

WEB www.afm-telethon.fr > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies > Dystrophie musculaire d'Emery-Dreyfuss.

L'**échographie** est une technique d'imagerie médicale 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.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Dans une société, on parle d'**endogamie** lorsque les membres d'un groupe (social, géographique, familial...) ont tendance à choisir leur partenaire à l'intérieur de ce groupe.

L'**enveloppe nucléaire** est une membrane double, qui sépare le noyau (qui contient l'ADN) du reste de la cellule (le cytoplasme). Les échanges entre le cytoplasme et le noyau se font à travers des pores situés sur cette membrane.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides techniques nécessaires à 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.

Un **essai de phase I/II** vise à démontrer la faisabilité, la tolérance et si possible l'efficacité d'un traitement en cours d'évaluation chez l'homme.

>> [Les essais thérapeutiques en questions](#). Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2006.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** analysent la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspireurs 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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Décembre 2006.

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

Les **fibroblastes** sont les cellules du tissu conjonctif. Ils produisent les composés de la matrice extracellulaire (laminine, collagène...).

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.

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

Un gène est un "segment" d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène porte le "plan de fabrication" d'une protéine.

*Le **génétiicien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.*

*Les **glycogénoses** sont des maladies héréditaires dues à une accumulation du glycogène, molécule qui sert de réserve énergétique en sucre dans l'organisme. Elles se traduisent par une accumulation de glycogène dans certains organes (muscle, foie, cerveau, cœur...) ce qui perturbe leur fonctionnement.*

WEB www.glycogenoses.org/

WEB www.afm-telethon.fr > Recherche > Maladies neuromusculaires > les maladies > Glycogénoses musculaires

*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 **hormones** sont des messages chimiques véhiculés par le sang qui agissent au niveau de leur organe cible en se fixant sur un récepteur spécifique.*

*L'**hyperlordose** est une exagération de la cambrure naturelle (lordose) de la colonne vertébrale.*

*L'**hypoglycémie** est la diminution du taux de sucre (glucose) dans le sang. Le glucose fournit au corps une source importante d'énergie, lorsque le taux de glucose est trop faible, la personne est faible et peut faire un malaise.*

*L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.*

*L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons avant d'aller alimenter les organes en oxygène.*

*Les **insufflations passives** consiste à insuffler dans les poumons un volume d'air plus important, mais contrôlé, que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, et le thorax se soulève, l'ensemble s'étire doucement.*

Elles sont réalisées à l'aide d'un ventilateur conçu à cet effet appelé relaxateur de pression.

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

*Les **intégrines** sont des protéines qui traversent la membrane de part en part (protéines transmembranaires). Elles ont deux fonctions principales : l'attachement de la cellule à la matrice extracellulaire et la transmission de signaux de la matrice extracellulaire à la cellule. Les intégrines jouent ainsi un rôle dans divers processus physiologiques comme le déplacement (migration cellulaire), la spécialisation (différenciation cellulaire) et la survie des cellules. Les intégrines sont composées de deux sous-unités alpha et bêta.*

*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 **jonction neuromusculaire** est la zone de communication entre le nerf qui commande et le muscle qui agit.*

*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 Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004.

*La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax et la souplesse des poumons, et préserve le capital musculaire existant.*

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

*La **lame basale** (ou membrane basale) est une forme particulière de matrice extracellulaire spécifique à quelques tissus. Elle est constituée de protéines qui s'enchevêtrent les unes aux autres pour former un réseau (une trame ?) élastique qui entoure une ou plusieurs cellules.*

*Les **laminines** sont une famille de protéines, qui forment le constituant principal des lames basales (forme particulière de matrice extracellulaire spécifique à certains tissus. Dans le muscle, elle entoure et maintient la fibre musculaire). La laminine est une grosse protéine flexible constituée de trois chaînes disposées en forme de croix. Quinze formes de laminine ont été identifiées, la laminine alpha 2 (ou mérosine) étant spécifique du tissu musculaire.*

*Le **liquide amniotique** dans lequel baigne l'embryon puis le fœtus durant la grossesse le protège contre les écarts de température, les chocs et les infections. Il contient des cellules fœtales.*

*Le **locus génétique** (du latin locus = lieu) correspond à l'emplacement précis d'un gène ou d'une anomalie génétique sur un chromosome.*

*Un **lombostat** est une ceinture abdominale renforcée destinée à soutenir le bas du dos (au niveau des vertèbres lombaires).*

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

*Les **maladies (d'origine) génétiques** sont des maladies qui touchent l'ADN, c'est-à-dire l'information contenue dans nos cellules qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information 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 plus d'une personne atteinte par la maladie génétique dans une même famille.*

*Une **maladie** est dite **rare** quand elle ne touche que très peu de personnes soit 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.orphanet.fr

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 **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 **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.

Plusieurs examens permettent d'évaluer les capacités motrices des personnes atteintes de maladie neuromusculaire, notamment la **Mesure de Fonction Motrice (MFM)** ou la Mesure d'Indépendance Fonctionnelle (MIF). Pendant l'examen, le soignant demande au malade de réaliser une série d'exercices (mouvements pour la MFM, tâches de la vie quotidienne pour la MIF). 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.

Le **métabolisme** est l'ensemble des transformations biochimiques qui se déroulent au sein des cellules des organismes vivants et qui assurent leurs fonctionnements.

La **microscopie électronique** est une technique pour examiner un objet qui repose sur l'utilisation d'un faisceau d'électron. Il permet d'avoir un meilleur agrandissement qu'avec un microscope traditionnel (microscope optique) qui utilise un faisceau de lumière.

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.

Un **modèle animal** est un animal qui reproduit les caractéristiques de la maladie (à la fois sur le plan génétique et sur le plan clinique) permettant l'étude

des mécanismes de la maladie ou l'essai de traitements.

Un **modèle cellulaire** permet d'étudier les mécanismes biologiques d'une maladie à partir de cellules cultivées en laboratoire qui reproduisent les caractéristiques de cette maladie. Ces cellules peuvent provenir de personnes atteintes par la maladie, ou avoir été créées en laboratoire. Elles peuvent aussi servir à tester les effets d'un traitement potentiel.

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 proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

Les **muscles spinaux** sont situés le long de la colonne vertébrale (depuis le haut de la nuque jusqu'au bas du dos). Ils relient les vertèbres entre elles et contribuent à redresser, à tourner et à incliner le tronc.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Juin 2003
 >> [Le système musculaire squelettique](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Septembre 2003
 >> [Organisation de la motricité](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mars 2005

Les **myoblastes** sont les cellules précurseurs des cellules musculaires.

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.

WEB www.afm-france.org > Recherche > Maladies neuromusculaires > Les maladies

La mort par **nécrose** se produit lorsque des cellules, exposées à des facteurs extérieurs nocifs (par exemple lorsque que des cellules ne sont plus approvisionnées

en sang suite à une coupure, ou lors de certaines maladies) est trop endommagée pour pouvoir être réparée.

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

Un **palais ogival** est une déformation de l'intérieur de la bouche : le palais est particulièrement haut et étroit, comme creusé vers le haut.

Le **pied équin** est une déformation congénitale du pied qui l'empêche de prendre appui normalement 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 déformé : la plante de pied est tournée vers le dedans et vers l'arrière.

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.

Le **poisson-zèbre** est un modèle animal très utilisé en biologie du développement. Son rythme de vie est adapté au travail de recherche en laboratoire et ses embryons sont totalement transparents, ce qui permet d'observer directement le développement des organes sans recourir à des techniques longues ou sophistiquées.

La **prestation de compensation (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, en aide animalière, et les besoins exceptionnels ou spécifiques.
 >> [Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2007.

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 sur un an 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 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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Octobre 2004

La **prise en charge psychomotrice** repose sur des exercices (relaxation, jeux, exercices d'adresse...) qui sollicitent à la fois les facultés physiques et mentales de la personne et aide l'individu à s'adapter à son environnement.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM, Mai 2006.

WEB www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Scolarité

Un **processus dystrophique** est une altération d'un tissu qui associe la perte progressive de cellules à l'intérieur de ce tissu (dégénérescence) compensée en partie par la régénération de nouvelles cellules et le développement d'un tissu de soutien (fibrose).

Le **protéasome** est un complexe enzymatique responsable de la dégradation des protéines mal repliées, dénaturées ou obsolètes pour la cellule. Les protéines à dégrader sont marquées par une protéine appelée ubiquitine. Il faut une chaîne d'au moins quatre ubiquitines pour que le protéasome reconnaisse la protéine à dégrader.

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% pour le suivi d'une affection longue durée et précise quels sont les professionnels de santé impliqués (qui peuvent être consultés directement sans passer par le médecin traitant).

La **pseudo-hypertrophie musculaire** est une augmentation visible du volume musculaire. Elle est dite « pseudo » car ce n'est pas le muscle lui-même qui est hypertrophié, mais le tissu qui se situe entre les muscles.

Un **récepteur** est une protéine située sur la membrane d'une cellule ou dans une cellule, sur laquelle se fixe spécifiquement une autre molécule pour déclencher une réponse biologique particulière.

Une maladie héréditaire est transmise sur le mode **récessif** si la personne atteinte a reçu deux chromosomes porteurs de l'anomalie génique (un de son père et un de sa mère).

Un **réflexe ostéotendineux** est une contraction involontaire d'un muscle causée par la percussion directe de son tendon (rotulien par exemple).

Le **reflux gastro-oesophagien** est la remontée du contenu acide de l'estomac vers le tube digestif (l'œsophage), ce qui entraîne des symptômes comme les brûlures d'estomac. S'il est fréquent, il risque d'endommager l'œsophage.

Les **registres de patients** recueillent des données administratives et médicales sur des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation du patient, dans le respect du secret professionnel, par les services hospitaliers et les médecins. Ils permettent de connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

Le **réticulum endoplasmique** est le compartiment de la cellule où se déroule la fabrication des protéines et des lipides. Dans la cellule musculaire, il joue en plus un rôle essentiel lors de la contraction musculaire.

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 Repère Savoir & Comprendre, AFM, Janvier 2005.

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C.

Les **sélénoprotéines** sont des protéines qui ont la particularité de contenir du sélénium, un oligoélément très rare dans l'organisme.

La **spasticité** est une exagération du tonus musculaire (hypertonie) d'un muscle au repos qui se manifeste par une augmentation progressive de la résistance du muscle lorsqu'il est étiré. Elle est la conséquence d'une lésion du faisceau pyramidal : c'est une des manifestations d'un syndrome pyramidal.

Le **stress oxydatif** correspond à une situation où la cellule ne contrôle plus la présence excessive de molécules toxiques, issues de la respiration cellulaire, les radicaux libres. Ils peuvent endommager les cellules et l'ADN.

La **substance blanche** est avec la substance grise un des constituants du système nerveux central. Elle est composée de fibres nerveuses, qui relient différentes régions du système nerveux et assurent la transmission des messages nerveux entre les neurones.

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade 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.

Lorsque pendant la grossesse, le fœtus ne bouge pas suffisamment ou correctement, on parle de **syndrome d'immobilité fœtale**. Il y a de nombreuses causes possibles (maladie génétique, intoxication...).

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 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'à la condition du plein accord de celui qui s'y soumet.

Les **tests neuropsychologiques** analysent la manière dont l'enfant apprend (comment il se concentre, raisonne, retient des informations nouvelles et se rappelle les connaissances acquises) et permettent d'envisager les méthodes à mettre en place pour compenser les troubles cognitifs.

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).

Un **torticolis** est du à la rétraction des muscles du cou. Le cou est fléchi du côté atteint, la tête inclinée,

Un **traitement symptomatique** traite le symptôme et non la cause du symptôme, par exemple, il soulage une douleur mais ne permet pas de supprimer la cause de cette douleur.

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

Le **travail actif** (éventuellement aidé de façon manuelle, avec un appareil ou en balnéothérapie) participe à l'entretien articulaire et au maintien de la force musculaire.

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le tronc cérébral, la protubérance et le bulbe rachidien.

La **ventilation assistée** consiste à substituer, ou à aider, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur) les muscles respiratoires défaillants.

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](#) Repère Savoir & Comprendre, AFM

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

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